

**SK**

**SK**

**SK**



KOMISIA EURÓPSKÝCH SPOLOČENSTIEV

Brusel, 11.11.2008  
KOM(2008) 679 v konečnom znení

**OZNÁMENIE KOMISIE EURÓPSKEMU PARLAMENTU, RADE, EURÓPSKEMU  
HOSPODÁRSKEMU A SOCIÁLNEMU VÝBORU A VÝBORU REGIÓNOV**

**o zriedkavých chorobách: európske výzvy**

{SEK(2008)2713}

{SEK(2008)2712}

# OZNÁMENIE KOMISIE EURÓPSKEMU PARLAMENTU, RADE, EURÓPSKEMU HOSPODÁRSKEMU A SOCIÁLNEMU VÝBORU A VÝBORU REGIÓNOV

## o zriedkavých chorobách: európske výzvy

### 1. Úvod

Zriedkavé choroby sú choroby s mimoriadne nízkou prevalenciou. Európska únia pokladá choroby za zriedkavé, pokiaľ nepostihujú viac ako 5 z 10 000 osôb v Európskej únii. Avšak to znamená, že 5 000 až 8 000 rôznych zriedkavých chorôb postihuje alebo postihne v Európskej únii približne 29 miliónov osôb.

Osobitosti zriedkavých chorôb – obmedzený počet pacientov a nedostatok príslušných vedomostí a odborných znalostí – ich vyčleňujú ako osobitnú oblasť s veľmi vysokou európskou pridanou hodnotou. Európska spolupráca môže prispieť k tomu, aby sa zabezpečilo vzájomné odovzdávanie obmedzených vedomostí a čo možno najefektívnejšie spájanie zdrojov s cieľom účinne sa zamerať na zriedkavé choroby v rámci EÚ ako celku.

Komisia s cieľom riešiť problematiku zriedkavých chorôb už podnikla osobitné kroky v mnohých oblastiach. Vychádzajúc z uvedených výsledkov si toto oznámenie Komisie o európskych výzvach v oblasti zriedkavých chorôb kladie za cieľ, aby sa stalo dokumentom jednotného prístupu poskytujúcim jasné smerovanie pre súčasné a budúce činnosti Spoločenstva v oblasti zriedkavých chorôb s cieľom zlepšiť prístup a rovnosť, pokiaľ ide o prevenciu, diagnostikovanie a liečbu pacientov v Európskej únii, ktorí trpia zriedkavou chorobou.

### 2. PROBLEMATIKA

Väčšina zriedkavých chorôb sú genetickými chorobami, k ďalším kategóriám patria zriedkavé druhy rakoviny, autoimunitné choroby, vrodené malformácie, toxické a infekčné choroby. Ukázalo sa, že výskum v oblasti zriedkavých chorôb je veľmi užitočný pre lepšie pochopenie mechanizmu bežných chorôb, medzi ktoré patrí obezita a cukrovka, keďže často predstavujú model dysfunkcie jednej biologickej cesty. Avšak výskum v oblasti zriedkavých chorôb nie je iba obmedzený, ale aj rozptýlený v rôznych laboratóriách po celej EÚ.

Neexistencia špeciálnych zdravotných politík v oblasti zriedkavých chorôb a nedostatok odborných znalostí vedú k oneskorenej diagnóze a obtiažnému prístupu k starostlivosti. To vedie k ďalším fyzickým, psychologickým a duševným poškodeniam, nevhodnej, alebo dokonca škodlivej liečbe a strate dôvery v systém zdravotnej starostlivosti napriek tomu, že niektoré zriedkavé choroby sú zlučiteľné s bežným životom, pokiaľ sa včas diagnostikujú a náležite zvládajú. Hlavnými prekážkami zlepšovania kvality života tisícov pacientov postihnutých zriedkavými chorobami je stanovenie nesprávnej diagnózy a ich nediagnostikovanie.

Národné zdravotnícke služby pre diagnostiku, liečbu a rehabilitáciu ľudí postihnutých zriedkavými chorobami sa z hľadiska dostupnosti a kvality značne líšia. Občania EÚ majú nerovný prístup k odborným službám a dostupným možnostiam starostlivosti podľa toho, v ktorom členskom štáte a/alebo regióne žijú. Niekoľko členských štátov sa úspešne zaoberá niektorými problémami, ktoré so sebou prináša zriedkavosť týchto chorôb, zatiaľ čo iné sa ešte možnými riešeniami nezaoberali.

V oblasti liekov na zriedkavé choroby sa už uplatňuje politika, za ktorú zodpovedá Komisia a EMEA (Európska agentúra pre lieky). Tieto lieky sa nazývajú „osirelé“, keďže farmaceutický priemysel za normálnych trhových podmienok prejavuje nízky záujem o vývoj a predaj produktov určených len pre malý počet pacientov trpiacich veľmi zriedkavými ochoreniami. Nariadenie o liekoch na zriedkavé choroby (nariadenie Európskeho parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000 zo 16. decembra 1999 o liekoch na ojedinelé ochorenia<sup>1</sup>) bolo navrhnuté s cieľom určiť kritériá na vymedzenie liekov na zriedkavé choroby v EÚ a opisujú sa v ňom stimuly (napríklad, desaťročná exkluzivita na trhu, pomoc pri príprave protokolu, prístup k centralizovanému postupu na udelenie povolenia na uvedenie lieku na trh) na podporu výskumu, vývoja liekov a obchodu s liekmi na liečbu zriedkavých chorôb, ich predchádzanie alebo diagnostikovanie. Stratégia EÚ pre lieky na zriedkavé choroby je úspechom. Avšak členské štáty stále nezabezpečujú úplný prístup ku každému schválenému lieku na zriedkavé choroby.

### 3. CIELE

Podľa článku 152 zmluvy je úlohou Spoločenstva v oblasti zdravia podporovať spoluprácu medzi členskými štátmi, a ak je to nevyhnutné, poskytovať podporu ich činnosti. Osobitosti zriedkavých chorôb – obmedzený počet pacientov a nedostatok príslušných vedomostí a odborných znalostí – ich vyčleňujú ako osobitnú oblasť s veľmi vysokou európskou pridanou hodnotou. Cieľom tohto oznámenia je ustanovenie celkovej stratégie Spoločenstva na podporu členských štátov pri zabezpečovaní účinného a efektívneho uznávania, prevencie, diagnostikovania, liečby, starostlivosti a výskumu v oblasti zriedkavých chorôb v Európe.

To zase prispeje k dosiahnutiu nadradeného cieľa, ktorým je zlepšenie výsledkov v oblasti zdravia, a tým k predĺženiu strednej dĺžky života v zdraví, ktorá je kľúčovým ukazovateľom lisabonskej stratégie<sup>2</sup>. Na tento účel sa operačné opatrenia v rámci tohto oznámenia budú orientovať na tri oblasti činnosti.

#### 3.1. Lepšie uznávanie a zviditeľnenie zriedkavých chorôb

Kľúčom k zlepšeniu celkových stratégií v oblasti zriedkavých chorôb je zabezpečiť ich uznávanie, od čoho sa môžu odvíjať všetky ďalšie opatrenia. V záujme zlepšenia diagnostikovania a starostlivosti v oblasti zriedkavých chorôb je potrebné, aby sa k ich náležitému uznávaniu pridali vhodné informácie poskytované prostredníctvom zoznamov a súpisov, ktorých formát je prispôsobený potrebám odborníkov a postihnutých osôb. Tým sa prispeje k riešeniu niektorých hlavných príčin zanedbávania problematiky zriedkavých chorôb. Z tohto dôvodu sa Komisia usiluje o zavedenie dôsledného kódovacieho a klasifikačného systému na európskej úrovni, ktorý v celej EÚ bude rámcom na lepšiu výmenu vedomostí a na ponímanie zriedkavých chorôb ako vedeckého problému a problému verejného zdravia.

#### 3.2. Podpora politik v oblasti zriedkavých chorôb v členských štátoch

Predpokladom účinných a efektívnych opatrení v oblasti zriedkavých chorôb je koherentná celková stratégia pre zriedkavé choroby, ktorá uceleným a uznávaným spôsobom mobilizuje obmedzené a rozptýlené zdroje a ktorá je súčasťou spoločného

---

<sup>1</sup> Nariadenie Európskeho parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000 zo 16. decembra 1999 o liekoch na ojedinelé ochorenia

<sup>2</sup> Pozri [http://ec.europa.eu/health/ph\\_information/indicators/lifeyears\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm)

európskeho úsilia. Uvedené spoločné európske úsilie ako také rovnako závisí od spoločného prístupu k činnostiam súvisiacim so zriedkavými chorobami v celej EÚ, aby sa vytvoril a spoločne využíval základ pre spoluprácu a aby sa zlepšil prístup pacientov k starostlivosti a informáciám.

Z tohto dôvodu Komisia navrhuje, aby prostredníctvom prijatia odporúčania Rady členské štáty vychádzali zo spoločného prístupu k boju proti zriedkavým chorobám založeného na existujúcej najlepšej praxi. V návrhu Komisie na odporúčanie Rady, ktorý sprevádza toto oznámenie, sa odporúča, aby členské štáty vypracovali stratégie zamerané na:

- vypracovanie medziodvetvových akčných plánov v oblasti zriedkavých chorôb;
- primerané mechanizmy na vymedzenie, kódovanie a súpis zriedkavých chorôb a vypracovanie usmernení týkajúcich sa osvedčených postupov s cieľom poskytnúť rámec na rozpoznávanie zriedkavých chorôb a vzájomnú výmenu vedomostí a odborných znalostí;
- podporu výskumu v oblasti zriedkavých chorôb vrátane cezhraničnej spolupráce s cieľom v čo možno najväčšej miere využívať potenciál vedeckých zdrojov v celej EÚ;
- zabezpečenie prístupu k vysokokvalitnej zdravotnej starostlivosti, najmä prostredníctvom určenia národných a regionálnych centier odbornosti a podporovať ich zapojenie do európskych referenčných sietí;
- zabezpečenie mechanizmov na sústredzovanie odborných znalostí na vnútroštátnej úrovni a ich spájanie so znalosťami európskych partnerov;
- prijatie opatrení s cieľom zabezpečiť, aby sa posilnilo postavenie a zapojenie pacientov a ich organizácií;
- zabezpečenie, aby tieto opatrenia zahŕňali ustanovenia na zaistenie ich udržateľnosti v budúcnosti.

### **3.3. Rozvoj európskej spolupráce, koordinácie a regulácie v oblasti zriedkavých chorôb**

Opatrenia na úrovni Spoločenstva pomôžu členským štátom, aby efektívne sústredzovali a organizovali obmedzené zdroje v oblasti zriedkavých chorôb, a môže pomôcť pacientom a odborníkom pri spolupráci medzi členskými štátmi s cieľom spoločne využívať a koordinovať odborné znalosti a informácie. Spoločenstvo by sa malo usilovať o lepšie koordinovanie politik a iniciatív na úrovni EÚ a posilnenie prepojenia medzi programami EÚ v záujme čo možno najlepšieho využitia prostriedkov dostupných na boj proti zriedkavým chorobám na úrovni Spoločenstva.

## **4. OPERAČNÉ OPATRENIA NA ZLEPŠENIE UZNÁVANIA A VIDITELNOSTI ZRIEDKAVÝCH CHORÔB**

### **4.1. Vymedzenie zriedkavých chorôb**

Existujúca definícia zriedkavých chorôb v EÚ bola prijatá v akčnom programe Spoločenstva v oblasti zriedkavých chorôb na roky 1999 – 2003 a definuje ich ako choroby, ktorých prevalencia nie je vyššia ako 5 z 10 000 osôb v Európskej únii. Rovnaká definícia je stanovená v nariadení (ES) 141/2000, a teda používaná Európskou komisiou na určenie liekov na zriedkavé choroby. EÚ sa bude naďalej pridržať súčasnej definície. Presnejšia definícia, v ktorej by sa zohľadňovala tak

prevalencia, ako aj incidencia sa vypracuje použitím nástrojov programu v oblasti zdravia a s prihliadnutím na medzinárodný rozmer problému.

#### **4.2. Klasifikácia a kódovanie zriedkavých chorôb**

Medzinárodnou normou pre klasifikáciu chorôb a ochorení je Medzinárodná klasifikácia chorôb (MKCH), ktorú vedie Svetová zdravotnícka organizácia (WHO<sup>3</sup>). Pokiaľ ide o zriedkavé choroby, Komisia bude viesť činnosti v rámci procesu revízie súčasnej MKCH (Medzinárodnej klasifikácie chorôb) s cieľom zabezpečiť lepšie kódovanie a klasifikáciu zriedkavých chorôb. Na tento účel Komisia ustanoví pracovnú skupinu pre klasifikáciu a kódovanie zriedkavých chorôb<sup>4</sup>. Táto pracovná skupina by mohla byť v rámci procesu revízie súčasnej MKCH určená Setovou zdravotníckou organizáciou ako poradná pracovná skupina.

#### **4.3. Šírenie vedomostí a informácií o zriedkavých chorobách**

Kľúčovým prvkom zlepšenia diagnostiky a starostlivosti v oblasti zriedkavých chorôb je poskytovanie a šírenie presných informácií vo forme prispôbenej potrebám odborníkov a postihnutých osôb. Ustanovenia dynamického inventára EÚ v oblasti zriedkavých chorôb prispeje k riešeniu niektorých hlavných príčin zanedbávania problematiky zriedkavých chorôb vrátane neznalosti toho, ktoré choroby sú zriedkavé. Komisia bude zabezpečovať, aby tieto informácie boli naďalej dostupné na európskej úrovni, pričom bude vychádzať z databázy Orphanet<sup>5</sup>, ktorá je podporovaná v rámci európskych programov.

#### **4.4. Siete informovania o chorobách**

Prioritami činnosti v súvislosti so súčasnými (a budúcimi) osobitnými sieťami informovania o chorobách sú:

- zaručenie výmeny informácií prostredníctvom existujúcich európskych informačných sietí;
- podpora lepšej klasifikácie jednotlivých chorôb;
- vypracovanie stratégií a mechanizmov na výmenu informácií medzi jednotlivými zúčastnenými stranami;
- vypracovanie porovnateľných epidemiologických údajov na úrovni EÚ;
- podpora výmeny najlepšej praxe a vypracovanie opatrení pre skupiny pacientov.

---

<sup>3</sup> Pozri <http://www.who.int/classifications/icd/en/>

<sup>4</sup> Pozri <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>

<sup>5</sup> Pozri <http://www.orpha.net/>

## 5. Operačné opatrenia na rozvinutie európskej spolupráce a zlepšenie prístupu k vysokokvalitnej zdravotnej starostlivosti v oblasti zriedkavých chorôb

### 5.1. Zlepšenie všeobecného prístupu k vysokokvalitnej zdravotnej starostlivosti v oblasti zriedkavých chorôb najmä prostredníctvom rozvoja národných/regionálnych centier odbornosti a ustanovením referenčných sietí EÚ

Členské štáty sa spoločne zaviazali zabezpečiť všeobecný prístup k vysokokvalitnej zdravotnej starostlivosti na základe rovnosti a solidarity<sup>6</sup>. Ale ak sú choroby zriedkavé, obmedzené sú aj odborné znalosti. Niektoré centrá odbornosti (nazývané aj referenčné centrá alebo centrá excelentnosti v niektorých členských štátoch) rozvinuli odborné znalosti, ktoré široko využívajú iní odborníci<sup>7</sup> z ich krajiny alebo dokonca na medzinárodnej úrovni a ktoré môžu napomôcť pri zabezpečovaní prístupu k primeranej zdravotnej starostlivosti pre pacientov postihnutých zriedkavými chorobami. V správe osobitnej skupiny EÚ pre zriedkavé choroby z roku 2006 *Prínos k formovaniu politiky: za európsku spoluprácu týkajúcu sa zdravotných služieb a lekárskej starostlivosti v oblasti ZCH (For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD)*<sup>8</sup> sa odporúča, aby členské štáty prispievali k určovaniu svojich expertných centier a podporovali ich finančne.

Skupina na vysokej úrovni pre zdravotné služby a lekársku starostlivosť pracuje na koncepte európskych referenčných sietí od roku 2004<sup>9</sup>. Na základe činnosti skupiny na vysokej úrovni sa v článku 15 návrhu smernice Európskeho parlamentu a Rady o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti (KOM(2008) 414) ustanovuje, že členské štáty majú umožňovať rozvoj európskych referenčných sietí. Európske referenčné siete pre zriedkavé choroby budú zohrávať strategickú úlohu pri zlepšovaní kvality liečby v prospech všetkých pacientov v celej Európskej únii, ako požadujú organizácie pacientov<sup>10</sup>.

### 5.2. Prístup k špecializovaným sociálnym službám

Centrá odbornosti môžu takisto zohrávať zásadnú úlohu pri rozvíjaní alebo umožňovaní špecializovaných sociálnych služieb, ktorými sa prispeje ku zlepšeniu kvality života ľudí postihnutých zriedkavou chorobou. Podporujú sa linky pomoci, služby odľahčovacej starostlivosti a liečebné rekreačné programy<sup>11</sup> a je potrebné, aby tak bolo aj naďalej v záujme napĺňania ich cieľov, ktorými sú zvyšovanie

---

<sup>6</sup> Závery Rady o spoločných hodnotách a princípoch v zdravotníckych systémoch Európskej únie, Ú. v. 2006/C 146/01.

<sup>7</sup> Pozri správu osobitnej skupiny pre zriedkavé choroby pod názvom Prehľad súčasných referenčných centier pre zriedkavé choroby v EÚ (2005). (Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU (2005)) [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).

<sup>8</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).

<sup>9</sup> Pozri správu o európskych referenčných centrách vypracovanú skupinou na vysokej úrovni pre zdravotné služby a lekársku starostlivosť: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).

<sup>10</sup> Pozri správu európskeho seminára o centrách odbornosti a referenčných sieťach pre zriedkavé choroby, Praha júl 2007: [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU\\_workshop\\_report\\_3.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf)

<sup>11</sup> Podobne ako tie, ktoré sa určili vďaka projektu RAPSODY financovanému EÚ. [http://ec.europa.eu/health/ph\\_projects/2005/action1/action1\\_2005\\_19\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm).

povedomia, výmena najlepšej praxe a noriem, spájanie zdrojov využívaním programov a akčné plány v oblasti zdravotného postihnutia.

### **5.3. Prístup k liekom na zriedkavé choroby**

V prístupe k liekom na zriedkavé choroby existujú osobitné prekážky v procese prijímania rozhodnutí pri ich oceňovaní a uhrádzaní, ktoré vychádzajú z ich zriedkavého charakteru. Cestou vpred je zosilnená spolupráca na európskej úrovni v záujme vedeckého posúdenia (pridanej) terapeutickéhohodnotyliekovnazriedkavé choroby.

Komisia ustanoví pracovnú skupinu na výmenu vedomostí medzi členskými štátmi a európskymi orgánmi o vedeckom posúdení klinickej pridanej hodnoty liekov na zriedkavé choroby. Táto spolupráca by mohla viesť k nezáväzným spoločným správam o posúdení klinickej pridanej hodnoty s kvalitnejšími informáciami, ktoré členským štátom uľahčujú rozhodovanie pri oceňovaní a uhrádzaní liekov bez toho, aby úloha jednotlivých orgánov bola pozbavená svojej podstaty<sup>12</sup>.

Okrem iného by sa malo zväziť zapojenie EMEA a existujúcich medzinárodných sietí pre hodnotenie zdravotníckych technológií, akými sú spoločnosť Health Technology Assessment International (HTAi)<sup>13</sup>, Európska sieť pre posudzovanie zdravotníckych technológií (EUnetHTA)<sup>14</sup> alebo Výbor pre hodnotenie liekov (MEDEV)<sup>15</sup>.

### **5.4. Programy v oblasti používania liekov zo súcitných dôvodov**

Je potrebný lepší systém poskytovania liekov pacientom postihnutým zriedkavými chorobami pred schválením a/alebo uhradením nových liekov (takzvané použitie zo súcitných dôvodov).

Podľa existujúcich farmaceutických právnych predpisov EMEA môže v záujme zabezpečenia spoločného prístupu v celom Spoločenstve vydať stanovisko o použití produktu, ktorý je predmetom použitia zo súcitných dôvodov.

V záujme zabezpečenia prístupu pacientov k liečbe Komisia vyzve EMEA, aby zrevidovala existujúce usmernenia.

### **5.5. Zdravotnícke pomôcky**

Nariadenie o liekoch na ojedinelé ochorenia sa nevzťahuje na zdravotnícke pomôcky. Obmedzená veľkosť trhu a obmedzená potenciálna návratnosť investícií je domotivujúcim faktorom. Je možné, že Komisia v súvislosti s nadchádzajúcou revíziou usmernení o zdravotníckych pomôckach posúdi, či sú na vyriešenie tejto situácie potrebné opatrenia.

### **5.6. Stimuly pre vývoj liekov na zriedkavé choroby**

Farmaceutické spoločnosti počas dlhého obdobia investujú s cieľom objaviť, vyvinúť a uviesť na trh lieky na zriedkavé choroby. Je potrebné, aby mohli preukázať návratnosť investícií. Avšak v ideálnom prípade by tiež mali takto navrátené investície opätovne investovať do objavovania ďalších liekov. Popri viac než 45

---

<sup>12</sup> Uvádza sa to v dokumente „Zlepšenie prístupu všetkých dotknutých obyvateľov EÚ k liekom na zriedkavé choroby“, ktorý prijalo farmaceutické fórum na vysokej úrovni.

<sup>13</sup> <http://www.htai.org/>

<sup>14</sup> <http://www.eunetha.net/>

<sup>15</sup> <http://www.esip.org/publications/pb51.pdf>



liekoch povolených v EÚ, z ktorých sú viaceré určené na tú istú chorobu, ešte stále existuje veľa chorôb, na ktoré lieky neexistujú. V súlade s článkom 9 nariadenia (ES) č. 141/2000 by sa mali skúmať možnosti ďalších stimulov na vnútroštátnej a európskej úrovni na zintenzívnenie výskumu v oblasti zriedkavých chorôb a vývoja nových liekov na zriedkavé choroby a na posilnenie povedomia členských štátov o nich.

## 5.7. E-zdravie

E-zdravie môže byť v tejto oblasti prínosným viacerými spôsobmi, a najmä prostredníctvom:

- Elektronických on-line služieb rozvinutých v rámci Orphanet-u a ďalších projektov financovaných z EÚ, ktoré sú jasným dôkazom toho, ako informačné a komunikačné technológie (IKT) môžu prispieť k vytvoreniu kontaktov medzi pacientmi a rozvoju spoločenstiev pacientov, spoločnému využívaniu databáz medzi výskumnými skupinami, k zhromažďovaniu údajov pre klinický výskum, registrovaniu pacientov ochotných zúčastniť sa na klinickom výskume a k predkladaniu prípadov odborníkom, ktorí zlepšujú kvalitu diagnostiky a liečby;
- Telemedicíny, teda poskytovania služieb zdravotnej starostlivosti na diaľku prostredníctvom IKT, čo je ďalší užitočný nástroj. Bežným klinikám a ordináciám môže napríklad prinášať vysoko špecializované odborné znalosti v oblasti zriedkavých chorôb, ako napríklad ďalšie stanoviská z centier excelentnosti<sup>16</sup>.
- Výskum financovaný v rámci 7. rámcového programu<sup>17</sup> v oblasti počítačového modelovania fyziologických a patologických procesov je sľubným prístupom, ako lepšie pochopiť faktory vplývajúce na zriedkavé choroby, predvídať výsledky a prípadne nachádzať nové riešenia v liečbe.

## 5.8. Skrínigové postupy

V Európe sa v súčasnosti vykonáva skrínig novorodencov na výskyt fenylketonúrie a vrodenej hypotyreózy a ukázalo sa, že pri predchádzaní postihnutiam dotknutých detí je vysoko účinný. S rozvojom technológií sa mnohé testy môžu v súčasnosti vykonávať pri nízkych nákladoch pre široké spektrum zriedkavých chorôb, vrátane testov pomocou robotov, najmä v prípade metabolických porúch a genetických chorôb všeobecne. Odporúča sa podporovať spoluprácu v tejto oblasti, aby sa vytvorili podklady, na ktorých by sa mali zakladať rozhodnutia na úrovni členských štátov. Na úrovni EÚ Komisia uskutoční hodnotenie súčasných a prípadne nových stratégií populačného skrínigu (vrátane skrínigu novorodencov) pri zriedkavých chorobách, aby tak členským štátom poskytla podklady (vrátane etických aspektov), na ktorých sa môžu zakladať ich politické rozhodnutia. Komisia bude takúto podporu považovať za prioritu činnosti.

## 5.9. Riadenie kvality diagnostických laboratórií

Mnoho zriedkavých chorôb sa v súčasnosti dá diagnostikovať pomocou biologického testu, ktorý je často genetickým testom. Tieto testy sú významnými prvkami primeraného manažmentu pacienta, pretože umožňujú skoré určenie diagnózy,

---

<sup>16</sup> Návrh oznámenia o telemedicíne v prospech pacientov, systémov zdravotnej starostlivosti a spoločnosti  
<sup>17</sup> [http://ec.europa.eu/information\\_society/activities/health/research/fp7vph/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm)

niekedy kaskádové skrínigové vyšetrenie rodinných príslušníkov alebo prenatálny test. Vzhľadom na veľký počet testov a potrebu vytvoriť a overiť osobitný súbor diagnostických testov pre každú chorobu nemôže byť žiadna krajina pri zabezpečovaní testovania a účinnom externom hodnotení kvality vykonávaných testov sebestačná. Je potrebné umožniť a podporiť výmenu odborných znalostí prostredníctvom jasne stanovených, transparentných noriem a postupov dohodnutých na úrovni EÚ.

Toto by bolo možné dosiahnuť ustanovením európskych referenčných sietí expertných diagnostických laboratórií (napr. EuroGenTest<sup>18</sup>). Tieto laboratória sa budú podporovať, aby sa zúčastnili testovania odbornej spôsobilosti s osobitnou pozornosťou venovanou ich výsledkom, pokiaľ ide o podávanie správ a poskytovanie genetického poradenstva pred uskutočnením testu a po ňom<sup>19</sup>.

#### **5.10. Primárna prevencia**

Je iba veľmi málo zriedkavých chorôb, v prípade ktorých je možná primárna prevencia. Avšak pokiaľ to bude možné, budú sa v prípade zriedkavých chorôb prijímať preventívne opatrenia (napr. prevencia porúch neurálnej trubice užívaním kyseliny listovej). Opatrenia v tejto oblasti by mali byť témou diskusie pod vedením Komisie na úrovni EÚ zameranej na stanovenie zriedkavých chorôb, v prípade ktorých môžu byť primárne preventívne opatrenia úspešné.

#### **5.11. Registre a databázy**

Registre a databázy sú kľúčovými nástrojmi na rozšírenie vedomostí o zriedkavých chorobách a rozvoj klinického výskumu. Predstavujú jediný spôsob, ako zhromaždiť údaje, aby sa dosiahla dostatočná veľkosť vzoriek pre epidemiologický výskum a/alebo klinický výskum. Bude sa zvažovať spolupráca, pokiaľ ide o zavedenie a vykonávanie zberu údajov za predpokladu, že tieto zdroje budú otvorené a prístupné. Kľúčovým bude takisto zabezpečenie dlhodobej udržateľnosti takýchto systémov a nezakladať ich financovanie len na projektoch, ktoré je vo svojej podstate nestále. Táto myšlienka bola tiež sformulovaná v dokumente Zlepšenie prístupu všetkých postihnutých obyvateľov EÚ k liekom na zriedkavé choroby (Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens), ktorý prijalo farmaceutické fórum na vysokej úrovni.

#### **5.12. Výskum a vývoj**

Pre väčšinu závažných zriedkavých chorôb, ktoré by sa potenciálne dali liečiť, jednoducho v súčasnosti neexistuje špecifická liečba. Pri vývoji spôsobov liečby sa musia prekonávať tri prekážky: nepochopenie hlavných patofyziologických mechanizmov, chýbajúca podpora v prvotných fázach klinického vývoja a prehliadanie príležitostí vo vzťahu k nákladom zo strany farmaceutického priemyslu. Je pravdou že, vysoké náklady na vývoj liekov spolu s odhadovanou nízkou návratnosťou investícií (v dôsledku veľmi malého počtu pacientov) zvyčajne napriek obrovskej zdravotnej potrebe odrádzajú farmaceutický priemysel od vývoja liekov na zriedkavé choroby.

---

<sup>18</sup> Pozri <http://www.eurogentest.org/>

<sup>19</sup> Pomáhať ľuďom, ktorí sú konfrontovaní s genetickou chorobou, aby porozumeli jednak faktom týkajúcim sa choroby a jednak tomu, ako bude choroba vplývať na ich život, aby mohli sami rozhodovať o svojej budúcnosti.

V súvislosti s vyvíjanými liekmi by sa medzi spoločnosťami a orgánmi financujúcimi lieky mal ustanoviť včasný dialóg<sup>20</sup>. Sponzorské spoločnosti tak budú mať viac istoty, pokiaľ ide o možnú budúcu návratnosť, a orgány budú mať viac vedomostí o hodnote liekov, o ktorých hodnotenie a financovanie budú žiadané, a budú im viac dôverovať.

Projekty v oblasti zriedkavých chorôb sú viac než dve desaťročia podporované prostredníctvom rámcových programov Európskeho spoločenstva v oblasti výskumu a technického rozvoja a demonštračných aktivít. V súčasnom rámcovom programe, 7FP<sup>21</sup>, je na podporu medzinárodného spoločného výskumu v rôznych formách venovaná téma zdravia v rámci osobitného programu Spolupráca. Pokiaľ ide o zriedkavé choroby, téma zdravia sa v prvom rade zameriava na celoeurópske štúdie o ich priebehu, patofyziológii a na vývoj preventívnych, diagnostických a liečebných zákrokov.

Poradný výbor EÚ pre zriedkavé choroby (EU Advisory Committee on Rare Diseases - EUCARD, pozri bod 7) a Výbor pre lieky na zriedkavé choroby (Committee for Orphan Medicinal Products - COMP) bude Komisii zasielať výročné spoločné odporúčania o osobitných bodoch v súvislosti s výzvami na predkladanie návrhov pri vykonávaní rámcových programov.

Mali by sa podporovať koordinačné projekty zamerané na optimálne využívanie obmedzených zdrojov určených na výskum zriedkavých chorôb. Napríklad projekt EÚ ERANet (E-Rare)<sup>22</sup> podporovaný v rámci FP6, ktorým sa v súčasnosti koordinujú politiky financovania výskumu zriedkavých chorôb siedmich krajín, prispieva k riešeniu roztrieštenosti výskumných úsilí. Takéto prístupy by sa mali náležite zohľadniť.

## **6. MEDZINÁRODNÁ SPOLUPRÁCA**

Politika Komisie v oblasti zriedkavých chorôb by mala byť zameraná na posilnenie spolupráce v oblasti zriedkavých chorôb na medzinárodnej úrovni so všetkými zainteresovanými stranami v úzkej spolupráci so Svetovou zdravotníckou organizáciou. Medzinárodná spolupráca je už integrálnou súčasťou rámcových programov v oblasti výskumu.

## **7. SPRÁVA A MONITOROVANIE**

Pri vykonávaní tohto oznámenia by mal Komisii poskytovaním poradenstva pomáhať Poradný výbor EÚ pre zriedkavé choroby (EUACARD). Výboru bude predsedáť Európska komisia a bude mu pomáhať vedecký sekretariát, ktorý je podporovaný v rámci programu v oblasti zdravia. Tento výbor nahradí súčasnú osobitnú skupinu EÚ pre zriedkavé choroby.

Takisto by sa malo podporovať usporadúvanie Európskeho dňa zriedkavých chorôb (29. február - zriedkavý deň) a európskych konferencií na zvyšovanie povedomia odborníkov a širokej verejnosti.

---

<sup>20</sup> Uvádza sa to v dokumente „Zlepšenie prístupu všetkých dotknutých obyvateľov EÚ k liekom na zriedkavé choroby“, ktorý prijalo farmaceutické fórum na vysokej úrovni.

<sup>21</sup> Pozri [http://cordis.europa.eu/fp7/home\\_en.html](http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html)

<sup>22</sup> Pozri <http://www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php>

Najneskôr do piatich rokov po prijatí tohto oznámenia Komisia na základe informácií, ktoré poskytnú členské štáty, vypracuje správu o jeho vykonávaní určenú Európskemu parlamentu, Rade, Európskemu hospodárskemu a sociálnemu výboru a Výboru regiónov. Táto správa by sa mala predložiť v rovnakom čase ako správa, ktorá sa má vypracovať k odporúčaniam Rady o zriedkavých chorobách.

## **8. ZÁVER**

Hoci jednotlivé zriedkavé choroby postihujú pomerne malý počet pacientov a rodín, ako celok predstavujú pre EÚ závažný zdravotný problém. Navyše vzhľadom na potrebu sústreďovať odborné znalosti a dosiahnuť efektívnejšie využívanie obmedzených dostupných zdrojov sú zriedkavé choroby oblasťou, v ktorej európska spolupráca môže činnostiam členských štátov pridať osobitnú hodnotu. Komisia už v minulosti podnikla individuálne iniciatívy, akými sú program v oblasti zriedkavých chorôb, nariadenie o liekoch na zriedkavé choroby a pozornosť zriedkavým chorobám venovala v rámcových programoch Európskeho spoločenstva v oblasti výskumu a technického rozvoja a demonštračných aktivít. Na zabezpečenie toho, aby sa činnosti v jednotlivých oblastiach udržali a zjednotili do súdržnej celkovej stratégie pre zriedkavé choroby tak na úrovni Spoločenstva, ako aj v rámci členských štátov s cieľom v čo najväčšej miere využiť potenciál spolupráce, sú potrebné ďalšie opatrenia.

Komisia si prostredníctvom tohto oznámenia a návrhu odporúčania Rady, ktoré ho sprevádza, kladie za cieľ ustanoviť celkovú stratégiu pre zriedkavé choroby. Týmto sa ponúkajú možnosti na to, aby sa v rámci Európy ako celku v čo možno najväčšej miere rozšíril priestor na spoluprácu a vzájomnú pomoc v tejto náročnej oblasti. Členským štátom pomôže zavádzať vlastné národné a regionálne stratégie pre zriedkavé choroby. A tým bude konkrétnym prínosom európskej integrácie v každodennom živote pacientov postihnutých zriedkavými chorobami a ich rodín.