



ΕΥΡΩΠΑΪΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ
ΓΕΝΙΚΗ ΔΙΕΥΘΥΝΣΗ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΣΤΑΣΙΑΣ ΤΩΝ ΚΑΤΑΝΑΛΩΤΩΝ

Διεύθυνση C – Δημόσια υγεία και αξιολόγηση των κινδύνων
C2 – Πληροφορίες για την υγεία

ΔΗΜΟΣΙΑ ΔΙΑΒΟΥΛΕΥΣΗ

ΣΠΑΝΙΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ: Η ΕΥΡΩΠΑΪΚΗ ΠΡΟΚΛΗΣΗ

Το παρόν έγγραφο δεν αποτελεί επίσημη θέση της Ευρωπαϊκής Επιτροπής. Πρόκειται για ένα μέσο διερεύνησης των απόψεων των ενδιαφερόμενων μερών σχετικά με μια προκαταρκτική πρόταση. Οι εισηγήσεις που περιέχονται στο παρόν έγγραφο δεν προδικάζουν την ύπαρξη, ούτε τη μορφή και το περιεχόμενο οποιασδήποτε μελλοντικής πρότασης της Ευρωπαϊκής Επιτροπής.

Οι απαντήσεις στην παρούσα διαβούλευση δεν πρέπει κατ' ανάγκη να περιορίζονται αποκλειστικά στις ερωτήσεις που διατυπώνονται στο παρόν κείμενο.

1. ΤΟ ΘΕΜΑ

Οι σπάνιες ασθένειες είναι ασθένειες που απειλούν τη ζωή ή επιφέρουν χρόνια αναπηρία. Χαρακτηρίζονται από χαμηλό επιπολασμό και μεγάλη πολυπλοκότητα. Στην πλειοψηφία τους είναι γενετικής φύσεως ασθένειες, συμπεριλαμβανομένων, μεταξύ άλλων, σπάνιων μορφών καρκίνου, αυτοάνοσων νοσημάτων, συγγενών δυσπλασιών, τοξικών και λοιμωδών νόσων. Απαιτούν σφαιρική προσέγγιση βάσει συγκεκριμένων και συνδυασμένων ενεργειών ούτως ώστε να αποφεύγεται η υψηλή νοσηρότητα και η πρόωρη θνησιμότητα και να βελτιώνεται η κοινωνικοοικονομική δυναμική των ασθενών.

- Για την περίοδο από την 1η Ιανουαρίου 1999 μέχρι την 31η Δεκεμβρίου 2003, θεσπίστηκε ένα **πρόγραμμα κοινοτικής δράσης όσον αφορά τις σπάνιες ασθένειες, συμπεριλαμβανομένων των γενετικών ασθενειών**¹. Στο πλαίσιο του προγράμματος αυτού, ο επιπολασμός ορίστηκε ως χαμηλός εφόσον η ασθένεια προσβάλλει **λιγότερα από 5 ανά 10.000 άτομα** στην Ευρωπαϊκή Κοινότητα.
- Η αναλογία επιπολασμού των 5 ανά 10.000 ατόμων μπορεί να φαίνεται χαμηλή, εντούτοις αντιστοιχεί σε περίπου **246.000 άτομα ανά ασθένεια στην ΕΕ των 27 κρατών μελών**.
- Σύμφωνα με τις υφιστάμενες επιστημονικές γνώσεις, **5.000 έως 8.000 διαφορετικές σπάνιες ασθένειες** προσβάλλουν έως και 6% του συνολικού πληθυσμού της ΕΕ σε κάποια στιγμή της ζωής τους. Εν ολίγοις, **περίπου 15 εκατομμύρια** άνθρωποι στην Ευρωπαϊκή Ένωση (των 27) προσβάλλονται ή πρόκειται να προσβληθούν από μια σπάνια ασθένεια.
- Σύμφωνα με τις διαθέσιμες πηγές στην ιατρική βιβλιογραφία², οι σπάνιες ασθένειες που παρουσιάζουν επιπολασμό κοντά στο όριο των 5 ανά 10.000 ατόμων είναι λιγότερες από 100. Πρόκειται για ασθένειες όπως το σύνδρομο Brugada, η οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια, το σκληρόδερμα ή ελλείμματα του νωτιαίου σωλήνα. Οι περισσότερες σπάνιες ασθένειες, όπως η αιμοφιλία, το σάρκωμα του Ewing, η μυϊκή δυστροφία Duchenne ή η νόσος Von Hippel-Lindau, είναι πολύ σπάνιες και προσβάλλουν 1 ή και λιγότερα στα 100.000 άτομα. Χιλιάδες σπάνιες ασθένειες, όπως η νόσος του Pompe, η εναλλασσόμενη ημιπληγία και η υπνική άπνοια προσβάλλουν λίγους μόνο ασθενείς, στην Ευρώπη. Οι ασθενείς με **πολύ σπάνιες ασθένειες** και οι οικογένειές τους είναι ιδιαίτερος απομονωμένοι και ευάλωτοι.
- Παρουσιάζεται επίσης μεγάλη διαφοροποίηση στην **ηλικία στην οποία εκδηλώνονται τα πρώτα συμπτώματα**: οι μισές σπάνιες ασθένειες μπορούν να εκδηλωθούν κατά τη γέννηση ή την παιδική ηλικία (όπως το σύνδρομο Williams, το σύνδρομο Prader-Willi και το ρετινοβλάστωμα). Οι υπόλοιπες μπορούν να εκδηλωθούν κατά την ενήλικη ζωή (όπως η νόσος του Huntington, η νόσος των Creutzfeldt Jacob, η αμυοτροφική πλευρική σκλήρυνση).
- Στην πλειοψηφία τους, οι σπάνιες ασθένειες είναι **γενετικής φύσεως**, αλλά μπορούν να οφείλονται στην έκθεση στο **περιβάλλον** κατά την κύηση ή σε μεταγενέστερο στάδιο της ζωής, συχνά σε συνδυασμό με γενετική προδιάθεση. Ορισμένες είναι σπάνιες μορφές ή σπάνιες επιπλοκές κοινών ασθενειών.

¹ Απόφαση αριθ. 1295/1999/ΕΚ του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου, της 29ης Απριλίου 1999, σχετικά με την έγκριση προγράμματος κοινοτικής δράσης, όσον αφορά τις σπάνιες ασθένειες στο πλαίσιο της δράσης στον τομέα της δημόσιας υγείας (1999-2003).

² Prevalence of rare diseases: A bibliographic survey July 2007 (Επιπολασμός σπάνιων ασθενειών: Βιβλιογραφική έρευνα Ιουλίου 2007) - Orphanet

- **Οι σπάνιες ασθένειες παρουσιάζουν επίσης ευρείες διαφοροποιήσεις σε ό,τι αφορά τη σοβαρότητα και την εκδήλωσή τους.** Το προσδόκιμο ζωής των ασθενών με σπάνιες ασθένειες είναι σημαντικά μειωμένο. Πολλές από τις ασθένειες αυτές είναι περίπλοκες, εκφυλιστικές και επιφέρουν χρόνιες αναπηρίες, ενώ άλλες επιτρέπουν μια φυσιολογική ζωή –εφόσον διαγνωστούν εγκαίρως και τύχουν της κατάλληλης διαχείρισης και θεραπευτικής αντιμετώπισης. Προσβάλλουν τη σωματική και τη διανοητική ικανότητα, τη συμπεριφορά και την αισθητηριακή ικανότητα και επιφέρουν αναπηρίες. Αρκετές αναπηρίες συχνά συνυπάρχουν με πολλαπλές λειτουργικές επιπτώσεις (γνωστές ως πολυαναπηρίες ή πολλαπλές αναπηρίες). Οι αναπηρίες αυτές εντείνουν το αίσθημα της απομόνωσης και μπορούν να αποτελέσουν **πηγή διακριτικής μεταχείρισης** καθώς και να περιορίσουν οποιεσδήποτε εκπαιδευτικές, επαγγελματικές και κοινωνικές ευκαιρίες.
- **Πίσω από σχετικά συνήθεις παθήσεις ενδέχεται να βρίσκονται σπάνιες ασθένειες, π.χ. ο αυτισμός αποτελεί βασικό σύμπτωμα του συνδρόμου Rett, του συνδρόμου εύθραυστου X, του συνδρόμου Angelman, της φαινυλκετονουρίας των ενηλίκων, του συνδρόμου Sanfilippo, κ.λπ., ενώ η επιληψία είναι συχνά σύμπτωμα της οζώδους σκλήρυνσης και των συνδρόμων Shokeir και Dravet κ.λπ.** Πολλές παθήσεις που στο παρελθόν ταξινομούσαν στις κατηγορίες της νοητικής υστέρησης, της εγκεφαλικής παράλυσης, του αυτισμού ή της ψύχωσης αποτελούν εκδηλώσεις σπάνιων ασθενειών που δεν έχουν ακόμη χαρακτηριστεί. Πολλοί τύποι καρκίνου, συμπεριλαμβανομένων όλων των καρκίνων που προσβάλλουν τα παιδιά, όπως και οι περισσότερες συγγενείς δυσμορφίες, είναι σπάνιες ασθένειες.
- **Η έρευνα** στον τομέα των σπάνιων ασθενειών έχει αποβεί ιδιαίτερα χρήσιμη για την καλύτερη κατανόηση των μηχανισμών των κοινών παθήσεων, όπως η παχυσαρκία και ο διαβήτης, καθώς οι σπάνιες ασθένειες παρέχουν ένα μοντέλο δυσλειτουργίας μιας βιολογικής οδού. Η έρευνα στον τομέα των σπάνιων ασθενειών υπήρξε θεμελιώδης για την ταυτοποίηση της πλειοψηφίας των ανθρώπινων γονιδίων που έχουν αναγνωριστεί μέχρι στιγμής, καθώς και για την παρασκευή του 25% των καινοτόμων φαρμακευτικών προϊόντων που έχουν λάβει άδεια κυκλοφορίας στην ΕΕ (**ορφανά φάρμακα**). Εντούτοις, η έρευνα στον τομέα των σπάνιων ασθενειών είναι σποραδική και οι ερευνητικές δραστηριότητες διασκορπισμένες σε διάφορα εργαστήρια ανά την ΕΕ. Υπό κανονικές συνθήκες αγοράς, οι φαρμακοβιομηχανίες προβάλλουν απρόθυμες να επενδύσουν σε φαρμακευτικά και ιατροτεχνολογικά βοηθήματα για σπάνιες ασθένειες, λόγω της περιορισμένης ζήτησης. Το γεγονός αυτό εξηγεί το γιατί οι σπάνιες ασθένειες αποκαλούνται επίσης **“ορφανές ασθένειες”**: στερούνται ερευνητικού και εμπορικού ενδιαφέροντος και βρίσκονται στο περιθώριο των πολιτικών για τη δημόσια υγεία.
- Παρ’όλο που οι σπάνιες ασθένειες είναι υπεύθυνες για μεγάλα ποσοστά νοσηρότητας και θνησιμότητας, απουσιάζουν παντελώς από τα συστήματα πληροφοριών υγειονομικής περίθαλψης λόγω έλλειψης κατάλληλων συστημάτων **κωδικοποίησης και ταξινόμησης**.
- Η **έλλειψη ειδικών πολιτικών υγείας για τις σπάνιες ασθένειες** και η ελλιπής εμπειρογνωμοσύνη εξηγούν τις καθυστερημένες διαγνώσεις και τη δυσχερή πρόσβαση στην περίθαλψη. Το γεγονός αυτό έχει ως συνέπεια αυξημένες σωματικές, ψυχολογικές και διανοητικές βλάβες, ενίοτε περιπτώσεις κληρονομικότητας, ανεπαρκείς ή ακόμη και επιζήμιες θεραπείες, καθώς και απώλεια εμπιστοσύνης στο σύστημα υγειονομικής περίθαλψης. Παρόλα αυτά, ορισμένες σπάνιες ασθένειες μπορούν να είναι συμβατές με ένα φυσιολογικό τρόπο ζωής, εφόσον διαγνωστούν εγκαίρως και αντιμετωπιστούν καταλλήλως.
- Η εστίαση του ενδιαφέροντος στις σπάνιες ασθένειες είναι ένα **σχετικά νέο φαινόμενο** στα περισσότερα κράτη μέλη της ΕΕ. Μέχρι πρότινος, οι αρμόδιες για θέματα δημόσιας υγείας αρχές και οι φορείς χάραξης πολιτικής αγνοούσαν σε μεγάλο βαθμό αυτές τις προκλήσεις

λόγω της διασποράς των συζητήσεων πολιτικής, ανάλογα με την εκάστοτε σπάνια ασθένεια, αντί του προσδιορισμού κοινών θεμάτων για όλες τις σπάνιες ασθένειες.

- Υπάρχουν σημαντικές διαφορές ως προς τη διαθεσιμότητα και την ποιότητα των εθνικών υπηρεσιών υγειονομικής περίθαλψης για τη διάγνωση, θεραπεία και αποκατάσταση ατόμων με σπάνιες ασθένειες. Οι πολίτες των κρατών μελών και /ή οι κάτοικοι διαφορετικών περιοχών εντός των κρατών μελών έχουν **άνιση πρόσβαση** σε υπηρεσίες εμπειρογνομόνων και σε ορφανά φάρμακα. Λίγα είναι τα κράτη μέλη που έχουν αντιμετωπίσει με επιτυχία ορισμένα από τα θέματα που τίθενται λόγω της σπανιότητας των ασθενειών, ενώ άλλα δεν έχουν ακόμη διερευνήσει πιθανές λύσεις.

2. ΠΕΔΙΟ ΕΦΑΡΜΟΓΗΣ ΤΗΣ ΕΥΡΩΠΑΪΚΗΣ ΔΡΑΣΗΣ

- Η **νομιμότητα της κοινοτικής δράσης στον τομέα των σπάνιων ασθενειών** καθίσταται προφανής όταν η αρχή της επικουρικότητας (*«Η Κοινότητα αναλαμβάνει δράση σε τομείς που δεν εμπίπτουν στην αποκλειστική της αρμοδιότητα μόνο εφόσον είναι πιο αποτελεσματική από τη δράση που λαμβάνεται σε εθνικό, περιφερειακό ή τοπικό επίπεδο»*) συνδυάζεται με τη νομική βάση της κοινοτικής δράσης στον τομέα της δημόσιας υγείας, και συγκεκριμένα το άρθρο 152, σύμφωνα με το οποίο: *«Κατά τον καθορισμό και την εφαρμογή όλων των πολιτικών και δράσεων της Κοινότητας, εξασφαλίζεται υψηλού επιπέδου προστασία της υγείας του ανθρώπου. Η δράση της Κοινότητας, η οποία συμπληρώνει τις εθνικές πολιτικές, αποβλέπει στη βελτίωση της δημόσιας υγείας καθώς και στην πρόληψη της ανθρώπινης ασθένειας σε όλες τις μορφές της και στην αποτροπή των πηγών κινδύνου για την ανθρώπινη υγεία»*.
- Η κοινοτική στρατηγική για τις σπάνιες ασθένειες σχετίζεται επίσης με την εφαρμογή των **ευρωπαϊκών αξιών**, όπως η καταπολέμηση των διακρίσεων, συμπεριλαμβανομένων των διακρίσεων λόγω αναπηρίας, και η προάσπιση των ανθρωπίνων δικαιωμάτων.
- Λόγω της ιδιομορφίας τους –περιορισμένος αριθμός ασθενών και ελλειπείς σχετικές γνώσεις και εμπειρογνομοσύνη- οι σπάνιες ασθένειες συνιστούν ένα **μοναδικό τομέα ιδιαίτερα υψηλής ευρωπαϊκής προστιθέμενης αξίας**. Κανένας άλλος τομέας της δημόσιας υγείας δεν παρέχει πιθανότατα τόσο μεγάλες δυνατότητες αποτελεσματικής και αποδοτικής συνεργασίας μεταξύ 27 διαφορετικών εθνικών προσεγγίσεων. Το γεγονός αυτό αναγνωρίζεται τόσο από τους εθνικούς όσο και από τους ευρωπαϊκούς φορείς χάραξης πολιτικής καθώς και από όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη (υπερεκτίμηση). Η ανάγκη συγκέντρωσης των ιδιαίτερα περιορισμένων υφιστάμενων πόρων θα μπορούσε να καλυφθεί πιο αποτελεσματικά με συντονισμένο τρόπο μόνο σε κοινοτικό επίπεδο.
- Η **έρευνα** στον τομέα των σπάνιων ασθενειών απαιτεί συνεργασία μεταξύ ομάδων διαφορετικών επιστημονικών κλάδων, σε συνδυασμό με πρόσβαση σε δεδομένα και βιολογικό υλικό που συλλέγονται σε κοινοτικό επίπεδο ούτως ώστε να διασφαλίζεται ικανοποιητικό μέγεθος δείγματος. Για το συγκεκριμένο τομέα είναι ιδιαίτερα σημαντική η ύπαρξη **έργων συνεργατικής έρευνας και έργων συντονισμού** καθώς και η δημιουργία κοινών **υποδομών**: μητρώα, βάσεις δεδομένων, χώροι αποθήκευσης και τεχνικές πλατφόρμες.
- Οι ασθενείς που πάσχουν από σπάνιες ασθένειες πρέπει να έχουν **ίσα δικαιώματα πρόληψης, διάγνωσης και θεραπείας με τους άλλους ασθενείς**. Η ανάπτυξη ευρωπαϊκών μηχανισμών **συνεργασίας για την παροχή υπηρεσιών υγειονομικής περίθαλψης** και ιατρικών υπηρεσιών σε πάσχοντες από σπάνιες ασθένειες θα μπορέσει να αποβεί επωφελής για τους ευρωπαίους πολίτες:

- υπερκεράζοντας την έλλειψη εμπειρίας των επαγγελματιών του κλάδου που διαχειρίζονται σπάνιες παθήσεις·
 - βελτιώνοντας την πρόσβαση των πολιτών της ΕΕ σε θεραπείες που απαιτούν ιδιαίτερη συγκέντρωση/ομαδοποίηση πόρων (υποδομές και γνώσεις) ή εμπειρογνωμοσύνη·
 - παρέχοντας στους ασθενείς τις ύψιστες δυνατές πιθανότητες επιτυχίας μέσω της ανταλλαγής εμπειρογνωμοσύνης και πόρων·
 - συγκεντρώνοντας πόρους, ανάλογα με την περίπτωση, και διασφαλίζοντας την αποτελεσματική ως προς το κόστος χρήση τους·
 - συμβάλλοντας στην ανταλλαγή γνώσεων και στην παροχή κατάρτισης για τους επαγγελματίες του τομέα της υγείας·
 - λειτουργώντας ως σημείο αναφοράς για την ανάπτυξη και τη διάδοση βέλτιστων πρακτικών σε ολόκληρη την Ευρώπη·
 - συνδράμοντας χώρες των οποίων ο τομέας υγειονομικής περίθαλψης δεν αποφέρει επαρκείς πόρους ώστε να παράσχουν άκρως εξειδικευμένες υπηρεσίες ύψιστης ποιότητας.
- Ο αριθμός των σπάνιων ασθενειών που μπορούν να ανιχνευθούν μέσω **βιολογικών δοκιμών** υπερβαίνει τις 2.000. Δεδομένου του μεγάλου αυτού αριθμού και της ανάγκης σχεδιασμού και επικύρωσης μιας συγκεκριμένης σειράς διαγνωστικών δοκιμών για κάθε ασθένεια, προκύπτει ότι καμία μεμονωμένη χώρα δεν μπορεί να είναι αυτάρκης όσον αφορά την παροχή βιολογικών δοκιμών.
 - Η πρόσβαση στην πληροφόρηση είναι ένα απόλυτο δικαίωμα. Η δημοσίευση **επακριβών πληροφοριών** για κάθε μία από τις χιλιάδες σπάνιες ασθένειες, προσαρμοσμένων στις ανάγκες των επαγγελματιών του τομέα της υγείας, των ασθενών και των οικογενειών τους, είναι μια πρόκληση η οποία μπορεί να αντιμετωπιστεί με επιτυχία μόνο σε κοινοτικό επίπεδο, ακόμη και εάν χρειαστούν μεταφράσεις στις εθνικές γλώσσες και προσαρμογή στα εθνικά συστήματα υγειονομικής περίθαλψης.
 - Πολλές από τις σπάνιες ασθένειες είναι πολύ σπάνιες. Οι **απομονωμένες οικογένειες** πρέπει να ενημερώνονται περισσότερο σχετικά με τις κατάλληλες υπηρεσίες που είναι διαθέσιμες. Ο καλύτερος τρόπος για να επιτευχθεί κάτι τέτοιο είναι σε ευρωπαϊκό επίπεδο, με τα κατάλληλα εργαλεία όπως διαδικτυακές υπηρεσίες και τηλεφωνικές γραμμές βοήθειας.

3. ΠΡΟΗΓΟΥΜΕΝΕΣ ΚΑΙ ΣΥΝΕΧΙΖΟΜΕΝΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ ΣΤΟΝ ΤΟΜΕΑ ΤΩΝ ΣΠΑΝΙΩΝ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ

Βάσει του άρθρου 152, θεσπίστηκε **πρόγραμμα κοινοτικής δράσης για τις σπάνιες ασθένειες**, συμπεριλαμβανομένων των ασθενειών γενετικής φύσεως, για την περίοδο από 1ης Ιανουαρίου 1999 μέχρι 31 Δεκεμβρίου 2003. Στόχος του προγράμματος ήταν να συμβάλει, σε συντονισμό με άλλα κοινοτικά μέτρα, στην εξασφάλιση ενός υψηλού επιπέδου προστασίας της υγείας όσον αφορά τις σπάνιες ασθένειες. Μια πρώτη κοινοτική ενέργεια στον συγκεκριμένο τομέα ήταν να επικεντρωθεί η προσοχή στη βελτίωση των σχετικών γνώσεων και να διευκολυνθεί η πρόσβαση σε πληροφορίες σχετικά με τις συγκεκριμένες ασθένειες.

Οι σπάνιες ασθένειες συγκαταλέγονται πλέον ανάμεσα στις προτεραιότητες του κοινοτικού προγράμματος για τη δημόσια υγεία για την περίοδο 2003-2008³. Σύμφωνα με τα σχέδια

³ Απόφαση αριθ. 1786/2002/ΕΚ του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου της 23ης Σεπτεμβρίου 2002 για τη θέσπιση προγράμματος κοινοτικής δράσης στον τομέα της δημόσιας υγείας (2003-2008)

εργασίας της ΓΔ Υγείας και προστασίας των καταναλωτών (SANCO) για την εφαρμογή του προγράμματος για τη δημόσια υγεία, οι βασικές γραμμές δράσης που καθορίστηκαν από τη ΓΔ Υγείας και προστασίας των καταναλωτών είναι:

- Η παροχή υποστήριξης σε δίκτυα πληροφόρησης για τις σπάνιες ασθένειες καθώς και για την ανάπτυξη βέλτιστων πρακτικών. Όσον αφορά τα σχέδια για τις σπάνιες ασθένειες, η ΓΔ Υγείας και προστασίας των καταναλωτών δίνει, κατά κανόνα, προτεραιότητα σε γενικά δίκτυα τα οποία συγκεντρώνουν κεντρικά πληροφορίες για το μεγαλύτερο δυνατό αριθμό σπάνιων ασθενειών –όχι μόνο για μία συγκεκριμένη ασθένεια– με σκοπό τη βελτίωση της πληροφόρησης, της παρακολούθησης και της εποπτείας.
- Η δημιουργία μιας ευρωπαϊκής συμβουλευτικής δομής, της ειδικής ομάδας εργασίας σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες (η οποία επικουρείται από μια επιστημονική γραμματεία)⁴, ως ενός ευρωπαϊκού σημείου αναφοράς για την ανταλλαγή βέλτιστων πρακτικών.
- Ο συντονισμός των δράσεων του προγράμματος για τη δημόσια υγεία με τις ερευνητικές δραστηριότητες του 6ου και του 7ου προγράμματος-πλαισίου.

Οι σπάνιες ασθένειες θα εξακολουθήσουν να αποτελούν προτεραιότητα δράσης στο πλαίσιο του νέου προγράμματος για τη δημόσια υγεία (2008-2013). Η κοινή θέση που καθορίστηκε από το Συμβούλιο στις 22 Μαρτίου 2007 για την έκδοση **απόφασης του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου για τη θέσπιση δευτέρου προγράμματος κοινοτικής δράσης στον τομέα της υγείας (2007-2013)**⁵ προβλέπει στο σημείο 2.2.2. του παραρτήματος την «Πρώθηση δράσης για την πρόληψη σοβαρών ασθενειών ιδιαίτερης βαρύτητας σε σχέση με τη συνολική έκταση των ασθενειών στην Κοινότητα, και σπάνιων ασθενειών, όπου η κοινοτική δράση αντιμετωπίζοντας τους καθοριστικούς παράγοντες μπορεί να εμπλουτίσει σημαντικά τις εθνικές προσπάθειες».

Το έγγραφο εργασίας των υπηρεσιών της Επιτροπής, συνοδευτικό της **Λευκής Βίβλου «Μαζί για την υγεία: Μια στρατηγική προσέγγιση για την ΕΕ 2008-2013**»⁶ ορίζει, ομοίως, τις σπάνιες ασθένειες ως προτεραιότητα.

Υπό την αρμοδιότητα της ΓΔ Επιχειρήσεων και του Ευρωπαϊκού Οργανισμού Φαρμάκων (EMA), η Ευρωπαϊκή Επιτροπή εφαρμόζει μια **πολιτική** για τα ορφανά φάρμακα. Ο **κανονισμός για τα ορφανά φάρμακα** (κανονισμός (ΕΚ) αριθ. 141/2000 του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου, της 16ης Δεκεμβρίου 1999, για τα ορφανά φάρμακα⁷) προτάθηκε με σκοπό τον καθορισμό των κριτηρίων για το χαρακτηρισμό των ορφανών φαρμάκων στην ΕΕ και περιγράφει τα κίνητρα (π.χ. 10ετής εμπορική αποκλειστικότητα, συνδρομή στην κατάρτιση πρωτοκόλλων, πρόσβαση στην κεντρική διαδικασία για τη χορήγηση άδειας κυκλοφορίας) για την ενθάρρυνση της έρευνας, την ανάπτυξη και κυκλοφορία φαρμάκων για τη θεραπεία, πρόληψη ή διάγνωση σπάνιων ασθενειών. Η κοινοτική φαρμακευτική νομοθεσία ολοκλήρωσε το 2003 τη σχετική πολιτική με μια υποχρεωτική κοινοτική κεντρική διαδικασία για τη χορήγηση άδειας κυκλοφορίας σε όλα τα ορφανά φάρμακα.

Το 2000 συστάθηκε στους κόλπους του EMA μια επιτροπή ορφανών φαρμάκων (COMP)⁸ με αντικείμενο την εξέταση αιτήσεων από ιδιώτες ή επιχειρήσεις για τη χορήγηση

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

⁵ Τροποποιημένη πρόταση απόφασης του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου για τη θέσπιση δευτέρου προγράμματος κοινοτικής δράσης στον τομέα της υγείας και της προστασίας των καταναλωτών (2007-2013) COM(2006) 234 τελικό

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

⁷ Κανονισμός (ΕΚ) αριθ. 141/2000 του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου, της 16ης Δεκεμβρίου 1999, για τα ορφανά φάρμακα

⁸ Βλ. <http://www.emea.europa.eu/htms/general/contacts/COMP/COMP.html>

«χαρακτηρισμού φαρμακευτικού προϊόντος ως ορφανού» σε προϊόντα που πρόκειται να αναπτυχθούν για τη διάγνωση, πρόληψη ή θεραπεία σπάνιων ασθενειών.

Την τελευταία επταετία, η Ευρωπαϊκή Επιτροπή, ο ΕΜΕΑ και τα κράτη μέλη παρέχουν στη φαρμακευτική βιομηχανία κίνητρα για την έρευνα, την ανάπτυξη και την κυκλοφορία ορφανών φαρμάκων στους τομείς, μεταξύ άλλων, του καρκίνου, των διαταραχών του μεταβολισμού, της ανοσολογίας, των καρδιαγγειακών και αναπνευστικών διαταραχών. Σε διαφορετική περίπτωση, οι συνθήκες της αγοράς δεν θα είχαν επιτρέψει την ανάπτυξη της συγκεκριμένης κατηγορίας φαρμάκων, γι' αυτό και κρίνεται σκόπιμο να δημοσιεύσει η Επιτροπή ένα ευρετήριο με όλα αυτά τα κίνητρα. Μέχρι στιγμής έχουν δημοσιευθεί δύο εκθέσεις, μία το 2002 και μία το 2006. Η τελευταία, η οποία εκδόθηκε από τη ΓΔ Επιχειρήσεων στις 26 Ιουνίου 2006, επισημαίνει ότι **η κοινοτική πολιτική για τα ορφανά φάρμακα στέφθηκε από επιτυχία** και ότι συγκαταλέγεται ανάμεσα στις πλέον επιτυχημένες κοινοτικές πολιτικές. Κατά την περίοδο μεταξύ του Απριλίου 2000 και του Αυγούστου 2007, ο ΕΜΕΑ έλαβε περισσότερες από 740 αιτήσεις για τον χαρακτηρισμό φαρμακευτικών προϊόντων ως ορφανών. Από τον Ιούλιο του 2007, περισσότερα από 40 **διαφορετικά νέα ορφανά φαρμακευτικά προϊόντα** έλαβαν άδεια κυκλοφορίας για τη θεραπεία περισσότερων από 40 διαφορετικών σπάνιων ασθενειών που απειλούν τη ζωή ή που επιφέρουν χρόνιες αναπηρίες. Επιπλέον, περισσότερα από 500 φάρμακα έχουν ήδη χαρακτηριστεί από την COMP ως ορφανά φάρμακα, αλλά εξακολουθούν να υποβάλλονται σε κλινικές δοκιμές. Στην έκθεση⁹ παρατίθενται επίσης τα εθνικά κίνητρα που έχουν μέχρι στιγμής τεθεί σε εφαρμογή. Η κατάσταση παρουσιάζει σημαντικές διαφοροποιήσεις από το ένα κράτος μέλος στο άλλο, καθώς ορισμένα επικεντρώνονται στην περαιτέρω έρευνα (όπως η Ισπανία ή η Γερμανία), ενώ άλλα στην παροχή υπηρεσιών υγειονομικής περίθαλψης και στη δημιουργία εξειδικευμένων κέντρων (Σκανδιναβικές χώρες, Δανία, Ιταλία). Μόνο μία χώρα εφάρμοσε μια σφαιρική προσέγγιση του θέματος των σπάνιων ασθενειών μέσω ενός εθνικού σχεδίου δράσης (η Γαλλία κατά την περίοδο 2005-2008). Παρ'όλα αυτά, **τα κράτη μέλη δεν έχουν ακόμη διασφαλίσει πλήρη πρόσβαση σε κάθε εγκεκριμένο ορφανό φάρμακο.**

Τα ερευνητικά σχέδια για τις σπάνιες ασθένειες λαμβάνουν στήριξη από τα **ευρωπαϊκά προγράμματα-πλαίσια για την έρευνα και την τεχνολογική ανάπτυξη**¹⁰. Στο πλαίσιο του τρέχοντος 7ου ΠΠ, η θεματική ενότητα «Υγεία», η μία από τις δέκα που προτείνονται στο πλαίσιο του ειδικού προγράμματος «Συνεργασία», έχει σχεδιαστεί για την παροχή στήριξης σε διάφορες μορφές διακρατικής συνεργασίας εντός και εκτός Ένωσης για τη βελτίωση της υγείας των ευρωπαϊκών πολιτών, την αύξηση της ανταγωνιστικότητας και την ώθηση των δυνατοτήτων καινοτομίας των ευρωπαϊκών βιομηχανικών κλάδων και επιχειρήσεων στον τομέα της υγείας, ταυτόχρονα με τη διευθέτηση γενικότερων θεμάτων υγείας. Ιδιαίτερη έμφαση θα δοθεί στη διακρατική έρευνα (μετατροπή των βασικών ανακαλύψεων σε κλινικές εφαρμογές περιλαμβανομένης της επιστημονικής επαλήθευσης των πειραματικών αποτελεσμάτων), στην ανάπτυξη και επικύρωση νέων θεραπειών, σε μεθόδους για την προαγωγή της υγείας και την πρόληψη -συμπεριλαμβανομένης της προαγωγής της υγείας των παιδιών- στην υγιή γήρανση, σε διαγνωστικά εργαλεία και ιατρικές τεχνολογίες, καθώς και σε βιώσιμα και αποτελεσματικά συστήματα υγειονομικής περίθαλψης. Πιο συγκεκριμένα, η έρευνα για τις σπάνιες ασθένειες στο πλαίσιο του 7ου ΠΠ εστιάζει σε πανευρωπαϊκές μελέτες στους τομείς της φυσικής ιστορίας, της παθοφυσιολογίας και της ανάπτυξης προληπτικών, διαγνωστικών και θεραπευτικών παρεμβάσεων.

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

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

Το σχέδιο **ERA-NET**, στηριζόμενο από το 6ο ΠΠ, είναι αφιερωμένο στις σπάνιες ασθένειες (E-Rare)¹¹ για την ανάπτυξη κοινών και διακρατικών δραστηριοτήτων (έρευνα για τα εθνικά προγράμματα, εντοπισμός κενών και αλληλοεπικαλύψεων μεταξύ εθνικών ερευνητικών προγραμμάτων και δραστηριοτήτων στον τομέα των σπάνιων ασθενειών). Το E-Rare προβλέπει τη σύναψη σχέσεων βιώσιμης και μακροχρόνιας **συνεργασίας μεταξύ των κρατών μελών**, το συντονισμό των εθνικών ερευνητικών προγραμμάτων για την εξάλειψη της πολυδιάσπασης των ερευνητικών δραστηριοτήτων στον τομέα των σπάνιων ασθενειών και για την προώθηση πολυεπιστημονικών προσεγγίσεων. Προβλέπει επίσης την εναρμόνιση και την ανάπτυξη συνεργιών μεταξύ των εθνικών και/ή περιφερειακών ερευνητικών προγραμμάτων των συμμετεχουσών χωρών, την ανάπτυξη κοινής πολιτικής έρευνας για τις σπάνιες ασθένειες και τη διατήρηση μιας ευνοϊκής ανταγωνιστικής θέσης απέναντι στις ερευνητικές δραστηριότητες για τις σπάνιες ασθένειες σε άλλες περιοχές του κόσμου, όπως η Βόρεια Αμερική και η Ασία.

Η ΓΔ Υγείας και προστασίας των καταναλωτών συγκρότησε την ομάδα υψηλού επιπέδου για τις υπηρεσίες υγείας και ιατρικής περίθαλψης (HLG) ως μέσο για την προώθηση των εισηγήσεων που διατυπώθηκαν στο πλαίσιο της διαδικασίας προβληματισμού για την κινητικότητα των ασθενών. Μία από τις ομάδες εργασίας της ομάδας υψηλού επιπέδου είναι αρμόδια για τα **δίκτυα αναφοράς των κέντρων εμπειρογνωμοσύνης για τις σπάνιες ασθένειες**. Το 2006, η ομάδα εργασίας για τις σπάνιες ασθένειες υπέβαλε στην HLG μια έκθεση με τίτλο *Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical rare in the field of RD* («Συνεισφορά στη διαμόρφωση πολιτικής: Για μια ευρωπαϊκή συνεργασία στις υπηρεσίες υγείας και υγειονομικής περίθαλψης στον τομέα των σπάνιων ασθενειών»)¹², με επικαιροποιημένες πληροφορίες σχετικά με τα κέντρα αναφοράς στην Ευρώπη. Στην έκθεση περιγράφεται αναλυτικά η χρήση της έννοιας των δικτύων αναφοράς για τις σπάνιες ασθένειες στην Ευρώπη καθώς και οι αντίστοιχες λειτουργίες τους. Τα σχέδια εργασίας 2006 και 2007 για την εφαρμογή του κοινοτικού προγράμματος για τη δημόσια υγεία έχουν εισάγει ως προτεραιότητα για τον τομέα των σπάνιων ασθενειών τη σύσταση ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς για τις σπάνιες ασθένειες. Σύμφωνα με την προτεραιότητα αυτή, επιλέχθηκαν για χρηματοδότηση ορισμένα πιλοτικά σχέδια¹³ (για την κυστική ίνωση, σπάνιες αιμορραγικές διαταραχές, ανεπάρκεια άλφα-1-αντιθρυψίνης, πορφύρα, δυσμορφολογία, παιδιατρικό λέμφωμα Hodgking, ιστιοκύττωση και παιδιατρικές νευρολογικές παθήσεις).

Υπό το πρίσμα αυτό, το άρθρο 16 της **πρότασης οδηγίας του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου για τις υπηρεσίες υγείας**¹⁴ προβλέπει ότι: «*Τα κράτη μέλη, σε στενή συνεργασία με την Επιτροπή, διευκολύνουν την ανάπτυξη των ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς για την παροχή υψηλής ποιότητας και αποτελεσματικής ως προς το κόστος υγειονομικής περίθαλψης σε ασθενείς με παθήσεις που απαιτούν ιδιαίτερη συγκέντρωση πόρων ή εμπειρογνωμοσύνης.*»

ΕΝΔΥΝΑΜΩΣΗ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ

Η Παγκόσμια Τράπεζα ορίζει την ενδυνάμωση ως τη «*διαδικασία αύξησης της δυνατότητας ατόμων ή ομάδων να κάνουν επιλογές και να μετατρέπουν αυτές τις επιλογές σε επιθυμητές δράσεις και αποτελέσματα*». Η Παγκόσμια Οργάνωση Υγείας (ΠΟΥ) έχει περιγράψει την ενδυνάμωση ως «*προσπατούμενο για την υγεία*» και ως «*μια προδραστική στρατηγική συνεργασίας και αυτοφροντίδας των ασθενών για τη βελτίωση των επιδόσεων της υγείας και της ποιότητας ζωής των ασθενών με χρόνιες παθήσεις*». Με βάση τον ορισμό αυτό, η ενδυνάμωση

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

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

¹³ Τα σχέδια για το 2007 έχουν επιλεγεί για χρηματοδότηση και αναμένεται να λάβουν συγχρηματοδότηση υπό την προϋπόθεση της επιτυχούς έκβασης των διαδικασιών διαπραγμάτευσης με την Ευρωπαϊκή Επιτροπή και της υπογραφής της συμφωνίας επιδότησης.

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

προβάλλει ως μια αναγκαιότητα για τους πάσχοντες από σπάνιες ασθένειες, οι οποίες είναι χρόνιας μορφής, αντιμετωπίζονται δύσκολα, απαιτούν, λόγω της σπανιότητάς τους, συντονισμένες προσπάθειες για την επίτευξη προόδου στη θεραπεία τους και οι οποίες διαφεύγουν σε μεγάλο βαθμό της προσοχής της ερευνητικής/ιατρικής κοινότητας και των υπευθύνων χάραξης πολιτικής. Οι πάσχοντες από σπάνιες ασθένειες και οι οργανώσεις υποστηρίξις τους αποτελούν μία από τις πλέον ενδυναμωμένες ομάδες στον τομέα της υγείας, κυρίως ως αποτέλεσμα της κινητοποίησής τους για αναγνώριση και βελτιωμένη περίθαλψη. Στον τομέα της έρευνας για τις σπάνιες ασθένειες, εγκαινίασαν μια νέα εποχή γεφυρώνοντας το κενό που αγνοούσε εν πολλοίς αφενός η δημόσια έρευνα, μην αποδίδοντας τη δέουσα προσοχή ούτε στις απαιτήσεις ούτε στις προσδοκίες τους, και αφετέρου και η καθοδηγούμενη από την αγορά έρευνα, η οποία περιορίζεται σε ερευνητικά σχέδια προσοδοφόρα σε τέτοιο βαθμό ώστε να προσελκύουν ιδιωτικές επενδύσεις. Οι οργανώσεις των ασθενών διαδραματίζουν πλέον έναν ενεργητικό και κεντρικό ρόλο στον προσδιορισμό των πολιτικών και των έργων έρευνας για τις σπάνιες ασθένειες. Λόγω του μεγάλου αριθμού των σπάνιων ασθενειών, οι ευρωπαϊκές οργανώσεις ασθενών υπερβαίνουν τις 1.700. Πολλές από αυτές συμμετέχουν σε εθνικές συνομοσπονδίες για τις σπάνιες ασθένειες και/ή συνδέονται με κοινοτικές συντονιστικές οργανώσεις για συγκεκριμένες ασθένειες και/ή με κοινοτικές συντονιστικές οργανώσεις για σπάνιες ασθένειες όπως η Ευρωπαϊκή Οργάνωση για τις Σπάνιες Ασθένειες (Eurordis).¹⁵ Στη Eurordis συμμετέχουν οργανώσεις από 33 χώρες, γεγονός που καθιστά εφικτό έναν απευθείας διάλογο μεταξύ της Ευρωπαϊκής Επιτροπής, άλλων ενδιαφερόμενων μερών και της κοινότητας των ασθενών που πάσχουν από σπάνιες ασθένειες.

4. ΣΤΟΧΟΙ

Στόχος του παρόντος εγγράφου είναι να συγκεφαλαιώσει τα **απαραίτητα στοιχεία για μια αποτελεσματική πολιτική** η οποία θα επεξεργαστεί το μείζον θέμα των σπάνιων ασθενειών στην Ευρώπη. Ο στρατηγικός στόχος της κοινοτικής παρέμβασης στο συγκεκριμένο τομέα επικεντρώνεται στη βελτίωση των ευκαιριών των ασθενών για κατάλληλη και έγκαιρη διάγνωση, πληροφόρηση και περίθαλψη. Αυτό αναμένεται να συμβάλει με τη σειρά του στην επίτευξη του γενικού στόχου, ο οποίος συνίσταται στη βελτίωση των επιδόσεων υγείας και, κατ' επέκταση, στην αύξηση των ετών υγιούς ζωής, η οποία αποτελεί έναν από τους βασικούς δείκτες της στρατηγικής της Λισαβόνας¹⁶.

Για το σκοπό αυτό είναι απαραίτητη:

- **η ενίσχυση της συνεργασίας μεταξύ των κοινοτικών προγραμμάτων:** στα προγράμματα αυτά περιλαμβάνονται τα κοινοτικά προγράμματα για τη δημόσια υγεία, τα προγράμματα-πλαίσια για την έρευνα και την τεχνολογική ανάπτυξη, η στρατηγική για τα ορφανά φάρμακα, ο κανονισμός για τα παιδιατρικά φάρμακα¹⁷ και η στρατηγική για τις προηγμένες θεραπείες, η επικείμενη οδηγία για τις υπηρεσίες υγείας¹⁸, το κοινοτικό στατιστικό πρόγραμμα¹⁹ και οποιεσδήποτε άλλες υφιστάμενες ή μελλοντικές κοινοτικές πρωτοβουλίες.
- **η ενθάρρυνση της ΕΕ των 27 για την ανάπτυξη εθνικών στρατηγικών υγείας** για τη διασφάλιση ίσης πρόσβασης και διαθεσιμότητας στους τομείς της πρόληψης, διάγνωσης, θεραπείας και αποκατάστασης ατόμων με σπάνιες ασθένειες. Χρειάζονται περισσότερες

¹⁵ Βλ. <http://www.eurordis.org>

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

¹⁷ Κανονισμός (ΕΚ) αριθ. 1901/2006 του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου της 12ης Δεκεμβρίου 2006 για τα παιδιατρικά φάρμακα και για την τροποποίηση του κανονισμού (ΕΟΚ) αριθ. 1768/92, της οδηγίας 2001/20/ΕΚ, της οδηγίας 2001/83/ΕΚ και του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 726/2004

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

¹⁹ Απόφαση αριθ. 2367/2002/ΕΚ του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου της 16ης Δεκεμβρίου 2002 σχετικά με το κοινοτικό στατιστικό πρόγραμμα 2003-2007, όπως τροποποιήθηκε από την απόφαση αριθ. 787/2004/ΕΚ.

πρωτοβουλίες ευαισθητοποίησης του κοινού στα κράτη μέλη. Πέραν της κοινής γνώμης, οι ενέργειες αυτές πρέπει να στοχεύουν σε επαγγελματίες του τομέα της υγείας και των κοινωνικών υπηρεσιών, σε υπευθύνους χάραξης πολιτικής, σε διαχειριστές υπηρεσιών υγείας και κοινωνικών υπηρεσιών καθώς και στα μέσα ενημέρωσης. Αυτό θα μπορούσε να επιτευχθεί ιδίως μέσω μιας ετήσιας εκστρατείας ευαισθητοποίησης.

- η ενσωμάτωση της **χάραξης και διάδοσης κοινών κατευθυντήριων γραμμών πολιτικής** σε ολόκληρη την Ευρώπη: ειδικές δράσεις –σε τομείς όπως η έρευνα, τα κέντρα αναφοράς, η πρόσβαση σε πληροφόρηση, τα κίνητρα για την ανάπτυξη ορφανών φαρμάκων και ανίχνευσης ασθενειών κ.λπ.– σε μια βασική κοινή στρατηγική για τις σπάνιες ασθένειες. Η ανακοίνωση αναμένεται επίσης να ενισχύσει τη συνεργασία μεταξύ των κρατών μελών, εντός ενός κοινοτικού πλαισίου.

Οι γενικοί αυτοί στόχοι θα επιτευχθούν μέσω ειδικών στόχων και δράσεων.

4.1. Βελτίωση της ταυτοποίησης και των γνώσεων σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες

- **Κοινός ορισμός των σπάνιων ασθενειών στην ΕΕ:** Σύμφωνα με τον υφιστάμενο ορισμό των σπάνιων ασθενειών στην ΕΕ, ο οποίος θεσπίστηκε από το Συμβούλιο στο πρόγραμμα κοινοτικής δράσης όσον αφορά τις σπάνιες ασθένειες 1999-2003, σπάνιες είναι οι ασθένειες με επιπολασμό **χαμηλότερο των 5 ανά 10.000 άτομα** στην Ευρωπαϊκή Ένωση. Ο ίδιος ορισμός χρησιμοποιείται από τον ΕΜΕΑ (Ευρωπαϊκός Οργανισμός Φαρμάκων) για τον χαρακτηρισμό των ορφανών φαρμάκων (κανονισμός) καθώς και από αρκετά κράτη μέλη τα οποία έχουν λάβει συγκεκριμένες πρωτοβουλίες, όπως η Γαλλία, η Γερμανία, η Ιταλία, οι Κάτω Χώρες και η Ισπανία. Εντούτοις, το ΗΒ, η Σουηδία και η Δανία χρησιμοποιούν διαφορετικούς ορισμούς. Ακόμη και εάν ο τρέχων ορισμός θεωρείται πολύ ευρύς από ορισμένα ενδιαφερόμενα μέρη, η ΕΕ ευνοεί τη διατήρησή του.

Ερώτηση 1: Είναι ικανοποιητικός ο τρέχων ορισμός των σπάνιων ασθενειών;

- **Καλύτερη κωδικοποίηση και ταξινόμηση των σπάνιων ασθενειών:** Η ΕΕ καλείται να συνεργαστεί στενά με την ΠΟΥ στο πλαίσιο της διαδικασίας αναθεώρησης της ισχύουσας Διεθνούς Ταξινόμησης Νόσων (ICD), ούτως ώστε να διασφαλιστεί η κατάλληλη κωδικοποίηση και, ως εκ τούτου, η ιχνηλασιμότητα των σπάνιων ασθενειών σε όλα τα συστήματα πληροφόρησης σχετικά με την υγεία. Για το σκοπό αυτό απαιτείται η συνδρομή μιας ομάδας εργασίας για την ταξινόμηση και κωδικοποίηση των σπάνιων ασθενειών, η οποία θα ενεργεί ως συμβουλευτική ομάδα εργασίας της ΠΟΥ στο πλαίσιο της αναθεώρησης της ICD²⁰. Κρίνεται επίσης σκόπιμη η ενεργός συνεργασία του κοινοτικού στατιστικού προγράμματος, αμέσως μόλις καταστεί διαθέσιμη η 11η έκδοση της ICD (ICD-11), ούτως ώστε να διασφαλιστεί η χρήση της, συμπεριλαμβανομένων των νέων κωδικών για τις σπάνιες ασθένειες, στα πιστοποιητικά θανάτου και στα νοσοκομειακά συστήματα ταξινόμησης εξιτηρίων σε όλα τα κράτη μέλη. Παρόμοια προσπάθεια πρέπει να καταβληθεί για την κατάλληλη κωδικοποίηση των σπάνιων ασθενειών στα συστήματα κωδικοποίησης SnowMed και MedDRA.

Ερώτηση 2: Συμφωνείτε ότι υπάρχει επείγουσα ανάγκη βελτίωσης της κωδικοποίησης και της ταξινόμησης στο συγκεκριμένο τομέα;

- **Δημιουργία ενός καταλόγου σπάνιων ασθενειών:** Μεταξύ των παραγόντων που ευθύνονται για την περιθωριοποίηση του ζητήματος των σπάνιων ασθενειών είναι η άγνοια

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

του ποιες ασθένειες είναι σπάνιες. Κρίνεται απαραίτητη η παροχή ενός αξιόπιστου καταλόγου σπάνιων ασθενειών στο κοινό, ο οποίος θα επικαιροποιείται σε τακτική βάση και θα περιέχει τις ασθένειες ταξινομημένες ανά ιατρική ειδικότητα, επιπολασμό, μηχανισμό και αιτιολογία, ούτως ώστε να μεγιστοποιηθεί η ευαισθησία και να παρασχεθεί τεκμηριωτική υποστήριξη στην έρευνα και τη φύλαξη δεδομένων σε ένα γενικότερο πλαίσιο. Η Ευρωπαϊκή Επιτροπή καλείται να παράσχει χρηματοδοτική στήριξη σε αυτήν τη δραστηριότητα μέσω του προγράμματος για τη δημόσια υγεία.

Ερώτηση 3: Μπορεί ένας ευρωπαϊκός κατάλογος σπάνιων ασθενειών να συνδράμει το εθνικό /περιφερειακό σας σύστημα στην καλύτερη αντιμετώπιση των σπάνιων ασθενειών;

4.2. Βελτίωση της πρόληψης, της διάγνωσης και της περίθαλψης των ασθενών με σπάνιες ασθένειες

- **Διάδοση των κατάλληλων πληροφοριών:** Βασικό στοιχείο για τη βελτίωση της διάγνωσης και της περίθαλψης στον τομέα των σπάνιων ασθενειών είναι η παροχή επακριβών πληροφοριών σε μορφή προσαρμοσμένη στις ανάγκες των επαγγελματιών και των ασθενών. Από το 2000 και εξής, η βάση Orphanet²¹ για τις σπάνιες ασθένειες παρέχει πληροφορίες για περισσότερες από 5.000 ασθένειες σε έξι γλώσσες μέσω μιας περιεκτικής εγκυκλοπαίδειας των σπάνιων ασθενειών, ενός καταλόγου επαγγελματικών υπηρεσιών σε 35 χώρες, ενός καταλόγου ευρωπαϊκών κέντρων αναφοράς, μιας βάσης δεδομένων για τα ορφανά φάρμακα με πληροφορίες σχετικά με το στάδιο παρασκευής και διάδοσής τους στις χώρες της ΕΕ και μέσω ενός ευρέος φάσματος υπηρεσιών για συγκεκριμένες κατηγορίες ενδιαφερόμενων μερών, συμπεριλαμβανομένου ενός βοηθήματος για την ανάκτηση διαγνώσεων μέσω συμπτωμάτων και ενδείξεων καθώς και μιας βιβλιοθήκης με συστάσεις για καταστάσεις έκτακτης ανάγκης. Για την υλοποίηση της δραστηριότητας αυτής κρίνεται απαραίτητη η περαιτέρω χρηματοδοτική στήριξη της Ευρωπαϊκής Επιτροπής μέσω του προγράμματος για τη δημόσια υγεία και του 7ου ΠΠ.
- **Στήριξη στα δίκτυα χρηματοδότησης:** Ως προτεραιότητα δράσης προκύπτει η διασφάλιση της ανταλλαγής πληροφοριών μέσω των υφιστάμενων ευρωπαϊκών δικτύων πληροφόρησης, η προώθηση της καλύτερης ταξινόμησης, η ανάπτυξη στρατηγικών και μηχανισμών για την ανταλλαγή πληροφοριών μεταξύ των ενδιαφερόμενων μερών, ο καθορισμός σχετικών δεικτών υγείας, η ανάπτυξη συγκρίσιμων επιδημιολογικών δεδομένων σε επίπεδο ΕΕ και η στήριξη της ανταλλαγής βέλτιστων πρακτικών και ανάπτυξης μέτρων για ομάδες ασθενών. Η συνάφεια των εν εξελίξει σχεδίων έχει ήδη καταδειχθεί. Η στήριξη σχεδίων αυτού του είδους πρέπει να επιδιωχθεί τόσο σε εθνικό όσο και σε κοινοτικό επίπεδο. Ιδιαίτερα πρόσφορη προβάλλει και η παροχή υποστήριξης σε συγκεκριμένα διεθνή συνέδρια συναίνεσης. Για την υλοποίηση της δραστηριότητας αυτής, κρίνεται απαραίτητη η χρηματοδοτική στήριξη της Ευρωπαϊκής Επιτροπής, μέσω του προγράμματος για τη δημόσια υγεία και του 7ου ΠΠ.
- **Ανάπτυξη εθνικών/περιφερειακών κέντρων αναφοράς και θέσπιση κοινοτικών δικτύων αναφοράς:** Στην περίπτωση των σπάνιων ασθενειών εξίσου σπάνια είναι η σχετική εμπειρογνομosύνη. Σε ορισμένα κέντρα εμπειρογνομosύνης (ομοίως αποκαλούμενα κέντρα αναφοράς) έχει αναπτυχθεί ένα είδος τεχνογνωσίας στο οποίο προσφεύγουν ευρέως και άλλοι επαγγελματίες σε εθνικό ή διεθνές επίπεδο. Σε ορισμένες χώρες τα κέντρα αυτά είναι επισήμως αναγνωρισμένα, αλλά σε άλλες έχουν εδραιωθεί άτυπα λόγω φήμης. Ως πλέον αποτελεσματική προσέγγιση, η Ευρωπαϊκή Επιτροπή επέλεξε την παροχή

²¹ Βλ. <http://www.orpha.net/>

προτεραιότητας στη μεταξύ τους συνεργασία και ανταλλαγή γνώσεων. Όσον αφορά τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς (ERN), αναπτύχθηκαν ορισμένες βασικές αρχές οι οποίες καλύπτουν, μεταξύ άλλων, το ρόλο τους στην αντιμετώπιση των σπάνιων ασθενειών ή άλλων παθήσεων που απαιτούν εξειδικευμένη περίθαλψη, τους αριθμούς ασθενών και ορισμένα άλλα κριτήρια που πρέπει να πληρούν τα κέντρα αυτά. Τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς (ERN) πρέπει επίσης να λειτουργούν ως δίκτυα έρευνας και γνώσης τα οποία επικαιροποιούν και συμβάλλουν στα εκάστοτε επίκαιρα επιστημονικά αποτελέσματα, παρέχουν υπηρεσίες θεραπευτικής αντιμετώπισης σε ασθενείς από άλλα κράτη μέλη και διασφαλίζουν τη διαθεσιμότητα εγκαταστάσεων επακόλουθης θεραπείας, εφόσον χρειάζεται. Ο ορισμός των Ευρωπαϊκών Δικτύων Αναφοράς πρέπει επίσης να ανταποκρίνεται στην ανάγκη κατάλληλης διανομής υπηρεσιών και εμπειρογνωμοσύνης στη διευρυμένη Ευρωπαϊκή Ένωση. Η έκθεση 2006 της ειδικής ομάδας εργασίας της ΕΕ σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες *‘Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical rare in the field of RD’* («Συνεισφορά στη διαμόρφωση πολιτικής: για μια ευρωπαϊκή συνεργασία στον τομέα των σπάνιων ασθενειών»)²² συνιστά στα κράτη μέλη να συμβάλουν στην καθιέρωση των οικείων κέντρων εμπειρογνωμοσύνης και να τους παράσχουν χρηματοδοτική υποστήριξη στο μέτρο του εφικτού. Συνιστά επίσης στα κράτη μέλη να οργανώσουν δίοδους πρόσβασης των ασθενών τους στην περίθαλψη, μέσω της σύναψης δεσμών συνεργασίας με όλα τα απαραίτητα κέντρα εμπειρογνωμοσύνης, τόσο σε εθνικό όσο και σε διεθνές επίπεδο, όποτε αυτό κρίνεται σκόπιμο. Στην έκθεση προτείνεται να συνεχιστεί η χρηματοδοτική στήριξη που παρέχεται από τα κοινοτικά προγράμματα προς τα δίκτυα αναφοράς των κέντρων εμπειρογνωμοσύνης στον τομέα των σπάνιων ασθενειών, έως ότου η αξιολόγηση των αποτελεσμάτων της διαδικασίας δικτύωσης καταστεί διαθέσιμη για ανάληψη περαιτέρω δράσεων.

Ερώτηση 4: Είναι σκόπιμο να ευνοούν τα Ευρωπαϊκά Κέντρα Αναφοράς τη μεταφορά γνώσεων; Την κινητικότητα ασθενών; Και τα δύο; Πώς;

- **Ανάπτυξη της ηλεκτρονικής υγείας (e-Health) στον τομέα των σπάνιων ασθενειών:** Οι ηλεκτρονικές υπηρεσίες που έχουν αναπτυχθεί από τη βάση δεδομένων Orphanet και από άλλα χρηματοδοτούμενα από την ΕΕ έργα καταδεικνύουν σαφώς τον τρόπο με τον οποίο μπορούν οι ηλεκτρονικές τεχνολογίες να συμβάλλουν στην προώθηση των επαφών μεταξύ των ασθενών, στην ανταλλαγή βάσεων δεδομένων μεταξύ ερευνητικών ομάδων, στη συλλογή δεδομένων για κλινική έρευνα, στην εγγραφή εθελοντών ασθενών σε προγράμματα κλινικής έρευνας και στην υποβολή στους εμπειρογνώμονες περιστατικών τα οποία βελτιώνουν την ποιότητα των διαγνώσεων και της θεραπείας. **Τα επιγραμμικά και τα ηλεκτρονικά εργαλεία** είναι πολύ αποτελεσματικά και πρέπει να αποτελούν το δυνατό σημείο της στρατηγικής για τις σπάνιες ασθένειες. **Αυτά τα εργαλεία** είναι εκείνα τα οποία μπορούν να σώσουν τις ζωές των πασχόντων από σπάνιες ασθένειες σε **κατάσταση έκτακτης ανάγκης**. Για την υλοποίηση της δραστηριότητας αυτής, κρίνεται απαραίτητη η χρηματοδοτική στήριξη της Ευρωπαϊκής Επιτροπής μέσω του προγράμματος για τη δημόσια υγεία και του ΠΠ.

Ερώτηση 5: Είναι απαραίτητη η εφαρμογή επιγραμμικών και ηλεκτρονικών εργαλείων στο συγκεκριμένο τομέα;

- **Διαθεσιμότητα και προσπελασιμότητα αξιόπιστων διαγνωστικών δοκιμών, συμπεριλαμβανομένων των γενετικών δοκιμών:** Πολλές σπάνιες ασθένειες μπορούν

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

πλέον να διαγνωστούν μέσω βιολογικών δοκιμών οι οποίες συχνά είναι γενετικές δοκιμές. Οι δοκιμές αυτές αποτελούν βασικά στοιχεία για την κατάλληλη διαχείριση του ασθενή, καθώς καθιστούν εφικτή την έγκαιρη διάγνωση. Ενίοτε πρόκειται για τον ανιχνευτικό έλεγχο των μελών των οικογενειών των ασθενών ή για προγεννητικό έλεγχο. Δεδομένου του ευρέος φάσματος των διαθέσιμων δοκιμών καθώς και της ανάγκης σχεδιασμού και επικύρωσης μιας συγκεκριμένης δέσμης διαγνωστικών δοκιμασιών για κάθε μία από αυτές, καμία χώρα δεν μπορεί να είναι από μόνη της αυτάρκης όσον αφορά τη διαθεσιμότητα δοκιμών. Η διαπίστωση αυτή συνεπάγεται τη διακρατική ανταλλαγή γενετικού υλικού ασθενών και δοκιμών μεταξύ των εθνικών συνόρων. Η διακρατική ροή αποτελεί σαφώς ένα μηχανισμό ο οποίος συμπληρώνει ένα σημαντικό κενό στη διαθεσιμότητα δοκιμών για τις σπάνιες ασθένειες. Υπάρχει ανάγκη ενθάρρυνσης και διευκόλυνσης αυτής της ανταλλαγής μέσω σαφώς διατυπωμένων, διαφανών **προτύπων και διαδικασιών διαμορφωμένων από κοινού σε κοινοτικό επίπεδο**. Ομοίως, προκύπτει αναγκαία η ελαχιστοποίηση των νομοθετικών αποκλίσεων μεταξύ των χωρών όσον αφορά πρακτικές εμπιστευτικότητας, την επιστροφή των ιατρικών δαπανών, τη μεταφορά και φύλαξη δειγμάτων και την πιστοποίηση των εργαστηρίων. Πρέπει να ενθαρρύνεται η συμμετοχή των εργαστηρίων σε **δοκιμές αξιολόγησης της επάρκειάς τους**, με ιδιαίτερη έμφαση στην αναφορά των αποτελεσμάτων. Πρέπει επίσης να διασφαλίζεται η παροχή υπηρεσιών γενετικής συμβουλευτικής πριν και μετά τη διεξαγωγή των δοκιμών. Αυτό απαιτεί την παροχή του κατάλληλου επιπέδου υποστήριξης (ανάλογα με τον αριθμό των δοκιμών ανά έτος) στα **εργαστήρια αναφοράς**. Την τελευταία διετία, τα ενδιαφερόμενα μέρη (η Ευρωπαϊκή Επιτροπή²³, το Συμβούλιο της Ευρώπης και ιδίως ο ΟΟΣΑ²⁴) έχουν εργαστεί στο πεδίο της πολιτικής για τη διασφάλιση ποιότητας.

Ερώτηση 6: Τι μπορεί να γίνει για την περαιτέρω βελτίωση της πρόσβασης σε ποιοτικές δοκιμές στον τομέα των σπάνιων ασθενειών?

- **Αξιολόγηση των στρατηγικών ελέγχου του πληθυσμού (συμπεριλαμβανομένου του νεογνικού ελέγχου) για σπάνιες ασθένειες:** Ο προληπτικός έλεγχος των νεογνών για φαινοτυκονουρία και συγγενή υποθυρεοειδισμό είναι μια τρέχουσα πρακτική στην Ευρώπη η οποία έχει αποδειχθεί ιδιαίτερα αποτελεσματική στην πρόληψη αναπηριών σε παιδιατρικούς ασθενείς. Με την εξέλιξη της τεχνολογίας έχει καταστεί εφικτή η διεξαγωγή πλήθους δοκιμών -μεταξύ των οποίων και δοκιμές με τη βοήθεια ρομπότ-, σε χαμηλό κόστος και για ένα ευρύ φάσμα σπάνιων ασθενειών, ιδίως διαταραχές του μεταβολισμού και γενετικές παθήσεις. Το γεγονός αυτό δεν δικαιολογεί όμως την ενσωμάτωση των εν λόγω δοκιμών στις πολιτικές για τον προληπτικό έλεγχο του πληθυσμού χωρίς προσεκτική αξιολόγηση, με βάση τα κριτήρια που θεσπίστηκαν από την ΠΟΥ το 1965 (έλεγχος ημερομηνίας), καθώς ο προληπτικός έλεγχος μπορεί να αποβεί επιβλαβής για όσους υποβάλλονται σε αυτόν ενώ ταυτόχρονα απορροφά σημαντικούς δημόσιους πόρους. Επί του παρόντος, είναι χαμηλό το επίπεδο συναίνεσης ως προς το ποιες ασθένειες δικαιολογούν μια προσέγγιση συστηματικού προληπτικού ελέγχου σύμφωνα με τα κριτήρια της ΠΟΥ. Η οργάνωση προληπτικών ελέγχων του πληθυσμού ή στοχευμένων ελέγχων αποτελεί συνάρτηση διαφόρων παραγόντων όπως η ποιότητα και η αξιοπιστία της εκάστοτε δοκιμής, η διαθεσιμότητα αποτελεσματικής θεραπείας/παρέμβασης για όσους υποβάλλονται στον έλεγχο, ο επιπολασμός της ασθένειας και η σοβαρότητά της καθώς και η δυνατότητα επιλογής που έχει η κοινωνία και η αξία που αυτή αποδίδει στον προληπτικό έλεγχο. Συνιστάται, επομένως, η ενθάρρυνση της συνεργασίας στο συγκεκριμένο τομέα, ούτως

²³ Βλ. <http://www.eurogentest.org/>

²⁴ Βλ. OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing (Κατευθυντήριες γραμμές του ΟΟΣΑ για τη διασφάλιση ποιότητας στις μοριακές γενετικές δοκιμές) (<http://en.eurogentest.org/files/public/QAGuidelineseng.pdf>)

ώστε να προκύψουν τα στοιχεία στα οποία θα βασιστούν μελλοντικά οι αποφάσεις σε επίπεδο κρατών μελών.

Ερώτηση 7: Θεωρείτε επιτακτική την ανάγκη αξιολόγησης, σε κοινοτικό επίπεδο, των δυνατικών προληπτικών ελέγχων του πληθυσμού για σπάνιες ασθένειες;

- **Μέτρα πρωτογενούς πρόληψης στο μέτρο του εφικτού:** Οι σπάνιες ασθένειες για τις οποίες είναι εφικτή η πρωτογενής πρόληψη είναι ελάχιστες. Οι περιβαλλοντικοί παράγοντες ευθύνονται για ένα ευρύ φάσμα σπάνιων συγγενών δυσπλασιών και παιδικών καρκίνων. Αυτό που χρειάζεται για την πρόληψη αυτών των σπάνιων ασθενειών είναι η επικέντρωση των μέτρων για τη δημόσια υγεία στην περίοδο πριν από τη σύλληψη και κατά την κύηση, με ειδικότερη έμφαση στους σημαντικότερους καθοριστικούς παράγοντες για την υγεία – διατροφή, παχυσαρκία, αλκοόλ, κάπνισμα, χρήση ναρκωτικών ουσιών για ψυχαγωγικούς σκοπούς και περιβαλλοντική ρύπανση. Στον εμβολιασμό κατά νόσων όπως η ερυθρά (για την πρόληψη του συνδρόμου της συγγενούς ερυθράς) πρέπει να λαμβάνονται υπόψη οι επιπτώσεις της μετανάστευσης μεταξύ χωρών με διαφορετικές πολιτικές εμβολιασμού. Επιπλέον, στο πλαίσιο της διαχείρισης χρόνιων παθήσεων όπως ο διαβήτης, η επιληψία και η στειρότητα, ιδιαίτερη προσοχή πρέπει να δίνεται στις γυναίκες κατά την περίοδο πριν από τη σύλληψη και κατά τα πρώτα στάδια της κύησης. Μεταξύ των πιθανών παρεμβάσεων συγκαταλέγεται η αύξηση της πρόσληψης φολικού οξέος από τις γυναίκες πριν από τη σύλληψη, ούτως ώστε να προλαμβάνονται ελλείμματα του νωτιαίου σωλήνα (π.χ. δισχιδής ράχη) και άλλες δυσπλασίες. Από πλήθος μελετών προκύπτει ότι η επαρκής πρόσληψη φολικού οξέος κατά την περίοδο πριν από τη σύλληψη μπορεί να προλάβει περισσότερα από τα μισά ελλείμματα του νωτιαίου σωλήνα. Η δράση στο συγκεκριμένο τομέα πρέπει να αποτελέσει αντικείμενο συζήτησης, σε κοινοτικό επίπεδο, σχετικά με τον καθορισμό των σπάνιων ασθενειών για τις οποίες μπορούν να αποβούν επιτυχή τα μέτρα πρωτογενούς πρόληψης.
- **Βέλτιστες πρακτικές στην περίθαλψη των πασχόντων από σπάνιες ασθένειες:** Ο προσδιορισμός και η περιγραφή βέλτιστων πρακτικών είναι θεμελιώδους σημασίας για την ανταλλαγή πληροφοριών και δεδομένων που αφορούν αποτελεσματικές στρατηγικές για την αντιμετώπιση των σπάνιων ασθενειών και, κατ' επέκταση, για τη βελτίωση των πληροφοριών και των γνώσεων σχετικά με τη διαμόρφωση βέλτιστων πρακτικών σε σχέση με την περίθαλψη των πασχόντων από σπάνιες ασθένειες. Η ανταλλαγή βέλτιστων πρακτικών θα επιτρέψει στα κράτη μέλη της ΕΕ να αξιοποιήσουν τη συσσωρευμένη εμπειρία προκειμένου να καταστεί εφικτή η δημιουργία δικτύων μεταξύ των διαφόρων φορέων παροχής υπηρεσιών περίθαλψης για κάθε σπάνια ασθένεια. Η συγκριτική αξιολόγηση σε επίπεδο κρατών μελών αναμένεται να αυξήσει τις πιθανότητες επιτυχίας στην αντιμετώπιση των σπάνιων ασθενειών.
- **Ίση πρόσβαση στα ορφανά φάρμακα:** Παρά τα επιτυχή κίνητρα για την ανάπτυξη και την καταχώριση των ορφανών φαρμάκων, η πρόσβαση των πολιτών σε θεραπείες σωτήριες για τη ζωή περιορίζεται για δύο λόγους. Εν πρώτοις, ορισμένες παρασκευάστριες εταιρίες δεν διαθέτουν στις αγορές όλων των κρατών μελών προϊόντα που έχουν λάβει άδεια κυκλοφορίας, λόγω περιορισμών ως προς την καταχώριση σε επίπεδο κράτους μέλους. Κατά δεύτερο λόγο, έχουν αναφερθεί διοικητικές καθυστερήσεις (οι οποίες υπερβαίνουν κατά πολύ το νόμιμο όριο των 180 ημερών) όσον αφορά τη διαθεσιμότητα των ορφανών φαρμάκων²⁵. Για τους δύο αυτούς λόγους, τα κράτη μέλη παρουσιάζουν σημαντικές διαφορές στον αριθμό των διαθέσιμων φαρμάκων. Η κατάσταση αυτή απαιτεί την εξεύρεση

²⁵ Έρευνα του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Ασθένειες (EURORDIS) σχετικά με τη διαθεσιμότητα των ορφανών φαρμάκων και εκθέσεις της COMP.

λύσεων. Προβάλλει σκόπιμο να υποβάλει η Επιτροπή ανά διετία έκθεση προς το Συμβούλιο και το Κοινοβούλιο στην οποία θα προσδιορίζονται τα κωλύματα αυτά (καθυστερήσεις, κυκλοφορία στην αγορά, πρόσβαση, αποζημίωση, τιμές κ.λπ.) και θα προτείνονται οι απαραίτητες νομοθετικές τροπολογίες, ούτως ώστε να διασφαλίζεται **ίση πρόσβαση** στα ορφανά φάρμακα σε ολόκληρη την Ευρώπη. Τα νοσοκομειακά ορφανά φάρμακα πρέπει να χρηματοδοτούνται σε βαθμίδα διοίκησης ανώτερη των τοπικών νοσοκομείων, ούτως ώστε να διασφαλίζεται η δυνατότητα χορήγησης των φαρμάκων αυτών στους ασθενείς.

Ερώτηση 8: Θεωρείτε ότι το πρόβλημα της διαθεσιμότητας των ορφανών φαρμάκων θα πρέπει να επιλυθεί σε εθνικό ή σε κοινοτικό επίπεδο;

- **Ιατροτεχνολογικά βοηθήματα και διαγνωστική στον τομέα των ορφανών φαρμάκων:** Ο κανονισμός για τα ορφανά φαρμακευτικά προϊόντα δεν καλύπτει το πεδίο των ιατροτεχνολογικών βοηθημάτων και της διαγνωστικής. Το περιορισμένο, όμως, μέγεθος της αγοράς αποτελεί αντικίνητρο για την ανάπτυξη προϊόντων για πάσχοντες από σπάνιες ασθένειες. Οι πρωτοβουλίες κινητοποίησης του κλάδου στο πεδίο των ιατροτεχνολογικών βοηθημάτων και της διαγνωστικής για τις σπάνιες ασθένειες πρέπει να διερευνηθούν με βάση την εμπειρία από τα ορφανά φαρμακευτικά προϊόντα.

Ερώτηση 9: Είναι σκόπιμη η έκδοση ενός κοινοτικού κανονισμού για τα ορφανά φάρμακα στο πεδίο των ιατροτεχνολογικών βοηθημάτων και της διαγνωστικής;

- **Αξιολόγηση της τεχνολογίας υγείας για τα ορφανά φάρμακα:** Η αξιολόγηση της τεχνολογίας υγείας για τα ορφανά φάρμακα, η οποία πρέπει να διενεργείται πριν από τον καθορισμό της τιμής και του ύψους της επιστροφής των ιατρικών δαπανών, αποτελεί έναν επιπρόσθετο παράγοντα ο οποίος διαδραματίζει καθοριστικό ρόλο στην καθυστέρηση ή ακόμη και στην παρεμπόδιση της πρόσβασης των ασθενών σε θεραπείες. Οι μέθοδοι που χρησιμοποιούνται για την αξιολόγηση της σχέσης κόστους/αποτελεσματικότητας των φαρμάκων για κοινές παθήσεις δεν εφαρμόζονται στα ορφανά φάρμακα, ενώ στην πλειοψηφία των περιπτώσεων οι συγκριτικοί δείκτες και τα σχετικά δεδομένα σπανίζουν. Επιπλέον, η ηθική προσέγγιση του ζητήματος δεν μπορεί να εδράζεται αποκλειστικά σε οικονομικά κριτήρια, καθώς η οικονομική αξιολόγηση αποτελεί ένα μόνον εκ των στοιχείων της διαδικασίας λήψης αποφάσεων, στο πλαίσιο της οποίας πρέπει να συνυπολογίζονται οι επιλογές και οι προτιμήσεις της κοινότητας. Ως εκ τούτου, κρίνεται σκόπιμη η συντονισμένη προσέγγιση του συγκεκριμένου θέματος από τα κράτη μέλη. Επιπροσθέτως, πρέπει να ενθαρρυνθεί η έρευνα των σχετικών μεθόδων αξιολόγησης, λαμβανομένων υπόψη των ασθενών.
- **Συντονισμένα προγράμματα παρηγορητικής χρήσης:** Είναι απαραίτητη η βελτίωση του συστήματος χορήγησης φαρμάκων στους ασθενείς σε κατάσταση ανάγκης (του αποκαλούμενου συστήματος παρηγορητικής χρήσης), πριν από την έγκριση και/ή την επιστροφή δαπανών για τα νέα φάρμακα. Η χορήγηση θεραπειών παρηγορητικής χρήσης πρέπει να αποτελεί αρμοδιότητα του ιατρού, του παρασκευαστή του προϊόντος και των αρχών. Υπενθυμίζεται ότι πολλά ορφανά φάρμακα παρασκευάζονται από μικρές και μεσαίες εταιρίες οι οποίες δεν είναι σε θέση να υποστηρίξουν μακροχρόνια προγράμματα παρηγορητικής χρήσης χωρίς την παρέμβαση δημόσιων φορέων και χωρίς χρηματοδοτική στήριξη. Το συγκεκριμένο ζήτημα πρέπει να αποτελέσει αντικείμενο συντονισμού μεταξύ των κρατών μελών με την υποστήριξη της Ευρωπαϊκής Επιτροπής. Το άρθρο 83 του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 726/2004 θεσπίζει τη δυνατότητα των κρατών μελών να ασκούν την αρμοδιότητά τους σε θέματα παρηγορητικής χρήσης και προβλέπει ότι ο ΕΜΕΑ (Ευρωπαϊκός Οργανισμός Φαρμάκων) μπορεί να εκδίδει γνώμη όσον αφορά τους όρους

χρήσης και διανομής ενός φαρμακευτικού προϊόντος όταν προβλέπεται παρηγορητική χρήση.

- **Η παροχή εξειδικευμένων κοινωνικών υπηρεσιών** είναι κεντρικής σημασίας για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ατόμων που πάσχουν από κάποια σπάνια ασθένεια. Μεταξύ των διαφόρων κοινωνικών υπηρεσιών, ως ιδιαίτερα πρόσφορες για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής τόσο των ασθενών όσο και των ατόμων –συνήθως των μελών της οικογένειας– που τους παρέχουν φροντίδα έχουν προσδιοριστεί υπηρεσίες όπως: **υπηρεσίες φροντίδας ανάπαυλας**: δίνουν στους ασθενείς και σε αυτούς που έχουν αναλάβει τη φροντίδα τους τη δυνατότητα να οργανώσουν τη ζωή τους, επιτρέποντάς τους διαλείμματα για ξεκούραση· **υπηρεσίες πληροφόρησης και γραμμές βοήθειας**: παρέχουν στους ασθενείς και στους φροντιστές περισσότερες δυνατότητες πρόσβασης σε πληροφορίες σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες από τις οποίες πάσχουν και τις οποίες καλούνται να διαχειρίζονται σε καθημερινή βάση· **προγράμματα θεραπευτικής αναψυχής για παιδιά και νεαρούς ενήλικες**: παρέχουν στους ασθενείς μια άλλη οπτική της ζωής, διαφορετική της ασθένειας· **χρηματοδοτική στήριξη**: συμβάλλει στην καταπολέμηση της εκπτώχευσης μέσω της αναγνώρισης των υπηρεσιών των φροντιστών οι οποίοι συνδυάζουν μισθωτή εργασία με άμισθες υπηρεσίες φροντίδας· **ψυχολογική υποστήριξη**. Η Ευρωπαϊκή Επιτροπή καλείται να παράσχει χρηματοδοτική στήριξη στη δραστηριότητα αυτή μέσω του προγράμματος για τη δημόσια υγεία και των σχεδίων δράσης για την αναπηρία.

Ερώτηση 10: Τι είδους εξειδικευμένες κοινωνικές και εκπαιδευτικές υπηρεσίες πρέπει να συνιστώνται σε κοινοτικό και εθνικό επίπεδο για τους πάσχοντες από σπάνιες ασθένειες και τις οικογένειές τους;

4.3. Επιτάχυνση της έρευνας και των εξελίξεων στον τομέα των σπάνιων ασθενειών και των ορφανών φαρμάκων

- **Παροχή υποστήριξης σε τράπεζες δεδομένων, μητρώα, χώρους αποθήκευσης και βιοτράπεζες**: Τα μητρώα και οι βάσεις δεδομένων αποτελούν βασικά εργαλεία για την ανάπτυξη της κλινικής έρευνας στον τομέα των σπάνιων ασθενειών. Είναι ο μόνος τρόπος συγκέντρωσης δεδομένων για την επίτευξη ενός ικανοποιητικού μεγέθους δείγματος για επιδημιολογικές και/ή κλινικές έρευνες. Τα μητρώα των ασθενών υπό αγωγή με ορφανά φάρμακα είναι ιδιαίτερος χρήσιμα, καθώς καθιστούν εφικτή τη συγκέντρωση στοιχείων σχετικά με την αποτελεσματικότητα της εκάστοτε θεραπείας και των πιθανών της ανεπιθύμητων ενεργειών, δεδομένου ότι τη στιγμή που χορηγείται συνήθως η άδεια κυκλοφορίας τα σχετικά στοιχεία –αν και εμπειριστατωμένα– παραμένουν περιορισμένα. Πρέπει να υποστηρίζονται συνεργατικές προσπάθειες για την καθιέρωση της συλλογής δεδομένων και της τήρησής τους, υπό την προϋπόθεση ότι οι πόροι αυτοί είναι προσπελάσιμοι βάσει συμπεφωνημένων κανόνων. Πολλά δίκτυα που δραστηριοποιούνται στο πεδίο της έρευνας και της δημόσιας υγείας και τα οποία χρηματοδοτούνται από τη ΓΔ Έρευνας και τη ΓΔ Υγείας και προστασίας των καταναλωτών έχουν δημιουργήσει κοινές υποδομές αυτού του είδους, οι οποίες αποδείχτηκαν ιδιαίτερα αποτελεσματικά εργαλεία για τη βελτίωση των σχετικών γνώσεων καθώς και για την οργάνωση σχετικών κλινικών δοκιμών. Ένα εξειδικευμένο δίκτυο, όπως για παράδειγμα η EuroBioBank²⁶, αποτελεί πολύτιμο ευρωπαϊκό πόρο ο οποίος απαιτεί μακροχρόνια χρηματοδότηση και κοινοτικές προσεγγίσεις προκειμένου να αναπτυχθεί πλήρως και να βελτιστοποιηθεί η χρήση του. Αυτό το είδος πρωτοβουλίας πρέπει να υποστηρίζεται σε εθνικό και κοινοτικό επίπεδο, ενώ για

²⁶ Βλ. <http://www.eurobiobank.org>

τις σχετικές υποδομές πρέπει να εξασφαλίζεται, αμέσως μόλις αποδεικνύεται η σκοπιμότητά τους, μακροχρόνια χρηματοδότηση. Το ίδιο ισχύει για την αποθήκευση βιολογικών δειγμάτων και τις βιοτράπεζες. Ιδιαίτερα αναγκαία για τη δημιουργία βιοτραπεζών για τις σπάνιες ασθένειες είναι η συλλογή και φύλαξη υλικού προερχόμενου από ασθενείς με πολύ σπάνιες ασθένειες, ακόμη και απουσία πρωτοκόλλου εν εξελίξει έρευνας. Οι τομείς που καλούνται να υποστηρίξουν τα κράτη μέλη και η Ευρωπαϊκή Επιτροπή είναι τα πρότυπα ποιότητας, συμπεριλαμβανομένης της ανάπτυξης στρατηγικών και εργαλείων για την περιοδική παρακολούθηση της ποιότητας και την εκκαθάριση βάσεων δεδομένων· μια ελάχιστη κοινή δέσμη δεδομένων συλλεγόμενων για σκοπούς επιδημιολογικούς και δημόσιας υγείας· έμφαση στη φιλικότητα προς το χρήστη, διαφάνεια και συνδεσιμότητα βάσεων δεδομένων· δικαιώματα πνευματικής ιδιοκτησίας, επικοινωνία μεταξύ βάσεων δεδομένων/μητρώων (γενετικών και εν γένει διαγνωστικών, κλινικών και εποπτικών κ.λπ.). Πρέπει επίσης να δοθεί βαρύτητα στη σύνδεση διεθνών (ευρωπαϊκών) βάσεων δεδομένων με εθνικές και/ή περιφερειακές βάσεις, εφόσον υπάρχουν.

Ερώτηση 11: Ποιο μοντέλο διακυβέρνησης και καθεστώτος χρηματοδότησης κρίνετε κατάλληλο για τα μητρώα, τις βάσεις δεδομένων και τις βιοτράπεζες;

- **Βιοδείκτες:** Οι βιολογικοί δείκτες (βιοδείκτες) είναι «αντικειμενικά μετρήσιμοι δείκτες των βιολογικών διαδικασιών». Χρησιμεύουν στη διάγνωση μιας ασθένειας καθώς και στην αξιολόγηση της εξέλιξης και της απόκρισής της στις θεραπευτικές παρεμβάσεις. Στον ορισμό των βιοδεικτών εμπίπτει ένας μεγάλος αριθμός των διαγνωστικών δοκιμών που χρησιμοποιούνται στην τρέχουσα πρακτική (ογκολογικοί δείκτες, τμήματα αλληλουχιών DNA τα οποία προκαλούν ή σχετίζονται με μια νόσο). Οι λειτουργικές και ακτινολογικές αξιολογήσεις μπορούν επίσης να θεωρηθούν βιοδείκτες. Κατά την αξιολόγηση της εξέλιξης μιας ασθένειας και των πιθανών νέων θεραπειών, οι βιοδείκτες μπορούν να χρησιμοποιούνται ως υποκατάστατα φυσικών τελικών σημείων, όπως η επιβίωση ή η μη αναστρέψιμη νοσηρότητα, τα οποία απαιτούν όμως μεγάλης διάρκειας περιόδους παρατήρησης και μεγάλους πληθυσμούς ασθενών. Αυτό ισχύει ιδίως για τις σπάνιες ασθένειες λόγω του μικρού αριθμού των ατόμων που προσβάλλονται από την κάθε μία. Έχουν ήδη χορηγηθεί άδειες κυκλοφορίας βάσει της χρήσης βιοδεικτών ως τελικών σημείων της αποτελεσματικότητας των σχετικών φαρμάκων. Οι νέες τεχνικές μοριακής βιολογίας (π.χ. η γονιδιωματική, η πρωτεϊνωματική, η συνδυαστική χημεία), οι οποίες επιτρέπουν την ταυτόχρονη ταυτοποίηση μεγάλου αριθμού βιοδεικτών, έχουν δώσει ώθηση στον τομέα της ανακάλυψης βιοδεικτών. Η κοινοτική υποστήριξη νέων τεχνικών για την ανακάλυψη βιοδεικτών, συμπεριλαμβανομένων των ακτινοδιαγνωστικών και λειτουργικών τεχνικών, είναι καίριας σημασίας. Ακόμη πιο κρίσιμη είναι η υποστήριξη μελετών και δραστηριοτήτων για την επικύρωση και την κλινική χρήση πιθανών βιοδεικτών. Η διαδικασία αυτή είναι μακροσκελής, δαπανηρή και, επί του παρόντος, μη αποτελεσματική. Όσον αφορά στον τομέα των σπάνιων ασθενειών, η διαδικασία αυτή θα μπορούσε να επωφεληθεί από δραστηριότητες χρηματοδότησης για την αξιολόγηση της εγκυρότητας συγκεκριμένων βιοδεικτών (ή ομάδων βιοδεικτών) σε όσο το δυνατόν περισσότερους ασθενείς (δίκτυα αναφοράς) καθώς και από την εντεινόμενη συνεργασία μεταξύ της φαρμακευτικής βιομηχανίας και της ακαδημαϊκής κοινότητας, ούτως ώστε να διασφαλιστεί η ολοκλήρωση της διαδρομής «από τον πάγκο του εργαστηρίου έως την κλίνη του ασθενούς».
- **Προστασία δεδομένων:** Όλες αυτές οι υποδομές πρέπει να εφαρμόζονται σύμφωνα με κοινοτικούς κανονισμούς και συμφωνίες σχετικά με τον εμπιστευτικό χαρακτήρα των δεδομένων και την προστασία του απορρήτου των ασθενών. Ιδιαίτερη προσοχή εφιστάται

στην κοινοτική οδηγία για την προστασία δεδομένων²⁷. Η πρωτοβουλία IDA (Ανταλλαγή Δεδομένων μεταξύ Διοικήσεων)²⁸ πρέπει να εξεταστεί υπό το πρίσμα της ωφέλειάς της για τις δραστηριότητες στον τομέα των σπάνιων ασθενειών, ούτως ώστε να διευκολυνθεί η δημιουργία ευρωπαϊκών μητρώων για ορισμένες σπάνιες ασθένειες μεγάλης σημασίας για τη δημόσια υγεία.

- **Δίκτυα έρευνας για τις σπάνιες ασθένειες:** Βασικό συστατικό επιτυχίας είναι η ύπαρξη συντονισμένων ερευνητικών σχεδίων σε κοινοτικό επίπεδο. Ο συντονισμός των δικτύων πρέπει να υποστηρίζεται τόσο σε εθνικό όσο και σε κοινοτικό επίπεδο, ενώ οι σπάνιες ασθένειες πρέπει να εξακολουθήσουν να αποτελούν προτεραιότητα στα μελλοντικά προγράμματα της ΓΔ Έρευνα. Επιπλέον, είναι σκόπιμη η εισαγωγή νέων πεδίων όπως η κοινωνική έρευνα για τις σπάνιες ασθένειες.
- **Συντονισμός μεταξύ των φορέων χρηματοδότησης των κρατών μελών:** Το σχέδιο ERA-NET, χρηματοδοτούμενο από το 6ο ΠΠ της ΕΕ, το οποίο συντονίζει επί του παρόντος τις πολιτικές χρηματοδότησης για τις σπάνιες ασθένειες σε επτά χώρες, αποτελεί παράδειγμα επιτυχούς επίλυσης του κατακερματισμού των ερευνητικών προσπαθειών. Η προσέγγιση αυτή πρέπει να συνεχιστεί με την ενθάρρυνση της συμμετοχής επιπρόσθετων κρατών μελών.
- **Εντατικοποίηση της έρευνας:** Για την πλειονότητα των σοβαρών σπάνιων ασθενειών που είναι δυνητικά ιάσιμες δεν υπάρχει επί του παρόντος συγκεκριμένη θεραπεία. Την ανάπτυξη θεραπειών παρακωλύουν τρεις ανασταλτικοί παράγοντες: η έλλειψη κατανόησης των υποκείμενων παθοφυσιολογικών μηχανισμών, η ελλιπής υποστήριξη εκ μέρους των δημόσιων φορέων των πρώιμων σταδίων της κλινικής ανάπτυξης και η έλλειψη ενδιαφέροντος από τη φαρμακευτική βιομηχανία. Όντως, το υψηλό κόστος της ανάπτυξης φαρμάκων, σε συνδυασμό με την εκτιμώμενη χαμηλή απόδοση της επένδυσης (λόγω του πολύ μικρού αριθμού των ασθενών), έχει αποθαρρύνει τη φαρμακευτική βιομηχανία από την ανάπτυξη φαρμάκων για σπάνιες ασθένειες, παρά τις τεράστιες ιατρικές ανάγκες. Αν και οι κανονισμοί για τα ορφανά φάρμακα έχουν διευκολύνει σαφώς την ανάπτυξη θεραπειών για τις σπάνιες ασθένειες, εξακολουθούν να υφίστανται σοβαρές δυσχέρειες και να χρειάζονται επιπρόσθετες πρωτοβουλίες. Δεδομένου ότι ο εντοπισμός των θεραπευτικών στόχων εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από το γενετικό και το μοριακό χαρακτηρισμό των ασθενειών καθώς και από την καλύτερη κατανόηση των βιολογικών μηχανισμών, αποκτά κρίσιμη σημασία η εντατικοποίηση της παθοφυσιολογικής και της κλινικής έρευνας για τις σπάνιες ασθένειες. Με τις εξελίξεις στο πεδίο της έρευνας, στον προσδιορισμό της αλληλουχίας του ανθρώπινου γονιδιώματος και στην ανάπτυξη υψηλής απόδοσης εργαλείων γονιδιωματικής και μεταγονιδιωματικής έρευνας, προβάλλει εφικτή η αποκάλυψη των υποκείμενων μηχανισμών πολλών σπάνιων γενετικών διαταραχών στο άμεσο μέλλον. Όσον αφορά αυτές τις διαταραχές, χρειάζεται προώθηση της θεραπευτικής έρευνας, συμπεριλαμβανομένης της καινοτόμου βιοτεχνολογικής έρευνας (μονοκλωνικά αντισώματα, κυτταρική και γονιδιωματική θεραπεία και θεραπεία ενζυμικής αντικατάστασης) καθώς και της κλασικής θεραπευτικής έρευνας η οποία βασίζεται στην αναζήτηση δραστικών χημικών ενώσεων. Ακόμη και στον τομέα των σπάνιων γενετικών διαταραχών, η ανακάλυψη φαρμάκων προσανατολίζεται σε μεγάλο βαθμό στην επιλογή χημικών ενώσεων που δρουν κατά προσδιορισμένων βιολογικών στόχων. Εφόσον όμως στην πλειοψηφία των περιπτώσεων οι φαρμακοβιομηχανίες δεν προβαίνουν στο πρωταρχικό αυτό βήμα, είναι σκόπιμο οι προσπάθειες να στραφούν στην προσέλκυση του

²⁷ Οδηγία 95/46/ΕΚ του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου της 24ης Οκτωβρίου 1995 για την προστασία των φυσικών προσώπων έναντι της επεξεργασίας δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα και για την ελεύθερη κυκλοφορία των δεδομένων αυτών

²⁸ Βλ. <http://europa.eu.int/idabc/>

ενδιαφέροντος του δημόσιου τομέα. Η ακαδημαϊκή έρευνα στο πεδίο της προκλινικής ανάπτυξης φαρμάκων απαιτεί κοινοτική στήριξη. Ομοίως, πρέπει να ενθαρρυνθεί η δημιουργία συνδέσμων με τις ευρωπαϊκές πλατφόρμες υψηλής απόδοσης που τίθενται επί του παρόντος σε εφαρμογή, σε συνδυασμό με τη χρήση κοινών ευρωπαϊκών μοριακών βιβλιοθηκών. Οι μελέτες στο σημείο τομής των φαρμακευτικών εταιριών με οργανισμούς του δημόσιου τομέα πρέπει να προωθούνται μέσω εταιρικών σχέσεων δημόσιου-ιδιωτικού τομέα οι οποίες να οδηγούν στην αξιολόγηση των υποψήφιων φαρμάκων στον τομέα των σπάνιων ασθενειών. Σε ευρωπαϊκό επίπεδο, η πρόκληση μπορεί να αντιμετωπιστεί μέσω της δημιουργίας και της χρηματοδότησης ενός φόρουμ δημόσιου-ιδιωτικού τομέα για τις σπάνιες ασθένειες, το οποίο να καθιστά εφικτή την ανάπτυξη ελπιδοφόρων προκλινικών και πολυκεντρικών σχεδίων μέσω της παροχής της κατάλληλης εμπειρογνομosύνης και χρηματοδότησης. Συνιστάται η στήριξη ανεξάρτητων ακαδημαϊκών κλινικών δοκιμών σε εθνικό επίπεδο βάσει του ιταλικού, γαλλικού και ισπανικού μοντέλου και οι προσπάθειες αυτές πρέπει να συντονιστούν ούτως ώστε να διασφαλιστεί επαρκής συμμετοχή ασθενών.

Ερώτηση 12: Πώς βλέπετε το ρόλο των εταιρών (βιομηχανία και φιλανθρωπικές οργανώσεις) στο πλαίσιο μιας κοινοτικής δράσης για τις σπάνιες ασθένειες; Ποιο μοντέλο προβάλλει ως το πλέον κατάλληλο;

4.4. Ενδυνάμωση των πασχόντων από σπάνιες ασθένειες σε ατομικό και συλλογικό επίπεδο

- **Κοινή προσέγγιση για την ενδυνάμωση των οργανώσεων ασθενών:** Οι οργανώσεις ασθενών έχουν αποδειχθεί πολύτιμοι εταίροι, τόσο σε εθνικό όσο και σε κοινοτικό επίπεδο, σε ό,τι αφορά την αύξηση της αναγνωρισιμότητας των σπάνιων ασθενειών, τη συλλογή και διάδοση των πληροφοριών που απαιτούνται για τη χάραξη μιας δημόσιας πολιτικής για τις σπάνιες ασθένειες, τη βελτίωση της πρόσβασης σε ποιοτικές πληροφορίες για τις σπάνιες ασθένειες και τα ορφανά φάρμακα, τη διοργάνωση συνόδων εργασίας σε εθνικό και κοινοτικό επίπεδο, καθώς και την κατάρτιση κατευθυντήριων γραμμών και παιδαγωγικών εγγράφων. Η προσπάθεια ενδυνάμωσης των ασθενών και των οργανώσεών τους σε συλλογικό επίπεδο θα χρειαστεί στήριξη για την ανάληψη δραστηριοτήτων όπως: η ανάπτυξη ικανοτήτων, η κατάρτιση και η δικτύωση δραστηριοτήτων μεταξύ ομάδων των ασθενών σε περιφερειακό, εθνικό και ευρωπαϊκό επίπεδο, η ανταλλαγή πληροφοριών, εμπειριών και βέλτιστων πρακτικών σχετικά με την εξυπηρέτηση των ασθενών και η δημιουργία «κοινοτήτων υποστήριξης ασθενών» για πολύ σπάνιες ασθένειες και απομονωμένους ασθενείς και οικογένειες. Το πρόγραμμα για τη δημόσια υγεία και το 7^ο ΠΠ πρέπει να ενσωματώσουν αυτό το είδος στήριξης ως προτεραιότητα δράσης.

4.5 Συντονισμός πολιτικών και πρωτοβουλιών σε εθνικό και κοινοτικό επίπεδο

- **Θέσπιση εθνικών/περιφερειακών σχεδίων για τις σπάνιες ασθένειες:** Προκειμένου να ενσωματώσουν όλες τις πρωτοβουλίες που χρειάζεται να αναληφθούν σε εθνικό και/ή περιφερειακό επίπεδο, τα κράτη μέλη καλούνται να θεσπίσουν εθνικά ή περιφερειακά σχέδια δράσης για τις σπάνιες ασθένειες. Όμως, ο αριθμός των κρατών μελών που θέσπισαν ή πρόκειται σύντομα να θεσπίσουν ένα εθνικό σχέδιο ή να εγκαινιάσουν σχετικές πρωτοβουλίες είναι περιορισμένος. Μολονότι η Γαλλία έχει θεσπίσει ένα περιεκτικό σχέδιο δράσης (2005-2008)²⁹, άλλα κράτη μέλη έχουν θεσπίσει εθνικές πολιτικές σε έναν περιορισμένο αριθμό τομέων (Ιταλία, Σουηδία, Δανία, Ηνωμένο Βασίλειο) ή βρίσκονται εν μέσω διαδικασιών θέσπισης πολιτικών (Βουλγαρία, Πορτογαλία, Ισπανία, Ρουμανία,

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

Λουξεμβούργο). Επίσης, υπάρχουν κράτη μέλη με στοχευμένες πολιτικές μόνο στον τομέα της έρευνας (Γερμανία, Κάτω Χώρες). Η ΕΕ καλείται να εισηγηθεί επισταμένως τη θέσπιση εθνικών/περιφερειακών σχεδίων σύμφωνα με τις συστάσεις της παρούσας ανακοίνωσης καθώς και το συντονισμό τους μόλις αυτά θεσπιστούν. Για το σκοπό αυτό χρήσιμες μπορούν να αποβούν οι ευρωπαϊκές κατευθυντήριες γραμμές για την κατάρτιση των σχεδίων για τις σπάνιες ασθένειες. Με τον τρόπο αυτό θα παρασχεθεί υποστήριξη στην κοινοτική πολιτική για την «ίση πρόσβαση στις υπηρεσίες υγείας καθώς και στο κόστος και στην ποιότητά τους». Το πρόγραμμα για τη δημόσια υγεία έχει ενσωματώσει αυτό το είδος στήριξης ως προτεραιότητα για δράση.

Ερώτηση 13: Συμφωνείτε με την ιδέα της θέσπισης σχεδίων δράσης; Αν ναι, πρέπει αυτό να γίνει σε εθνικό ή περιφερειακό επίπεδο στη χώρα σας;

- **Ανάπτυξη δεικτών υγείας στον τομέα των σπάνιων ασθενειών:** Η ανάπτυξη δεικτών υγείας είναι απαραίτητη για την παρακολούθηση της κατάστασης των ασθενών και της εξέλιξής της στην ΕΕ. Πρέπει να ενθαρρύνεται η συμπύληση των υφιστάμενων πηγών δεδομένων, ιδίως για όσες χρηματοδοτούνται ήδη σε κοινοτικό επίπεδο. Συνιστάται ο προσδιορισμός μιας σειράς ρεαλιστικών και ουσιαστικών δεικτών στον τομέα της διαθεσιμότητας και της προσβασιμότητας των ορφανών φαρμάκων, στον τομέα των κέντρων εμπειρογνωμοσύνης/αναφοράς και στο πεδίο των πολιτικών σε εθνικό και κοινοτικό επίπεδο.
- **Οργάνωση ευρωπαϊκών διασκέψεων για τις σπάνιες ασθένειες:** Οι ευρωπαϊκές διασκέψεις για τις σπάνιες ασθένειες διοργανώνονταν στο παρελθόν κάθε δύο έτη (Κοπεγχάγη 2001, Παρίσι 2003, Λουξεμβούργο 2005³⁰ και Λισαβόνα 2007³¹). Αποδείχθηκαν πολύτιμες όσον αφορά τη διαμόρφωση ενός βήματος ανταλλαγών μεταξύ των ενδιαφερόμενων μερών και αποτέλεσαν ένα δυναμικό μέσο επικοινωνίας για τη διασφάλιση της αναγνωρισιμότητας των σπάνιων ασθενειών από τα μέσα ενημέρωσης. Σκόπιμο θα ήταν να χρησιμεύσουν ως πλατφόρμα για τους ασθενείς, τους επαγγελματίες του τομέα της υγείας και τους υπεύθυνους χάραξης πολιτικής σε ό,τι αφορά την αναθεώρηση πολιτικών, στρατηγικών και παραδειγμάτων επιτυχούς δράσης, την έκφραση των αναγκών τους, την προώθηση εθνικών και ευρωπαϊκών πολιτικών επικεντρωμένων στους ασθενείς και την επιβεβαίωση της ζωτικής σημασίας της κοινότητας των πασχόντων από σπάνιες ασθένειες στην Ευρώπη. Η διάσκεψη πρέπει να διοργανωθεί σε συνεργασία με τη Συμβουλευτική Επιτροπή της ΕΕ για τις σπάνιες ασθένειες.
- **Σύσταση της Συμβουλευτικής Επιτροπής της ΕΕ για τις σπάνιες ασθένειες:** Η Συμβουλευτική Επιτροπή της ΕΕ για τις σπάνιες ασθένειες θα αναλάβει τα καθήκοντα που επιτελεί επί του παρόντος η ειδική ομάδα εργασίας σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες. Η επιτροπή χρειάζεται τη συνδρομή μιας επιστημονικής γραμματείας η οποία θα συμβάλει στην ανάπτυξη δράσεων δημόσιας υγείας στον τομέα των σπάνιων ασθενειών και θα είναι αρμόδια για την παροχή συμβουλών στην επιτροπή σχετικά με: i) την οργάνωση υπηρεσιών σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες βάσει των εθνικών σχεδίων (επικουρικότητα)· ii) τις κλινικές δοκιμές και τους προληπτικούς ελέγχους· iii) την επισήμανση των δικτύων αναφοράς για τις σπάνιες ασθένειες και τον έλεγχο ποιότητας· iv) την ανάπτυξη κατευθυντήριων γραμμών για τις βέλτιστες πρακτικές· v) την περιοδική υποβολή επιδημιολογικών εκθέσεων σχετικά με την κατάσταση των σπάνιων ασθενειών στην ΕΕ· vii) τα κοινοτικά μητρώα /δίκτυα/τις ειδικές (ad hoc) έρευνες· viii) την παροχή υποστήριξης για την ανάπτυξη πολιτικών σε κοινοτικό επίπεδο· ix) τη δημιουργία ενός κοινού πλαισίου

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

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

για τις σπάνιες ασθένειες στον τομέα της δημόσιας υγείας και x) την κατάρτιση ενός ηλεκτρονικού ενημερωτικού δελτίου για τις σπάνιες ασθένειες. Τα μέλη της Συμβουλευτικής Επιτροπής της ΕΕ θα συνεχίσουν να υποστηρίζουν το ρόλο των συνεχιζόμενων και παλαιότερων σχεδίων στον τομέα των σπάνιων ασθενειών, τα οποία χρηματοδοτούνται από το πρόγραμμα για τη δημόσια υγεία, αλλά καλούνται να ενσωματώσουν ένα ευρύ φάσμα σχεδίων του ΠΠ για τις σπάνιες ασθένειες, των πλέον σημαντικών οργανώσεων ασθενών καθώς και ένα υψηλό επίπεδο εκπροσώπησης των αρχών δημόσιας υγείας των κρατών μελών. Για τη διασφάλιση της δυνατότητας δράσης της επιτροπής, κρίνεται σκόπιμη η δέσμευση συγκεκριμένων κονδυλίων από τον κοινοτικό προϋπολογισμό κατά τα ερχόμενα έτη.

- **Οι σπάνιες ασθένειες στον κοινοτικό προϋπολογισμό:** Επί του παρόντος, όλες οι πρωτοβουλίες που λαμβάνουν τη χρηματοοικονομική στήριξη της ΕΕ χρηματοδοτούνται επί τη βάση βραχυπρόθεσμων συμβάσεων. Αν και η αποτελεσματικότητα των σχεδίων και η συνάφειά τους ως προς την κοινοτική πολιτική αξιολογείται τακτικά, το γεγονός ότι η ανανέωσή τους είναι συχνά δυσχερής έως ανέφικτη στο πλαίσιο των ισχυόντων κανόνων αποτελεί σοβαρό εμπόδιο για την ανάπτυξη κοινών υποδομών. Κεντρικής σημασίας για το μελλοντικό κοινοτικό πρόγραμμα για τη δημόσια υγεία (2014-2020) στον τομέα των σπάνιων ασθενειών είναι η σύσταση ενός ταμείου για τις σπάνιες ασθένειες, προκειμένου να διασφαλιστεί η δραστηριοποίηση, σε κοινοτικό επίπεδο, των ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς για τις σπάνιες ασθένειες, των υπηρεσιών πληροφόρησης, η διαπίστευση των γενετικών δοκιμών και των εργαστηρίων για τις σπάνιες ασθένειες, η βιωσιμότητα της ευρωπαϊκής πλατφόρμας αποθήκευσης των μητρώων και των βάσεων δεδομένων για τις σπάνιες ασθένειες καθώς και άλλες δραστηριότητες στο συγκεκριμένο τομέα οι οποίες χρήζουν βιώσιμης και μακροχρόνιας στήριξης, όπως αυτή πρόκειται να οριστεί στις εκθέσεις εφαρμογής που υποβάλλονται από την Επιτροπή προς το Συμβούλιο και το Ευρωπαϊκό Κοινοβούλιο, επί τη βάση της παρούσας ανακοίνωσης.
- **Σύσταση ενός κοινοτικού οργανισμού για τις σπάνιες ασθένειες:** Ένας ευρωπαϊκός οργανισμός θα μπορούσε να καλύψει την ανάγκη δημιουργίας ενός μόνιμου, βιώσιμου μέσου για τη μακροπρόθεσμη εφαρμογή των πολιτικών για τις σπάνιες ασθένειες σε κοινοτικό επίπεδο. Σύμφωνα με τον ορισμό *«ένας κοινοτικός οργανισμός είναι ένας φορέας που διέπεται από το ευρωπαϊκό δημόσιο δίκαιο. Διακρίνεται από τα κοινοτικά θεσμικά όργανα και διαθέτει τη δική του νομική προσωπικότητα. Συστήνεται βάσει πράξεως παράγωγου δικαίου με σκοπό την επιτέλεση ιδιαίτερος συγκεκριμένων τεχνικών, επιστημονικών ή διαχειριστικών καθηκόντων»*. Ένας κοινοτικός οργανισμός αρμόδιος ειδικά για τις σπάνιες ασθένειες μπορεί να αποδειχθεί πολύτιμο εργαλείο για τη διασφάλιση της διατήρησης και της συνοχής των σχετικών στρατηγικών σε κοινοτικό επίπεδο, σε διάφορους τομείς όπως τα μητρώα ασθενών, οι βιοτράπεζες, οι κλινικές δοκιμές, οι πληροφορίες σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες, τα δίκτυα των κέντρων αναφοράς, οι ομόφωνες συστάσεις σχετικά με τις κλινικές δοκιμές και η αξιολόγηση ποιότητας. Η Ευρωπαϊκή Επιτροπή καλείται να διεξάγει το 2009, βάσει των εργασιών της ΓΔ Υγεία και των συμβουλών της Ευρωπαϊκής Συμβουλευτικής Επιτροπής για τις σπάνιες ασθένειες, μια μελέτη σκοπιμότητας για τη δημιουργία ενός ευρωπαϊκού οργανισμού για τις σπάνιες ασθένειες. Ο οργανισμός αυτός θα αποτελεί τον ακρογωνιαίο λίθο του μελλοντικού κοινοτικού προγράμματος για τη δημόσια υγεία (2014-2020) στον τομέα των σπάνιων ασθενειών.

Ερώτηση 14: Κρίνετε απαραίτητη τη σύσταση ενός νέου ευρωπαϊκού οργανισμού για τις σπάνιες ασθένειες και τη διενέργεια μελέτης σκοπιμότητας το 2009;

- **Τακτική υποβολή εκθέσεων σχετικά με την κατάσταση των σπάνιων ασθενειών στην ΕΕ:** Ανά τριετία, η Επιτροπή πρέπει να υποβάλλει μια έκθεση εφαρμογής της ανακοίνωσης

προς το Συμβούλιο, το Κοινοβούλιο, την Κοινωνική και Οικονομική Επιτροπή και την Επιτροπή των Περιφερειών σχετικά με την κατάσταση και την επιδημιολογία των σπάνιων ασθενειών στην ΕΕ καθώς και σχετικά με την πρόοδο εφαρμογής της ανακοίνωσης της Επιτροπής για τις σπάνιες ασθένειες.

5. ΕΠΟΜΕΝΑ ΒΗΜΑΤΑ

Οι απαντήσεις στην παρούσα διαβούλευση, βάσει των συγκεκριμένων ερωτήσεων που διατυπώθηκαν στο ως άνω κείμενο, πρέπει να αποσταλούν στην Επιτροπή μέχρι τη 14η Φεβρουαρίου 2008, μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου στην ηλεκτρονική διεύθυνση **rarediseases-consultation@ec.europa.eu**, ή μέσω ταχυδρομείου στην ταχυδρομική διεύθυνση:

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

Όλες οι απαντήσεις θα δημοσιευθούν, εκτός εάν υποδεικνύεται διαφορετικά. Κατόπιν της διαβούλευσης, η Επιτροπή πρόκειται να διατυπώσει τις κατάλληλες προτάσεις το 2008.