

## **ANKIETA**

### ***Pytanie 1: Czy aktualna definicja rzadkiej choroby przyjęta w UE jest satysfakcjonująca?***

**Lepsza kodyfikacja i klasyfikacja rzadkich chorób:** Unia Europejska powinna prowadzić ścisłą współpracę z WHO w procesie rewidowania istniejącej ICD (Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób) w celu zapewnienia możliwości adekwatnego kodowania rzadkich chorób, tak aby były one identyfikowalne we wszystkich systemach informacji zdrowotnych. Wymaga to wsparcia grupy roboczej ds. klasyfikacji i kodyfikacji rzadkich chorób pełniącej obowiązki doradczej grupy roboczej WHO w procesie rewizji ICD<sub>20</sub>. Powinna być również konieczna czynna współpraca programu statystycznego UE, gdy tylko zostanie udostępniona nowa klasyfikacja ICD-11, aby zapewnić stosowanie nowej wersji ICD łącznie z nowymi kodami rzadkich chorób w aktach zgonu i w systemach klasyfikacji wypisów ze szpitali we wszystkich państwach członkowskich. Podobne działanie powinno zostać przeprowadzone w celu zapewnienia właściwego kodowania rzadkich chorób w systemach kodowania SnowMed i MedDRA.

### ***Pytanie 2: Czy zgadzają się Państwo z tym, że istnieje pilna potrzeba poprawy kodowania i klasyfikacji w tej dziedzinie?***

**Ustanowienie rejestru rzadkich chorób:** do przyczyn zaniedbywania problemu rzadkich chorób należy niewiedza na temat tego, które choroby są rzadkie. Konieczne jest zapewnienie Wspólnocie dokładnego rejestru rzadkich chorób, regularnie aktualizowanego, klasyfikowanego według specjalizacji medycznych, częstości występowania, mechanizmu i etiologii, w celu maksymalizacji świadomości społeczeństwa i zapewnienia wsparcia dokumentowego służącego badaniom naukowym i ogólnie przechowywaniu danych. Komisja Europejska powinna zapewniać wsparcie finansowe na rzecz tego działania za pośrednictwem programu zdrowia publicznego.

### ***Pytanie 3: Czy europejski rejestr rzadkich chorób pomoże Państwa krajowemu/regionalnemu systemowi w udoskonaleniu postępowania z rzadkimi chorobami?***

#### **4.2. Poprawa zapobiegania, diagnostyki i opieki nad pacjentami z rzadkimi chorobami**

**Rozpowszechnianie właściwych informacji:** Kluczowym elementem poprawy diagnostyki i opieki w zakresie rzadkich chorób jest zapewnienie dokładnych informacji w formacie dostosowanym do potrzeb profesjonalistów i chorych. Od 2000 r. informacje na temat ponad 5 tysięcy chorób w sześciu językach były zapewniane przez bazę danych na temat rzadkich chorób Orphanet<sup>21</sup>. Zawiera ona kompleksową encyklopedię rzadkich chorób, zbiór danych teleadresowych podmiotów świadczących usługi profesjonalne w 35 krajach, zbiór danych teleadresowych europejskich ośrodków referencyjnych, bazę danych leków sierocych zawierającą informacje na temat ich stadium rozwoju i dostępności w krajach UE i dane na temat całego szeregu innych usług dla określonych kategorii stron zainteresowanych, w tym funkcję wyszukiwania rozpoznań na podstawie objawów podmiotowych i przedmiotowych oraz bibliotekę zaleceń postępowania w sytuacjach nagłego zagrożenia życia. Komisja Europejska powinna zapewniać dalsze wsparcie finansowe tego działania za pośrednictwem programu zdrowia publicznego i siódmego programu ramowego.

**Wspieranie sieci informacyjnych:** Priorytetem działania jest gwarantowanie wymiany informacji za pośrednictwem europejskich sieci informacyjnych, promowanie lepszej klasyfikacji, opracowywanie strategii i mechanizmów wymiany informacji pomiędzy stronami zainteresowanymi, definiowanie istotnych wskaźników zdrowotnych, opracowywanie porównywalnych danych epidemiologicznych na poziomie UE, wspieranie

wymiany informacji na temat najlepszych praktyk i opracowywanie działań na rzecz grup pacjentów. W ramach projektów będących obecnie w toku udowodniono istotne znaczenie tych działań. Wsparcie tego typu projektów powinno być realizowane zarówno na poziomie państw członkowskich, jak i UE. Bardzo istotne wydaje się również wsparcie międzynarodowych konferencji uzgadniających wspólne stanowiska. Komisja Europejska powinna zapewniać wsparcie finansowe tego działania za pośrednictwem programu zdrowia publicznego i siódmego programu ramowego.

□ **Rozwój krajowych/regionalnych ośrodków referencyjnych i ustanowienie referencyjnych sieci w UE:** gdy choroby są rzadkie, brakuje również wiedzy specjalistycznej. Niektóre ośrodki wiedzy specjalistycznej (nazywane również ośrodkami referencyjnymi) opracowały wiedzę specjalistyczną, która jest szeroko wykorzystywana przez innych profesjonalistów z ich kraju lub nawet na skalę międzynarodową. W niektórych krajach ośrodki te są oficjalnie uznawane, jednak w większości z nich ustanawia się je jedynie na podstawie ich renomy. Komisja podjęła decyzję o tym, że najskuteczniejszym podejściem będzie priorytetowe traktowanie współpracy pomiędzy nimi i ich wzajemnego dzielenia się wiedzą. Opracowano pewne zasady dotyczące europejskich sieci referencyjnych (ERN), łącznie z ich rolą w postępowaniu z rzadkimi chorobami lub innymi stanami wymagającymi opieki specjalistycznej, liczb pacjentów i pewnych innych kryteriów, które powinny być spełniane przez takie ośrodki. Europejskie sieci referencyjne powinny również pełnić rolę sieci badań i wiedzy służących aktualizacji i przyczyniających się do uzyskiwania najnowszych wyników badań naukowych, leczenia pacjentów z innych państw członkowskich i zapewniających dostępność w razie potrzeby odpowiedniego sprzętu leczniczego. Definicja ERN powinna również odzwierciedlać zapotrzebowanie na odpowiednią dystrybucję usług i wiedzy specjalistycznej w obszarze rozszerzonej Unii Europejskiej. W sprawozdaniu grupy zadaniowej UE ds. rzadkich chorób z 2006 r. „*Wkład w kształtowanie polityki: na rzecz europejskiej współpracy w zakresie usług zdrowotnych i medycyny w zakresie rzadkich chorób*”<sup>22</sup> zaleca się, aby państwa członkowskie brały udział w identyfikacji swoich ośrodków wiedzy specjalistycznej i wspierały je finansowo w jak największym stopniu. Zalecono w nim również, aby państwa członkowskie organizowały ścieżki opieki zdrowotnej dla swoich pacjentów poprzez ustanawianie współpracy ze wszystkimi niezbędnymi ośrodkami wiedzy specjalistycznej z kraju, a w razie potrzeby również z zagranicy. Zaleca się w nim również, aby kontynuowano wspieranie finansowe sieci referencyjnych ośrodków wiedzy specjalistycznej w zakresie rzadkich chorób w ramach odpowiednich programów UE, do chwili udostępnienia oceny wyników procesu tworzenia sieci do dalszych działań.

**Pytanie 4: Czy europejskie sieci referencyjne powinny traktować transfer wiedzy jako zagadnienie priorytetowe? A może mobilność pacjentów? Oba te zagadnienia? Jak?**

□ **Rozwój e-Zdrowia w zakresie rzadkich chorób:** Usługi elektroniczne opracowane w ramach bazy Orphanet i za pośrednictwem innych projektów finansowanych przez UE są znakomitą ilustracją tego, jak technologie elektroniczne mogą się przyczynić do nawiązywania przez pacjentów kontaktów z innymi pacjentami, dzielenia się bazami danych przez poszczególne grupy badawcze, zbierania danych do badań klinicznych, rejestracji pacjentów chcących wziąć udział w badaniach klinicznych, i przekazywania przypadków ekspertom, którzy poprawią jakość diagnostyki i leczenia. **Narzędzia internetowe i elektroniczne** są bardzo skuteczne i powinny stanowić silny element strategii UE na rzecz rzadkich chorób. Mogą uratować życie osobom z rzadkimi chorobami w **sytuacjach**

**naglego zagrożenia życia.** Komisja Europejska powinna zapewniać wsparcie finansowe tego działania za pośrednictwem programu zdrowia publicznego i programów ramowych oraz państw członkowskich.

**Pytanie 5: Czy należy wdrożyć narzędzia internetowe i elektroniczne w tej dziedzinie?**

□ **Dostępność dokładnych badań diagnostycznych, w tym badań genetycznych:** wiele rzadkich chorób można teraz diagnozować z użyciem próby biologicznej, którą często jest badanie genetyczne. Badania te stanowią główne elementy właściwego prowadzenia pacjenta, ponieważ pozwalają na wczesną diagnostykę, czasem na rodzinne kaskadowe badania przesiewowe lub na wykonanie badania prenatalnego. Ze względu na dużą liczbę badań i potrzebę opracowania i walidacji określonego zestawu testów diagnostycznych dla każdego chorego, żaden kraj nie może być samowystarczalny pod względem zaopatrzenia w badania diagnostyczne. Wynika stąd konieczność wymiany materiałów pobranych od pacjentów i badań ponad granicami państwowymi. Przepływ transgraniczny jest najwyraźniej mechanizmem, który zapełni istotną lukę w dostępności badań diagnostycznych dotyczących rzadkich chorób. Istnieje potrzeba umożliwienia i ułatwienia tej wymiany za pośrednictwem jasno określonych, przejrzystych **norm i procedur, uzgodnionych na poziomie UE.** Istnieje potrzeba eliminacji różnic legislacyjnych pomiędzy krajami w odniesieniu do zachowania tajemnicy lekarskiej, refundacji, transportu i magazynowania próbek oraz certyfikacji laboratoriów. Laboratoria należy zachęcać do udziału w **badaniach biegłości**, ze szczególną uwagą na wyniki raportowania. Konieczne jest zapewnienie poradnictwa genetycznego przed wykonaniem i po wykonaniu testów. Wymaga to wsparcia **laboratoriów referencyjnych** na odpowiednim poziomie (zależnie od liczby badań na rok). Różne strony zainteresowane (Komisja Europejska<sup>23</sup>, Rada Europy, a w szczególności OECD) prowadziły w ciągu ostatnich dwóch lat działania na rzecz rozwoju polityki zapewnienia jakości w laboratoriach.

**Pytanie 6: Co można zrobić, aby jeszcze bardziej poprawić dostęp do wysokiej jakości badań pod kątem rzadkich chorób?**

□ **Ocena strategii populacyjnych badań przesiewowych (w tym badań przesiewowych noworodków) pod kątem rzadkich chorób:** Powszechnie w Europie praktykuje się obecnie wykonywanie badań przesiewowych noworodków pod kątem fenyloketonurii i wrodzonej niedoczynności tarczycy. Okazały się one wysoce skuteczne pod względem zapobiegania niepełnosprawności u dzieci z tymi chorobami. W wyniku rozwoju technologii możliwe są obecnie liczne, niedrogie badania, m.in. wykonywane przez roboty, pod kątem szerokiej grupy rzadkich chorób, w tym zwłaszcza metabolicznych i genetycznych. Nie powinien to być jednak powód wprowadzenia ich do polityk populacyjnych badań przesiewowych bez starannej oceny według kryteriów ustanowionych przez WHO w 1965 r. (do weryfikacji), ponieważ badania przesiewowe mogą być szkodliwe dla poddawanych im osób i zużywają one znaczne zasoby publiczne. Obecnie brakuje zgody co do tego, które choroby wymagają systematycznych badań przesiewowych według kryteriów WHO. Organizacja populacyjnych lub celowanych badań przesiewowych zależy od wielu czynników, takich jak jakość i niezawodność testu, dostępność skutecznego leczenia/skutecznej interwencji dla osób poddawanych badaniom, częstość występowania i ciężkość choroby oraz wybór społeczeństwa i wartość przypisywana przez społeczeństwo badaniom przesiewowym. Zaleca się zachęcanie do współpracy w tej dziedzinie, aby uzyskać dane dowodowe, na których powinny bazować decyzje na poziomie państw członkowskich.

***Pytanie 7: Czy uważają Państwo, że istnieje istotna potrzeba wykonania oceny na poziomie UE potencjalnych populacyjnych badań przesiewowych pod kątem rzadkich chorób?***

□ **Stosowanie w miarę możliwości środków prewencji pierwotnej:** Istnieje bardzo niewiele rzadkich chorób, w przypadku których jest możliwa prewencja pierwotna. Ważną rolę w powodowaniu szerokiego zakresu wad wrodzonych oraz chorób nowotworowych wieku dziecięcego odgrywają czynniki środowiskowe. Zapobieganie tym rzadkim chorobom wymaga szczególnej koncentracji na okresie przed zapłodnieniem i na okresie ciąży w ramach działań w dziedzinie zdrowia publicznego ukierunkowanych na główne determinanty zdrowotne – żywienie, otyłość, alkohol, palenie tytoniu, narkotyki i zanieczyszczenie środowiska. W przypadku szczepień przeciw chorobom takim, jak różyczka (w ramach zapobiegania zespołu różyczki wrodzonej), należy wziąć pod uwagę konsekwencje migracji ludności pomiędzy krajami z różną polityką szczepień. Ponadto należy zwracać uwagę na kobiety przed zapłodnieniem i we wczesnych stadiach ciąży, gdy są one poddawane leczeniu chorob przewlekłych, takich jak cukrzyca, padaczka i bezpłodność. Do możliwych interwencji należy zwiększanie przyjmowania kwasu foliowego przez kobiety przed zapłodnieniem w celu zapobieżenia wadom cewy nerwowej (np. rozszczepowi kręgosłupa) i innym wadom wrodzonym. Wiele badań przyniosło dowody świadczące o tym, że stosowanie właściwych dawek kwasu foliowego w okresie zbliżonym do momentu zapłodnienia może zapobiec wystąpieniu ponad połowy przypadków wad cewy nerwowej. Działania w tej dziedzinie powinny stanowić przedmiot debaty na poziomie UE mającej na celu ustalenie, które ze środków zapobiegających rzadkim chorobom mogą odnieść sukces.

□ **Najlepsze praktyki dotyczące opieki nad osobami z rzadkimi chorobami:** identyfikacja i opis najlepszych praktyk mają zasadnicze znaczenie dla dzielenia się informacjami i danymi na temat skutecznych strategii na rzecz rzadkich chorób, a przez to, dla poprawy informacji i wiedzy w celu zapewnienia rozwoju najlepszych praktyk dotyczących opieki nad osobami z rzadkimi chorobami. Dzielenie się informacjami na temat najlepszych praktyk pozwoli państwom członkowskim UE na czerpanie z doświadczeń, które zostały dotychczas zgromadzone, tak aby umożliwić budowanie sieci pomiędzy różnymi świadczeniodawcami zdrowotnymi prowadzącymi działalność w dziedzinie każdej z rzadkich chorób. Wykonywanie oceny porównawczej na poziomie państw członkowskich zwiększy szanse na sukces w walce z rzadkimi chorobami.

□ **Równy dostęp do leków sierocych:** Pomimo udanych zachęt do rozwoju i rejestracji leków sierocych, dostęp obywateli do leczenia ratującego życie jest ograniczony przez dwa czynniki. Po pierwsze, niektóre przedsiębiorstwa nie zapewniają swoich produktów dopuszczonych do obrotu we wszystkich państwach członkowskich, ze względu na ograniczenia rejestracyjne na poziomie tych państw. Po drugie, donoszono o opóźnieniach administracyjnych (znacznie przekraczających prawny termin 180 dni) udostępniania leków sierocych dopuszczonych do obrotu<sup>25</sup>. Prowadzi to do znacznych różnic pomiędzy państwami członkowskimi pod względem liczby dostępnych leków. Należy znaleźć rozwiązania tych problemów. Komisja powinna co dwa lata składać sprawozdanie Radzie i Parlamentowi Europejskiemu ze wskazaniem tych wąskich gardeł (opóźnień, wprowadzania do obrotu, dostępu, refundacji, cen itp.) i propozycją niezbędnych zmian legislacyjnych mających na celu zagwarantowanie **równego dostępu** do leków sierocych w całej UE. Szpitalne leki sierocze muszą być finansowane na poziomie zarządzanym na szczeblu wyższym niż miejscowy szpital, aby zapewnić możliwość przekazania tych leków

pacjentom.

**Pytanie 8: Czy przewidują Państwo rozwiązanie problemu dostępności leków sierocych w skali krajowej, czy w skali UE?**

□ **Sieroce wyroby medyczne i diagnostyka chorób sierocych:** rozporządzenie w sprawie sierocych produktów leczniczych nie obejmuje zagadnienia wyrobów medycznych i diagnostyki. Jednak problem ograniczonej wielkości rynku nie zachęca do rozwoju wyrobów przeznaczonych dla pacjentów z rzadkimi chorobami. Należy zbadać możliwość podejmowania inicjatyw w celu rozwijania zachęt dla przemysłu w dziedzinie wyrobów medycznych i diagnostyki rzadkich chorób, bazując na modelu tego, czego dokonano już w odniesieniu do sierocych produktów leczniczych.

**Pytanie 9: Czy w UE powinno obowiązywać rozporządzenie w sprawie sierocych wyrobów medycznych i diagnostyki chorób sierocych?**

□ **Ocena technologii medycznych w odniesieniu do leków sierocych:** ocena technologii medycznych w odniesieniu do leków sierocych, którą należy wykonać przed ustaleniem ceny i refundacji jest następnym czynnikiem, który zaczyna odgrywać decydującą rolę w opóźnianiu dostępu pacjentów do leczenia lub nawet w uniemożliwianiu im skorzystania z niego. Metody stosowane w ocenie efektywności kosztowej leków przeznaczonych do leczenia częstych schorzeń nie dotyczą leków sierocych, a ponadto w większości przypadków nie jest dostępny lek porównawczy i istnieje niewiele danych. Poza tym podejście etyczne do tego zagadnienia nie może wynikać wyłącznie z kryteriów ekonomicznych. Ocena ekonomiczna powinna być tylko jednym z elementów procesu decyzyjnego, w którym należy uwzględniać wybory i preferencje społeczności. Konieczne jest skoordynowane podejście do tego zagadnienia w państwach członkowskich. Ponadto należy zachęcać do prowadzenia badań nad odpowiednimi metodami oceny, m.in. z perspektywy pacjenta.

□ **Skoordynowany program indywidualnego stosowania:** konieczny jest lepszy system zapewniania nowych leków przed dopuszczeniem do obrotu i/lub leków nieobjętych refundacją (w ramach tak zwanego indywidualnego stosowania) dla pacjentów w potrzebie. Za dostarczanie leków do indywidualnego stosowania powinni wspólnie odpowiadać klinicysta, podmiot opracowujący lek i właściwe organy. Należy pamiętać o tym, że szereg leków sierocych jest opracowywanych przez małe i średnie przedsiębiorstwa, które nie mogą wspierać długotrwałych programów indywidualnego stosowania bez interwencji i wsparcia finansowego ze strony państwa. Problem ten powinien stanowić przedmiot koordynacji pomiędzy państwami członkowskimi, ze wsparciem ze strony Komisji. Artykuł 83 rozporządzenia (WE) 726/2004 ustanawia możliwość wykorzystania przez państwa członkowskie swoich kompetencji w sprawie indywidualnego stosowania i stwierdza, że EMA (Europejska Agencja Leków) może wydawać opinię na temat warunków stosowania i dystrybucji produktu leczniczego, gdy przewiduje się indywidualne stosowanie.

□ **Specjalistyczne usługi społeczne** mają istotne znaczenie dla poprawy jakości życia osób z rzadkimi chorobami. Wśród różnych rodzajów usług społecznych następujące zidentyfikowano jako szczególnie przydatne dla poprawy jakości życia zarówno pacjentów, jak i ich opiekunów, którymi są zwykle członkowie rodziny: **usługi opieki zastępczej** – pozwalają one zarówno opiekunom, jak i pacjentom organizować swoje życie i uzyskiwać czas na odpoczynek; **usługi informacyjne i telefony zaufania** – zwiększają szanse uzyskania przez pacjentów i ich opiekunów dostępu do istotnych informacji na temat rzadkich chorób, z którymi żyją i z którymi muszą sobie radzić na co dzień; **terapeutyczne**

**programy rekreacyjne dla dzieci i młodych dorosłych** – umożliwiają pacjentom zdobycie perspektywy patrzenia na życie innej niż perspektywa choroby; **wsparcie finansowe** – pomoże w zwalczaniu pauperyzacji, tak aby pracujący opiekunowie, którzy usiłują godzić pracę zarobkową z niepłatną opieką, zyskali właściwe uznanie; **wsparcie psychologiczne**. Komisja Europejska powinna zapewniać wsparcie tego działania za pośrednictwem programu zdrowia publicznego i planów działania dotyczących osób niepełnosprawnych.

**Pytanie 10: Jakie rodzaje usług specjalistycznych i edukacyjnych dla pacjentów z rzadkimi chorobami i ich rodzin należy zalecić na poziomie UE i na poziomie krajowym?**

#### **4.3. Przyspieszenie badań i rozwoju w zakresie rzadkich chorób i chorób sierocych**

□ **Wspieranie baz danych, rejestrów, archiwów i biobanków:** rejestry i bazy danych stanowią kluczowe instrumenty rozwoju badań klinicznych w zakresie rzadkich chorób. Stanowią jedyny sposób zebrania danych w celu uzyskania wystarczających liczebnie prób do badań epidemiologicznych i/lub klinicznych. Szczególnie istotne znaczenie mają rejestry pacjentów leczonych lekami sierocymi, ponieważ pozwalają one na zbieranie dowodów dotyczących skuteczności leczenia i jego możliwych działań niepożądanych, biorąc pod uwagę, że pozwolenie na dopuszczenie do obrotu jest zazwyczaj przyznawane w momencie, gdy istnieje ciągle jeszcze ograniczona liczba zebranych dowodów, choć są one już przekonujące. Należy wspierać współpracę na rzecz ustanowienia zbierania danych i utrzymywania danych, o ile tylko zasoby te będą udostępniane na uzgodnionych zasadach. Tego typu dzielone infrastruktury zostały ustanowione przez liczne sieci badań naukowych i zdrowia publicznego dofinansowywane przez Dyрекcję Generalną ds. Badań Naukowych i Dyрекcję Generalną ds. Zdrowia i Ochrony Konsumentów. Okazały się bardzo skutecznymi narzędziami doskonalenia wiedzy i organizacji badań klinicznych. Specjalistyczna sieć, taka jak EuroBioBank<sup>26</sup>, stanowi bezcenny zasób europejski, który wymaga długotrwałego finansowania i podejścia na skalę UE, aby można go było w pełni rozwinąć i zoptymalizować jego stosowanie. Tego typu inicjatywa powinna uzyskiwać wsparcie na poziomie państw członkowskich i UE oraz należy udostępnić długoterminowe finansowanie na rzecz tych infrastruktur, pod warunkiem potwierdzenia ich przydatności. To samo dotyczy archiwów próbek biologicznych i biobanków. Specyficzną potrzebą związaną z biobankami rzadkich chorób jest umożliwienie pobierania i przechowywania materiałów od pacjentów z bardzo rzadkimi chorobami, nawet w przypadku braku aktualnie realizowanego protokołu badawczego. Obszarami, które wymagają wsparcia ze strony państw członkowskich i Komisji Europejskiej, są: normy jakości, w tym rozwój strategii i narzędzi okresowego monitorowania jakości i czyszczenia baz danych; minimalny wspólny zestaw danych zbieranych do celów epidemiologicznych i zdrowia publicznego; uwzględnianie przyjaznego charakteru dla użytkownika; przejrzystość i łączność baz danych; własność intelektualna; komunikacja pomiędzy bazami danych/rejestrami (genetycznymi, ogólniej diagnostycznymi, klinicznymi, związanymi z nadzorowaniem itp.). Należy zwracać szczególną uwagę na połączenie międzynarodowych (europejskich) baz danych z bazami krajowymi i/lub regionalnymi, o ile te ostatnie istnieją.

**Pytanie 11: Jaki model zarządzania i schematu finansowania byłby odpowiedni dla rejestrów, baz danych i biobanków?**

□ **Biomarkery:** markery biologiczne (biomarkery) są „możliwymi do obiektywnego pomiaru wskaźnikami procesów biologicznych”. Można je stosować w diagnostyce chorób i ocenie ich postępu oraz reakcji na interwencje terapeutyczne. Wiele z obecnie stosowanych badań diagnostycznych (markerów nowotworowych, fragmentów sekwencji DNA powodujących

choroby lub związanych z chorobami) spełnia wymogi definicji biomarkerów. Za biomarkery można również uznać ocenę czynnościową i radiologiczną. W ramach oceny postępu choroby i potencjalnych nowych rodzajów leczenia biomarkery można wykorzystywać jako kryteria zastępcze zamiast naturalnych punktów końcowych, takich jak przeżycie lub nieodwracalne stadium choroby, oraz punktów końcowych wymagających długich okresów obserwacji i licznych populacji pacjentów. Dotyczy to zwłaszcza rzadkich chorób, ze względu na niewielkie liczby osób z każdą z takich chorób. Przyznano już pozwolenia na dopuszczenie do obrotu na podstawie biomarkerów jako punktów końcowych oceny skuteczności leku. Motorem odkryć biomarkerów były nowe techniki biologii molekularnej (np. genomiki, proteomiki, chemii kombinatoryjnej), które umożliwiają identyfikację dużej liczby potencjalnych biomarkerów równocześnie. Należy pamiętać o tym, że UE wspiera nowe techniki odkrywania biomarkerów, w tym techniki radiodiagnostyczne i czynnościowe. Jeszcze bardziej newralgiczne znaczenie ma wspieranie badań i działań prowadzących do walidacji biomarkerów i ich stosowania klinicznego. Ten proces jest długi, kosztowny oraz – przynajmniej w chwili obecnej – nieefektywny. W zakresie rzadkich chorób może on odnieść korzyści z finansowania z oceną przydatności poszczególnych biomarkerów (lub zestawów biomarkerów) na jak największej liczbie pacjentów (w ramach sieci referencyjnych) i ze zwiększenia współpracy pomiędzy przemysłem farmaceutycznym a środowiskiem akademickim, tak aby zapewnić pełną realizację ścieżki „od ławy akademickiej do łóżka chorego”.

□ **Ochrona danych:** wszystkie te infrastruktury należy wdrażać zgodnie z rozporządzeniami UE i umowami dotyczącymi poufności danych i ochrony prywatności pacjentów. Szczególną uwagę należy zwrócić na **dyrektywę WE w zakresie ochrony danych**<sup>27</sup>. Należy rozważyć podjęcie inicjatywy IDA (wymiana danych pomiędzy administracjami)<sup>28</sup> dla dobra działań związanych z rzadkimi chorobami, w celu ułatwienia tworzenia europejskich rejestrów niektórych rzadkich chorób o istotnym znaczeniu dla zdrowia publicznego.

□ **Sieci badań nad rzadkimi chorobami:** skoordynowane projekty badań na poziomie UE są kluczowymi elementami sukcesu. Skoordynowane sieci wymagają wsparcia zarówno na poziomie państw członkowskich, jak i UE, przy czym rzadkie choroby powinny pozostać priorytetem przyszłych programów Dyrekcji Generalnej ds. Badań Naukowych. Co więcej należy wprowadzić pewne nowe obszary badań społecznych w sprawie rzadkich chorób.

□ **Koordinacja pomiędzy agencjami finansującymi państw członkowskich:** Projekt ERANET wspierany przez szósty program ramowy UE, w ramach którego prowadzi się obecnie koordynację polityki finansowania rzadkich chorób w siedmiu krajach, stanowi przykład udanego rozwiązania zmniejszającego fragmentację działań badawczych. Podejście to powinno być dalej stosowane i kolejne państwa członkowskie są wzywane do włączenia się do tej inicjatywy.

□ **Intensyfikacja badań:** w przypadku większości ciężkich, rzadkich chorób, które potencjalnie są uleczalne, obecnie po prostu brak dostępnego leczenia swoistego. Na przeszkodzie rozwojowi metod terapeutycznych stoją trzy czynniki: brak zrozumienia podstawowych mechanizmów patofizjologicznych, brak wsparcia publicznego we wczesnych fazach rozwoju klinicznego i brak zainteresowania ze strony przemysłu farmaceutycznego. Rzeczywiście, wysoki koszt prac rozwojowych nad lekami łącznie z szacunkowo niskim zwrotem z inwestycji (ze względu na bardzo niewielkie populacje pacjentów) zniechęcały przemysł farmaceutyczny do prowadzenia prac rozwojowych nad

lekami przeznaczonymi do terapii rzadkich chorób, pomimo ogromnego zapotrzebowania medycznego. Chociaż przepisy dotyczące leków sierocych z pewnością ułatwiły rozwój terapii rzadkich chorób, ciągle utrzymują się znaczne trudności i konieczne są dodatkowe inicjatywy. Ponieważ określanie celów terapeutycznych zależy w dużej mierze od genetycznego i molekularnego scharakteryzowania choroby i od wyjaśnienia mechanizmów biologicznych, bezwzględnie konieczna jest intensyfikacja badań patofizjologicznych i klinicznych dotyczących rzadkich chorób. Wraz z postępem prac badawczych, sekwencjonowaniem ludzkiego genomu i rozwojem wysoce wydajnych narzędzi genomicznych i post-genomicznych możemy oczekiwać wyjaśnienia mechanizmów odpowiedzialnych za rozwój wielu rzadkich chorób genetycznych w ciągu najbliższych kilku lat. Konieczne jest promowanie badań nad leczeniem tych chorób, w tym innowacyjnych badań biotechnologicznych (z użyciem przeciwciał monoklonalnych, terapii komórkowej i genowej oraz zastępczej terapii enzymatycznej), a także klasycznych badań nad leczeniem polegających na poszukiwaniu czynnych związków chemicznych. Nawet w dziedzinie rzadkich chorób genetycznych wybór związków chemicznych oddziałujących na zidentyfikowane cele biologiczne stanowi ważnym celem prac nad odkrywaniem nowych leków. Ponieważ w większości przypadków ten początkowy etap działania nie będzie podejmowany przez przemysły farmaceutyczne, ważne jest rozwijanie zainteresowania sektora publicznego jego podejmowaniem. Konieczne jest wspieranie przez UE badań akademickich na etapie przedklinicznym. Należy również zachęcać do tworzenia połączeń z europejskimi platformami o wysokiej przepustowości, które są obecnie zakładane, a także do korzystania z udostępnianych europejskich bibliotek cząstek chemicznych. Konieczne jest promowanie badań na styku pomiędzy przedsiębiorstwami farmaceutycznymi a organizacjami sektora publicznego, za pośrednictwem partnerstwa publiczno-prywatnego prowadzącego do oceny tych przyszłych leków do stosowania w terapii rzadkich chorób. Na poziomie europejskim rozwiązaniu problemu powinno służyć ustanawianie i finansowanie publiczno-prywatnych forów dotyczących rzadkich chorób, które umożliwiłyby rozwój obiecujących projektów przedklinicznych i klinicznych projektów wielośrodkowych za pośrednictwem zapewnienia niezbędnej wiedzy specjalistycznej i finansowania. Niezależne akademickie badania kliniczne należy wspierać na poziomie krajowym, wykorzystując jako model to, co zostało dotychczas dokonane we Włoszech, Francji i Hiszpanii, przy czym działania te powinny być koordynowane, aby zapewnić wystarczające uczestnictwo pacjentów.

***Pytanie 12: Jak postrzegają Państwo rolę partnerów (przemysłu i organizacji charytatywnych) w działaniach dotyczących rzadkich chorób, prowadzonych w UE? Jaki model byłby najwłaściwszy do tego celu?***

#### **4.4. Upodmiotowienie pacjentów z rzadkimi chorobami na poziomie indywidualnym i zbiorowym**

□ **Wspólne podejście do upodmiotowienia organizacji pacjentów:** organizacje pacjentów okazały się bezcennymi partnerami na poziomie państw członkowskich i UE, do zwiększenia widoczności rzadkich chorób, zbierania i rozpowszechniania informacji wymaganych do określania polityki publicznej w sprawie rzadkich chorób, poprawy dostępu do wysokiej jakości informacji na temat rzadkich chorób i leków sierocych, organizowania warsztatów na poziomie europejskim i krajowym oraz opracowywania wytycznych i dokumentów pedagogicznych. Zbiorowe upodmiotowienie pacjentów i ich organizacji będzie wymagać wsparcie takich działań, jak tworzenie możliwości rozwojowych, szkolenia i tworzenie sieci kontaktów działań pomiędzy grupami pacjentów na poziomach regionalnym, krajowym

i europejskim, wymiana informacji, doświadczenie i najlepsze praktyki w dziedzinie usług na rzecz pacjentów oraz tworzenie „społeczności wspierania pacjentów” w odniesieniu do bardzo rzadkich, izolowanych pacjentów i ich rodzin. Program zdrowia publicznego i siódmy program ramowy powinny obejmować takie wsparcie jako działanie priorytetowe.

#### **4.5 Koordynowanie polityki i inicjatyw na poziomie państw członkowskich i UE**

□ **Przyjęcie krajowych/regionalnych planów dotyczących rzadkich chorób:** w celu zintegrowania wszystkich niezbędnych inicjatyw, które muszą być podejmowane na poziomie krajowym i/lub regionalnym, państwa członkowskie są wzywane do ustanawiania krajowych lub regionalnych planów działania dotyczących rzadkich chorób. Jedynie niewielka liczba państw członkowskich przyjęła lub wkrótce przyjmie plan krajowy lub odpowiednie inicjatywy. Chociaż tylko Francja ustanowiła kompleksowy plan działania (2005–2008)<sup>29</sup>, inne państwa członkowskie dysponują polityką krajową w ograniczonej liczbie obszarów (Włochy, Szwecja, Dania, Zjednoczone Królestwo) lub ustanawiają obecnie swoją politykę (Bułgaria, Portugalia, Hiszpania, Rumunia, Luksemburg). Inne państwa członkowskie ustanowiły ukierunkowaną politykę wyłącznie w dziedzinie badań (Niemcy, Niderlandy). Unia Europejska powinna zdecydowanie zalecać przyjmowanie planów krajowych/regionalnych zgodnych z zaleceniami niniejszego komunikatu i ich koordynację po ustanowieniu. Przydatne mogą się okazać europejskie wytyczne opracowywania planów działania dotyczących rzadkich chorób. Będzie to stanowić wsparcie na rzecz polityki UE dotyczącej „równego dostępu do usług zdrowotnych oraz kosztów i jakości tych ostatnich”. Wsparcie to zostało włączone do programu zdrowia publicznego jako jeden z priorytetów działania.

**Pytanie 13: Czy zgadzają się Państwa z ideą ustanowienia planów działania? Jeżeli tak, to czy należy je ustanowić w Państwa kraju na poziomie krajowym lub regionalnym?**

□ **Opracowanie wskaźników stanu zdrowia związanych z rzadkimi chorobami:** konieczne jest opracowanie wskaźników stanu zdrowia, aby możliwe było monitorowanie stanu i postępów choroby u chorych z UE. Należy zachęcać do zbierania danych z istniejących źródeł, zwłaszcza tych, które są już finansowane na poziomie UE. Konieczne jest określenie zestawu realistycznych i istotnych wskaźników w dziedzinie dostępności leków sierocych, w dziedzinie ośrodków wiedzy specjalistycznej/referencyjnych, w dziedzinie polityki na poziomie państw członkowskich i UE.

□ **Organizacja Europejskich Konferencji na temat Rzadkich Chorób:** Europejskie Konferencje na temat Rzadkich Chorób organizowano w przeszłości co dwa lata (Kopenhaga, 2001 r.; Paryż, 2003 r.; Luksemburg, 2005 r.<sup>30</sup> i Lizbona, 2007 r.<sup>31</sup>). Okazały się bezcenne jako forum wymiany danych pomiędzy stronami zainteresowanymi i jako bardzo wydajne narzędzie komunikacyjne zapewniające widoczność rzadkich chorób w mediach. Powinny pełnić rolę platformy dla pacjentów, zawodowych przedstawicieli opieki zdrowotnej i polityków w celu weryfikacji polityk, strategii i przykładów udanych działań, zgłaszania potrzeb, promowania polityk skoncentrowanych na pacjencie na poziomie krajowym i europejskim oraz potwierdzania witalności społeczności osób z rzadkimi chorobami w Europie. Konferencję należy zorganizować łącznie z Komitetem Doradczym UE ds. Rzadkich Chorób.

□ **Stworzenie Komitetu Doradczego UE ds. Rzadkich Chorób:** Komitet Doradczy UE ds. Rzadkich Chorób będzie realizować zadania wykonywane obecnie przez grupę zadaniową UE ds. rzadkich chorób. Komitet musi być wspomagany przez sekretariat naukowy założony w celu pomocy w rozwoju działań na rzecz zdrowia publicznego związanych

z rzadkimi chorobami i kompetentny do udzielania Komisji porad w sprawie: (i) organizacji usług dotyczących rzadkich chorób na podstawie planu krajowego (zasada pomocniczości); (ii) badań klinicznych i przesiewowych; (iii) oznaczania sieci referencyjnych rzadkich chorób i kontroli jakości; (iv) opracowywania wytycznych dotyczących najlepszych praktyk; (v) sporządzania okresowego sprawozdania epidemiologicznego w sprawie sytuacji rzadkich chorób w UE; (vi) rejestrów/sieci/badań *ad hoc* w UE; (vii) wsparcia na rzecz rozwoju polityki na poziomie UE; (ix) ustanowienia wspólnych ram dla rzadkich chorób w dziedzinie zdrowia publicznego oraz (x) publikacji elektronicznego biuletynu informacyjnego dotyczącego rzadkich chorób. Skład tego Komitetu Doradczego UE ds. Rzadkich Chorób pozwoli na zachowanie roli prowadzonych aktualnie i w przeszłości projektów w dziedzinie wspierania rzadkich chorób przez program zdrowia publicznego, jednak powinien obejmować szeroką reprezentację projektów na temat rzadkich chorób realizowanych w ramach programów ramowych, najważniejszych organizacji pacjentów i reprezentację wysokiego szczebla publicznych organów administracji służby zdrowia państw członkowskich. Aby zapewnić zdolność tego komitetu do działania, należy ustanowić dla niego budżet w ramach budżetu UE na nadchodzące lata.

□ **Rzadkie choroby w budżecie UE:** Obecnie wszystkie inicjatywy wspierane finansowo przez Komisję są finansowane na podstawie krótkoterminowych kontraktów. Chociaż uznano słuszność regularnej oceny skuteczności projektów i ich istotności w relacji do polityki UE, to fakt, że ich odnawianie jest trudne, a czasem niemożliwe w świetle aktualnych zasad, jest uznawany za istotną przeszkodę w rozwoju wspólnych infrastruktur dzielonych. Innym kamieniem węgielnym przyszłego programu zdrowia publicznego UE (2014–2020) w dziedzinie rzadkich chorób powinno być stworzenie Funduszu Rzadkich Chorób w celu zapewnienia działania UE w dziedzinie europejskich sieci referencyjnych rzadkich chorób, usług informacyjnych, akredytacji genetycznej i laboratoryjnej w odniesieniu do rzadkich chorób, trwałości platformy archiwum europejskiego zawierającego rejestry i bazy danych dotyczące rzadkich chorób, i wielu innych działań związanych z rzadkimi chorobami wymagających trwałego, wieloletniego wsparcia, co zostanie zdefiniowane w sprawozdaniach z realizacji niniejszego komunikatu przedkładanych przez Komisję Radzie i Parlamentowi Europejskiemu.

□ **Ustanowienie Agencji Wspólnotowej ds. Rzadkich Chorób:** Europejska Agencja zaspokajałaby potrzebę ustanowienia trwałego instrumentu służącego długoterminowemu wdrażaniu polityk w sprawie rzadkich chorób na poziomie wspólnotowym. Zgodnie z definicją „*Agencja wspólnotowa jest organem podlegającym europejskiemu prawu publicznemu. Różni się ona od instytucji wspólnotowych oraz posiada własną osobowość prawną. Jest ustanawiana na mocy wykonawczego aktu prawnego w celu realizacji bardzo konkretnych zadań technicznych, naukowych lub zarządczych*”. Agencja UE ds. rzadkich chorób może być znakomitym instrumentem zapewnienia trwałości i spójności odpowiednich strategii na poziomie UE w różnych obszarach, takich jak rejestry pacjentów, biobanki, badania kliniczne, informacje na temat rzadkich chorób, sieci ośrodków referencyjnych, uzgadniane zalecenia na temat opieki klinicznej i ocena jakości. Zgodnie ze wskazaniem prac Dyrekcji Generalnej ds. Zdrowia i Ochrony Konsumentów i poradami Europejskiego Komitetu Doradczego ds. Rzadkich Chorób, w 2009 r. Komisja powinna przeprowadzić studium wykonalności stworzenia Europejskiej Agencji ds. Rzadkich Chorób. Agencja ta mogłaby stanowić podstawowy element przyszłego programu zdrowia publicznego UE (2014–2020) w dziedzinie rzadkich chorób.

Pytanie 14: Czy uważają Państwo za niezbędne ustanowienie nowej Europejskiej Agencji ds. Rzadkich Chorób i przeprowadzenie studium wykonalności tego planu w 2009 r.?

**Regularne sprawozdanie na temat sytuacji rzadkich chorób w UE:** Co trzy lata Komisja powinna przedłożyć Radzie, Parlamentowi, Komitetowi Ekonomiczno-Społecznemu i Komitetowi Regionów **sprawozdanie z realizacji** komunikatu na temat sytuacji i epidemiologii rzadkich chorób w UE i na temat stanu realizacji komunikatu Komisji w sprawie rzadkich chorób.

This paper represents the views of its author on the subject. These views have not been adopted or in any way approved by the Commission and should not be relied upon as a statement of the Commission's or Health & Consumer Protection DG's views. The European Commission does not guarantee the accuracy of the data included in this paper, nor does it accept responsibility for any use made thereof.