

CS

CS

CS



KOMISE EVROPSKÝCH SPOLEČENSTVÍ

V Bruselu dne 11.11.2008
KOM(2008) 679 v konečném znění

**SDĚLENÍ KOMISE EVROPSKÉMU PARLAMENTU, RADĚ, EVROPSKÉMU
HOSPODÁŘSKÉMU A SOCIÁLNÍMU VÝBORU A VÝBORU REGIONŮ**

o vzácných onemocněních: výzvy pro Evropu

{SEK(2008)2713}

{SEK(2008)2712}

SDĚLENÍ KOMISE EVROPSKÉMU PARLAMENTU, RADĚ, EVROPSKÉMU HOSPODÁŘSKÉMU A SOCIÁLNÍMU VÝBORU A VÝBORU REGIONŮ

o vzácných onemocněních: výzvy pro Evropu

1. Úvod

Vzácná onemocnění jsou onemocnění s mimořádně nízkou prevalencí. Onemocnění se v Evropské unii považují za vzácná, postihují-li nejvýše 5 z 10 000 osob. To nicméně znamená, že v Evropské unii odhadem 29 milionů lidí trpí nebo bude trpět 5 000 až 8 000 různými vzácnými onemocněními.

Specifické vlastnosti vzácných onemocnění – omezený počet pacientů a nedostatek příslušných vědomostí a odborných poznatků – je vyčleňují jako význačnou oblast, kde lze díky postupu na evropské úrovni dosáhnout velkého přínosu. Evropská spolupráce může pomoci zajistit sdílení omezených vědomostí a co nejúčinnější spojení zdrojů, aby bylo možno efektivně bojovat proti vzácným onemocněním v EU jako celku.

Komise v zájmu řešení otázky vzácných onemocnění již přijala účinné kroky v mnoha oblastech. Toto sdělení o výzvách pro Evropu plynoucích ze vzácných onemocnění staví na tom, čeho již bylo dosaženo a mělo by být dokumentem s integrovaným přístupem, který jasně udává směr současných i budoucích činností Společenství v oblasti vzácných onemocnění s cílem dále zlepšovat přístup a rovné zacházení, pokud jde o prevenci, stanovování diagnózy a léčbu pacientů trpících vzácným onemocněním v celé Evropské unii.

2. PROBLEMATIKA

Vzácná onemocnění jsou ve většině případů genetickými onemocněními, může však jít také o vzácné druhy rakovin, autoimunní onemocnění, vrozené malformace, toxická a infekční onemocnění. Výzkum vzácných onemocnění se ukázal jako velmi užitečný pro lepší pochopení mechanismu běžných onemocnění, jako je obezita nebo diabetes, neboť tato onemocnění představují model poruchy fungování určité biologické dráhy. Avšak výzkum vzácných onemocnění je nejen omezený, ale je také roztroušen v různých laboratořích po celé EU.

Nedostatek specifických zdravotních opatření pro vzácná onemocnění a omezené odborné znalosti se odrážejí v opožděné diagnóze a v obtížném přístupu k péči. Důsledkem toho jsou další fyzická, psychická a mentální postižení, neodpovídající nebo dokonce škodlivé léčebné postupy a ztráta důvěry v systém zdravotní péče, a to navzdory skutečnosti, že některá vzácná onemocnění jsou slčitelná s normálním životem za předpokladu, že jsou včas diagnostikovány a náležitě léčena. Chybné stanovení diagnózy a její nestanovení jsou hlavními překážkami pro zlepšení kvality života tisíců pacientů trpících vzácnými onemocněními.

Služby vnitrostátních systémů zdravotní péče, které zajišťují stanovení diagnózy, léčbu a rehabilitaci lidí se vzácnými onemocněními, se výrazně liší z hlediska dostupnosti i kvality. V závislosti na členském státě a/nebo regionu, kde žijí, mají občané EU nerovný přístup k odborným službám a dostupným možnostem péče. Několik málo členských států úspěšně řeší některé z otázek plynoucích ze vzácné povahy těchto onemocnění, zatímco jiné se dosud možným řešením nevěnovaly.

Komise i Evropská agentura pro léčivé přípravky (EMA) již v rámci své působnosti politiku v oblasti léčivých přípravků pro vzácná onemocnění uskutečňují. Tyto léčivé přípravky se v anglickém jazyce nazývají „orphans“ (sirotci), jelikož farmaceutický průmysl má za běžných tržních podmínek jen malý zájem na vývoji přípravků a jejich uvádění na trh, jsou-li určeny pouze pro nízký počet pacientů trpících velmi vzácnými onemocněními. Nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění (nařízení Evropského parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000 ze dne 16. prosince 1999 o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění¹) bylo navrženo s cílem stanovit kritéria pro označení léčivého přípravku pro vzácná onemocnění v EU a popisuje pobídky (např. výhradní právo na trhu po dobu deseti let, pomoc při přípravě protokolu, centralizovaný postup pro udělování registrace) na podporu výzkumu, vývoje a uvádění na trh léčivých přípravků, které vzácná onemocnění léčí, předcházejí jim nebo je diagnostikují. Politika EU v oblasti léčivých přípravků pro vzácná onemocnění je úspěšná. Členské státy však přístup ke všem registrovaným lékům pro vzácná onemocnění dosud zcela nezajišťují.

3. CÍLE

Úlohou Společenství v oblasti zdraví je podle článku 152 Smlouvy podněcovat spolupráci mezi členskými státy a případně jim při jejich činnosti poskytovat podporu. Specifické vlastnosti vzácných onemocnění – omezený počet pacientů a nedostatek příslušných vědomostí a odborných poznatků – je vyčleňují jako význačnou oblast, kde lze díky postupu na evropské úrovni dosáhnout velkého přínosu. Cílem tohoto sdělení je popsat celkovou strategii Společenství na podporu členských států při zajišťování účinného a efektivního uznávání vzácných onemocnění, jejich prevence, léčby, péče a výzkumu v Evropě.

Tento krok zase přispěje k nadřazenému cíli – ke zlepšení zdravotnických výsledků, a tím i k prodloužení střední délky života prožité ve zdraví, tedy ke klíčovému ukazateli Lisabonské strategie². Pro tento účel bude toto sdělení operativní akce orientovat podle tří hlavních oblastí činnosti.

3.1 Zlepšit uznávání a viditelnost vzácných onemocnění

Klíčem ke zlepšování obecných strategií v oblasti vzácných onemocnění je zajistit uznávání těchto onemocnění, aby mohly ostatní související kroky vhodně následovat. Pro zlepšení stanovení diagnózy a péče v oblasti vzácných onemocnění je třeba, aby příslušnou identifikaci doplňovaly přesné informace, které by byly poskytovány a šířeny ve formátech soupisů a registrů přízpusobených potřebám odborníků i postižených osob. To přispěje k řešení některých hlavních příčin toho, proč je otázka vzácných onemocnění zanedbávána. Proto je cílem Komise zavést podrobný systém kódování a klasifikace na evropské úrovni, který poskytne rámec pro lepší sdílení znalostí a porozumění vzácným onemocněním jako vědecké otázky a záležitosti veřejného zdraví v celé EU.

3.2 Podpora politik v oblasti vzácných onemocnění v členských státech

Účinné a efektivní akce v oblasti vzácných onemocnění závisí na soudržné celkové strategii v oblasti vzácných onemocnění, která integrovaným a prověřeným

¹ Nařízení Evropského parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000 ze dne 16. prosince 1999 o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění.

² Viz http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm.

způsobem mobilizuje nedostatečné a roztroušené zdroje a tvoří součást společného evropského úsilí. Toto společné evropské úsilí samotné závisí také na společném přístupu k práci v oblasti vzácných onemocnění po celé EU s cílem vytvořit společný základ pro spolupráci a pomoci zlepšit přístup pacientů k péči a informacím.

Komise proto navrhuje, aby členské státy při řešení otázky vzácných onemocnění vycházely ze společného přístupu založeného na osvědčených postupech, a to prostřednictvím přijetí doporučení Rady. Komise ve svém návrhu doporučení Rady, který je k tomuto sdělení připojen, doporučuje, aby členské státy zavedly strategie věnované těmto cílům:

- zavedení meziodvětvových národních akčních plánů pro vzácná onemocnění,
- vytvoření vhodných mechanismů pro definování, kodifikaci a inventarizaci vzácných onemocnění a vypracování zásad pro osvědčené postupy s cílem poskytnout rámec pro uznávání vzácných onemocnění a pro sdílení vědomostí a odborných znalostí,
- podpora výzkumu vzácných onemocnění, včetně přeshraniční spolupráce a spolupráce s cílem maximalizovat potenciál vědeckých zdrojů v celé EU,
- zajištění přístupu k vysoce kvalitní zdravotní péči, zejména určením národních a regionálních odborných center a podporou jejich účasti v evropských referenčních sítích,
- zajištění mechanismů pro shromažďování odborných znalostí na vnitrostátní úrovni a pro jejich sdílení s evropskými protějšky,
- přijímání opatření s cílem posílit postavení a zapojení pacientů a jejich organizací,
- a zajištění toho, aby tyto akce zahrnovaly vhodná ustanovení pro zachování jejich udržitelnosti do budoucna.

3.3 Rozvoj evropské spolupráce, koordinace a regulace v oblasti vzácných onemocnění

Akce Společenství členským státům pomůže dosahovat účinnosti při shromažďování a organizaci omezených zdrojů v oblasti vzácných onemocnění a může být také užitečná pacientům a odborníkům při spolupráci mezi členskými státy s cílem sdílet a koordinovat odborné znalosti a informace. Cílem Společenství by měla být lepší koordinace politik a iniciativ na úrovni EU a posílení spolupráce mezi programy EU, aby bylo možno dále maximalizovat zdroje, jež jsou na úrovni Společenství v oblasti vzácných onemocnění k dispozici.

4. OPERATIVNÍ AKCE S CÍLEM ZLEPŠIT UZNÁVÁNÍ A VIDITELNOST VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

4.1 Definice vzácných onemocnění

Podle stávající definice vzácných onemocnění v EU, přijaté v rámci akčního programu Společenství v oblasti vzácných onemocnění na léta 1999–2003, se jedná o onemocnění s prevalencí nejvýše pět postižených osob z 10 000 v Evropské unii. Stejnou definici uvádí nařízení (ES) č. 141/2000 a na základě toho ji používá Evropská komise pro označení přípravků pro vzácná onemocnění. EU současnou definici zachová. Podrobnější definice, která by zohledňovala jak prevalenci, tak incidenci, bude vyvinuta s využitím prostředků programu v oblasti zdraví a s přihlédnutím k mezinárodnímu rozměru tohoto problému.

4.2 **Klasifikace a kodifikace vzácných onemocnění**

Mezinárodní referencí pro klasifikaci onemocnění a nemocí je Mezinárodní klasifikace nemocí, která je koordinována Světovou zdravotnickou organizací (WHO³). Komise povede činnost s ohledem na vzácná onemocnění v rámci procesu revize stávající Mezinárodní klasifikace nemocí s cílem zajistit lepší kodifikaci a klasifikaci vzácných onemocnění. Pro tento účel Komise vytvoří pracovní skupinu pro klasifikaci a kodifikaci vzácných onemocnění⁴. Tato pracovní skupina by mohla být Světovou zdravotnickou organizací jmenována jako poradní pracovní skupina v rámci procesu revize Mezinárodní klasifikace nemocí.

4.3 **Šíření znalostí a informací o vzácných onemocněních**

Jedním z hlavních prvků pro zlepšení diagnostiky a péče v oblasti vzácných onemocnění je poskytovat a šířit přesné informace ve formátu, který je přizpůsoben potřebám odborníků a postižených osob. Vytvoření dynamického soupisu vzácných onemocnění na úrovni EU přispěje k boji proti některým hlavním příčinám zanedbávání problematiky vzácných onemocnění, včetně neznalosti toho, která onemocnění se řadí mezi vzácná. Komise zajistí, aby byly tyto informace nadále dostupné na evropské úrovni, přičemž bude vycházet zejména z databáze Orphanet⁵, a to za podpory programů Společenství.

4.4 **Informační síť pro onemocnění**

Mezi priority činnosti týkající se existujících (nebo budoucích) informačních sítí pro specifická onemocnění patří:

- zaručit výměnu informací prostřednictvím evropských informačních sítí,
- podpořit lepší klasifikaci konkrétních nemocí,
- vyvinout strategie a mechanismy pro výměnu informací mezi zúčastněnými stranami,
- vyvinout srovnatelné epidemiologické údaje na úrovni EU,
- podpořit výměnu osvědčených postupů a vyvíjet opatření pro skupiny pacientů.

5. **OPERATIVNÍ ČINNOSTI PRO ROZVOJ EVROPSKÉ SPOLUPRÁCE A ZLEPŠENÍ PŘÍSTUPU K VYSOCE KVALITNÍ ZDRAVOTNÍ PÉČI V PŘÍPADĚ VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ**

5.1 **Zlepšení univerzálního přístupu k vysoce kvalitní zdravotní péči v případě vzácných onemocnění, zejména rozvojem národních/regionálních odborných center a vytvořením referenčních sítí EU**

Členské státy sdílejí společný závazek zajistit univerzální přístup k vysoce kvalitní zdravotní péči na základě rovnosti a solidarity⁶. Jsou-li však onemocnění vzácná, jsou odborné znalosti rovněž omezené. Některá odborná centra (v několika členských státech nazývaná rovněž referenční centra nebo centra excelence) vyvinula odborné

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

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

⁵ Viz <http://www.orpha.net/>.

⁶ Závěry Rady o společných hodnotách a zásadách ve zdravotních systémech Evropské unie, Úř. věst. 2006/C 146/01.

znalosti, které jsou široce využívány dalšími odborníky⁷ z dané země nebo dokonce na mezinárodní úrovni, což může pomoci zajistit přístup k odpovídající zdravotní péči pro pacienty se vzácnými onemocněními. Zpráva pracovního týmu pro vzácná onemocnění z roku 2006 pro skupinu na vysoké úrovni nazvaná *Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD*⁸ (Přínos k vytváření politiky: za evropskou spolupráci v rámci zdravotnických služeb a lékařské péče v oblasti vzácných onemocnění) obsahuje doporučení, aby členské státy přispívaly k určování svých odborných center a finančně je podporovaly.

Skupina na vysoké úrovni pro zdravotnické služby a lékařskou péči pracuje na koncepci evropských referenčních sítí od roku 2004⁹. Na základě činnosti skupiny na vysoké úrovni stanoví článek 15 návrhu směrnice Evropského parlamentu a Rady o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči (KOM(2008) 414), že členské státy usnadňují rozvoj evropských referenčních sítí. Evropské referenční síť pro vzácná onemocnění budou mít strategickou úlohu při zlepšování kvality léčby pro všechny pacienty v celé Evropské unii podle požadavků organizací pacientů¹⁰.

5.2 Přístup ke specializovaným sociálním službám

Odborná centra mohou mít zásadní úlohu pro rozvoj a usnadnění specializovaných sociálních služeb, které zlepší kvalitu života lidí se vzácným onemocněním. Podpory se dostalo linkám pomoci, odlehčovacím pečovatelským službám a terapeutickým rekreačním programům¹¹, jejichž udržitelnost je nebytná, aby mohly plnit své cíle, mezi něž patří: zlepšování informovanosti, výměna osvědčených postupů a standardů, sdílení zdrojů s využitím programu v oblasti zdraví a akčních plánů v oblasti zdravotního postižení.

5.3 Přístup k léčivým přípravkům pro vzácná onemocnění

V přístupu k léčivým přípravkům pro vzácná onemocnění existují specifické potíže, k nimž dochází v důsledku procesu rozhodování o cenách a úhradě v souvislosti se vzácností těchto onemocnění. Možnost pokroku nabízí zesílení spolupráce na evropské úrovni v oblasti vědeckého posouzení (přidané) terapeutické hodnoty léčivých přípravků pro vzácná onemocnění.

Komise vytvoří pracovní skupinu pro výměnu znalostí mezi členskými státy a evropskými orgány, pokud jde o vědecké posouzení klinické přidané hodnoty léčivých přípravků pro vzácná onemocnění. Tato spolupráce by mohla vést k nezávazným společným zprávám o posouzení klinické přidané hodnoty

⁷ Viz zpráva pracovního týmu pro vzácná onemocnění „Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU (2005)“ (Přehled současných referenčních center pro vzácná onemocnění v EU (2005)) na adrese http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

⁸ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

⁹ Viz zpráva skupiny na vysoké úrovni pro zdravotní služby a lékařskou péči o evropských referenčních sítích na adrese http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

¹⁰ Viz zpráva z Evropského semináře o odborných centrech a referenčních sítích pro vzácná onemocnění, Praha, červenec 2007, http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf.

¹¹ Podobné těm, které byly určeny díky projektu RAPSODY financovanému EU. http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm

obsahujícím lepší informace, které by usnadňovaly stanovování cen a rozhodování o úhradě na národní úrovni, aniž by byly omezeny příslušné úkoly daných orgánů¹².

Dále je třeba posoudit zapojení agentury EMEA a stávajících mezinárodních sítí pro hodnocení zdravotnických technologií, jako je Health Technology Assessment International (HTAi)¹³, Evropská síť pro hodnocení zdravotnických technologií (EUnetHTA)¹⁴ nebo Výbor pro hodnocení léčivých přípravků (MEDEV)¹⁵.

5.4 Programy pro použití léků ze soucitu

Je zapotřebí lepšího systému pro poskytování léčivých přípravků pro pacienty se vzácným onemocněním před schválením a/nebo úhradou (tzv. použití ze soucitu) v případě nových léků.

Podle stávajících právních předpisů ve farmaceutické oblasti agentura EMEA může, aby zajistila jednotný přístup v celém Společenství, vydávat stanoviska týkající se používání přípravku ze soucitu.

Komise vyzve agenturu EMEA, aby přezkoumala své stávající pokyny z hlediska poskytování přístupu pacientů k léčbě.

5.5 Zdravotnické prostředky

Nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění se nevztahuje na oblast zdravotnických prostředků. Omezená velikost trhu a omezená potenciální návratnost investic odrazují. Komise posoudí, zda jsou zapotřebí opatření k překonání této situace, případně v rámci nadcházející revize směrnic o zdravotnických prostředcích.

5.6 Pobídky pro vývoj léčivých prostředků pro vzácná onemocnění

Farmaceutické společnosti do objevování a vývoje možností léčby vzácných onemocnění a do jejich uvádění na trh dlouhodobě investují mnoho prostředků. Je třeba, aby byly jejich investice návratné. Ideální by však bylo, kdyby mohly rovněž takto navrácené investice znovu investovat do objevování dalších možností léčby. Vzhledem k tomu, že je v EU schváleno více než 45 možností léčby – a některé pro stejná onemocnění – existuje stále mnoho onemocnění bez možnosti léčby. Je třeba podpořit zkoumání dalších pobídek na vnitrostátní i evropské úrovni s cílem zintenzívnit výzkum vzácných onemocnění a vývoj léčivých přípravků pro vzácná onemocnění a zvýšit povědomí členských států o těchto přípravcích v souladu s článkem 9 nařízení (ES) č. 141/2000.

5.7 Elektronické zdravotnictví (e-Health)

Elektronické zdravotnictví může v této oblasti přispět řadou různých způsobů, a zvláště prostřednictvím:

- elektronických online služeb vyvinutých v rámci databáze Orphanet a dalších projektů financovaných EU, které jsou jasnou ukázkou toho, jak mohou informační a telekomunikační technologie přispět k navazování kontaktů mezi pacienty a k rozvoji komunit pacientů, sdílení databází mezi výzkumnými

¹² To bylo stanoveno v dokumentu nazvaném „Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens“ (Zlepšování přístupu k léčivým přípravkům pro vzácná onemocnění pro všechny postižené občany EU), schváleném farmaceutickým fórem na vysoké úrovni.

¹³ <http://www.htai.org/>

¹⁴ <http://www.eunetha.net/>

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

skupinami, shromažďování údajů pro klinický výzkum, registraci pacientů ochotných se zúčastnit klinického výzkumu a předkládání případů odborníkům, a tím ke zvýšení kvality stanovování diagnózy a léčby,

- telemedicíny, tedy poskytováním zdravotnické péče na dálku prostřednictvím informačních a komunikačních technologií, která je dalším užitečným nástrojem. Může například přinést do běžných nemocnic a lékařských ordinací vysoce specializované odborné znalosti o vzácných onemocněních, například posudek odborného centra¹⁶,
- výzkum financovaný v rámci sedmého rámcového programu¹⁷ v oblasti počítačového modelování fyziologických a patologických procesů je slibným přístupem na pomoc lepšímu porozumění příčinám vzácných onemocnění, pro předvídání výsledků a případně pro nalezení nových léčebných řešení.

5.8 Screeningové postupy

Novorozenecký screening fenylketonurie a vrozené hypotyreózy je v Evropě běžnou praxí a prokázal vysokou účinnost při prevenci postižení u dětí. S postupujícím vývojem technologie lze mnoho testů, včetně testů prováděných pomocí robotů, uskutečňovat s nízkými náklady pro širokou škálu vzácných onemocnění, zejména u poruch metabolismu a genetických onemocnění všeobecně. Doporučuje se podněcovat spolupráci v této oblasti, aby byly získány podklady, na jejichž základě by měla být přijímána rozhodnutí na úrovni členských států. Komise na úrovni EU provede hodnocení současných strategií populačního screeningu (včetně novorozeneckého screeningu) v případě vzácných onemocnění i potenciálních nových onemocnění, aby členským státům poskytla podklady (včetně etických aspektů), na nichž by měly svá politická rozhodnutí založit. Komise tuto podporu zvažuje jakožto prioritu.

5.9 Řízení kvality diagnostických laboratoří

Mnohá vzácná onemocnění lze nyní diagnostikovat s použitím biologického testu, kterým je často genetický test. Tyto testy jsou důležitými prvky náležitého řízení léčby pacienta, neboť umožňují včasnou diagnózu, v některých případech mezigenerační testování jedinců v riziku genetického onemocnění nebo prenatální vyšetření. Vzhledem k vysokému počtu testů a potřebě navrhnout a validovat specifický soubor diagnostických analýz pro každý z těchto testů nemůže být žádná země při zajišťování testování a při účinném externím posuzování kvality poskytovaných testů soběstačná. Je potřeba umožnit a usnadnit výměnu odborných znalostí prostřednictvím jasně stanovených, transparentních standardů a postupů dohodnutých na úrovni EU.

Toho by bylo možné dosáhnout vytvořením evropských referenčních sítí odborných diagnostických laboratoří (např. EuroGenTest¹⁸). Tyto laboratoře budou podněcovány, aby se účastnily zkoušek odborné způsobilosti se zvláštním důrazem

¹⁶ Předloha sdělení o přínosu telemedicíny pro pacienty, systémy zdravotní péče a společnost.

¹⁷ http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm

¹⁸ Viz <http://www.eurogentest.org/>.

na výsledky při podávání zpráv a při poskytování genetického poradenství před testem a po něm¹⁹.

5.10 Primární prevence

Primární prevence je možná jen u několika málo vzácných onemocnění. Přesto však budou u vzácných onemocnění přijímána preventivní opatření, bude-li to možné (například prevence defektu neurální trubice zvýšeným příjmem kyseliny listové). Opatření v této oblasti by měla být tématem pro diskusi na úrovni EU, kterou povede Komise a která bude zaměřena na určení vzácných onemocnění, u nichž mohou být opatření primární prevence úspěšná.

5.11 Registry a databáze

Registry a databáze jsou klíčovými nástroji rozšiřování znalostí o vzácných onemocnění a vývoje klinického výzkumu v oblasti vzácných onemocnění. Představují jediný způsob shromažďování údajů pro získání dostatečné velikosti vzorku pro epidemiologický a/nebo klinický výzkum. Bude zvážena spolupráce při sběru údajů a jejich údržby za předpokladu, že tyto zdroje budou otevřené a přístupné. Klíčovou otázkou bude rovněž zajistit dlouhodobou udržitelnost těchto systémů, spíše než je financovat na základě financování projektů, které je svou povahou nejisté. Tato myšlenka byla rozvedena také v dokumentu nazvaném „Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens“ (Zlepšování přístupu k léčivým přípravkům pro vzácná onemocnění pro všechny postižené občany EU), schváleném farmaceutickým fórem na vysoké úrovni.

5.12 Výzkum a vývoj

Pro většinu závažných vzácných onemocnění, která by byla potenciálně léčitelná, v současné době jednoduše neexistuje žádná zvláštní léčba. Vývoj příslušných terapií naráží na tři překážky: nedostatečnou znalost souvisejících patofyziologických mechanismů, nedostatek podpory počátečních fází klinického vývoje a nedostatek zájmu z hlediska poměru příležitostí/výdajů ze strany farmaceutického průmyslu. Vysoké náklady na vývoj léků spolu s odhadovanou nízkou návratností investic (z důvodu velmi malého počtu pacientů) skutečně obvykle odrazují farmaceutický průmysl od vývoje léků pro vzácná onemocnění navzdory jejich obrovské potřebě.

Mezi těmito společnostmi a orgány, které léčivé přípravky financují, je třeba vytvořit proces včasného dialogu o vyvíjených léčivých přípravcích²⁰. To dá společnosti, která poskytuje finance, větší jistotu ohledně budoucí potenciální návratnosti jejich investic a orgánům více znalostí a důvěry v hodnotu léčivých přípravků, o jejichž posouzení a financování budou žádány.

Po více než dvě desetiletí byly projekty výzkumu vzácných onemocnění podporovány prostřednictvím rámcových programů Evropského společenství výzkum, technologický rozvoj a demonstrace. V rámci současného sedmého rámcového programu²¹ je téma „Zdraví“ zvláštního programu „Spolupráce“ určeno

¹⁹ Pomáhat lidem, kteří čelí diagnóze genetického onemocnění, aby pochopili jak faktické informace o daném onemocnění, tak dopad, který to bude mít na jejich život, a aby byli sami schopni rozhodovat o vlastní budoucnosti.

²⁰ To bylo stanoveno v dokumentu nazvaném „Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens“ (Zlepšování přístupu k léčivým přípravkům pro vzácná onemocnění pro všechny postižené občany EU), schváleném farmaceutickým fórem na vysoké úrovni.

²¹ Viz http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html.

na podporu nadnárodního kooperativního výzkumu v různých podobách. Hlavní důraz v rámci tématu „Zdraví“ v oblasti vzácných onemocnění je kladen na celoevropské studie přirozeného průběhu onemocnění, patofyziologie a na vývoj preventivních, diagnostických a terapeutických zákroků.

Poradní výbor EU pro vzácná onemocnění (EUACRD, viz bod 7) a Výbor pro léčivé přípravky pro vzácná onemocnění (COMP) v rámci Evropské agentury pro léčivé přípravky (EMA) Komisi předloží roční společné doporučení týkající se specifických bodů pro výzvy k předkládání návrhů při provádění rámcových programů.

Je třeba podporovat koordinační projekty, jejichž cílem je optimální využití omezených prostředků, které jsou na výzkum vzácných onemocnění věnovány. Například projekt ERANet (E-Rare)²² podporovaný na základě šestého rámcového programu v současné době koordinuje politiky financování výzkumu vzácných onemocnění v sedmi zemích, a tím napomáhá zamezit roztržitosti výzkumného úsilí. Těmto přístupům je třeba věnovat náležitou pozornost.

6. MEZINÁRODNÍ SPOLUPRÁCE

Cílem politiky Komise v oblasti vzácných onemocnění by měla být podpora spolupráce všech zainteresovaných zemí mezinárodní úrovni, a to v úzké spolupráci se Světovou zdravotnickou organizací. Mezinárodní spolupráce již tvoří nedílnou součást rámcových programů pro výzkum.

7. ŘÍZENÍ A SLEDOVÁNÍ

Komisi by měl být nápomocen Poradní výbor EU pro vzácná onemocnění (EUACRD), který by měl poskytovat poradenství v souvislosti s prováděním tohoto sdělení. Tomuto výboru bude předsedat Evropská komise, již bude nápomocen vědecký sekretariát, a to za podpory prostřednictvím programu v oblasti zdraví. Tento výbor nahradí současný pracovní tým EU pro vzácná onemocnění.

Podpory se dostane také organizaci Evropského dne vzácných onemocnění (29. února, vzácný den) a evropských konferencí, jejichž cílem je zlepšovat informovanost odborníků i široké veřejnosti.

Komise vypracuje zprávu o provádění tohoto sdělení, adresovanou Evropskému parlamentu, Radě, Evropskému hospodářskému a sociálnímu výboru a Výboru regionů na základě informací poskytnutých členskými státy, a to do pěti let od přijetí tohoto sdělení. Tato zpráva by měla být předložena ve stejnou dobu jako zpráva o provádění, kterou je třeba vypracovat na základě doporučení Rady o vzácných onemocněních.

8. ZÁVĚR

Ačkoli jednotlivá vzácná onemocnění postihují poměrně malý počet pacientů a rodin, jako celek představují pro EU závažnou zdravotní zátěž. Navíc potřeba spojit odborné znalosti a účinně využívat omezených dostupných zdrojů znamená, že vzácná onemocnění jsou oblastí, kde může mít spolupráce na evropské úrovni pro činnost členských států zvláštní přínos. Komise již v minulosti uskutečnila

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

individuální iniciativy, jako byl program pro vzácná onemocnění, nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění, a věnovala pozornost vzácným onemocněním v kontextu rámcových programů pro výzkum, technologický rozvoj a demonstrace. V zájmu maximalizace celkového potenciálu spolupráce je však potřeba více akcí, aby bylo zajištěno, že tyto individuální oblasti činnosti budou zachovány a spojeny v soudržnou celkovou strategii pro vzácná onemocnění, a to jak na úrovni Společenství, tak v rámci členských států.

Tímto sdělením a připojeným návrhem doporučení Rady se Komise snaží zavést celkovou strategii pro vzácná onemocnění. To dává možnost maximalizovat rozsah spolupráce a vzájemné podpory v této problematice oblasti po celé Evropě jako celku. Dostane se tak podpory členským státům při uskutečňování jejich vlastních národních a regionálních strategií pro vzácná onemocnění. Pacienti a rodiny postižené vzácnými onemocněními se díky tomu dočkají konkrétního přínosu evropské integrace ve svém každodenním životě.