

155. löggjafarþing 2024–2025.  
Þingskjal x — x. mál.  
Stjórnartillaga.

## Tillaga til þingsályktunar

### um landsáætlun vegna sjaldgæfra sjúkdóma.

Frá heilbrigðisráðherra.

Alþingi ályktar að unnið skuli að framkvæmd eftirfarandi landsáætlunar um sjaldgæfa sjúkdóma fyrir árin 2025–2030 og að gert verði ráð fyrir framkvæmdinni við gerð fjárlaga hvers árs og í fimm ára fjármálaáætlun.

#### I. FRAMTÍÐARSÝN, MARKMIÐ OG ÁHERSLUR

Landsáætlun í málefnum sjaldgæfra sjúkdóma byggist á þeirri framtíðarsýn og meginreglu að sjúkratryggðir einstaklingar sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma njóti jafns aðgengis að viðeigandi greiningu, meðferð og stuðningsúræðum. Áætlunin byggist á heildstæðri nálgun þar sem eftirfarandi atriði liggja til grundvallar:

- Mannréttindi og sjálfsákvörðunarréttur. Einstaklingar með sjaldgæfa sjúkdóma eigi rétt á tímanlegri þjónustu við hæfi sem taki mið af sjálfsákvörðunarrétti þeirra.
- Samhæfð heilbrigðis-, félags- og skólaþjónusta. Þjónustan skuli vera samþætt og veitt af fagfólki sem hefur yfirsýn yfir ólíka þætti í lífi einstaklinga þar sem samvinna þjónustuveitenda tryggir hámarkslífsgæði og heilbrigði.
- Jafnt aðgengi að meðferð og stuðningi. Allir sem þurfi meðferðir, stuðning eða sérhæfð lyf vegna sjaldgæfra sjúkdóma skuli hafa aðgengi að nauðsynlegri þjónustu, hjálpartækjum og lyfjum, óháð efnahag og búsetu.
- Alþjóðlegt samstarf og nýsköpun. Ísland skuli taka þátt í alþjóðlegu samstarfi til stöðugrar framþróunar og þekkingarleitar um sjaldgæfa sjúkdóma. Nýjasta tækni og aðferðir verði nýttar til að bæta greiningu og meðferð. Auka skal aðgengi að rannsóknum (greininga-, meðferða- og lyfjarannsóknum) fyrir sjúklinga með sjaldgæfa sjúkdóma.

Framkvæmdaáætlunin felst í 20 aðgerðum sem skipt verði í eftirfarandi fimm flokka:

- Hröð og áreiðanleg greining.
- Jafnt aðgengi að meðferð og stuðningi.
- Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma.
- Samhæfð heilbrigðis-, félags- og skólaþjónusta.
- Alþjóðlegt samstarf, rannsóknir og nýsköpun.

#### II. FRAMKVÆMDAÁÆTLUN

Landsáætlun feli í sér aðgerðir sem miði að því að ná meginmarkmiðum í málefnum sjaldgæfra sjúkdóma.

### A. Hröð og áreiðanleg greining.

Aðgerðir í þessum flokki miði að því að tryggja að einstaklingar með sjaldgæfa sjúkdóma fái áreiðanlega og hraða greiningu. Sérstök áhersla verði lögð á nýburaskimun og tímanlega greiningu erfðasjúkdóma.

1. Mótað verði verklag milli þjónustustiga heilbrigðisþjónustu um ferli klínískra greininga og erfðarannsóknna. Markvisst verði unnið að því að bæta aðgengi að erfðarannsóknnum fyrir alvarlega sjaldgæfa sjúkdóma.  
Tímaáætlun: Innan árs.  
Ábyrgð: Landspítali.  
Dæmi um samstarfsaðila: Heilbrigðisráðuneyti, embætti landlæknis og Ráðgjafar- og greiningarstöð.
2. Bætt aðgengi verði að fósturvísagreiningum með framkvæmd hérlendis. Þau gen og sjúkdómar sem leitað er eftir verði valin með tilliti til erlendra viðmiða.  
Tímaáætlun: Innan þriggja ára.  
Ábyrgð: Landspítali.  
Dæmi um samstarfsaðila: Fyrirtæki með sérþekkingu sem samið er við um hluta þjónustunnar ef þörf er á aðkomu fleiri en Landspítala.
3. Styrkt verði við starfsemi erfða- og sameindalæknisfræðideildar Landspítala til að mæta þörf fyrir mönnun og tækjabúnað.  
Tímaáætlun: Innan þriggja ára.  
Ábyrgð: Heilbrigðisráðuneyti og Landspítali.

### B. Jafnt aðgengi að meðferð og stuðningi.

Aðgerðir í þessum flokki miði að því að jafna aðgengi að meðferð óháð efnahag og búsetu, hvort sem um er að ræða einstaklingsmiðaða heilbrigðisþjónustu, sérhæfð lyf við sjaldgæfum sjúkdómum eða hjálpartæki.

4. Aðgengi að nauðsynlegum hjálpartækjum verði tryggt fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma.  
Tímaáætlun: Innan árs.  
Ábyrgð: Heilbrigðisráðuneyti.  
Dæmi um samstarfsaðila: Sjúkratryggingar Íslands.
5. Unnið verði að því að lengja gildistíma lyfjaskírteina og umsókna um þjónustu og hjálpartæki þegar ljóst er að um langvarandi þörf sé að ræða vegna langvinnis sjaldgæfs sjúkdóms.  
Tímaáætlun: Innan árs.  
Ábyrgð: Heilbrigðisráðuneyti.  
Dæmi um samstarfsaðila: Sjúkratryggingar Íslands.
6. Unnið verði að því að miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma veiti markvissa fjarþjónustu um allt land.  
Tímaáætlun: Innan árs.  
Ábyrgð: Landspítali.  
Dæmi um samstarfsaðila: Heilbrigðisráðuneyti og embætti landlæknis.

7. Tekið verði tillit til kostnaðar einstaklinga vegna sérhæfðra tannlækninga fyrir þau sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma sem hafa áhrif á tannheilsu.  
 Tímaáætlun: Innan þriggja ára.  
 Ábyrgð: Heilbrigðisráðuneyti.  
 Dæmi um samstarfsaðila: Sjúkratryggingar Íslands.

### C. Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma á Landspítala.

Aðgerðir í þessum flokki miði að því að styrkja miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma á Landspítala til þjónustu við einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma og fjölskyldur þeirra.

8. Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma verði miðstöð upplýsinga um sjúkdóma, greiningarferli og meðferðarúrræði vegna sjaldgæfra sjúkdóma og sameinist stuðnings- og ráðgjafateymi Landspítala.  
 Tímaáætlun: Innan þriggja ára.  
 Ábyrgð: Landspítali.  
 Dæmi um samstarfsaðila: Heilbrigðisráðuneyti og embætti landlæknis.

9. Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma beri ábyrgð á fræðsluhlutverki gagnvart einstaklingum með sjaldgæfa sjúkdóma, aðstandendum þeirra og þjónustuveitendum.  
 Tímaáætlun: Innan þriggja ára.  
 Ábyrgð: Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma.  
 Dæmi um samstarfsaðila: Landspítali, Ráðgjafar- og greiningarstöð og erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala.

10. Í starfi miðstöðvar sjaldgæfra sjúkdóma verði einnig litið til stuðnings við fjölskyldur einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma, m.a. í formi sálfræðilegrar og félagslegrar ráðgjafar.  
 Tímaáætlun: Innan þriggja ára.  
 Ábyrgð: Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma.  
 Dæmi um samstarfsaðila: Ráðgjafar- og greiningarstöð.

### D. Samhæfð heilbrigðis-, félags- og skólaþjónusta.

Aðgerðir í þessum flokki miði að því að tryggja þverfaglega samvinnu heilbrigðis-, félags- og menntakerfa með heildræna og einstaklingsmiðaða þjónustunálgun við einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma og fjölskyldur þeirra að leiðarljósi. Má þar nefna yfirfærslu frá þjónustu barnalækna yfir í þjónustu á fullorðinsaldri með áherslu á aðlögun og valdeflingu einstaklinga sem þurfa stuðning og meðferð eftir 18 ára aldur.

11. Tryggt verði að allir einstaklingar með sjaldgæfa sjúkdóma fái einstaklingsbundna þjónustuáætlun sem tekur til heilbrigðis-, félags- og skólaþjónustu, eftir því sem við á, sem miði að því að hægt sé að aðlaga þjónustu að þörfum einstaklinga með stuttum fyrirvara, valdi framgangur sjúkdóms breytingu á þjónustuþörfum.  
 Tímaáætlun: Innan þriggja ára.  
 Ábyrgð: Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma.  
 Dæmi um samstarfsaðila: Heilbrigðisráðuneyti, félags- og vinnumálaráðuneyti, mennta- og barnamálaráðuneyti, háskóla-, iðnaðar- og nýsköpunarráðuneyti, Miðstöð menntunar og skólaþjónustu Samband íslenskra sveitarfélaga, heilbrigðisstofnanir, Tryggingastofnun og Sjúkratryggingar Íslands.

12. Áætlun um samhæfða langtímaþjónustu, m.a. heilbrigðis- og félagsþjónustu, ásamt framfærslu og aðkomu aðstandenda liggi fyrir á sautjándra aldursári.  
Tímaáætlun: Innan þriggja ára.  
Ábyrgð: Heilbrigðisráðuneyti.  
Dæmi um samstarfsaðila: Félags- og vinnumarkaðsráðuneyti.
13. Þjónustubörf einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma innan skólakerfisins verði metin og kortlögð í samstarfi við fagfólk. Þess sé gætt að sértækar upplýsingar um sjúkdóminn og framgang hans séu aðgengilegar þeim sem nauðsynlega þurfa á að halda til að auðvelda aðlögun á öllum skólastigum.  
Tímaáætlun: Innan fimm ára.  
Ábyrgð: Heilbrigðisráðuneyti.  
Dæmi um samstarfsaðila: Landspítali, mennta- og barnamálaráðuneyti og Miðstöð menntunar og skólaþjónustu.
14. Markviss miðlun nauðsynlegra upplýsinga um sjúkdóm og sjúkrasögu, í samráði við skjólstæðing, og fjölskyldu ef við á, til þjónustuveitenda til að tryggja fullnægjandi þjónustu og þekkingu.  
Tímaáætlun: Innan fimm ára.  
Ábyrgð: Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma.  
Dæmi um samstarfsaðila: Ráðgjafar- og greiningarstöð, mennta- og barnamálaráðuneyti, Miðstöð menntunar og skólaþjónustu, félags- og vinnumálaráðuneyti og Samband íslenskra sveitarfélaga.
15. Kynningarefni verði útbúið fyrir starfsfólk í skólum og skólaþjónustu um sjaldgæfa sjúkdóma og áskoranir sem þeim fylgja fyrir nemendur í þessum hópi.  
Tímaáætlun: Innan fimm ára.  
Ábyrgð: Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma.  
Dæmi um samstarfsaðila: Mennta- og barnamálaráðuneyti og Miðstöð menntunar og skólaþjónustu.
16. Heilbrigðis- og skólayfirvöld móti verklag um ábyrgð á þjónustu við barn sem þarf næringu eða lífsbjargandi lyf á skólatíma.  
Tímaáætlun: Innan árs.  
Ábyrgð: Heilbrigðisráðuneyti.  
Dæmi um samstarfsaðila: Mennta- og barnamálaráðuneyti og undirstofnanir þess, Miðstöð menntunar og skólaþjónustu og Þróunarmiðstöð íslenskrar heilsugæslu.

#### **E. Alþjóðlegt samstarf, rannsóknir og nýsköpun.**

Aðgerðir í þessum flokki miði að því að nýta alþjóðlega þekkingu tengda sjaldgæfum sjúkdómum með aukinni þátttöku Íslands í alþjóðlegu samstarfi og þannig stuðli að aukinni samvinnu um rannsóknir og tilraunameðferðir. Auk þess miði aðgerðirnar að því að bæta upplýsingaflæði milli stofnana, fylgjast með þróun sjúkdóma og tryggja skráningu einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma svo upplýsingar verði aðgengilegar um hvaða einstaklingar hér á landi gætu haft hag af nýjum meðferðum. Þessum markmiðum verði náð m.a. með rafrænni skráningu á sjaldgæfum sjúkdómum á Íslandi.

17. Aukið samstarf verði við European Reference Networks (ERNs) og Nordic Network of Fetal Medicine (NNFM).  
Tímaáætlun: Innan þriggja ára.  
Ábyrgð: Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma.  
Dæmi um samstarfsaðila: Ráðgjafar- og greiningarstöð.
18. Eftir verði til samstarfs við erlendar rannsókn- og ráðgjafadeildir til að afla sértækra upplýsinga.  
Tímaáætlun: Innan þriggja ára.  
Ábyrgð: Erfða- og sameindalækisfræðideild Landspítala.  
Dæmi um samstarfsaðila: Heilbrigðisráðuneyti.
19. Samræmd og rafræn skráning á sjaldgæfum sjúkdómum verði á Íslandi til að auka þekkingu á sjúkdómum, mæla gæði þjónustu og nýta við gerð klínískra leiðbeininga hérlandis.  
Tímaáætlun: Innan þriggja ára.  
Ábyrgð: Embætti landlæknis.  
Dæmi um samstarfsaðila: Heilbrigðisráðuneyti og Landspítali.

## Greinargerð.

### 1. Inngangur.

Sjaldgæfir sjúkdómar hafa verið skilgreindir sem sjúkdómar sem hafa áhrif á færri en 5 af hverjum 10.000 einstaklingum. Þrátt fyrir lágt algengi eru til um 7.000 sjaldgæfir sjúkdómar, og meirihluti þeirra er af erfðafræðilegum orsökum. Hér á landi er ekki vitað nákvæmlega hversu margir sjaldgæfir sjúkdómar finnast né hversu margir eru með hvern sjúkdóm eða greiningu, þar sem ekki er til sérstök skráning yfir þá. Mikilvæg þróun hefur átt sér stað á sviði greininga og meðferða á alþjóðavísu. Ísland hefur ekki innleitt heildstæða landsáætlun í málaflokknum, þó Norðurlöndin og lönd innan Evrópusambandsins hafi gert það. Sjaldgæfir sjúkdómar hafa viðtæk áhrif á einstaklinga og fjölskyldur þeirra vegna skorts á aðgengi að sérhæfðri meðferð og ófullnægjandi stuðningskerfa. Markmið landsáætlunarinnar er að bregðast við þessum áskorunum og bæta stöðu þeirra sem greinast með sjaldgæfa sjúkdóma.

### 2. Markmið og áherslur.

#### 2.1 Hröð og áreiðanleg greining.

Greining sjaldgæfra sjúkdóma getur verið flókin og langdregin vegna takmarkaðrar sérfræðiþekkingar og erfðafræðilegra rannsókna, en hröð greining sjúkdóma eykur líkur á gagnlegri meðferð í tíma. Reynslan sýnir að viðeigandi og rétt greining veitir greiðari aðgang að viðeigandi meðferð, aðstoð og markvissum stuðningi. Hér á landi fer klínísk greining sjaldgæfra sjúkdóma og heilkenna fram á ýmsum stöðum í heilbrigðiskerfinu og á Ráðgjafar- og greiningarstöð. Erfðafræðileg greining fer almennt fram á erfða- og sameindalækisfræðideild Landspítala.

Erfðarannsóknir geta gefið vísbendingar um horfur og stýrt bæði eftirliti og meðferð sjúkdóma. Framfarir í lyfjaþróun og erfðafræðilegum greiningum á sjúkdómum kalla á aukna sérhæfingu á sviði greininga og þróun á erfðafræðilegri greiningargetu sem er lykillinn að því að tryggja rétta og tímanlega meðferð. Sérstök áhersla verði lögð á fóstur- og nýburaskimun, þar sem snemmgreining getur bjargað lífum og dregið úr alvarlegum fylgikvillum. Einnig

verði klínískar erfðarannsóknir eflar innan lands í samræmi við vaxandi þátt erfðafræði í sjúkdómsgreiningum.

### 2.2 Jafnt aðgengi að meðferð og stuðningi.

Til þess að upplifa heildstæða og samfellda þjónustu þurfa notendur að vera virkir þátttakendur í eigin þjónustu og þjónusta þarf að vera hnökralaus milli allra þjónustuaðila með skýra skiptingu ábyrgðar. Eftir því sem meðferðarúrræði batna er enn mikilvægara að greina og hefja nauðsynlega meðferð eins fljótt og auðið er. Aðgengi að einstaklingsmiðaðri lækisfræði (e. personalized medicine) hefur aukist um allan heim. Hún byggir á því að aðlaga meðferð, forvarnir og eftirfylgd hvers og eins. Tilgangurinn er að bjóða nákvæmari og markvissari greiningu og meðferð.

Aðkoma sjúklingasamtaka í umfjöllun um val og aðgengi á meðferðum er mikilvæg þar sem þau hafa gjarnan bestu innsýn inn í aðstæður hverju sinni.

### 2.3 Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma.

Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma var sett upp innan erfða- og sameindalækisfræðideildar á Landspítala síðla árs 2019. Hlutverk miðstöðvarinnar er m.a. erfðafræðileg greining sjaldgæfra sjúkdóma og erfðaráðgjöf vegna þeirra, ráðgjöf og fræðsla til einstaklinga, aðstandenda og fagaðila, og tilvísanir og samstarf við aðra meðferðaraðila og stofnanir eftir því sem við á. Þjónusta við einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma er á margra höndum, en miðlæg þekkingarmiðstöð að erlendri fyrirmynd á sviði sjaldgæfra sjúkdóma er mikilvæg eigi að nálgast þjónustu við þennan hóp á heilðrænan hátt.

Útvíkka mætti núverandi hlutverk miðstöðvarinnar þannig að hægt sé að veita heilðræna greiningar- og eftirlitsþjónustu við einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma og aðstandendur þeirra. Miðstöðin hafi einnig yfirumjón með upplýsingaöflun, gerð gæðaskráa, erfðarannsóknnum og tilvísunum í viðeigandi þjónustu eða stuðningsúrræði. Ráðgjafar- og greiningarstöð fer með langtímaeftirfylgd vegna einstaklinga með óvenju flókna og/eða sjaldgæfa fötlun og er hluti þjónustuþega þeirra með sjaldgæfa sjúkdóma. Samstarf milli Ráðgjafar- og greiningarstöð og miðstöðvar sjaldgæfra sjúkdóma er því mikilvægt. Innan miðstöðvarinnar starfi þverfagleg teymi fyrir ólíka hópa sjaldgæfra sjúkdóma þar sem áhersla verði lögð á uppbyggingu tengslanets við sérfræðinga og þjónustuaðila, auk aðgengi að upplýsingum um sjúkdómna.

### 2.4 Samhæfð heilbrigðis-, félags- og skólaþjónusta.

Samþætting heilbrigðis-, félags- og skólaþjónustu og markviss miðlun nauðsynlegra upplýsinga um sjúkdóm og sjúkrasögu, í samráði við skjólstæðing/fjölskyldu er lykilatriði. Þörf er á þverfaglegri samvinnu þar sem heilbrigðisstarfsfólk, sérfræðingar í félagsþjónustu og aðrir þjónustuaðilar vinna saman að því að veita fjölskyldum stuðning, fræðslu og ráðgjöf. Slíkt fyrirkomulag eykur lífsgæði sjúklinga og auðveldar þeim að aðlagast daglegu lífi.

Að skipuleggja yfirfærslu þjónustu milli aldurstiga er oft áskorun fyrir fólk með sjaldgæfa sjúkdóma, tryggja þarf að samfella verði í þjónustu og stuðningi frá barnaldri, þannig að hún falli ekki niður við það að viðkomandi verði 18 ára. Tillagan leggur áherslu á að tryggja samfellu í þjónustu, þar sem undirbúningur fyrir yfirfærslu hefst snemma, með markvissri eftirfylgni og stuðningi til að tryggja að einstaklingar fái viðeigandi þjónustu án truflana eða hindrana.

Hugað verði að samvinnu við félagasamtök með sérhæfða þekkingu á sjaldgæfum sjúkdómum sem bjóða upp á stuðning og fræðslu fyrir sjúklinga og aðstandendur. Í því felst

að koma á sambandi milli sjúklinga og aðstandenda til að deila þekkingu og reynslu. Félagasamtök hjálpa til við að byggja upp þekkingu á sjúkdómum og miðla upplýsingum um þá. Innan margra félagsamtaka er til mikil sérþekking á sjaldgæfum sjúkdómum/heilkennum sem er ómetanleg og mikilvæg inn í samstarf ólíkra aðila, t.d. heilbrigðis- og félagsþjónustu, rannsókn- og menntastofnana.

### *2.5 Alþjóðlegt samstarf, rannsóknir og nýsköpun.*

Þar sem sjaldgæfir sjúkdómar hafa áhrif á lítið hlutfall íbúa í hverju landi, er mikilvægt að Ísland taki þátt í alþjóðlegu samstarfi, eins og ERNs (European Reference Networks), sem stuðla að samvinnu milli landa um greiningu, rannsóknir og meðferðir fyrir sjaldgæfa sjúkdóma. Með aukinni þátttöku í slíkum samstarfsverkefnum geta íslensk heilbrigðisyfirvöld tryggt að sjúklingar fái aðgang að nýjustu meðferðum og nýjustu rannsóknum sem fram fara í öðrum löndum.

Samræmd og rafræn skráning á sjaldgæfum sjúkdómum er mikilvægt tæki til að hægt sé að bregðast við þörfum einstaklinga á markvissan hátt. Slík skráning mun bæta aðgengi að gögnum um algengi sjúkdóma, fylgjast með þróun þeirra og auðvelda stjórnvöldum að bregðast við breyttum þörfum á þjónustustigi.

### **3. Niðurstaða.**

Þessi tillaga að landsáætlun um sjaldgæfa sjúkdóma er heildstæð stefnumörkun sem tryggir að einstaklingar með sjaldgæfa sjúkdóma fái þá þjónustu og stuðning sem þeir þurfa. Með markvissri greiningu, meðferð, eftirfylgd, alþjóðlegri samvinnu og rafrænni skráningu verður heilbrigðiskerfið betur í stakk búið til að mæta áskorunum þessa viðkvæma hóps.