

# Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2024–2028

**OHJAUS 1/2024**

**Satu Wedenoja**

Ohjaus 1/2024

Satu Wedenoja

# Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2024–2028



Terveyden ja  
hyvinvoinnin laitos

© Kirjoittaja(t) ja Terveyden ja hyvinvoinnin laitos

ISBN 978-952-408-246-4 (painettu)

ISSN 2341-8095 (painettu)

ISBN 978-952-408-247-1 (verkkojulkaisu)

ISSN 2323-4172 (verkkojulkaisu)

<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-408-247-1>

PunaMusta Oy

2024

## Lukijalle

Harvinaissairaudet muodostavat merkittävän, yli 7000 erilaisen sairauden ryhmän. Sairaudesta riippumatta harvinaissairauksiin liittyvät haasteet diagnostiikan, hoidon sekä potilaiden arjessa selviytymisen osalta ovat usein samankaltaisia.

Kahden harvinaissairauksien kansallisen ohjelman jälkeen monet asetetut tavoitteet ovat yhä saavuttamatta. Tässä kolmannessa ohjelmassa nostetaan strategiseksi painopisteiksi tärkeimmiksi koettuja tavoitteita, jotka seuraavalla viisivuotiskaudella tulisi saavuttaa. Liiteaineistossa kuvataan harvinaissairauksien hoitoa ja diagnostiikkaa tukevien rakenteiden nykytilaa maassamme.

Tulevaisuudessa ollaan menossa yhä enemmän kohti yhteiseurooppalaista harvinaissairauksien strategiaa. Tässä ohjelmassa kuvattujen tavoitteiden toteuttamisessa eurooppalainen ja kansainvälinen yhteistyö ovat tärkeässä roolissa. Suomen on tärkeä pysyä mukana eurooppalaisessa kehityksessä ja harvinaissairaudet tulee kansallisesti huomioida erityisryhmänä sosiaali- ja terveyspalvelujen suunnittelussa ja toteutuksessa.

Harvinaissairauksien kansallisen asiantuntijatyöryhmän puolesta,

Satu Wedenoja

Ylilääkäri

Harvinaissairauksien kansallinen koordinaatio

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos

## Tiivistelmä

Satu Wedenoja. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2024–2028. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL). Ohjaus 1/2024. 12 sivua. Helsinki 2024.

ISBN 978-952-408-246-4 (painettu); ISBN 978-952-408-247-1 (verkkojulkaisu)

Erilaisia harvinaissairauksia on kuvattu yli 7000. Arviolta 6–8 %:lla väestöstä on jokin harvinainen sairaus, vamma tai oireyhtymä. Yhdessä harvinaissairaat muodostavat ison potilasryhmän, jonka diagnostiikan, hoidon ja palvelujen toteutuminen vaatii erityishuomiota. EU-tasolla harvinaissairauksien haasteisiin pyritään vastaamaan Euroopan komission perustamien harvinaissairauksien virtuaalisten osaamisverkostojen (ERN, European Reference Networks for low prevalence and complex diseases) avulla. Lisäksi jäsenmaat ovat laati-  
neet kansalliset ohjelmansa tukemaan harvinaissairauksien diagnostiikkaa, hoitoa, palvelujen toteutumista sekä potilaiden osallisuutta. Suomessa on aiemmin laadittu kaksi harvinaisten sairauksien kansallista ohjelmaa, vuosille 2014–2017 ja 2019–2023.

Kolmas harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma täydentää aiempia ohjelmia. Ohjelmassa nostetaan esiin keskeisimpiä kehittämiskohteita ja strategisia tavoitteita, joilla harvinaissairaiden hoitoa ja osallisuutta pyritään vahvistamaan. Seuraavalla viisivuotiskaudella keskitytään erityisesti rekisterien ja tietopohjan kehittämiseen, rakenteiden vahvistamiseen, hoito- ja palvelupolkujen luomiseen, lääkkeiden ja hoidon saatavuuden varmistamiseen, tutkimusedellytysten turvaamiseen sekä potilaiden osallisuuden varmistamiseen. Lisäksi yhtenä tavoitteena on huomioida ilman diagnoosia olevat potilaat ja pyrkiä vastaamaan myös tämän potilasryhmän haasteisiin.

**Avainsanat:** harvinaissairaus, diagnostiikka, hoito, rekisteritieto, osallisuus

## Sisälllys

Lukijalle .....	3
Tiivistelmä .....	4
Sisälllys .....	5
Johdanto.....	6
Strategiset tavoitteet .....	7
1. Rekisterien ja tietopohjan rakentaminen sekä tiedon jakaminen .....	7
2. Rakenteiden vahvistaminen .....	7
3. Hoito- ja palvelupolkujen laatiminen .....	7
4. Lääkkeiden ja hoidon saatavuuden varmistaminen ja yksilöllinen arviointi hyödyistä .....	7
5. Harvinaissairauksien tutkimuksen edellytysten turvaaminen .....	7
6. Harvinaissairaahan osallisuuden vahvistaminen.....	7
Liiteaineisto: Harvinaiskentän nykytilanne .....	8
Tieto ja tietoisuus harvinaissairauksista .....	8
Kansalliset toimijat ja yhteistyöverkostot.....	8
Diagnostiikan, hoidon ja palvelujen toteutuminen.....	9
Harvinaislääkkeet.....	10
Harvinaissairauksien tutkimus .....	10
Harvinaissairaahan osallisuus .....	11
Lähteet.....	12

# Johdanto

Harvinaissairaus on sairaus, jota sairastaa korkeintaan viisi ihmistä 10 000 ihmistä kohden (nk. eurooppalainen määritelmä) (1). Suurin osa harvinaissairauksista on huomattavasti tätäkin harvinaisempia (2). Arviolta 6–8 %:lla väestöstä on jokin harvinaissairaus.

Erilaisia harvinaissairauksia on kuvattu yli 7000. Tähän ryhmään kuuluu erilaisia jo vastasyntyneenä tai varhaislapsuudessa todettavia sairauksia, vammoja ja oireyhtymiä. Kuitenkin myös monet aikuisiällä alkavat sairaudet kuten tietyt hermoston rappeumasairaudet, aineenvaihduntasairaudet ja syöpäsairaudetkin ovat harvinaisia (3).

Euroopan unionin neuvoston suosituksesta jäsenmaat ovat laatineet kansalliset ohjelmansa harvinaissairauksien hoitoon (4). Suomessa on laadittu kaksi kansallista ohjelmaa, vuosille 2014–2017 ja 2019–2023. Näiden ohjelmien keskeisiä tavoitteita ovat olleet tiedon ja osaamisen lisääminen, diagnostiikan ja hoidon parantaminen, potilaiden osallisuuden ja yhdenvertaisuuden tukeminen, palvelujärjestelmän kehittäminen, tutkimuksen edistäminen sekä toimintojen koordinaatio (5,6).

EU-tason herääminen harvinaissairauksien haasteisiin on johtanut myös eurooppalaisten osaamisverkostojen (ERN, European Reference Networks for low prevalence and complex diseases) perustamiseen (7). Nämä virtuaaliset osaamisverkostot pyrkivät edistämään harvinaissairauksien diagnostiikkaa ja hoitoa sekä tiedon keräämistä. Suomella on vähintään yksi yliopistosairaalan osaamiskeskus jäsenenä jokaisessa 24 verkostossa. Harvinaissairauksien hoidon koordinoinnissa auttavat kansallisesti jokaisessa viidessä yliopistosairaalassa toimivat harvinaissairauksien yksiköt.

Kahden kansallisen ohjelman jälkeen moni asia on edennyt harvinaissairauksien kentällä. Tietoisuus sairauksista on lisääntynyt ja hoidon sekä toimintojen koordinaatio tehostunut. Verkostoituminen on lisääntynyt sekä kansallisesti että eurooppalaisten osaamisverkostojen kautta. Kuitenkin potilaiden arjessa selviytymisessä, osallisuudessa sekä diagnostiikan ja hoidon toteutumisessa on edelleen haasteita ja kehitettävää. Sote-uudistuksen myötä uusien hyvinvointialueiden yhteydet harvinaissairauksien osaamiskeskuksiin ovat vasta hahmottumassa.

Tämä järjestyksessään kolmas harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma nostaa edellisistä ohjelmista tärkeimpiä kohtia strategisiksi painopisteiksi seuraavalle ohjelmakaudelle. Tavoitteena on uuden laajan ohjelman laatimisen sijaan keskittyä konkreettisiin tavoitteisiin, joiden toteuttamiseen vaadittavia toimenpiteitä on mahdollisuus nykyresursseilla toteuttaa. Tavoitteena on myös asettaa strategiset tavoitteet siten, että niiden toteutumista voidaan helposti seurata ja arvioida ohjelmakauden päättyessä. Tulokset kuvataan ohjelmakauden lopussa erillisessä raportissa tai osana seuraavaa kansallista ohjelmaa.

# Strategiset tavoitteet

## 1. Rekisterien ja tietopohjan rakentaminen sekä tiedon jakaminen

Tavoitteena on harvinaissairauksien Orpha-koodien käyttöönotto kaikkialla erikoissairaanhoidossa sekä koodeihin liittyvän koulutuksen ja materiaalin tuottaminen. Lisäksi tavoitteena on harvinaissairauksiin liittyvän kansallisen ja eurooppalaisen laaturekisteritoiminnan edellytysten ja lainsäädännön tarkastelu sekä ohjeistuksen laatiminen. Systemaattinen tietojen rekisteröinti mahdollistaa harvinaissairauksien hoidon seurannan ja potilaiden osallisuuden.

## 2. Rakenteiden vahvistaminen

Tavoitteena on harvinaissairauksiin liittyvien toimintojen vakiinnuttaminen ja vahvistaminen kansallisesti ja kansainvälisesti. Tämä koskee erityisesti yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköitä, suomalaisia ERN-osaamiskeskustoja, järjestöjä ja yhdistyksiä, kansallista toimintojen koordinaatiota sekä toimijoiden verkostoitumista ja kansainvälistä yhteistyötä. Tavoitteen saavuttamiseksi on keskeistä toteuttaa ERN-osaamiskeskusten integrointi osaksi kansallista palvelujärjestelmää. Harvinaissairauksien osaamista pyritään vahvistamaan osana sosiaali- ja terveysalan ammattilaisten jatkokoulutusta.

## 3. Hoito- ja palvelupolkujen laatiminen

Tavoitteena on hoito- ja palvelupolkujen laatiminen ohjaamaan harvinaissairauksien diagnostiikkaa, hoitoa ja kuntoutusta sekä palvelujen, apuvälineiden ja hoitotarvikkeiden saantia. Lisäksi tavoitteena on varmistaa diagnostiikan, hoidon ja esteettömien ja saavutettavien palvelujen yhdenvertainen toteutuminen hyvinvointialueilla. Ilman diagnoosia olevien harvinaissairaiden tilannetta pyritään parantamaan tunnistamalla heidät omana ryhmänään sekä vastaamalla diagnostiisiin haasteisiin.

## 4. Lääkkeiden ja hoidon saatavuuden varmistaminen ja yksilöllinen arviointi hyödyistä

Tavoitteena on kehittää harvinaislääkkeiden vaikutusten ja haittojen seuranta kansallisesti sekä varmistaa avohoitoon myönnettävän lääkityksen saatavuus. Lisäksi tavoitteena on edistää yksilöllistä arviointia harvinaislääkkeiden hyödyistä ja harkinnanvaraisesta korvattavuudesta.

## 5. Harvinaissairauksien tutkimuksen edellytysten turvaaminen

Tavoitteena on kerätä yhteen ja julkaista ajantasaista tietoa keskeisimmistä harvinaissairauksien kansallisista tutkimushankkeista ja kansainvälisistä yhteistyöprojekteista. Lisäksi tavoitteena on edistää kohdennetun tutkimusrahoituksen mahdollisuuksia ja kansainvälistä tutkimusyhteistyötä.

## 6. Harvinaissairaahan osallisuuden vahvistaminen

Tavoitteena on jakaa potilaille ja heidän läheisilleen sekä ammattilaisille tietoa harvinaissairauksista, yhdistyksistä ja järjestöistä sekä järjestää koulutustilaisuuksia. Lisäksi tavoitteena on selvittää ja vahvistaa harvinaissairaiden osallisuutta sosiaali- ja terveydenhuollon asiakaslähtöisyyttä edistävissä toiminnassa kuten asiakasraadeissa ja vertaistukitoiminnassa.



# Liiteaineisto: Harvinaiskentän nykytilanne

## Tieto ja tietoisuus harvinaissairauksista

Keskustelu harvinaissairauksista on lisääntynyt ja yhä useampi keskeinen sote-alan toimija on ottanut harvinaissairaudet vahvemmin osaksi toimintojen suunnittelua.

Harvinaissairauksiin liittyvää suomenkielistä tietoa löytyy kattavimmin Terveyskylästä ([terveyskyla.fi](https://terveyskyla.fi)), Duodecimin Terveysportista ([terveysportti.fi](https://terveysportti.fi)) ja Terveyskirjastosta ([terveyskirjasto.fi](https://terveyskirjasto.fi)) sekä järjestöjen verkkosivuilta ([Harvinaiskeskus Norio](https://harvinaiskeskus.norio.fi), [Harvinaiset-verkosto](https://harvinaiset-verkosto.fi), [HARSO ry](https://harsor.fi)). Lisäksi eurooppalaista Orphanet-tietokantaa esitellään suomenkielisillä Orphanet-verkkosivuilla ([Orphanet suomeksi](https://orphanet.eu/fi)).

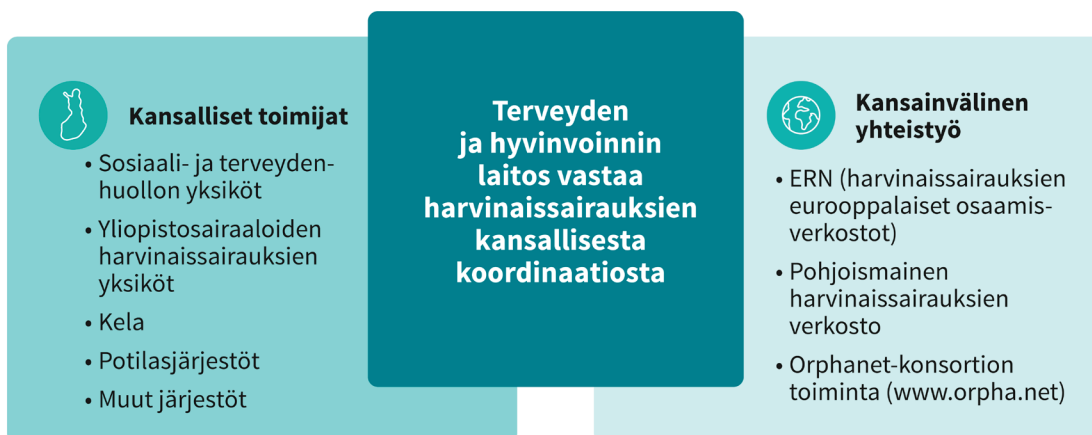
Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) harvinaissairauksien kansallisella koordinaatiolla on oma hankesivustonsa ([thl.fi/harvinaiset](https://thl.fi/harvinaiset)) ja THL:n Vammaispalvelujen käsikirjaan on lisätty harvinaissairauksiin keskittyvä osio ([thl.fi/harvinaissairaudet](https://thl.fi/harvinaissairaudet)). THL:n toimesta on julkaistu myös Tiedä & Toimi -kortit hyvinvointialueen päättäjille ja sosiaalityöntekijöille harvinaissairauksien erityispiirteistä ja huomioitavista seikoista päätöksenteossa sekä Orpha-koodeista (8–10). Duodecimin Oppiporttiin on laadittu harvinaissairauksien verkkokurssi. Aiemmat harvinaissairauksien kansalliset ohjelmat ovat koonneet yhteen harvinaissairauksiin liittyvää tietoa ja harvinaiskentän tilannetta eri näkökulmista (5,6).

Harvinaissairauksiin liittyvää rekisteritietoa ei ole toistaiseksi ollut saatavilla kansallisella tasolla. Harvinaissairaudet tunnistava Orpha-luokitus on kuitenkin lisätty THL:n koodistopalvelimelle terveydenhuollossa käytettävän ICD-10-diagnosiluokituksen rinnalle. Lisäksi koodistopalvelimelle on lisätty hälytteet niiden harvinaissairauksien osalta, joiden akuuttihoito poikkeaa tavanomaisesta. Potilastietojärjestelmien osalta Orpha-koodien käyttöönotto on aloitettu vuonna 2023 kaikissa yliopistosairaaloissa. THL:n hoitoilmoitusrekisteriin (Hilmo) Orpha-kodeille on saatu käyttöön oma tietokenttä 6/2023 alkaen. Tämä mahdollistaa yliopistosairaaloissa kirjattavien Orpha-koodien siirtymisen osaksi kansallista terveydenhuollon rekisteritietoa.

## Kansalliset toimijat ja yhteistyöverkostot

Harvinaissairauksien kentän keskeisiä kansallisia toimijoita ovat sosiaali- ja terveydenhuollon yksiköt sekä harvinaissairauksien yksiköt ja ERN-osaamiskeskukset yliopistosairaaloissa. Järjestöillä on tärkeä rooli kansallisella harvinaiskentällä ja ne toimivat myös osana kansainvälisiä potilasjärjestöjen verkostoja. Harvinaissairauksiin liittyviä viranomaistehtäviä hoitavat yhdessä THL ja Sosiaali- ja terveysministeriö (STM), jotka vastaavat myös Suomen toiminnasta kansainvälisissä viranomaisverkostoissa (Kuva 1).

# Harvinaissairauksien hoidon koordinaatio vaatii usean tahon yhteistyötä

Lähde: THL 2022

Kuva 1. Harvinaiskentän rakenne ja toimijat.

## Diagnostiikan, hoidon ja palvelujen toteutuminen

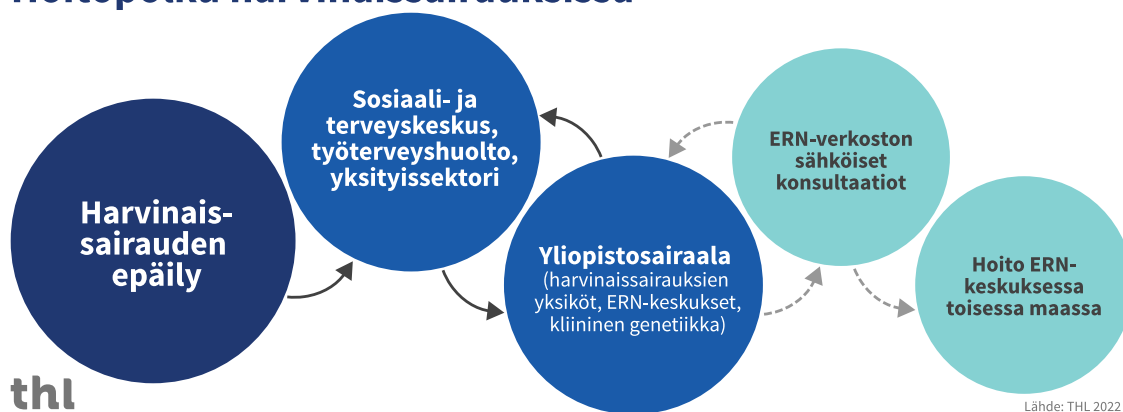
Kansallinen ja EU-lainsäädäntö on vähitellen alkanut tunnistamaan harvinaissairaudet omana ryhmänään. Suomessa hoidon toteuttamiseen ja porrastukseen vaikuttaa kuitenkin valtioneuvoston asetus erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä (1242/2022). Siinä määritetään, että harvinaissairauksien ehkäisy, hoito, diagnostiikka ja kuntoutus kuuluvat yliopistosairaaloiden vastuulle.

Harvinaissairauksien seulontaa toteutetaan osana vastasyntyneiden seulontatutkimuksia (11). Koska monet harvinaissairaudet ovat geneettisiä ja ilmenevät vastasyntyneenä tai varhaislapsuudessa, neuvoloiden rooli harvinaissairauksien epäilyssä ja jatkohoitoon ohjaamisessa on keskeinen. Vaikutelmana on, että harvinaissairauksia osataan epäillä herkemmin lapsilla kuin aikuisilla.

Harvinaissairauksiin liittyvien geenivirheiden kantajaseulontoja ei ole Suomessa laajemmin käytössä, mutta jotkut yksityiset yritykset tarjoavat suomalaisen tautiperinnön (12) osalta kantajuustutkimuksia. Muilta osin kantajuustutkimuksia toteutetaan pääsääntöisesti yliopistosairaaloiden perinnöllisyysklinikoiden toimesta suvuissa, joissa perinnöllinen sairaus tai syöpäalttius on todettu. Kantajaseulontaa on mahdollista toteuttaa myös tarpeen mukaan hoitavan lääkärin läheteellä geenitestejä tarjoavien laboratorioden kautta.

Harvinaissairauksien diagnostiikan kannalta keskeisessä roolissa on sairauksien epäily ja potilaiden hoitoonohjaus yliopistosairaaloihin. Hoidon koordinoinnissa ja toteuttamisessa auttavat tarvittaessa yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköt sekä ERN-osaamiskeskukset Suomessa ja Euroopassa (Kuva 2). Yksittäisten sairauksien osalta hoitopolkuja ei ole kuvattu Suomessa eikä Euroopan tasolla. Lääketieteellisen diagnostiikan ja hoidon aloittamisen jälkeisen harvinaissairaiden kuntoutuksen, psykososiaalisen tuen ja sosiaalipalvelujen tarpeen tilanteesta tiedetään vain vähän.

## Hoitopolku harvinaissairauksissa



Kuva 2. Harvinaissairaanhoidon hoitopolku.

Harvinaissairaus vaikuttaa paitsi potilaan myös usein läheisten ja koko perheen elämään. Monet harvinaissairauksia sairastavista hakeutuvat järjestöjen palveluiden piiriin saadakseen tietoa ja tukea. Järjestöillä on harvinaissairauksiin ja niiden kanssa elämiseen liittyvää erityisasiantuntemusta ja erikoistuneita palveluja harvinaissairaille sekä heidän läheisilleen. Järjestöissä on myös pitkään kokemukseen perustuvaa tietoa kuntoutuksen, psykososiaalisen tuen ja sosiaalipalvelujen tarpeesta.

### Harvinaislääkkeet

Harvinaislääkkeiden myyntilupia on myönnetty yli sadalle lääkkeelle. Harvinaislääkkeet ovat kalliita ja niiden kustannusvaikutusten arviointi haastavaa pienen käyttäjäryhmän ja rajallisen tutkimustiedon vuoksi (13). Harvinaislääkkeelle voidaan myöntää myös ehdollinen myyntilupa, jos sen käytölle on lääketieteelliset perusteet (unmet medical need).

Lääkehoitojen kustannukset rahoitetaan julkisen terveydenhuollon lääkehoidon rahoituksesta tai avo- huollon reseptilääkkeiden osalta Kelan lääkekorvausjärjestelmästä. Harvinaislääkkeiden Kela-korvattavuudesta päätetään muiden lääkkeiden tavoin Lääkkeiden hintalautakunnassa (Hila). Korvattavuus edellyttää, että lääkkeen tukkuhinta on kohtuullinen. Vuoden 2018 alusta on ollut käytössä myös mahdollisuus lääkkeen ehdolliseen korvattavuuteen, joka perustuu sopimukseen Hilan ja lääkeyrityksen välillä ja jossa sovitaan riskinjakomalleista uusien lääkkeiden käyttöönottoon liittyen. Korvausjärjestelmän ulkopuolisten avohoidon lääkkeiden hinnoista päättävät lääkeyritykset.

Harvinaislääkkeiden kustannukset ovat liian korkeita potilaiden maksettaviksi. Suomessa harvinaislääkkeiden hinta- ja korvattavuusprosessi on sama kuin muilla lääkkeillä, mutta monissa maissa harvinaislääkkeiden käyttöönotto sujuu nopeammin ja sujuvammin.

### Harvinaissairauksien tutkimus

Suomen Akatemian alkuvuodesta 2023 tekemän arvion mukaan Akatemian terveyden tutkimuksen toimikunta on myöntänyt vuosina 2017–2022 harvinaissairauksiin liittyville 117 tutkimushankkeelle yhteensä 38 miljoonaa euroa (noin 6,3 miljoonaa euroa vuodessa). Aiemmassa selvityksessä vuodelta 2011–2017 tutkimushankkeita oli 57 ja rahoitusta runsaat 20 miljoonaa euroa (noin 2,9 miljoonaa euroa vuodessa). Suomen Akademia ei ole enää mukaan harvinaissairauksiin keskittyvässä EJP RD (European Joint Programme on Rare Diseases) -hankkeessa eikä kansainvälisessä IRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium) -konsortiossa.

Suurin osa harvinaissairauksiin liittyvästä tutkimuksesta tehdään säätiöiden, yliopistojen tai sairaaloiden myöntämien hanke- tai erillisrahoitusten turvin. Tietoa suomalaisista harvinaissairauksien

tutkimusprojekteista on kerätty Orphanet-verkkosivuille kyseisten sairauskuvausten yhteyteen ja yksittäisten projektien osalta esimerkiksi sairaaloiden ja yliopistojen verkkosivuille.

### **Harvinaissaira-an osallisuus**

Lääketiede ei pysty vastaamaan kaikkiin harvinaissairaiden haasteisiin. Harvinaissairaat ovat usein monioireisia ja heidän hoitoonsa tarvitaan eri erikoisalojen ammattilaisia ja erityistyöntekijöitä. Arjessa selviytymiseen tarvitaan erilaisia sosiaali- ja terveyspalveluita sekä sosiaalietuuksia. Myös kolmannen sektorin tarjoamalla tuella ja vertaistuellalla on iso merkitys harvinaissairaiden arjessa.

Harvinaissairaiden osallisuutta omaan hoitoonsa ja palveluiden suunnitteluun sekä tutkimukseen on käsitelty laajasti edellisessä kansallisessa ohjelmassa. Osallisuuden toteutuminen on tärkeää sekä yhteiskunnan että lähiyhteisöjen tasolla. Kansallisella tasolla tärkeintä on varmistaa harvinaissairaiden osallisuus sosiaali- ja terveyspalvelujen kehittämisessä ja oman hoitonsa sekä palvelujensa toteutumisessa.

## Lähteet

1. European Union. (1999) Regulation (EC) N°141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. 16.10.1999. <http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:EN:PDF>.
2. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V ym. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet.* 2020 Feb;28(2):165-173.
3. Prevalence of rare diseases: Bibliographic data. Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, January 2022, Number 2: Diseases listed by decreasing prevalence, incidence or number of published cases. [https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence\\_of\\_rare\\_diseases\\_by\\_decreasing\\_prevalence\\_or\\_cases.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases.pdf)
4. Hedley V, Bottarelli V, Weinman A, Taruscio D. Shaping national plans and strategies for rare diseases in Europe: past, present, and future. *J Community Genet.* 2021 Apr;12(2):207–216.
5. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017: Ohjausryhmän raportti. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2014:5. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3402-3>
6. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2019:49. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-4094-9>
7. Tumiene B, Graessner H, Mathijssen IM, Pereira AM, Schaefer F, Scarpa M, ym. European Reference Networks: challenges and opportunities. *J Community Genet.* 2021 Apr;12(2):217-29.
8. Wedenoja S, Toikka I, Kanninen A. Miten harvinaissairaudet tulee huomioida päätöksenteossa? THL 2022. <https://urn.fi/URN:NBN:fi-fe2022111165388>
9. Wedenoja S, Toikka I, Kanninen A. Näin huomioit harvinaissairaudet sosiaalityössä. THL 2023. <https://urn.fi/URN:NBN:fi-fe2023021326861>
10. Wedenoja S, Toikka I, Kanninen A. Orpha-koodien käyttö mahdollistaa harvinaissairauksien tietopohjan rakentamisen. THL 2023. <https://urn.fi/URN:NBN:fi-fe20230921135281>
11. Lapatto R, Niinikoski H, Näntö-Salonen K, Mononen I. Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta. *Duodecim* 2018; 134:263–9.
12. Uusimaa J, Kettunen J, Varilo T, Järvelä I, Kallijärvi J, Kääriäinen H, ym. The Finnish genetic heritage in 2022 - from diagnosis to translational research. *Dis Model Mech.* 2022 Oct 1;15(10): dmm049490.
13. Lukkarinen H, Virtanen O, Tuppurainen K, Laine J, Kiviniemi V, Turpeinen M. Harvinaissairaudet monikanavaisen lääkekorvausjärjestelmän puristuksessa. 2021. <https://www.ppshp.fi/dokumentit/Kehitys%20ja%20tutkimus%20sisltyyppi/Harvinaissairaudet%20monikanavaisen%201%C3%A4%C3%A4kekorvausj%C3%A4rjestelm%C3%A4n%20puristuksessa.pdf>