

HØRINGSSVAR

Konseptforslag til vurdering av saker med svært begrenset dokumentasjonsgrunnlag i systemet for Nye metoder

Innledning og avsendernes ståsted

Dette høringssvaret fremmes av Norsk Forening for Cystisk Fibrose og Norsk Forening for Osteogenesis Imperfecta på vegne av personer med sjeldne, alvorlige og medfødte tilstander. Vi representerer mennesker der de problemene konseptforslaget søker å løse ikke er abstrakte metodologiske spørsmål, men hverdagen til pasienter som venter på behandling, som forverres mens systemet arbeider, og som i noen tilfeller ikke overlever til en beslutning er tatt.

Vi støtter konseptforslaget som en nødvendig og riktig retning. Det er den første formelle erkjennelsen fra systemet selv av at Nye metoder, slik det fungerer i dag, ikke er godt nok tilpasset legemidler til sjeldne diagnoser. Denne erkjennelsen er verdifull i seg selv, og vi anerkjenner det faglige arbeidet bak forslaget.

Vi har likevel vesentlige innspill til konseptforslaget, særlig knyttet til hvordan sjeldenhet defineres og operasjonaliseres, hvordan pasientperspektivet ivaretas i vurderingene, og hvilke krav som stilles til begrunnelse og etterprøvnbarhet. Vi mener disse innspillene er avgjørende for at forslaget faktisk løser de problemene det er ment å løse, og vi stiller gjerne til dialog for å utdype dem.

Vår overordnede posisjon

Vi støtter konseptforslaget som en nødvendig og riktig retning, og anerkjenner det faglige arbeidet bak det. Vi har imidlertid vesentlige innspill til fire områder som er avgjørende for at forslaget faktisk løser de problemene det er ment å løse:

1. Formålet må inkludere pasienters tilgang til nye og innovative legemidler
2. Sjeldenbegrepet er for snevert og metodisk uklart
3. Den kvalitative alvorlighetsvurderingen må inkludere pasientperspektivet og ha transparente kriterier for valg av sammenlikningsgrunnlag
4. Dokumentasjonskravet må senkes systematisk, og real world data, pasientopplevelsesdata og brukermedvirkning må inn som likeverdige elementer

Til kapittel 2.5 Formål: Pasienter mangler

Konseptforslagets formål er formulert som: hensiktsmessig ressursbruk i Nye metoder, systematisk bruk og tverrfaglig forankring av skjønnsmessige vurderinger, samt økt forutsigbarhet for leverandørene. Pasienter er ikke nevnt. Tilgang til nye og innovative legemidler for personer med sjeldne diagnoser er ikke nevnt. Forutsigbarhet for leverandørene er et sidestilt mål. Forutsigbar tilgang til behandling for pasienter er det ikke.

Formålsbestemmelsen setter rammen for hvordan alt annet i konseptforslaget tolkes og implementeres. Når pasientene ikke er definert som formålsbærere, signaliserer det at systemets interne behov tillegges større vekt enn menneskene det er til for.

Oppsummering av våre innspill til kapittel 2.5

- Formålet må omformuleres slik at pasienters likeverdige tilgang til nye og innovative legemidler ved sjeldne diagnoser er det primære målet.
- Forutsigbarhet for leverandørene er et legitimt hensyn, men det er et instrument for å nå pasientmålet, ikke et formål i seg selv.
- Det bør legges til: 'Konseptforslaget skal bidra til at pasienter med sjeldne diagnoser får tilgang til nye og innovative legemidler der dette er medisinsk begrunnet og i tråd med gjeldende prioriteringsprinsipper og pasient- og brukerrettighetsloven.'

Til kapittel 3.1: Det semi-kvantitative verktøyet

Vurdering av de to alternativene fra et brukerperspektiv

Uansett hvilken modell som velges, er vårt innspill det samme: begrunnelsen for valg av kategori i hver enkelt sak må knyttes eksplisitt til konkrete momenter i dokumentasjonen.

Oppsummering av våre innspill til kap. 3.1 (valg av alternativ)

- Uansett alternativ må begrunnelsen for valgt nyttekategori i hver enkelt sak knyttes eksplisitt til konkrete momenter fra dokumentasjonsgrunnlaget.
- Begrunnelsen skal være grundig og offentlig tilgjengelig. 'Kort begrunnelse', slik konseptforslaget beskriver, er ikke tilstrekkelig for etterprøvbarehet.
- Vurderingsmomentene må revideres etter erfaring fra de første sakene, med aktiv involvering av brukerorganisasjoner i revisjonsprosessen.

Til kapittel 3.1.1 Vurdering av alvorlighet

Konseptforslaget er tydelig på at alvorlighet i det nye sporet vil beskrives kvalitativt av DMP, ikke kvantifiseres som absolutt prognosetap i QALY.

Pasientens og pårørendes perspektiv på alvorlighet må inngå i den kvalitative beskrivelsen. Konseptforslaget sier at DMP skal beskrive prognosetapet kvalitativt, men sier ikke eksplisitt hvem som bidrar til denne beskrivelsen. Kliniske beskrivelser av alvorlighet bygger gjerne på faglige observasjoner, men fanger ikke alltid opp hva sykdommen faktisk betyr for den som lever med den. For sjeldne diagnoser, der mange pasienter har tilpasset seg sin situasjon over tid, kan den kliniske beskrivelsen undervurdere den faktiske byrden.

Pasientopplevelsesdata og innspill fra berørte diagnosegrupper bør inngå som en eksplisitt del av DMPs kvalitative alvorlighetsbeskrivelse.

Disability paradox er relevant også for kvalitative vurderinger. Albrecht og Devlieger (1999) viste at mennesker med alvorlige funksjonsnedsettelse konsekvent rapporterer høyere livskvalitet enn det friske personers forestillinger tilsier. Dette er ikke bare et metodisk problem i QALY-beregninger, det påvirker også kvalitative vurderinger. Hvis den kvalitative beskrivelsen av alvorlighet primært bygger på kliniske observasjoner og normalbefolkningens forventninger til livet med en sjelden diagnose, risikerer man å undervurdere sykdommens byrde. Der det foreligger pasientrapporterte data som viser et slikt avvik, skal dette løftes frem i DMPs rapport.

Oppsummering av våre innspill til kap. 3.1.1

- Pasientopplevelsesdata og innspill fra berørte diagnosegrupper skal inngå eksplisitt i DMPs kvalitative alvorlighetsbeskrivelse, ikke bare den kliniske faglige vurderingen.
- Der det foreligger pasientrapporterte data som viser avvik mellom klinisk og pasientopplevd alvorlighet (disability paradox), skal dette løftes frem i den kvalitative beskrivelsen.

Til kapittel 3.1.2 Vurdering av nytte

Momenter som mangler i konseptforslagets vurderingsverktøy.

Tre momenter vi mener er sentrale og mangler i konseptforslagets liste:

1. **Behandlingsvindu og irreversibel skade:** For mange sjeldne diagnoser er effekten størst tidlig i sykdomsforløpet, og organskade som akkumuleres er ikke reversibel. Et legemiddel som stopper progresjon gir ikke alltid synlig forbedring i livskvalitetsmål på kort sikt, men forhindrer forverring som ellers er uunngåelig. Slik nytte er systematisk undervurdert i korte studier. Kombinert med diagnostisk forsinkelse på gjennomsnittlig 5-7 år betyr dette at mange pasienter allerede har pådratt seg varig skade når behandlingen vurderes. Behandlingsvinduet må tas opp som et selvstendig moment i totalvurderingen.
2. **Pasientopplevelsesdata (PED):** EMAs Reflection Paper on Patient Experience Data (EMA/CHMP/PRAC/148869/2025) fastslår at PED bør vurderes systematisk i alle faser av legemidlets livssyklus, inkludert HTA-vurderinger. PED inkluderer pasientrapporterte utfallsmål (PROs/PROMs), pasientpreferansestudier og kvalitative data fra brukerorganisasjoner. For sjeldne diagnoser der store populasjonsstudier ikke er mulige, er PED ofte den rikeste tilgjengelige evidenskilden om behandlingens faktiske effekt på funksjon og livskvalitet.
3. **Real world data og europeiske registre:** For sjeldne diagnoser er real world data (RWD) og real world evidence (RWE) ikke sekundære dokumentasjonsformer, de er ofte den eneste tilgjengelige evidenskilden av tilstrekkelig størrelse. Europeiske naturhistorieregistre, ERN-registre, data fra Orphanet og nasjonale kompetansesentre representerer viktige evidenskilder som ikke er nevnt i konseptforslaget. EMAs infrastruktur for RWD og HTA-forordningens anerkjennelse av RWE er relevante europeiske rammer Norge bør harmonisere seg med. European Health Data Space (EHDS) er under utbygging og vil på sikt kunne gi tilgang til harmoniserte real world data på tvers av EU-land. Det nye sporet bør utformes slik at slik dokumentasjon kan anerkjennes når den blir tilgjengelig.

Oppsummering av våre innspill til kap. 3.1.2

- Vektingen av effektstørrelse og dokumentasjonskvalitet som de tyngste momentene er selvmotsigende sett opp mot sporets formål. For saker der dokumentasjonsgrunnlaget per definisjon er begrenset, må vektingslogikken tilpasses sakens faktiske forutsetninger og ikke videreføre ordinær metodikkens premisser.
- Totalvurderingen skal dokumentere hvilke momenter som ble tillagt avgjørende vekt, og hvorfor. En begrunnelse som kun konkluderer uten å angi hvilke momenter som trakk i hvilken retning, er ikke tilstrekkelig for etterprøvhbarhet.
- Pasientopplevelsesdata (PED) i tråd med EMAs Reflection Paper (2025) må anerkjennes som en integrert evidenspillar i totalvurderingen.

- Real world data fra nasjonale kompetansesentre, ERN-registre og Orphanet må anerkjennes eksplisitt som akseptable primære evidensilder. Det nye sporet bør utformes slik at data fra European Health Data Space (EHDS) kan anerkjennes når infrastrukturen er operativ.

Til kapittel 3.1.3 Vurdering av sjeldenhet

Konseptforslaget er tydelig på at sjeldenhet ikke er et prioriteringskriterium, men at antall pasienter er relevant fordi det påvirker betalingsvilligheten og budsjettkonsekvensene. Vi er enige i dette utgangspunktet. Våre innspill gjelder hvordan sjeldenhet defineres og operasjonaliseres i verktøyet.

Konseptforslaget bruker to ulike referanserammer for sjeldenhet uten å avklare forholdet mellom dem. EMA-definisjonen, som er det internasjonalt anerkjente utgangspunktet for orphan designation, setter grensen ved under 5 per 10 000, tilsvarende om lag 2 700 norske pasienter. Konseptforslagets egne kategorier opererer derimot med grenser for pasientantall per år på 50, 30-50, 10-29 og under 10 pasienter. Disse to systemene er ikke konsistente med hverandre, og det er uklart hvilken faglig begrunnelse som ligger bak grensen på 50.

Insidens eller prevalens: et uavklart grunnlag

Konseptforslagets kategorier er definert som antall pasienter per år, det vil si insidens. Men DMPs rapport skal inneholde estimer på både insidens og prevalens. For mange sjeldne diagnoser gir disse vesentlig ulike tall. Konseptforslaget avklarer ikke hva som er styrende, og dette gir den tverrfaglige gruppen et skjønnsrom som verken er forutsigbart for pasientene eller etterprøvbart i ettertid.

Økt prevalens som følge av effektiv behandling

Konseptforslaget nevner at prevalensen vil øke over tid dersom legemiddelet øker overlevelsen, presentert som et relevant moment i vurderingen av totalt pasientantall. Fra et brukerperspektiv er dette prinsipielt problematisk. At pasienter overlever fordi behandlingen virker, bør ikke brukes som argument mot legemiddelets prisnivå eller sjeldnehetskategori i fremtiden. Det er en insentivstruktur som straffer suksess. Effektiv behandling og økt prevalens bør utløse re-evaluering av prisavtalen, ikke automatisk nedklassifisering av sjeldnehetskategori.

Verdigrunnlaget er ikke operasjonalisert

Konseptforslaget skriver at verdier som menneskeverd, likebehandling og solidaritet kan underbygge legitimiteten til økt ressursbruk for pasienter med sjeldne og alvorlige diagnoser. Det er vi enige i. Men verdierklæringen gjør ingen praktisk forskjell hvis den ikke fører til konkrete mekanismer i vurderingsverktøyet. Slik konseptforslaget er utformet kan den tverrfaglige gruppen gi null sjeldnetillegg uten at disse verdiene er vurdert eksplisitt i beslutningsbegrunnelsen.

Budsjettkonsekvensen må vurderes selvstendig

Konseptforslaget påpeker selv at lav budsjettkonsekvens ved få pasienter er et argument for at økt ressursbruk kan aksepteres. Vi er enige, og mener dette argumentet bør være eksplisitt forankret i vurderingsverktøyet.

Oppsummering av våre innspill til kap. 3.1.3

- EMA-prevalensgrensen (under 5 per 10 000, tilsvarende under ca. 2 700 norske pasienter) må brukes som primær kvalifiseringsterskel for det nye sporet.
- Det absolutte kuttet ved 50 pasienter bør erstattes med et proporsjonalt sjeldentillegg som øker jo færre pasienter diagnosen har, i tråd med logikken i Magnussentrappen.
- Det må avklares om sjeldenhetskategoriene baseres på insidens eller prevalens. For mange sjeldne diagnoser gir disse vesentlig ulike tall og dermed ulike kategorier.
- 'Nær framtid' for fremtidige indikasjoner må defineres med en konkret tidshorison. Hypotetiske, ikke-realiserte bruksområder bør ikke automatisk redusere sjeldenhettstillegget.
- Økt prevalens som følge av at legemiddelet virker og pasienter overlever, skal ikke automatisk medføre nedklassifisering av sjeldenhetskategori. Effektiv behandling bør utløse re-evaluering av prisavtalen.

Til kapittel 3.2: Hvilke saker kan inngå?

Konseptforslaget anerkjenner selv at omfanget er uavklart og at det bør arbeides videre med dette. Det er ikke tilfredsstillende å overlate avgrensningen til implementeringsfasen uten klarere føringer.

Forholdet til ordningen for særskilt små pasientgrupper (under 50 pasienter, minimum 30 tapte gode leveår, minimum 2 vunne gode leveår) er heller ikke avklart. Resultatet er tre delvis overlappende spor uten klare grenser: Ordinær metodevurdering, ordningen for særskilt små pasientgrupper og det nye konseptforslaget. Det skaper uforutsigbarhet og risiko for inkonsistens.

Oppsummering av våre innspill til kap. 3.2

- Avgrensningen av hvilke saker som inngår i det nye sporet må defineres i konseptforslaget, ikke overlates til implementeringsfasen.
- EMA orphan designation bør brukes som ett av inngangskriteriene.
- Forholdet mellom det nye sporet og ordningen for særskilt små pasientgrupper må avklares eksplisitt. De må enten slås sammen, eller tydeliggjøres som separate spor med klare grenser.

Til kapittel 3.3: Prosess og tverrfaglig gruppe

3.3.2 Rapport fra DMP

Konseptforslaget sier at rapporten fra DMP 'kan i tillegg inneholde innspill fra medisinske fageksperter og brukere.' 'Kan' er et for svakt ord. For sjeldne diagnoser der pasientgruppens erfaring er en sentral del av det kliniske bildet, skal slike innspill være obligatoriske, ikke valgfrie.

Det er påfallende at Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser (NSSD) ikke er nevnt i konseptforslaget. NSSD besitter unik kompetanse om sjeldne diagnoser, tilgang til norske registerdata og nettverk mot europeiske ERN-registre. NSSD bør være fast høringsinstans i saker som inngår i det nye sporet.

Oppsummering av våre innspill til kap. 3.3.2

- 'Kan inneholde innspill fra medisinske fagekspertter og brukere' må endres til 'skal inneholde innspill fra relevante medisinske fagekspertter og representanter fra aktuell diagnosegruppe.'
- Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser (NSSD) må nevnes eksplisitt som en fast høringsinstans i DMPs rapport.
- Rapporten skal inneholde en beskrivelse av tilgjengelig real world data fra nasjonale kompetansesentre og relevante europeiske registre.

Til kapittel 3.3.3 Den tverrfaglige gruppen

Konseptforslaget sier at den tverrfaglige gruppen 'bør bestå av' faste medlemmer fra ulike etater, klinikere og fagpersoner og representanter fra brukerorganisasjoner. Vi mener 'bør bestå av' er for svakt. Det skal fremgå tydelig at brukerrepresentanter er en fast del av gruppen, og at de har reelle rettigheter i prosessen. Vi mener brukermedvirkning bør styrkes gjennom klare rettigheter og prosessuelle garantier. I tillegg til faste brukerrepresentanter med bred kompetanse på sjeldenfeltet mener vi det er avgjørende at det i saker som gjelder sjeldne diagnoser også hentes inn en representant fra den spesifikke diagnosegruppen som er berørt. Et legemiddel for cystisk fibrose krever en representant som kjenner cystisk fibrose, ikke en generell pasientrepresentant.

Oppsummering av våre innspill til kap. 3.3.3

- Den tverrfaglige gruppen skal, i tillegg til faste brukerrepresentanter med bred kompetanse på sjeldenfeltet, også inkludere en representant fra den aktuelle diagnosegruppen.
- Representantene skal ha full tilgang til saksdokumentasjonen med tilstrekkelig tid til forberedelse.
- Pasientperspektivet skal dokumenteres separat i beslutningsbegrunnelsen. Eventuelle mindretallssyn fra brukerrepresentanter skal gjengis.
- Begrunnelsen for kategorisering skal være grundig og offentlig tilgjengelig, ikke bare 'kort' slik konseptforslaget beskriver.
- Brukerrepresentantens bidrag skal dokumenteres som faglig input i beslutningsgrunnlaget, ikke som interessehevding. Begrunnelsen skal vise hvordan brukerperspektivet har nyansert eller supplert det kliniske bildet.

Element som mangler i konseptforslaget: Midlertidig tilgang

Midlertidig tilgang under saksbehandling

Konseptforslaget tar ikke opp saksbehandlingstid. For pasienter med progressiv, livstruende sjelden diagnose er dette en avgjørende mangel. En sak i Nye metoder kan ta ett til to år. For noen pasienter er det for lenge. Det er også uklart hvordan individuelle søknader om tilgang skal håndteres i saker der Beslutningsforum har bedt Sykehusinnkjøp om å gjenoppta forhandlinger. Muligheten for å søke på individuelt grunnlag må ikke falle bort i en slik situasjon.

Oppsummering av våre innspill om midlertidig tilgang

- Det må etableres en formalisert ordning for midlertidig tilgang under saksbehandling der biologisk plausibel effekt er dokumentert og behandlingen er tilgjengelig i sammenlignbare land.
- En maksimal saksbehandlingstid for saker i det nye sporet må fastsettes.

Til kapittel 4 og 5: Vurdering og videre arbeid

Kommentar til videre arbeid (kap. 5)

EUs nye farmasøytiske lovgivning: Den 11. desember 2025 ble det oppnådd politisk enighet i EU om en omfattende reform av farmasøytisk lovgivning, inkludert regelverket for legemidler til sjeldne diagnoser. Reformen innfører differensiert markedseksklusivitet der legemidler til sjeldne diagnoser uten tilgjengelig behandling ('breakthrough orphan') gis sterkere insentiver, og anerkjenner dermed eksplisitt at komparatorsituasjonen må differensieres. Fra 2028 vil EUs HTA-forordning utvide sine felleseuropeiske kliniske vurderinger (Joint Clinical Assessments) til å gjelde legemidler med orphan designation. Disse vurderingene vil Norge kunne bygge på i nasjonale beslutninger. Konseptforslaget bør ta hensyn til dette rammeverket i det videre arbeidet.

Oppsummering av våre innspill

Tema	Svakhet i konseptforslaget	Vårt innspill
Formål (kap. 2.5)	Pasienter er ikke nevnt som formålsbærere. Tilgang til nye legemidler for sjeldne diagnoser er ikke et formål.	Omformuler formålet med pasienters tilgang til nye og innovative legemidler som primært mål.
Alternativ 1 vs. 2 (kap. 3.1)	Alternativ 1 gir svak etterprøvbarehet. 'Kort begrunnelse' er ikke tilstrekkelig.	Grundig, offentlig begrunnelse knyttet til konkrete momenter fra dokumentasjonen.
Alvorlighet (kap. 3.1.1)	Den kvalitative alvorlighetsvurderingen mangler krav om at pasientperspektivet inngår. Kriteriene for valg av sammenlikningsgrunnlag er ikke definert og kan ikke etterprøves.	Pasientopplevelsesdata skal inngå i den kvalitative alvorlighetsbeskrivelsen. Kriterier for valg av sammenlikningsgrunnlag skal fremgå og kunne etterprøves. Disability paradox-problemet er relevant også for kvalitative vurderinger og skal løftes frem der det foreligger dokumentasjon.
Nytte (kap. 3.1.2)	Vektingslogikken er selvmotsigende sett opp mot sporets formål. Komparatorsituasjonen er ikke differensiert. PED, RWE, behandlingstvindu og livsløpsperspektiv mangler.	Vektingslogikk tilpasses sakens forutsetninger. Vektingslogikk tilpasses sakens forutsetninger. Komparatorkvalitet vurderes eksplisitt. PED og RWE anerkjennes som primære evidensskilder. Behandlingstvindu og risiko for irreversibel skade er selvstendige momenter i totalvurderingen.

Tema	Svakhet i konseptforslaget	Vårt innspill
Sjeldenbegrepet (kap. 3.1.3 og 3.2)	Sjeldendefinisjon er udefinert og selvmotsigende. Gap mellom 50 og ca. 2 700 pasienter er uløst. Uklart om kategoriene baseres på insidens eller prevalens. Effektiv behandling og økt prevalens kan brukes mot sjeldenhetstillegget.	EMA-prevalensgrense som primærterskel. Proporsjonalt sjeldentillegg. Avklar insidens vs. prevalens. Effektiv behandling medfører ikke automatisk nedklassifisering. 'Nær framtid' defineres med konkret tidshorisont.
Rapport fra DMP (kap. 3.3.2)	'Kan inneholde' brukerinnspill er for svakt. NSSD er ikke nevnt som høringsinstans.	'Skal inneholde' brukerinnspill. NSSD er fast høringsinstans.
Tverrfaglig gruppe (kap. 3.3.3)	Brukerrepresentasjon er upresist definert.	Faste brukerrepresentanter med bred kompetanse på sjeldenfeltet. I tillegg hentes det inn en representant fra aktuell diagnosegruppe i hver sak. Der norsk diagnoseforening mangler, bør man vurdere representant fra europeisk pasientnettverk. Brukerrepresentantenes bidrag dokumenteres som faglig input.
Midlertidig tilgang	Saksbehandlingstid er ikke omtalt. Ingen ordning for midlertidig tilgang. Individuell tilgang ved gjenopptatte forhandlinger er ikke avklart.	Formalisert ordning for midlertidig tilgang. Maksimal saksbehandlingstid fastsettes.

Konseptforslaget, med nødvendige endringer, er et viktig og nødvendig skritt mot mer likeverdig tilgang til behandling. Vi stiller gjerne til et møte for å utdype våre innspill.

Oslo, 15.april 2026

Norsk Forening for Cystisk Fibrose

v/Ellen Damhaug Scheel

Daglig leder

dagligleder@nfcf.no

906 62 210

Norsk Forening for Osteogenesis Imperfecta

v/Inger-Margrethe Stavdal Paulsen

Styreleder

inger-margrethe@nfoi.no

901 19 921