



DET KONGELIGE  
HELSE- OG OMSORGSDEPARTEMENT

Helsedirektoratet  
Postboks 220 Skøyen  
0213 OSLO

Deres ref  
18/26173

Vår ref  
18/5234-

Dato  
24. juni 2019

## Definisjonen av sjeldne diagnoser

Vi viser til Helsedirektoratets brev 30. april 2019.

Definisjonen av sjeldne diagnoser har gjennomgått en omfattende utredning. I henhold til departementets oppdrag vurderer Helsedirektoratet i sitt brev et omfattende arbeid som er gjennomført i Sverige. Det svenske arbeidet styrker ifølge Helsedirektoratet grunnlaget for at direktoratet opprettholder sin tidligere anbefaling om å endre den norske definisjonen av sjeldne tilstander slik at den harmoniseres med den som er vanlig å benytte i EU, og som Sverige nylig er kommet frem til at de vil bruke.

Helsedirektoratets vurdering er at endring av definisjonen vil ha positive konsekvenser for mennesker med sjeldne diagnoser. Definisjonen vil legge til rette for internasjonalt samarbeid og muligheter for deltakelse i avansert utvikling av diagnostikk og behandling. Endret definisjon kan også lette arbeidet med kunnskapsinnhenting, statistikk og forskning om sjeldne tilstander, fordi sammenlikningsgrunnlaget blir det samme som i andre europeiske land.

### Sentrale problemstillinger i arbeidet med ny definisjon

Det er særlig tre forhold som Helsedirektoratet har tatt opp i tidligere utredninger om ny definisjon.

(i) Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD)

Det kan ifølge direktoratet bli noen flere diagnoser som kvalifiserer til å kunne omfattes av ny definisjon og kvalifisere for tilbud i kompetansetjenesten. Tilbud til nye grupper arbeider NKSD ifølge Helsedirektoratet kontinuerlig med. Helsedirektoratet anser en endring av definisjonen som håndterbar for NKSD. Dette er i tråd med med vurderingen NKSD selv har gjort.

Postadresse  
Postboks 8011 Dep  
0030 Oslo  
postmottak@hod.dep.no

Kontoradresse  
Teatergt. 9  
www.hod.dep.no

Telefon\*  
22 24 90 90  
Org.nr.  
983 887 406

Avdeling  
Spesialisthelsetjenesteavdelingen

Saksbehandler  
Odd Bakken  
22 24 84 78

(ii) Rettigheter til tannhelsetjenester

Helsedirektoratet mener at rett til tannhelsehjelp etter tannhelsetjenesteloven eller rett til stønad til tannbehandling fra folketrygden ikke påvirkes av endring av definisjonen av sjeldne diagnoser, "men med alvorligheten av tannhelseproblemene i forhold til hva som skal gi rett til refusjon". Direktoratet omtaler også NOU 2018:16 Det viktigste først – *Prinsipper for prioritering i den kommunale helse- og omsorgstjenesten og for offentlig finansierte tannhelsetjenester*, og viser til at det "foreslås det at det gjøres en gjennomgang av hele regelverket for refusjon av utgifter til tannbehandling med basis i de foreslåtte prioriteringsreglene for primærhelsetjenesten. Det er mulig hele regelverket må omgjøres. Stortinget har bedt om en fullstendig gjennomgang av finansiering på området. Dagens regelverk bør derfor ikke fungere som et hinder for endringer av definisjonen av sjeldne diagnoser".

Helse- og omsorgsdepartementet legger til grunn at en utvidet definisjon av sjeldne medisinske tilstander ikke er til hinder for at stønadsordningen til tannbehandling fra folketrygden kan videreføres på nåværende nivå, dvs. at den gjelder for tilstander som forekommer i antall opp til 1:10 000. I hvilken grad ordningen skal utvides må vurderes i oppfølgingen av NOU 218:16.

(iii) Regelverket for eksperimentell og utprøvende behandling

Helsedirektoratet omtaler i sitt brev 30. april 2019 ikke muligheten for eksperimentell og utprøvende behandling i utlandet. Dette er imidlertid vurdert i tidligere utredninger fra Helsedirektoratet. Prioriteringsforskriften § 3 regulerer de nærmere vilkårene for at pasienter skal ha rett til å få nødvendige spesialisthelsetjenester *i utlandet* når det ikke foreligger adekvat behandling i Norge, jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 2-1 b femte ledd. I bestemmelsen andre ledd fremgår det at pasienter med sjeldne sykdomstilfeller *kan* få dekket eksperimentell eller utprøvende behandling i utlandet selv om vilkårene i forskriften § 2 ikke er oppfylt. Det følger av begrepet *kan* at pasienten ikke har en rettighet til å få dekket slik behandling og at forvaltningen kan utøve skjønn (hvor ulovfestede forvaltningsrettslige prinsipper skal legges til grunn, blant annet forbudet mot usaklig forskjellsbehandling). Sjeldne sykdomstilstander etter § 3 er definert til å være: "sykdommer eller sykdomstilstander som forekommer så sjelden og/eller er så spesielle at det ikke er bygget opp nasjonal kompetanse." Prioriteringsforskriften har således en definisjon av sjeldne sykdomstilstander som ikke er knyttet opp mot definisjonen 1 per 10 000 personer. Det avgjørende etter definisjonen er at tilstanden er så sjelden at det ikke er bygget opp *nasjonal kompetanse*.

Departementets vurdering er at en endring i definisjonen av sjelden tilstand som nyttes i øvrige sammenhenger (til 5 av 10.000), ikke vil få direkte konsekvenser for tolkningen av begrepet i prioriteringsforskriften § 3 tredje ledd.

### **Konklusjon og videre arbeid med strategien**

Helsedirektoratet foreslår en ny norsk definisjon: *En sjelden tilstand defineres som en helsetilstand med lav prevalens dvs med veiledende forekomst færre enn 5 av 10.000*

*innbyggere i tråd med Europaparlamentets og -rådets beslutning nr. 1295/1999/EG av den 29. april 1999. Departementet støtter dette forslaget og vil at denne definisjonen skal legges til grunn i videre arbeid med strategien for sjeldne diagnoser.*

Departementet ber om at videre arbeid med strategien for sjeldne diagnoser også ivaretar eventuelle behov for fortolkning og presisering som måtte bli reist som følge av definisjonsendringen.

Direktoratet legger i sin konklusjon spesiell vekt på at videre arbeid ivaretar både de som har en sjelden, medfødt tilstand, og de som har en sjelden ervervet tilstand. Departementet ber om at videre arbeid med strategien vurderer hva det vil innebære å likestille pasienter med ervervede tilstander som har symptomlighet med en medfødt sjelden tilstand.

I tråd med mandatet gitt 20.08.2018 ber Helse- og omsorgsdepartementet om at videre utredningsarbeid skjer i nært samarbeid med representanter for brukerne, nasjonale tjenester, andre fagpersoner og forskere.

I mandatet ble frist for arbeidet med strategien tentativt satt til 1. desember 2019, men med forbehold om når definisjonen av sjeldne diagnoser ble avklart. Når definisjonen nå er avklart, ber departementet om ny tidsplan for ferdigstillelse av arbeidet med strategi for sjeldne diagnoser.

Med hilsen

Espen Aasen (e.f.)  
ekspedisjonssjef

Odd Bakken  
spesialrådgiver

*Dokumentet er elektronisk signert og har derfor ikke håndskrevne signaturer*

Kopi  
Funksjonshemmedes fellesorganisasjon