

21.12.2016

Dnro 3382/4/15

Ratkaisija: Oikeusasiamies Petri Jääskeläinen

Esittelijä: Esittelijäneuvos Kaija Tanttinen-Laakkonen

ALBINISMIPOTILAIEN OIKEUS YHDENVERTAISIIIN JA RIITTÄVIIN TERVEYSPALVELUIHIN

1 KANTELU

Albinismia sairastavan lapsen äiti (jäljempänä kantelija) arvosteli oikeusasiamiehelle 23.7.2015 osoittamassaan kirjeessä sitä, että sairaanhoitopiireissä ei toteudu alueellinen tasa-arvo ja yhdenvertaisuus albinismin tutkimuksissa ja hoidoissa eikä lausuntojen ja palveluiden saamisessa. Kantelija kertoi seuraavaa.

”Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirissä osalta potilaista on jäänyt toteutumatta ihotautilien kontrollit. Geenitestausta on liian kallista ja sille ei ole tarvetta. Minkäänlaista ihotautilien kontaktia ei ole, ohjeita tai lausuntoja ihon suojaamiseen ei ole saatu. Näönkuntoutus on harvoin. Mistään mahdollisesta hoitomuodosta (nitisinoni) ei ole mainittu missään vaiheessa.

Oulun yliopistollisen sairaalan silmätautien poliklinikalta ei saa minkäänlaisia ohjeita tai informaatiota Kansaneläkelaitoksen tai muista etuuksista. Näönkäytön kuntoutusohjausta ei ole saatu, kaikki on itse selvitelty tai kysytty. Geenitutkimuksia ei ole ehdotettu.

Etelä-Pohjanmaan sairaanhoitopiirissä joutuu kyselemään, ja tietoa saa huonosti. Ihotaudeille ei pääse helposti. Näönkäytön ohjausta ei ole saatavilla. Silmä lääkäri ei tiedä albinismista mitään. UV-vaatteista ja tarpeesta ei kukaan sairaanhoitopiirissä tiedä mitään.

Keski-Suomen sairaanhoitopiirin ja Kuopion yliopistollisen sairaalan alueella ei ole ollut ihopoliklinikan kontakteja. Silmätaudeilla ei ole VEP- (visuaalinen herätevastetutkimus) tai muita näköhermotutkimuksia. Kuopion yliopistollisessa sairaalassa ei ole tehty geenitestejä.

Keski-Pohjanmaan sairaanhoitopiirissä ei ole kontaktia ihopoliklinikalle, joten ohjeita ihon suojaamisesta, saati lääkärinlausuntoja UV-vaatteita tai aurinkorasvoja varten ei saada.”

Kantelijan mukaan tällä hetkellä ilmeisesti ainoastaan Tampereen yliopistollisessa sairaalassa tehdään ihotaudeilta kattavat lausunnot kunnan vammaispalveluihin, jotta potilas voi hakea korvausta UV-vaatteista apuvälineenä. Joissakin kunnissa samalla lausunnolla on voinut saada perusterveydenhuollosta aurinkorasvoja pitkäaikaissairaana hoitotarvikkeena. Suurin osa albinismia sairastavista ei saa lainkaan näitä lausuntoja ja siten asialla on myös taloudellisesti suuri merkitys perheille. UV-vaatteisiin ja rasvoihin kuluu paljon rahaa. Esimerkiksi yksi UV-paita maksaa noin 20–40 euroa.

Kantelijan mukaan ajoittain kuulee kehotuksia (niin terveydenhuollon kuin päiväkotienkin henkilökunnalta), että albinismia sairastavan lapsen tulisi olla sisällä voimakkaan UV-säteilyn aikana. Kantelijan mukaan tämän kehotuksen takana eivät ole lääketieteelliset perusteet, vaan ihon palaminen on estettävissä UV-vaateapuvälinein ja aurinkorasvoin. Kehotus johtaisi päiväkodeissa, kouluissa ja kotonakin siihen, että albinismia sairastava lapsi, jonka perheellä ei ole varaa itse ostaa vaateapuvälineitä, joutuisi eristyksiin muusta ryhmästä ja normaalista arjesta pitkäaikaisen sairautensa/vammaisuutensa takia. Tämä ei voi olla tulkinta perusoikeuksista ja lapsen oikeuksista.

Kantelija kysyi, onko albinismiperheillä oikeus:

- aktiiviseen näönkäytön kuntoutukseen,
- ihotautien säännölliseen kontaktiin,
- perinnöllisyysneuvontaan ja geenitutkimukseen halutessaan,
- saada nitisinonilääkitys, jos lääkkeen todetaan tehoavan OCA1B-albinismiin,
- saada pitkäaikaissairauden aiheuttamia UV-vaateapuvälinetarpeita varten lausunto vammaispalvelulain 9 §:n mukaisesti ja
- saada lausunto pitkäaikaissairauden aiheuttamia hoitotarvikkeita (aurinkorasvat) varten terveydenhuoltolain 24 §:n mukaisesti.

2

SELVITYS

Kantelun johdosta hankittiin seuraava selvitys:

- 1) Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston (Valvira) lausunto 29.2.2016,
- 2) Etelä-Karjalan sosiaali- ja terveystieteiden kuntayhtymän Eksoten selvitys 15.12.2015,
- 3) Etelä-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 26.11.2015,
- 4) Etelä-Savon sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 2.12.2015,
- 5) Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 5.10.2015,
- 6) Itä-Savon sairaanhoitopiirin kuntayhtymän Sosterin selvitys 27.11.2015,
- 7) Kainuun sosiaali- ja terveydenhuollon kuntayhtymän selvitys 27.11.2015,
- 8) Kanta-Hämeen sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 26.1.2016,
- 9) Keski-Pohjanmaan erikoissairaanhoito- ja peruspalvelukuntayhtymän Kiurun selvitys 30.11.2015,
- 10) Keski-Suomen sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 27.11.2015,
- 11) Kymenlaakson sairaanhoito- ja sosiaalipalvelujen kuntayhtymän Carean selvitys 5.11.2015,
- 12) Lapin sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 17.2.2016,
- 13) Länsi-Pohjan sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 29.10.2015,
- 14) Pirkanmaan sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 4.12.2015,
- 15) Pohjois-Karjalan sairaanhoito- ja sosiaalipalvelujen kuntayhtymän selvitys 27.11.2015,
- 16) Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 26.11.2015,
- 17) Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 25.11.2015,
- 18) Päijät-Hämeen sosiaali- ja terveydenhuollon kuntayhtymän selvitys 18.2.2016,
- 19) Satakunnan sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 9.2.2016,
- 20) Vaasan sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 16.2.2016 ja
- 21) Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin kuntayhtymän selvitys 1.2.2016.

3

RATKAISU

3.1

Albinismi sairautena

Asiakirjoista saadun selvityksen mukaan albinismi on heterogeeninen ryhmä synnynnäisiä harvinaisia sairauksia, joille on ominaista vähentynyt tai puuttuva karvoituksen, ihon ja/tai silmän verkkokalvon pigmentaatio. Albinismi kuuluu harvinaisten sairauksien tautiryhmään ja sen kaikkien tautimuotojen prevalenssi Länsimaissa on 1/17 000 vastasyntynyttä. Suomessa syntyy siten vuosittain keskimäärin kolme lasta, joilla on albinismi.

Yleisimmin albinismiin liittyy sekä ihon että silmän verkkokalvon melaniinipigmentin puute tai vähäisyys (okulokutaaninen albinismi), josta aiheutuvat sairaudelle tyypilliset iho- ja silmäoi-

reet. Okulokutaanisesta albinismista tunnetaan useita alatyyppejä (OCA1A, OCA1B, OCA2, OCA3, OCA4, OCA5, OCA6, OCA7), joiden taustalla on kuvattu yli 20 eri geenin mutaatiota, jotka vaikuttavat melaniinin tuotantoon.

Okulokutaanisen albinismin kaikki alamuodot periytyvät noudattaen väistyvää periytymismallilla. Albinismiin liittyvä pigmentin vähäisyys voi rajoittua silmän verkkokalvolle (okulaarinen albinismi), jolloin potilaalla ei ole iho-oireita. Okulokutaaniseen ja okulaariseen albinismiin ei liity muiden elinten oireita ja potilaiden motorinen ja henkinen kehitys ovat normaaleja (ns. non-syndroominen albinismi). Albinismi voi olla myös syndroomista, jolloin potilailla on okulokutaanisen albinismin lisäksi muiden elinten oireita ja/tai immunologisia poikkeavuuksia ja/tai neurologisia oireita tai kehitysviivästymää. Syndroomiset albinismit ovat geneettisesti heterogeenisiä eli niiden taustalla tunnetaan useiden eri geenien mutaatioita. Ne periytyvät noudattaen autosomaalista väistyvää periytymismallia.

Melaniinin vähyyden tai puuttumisen vuoksi albinismipotilaat ovat herkempiä auringon UV-säteilyn aiheuttamille ihon haittavaikutuksille, koska melaniinilla on keskeinen merkitys UV-säteilyn aikaansaaman syövän synnyn estossa. Albinismipotilaiden iho palaa ilman suojausta auringossa herkemmin ja ihosyöpien sekä niiden esiasteiden riski on kohonnut. Melaniinin vähäisyys tai puuttuminen silmän verkkokalvolla aiheuttaa näkökyvyn alentumisen, silmävärveen ja valonarkuuden. Syndroomisissa albinismeissa potilailla voi olla iho- ja silmäoireiden lisäksi kehitysviivettä, immunologisia poikkeavuuksia, verenkuvan muutoksia ja sisäelinten poikkeavuuksia, jotka vaihtelevat albinismin taustalla olevan geenivirheen mukaan.

Albinismin diagnostiikka perustuu kliiniseen taudinkuvaan, ihonäytteestä tehtäviin mikroskooppitutkimuksiin ja geenitesteihin. Osoittamalla albinismin taustalla oleva geenivirhe albinismin alatyypin voidaan luotettavasti todeta. Potilaan hoidon ja seurannan kannalta etenkin syndroomisen albinismin poissulku/tunnistus on tärkeää.

Tällä hetkellä albinismiin ei ole tarjolla parantavaa hoitoa. Nykyisellä hoidolla pyritään lievittämään näkövammasta aiheutuvaa haittaa ja suojaamaan iho auringon UV-säteilyn haitallisilta vaikutuksilta. USA:ssa on vuonna 2013 alkanut kliininen lääketutkimus nitisinonilla (NTBC) yli 18-vuotiailla OCA1B-potilailla. Tutkimus päättyi joulukuussa 2017, ja alustavia tutkimustuloksia on arvioitu saatavan joulukuussa 2016.

3.2

Sairaanhoitopiirien selvitykset

Etelä-Karjalan sosiaali- ja terveystieteiden tutkimuskeskus

Hoidossa ei ole ollut yhtään albinismia sairastavaa lasta.

Etelä-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri

Tällä hetkellä ihotautiyksikössä on seurannassa kolme okulokutaania albinismia sairastavaa potilasta. Albinismipotilaille ja kaikille UV-säteilyn haitoista kärsiville potilaille ja heidän vanhemmilleen varataan aika ihosyöpäasiantuntijahoitajalle. Ohjauksen aikana käydään läpi iho ja aurinkosuojausperiaatteet. Lisäksi potilaille ja vanhemmille varataan aika sosiaalityöntekijälle, joka selvittää hoitoon liittyvät etuusasiat. Ihosairautta potevilla potilailla on mahdollisuus vammais- tai hoitotukeen, jos ihon hoidossa tarvitaan päivittäin perus- tai lääkevoiteita. Aurinkovoiteista ja -suojausteista ei yleensä ole saanut korvausta. Kaikki albinismipotilaat ovat oikeutettuja säännöllisiin ihotautiklinikan kontroleihin.

Lastentautien yksikön perinnöllisyyslääkäri tekee tarvittavat perinnöllisyyselvitykset ja antaa perinnöllisyysneuvontaa. Aikuispotilaat lähetetään halutessaan Tampereen yliopistollisen sairaalan (TAYS) ihotautien poliklinikan perinnöllisyyslääkärille.

Albinismipotilas saa Silmäkeskuksessa ikätasoista, albinismialatyypin ja muut mahdolliset sairaudet huomioivaa aktiivista ja yksilöllistä näönkuntoutusta. Kuntoutukseen liittyy yhteistyö sosiaalityöntekijän kanssa. Jos albinismidiagnoosi tehdään Silmäkeskuksessa, potilas ja perhe ohjataan konsultaatioon perinnöllisyyslääkärille sekä tarvittaessa pediatriille ja/tai ihotautilääkärille.

Albinismin hoitoon kehitetty nitisonini-lääkitys on tutkimusasteella ja lääkitykseen ottavat kantaa yliopistollisten sairaaloiden ihotauti- ja silmätautien professorit.

Valtakunnallisesti on jatkossa hyvä selvittää, onko tällä potilasryhmällä samoin kuin muilla vastaavilla potilasryhmillä oikeus UV-vaateapuvälineisiin vammaispalvelulain 9 §:n mukaisesti. Samoin on hyvä valtakunnallisesti ottaa kantaa, onko albinismipotilailla ja muilla vastaavilla potilasryhmillä oikeus pitkäaikaissairauden aiheuttamiin vaatetuskustannuksiin sekä hoitotarvikkeiden kustannuksiin (aurinkovoiteet).

Etelä-Savon sairaanhoitopiiri

Mikkelin keskussairaalan ihotautien poliklinikassa potilaat, joilla on tai epäillään olevan okulkutaaninen albinismi tai muu pigmenttivajausta aiheuttava sairaus, hoidetaan yleisten hoito- ja tutkimusperiaatteiden mukaan tapauskohtaisesti potilaan tarpeet huomioiden. Tämänkaltaisista harvinaisista sairauksista yksikössä ei ole diagnoosikohtaisia toimintaohjeita. Jos potilaalla epäillään perinnöllistä sairautta, hänet ohjataan esimerkiksi yliopistosairaalan perinnöllisyyslääketieteen yksikköön.

Silmätautien yksikössä albinismin hoidossa ja seurannassa noudatetaan yleisiä näkövammaisiin sovellettuja linjauksia. Seuranta järjestetään silmätautien poliklinikalla yhteistyössä kuntoutusohjaajan kanssa.

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri

Useimmat albinismipotilaat ohjautuvat ensisijaisesti silmätautien erikoisalalle silmäoireiden vuoksi. Ihotautien ja allergologian klinikassa tutkitut ja hoidetut albinismipotilaat on säännönmukaisesti ohjattu kliinisen genetiikan konsultaatioon ja perinnöllisyysneuvontaan. Albinismiperheiden perinnöllisyysneuvonta ja pääosin myös geenitutkimukset tapahtuvat yliopistollisissa sairaaloissa, joihin potilas tai perhe tulisi aina lähettää, kun epäillään albinismia tai kun sellainen on todettu.

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirin (HUS) Kliinisen genetiikan yksikköön on 1.1.2000–31.12.2014 välisenä aikana tullut yhteensä 15 diagnoosilla E70.3 albinismi. Kaikille potilaille/perheille on järjestetty perinnöllisyysneuvonta ja heidän kanssaan on keskusteltu geenitestin tekemisestä. Geenitestillä voidaan varmistaa tarkka diagnoosi ja saada tietoa sairauden ennusteesta ja tarvittavasta seurannasta. Nitisonini-lääkettä ei ole vielä rekisteröity albinismin hoitoon, joten kliinisten tutkimusten hoitotuloksia joudutaan odottamaan. UV-suojausta tarvitsevalle potilaalle kirjoitetaan C-lääkärintodistus UV-vaateapuvälineitä varten ja potilaalle annetaan samalla UV-suojausohjausta. Lääkäri kirjoittaa UV-suojausta tarvitsevalle potilaalle reseptit ja C-lausunnon. Korvauspäätökset tekee Kansaneläkelaitos (Kela).

Näkövammaiset albinismipotilaat ohjataan Silmäklinikan näönkuntoutusyksikköön moniammatillisen kuntoutustiimin arvioon ja seurantaan sekä tarvittavia kuntoutustoimenpiteitä varten. Näkövammaiseksi katsotaan henkilö, jonka yhteenlaskettu näkökykyyn perustuva haitta-aste on vähintään 50 % (haitta-aste 10). Albinismipotilailla kriteerit täyttyvät usein pelkän näöntarkkuuden perusteella (alle 0,3). Albinismiin ja okulaariseen albinismiin liittyy usein myös silmävärve ja voimakas häikäistyminen. Näkövammaisuuden kriteereiden täytyessä potilaille järjestetään lääkinällisen kuntoutuksen palvelut.

HUS:ssa on vuonna 2015 aloittanut Harvinaissairauksien yksikkö (HAKE), johon ollaan perustamassa Harvinaisten ja diagnosoimattomien ihosairauksien ohjelmaa. Ohjelma on verkostoitunut tiiviisti muiden yliopistosairaaloiden kanssa ja kansainvälisesti. Tavoitteena on parantaa ja koordinoita harvinaisten sairauksien vaativia tutkimuksia ja hoitoja.

Itä-Savon sairaanhoitopiiri Sosteri

Savonlinnan keskussairaalan ihotautipoliklinikalla ei ole tällä hetkellä albinismipotilaita. Harvinaisissa ihosairauksissa, kuten albinismissä potilaalla on tarpeen mukaan mahdollista käydä ihotautilääkärillä ihotautipoliklinikalla. Kontrollien tarve määritellään yksilöllisesti potilaan toiveet huomioon ottaen. Jos potilas on kiinnostunut perinnöllisyysneuvonnasta ja geenitutkimuksesta, konsultoidaan yliopistollista sairaalaa. Nitisinoni-lääkitys on vielä tutkimusvaiheessa, joten lääkeasiaan ei voida ottaa enempää kantaa. Lääkärinlausunto apuvälinetarpeista (mm. UV-vaatetus) ja hoitotarvikkeista tehdään, jos potilas on motivoitunut käyttämään niitä.

Näönkuntoutuksen asiakkaana on vuodesta 2000 ollut kaksi albinismia sairastavaa henkilöä: yksi lapsi ja yksi aikuinen. Apuvälineitä on myönnetty sairaalan kautta kotiin ja päiväkotiin yksilöllisen tarpeen mukaan. Samanaikaisesti näönkuntoutuksen kanssa lapsella oli säännöllinen fysioterapia tukemassa kehitystä. Silmälääkärikäyntejä oli säännöllisesti. Asiakkaana oleva aikuispotilas on saanut ohjausta ja neuvontaa sekä apuvälineitä tarpeensa mukaan. Sopeutumisvalmennus/kuntoutuskurssit ovat toteutuneet Kelan kustantamina Näkövammaisten Keskusliitossa. Suositukset/lausunnot kurssia varten on laadittu sairaalasta. Silmälääkärikäynnit ovat olleet säännöllisiä.

Kainuun sosiaali- ja terveydenhuollon kuntayhtymä

Kuntayhtymässä ei ole tiettävästi hoidettavina albinismipotilaita. Mahdollisten potilaiden hoito etenisi siten, että alkuvaiheen tutkimukset ja hoito järjestettäisiin Kainuun keskussairaalassa ihotautien ja silmätautien poliklinikoilla, tarvittava jatkohoito ja konsultaatiotuki olisi saatavissa Oulun yliopistollisesta sairaalasta (OYS).

Kanta-Hämeen sairaanhoitopiiri

Kanta-Hämeen keskussairaalassa on vuosina 2012–2013 ollut hoidettavana yksi henkilö, jolle asetettiin sivudiagnoosiksi albinismi (E70.3). Erittäin harvinaisten sairauksien diagnosoinnissa ja hoidon suunnittelussa tukeudutaan ensisijaisesti TAYS:aan. Sairaanhoitopiirissä ei ole erityisiä omia ohjeita harvinaissairauksien hoidosta. Kaikkiin kantelijan esittämiin kysymyksiin vastaus on kyllä.

Keski-Pohjanmaan erikoissairaanhoito- ja peruspalvelukuntayhtymä Kiuru

Ihotaudeilla ei ole ollut hoidettavina albinismipotilaita. Hoidossa noudatetaan OYS:n antamaa ohjeistusta. Silmätaudeilla on ollut yksi albinismipotilas. Osa tutkimuksista tehdään OYS:ssa hoidon porrastuksen mukaan.

Keski-Suomen sairaanhoitopiiri

Keski-Suomen keskussairaalassa on vuodesta 2009 ollut hoidossa viisi albinismipotilasta (dg: E70.3). Kaikki potilaat ovat olleet näönkuntoutuksen piirissä.

Silmäyksikössä ERG- ja VEP -tutkimukset tehdään yhteistyössä yliopistollisen sairaalan kanssa, jos tällaisia tutkimuksia tarvitaan diagnoosin varmistamiseksi. Kategoriset tutkimukset kaikille potilaille eivät ole perusteltuja ja turhia tutkimuksia tulee välttää. Geenitutkimukset tehdään siinä laajuudessa kuin ne ovat lääketieteellisesti perusteltuja diagnoosin selvittämiseksi. Nitisonini-lääkkeellä ei toistaiseksi ole hyväksyttyä käyttöindikaatiota albinismin hoitoon, joten lääkkeen käyttöön ei voida ottaa kantaa.

Ihotautien vastuualueella ei ole ollut hoidettavina albinismipotilaita. Erikoissairaanhoidon haudutaan lääkärin läheteellä – tiedossa ei ole, onko sairaanhoitopiirin alueella potilaita, jotka eivät ole saaneet lähetettä. Albinismipotilaiden hoidosta ei ole erillisiä kirjallisia toimintaohjeita. Nämä potilaat ovat automaattisesti lähetteen saatuaan ja diagnoosin varmistuttua ihotautien klinikan potilaita. Perinnöllisyysneuvonta ja geenitutkimukset tehdään potilaalle siinä laajuudessa kuin ne ovat lääketieteellisesti perusteltuja diagnoosin selvittämiseksi. Kantelussa esitetty tutkimusten laajuus ei ole lääketieteellisesti perusteltua. Geenitestaus kantelussa esityksessä laajuudessa olisi perusteltua lähinnä nitisonini-lääkkeen tarpeen arvioinnissa. Nitisonini-lääkkeen tehosta albinismin hoidossa ei ole riittävää ja vakuuttavaa tutkimusnäyttöä.

Albinismipotilaalle kirjoitetaan vammaispalvelulain edellyttämät lausunnot. UV-suojausvaatteet eivät ole erityisiä vaatekappaleita, joita ei voisi käyttää muuten. Ne eivät hinnaltaan poikkea oleellisesti muista, laadukkaista vaatteista. Potilaalle laaditaan tarpeen mukaan terveydenhuoltolain toteuttamisen kannalta tarpeelliset lausunnot. Päätöksen korvauksesta tekee potilaan kotikunta.

Kymenlaakson sairaanhoito- ja sosiaalipalvelujen kuntayhtymä Carea

Albinismipotilaiden hoidosta ei ole toimintaohjeita tai määräyksiä. Tällä hetkellä hoidossa ei ole albinismipotilaita. Potilaat olisivat oikeutettuja tarvittaessa aktiiviseen näönkäytön kuntoutukseen ja lääkinnällisiin apuvälineisiin (mm. absorptiolasit). Potilaat/perheet olisivat oikeutettuja geenitutkimukseen ja perinnöllisyysneuvontaan halutessaan. Harvinaiset ihosairaudet on keskitetty yliopistolliseen sairaalaan, joten nämä potilaat kävisivät ihosairauksien osalta todennäköisesti käynneillä iho- ja allergiasairaalassa. Tarvittavat lausunnot tarvittavista hoitotarvikkeista ja apuvälineistä kirjoitettaisiin hoitavasta yksiköstä.

Nitisonini-lääkityksellä ei ole tällä hetkellä indikaatiota eikä korvattavuutta albinismin hoidossa. Jos lääkkeellä todettaisiin indikaatio OCA-1B-albinismin hoitoon, sen aloitukset toteutuisivat todennäköisesti harvinaisten sairauksien erityisvastuualue -sopimuksen mukaan HUS:ssa.

Lapin sairaanhoitopiiri

Lapin keskussairaalassa ei ole ollut ihotautien ylläkäarin mukaan ainakaan 12 viime vuoden aikana hoidossa albinismipotilasta, joten potilasryhmän hoitokäytäntöjä ei ole sairaanhoitopiirissä ohjeistettu erikseen. Jos albinismipotilas tulisi hoitoon, hänen hoitonsa räätälöitäisiin kansallisten ohjeiden, OYS:n linjausten ja potilaan tarpeiden mukaisesti. Yksilöllinen tarveharkinta koskee myös kuntoutusta, mahdollisia apuvälineitä ja hoitotarvikkeita.

Länsi-Pohjan sairaanhoitopiiri

Erillisiä albinismipotilaiden hoito-ohjeita ei ole, vaan heitä koskevat yleiset ohjeet ja käytännöt näönkuntoutuksessa ja ihotautien hoidossa. Lausunnot lääkkeistä ja UV-vaatteista tehdään samoin lähete perinnöllisyyden selvitykseen yliopistolliseen sairaalaan heidän niin halutesaan.

Silmälääkäri oli tavannut vuosia sitten kaihileikkaukseen liittyen yhden potilaan, jolla oli okulaarinen albinismi.

Pirkanmaan sairaanhoitopiiri

Albinismipotilaiden iho-oireiden diagnostiikka, hoito ja seuranta sekä geenitutkimukset ja perinnöllisyysneuvonta on keskitetty TAYS:n ihotautiklinikan perinnöllisten ihotautien poliklinikalle. Albinismipotilaiden silmäoireiden osalta tutkimus, hoito ja seuranta ovat TAYS:n silmäklinikassa. Se hoitaa näitä potilaita samoin periaattein kuin muitakin potilaita eli heillä on oikeus näönkäytön kuntoutukseen. Suomessa ei ole vakiintuneita tutkimus-, seuranta- tai hoitosuosituksia albinismipotilaille.

OCA1B-potilailla nitisinonin tehoa ja turvallisuutta voidaan arvioida vasta kliinisen lääketutkimuksen jälkeen. Jos nitisinoni osoittautuisi tehokkaaksi lääkkeeksi OCA1B-potilailla, hoitopäättös edellyttäisi aina geenitestin tekemistä, koska OCA1B-potilaiden luotettava diagnoosi ei ole mahdollista kliinisesti. Periytyvissä sairauksissa, kuten albinismissa perinnöllisyysneuvonta kuuluu potilaan hyvään hoitoon.

TAYS:n ihotautiklinikassa on säännöllisessä seurannassa ja hoidossa alle 10 non-syndroomista okulokutaanista albinismipotilasta. Heidän diagnostisiin tutkimuksiinsa kuuluvat ihon kliininen tutkiminen, tarvittaessa ihokoepala ja siitä tehtävät erikoisvärjäykset sekä harkinnan mukaan geenitutkimukset. TAYS:ssa alkuvaiheen diagnostiikkaan liitetään usein geenitutkimus, joka mahdollistaa albinismin tarkemman alaluokituksen. Geenitutkimusten valmistamisen jälkeen vanhemmat saavat yksityiskohtaisen perinnöllisyysneuvonnan, ja heille ohjelmoidaan tarvittaessa albinismin kantajuustutkimukset. Albinismipotilaalle perinnöllisyysneuvonta järjestetään lähempänä täysi-ikäisyyttä ja perheen perustamisen ajankohtaa. Tarvittaessa ihotautilääkäri laatii lausunnon UV-vaateapuvälinetarpeesta vammaispalvelua varten ja tekee lausuntoja mm. päivähoitoa tai koulua varten. Aurinkorasvojen osalta TAYS:ssa ei ole laadittu lausuntoja pitkäaikaissairauden aiheuttamia hoitotarvikkeita varten.

Kantelija tuo esiin tärkeän seikan eli albinismipotilaiden yhtenäisten tutkimus- ja hoitokäytäntöjen puuttumisen eri sairaanhoitopiireissä. Yhtenäiset hoitokäytännöt tulevat yhä tärkeämmiksi, kun sairauksiin kehitetään erilaisia täsmähoitoja, joiden hoitokäytännöt tulisi saada valtakunnallisesti yhtenäisiksi. Ongelma on kuitenkin albinismipotilasryhmää laajempi ja koskettaa valtaosaa harvinaisia sairauksia, joita on arvioitu olevan 6000 - 8000 kaikilla lääketieteen aloilla.

Pohjois-Karjalan sairaanhoito- ja sosiaalipalveluiden kuntayhtymä

Jos albinismipotilas tulee Pohjois-Karjalan keskussairaalan ihotautien klinikkaan, tutkimusarsenaaliin kuuluvat geneettinen selvittely, tarvittaessa silmälääkärin ja neurologin konsultaatio ja tarvittaessa nitisinoni-lääkityksen harkinta. Albinismipotilaiden aurinkoherkkyyteen annetaan neuvontaa auringossa olemisesta ja suojauksesta aurinkovoitein sekä kotiin ja autoon asennettavista UV-suojakalvoista ja tarvittaessa suojavaatetuksesta. Myös asianmukaiset lääkärinlausunnot laaditaan. Lisäksi kontrollikäynnit ihotaudeilla ovat säännöllisiä.

Silmätautien klinikassa albinismipotilaat käyvät kuntoutuksesta vastaavalla lääkäriellä säännöllisesti. Apuvälineet myönnetään tarpeen mukaan 1–2 vuoden välein (mm. silmälasit, suurenuslasit, absorptiolasit). Kuntoutusohjausta tarjotaan tarpeen mukaan ja laaditaan kuntoutussuunnitelmat. Samalla tehdään tarvittavat lääkärinlausunnot viranomaisille, kuntoutuslausunnot, C-lausunnot vammaistukea varten ym. Albinismipotilaiden hoidossa ei ole erillisiä kirjallisia toimintaohjeita tai määräyksiä.

Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri

Jos albinismin silmämanifestaatiot aiheuttavat näkövammaisuutta, potilaalla on oikeus näkövammapalveluihin. Näönkuntoutus, apuvälinesuositus ja tarvittaessa kotikäynnit koordinoidaan OYS:ssa näkökeskuksen moniammatillisen, silmälääkäristä, kuntoutusohjaajasta, optikosta ja näönkäytönohjaajasta muodostuvan kuntoutustiimin toimesta. Kliininen neurofysiologi tekee tarvittaessa ERG- ja VEP-tutkimukset.

Ihotaudeilla ei ole ollut albinismipotilaita viimeisen 20 vuoden aikana. Albinismipotilaan tutkimus- ja hoitokäytäntöön voidaan soveltaa ihotautiklinikassa muiden ihosairauksien hoitoon vakiintuneita menettelytapoja.

Pohjois-Savon sairaanhoitopiiri

Kuopion yliopistollisessa sairaalassa (KYS) albinismipotilaalla on oikeus aktiiviseen näönkäytön kuntoutukseen. Perinnöllisyysneuvonta ja geenitutkimukset toteutetaan, jos niillä katsotaan olevan lisäarvoa diagnostiikassa tai hoidon organisoinnissa. Apuvälineet järjestetään kuten muillekin näkövammaisille. Kun tieteellinen näyttö lääkkeestä on riittävän vahva, uudet lääkkeet otetaan käyttöön.

Ihotautien klinikassa tutkimusarsenaaliin kuuluvat geneettinen selvittely, tarvittaessa silmälääkärin ja neurologin konsultaatio ja myös nitisinoni-lääkityksen harkinta. Ihotautien klinikan tiedossa on albinismipotilaiden aurinkoherkkyys ja siten neuvontaa auringossa olemiseen sekä aurinkosuojaus suojavoitein sekä kotiin ja autoon asennettavin UV-suojakalvoin. Asianmukaiset lääkärinlausunnot laaditaan vammaispalvelulain ja terveydenhuoltolain perusteella.

Päijät-Hämeen sosiaali- ja terveydenhuollon kuntayhtymä

Albinismipotilaita on ollut näönkuntoutuksen asiakkaina. Jos potilas täyttää näkövammaisuuden kriteerit ja apuvälineiden saatavuusperusteet, hänen on mahdollista saada apuvälineitä lääkinnällisenä kuntoutuksena. Kuntoutusohjausta voi saada heti diagnoosin jälkeen, vaikka näkövammaisuuden kriteerit eivät täytyisi.

Ihotautien klinikalla ei ole tällä hetkellä hoidettavana tai seurannassa yhtään albinismipotilasta. Jos sinne ohjattaisiin lähetteillä potilaita, heille järjestettäisiin vastaanottokäynti ja seuranta. Potilailla olisi myös oikeus perinnöllisyysneuvontaan ja geenitutkimuksiin.

Erikoisalojen ylilääkäreitä tullaan muistuttamaan velvollisuudesta ohjata potilaita ihotautien poliklinikalle, jotta potilaiden ihonsuojaus tulisi hoidettua optimaalisesti. Nyt annetun selvityksen perusteella vaikutelmaksi jää, että potilaita on ollut hoidettavana sekä silmätaudeilla että Kuntoutustutkimusyksikössä, mutta jostain syystä heitä ei ole ohjautunut ihotautien erikoisalalle. Mahdollisesti tämän taustalla on se, etteivät alueen terveyskeskukset ole tehneet lähetteitä ihotautien poliklinikalle.

Satakunnan sairaanhoitopiiri

Sairaanhoitopiirissä on ollut hoidettavana yksi albinismipotilas. Sairaanhoitopiiri viittaa Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin asiassa antamaan selvitykseen.

Vaasan sairaanhoitopiiri

Sairaanhoitopiirissä ei ole ollut hoidettavana yhtään albinismipotilasta. Jos silmätaudeille tulisi tällainen potilas, hän saisi tarvittavan näönkuntoutuksen tarpeellisine apuvälineineen. Ihotaukeilla potilas saisi perinnöllisyysneuvontaa, säännöllistä ihon kontrollia ja neuvontaa aurinkosuojauksesta ja tarvittavat apuvälineet.

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri

Sairaanhoitopiiri yhtyy HUS:n tutkimus- ja hoitokäytäntöön, joka on jo pääosin olemassa oleva hoitokäytäntö. Sairaanhoitopiiri toteaa, että kuten valitettavan usein harvinaissairauksien hoitamisessa tapahtuu, hoitoreitit ja osaaminen ovat jakautuneet Suomessa epätasaisesti. Tähän ongelmaan on laadittu harvinaissairauksien kansallinen ohjelma. Harvinaisten ihosairauksien hoitoon on jo suunnitteilla kansallinen verkostomalli. Sairaanhoitopiiri on sitoutunut verkoston rakentamiseen ja pyrkii omalta osaltaan varmistamaan ja parantamaan hoitoa myös albinismipotilailla erityisvastuualueellaan.

3.3

Sairaanhoitopiirien vastaukset kantelijan kysymyksiin

Kantelija kysyi, onko albinismiperheillä oikeus näönkäytön kuntoutukseen.

Kaikki sairaanhoitopiirit vastasivat järjestävänsä albinismipotilaille näönkäytön kuntoutusta, jota joissakin sairaanhoitopiireissä annetaan säännöllisesti, lapsille useammin ja aikuisille harvemmin. Useassa sairaanhoitopiirissä potilaat voivat ottaa näönkuntoutukseen yhteyttä ilman lähetettä. Useassa sairaanhoitopiirissä sovelletaan Maailman terveysjärjestön WHO:n näkövammaisuuden määritelmää. Saadun selvityksen perusteella keskussairaalat lähettävät potilaat silmien vaativiin mikroskooppi- ja elektrofysiologisiin tutkimuksiin yliopistollisiin sairaaloihin.

Kantelija kysyi, onko albinismiperheillä oikeus ihotautien säännölliseen kontrolliin.

Kantelijan mukaan HUS:ssa, KYS:ssa, Keski-Suomen ja Keski-Pohjanmaan keskussairaaloissa ei ole minkäänlaista ihotautien kontaktia eikä Etelä-Pohjanmaan sairaanhoitopiirissä pääse helposti ihotaudeille.

HUS kiistää kantelijan väitteen. Keski-Suomen ja Keski-Pohjanmaan sairaanhoitopiireissä ei ole ollut hoidettavana iho-oireisia albinismipotilaita. Etelä-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin selvityksen mukaan kaikki albinismipotilaat ovat halutessaan oikeutettuja säännöllisiin ihotautiklinikan kontrolloihin, ja ihosyöpäasiantuntijahoitaja antaa tarvittavan ohjauksen. Pohjois-Savon sairaanhoitopiiriin ja KYS:n selvityksen mukaan hoitolinjassa ovat mukana kontrollikäynnit ihotaudeilla pahanlaatuisten kasvainten kehittymisen riskin kannalta.

Kantelija kysyi, onko perheillä oikeus perinnöllisyysneuvontaan ja geenitutkimukseen.

Keski-Suomen sairaanhoitopiiriin selvityksen mukaan perinnöllisyysneuvonnalle ja geenitutkimukselle tulee olla lääketieteelliset perusteet. Pohjois-Savon sairaanhoitopiiriin selvityksen

mukaan perinnöllisyysneuvonta ja geenitutkimus tehdään, jos niillä katsotaan olevan lisäarvoa diagnostiikassa tai hoidon organisoinnissa. Muiden sairaanhoitopiirien selvitysten mukaan albinismiperheillä on aina oikeus perinnöllisyysneuvontaan ja geenitutkimukseen.

Kantelija kysyi, onko perheillä oikeus saada nitisinonilääkitys, jos lääkkeen todetaan tehoavan OCA1B-albinismiin.

Sairaanhoitopiirit toteavat, että ne eivät voi lausua nitisinoni-lääkkeestä, jota ei ole rekisteröity albinismin hoitoon. Pirkanmaan sairaanhoitopiirin selvityksen mukaan lääketutkimus päättyi joulukuussa 2017, ja alustavia tutkimustuloksia on arvioitu saatavan joulukuussa 2016. Jos nitisinoni osoittautuisi tehokkaaksi lääkkeeksi OCA1B-potilailla, hoitopäätös edellyttäisi aina geenitestin tekemistä, koska OCA1B-potilaiden luotettava diagnoosi kliinisesti ei ole mahdollista.

Kantelija kysyi, onko perheillä oikeus saada pitkäaikaissairauden aiheuttamia UV-vaateapuvälinetarpeita varten lääkärinlausunto vammaispalvelulain 9 §:n mukaisesti.

Sairaanhoitopiirien selvitysten mukaan kantelijan kysymä C-lausunto laaditaan. Kolmen sairaanhoitopiirin selvityksessä mainitaan perheiden mahdollisuus sosiaalityöntekijän palveluihin.

HUS:n selvityksen mukaan lääkäri laatii C-lausunnon ja Kela päättää korvattavuudesta.

Itä-Savon sairaanhoitopiirin selvityksen mukaan apuvälineiden myöntämisessä ja korvauksissa ei ole ollut valtakunnallisia, yhtenäisiä ohjeita, minkä vuoksi apuvälineiden myöntämisessä ja korvauksissa on ollut kuntakohtaisia eroja. Sairaanhoitopiirin mukaan epäkohta tulisi korjata valtakunnallisesti.

Keski-Suomen sairaanhoitopiirin selvityksen mukaan lausunto laaditaan vammaispalvelulain 9 §:ssä säädetyistä ylimääräisistä kustannuksista. Sairaanhoitopiiri toteaa, että UV-suojausvaatteet eivät ole erityisiä vaatekappaleita, joita ei voisi käyttää muuten, eivätkä ne poikkea hinnaltaan oleellisesti muista laadukkaista vaatteista.

Pohjois-Pohjanmaan, Pohjois-Savon ja Päijät-Hämeen sairaanhoitopiirien selvityksissä mainitaan näkövammaisella albinismipotilaalla olevan mahdollisuus saada apuvälineitä lääkinnällisenä kuntoutuksena.

Etelä-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin selvityksen mukaan aurinkovoiteista ja -suojavaatteista ei ole yleensä saanut korvausta. Sairaanhoitopiiri toteaa, että korvauksen saamisen edellytykset tulisi linjata valtakunnallisesti.

Kantelija kysyi, onko perheillä oikeus saada lausunto pitkäaikaissairauden aiheuttamia hoitotarvikkeita (aurinkorasvat) varten terveydenhuoltolain 24 §:n mukaisesti.

HUS:n selvityksen mukaan lääkäri kirjoittaa reseptit ja C-lausunnon, mutta Kela päättää korvattavuudesta. TAYS:n selvityksen mukaan vastaus on kyllä, mutta suojavoiteista ei ole kirjoitettu lausuntoja. Kanta-Hämeen sairaanhoitopiirissä kirjoitetaan tarpeelliset lausunnot, mutta potilaan kotikunta tekee päätöksen korvauksesta. Muut sairaanhoitopiirit ovat vastanneet kirjoittavansa lääkärinlausunnot.

3.3

Keskeiset oikeusohjeet

Keskeiset oikeusohjeet ovat tämän päätöksen liitteenä.

3.4

Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017

Ohjelmassa todetaan, että Euroopan unionin määritelmän mukaan harvinaisiksi katsotaan sairaudet, joita sairastaa enintään viisi ihmistä 10 000 ihmistä kohden. Arviolta yli 300 000 suomalaisella on jokin harvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma. Väestöstä heitä on noin kuusi prosenttia ja terveystalveluiden suurkäyttäjistä merkittävästi suurempi osa, joten harvinaissairaiden ryhmä on perusteltua huomioida sosiaali- ja terveystalveluiden järjestämislaissa ja palvelurakennetta kehitettäessä.

Euroopan unionin neuvosto antoi 8.6.2009 suosituksen toimiksi harvinaisten sairauksien alalla (2009/C 151/02). Suosituksessa todetaan, että mahdollisuus saada korkealuokkaista hoitoa, yhdenvertaisuus ja yhteisvastuu, jotka on vahvistettu Euroopan unionin terveystalveluiden yhteisistä arvoista ja periaatteista annetuissa neuvoston päätelmissä, ovat erittäin tärkeitä harvinaisia sairauksia sairastaville potilaille. Jäsenvaltioita kehoitetaan vahvistamaan harvinaisia sairauksia koskevia suunnitelmia ja strategioita. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma tulisi laatia ja hyväksyä vuoden 2013 loppuun mennessä.

Sosiaali- ja terveystalveluministeriö asetti Harvinaiset sairaudet -ohjausryhmän ajalle 1.6.2012–31.12.2013. Ohjausryhmä laati harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman vuosille 2014–2017. Ohjelma julkaistiin 13.3.2014 ohjausryhmän raportissa: Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017, Ohjausryhmän raportti, Sosiaali- ja terveystalveluministeriön raportteja ja muistioita 2014:5.

Raportissa todetaan, että sosiaali- ja terveystalvelut eivät nykyisellään vastaa tyydyttävästi harvinaissairaiden tarpeisiin. Pienen esiintyvyytensä sekä asiantuntemuksen harvinaisuuden vuoksi harvinaiset sairaudet edellyttävät erityistoimia palvelujärjestelmässä, jotta niitä sairastavien oikeus laadukkaaseen hoitoon ja kuntoutukseen toteutuisi yhdenvertaisesti.

Kansallinen ohjelma sisältää toimenpide-ehdotukset (13 kohtaa) tutkimuksen, hoidon, kuntoutuksen ja sosiaalisen tuen kehittämiseksi.

Ohjelmassa esitetään ensisijaisiksi toimenpiteiksi harvinaissairauksien vaatimien erityistoimenpiteiden tunnustamista lainsäädännössä tai niiden perusteluissa, harvinaissairaiden hoitopolun selkeyttämistä, harvinaissairauksien yksiköiden perustamista yliopistosairaaloihin, harvinaislääkkeiden saatavuuden ja korvattavuuden edistämistä, kansallisen koordinoivan keskuksen perustamista sekä sosiaalisen tuen ja kuntoutuksen kehittämistä.

Ohjelman yhtenä tavoitteena on, että harvinaissairaat, heidän läheisensä ja potilasjärjestöt osallistuvat paremmin harvinaissairauksia koskevaan päätöksentekoon ja palveluiden suunnitteluun.

3.5

Oikeudellinen arviointi

3.5.1

Valviran lausunto

Valvira toteaa lausunnossaan muun muassa seuraavaa.

Albinismi on yksi harvinaissairauksista, joita tunnetaan useita tuhansia. Sairaanhoitopiirien selvityksistä ilmenee, että albinismipotilaita ei ole ollut hoidossa kaikissa sairaanhoitopiireissä. Selvitysten mukaan 10 sairaanhoitopiirissä oli tieto yhteensä noin 50 albinismipotilaasta vuosina 1976–2015. Keskussairaalat hoitavat albinismipotilaat yhteistyössä yliopistollisten sairaaloiden kanssa. Noin puolet albinismipotilaista oli ollut hoidossa Helsingin yliopistollisessa keskussairaalassa (HYKS), TAYS:ssa ja KYS:ssa.

Albinismisairauden harvinaisuutta Suomessa kuvaa se, että HUS:ssa on hoidettu 15 albinismipotilasta 15 vuoden aikana ja KYS:n potilasrekistereihin on kirjattu kahdeksan albinismipotilasta vuodesta 1976 alkaen. Eniten näitä potilaita on TAYS:ssa, jossa hoidettavana on 10 silmä- ja iho-oireista albinismipotilasta.

Valvira toteaa, että kaikki sairaanhoitopiirit vastasivat järjestävänsä albinismipotilaille näönkäytön kuntoutusta. Valvira yhtyy HUS:n näkemykseen, jonka mukaan näkövammaiseksi katsotaan potilas, jonka yhteenlaskettu näkökykyyn perustuva haitta-aste on vähintään 50 % (haittaluokka 10). Nämä kriteerit täyttyvät albinismipotilailla usein pelkän näöntarkkuuden perusteella (alle 0,3). Lisäksi albinismiin ja okulaariseen albinismiin liittyy usein myös silmävärve ja voimakas häikäistyminen.

Valvira yhtyy TAYS:n näkemykseen, jonka mukaan albinismipotilaiden ihoa tulee seurata harvakseltaan lapsuusiässä yleensä 1–2 vuoden välein ja aikuisiässä tarpeen mukaan harvemmin.

Valvira yhtyy HUS:n ja Pirkanmaan sairaanhoitopiirin näkemyksiin, joiden mukaan geenitutkimus on tarpeen albinismipotilaan hoidon ja seurannan kannalta. Vain mahdollinen geenivirhe osoittamalla voidaan määrittää luotettavasti potilaan albinismin alatyypin ja tehdä mahdollisen syndroomisen albinismin taudinmääritys. Perinnöllisyysneuvonta voidaan antaa geenitutkimustuloksen perusteella.

Valvira yhtyy Pirkanmaan sairaanhoitopiirin näkemykseen siitä, että jos nitisinoni osoittautuisi tehokkaaksi lääkkeeksi OCA1B-potilailla, hoitopäätös edellyttäisi aina geenitestin tekemistä, koska OCA1B-potilaiden luotettava diagnoosi kliinisesti ei ole mahdollista. Valvira toteaa, että lääkärin tulee potilasta hoitaessaan aina ottaa tasapuolisesti huomioon ammattitoiminnasta potilaalle koituvat hyödyt ja sen mahdolliset haitat.

Valvira toteaa, että sairaanhoitopiireissä laaditaan lääkärinlausunto C terveydenhuoltolain 22 §:ssä säädetyllä tavalla, mutta etuuden saaminen riippuu toimivaltaisesta päätöksentekijästä. Sosiaali- ja terveysministeriön antamissa Yhtenäisissä kiireettömän hoidon perusteissa on määritelty näkövammaisen henkilö ja hänelle kuuluvat apuvälineet. Albinismipotilas tulisi ohjata sairaanhoitopiireissä toimivien sosiaalityöntekijöiden puoleen potilaalle kuuluvien etuisuuksien selvittämistä ja hakemista varten. Valvira toteaa, että Kela on toimivaltainen päättämään lääkekorvauksista ja vammaistuesta.

Valvira toteaa sairaanhoitopiirien selvityksistä ilmenevän, että maassamme ei ole vakiintuneita tutkimus- tai hoitosuosituksia albinismipotilaille. Näiden potilaiden hoitokäytännöissä on jonkin verran eroja eri sairaanhoitopiireissä. Arviointia kuitenkin vaikeuttaa potilaiden hyvin pieni määrä.

Valvira toteaa, että harvinaisten sairauksien kansallisessa ohjelmassa tarkoitettua harvinaisten sairauksien koordinaatiokeskusta ei ilmeisesti perusteta resurssisyistä, ja sille suunnitellut tehtävät tulevat yliopistollisten sairaaloiden vastuulle. Sairaanhoitopiirien selvityksiin perustuvan arvion perusteella harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma tunnetaan sairaanhoitopiireissä ilmeisen puutteellisesti. Yliopistollisten sairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden toimintamalli tulee olemaan muun muassa asiantuntijaverkostojen rakentaminen, joka selvitysten mukaan on käynnistynyt vain harvinaisten ihotautien osalta HUS:ssa.

Yliopistollisten sairaaloiden tulee Valviran mukaan yhteistyössä varmistaa myös albinismipotilaille tutkimus- ja hoito- sekä kuntoutuspalveluiden yhdenvertainen saatavuus erityisvastuualueilla ja valtakunnallisesti.

3.5.2

Kannanotto

Minulla ei ole syytä kyseenalaistaa Valviran lääketieteellisenä asiantuntijana esittämiä käsityksiä albinismipotilaiden tutkimuksesta ja hoidosta. Valvira toteaa seuraavaa:

- Kaikki sairaanhoitopiirit vastasivat järjestävänsä albinismipotilaille näönkäytön kuntoutusta. Näkövammaiseksi katsotaan potilas, jonka yhteenlaskettu näkökykyyn perustuva haitta-aste on vähintään 50 % (haittaluokka 10). Nämä kriteerit täytyvät albinismipotilailla usein pelkän näöntarkkuuden perusteella (alle 0,3). Lisäksi albinismiin ja okulaariseen albinismiin liittyy usein myös silmävärve ja voimakas häikäistyminen.
- Albinismipotilaiden ihoa tulee seurata harvakseltaan lapsuusiässä yleensä 1 – 2 vuoden välein ja aikuisiässä tarpeen mukaan harvemmin.
- Geenitutkimus on tarpeen albinismipotilaan hoidon ja seurannan kannalta. Vain mahdollinen geenivirhe osoittamalla voidaan määrittää luotettavasti potilaan albinismin alatyypin ja tehdä mahdollisen sydroomisen albinismin taudinmääritys. Perinnöllisyysneuvonta voidaan antaa geenitutkimustuloksen perusteella.
- Jos nitisinoni osoittautuisi tehokkaaksi lääkkeeksi OCA1B-potilailla, hoitopäätös edellyttäisi aina geenitestin tekemistä, koska OCA1B-potilaiden luotettava diagnoosi kliinisesti ei ole mahdollista. Lääkärin tulee potilasta hoitaessaan aina ottaa tasapuolisesti huomioon ammattitoiminnasta potilaalle koituvat hyödyt ja sen mahdolliset haitat.

Kantelija kysyi, ”onko albinismiperheillä oikeus saada pitkäaikaissairaudesta aiheuttamia UV-vaateapuvälinetarpeita varten lääkärinlausunto vammaispalvelulain 9 §:n mukaisesti ja lääkärinlausunto pitkäaikaissairaudesta aiheuttamia hoitotarvikkeita (aurinkorasvat) varten terveydenhuoltolain 24 §:n mukaisesti”.

Totean, että terveydenhuoltolain 22 §:stä johtuu potilaan oikeus saada lääkärinlausunto, jonka tarve on potilaan hoidon kannalta välttämätöntä.

Totean edelleen, että terveydenhuoltolain mukaiseen kunnan järjestämisvastuulle kuuluvaan sairaanhoitoon sisältyy lääkinällinen kuntoutus (24 §). Apuvälinepalvelut kuuluvat lääkinälliseen kuntoutukseen (29 §).

Apuvälineasetuksen mukaan lääkinällisen kuntoutuksen apuvälineiden luovutuksen edellytyksenä on sellainen lääketieteellisin perustein todettu sairaus, vamma tai kehitysviivästymä, joka heikentää potilaan toimintakykyä ja vaikeuttaa hänen itsenäistä selviytymistään. Lääkinällisen kuntoutuksen apuvälineinä luovutettavien välineiden tarkoituksena on edistää potilaan kuntoutumista, tukea, ylläpitää tai parantaa toimintakykyä jokapäiväisissä toiminnoissa taikka ehkäistä toimintakyvyn heikentymistä (1 §).

Käsitykseni mukaan albinismipotilas täyttää apuvälineen luovutuksen edellytyksen. Albinismipotilaan tarvitsemia UV-säteilyltä suojaavia vaatteita voidaan pitää lääkinällisen kuntoutuksen apuvälineinä. Näkövammaisella albinismipotilaalla on oikeus hänen tarpeensa mukaiseen lääkinälliseen kuntoutukseen ja sen apuvälineisiin.

Vammaispalvelulain toissijaisuus käy ilmi lain 4 §:stä: Vammaispalvelulain mukaisia palveluja ja tukitoimia järjestetään, jos vammaisen henkilö ei saa riittäviä ja hänelle sopivia palveluja tai tukitoimia muun lain nojalla.

Terveydenhuoltolain mukaiseen kunnan järjestämisvastuulle kuuluvaan sairaanhoitoon sisältyvät myös hoitosuunnitelman mukaiset pitkäaikaisen sairauden hoitoon tarvittavat hoitotarvikkeet (24 §). Käsitykseni mukaan albinismipotilaan tarvitsemia aurinkovoiteita voidaan pitää tällaisina hoitotarvikkeina.

Lääkinällisen kuntoutuksen apuvälineet ja pitkäaikaisen sairauden hoitoon tarvittavat hoitotarvikkeet ovat asiakasmaksulain 5 §:n mukaan maksuttomia terveydenhuollon palveluita.

Kantelija tuo esiin albinismipotilaille kuuluvia etuuksia koskevan tiedonsaannin vaikeudet. Olen samaa mieltä Valviran kanssa siitä, että albinismipotilas tulisi ohjata sairaanhoitopiireissä toimivien sosiaalityöntekijöiden puoleen albinismipotilaalle kuuluvien etuisuuksien selvittämiseksi ja hakemiseksi. Terveyssofiaalityö on osa potilaan kokonaisvaltaista hoitoa.

Sairaanhoitopiirien selvitysten perusteella totean, että albinismipotilaat eivät saa yhdenvertaisesti perustuslain 19 §:ssä turvattuja riittäviä terveyspalveluita. Näiden potilaiden tutkimus- ja hoitokäytännöt vaihtelevat eri sairaanhoitopiireissä. Suomessa ei ole albinismipotilaille yhteisiä ja vakiintuneita tutkimus- tai hoitosuosituksia.

Pidän hyvänä, että harvinaisten sairauksien palvelujärjestelmän kehittämiseksi on luotu kansallinen ohjelma 2014–2017. Sairaanhoitopiirien selvitysten perusteella ohjelma kuitenkin tunnetaan sairaanhoitopiireissä ilmeisen puutteellisesti. Ohjelman toimeenpanemiseksi on tähän mennessä perustettu harvinaissairauksien yksiköt Helsingin ja Turun yliopistollisiin keskussairaaloihin sekä Oulun ja Kuopion yliopistollisiin sairaaloihin. Harvinaissairauksien yksikön perustamista Tampereen yliopistolliseen sairaalaan valmistellaan parhaillaan.

Kuten harvinaisten sairauksien kansallisessa ohjelmassa todetaan, harvinaissairaudet edellyttävät erityistoimia palvelujärjestelmässä, jotta niitä sairastavien oikeus laadukkaaseen tutkimukseen, hoitoon ja kuntoutukseen toteutuisi yhdenvertaisesti. Yhdyn Valviran käsitykseen, jonka mukaan yliopistollisten sairaaloiden tulee yhteistyössä varmistaa myös albinismipotilaille tutkimus- ja hoito- sekä kuntoutuspalveluiden yhdenvertainen saatavuus erityisvastuualueilla ja valtakunnallisesti.

4

TOIMENPITEET

Lähetän jäljennöksen tästä päätöksestäni Valviralle ja pyydän sitä saattamaan edellä kohdassa 3.5.2 esittämäni käsitykset sairaanhoitopiirien tietoon. Ilmoitan päätöksestäni myös sosiaali- ja terveysministeriölle.

LIITE

Päätökseen dnro 3382/4/15 liittyvät keskeiset säännökset*Lapsen oikeuksien yleissopimus (SopS 60/1991)*

Yleissopimuksen 24 artiklan mukaan sopimusvaltiot tunnustavat, että lapsella on oikeus nauttia parhaasta mahdollisesta terveydentilasta sekä sairauksien hoitamiseen ja kuntoutukseen tarkoitetuista palveluista. Sopimusvaltiot pyrkivät varmistumaan, ettei yksikään lapsi joudu luopumaan oikeudestaan nauttia tällaisista terveystalveluista.

Suomen perustuslaki

Perustuslain (731/1999) 6 §:n mukaan ihmiset ovat yhdenvertaisia lain edessä (1 mom.). Ketään ei saa ilman hyväksyttävää perustetta asettaa eri asemaan sukupuolen, iän, alkuperän, kielen, uskonnon, vakaumuksen, mielipiteen, terveydentilan, vammaisuuden tai muun henkilöön liittyvän syyn perusteella (2 mom.).

Perustuslain 19 §:n 3 momentin mukaan julkisen vallan on turvattava, sen mukaan kuin lailla tarkemmin säädetään, jokaiselle riittävät terveystalvelut ja edistettävä väestön terveyttä. Julkisen vallan on myös tuettava perheen ja muiden lapsen huolenpidosta vastaavien mahdollisuuksia turvata lapsen hyvinvointi ja yksilöllinen kasvu.

Perustuslain 22 §:n mukaan julkisen vallan on turvattava perusoikeuksien ja ihmisoikeuksien toteutuminen.

Terveydenhuoltolaki

Terveydenhuoltolain (1326/2010) 2 §:n mukaan lain tarkoituksena on toteuttaa väestön tarvitsemien palveluiden yhdenvertaista saatavuutta, laatua ja potilasturvallisuutta ja vahvistaa terveydenhuollon palveluiden asiakaskeskeisyyttä.

Terveydenhuoltolain 8 §:n mukaan terveydenhuollon toiminnan on perustuttava näyttöön ja hyviin hoito- ja toimintakäytäntöihin (1 mom.).

Terveydenhuoltolain 22 §:n mukaan kunta on velvollinen huolehtimaan siitä, että sen asukas tai terveyskeskuksen potilas saa terveydentilaansa koskevan todistuksen tai lausunnon silloin, kun todistuksen tai lausunnon tarve perustuu lakiin, taikka on asukkaana tai potilaana hoidon, toimeentulon, opiskelun tai muun vastaavan syyn kannalta välttämätöntä.

Terveydenhuoltolain 24 §:n 1 momentin mukaan kunnan on järjestettävä alueensa asukkaiden sairaanhoitopalvelut. Sairaanhoitopalveluihin kuuluvat muun muassa sairauksien tutkimus, lääketieteellinen tai hammaslääketieteellinen taudinmääritys, hoito, hoitosuunnitelman mukai-

set pitkäaikaisen sairauden hoitoon tarvittavat hoitotarvikkeet sekä tarpeellinen lääkinnällinen kuntoutus (1 kohta).

Sairaanhoito on toteutettava potilaan lääketieteellisen tai hammaslääketieteellisen tarpeen ja käytettävissä olevien yhtenäisten hoidon perusteiden mukaisesti. Hoito on toteutettava tarkoituksenmukaisella tavalla ja yhteistyöllä. Hoito toteutetaan avohoidossa silloin, kun se on - potilasturvallisuus huomioon ottaen mahdollista (2 mom.).

Lain 29 §:n mukaan kunnan on järjestettävä potilaan sairaanhoitoon liittyvä lääkinnällinen kuntoutus, joka sisältää muun muassa apuvälinepalvelut.

Terveys- ja sosiaalilain 42 §:n mukaan erityisvastuualueen sairaanhoitopiirien on järjestettävä yhteistyössä alueensa erikoissairaanhoito. Sairaanhoitopiirin kuntayhtymän, jonka hallinnassa on yliopistollinen sairaala, on järjestettävä erityistason sairaanhoito erikoissairaanhoitolain 9 §:ssä tarkoitetulla vastuualueellaan (1 mom.).

Erityisvastuualueen sairaanhoitopiirien on yhteistyössä huolehdittava samaan erityisvastuualueeseen kuuluvien kuntien ja sairaanhoitopiirien tarvitsemasta ohjauksesta ja neuvonnasta erikoissairaanhoidon antamisessa, terveydenhuollon henkilöstön täydennyskoulutuksessa sekä tieteellisen tutkimuksen ja kehittämisen järjestämisessä (2 mom.).

Erityisvastuualueen sairaanhoitopiirien on yhteistyössä suunniteltava ja sovitettava yhteen alueensa erikoissairaanhoidon palvelujen tuotanto, tietojärjestelmäratkaisut, lääkinnällinen kuntoutus ja erilaiset hankinnat (3 mom.).

Apuvälineasetus

Lääkinnällisen kuntoutuksen apuvälineiden luovutuksesta annetun sosiaali- ja terveysministeriön asetuksen (1363/2011, apuvälineasetus) 1 §:n mukaan lääkinnällisen kuntoutuksen apuvälineiden luovutuksen edellytyksenä on sellainen lääketieteellisin perustein todettu sairaus, vamma tai kehitysviivästymä, joka heikentää potilaan toimintakykyä ja vaikeuttaa hänen itseään selviytymistään (1 mom.).

Lääkinnällisen kuntoutuksen apuvälineinä luovutettavien välineiden, laitteiden, tarvikkeiden, tietokoneohjelmien sekä muiden ratkaisujen tarkoituksena on edistää potilaan kuntoutumista, tukea, ylläpitää tai parantaa toimintakykyä jokapäiväisissä toiminnoissa taikka ehkäistä toimintakyvyn heikentymistä (2 mom.).

Apuvälineasetuksen 2 §:n mukaan apuvälineen tarve on arvioitava käyttäjälähtöisesti, oikea-aikaisesti ja yksilöllisesti. Tarpeen arvioinnissa on otettava huomioon potilaan toimintakyky, elämäntilanne ja elinympäristön apuvälineen toimivuudelle asettamat vaatimukset (1 mom.).

Apuvälineen valinta on tehtävä yhteisymmärryksessä potilaan kanssa ja tarvittaessa hänen laillisen edustajansa, läheisensä tai omaisensa kanssa. Ennen apuvälineen valintaa potilaalle on annettava tietoa apuvälineen valintaan liittyvistä vaihtoehtoista ymmärrettävällä tavalla (2 mom.).

Potilaslaki

Potilaan asemasta ja oikeuksista annetun lain (785/1992, potilaslaki) 3 §:n mukaan potilaalla on oikeus hänen terveydentilansa edellyttämään laadultaan hyvään terveyden- ja sairaanhoitoon.

Potilaslain 5 §:n mukaan potilaalle on annettava selvitys hänen terveydentilastaan, hoidon merkityksestä, eri hoitovaihtoehdoista ja niiden vaikutuksista sekä muista hänen hoitoonsa liittyvistä seikoista, joilla on merkitystä päätettäessä hänen hoitamisestaan (1 mom.). Terveystenhoollon ammattihenkilön on annettava selvitys siten, että potilas riittävästi ymmärtää sen sisällön (2 mom.).

Potilaslain 9 §:n mukaan 5 §:n 1 ja 2 momentissa tarkoitettu selvitys on 7 §:n 2 momentissa tarkoitetussa tapauksessa annettava alaikäisen potilaan huoltajalle tai muulle lailliselle edustajalle.

Ammattihenkilölaki

Terveystenhoollon ammattihenkilöistä annetun lain (559/1994, ammattihenkilölaki) 15 §:n mukaan terveydenhuollon ammattihenkilön ammattitoiminnan päämääränä on terveyden ylläpitäminen ja edistäminen, sairauksien ehkäiseminen sekä sairaiden parantaminen ja heidän kärsimystensä lievittäminen. Terveystenhoollon ammattihenkilön on ammattitoiminnassaan sovellettava yleisesti hyväksytyjä ja kokemusperäisiä perusteltuja menettelytapoja koulutuksensa mukaisesti, jota hänen on pyrittävä jatkuvasti täydentämään. Ammattitoiminnassaan terveydenhuollon ammattihenkilön tulee tasapuolisesti ottaa huomioon ammattitoiminnasta potilaalle koituvat hyödyt ja sen mahdolliset haitat (1 mom.). Terveystenhoollon ammattihenkilöllä on velvollisuus ottaa huomioon, mitä potilaan oikeuksista säädetään (2 mom.). Terveystenhoollon ammattihenkilön tulee aina antaa kiireellisen hoidon tarpeessa olevalle apua (3 mom.).

Ammattihenkilöain 22 §:n mukaan laillistettu lääkäri päättää potilaan lääketieteellisestä tutkimuksesta, taudinmäärityksestä ja siihen liittyvästä hoidosta.

Asiakasmaksulaki

Sosiaali- ja terveydenhuollon asiakasmaksuista annetun lain (734/1992) 5 §:n mukaan terveydenhuollon palveluista ovat maksuttomia pitkäaikaisen sairauden hoitoon tarkoitettut hoitotarvikkeet (1 kohta) ja lääkinnällisen kuntoutuksen apuvälineet, niiden sovitus, tarpeellinen uusiminen ja huolto (7 kohta).

Vammaispalvelulaki

Vammaisuuden perusteella järjestettävistä palveluista ja tukitoimista annetun lain (380/1987, vammaispalvelulaki) 4 §:n mukaan lain mukaisia palveluja ja tukitoimia järjestetään, jos vammaisen henkilö ei saa riittäviä ja hänelle sopivia palveluja tai tukitoimia muun lain nojalla.

Vammaispalvelulain 9 §:n mukaan vammaiselle henkilölle korvataan hänen vammansa tai sairautensa edellyttämän tarpeen mukaisesti kokonaan tai osittain kustannukset, jotka hänelle aiheutuvat vammaispalvelulain tarkoituksen toteuttamiseksi tarpeellisista tukitoimista sekä ylimääräiset kustannukset, jotka aiheutuvat vamman tai sairauden edellyttämän vaatetuksen ja erityisravinnon hankkimisesta.