

**HELENA KÄÄRIÄINEN**  
perinnöllisyyslääketieteen  
erikoislääkäri, tutkimusprofessori  
Terveyden ja hyvinvoinnin laitos

## Osaamisverkot tueksi harvinaissairauksien diagnostiikassa ja hoidossa

- EU-maissa sairaus määritellään harvinaiseksi, jos sitä sairastaa korkeintaan 5/10 000 asukasta.
- Harvinaissairauksia on tuhansia ja kaikilla lääketieteen aloilla. Suomessa niitä sairastaa arviolta 300 000 ihmistä
- Suomen kaikissa yliopistosairaaloissa on harvinaisten tautien yksikkö osaamista koordinoimassa.
- EU:ssa on muodostettu jäsenmaiden osaamiskeskuksista 24 osaamisverkkoa.

### KIRJALLISUUTTA

- 1 Eurordis. The Voice of 12,000 Patients. 2009. www.eurordis.org/publication/voice-12000-patients
- 2 Euroopan unionin virallinen lehti. Neuvoston suositus, annettu 8 päivänä kesäkuuta 2009, toimista harvinaisten sairauksien alalla. [http://eur-lex.europa.eu/legal-content/FI/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703\(02\)&from=EN](http://eur-lex.europa.eu/legal-content/FI/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703(02)&from=EN)
- 3 Sosiaali- ja terveysministeriö. Valtioneuvoston julkaisuarkisto 2014. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017. Ohjausryhmän raportti. STM, Raportteja ja muistioita 2014:5. <http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/70262>
- 4 [http://stm.fi/documents/1271139/1367174/Potilasdirektiivi\\_EU.pdf/38833efa-3b3a-44df-8556-4d56ee484164](http://stm.fi/documents/1271139/1367174/Potilasdirektiivi_EU.pdf/38833efa-3b3a-44df-8556-4d56ee484164)
- 5 [https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern_en)

Parhaimmillaan tie harvinaissairaudesta epäilystä oikeaan diagnoosiin ja hoitoon sujuu hyvin. Heikoimmillaan se vie vuosikautia.

Harvinaissairauksien potilasyhdistysten eurooppalainen kattojärjestö EURORDIS (1) on selvittellyt diagnoosien viivästymisen seurauksia. Sen haastattelemista suomalaispotilaista (434 perhettä) 57 % koki viivästymisen aiheuttaneen negatiivisia seuraamuksia – jopa potilaan kuoleman tai toisen sairaan syntymisen perheeseen. Väärän diagnoosin oli aluksi saanut 32 % potilaista.

Varma diagnoosi usein selkiyttää potilaan ja perheen elämää ja ainakin lopettaa diagnoosin etsinnän. Useimpiin tauteihin ei silti ole tarjolla kuin oireenmukaista hoitoa, vaikka diagnoosiin päästäisiinkin. Tutkimus harvinaislääkkeiden ja täsmähoitojen kehittämiseksi on vilkasta, mutta kehitystä hidastaa pienten potilasmaailmojen siirtäminen eri puolille maailmaa.

tietoisuuteen ja julkiseen keskusteluun EU-maissa.

Tässä katsauksessa kuvataan harvinaissairauksien diagnostiikkaan ja hoitoon liittyviä pulmia ja niiden ratkaisemiseksi kehittyneen verkottumisen nykyvaihetta.

### Hoidon organisoituminen Suomessa

Sosiaali- ja terveysministeriö antoi Harvinaiset sairaudet -ohjausryhmän tehtäväksi v. 2012 suunnitella näitä sairauksia koskeva strategia. Ryhmään kuului terveyden- ja sosiaalihuollon toimijoita sekä kolmannen sektorin järjestöjen ja potilasyhdistysten edustajia.

Ryhmän esittämä raportti (3) jäi kuitenkin ehdotukseksi, eikä siitä tullut virallista ohjelmaa. Harvinaisiksi määriteltiin sairaudet, joita sairastaa enintään viisi ihmistä 10 000:ta ihmistä kohden. Ohjelma paneutui tutkimuksen, diagnostiikan, hoidon, kuntoutuksen, potilaiden voimaannuttamisen ja heidän psykososiaalisen tukensa keskeisiin kehittämistoimiin.

Raportin innoittamina yliopistosairaalat alkoivat organisoida toimintaansa niin, että tietyt harvinaisten sairauksien hoidon ongelmat voitaisiin huomioida paremmin. Tällaisia olivat esimerkiksi erikoisalojen rajat ylittävät hoitotarpeet ja elämänmittaisten oireiden hoidon jatkuvuus.

Vuosina 2015–17 kaikkiin yliopistosairaaloihin perustettiin harvinaisten sairauksien yksikkö. Niiden tarkoitus on tunnistaa sairaaloissa oleva erityisosaaminen kaikilta erikoisaloilta ja luetteloida se lähettävien lääkäreiden käyttöön. Lisäksi yksiköt pyrkivät sujuvoittamaan hoitoa erityisesti silloin, kun monioireinen potilas tarvitsee asiantuntemusta useilta erikoisaloilta.

Yksiköt toimivat neuvontapisteinä, kun terveydenhuollossa epäillään potilaan sairastavan

### Perusterveydenhuolto on avainasemassa harvinaissairauksissa.

EU:n neuvosto antoi v. 2009 harvinaisia sairauksia koskevan suosituksen (2). Jäsenvaltioita kehoitettiin laatimaan näitä sairauksia koskevat suunnitelmat ja strategiat summaava kansallinen ohjelma. Tavoitteena oli mm. tunnistaa harvinaisten sairauksien osaamiskeskuksia EU-maissa ja mahdollistaa verkostojen luominen asiantuntemuksen levittämiseksi.

Useimmat EU-maat, myös Suomi, kirjjasivat suunnitelmansa kansallisiksi ohjelmiksi. Harvinaisten tautien ongelmat nousivatkin aiempaa paremmin terveydenhuollon ja päättäjien

- 6 <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet>
- 7 [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence\\_of\\_rare\\_diseases\\_by\\_alphabetical\\_list.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf)
- 8 <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

VERTAISARVIOITU 

harvinaista sairautta, mutta ei tiedetä, miten edetä. Ne rakentavat toimintamalleja verkkokonsultaatioille ja ovat tiiviisti verkostoituneet parantaakseen yhteistyötään ja työnjakoa. Myös yhteistoimintaa potilasyhdistysten kanssa on tiivistetty.

### Osaaminen Suomessa ja Euroopassa

EU-maat tukevat vahvasti osaajien verkottumista harvinaissairauksien diagnostiikassa ja hoidossa. Tuki on osa rajat ylittävistä terveydenhuollosta säätävän potilasdirektiivin (4) toimeenpanoa.

Vuonna 2017 perustettiin mittavien hakuprosessien päätteeksi 24 eurooppalaista harvinaissairauksien osaamisverkkoa (European Reference Networks for Rare and Low Prevalence Complex Diseases, ERN). Niihin valittiin yli 900 kansallista harvinaistauteihin erikoistunutta

osaamiskeskusta noin 300 sairaalasta 26 EU-maassa (5). Kansallisille keskuksille luodut kriteerit painottavat etenkin moniammatillista osaamista, elinikäistä hoitoa sekä potilaiden ja potilasyhdistysten roolia osana toimintaa.

Suomi lähti ERN-toimintaan melko varovaisesti: toistaiseksi mukana on vain 14 osaamiskeskusta (taulukko 1). ERN-verkkojen täydentäessä kokoonpanojaan v. 2019 Suomesta todennäköisesti lähtee mukaan vielä kymmenkunta osaamiskeskusta. Sen jälkeen Suomella olisi edustus useimmissa näistä verkoista.

ERN-toiminnan kantava ajatus on, että osaamista yhdistämällä tuettaisiin harvinaispotilaiden hyvää hoitoa kotimaassaan. Varsinainen rajat ylittävä hoito, eli potilaiden hakeutuminen parhaisiin eurooppalaisiin keskuksiin, olisi monessa mielessä hankalaa. Se ruuhkauttaisi tiettyjä

TAULUKKO 1.

#### ERN-verkon (European Reference Networks for Rare and Low Prevalence Complex Diseases, ERN) jäsenkeskukset Suomessa ja muualla Euroopassa.

ERN ja sen aihepiiri	Suomalainen osaamiskeskus	Keskuksia yhteensä / maita yhteensä
ERN Bond: harvinaiset luustosairaudet	-	39/9
ERN Cranio : kraniofasialiset rakennepoikkeamat; harvinaiset korva-, nenä- ja kurkkusairaudet	HUS	29/11
Endo-ERN: harvinaiset endokriiniset sairaudet	-	71/19
ERN Epi-CARE: harvinaiset epilepsiat	KYS	27/13
ERKNet: harvinaiset munuaissairaudet	HUS	37/12
ERN-RND: harvinaiset neurologiset sairaudet	-	32/13
ERNICA: harvinaiset rakennepoikkeamat	HUS	20/10
ERN LUNG: harvinaiset keuhkosairaudet	-	60/12
ERN Skin: harvinaiset ihosairaudet	HUS	56/18
ERN EURACAN: harvinaiset aikuisten kasvaimet	TYKS	65/15
ERN EuroBloodNet: harvinaiset veritaudit	-	66/15
ERN eUROGEN: harvinaiset urogenitaalisairaudet	-	29/11
ERN EURO-NMD: harvinaiset neuromuskulaarisairaudet	TAYS	45/14
ERN EYE: harvinaiset silmätaudit	-	29/13
ERN GENTURIS: harvinaiset perinnölliset syöpäoireyhtymät	TYKS	23/12
ERN GUARD-HEART: harvinaiset sydänsairaudet	HUS	24/12
ERN ITHACA: synnynnäiset rakennepoikkeamaoireyhtymät ja kehitysvammaisuus	HUS	36/13
MetabERN: perinnölliset metaboliset taudit	-	68/17
ERN PaedCan: lasten syöpätaudit	TYKS, TAYS, KYS	57/18
ERN RARE-LIVER: harvinaiset maksasairaudet	-	28/11
ERN ReCONNET: harvinaiset sidekudossairaudet	-	25/8
ERN RITA: harvinaiset immunopuutokset ja autoimmuuni-/inflammaatiosairaudet	-	24/10
ERN TRANSPLANT-CHILD: lasten elinsiirrot	-	17/10
VASCERN: harvinaiset verisuonisairaudet	HUS	32/11

klinikoita, aiheuttaisi runsaasti kielivaikeuksia ja joissakin maissa ehkä jopa köyhdyttäisi osaamista entisestään.

EU-komissio on kehittänyt tietoturvallisen konsultaatioalustan, jonka avulla voidaan suorittaa verkkokonsultaatioita ja pitää tarvittaessa verkkovastaanottoja. Konsultaatioiden tulee tapahtua kansallisen osaamiskeskuksen kautta.

### Harvinaissairaanhoidon polku

Perusterveydenhuolto on avainasemassa myös harvinaissairauksissa. Sen tulee osata epäillä harvinaissairautta ja ohjata potilas asiantuntevaan paikkaan sekä toisaalta olla vastaanottamassa hänet takaisin arkisen hoidon toteuttamista varten.

Yksi harvinaisyksiköiden haastava tehtävä on kouluttaa perusterveydenhuolto ja luoda käytäntöjä, jotka heti aluksi ohjaavat potilaan sujuville hoitopoluille sairautta epäiltäessä. Kun potilaalla on tietyllä erikoisalalla ohjaava oire, kuten lihasteikkous tai erikoinen ihomuutos, on luontevaa lähettää hänet tämän erikoisalalla klinikkaan. Siellä työskentelevien vastuulle jää harvinaissairausten tunnistaminen ja potilaan ohjaaminen osaavimpaan klinikkaan.

Ongelmana ovat potilaat, joiden oirekuva on epämääräisempi: poikkeava infektioalttius, ulkonäön erikoiset piirteet yhdistettynä lievähkön muuhun oirekuvaan, erikoinen yhdistelmä oireita eri elimistä, tavallinen tauti vääränikäisellä potilaalla tai imeväisikäisen poikkeava kehitys.

## *Terveyskylä-hankkeessa on harvinaisille taudeille oma "talonsa".*

Sukuanamneesi voi antaa vihjeen periytyvästä harvinaissairaudesta, joskin suuri osa geneettisistä tautitapauksista on ensimmäisiä suvuisaan. Tasapainottelu asianmukaisen valppauden ja turhien läheteiden välillä voi olla vaikeaa.

Myös diagnosoidun tai tarkkaa diagnoosia vaille jääneen potilaan tavalliset lääketieteelliset ongelmat ja arkielämän tukeminen jäävät useimmiten perusterveydenhuollon vastuulle. Osaamiskeskusten ja ERN-verkkojen haastava tavoite on ohjata perusterveydenhuolto näissä tilanteissa.

### Diagnostiikka

Joihinkin harvinaissairauksiin on spesifinen ja kiireellistä aloittamista edellyttävä hoito. Oikeaa diagnoosia pitäisi tällöin osata epäillä nopeasti. Vaikkei spesifistä hoitoa olisikaan tarjolla, on tärkeää löytää oikea diagnoosi, jotta taudin enuste, toistuminen perheessä ja hoitomahdollisuudet hahmottuvat.

Valtaosa harvinaissairauksista on geneettisiä, joten tarkka diagnoosi käytännössä tarkoittaa tautia aiheuttaneen geenivirheen tunnistamista. Geenidiagnostiikka on siirtymässä yksittäisistä mutaatiotesteistä tai yksittäisten geenien sekvensoinnista kliinisiin tilanteisiin räätälöityihin geenitestipaneelisiin ja koko eksomin (kaikkien koodaavien geenien) tai koko genomien kattaviin menetelmiin.

Genominlaajuinen diagnostiikka ei vaadi testiä tilattaessa samanlaista erityisosaamista kuin tiettyyn geeniin fokusoiva diagnostiikka. Tulosten tulkitseminen ja niiden sekä mahdollisten yllättävien sivulöydösten selittäminen potilaille ja perheille on sen sijaan varsin vaativaa.

Geenitason diagnostiikka tehdään Suomessa pääasiassa yliopistosairaaloissa. Niissä kaikissa on tarjolla perinnöllisyyslääketieteen erityisosaamista, jota usein tarvitaan tulosten tulkitsemisessä ja suvun tutkimusten käynnistämiseksi.

Kun harvinaiselle taudille on pystytty asettamaan tarkka diagnoosi, ollaan jo pitkällä. Läheskään aina sellaista ei kuitenkaan löydy. Tilanne on turhauttava potilaalle ja perheelle, mutta diagnoosin etsimiseen ei voi takertua loputtomiin.

Yliopistosairaalan erityisosaajilla on vankka kokemus tällaisen epävarmuuden sietämisestä ja hoitomahdollisuuksien ja ennusteen hahmottelemisesta potilaille. Juuri näille perheille myös genetiikan ammattilaisen tapaaminen voi olla avuksi.

### Hoito

Hyvin harvinaisten sairauksien hoidosta on kokemusta vain harvoissa paikoissa. EU-tasolla kaavailaan mallia, jossa harvinaissairautta sairastavaksi epäilty potilas lähetettäisiin oman maan osaamiskeskukseen, joka tarvittaessa konsultoi asianmukaista ERN-verkkoa.

Joskus potilas saatetaan päätyä lähettämään konsultaatioon tai hoitotoimenpiteeseen toiseen EU-maahan. Tällöin hoidon kustannuksista

## TAULUKKO 2.

### Tietoa harvinaisista taudeista.

#### Suomenkielisiä tietokantoja

Terveyskylä	<a href="http://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet">www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet</a>
Norio-keskus	<a href="http://www.norio-keskus.fi/tietoa/tietolehtiset.html">www.norio-keskus.fi/tietoa/tietolehtiset.html</a>
Harvinaiset-verkko	<a href="http://www.harvinaiset.fi/diagnoosit">www.harvinaiset.fi/diagnoosit</a>
Terveysportti	<a href="http://www.terveysportti.fi">www.terveysportti.fi</a>

#### Kansainvälisiä tietokantoja

Orphanet	<a href="http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php">www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php</a>
GeneReviews	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/">www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/</a>
Genetics Home Reference	<a href="https://ghr.nlm.nih.gov/condition">https://ghr.nlm.nih.gov/condition</a>
Rarelink	<a href="http://rarelink.fi/">http://rarelink.fi/</a>
OMIM	<a href="http://www.omim.org/">www.omim.org/</a>
PubMed	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/">www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/</a>

huolehtii lähettävä taho. Paras osaaminen saat-  
taa löytyä Suomen ulkopuolelta esimerkiksi har-  
vinaisissa kirurgisissa toimenpiteissä tai kehiti-  
teillä olevissa geenihoidoissa.

EU-lainsäädännön mukaan kansalaiset voivat  
halutessaan itsekkin hakeutua hoitoon toiseen  
EU-maahan. Jos potilas harkitsee tällaista, hän-  
tä kannattaa neuvoa kysymään hoitoon hakeu-  
tumisesta ja sen mahdollisesta korvattavuudes-  
ta rajat ylittävän terveydenhuollon yhteyspis-  
teestä Kelassa.

Harvinaisiin sairauksiin on harvoin tarjolla  
lääkkeitä. Lääkkeiden kehittämistä ovat hidasta-  
neet pienet myyntiluvut ja vaikeus koota kliini-  
siin lääketutkimuksiin tarpeeksi potilaita.

Tilannetta on pyritty helpottamaan eri tavoin.  
Jos Euroopan lääkevirasto myöntää kehitteillä  
olevalle valmisteelle harvinaislääkestatuksen,  
projektille on tarjolla tieteellistä ja hallinnollista  
neuvontaa sekä helpotuksia myyntilupamaka-  
suista ja muista lääkevalvonnan maksuista.

Kun lääke saa myyntiluvan, sille taataan ky-  
seisen harvinaissairauden hoidossa 10 vuoden  
suoja vastaaviin valmisteisiin nähden vastaavis-  
sa käyttöaiheissa. Kiinnostus harvinaislääkkei-  
den kehittämiseen on tämän takia kasvanut, ja  
kehitteillä on suuri joukko harvinaislääkesta-  
tuksen saaneita valmisteita.

Lääkehoitoa on siitä huolimatta vain harvoin  
tarjolla elämänmittaisiin, kroonisiin harvinais-  
sairauksiin. Valmisteen todellisesta tehostakaan  
ei aina ole luotettavaa tietoa, sillä potilasmäärät

ovat pieniä ja seuranta-ajat lyhyitä. Lähes kaikki  
harvinaislääkkeet ovat erittäin kalliita. Hoidoista  
päättämisen ja hoitovasteen seurannan tulisi-  
kin aina perustua mahdollisimman suureen  
asiantuntemukseen. Odotukset kohdistuvat  
ERN-verkkoihin ja niiden tuleviin hoitosuosi-  
tuksiin.

### Potilaiden ja perheiden osallistaminen

Harvinaista sairautta sairastavat oppivat usein  
tautinsa erinomaisiksi asiantuntijoiksi. Heidän  
kokemuksiaan kannattaa kuunnella herkästi.  
Hoidon toteuttaminen tulisi suunnitella yhdes-  
sä potilaiden kanssa. Kannattaa miettiä, miten  
esimerkiksi todistukset päiväkotiin tai kouluun,  
läheteet fysioterapiaan tai apuvälinehankintoi-  
hin ja etuuskien anomiseen tarvittavat lausun-  
not voitaisiin hoitaa niin, ettei potilaan tarvitsisi  
joka kerta varata aikaa terveyskeskukseen tai  
sairaalan poliklinikalle, matkustaa paikalle ja jo-  
nottaa eri luukuilla. Voisiko asiat hoitaa tavallista  
pitemmällä vastaanottokäynnillä tai nimeä-  
mällä potilaille esimerkiksi oma sairaanhoitaja  
koordinoimaan tällaisia asioita? Potilailla ja per-  
heillä voi olla hyviä ehdotuksia.

Potilasyhdistykset saattavat vertaistuen ohella  
tarjota kokemustietoa hoidon hyvästä organi-  
soinnista. Yhdistyksissä on myös erityisosa-  
amista arkielämän pulmien ratkaisemisessa.  
Harvinaistaudeissa tosin potilasyhdistyksetkin  
saattavat olla pieniä ja hauraita, jos niitä yli-  
päänsä on.

### Mistä tietoa?

Harvinaistauteihin liittyy suomenkielisiä ja  
kansainvälisiä verkkosivuja (taulukko 2). Alun  
perin HUS:n kehittämässä mutta valtakunnalli-  
seksi laajentuneessa Terveyskylä-hankkeessa on  
harvinaisille taudeille oma ”talonsa” (6).

Harvinaissairauksien talossa on kaikille avoin  
osio sekä terveydenhuollon ammattilaisille  
suunnattu osio, johon pääsee vain SOTE-am-  
mattikortilla. Muiden kuin HUS:ssa työskente-  
levien täytyy ensimmäistä kertaa palvelua käyt-  
täessään rekisteröityä ammattilaisosion käyttä-  
jäksi. Osioista saa tietoa kollegojen erityisosa-  
amisesta eri harvinaissairauksien tai sairausryh-  
mien hoidossa.

Kaikille avoin osio tuottaa tietoa, jonka avulla  
voi hahmottaa, milloin itseltä voisi epäillä harvi-  
naissairautta. Se antaa runsaasti linkkejä suo-  
malaisiin ja kansainvälisiin tietolähteisiin sekä

#### SIDONNAISUUDET

Helena Kääriäinen: (Artikkelin ulkopuolinen, aiheen kannalta olennainen taloudellinen toiminta) konsultointi (Blueprint Genetics), luontopalkkiot (Orion), korvaus koulutusaineiston tuottamisesta (Duodecim), Suomen edustaja EU-komission Board of Member States for ERNs -ryhmässä (ei palkkioita).

kontaktitietoa potilasyhdistyksistä. Siellä myös selvitetään yleisellä tasolla periytymistapoja, diagnostisia menetelmiä ja sikiödiagnostiikan mahdollisuuksia.

Osio ei kuitenkaan voi antaa tietoa kaikista harvinaisista taudeista. Esimerkiksi Orphanet luettelee niitä lähes 6 000 (7). Suurimmasta osasta näistä tuhansista taudeista ei ole luotettavaa ja ajantasaista tietoa suomeksi, mutta englanniksi tietoa on saatavilla muutamista luotettavista tietokannoista. Kaikkein harvinaisimmat löytyvät yhä vain yksittäisistä julkaisuista.

#### Valtava Orphanet

Ranskan kansallinen terveystieteiden instituutti perusti Orphanet-verkkosivuston v. 1997 jakamaan tietoa harvinaissairauksista (8). Nyt sivusto on laajentunut seitsemällä kielellä toimivaksi verkkopalveluksi, joka saa EU-rahoitusta.

Palvelun taustalla toimii noin 40 maan yhteisliittymä, jossa myös Suomi on mukana. Orphanet-yhteyksiä hoidetaan Rinnekoti-Säätiön Norio-keskuksessa.

Verkkosivustolta löytyy siis tietoa myös suomalaisista potilasyhdistyksistä, laboratorioista, tutkimusprojekteista jne. Valtavan tietokannan kääntäminen suomeksi ei ole mahdollista.

Orphanet-sivustolla on sairauden nimellä lyhyt yhteenveto kyseisestä harvinaistaudista ja usein myös laajempi artikkeli. Sieltä saa myös

tietoa ("additional information") mm. tautiin liittyvistä geeneistä, diagnostisista laboratorioista ja niiden laadusta, potilasyhdistyksistä, osakeskeksistä, potilasrekistereistä ja tutkimusprojekteista.

Markkinoilla olevista harvinaislääkkeistä julkaistaan säännöllisesti päivitettäviä raportteja. Sairauksien yleisyysluvut kiinnostavat monia, ja niitä voi etsiä sekä sairauskohtaisesti että kootusti raporteista.

Eniten käytetyt palvelut ovat diagnoosikuvaukset (ensyklopedia) sekä ORPHA-koodit, jotka on kehitetty harvinaissairauksien identifioimiseksi. Osa suomalaisista yliopistosairaaloista on ottamassa koodit käyttöönsä, ja koodien lisäämistä Hilmoon valmistellaan. Nykyinen ICD-10-koodisto tunnistaa harvinaissairauksia varsin huonosti, ja ne katoavat osaksi suurempia kokonaisuuksia.

Osa Orphanet-tietokannan artikkeleista on käännetty suomeksi. Ne löytyvät Terveysportista osana Lääkäriin käsikirjaa ja Terveyskirjastosta. Näistä tiivistelmäartikkeleista on suora linkki kyseistä sairautta käsittelevälle englanninkieliselle yhteenvetosivulle. Joistakin sairauksista on linkki myös Aikakauskirja Duodecimin Harvinaiset sairaudet -palstan artikkeleihin. Suomenkieliset tiivistelmät kattavat kuitenkin vain murto-osan Orphanet-verkkopalvelun artikkeleista. ●

[English summary](#) | [www.laakarilehti.fi](http://www.laakarilehti.fi) | in english

Networking in Finland and in Europe to support the diagnosis and treatment of rare diseases

**HELENA KÄÄRIÄINEN**

Specialist in clinical genetics,  
Research Professor  
National Institute of Health and  
Welfare

# Networking in Finland and in Europe to support the diagnosis and treatment of rare diseases

The European Union's definition of a rare disease is a disease affecting no more than 5 per 10 000 persons. There are thousands of rare diseases from all fields of medicine. It is estimated that over 300 000 Finnish people are affected by a rare disease. In response to a recommendation by the EU, a steering group for rare diseases appointed by the Ministry of Social Affairs and Health drafted a National Plan for Rare Diseases 2014–2017. This prompted the University Hospitals to establish Units for Rare Diseases to identify and coordinate expertise on rare diseases in the University Hospitals. In addition, 24 European Reference Networks were formed in March 2017 to join the National Expert Centres with the aim of gathering and spreading expertise. So far, 14 Finnish Expert Centres are involved in these networks. This overview describes problems related to the diagnosis and treatment of rare diseases and the present state of the networking developed to solve them.