



Harvinaissairauksien Orpha-luokitus

17.2.2023

Satu Wedenoja, LT, erikoislääkäri

Ylilääkäri, THL, Harvinaissairauksien kansallinen koordinaatio

Finnish Institute for Health and Welfare

Harvinaissairaudet

Esiintyvyys $\leq 5/10\ 000$

> 7000 sairautta

Laaja tautikirjo

- 80 % geneettisiä
- harvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma

Esimerkkejä harvinaissairauksista

Tavallisimpia tai tunnetuimpia yksittäisiä harvinaissairauksia	Merkittäviä harvinaistautiryhmiä
Polykystinen munuaistauti (ADPKD)	Verkkokalvon perinnölliset rappeumat
Marfanin oireyhtymä	Etenevät epileptiset enkefalopatit
Neurofibromatoosi 1 ja 2	Luuston kasvuhäiriöstä johtuva lyhytkasvuisuus
Fragiili X -oireyhtymä	Perinnöllinen kuurosokeus
CVI-tauti (tavallinen vaihteleva immuunipuutos)	Perinnölliset polyneuropatit
Autoimmuunihepatiitti	Suomalaisen tautiperinnön taudit

Harvinaissairauksia todetaan lapsilla ja aikuisilla

- Usein harvinaissairaus todetaan jo vastasyntyneenä tai lapsuusiässä
- Monet aikuisiällä alkavat sairaudetkin ovat harvinaisia tai edustavat tavallisen sairauden harvinaista alatyyppejä:
 - harvinaiset syövätkä
 - aineenvaihduntasairaudet
 - hermoston rappeumasairaudet

Harvinaisuuden haasteet

- Harvinaissairauksissa noin 150 yleisintä sairautta vastaa 80 % potilaista
- **85 %:ssa harvinaissairauksista esiintyvyys <1: 1 000 000**

European Journal of Human Genetics (2020) 28:165–173
<https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

ESHG

ARTICLE

Check for updates

Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database

Stéphanie Nguengang Wakap¹ · Deborah M. Lambert^{1,2} · Annie Olry¹ · Charlotte Rodwell¹ · Charlotte Gueydan¹ · Valérie Lanneau¹ · Daniel Murphy² · Yann Le Cam³ · Ana Rath¹



Globaali tautitaakka

- Arviolta yli 300 miljoonaa harvinaispotilasta
 - 25-30 miljoonaa USA:ssa
 - Yli 30 miljoonaa Euroopassa
- Merkittävä sairastuvuus ja varhainen kuolleisuus
- Potilaita usein kymmeniä tai enintään muutama sata – muutama tuhat sairautta kohden

Harvinaissairaat hyvinvointialueilla

**Harvinaissairaat
6-8 % väestöstä**



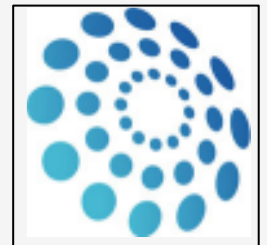
Sote-yksiköt

-Diagnostiikka
-Hoito
-Palvelutarve?
-Kustannukset?



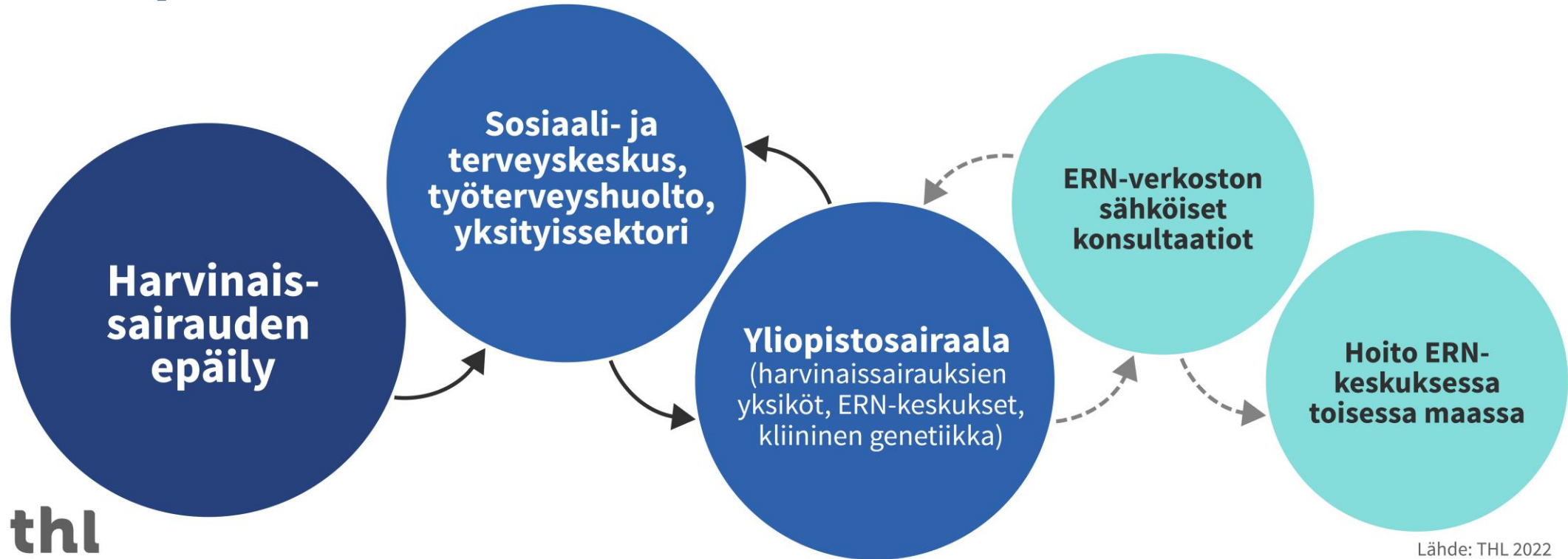
Yliopistosairaalat

- Harvinaissairauksien yksiköt
- Osaamiskeskukset 24 ERN (European Reference Networks for low prevalence and complex diseases) - verkostossa



Hoitopolku harvinaissairauksissa

Hoitopolku harvinaissairauksissa



Harvinaissairaat ja palvelujärjestelmä

- Tunnistetaanko potilaat, löytyykö diagnoosi?
- Saavatko potilaat tarvitsemansa hoidon ja palvelut?
- Toteutuuko hoidon keskittäminen?

Yhdenvertaisuus?



Harvinaisten kustannukset ja resurssit

- Hoidon kustannukset
 - Ei tarkkoja tietoja
 - Suorat hoitokustannukset arviolta 10-15 %, mutta pieni osa kokonaisuudesta
 - epäsuoria kustannuksia paljon enemmän
- Resurssit
 - Kansalliset resurssit pienet: yliopistosairaalat
 - European Reference Networks (ERN): ei erillistä resurssia
 - Koordinaation resurssit jatkossa?
- Harvinaislääkkeet
 - Joka toinen markkinoille tuleva lääke on harvinaislääke
 - Yli 100 lääkkeellä myyntilupa Suomessa
 - Uudet lääkkeet kalliita

Kansalliset haasteet

Tiedon puute on suurin haaste

- ei tietoa hoitopaikoista tai tarvittavista palveluista
- kustannukset korkeat (diagnoosin ja hoidon viiveet)
- perusterveydenhuollon rooli tärkeä
 - epäily harvinaissairaudesta ja hoitoonohjaus
 - peruspalvelujen järjestäminen ja hoidon toteuttaminen

Potilaiden tunnistaminen rekistereistä ei onnistu

- Täsmällinen ICD-10 diagnoosikoodi löytyy vain 7 %:lle harvinaissairauksista

Orphanet-tietokanta (**orpha.net**) ja koodit

- Orphanet on 40 maan verkosto
 - toimintaa koordinoi Ranskan kansallinen terveys- ja lääketutkimusinstituutio INSERM
 - aloitti toimintansa 1997 lisäämään tietoa harvinaissairauksista sekä parantamaan diagnostiikkaa ja hoitoa
 - Suomen vastuutaho THL
- Verkoston perustamasta **Orphanet-tietokannasta on kehittynyt laajin harvinaissairauksien tietolähde**
 - Yli 6000 sairauden kuvaukset (esiintyvyys, geneettinen tausta, lääkehoidot, tutkimusprojektit jne.)
 - **Orpha-koodit: yksilöllinen koodi jokaiselle harvinaissairaudelle**

Orpha-koodit ja luokitus: esimerkki

ORPHA:250908	Rare neoplastic disease
ORPHA:98057	Rare tumor
ORPHA:3399	Germ cell tumor
ORPHA:363579	Extragonadal germ cell tumor
ORPHA:99913	Extragonadal non-dysgerminomatous germ cell tumor
ORPHA:876	Yolk sac tumor
ORPHA:252006	Yolk sac tumor of central nervous system
ORPHA:883	Extragonadal teratoma
ORPHA:141077	Epignathus
ORPHA:141107	Nasopharyngeal teratoma
ORPHA:252018	Teratoma of the central nervous system
ORPHA:494421	Sacroccygeal teratoma
ORPHA:99926	Gestational choriocarcinoma
ORPHA:180226	Embryonal carcinoma
ORPHA:48736	Embryonal carcinoma of the central nervous system
ORPHA:289362	Non-central nervous system-localized embryonal carcinoma
ORPHA:180229	Polyembryoma
ORPHA:180234	Mixed germ cell tumor
ORPHA:252021	Mixed germ cell tumor of central nervous system
ORPHA:314613	Growing teratoma syndrome
ORPHA:182127	Extragonadal germinoma
ORPHA:91352	Germinoma of the central nervous system
ORPHA:251995	Primary germ cell tumor of central nervous system

Orpha-koodien kansallinen käyttöönotto

- Yksi STM:n harvinaissairauksien kansallisen ohjelman päätavoitteista
<https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/161718>
- Orpha-koodit saatavilla koodistopalvelimelta ICD-10 koodien tavoin
- Käyttöönoton esteet
 - Ei Kanta-vaatimuksissa (tulee arviolta 2025)
 - Potilastietojärjestelmissä ei valmiutta/kenttää koodin syöttämiseen

Apotti (HUS) ja Hilmo

- Apotin Orpha-koodien pilotointi HUS-alueella alkaa 9.3.2023
 - Populaatio noin 2,2 miljoonaa
- Orpha-koodille oma kenttä Apotissa
 - Erillään ICD-10 diagnoosista
 - Numeerinen koodi
 - Tulee osaksi potilaan diagnoosilistaa
- THL:n hoitoilmoitusrekisteriin (Hilmo) tulossa kenttä Orpha-koodille
 - Käytössä 6/2023 alkaen
 - Mahdollistaa Orpha-koodien siirtämisen jatkossa Hilmoon muiden tietojen tavoin

Mitä jatkossa tapahtuu koodien osalta?

- **Tavoitteena kansallinen käyttöönotto**
 - **Yliopistosairaaloiden tietojärjestelmät: CGI, ESCO**
- Suomi on mukana OD4RD2 EU-projektissa 2023-2025
 - Tavoitteena edistää koodien käyttöönottoa jäsenmaissa
 - Suomen tilanne hyvä, kansallinen lähtökohta koodien käytölle
 - Monissa maissa vain yksittäiset sairaalat käyttävät koodeja
- Koulutusta ja motivointia lääkäreille koodien merkitsemiseen
 - [Thl.fi/harvinaiset](https://thl.fi/harvinaiset): Orpha-koodien listat sairausryhmittäin

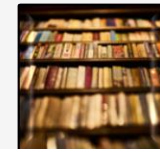


Orpha-koodit muuttavat maailmaa

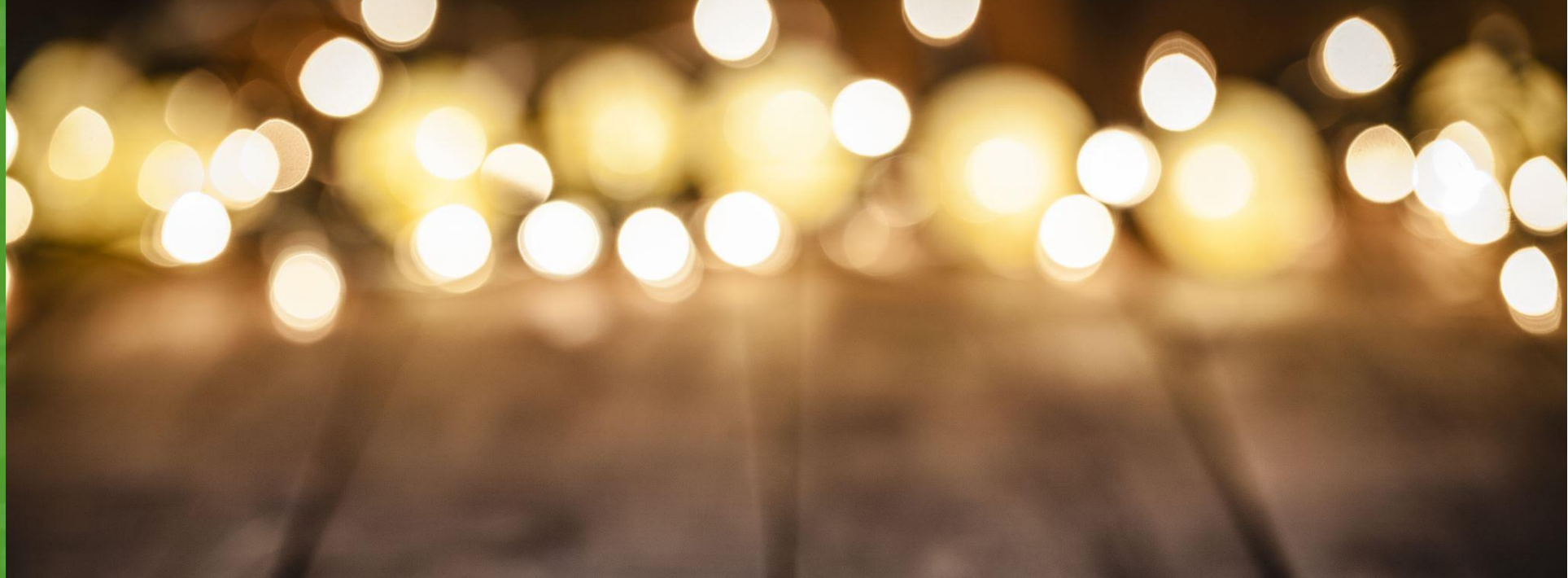
- Epidemiologinen tieto lisääntyy
 - Tieto ja tietoisuus
 - Laaturekisteri tulevaisuudessa?
 - Eurooppalainen rekisteritieto (ERN-rekisterit) perustuu Orpha-koodeihin
- Jos lääkehoidot kehittyvät, potilaat voidaan löytää rekistereistä
- Hoito- ja palvelupolkujen suunnittelu
- Tutkimusmahdollisuudet

Lisätietoa

- THL Vammaispalvelujen käsikirja: Harvinaissairaudet
 - Perustietoa sairausryhmästä ja palvelutarpeesta
- [Thl.fi/harvinaiset](https://thl.fi/harvinaiset)
 - Tietoa kansallisesta koordinaatiosta ja Orpha-koodeista
- [Koodistopalvelu](#)



“Know the
rare for
better
care”



THL, Harvinaissairauksien kansallinen koordinaatio

Ylilääkäri Satu Wedenoja (satu.wedenoja@thl.fi)
Kehittämispäällikkö Iiro Toikka (iiro.toikka@thl.fi)
Suunnittelija Anna Kanninen (anna.kanninen@thl.fi)