



RIIGIKOGU KANTSELEI ÕIGUS- JA ANALÜÜSIOSAKOND

Haruldaste haiguste valdkonna korraldus Eesti lähiriikides

Nr 13

09.11.2020

Haruldaste haiguste määratlus

Haruldased haigused on eluohtlikud või kroonilised puuet põhjustavad haigused, mis esinevad harva ja on väga keerukad. Paljude haruldaste haiguste korral võib täheldada sümptomeid juba vastsündinul või lapseas, kuid üle 50% haruldastest haigustest ilmnevad täiskasvanueas. Enamik, umbes 80% haruldastest haigustest, on geneetilised haigused. Ülejäänud haiguste kategooriate puhul on need näiteks harvaesinevad vähktõved, autoimmuunsushaigused, kaasasündinud väärendid, toksilised ja nakkushaigused.¹

Euroopas peetakse diagnoosi haruldaseks, kui seda põeb maksimaalselt viis inimest 10 000-st ehk üks inimene 2000-st.² Haiguse harulduse määratlemine oli vajalik näiteks nii harva kasutatavate ravimite uurimis- ja arendustegevuse soodustuste väljatöötamisel, kuna patsientide vähesuse tõttu tavalistes turutingimustes on selliste ravimite arendustegevusse investeerimise vastu ravimiettevõtetel piiratud ärihuv, kui ka hooldusteenuste kujundamisel haruldaste haigustega patsientidele.³ ELi määratluse on üle võtnud paljud Euroopa riigid, sh Eesti ja meie lähiriigid Läti, Leedu ja Soome. ELi määratlusest kitsam määratlus on kasutusel Rootsis, kus diagnoosi peetakse haruldaseks, kui see leitakse maksimaalselt 100 inimesel miljonist ehk ühel inimesel 10 000-st.

Diagnooside haruldus tähendab selliseid probleeme nagu teabe puudumine, haiguste tavapärasest keerulisema tuvastamise tõttu diagnoosi hiline mine, ekspertide vähesus, ravimeetodite vähesus, väheste olemasolevate ravimite ja hoolduse kõrged kulud. Haruldase haigusega elamine mõjutab patsiendi kõiki eluvaldkondi ning võib omada tõsist või väga tõsist mõju patsiendi igapäevaelule, tema võimele igapäevaseid toimetusi või enesehooldust sooritada, asetades seeläbi suure koormuse ka haruldast haigust põdeva patsiendi perele. Haruldasi haigusi iseloomustab sageli asjaolu, et neid ei saa välja ravida, vaid ennetada ja piirata nende tagajärgi ning seeläbi tagada patsiendile parem elukvaliteet ja ellujäämine.⁴

ELi määratluse kohaselt on seni avastatud 5000–8000 erinevat haruldast diagnoosi, mis mõjutavad 6–8% Euroopa elanikkonnast nende eluea jooksul. Kuigi haruldasi haigusi iseloomustab igauhe madal esinemissagedus, siis mõjutavad need ELis kokku umbes 27–36 miljonit inimest. Sama haigestumuse määra puhul võib olla haruldane haigus, puue või sündroom eluea jooksul Eestis hinnanguliselt 80 000, Lätis 115 000, Leedus 160 000, Soomes 300 000 ja Rootsis 540 000 inimesel.

Edusammud haruldaste haiguste alal Euroopas

Et julgustada liikmesriike arendama oma tervisepoliitikaid tagamaks haruldasi haigusi põdevate inimeste jaoks võrdne juurdepääs ja võimalus haiguste ennetamiseks, avastamiseks, raviks ning rehabiliteerimiseks andis Euroopa Nõukogu 2009. aastal riikidele soovitus võtta 2013. aasta lõpuks vastu haruldaste haiguste

¹ Euroopa Komisjoni avalik arutelu „Haruldased haigused: Euroopa ees seisvad väljakutsed“.

² Euroopa Parlamendi ja nõukogu määrus (EÜ) nr 141/2000 harva kasutatavate ravimite kohta.

³ Wiss, J. (2017). Healthcare Priority Setting and Rare Diseases, lk 14.

⁴ Ibid.

riiklik arengukava või strateegia. Esimesed valdkonna arengukavad olid neljal riigil juba 2009. aastal (Bulgaarial, Hispaanial, Prantsusmaal ja Portugalil). 2014. aastal oli tänu arengukavade väljatöötamise Euroopa projektile⁵ haruldaste haiguste arengukava olemas 16 liikmesriigil ja 7 riiki olid jõudnud selleks ajaks arengukava väljatöötamise lõppetappi.⁶ Käesolevaks ajaks on mitmel riigil vastu võetud juba teise perioodi arengukava ning Prantsusmaa võttis 2018. aastal vastu isegi kolmanda haruldaste haiguste arengukava. Kuigi arengukavade ulatus ja elluviimise tase on liikmesriigiti erinev, siis valdkonna arengus on riiklike arengukavade koostamine olnud edasiviiva tähtsusega.

Teiseks suureks edasiminekuks võib pidada 2017. aastal Vilniuses haruldaste haiguste Euroopa referentshaiglaid ühendavate tugivõrgustike (*European Reference Networks*, ERN) käivitamist, millega on hõlmatud rohkem kui 900 kõrgelt spetsialiseerunud tervishoiuüksust enam kui 300 haiglas 26 liikmesriigis. Nende 24 Euroopa tugivõrgustiku⁷ eesmärgiks on ühendada Euroopa eksperdid haruldaste haiguste alal, kasutades patsientide haiguslugude uurimiseks virtuaalset platvormi ja telemeditsiini vahendeid.

Lisaks peetakse haruldaste haiguste alaste teadmiste parandamisel märkimisväärse saavutusena rahvusvahelise teabeportaali [Orphanet](#) tegutsemist alates 1997. aastast. See hõlmab ulatuslikku teavet haruldaste haiguste, harva kasutatavate ravimite kohta, patsiendiorganisatsioonide ja ekspertkeskuste nimekirju, infot teadusprojektide ja kliiniliste uuringute kohta ning Orphaneti enda aruandeid (näiteks [haruldaste haiguste loetelu](#) ja [Euroopa registrite loetelu](#)).

Samuti peetakse valdkonna arengus väga oluliseks kasvavat koostööd tervishoiu ja teadusuuringute vahel ning erinevates algatustes ja projektides juhtpositsiooni omavate patsiendiorganisatsioonide (nt katusorganisatsioon *EURORDIS-Rare Diseases Europe*) rolli.

Haruldaste haiguste arengukavad ja edusammud lähiriikides

Kõikides Eesti lähiriikides on haruldaste haiguste arengukavad koostatud, kuid nende rakendamine on erinev. Kui Läti, Leedu ja Soome on vastu võtnud juba teise perioodi haruldaste haiguste arengukavad, siis Rootsil ja Eestil on arengukavad küll koostatud, kuid valitsused ei ole neid kinnitanud.

Eesti [haruldaste haiguste arengukava](#) valmis Sotsiaalministeeriumi ja Tartu Ülikooli Kliinikumi koostööna juba 2014. aastal, kuid suund on olnud diagnoosipõhistest arengukavadest loobumisel ja planeeritud tegevuste rakendamisel Rahvastiku Tervise Arengukavas.

[Leedus](#) nähakse esimese arengukava peamiste edusammudena pädevuskeskuste rajamist ülikoolihaiglatesse ning ülikoolihaiglate poolt diagnostika, ravi, uuringute, koolituse ja tervishoiuteenuste pakkumist multidistsiplinaarselt. Samuti haruldaste haiguste diagnoosimiseks ja raviks koordineerimiskeskuse rajamist Vilniuse ülikoolihaigla Santarose kliinikusse ja haruldaste haigustega laste koordineerimiskeskuse rajamist Vilniuse lastehaiglas.⁸

[Läti](#) peamiste edusammudena haruldaste haiguste valdkonnas tõstetakse esile ülikoolihaiglates haruldaste haiguste osakondade rajamist ja neis osakondades erinevate spetsialistide (haruldaste haiguste alal ekspertteadmistega lastearstide, sisehaiguste arstide, toitumisspetsialistide ja psühholoogide) kaasamist. Samuti peetakse oluliseks haruldaste haiguste päeval, 28. veebruaril 2018 Laste ülikoolihaigla juurde [haruldaste haiguste koordineerimiskeskuse](#) rajamist, mis pakub riigi rahastatavaid meditsiiniteenuseid nii lastele kui ka täiskasvanutele, sealhulgas rasedatele, kelle veel sündimata lapsel on haruldane haigus. Muuhulgas koordineerib keskus haruldaste haigustega patsientide liikumist – pakkudes diagnostika-

⁵ Liikmesriikide aitamise eesmärgil riiklike kavade koostamisel ja rakendamisel võeti kasutusele Euroopa Komisjoni ELi terviseprogrammi raames haruldaste haiguste riiklike arengukavade väljatöötamise Euroopa projekt (EUROPLAN).

⁶ [Komisjoni teatise ja Nõukogu soovitusel rakendamise aruanne \(KOM \(2014\) 548\)](#), lk 5.

⁷ Haruldaste luuhaiguste, pea- ja näoväärarendite ning kõrva-, nina- ja kurguhaiguste, endokriinhaiguste, epilepsiahaiguste, neeruhaiguste, neuroloogiliste haiguste, hingamisteede, nahahaiguste, pärilike ja kaasasündinud väärarendite, täiskasvanuvähi, hematoloogiliste haiguste, neuromuskulaarsete haiguste, silmahaiguste, geneetilise kasvajariski sündroomide, urogenitaalsete haiguste, südamehaiguste, kaasasündinud malformatsioonide ja haruldaste vaimupuude, pärilike sekehäirete, pediaatrilise vähi, hepatoloogiliste haiguste, sidekoe- ning luu- ja lihaskonna haiguste, immuunpuudulikkuse ja autoimmuunsete haiguste, lapseas toimuva elundisiirdamise ja multisüsteemsete veresoonehaiguste tugivõrgustikud.

⁸ <http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2017/10/Lithuania-Report-16.01.2018.pdf>

võimalusi ja korraldades multidistsiplinaarseid konsultatsioone koostöös Läti ülikoolihaiglate ja Euroopa haruldaste haiguste tugivõrgustikega, väljastab ta patsientide isikutunnistusi ja tagab haruldaste haiguste valdkonna infovoo kaasatud asutuste (ülikoolihaiglad, ministerium, vabaühendused, haiguste ennetamise ja tõrje keskus) vahel.

Soome esimese haruldaste haiguste arengukava edusammudena nähakse igasse ülikoolihaiglasse haruldaste haiguste ravi koordineerimise eest vastutavate üksuste rajamist, haiglates haruldaste haiguste ekspertide väljaselgitamist ja silmapaistvat koostööd patsiendiorganisatsioonidega. Samas riikliku koordineerimiskeskuse rajamise kava ei ole realiseerunud, kuigi vajadus erinevate sektorite (sotsiaal- ja tervishoiuministerium, ülikoolihaiglate haruldaste haiguste üksused, kolmanda sektori osalejad) vahelise koordineerimise järele on olemas. Uue perioodi arengukava aastateks 2019–2023 toob välja sotsiaalhoolduse koordineerimise ja tiheda koostöövajaduse patsiendiorganisatsioonide ning sotsiaal- ja tervishoiuteenuste pakkujate vahel, samuti rõhutab Euroopa tugivõrgustike pakutavate teadmiste tähtsust ning teabele juurdepääsu lihtsustamist internetis.⁹

Rootsis ei ole küll arengukava vastu võetud, kuid sellest hoolimata on haruldaste haiguste valdkonna probleemid erilise tähelepanu all. Juba 2012. aastal loodi valdkonna koordineerimiseks riiklik haruldaste haiguste keskus, millel on praeguseks kuus piirkondlikku allüksust. Keskuse töö hõlmab teabe levitamist ning kogemuste vahetamist, tihedat koostööd sotsiaalkindlustuse, tööturu- ja sotsiaalteenuste pakkujate vahel.¹⁰

Ravi võimalused

Haruldaste haiguste erandlikkuse, mitmekesisuse ja suure hulga tõttu tegelevad neid haigusi põdevate patsientidega vajalikku oskusteavet omavad nn ametlikud ja mitteametlikud ekspertkeskused (reeglina ülikoolihaiglad), korraldades patsientide ravi kindlaksmääratud piirkonnas, eelistatavalt riiklikul tasandil ning vajaduse korral ka rahvusvahelisel tasandil. Ekspertkeskuste rolliks on ühendada või koordineerida multidistsiplinaarseid teadmisi ja oskusi tervishoiusektoris, et haruldast haigust põdev patsient saaks oma vajadustele sobivaima tervishoiuteenuse.

Eestis on haruldaste haiguste diagnoosimine, ravi ja teadustöö koondunud peamiselt Tartu Ülikooli Kliinikumile. Ühtegi ambulatoorset kliinikut, mis oleks täielikult spetsialiseerunud haruldastele haigustele, meil ei ole. Lisaks Tartu Ülikooli Kliinikumile toimub ravi veel teistes ravikeskustes nagu Tallinna Lastehaiglas, Ida-Tallinna Keskhaiglas, Lääne-Tallinna Keskhaiglas, Põhja-Tallinna Regionaalhaiglas, et patsient saaks ravi võimalikult lähedal tema elukohale. Lätis tunnustatakse haruldaste haiguste ekspertkeskustena Laste ülikoolihaiglat, Ida-Riia ülikoolihaiglat ja Pauls Stradinsi ülikoolihaiglat. Leedus on haruldaste haiguste diagnostika ja raviteenused enamasti koondunud kahte ülikoolihaiglasse – Vilniuse ülikoolihaigla Santarose kliinikusse ja Leedu terviseteaduste ülikoolihaigla Kaunase kliinikusse. Mõlemal haiglal on haruldaste haiguste koordineerimiskeskused. Haruldaste haigustega lastele mõeldud koordineerimiskeskus on loodud Vilniuse lastehaiglasse. Soomes on haruldaste haiguste ennetamise, diagnostika, ravi ja rehabilitatsiooni piirkondlik koordineerimine koondatud viide ülikoolihaiglasse, kuid ravi osutatakse vajaduse korral ka teistes haiglaüksustes ning erahaiglates.

Kõigis Eesti lähiriikides on võimalik vajaduse korral erandlikemate haigusjuhtude puhul saada ravi välismaal. Samuti on kasutusel haruldasi haigusi käsitlevad Euroopa tugivõrgustike konsultatsioonid, tänu millele on ravi võimalused viimastel aastatel oluliselt paranenud. Euroopa tugivõrgustike täisliikme staatuse alusel on Eesti lähiriikidest mitmekesiseim pädevus Rootsi ülikoolihaiglatel, mille eksperdid kuuluvad kahekümnesse tugivõrgustikku. Võrdlusena Soome neli ülikoolihaiglat osalevad täisliikmena 12 ERN-i, Leedu kaks ülikoolihaiglat 12 ERN-i, Eesti kaks haiglat 3 ERN-i ja Läti üks ülikoolihaigla osaleb täisliikmena 2 ERN-i konsultatsioonides.

Ravi rahastamine

Haruldaste haiguste ravi rahastamisel on põhiliseks rahastamisallikaks riiklik tervishoiueelarve ja kui sellest ei piisa või ei saa ravi rahastada muudel põhjustel (harva kasutataval ravimil puudub müügiluba, ravim on veel eksperimentaalne), siis on abivõimaluseks heategevuslikud toetused.

⁹ Internetis teabe kättesaadavamaks tegemise eesmärgil on loodud mitmeid veebisaitide nii riigi kui patsiendiorganisatsioonide poolt - [Terveyskylä](#), [Duodecim](#), [Orphanet](#), [Harvinaiset-verkosto](#), [Vammaispalveluiden käsikirja](#).

¹⁰ <http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2017/10/Sweden-Report-09.10.2017.pdf>

Eestis hüvitab Haigekassa haruldaste haiguste raviks nii vajaminevaid ravimeid, toetavat ravi (meditsiinilised abivahendid, füsioteraapia, toitmisravi) kui ka vajadusel erandlikemate ja harvemate tervise seisundite puhul ravi välismaal,¹¹ kui Eestis pole ekspertide või tehnoloogia puudumise tõttu ravi kättesaadav. Ravimeid hüvitatakse patsientidele läbi soodusravimite loetelu, tervishoiuteenuste loetelu ja mõningal juhul läbi erandkorras hüvitamise protseduuri.¹² Omaette murekoht on patsiendi õigeaegne ravi juhul, kui vajaminevat ravimit ei ole lisatud soodusravimite ja tervishoiuteenuste loeteludesse. Nendes loeteludesse uute ravimite lisamise kord on kõikide haiguste puhul ühesugune (erisusi haruldaste haiguste osas otseselt ei tehta) ja aeganõudev, kuna soodusravimite loetellu ravimi lisamise protseduur võtab minimaalselt aega kuus kuud¹³ ja tervishoiuteenuste loetelu uuendamine toimub üks kord aastas.¹⁴

Lätis hüvitatakse ravimeid kolme peamise mehhanismi kaudu: hüvitamise loetelu, individuaalne hüvitamine ja Laste ülikoolihaigla programmi "Haruldaste haigustega laste ravi" kaudu. Hüvitamise loetelu ja Laste ülikoolihaigla programmi kaudu pakutavaid ravimeid võib üldiselt pidada patsientidele täielikult kättesaadavateks, samas kui individuaalse hüvitise kaudu pakutavad ravimid on sageli vaid osaliselt kättesaadavad. Individuaalsel hüvitamisel tuleb arvestada ühe patsiendi kohta kehtiva piirsummaga, mis on 14 229 eurot patsiendi kohta aastas.

Leedus hüvitatakse haruldaste haigustega patsientide tervishoiuteenused ja ravimid haigekassa eelarvest nii nagu teiste patsiendirühmade puhul. Ravimeid kompenseeritakse hüvitatavate ravimite loetelu (*List of Reimbursed Medicinal Products*) alusel. Haruldaste haiguste raviks on harva kasutatava ravimi kompenseerimine võimalik veel arsti taotlusel individuaalselt.

Kokkuvõte

Haruldased haigused on ainulaadne rahvatervise valdkond ja suur väljakutse tervishoiusüsteemidele, kuna seda iseloomustab patsientide vähesus, diagnooside paljusid ja diagnooside madala esinemissageduse tõttu asjatundliku meditsiinilise oskusteabe nappus. EL liikmesriikides on valdkonna arengule kaasa aidanud riiklike arengukavade vastuvõtmine, Euroopa tugivõrgustike loomine ja teabele juurdepääsu lihtsustamine.

Kai Raudkivi
nõunik
kai.raudkivi@riigikogu.ee

Kasutatud allikad

- Hedley, V. et. Al. [2018 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe](#). 2018.
- Logviss, K., [Pharmacoepidemiologic and Pharmoeconomic Latvian Study of Rare Diseases and Orphan Drugs](#). Doctoral Thesis. Riga Stradina University. 2018.
- European Reference Networks - https://ec.europa.eu/health/ern_et
- Euroopa Komisjoni avalik arutelu "Haruldased haigused: Euroopa ees seisvad väljakutsed" - https://ec.europa.eu/health/archive/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_et.pdf
- Euroopa Komisjoni teatis (KOM 2008/679) "Haruldased haigused: Euroopa ees seisvad väljakutsed" - https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_et.pdf
- [Komisjoni teatise ja Nõukogu soovitus rakendamise aruanne \(KOM \(2014\) 548\)](#)
- Orphanet - <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
- Data and policies for Rare Diseases - <http://www.rd-action.eu/>

Õigus- ja analüüsiosakond on Riigikogu struktuuriüksus, mis nõustab parlamendiliikmeid ja nende heaks töötavaid ametnikke. Käesolev teemaleht on koostatud osakonna algatusel. Autorid on valmis arutlema töö sisu üle ja kommentaarid on teretulnud.

¹¹ <https://www.haigekassa.ee/kontaktpunkt/arstiabi-euroopas-reisides/plaaniline-ravi-valismaal>

¹² <https://www.haigekassa.ee/inimesele/ravimid/ravimite-huivitamine-erandkorras>

¹³ <https://www.riigiteataja.ee/akt/123122017021>

¹⁴ <https://www.riigiteataja.ee/akt/114072018010>