

## Høringsinnspill til Direktoratet for Medisinske Produkter

### Konseptforslag – vurdering av legemidler med svært begrenset dokumentasjon i Nye metoder

Vi vil innledningsvis takke Direktoratet for Medisinske Produkter (DMP) for muligheten til å gi innspill til konseptforslaget om vurdering av legemidler med svært begrenset dokumentasjon i Nye metoder. Initiativ til å se nærmere på problemstillinger knyttet til prioritering, dokumentasjon og vurdering av legemidler til sjeldne diagnoser er nødvendig, og kan være et viktig verktøy for å sikre tidligere tilgang til nye medisiner for pasienter med sjeldne diagnoser.

Dette er et komplekst område som har store konsekvenser for prioriteringene i den offentlige helsetjenesten, men først og fremst for pasienter som lever med sjeldne diagnoser. Legemidler til sjeldne sykdommer vil ofte ha begrenset dokumentasjon som følge av lav prevalens, samtidig som pasientene har like stort behov for nødvendig og likeverdig behandling som andre pasientgrupper. Det er derfor avgjørende at vurderingssystemene i størst mulig grad ivaretar både faglig grundighet og rimelig fleksibilitet.

I dagens godkjennings- og prioriteringssystem finnes det allerede mekanismer som skal kompensere for lav prevalens, blant annet ordningen for særskilt små pasientgrupper med svært alvorlig tilstand. Det er imidlertid ikke offentlig tilgjengelige tall for hvor mange legemidler som faktisk er godkjent gjennom denne ordningen, og det kan stilles spørsmål ved i hvilken grad den tiltenkte fleksibiliteten benyttes i praksis. På denne bakgrunn er det positivt at dette området nå løftes frem til nærmere vurdering med mulighet for individuell vurdering for særlig sjeldne grupper.

Vi anerkjenner at metodevurderinger og helseøkonomiske analyser av legemidler til sjeldne diagnoser er forbundet med betydelig usikkerhet, og at sakene ofte er ressurskrevende både for myndigheter, leverandører og kliniske miljøer. Forhandlingene kan være krevende, og beslutningsgrunnlaget er ofte ufullstendig sammenlignet med mer prevalente tilstander. Samtidig er det helt avgjørende at pasienter bosatt i Norge får tilgang til nye medisiner på lik linje som andre land det er naturlig å sammenligne oss med, også når det gjelder sjeldne tilstander.

Vi støtter utvalgets konklusjon om en mer fleksibel og individuell nyttevurdering, og stiller oss bak at alternativ 1 fremstår som det beste valget. Et mer rigid system gjennom alternativ 2 vil være krevende gitt små pasientgrupper og stor variasjon innad i gruppene. Utvalget peker på at

betalingsvilligheten kan vurderes økt ved sjeldne sykdommer, noe som vil være et viktig insentiv for å bidra til at forskning og utvikling også kommer sjeldne grupper til gode.

Konseptforslaget beskriver utviklingen av et semi-quantitativt verktøy for vurdering av nytte, alvorlighet og sjeldenhet, der prioriteringskriteriet ressursbruk kobles til en prismatrise som foreslås unntatt offentlighet. Vi er positive til at utvalget åpner for en midlertidig prisavtale for en avgrenset tidsperiode knyttet til nye legemidler der sjeldenheten medfører begrenset dokumentasjon. En slik midlertidig prisavtale vil kunne sikre tidligere tilgang til nye lovende medisiner. Samtidig vil det være et viktig insentiv for legemiddelprodusentene til å fremskaffe ytterligere dokumentasjon. Dersom ikke dokumentasjonen fremskaffes vil en midlertidig tillatelse gi rom for revurdering og eventuell tilbaketreking av medikamenter om nødvendig. For sårbare pasientgrupper, som mange med sjeldne tilstander, er sikkerhet et særlig viktig tema. Med begrenset tilgang på høykvalitets evidens, også for sikkerhet, blir disse vurderingene særlig krevende og er ofte utilstrekkelig belyst i lavkvalitets eller indirekte dokumentasjon.

I konseptforslaget vektlegges effektiv ressursbruk og forutsigbarhet for leverandørene, men det er i liten grad redegjort for hvordan dette skal håndteres for fagekspertene. Det er en risiko for at ansvar og arbeidsbyrde i uforholdsmessig stor grad legges på et fåtall klinikere i et allerede presset helsevesen. Hvordan disse skal gis reell kapasitet til å utføre slike vurderinger, kunne vært bedre konkretisert.

Selv om vurderingene i stor grad skal baseres på leverandørenes dokumentasjon, er disse ikke uavhengige og har økonomiske egeninteresser. For å sikre kvalitet og uavhengighet må fagekspertene derfor gjennomføre egne søk. Fagekspertene har allerede i dagens ordning et omfattende ansvar og en betydelig arbeidsbelastning. Metodevurderingene krever ikke bare gjennomgang av innsendt dokumentasjon, men også egne systematiske litteratursøk og selvstendige analyser, ettersom leverandørmaterialet ikke alltid er tilstrekkelig for de kvantitative og sammenlignende vurderingene som forventes.

Det kan også være hensiktsmessig å vurdere å legge til rette for alternative samarbeids- og dokumentasjonsmodeller, for eksempel gjennom nordisk samarbeid slik beskrevet på [jnhtabodies.org](http://jnhtabodies.org).

Når sjeldne diagnoser omtales i vurderingsgrunnlaget, er det viktig at det tas utgangspunkt i oppdaterte og korrekte tall. Vi vil i den forbindelse påpeke at det i notatet (side 11) vises til et anslag om at 30 000–100 000 personer lever med en sjelden diagnose. Nye tall fra ORPHAnet februar 2026 viser at estimert antall med sjelden diagnose er 224 000–425 000. Dette utgjør 4–7,6% av befolkningen. Vi ber om at dette korrigeres, slik at omfanget av sjeldne diagnoser fremstilles på en faglig korrekt måte.

Utvalgets forslag om at det etableres en tverrfaglig gruppe som skal bidra i de semi-kvantitative vurderingene støttes. Vi vil gjerne gi innspill og bidra inn i sammensetningen av den foreslåtte tverrfaglige gruppen.

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser har et nasjonalt kompetanseansvar for et stort antall sjeldne diagnoser som er kjent i Norge. Det registreres stadig flere diagnoser. De åtte enhetene under senteret arbeider tverrfaglig og i tett samarbeid med kliniske miljøer over hele landet. Mer informasjon om Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser finnes her: [Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser - Oslo universitetssykehus HF](#)

Vi har også etablert Norsk register for sjeldne diagnoser der målet er å opparbeide oss oversikt over forekomst av sjeldne diagnoser. I tillegg har vi en rekke diagnosespesifikke registre med god datainnsamling, noe som vil være til nytte ved bruk av det semi-kvantitative verktøyet. Mer informasjon om registeret finnes her: [Norsk register for sjeldne diagnoser - Oslo universitetssykehus HF](#)

Gjennom deltakelse i europeiske referansenettverk (ERN) har enhetene også nær kontakt med internasjonale fagmiljøer og ekspertise, og bidrar i drøfting av enkeltsaker, forskning og utvikling av europeiske registre. Over mer enn ti år er det bygget opp og systematisert omfattende kunnskap om sjeldne diagnoser, med mål om å sikre best mulig behandling og oppfølging for pasientene.

Vi anbefaler derfor at Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser involveres i den tverrfaglige gruppen, enten som fast medlem eller ved behov i vurderinger knyttet til konkrete diagnoser. En slik involvering vil bidra til god faglig forankring, redusere risiko for bias og styrke legitimiteten til vurderingene.

Oslo, 15. april 2026

**Stein Are Aksnes**

*Leder av*

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, fellesenheten  
**Oslo universitetssykehus HF**

**Rebecca Tvedt Skarberg**

*Spesialrådgiver*

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, fellesenheten  
**Oslo universitetssykehus HF**