

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) takker for muligheten til å gi innspill til **revisjon av «Nasjonal strategi for persontilpasset medisin»**.

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) skal sikre nasjonal kompetanseoppbygging innen sjeldenfeltet gjennom å bidra aktivt til kompetanseoppbygging og veiledning innenfor dette fagområdet til helsetjenesten, andre tjenesteytere, samt til brukere, pårørende og befolkningen for øvrig. Tjenesten består av ni kompetansesentre og en fellesenhet.¹ Høringen har vært sendt til sentrene i tjenesten for å gi mulighet for innspill til et samlet svar.

Et av formålene med persontilpasset medisin er å endre medisinens tilnærming fra «én størrelse passer for alle» til å ta utgangspunkt i den enkeltes individuelle biologiske forhold. Årsaksrettet behandling av en sjelden, arvelig tilstand med genterapi eller molekylærterapi er nettopp hensyntagen til individuelle biologiske forhold.

Punkter vi mener er viktige å jobbe for i en revisjon:

- Fokusering på å høste erfaring fra den behandling som allerede er igangsatt, eksempelvis måle behandlingseffekt ut over primære endepunkter.
- Utarbeide retningslinjer for konkrete, etterlevbare start- og stoppkriterier. Erfaringsmessig er det i dag svært vanskelig å stoppe en behandling som er satt i gang.

¹ En sjelden tilstand defineres som en som en helsetilstand med lav prevalens, dvs. med veiledende forekomst færre enn 5 av 10 000 innbyggere. Definisjonen omfatter sjeldne diagnoser, sykdommer eller tilstander uavhengig om de er medfødt eller ervervet. Denne definisjonen samsvarer med den som benyttes i EU. Personer med en sjelden diagnose har ofte behov for sammensatte og koordinerte tjenester og møter helsepersonell og andre tjenesteytere med lite kunnskap om deres diagnose. Når forekomsten er svært lav, brukes også betegnelsen ultrasjeldne diagnoser. Her finnes ingen internasjonal enighet om definisjonen, men en forekomst under 1 av 50.000 innbyggere benyttes ofte, andre bruker 1 av 100.000 – noe som tilsier inntil ca. 100 eller 50 personer totalt sett i Norge.



- Arbeide mot å flytte den endelige beslutning om kontinuering av behandling eller seponering vekk fra behandlende lege. Det må opprettes fora høyere opp i systemet som deltar mer aktivt i en slik beslutning. Påse at brukeres erfaringer med persontilpasset medisin blir hørt og blir en integrert del av grunnlaget for beslutninger som tas.
- Påse at oppgaver og ansvarsområder for kompetansesentre og nettverk for persontilpasset medisin også omfatter brukermedvirkning.
- Involvering av bruker i oppfølging/overvåking av helsedata – delaktighet i å følge opp effekt av behandling.
- Øke den enkeltes helsekompetanse for å kunne ta informert valg vedrørende avansert, dyr persontilpasset medisin. Dette må prioriteres og komme klarere frem i en revidert utgave.

Nettverkssamarbeid og internasjonalt samarbeid er spesielt avgjørende når diagnosen er sjelden/ultrasjelden.

Vi vil derfor fremheve de nasjonale fagnettverk og europeiske referansenettverk (ERN) som arenaer for utvikling av diagnostikk og behandling innenfor persontilpasset medisin. Norge har så langt (pr. jan 2022) forpliktet seg til samarbeid med 17 av de totalt 24 europeiske referansenettverk innen ulike medisinske områder i sjeldenfeltet, og det arbeides med å øke denne deltagelsen.

Kodeverk: Med mål om økt diagnostisk og behandlingsmessig presisjon vil vi også fremheve behovet for gode og tilstrekkelig treffsikre kodeverk. EU anbefaler Orphanet som er verdens største referanseportal med informasjon om sjeldne diagnoser, "orphan drugs" og **ORPHA-koder** som er de sjeldne diagnosenes kodeverk. Dette kodeverket er langt mer spesifikt enn f.eks. ICD-10 og OMIM: mer enn 6000 sjeldne diagnoser har en unik ORPHA-kode, mens i ICD-10 har kun 8% av de sjeldne diagnosene egen kode. EU anbefaler at alle land implementerer dette kodesystemet på sikt. Kodeverket er foreløpig innført i pasientjournal ved Oslo universitetssykehus (DIPS) fra 2021.

Sjeldenregister: «Norsk register for sjeldne diagnoser» er opprettet av NKSD med målsetning om å få oversikt over sjeldne diagnoser i Norge. Registeret vil kunne brukes til å identifisere personer som potensielt kan delta i kliniske forskningsstudier. Det vil også kunne danne grunnlag for kvalitetsforbedring, planlegging og styring i helsetjenesten med mål om et likeverdig og tilpasset tilbud til pasientgruppene.

Nettverk/ERN samt kodeverk og register er omtalt i tiltakene regjeringen vil iverksette for å nå målene i Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser (2021):

Se spesielt for ERN/fagnettverk:

tiltak 3

(Høyspesialisert utredning og kompetanseutvikling bør sees i sammenheng med norsk deltakelse i ERN og etablering av nasjonale fagnettverk knyttet til dette),

tiltak 4

(De regionale helseforetakene skal legge til rette for økt norsk deltakelse i alle de europeiske referansenettverkene (ERN) som er etablert, og å etablere formaliserte norske fagnettverk på

fagområder der Norge er representert)

tiltak 5

(Helsedirektoratet gis i oppdrag å etablere et nasjonalt forum for deltagere i og rundt arbeidet med European Reference Network, inkludert deltakelse fra brukerorganisasjonene.)

Se spesielt for kodeverk:

tiltak 6

(Direktoratet for e-helse gis i oppdrag, i samarbeid med Helsedirektoratet og de regionale helseforetakene, å utrede om dagens kodeverk og pågående initiativ dekker behovet for sjeldne diagnoser, herunder ICD-11 og ORPHA-koder)

Se spesielt for register:

tiltak 7

(De regionale helseforetakene gis i oppdrag å utrede og eventuelt etablere et nasjonalt register for sjeldne diagnoser med utgangspunkt i Sjeldenregisteret som er etablert ved Oslo universitetssykehus HF.)

Vi håper vårt innspill er til nytte i det videre arbeidet med revisjonen.

Stein Are Aksnes

Leder

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser