



EVROPSKÁ KOMISE
GENERÁLNÍ ŘEDITELSTVÍ PRO ZDRAVÍ A OCHRANU SPOTŘEBITELE

Ředitelství C – Veřejné zdraví a posuzování rizik
C2 – Informace o zdraví

VEŘEJNÁ KONZULTACE

Vzácná onemocnění: VÝZVA PRO EVROPU

Tento dokument nepředstavuje oficiální stanovisko Evropské komise. Slouží jako nástroj k prozkoumání názorů zúčastněných stran na předběžný návrh. Návrhy obsaženými v tomto dokumentu není dotčena existence, podoba ani obsah žádného budoucího návrhu Evropské komise.

Reakce na tuto konzultaci se nemusí omezovat výhradně na otázky uvedené v tomto textu.

1. VYMEZENÍ PROBLEMATIKY

Vzácná onemocnění jsou velmi složitá život ohrožující nebo chronicky invalidizující onemocnění s nízkou prevalencí. Většinou jde o genetická onemocnění, ale může se jednat mj. i o vzácné druhy rakovin, autoimunitní onemocnění, vrozené malformace, toxická a infekční onemocnění. Tato onemocnění vyžadují globální přístup na základě zvláštního a spojeného úsilí za účelem prevence významné nemocnosti nebo předčasné úmrtnosti, jíž lze zabránit, a zvýšení kvality života nebo sociálně ekonomických podmínek postižených osob.

- **Akční program Společenství pro vzácné nemoci, včetně genetických onemocnění**, byl přijat pro období od 1. ledna 1999 do 31. prosince 2003¹. Tento program stanovil, že pokud nějaké onemocnění postihne **méně než 5 osob z 10 000** v Evropské unii, jedná se o nízkou prevalenci.
- I když se tato míra prevalence, tj. 5 osob z 10 000, zdá nízká, představuje přibližně **246 000 osob na každé onemocnění v EU s 27 členskými státy**.
- Na základě současných vědeckých poznatků postihuje **5 000 až 8 000 různých vzácných onemocnění** v určitém období života až 6 % celkové populace EU. Jinými slovy **přibližně 15 milionů** lidí v Evropské unii (s 27 členskými státy) je nebo bude postiženo nějakým vzácným onemocněním.
- Podle dostupných zdrojů v lékařské literatuře² má prevalenci blížíící se prahové hodnotě 5 osob z 10 000 méně než 100 vzácných onemocnění, například Brugada syndrom, syndrom Guillain-Barré, sklerodermie nebo defekt neurální trubice. Většina vzácných onemocnění je velmi výjimečná a postihuje jednu osobu ze 100 000 nebo méně, například hemofilie, Ewingův sarkom, Duchennova muskulární dystrofie nebo Von Hippel-Lindauova choroba. Tisíce vzácných onemocnění postihují pouze několik pacientů v Evropě, například Pompeova nemoc, alternující hemiplegie nebo Ondinina kletba. Pacienti trpící **velmi vzácnými onemocněními** a jejich rodiny jsou zvláště izolovaní a zranitelní.
- Existují také velké rozdíly z hlediska **věku, kdy se projeví první symptomy**: polovina vzácných onemocnění se může objevit při narození nebo v dětství (například Williamsův syndrom, syndrom Prader-Willi, retinoblastom). Druhá polovina vzácných onemocnění se může objevit v dospělosti (například Huntingtonova choroba, Creutzfeld-Jacobova nemoc, amyotrofická laterální skleróza).
- Většina vzácných onemocnění jsou **genetická** onemocnění, ale mohou být způsobena i vlivem **životního prostředí** v průběhu těhotenství nebo v průběhu dalšího života, často v kombinaci s genetickou predispozicí. U některých z nich se jedná o vzácné formy nebo vzácné komplikace běžných nemocí.
- **Vzácná onemocnění se také velmi liší z hlediska závažnosti a projevu**. Předpokládaná délka života pacientů se vzácnými onemocněními je výrazně snížena. Mnohá z těchto onemocnění jsou komplexní, degenerativní a chronicky invalidizující, zatímco jiná jsou slučitelná s běžným životem, jsou-li diagnostikována včas a náležitě léčena. Zasahují tělesné

¹ Rozhodnutí Evropského parlamentu a Rady č. 1295/1999/ES ze dne 29. dubna 1999, kterým se přijímá program Společenství pro vzácné nemoci v rámci opatření v oblasti ochrany veřejného zdraví (1999 až 2003).

² Prevalence of rare diseases: A bibliographic survey July 2007 – Orphanet.

a duševní schopnosti, chování a smysly a způsobují jejich postižení. Tato postižení jsou často mnohočetná, s mnoha funkčními důsledky (definovanými jako „polyhandicap“ nebo „plurihandicap“). Tato postižení přispívají k pocitu izolace, mohla by se stát **zdrojem diskriminace** a omezovat vzdělávací, profesní a společenské příležitosti.

- **Pod poměrně běžnými onemocněními se mohou skrývat vzácná onemocnění**, například autismus (hlavní symptom v případě Rettova syndromu, syndromu fragilního X, Angelmanova syndromu, fenylketonurie v dospělosti, syndromu Sanfilippo atd.) nebo epilepsie (v případě tuberózní sklerózy, syndromů Shokeir, Dravet atd.). Mnoho onemocnění klasifikovaných v minulosti jako mentální retardace, mozková obrna, autismus nebo psychóza jsou projevy vzácných onemocnění, která je třeba ještě charakterizovat. Mnoho typů rakoviny, včetně všech typů rakoviny postihující děti, jsou vzácná onemocnění, stejně jako většina vrozených malformací.
- **Výzkum** vzácných onemocnění se ukázal velmi užitečný pro lepší pochopení mechanismu běžných onemocnění, jako je obezita nebo diabetes, neboť tato onemocnění představují model poruchy fungování určité biologické funkce. Výzkum vzácných onemocnění měl zásadní význam pro identifikaci většiny dosud identifikovaných lidských genů a pro čtvrtinu inovačních léčivých přípravků, které byly schváleny pro uvedení na trh v EU (**léky pro vzácná onemocnění**). Avšak výzkum vzácných onemocnění je nejen omezený, ale je také roztroušen v různých laboratořích po celé EU. Za normálních tržních podmínek není farmaceutický průmysl ochoten investovat do léčivých přípravků a lékařských přístrojů pro léčbu vzácných onemocnění z důvodu velmi omezeného trhu pro každé toto onemocnění. To vysvětluje, proč se vzácná onemocnění nazývají v angličtině také „*orphan diseases*“: jsou „sirotky“ (*orphans*) z hlediska soustředění výzkumu a zájmu trhu, stejně i z hlediska politik v oblasti ochrany veřejného zdraví.
- Ačkoliv vzácná onemocnění způsobují vysokou nemocnost a úmrtnost, ve zdravotních informačních systémech je nelze z důvodu nedostatku vhodných systémů **kódování a klasifikace** najít.
- **Nedostatek specifických politik v oblasti ochrany zdraví týkajících se vzácných onemocnění** a omezený rozsah odborných znalostí se projevuje v opožděné diagnostice a obtížném přístupu k péči. To má za následek další zhoršení fyzického a duševního stavu, rozumových schopností, v některých případech narození postižených sourozenců, nedostatečnou nebo dokonce pacienta poškozující léčbu a ztrátu důvěry ve zdravotnický systém, třebaže některá vzácná onemocnění, jsou-li diagnostikována včas a řádně léčena, jsou slučitelná s normálním životem.
- Ve většině členských států EU je zaměření na vzácná onemocnění **poměrně novým jevem**. Orgány a tvůrci politiky v oblasti ochrany veřejného zdraví tyto výzvy donedávna většinou ignorovali, neboť diskuze o politice v této oblasti byly roztržštěné a zaměřovaly se na mnoho různých vzácných onemocnění spíše než na zjišťování problémů společných všem vzácným onemocněním.
- Zdravotnické služby pro diagnózu, léčbu a rehabilitaci osob se vzácným onemocněním jsou z hlediska dostupnosti a kvality v jednotlivých státech velmi odlišné. Občané z členských států a/nebo jejich regionů **nemají rovný přístup** k odborným službám a léčivým přípravkům pro léčbu vzácných onemocnění. Několik členských států úspěšně řeší problémy, které působí vzácný výskyt některých onemocnění, zatímco jiné ještě možná řešení nezávažily.

2. ROZSAH OPATŘENÍ NA EVROPSKÉ ÚROVNI

- **Oprávněnost opatření Společenství v oblasti vzácných onemocnění** se jasně projeví při spojení zásady subsidiarity („*Unie nepřijme opatření (s výjimkou oblastí spadajících do její výlučné pravomoci), pokud je účinnější učinit toto opatření na vnitrostátní, regionální nebo místní úrovni*“) s právním základem pro opatření EU v oblasti ochrany veřejného zdraví, tj. článkem 152, který uvádí: „*Při vymezení a provádění všech politik a činností Společenství je zajištěn vysoký stupeň ochrany lidského zdraví a činnost Společenství doplňuje politiku členských států a je zaměřena na zlepšování veřejného zdraví, předcházení lidským nemocem a odstraňování příčin ohrožení lidského zdraví.*“
- Strategie Společenství v oblasti vzácných onemocnění je také spojena s prováděním **evropských hodnot**, jako je boj proti diskriminaci, včetně diskriminace na základě zdravotního postižení, a ochrana lidských práv.
- Specifičnost vzácných onemocnění – omezený počet pacientů a omezený rozsah příslušných informací a odborných znalostí – vyčleňuje tato onemocnění jako **jedinečnou doménu s velmi vysokou evropskou přidanou hodnotou**. Pravděpodobně neexistuje žádná jiná oblast ochrany veřejného zdraví, kde může být součinnost mezi 27 různými vnitrostátními přístupy tak účinná a efektivní, jako je oblast vzácných onemocnění. To si dobře uvědomují a uznávají rozhodující činitelé v jednotlivých státech i na evropské úrovni, jakož i všechny dotčené strany. Potřebu shromáždit zdroje, které jsou velmi omezené, by bylo lepší řešit koordinovaně na úrovni EU.
- **Výzkum** vzácných onemocnění vyžaduje spolupráci týmů z různých oborů a přístup k údajům a biologickému materiálu na úrovni EU pro zajištění dostatečného množství vzorků. Zvláště významné jsou v této oblasti **výzkumné projekty na základě spolupráce a koordinace** i zavedení sdílených **infrastruktur**: registrů, databází, archivů a technických platform.
- Pacienti se vzácnými onemocněními by měli mít **právo na stejnou prevenci, diagnostiku a léčbu jako všichni ostatní pacienti**. Hlavní potenciál přínosu rozvoje evropské **spolupráce v oblasti poskytování zdravotní péče** a zdravotnických služeb pacientům se vzácnými onemocněními pro evropské občany bude spočívat v tom, že:
 - vyrovná omezené zkušenosti odborníků, kteří se setkají se vzácnými onemocněními;
 - lepší přístup občanů EU k léčbě vyžadující určitou koncentraci/sjednocení zdrojů (infrastruktury a informací) nebo odborných znalostí;
 - poskytne pacientům maximální naději na úspěch prostřednictvím sdílení odborných znalostí a zdrojů;
 - zajistí hospodárné využití zdrojů na základě jejich soustředění tam, kde jich je třeba;
 - přispěje ke sdílení znalostí a zajišťování odborné přípravy zdravotnických pracovníků;
 - poslouží jako orientační standard na pomoc rozvoji a šíření osvědčených postupů po celé Evropě;
 - pomůže zemím s nedostatečnými zdroji v odvětví zdravotnictví zajistit celou škálu vysoce specializovaných služeb nejvyšší kvality.
- Pomocí **biologických testů** lze diagnostikovat více než 2 000 vzácných onemocnění. Vzhledem k tak vysokému počtu a potřebě navrhnout a validovat specifický soubor

diagnostických testů pro každé z těchto onemocnění nemůže být žádná země při provádění biologického testování soběstačná.

- Právo na přístup k informacím je absolutní. Uvolnění **přesných informací** o každém z tisíců vzácných onemocnění, přizpůsobených potřebám zdravotnických pracovníků a pacientů a jejich rodin, je náročný úkol, který lze řešit pouze na úrovni EU, i když je třeba je přeložit do jazyků jednotlivých států a přizpůsobit je jejich vnitrostátnímu rámci zdravotní péče.
- Mnohá vzácná onemocnění jsou velmi výjimečná. **Izolované rodiny** by měly být lépe informovány o službách, které mají k dispozici. To lze lépe provést pouze na evropské úrovni prostřednictvím vhodných nástrojů, jako jsou internetové služby a linky pomoci.

3. PŘEDCHOZÍ A PROBÍHAJÍCÍ ČINNOSTI V OBLASTI VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

Na základě článku 152 byl přijat **Akční program Společenství pro vzácné nemoci**, včetně genetických onemocnění, na období od 1. ledna 1999 do 31. prosince 2003. Cílem uvedeného programu bylo přispět v koordinaci s ostatními opatřeními Společenství k zajištění vysoké úrovně ochrany zdraví v oblasti vzácných onemocnění. Jako první krok EU v této oblasti byla zaměřena zvláštní pozornost na zvyšování znalostí a usnadňování přístupu k informacím o těchto onemocněních.

Vzácná onemocnění se nyní stala jednou z priorit **Programu EU v oblasti veřejného zdraví na období 2003-2008**³. GR SANCO definovalo ve svých pracovních plánech na provádění programu v oblasti ochrany veřejného zdraví tyto hlavní směry činnosti:

- podpora informačních sítí týkajících se vzácných onemocnění a podpora rozvoje osvědčených postupů; ohledně projektů zaměřených na vzácná onemocnění a jako všeobecné kritérium stanoví GR SANCO jako prioritu všestranné sítě, které soustřeďují informace o co největším počtu vzácných onemocnění – nikoli pouze o jednom konkrétním onemocnění – pro zlepšení informací, sledování a dohledu;
- vytvoření konzultační struktury na evropské úrovni, pracovní skupiny pro vzácná onemocnění (podporované vědeckým sekretariátem)⁴ jako evropského referenčního centra pro výměnu osvědčených postupů;
- koordinace činností v rámci programu v oblasti veřejného zdraví s výzkumnými činnostmi v rámci rámcových programů RP6 a RP7.

Vzácná onemocnění budou prioritou i v novém programu v oblasti veřejného zdraví (2008-2013). Ve společném postoji přijatém Radou dne 22. března 2007 s ohledem na přijetí **rozhodnutí Evropského parlamentu a Rady, kterým se zavádí druhý akční program Společenství v oblasti zdraví (2007-2013)**⁵, se v bodě 2.2.2 přílohy uvádí: „*Podporovat akce vedoucí k prevenci závažných nemocí zvláštního významu s ohledem na obecnou zdravotní zátěž ve Společenství způsobenou nemocností a opatření týkající se vzácných onemocnění, u nichž mohou akce Společenství zaměřené na rozhodující faktory představovat významnou přidanou hodnotu k úsilí členských států.*“

³ Rozhodnutí Evropského parlamentu a Rady č. 1786/2002/ES ze dne 23. září 2002, kterým se přijímá akční program Společenství v oblasti veřejného zdraví (2003-2008).

⁴ Viz http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_5_en.htm.

⁵ Pozměněný návrh rozhodnutí Evropského parlamentu a Rady, kterým se zavádí druhý akční program Společenství v oblasti zdraví a ochrany spotřebitele (2007-2013) KOM(2006) 234 v konečném znění.

Vzácná onemocnění uvádí jako prioritu také průvodní pracovní dokument útvarů Komise k **bílé knize „Společně pro zdraví: strategický přístup pro EU na období 2008-2013“**⁶.

V rámci odpovědnosti GŘ ENTR a agentury EMEA (Evropská agentura pro léčivé přípravky) provádí ES **politiku** v oblasti léčivých přípravků pro vzácná onemocnění. **Nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění** (nařízení Evropského parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000 ze dne 16. prosince 1999 o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění⁷) zavedlo na základě návrhu kritéria pro stanovování léčivých přípravků pro vzácná onemocnění v EU a popisuje pobídky (například 10leté výhradní právo na trhu, pomoc při přípravě protokolu, přístup k centralizovanému postupu pro udělování registrací) pro podporu výzkumu, vývoje a uvádění léků na trh za účelem léčby, prevence nebo diagnostiky vzácných onemocnění. V roce 2003 doplnily právní předpisy EU týkající se farmaceutického průmyslu uvedenou politiku povinným postupem pro udělování registrací pro všechny léky pro vzácná onemocnění.

V roce 2000 byl v rámci EMEA zřízen Výbor pro léčivé přípravky pro vzácná onemocnění⁸ pro přezkum žádostí osob nebo společností o „**stanovení léčivého přípravku jako léčivého přípravku pro vzácná onemocnění**“ u výrobků, které zamýšlejí vyvíjet pro diagnostiku, prevenci nebo léčbu vzácných onemocnění.

Sedm let poskytuje Evropská komise, EMEA a členské státy pobídky farmaceutickému průmyslu pro výzkum, vývoj a uvádění na trh těchto léčivých přípravků pro vzácná onemocnění, kromě jiného v oblasti rakoviny, poruch metabolismu, imunologie, kardiovaskulárních a respiračních poruch. Za běžných tržních podmínek by žádné takové léčivé přípravky nebyly vyvinuty. Je třeba, aby Komise zveřejnila podrobný soupis všech těchto pobídek. Dosud byly zveřejněny dvě zprávy, v roce 2002 a 2006. Poslední zpráva, kterou zveřejnilo GŘ ENTR dne 26. června 2006, zdůrazňuje, že **politika EU v oblasti léčivých přípravků pro vzácná onemocnění je úspěšná** a že je celkově jednou z nejúspěšnějších politik EU. V období mezi dubnem 2000 a srpnem 2007 obdržela agentura EMEA více než 740 žádostí o stanovení léčivých přípravků jako léčivých přípravků pro vzácná onemocnění. Od července 2007 získalo více než 40 **různých nových léčivých přípravků pro vzácná onemocnění** registraci pro léčbu více než 40 různých život ohrožujících nebo chronicky invalidizujících vzácných onemocnění. Kromě toho více než 500 dalších léků již Výbor pro léčivé přípravky pro vzácná onemocnění stanovil za léčivé přípravky pro vzácná onemocnění, ale ještě probíhá jejich klinické testování. Zpráva⁹ také podrobně uvádí dosud zavedené pobídky jednotlivých členských států. Situace v jednotlivých členských státech je značně odlišná, některé státy se zaměřují na podporu dalšího výzkumu (například Španělsko nebo Německo), jiné se zaměřují na zajištění zdravotní péče a odborná střediska (skandinávské země, Dánsko, Itálie). Pouze jedna země zaujala k problematice vzácných onemocnění komplexní přístup na základě národního akčního plánu (Francie pro období 2005-2008). Avšak **členské státy ještě nezajišťují úplný přístup ke každému registrovanému léčivému přípravku pro vzácná onemocnění, který byl schválen.**

Výzkumné projekty v oblasti vzácných onemocnění jsou podporovány prostřednictvím **rámcových programů Evropského společenství pro výzkum a technologický vývoj**¹⁰. V současném rámcovém programu RP7 je téma zdraví, jedno z deseti témat navržených ve zvláštním programu Spolupráce, určeno na podporu nadnárodní spolupráce v různých podobách napříč Uníí i mimo ni, na zlepšení zdraví evropských občanů, zvýšení konkurenceschopnosti

⁶ Viz http://ec.europa.eu/health/ph_overview/strategy/health_strategy_en.htm.

⁷ Nařízení Evropského parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000 ze dne 16. prosince 1999 o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění.

⁸ Viz <http://www.emea.europa.eu/hmts/general/contacts/COMP/COMP.html>.

⁹ Viz http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/orphanmp/doc/inventory_2006_08.pdf.

¹⁰ Viz http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html.

a podporu inovačních schopností evropského průmyslu a podniků zapojených do odvětví zdravotnictví, při současném řešení globálních otázek zdraví. Důraz bude kladen na translační výzkum (převádění základních objevů do klinických aplikací, včetně vědecké validace výsledků experimentů), vývoj a validaci nových terapií, metody pro zlepšení zdraví a prevenci, včetně podpory zdraví dětí, zdravého stárnutí, na diagnostické nástroje a technologie, jakož i na udržitelné a efektivní zdravotnické systémy. Přesněji řečeno, výzkum vzácných onemocnění je v rámcovém programu RP7 zaměřen na celoevropské studie fyziologických jevů, patofyziologie a vývoj preventivních, diagnostických a terapeutických výkonů.

Projekt **ERA-NET** podporovaný v rámcovém programu RP6 je věnován vzácným onemocněním (E-Rare)¹¹ se zaměřením na vývoj společných a nadnárodních činností (průzkum národních programů zaměřený na zjišťování mezer a překrývání národních výzkumných programů a činností v oblasti vzácných onemocnění). E-Rare plánuje zavedení udržitelné a trvalé **spolupráce mezi partnery členských států** při koordinaci národních výzkumných programů zaměřené na překonání roztržitosti výzkumu vzácných onemocnění a podporu mezioborových přístupů, harmonizaci a vývoj synergií mezi národními nebo regionálními výzkumnými programy zúčastněných stran, vývoj společné výzkumné politiky v oblasti vzácných onemocnění a udržitelnost příznivého konkurenčního postavení výzkumu vzácných onemocnění v jiných oblastech světa, například v Severní Americe a v Asii.

GŘ SANCO zřídilo Skupinu na vysoké úrovni pro otázky zdravotnictví a lékařské péče jako prostředek k prosazování doporučení, která vyplynula z průzkumu mobility pacientů. Jedna z pracovních skupin této skupiny na vysoké úrovni se zabývá **referenčními sítěmi odborných středisek pro vzácná onemocnění**. V roce 2006 předložila pracovní skupina pro vzácná onemocnění skupině na vysoké úrovni zprávu *Přínos k vytváření politiky: za evropskou spolupráci v rámci zdravotnických služeb a lékařské péče v oblasti vzácných onemocnění*¹², která aktualizuje informace o referenčních sítích v Evropě. Zpráva uvádí podrobné informace o využití koncepce referenčních sítí pro vzácná onemocnění v Evropě i o jejich příslušných funkcích. Pracovní plány na roky 2006 a 2007 v oblasti provádění programu veřejného zdraví EU zavedly jako prioritu v oblasti vzácných onemocnění vývoj evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění. Na základě této priority byly k financování vybrány některé pilotní projekty¹³ (zaměřené na cystickou fibrózu, vzácné poruchy krvácení, deficit alfa-1-antitrypsinu, porfyrii, poruchy morfologie, Hodgkinův lymfom u dětí, histocytózu a neurologická onemocnění dětí).

V tomto smyslu článek 16 **návrhu směrnice Evropského parlamentu a Rady o zdravotnických službách**¹⁴ stanoví: „Členské státy v úzké spolupráci s Komisí usnadňují vývoj evropských referenčních sítí pro poskytování vysoce kvalitní a hospodárné lékařské péče pacientům s onemocněními vyžadujícími zvláštní soustředění zdrojů nebo odborných znalostí.“

POSÍLENÍ POSTAVENÍ PACIENTŮ

Světová banka definuje posílení postavení jako „proces zvýšení schopnosti jednotlivců nebo skupin provádět výběr a svoji volbu přetvořit do požadovaných činností nebo výsledků“. Světová zdravotnická organizace (WHO) označila posílení postavení za „*předpoklad zdraví*“ a „*aktivní partnerství a strategii péče pacientů o sebe za účelem zlepšení zdraví a kvality života osob s chronickým onemocněním*“. Takto vymezené posílení postavení je nezbytností pro

¹¹ Viz <http://www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php>.

¹² Viz http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

¹³ Projekty pro rok 2007 jsou vybrány k financování a měly by být spolufinancovány za předpokladu, že jednání s Evropskou komisí bude úspěšné a bude podepsána grantová dohoda.

¹⁴ Viz http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/patient_mobility_en.htm.

pacienty se vzácnými onemocněními, která jsou chronická, obtížně léčitelná, tak vzácná, že jejich řešení nevyhnutelně vyžaduje koordinovaný postup, a jsou do značné míry výzkumníky, zdravotníky a tvůrci politiky opomíjená. Pacienti se vzácnými onemocněními a jejich podpůrné organizace patří ve zdravotnictví k nejvíce akceschopným skupinám, zejména v důsledku svého boje za uznání a zlepšení péče. V oblasti výzkumu vzácných onemocnění nastolili novou éru tím, že přehléželi mezeru velkou měrou opomíjenou na jedné straně veřejným výzkumem, který přehlížel jejich požadavky a očekávání, a na druhé straně tržně orientovaným výzkumem, který omezuje výzkumné projekty na projekty, jež jsou dostatečně ziskové, aby odůvodnily soukromé investice. Organizace pacientů nyní hrají aktivní a nápomocnou úlohu při určování výzkumných politik a projektů v oblasti vzácných onemocnění. Vzhledem k velkému počtu vzácných onemocnění existuje v Evropě více než 1 700 organizací pacientů. Mnoho z nich je organizováno v národních sdruženích pro vzácná onemocnění a/nebo jsou přidruženy k zastřešujícím organizacím pro určité vzácné onemocnění a/nebo k zastřešujícím organizacím EU zaměřeným na vzácná onemocnění, jako je například Evropská organizace pro vzácná onemocnění (Eurordis)¹⁵. Eurordis sdružuje organizace ve 33 zemích a umožňuje přímý dialog mezi Evropskou komisí, ostatními zúčastněnými stranami a komunitou pacientů s vzácným onemocněním.

4. CÍLE

Cílem tohoto dokumentu je shrnout **nezbytné prvky pro účinnou politiku** řešící důležitou otázku vzácných onemocnění v Evropě. Strategickým cílem akce ES v této oblasti je zlepšit možnosti zajištění náležité a včasné diagnózy, informací a péče pro pacienty. To opět přispěje k dosažení zastřešujícího cíle – zlepšení zdraví, a tím k prodloužení délky období života, kdy je člověk zdravý, klíčovému ukazateli Lisabonské strategie¹⁶.

To vyžaduje:

- **posílení spolupráce mezi programy EU:** uvedené programy zahrnují programy veřejného zdraví EU, rámcové programy pro výzkum a technologický vývoj, strategii v oblasti léčivých přípravků pro vzácná onemocnění, nařízení o léčivých přípravcích pro pediatrické použití¹⁷, strategii moderních terapií, budoucí směrnici o zdravotnických službách¹⁸, statistický program EU¹⁹ a další stávající nebo budoucí iniciativy na úrovni EU;
- **podporu EU-27 při tvorbě vnitrostátních politik v oblasti zdravotní péče** pro zajištění rovného přístupu k prevenci, diagnostice, léčbě a rehabilitaci a jejich dostupnosti pro pacienty se vzácnými onemocněními. V členských státech je třeba více iniciativ pro zvýšení informovanosti veřejnosti. Kromě veřejného mínění by měly být tyto snahy zaměřeny na pracovníky ve zdravotnictví a sociálních službách, zástupce ze sféry rozhodování, vedoucí pracovníky v oblasti zdravotnických a sociálních služeb a média, zejména prostřednictvím každoroční kampaně na zvýšení informovanosti o této oblasti;
- **vypracování a sdílení hlavních směrů pro oblast dané politiky** po celé Evropě: zvláštní opatření – v oblastech jako je výzkum, referenční centra, přístup k informacím, pobídky při vývoji léčivých přípravků pro vzácná onemocnění a screening – budou součástí celkové

¹⁵ Viz <http://www.eurordis.org>.

¹⁶ Viz http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm.

¹⁷ Nařízení Evropského parlamentu a Rady (ES) č. 1901/2006 ze dne 12. prosince 2006 o léčivých přípravcích pro pediatrické použití a o změně nařízení (EHS) č. 1768/92, směrnice 2001/20/ES, směrnice 2001/83/ES a nařízení (ES) č. 726/2004.

¹⁸ Viz http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/news_en.htm.

¹⁹ Rozhodnutí Evropského parlamentu a Rady č. 2367/2002/ES ze dne 16. prosince 2002 o statistickém programu Společenství na období 2003 až 2007 pozměněné rozhodnutím č. 787/2004/EC.

společné strategie v oblasti vzácných onemocnění. Předpokládá se, že k posílení spolupráce členských států v rámci Společenství dojde i na základě tohoto sdělení.

Tyto všeobecné cíle budou dosaženy prostřednictvím konkrétních cílů a akcí.

4.1 Zlepšení identifikace vzácných onemocnění a znalostí o nich

- **Společná definice vzácných onemocnění v EU:** Stávající definice vzácných onemocnění v EU byla přijata v akčním programu Společenství pro vzácné nemoci na období 1999-2003 a stanoví je jako onemocnění s prevalencí **méně než 5 osob z 10 000** v Evropské unii. Stejnou definici používá EMEA pro stanovování léčivých přípravků jako léčivých přípravků pro vzácná onemocnění (nařízení) a několik členských států, které podnikly zvláštní iniciativy, například Francie, Německo, Itálie, Nizozemsko a Španělsko. Avšak Spojené království, Švédsko a Dánsko používají jiné definice. I když některé zúčastněné strany považují současnou definici za příliš širokou, EU podporuje její zachování.

Otázka 1: Je současná definice EU vzácného onemocnění uspokojivá?

- **Lepší kodifikace a klasifikace vzácných onemocnění:** EU by měla úzce spolupracovat s WHO v procesu přehodnocení stávající MKN (mezinárodní statistické klasifikace nemocí), aby bylo zajištěno, že vzácná onemocnění lze náležitě kódovat, aby byla výsledovatelná ve všech zdravotnických informačních systémech. To vyžaduje podporu pracovní skupiny pro klasifikaci a kodifikaci vzácných onemocnění působící jako poradní pracovní skupina pro WHO v procesu revize MKN²⁰. Hned po vydání nové klasifikace MKN-11 by byla též potřebná aktivní spolupráce statistického programu EU, aby bylo zajištěno používání nové klasifikace MKN, včetně nových kódů pro vzácná onemocnění na úmrtních listech a v registru pacientů propuštěných z nemocničního ošetřování ve všech členských státech. S podobným úsilím by mělo být zajištěno náležité kódování vzácných onemocnění v systémech kódování SnowMed a MedDRA.

Otázka 2: Souhlasíte s tím, že je naléhavě potřeba zlepšit kódování a klasifikaci v této oblasti?

- **Zřízení soupisu vzácných onemocnění:** jednou z příčin přehlížení otázky vzácných onemocnění je neznalost toho, která onemocnění jsou vzácná. Je třeba poskytnout Společenství přesný soupis vzácných onemocnění, který by byl pravidelně aktualizovaný, uspořádaný podle jednotlivých lékařských specializací, prevalence, mechanismu a etiologie, aby se zvýšila informovanost o těchto onemocněních a zajistila podpůrná dokumentace pro výzkum a uchování údajů obecně. Evropská komise by měla poskytnout finanční podporu na tuto činnost prostřednictvím programu veřejného zdraví.

Otázka 3: Může evropský soupis vzácných onemocnění pomoci vašemu vnitrostátnímu/regionálnímu systému řešit lépe otázky vzácných onemocnění?

4.2 Zlepšení prevence, diagnostiky a péče o pacienty s vzácným onemocněním

- **Šíření příslušných informací:** Klíčovým prvkem pro zlepšení diagnostiky a péče v oblasti vzácných onemocnění je poskytování přesných informací ve formátu přizpůsobeném potřebám odborníků i postižených osob. Od roku 2000 poskytuje databáze vzácných onemocnění Orphanet²¹ informace o více než 5 000 onemocněních v šesti jazycích. Nabízí

²⁰ Viz <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>.

²¹ Viz <http://www.orpha.net/>.

komplexní encyklopedii vzácných onemocnění, adresář odborných služeb v 35 zemích, adresář evropských referenčních center, databázi léčivých přípravků pro vzácná onemocnění s informacemi o stádiu jejich vývoje a dostupnosti v zemích EU a celou škálu dalších služeb pro zvláštní kategorie zúčastněných stran, včetně možnosti vyhledávání diagnóz na základě symptomů a příznaků onemocnění a souboru doporučení pro akutní případy. Evropská komise by měla poskytnout finanční podporu pro tuto činnost prostřednictvím programu veřejného zdraví a sedmého rámcového programu.

- **Podpora informačních sítí:** Prioritním opatřením je zajištění výměny informací prostřednictvím stávajících evropských informačních sítí, podpora lepší klasifikace, rozvoj strategií a mechanismů pro výměnu informací mezi zúčastněnými stranami, určení příslušných zdravotních ukazatelů, vývoj srovnatelných epidemiologických údajů na úrovni EU, podpora výměny osvědčených postupů a zpracování opatření pro skupiny pacientů. Probíhající projekty již prokázaly svůj význam. Tento typ projektů by se měl podporovat na úrovni členských států i celé EU. Významnou se jeví i podpora specifických mezinárodních konsensuálních konferencí. Evropská komise by měla poskytnout finanční podporu pro tuto činnost prostřednictvím programu veřejného zdraví a sedmého rámcového programu.
- **Vývoj celostátních/regionálních referenčních center a zřízení referenční sítě EU:** Jsou-li onemocnění vzácná, odborné znalosti o nich jsou omezené. Některá odborná střediska (nazývaná též referenční centra) shromáždila odborné znalosti, které jsou široce využívány odborníky doma i v zahraničí. V některých zemích jsou tato střediska oficiálně uznána, ale ve většině zemí jsou založena pouze na své pověsti. ES se rozhodlo stanovit prioritu spolupráce a sdílení znalostí mezi těmito středisky jako nejúčinnější přístup. Byly vypracovány některé zásady týkající se evropských referenčních sítí, včetně jejich úlohy při řešení vzácných onemocnění nebo jiných onemocnění vyžadujících specializovanou péči, objemů pacientů nebo jiných kritérií, která by měla tato střediska splňovat. Evropské referenční síť by měly též sloužit jako výzkumné a znalostní síť, které aktualizují nejnovější vědecké výsledky a přispívají k nim, zajišťují léčbu pacientů z jiných členských států a v případě potřeby dostupnost zařízení pro následnou péči. Definice evropských referenčních sítí by měla také odrážet potřebu náležitého rozložení služeb a odborných znalostí v rámci rozšířené Evropské unie. Zpráva pracovní skupiny EU pro vzácná onemocnění za rok 2006 *Příspěvek k vytváření politiky: za evropskou spolupráci v rámci zdravotnických služeb a lékařské péče v oblasti vzácných onemocnění*²² doporučuje, aby se členské státy podílely na identifikaci svých odborných středisek a v co největší míře je finančně podporovaly. Zpráva dále doporučuje, aby členské státy vytvořily infrastrukturu zdravotní péče pro své pacienty prostřednictvím navazování spolupráce se všemi potřebnými odbornými středisky v rámci země nebo v případě potřeby s jinými zeměmi. Doporučuje, aby příslušné programy EU nadále poskytovaly finanční podporu referenčním sítím odborných středisek v oblasti vzácných onemocnění do doby, než bude k dispozici hodnocení výstupu procesu zavádění sítí pro další opatření.

Otázka 4: Měly by evropské referenční síť privilegovat přenos znalostí? Mobilitu pacientů? Obojí? Jak?

- **Vývoj elektronického zdravotnictví (e-Health) v oblasti vzácných onemocnění:** Elektronické služby vyvinuté v rámci databáze Orphanet a dalších projektů financovaných EU jsou jasnou ukázkou toho, jak mohou elektronické technologie přispět k navazování

²² Viz http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/contribution_policy.pdf.

kontaktů mezi pacienty, sdílení databází mezi výzkumnými skupinami, shromažďování údajů pro klinický výzkum, registraci pacientů ochotných se zúčastnit klinického výzkumu a předkládání případů odborníkům, a tím ke zvýšení kvality diagnostiky a léčby. **On-line a elektronické nástroje** jsou velmi účinné a měly by být silnou stránkou strategie EU v oblasti vzácných onemocnění. V **akutních případech** mohou osobám se vzácným onemocněním zachránit život. Evropská komise by měla poskytnout finanční podporu pro tuto činnost prostřednictvím programu veřejného zdraví a rámcového programu a prostřednictvím členských států.

Otázka 5: Měly by být v této oblasti zavedeny on-line a elektronické nástroje?

- **Dostupnost a zpřístupnění přesných diagnostických testů, včetně genetických testů:** Mnoho vzácných onemocnění lze nyní diagnostikovat s použitím určitého biologického testu, který je často genetickým testem. Tyto testy jsou důležitými prvky náležitého řízení léčby pacienta, neboť umožňují včasné stanovení diagnózy, v některých případech kontrolu dědičného výskytu onemocnění na základě rodinné anamnézy nebo prenatální test. Vzhledem k tomuto vysokému počtu testů a potřebě navrhnout a validovat specifický soubor diagnostických testů pro každé z těchto onemocnění nemůže být žádná země při zajišťování biologického testování soběstačná. V důsledku toho se provádí výměna materiálu o pacientech a testování přes hranice. Přeshraniční tok je jednoznačně mechanismem, který zaplní významnou mezeru v dostupnosti testů pro vzácná onemocnění. Je třeba umožnit a usnadnit tuto výměnu prostřednictvím jasně stanovených průhledných **norem a postupů schválených EU**. Musí se překlenout regulační rozdíly mezi zeměmi v postupech týkajících se zachování důvěrnosti informací, úhrad, převozu a skladování vzorků a vydávání osvědčení pro laboratoře. Mělo by se podpořit zapojení laboratoří do **zkoušek odborné způsobilosti**, kdy je zvláštní pozornost věnována výsledku uvedenému ve zprávě. Mělo by být zajištěno genetické poradenství před testem a po něm. To vyžaduje podporu na příslušné úrovni (v závislosti na počtu testů za rok) pro **referenční laboratoře**. V posledních dvou letech se politikou zajištění kvality laboratoří zabývaly různé zúčastněné strany (Evropská komise²³, Rada Evropy a zejména OECD²⁴).

Otázka 6: Co lze učinit pro další zlepšení přístupu ke kvalitnímu testování u vzácných onemocnění?

- **Hodnocení strategií screeningu vzácných onemocnění (včetně novorozeneckého screeningu):** Novorozenecký screening fenylketonurie a vrozeného hypotyreoidismu je v Evropě běžnou praxí a prokázal vysokou účinnost při prevenci postižení u dětí. S postupujícím vývojem technologie lze mnoho testů, včetně testů prováděných pomocí robotů, provádět s velmi nízkými náklady pro širokou škálu vzácných onemocnění, zejména u poruch metabolismu a genetických onemocnění všeobecně. To by neměl být důvod pro jejich zavádění do politiky provádění screeningu obyvatelstva bez pečlivého posouzení na základě kritérií stanovených WHO v roce 1965, neboť screening může být pro určité osoby škodlivý a spotřebovává značnou část veřejných zdrojů. V současné době neexistuje shoda ohledně toho, která onemocnění odůvodňují metodu systematického screeningu podle kritérií WHO. Organizace obyvatelstva nebo cílený screening je podmíněn mnoha faktory, jako je například kvalita a spolehlivost daného testu, dostupnost účinné léčby/základní péče pro příslušnou osobu, prevalence daného onemocnění a jeho závažnost a volba/hodnota, kterou

²³ Viz <http://www.eurogentest.org/>.

²⁴ Viz Pokyny OECD pro zajištění kvality v molekulárně genetickém testování (<http://en.eurogentest.org/files/public/QAGuidelineseng.pdf>).

společnost screeningu připisuje. Doporučuje se podporovat spolupráci v této oblasti pro získání důkazů, z nichž by měla vycházet rozhodnutí na úrovni členských států.

Otázka 7: Považujete za velmi potřebné zajistit na úrovni EU posouzení potenciálního screeningu vzácných onemocnění?

- **Opatření primární prevence tam, kde je to možné:** Primární prevence je možná jen u několika málo vzácných onemocnění. Důležitou příčinou širšího okruhu vzácných vrozených malformací i dětské rakoviny jsou faktory životního prostředí. Pro prevenci těchto vzácných onemocnění je třeba zaměřit opatření týkající se veřejného zdraví a hlavních faktorů ovlivňujících zdraví – výživy, obezity, alkoholu, kouření, rekreačních drog a znečištění životního prostředí – zvláště na období před početím a těhotenství. Očkování proti nemocem, jako jsou například zarděnky (pro prevenci vrozeného syndromu zarděnek), musí brát v úvahu důsledky migrace mezi zeměmi s různou politikou očkování. Kromě toho je třeba věnovat pozornost ženám před početím a v raném stádiu těhotenství léčeným pro chronická onemocnění, jako je diabetes, epilepsie a neplodnost. Jedním z možných opatření je zvýšení příjmu kyseliny listové u žen před početím pro prevenci defektu neurální trubice (například vrozený rozštěp páteře) a jiných malformací. Mnoho studií poskytuje důkazy, že dostatečný příjem kyseliny listové v období před početím může zabránit více než polovině defektů neurální trubice. Opatření v této oblasti by měla být tématem pro diskuzi na úrovni EU zaměřenou na určení vzácných onemocnění, u nichž mohou být opatření primární prevence úspěšná.
- **Osvědčené postupy péče u vzácných onemocnění:** Identifikace a popsání osvědčených postupů má zásadní význam pro sdílení informací a údajů o účinných strategiích při léčení vzácných onemocnění, a tedy pro zlepšení informací a znalostí pro vývoj osvědčených postupů týkajících se péče u vzácných onemocnění. Sdílení osvědčených postupů umožní členským státům EU využít nashromážděných zkušeností a vybudovat síť různých poskytovatelů péče v oblasti každého vzácného onemocnění. Srovnávání úrovně jednotlivých členských států v této oblasti zvýší naději na úspěch při léčení vzácných onemocnění.
- **Rovný přístup k lékům pro vzácná onemocnění:** Navzdory úspěšným pobídkám pro vývoj a registraci léků pro vzácná onemocnění je přístup občanů k život zachraňující léčbě omezen dvěma faktory. Zaprvé, některé společnosti neposkytují své registrované přípravky ve všech členských státech kvůli omezením vyplývajícím z registrace na úrovni členského státu. Zadruhé, byly hlášeny správní prodlevy (daleko za zákonnou lhůtou 180 dní) ve zpřístupnění registrovaných léků pro vzácná onemocnění²⁵. To má za následek velké rozdíly mezi členskými státy v počtu dostupných léků. Mělo by se hledat řešení této situace. Komise by měla každé dva roky předkládat Radě a Parlamentu zprávu uvádějící tyto překážky (prodlevy, uvádění na trh, přístup, úhrada, ceny atd.) s návrhem potřebných právních úprav pro zaručení **rovného přístupu** k lékům pro vzácná onemocnění po celé EU. Přísun léků pro vzácná onemocnění pro nemocnice je třeba financovat na vyšší než místní administrativní úrovni, aby byla nemocnicím zajištěna možnost poskytovat tyto léky svým pacientům.

Otázka 8: Předpokládáte řešení problému dostupnosti léků pro vzácná onemocnění na vnitrostátní úrovni, nebo na úrovni EU?

²⁵ Průzkum organizace EURORDIS o léčivých prostředcích pro vzácná onemocnění a zprávy výboru pro léčivé přípravky pro vzácná onemocnění.

- **Lékařské přístroje pro vzácná onemocnění a diagnostika vzácných onemocnění:** Nařízení o léčivých prostředcích pro vzácná onemocnění se nevztahuje na oblast lékařských přístrojů a diagnostiky. Avšak problém omezené velikosti daného trhu je brzdou vývoje výrobků pro pacienty se vzácným onemocněním. Je třeba prozkoumat iniciativy týkající se pobídek pro průmysl v oblasti lékařských přístrojů a diagnostiky pro vzácná onemocnění na modelu toho, co již bylo pro léčivé přípravky pro vzácná onemocnění uděláno.

Otázka 9: Měla by mít EU nařízení týkající se lékařských přístrojů a diagnostiky pro vzácná onemocnění?

- **Hodnocení technologie léků pro vzácná onemocnění:** Hodnocení technologie léků pro vzácná onemocnění, které je třeba zavést před rozhodováním o ceně a úhradách, je dalším faktorem, který začíná hrát rozhodující úlohu při zpoždování, nebo dokonce bránění přístupu pacientů k léčbě. Metody používané pro hodnocení hospodárnosti léků pro běžná onemocnění neplatí na léky pro vzácná onemocnění a většinou zde neexistuje žádné srovnání a údaje jsou omezené. Kromě toho nelze etický přístup k této otázce zakládat pouze na ekonomických kritériích, neboť ekonomické hodnocení je pouze jedním z prvků procesu rozhodování, který by měl vzít v úvahu volby a preference Společenství. Nezbytný je koordinovaný přístup členských států k této otázce. Kromě toho by měl být podporován výzkum příslušných metod hodnocení s přihlédnutím k hledisku pacientů.
- **Koordinovaný program pro použití léků ze soucitu:** Je třeba zlepšit systém poskytování léků pacientům, kteří je potřebují, ještě před schválením a/nebo úhradou nových léků (takzvané použití ze soucitu). Na zajišťování léků pro použití ze soucitu by se měli podílet kliničtí pracovníci, vývojoví pracovníci a příslušné orgány. Je třeba připomenout, že řadu léků pro vzácná onemocnění vyvíjejí malé a střední podniky, které nemohou podporovat dlouhodobé programy pro použití léků ze soucitu bez zásahu a finanční podpory veřejných orgánů. Tato otázka by měla být koordinována mezi členskými státy za podpory ES. Článek 83 nařízení (ES) č. 726/2004 umožňuje členským státům používat svoji odpovědnost v případě léků pro použití ze soucitu a stanoví, že pokud se přepokládá použití ze soucitu, může EMEA přijmout stanovisko k podmínkám použití a distribuce určitého léčivého přípravku.
- **Specializované sociální služby** jsou důležité pro zlepšení kvality života lidí trpících nějakým vzácným onemocněním. Z různých sociálních služeb se níže uvedené služby ukázaly jako obzvláště užitečné pro zvýšení kvality života pacientů i jejich pečovatелů, což jsou často rodinní příslušníci: **Odlehčovací pečovatelské služby:** umožňují pečovatелům i pacientům zorganizovat si život, včetně odpočinku; **informační služby a linky pomoci:** zvyšují možnost pacientů a pečovatелů získat přístup k příslušným informacím o vzácném onemocnění, s nímž žijí a musejí se vypořádávat každý den; **terapeutické rekreační programy pro děti a mládež:** nabízejí pacientům jinou životní perspektivu než jejich nemoc; **finanční podpora:** pomůže v boji proti finanční nouzi tím, že budou identifikováni pracující pečovatелé, kteří přebíhají mezi placeným zaměstnáním a neplaceným poskytováním péče; **psychologická podpora.** Evropská komise by měla poskytnout finanční podporu na tuto činnost v rámci programu veřejného zdraví a akčních programů v oblasti zdravotního postižení.

Otázka 10: Jaký druh specializovaných a vzdělávacích služeb pro pacienty se vzácným onemocněním a jejich rodiny by měl být na úrovni EU a na úrovni členských států doporučen?

4.3 Zrychlení výzkumu a vývoje v oblasti vzácných onemocnění a léčivých přípravků pro vzácná onemocnění

- **Podpora databází, registrů, archívů a biobank:** Registry a databáze jsou klíčovými nástroji vývoje klinického výzkumu v oblasti vzácných onemocnění. Představují jediný způsob shromažďování údajů pro získání dostatečné velikosti vzorku pro epidemiologický a/nebo klinický výzkum. Obzvláště významné jsou registry pacientů léčených léčivými přípravky pro vzácná onemocnění, protože umožňují shromažďování důkazů o účinnosti léčby a o jejích případných vedlejších účincích, neboť registrace se obvykle uděluje v době, kdy jsou důkazy ještě omezené, byť již přesvědčivé. Měla by být podporována spolupráce při sběru údajů a jejich udržování s tím, že tyto zdroje budou přístupné podle dohodnutých pravidel. Mnoho výzkumných sítí a sítí v oblasti veřejného zdraví finančně podporovaných GŘ RTD a GŘ SANCO zavedly takovéto sdílené infrastruktury, které se osvědčily jako velmi účinné nástroje pro zlepšování znalostí a organizaci klinických hodnocení. Specializovaná síť, jakou je například EuroBioBanka²⁶, představuje neocenitelný evropský zdroj, který vyžaduje dlouhodobé financování a přístup na úrovni EU, aby mohl být plně vyvinut a jeho použití optimalizováno. Tento typ iniciativy by měl být podporován na úrovni členských států i EU a mělo by být zajištěno dlouhodobé financování těchto infrastruktur, pokud se zjistí, že jsou užitečné. Totéž platí pro archívy biologických vzorků a biobanky. Specifickou potřebou biobank vzácných onemocnění je umožnění sběru a uložení materiálu od pacientů s velmi vzácným onemocněním i při neexistenci průběžného výzkumného protokolu. Oblasti, které mají být podporovány členskými státy a Evropskou komisí, zahrnují: jakostní normy, včetně vývoje strategií a nástrojů pro periodické sledování kvality databází a pro čištění databází; minimální společný soubor údajů, které mají být shromážděny pro účely epidemiologie a veřejného zdraví; zaměření na uživatelské pohodlí, průhlednost a propojitelnost databází; duševní vlastnictví, komunikace mezi databázemi/registry (genetickými, obecně diagnostickými, klinickými, registry dohledu atd.). Pozornost by měla být věnována propojování mezinárodních (evropských) databází s vnitrostátními a/nebo regionálními databázemi, pokud existují.

Otázka 11: Jaký model systému řízení a financování by byl vhodný pro registry, databáze a biobanky?

- **Biomarkery:** Biologické markery (biomarkery) jsou „objektivně změřitelné ukazatele biologických procesů“. Lze je použít pro diagnostiku onemocnění a hodnocení jeho progresu a reakce na léčbu. Do definice biomarkerů spadá velký počet diagnostických testů používaných v současné době (nádorové markery, fragmenty sekvencí DNA způsobující nebo provázející určité onemocnění). Za biomarkery lze považovat také funkční a radiologické hodnocení. Při hodnocení progresu onemocnění a možných nových léčebných postupů lze biomarkery použít jako náhradu přirozeného konečného výsledku daného procesu, jako je například přežití nebo ireverzibilní onemocnění, který vyžaduje dlouhodobé pozorování a velké skupiny pacientů. To platí zejména pro vzácná onemocnění vzhledem k malému počtu osob postižených každým takovýmto onemocněním. Na základě použití biomarkerů jako konečných výsledků určitého procesu pro posouzení účinnosti daného léku již byly uděleny registrace. Impuls výzkumu biomarkerů daly nové molekulárně biologické postupy (například genomika, proteomika, kombinatorní chemie), které umožňují zjišťování velkých počtů potenciálních biomarkerů současně. Je důležité, aby EU podporovala nové postupy objevování biomarkerů, včetně radiodiagnostických a funkčních postupů. Ještě

²⁶ Viz <http://www.eurobiobank.org>

důležitější je podpora studií a činností vedoucích k validaci a klinickému používání potenciálních biomarkerů. Tento proces je dlouhý, nákladný a v současné době neúčinný. V oblasti vzácných onemocnění by tento proces mohl těžit z financování činností zaměřených na posouzení validity specifických biomarkerů (nebo shluků biomarkerů) u co možná největšího počtu pacientů (referenční sítě) a z rozvíjejícího se partnerství mezi farmaceutickým průmyslem a vědeckými pracovníky pro zajištění propojení sféry teoretického výzkumu s praxí.

- **Ochrana údajů:** Všechny tyto infrastruktury by měly být prováděny na základě nařízení EU a dohod týkajících se zachování důvěrnosti údajů a ochrany soukromí pacienta. Zvláštní pozornost je třeba věnovat **směrnici ES o ochraně údajů**²⁷. V zájmu činností v oblasti vzácných onemocnění by měla být zvážena iniciativa výměny údajů mezi správními orgány (IDA)²⁸, aby bylo usnadněno vytváření evropských registrů určitých vzácných onemocnění, které mají zásadní význam z hlediska veřejného zdraví.
- **Výzkumné sítě pro vzácná onemocnění:** Klíčovým prvkem úspěchu jsou koordinované výzkumné projekty na úrovni EU. Koordinované sítě by měly být podporovány na úrovni členských států i na úrovni EU a vzácná onemocnění by měla zůstat prioritou budoucích programů GR RTD. Kromě toho by měly být zavedeny některé nové oblasti, například sociální výzkum v oblasti vzácných onemocnění.
- **Koordinace mezi agenturami členských států pro financování:** Příkladem úspěšného řešení roztržičnosti výzkumných činností je projekt ERA-NET podporovaný z šestého rámcového programu EU, který v současné době koordinuje politiku financování zaměřenou na vzácná onemocnění v sedmi zemích. V tomto přístupu by se mělo pokračovat a další členské státy by měly být vyzvány, aby se k této iniciativě připojily.
- **Intenzivnější výzkum:** Pro většinu závažných vzácných onemocnění, která by byla potenciálně léčitelná, v současné době jednoduše neexistuje žádná zvláštní léčba. Vývoj příslušných terapií naráží na tři překážky: nedostatečnou znalost souvisejících patofyziologických mechanismů, nedostatek veřejné podpory počátečních fází klinického vývoje a nedostatek zájmu ze strany farmaceutického průmyslu. Vysoké náklady na vývoj léků spolu s odhadovanou nízkou návratností investic (z důvodu velmi malých souborů pacientů) totiž odrazují farmaceutický průmysl od vývoje léků pro vzácná onemocnění navzdory jejich obrovské potřebě. Ačkoli nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění zcela jistě přispěla k vývoji léčebných postupů pro vzácná onemocnění, stále přetrvávají velké obtíže a jsou nutné další iniciativy. Vzhledem k tomu, že identifikace terapeutických cílů z velké části závisí na genetické a molekulární charakteristice uvedených onemocnění a na objasnění biologických mechanismů, je mimořádně důležité zintenzívnit patofyziologický a klinický výzkum vzácných onemocnění. Na základě pokroku dosaženého ve výzkumu, stanovení sekvencí lidského genomu a vývoje vysoce výkonných genomických a post-genomických nástrojů můžeme očekávat, že mechanismy související s mnoha vzácnými genetickými poruchami budou v příštích několika letech objasněny. V případě těchto poruch je třeba podpořit terapeutický výzkum, včetně inovačního biotechnologického výzkumu (monoklonální protilátky, buněčná a genová terapie a léčba náhradou enzymů), i klasický terapeutický výzkum vycházející ze zjišťování aktivních chemických sloučenin. I v oblasti vzácných genetických poruch totiž selekce chemických sloučenin působících na identifikované biologické terče představuje důležitý cíl pro objev

²⁷ Směrnice Evropského parlamentu a Rady 95/46/ES ze dne 24. října 1995 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů.

²⁸ Viz <http://europa.eu.int/idabc/>.

léku. Vzhledem k tomu, že ve většině případů farmaceutický průmysl tento primární krok nepodnikne, je důležité v tomto smyslu podnítit zájem veřejného sektoru. EU by měla podporovat akademický výzkum v předklinickém vývoji. Dále by měly být podporovány vazby s evropskými vysoce výkonnými platformami, které se v současné době zřizují, a používání sdílených evropských knihoven molekul. Studie na rozhraní mezi farmaceutickými společnostmi a organizacemi z veřejného sektoru je třeba podporovat prostřednictvím partnerství veřejného a soukromého sektoru zaměřeného na hodnocení těchto budoucích léků v oblasti vzácných onemocnění. Na evropské úrovni lze tuto výzvu řešit zavedením a financováním veřejno-soukromého fóra pro vzácná onemocnění, které by umožnilo vývoj nadějných předklinických a klinických multicentrických projektů prostřednictvím poskytnutí nezbytných odborných znalostí a financování. Nezávislá akademická klinická hodnocení by měla být podporována na vnitrostátní úrovni na modelu toho, co bylo dosud uděláno v Itálii, Francii a Španělsku, a tyto činnosti by měly být koordinovány, aby bylo zajištěno zapojení dostatečného počtu pacientů.

Otázka 12: Jakou úlohu by měli mít partneři (průmysl a charitativní organizace) při tvorbě opatření EU v oblasti vzácných onemocnění? Jaký model by byl nevhodnější?

4.4 Posílení postavení pacientů se vzácným onemocněním na individuální a kolektivní úrovni

- **Společný přístup k posílení postavení organizací pacientů:** Organizace pacientů se osvědčily jako neocenitelní partneři na úrovni členských států a EU při zviditelnování vzácných onemocnění, shromažďování a šíření informací pro vymezení politiky v oblasti vzácných onemocnění, zlepšování přístupu ke kvalitním informacím o vzácných onemocněních a léčivým přípravkům pro jejich léčbu, organizování seminářů na evropské a vnitrostátní úrovni i při zpracování pokynů a osvětové literatury. Kolektivní posílení postavení pacientů a organizací pacientů bude potřebovat podporu pro činnosti, jako je budování kapacit, školení a vytváření sítí pro činnosti mezi skupinami pacientů na regionální, vnitrostátní a evropské úrovni, výměna informací, zkušeností a osvědčených postupů v oblasti služeb pro pacienty a vytváření „podpůrných patientských komunit“ pro izolované pacienty trpící velmi vzácnými onemocněními a jejich rodiny. Program veřejného zdraví a rámcový program RP7 by měl začlenit tuto podporu jako prioritní opatření.

4.5 Koordinace politiky a iniciativ na úrovni členských států a EU

- **Přijetí národních/regionálních plánů pro vzácná onemocnění:** Pro sjednocení všech potřebných iniciativ, které je třeba přijmout na vnitrostátní a/nebo regionální úrovni, se členské státy vyzývají, aby zavedly národní nebo regionální akční plány pro vzácná onemocnění. Pouze omezený počet členských států přijal nebo vbrzku přijme nějaký vnitrostátní plán nebo zahájí příslušné iniciativy. Zatímco pouze Francie zavedla komplexní akční plán (2005-2008)²⁹, ostatní členské státy mají vnitrostátní politiky v omezeném počtu oblastí (Itálie, Švédsko, Dánsko, Spojené království) nebo jsou v procesu jejich zavádění (Bulharsko, Portugalsko, Španělsko, Rumunsko, Lucembursko). Jiné členské státy mají cílenou politiku pouze v oblasti výzkumu (Německo, Nizozemsko). EU by měla důrazně doporučit přijetí národních/regionálních plánů v souladu s doporučením tohoto sdělení a jejich koordinaci poté, co budou zavedeny. Mohly by být užitečné evropské pokyny pro vypracování akčních plánů v oblasti vzácných onemocnění. Podpoří to politiku EU

²⁹ Viz http://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2006/doc/French_National_Plan.pdf.

týkající se „spravedlivého přístupu ke zdravotnickým službám i jejich ceny a kvality“. Program veřejného zdraví začlenil tuto podporu jako prioritní opatření.

Otázka 13: Souhlasíte s myšlenkou akčních plánů? Pokud ano, měly by být ve vaší zemi na celostátní nebo regionální úrovni?

- **Vývoj zdravotních ukazatelů v oblasti vzácných onemocnění:** Vývoj zdravotních ukazatelů je potřebný pro sledování situace postižených osob v EU a jejího vývoje. Mělo by být podporováno shromažďování stávajících zdrojů údajů, zejména těch, které jsou již financovány na úrovni EU. Měl by být vymezen určitý soubor reálných a účelných ukazatelů v oblasti dostupnosti a zpřístupnění léčivých přípravků pro vzácná onemocnění, v oblasti odborných středisek / referenčních center a v oblasti dané politiky na úrovni členských států a EU.
- **Pořádání evropských konferencí o vzácných onemocněních:** Evropské konference o vzácných onemocněních byly v minulosti organizovány každé dva roky (Kodaň 2001, Paříž 2003, Lucemburk 2005³⁰ a Lisabon 2007³¹). Tyto konference se ukázaly jako neocenitelné tím, že vytvořily fórum pro výměnu informací mezi zúčastněnými stranami a že se staly účinným nástrojem komunikace zajišťujícím mediální zviditelnění vzácných onemocnění. Měly by sloužit jako platforma pro pacienty, pracovníky ve zdravotnictví a tvůrce politiky pro přezkum politik, strategií a příkladů úspěšných akcí, pro vyjádření jejich potřeb, podporu politiky zaměřené na pacienty na vnitrostátní a evropské úrovni a potvrzení životaschopnosti komunity pacientů s vzácnými onemocněními v Evropě. Uvedené konference by měly být organizovány ve spojení s poradním výborem EU pro vzácná onemocnění.
- **Vytvoření poradního výboru EU pro vzácná onemocnění:** Poradní výbor EU pro vzácná onemocnění bude plnit úkoly, které v současné době provádí pracovní skupina EU pro vzácná onemocnění. Je třeba, aby výboru pomáhal vědecký sekretariát, jehož úkolem bude přispívat k vývoji opatření na ochranu veřejného zdraví v oblasti vzácných onemocnění a který bude mít pravomoc poskytovat rady Komisi ohledně: i) organizace služeb v oblasti vzácných onemocnění na základě národních plánů (subsidiarita); ii) klinických testů a screeningů; iii) identifikace referenčních sítí pro vzácná onemocnění a kontrolu kvality; iv) vývoje pokynů pro osvědčené postupy; v) periodických epidemiologických zpráv o situaci v oblasti vzácných onemocnění v EU; vi) registrů / sítí / *ad hoc* průzkumů v rámci EU; vii) podpory vývoje politiky v dané oblasti na úrovni EU; viii) zavedení společného rámce v oblasti ochrany veřejného zdraví pro vzácná onemocnění a ix) vytvoření elektronického zpravodaje o vzácných onemocněních. Složení tohoto poradního výboru EU pro vzácná onemocnění zachová úlohu současných a minulých projektů v oblasti vzácných onemocnění podporovaných programem veřejného zdraví, ale měly by být ve velké míře začleněny projekty týkající se vzácných onemocnění v rámcových programech, nejvýznamnější organizace pacientů a orgány členských států pro ochranu veřejného zdraví. Pro zajištění náležitého fungování tohoto výboru by měl být v následujících letech stanoven zvláštní rozpočet v rámci rozpočtu EU.
- **Vzácná onemocnění v rozpočtu EU:** V současné době jsou všechny iniciativy finančně podporované ES financovány na bázi krátkodobých kontraktů. Ačkoli se oceňuje pravidelné posuzování účinnosti projektů a jejich významu ve vztahu k politice EU, skutečnost, že jejich obnova je obtížná a někdy při stávajících pravidlech nemožná, je vnímána jako

³⁰ Viz http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/ev_pre2005_en.htm.

³¹ Viz http://www.rare-diseases.eu/home_en.php.

závažná překážka vývoje sdílených společných infrastruktur. Dalším významným základním kamenem budoucího programu veřejného zdraví EU (2014-2020) v oblasti vzácných onemocnění by mělo být vytvoření fondu vzácných onemocnění pro zajištění činnosti evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění na úrovni EU, informačních služeb, genetickou akreditaci a akreditaci laboratoří pro vzácná onemocnění, udržitelnost evropské platformy archivů pro registry a databáze vzácných onemocnění a všechny další činnosti týkající se vzácných onemocnění vyžadující udržitelnou, dlouhodobou podporu, jak bude vymezeno ve zprávách Komise Radě a Evropskému parlamentu o provádění tohoto sdělení.

- **Zřízení agentury Společenství pro vzácná onemocnění:** Evropská agentura by řešila potřebu zavedení stálého, udržitelného nástroje pro dlouhodobé provádění politik v oblasti vzácných onemocnění na úrovni Společenství. Definice uvádí, že „*agentura Společenství je orgán, který se řídí evropským veřejným právem. Liší se od institucí Společenství a má svou vlastní právní subjektivitu. Je zřízena sekundárním právním aktem za účelem plnění konkrétních technických, vědeckých nebo řídicích úkolů.*“ Agentura EU zabývající se vzácnými onemocněními může být výborným nástrojem pro zajištění trvalých a soudržných strategií na úrovni EU v různých oblastech, jako jsou například registry pacientů, biobanky, klinická hodnocení, informace o vzácných onemocněních, sítě referenčních center, konsenzuální doporučení pro klinickou péči a hodnocení kvality. Na základě práce GR SANCO a rad poskytnutých Evropským poradním výborem pro vzácná onemocnění by mělo ES zahájit v roce 2009 studii proveditelnosti ohledně vytvoření evropské agentury pro vzácná onemocnění. Tato agentura by mohla být základním kamenem budoucího programu veřejného zdraví EU (2014-2020) v oblasti vzácných onemocnění.

Otázka 14: Považujete za potřebné zřídit novou evropskou agenturu pro vzácná onemocnění a zahájit v roce 2009 studii proveditelnosti?

- **Pravidelná zpráva o situaci v oblasti vzácných onemocnění v EU:** Komise by měla každé tři roky zpracovat **prováděcí zprávu** týkající se tohoto sdělení adresovanou Radě, Parlamentu, Sociálnímu a hospodářskému výboru a Výboru regionů o situaci a epidemiologii vzácných onemocnění v EU a o stavu provádění sdělení Komise v oblasti vzácných onemocnění.

5. DALŠÍ KROKY

Odpovědi na tuto konzultaci zaměřené na konkrétní otázky uvedené výše v textu by měly být zaslány Komisi do 14. února 2008 elektronickou poštou na adresu sanco-rarediseases-consultation@ec.europa.eu nebo poštou na adresu:

European Commission
Health and Consumer Protection Directorate-General
Rare Diseases consultation
HTC 01/198
11, Rue Eugène Ruppert
L-2557 Luxembourg

Všechny obdržené příspěvky budou zveřejněny, pokud nebude zvláště uvedeno jinak. Na základě konzultace zamýšlí Komise předložit příslušné návrhy v roce 2008.