

HARULDASTE HAIGUSTE ARENGUKAVA

1. Sissejuhatus

Alusdokumendid Euroopa Liidu tasandil

- The Orphan Medicinal Product Regulation (EC No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of December 1999 on orphan medicinal products) – regulatsiooni eesmärk oli sätestada protseduurireeglid harva kasutatavate ravimite kohta.

Kriteerium – ravim on harva kasutatav ehk harvikravim, kui see on ette nähtud kroonilise või eluohtliku haiguse diagnoosimiseks, ennetuseks või raviks ja kui see haigus mõjutab vähem kui viit inimest 10 000-st.

- The Commission Communication on Rare Diseases: Europe's challenge – komisjoni teatis on vastu võetud 11.11.2008 ja selles on välja toodud kolm valdkonda:
 - parandada harvikaiguste äratundmist ja nende nähtavaks tegemist;
 - toetada liikmesriike arengukavade ühtlustamisel;
 - arendada koostööd, koordineerimist ja ühtse regulatsiooni väljatöötamist EL tasandil.
- The Council Recommendation on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02) – nõukogu soovitus tegevuse kohta haruldaste haiguste valdkonnas
- European Commission Decision 2009/872/EC – komisjoni otsus harvikaiguste eksperdikomitee (EUCERD) moodustamise kohta
- Euroopa Parlamendi ja nõukogu direktiiv 2011/24/EL patsiendiõiguste kohaldamise kohta piiriüleles tervishoius

Definitsioon

Euroopa Liidu tasandil defineeritakse haruldast haigust ehk harvikaigust kui haigust, mis esineb kuni viiel inimesel 10 000-st.

Haruldasi haigusi iseloomustab nende väga väike esinemissagedus, kuid samas on erinevaid haruldasi haigusi palju, millest tulenevalt on haruldast haigust põdevate inimeste arv suhteliselt suur. Hinnanguliselt arvatakse olevat 5000–8000 haruldast haigust, mis mõjutab 6–8% kogu elanikkonnast nende eluperioodi jooksul. Absoluutarvudes väljendades mõjutavad harvikaigused 27–36 miljonit inimest EL tasandil, Eestis seega 70 000–100 000 inimest.

Enamik haruldasi haigusi on geneetilise päritoluga, kuid esineb ka kasvajaliste haiguste haruldasi vorme, autoimmuunse geneesiga haruldasi haigusi. Teadusuuringud on näidanud kui olulised on teadmised ja arusaamine haruldase haiguse tekkemehhanismidest. Paraku napib teadusuuringuid harvikaiguste valdkonnas, lisaks on need tegevused hajutatud erinevate uurimiskeskuste vahel. Spetsiifilise tervishoiupoliitika puudus või puudulikkus ning pädevuse hajutus viib sageli diagnoosi hilinemiseni, millest tulenevalt on raskendatud õigeaegse ravi tagamine või ravi hilineb. See kõik mõjutab inimest psühholoogiliselt, füüsiliselt ja intellektuaalselt, millele võivad lisanduda mittesobiva või isegi vale ravi

mõjutused, kuigi õige ja õigeaegse raviga inimese elukvaliteeti oluliselt ei muudeta. Seega on tuhandete haruldase haiguse diagnoosiga patsientide jaoks kõige olulisem õigeaegse diagnoosimise ja õige ravi kättesaadavuse tagamine.

Koostöö Euroopa tasandil annab võimaluse olemasolevate teadmiste ja ressursside kasutamiseks võimalikult efektiivsemal moel.

Juunis 2009 võttis Euroopa Komisjon vastu soovitus (EK 2009/C 151/02), millega antakse ühiskonnale praeguseks ja tulevikuks suunised eesmärgiga parandada harvikaiguste ennetustegevust, diagnoosimist ja ravi kättesaadavust Euroopa Liidu piires.

Harvikaigused on väga väikese esinemissagedusega, mistõttu nende kohta on vähem teadmisi kui teoreetiliselt teaduse arengutase võimaldaks. Selle tulemusena kannatavad harvikaigusega patsiendid kahekordselt: esiteks esineb neil harva esinev haigusseisund, mida on arstidel raske või keeruline diagnoosida, ja teiseks ravitakse neid sageli ebapiisavalt, kuna ravi võib üldse puududa või see on väga kallis ning seetõttu tihti kättesaamatu.

Eestis puudub praegu teave paljude (nii geneetiliste kui mittegeneetiliste) harvikaiguste levimuse kohta. On tehtud uuringuid üksikute haiguste kohta, kuid üldisem ülevaade puudub.

Paljudel harvikaigustel puudub RHK-10 kood ehk need haigused pole kantud RHK-10 klassifikaatorisse.

2. Harvikaiguste defineerimine, kodeerimine ja loendi koostamine

Mõiste

Harvikaiguste termin võeti esmakordselt kasutusele 1980. aastatel. Harvikaigused on tavaliselt eluiga lühendavad haigusseisundid, mida iseloomustab väike levimus. Nad on vähem tuntud ja uuritud kui sagedamini esinevad haigusseisundid ning sageli puudub neil õige ravi. Haruldaste haiguste sünonüümina kasutatakse ka nimetust harvikaigused (*orphan disease*).

Harvikaigused võib jagada kolme suurde kategooriasse:

- geneetilised haigused on tingitud ühe või mitme geeni defektist ehk mutatsioonist (monogeensed haigused) või ühe kromosomaalse piirkonna koopiaarvu muutustest (kromosoomihaigused);
- multifaktoriaalsed haigused on tingitud keskkonnafaktorite ja erinevate geenide mutatsioonide koostoimest (kaasasündinud väärandid, näiteks Fallot' tetraad või diafragmaalsong, autoimmuunhaigused ja kasvajakad);
- keskkonnatekkelised haigused – siia kuuluvad näiteks harva esinevad infektsioonhaigused, mürgistused ja kiiritus.

Harvikaiguste kohta teabe hankimiseks ja levitamiseks on loodud mitmeid rahvusvahelisi organisatsioone ja andmebaase:

- harvikaiguste ja harvikravimite infoportaal Orphanet (www.orpha.net) loodi algselt Prantsusmaal ja sellega on nüüdseks liitunud üle 40 riigi (sh Eesti). Andmebaasi koordineerib Prantsusmaal asuv INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale, French National Institute of Health and Medical Research).

Infoportaal sisaldab infomatsiooni üle 5000 harvikaiguse, harvikaigustega tegelevate eksperdikeskuste, harvikaiguste diagnoosimiseks vajaminevate testide, valdkonnas tehtavate teadusuuringute, patsiendiorganisatsioonide ja registreeritud harvikravimite kohta. Orphanet on kättesaadav inglise, prantsuse, saksa, itaalia, hispaania ja portugali keeles;

- NORD (The National Organization for Rare Disorders, www.raredisorders.org) on vabatahtlik organisatsioon USA-s, mis esindab harvikaigusega patsiente ja nende pereliikmeid.

3. Epidemioloogia, registrid ja järelevalve

Maailma Terviseorganisatsioon (WHO) loeb harvikaiguste hulka ligikaudu 6000–7000 haigust ja sündroomi (www.orpha.net). Meditsiinilises kirjanduses kirjeldatakse igal nädalal umbes viit uut harvikaigust. Enamik harvikaigustest on geneetilised ja enamik geneetilistest haigustest on harvikaigused. Samas ei ole kõik harvikaigused geneetilised. Näiteks võivad kuuluda harvikaiguste hulka harva esinevad infektsioonhaigused, autoimmuunhaigused ja mürgistused. Geneetilised harvikaigused on inimesel olemas juba sünnihetkel, kuigi sümptomid võivad avalduda alles hilisemas lapse- või isegi täiskasvanueas. Paljud harvikaigused avalduvad varajases lapseas (näiteks spinaalne lihaskatroofia, neurofibromatoos, *osteogenesis imperfecta*, kondrodüsplaasia või Rett'i sündroom) ning umbes 30% harvikaigusega lastest sureb enne 5. eluaastat. Samas avaldub ligikaudu 50% harvikaigustest reeglina alles täiskasvanueas, näiteks Huntingtoni tõi, Charcot'-Marie-Toothi tõi, amüotroofne lateraalskleroos, Kaposi sarkoom või kilpnäärme vähk.

SA Tartu Ülikooli Kliinikumi ühendlabori geneetikakeskusel on andmebaas, mis sisaldab meditsiinigeneetikute poolt konsulteeritud patsientide andmeid alates 1990. aastast. Andmebaas kuulub geneetikakeskusele, kuid andmeid väljastatakse ka vastavalt teabenõudele. Olemasolevat andmebaasi on mõistlik edasi arendada, kuid see vajab lisaressursi. Andmebaas annab võimaluse harvikaiguste diagnostika parema järelevalve korraldamiseks ning levimuse uurimiseks.

Tegevused:

- tagada ressurss harvikaiguste andmebaasi täiendamiseks ja töötlemiseks, vajaduse korral teiste registritega sidumiseks;
- luua harvikaiguste eksperdikeskus (edaspidi HHEK) koos selle juures tegutseva harvikaiguste eksperdikomisjoniga.

4. Teadusuuringud harvikaiguste valdkonnas

Eesti rahvaarv on väike – vastavalt Statistikaameti 2013. aasta 1. jaanuari andmetele oli rahvaarv 1 286 479. Seetõttu on eriti oluline osaleda rahvusvahelistes kliinilistes uuringuprogrammides.

HHEK-s peab olema informatsioon kõigist Eestis käimasolevatest harvikaiguste valdkonnas tehtavatest uuringutest.

E-tervise ja uue ICD 11 (RHK-11) rakendamine aitab kaasa haruldaste haiguste olukorra

kaardistamisele Eestis: kui palju ja milliseid haruldasi haigusi põdevaid patsiente Eestis on. Selle baasil luuakse erinevad andmekogumid (registrid), mida hakkab haldama ja koordineerima HHEK. See aitab kaasa tervishoiuteenuste planeerimisele Eestis ja loob võimaluse hõlmata enamiku Eesti patsiente kliinilistesse uuringutesse.

Tartu Ülikooli transgeense tehnoloogia labori senine kogemus Wolframi sündroomi loomudeli loomisel on näidanud, et Eesti võib olla väga edukas harvikaiguste loomudelite väljatöötamisel ning seeläbi aidata mõista nende haiguste patogeneesi ja luua alused ravimite väljatöötamiseks. Selles valdkonnas on oluline rahvusvahelise koostöö jätkumine ja laienemine.

Tegevused:

- <http://www.orpha.net/national/EE-ET/index/avaleht/> veebilehel Eestit tutvustava informatsiooni uuendamine ja täiendamine;
- HHEK-s baasuuringute ja kliiniliste teadusuuringute andmebaasi loomine;
- iga viie aasta kohta vähemalt ühe doktorikraadi kaitsmine harvikaiguste valdkonnas.

5. Harvikaiguste eksperdikeskused ja Euroopa referentvõrgustik

Definitsioon: eksperdikeskus on oskusteavet omav asutus, mis tegeleb harvikaigusi põdevate patsientidega ja korraldab nende ravi kindlaksmääratud piirkonnas, eelistatavalt riiklikul tasandil ning vajaduse korral rahvusvahelisel tasandil (EUCERD poolt kinnitatud „Soovitused liikmesriikide haruldaste haiguste eksperdikeskuste kvaliteedinõuete kohta“).

Experdikeskused ühendavad või koordineerivad multidistsiplinaarseid teadmisi ja oskusi tervishoiusektoris, et tagada harvikaigust põdevale patsiendile tema vajadustele vastav tervishoiuteenus (sh taastus- ja palliatiivne ravi).

Experdikeskuste puhul peetakse oluliseks koordineeritud koostööd tervishoiusektori erinevate tasandite vahel. Experdikeskus(t)e kujunemine sõltub pädevuse kontsentreerumisest. Eestis on pädevus harvikaiguste valdkonnas (diagnoosimine, ravi, teadustöö) valdavalt koondunud Tartu Ülikooli, kus toimub ka arstiõpe SA Tartu Ülikooli Kliinikumi baasil. Samuti on sinna koondunud teaduspotsiaal. SA Tartu Ülikooli Kliinikumi juurde kuulub ka ühendlabori geneetikakeskus, mis pakub kliinilise geneetika valdkonna uuringuid ja nõustamist oma osakondades nii Tartus kui Tallinnas.

Tuleb rõhutada, et eksperdikeskusel on nii tegevuste koordineerija kui ka teadmiste levitamise ülesanne.

HHEK ülesanded:

- kaasaaitamine harvikaiguste diagnoosimise parandamisele, kasutades kõiki olemasolevaid võimalusi;
- koostöö arendamine meditsiini-asutuste ja -erialade vahel harvikaiguste paremaks diagnoosimiseks ja raviks;
- informatsiooni jagamine patsientidele haigusega toimetulekuks ja raviks, samuti esmane informatsioon sotsiaalsete teenuste kohta;
- meditsiinitöötajate ja elanikkonna igakülgne teavitamine harvikaigustest;
- ettepanekute tegemine Sotsiaalministeeriumile vastsündinute skriiningprogrammide

täiendamiseks.

Õigeaegne diagnoos loob eeldused patsientide õigeks raviks, parandades sellega nii nende elukvaliteeti kui elumust.

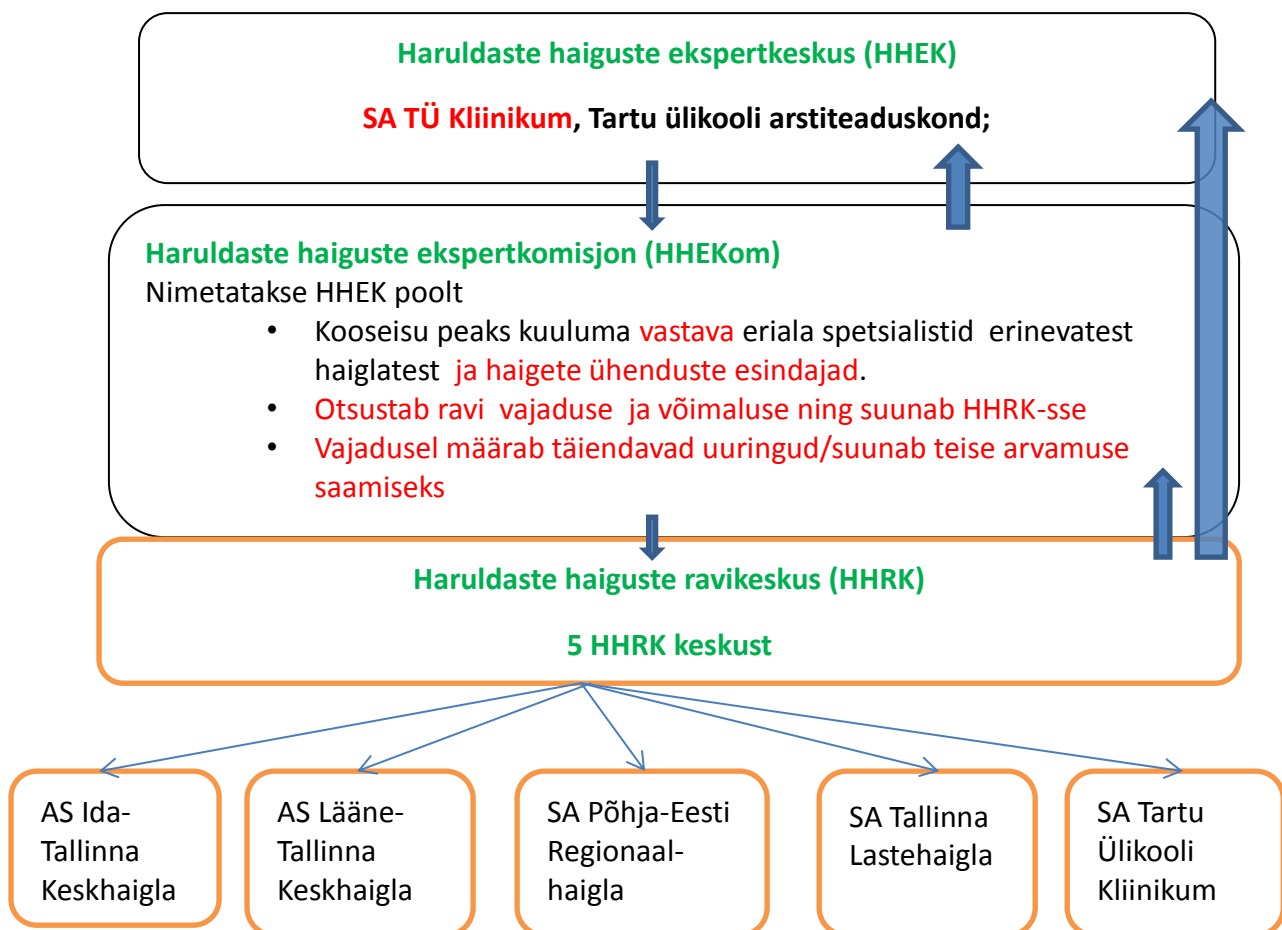
Eestis oleks HHEK-ks SA Tartu Ülikooli Kliinikum koostöös Tartu Ülikooliga.

Harvikaiguste ravikeskus (edaspidi HHRK) – kuna harvikaiguste ravi on pikaajaline, sageli eluaegne, peab ravi toimuma patsiendi elukohale võimalikult lähedal – SA Tartu Ülikooli Kliinikum, AS Tallinna Lastehaiglas, AS Ida-Tallinna Keskhaiglas, AS Lääne-Tallinna Keskhaiglas, SA Põhja-Eesti Regionaalhaiglas. Raviprotsessi peab olema kaasatud ka isiku perearst.

Harvikaiguste eksperdikomisjon on erialane koostöökogu harvikaiguste diagnoosimiseks ja raviks kitsama eriala (näiteks silmahaigused, lasteneuroloogia jne) või konkreetse haiguse piires, kaasates erinevaid spetsialiste. Pädevuskomisjonid moodustatakse HHEK koordineerimisel ja need tegutsevad kas HHEK või HHRK juures. HHEK on aruandekohustuslik nii HHEK kui ka HHRK ees.

Tegevused:

- HHEK ja HHRK-de nimetamine sotsiaalministri poolt;
- HHEK koordinaatori ametikoha loomine ja riikliku finantseerimise tagamine;
- osalemine haruldasi haigusi puudutava õigusloome väljatöötamisel ja korrastamisel, sh harvkravimite kättesaadavuse parandamisel.



6. Patsiendiorganisatsioonide tugevdamine

6.1. Patsiendiorganisatsioonide võrgustik ja katusorganisatsioon

Haruldast haigust põdevaid patsiente koondavad organisatsioonid on Eestis koondunud Eesti Puuetega Inimeste Koja (edaspidi EPIKoda) juurde. EPIKoda on 1993. aastast avalikes huvides järjepidevalt tegutsev vabaühendus, olles katusorganisatsiooniks üle Eesti tegutsevatele puudega inimeste organisatsioonidele. EPIKoja võrgustikku kuulub 16 piirkondlikku puudega inimeste koda ja 30 puudespetsiifilist liitu, kelle hulgas on ka haruldast haigust põdevaid patsiente koondavad organisatsioonid (nt Eesti Fenüülketonuuria Ühing, Eesti Hemofiiliaühing, Eesti Tsöliaakia Selts, Eesti Tsüstilise Fibroosi Ühing, Prader-Willi Sündroomi Ühing jne). EPIKoda esindab 420 puudega inimeste organisatsiooni, millel on kokku ligikaudu 22 000 liiget.

Patsiendiorganisatsioonide peamine ülesanne on oma sihtgrupi toimetuleku, elukvaliteedi ja ühiskonnaellu kaasatuse parandamine, teadlikkuse suurendamine nii sihtgrupi hulgas kui ühiskonnas laiemalt, täites funktsiooni, mida ei saa täita ükski teine tasand ega organisatsioon.

Tegevus:

- haruldast haigust põdevate patsientide ühingute koondumine EPIKoja juurde, uute organisatsioonide tekke soodustamine.

6.2. Patsiendiorganisatsioonide rahastamine

Eesti suurust arvestades on haruldast haigust põdevate patsientide organisatsioonide organisatsiooniline võimekus ühe haiguse või haiguste grupi lõikes väike, sest tõenäosus, et vaid paari-kolme pere hulgast leidub mõni aktiivsem ja haldussuutlik pere, on võrdlemisi väike. Eelisolukorras on need haruldast haigust põdevad patsiendid, kelle haiguse esinemissagedus on võrdlemisi suur (alates 1 : 10 000) ja kes tõenäoliselt on suutelised oma organisatsiooni looma. Veel haruldasemate (< 1 : 10 000) haiguste puhul on vähe tõenäoline, et 10–20 patsiendi ümber koondunud omaksed on võimelised looma oma organisatsiooni ja seda oma vahendite arvelt ka rahastama. Seetõttu sõltub haruldast haigust põdevate patsientide organisatsioonide võimekus lisaks inimressursile ka otseselt riiklikust toest. Käesoleval ajal toimub patsiendiorganisatsioonide rahastamine projektipõhiselt Eesti Puuetega Inimeste Fondi Hasartmängumaksu Nõukogu eraldiste kaudu. Sellisel rahastamisel võetakse aga arvesse nii organisatsiooni suurust kui ka organisatsiooni enda leitud lisarahastust, mistõttu jäävad haruldast haigust põdevate patsientide organisatsioonid paratamatult teistele alla. Praegune rahastamismudel tagab küll iga-aastase väikese rahastuse, kuid ei võimalda väikestel organisatsioonidel areneda ja jätkusuutlikult tegutseda. Vajalik on muuta rahastamismudelit moel, mis võtab arvesse väikese organisatsiooni eripära.

Tegevused:

- muuta Eesti Puuetega Inimeste Fondi kasutatav haruldast haigust põdevate patsientide organisatsioonide projektipõhine rahastamismudel väikeste organisatsioonide eripära arvestavaks;
- töötada välja tegevustoetuse põhimõtted ja rakendada neid.

6.3. Patsiendiorganisatsioonide tegevus – eestkoste

Raskustele vaatamata mängivad patsiendiorganisatsioonid üliolulist rolli haruldast haigust põdevate haigete ja nende pereliikmete toetamisel ning teadlikkuse suurendamisel

ühiskonnas. Kuigi igat haruldast haigust põeb võrdlemisi väike osa ühiskonnast, on kõigi haruldaste haigustega seotud inimeste hulk märkimisväärne alates lähimast pereringist ning lõpetades hooldajate, õpetajate, arstide ja teistega. Seega peaks elujõuline patsiendiorganisatsioon hõlmama mitte ainult patsiente ja nende lähedasi, vaid ka konkreetse haigusega või hoolekandega üldiselt tegelevaid professionaale. Patsientidele on professionaalide osalemine organisatsiooni töös äärmiselt oluline nii võrgustiku poolt loodava turvatunde tekkimiseks kui ka reaalse abi näol institutsioonidega (haiglad, koolid, rehabilitatsiooniasutus jms) suhtlemisel.

Tegevused:

- haruldase haigusega uute patsientide ja nende pereliikmete teadlikkuse suurendamine olemasolevate ühingute tegevuse kaudu;
- uute, veel organiseerumata patsientide ühisorganisatsioonide tekke soodustamine, kuhu kuuluvad erineva diagnoosiga patsiendid, nende omaksed ja spetsialistid, kui haiguse esinemissagedus ei võimalda organisatsiooni moodustada;
- olemasolevate patsiendiorganisatsioonide koostöö edendamine ja arengu soodustamine eestkostevõimekuse suurendamiseks EPIKoja liinis (perekesksed vajadused, puudespetsiifiliste ja üldiste toetuste väljatöötamine, teenuste tagamine, puudega lapse võrdsustamine kolme terve lapsega, uute toetavate teenuste arendamine jne);
- haruldaste haiguste nõustamiskeskuse loomine, sh abiliini (telefon, internet) ja uudsete e-lahenduste väljaarendamine eesmärgiga osutada nõustamisteenust üle Eesti. Selline abiliin oleks täiendavaks abiks ka sotsiaaltöötajatele. Oluline on suurendada patsientidega tegelevate spetsialistide teadlikkust;
- rahvusvahelise koostöö soodustamine, sh teadlikkuse suurendamine uutest suundumustest ja praktikatest (osalemine konverentsidel, informatsiooni hankimine, materjalide tõlkimine ja kohandamine, koolitused jne);
- erinevate organisatsioonide koostöös kogu haruldasi haigusi puudutava informatsiooni koondamine ühele veebilehele (alaleht EPIKoja kodulehele), mis on patsientidele ja nende lähedastele kergesti leitav ja kättesaadav ning millelt avanevad lingid teistele selle teemaga seotud organisatsioonidele (Agrenska Fond, HHEK, haiglad, Rapsody võrgustik, erinevad patsientide organisatsioonid jne);
- haigusespetsiifiliste tugigruppide tekkimise ja käigushoidmise soodustamine Eestimaa erinevates kohtades;
- infovoldikute ja hariduslike materjalide koostamine koostöös erinevate spetsialistidega (arstid, õpetajad, sotsiaaltöötajad).

Arengukava koostamise töögrupp:

Prof Tiina Talvik, SA Tartu Ülikooli Kliinikum

Prof Katrin Õunap, SA Tartu Ülikooli Kliinikum

Prof Vallo Tillmann, SA Tartu Ülikooli Kliinikum

Dr Tiina Stelmach, SA Tartu Ülikooli Kliinikum, Eesti Agrenska Fond

Dr Tiia Reimand, SA Tartu Ülikooli Kliinikum

Dr Rita Teek, SA Tartu Ülikooli Kliinikum

Dr Kairit Joost, SA Tartu Ülikooli Kliinikum

Dr Inga Talvik, SA Tartu Ülikooli Kliinikum

Dr Sirje Mikkel, SA Tartu Ülikooli Kliinikum

Dr Katrin Gross-Paju, AS Lääne-Tallinna Keskhaigla

Dr Valentin Sander, SA Tallinna Lastehaigla

Dr Siiri-Merike Lüüs, SA Tartu Ülikooli Kliinikum

Patsientide esindajad:

Renata Sõukand, Prader-Willi Ühingu esimees, lapsevanem

Anneli Habicht, Cri du Chat sündroomiga lapsevanem

Hiie Taks, Fenüülketonuuria ja Galaktoseemia Ühing, lapsevanem

Monika Haukanõmm, Eesti Puuetega Inimeste Koda

Inna Vabamäe, Sotsiaalministeerium

20.02.2014

TALLINN