



EURORDIS

European Organisation for Rare Diseases

Eurooppalainen harvinaisten sairauksien järjestö

Marraskuu 2005

Harvinaiset sairaudet: terveydenhoidon harvinaisen prioriteetin ymmärtäminen



© Joachim Rode

Sisällysluettelo

Mikä on harvinainen sairaus?	3
1 SAIRAUDEN KÄSITE	3
2 HARVINAISUUDEN KÄSITE.....	3
2.1. Harvinaisuus numeroina.....	3
2.2. Harvinaisuuden paradoksi.....	4
3 Harvinaisten sairauksien moninaisuus ja epäyhtenäisyys.....	4
4 HARVINAISTEN SAIRAUKSIEN YLEISET TUNTOMERKIT	5
5 SAMANKALTAISTEN KÄSITTEIDEN SELVENNYS: HARVINAISET SAIRAUDET, LAIMINLYÖDYT SAIRAUDET, ORPOSAIRAUDET, ORPOLÄÄKKEET.....	5
5.1. Harvinaiset sairaudet	6
5.2. Laiminlyödyt sairaudet.....	6
5.3. Orposairaudet	6
5.4. Orpolääkkeet.....	6
HARVINAISEN SAIRAUDEN KANSSA ELÄMINEN: SAMAT VAIKEUDET – TOISENLAISET ERITYISYYDET	7
Taistelu tunnustuksen saamiseksi	10
1 HARVINAINEN SAIRAUDEKSI TODELLISUUTENA.....	10
3 ASIANMUKAISTEN JULKISTEN TERVEYDENHOITOJÄRJESTELMIEN JA AMMATTIHOIDON TARVE	12
Loppupäätelmä	14

Mikä on harvinainen sairaus?

1 Sairauden käsite

Sairaus määritellään yleisesti seuraavasti: sairaus on terveyden huonontuminen tai epänormaali toimintatila¹. Sairaus on organismin kehonosan, elimen tai järjestelmän patologinen tila, joka johtuu eri syistä kuten infektiosta, geneettisestä epämuodostumasta tai ympäristön rasituksesta, ja joka on tunnettu tunnistettavasta tunnusmerkki- tai oireryhmästä².

Määrittäminenä potilas sanoo kärsivänsä joko sairaudesta tai taudista. Tässä dokumentissa käytetään sanaa "sairaus".

2 Harvinaisuuden käsite

2.1. Harvinaisuus numeroina

"Harvinainen sairaus on satunnaisesti tai harvoin yleisessä väestössä esiintyvä sairaus". Tullakseen katsotuksi harvinaiseksi, kukin erityinen sairaus ei voi vaikuttaa useampaan kuin pieneen määrään ihmisiä koko väestöstä, mikä Euroopassa määritellään **vähemmäksi kuin 1 asukas 2 000 asukasta kohti** (EY:n orpolääketuotteita koskeva säännöstely). Luku voidaan myös ilmaista siten, että miljoonan asukkaan joukossa 500 potilasta kärsii harvinaisesta sairaudesta. Vaikka 1 ihminen 2 000 henkilöstä vaikuttaa vähältä, 459 miljoonan asukkaan kokonaisväestössä luku tarkoittaisi jopa 230 000 yksilöä kutakin harvinaista sairautta kohti. On tärkeää korostaa, että harvinaisesta sairaudesta kärsivien potilaiden määrä vaihtelee merkittävästi sairaudesta toiseen ja, että useimmat alan tilastoissa edustetut ihmiset kärsivät jopa harvinaisemmista sairauksista, jotka vaikuttavat vain enintään yhteen henkilöön 100 000 ihmisestä. Useimpia harvinaisia sairauksia sairastaa vain muutama tuhat, sata tai jopa vain pari tusinaa potilasta. Nämä "erittäin harvinaiset sairaudet" saattavat potilaat ja heidän perheensä erityisen eristyneiksi ja haavoittuviksi. Merkillepantavaa on, että harvinaisia sairauksia ovat useimmat syöpäsairaudet, myös kaikki lapsiin vaikuttavat syövät.

Kunakin harvinaisen sairauden harvinaisuudesta riippumatta yleisölle on aina yllättävää havaita, että erään yleisesti hyväksytyyn arvion mukaan 25 EU-maassa "noin **30 miljoonaa ihmistä kärsii harvinaisesta sairaudesta**"³, mikä tarkoittaa, että 6 - 8 % EU:n kokonaisväestöstä ovat harvinaisesta sairaudesta kärsiviä potilaita. Luku on sama kuin Alankomaiden, Belgian ja Luxemburgin yhteenlaskettu väestömäärä.

Lainaten orposairauksia koskevasta taustaraportista liittyen raporttiin "Maailman terveysjärjestön WHO:n raportti prioriteettilääkkeistä Euroopalle ja maailmalle" - 7. lokakuuta 2004: "useimpien harvinaisten sairauksien kohdalla käytettävät epidemiologiset tiedot ovat valitettavasti riittämättömiä antamaan varmoja yksityiskohtia tietyistä harvinaisesta sairaudesta kärsivien potilaiden määrästä. Harvinaisesta sairaudesta kärsiviä ihmisiä ei yleensä kukaan rekisteröidä tietokantoihin. Monet harvinaiset sairaudet luokitellaan "muiksi endokriini- ja aineenvaihduntahäiriöiksi" ja tämän seurauksena, muutamia poikkeuksia lukuun ottamatta, on vaikeaa rekisteröidä harvinaisesta sairaudesta kärsiviä ihmisiä kansallisella tai kansainvälisellä tasolla ja luotettavan yh-

¹ WordNet

² Answers.com

³ Orposairauksia koskeva taustaraportti liittyen raporttiin "Maailman terveysjärjestön WHO:n raportti prioriteettilääkkeistä Euroopalle ja maailmalle" - 7. lokakuuta 2004

tenäisellä tavalla”. Harvinaisten syöpäsairauksien tapauksessa monet rekisterit eivät julkaise riittäviä tietoja, jotka olisivat eriteltävissä harvinaisen tuumorin tyyppikohtaisina lukuina, vaikka tiedot olisivat saatavilla tutkimalla leikkauksessa poistettu kudos patologisesti.

Merkillepantavaa on, että tilastollisesti katsottuna jokainen meistä kantaa 6 - 8 geneettistä epämuodostumaa, jotka siirtyvydessään yleensä ovat resessiivisiä, joskaan ei aina. Yleensäkin nämä epänormaaliudet eivät johda mihinkään, mutta vaikutukset saattavat ulottua lapsiin, jos kaksi saman geneettisen epänormaaliuden kantavaa henkilöä saa lapsia.

2.2. Harvinaisuuden paradoksi

Edellä mainitut luvut tarkoittavat, että vaikka “sairaudet ovat harvinaisia, harvinaisten sairauksien potilaat ovat lukuisia”. Siten “ei ole epätavallista kärsiä harvinaisesta sairaudesta”.

Epätavallista ei myöskään ole, että “sairastuu” harvinaiseen sairauteen, koska tavalla tai toisella sairaus todellakin vaikuttaa potilaan koko perheeseen: tässä mielessä on “harvinaista” löytää perhe, jossa harvinaisen (tai “tuntematon”, “selittämätön”, “outo”) sairaus ei ole vaikuttanut kenkään – ei edes suvun aikaisempaan edustajaan.

Eräs äiti kertoo:

“Kuusivuotiaana Samuelille diagnosoitiin harvinaisen aineenvaihduntasairaus. Nyt lähes kolme vuotta Samuelin kuoleman jälkeen olemme edelleen harvinaisesta sairaudesta kärsivä perhe: Olen huomannut oireilevani koska olen kantaja, ja lapsen menetyksestä johtuvan stressin takia avioliittoni hajosi ja tyttäreni oli mahdoton suorittaa ylioppilastutkintoaan surunsa takia, johtuen pikkuveljen menetyksestä ja siitä, että hänen isänsä lähti”.

3 Harvinaisten sairauksien moninaisuus ja epäyhtenäisyys

Lääketieteellisestä näkökulmasta katsottuna harvinaiset sairaudet tunnetaan sellaisten tautien ja oireiden suuresta määrästä ja laajasta moninaisuudesta, jotka eivät vaihtelee pelkästään sairaudesta toiseen, vaan myös saman sairauden puitteissa. Saman terveydentilan kliiniset ilmenymät saattavat vaihdella hyvinkin paljon tartunnan saaneesta henkilöstä toiseen. Monissa taudissa on laaja saman sairauden alityyppien moninaisuus. On arvioitu, että nykyisin on olemassa 5 000 - 7 000 erilaista harvinaista sairautta, jotka vaikuttavat potilaiden fyysisiin ja psyykkisiin kykyihin, käyttäytymiseen ja sensorisiin toimintakykyihin. Yksi henkilö voi kärsiä monesta vammasta, mikä määrittellään monivammaisuutena.

Harvinaiset sairaudet poikkeavat erittäin paljon toisistaan myös vaikeusasteissa, mutta harvinaisesta sairaudesta kärsivän potilaan keskimääräinen todennäköinen elinikä lyhenee kuitenkin merkittävästi. Todennäköisen elinajan vaikutus vaihtelee suuresti sairaudesta toiseen; eräät sairaudet aiheuttavat kuoleman jo synnytyksessä, monet ovat degeneratiivisia tai hengenvaarallisia, kun taas muut mukautuvat normaaliin elämään, jos ne on diagnosoitu ajoissa ja hallitaan ja/tai hoidetaan asianmukaisesti.

80 % harvinaisista sairauksista on tunnettua geneettistä alkuperää, käsittäen yhden tai useamman geenin tai kromosomiepänormaaliuden. Ne voivat olla perittyjä tai johdettuja uudesta geenimutaatiosta tai kromosomisesta epänormaaliudesta. Ne koskevat 3 - 4 % synnytyksistä. Muut harvinaiset sairaudet johtuvat bakteeri- tai virusinfektioista tai allergioista, tai aiheutuvat degeneratiivisista, proliferatiivisista tai teratogeenisistä (kemikaalit, säteilyt, jne.) vaikuttimista. Eräät harvinaiset sairaudet johtuvat myös geneettisten ja ympäristötekijöiden yhdistelmästä.

Useimmissa harvinaisissa sairauksissa etiologiset mekanismit ovat kuitenkin edelleen tuntemattomia, johtuen puuttuvasta tutkimuksesta sairauden fysiopatologian löytämiseksi.

Myös ikä, jossa ensioireet ilmenevät, vaihtelee suuresti. Monien harvinaisten sairauksien oireet esiintyvät synnytyksessä tai lapsuudessa, mukaan lukien infantilinen spinaalinen lihasatrofia, neurofibromatoosi, osteogenesis imperfecta, Rettin oireyhtymä ja useimmat aineenvaihduntasairaudet, kuten Hurlerin, Hunterin, Sanfilippon, mukolipidoosi II-tyyppin ja Krabben oireyhtymä sekä kondrodysplasia. Joissakin tapauksissa sairauden kuten neurofibromatoosin ensioireet voivat ilmaantua lapsuudessa, mikä ei kuitenkaan estä paljon raskaimpia oireita esiintymästä elämän myöhemmässä vaiheessa. Muut harvinaiset sairaudet, kuten Huntingtonin sairaus, spinocerebellaariset ataksiat, Charcot-Marie-Toothin sairaus, amyotrofinen lateraaliskleroosi, Kaposin sarkooma ja kilpirauhassyöpä, liittyvät varsinkin aikuisikään. Vaikka monet sairaudet aiheuttavat oireita lapsuudessa, oireet ehkeivät moneen vuoteen muunnu spesifiksi harvinaiseksi diagnoosiksi.

On myös korostettava, että suhteellisen tavallisissa terveydentiloissa voi piilellä harvinaisia sairauksia, esim. autismi (Rettin oireyhtymä, Usherin oireyhtymän II-tyyppi, Sotosin oireyhtymä, fragiili X -oireyhtymä, Angelmanin oireyhtymä, aikuisiän fenyyliketonuria, Sanfilippon oireyhtymä,...) tai epilepsia (Shokeirin oireyhtymä, Feigenbaum Bergeron Richardsonin oireyhtymä, Kohlschutter-Tonzin oireyhtymä, Dravetin oireyhtymä...). Monissa aikaisemmin kliiniseksi kuvatuissa terveydentiloissa, esim. heikkolahjaisuus, CP-oireyhtymä, autismi tai psykoosi, epäillään nykyään geneettistä alkuperää tai sellainen on jo kuvattu. Hyvin monet muut terveydentilat voivat tosiasiaassa peittää harvinaisen sairauden, mikä voi johtaa virhediagnoosiin.

4 Harvinaisten sairauksien yleiset tuntomerkit

Suuresta moninaisuudestaan huolimatta harvinaiset sairaudet jakavat joitakin yhteisiä piirteitä. Pääasialliset tuntomerkit ovat seuraavia:

- Harvinaiset sairaudet ovat vakavia ja jopa erittäin vakavia, kroonisia, usein degeneratiivisia ja hengenvaarallisia;
- 50 % harvinaisista sairaustapauksista sairaus alkaa lapsuudessa;
- Vammauttava: itsenäisyyden puuttuminen tai menettäminen heikentää usein harvinaisten sairauksien potilaiden elämänlaatua;
- Psykososiaalisena rasitteena erittäin tuskallinen: harvinaisesta sairaudesta potevien potilaiden ja heidän perheidensä kärsimyksiä pahentavat psykologinen epätoivo, hoitotoiveen puute ja arkielämän käytännön tuen poissaolo;
- Parantumattomiin sairauksiin useimmiten ei ole tehokasta hoitoa. Joskus oireet voidaan hoitaa elämänlaadun parantamiseksi ja todennäköisen elinajan pidentämiseksi;
- Harvinaiset sairaudet ovat hyvin vaikeasti hallittavissa: asianmukaista hoitoa etsiessään perheet kohtaavat valtavia vaikeuksia.

5 Samankaltaisten käsitteiden selvennys: harvinaiset sairaudet, laiminlyödyt sairaudet, orposairaudet, orpolääkkeet

Tavan takaa saa luettavakseen asiakirjoja ja julkaisuja, joissa käsitteitä harvinaiset sairaudet, laiminlyödyt sairaudet, orpolääkkeet ja orposairaudet ei määritellä selkeästi ja käytetään keski-

näisesti korvaavina käsitteinä. Tilanne on johtanut virheelliseen näkemykseen ja hämmennykseen siitä, mihin kukin näistä käsitteistä tarkalleen viittaa ja/tai minkä todellisuuden kukin kattaa.

5.1. Harvinaiset sairaudet

Harvinaiset sairaudet tunnetaan ensinnäkin niiden alhaisesta esiintyvyydestään (vähemmän kuin 1/2000) ja epäyhtenäisyydestään. Ne vaikuttavat sekä lapsiin että aikuisiin missä tahansa päin maailmaa. Koska harvinaista sairautta potevat potilaat ovat vähemmistönä, julkinen tietämys puuttuu, sairaudet eivät edusta terveydenhoitoprioriteettia ja tutkimuksia tehdään hyvin vähän. Kunkin sairauden markkina-alue on niin kapea, että lääketeollisuus on haluton panostamaan tutkimukseen ja kehittämään hoitoja harvinaisiin sairauksiin. Tästä syystä on tarve taloudelliseen säännöstelyyn, tarvitaan esim. kansallisia kannustimia, kuten on säädetty EY:n orpolääketootteita koskevassa säännöstelyssä.

5.2. Laiminlyödyt sairaudet

Laiminlyödyt sairaudet ovat tavallisia tarttuvia sairauksia, jotka pääasiassa vaikuttavat kehitysmaissa asuviin potilaisiin. Koska ne eivät ole terveydenhoitoprioriteettia teollistuneissa maissa, näitä sairauksia tutkitaan hyvin vähän ja niihin kohdistuva lääkekehitys on vähäistä. Ne ovat lääketeollisuuden "laiminlyömiä", koska markkinoita nähdään yleensä kannattamattomina. Alalla tarvitaan taloudellista säännöstelyä ja vaihtoehtoisia lähestymistapoja kannustimien kehittämiseksi tavoitteena elvyttää tutkimus ja kehittää hoitoja taistelemaan kehitysmaissa vallitsevia laiminlyötyjä sairauksia vastaan. Laiminlyödyt sairaudet eivät siten ole harvinaisia sairauksia.

5.3. Orposairaudet

Orposairaudet käsittävät sekä harvinaisia sairauksia että laiminlyötyjä sairauksia. Ne ovat tutkimuksen keskipisteen ja markkinaintressien sekä julkisen terveystalouden "orpoja".

5.4. Orpolääkkeet

Orpolääkkeet ovat harvinaisten sairauksien diagnoosiin, estämiseen tai hoitoon tarkoitettuja lääketuotteita. Lääkkeitä sanotaan "orvoiksi" koska normaaleissa markkinaolosuhteissa lääketeollisuudelle ei ole kustannustehokasta kehittää ja markkinoida tuotteita, jotka on vain tarkoitettu harvinaisista terveydentiloista kärsivien potilaiden pienelle määrälle. Kannattamattomille markkinoille kehitetyt lääkkeet eivät olisi taloudellisesti kannattavia patentin omistavalle valmistajalle. Tuotteen odotettu myynti ei kattaisi lääkeyhtiön kustannuksia orpolääketootteen tuomiseksi markkinoille. Tästä syystä hallitukset ja harvinaisesta sairaudesta kärsivien potilaiden järjestöt ovat korostaneet taloudellisten kannustimien tarvetta lääkeyhtiöiden kannustamiseksi kehittämään ja markkinoimaan lääkkeitä, jotka on tarkoitettu "orpoasemassa" oleville harvinaisesta sairaudesta kärsiville potilaille.

Harvinaisen sairauden kanssa eläminen: samat vaikeudet – toisenlaiset erityisyydet

Sairauksien moninaisuuksien lisäksi, harvinaisesta sairaudesta kärsivät potilaat ja heidän perheensä törmäävät samaan laajaan, näiden patologioiden harvinaisuudesta suoraan johtuvien vaikeuksien kirjoon:

- **Oikean diagnoosin saannin puute:** ensimmäisten oireiden ja asianmukaisen diagnoosin välillä kuluva aikajakso käsittää sietämättömiä ja erittäin vaarallisia viiveitä sekä myös virheellisiin hoitoihin johtavan väärän diagnoosin: esidiagnoosinen sekasorto;
- **Tiedon puute:** varsinaisesta sairaudesta ja siitä, mistä apua saadaan, mukaan lukien olemattomat passitukset päteviin ammattilaisiin;
- **Tieteellisen tiedon puute:** tämä synnyttää vaikeuksia kehittää hoitokeinoja, määritellä hoitostrategioita, ja hoitotuotteiden puutteen niin lääketuotteissa kuin asianmukaisissa lääkintälaitteissakin;
- **Sosiaaliset seuraamukset:** harvinaisen sairauden kanssa eläminen heijastuu kaikkiin elämänaioihin, niin koulunkäyntiin, tulevan työn valintaan, ystävien seurassa vietettävään vapaa-aikaan kuin tunne-elämäänkin. Sairaus saattaa johtaa stigmatisaatioon, eristykseen, hylkimiseen sosiaalisesta yhteisöstä, syrjintään vakuutusnotossa (sairasvakuutus, matkavakuutus, asuntolainavakuutus), ja usein rajoittuneisiin ammattimahdollisuuksiin (mikäli relevantteja);
- **Asianmukaisen laadullisen terveydenhoidon puute:** harvinaisesta sairaudesta kärsivien potilaiden tarvitseman eri alojen asiantuntevuuden yhdistely, esim. fysioterapeutti, ravintofysiologi, psykologi, jne.... Potilaat voivat joutua elämään vuosikausia arveluttavissa olosuhteissa ilman osaavaa lääkinnällistä huolenpitoa, mukaan lukien kuntoutushoidon; potilaat jätetään yhä aina vain terveydenhoitojärjestelmän ulkopuolelle, myös diagnoosin jälkeen;
- **Nykyisten harvojen lääkkeiden ja hoitojen korkea kustannus:** sairauden hoidosta aiheutuvat lisäkulut, koskien niin inhimillistä kuin teknistäkin apua, yhdistettynä sosiaalietujen ja korvausten olemattomuuteen, aiheuttaa perheen kokonaiskurjistumisen ja lisää dramaattisesti hoidon saannin epäoikeudenmukaisuutta harvinaisesta sairaudesta kärsiville potilaille.
- **Epäoikeudenmukaisuudet hoidon ja huolenpidon saatavuudessa:** EU:ssa innovatiiviset hoidot ovat usein epätasaisesti saatavilla, johtuen hinnan määrittelyn ja/tai korvauspäätöksen viiveistä, hoitavien lääkäreiden kokemuksen puutteesta (harvinaisten sairauksien kliinisiin kokeisiin osallistuu liian vähän lääkäreitä), ja hoitosuosittelujen olemattomuudesta.

Potilaiden ja perheiden kohtaama ensimmäinen taistelu on diagnoosin saaminen: usein se on mitä epätoivoisinta tappelua. Taistelu toistuu kehittyvän tai degeneratiivisen harvinaisen sairauden jokaisessa uudessa vaiheessa. Tiedon puute näiden sairauksien harvinaisesta patologiasta vaarantaa usein potilaan hengen ja johtaa valtavaan tuhlaukseen: järjestömiin viivästyksiin, moninkertaisiin lääkäriin käynteihin sekä epäasiallisiin ja jopa haitallisiin lääke- ja hoitomääräyksiin. Koska useimmista harvinaisista sairauksista tiedetään niin vähän, oikea diagnoosi annetaan johdonmukaisesti myöhään, kun potilasta on jo hoidettu – monen kuukauden tai jopa vuo-

sien ajan – toisesta yleisemmästä sairaudesta. Oireista usein vain muutama on tunnistettu ja hoidettu.

Eurordis-järjestön suorittama kysely (EurordisCare2)⁴ koskien harvinaisten sairauksien diagnostisointiviiveitä on paljastanut, että Ehlers-Danlosin oireyhtymän 1 potilas 4 potilaasta odotti yli 30 vuotta ennen kuin sai oikean diagnoosin.

40 % kyselyyn osallistuneista potilaista sai väärän diagnoosin ennen kuin heille annettiin oikea diagnoosi. Näistä:

- 1 potilaalle 6 potilaasta tehtiin leikkaus väärään diagnoosin perusteella;
- 1 potilaalle 10 potilaasta annettiin psykologista hoitoa väärään diagnoosin perusteella.

Diagnoosin viivästymisen seuraamukset ovat traagisia:

- Syntyy muita lapsia, joilla on sama sairaus;
- Perheenjäsenten taholta epäasiallinen käytös ja riittämätön tuki;
- Potilaan terveyden kliininen huonontuminen liittyen älylliseen, psykologiseen ja fyysiseen terveydentilaan, aiheuttaen jopa potilaan kuoleman;
- Luottamuksen menettäminen terveydenhoitojärjestelmää kohtaan.

Oikean diagnoosin puuttuessa ensiapuasemat eivät pysty hoitamaan potilasta asianmukaisesti, esim. päänsärky hoidetaan migreeninä neurologisella ensiapuasemalla vaikka kivun varsinaisena syynä on aivotuumori. Diagnoosin puuttuessa, kun potilas on lapsi, perhe tuntee itsensä erityisen syylliseksi, koska lapsi "käyttäytyy omituisesti" eikä hänen psyykinen ja psykomotorinen kehityksensä edisty normaalisti. Moniin harvinaisiin sairauksiin liittyvät epänormaalit syömistavat sysätään usein äidin syyksi, herättäen syyllisyyttä ja epävarmuutta. Ymmärtämättömyys, masennus, eristys ja ahdistuneisuus ovat olennainen osa useimpien harvinaisesta sairaudesta kärsivien lasten vanhempien arkielämää, varsinkin esidiagnoosivaiheessa.

Harvinaisesta sairaudesta kärsivän potilaan koko perhe, niin lapset kuin aikuisetkin, kärsii rakkaan perheenjäsenen sairaudesta ja muuttuu marginaaliseksi: psykologisesti, sosiaalisesti, kulttuurisesti ja taloudellisesti haavoittuvaksi. Monissa tapauksissa harvinaisesta sairaudesta kärsivän lapsen syntymä on syynä vanhempien eroon.

Harvinaisesta sairaudesta kärsivien potilaiden toinen ratkaiseva hetki on diagnoosin esille tuleminen: viimeisten kymmenen vuoden edistymisestä huolimatta harvinaisen sairauden diagnoosi annetaan aivan liian usein surkealla tavalla. Monet potilaat ja heidän perheensä kuvaavat tunteetonta ja ahdasta tapaa, jolla diagnoosi on annettu. Ongelma on yleinen terveydenhoidon ammattilaisten joukossa, jotka liian usein eivät ole järjestelmällisiä eivätkä myöskään ole saaneet hyvän käytännön koulutusta diagnoosin antamisessa.

Jopa 50 % potilaista on kärsinyt huonoista tai **sietämättömistä olosuhteista diagnoosin antamisessa**. Välttääkseen diagnoosin antamista kasvoitusten lääkärit usein välittävät kauhean diagnoosin puhelimitse, kirjallisesti – selityksellä tai jopa ilman sellaista – tai seisten sairaalan käytävällä. Ammattilaisten kouluttaminen asianmukaisissa tavoissa välittää diagnooseja poistaisi jo ennestään ahdistuneilta potilailta ja perheiltä tämän ylimääräisen ja turhan tuskan. Lisäkoulutus "huonojen uutisien antamisessa" potilaille on lääkintäkoulutuksen tärkeä aspekti.

⁴ Lisätietoja EurordisCare 2 -kyselystä löytyy seuraavilta kotisivuilta: <http://www.eurordis.org> ja <http://www.rare-luxembourg2005.org/>

"Harvinaiset sairaudet: terveydenhoidon harvinaisen prioriteetin ymmärtäminen"
Eurordis, marraskuu 2005 – www.eurordis.org

Eräs isä kertoo:

“Kun kävin hakemassa yksivuotiaan tyttäreni sairaalasta, jätettyäni hänet sinne moneksi tunniksi tutkittavaksi ja testattavaksi, kysyin hermostuneesti lastenlääkäriltä mikä pientä lastani vaivasi. Lääkäri tuskin katsoi minua, ryntäsi alas käytävää ja huusi: “tuo vauva, sinun on parasta heittää hänet pois ja hankkia uusi lapsi”.

Riippumatta siitä, missä olosuhteissa diagnoosi välitetään, harvinaisen sairauden diagnoosi tarkoittaa, että **elämä romahtaa**. Jotta voidaan auttaa harvinaisesta sairaudesta kärsiviä potilaita ja heidän perheitään kohdata tulevaisuus ja välttää, että heidän maailmansa romahtaa, tarvitaan **psykologinen tuki**. Jokainen äiti ja isä tuntee lapsen saamiseen liittyvät monet huolet ja toiveet. Toisaalta, mitä tarkoittaakin tulla diagnosoiduksi – tai saada lapsensa diagnosoiduksi – harvinaisesta sairaudesta sairastavaksi ei voida selittää.

Vanhempien mielipide:

“Kaikki vanhemmat ovat huolissaan lapsensa tulevaisuudesta. Kun saat lapsen, joka on perusteellisen monivammainen, huolet ovat hyvinkin erilaisia ja saavat valtavia mittakaavoja. Tulevaisuus on niin masentavaa, että usein perheet valitsevat elämisen päivästä toiseen. Tulevaisuudesta ajatteleva on liian tuskallista”.

Kertomus:

Kun Jakelle diagnosoitiin tämä vakava hengenvaarallinen metabolinen maksasairaus, toiveemme ja unelmamme hänen tulevaisuudesta pirstoutuivat. Kun ensimmäinen poikasi syntyy, unelmoit, että hänestä tulee ammattijalkapalloilija, tai ehkä lääkäri. Näiden unelmien tilalle astuivat uudet unelmat, kuten toive, että voisimme viedä hänet kotiin sairaalasta, ja toive, että hän eläisi tarpeeksi pitkään, jotta kuulisimme lapsemme sanovan “mamma” ja “pappa”.

Nykyisen tietämyksen taso vaihtelee tietenkin suuresti “harvinaisten” ja “hyvin harvinaisten” sairauksien välillä. Kuinka hyvin jokin harvinainen sairaus tunnetaan, ohjaa sairauden sekä diagnosoinnin nopeuden että lääkintä- ja sosiaalikorvausten laadun. Potilaan käsitys elämänsä laadusta liittyy enemmänkin annetun hoidon laatuun kuin taudin vakavuuteen tai tautiin liittyvien vammaisuuksien asteeseen. Koska lääketieteellisen yhteisön tietämyksen taso on heikko, julkisen terveydenhoitojärjestelmän aikaansaamat hoidot ovat yleensä täysin riittämättömiä. Tehokkaan hoidon puute johtuu sekä tutkimuksen vähyydestä että tosiasiaista, että lääkkeiden kehittäminen pienelle väestöosalle ei ole kaupallisesti kannattavaa ilman taloudellisia kannustimia. On kuitenkin korostettava, että monet harvinaiset sairaudet siirtyvät sukupolvien myötä ja siksi investoiminen tänään harvinaisten sairauksien vastaiseen taisteluun saattaa olla hyvinkin kannattava investointi.

Taistelu tunnustuksen saamiseksi

1 Harvinainen sairaus todellisuutena

On äärimmäisen tärkeää käsittää, että harvinainen sairaus voi koskettaa perhettä milloin tahansa. Tämä ei ole vain ”jotakin kauheaa, joka tapahtuu muille ihmisille”. Harvinaiset sairaudet ovat hyvin julmaa kenelle tahansa mahdollisesti tapahtuvaa todellisuutta, joko lapsen saadessaan tai oman elämän aikana.

Itse asiassa terminologia ”harvinaiset sairaudet” vain korostaa arviolta n. 7 000 hengenvaarallisen ja raskaasti haitallisen terveydentilan monimutkaisen heterogeenisen mosaiikin harvinaisuuden ominaispiirrettä. Pelkästään harvinaisuutta korostava terminologia kehittää välittömästi rauhoittavan etäisyyden niiden ”ihmisraukkojen, joille jotakin niinkin kauheaa on tapahtunut,” ja kansalaisten valtaenemmistön välillä, joka harvinaisten terveydentilojen alhaisen yleisyyden ansiosta tuntee olevansa turvassa. Jos näistä sairauksista virallisesti käytettäisiin terminologiaa ”kauheat sairaudet, jotka tappavat lapsesi tai sinut hitaasti, ja olet yksin”, mikä paremmin vastaa totuutta, noin 30 miljoonan suoraan sairastuneen ihmisen olemassaolo säväyttäisi yleistä mielipidettä enemmän.

Tilanne on onneksi hitaasti muuttumassa, pääasiassa potilas- ja vanhempainjärjestöjen väsymättömän työn ansiosta. Vielä äskettäin lääkintäviranomaiset ja politiikantekijät enimmäkseen sivuuttivat harvinaiset sairaudet. Tänäpä, ja vaikka tunnettujen harvinaisten erityissairauksien määrä on edelleen hyvin alhainen, voimme nähdä yleisen mielipiteen joidenkin osien heräämisen ja tämän seurauksena viranomaiset ovat ryhtyneet joihinkin toimenpiteisiin. Niille harvinaisille sairauksille, joille on olemassa yksinkertainen ja tehokas ennalta ehkäisevä hoito, tehdään jopa seulontaa osana julkista terveyspolitiikkaa. Tämä ei kuitenkaan lainkaan riitä ja viranomaisten on korkea aika nähdä harvinaiset sairaudet terveydenhoidon prioriteettina ja ryhtyä toimenpiteisiin näistä sairauksista kärsivien potilaiden ja perheiden tukemiseksi konkreettisesti. Kuten tiedämme, useimpiin näihin sairauksiin liittyy sensorisia, motorisia, psyykkisiä ja fyysisiä haittoja. Vaikeudet ovat tehokkaasti vähennettävissä soveltamalla asianmukaisia julkisia menettelytapoja.

Kuten on korostettu orposairauksia koskevassa taustaraportissa liittyen maailman terveysjärjestön WHO:n raporttiin koskien prioriteettilääkkeitä Euroopalle ja maailmalle, ”huolimatta viimeisen yhden tai kahden vuosikymmenen aikana lisääntyneestä harvinaisista sairauksista koskevassa julkisesta tietoisuudesta, harvinaisten sairauksien hoitojen kehittämiseen liittyvässä tietämyksessä on edelleen paljon aukkoja. Poliitikantekijöiden on ymmärrettävä, että harvinaiset sairaudet ovat kriittinen terveysongelma noin 30 miljoonalle ihmiselle EU:ssa”.

On myös muistettava harvinaisten sairauksien sosiaaliset aspektit ja seuraamukset: paikallisella tasolla on järjestettävä ja kehitettävä alueellisia ja taloudellisia palveluja perheiden ja potilaiden tueksi, esim. päivähoitopalveluja, turvakeskuksia, ensiapuasemia, sosiaalisuus- ja kuntoutuskeskuksia, kesäleirejä, koulutuspalveluja ja ammatillista koulutusta. Ongelmiin liittyen käsitykseen ”meidän jälkeen” – kun harvinaisesta sairaudesta kärsivän potilaan elinikäinen huoltaja ja/tai vanhempi poistuu – on puututtava ja asiaan on kiinnitettävä kansallisten ja eurooppalaisten päätöksentekijöiden huomio. On arvioitava alan nykyiset kokemukset ja laadittava pätevät järjestö- ja hallintomallit. On korostettava, että sosiaalipalveluihin liittyvät haasteet ja ongelmat pysyvät harvinaisesta sairaudesta kärsivän potilaan koko elämän ajan ja käyvät niin tärkeiksi, että sairauden lääketieteelliset näkökohdat voidaan prioriteettijärjestyksessä asettaa toiseksi.

2 Tarve lisätä julkista tietoutta ja luoda asianmukainen julkinen politiikka

Tänään tiedetään paremmin miksi harvinaiset sairaudet on kauttaaltaan sivuutettu niin pitkään. Selvästikin on mahdotonta kehittää kansallista erityistä julkista terveyspolitiikkaa kutakin harvinaista sairautta varten. Toisaalta globaalinen - mieluummin kuin pala palalta - lähestymistapa voi synnyttää soveltuvia ratkaisuja. **Gloaalinen lähestymistapa harvinaisiin sairauksiin antaa harvinaisesta sairaudesta kärsivälle yksittäiselle potilaalle mahdollisuuden irrottautua eristäytyneisyydestä. Asianmukaista julkista terveyspolitiikkaa** voidaan kehittää aloilla, jotka koskevat tieteellistä ja biolääketieteellistä tutkimusta, teollisuuspolitiikkaa, lääketutkimusta ja -kehitystä, asiaan liittyvien osapuolten tietoa ja koulutusta, sosiaalihuoltoa ja -etuja, sairaalahoitoa ja hoitamista kotona. Kliinisen tutkimuksen kohentamiseksi tulisi kansallisin ja eurooppalaisin toimenpitein edistää harvinaisia sairauksia koskevien kliinisten kokeiden julkista rahoitusta. Suurempan tarpeeseen terveydenhoidon ammattilaiset, terveydenhoidon asiantuntijat ja politiikantekijät eivät voi soveltaa perinteisiä toimintatapoja ja tärkeysjärjestelyjä. Tällainen lähestymistapa ei päde harvinaisille sairauksille eikä ole eettisesti kestävä.

Suuremman kansainvälisen yhteistyön tarve tieteellisessä tutkimuksessa on silmiinpistävä. Nykyiset tutkimuspyrkimykset ovat edelleen epäyhtenäisiä ja tutkimuslaboratorioiden välisen koordinoinnin lähes puuttuessa tutkimus on hajanaista. Harvinaisten sairauksien kohdalla, kun resurssit ovat varsin rajallisia ja potilaspopulaatio hyvin pieni, puuttuva koordinaatio haittaa erityisesti tietämyksen lisäämistä harvinaisista sairauksista. Tässä erityisessä ympäristössä tutkimuksen tarpeeton monistus herättää tärkeitä eettisiä kysymyksiä.

Lääkinnällinen ja tieteellinen tietämys harvinaisista sairauksista on puutteellista. Vaikka harvinaisia sairauksia käsittelevien tieteellisten julkaisujen – varsinkin niiden, jotka määrittelevät uusia oireyhtymiä - määrä jatkuvasti kasvaa, vähemmän kuin 1 000 sairautta hyötyy minimaalisesta tieteellisestä tietämyksestä, ja nämä ovat oleellisesti harvinaisten sairauksien joukon "yleisimpiä". **Tieteellisen tietämyksen hankinta ja levitys** on elintärkeä perusta sairauksien tunnistamiselle, ja mitä tärkeintä, uuden diagnostiikan ja hoitomenetelmien tutkimukselle.

Lisäksi, "historia osoittaa, että vuosisatojen saatossa hankittu yleinen lääketieteellinen tietämys suurimmalta osaltaan sai alkunsa harvinaisten sairauksien tutkimuksesta. Harvinaisen sairauden malli on auttanut ymmärtämään tavallisempia sairauksia. Harvinaisia sairauksia malleina käyttäen on myös kehitetty uusia menetelmiä. Tehdään esimerkiksi geeniterapiatutkimusta harvinaisilla sairauksilla, kuten X-kromosomaalinen SCID-oireyhtymä, kystinen fibroosi, Gaucherin tauti ja hemofilia"⁵.

Lääkäreiden, tutkijoiden ja poliitikkojen helposti sivuuttamina, vain ne harvinaiset sairaudet, jotka ovat onnistuneet kiinnittämään julkisen huomion, hyötyvät julkisesta tutkimuspolitiikasta ja/tai lääkintäkorvauksista. Pääasiassa potilasjärjestöt ovat herättäneet julkista tietoisuutta, ja kun tämä on ollut mahdollista, sairauden hoidossa tapahtui edistyksiä. Potilaat ja perheet yhdessä terveysammattilaisten kanssa – lääkärit, tiedemiehet ja terveydenhoidon tarjoajat – generoivat tietämyskantaa yhdessä.

Ruotsissa toimivalta osaamiskeskus Ågrenska stiftelsenilta voimme lainata seuraavat perheohjelmaan osallistuneiden potilaiden ja perheiden reaktiot:

- Lopultakin saamme todellisen perspektiivin lastemme vammaisuudesta.
- Nyt tunnemme olevamme "normaaleja";
- Kokemuksien vaihto on yhtä tärkeä kuin asiantunteva tietämys.

⁵ Orposairauksia koskeva taustaraportti liittyen raporttiin "Maailman terveysjärjestön WHO:n raportti prioriteettilääkkeistä Euroopalle ja maailmalle" – 7 Lokakuu 2004

3 Asianmukaisten julkisten terveydenhoitojärjestelmien ja ammattihoidon tarve

Ensimmäisten oireiden ilmestyttyä alkaa ensitaistelu diagnoosin saamiseksi, mikä voi kestää vuosia. Diagnoosin saatuaan potilaat ja heidän perheensä joutuvat tappeluun tulla kuulluksi, saada tietoa ja tulla ohjatuksi osaviiniin sairaanhoitoyksikköihin, mikäli niitä on, saadakseen asianmukaisin olemassa olevan hoidon. Diagnoosin jälkeen potilaat ja heidän perheensä kohtaavat liian usein **vakavasti riittämättömän terveys- ja sosiaalihuollon**.

Harvinaisten sairauksien valtaenemmistölle ei ole hyvän sairaanhoitotoiminnan käytäntöä. Missä tällaista on, hoidon levinneisyyden kattavuus ehkä ei ole optimaalista: terveydenhoidon kaikki ammattilaiset eivät aina ole riittävästi koulutettuja, eivätkä kaikki EU-maat ole näitä käytäntöjä omaksuneet ja jakaneet. Harvinaisesta sairaudesta kärsivän potilaan kokonaisvaltaisen hoidon esteenä on lisäksi lääketieteellisten erikoisalojen segmentointi.

Perheet ja terveydenhoitotyöntekijät valittavat usein äärimmäisestä vaikeudesta toimittaa tarvittavat **sosiaalietujen saamisen edellytyksenä olevat hallinnolliset vaiheet**. Eri maiden välillä - ja jopa saman maan eri alueiden välillä - on merkittäviä ja mielivaltaisia eroavuuksia rahoavustuksien, ansiotuen ja lääkekustannuksien korvauksien määrärahoissa. Toteutuneet hoitokustannukset ovat sairauden harvinaisuudesta ja erikoistuvien keskusten harvalukuisuudesta johtuen Euroopassa useimmiten korkeampia kuin muiden sairauksien kohdalla. Useimmissa tapauksissa perheet kantavat yksin merkittävän osuuden näistä kuluista, **lisää siten eriarvoisuutta edelleen** harvinaisesta sairaudesta kärsivien rikkaiden potilaiden ja harvinaisesta sairaudesta kärsivien köyhien potilaiden välillä. Matkakustannukset erikoistuviin keskuksiin ovat korkeita, huomioiden työstä poissaoloajan ja taloudelliset kustannukset. Lisäksi ahdistuneisuus kasvaa, koska yleensä vain toinen vanhemmista voi matkustaa, kun toinen katsoo muiden lasten perään tai on oltava töissä.

Tärkeää on myös korostaa, että perheessä, jossa on harvinaisesta sairaudesta kärsivä lapsi, useimmiten toinen vanhemmista - yleensä äiti - joko lopettaa kodinulkoisen palkatun työnteon kokonaan tai vähentää sitä merkittävästi. Tästä seuraa, että **vaikka kustannukset lisääntyvät dramaattisesti, tulot supistuvat merkittävästi**. Kun harvinaisesta sairaudesta kärsivä potilas on aikuinen, joka on riittävän terve kyetäkseen työnteeseen, työtunteja on sovittava mahdollittamaan lääkärissä käyntejä ja asianmukaisen hoidon. Logistiikkamielessä paljon on tehtävä, jotta vammaisen ja terveen kansalaisen välillä varmistetaan todellinen tasavertaisuus. Tiedetään hyvinkin, että vamma aiheuttaa vammaisuuden, jos ympäristö ja määräykset eivät huomioi vammaisten ihmisten erityistarpeet niiden osallistumiseksi yhteiskuntaan. Vamma on osa olemustamme. **Vammaisuus tulee ulkoa vammauttavien tekijöiden kautta**.

Eräiden harvinaisten sairauksien kohdalla, esim. suvuittain esiintyvä Välimeren lymfooma, fragiili X-oireyhtymä ja kystinen fibroosi, eräissä maissa on hoito-ohjelmia ja selviä lääkinnällisiä, sosiaalisia ja koulutusohjelmia, kuten myös jotakuinkin hyvin kohdistettuja seulontaohjelmia.

Kun syntymää edeltävän ja oireellisen vaiheen seulontamenetelmät harvinaisten sairauksien toteamiseksi mahdollistavat aikaisen ja tehokkaan lääkintähoidon, ne olisi sovellettava, koska ne voivat parantaa elämän laatua ja kestoa merkittävästi. Muita **seulontaohjelmia** tulisi ottaa käyttöön osana julkista terveyspolitiikkaa heti, kun käytettävissä on yksinkertaisia ja luotettavia testejä. Ennusteen ja kliinisen hoidon kvalitatiivinen ja kvantitatiivinen edistymisen herättää uusia terveydenhoidollisia kysymyksiä koskien yleistettyjä ja kohdistettuja seulontakäytäntöjä joidenkin sairauksien toteamiseksi.

Eristämisestä potilaiden valtaistamiseen

Tieteen ja hoidon edistys herättää luonnollisesti suuria toiveita ja siitä odotetaan perinpohjaisia muutoksia. Nykyiset julkiset ohjelmat harvinaisten sairauksien tutkimiseksi eivät kuitenkaan riitä; lääkkeiden kehittäminen pienen potilasmäärän hoitamiseksi pysyy hyvin vähäisenä ja niin ikään puuttuu riittävä ei-lääkinnällinen terveydenhoito.

Hoidon ja huolenpidon yleisen vähyyden lisäksi, ympäröivä **psykologinen autioma** aiheuttaa yksittäisille potilaille ja vanhemmille erityistä tuskaa. Joudut – tai lapsesi tai perheenjäsenesi joutuu – kärsimään ei vain sairaudesta, josta ei tiedetä juuri mitään, vaan myös siitä, että kukaan ei käsitä mitä joudut – potilaana tai vanhempana – henkilökohtaisesti kestäämään jokapäiväisessä elämässäsi. Pelkästään sanan “ymmärrän” kuuleminen, ja mahdollisuus jakaa kertomuksia ja neuvoja päivittäisistä kokemuksistasi voi antaa valtavan avun. Toisinaan on mahdollista jopa nauraa yhdessä tuskallisista tosiasioista ja siten laukaista kestävämmän jännityksen, joka on osa harvinaisesta sairaudesta kärsivän potilaan ja vanhempien arkielämää, mutta tämä tärkeä “varoventtiili” on mahdollinen vain, jos ensiksi tunnet tulleeti täysin ymmärretyksi, olevasi täysin turvassa ja arvostelusta vapaassa ympäristössä. Tämän takia potilaat ja vanhemmat ovat muodostaneet erilaisia “**oman avun tukiryhmiä**”. Potilaita ja myös perheitä ja hoitajia yhdistäviä tukiryhmiä ja sähköpostitse keskustelevia ryhmiä aktiivisesti käynnistävät ja edistävät potilasjärjestöt voisivat olla arvokkaina välineinä maantieteellisen, sensorisen eristyksen ja harvinaisuuden käsittävän kolmoisongelman voittamiseksi.

Tässä **riittämättömän tieteellisen tietämyksen ja inhimillisen eristyksen** ympäristössä harvinaisesta sairaudesta kärsivät potilaat ja heidän perheensä tiedetään olevan aktiivisempia kuin tavallisista sairauksista kärsivät potilaat, koska he ovat usein tulleet yhtä tietäviksi – tai jopa tietävämmiksi – taudistaan kuin terveysammattilaiset, joiden on oletettu lieventävän heidän kärsimyksiään.

Harvinaisesta sairaudesta kärsivien potilaiden ja vanhempien järjestöt on perustettu seurauksena potilaiden ja heidän perheensä kokemuksesta joutua usein poissuljetuiksi terveydenhoitojärjestelmistä ja siten tulla pakotetuksi vastaamaan itse sairaudestaan. Tiedeyhteisön riittämätön tietämys harvinaisista sairauksista ja kansallisten osaavien viranomaisten ja lääketeollisuuden taholta näille sairauksille suotu vähäinen huomio ovat johtaneet **potilaiden ja vanhempien järjestöjen perustamiseen**. Harvinaisesta sairaudesta kärsivien potilaiden järjestöjen tarkoituksena on koota, tuottaa ja levittää vähäinen nykytieto sairaudestaan ja saattaa potilaiden ja vanhempien äänet kuuluviin. Heidän **toimensa ovat jo varmistaneet edistyksen** potilaille ja vanhemmille annettavassa terveydenhoidossa ja sosiaaliavussa, hoitojen kehittämisessä ja julkisen tietoisuuden lisäämisessä harvinaisista sairauksista. Joissakin tapauksissa eräät potilasjärjestöt ovat onnistuneet keräämään varoja tutkimusprojektien rahoittamiseksi, joita muutoin ei olisi toteutettu.

Loppupäätelmä

- Harvinaisesta sairaudesta kärsivä potilas on terveysjärjestelmien orpo, usein ilman diagnoosia, ilman hoitoa, ilman tutkimusta: siksi, ilman syytä toivoa⁶.
- Tässä vaikeuksien täyttämässä yleisessä kehyksessä on korostettava, **että aina on jotakin hyödyllistä tehtävissä** jopa nykyisin, rajoittunein mutta lisääntyvin, tietämyksin ja välinein: soveltaen uudelleen koulutusta ja kuntoutusohjelmia, äskettäin luotuja ja hyväksytyjä orpolääkkeitä, fysioterapian alalla tapahtunutta kehitystä, ravintoa ja ravitsemusoppia, kivunhallintaa, psykologiaa, sairaalalaitteita, kehittyneitä terapioita, tiedonvaihtokäytäntöjä, ja kansalliset julkiset terveysjärjestelmät voisivat aikaansaada paljon enemmän harvinaisesta sairaudesta kärsivien potilaiden elämänlaadun parantamiseksi ja todennäköisen elinajan pidentämiseksi.
- Kansallisella tasolla eräät EU-jäsenmaat ovat kehittäneet **harvinaisten sairauksien erityisiä julkisia menettelytapoja**: nämä maat ovat Tanska, Ranska, Italia, Ruotsi, Espanja ja Yhdistynyt kuningaskunta.
- EU-tasolla **orpolääketuotteita koskevien määräysten** lisäksi, nykyiset ajatukset **referenssikeskuksista/verkoista** asiantuntevuuden suurta keskittämistä edellyttävien terveydentilojen tutkimiseksi osoittaa EU:n päätöksentekijöiden kasvavaa tietämystä niiden harvinaisten sairauksien varsinaisesta eurooppalaisesta lisäarvosta, jotka luonnostaan edellyttävät, että on ryhdyttävä toimiin kansainvälisellä tasolla. Referenssikeskukset voisivat olla joko sairauskohtaisia, tai erikoistuneita harvinaisten sairauksien ryhmään. Terveiden ammattilaisten nykyiset ja kehittyvät verkot ja alustava laboratorioden välinen yhteistyö osoittavat, että on jo olemassa joitakin parhaimpia toimintatapoja, joskin ne ovat suppeita ja ne on jaettava ja levitettävä. Päätehtävänä säilyy yhä tutkimuksen kehittäminen ja kannustaminen nykyisen tietämyksen lisäämiseksi, joka ei ole lähessään riittävä harvinaisten sairauksien haasteiden kohtaamiseen.

EURORDIS-järjestö

Harvinaisten sairauksien eurooppalainen järjestö (EURORDIS) edustaa yli 200 harvinaisten sairauksien järjestöä 24 eri maassa, kattaen yli 1 000 harvinaista sairautta. Järjestö edustaa siten yli 30 miljoonan harvinaisesta sairaudesta kärsivän potilaan ääntä kautta Euroopan.

EURORDIS on potilaiden hallitseman liittoutuman muodostavien niiden harvinaisten sairauksien alalla toimivien potilasjärjestöjen ja henkilöiden ei-valtiollinen järjestö, jotka ovat omistautuneet harvinaisten sairauksien kanssa elävien kaikkien ihmisten elämänlaadun parantamiseen Euroopassa. Järjestöä tukevat sen jäsenet, ranskalainen lihasdystrofia yhdistys (l'AFM Association Française contre les Myopathies), Euroopan komissio, yritysten säätiöt ja terveysalan teollisuus. EURORDIS perustettiin vuonna 1997. Lisätietoja EURORDIS-järjestöstä ja harvinaisista sairauksista löytyy kotisivuilta: <http://www.eurordis.org>

⁶ "Avis et Rapports du Conseil Economique et Social", edition 2001, Journaux officiels de la République Française.