



EURÓPAI BIZOTTSÁG
EGÉSZSÉGÜGYI ÉS FOGYASZTÓVÉDELMI FŐIGAZGATÓSÁG

C. Igazgatóság – Népegészségügy és kockázatértékelés
C2 – Egészségügyi tájékoztatás

NYILVÁNOS KONZULTÁCIÓ

RITKA BETEGSÉGEK: KIHÍVÁS EURÓPA SZÁMÁRA

Ez a dokumentum nem képviseli az Európai Bizottság hivatalos álláspontját. Eszköz az érdekelt felek egy előzetes javaslatról alkotott nézeteinek megvizsgálására. Az ebben a dokumentumban foglalt ajánlások nem befolyásolják az Európai Bizottság bármely jövőbeli javaslatának létrejöttét, formáját vagy tartalmát.

E konzultáció kapcsán a benyújtott válaszoknak nem szükséges kizárólag a konzultáció szövegében ismertetett kérdésekre korlátozódniuk.

1. A KÉRDÉS

A ritka betegségek olyan életet veszélyeztető vagy maradandó károsodást okozó betegségek, amelyek előfordulása ritka, és amelyek nagyon összetettek. A legtöbbjük örökletes betegség, mások – több kategória közül – ritka ráktípusok, autoimmun betegségek, fejlődési rendellenességek, toxikus és fertőző megbetegedések. Olyan átfogó megközelítést tesznek szükségessé, amely a jelentős halandóság vagy az elkerülhető idő előtti elhalálozás megelőzésére, valamint az életminőség javítására vagy az érintett személyek társadalmi-gazdasági lehetőségeinek javítására tett különleges és egyesített erőfeszítésen alapszik.

- Az 1999. január 1-jétől 2003. december 31-ig tartó időszakra **a ritka betegségekre, köztük az örökletes betegségekre irányuló közösségi cselekvési programot**¹ fogadtak el. Ez a program az alacsony előfordulást úgy határozta meg, hogy a betegség az Európai Unióban **10 000 személyből kevesebb mint 5-öt** érint.
- Míg ez a 10 000/5 előfordulási arány alacsonynak tűnhet, a **27 tagállamból álló EU-ban, betegségként körülbelül 246 000 személyt** jelent.
- A jelenlegi tudományos ismeretek alapján **5000-8000 számú elkülönülő ritka betegség** érinti az EU teljes lakosságának akár 6%-át az élete során. Másként megfogalmazva, az Európai Unióban (27 tagállam) **körülbelül 15 millió** személy érintett vagy lesz érintett valamely ritka betegség által.
- Az orvosi szakirodalomban rendelkezésre álló források² szerint kevesebb mint 100 ritka betegség, mint például a Brugada-szindróma, a Guillain-Barré-szindróma, a scleroderma vagy a velőcső-rendellenességek előfordulása közelíti meg az 5/10 000 küszöböt. A legtöbb ritka betegség előfordulása nagyon ritka – 1/100 000 személyt vagy még kevesebbet érint; ilyen például a vérzékenység, a Ewing-szarkóma, a Duchenne izomsorvadás vagy a Hippel-Lindau betegség. Több ezer ritka betegség csak néhány beteget érint Európában, mint például a Pompe betegség, az alternáló hemiplegia vagy az „Ondine átka”. A **nagyon ritka betegségeken** szenvedő betegek és családjaik különösen elszigeteltek és kiszolgáltatottak.
- Az az **életkor, amikor az első tünetek megjelennek**, szintén nagy eltéréseket mutat: a ritka betegségek fele születésnél vagy gyermekkorban jelentkezhet (mint például a Williams-szindróma, a Prader-Willi-szindróma, a retinoblastoma). A ritka betegségek másik fele felnőttkorban jelentkezhet (mint például a Huntington-kór, a Creutzfeld-Jacob-betegség, az amiotrófiás laterális szklerózis).
- A ritka betegségek többsége **örökletes betegség**, de a terhesség alatt vagy a későbbiek során a beteget érő **környezeti** hatások is okozhatják, gyakran genetikai hajlammal párosulva. Némelyik valamely közönséges betegség ritka formája vagy ritka szövődménye.
- **A ritka betegségek súlyosságuk és a megnyilvánulásuk tekintetében is nagymértékben különböznek.** A ritka betegségben szenvedő betegek várható élettartama jelentősen lecsökken. Számos betegség összetett, degeneratív és maradandó károsodást okoz, míg mások összeegyeztethetők a normális életvitellel – amennyiben időben diagnosztizálják és

¹ A ritka betegségekre irányuló cselekvési tervnek a közegészségügyi fellépés (1999-2003) keretében történő elfogadásáról szóló, 1999. április 29-i 1295/1999/EK európai parlamenti és tanácsi határozat.

² Prevalence of rare diseases: A bibliographic survey July 2007 (Ritka betegségek előfordulása: bibliográfiai felmérés, 2007. július) - Orphanet

megfelelően gondozzák és/vagy kezelik. Hatással vannak a fizikai képességre, a szellemi képességre, a magatartásra és az érzékelési képességekre, valamint fogyatékoságot okoznak. Gyakran több fogyatékoság együttesen létezik, sok funkcionális következménnyel (amit többszörös vagy halmozott fogyatékoságként határoznak meg). Az ilyen fogyatékoságok fokozzák az elszigeteltség érzését, a **hátrányos megkülönböztetés forrásai lehetnek**, és csökkentik az oktatási, szakmai és társadalmi lehetőségeket.

- **Aránylag gyakori betegségek is rejthetnek mögöttes ritka betegséget**, például az autizmus (fő tünet a Rett-szindróma, fragilis-x-szindróma, Angelman-szindróma, felnőttkori fenilketonuria, Sanfilippo-betegség, *stb.* esetében) vagy az epilepszia (sclerosis tuberosa, Shokeir-szindróma, Dravet-szindróma, *stb.*). Sok, a múltban mentális zavarnak, agyvérzésnek, autizmusnak vagy pszichózisnak minősített betegség még le nem írt ritka betegség megnyilvánulása. A rák sok fajtája, köztük valamennyi, a gyermekeket érintő rák, ritka betegség, csakúgy, mint a fejlődési rendellenességek többsége.
- A ritka betegségekkel kapcsolatos **kutatás** nagyon hasznosnak bizonyult olyan közönséges betegségek mechanizmusának jobb megértésében, mint az elhízás és a cukorbetegség, mivel a ritka betegségek valamely biológiai folyamat diszfunkcionális modelljeként szolgálnak. A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás alapvető fontosságú volt a legtöbb emberi gén eddig történt azonosításában, valamint az EU-ban piaci jóváhagyásban részesült innovatív gyógyszerkészítmények negyedének esetében (**ritka betegségek gyógyszerei**). A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások azonban nem csupán ritkák, hanem meg is oszlanak az EU egész területén található laboratóriumok között. Rendes piaci körülmények között a gyógyszeripar nem szívesen ruház be a ritka betegségek gyógyszereibe és orvostechikai eszközeibe, mert az egyes betegségek piaca nagyon korlátozott. Ez megmagyarázza, hogy a ritka betegségeket miért nevezik „**különleges**” (vagy „**árva**”) **betegségeknek** is: e betegségek a kutatási irányok és a piaci érdeklődés, valamint a közegészségügyi politikák „**árvái**”.
- Bár a ritka betegségek nagymértékben hozzájárulnak a halandósághoz és az elhalálozásokhoz, az egészségügyi információs rendszerekben a megfelelő **kódolási és osztályozási** rendszerek hiánya miatt láthatatlanok.
- A **ritka betegségekre vonatkozó egyedi egészségügyi politikák hiánya**, valamint a szakértelem ritkasága késedelmes diagnosztizálást és az ellátáshoz való nehézkes hozzáférést eredményez. Ez további fizikai, pszichológiai és intellektuális károsodást, néha érintett testvérek születését, nem megfelelő vagy akár káros kezeléseket, valamint az egészségügyi rendszerbe vetett bizalom megrendülését okozza – annak ellenére, hogy egyes ritka betegségek összeegyeztethetők a normális életvitellel, amennyiben azokat időben diagnosztizálják és megfelelően kezelik.
- A legtöbb uniós tagállamban a ritka betegségekre való összpontosítás **aránylag új jelenség**. Egészen a közel múltig a közegészségügyi hatóságok és politikai döntéshozók a politikai viták sok különböző ritka betegségre történő szétmorzsolódása miatt inkább nem vettek tudomást ezekről a kihívásokról, mintsem hogy felismerjék az összes ritka betegséget érintő közös kérdéseket.
- A ritka betegségben szenvedő emberek diagnosztizálására, kezelésére és rehabilitációjára szolgáló nemzeti egészségügyi szolgálatok rendelkezésre állásuk és a minőségük szempontjából jelentősen eltérnek. A tagállamok és/vagy a tagállamon belüli régiók polgárai **nem** rendelkeznek **egyenlő hozzáféréssel** a szakszerű ellátáshoz és a ritka betegségek gyógyszereihez. Néhány tagállam már sikeresen megoldott néhányat az e betegségek

ritkaságából adódó kérdések közül, míg mások még fontolóra sem vették a lehetséges megoldásokat.

2. AZ UNIÓS FELLÉPÉS HATÁLYA

- A **közösségi fellépés legitimitása a ritka betegségek terén** egyértelműen kitűnik, amikor a szubszidiaritás elvét egyesítjük („Az Unió csak abban az esetben lép fel (kivéve azokat a területeket, amelyek a kizárólagos hatáskörébe tartoznak), ha a fellépése eredményesebb, mint valamely nemzeti, regionális vagy helyi szinten hozott intézkedés”) az EU fellépéseinek jogalapjával a népegészségügy terén, azaz a 152. cikkel, amely a következőket állapítja meg: „Valamennyi közösségi politika és tevékenység meghatározása és végrehajtása során biztosítani kell az emberi egészségvédelem magas szintjét. A Közösség fellépése, amely kiegészíti a nemzeti politikákat, a népegészségügyi helyzet javítására, az emberi megbetegedések és betegségek, valamint az emberi egészséget fenyegető veszélyek okainak megelőzésére irányul”.
- A ritka betegségekre vonatkozó közösségi stratégia olyan **európai értékek** alkalmazásával is kapcsolatos, mint többek között a fogyatékon alapuló hátrányos megkülönböztetés elleni küzdelem és az emberi jogok védelme.
- A ritka betegségek sajátosságai – korlátozott számú beteg és a tárgyhoz tartozó ismeretek és szakértelem ritkasága – e betegségeket olyan **egyedülálló területté** teszi, ahol az **uniós hozzáadott érték nagyon magas**. Valószínűleg a közegészségügynek nincs még egy olyan területe, ahol a 27 különböző nemzeti megközelítés közötti együttműködés olyan hatékony és eredményes lehet, mint a ritka betegségek területén. Ezt mind a nemzeti, mind az uniós döntéshozók, valamint minden érdekelt fél felismerte és elismeri. A nagyon korlátozott források összevonásának szükségességét uniós szinten eredményesebben lehet megoldani.
- A ritka betegségekkel kapcsolatos **kutatás** különböző tudományterületek kutatócsoportjai közötti együttműködést, valamint az EU szintjén összegyűjtött adatokhoz és biológiai anyagokhoz való hozzáférést igényel a megfelelő minta méret biztosítására. Különösen fontosak ezen a területen a **kutatási együttműködésen alapuló projektek és a koordinált projektek**, valamint a közös infrastruktúrák létrehozása: nyilvántartások, adatbázisok, gyűjtemények és technikai platformok.
- A ritka betegségben szenvedő betegeknek **más betegekkel egyenlő mértékben kell jogosultnak lenniük a megelőzésre, a diagnosztizálásra és a kezelésre**. Az uniós **együttműködés** kialakítása jelentős potenciált teremt arra, hogy az uniós polgároknak a ritka betegségekben szenvedő betegeket szolgáló **egészségügyi ellátás** és egészségügyi szolgáltatások **biztosítása** érdekében előnyt nyújtson a következő módokon:
 - a ritka betegségekkel szembesülő szakemberek korlátozott tapasztalataikon való felülemelkedése;
 - az uniós polgárok különleges forrás koncentrációt/összevonást (infrastruktúra és tudás) vagy szakértelmet igénylő kezelésekhöz való hozzáféréseinek javítása;
 - a szakértelem és források megosztásán keresztül a gyógyulás lehető legnagyobb valószínűségének kínálása a betegeknek;
 - a források megfelelő összpontosítása által költséghatékony felhasználás;
 - a tudás megosztásának és az egészségügyi szakemberek képzésének elősegítése;

- teljesítménymérőként szolgálva a legjobb gyakorlatok kialakításának és az egész Unióban történő terjesztésének elősegítése;
 - az egészségügyi ágazatban elégtelen forrásokkal rendelkező országok segítése a kiváló minőségű, nagymértékben specializálódott szolgáltatások teljes skálájának nyújtásában.
- Több mint 2000 ritka betegséget lehet **biológiai vizsgálattal** diagnosztizálni. Figyelembe véve nagy számukat, valamint mindegyik esetében a külön diagnosztikai próbák megtervezésének és validálásának szükségességét, egyetlen ország sem lehet önellátó a biológiai vizsgálatok szolgáltatásában.
 - Az információhoz való hozzáférés feltétlen jog. A több ezer ritka betegség mindegyikéről az egészségügyi szakemberek, valamint a betegek és családtagjaik igényeihez hozzáigazítva a **pontos információkat** közzétenni olyan kihívás, amit csak EU szinten lehet megoldani, még ha a nemzeti nyelvekre történő fordításokra és a nemzeti egészségügyi keretrendszerekhez történő kiigazításokra szükség is van.
 - Sok ritka betegség nagyon ritka. Szükség van arra, hogy az **elszigetelt családok** jobb tájékoztatást kapjanak a megfelelő elérhető szolgáltatásokról. Ezt csak uniós szinten lehet jobban végrehajtani a megfelelő eszközök, mint például internetes szolgáltatások és segélyvonalak segítségével.

3. KORÁBBI ÉS FOLYAMATBAN LÉVŐ TEVÉKENYSÉGEK A RITKA BETEGSÉGEK TERÜLETEIN

A 152. cikk alapján 1999. január 1-jétől 2003. december 31-ig tartó **közösségi cselekvési programot** fogadtak el a **ritka betegségekre**, köztük az örökletes betegségekre vonatkozóan. A program célja az volt, hogy más közösségi intézkedésekkel összhangban a ritka betegségek terén hozzájáruljon a magas szintű egészségvédelem biztosításához. Mivel ez volt az első uniós törekvés ezen a területen, külön figyelmet fordítottak e betegségekkel kapcsolatban az ismeretek bővítésére és az információkhoz való hozzáférés elősegítésére.

A ritka betegségek ma már az **EU 2003-2008-as közegészségügyi programjának**³ egyik prioritása. Az Egészségügyi és Fogyasztóvédelmi Főigazgatóságnak a közegészségügyi program végrehajtását szolgáló munkatervei szerint, a fő cselekvési irányok, amelyeket az Egészségügyi és Fogyasztóvédelmi Főigazgatóság meghatározott, a következők voltak:

- A ritka betegségek információs hálózatainak, valamint a legjobb gyakorlatok kialakításának támogatása; a ritka betegségekre vonatkozó projektek tekintetében és általános feltételként az Egészségügyi és Fogyasztóvédelmi Főigazgatóság az olyan általános hálózatoknak tulajdonít elsőbbséget, amelyek a lehető legtöbb – és nem csak valamely egyedi – ritka betegségre vonatkozó információkat központosítják a tájékoztatás, a nyomon követés és a felügyelet javításának céljából.
- Egy uniós konzultációs struktúra, a ritka betegségekkel foglalkozó munkacsoport (amelyet tudományos titkárság támogat)⁴ létrehozása, amely egyben a legjobb gyakorlatok cseréjét szolgáló európai hivatkozási alap;
- A közegészségügyi program cselekvési törekvéseinek koordinációja, valamint kutatási törekvések az FP6 és az FP7 programok keretein belül.

A ritka betegségekre vonatkozó cselekvés továbbra is az új közegészségügyi program (2008-2013) elsőbbséget élvező területe lesz. **Az egészségügyre vonatkozó második közösségi cselekvési program (2007-2013) létrehozásáról szóló európai parlamenti és tanácsi határozat**⁵ elfogadása céljából a Tanács által 2007. március 22-én elfogadott közös álláspont a melléklet 2.2.2. pontjában kimondja, hogy célja: *„A Közösség összes betegségterhe szempontjából különösen jelentős főbb betegségek megelőzése és a ritka betegségekre irányuló fellépések előmozdítása, a meghatározó tényezők kezelésén keresztül, amennyiben a közösségi fellépés jelentős értékkel egészítheti ki a nemzeti erőfeszítéseket”*.

A Bizottság szolgálatainak az **„Együtt az egészségért: Stratégiai megközelítés az EU számára, 2008-2013”** című **fehér könyvet**⁶ kísérő munkadokumentuma szintén prioritásként jelöli meg a ritka betegségeket.

Az EK a Vállalkozáspolitikai Főigazgatóság és az EMEA (Európai Gyógyszerértékelő Ügynökség) hatáskörén belül a ritka betegségek gyógyszereire vonatkozó **politikát** hajt végre. A **ritka betegségek gyógyszereiről szóló rendeletet** (a ritka betegségek gyógyszereiről szóló, 1999. december 16-i 141/2000/EK európai parlamenti és tanácsi rendelet⁷) azért javasolta, hogy az EU-ban a ritka betegségek gyógyszereinek minősítési kritériumai meghatározásra kerüljenek,

³ A közegészségügyre vonatkozó közösségi cselekvési program (2003-2008) elfogadásáról szóló, 2002. szeptember 23-i 1786/2002/EK európai parlamenti és tanácsi határozat

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

⁵ Az egészségügy és a fogyasztóvédelem területén második közösségi cselekvési program (2007-2013) létrehozásáról szóló európai parlamenti és tanácsi határozatra irányuló módosított javaslat, COM(2006) 234. végleges

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

⁷ A ritka betegségek gyógyszereiről szóló, 1999. december 16-i 141/2000/EK európai parlamenti és tanácsi rendelet

valamint a rendelet ismerteti a ritka betegségek kezelésére, megelőzésére vagy diagnosztizálására szolgáló gyógyszerek kutatását, fejlesztését és forgalmazását előmozdító ösztönzőket (például 10 éves piaci kizárólagosság, tudományos tanácsadás, hozzáférés a forgalomba hozatali engedély kiadásának központosított eljárásához). 2003-ban az uniós gyógyszerészeti jogszabályok a politikát kiegészítették a ritka betegségek valamennyi gyógyszerének forgalomba hozatali engedélyezésére vonatkozó kötelező uniós központosított eljárással.

2000-ben az EMEA keretein belül létrehozták a ritka betegségek gyógyszereivel foglalkozó bizottságot (COMP)⁸, hogy felülvizsgálja személyek vagy társaságok olyan termékekre vonatkozó „**ritka betegség gyógyszer minősítés**” iránti kérelmeit, amelyeket ritka betegségek diagnosztizálására, megelőzésére vagy kezelésére szándékoznak kifejleszteni.

Az Európai Bizottság, az EMEA és a tagállamok hét éve ösztönzik a gyógyszeripart a ritka betegségek ilyen jellegű gyógyszereinek kutatására, fejlesztésére és forgalomba hozatalára, többek között a rák, az anyagcserevel kapcsolatos rendellenességek, az immunológia, a keringési zavarok illetve a légzési rendellenességek területén. Rendes piaci körülmények között ilyen jellegű gyógyszereket nem fejlesztettek volna ki. A Bizottság köteles részletes jegyzéket közzétenni valamennyi ösztönzőről. Mostanáig 2002-ben, illetve 2006-ban két jelentés került közzétételre. Az utóbbi jelentés, amelyet 2006. június 26-án tett közzé a Vállalkozáspolitikai Főigazgatóság, kiemeli, hogy az **EU ritka betegségek gyógyszereivel kapcsolatos politikája** sikeres, illetve, hogy összességében az egyik legsikeresebb uniós politika. A 2000 áprilisa és 2007 augusztusa közötti időszak során az EMEA több mint 740 ritka betegség gyógyszer minősítési kérelmet vett át. 2007 júliusáig a **ritka betegségek** több mint 40 **különböző új gyógyszer** kapott forgalomba hozatali engedélyt, több mint 40 különböző életet veszélyeztető vagy maradandó károsodást okozó ritka betegség kezelésére. Ezen felül, több mint 500 további gyógyszer már ugyan megkapta a COMP ritka betegség gyógyszer minősítését, de még folynak a klinikai vizsgálatok. A jelentés⁹ a mostanáig érvénybe lépett nemzeti ösztönzőket is részletezi. A helyzet a különböző tagállamokban nagyon eltérő, néhányan a további kutatások támogatására összpontosítanak (mint például Spanyolország vagy Németország), míg mások az egészségügyi ellátásra és a szakértői központokra koncentrálnak (skandináv országok, Dánia, Olaszország). Csak egy ország rendelkezik átfogó megközelítéssel a ritka betegségek kérdéséről egy nemzeti cselekvési terv formájában (Franciaország a 2005-2008 közötti időszakban). A **tagállamok azonban még nem biztosítanak teljes hozzáférést a ritka betegségek minden egyes engedéllyel rendelkező, jóváhagyott gyógyszeréhez.**

A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatási projektek az **Európai Közösség kutatási és technológia fejlesztési keretprogramjain**¹⁰ keresztül (FP-k, a jelenlegi FP az FP7) kerülnek támogatásra. A jelenlegi keretprogramon, az FP7-en belül az „Együttműködés” egyedi program alapján javasolt tíz téma közül az egyik, az egészségügyi téma úgy került megtervezésre, hogy az Unióban és az Unión kívül a transznacionális együttműködés különböző formáit támogassa, az uniós polgárok egészségének javítása, valamint az európai egészségügyhöz kapcsolódó iparágak és vállalkozások versenyképességének, illetve innovatív képességének növelése érdekében, miközben világszintű egészségügyi problémákkal is foglalkozik. Hangsúlyt kap a transzlációs kutatás (az alapkutatás felfedezéseinek klinikai alkalmazásokba történő átültetése, beleértve a kísérleti eredmények tudományos validálását is), az új terápiák kifejlesztése és validálása, az egészségjavítási és betegségmegelőzési módszerek, beleértve a gyermekek

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

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

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

egészsége és az egészséges öregedés elősegítését, a diagnosztikai eszközök és orvosi technológiák, valamint a fenntartható és hatékony egészségügyi rendszerek. Egészen pontosan meghatározva, az FP7-en belül a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások a természetrajz egész Európára kiterjedő tanulmányozására, a kórélettanra, valamint a megelőző, diagnosztikai és terápiás beavatkozások kifejlesztésére összpontosítanak.

Egy FP6 által támogatott **ERA-NET** projektet a ritka betegségeknek szánnak (E-Rare)¹¹ a közös és transznacionális tevékenységek (felmérés a nemzeti programokról, hiányosságok és átfedések megállapítása a nemzeti kutatási programok között, valamint a ritka betegségekkel kapcsolatos tevékenységek) fejlesztése céljából. Az E-Rare rendelkezik a fenntartható és hosszan tartó, **partner tagállamok közötti együttműködés** kialakításáról, a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás széttagozottságának megszüntetése és az interdiszciplináris megközelítések ösztönzése céljából a nemzeti kutatási programok koordinálásáról, a résztvevő országok nemzeti és/vagy regionális kutatási programjainak harmonizálásáról és köztük szinergiák kialakításáról, a ritka betegségekkel kapcsolatos közös kutatási politika kialakításáról, valamint a föld más régióinak, mint például Észak-Amerikának és Ázsiának a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásaira tekintettel egy kedvező versenyhelyzet fenntartásáról.

A betegek mobilitására vonatkozó gondolkodási folyamat során tett ajánlások előmozdításának eszközeként az Egészségügyi és Fogyasztóvédelmi Főigazgatóság létrehozta az egészségügyi szolgáltatásokkal és orvosi ellátással foglalkozó magas szintű munkacsoportot. A magas szintű munkacsoport egyik munkacsoportja a **ritka betegségek szakértői központjainak referenciahálózataival** foglalkozik. 2006-ban a ritka betegségekkel foglalkozó munkacsoport a magas szintű munkacsoportnak benyújtotta a „*Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD*” („*Hozzájárulás a politikák alakításához: Az európai együttműködésért az egészségügyi szolgáltatásokban és az orvosi ellátásban a ritka betegségek terén*”)¹² című jelentését, amely az európai referenciahálózatokra vonatkozó információkat napra készre tette. A jelentés részletezi a ritka betegségek referenciahálózataira vonatkozó koncepció alkalmazását Európában, valamint azok feladatait. Az EU közegészségügyi programjának végrehajtására vonatkozó 2006-os és 2007-es munkaterv a ritka betegségek terén prioritásként a ritka betegségek európai referenciahálózatainak kialakítását vezette be. E prioritás alapján egyes kísérleti projekteket finanszírozás céljából kiválasztottak¹³ (cisztás fibrózis, ritka vérzékenység, alfa-1-antitripszin hiány, porfiriák, dysmorphológia, gyermekkori non-Hodgkin limfóma, histiocytosis, valamint gyermekkori neurológiai betegségek esetében).

Ebben a vonatkozásban az **egészségügyi szolgáltatásokról szóló európai parlamenti és tanácsi irányelv javaslat**¹⁴ 16. cikke megállapítja: „*a tagállamok a Bizottsággal szoros együttműködésben elősegítik az európai referenciahálózatok kialakítását a kiváló minőségű és költség-hatékony egészségügyi szolgáltatások azon betegeknek történő nyújtása érdekében, akiknek a betegsége a források vagy a szakértelem különleges összpontosítását teszi szükségessé*”.

A BETEGEK FELELŐS HELYZETBE HOZÁSA

A Világbank a felelős helyzetbe hozást a következőképpen határozza meg: „*eljárás egyének vagy csoportok azon képességének növelésére, hogy válasszanak és ezeket a választási lehetőségeket a kívánt cselekvésekre és eredményekre változtassák*”. Az Egészségügyi

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

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

¹³ A 2007-es projekteket finanszírozás céljából kiválasztották, és ezért társfinanszírozásban kell részesülniük azzal a feltétellel, hogy az Európai Bizottsággal folytatott tárgyalási eljárások sikeresek és a támogatási megállapodást aláírják.

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

Világszervezet (WHO) a betegek felelős helyzetbe hozását az „*egészség nélkülözhetetlen feltételeként*”, valamint „*a krónikus betegek egészségügyi eredményeinek és az életminőségük javítását szolgáló proaktív partnerségként, illetve a betegek öngyógyító stratégiájaként*” írta le. A meghatározásból következik, hogy a betegek felelős helyzetbe hozása a ritka betegségben szenvedő betegek számára szükséges, mert ezek a betegségek krónikusak, nehezen kezelhetőek, olyan ritkák, hogy a koordinált erőfeszítések feltétlenül szükségesek az előrehaladás érdekében, valamint a kutatói/orvosi közösség és a döntéshozók többnyire nem fordítanak rájuk figyelmet. A ritka betegségben szenvedő betegek és a támogató szervezeteik az egészségügyi ágazatban a legfelelősebb helyzetben lévő csoportok közé tartoznak, főleg az elismerésért és a jobb ellátásért való saját küzdelmük miatt. A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás terén egy új korszakot nyitottak azáltal, hogy áthidalták az igényeiket és elvárásaikat nem figyelembe vevő közfinanszírozású kutatás és a magánberuházás igazolásához kellőképpen nyereséges kutatási projektekre szorító piacvezérelt kutatás közötti rést. A betegképviselői szervezetek jelenleg aktív és fontos szerepet töltenek be a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatási politikák és projektek meghatározásában. A ritka betegségek nagy száma következtében több mint 1700 betegképviselői szervezet van Európában. Sok közülük a ritka betegségek nemzeti szövetségébe tömörül, és/vagy valamely uniós betegség-specifikus átfogó szervezetek, és/vagy valamely ritka betegségekkel foglalkozó uniós átfogó szervezetek, mint például a ritka betegségekkel foglalkozó európai szervezet (Eurordis)¹⁵ tagja. Az Eurordis 33 ország szervezeteit tömöríti magában, lehetővé téve a közvetlen párbeszédet az Európai Bizottság, más érdekelt felek és a ritka betegségekben szenvedő betegek közössége között.

¹⁵ Lásd: <http://www.eurordis.org>

4. CÉLKITŰZÉSEK

E dokumentum célkitűzése a ritka betegségekre irányuló **eredményes európai politika szükséges elemeinek** összegzése. E téren az EK beavatkozásának stratégiai célkitűzése javítani a betegek esélyeit a megfelelő és időszerű diagnosztizáláshoz, tájékoztatáshoz és ellátáshoz való hozzáférésben. Ez hozzá fog járulni a mindenképp felett álló célhoz – az egészségi mutatók javulásához és következésképpen az egészségben eltöltött életek, egy fontos lisszaboni stratégiai mutató emelkedéséhez¹⁶.

Ez a következőket teszi szükségessé:

- **az EU programjai közötti együttműködés megerősítése:** az uniós közegészségügyi programok, a kutatási és technológiafejlesztési keretprogramok, a ritka betegségek gyógyszereire vonatkozó stratégia, a gyermekgyógyászati gyógyszerkészítményekről szóló rendelet¹⁷ és a fejlett terápiákra vonatkozó stratégia, az egészségügyi szolgáltatásokról szóló jövőbeli irányelv¹⁸, az EU statisztikai programja¹⁹ valamint bármely más létező vagy jövőbeli uniós kezdeményezés.
- **az EU-27 ösztönzése nemzeti egészségpolitikák kialakítására** annak érdekében, hogy a ritka betegségekből szenvedő emberek megelőzéshez, diagnosztizáláshoz, kezeléshez és rehabilitációhoz való egyenlő hozzáférést és e szolgáltatások rendelkezésre állását biztosítsák. A tagállamokban a nyilvánosság tájékoztatására több kezdeményezésre van szükség. Amellett, hogy ezek a törekvések a közvéleményre irányulnának, az egészségügyi és szociális szolgáltatások szakembereit, a döntéshozókat, az egészségügyi és szociális szolgáltatások vezetőit, valamint a médiát is meg kell szólítaniuk. Mindez elsősorban éves tájékoztató kampányok segítségével érhető el.
- annak biztosítása, hogy Európa-szerte **közös politikai iránymutatásokat dolgozzanak ki és azok megvalósításában részt vegyenek:** a ritka betegségekre vonatkozó átfogó közös stratégia részei kell, hogy legyenek az egyedi cselekvések – olyan területeken, mint a kutatás, referenciaközpontok, információhoz való hozzáférés, ösztönzők ritka betegségek gyógyszereinek kifejlesztésére, szűrések. A közleménytől azt is várják, hogy egy közösségi keretrendszeren belül a tagállamok közötti együttműködést megerősítse.

Ezek az általános célok egyedi célkitűzések és fellépések segítségével érhetők el.

4.1. A ritka betegségek felismerésének javítása és a róluk való ismeretek bővítése

- **A ritka betegségek általános meghatározása az EU-ban:** A ritka betegségek létező uniós fogalom meghatározását, mint az Európai Unióban **10 000-ból kevesebb mint 5** személynél előforduló betegségeket, az 1999-2003-as ritka betegségekre irányuló közösségi cselekvési programban fogadták el. Ritka betegségek gyógyszereinek minősítésekor (rendelet) az EMEA, illetve több egyedi kezdeményezéseket elindító tagállam, mint például Franciaország, Németország, Olaszország, Hollandia és Spanyolország ugyanezt a fogalom meghatározást alkalmazza. Az Egyesült Királyság, Svédország és Dánia azonban különböző fogalom meghatározásokat alkalmaznak. Még ha egyes érdekelt felek a jelenlegi

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

¹⁷ A gyermekgyógyászati felhasználásra szánt gyógyszerkészítményekről, valamint az 1768/92/EGK rendelet, a 2001/20/EK irányelv, a 2001/83/EK irányelv és a 726/2004/EK rendelet módosításáról szóló, 2006. december 12-i 1901/2006/EK európai parlamenti és tanácsi rendelet

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

¹⁹ A 787/2004/EK határozat által módosított, a Közösség 2003-tól 2007-ig terjedő időszakra vonatkozó statisztikai programjáról szóló, 2002. december 16-i 2367/2002/EK európai parlamenti és tanácsi határozat

fogalommeghatározást túl tágnak is tartják, az EU a jelenlegi fogalommeghatározás megtartását támogatja.

1. kérdés: Kielégítő-e az EU jelenlegi, a ritka betegségekre vonatkozó fogalommeghatározása?

- **A ritka betegségek jobb kodifikációja és osztályozása:** Az EU-nak szorosan együtt kell működnie a WHO-val a meglévő BNO (Betegségek Nemzetközi Osztályozása), annak érdekében, hogy biztosítsák valamennyi egészségügyi információs rendszerben a ritka betegségek nyomon követhetőségét lehetővé tevő, megfelelő kodifikációt. Ez egy, a WHO tanácsadó munkacsoportjaként eljáró, ritka betegségek osztályozásával és kodifikációjával foglalkozó munkacsoport támogatását igényli az BNO módosítási eljárása során²⁰. Annak érdekében, hogy biztosítsák a BNO új változatának alkalmazását – beleértve a ritka betegségek új kódjait valamennyi tagállam halotti bizonyítványaiában és a kórházi zárójelentések ellenőrző rendszereiben – az EU statisztikai programjának aktív együttműködésére is szükség lesz, amint rendelkezésre áll az új BNO-11. Hasonló erőfeszítéseket kell tenni a ritka betegségek megfelelő kódolása érdekében a SnowMed és a MedDRA kódolási rendszerekben is.

2. kérdés: Egyet ért-e Ön azzal, hogy sürgető szükség van ezen a területen a kódolás és az osztályozás tökéletesítésére?

- **A ritka betegségek jegyzékének létrehozása:** a ritka betegségek kérdését többek között azért mellőzik, mert nem ismert, hogy mely betegségek ritkák. Szükség van arra, hogy a közösséget a ritka betegségek pontos jegyzékével lássák el, amelyet a tudatosság maximalizálása és általában véve a kutatást, illetve az adattárolást szolgáló dokumentációs támogatás biztosítása érdekében rendszeresen frissítenek, valamint orvosi szakterület, előfordulás, mechanizmus, etimológia szerint osztályoznak. Az Európai Bizottságnak kell a közegészségügyi programon keresztül pénzügyi támogatást nyújtania erre a tevékenységre.

3. kérdés: Segítheti-e a ritka betegségek európai jegyzéke az Önök nemzeti/regionális rendszerét a ritka betegségek gyógyításában?

4.2. A ritka betegségek megelőzésének, diagnosztizálásának és az e betegségekben szenvedő betegek ellátásának javítása

- **A megfelelő információk terjesztése:** A ritka betegségek terén a diagnosztizálás és ellátás javítását szolgáló fő elem a pontos információk olyan formátumban történő nyújtása, amely a szakemberek és az érintett személyek igényeihez igazodik. 2000 óta az Orphanet²¹ ritka betegségek adatbázisa hat nyelven, több mint 5000 betegségről szolgáltat információkat. Átfogó enciklopédiát biztosít a ritka betegségekről; jegyzéket a szakmai szolgáltatásokról 35 országban; jegyzéket az európai referenciaközpontokról; adatbázist a ritka betegségek gyógyszereiről – amely arról ad tájékoztatást, hogy a gyógyszerek a fejlesztés mely szakaszában vannak és mely uniós országban hozzáférhetőek; valamint egyéb szolgáltatásokat az érdekelt felek egyes csoportjai számára, beleértve egy lehetőséget a tünetek és szimptómák alapján a diagnózis visszakeresésére, illetve egy könyvtárat vészhelyzetekre szóló ajánlásokról. Az Európai Bizottságnak a közegészségügyi program és az FP segítségével további pénzügyi támogatást kell biztosítania erre a tevékenységre.

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

²¹ Lásd: <http://www.orpha.net/>

- **Az információs hálózatok támogatása:** A cselekvések prioritásai az információcsere garantálása a létező európai információs hálózatokon keresztül, a jobb osztályozás előmozdítása, az érdekelt felek között történő információcsere stratégiáinak és mechanizmusainak fejlesztése, a vonatkozó egészségügyi mutatók meghatározása, az uniós szinten összehasonlítható járványügyi adatok kidolgozása, a legjobb gyakorlatok cseréjének támogatása, valamint a betegképviselői csoportok számára intézkedések kidolgozása. A folyamatban lévő projektek már bebizonyították a fontosságukat. Az ilyen jellegű projekteket támogatni kell mind tagállami, mind uniós szinten. Az egyedi nemzetközi konszenzuskereső konferenciák támogatása is nagyon fontosnak tűnik. Az Európai Bizottságnak a közegészségügyi program és az FP7 segítségével pénzügyi támogatást kell biztosítania erre a tevékenységre.
- **Nemzeti/regionális referenciaközpontok, valamint uniós referenciahálózatok létrehozása:** Amikor valamely betegség ritka, a szakértelem is az. Egyes szakértői központok (más néven referenciaközpontok) olyan szakértelmet halmoztak fel, amelyet az országból, vagy akár nemzetközi viszonylatban is, más szakemberek is széles körben alkalmaznak. Egyes országokban ezeket a központokat hivatalosan is elismerik, de a legtöbb országban csak a hírnevük alapozta meg őket. Az EK a legeredményesebb megközelítésként a közöttük való együttműködés és tudásmegosztás előtérbe helyezése mellett döntött. Az európai referenciahálózatokkal kapcsolatban néhány elvet már kidolgoztak, többek között a ritka betegségek, vagy más szakosodott ellátást igénylő betegségek gyógyításában a szerepüket, valamint a beteg-forgalmat és néhány egyéb kritériumot, melyeknek az ilyen jellegű központoknak meg kell felelniük. Az európai referenciahálózatoknak kutatási és tudáshálózatokként is kell szolgálniuk, amelyek a legfrissebb tudományos eredményeket napra készen tartják, illetve azokhoz hozzájárulnak, más tagállamok betegeit ellátják, valamint szükség esetén a további kezelési létesítményekhez való hozzáféréstől gondoskodnak. Az európai referenciahálózatok meghatározásának a kibővült Európai Unióban a megfelelően elterjedt szolgáltatások és a szakértelem iránti igényt is tükröznie kell. Az EU ritka betegségekkel foglalkozó munkacsoportjának *„Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD”* („Hozzájárulás a politikák alakításához: Az európai együttműködésért az egészségügyi szolgáltatásokban és az orvosi ellátásban a ritka betegségek terén”) című 2006-os jelentése²² azt javasolja, hogy a tagállamok járuljanak hozzá a szakértői központok kijelöléséhez, és amennyire csak lehetséges pénzügyileg támogassák őket. Azt is ajánlja, hogy a tagállamok az együttműködés megalapozásával az ország valamennyi szükséges szakértői központjával, vagy szükség esetén külföldi szakértői központokkal, a betegek számára gyógyulási útvonalakat alakítsanak ki. Ajánlja, hogy a ritka betegségek terén a vonatkozó EU programok továbbra is pénzügyileg támogassák a szakértői központok referenciahálózatait, addig, amíg a hálózatba szervezés folyamatának kiértékelt eredményei rendelkezésre nem állnak további intézkedések meghozatala céljából.

4. kérdés: Az európai referenciahálózatok részesítsék-e előnyben a tudásátadást? A betegek mobilitását? Mindkettőt? Hogyan?

- **Az e-egészségügy fejlesztése a ritka betegségek terén:** Az elektronikus szolgáltatások, amelyeket az Orphanet és más, az EU által finanszírozott projektek keretein belül fejlesztettek ki, egyértelműen demonstrálják, hogy az e-technológiák hogyan járulhatnak hozzá a betegek más betegekkel való kapcsolatba lépéséhez, az adatbázisok kutatócsoportok közötti megosztásához, a klinikai kutatások számára adatok gyűjtéséhez, a klinikai

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

kutatásokban részt venni hajlandó betegek nyilvántartásba vételéhez, valamint olyan esetek szakértőknek történő benyújtásához, amelyek a diagnosztizálás és kezelés minőségét javíthatják. Az **on-line és az elektronikus eszközök** nagyon hatékonyak, és az EU ritka betegségekkel kapcsolatos stratégiájának határozottan részei kell, hogy legyenek. **Vészhelyzetben** ritka betegségekben szenvedő személyek életét menthetik meg. Az Európai Bizottságnak a közegészségügyi programon, az FP-n és a tagállamokon keresztül pénzügyi támogatást kell nyújtania erre a tevékenységre.

5. kérdés: Szükséges-e on-line és elektronikus eszközöket bevezetni ezen a területen?

- **A pontos diagnosztikai vizsgálatok, köztük genetikai vizsgálatok rendelkezésre bocsátása és hozzáférhetősége:** Sok ritka betegséget ma már biológiai vizsgálattal, ami gyakran egy genetikai vizsgálat, diagnosztizálni lehet. Ezek a vizsgálatok a megfelelő beteg kezelésének fő elemei, mivel lehetővé teszik a korai diagnosztizálást, néha a családi halmozódás szűrését vagy a szülés előtti vizsgálatot. A vizsgálatok nagy száma, valamint mindegyikükre a külön diagnosztikai próba megtervezésének és validálásának szükségessége miatt, egyetlen ország sem lehet önálló a biológiai vizsgálatok szolgáltatásában. Ennek eredménye a betegek anyagainak a nemzeti határokon átnyúló cseréje és a nemzeti határokon átnyúló vizsgálatok. A határokon átnyúló áramlás egyértelműen olyan mechanizmus, amely a ritka betegségek rendelkezésre álló vizsgálataiban jelentős hiányt szüntet meg. Szükség van e csere egyértelműen megállapított, átlátható, az **EU által elfogadott előírásai és eljárásai** segítségével történő lehetővé tételére és elősegítésére. Szükség van az országok szabályozási különbségeinek áthidalására a titoktartási gyakorlatok, visszatérítés, mintaszállítás és tárolás, illetve a laboratóriumok hitelesítése terén. A laboratóriumokat a **jártassági vizsgálatokban** való részvételre kell ösztönözni, különös figyelemmel a jelentésekben szereplő eredményekre. A vizsgálatok előtt és után genetikai tanácsadás nyújtásáról kell gondoskodni. Ez a megfelelő szinten támogatást igényel a **referencialaboratóriumok** részére (az évi vizsgálatok számától függően). Az elmúlt két év során a különböző érdekelt felek (az Európai Bizottság²³, az Európa Tanács és kiváltképpen az OECD²⁴) energiát fektettek a laboratóriumok minőségbiztosítási politikájába.

6. kérdés: Mit lehet tenni a minőségi vizsgálatokhoz való hozzáférés további javítása érdekében a ritka betegségek terén?

- **A lakosság szűrésével kapcsolatos stratégiák a ritka betegségek terén (beleértve az újszülöttkori szűréseket):** Európában jelenleg gyakorlat a PKU és a veleszületett pajzsmirigy alulműködés újszülöttkori szűrése, és az érintett gyermekeknél nagyon hatékonyan bizonyult a fogyatékoság megelőzésében. Ahogy a technológia fejlődik, sok vizsgálatot lehet ma már elvégezni a ritka betegségek széles körére, kiváltképpen az anyagcserével kapcsolatos rendellenességekre és általában véve az örökletes betegségekre vonatkozóan, többek között robotok által is, amelyek költsége alacsony. Ez nem lehet ok arra, hogy a lakosság szűrésével kapcsolatos politikákban az WHO által 1965-ben megállapított kritériumok alapján történő figyelmes értékelés nélkül (amit igazolni kell) bevezessék őket, mert a szűrővizsgálatok ártalmasak lehetnek a szűrésben résztvevő személyekre és jelentős állami forrást emésztenek fel. Jelenleg csekély az egyetértés arról, hogy mely betegségek indokolják a WHO kritériumai alapján a szisztematikus szűrés bevezetését. A lakossági vagy a célzott szűrések megszervezése sok kérdéstől függ, mint

²³ Lásd: <http://www.eurogentest.org/>

²⁴ Lásd: OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing (OECD iránymutatások a molekuláris genetikai vizsgálatok minőségbiztosításáról) (<http://en.eurogentest.org/files/public/QAGuidelineseng.pdf>)

például a vizsgálat minőségétől és megbízhatóságától, a szűrésben részt vevők számára egy hatékony kezelés/beavatkozás rendelkezésre állásától, a betegség előfordulásától és súlyosságától, valamint a választási lehetőségtől/értéktől, amit a társadalom a szűrésnek tulajdonít. Ezen a területen ajánlatos az együttműködést ösztönözni, hogy előteremtsék a bizonyítékokat, amelyekre tagállami szinten a döntéseket alapozni lehet.

7. kérdés: Lát-e jelentős igényt a ritka betegségek lehetséges lakossági szűrésének uniós szintű felmérésére?

- **Amennyiben lehetséges, az elsődleges megelőző intézkedések:** Nagyon kevés ritka betegség esetén van lehetőség elsődleges megelőzésre. A környezeti tényezők fontos szerepet játszanak a ritka fejlődési rendellenességek széles skálája, valamint a gyermekkori rákok kialakulásának ok-okozati viszonyában. E ritka betegségek megelőzéséhez arra van szükség, hogy a fő egészségkárosító tényezők ellen irányuló közegészségügyi intézkedések – táplálkozás, elhízás, alkohol, dohányzás, drogok és környezetszennyezés – különösen a fogamzás előtti időszakot és a terhességet célozzák meg. Az olyan betegségek elleni védőoltások esetében, mint a rubeola (a születési rubeola szindróma megelőzése érdekében), figyelembe kell venni a különböző védőoltással kapcsolatos politikákkal rendelkező országok közötti migráció következményeit. Továbbá az olyan krónikus betegségek gondozásakor, mint a cukorbetegség, az epilepszia és a meddőség, oda kell figyelni a nőkre a fogamzás előtt és a terhesség elején. A lehetséges beavatkozások között van a nők folsav bevitelének növelése a fogamzás idején, a velőcső-rendellenességek (például spina bifida) és más fejlődési rendellenességek megelőzése érdekében. Sok tanulmány nyújt bizonyítékot arra, hogy a megfelelő mennyiségű folsav bevitel a fogamzás körüli időszakban a velőcső-rendellenességek több mint felét meg tudja előzni. Az e téren történő fellépés egy EU szintű vita tárgya kell, hogy legyen, amely célja megállapítani, hogy mely ritka betegségek elsődleges megelőző intézkedései lehetnek sikeresek.
- **A ritka betegségek ellátásával kapcsolatos legjobb gyakorlatok:** A legjobb gyakorlatok megállapítása és leírása alapvetően fontos a ritka betegségek gyógyítását szolgáló eredményes stratégiákról való információk és adatok megosztásához, és ezért a ritka betegségek ellátásával kapcsolatos legjobb gyakorlatok kialakításához szükséges információk és adatok tökéletesítése érdekében is. A legjobb gyakorlatok megosztása lehetővé fogja tenni az EU tagállamai számára, hogy az egyes ritka betegségekkel foglalkozó különböző ellátók között az összegyűlt tapasztalatokból merítve hálózatokat alakítsanak ki. A tagállami szintű teljesítménymérés növeli az esélyét a ritka betegségek gyógyításában elérhető sikereknek.
- **A ritka betegségek gyógyszereihez való egyenlő hozzáférés:** Annak ellenére, hogy a ritka betegségek gyógyszereinek fejlesztését és nyilvántartását sikeresen ösztönözték, a polgárok életmentő kezelésekhez való hozzáférést két tényező korlátozza. Először is, egyes vállalatok nem nyújtják a forgalomba hozatalra jóváhagyott termékeiket valamennyi tagállamban, mert a tagállami szintű nyilvántartásba vétel akadályt jelent. Másodszor, a ritka betegségek engedélyezett gyógyszereinek rendelkezésre bocsátásában adminisztrációs késedelmekről tettek jelentést (amelyek nagyban meghaladják a 180 napos jogszabály által előírt határidőt)²⁵. Ez a rendelkezésre álló gyógyszerek számában nagy különbségeket eredményez a tagállamokban. Megoldást kell keresni erre a helyzetre. A Bizottságnak két évente jelentést kell benyújtania a Tanácsnak és a Parlamentnek, amely meghatározza ezeket a szűk keresztmetszeteket (késedelmek, forgalomba hozatal, hozzáférés, visszatérítés,

²⁵ EURORDIS felmérés a ritka betegségek gyógyszereinek rendelkezésre állásáról, valamint a COMP jelentései.

árak, stb.) és ajánlást tesz a szükséges jogszabály módosításokra a ritka betegségek gyógyszereihez való **egyenlő hozzáférés** garantálása érdekében az EU egész területén. A kórházakban a ritka betegségek gyógyszereit a helyi kórháznál magasabb adminisztrációs szinten szükséges finanszírozni, hogy biztosítható legyen a betegek e gyógyszerekkel való ellátása.

8. kérdés: A ritka betegségek gyógyszereinek hozzáférhetőségével kapcsolatos probléma megoldását nemzeti vagy uniós szinten képzelel-e el?

- **A ritka betegségek orvostechnikai eszközei és a ritka betegségek diagnosztizálása:** A ritka betegségek gyógyszereiről szóló rendelet nem foglalja magában az orvostechnikai eszközök és a diagnosztizálás területét. A piac korlátozott méretéből adódó probléma azonban eltántorít a ritka betegségekben szenvedő betegeket szolgáló termékek kifejlesztésétől. A ritka betegségek gyógyszereivel kapcsolatban eddig meghozott intézkedések modellje alapján, meg kell vizsgálni a kezdeményezések lehetőségét az iparág ösztönzésére a ritka betegségek orvostechnikai eszközei és diagnosztizálása területén.

9. kérdés: Szükséges-e egy uniós rendelet a ritka betegségek orvostechnikai eszközeiről és a ritka betegségek diagnosztizálásáról?

- **A ritka betegségek gyógyszereire vonatkozó egészségügyi technológiai értékelés:** Az árra és a visszatérítésre vonatkozó döntés meghozatala előtt le kell vezetni a ritka betegségek gyógyszereire vonatkozó egészségügyi technológiai értékelést, ami egy másik olyan tényező, amely kezd meghatározó szerepet játszani a betegek hozzáféréseinek késleltetésében vagy akár megakadályozhatja a kezelésben való részesülésüket is. A közönséges betegségek gyógyszereinek költséghatékonyságát értékelő módszerek nem alkalmazhatóak a ritka betegségek gyógyszereire, illetve legtöbbször nincs összehasonlítási alap és kevés adat áll rendelkezésre. Ezen túlmenően, e kérdésnél egy etikus megközelítés nem alapulhat csupán gazdasági kritériumokra, mivel a gazdasági értékelés csak egy eleme a döntéshozatali folyamatnak, amely a közösség választásait és preferenciáit is figyelembe veszi. Ebben a kérdésben a tagállamok részétől koordinált megközelítésre van szükség. Továbbá a betegek szempontjait is figyelembe véve, a vonatkozó értékelési módszerek tanulmányozását is elő kell mozdítani.
- **Engedélyezés előtti alkalmazásra vonatkozó koordinált program:** Szükség van egy jobb rendszerre az olyan gyógyszerek biztosításához, amelyekre betegeknek azelőtt van szükségük, hogy ezeket az új gyógyszereket jóváhagyták és/vagy visszatérítették volna (az úgynevezett engedélyezés előtti alkalmazás). A terápiák engedélyezés előtti alkalmazás céljából való nyújtása az orvos, a termék projektgazdája és a hatóságok megosztott felelőssége kell, hogy legyen. Szükséges emlékeztetni arra, hogy számos ritka betegség gyógyszerét kis és középvállalkozások fejlesztik ki, amelyek nem tudnak hosszú távú engedélyezés előtti alkalmazási programokat támogatni állami beavatkozás és pénzügyi támogatás nélkül. E kérdésre vonatkozni kell – az EK támogatásával – a tagállamok közötti koordinációnak. A 726/2004/EK rendelet 83. cikke megalapozza a tagállamok számára azt a lehetőséget, hogy a hatáskörüket az engedélyezés előtti alkalmazásra használják, valamint megállapítja, hogy az EMEA (Európai Gyógyszerértékelési Ügynökség) véleményt adhat ki valamely gyógyszer felhasználási és forgalmazási feltételeiről, amennyiben engedélyezés előtti alkalmazást terveznek.
- **A speciális szociális szolgáltatások** fontosak a ritka betegséggel együtt élő emberek életminőségének javítása szempontjából. A különböző szociális szolgáltatások közül a

betegek és ápolóik, akik gyakran családtagok, a következőket jelölték meg, mint különösen hasznosakat az életminőségük javításának szempontjából: **Kisegítő gondozási szolgáltatások:** lehetővé teszik az ápolók és a betegek számára, hogy megszervezzék az életüket és pihenjenek egy ideig; **Információs szolgáltatások és segélyvonalak:** növelik az esélyét annak, hogy a betegek és gondozóik vonatkozó információkhoz hozzáférhessenek a ritka betegségről, amellyel együtt élnek és amelyet napi szinten gondoznak; **Terápiás szabadidő programok gyermekek és fiatal felnőttek számára:** lehetővé teszik a betegek számára, hogy más kilátásaik is legyenek az életben a betegségükön kívül; **Pénzügyi támogatás:** segít az elszegényedés elleni küzdelemben, hogy elismerjék azokat a dolgozó ápolókat, akik a fizetett munkájukat egyeztetik össze a fizetetlen ápolással; **Pszichológiai támogatás.** Az Európai Bizottságnak a közegészségügyi programon és a fogyatékkal élőkkel kapcsolatos cselekvési terveken keresztül pénzügyi támogatást kell nyújtania erre a tevékenységre.

10. kérdés: Milyen jellegű speciális szociális és oktatási szolgáltatásokat kell a ritka betegségekben szenvedő betegek számára uniós és nemzeti szinten ajánlani?

4.3. A kutatás és fejlesztés előmozdítása a ritka betegségek és a ritka betegségek gyógyszerterén

- **Az adatbázisok, nyilvántartások, gyűjtemények és biobankok támogatása:** A nyilvántartások és adatbázisok a ritka betegségek terén a klinikai kutatás fejlesztésének kulcsfontosságú eszközei. Ez az egyetlen mód az adatok oly módon történő összevonására, hogy elégséges mintanagyságot érjenek el a járványügyi és/vagy klinikai kutatásokhoz. A ritka betegségek gyógyszerrel kezelt betegek nyilvántartásai különösen fontosak, mivel lehetővé teszik a kezelés hatékonyságára és a lehetséges mellékhatásokra vonatkozó bizonyítékok összegyűjtését, tudván azt, hogy a forgalomba hozatali engedélyt rendszerint olyankor adják meg, amikor a bizonyítékok még korlátozottak, de már meggyőzőek. Támogatni kell az adatgyűjtés és gondozás létrehozására vonatkozó együttműködési törekvéseket, amennyiben ezekhez a forrásokhoz elfogadott szabályok alapján lehet hozzáférni. Sok, a Kutatási Főigazgatóság, illetve az Egészségügyi és Fogyasztóvédelmi Főigazgatóság által pénzügyileg támogatott kutatási és közegészségügyi hálózat hozott létre ilyen megosztott infrastruktúrákat, amelyek az ismeretek tökéletesítésében és a klinikai vizsgálatok megszervezésében nagyon eredményes eszközöknek bizonyultak. Egy szakosodott hálózat, mint például az EuroBioBank²⁶, felbecsülhetetlen értékű európai forrást jelent, amely hosszú távú finanszírozást és uniós alapú megközelítést igényel a teljes kifejlesztés és az optimalizált felhasználás érdekében. Az ilyen jellegű kezdeményezést tagállami és uniós szinten támogatni kell, valamint hosszú távú finanszírozást kell ezen infrastruktúrák rendelkezésére bocsátani, amennyiben a hasznosságukat alátámasztották. Ugyanez vonatkozik a biológiai minták gyűjteményeire és a biobankokra is. A ritka betegségek biobankjainál sajátos igény lehetővé tenni a nagyon ritka betegségekben szenvedő betegektől származó anyagok gyűjtését és tárolását, akár egy folyamatban lévő kutatási eljárás nélkül is. A tagállamok és az Európai Bizottság által támogatandó területek: minőségi előírások, beleértve az adatbázisok minőségének időszakos ellenőrzésére és az adatbázisok tisztítására szolgáló stratégiák és eszközök kifejlesztését; járványügyi és közegészségügyi célból gyűjtendő minimális közös adathalmaz; figyelem fordítása a felhasználó-barát tételre, az átláthatóságra és az adatbázisok összekapcsolhatóságára; szellemi tulajdon, kommunikáció az adatbázisok/nyilvántartások között (genetikai, nagyobb általánosságban

²⁶ Lásd: <http://www.eurobiobank.org>

véve diagnosztikai, klinikai, felügyelet-vezérelt, stb.). Jelentőséget kell tulajdonítani a nemzetközi (uniós) adatbázisok nemzeti és/vagy regionális adatbázisokhoz történő kapcsolására, amennyiben azok léteznek.

11. kérdés: A nyilvántartások, adatbázisok és biobankok számára az irányítás és a finanszírozási rendszer milyen modellje lenne megfelelő?

- **Biomarkerek:** A biológiai markerek (biomarkerek) „biológiai folyamatok objektíven mérhető mutatói”. Felhasználhatóak a betegség diagnosztizálására, valamint a betegség előrehaladása és a terápiás beavatkozásokra való reagálás értékelésére. A jelenleg használt diagnosztikai vizsgálatok nagy része (tumormarkerek, valamely betegséget okozó vagy azzal összefüggő DNS-szekvenciák töredékei) a biomarkerek fogalm meghatározása alá tartozik. A funkcionális és a radiológiai értékeléseket is biomarkereknek lehet tekinteni. A betegség előrehaladása és a lehetséges új kezelések értékelésekor a biomarkereket az olyan elsődleges végpontok helyettesítőjeként lehet alkalmazni, mint a túlélés vagy a visszafordíthatatlan megbetegedés, vagyis olyan végpontok helyett, amelyek hosszú megfigyelési időszakokat és nagy betegcsoportokat igényelnek. Ez különösen igaz a ritka betegségekre, az egyes betegségek által érintett személyek kis száma miatt. Már adtak ki forgalomba hozatali engedélyeket biomarkerek alapján úgy, hogy azok a gyógyszer hatékonyságának megítélését segítő végpontként szolgáltak. A biomarkerek felfedezésében lendületet adtak az új molekuláris biológiai technikák (például genomika, proteomika, kombinatorikus kémia), amelyek egy időben nagyszámú lehetséges biomarker azonosítását teszik lehetővé. Fontos, hogy az EU támogassa a biomarkerek felfedezésének új technikáit, köztük a sugárdiagnosztikai és a funkcionális technikákat. Ennél még lényegesebb az olyan tanulmányok és tevékenységek támogatása, amelyek a lehetséges biomarkereket a validálás és klinikai alkalmazás felé terelik. Ez a folyamat hosszú, költséges és jelenleg nem hatékony. A ritka betegségek terén e folyamat javát szolgálná olyan tevékenységek finanszírozása, amelyek egyes biomarkerek (vagy biomarker klaszterek) érvényességének a lehető legnagyobb számú betegen történő értékelésére irányulnak (referenciahálózatok), valamint a gyógyszeripar és a tudományos körök közötti partnerség erősödése, amely a „katedrától az ágyig terjedő út” teljesítését biztosítja.
- **Adatvédelem:** Mindezeket az infrastruktúrákat az adatok titkosságával és a betegek magánéletének védelmével kapcsolatos uniós rendeletek és megállapodások szerint kell megvalósítani. Külön szükséges felhívni a figyelmet az EK **adatvédelmi irányelvére**²⁷. A ritka betegségekkel kapcsolatos tevékenységek érdekében az IDA (közigazgatási rendszerek közötti adatszere)²⁸ kezdeményezést fontolóra kell venni, hogy egyes közegészségügyi szempontból fontos ritka betegségekkel kapcsolatban európai nyilvántartások létrehozását elősegítsék.
- **Kutatási hálózatok a ritka betegségek számára:** az EU szintű koordinált kutatási projektek a siker fő elemei. A koordinált hálózatokat tagállami és uniós szinten is támogatni kell, valamint a ritka betegségeknek meg kell őrizniük elsőbbségi helyüket a Kutatási Főigazgatóság jövőbeli programjaiban. Továbbá be kell vezetni néhány új területet, mint például a ritka betegségekkel kapcsolatos szociális kutatást.
- **A tagállamok finanszírozási ügynökségeinek koordinációja:** Az EU FP6-ja által támogatott ERA-NET projekt, amely jelenleg hét ország ritka betegségekkel kapcsolatos

²⁷ A személyes adatok feldolgozása vonatkozásában az egyének védelméről és az ilyen adatok szabad áramlásáról szóló, 1995. október 24-i 95/46/EK európai parlamenti és tanácsi irányelv

²⁸ Lásd: <http://europa.eu.int/idabc/>

finanszírozási politikáit koordinálja, példa a kutatási törekvések széttöredezettségének sikeres feloldására. Ezt a megközelítést kell követni, és további tagállamokat kell meghívni az e kezdeményezésben való részvételre.

- **A kutatás fokozása:** A legtöbb súlyos ritka betegségre, amely potenciálisan kezelhető lenne, jelenleg egyszerűen nincs egyedi kezelés. A terápiák kifejlesztése három akadállyal szembesül: a mögöttes patofiziológiai mechanizmusok megértésének hiánya, a klinikai fejlesztés korai szakaszában az állami támogatás hiánya, valamint a gyógyszeripar érdeklődésének hiánya. Csakugyan, (a nagyon kis betegcsoportok miatt) a beruházás alacsony becsült megtérülésével együtt a gyógyszerek kifejlesztésének magas költsége, az óriási egészségügyi igény ellenére visszatartotta a gyógyszeripart a ritka betegségek elleni gyógyszerek kifejlesztésétől. Bár a ritka betegségek gyógyszereire vonatkozó szabályozások egyértelműen elősegítették a ritka betegségek kezeléseinek kifejlesztését, komoly nehézségek állnak még fenn és további kezdeményezésekre van szükség. Mivel a terápiás célok azonosítása nagyrészt a betegségek genetikai és molekuláris jellemzésétől, valamint a biológiai mechanizmusok megvilágításától függ, kulcsfontosságú a ritka betegségekkel kapcsolatos patofiziológiai és klinikai kutatást fokozni. A kutatásban, az emberi génállomány szekvenálásában, valamint a nagyteljesítményű genomikai és posztgenomikai eszközöknél elért haladás alapján várható, hogy sok, ritka genetikai rendellenesség mögöttes mechanizmusa megfejtésre kerül az elkövetkező néhány évben. E rendellenességekkel szemben a gyógyászati kutatást ösztönözni kell, beleértve az innovatív biotechnológiai kutatást (monoklonális ellenanyagok, sejt- és génterápia, illetve enzimhelyettesítő terápia), valamint az aktív kémiai vegyületek keresésén alapuló klasszikus gyógyászati kutatást. Még a ritka genetikai rendellenességek területén is, a gyógyszer felfedezésében az azonosított biológiai célpontokra ható kémiai vegyületek kiválasztása fontos célkitűzést jelent. Mivel a legtöbb esetben a gyógyszeripar nem fogja megtenni ezt a kezdeti lépést, fontos a közszektor érdekeltté tenni abban, hogy megtegye. Az EU-nak támogatnia kell a klinikai alkalmazás előtti fejlesztések során a tudományos kutatásokat. A jelenleg létesítés alatt álló európai nagyteljesítményű platformokkal a kapcsolatokat, valamint a közös európai molekula gyűjtemények használatát szintén elő kell mozdítani. A gyógyszeripari társaságok és a közszektor szervezetei közötti találkozási pontokon készülő tanulmányokat olyan köz- és magánfőra partnerségeken keresztül kell ösztönözni, amelyek a ritka betegségek terén a gyógyszerjelölt molekulák értékeléséhez vezetnek. Európai szinten a kihívásnak úgy lehetne megfelelni, ha a ritka betegségek számára köz- és magán fórumot hoznának létre, illetve finanszíroznának, amely a szükséges szakértelem és finanszírozás biztosításával lehetővé tenné a több központban végzett ígéretes klinikai alkalmazást megelőző, illetve klinikai projektek fejlesztését. A független tudományos klinikai kísérleteket nemzeti szinten kell támogatni az Olaszországban, Franciaországban és Spanyolországban eddig megvalósított modell alapján, valamint ezeket a törekvéseket az elégséges számú beteg részvételének biztosítása érdekében koordinálni kell.

12. kérdés: Miként látja a partnerek (ipar és karitatív szervezetek) szerepét egy ritka betegségek elleni uniós fellépés során? Milyen modell lenne a legmegfelelőbb?

4.4. A ritka betegségben szenvedő betegek felelős helyzetbe hozása egyéni és csoportos szinten

- **Közös megközelítés a betegképviselői szervezetek felelős helyzetbe hozására:** A betegképviselői szervezetek felbecsülhetetlen értékű partnereknek bizonyultak tagállami és uniós szinten, a ritka betegségek ismertségének növelésében, a ritka betegségekre vonatkozó közpolitika meghatározásához szükséges információk összegyűjtésében és terjesztésében, a ritka betegségekkel és a ritka betegségek gyógyszereivel kapcsolatos minőségi

tájékoztatáshoz való hozzáférés javításában, európai és nemzeti szinten munkaértekezletek szervezésében, valamint iránymutatások és pedagógiai dokumentumok készítésében. A betegek és a betegképviselői szervezetek kollektíven történő felelős helyzetbe hozásához szükség lesz olyan tevékenységek támogatására, mint: a képesség-növelés, regionális, nemzeti és uniós szinten a betegek között a tevékenységek hálózatba szervezése, illetve képzések szervezése, betegeket szolgáló szolgáltatásokról információ-, tapasztalat- és legjobb gyakorlatok cseréje, valamint „beteg támogatási közösségek” létrehozása a nagyon ritka betegségben szenvedő, elszigetelt betegek és családjaik számára. Ezt a fajta támogatást a közegészségügyi program és az FP7 keretein belül elsőbbséget élvező fellépésként kell integrálni.

4.5 A politikák és kezdeményezések koordinálása tagállami és uniós szinten

- **A ritka betegségekre vonatkozó nemzeti/regionális tervek elfogadása:** A nemzeti és/vagy regionális szinten meghozandó valamennyi szükséges kezdeményezés integrálása érdekében felkérték a tagállamokat, hogy a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti vagy regionális cselekvési terveket dolgozzanak ki. Csak korlátozott számú tagállam fogadott el vagy fog hamarosan nemzeti tervet elfogadni, vagy fog vonatkozó kezdeményezéseket elindítani. Miközben csak Franciaország dolgozott ki átfogó cselekvési tervet (2005-2008)²⁹, más tagállamok korlátozott számú területen rendelkeznek nemzeti politikákkal (Olaszország, Svédország, Dánia, Egyesült Királyság), vagy a politikák kidolgozásának folyamatánál tartanak (Bulgária, Portugália, Spanyolország, Románia, Luxemburg). További tagállamok csak a kutatás területén rendelkeznek célzott politikával (Németország, Hollandia). Az EU-nak nyomatékosan ajánlania kell e közlemény ajánlásával összhangban a nemzeti/regionális tervek elfogadását, valamint azok koordinációját, miután kidolgozásra kerültek. A ritka betegségekre vonatkozó cselekvési tervek kidolgozását segítő uniós iránymutatások is hasznosak lehetnek. Ez támogatni fogja az „egyenlő hozzáférés az egészségügyi szolgáltatásokhoz, valamint a költségeik és minőségük”-re vonatkozó uniós politikát. Ez a fajta támogatás a közegészségügyi program része lett, mint elsőbbséget élvező fellépés.

13. kérdés: Egyetért-e Ön azzal a gondolattal, hogy legyenek cselekvési tervek? Ha igen, akkor az Ön országában nemzeti vagy regionális szinten legyenek?

- **Egészségügyi mutatók kifejlesztése a ritka betegségek terén:** Azért van szükség az egészségügyi mutatók kifejlesztésére, hogy az EU-ban az érintett személyek helyzetét és annak alakulását nyomon tudják követni. Az adatok létező forrásokból történő összegyűjtését elő kell segíteni, kiváltképpen az uniós szinten már finanszírozott forrásokból származókat. A ritka betegségek gyógyszereire vonatkozóan a rendelkezésre bocsátás és a hozzáférhetőség terén, a szakértői/referenciaközpontok terén, valamint a tagállami és uniós szintű politikák terén reális és jelentőségteljes mutatókat kell meghatározni.
- **Ritka betegségekről szóló európai konferenciák megszervezése:** A múltban két évente tartottak a ritka betegségekről szóló európai konferenciát (2001-ben Koppenhágában, 2003-ban Párizsban, 2005-ben Luxembourgban³⁰ és 2007-ben Lisszabonban³¹). A konferenciák felbecsülhetetlen értékűnek bizonyultak az érdekelt felek közötti eszmecsere fórumaként, és mint hatásos kommunikációs eszköz a ritka betegségek médiabeli jelenlétének biztosítására. A betegek, egészségügyi szakemberek és a döntéshozók számára fórumként kell szolgálniuk a politikák, stratégiák és a sikeres intézkedések példáinak felülvizsgálata, az igények

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

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

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

megfogalmazása, a beteg-központú politikák nemzeti és uniós szintű ösztönzése, valamint Európában a ritka betegségek körül kialakult közösség életképességének megerősítése céljából. A konferenciát az EU ritka betegségekkel foglalkozó tanácsadó bizottságának közreműködésével kell megszervezni.

- **Az EU ritka betegségekkel foglalkozó tanácsadó bizottságának létrehozása:** Az EU ritka betegségekkel foglalkozó tanácsadó bizottsága a jelenleg a ritka betegségekkel foglalkozó uniós munkacsoport által ellátott feladatokat fogja teljesíteni. Szükséges, hogy a bizottságot a ritka betegségek terén a közegészségügyi fellépés fejlesztéséhez való hozzájárulás céljából létrehozott tudományos titkárság segítse, amely rendelkezik olyan hatáskörrel, hogy a Bizottságnak tanácsot adjon a következőkben: (i) nemzeti tervek alapján ritka betegségekkel kapcsolatos szolgáltatások megszervezése (szubszidiaritás); (ii) klinikai vizsgálatok és szűrések; (iii) a ritka betegségek referenciahálózatainak megjelölése és minőségellenőrzés; (iv) legjobb gyakorlatokra vonatkozó iránymutatások kidolgozása; (v) időszakos járványügyi jelentés a ritka betegségek helyzetéről az EU-ban; (vi) uniós nyilvántartások/hálózatok/eseti felmérések; (viii) EU szinten politikák kialakításának támogatása; (ix) közös keretek létrehozása a ritka betegségek számára a közegészségügy terén, valamint (x) elektronikus hírlevél kiadása a ritka betegségekről. Az EU ritka betegségekkel foglalkozó tanácsadó bizottsága összetétele révén megőrzi a közegészségügyi program által támogatott, folyamatban lévő és múltbeli projektek szerepét a ritka betegségek terén, de integrálnia kell az FP keretén belüli ritka betegségekkel kapcsolatos projektek és a legfontosabb betegképviselői szervezetek széles körű képviseletét, valamint a tagállamok közegészségügyi hatóságainak magas szintű képviseletét. Az elkövetkező években e bizottság cselekvési képességének biztosítására az uniós költségvetésből külön költségvetést kell elkülöníteni.
- **A ritka betegségek az uniós költségvetésben:** Jelenleg az EK által pénzügyileg támogatott valamennyi kezdeményezést rövid távú szerződések alapján finanszírozzák. Bár a projektek hatékonyságának, illetve az uniós politikákkal kapcsolatos fontosságuknak rendszeres értékelését elismerik, azt a tényt, hogy a megújításuk nehézkes és néha lehetetlen a jelenlegi szabályok mellett, jelentős akadállyal tekintik a közös infrastruktúrák kialakításában. A ritka betegségek terén a jövőbeli uniós közegészségügyi program (2014-2020) másik fő alapköve egy ritka betegség alap létrehozása kell, hogy legyen, annak érdekében, hogy biztosítsák a ritka betegségekkel kapcsolatos európai referenciahálózatok és információs szolgálatok uniós tevékenységét, a ritka betegségek genetikai és laboratóriumi akkreditációját, a ritka betegségekkel kapcsolatos nyilvántartások és adatbázisok európai tároló platformjainak fenntarthatóságát, valamint bármely más fenntartható, hosszú távú támogatást igénylő ritka betegségekkel kapcsolatos tevékenységet, amint azt a Bizottságtól a Tanácsnak és az Európai Parlamentnek benyújtandó végrehajtási beszámolóban e közlemény alapján meghatározták.
- **Egy ritka betegségekkel foglalkozó közösségi ügynökség létrehozása:** Az uniós ügynökség a ritka betegségekkel kapcsolatos politikák közösségi szinten történő, hosszú távú végrehajtását szolgáló, állandó és fenntartható eszköz létrehozásának igényére adna választ. A fogalom meghatározás szerint, „*A közösségi ügynökségek olyan európai közjogi szervek, amelyek elkülönülnek a közösségi intézményektől és önálló jogi személyiséggel rendelkeznek. A másodlagos jog révén jönnek létre, a meglehetősen speciális technikai, tudományos vagy irányító feladatok végrehajtása céljából*”. A ritka betegségekkel célirányosan foglalkozó uniós ügynökség kiváló eszköz lehet a vonatkozó stratégiák állandóságának és koherenciájának uniós szinten történő biztosítására, olyan különböző területeken, mint a betegek nyilvántartása, biobankok, klinikai kísérletek, információk a ritka betegségekről, referenciaközpontok hálózatai, konszenzuson alapuló ajánlások klinikai

ellátásról, valamint minőségértékelés. Az Egészségügyi és Fogyasztóvédelmi Főigazgatóság munkája és a ritka betegségekkel foglalkozó európai tanácsadó bizottság tanácsai alapján az EK-nak 2009-ben egy ritka betegségekkel foglalkozó közösségi ügynökség létrehozásáról megvalósíthatósági tanulmány készítésébe kell kezdenie. Ez az ügynökség az EU jövőbeli közegészségügyi programjának (2014-2020) alappillére lehet a ritka betegségek területén.

14. kérdés: Szükségesnek tartja-e egy új ritka betegségekkel foglalkozó európai ügynökség létrehozását és egy megvalósíthatósági tanulmány megkezdését 2009-ben?

- **Rendszeres jelentések a ritka betegségek helyzetéről az EU-ban:** A Bizottságnak három évente **végrehajtási beszámolót** kell kiadnia az EU-ban a ritka betegségek járványügyi helyzetével foglalkozó, a Tanácsnak, a Parlamentnek, a Szociális és Gazdasági Bizottságnak, valamint a Régiók Bizottságának címzett közleményről, valamint a ritka betegségekről szóló bizottsági közlemény végrehajtásának állapotáról.

5. KÖVETKEZŐ LÉPÉSEK

A konzultációra adott válaszokat a fenti szövegben megjelölt egyedi kérdések köré csoportosítva 2008. február 14-ig kell a Bizottságnak megküldeni, a **sanco-rarediseases-consultation@ec.europa.eu** e-mail címre vagy postai úton a következő címre:

European Commission (Európai Bizottság)

Health and Consumer Protection Directorate-General (Egészségügyi és Fogyasztóvédelmi Főigazgatóság)

Rare Diseases consultation (Ritka betegségekkel kapcsolatos konzultáció)

HTC 01/198

11, Rue Eugène Ruppert

L-2557 Luxembourg

Minden átvett hozzászólás közzétételre kerül, kivéve, ha kifejezetten másként van megjelölve. A konzultációt követően a Bizottság a megfelelő javaslatokat 2008-ban szándékozik előterjeszteni.