

NL

NL

NL



COMMISSIE VAN DE EUROPESE GEMEENSCHAPPEN

Brussel, 11.11.2008  
SEC(2008) 2713 definitief

**WERKDOCUMENT VAN DE DIENSTEN VAN DE COMMISSIE**

**Samenvatting van de effectbeoordeling  
bij de  
MEDEDELING VAN DE COMMISSIE AAN DE RAAD, HET EUROPEES  
PARLEMENT, HET EUROPEES ECONOMISCH EN SOCIAAL COMITÉ EN HET  
COMITÉ VAN DE REGIO'S  
over  
zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat**

{COM(2008)679}

{SEC(2008)2712}

**WERKDOCUMENT VAN DE DIENSTEN VAN DE COMMISSIE**

*Samenvatting van de effectbeoordeling*

*bij de*

**MEDEDELING VAN DE COMMISSIE AAN DE RAAD, HET EUROPEES  
PARLEMENT, HET EUROPEES ECONOMISCH EN SOCIAAL COMITÉ EN HET  
COMITÉ VAN DE REGIO'S**

**over**

**zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat**

## INHOUDSOPGAVE

1.	Inleiding .....	4
2.	Probleemstelling.....	4
2.1.	Onvoldoende erkenning en zichtbaarheid van zeldzame ziekten .....	4
2.2.	Ontbreken van beleid in de lidstaten inzake zeldzame ziekten.....	4
2.3.	Gebrek aan doeltreffende gezondheidszorg, onderzoeken en regelgeving voor zeldzame ziekten in Europa .....	4
2.3.1.	Ongelijke toegang tot deskundige gezondheidszorg.....	4
2.3.2.	Gefragmenteerd onderzoek .....	4
2.3.3.	Ontoereikend rechtskader.....	4
2.4.	Subsidiariteit .....	5
2.4.1.	Noodzakelijkheids criterium .....	5
2.4.2.	Criterium van toegevoegde waarde.....	5
3.	Doelstellingen .....	5
3.1.	Betere erkenning en zichtbaarheid van zeldzame ziekten.....	6
3.2.	Ondersteuning van het beleid in de lidstaten inzake zeldzame ziekten .....	6
3.3.	Ontwikkeling van Europese samenwerking, coördinatie en regelgeving op het gebied van zeldzame ziekten .....	6
4.	Beleidsopties .....	6
4.1.	Basisoptie .....	6
4.2.	Mededeling van de Commissie en voorstel voor een aanbeveling van de Raad .....	6
4.3.	Vaststelling van een nieuw formeel programma voor zeldzame ziekten.....	7
5.	Effectbeoordeling .....	7
5.1.	Sociale effecten .....	7
5.2.	Milieueffect .....	7
5.3.	Economische effecten .....	7
6.	Vergelijking van de opties .....	8
6.1.	Betere erkenning en zichtbaarheid van zeldzame ziekten.....	8
6.2.	Ondersteuning van het beleid in de lidstaten inzake zeldzame ziekten .....	8
6.3.	Ontwikkeling van Europese samenwerking, coördinatie en regelgeving op het gebied van zeldzame ziekten .....	9
6.4.	Samenvatting.....	9
7.	Toezicht en evaluatie.....	10
7.1.	Verzameling van gegevens .....	10
7.2.	Comité- en toezichtmechanisme .....	10

## **1. INLEIDING**

Zeldzame ziekten zijn levensbedreigende of chronisch invaliderende ziekten met een geringe prevalentie en een grote complexiteit. De meeste zeldzame ziekten zijn genetische ziekten. In de overige gevallen gaat het onder meer om zeldzame kankersoorten, auto-immuunziekten, aangeboren misvormingen en toxische en infectieuze ziekten. Zij vragen een algemene aanpak, gebaseerd op specifieke gebundelde inspanningen om een grote morbiditeit of vermijdbare vroegtijdige mortaliteit te voorkomen en de levenskwaliteit of het sociaaleconomisch potentieel van de getroffen personen te verbeteren.

Zeldzame ziekten zijn momenteel gedefinieerd als ziekten waaraan minder dan 5 op de 10 000 mensen in de Europese Unie lijden. Hoewel deze prevalentie gering lijkt, laat zij zich vertalen in ongeveer 246 000 mensen per ziekte in de EU van 27 lidstaten. Volgens de huidige wetenschappelijke kennis zijn er 5 000 tot 8 000 afzonderlijke zeldzame ziekten die ongeveer 6% van de totale bevolking van de EU op een bepaald moment in het leven treffen. Dit betekent dat in de 27 lidstaten 29 tot 36 miljoen mensen een zeldzame ziekte hebben of zullen krijgen.

## **2. PROBLEEMSTELLING**

### **2.1. Onvoldoende erkenning en zichtbaarheid van zeldzame ziekten**

Hoewel zeldzame ziekten in grote mate bijdragen aan de morbiditeit en mortaliteit, zijn zij veelal onzichtbaar in informatiesystemen over de gezondheidszorg wegens het gebrek aan passende codeer- en classificatiesystemen. Doordat de ziekten niet formeel geïdentificeerd worden in de gezondheidssystemen, ontstaan medische en financiële belemmeringen voor de ontvangst van een behandeling voor een niet-erkende ziekte, waarvoor bijgevolg geen financiële en andere middelen zijn gereserveerd. Hierdoor ontstaat een vicieuze cirkel en wordt de huidige ondoelmatige situatie in stand gehouden. Daarnaast vormen verkeerde en gemiste diagnoses de belangrijkste obstakels om de levenskwaliteit van duizenden patiënten met een zeldzame ziekte te verbeteren.

### **2.2. Ontbreken van beleid in de lidstaten inzake zeldzame ziekten**

Omdat de beperkte beschikbare middelen voor zeldzame ziekten binnen de lidstaten gefragmenteerd zijn, is het van cruciaal belang dat er een specifiek plan is om de middelen die anders een druppel op een gloeiende plaat zijn, te concentreren en efficiënt te gebruiken. Het ontbreken van een specifiek gezondheidsbeleid voor zeldzame ziekten en de schaarse deskundigheid belemmeren een snelle diagnosestelling en bemoeilijken de toegang tot zorg.

### **2.3. Gebrek aan doeltreffende gezondheidszorg, onderzoeken en regelgeving voor zeldzame ziekten in Europa**

#### *2.3.1. Ongelijke toegang tot deskundige gezondheidszorg*

Het ontbreekt aan referentienetwerken en aan toegang tot zorg, middelen en deskundigheid die mogelijk alleen in een andere lidstaat beschikbaar is.

#### *2.3.2. Gefragmenteerd onderzoek*

Er bestaat een nauw verband tussen onderzoek en de diagnose- en behandelmogelijkheden voor zeldzame ziekten. Daarom is nader onderzoek naar zeldzame ziekten nodig, maar dit wordt belemmerd door de huidige ondoelmatigheid en de fragmentatie van de beperkte beschikbare middelen.

#### *2.3.3. Ontoereikend rechtskader*

Het huidige rechtskader van de EU is slecht afgestemd op zeldzame ziekten. De bestaande relevante wetgeving, bijvoorbeeld op het gebied van klinische proeven en vergunningen voor het in de handel

brenge van geneesmiddelen, is ongeschikt en ontoereikend gebleken om op zeldzame ziekten te worden toegepast.

## **2.4. Subsidiariteit**

Waarschijnlijk is er geen enkel ander terrein van de volksgezondheid waar 27 nationale benaderingen zo ondoeltreffend en ondoelmatig zijn als op het gebied van zeldzame ziekten. Omdat er maar weinig patiënten met deze ziekten zijn en omdat de nodige middelen bijeengebracht moeten worden, is vanwege de omvang en de aard van de problematiek overeenkomstig artikel 152 van het Verdrag tot oprichting van de Europese Gemeenschap optreden op Europees niveau nodig.

Het is niet haalbaar om in elke lidstaat voor elke ziekte een centrum in te richten, aangezien dit zeer veel middelen zou vergen. Daarom is het de bedoeling dat de deskundigheid, en niet de patiënt, zich verplaatst, hoewel patiënten de mogelijkheid moeten hebben zo nodig naar de centra toe te gaan.

### *2.4.1. Noodzakelijkheids criterium*

De primaire verantwoordelijkheid voor de bescherming en verbetering van de gezondheid van de burgers berust bij de lidstaten. De lidstaten beslissen dan ook zelf over de organisatie en verstrekking van de gezondheidsdiensten en de geneeskundige verzorging voor patiënten met een zeldzame ziekte. Voor de fundamentele doelstellingen van de EU op het gebied van vrij verkeer van patiënten, redelijke erkenning van ziekten en gelijke toegang tot veilige en werkzame weesgeneesmiddelen of onderzoek in samenwerkingsverband naar zeldzame ziekten, is inbreng van de EU op gezondheidsgebied echter onontbeerlijk.

Een belangrijke reden om nu actie op het gebied van zeldzame ziekten te ondernemen, is de huidige herziening van de ICD (de internationale classificatie van ziekten). In de nieuwe ICD-11 zullen ook zeldzame ziekten worden opgenomen en uit Europees oogpunt kan dit alleen op effectieve wijze gebeuren door gebruik te maken van een centraal coördinatiepunt.

### *2.4.2. Criterium van toegevoegde waarde*

De EU kan met uiteenlopende activiteiten toegevoegde waarde bieden. Onder meer kan worden gewerkt om een kritische massa te bereiken of schaalvoordelen te behalen, bijvoorbeeld door uitwisseling van informatie over zeldzame ziekten waaraan in elke lidstaat maar weinig mensen lijden, of kan collaboratief multidisciplinair onderzoek worden gedaan, aangezien dit de meest efficiënte manier is gebleken om meer inzicht in de ziekten te krijgen en preventieve, diagnostische en therapeutische methoden te ontwikkelen. Op de volgende vier terreinen kunnen duidelijke voorbeelden van toegevoegde waarde worden onderscheiden:

- verkleining van de ongelijkheden op gezondheidsgebied in de EU;
- opstelling van een coherent kader voor de identificatie van zeldzame ziekten en uitwisseling van informatie in heel Europa;
- toegevoegde waarde van een nieuwe EU-aanpak voor zeldzame ziekten, betere identificatie van en informatie en kennis over zeldzame ziekten om een solide grondslag voor diagnose en patiëntenzorg te leggen;
- instelling van een beter kader voor onderzoek naar zeldzame ziekten.

## **3. DOELSTELLINGEN**

De algemene doelstelling van het communautaire optreden op het gebied van zeldzame ziekten is de lidstaten te steunen bij het waarborgen van doeltreffende en doelmatige erkenning, preventie, diagnose, behandeling, zorg en onderzoek op het gebied van zeldzame ziekten. De strategische

doelen van de Commissie op het gebied van welvaart, solidariteit en veiligheid dragen hiertoe bij. Voor de verwezenlijking van de algemene doelstelling zijn drie specifieke doelen gesteld.

### **3.1. Betere erkenning en zichtbaarheid van zeldzame ziekten**

Voor de verbetering van de algemene strategieën voor zeldzame ziekten is het cruciaal dat ervoor gezorgd wordt dat deze ziekten worden erkend, waarna de nodige andere maatregelen kunnen worden genomen. De EU moet bij de herziening van de bestaande ICD nauwer met de WHO samenwerken om de systematisering en classificatie van zeldzame ziekten te verbeteren.

### **3.2. Ondersteuning van het beleid in de lidstaten inzake zeldzame ziekten**

Maatregelen voor zeldzame ziekten kunnen alleen doeltreffend en doelmatig zijn als zij passen in een samenhangende algemene strategie voor zeldzame ziekten waarmee de schaarse en verspreide middelen op geïntegreerde en alomtorend wijze worden ingezet en onderdeel vormen van gezamenlijke Europese inspanningen. Die gezamenlijke Europese inspanningen vereisen een gemeenschappelijke aanpak van zeldzame ziekten in de hele EU waarmee een gedeelde grondslag voor samenwerking wordt gelegd.

### **3.3. Ontwikkeling van Europese samenwerking, coördinatie en regelgeving op het gebied van zeldzame ziekten**

De Gemeenschap moet proberen het beleid en de initiatieven op EU-niveau beter te coördineren en de samenwerking tussen de EU-programma's te versterken teneinde nog beter gebruik te maken van de middelen die op Gemeenschapsniveau voor zeldzame ziekten beschikbaar zijn, in het bijzonder om:

- het onderzoek en de technologische ontwikkeling doeltreffend te coördineren;
- patiënten met zeldzame ziekten toegang tot passende deskundige gezondheidszorg en gespecialiseerde en aangepaste maatschappelijke dienstverlening te bieden;
- en het communautaire wetgevings- en actiekader op de specifieke behoeften van zeldzame ziekten af te stemmen.

## **4. BELEIDSOPTIES**

### **4.1. Basisoptie**

*Voortzetting van werkzaamheden op projectbasis zonder Europees referentiepunt, binnen het huidige rechtskader*

Bij deze optie blijft de Commissie steun verlenen aan op zichzelf staande projecten ter verbetering van de erkenning en de zichtbaarheid van zeldzame ziekten, zonder de lidstaten formele richtsnoeren of aanbevelingen voor efficiënte en effectieve strategieën te geven.

### **4.2. Mededeling van de Commissie en voorstel voor een aanbeveling van de Raad**

Bij deze optie doet de Commissie een formele uitspraak over de definitie van zeldzame ziekten in de EU, zet zij haar voornemens ten aanzien van de erkenning en de zichtbaarheid van zeldzame ziekten op Europees en wereldniveau uiteen en stelt zij een algemene strategie voor de Europese werkzaamheden inzake zeldzame ziekten vast.

Daarnaast doet de Commissie een voorstel voor een aanbeveling van de Raad, waarin de lidstaten wordt aanbevolen samenhangende algemene nationale strategieën voor zeldzame ziekten vast te stellen.

### **4.3. Vaststelling van een nieuw formeel programma voor zeldzame ziekten**

Bij deze optie stelt de Commissie voor een specifiek programma vast te stellen met één gedetailleerde gezondheidszorgstrategie voor zeldzame ziekten op communautair niveau. Het programma wordt op grond van artikel 152 van het Verdrag vastgesteld om specifieke projecten voor zeldzame ziekten op soortgelijke wijze te bevorderen als het eerdere specifieke programma voor zeldzame ziekten heeft gedaan. De Commissie kan ook maatregelen nemen op grond van de verordening van het Europees Parlement en de Raad betreffende communautaire statistieken over de volksgezondheid en de gezondheid en veiligheid op het werk, teneinde de lidstaten wettelijk te verplichten gegevens over zeldzame ziekten te verzamelen.

## **5. EFFECTBEOORDELING**

### **5.1. Sociale effecten**

De vaststelling van nationale strategieën is ingewikkeld en kost veel tijd wanneer van nul af aan moet worden begonnen, zoals bij de basisoptie het geval zou zijn. Het lijkt dan ook onwaarschijnlijk dat de lidstaten zonder een duidelijk referentiepunt waarin de beste praktijken uit de hele Unie zijn verzameld, in staat zullen zijn dergelijke strategieën vast te stellen. Hierdoor kunnen nog grotere verschillen tussen de lidstaten ontstaan.

Een aanbeveling van de Raad verschaft de lidstaten een formele juridische en politieke verbintenis en laat tegelijkertijd voldoende flexibiliteit voor de tenuitvoerlegging. Deze benadering wordt in artikel 152 specifiek genoemd als een geschikt instrument op het gebied van de gezondheid, aangezien hiermee een goed evenwicht wordt gevonden tussen enerzijds doeltreffende richtsnoeren en gemeenschappelijke verbintenissen en anderzijds inachtneming van de subsidiariteit. Hierdoor nemen de gelijkheid en de kwaliteit van de dienstverlening en de toegang tot diensten toe, hetgeen de gezondheid van de bevolking in de lidstaten ten goede komt.

Een nieuw formeel programma voor zeldzame ziekten zou nauwelijks doeltreffender zijn dan een strategie van de Commissie. Deze optie biedt bijgevolg geen significante voordelen ten opzicht van de overige genoemde opties.

### **5.2. Milieueffect**

Gezien de aard van het initiatief zullen de gevolgen voor het milieu te verwaarlozen zijn. Deze blijven dan ook verder buiten beschouwing.

### **5.3. Economische effecten**

Een succesvol optreden op het gebied van zeldzame ziekten kan ook economische gevolgen hebben, doordat de middelen voor zeldzame ziekten doeltreffender en doelmatiger worden gebruikt. De vaststelling van de Franse meerjarenstrategie (2005-2008) voor zeldzame ziekten zal 86,66 miljoen euro kosten, terwijl nog eens 20 miljoen euro aan onderzoek wordt besteed. Voor veel lidstaten is de basisoptie niet haalbaar omdat de vaststelling van deze strategieën zonder richtsnoeren en een Europese benadering te grote budgettaire gevolgen voor hun overheidsinstanties zou hebben.

De technische werkzaamheden voor de optie met een aanbeveling van de Raad kunnen worden bevorderd met steun van het bestaande gezondheidsprogramma en door bundeling van de inspanningen, hetgeen efficiënter is en minder belastend is voor de nationale gezondheidsstelsels en overheidsinstanties. Een efficiënter optreden op het gebied van zeldzame ziekten brengt zowel voor de individuele patiënten als voor het doelmatige gebruik van de middelen voor de gezondheidsstelsels in het algemeen aanzienlijke voordelen met zich mee. Gezien de niet-bindende aard van het initiatief wordt niet verwacht dat de gevolgen ervan voor een bepaalde groep of sector belastend zullen zijn.



Het verzamelen van gegevens over 5 000 tot 8 000 zeldzame ziekten in de hele EU, zoals voorgesteld in de derde optie, zal voor de overheidsinstanties een aanzienlijke administratieve belasting vormen. De opname van de verzameling van gegevens over zeldzame ziekten in het Europees statistisch systeem zal belangrijke meerkosten opleveren. Gezien de verschillen bij de organisatie en verstrekking van gezondheidsdiensten en geneeskundige verzorging in de Unie, doet deze optie bovendien vragen rijzen over de subsidiariteit. Hoewel de vaststelling van een nieuw formeel programma voor zeldzame ziekten gunstig zou zijn voor gebieden als onderzoek en technologische ontwikkeling, zouden voor een levensvatbaar programma substantiële middelen nodig zijn. Daarom lijkt deze optie niet de meest efficiënte aanpak.

## 6. VERGELIJKING VAN DE OPTIES

### 6.1. Betere erkenning en zichtbaarheid van zeldzame ziekten

	<b>Basisoptie</b>	<b>Mededeling van de Commissie</b>	<b>Verplichte verzameling van gegevens</b>
<b>Voordelen</b>	Betere identificatie en categorisatie	Betere erkenning; betrokkenheid van relevante belanghebbenden; verspreiding van de resultaten.	Beter feitenmateriaal; betere monitoring van volksgezondheid; betere en eerlijkere dienstverlening.
<b>Nadelen</b>	Minder waarschijnlijk dat classificaties worden aangenomen; dubbel en inefficiënt werk; ongelijkheden in de toegang tot zorg blijven bestaan.	Succes hangt af van de samenwerking met uiteenlopende belanghebbenden.	Zware administratieve last; hoge kosten van opname in statistisch systeem; disproportioneel niveau van optreden.

### 6.2. Ondersteuning van het beleid in de lidstaten inzake zeldzame ziekten

	<b>Basisoptie</b>	<b>Aanbeveling van de Raad</b>	<b>Gezondheidszorgstrategie voor zeldzame ziekten op EU-niveau</b>
<b>Voordelen</b>	Maximale flexibiliteit voor de lidstaten bij het naar eigen inzicht inrichten van de gezondheidsstelsels.	Formele juridische en politieke verbintenis; flexibiliteit blijft; doeltreffender en doelmatiger optreden; bundeling van middelen.	Gedetailleerde richtsnoeren op EU-niveau; doeltreffendere vaststelling van beste praktijken; toegenomen verlening van gezondheidszorg.
<b>Nadelen</b>	Ongelijkheden bij de toegang tot en de kwaliteit van de gezondheidszorg blijven	Geen wettelijk bindende voorschriften voor de lidstaten.	Ingrijpende herstructurering van de nationale

	bestaan; geen duidelijk referentiepunt; inefficiënte vaststelling van nationale strategieën; middelen blijven gefragmenteerd.		gezondheidsstelsels; vragen omtrent subsidiariteit.
--	---	--	---

### 6.3. Ontwikkeling van Europese samenwerking, coördinatie en regelgeving op het gebied van zeldzame ziekten

	<b>Basisoptie</b>	<b>Mededeling van de Commissie</b>	<b>Vaststelling van een nieuw formeel programma voor zeldzame ziekten</b>
<b>Voordelen</b>	Bestaande communautaire maatregelen kunnen ongemoeid blijven.	Verbeterde gelijkheid bij de toegang tot en de kwaliteit van de gezondheidszorg; betere grensoverschrijdende samenwerking; afname van mortaliteit en morbiditeit; afname van inefficiëntie; bevordering van onderzoek; vereenvoudigde invoering van technologie.	Maakt communautair financiering politiek zichtbaar.
<b>Nadelen</b>	Voortgezette maatregelen zijn inefficiënt; ongelijkheden worden vergroot; middelen blijven beperkt en versnipperd.	Afhankelijk van samenwerking tussen uiteenlopende programma's en actoren op communautair niveau.	Substantiële middelen nodig (niet beschikbaar volgens de huidige financiële vooruitzichten); gebrek aan inbedding in andere beleidsgebieden; inefficiënte benadering.

### 6.4. Samenvatting

Op basis van het voorgaande is ervoor gekozen een communautaire strategie voor zeldzame ziekten in de vorm van een mededeling voor te stellen en tegelijkertijd een gemeenschappelijke verbintenis na te streven door op grond van artikel 152 van het EG-Verdrag een voorstel te doen voor een aanbeveling van de Raad betreffende de vaststelling van samenhangende algemene strategieën voor zeldzame ziekten.

## **7. TOEZICHT EN EVALUATIE**

### **7.1. Verzameling van gegevens**

Op basis van de lopende werkzaamheden in het kader van de technische ondersteunende structuren zal een gegevensreeks voor indicatoren van zeldzame ziekten worden vastgesteld. De gegevensreeks zal de volgende gebieden omvatten (bij benadering; dit is geen volledige lijst):

- demografie, epidemiologie en gezondheidstoestand;
- determinanten van gezondheid en sociaaleconomische factoren;
- gezondheidsdiensten;
- onderzoek en technologische ontwikkeling;
- gelijkheid, regionale verschillen en EU-initiatieven.

### **7.2. Comité- en toezichtmechanisme**

Er zal een Raadgevend EU-comité voor zeldzame ziekten (EUACRD) worden opgericht, dat de taken van de huidige EU-taskforce zeldzame ziekten zal overnemen. Het toekomstige EUACRD zal bestaan uit vertegenwoordigers van de 27 lidstaten, waaronder deskundigen van projecten van het gezondheidsprogramma en het kaderprogramma, vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties, vertegenwoordigers van het bedrijfsleven en andere belanghebbende instanties.