

**SV**

**SV**

**SV**



EUROPEISKA GEMENSKAPERNAS KOMMISSION

Bryssel den 11.11.2008  
SEK(2008) 2713 slutlig

**KOMMISSIONENS ARBETSDOKUMENT**

**Sammanfattning av konsekvensanalysen  
Följedokument till  
MEDDELANDE FRÅN KOMMISSIONEN TILL RÅDET,  
EUROPAPARLAMENTET, EUROPEISKA EKONOMISKA OCH SOCIALA  
KOMMITTÉN SAMT REGIONKOMMITTÉN  
om  
sällsynta sjukdomar: utmaningar för Europa**

{KOM(2008)679}

{SEK(2008)2712}

**KOMMISSIONENS ARBETSDOKUMENT**

*Sammanfattning av konsekvensanalysen*

*Följedokument till*

**MEDDELANDE FRÅN KOMMISSIONEN TILL RÅDET,  
EUROPAPARLAMENTET, EUROPEISKA EKONOMISKA OCH SOCIALA  
KOMMITTÉN SAMT REGIONKOMMITTÉN**

**om**

**sällsynta sjukdomar: utmaningar för Europa**

## INNEHÅLLSFÖRTECKNING

1.	Inledning .....	5
2.	Problemställning .....	5
2.1.	Bristande igenkännande och synlighet.....	5
2.2.	Avsaknad av strategier för sällsynta sjukdomar i medlemsstaterna.....	5
2.3.	Brist på effektiv vård av, forskning om och reglering av sällsynta sjukdomar i EU ...	5
2.3.1.	Ojämlig tillgång till expertvård.....	5
2.3.2.	Fragmenterad forskning .....	5
2.3.3.	Otillräcklig lagstiftning .....	6
2.4.	Subsidiaritet.....	6
2.4.1.	Nödvändighetstest .....	6
2.4.2.	Mervärdestest .....	6
3.	Mål .....	7
3.1.	Öka igenkännandet av sällsynta sjukdomar och deras synlighet .....	7
3.2.	Främja strategier för sällsynta sjukdomar i medlemsstaterna .....	7
3.3.	Utveckla samarbete kring samt samordning och reglering av sällsynta sjukdomar på EU-nivå .....	7
4.	Handlingsalternativ .....	7
4.1.	”Status quo” .....	7
4.2.	Meddelande från kommissionen och förslag till rådets rekommendation .....	8
4.3.	Återinförande av ett formellt program för sällsynta sjukdomar.....	8
5.	Konsekvensanalys .....	8
5.1.	Sociala konsekvenser .....	8
5.2.	Miljökonsekvenser .....	8
5.3.	Ekonomiska konsekvenser .....	8
6.	Jämförelse av alternativen.....	9
6.1.	Öka igenkännandet av sällsynta sjukdomar och deras synlighet .....	9
6.2.	Främja strategier för sällsynta sjukdomar i medlemsstaterna .....	9
6.3.	Utveckla samarbete kring samt samordning och reglering av sällsynta sjukdomar på EU-nivå .....	10
6.4.	Sammanfattning .....	10

7.	Övervakning och utvärdering.....	11
7.1.	Datainsamling .....	11
7.2.	Kommittéförfarande och övervakning .....	11

## **1. INLEDNING**

Sällsynta sjukdomar är livshotande sjukdomar eller sjukdomar med kronisk funktionsnedsättning, med låg prevalens och en hög grad av komplexitet. De flesta är genetiska sjukdomar, och övriga innefattar bl.a. sällsynta cancerformer, autoimmuna sjukdomar, medfödda missbildningar, förgiftnings- och infektionssjukdomar. De kräver en övergripande ansats grundad på särskilda och samordnade ansträngningar för att förhindra hög sjuklighet eller förtida dödlighet som kan undvikas, och för att förbättra de drabbades livskvalitet eller socioekonomiska potential.

Enligt den gällande definitionen uppgår prevalensen för en sällsynt sjukdom till högst 5 av 10 000 personer i Europeiska unionen. Även om denna prevalens verkar låg, motsvarar det omkring 246 000 personer per sjukdom i EU:s 27 medlemsstater. Enligt aktuella vetenskapliga rön finns det 5 000–8 000 olika sällsynta sjukdomar som drabbar upp till 6 % av EU:s sammanlagda befolkning någon gång under livet. Detta betyder att 29–36 miljoner människor i de 27 medlemsstaterna har eller kommer att drabbas av en sällsynt sjukdom.

## **2. PROBLEMSTÄLLNING**

### **2.1. Bristande igenkännande och synlighet**

Trots att sällsynta sjukdomar i hög grad bidrar till sjuklighet och dödlighet är de oftast osynliga i vårdens informationssystem, eftersom det saknas lämpliga system för kodning och klassificering. Bristen på formell identifiering i hälso- och sjukvårdssystemen utgör därför medicinska och finansiella hinder för att få vård för en icke erkänd sjukdom som följaktligen inte har tilldelats medel och resurser. Därigenom skapas en ond cirkel som bibehåller den nuvarande ineffektiviteten. Därutöver är felaktiga diagnoser och inga diagnoser de största hindren för förbättrad livskvalitet för tusentals patienter med sällsynta sjukdomar.

### **2.2. Avsaknad av strategier för sällsynta sjukdomar i medlemsstaterna**

De begränsade resurserna för sällsynta sjukdomar i medlemsstaterna är fragmenterade och därför är det nödvändigt att ha en särskild plan för koncentration och effektiv användning av dessa resurser som annars skulle falla under effektivitetströskeln. Avsaknaden av särskild hälsopolitik för sällsynta sjukdomar och bristen på expertis leder till försenade diagnoser och svårigheter att få vård.

### **2.3. Brist på effektiv vård av, forskning om och reglering av sällsynta sjukdomar i EU**

#### *2.3.1. Ojämlig tillgång till expertvård*

Det saknas referensnätverk och det finns brister i tillgången till vård, resurser och expertis som eventuellt bara finns att tillgå i en annan medlemsstat.

#### *2.3.2. Fragmenterad forskning*

Det finns en mycket nära koppling mellan forskning och möjligheterna för diagnos och behandling av sällsynta sjukdomar. Ytterligare forskning om sällsynta sjukdomar behövs därför men hindras av ineffektivitet och fragmentering av de begränsade resurser som står till förfogande.

### 2.3.3. Otilräcklig lagstiftning

Den gällande EU-lagstiftningen är dåligt anpassad till sällsynta sjukdomar. Den relevanta gällande gemenskapslagstiftningen, t.ex. om klinisk prövning och godkännande för försäljning av läkemedel, har visat sig olämplig och otilräcklig vid tillämpning på sällsynta sjukdomar.

## 2.4. Subsidiaritet

Det finns troligen inget annat område inom folkhälsan där 27 nationella ansatser skulle kunna anses brista så i fråga om effektivitet och ändamålsenlighet som på detta område. Det ringa antalet patienter med sällsynta sjukdomar och nödvändigheten att mobilisera resurser betyder att omfattningen och karaktären på effektiva åtgärder kräver åtgärder på EU-nivå i enlighet med artikel 152 i fördraget om upprättandet av Europeiska gemenskapen.

Det är på grund av de omfattande resurser som krävs inte möjligt att ha ett centrum för varje sjukdom i varje medlemsstat. Tanken är att det snarare är expertisen än patienterna som ska resa, även om patienterna ska kunna resa till centrumen om de måste.

### 2.4.1. Nödvändighetstest

Medlemsstaterna har huvudansvaret för att skydda och förbättra medborgarnas hälsa. Det är alltså deras ansvar att besluta om hur hälso- och sjukvården för patienter med sällsynta sjukdomar ska organiseras och tillhandahållas. EU:s grundläggande mål i fråga om patienters fria rörlighet, rättvist erkännande av sjukdomar och jämlik tillgång till säkra och effektiva särlekemedel eller forskningssamverkan om sällsynta sjukdomar har dock nödvändigtvis en EU-dimension.

En viktig orsak till att vidta åtgärder just nu är den pågående revideringen av den internationella sjukdomsklassifikationen (*International Classification of Diseases, ICD*). I den nya, elfte versionen (ICD-11) planerar man att ta med sällsynta sjukdomar och för att det ska kunna göras effektivt ur EU-perspektiv behövs central samordning.

### 2.4.2. Mervärdestest

EU kan tillföra ett mervärde genom flera olika insatser. Dit hör bl.a. att försöka uppnå en kritisk massa eller stordriftsfördelar – t.ex. genom informationsdelning kring sällsynta sjukdomar som drabbar endast några få människor i varje medlemsstat – eller tvärvetenskaplig forskningssamverkan, som har visat sig vara det effektivaste sättet att öka förståelsen av dessa sjukdomar och utveckla preventiva, diagnostiska och terapeutiska metoder. Inom följande fyra områden kan exempel på klart mervärde fastställas:

- Minskning av orättvisorna i hälsa i EU
- En sammanhållen ram för identifiering av sällsynta sjukdomar och informationsdelning inom EU
- Mervärde genom en ny EU-ansats för sällsynta sjukdomar som leder till bättre identifiering av sällsynta sjukdomar samt mer information och kunskap om dessa för att lägga en solid grund till diagnos och vård av patienter
- En bättre ram för forskning om sällsynta sjukdomar

### 3. MÅL

Det övergripande målet för gemenskapens insatser för sällsynta sjukdomar är att stödja medlemsstaterna att säkerställa effektivitet och ändamålsenlighet i fråga om igenkännande, prevention, diagnos, behandling och vård av samt forskning om sällsynta sjukdomar. Detta stöder sig på kommissionens strategiska mål för välbefinnande, solidaritet och säkerhet och ska uppnås genom tre särskilda mål.

#### 3.1. Öka igenkännandet av sällsynta sjukdomar och deras synlighet

Nyckeln till bättre övergripande strategier för sällsynta sjukdomar är att se till att de känns igen så att de följande åtgärderna kan sättas in på rätt sätt. Det bör finnas ett nära samarbete mellan WHO och EU vid revideringen av den gällande internationella sjukdomsklassifikationen (ICD) för att förbättra kodningen och klassificeringen av sällsynta sjukdomar.

#### 3.2. Främja strategier för sällsynta sjukdomar i medlemsstaterna

Förutsättningen för effektiva och ändamålsenliga insatser för sällsynta sjukdomar är en sammanhållen övergripande strategi där de begränsade och spridda resurserna på ett integrerat och erkänt sätt mobiliseras i en samlad EU-insats. Denna samlade EU-insats bygger i sin tur på att det finns en gemensam ansats inom EU på arbetet med sällsynta sjukdomar utifrån vilken man kan samverka.

#### 3.3. Utveckla samarbete kring samt samordning och reglering av sällsynta sjukdomar på EU-nivå

Gemenskapen bör sikta mot bättre samordning av politik och initiativ på EU-nivå och mot förstärkt samarbete mellan EU-program för att ytterligare maximera de resurser som på gemenskapsnivå finns tillgängliga för sällsynta sjukdomar i syfte att säkerställa framför allt

- effektiv samordning av forskning och teknisk utveckling,
- tillgång till såväl lämplig expertvård som specialiserade och anpassade sociala tjänster för patienter med sällsynta sjukdomar,
- anpassning av lagstiftningen och åtgärderna på gemenskapsnivå till de särskilda behoven i samband med sällsynta sjukdomar.

### 4. HANDLINGSALTERNATIV

#### 4.1. ”Status quo”

*Fortsätta med projektbaserat arbete utan en europeisk referensram inom den gällande lagstiftningsramen*

Detta alternativ skulle innebära att kommissionen fortsätter att stödja enskilda projekt för att öka igenkännandet av sällsynta sjukdomar och deras synlighet men utan att tillhandahålla formell vägledning eller rekommendationer till medlemsstaterna om hur de ska säkerställa att strategierna är effektiva och ändamålsenliga.



## **4.2. Meddelande från kommissionen och förslag till rådets rekommendation**

Detta alternativ skulle innebära att kommissionen avger en formell förklaring om definitionen av sällsynta sjukdomar inom EU och lägger fram sina avsikter i fråga om igenkännande av sällsynta sjukdomar och deras synlighet på EU-nivå och globalt samt en övergripande strategi för EU:s arbete med sällsynta sjukdomar.

Kommissionen skulle även lägga fram ett förslag till en rekommendation från rådet där medlemsstaterna rekommenderas att utarbeta sammanhållna och övergripande nationella strategier för sällsynta sjukdomar.

## **4.3. Återinförande av ett formellt program för sällsynta sjukdomar**

Enligt detta alternativ skulle kommissionen lägga fram ett förslag om att det på gemenskapsnivå inrättas ett särskilt program med en enda detaljerad strategi för vård av sällsynta sjukdomar. Programmet skulle införas med stöd av artikel 152 i fördraget för att driva specifika projekt för sällsynta sjukdomar på samma sätt som man har gjort med de tidigare specifika programmen för sällsynta sjukdomar. Kommissionen skulle även kunna anta åtgärder med stöd av Europaparlamentets och rådets förordning om gemenskapsstatistik om folkhälsa och hälsa och säkerhet i arbetet för att införa bindande rättsliga skyldigheter för medlemsstaterna att samla in data om sällsynta sjukdomar.

## **5. KONSEKVENSANALYS**

### **5.1. Sociala konsekvenser**

Med tanke på att det är både komplext och tidskrävande att enligt status quo-alternativet upprätta nationella strategier utan att ha något att grunda sig på, verkar det inte troligt att medlemsstaterna skulle kunna göra detta utan en klar referensram där befintlig bästa praxis från hela EU sammanförs. Detta skulle kunna leda till ännu större skillnader mellan medlemsstaterna.

Genom en rekommendation från rådet skulle medlemsstaterna både juridiskt och politiskt förbinda sig formellt samtidigt som tillämpningen skulle förbli flexibel. Denna ansats fastställs särskilt i artikel 152 som ett lämpligt verktyg på hälsoområdet som möjliggör avvägning mellan effektiv vägledning och gemensamma åtaganden å ena sidan och beaktande av subsidiaritetsprincipen å andra sidan. Detta skulle medföra rättvisare och bättre tillhandahållande av och tillgång till vårdtjänster och därigenom få en positiv effekt på befolkningens hälsa i medlemsstaterna.

Återinförandet av ett formellt program för sällsynta sjukdomar skulle endast förbättra åtgärdernas effektivitet mycket litet jämfört med en kommissionsstrategi. Återinförande av ett formellt program skulle således inte betyda några större fördelar jämfört med de andra alternativen.

### **5.2. Miljökonsekvenser**

På grund av initiativets art är miljökonsekvenserna obetydliga och kommer inte att granskas närmare.

### **5.3. Ekonomiska konsekvenser**

En framgångsrik insats för sällsynta sjukdomar skulle även kunna ha ekonomiska konsekvenser på grund av effektivare och ändamålsenligare användning av resurserna. Den franska fleråriga (2005–

2008) strategin för sällsynta sjukdomar kommer att kosta 86,66 miljoner euro och ytterligare 20 miljoner euro kommer att gå till forskning. Att upprätta strategierna skulle således ha sådana konsekvenser för de offentliga finanserna i många medlemsstater att status quo-alternativet inte vore genomförbart.

Det tekniska arbetet i samband med alternativet med en rekommendation från rådet kan bedrivas med stöd från det gällande folkhälsoprogrammet och genom centralisering, vilket är effektivare och belastar de nationella hälso- och sjukvårdssystemen och myndigheterna mindre. En ökning av åtgärdernas effektivitet medför betydande fördelar både för enskilda patienter och för den effektiva användningen av resurser inom hela hälso- och sjukvården. Med tanke på att initiativet inte är bindande förväntas inte någon grupp eller sektor se de sannolika konsekvenserna som en belastning.

Den administrativa bördan för myndigheterna skulle vara betydande för att enligt förslaget i det tredje alternativet kräva in data om de 5 000–8 000 sällsynta sjukdomarna från hela EU. Merkostnaden för att införliva insamling av data om sällsynta sjukdomar i det europeiska statistiksystemet skulle även den vara betydande. Med tanke på skillnaderna i organisationen och tillhandahållandet av hälso- och sjukvård i EU skulle detta alternativ även leda till problem med subsidiaritetsprincipen. Trots att återinförandet av ett formellt EU-program för sällsynta sjukdomar skulle medföra fördelar för t.ex. forskningen och den tekniska utvecklingen skulle det krävas betydande medel och därför verkar inte detta vara den effektivaste ansatsen.

## 6. JÄMFÖRELSE AV ALTERNATIVEN

### 6.1. Öka igenkännandet av sällsynta sjukdomar och deras synlighet

	”Status quo”	Meddelande från kommissionen	Obligatoriskt krav på datainsamling
<b>Fördelar</b>	Bättre identifiering och klassificering	Ökat igenkännande, medverkan av relevanta berörda parter, antagande av resultaten	Större evidensbas, bättre hälsoövervakning, bättre och rättvisare vård
<b>Nackdelar</b>	Lägre sannolikhet att klassifikationer antas, dubbelarbete och ineffektivitet, fortsatt orättvis tillgång till vård	Beror på ett stort antal parter samverkan för att lyckas	Stor administrativ börda, stora kostnader för införlivande i statistiksystemet, åtgärdsnivån oproportionerlig

### 6.2. Främja strategier för sällsynta sjukdomar i medlemsstaterna

	”Status quo”	Rekommendation från rådet	Strategi för vård av sällsynta sjukdomar på EU-nivå
<b>Fördelar</b>	Medlemsstaterna har maximal flexibilitet att organisera hälso- och sjukvården efter egna	Formellt juridiskt och politiskt åtagande, bibehållen flexibilitet,	Detaljerad vägledning på EU-nivå, effektivare i fråga om

	önskemål	ökning av åtgärdernas effektivitet och ändamålsenlighet, sammanslagning av resurser	detaljbeskrivningar av bästa praxis, ökat tillhandahållande av vård
<b>Nackdelar</b>	Orättvisor i fråga om tillgång till vård och dess kvalitet kvarstår, avsaknad av klar referensram, ineffektiva nationella strategier, resurserna förblir fragmenterade	Inga rättsliga skyldigheter för medlemsstaterna	Betydande omstrukturering av nationella hälso- och sjukvårdssystem, problem med subsidiaritetsprincipen

### 6.3. Utveckla samarbete kring samt samordning och reglering av sällsynta sjukdomar på EU-nivå

	”Status quo”	Meddelande från kommissionen	Återinförande av ett formellt program för sällsynta sjukdomar
<b>Fördelar</b>	Undviker eventuella behov av att ändra inriktningen på befintliga gemenskapsåtgärder	Rättvisare tillgång till vård och bättre kvalitet på vården, ökat samarbete över gränserna, minskad dödlighet och sjuklighet, mindre ineffektivitet, forskning främjas, införande av teknik underlättas	Gemenskapsfinansiering synliggörs politiskt
<b>Nackdelar</b>	Fortsatt ineffektiva åtgärder, leder till större orättvisor, resurserna förblir begränsade och spridda	Beror på samverkan mellan många program och aktörer på gemenskapsnivå	Betydande medel krävs (som inte finns enligt gällande budgetplaner), bristande integration på andra politikområden, ineffektiv ansats

### 6.4. Sammanfattning

Utifrån detta föredras alternativet att i form av ett meddelande från kommissionen lägga fram förslag till en gemenskapsstrategi för sällsynta sjukdomar och söka uppnå ett gemensamt åtagande genom ett åtföljande förslag till rådets rekommendation om att utarbeta sammanhållna och övergripande strategier för sällsynta sjukdomar med stöd av artikel 151 i EG-fördraget.

## **7. ÖVERVAKNING OCH UTVÄRDERING**

### **7.1. Datainsamling**

Det kommer att upprättas ett dataset för indikatorer för sällsynta sjukdomar på grundval av det pågående arbetet i de tekniska stödstrukturerna. Datasetet ska omfatta följande områden (listan är endast vägledande, inte uttömmande):

- Demografi, epidemiologi och hälsostatus
- Hälsans bestämningfaktorer och socioekonomiska faktorer
- Vårdtjänster
- Forskning och teknisk utveckling
- Rättvisa, regionala skillnader och EU-initiativ

### **7.2. Kommittéförfarande och övervakning**

En rådgivande kommitté för sällsynta sjukdomar inom EU (EUACRD) ska skapas för att utföra de uppgifter som idag utförs av EU:s arbetsgrupp för sällsynta sjukdomar. EUACRD planeras bestå av representanter från de 27 medlemsstaterna samt av experter från folkhälsoprogrammet och FoU-projekten, representanter för patientorganisationer, näringslivet och andra berörda organ.