

Høringsuttalelse – Regional utviklingsplan 2040

[Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser \(NKSD\)](#) takker for muligheten til å komme med innspill til Helse- og omsorgsdepartementet om regional utviklingsplan 2040

NKSD har som oppgave å bygge kunnskap og kompetanse om sjeldne tilstander - definert som tilstander med forekomst færre enn 5 av 10.000 innbyggere.

Hovedmålgruppen er helsetjenesten og andre tjenesteytere, og hensikten med arbeidet er å styrke hjelpetilbudene til personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende, og å øke kunnskapen om sjeldenfeltet i befolkningen.

Tjenesten består av en fellesenhet som er tilknyttet Oslo universitetssykehus, og ni kompetansesentre som er tilknyttet flere av landets helseforetak. Liste over sentrene med lenke til deres nettsteder:

[Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser,](#)

[Norsk senter for cystisk fibrose \(NSCF\),](#)

[Nasjonalt kompetansesenter for nevrotviklingsforstyrrelser og hypersomnier \(NevSom\),](#)

[Nevromuskulært kompetansesenter \(NMK\),](#)

[Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser \(NKSE\),](#)

[Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer \(NAPOS\),](#)

[TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser,](#)

[Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser \(TAKO-senteret\) og Senter for sjeldne diagnoser \(SSD\).](#)

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) vil understreke betydningen av å inkludere sjeldenfeltet i planene når Helse Sør-Øst RHF skal sette retning for utvikling av spesialisthelsetjenesten. Det finnes mellom 6-8000 ulike sjeldne diagnoser. Blant sjeldne diagnoser finner vi pasienter med et bredt spekter av alvorlighet og med et mangfold av funksjonsnedsettelse. Basert på europeiske tall regner vi med at det i Norge i dag lever 2-300 000 personer med sjeldne diagnoser¹.

Et finsk barnesykehus har beregnet at behandling til pasienter med sjeldne diagnoser utgjør hele 40 prosent av utgiftene. Denne oversikten mangler vi i Norge, men det er grunn til å tro at erfaringen har overføringsverdi.

Mange sjeldne diagnoser krever langvarige og koordinerte tjenester. Berørte har ofte behov for et kunnskapsbasert og helhetlig tilbud. En utfordring for personer med sjeldne diagnoser er at det ordinære tjenesteapparatet ofte mangler kunnskap om diagnosen.

For å understreke utfordringene vil vi henvise til [Nasjonal strategi for sjeldne diagnosers](#) fem overordnede mål:

¹ Nguengang Wakap S. Lambert D.M., Olry, A. et.al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 28, 165-173 (2020).

1. Likeverdig og raskere tilgang til utredning og diagnostisering av god kvalitet
2. Likeverdig tilgang til behandling og oppfølging av god kvalitet
3. Gode pasientforløp, bedre samhandling og koordinering
4. Mestring av hverdagen med en sjelden sykdom eller tilstand
5. Kunnskap og kompetanse – samarbeid, forskning og registre

[Det er også disse målene NKSDs egen Strategi 2022- bygger videre på.](#)

NKSD registrerer også en solid gjenklang av **Sjeldenstrategiens** målsetninger i Regional Utviklingsplan 2040s satsningsområder.

- **Styrke pasienters og pårørendes helsekompetanse og involvering**
- **Nye arbeidsformer og bedre bruk av teknologi**
- **Samarbeid om de som trenger det mest**
- **Redusere uønsket variasjon i kvalitet og forbruk av tjenester**
- **Ta tiden tilbake, mer tid til pasientrettet arbeid**
- **Forskning og innovasjon for en bedre helsetjenester**

NKSD vil oppfordre Helse Sør Øst til å se Regionalt utredningsoppdrag 2040 i sammenheng med Sjeldenstrategiens nedfelte føringer for arbeidet med feltet. Helseforetakets oppgaver i denne sammenheng er formulert gjennom oppdragsdokument for 2022 til Regionale helseforetak (RHF) fra Helse- og omsorgsdepartementet. Her heter det:

«Det vises til tiltak i Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser. De regionale helseforetakene skal, under ledelse av Helse Sør-Øst RHF og i samarbeid med brukerorganisasjonene og andre relevante aktører, utrede hvordan likeverdig og rask tilgang til høyspesialisert utredning, diagnostikk og behandling av personer med sjeldne diagnoser best kan ivaretas i spesialisthelsetjenesten. Det skal vurderes om det bør etableres nasjonale og/eller regionale tilbud. I arbeidet skal også utredning av et nasjonalt register for sjeldne diagnoser inngå. Sistnevnte må sees i sammenheng med oppdrag til Direktoratet for e-helse om kodeverk innen sjeldenområdet. I arbeidet skal det sees hen til internasjonalt arbeid med sjeldenområdet»

Sjeldenpopulasjonen utgjør en betydelig pasientgruppe. Mangfoldet er stort og krever strategisk planlegging og strukturering av tjenestene i Helse Sør-Øst for å nå målet om likeverdige helsetilbud. Lav forekomst stiller også krav om nasjonalt og internasjonalt nettverkssamarbeid. Helseforetaket vil ha en avgjørende rolle i det planlagte nettverkssamarbeidet i årene som kommer, noe som også må tas hensyn til i Regional utviklingsplan 2040.

Stein Are Aksnes

Leder

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

