



Greiningar- og
ráðgjafarstöð ríkisins

Vorráðstefna

Fátítt – vaxandi vægi

Ingólfur Einarsson

Barnalæknir

Maí 2016

Sjaldgæfir sjúkdómar

- Tvö hugtök sem er vert að skýra

1. Sjaldgæfur

2. Sjúkdómur



Sögulegur aðdragandi

- Umræður um langvinna, “ólæknanlega” og fátíða (uncommon) sjúkdóma hófst í USA upp úr 1970
 - “Health orphans” - vanræktir sjúkdómar
- Lyfjaiðnaður ekki sýnt áhuga vegna mikils kostnaðar við lyfjapróun fyrir fáa notendur og lítinn markað



Sögulegur aðdragandi

- Sjúklinga- og stuðningsssamtök+lyfjaiðnaður þrýsta á stjórnvöld – stuðla að regluverki
 - 1983: Lög um “orphan” lyf samþykkt í USA
 - 2000: Sambærileg reglugerð í Evrópu (frakkar)



Samtakamáttur heildar

- Í framhaldi af lagasetningu í USA verða til regnhlífarsamtök sem hafa haft mikil áhrif

Vestan hafs



Stofnað 1983

Austan hafs

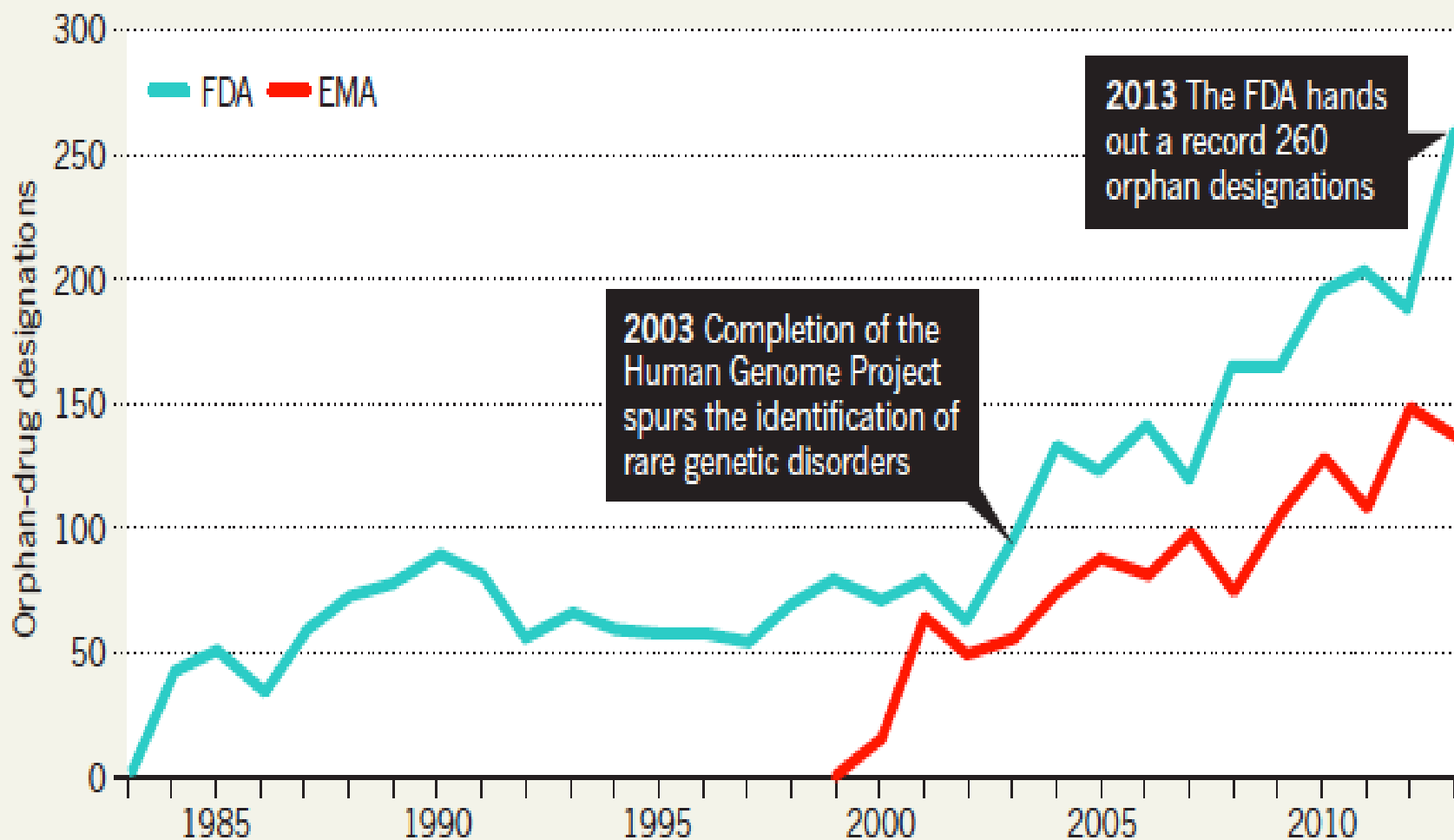


Stofnað 1997



ORPHAN ASCENT

Orphan-drug designations, which come with perks for drug companies trying to find cures for rare diseases, are on the rise at both the US Food and Drug Administration (FDA) and the European Medicines Agency (EMA).



Mikilvægt innlegg í lýðheilsu

- Vegna fjölda sjúkdóma alls um 6-8000
 - Þá er sjaldgæft ekki svo fátítt!
- Því ástandið er líka gjarnan langvarandi
- Uppsafnað algengi því mikið
- Gjarnan vitnað í tölur upp á að 6-7% almenns þýðis sé með RD



Skilgreining á algengi

- Evrópusambandið notar skilgreiningu, sjaldnar en $1/2000 = 0,5/1000 = 0,05\%$
 - Þau aðildarlönd sem voru með þjónustu þurfa að aðlaga sig að því
 - Noregur enn með $1/10.000 = 0,01\%$
 - Sumir voru með $1/5.000 = 0,02\%$
- USA notar <200.000 tilfelli á hverjum tíma



Contributions in 2013

Solveig Sigurdardottir (*State Diagnostic and Counselling Centre*)

Thor Thorarinsson (*Ministry of Welfare*)

Gudmundur Björgvin Gylfason (*Unique Children*)

Definition of a rare disease

In Iceland a condition is defined as rare if it affects 2 or fewer individuals per 10 000.



2014 REPORT ON THE STATE OF THE ART
OF RARE DISEASE ACTIVITIES IN EUROPE



STATE OF THE ART OF RARE DISEASE ACTIVITIES IN

ICELAND

Beðið er eftir nánari
stefnumótun frá
yfirvöldum...

EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development




In Iceland there is not yet a specific plan for rare diseases.



Algengi

USA: 0,063% /<200þús
ES: 0,05% /370þús
Ísland: 0,02% /<64
Noregur: 0,01% /<500

- Fjöldi einstaklinga í afmörkuðu þýði sem eru með sjúkdóm á hverjum tíma

• ADHD	5-7%	
• Proskahömlun	1-2%	
• Einhverfurófið	1-2%	
• CP	0,2%	
• Downs	0,08% (um 250 tilfelli á skrá GRR)	
• Hryggrauf	0,015% (um 50 tilfelli á Íslandi/Marrit MSc)	

Tvær stórar kannanir í Englandi

-2010 (N=600) og 2015 (N=1200)

Summary of key findings

Very little has changed for rare disease patients in the last five years. Patients are still experiencing difficulties in diagnosis, accessing information about their condition, receiving appropriate coordinated care, accessing treatments and finding out about research.

- Greinast seint. Markviss samhæfð eftirfylgd og meðferð vantar
- Ábyrgð gjarnan í höndum foreldra eða fjölskyldu
- Fjölskyldur einangrast og finnst lítil afskipti af þjónustuaðilum
- Fjárhagsáhyggjur.



Sjaldgæfir sjúkdómar oftast alvarlegir

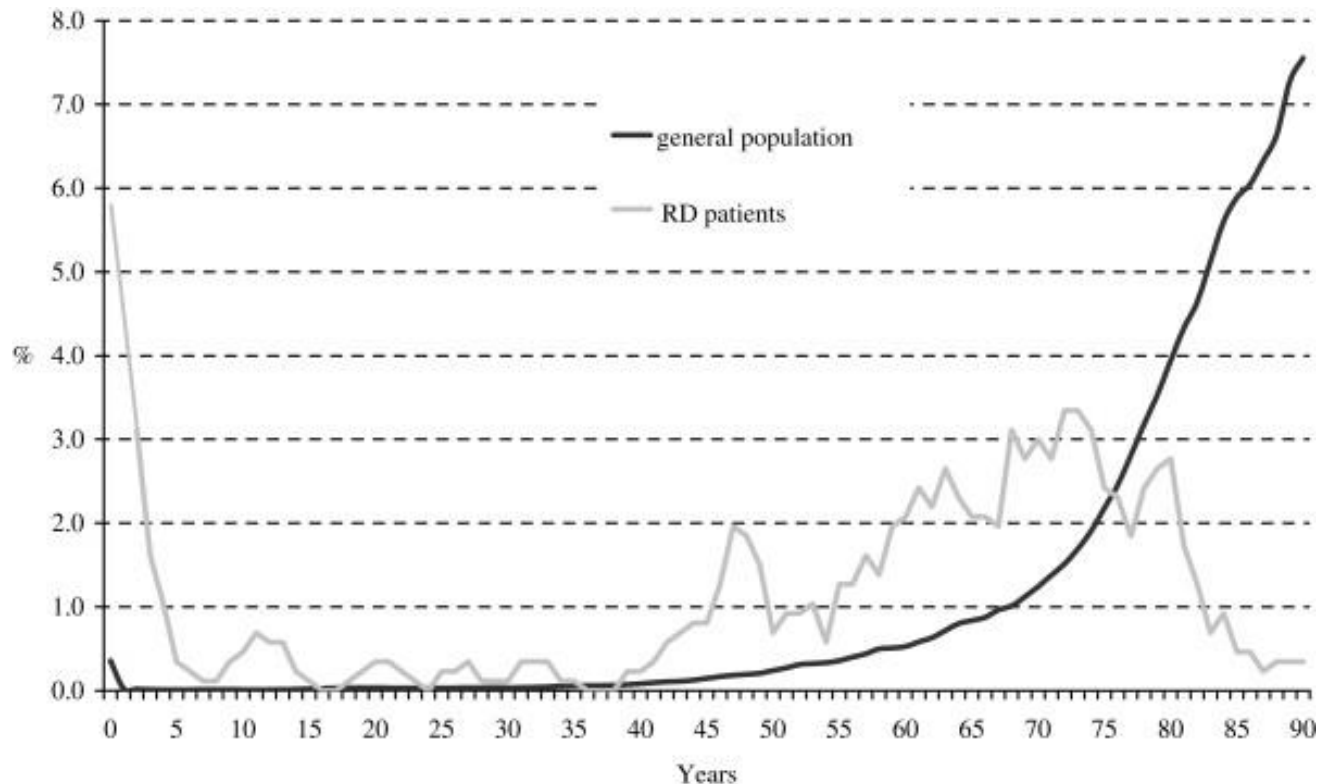


Figure 1 Age at death in patients with rare diseases and in the general population. Veneto Region's rare diseases registry, Italian National Institute of Statistics (ISTAT).

Mazzucato, 2014. OJRD

A population-based registry as a source of health indicators for rare diseases: the ten-year experience of the Veneto Region's rare diseases registry

Monica Mazzucato, Laura Visonà Dalla Pozza, Silvia Manea, Cinzia Minichiello and Paola Facchin*

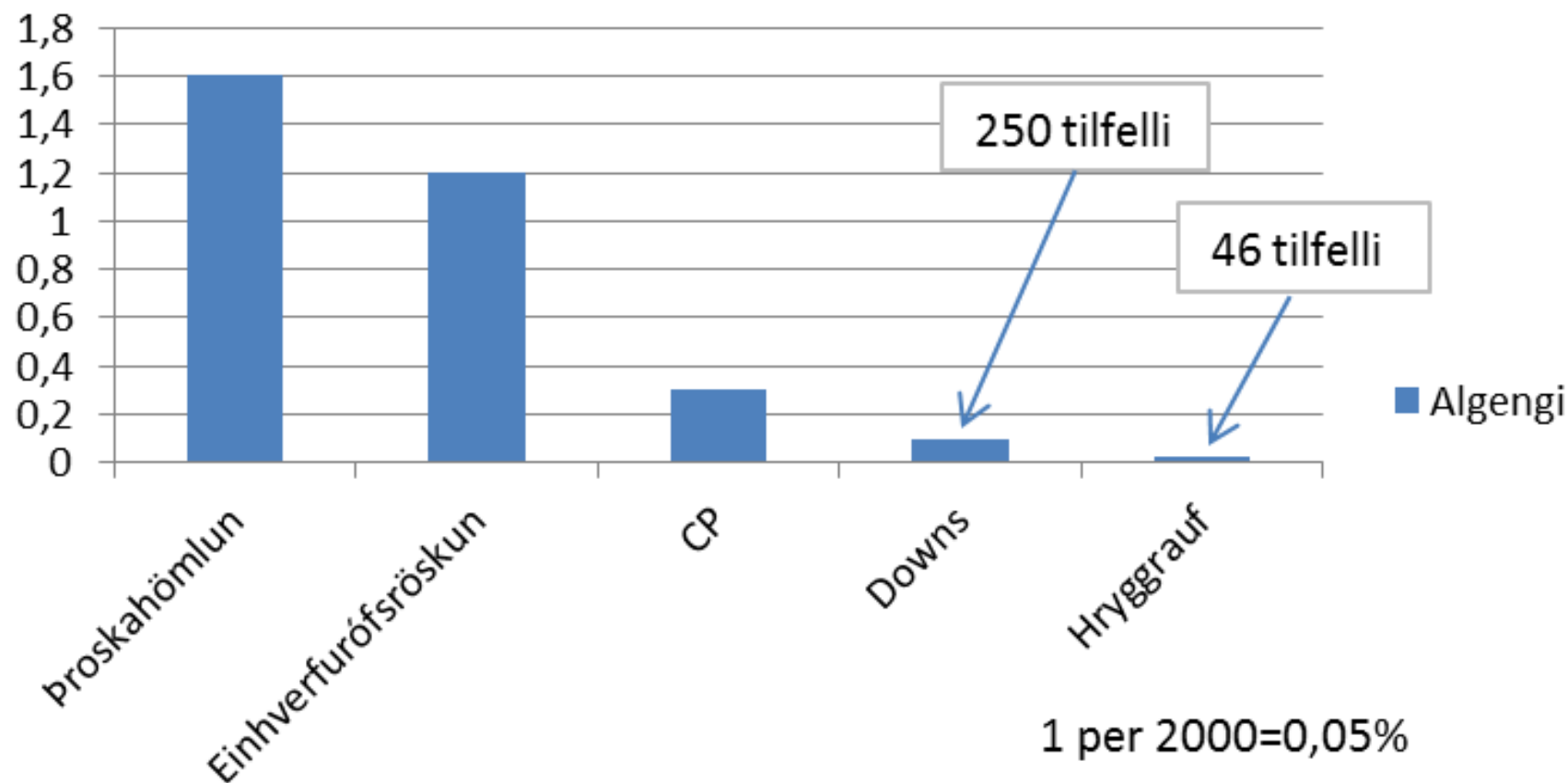


Lög um Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins nr. 83 26. mars 2003, 4. gr. Hlutverk

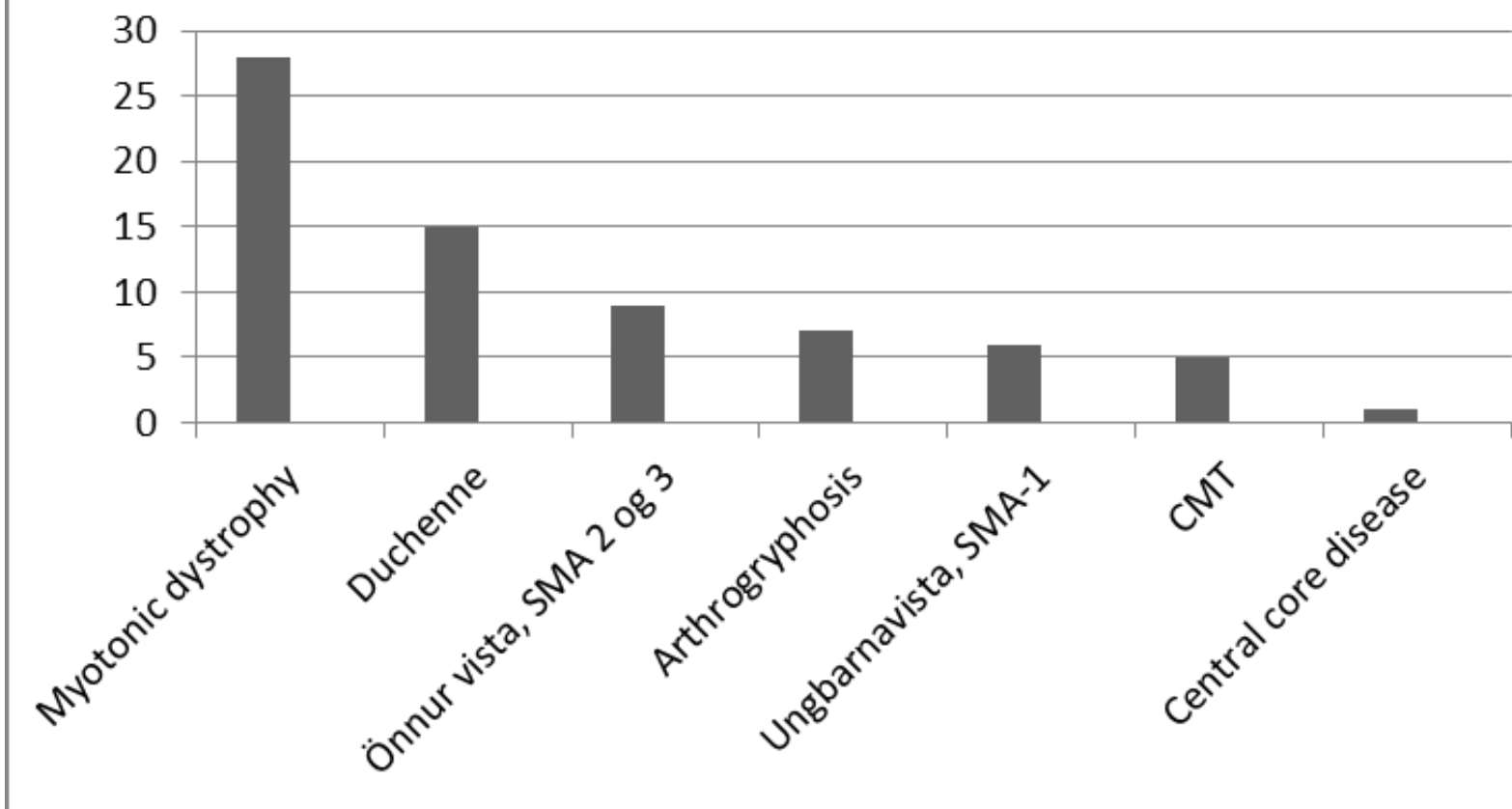
1. Greiningu barna og ungmenna með alvarlegar þroskaraskanir sem er vísað til athugunar að lokinni frumgreiningu.
2. Ráðgjöf og fræðslu til einstaklingsins, foreldra eða fagaðila
3. Tilvísanir til annarra meðferðaraðila og stofnana eftir því sem við á.
4. Langtímaeftirfylgd vegna þeirra einstaklinga sem búa við óvenjuflóknar eða sjaldgæfar þroskaraskanir.
5. Faglega aðstoð og ráðgjöf til samstarfsaðila.
6. Öflun og miðlun þekkingar um fatlanir og alvarlegar þroskaraskanir, m.a. með því að fylgjast með nýjungum á alþjóðavettvangi.
7. Þróun, rannsókn og dreifingu á aðferðum og gögnum til greiningar á fötlunum og þroskaröskunum og á mismunandi meðferðaraðferðum.
8. Fræðilegar rannsóknir á sviði áunninna og meðfæddra fatlana og þroskaraskana og þátttöku í alþjóðastarfi, m.a. á sviði fátíðra fatlana.
9. Fræðslu á sviði fatlana og þroskaraskana og útgáfu fræðsluefnis.



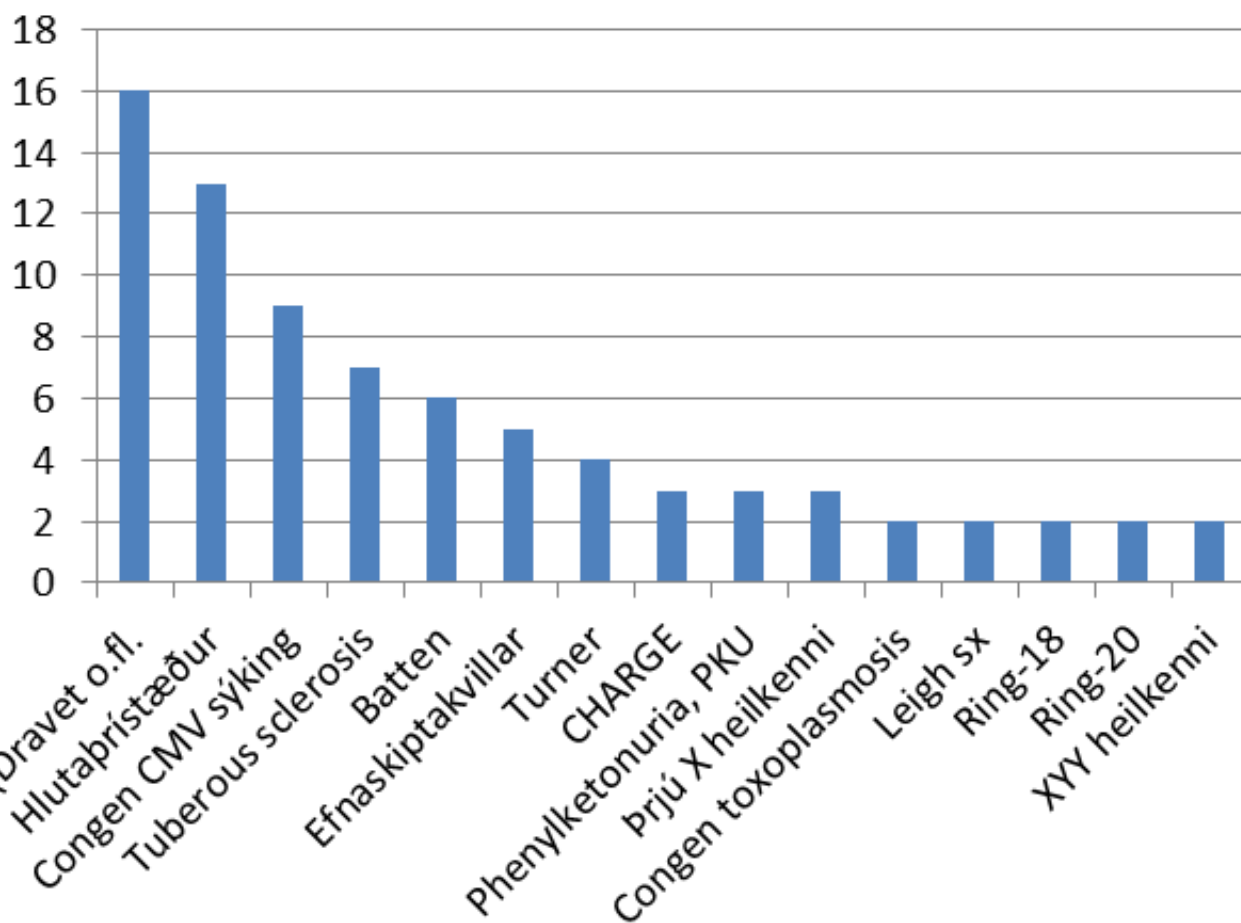
Algengi (%) helstu fötlunargreininga samkvæmt skránni GRR. Nokkur hluti þessara barna með RD.



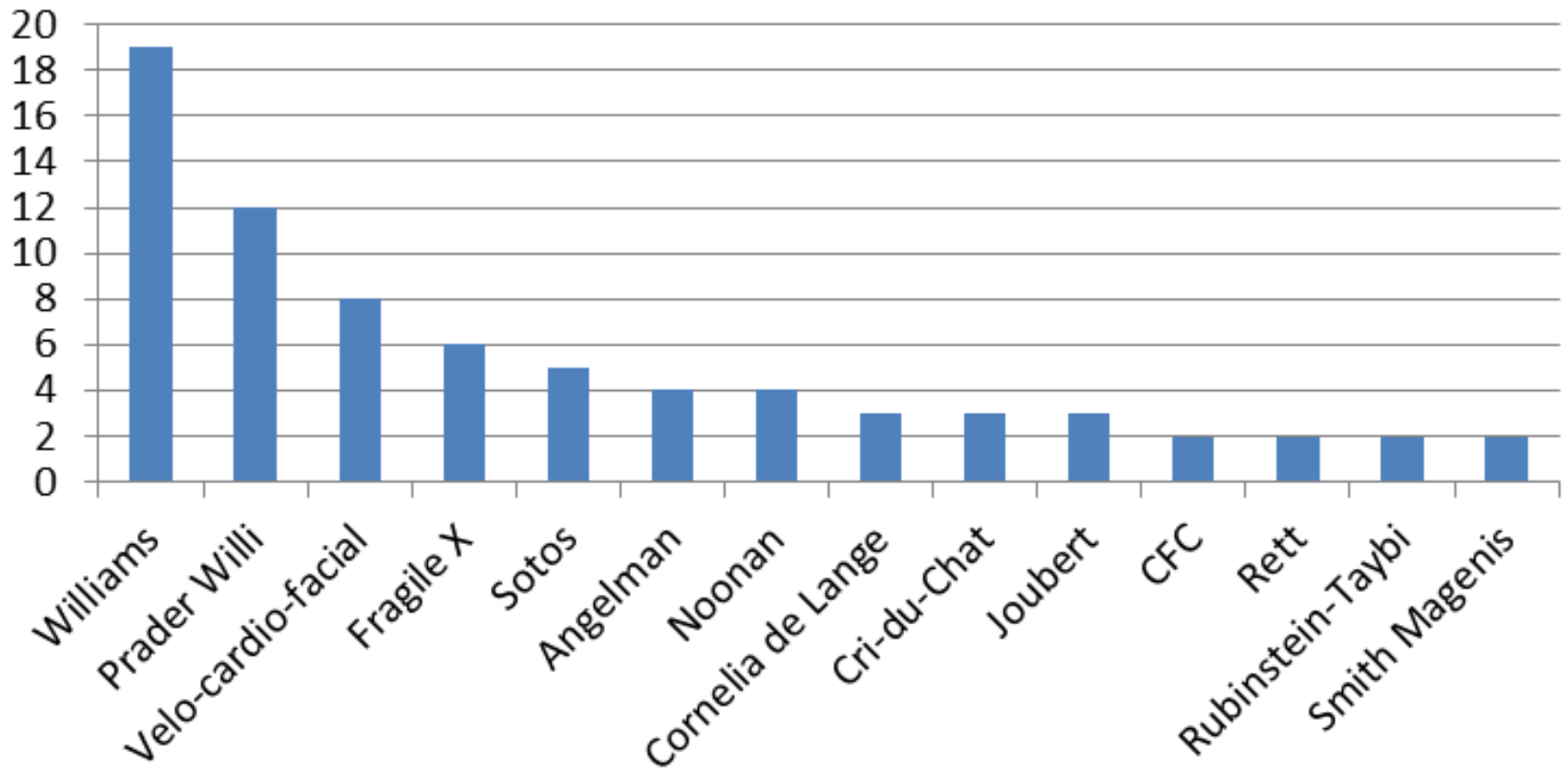
Fjöldi vöðva- og taugasjúkdóma í gagnaskrá GRR



Ýmis heilkenni, efnaskipta- og litningavandi



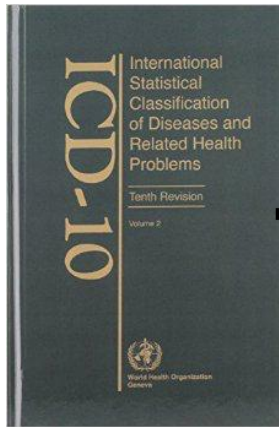
Meðfædd erfðatengd heilkenni



Stök tilvik

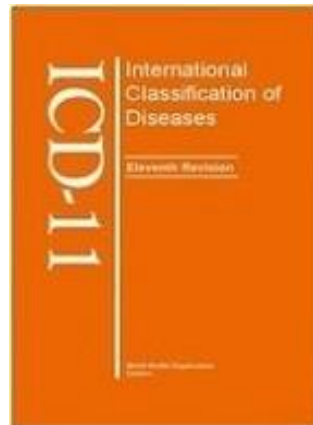
Heiti sjúkdóms	
Bardet-Biedl	Ornithine transcarbamylase deficiency
Bechwith Wiedemann	Osteogenesis imperfecta
Efnaskipta-amínósýrukvilli	Smith-Lemli-Opitz
Efnaskipta-glýkógenkvilli	Trisomy-9p
Jacobsen	VACTERL
Klippel Feil	Vater
Micro	Wolf-Hirschhorn
Mohr heilkenni	





- ~ 500 RD listaðar
 - ~250 RD m/sitt greiningarnúmer
- **Af ~8000 RD eru því um 3% með ICD-10 greiningarnúmer**

World Health Organization – Health Data Standards and Informatics		February 2016	
The International Classification of Disease 11 th Revision: Roadmap 2016-2018			
	2016	2017	2018
	Technical Development and Release Candidate Version	Field testing and Technical Work	First Update
Milestones	<ul style="list-style-type: none"> • Executive Board briefing May 2016 • ICD Revision Conference Oct 2016, Tokyo Japan 		Release ICD 2018 update: December 2018



ICD-11 Beta Draft (Joint Linearization for Mortality and Morbidity Statistics)

Chapter	
1	Infectious Diseases
2	Neoplasms
3	Diseases of blood and blood forming organs
4	Disorders of the immune system
5	Conditions related to sexual health
6	Endocrine, nutritional and metabolic diseases
7	Mental and behavioural disorders
8	Sleep-wake disorders
9	Diseases of the eye and adnexa
10	Diseases of the nervous system
11	Diseases of the ear and mastoid process
12	Diseases of the circulatory system
13	Diseases of the respiratory system
14	Diseases of the digestive system
15	Diseases of the skin
16	Diseases of the musculoskeletal system and connective tissue
17	Diseases of the genitourinary system
18	Pregnancy, childbirth and the puerperium
19	Certain conditions originating in the perinatal and neonatal period
20	Developmental anomalies
21	Symptoms, signs, clinical forms and abnormal clinical and laboratory findings, not elsewhere classified
22	Injury, poisoning and certain other consequences of external causes
23	External causes of morbidity and mortality
24	Factors influencing health status and contact with health services
25	Codes for special purposes
26	Extension codes

•Hægt er að skoða beta útgáfu á netinu, skrá sig inn og gefa álit

•RD dreifist á marga flokka

<http://apps.who.int/classifications/icd11/>



Norrænt samstarf



Sällsynt samverkan för nordisk välfärd

Kartläggning av möjliga nordiska samarbetsområden anknutna till små och sällsynta diagnosgrupper

2010

Red. Maarit Aalto, NVC och Nenad Stankovic NHV



rarelink

Rarelink - project



Greiningar- og
ráðgjafarstöð ríkisins

Greiningarstöð
ö
Ísland



THE FINNISH NETWORK
FOR RARE DISEASES

Finnland

Helsedirektoratet

Frambu 
Directorate of Health
Oslo spítali
Noregur  RIKSHOSPITALET



ÅGRENSKA
Ågrenska,
Gautaborg
Sweden

SOCIALSTYRELSEN

Sjældne
handicap
Danmörk

<http://www.rarelink.is>





Næsta 19. og 20. sept. 2016 í Köben



Nordic Conference on Rare Diseases

Save the date

The 4th Nordic Conference on Rare Diseases is organized by the Danish Board of Social Services in cooperation with the Danish Health Authority, The Nordic Rarelink Group and The Nordic Council of Ministers. The conference will be held on the 19th -20th of September 2016.



Í tilefni af Evróvisión þá endum á lagi frá Noregi

RARE

Flytjandi

Henrik Wigestrاند

Takk fyrir

