
Sjelden, men ikke ubetydelig

INVITERT KOMMENTAR

TRINE E. FINNES

trine.finnnes@sykehuset-innlandet.no

Trine E. Finnes er overlege i endokrinologi ved Oslo universitetssykehus og Sykehuset Innlandet. Hun forsker på både sjeldne og hyppig forekommende endokrinologiske sykdommer og er leder i Norsk endokrinologisk forening.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir følgende interessekonflikter: Institusjonen har mottatt sponsormidler fra ulike offentlige og kommersielle aktører for hennes forskning og foredragshonorar fra Kyowa Kirin, Boehringer-Ingelheim og Bayer.

Internasjonalt samarbeid er avgjørende for at norsk helsevesen skal kunne gi den nyeste og beste behandlingen til pasienter med sjeldne diagnoser.

Amland og medforfattere publiserer i dette nummeret av Tidsskriftet en studie over insidens, kliniske manifestasjoner og behandlingsresultater av Cushings sykdom i Helse Vest (1). De rapporterer at det var en estimert insidens av sykdommen i perioden 2010–22 på 3,0 per million per år, høyere enn det som tidligere har vært rapportert.

Tallene i studien er små, og den statistiske signifikansen glimrer med sitt fravær, slik det ofte gjør når det forskes på sjeldne tilstander. Utfordringene med små tall pekes også på i Helse- og omsorgsdepartementets *Nasjonale strategi for sjeldne diagnoser* fra 2021 (2). Daværende helseminister Bent Høie understreket i forordet at Norge er et lite land og at det vil være få pasienter med hver diagnose og bare noen få fagpersoner og forskere som kjenner tilstandene godt. Han uttrykte videre at vi derfor trenger internasjonalt samarbeid om alt fra utredning og behandling til forskning og innovasjon. De internasjonale nettverkene som vektlegges mest i strategien, er de fagspesifikke europeiske referansenettverkene (ERN-ene).

Hensikten med disse referansenettverkene er gjennom et europeisk samarbeid å bidra til at pasienter med sjeldne og kompliserte tilstander får tilgang til diagnostikk og behandling av høy kvalitet, samtidig som kunnskap spres på

tvers av sentrene som deltar. Norske helsemyndigheter har besluttet at Norge skal delta i europeiske referansenettverk (3), og norske fagmiljøer er tilsluttet flere nettverk på ulike nivåer. Innen endokrinologien er Norge representert som tilknyttet partner, men ikke som fullverdig medlem. Fagpersonene fra universitetssykehusene i Bergen og Oslo som for tiden representerer Norge, bidrar på nasjonalt nivå med å dele tilegnet kunnskap gjennom regelmessige fokuserte møter om konkrete problemstillinger, noe som igjen kommer pasientene til gode. Slik aktivitet er i henhold til den nasjonale strategien, der det foreslås at europeiske referansenettverk kan tjene som en mal for nasjonalt samarbeid innenfor sjeldenområdet i Norge og dermed bidra til økt kunnskap.

«Behovet for økt fokus på sjeldne sykdommer eksemplifiseres godt i artikkelen om Cushings sykdom, hvor det beskrives utfordringer ved alle stadier i et sykdomforløp»

Behovet for økt fokus på sjeldne sykdommer eksemplifiseres godt i artikkelen om Cushings sykdom, hvor det beskrives utfordringer ved alle stadier i et sykdomforløp, fra mistenkt diagnose til behandling av tilbakefall. I tillegg til de rent medisinske tiltakene gjennomgår pasientene ofte også lange reiser og opphold på tertiærsentre langt hjemmefra. Lang reisevei og langvarig fravær fra hjemmet kan få store konsekvenser for familieliv, skolegang og arbeidsliv. Noen av utfordringene er nasjonsspesifikke og understreker behovet for lokale og nasjonale studier.

Selv om et nasjonalt samarbeid kan bidra til å spre kunnskap og til reduksjon av uønsket variasjon i helsetjenesten i Norge, er det ikke gitt at det å øke det samlede erfaringsgrunnlaget fra to til fire pasienter per år, er det som skal til for å kunne følge opp effekten av nye metoder eller nytten av nye utredningsalgoritmer. For at norske leger mer effektivt skal kunne tilegne seg det erfaringsgrunnlaget den enkelte pasient fortjener i møte med helsevesenet, er et tettere samarbeid med de store europeiske sentrene via europeiske referansenettverk essensielt. Nyttig samarbeid kan dreie seg om alt fra felles studier og registre til internasjonale multidisiplinære team-møter (MDT). Her vil de norske fagmiljøene også kunne bidra med sine resultater og erfaringer. Gjennom systematisk og god oppfølging kan resultater fra små miljøer som det norske få betydning internasjonalt. Dette kommer tydelig frem i Amland og medarbeidere sin artikkel. En av de mest avanserte behandlingsformene for Cushings sykdom, gammaknivbehandling, hadde i deres materiale overraskende liten effekt sammenlignet med en tidligere multisenterstudie (4). Dette er et viktig funn, som bør sammenholdes med oppfølgings- og registerstudier fra klinisk praksis i andre land.

«For at norske leger mer effektivt skal kunne tilegne seg det erfaringsgrunnlaget den enkelte pasient fortjener, er et tettere samarbeid med de store europeiske sentrene via europeiske referansenettverk essensielt»

Totalt sett er ikke sjeldne sykdommer, definert som en sykdom som finnes hos færre enn 5 av 10 000, så sjeldne (5). Det er beregnet at det i Norge lever 30 000–100 000 personer (tilsvarende en middels stor norsk by) med en av de 6 000–8 000 sjeldne diagnosene registrert i Orphanet (6). Disse fortjener, som alle andre pasienter i Norge, en utredning og oppfølging som er i tråd med gjeldende kunnskap, og at kunnskapshullene tettes fortløpende gjennom internasjonalt samarbeid. La oss derfor håpe at helsemyndighetene fortsatt legger til rette for videre forskning utgående fra miljøer som det endokrinologiske i Bergen. Føringene i strategien fra 2021 må følges opp videre slik at norske fagmiljøer blir representert i alle de europeiske referansenettverkene som er etablert, og da helst som fullverdige medlemmer.

REFERENCES

1. Amland IM, Løvås K, Lund-Johansen M et al. Cushings sykdom i Helse Vest. Tidsskr Nor Legeforen 2025; 145. doi: 10.4045/tidsskr.25.0002. [CrossRef]
2. Helse- og omsorgsdepartementet. Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser. <https://www.regjeringen.no/no/dokumenter/nasjonal-strategi-for-sjeldne-diagnoser/id2867121/> Lest 8.7.2025.
3. Helse- og omsorgsdepartementet. Nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten. Veileder. https://www.regjeringen.no/contentassets/3b2da09c60e9471c9975fe566416017d/20200601-veileder-nasjonal-tjenester_revidering-mai-2020---endelig.pdf Lest 8.7.2025.
4. Mehta GU, Ding D, Patibandla MR et al. Stereotactic Radiosurgery for Cushing Disease: Results of an International, Multicenter Study. J Clin Endocrinol Metab 2017; 102: 4284–91. [PubMed][CrossRef]
5. European Commission. Rare diseases. https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_en Lest 8.7.2025.
6. Orphanet. Knowledge on rare diseases and orphan drugs. <https://www.orpha.net/> Lest 8.7.2025.

Publisert: 13. august 2025. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.25.0440
Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 24. juni 2026.