

**FI**

**FI**

**FI**



EUROOPAN YHTEISÖJEN KOMISSIO

Bryssel 11.11.2008  
KOM(2008) 679 lopullinen

**KOMISSION TIEDONANTO EUROOPAN PARLAMENTILLE, NEUVOSTOLLE,  
EUROOPAN TALOUS- JA SOSIAALIKOMITEALLE SEKÄ ALUEIDEN  
KOMITEALLE**

**Harvinaiset sairaudet: Euroopan haasteet**

{SEK(2008)2713}  
{SEK(2008)2712}

# KOMISSION TIEDONANTO EUROOPAN PARLAMENTILLE, NEUVOSTOLLE, EUROOPAN TALOUS- JA SOSIAALIKOMITEALLE SEKÄ ALUEIDEN KOMITEALLE

## Harvinaiset sairaudet: Euroopan haasteet

### 1. JOHDANTO

Harvinaisten sairauksien esiintyvyys on erittäin vähäistä. Euroopan unioni pitää sairautta harvinaisena, jos sitä sairastaa Euroopan unionissa enintään viisi ihmistä 10 000:ta henkeä kohden. Tämä tarkoittaa kuitenkin, että Euroopan unionissa arviolta 29 miljoonaa ihmistä sairastaa 5 000–8 000:ta erilaista harvinaista sairautta tai tulee sairastumaan tällaiseen sairauteen.

Harvinaisten sairauksien tunnusomaiset piirteet – eli potilaiden vähäinen määrä ja tarvittavan tiedon ja asiantuntemuksen niukkuus – tekevät niistä omanlaisensa alan, jolla eurooppalainen lisäarvo on erittäin suuri. Eurooppalaisella yhteistyöllä voidaan auttaa varmistamaan, että niukka tietämys voidaan jakaa ja voimavarat yhdistää mahdollisimman tehokkaasti harvinaisten sairauksien torjumiseksi tehokkaasti koko EU:ssa.

Komissio on jo ryhtynyt toimiin monilla aloilla harvinaisiin sairauksiin liittyvän ongelmavyöhydin selvittämiseksi. Tässä Euroopan haasteita harvinaisten sairauksien alalla käsittelevässä tiedonannossa otetaan huomioon nämä saavutukset. Tiedonannossa pyritään esittämään yhtenäinen toimintamalli ja antamaan selkeä suunta yhteisön nykyisille ja tuleville toimille harvinaisten sairauksien alalla, jotta voitaisiin parantaa harvinaisia sairauksia sairastavien potilaiden mahdollisuuksia saada tasavertaisesti ennaltaehkäisypalveluja, taudinmäärittämiä ja hoitoa kaikkialla Euroopan unionissa.

### 2. ONGELMAKOKONAISUUS

Useimmat harvinaiset sairaudet ovat perinnöllisiä, mutta ne voivat olla myös harvinaisia syöpiä, autoimmuunisairauksia, synnynnäisiä epämuodostumia, toksisia sairauksia, infektioitauteja ja muita sairauksia. Harvinaisten sairauksien tutkimus on auttanut selvittämään tavanomaisten sairautentilojen, kuten lihavuuden ja diabeteksen mekanismeja, sillä harvinaiset sairaudet ovat usein esimerkkejä biologisen prosessin häiriöstä. Harvinaisia sairauksia kuitenkin tutkitaan vähän, ja tutkimustoiminta on lisäksi hajautunut eri puolilla EU:ta sijaitseviin laboratorioihin.

Koska harvinaisia sairauksia varten ei ole laadittu omaa erityistä terveystalitiikkaa ja asiantuntemusta on niukasti, taudinmäärittäminen vie aikaa ja hoidon saaminen on vaikeaa. Tästä on seurauksena vielä muunlaista fyysisen, psykologisen ja henkisen tilan heikkenemistä sekä riittämättömiä tai jopa haitallisia hoitoja, ja lisäksi jotkut saattavat menettää luottamuksensa terveydenhuoltojärjestelmään. Kaikki harvinaiset sairaudet eivät kuitenkaan estä viettämästä normaalia elämää, mikäli ne määritetään ajoissa ja niitä hoidetaan asianmukaisesti. Väärät diagnoosit ja diagnoosin puuttuminen kokonaan ovat tärkeimpiä tekijöitä, jotka haittaavat tuhansien harvinaisia sairauksia sairastavien elämänlaadun parantamista.

Harvinaista sairautta potevalle henkilölle kansallisessa terveydenhuoltojärjestelmässä tarjolla olevien diagnoosi-, hoito- ja kuntoutuspalvelujen saatavuus ja laatu

vaihtelevat suuresti. EU:n kansalaisten mahdollisuus saada käyttöönsä asiantuntijapalveluja ja saatavilla olevia hoitovaihtoehtoja riippuu siitä, missä jäsenvaltiossa tai millä alueella he asuvat. Muutama jäsenvaltio on onnistuneesti ratkaissut joitakin sairauksien harvinaisuuteen liittyviä ongelmia, mutta osa jäsenvaltioista ei ole vielä pohtinut mahdollisia ratkaisuja.

Komission ja EMEAn (Euroopan lääkevirasto) vastuulla toteutetaan jo harvinaislääkkeisiin liittyvää politiikkaa. Näitä lääkkeitä kutsutaan ”harvinaislääkkeiksi”, koska lääketeollisuudella ei tavallisissa markkinaolosuhteissa ole suurta intoa kehittää ja markkinoida lääkkeitä, jotka on tarkoitettu vain muutamille erittäin harvinaisesta sairaudentilasta kärsiville potilaille. Harvinaislääkkeitä koskevan asetuksen (harvinaislääkkeistä 16. joulukuuta 1999 annettu Euroopan parlamentin ja neuvoston asetus (EY) N:o 141/2000<sup>1</sup>) tarkoituksena on säätää arviointiperusteista harvinaislääkkeiden määrittelemiselle EU:ssa, ja siinä kuvataan kannustimet (esimerkiksi 10 vuoden kaupallinen yksinoikeus, tutkimussuunnitelmaa koskeva apu ja mahdollisuus saada markkinoille saattamista koskeva lupa keskitetyllä menettelyllä) harvinaisten sairauksien hoitoon, ehkäisyyn tai diagnosointiin tarkoitettujen lääkkeiden tutkimukseen, kehittämiseen ja markkinointiin. EU:n harvinaislääkepolitiikka on ollut menestys. Kaikissa jäsenvaltioissa ei kuitenkaan vielä ole saatavilla kaikkia hyväksytyjä harvinaislääkkeitä.

### 3. TAVOITTEET

Yhteisön tehtävänä terveysalalla on perustamissopimuksen 152 artiklan mukaisesti kannustaa jäsenvaltioiden välistä yhteistyötä ja tarvittaessa tukea niiden toimia. Harvinaisten sairauksien tunnusomaiset piirteet – eli potilaiden vähäinen määrä ja tarvittavan tiedon ja asiantuntemuksen niukkuus – tekevät niistä ainutlaatuisen alan, jolla eurooppalainen lisäarvo on erittäin suuri. Tässä tiedonannossa on tarkoitus esittää kokonaisvaltainen yhteisön strategia jäsenvaltioiden tukemiseksi harvinaisten sairauksien tehokkaan ja toimivan tunnistamisen, ehkäisyyn, diagnosoimiseen, hoidon ja tutkimuksen varmistamiseksi Euroopassa.

Tämä vuorostaan auttaa pääsemään kokonaistavoitteeseen, joka on terveystilanteen parantaminen ja siten terveen eliniän lisääminen. Terve elinikä on yksi Lissabonin strategian keskeisistä indikaattoreista.<sup>2</sup> Tämän vuoksi tässä tiedonannossa esitetään toiminnan suuntaviivat kolmella keskeisellä toiminta-alueella.

#### 3.1 Harvinaisten sairauksien tunnistamisen ja näkyvyyden parantaminen

Harvinaisia sairauksia koskevien yleisstrategioiden parantamisessa on olennaista se, että varmistetaan näiden sairauksien tunnistaminen. Tämä mahdollistaa kaikkien muiden niihin liittyvien toimien toteuttamisen. Harvinaisten sairauksien diagnosoimiseen ja hoidon parantamiseksi tarvitaan sairauden asianmukaisen tunnistamisen lisäksi tarkkoja tietoja, jotka on toimitettava ja levitettävä terveydenhuoltoalan ammattihenkilöstön ja potilaiden tarpeisiin mukautettujen luetteloiden ja hakemistojen muodossa. Näin voidaan pureutua joihinkin niihin tärkeimpiin syihin, joiden vuoksi harvinaiset sairaudet ovat jääneet huomiotta.

---

<sup>1</sup> Euroopan parlamentin ja neuvoston asetus (EY) N:o 141/2000, annettu 16. joulukuuta 1999, harvinaislääkkeistä.

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

Komissio aikoo tämän vuoksi ottaa Euroopan tasolla käyttöön perusteellisen koodaus- ja luokitusjärjestelmän, jonka tarjoamissa puitteissa voidaan paremmin jakaa tietoa ja tietämystä harvinaisista sairauksista tieteellisenä ja kansanterveyteen liittyvänä kysymyksenä EU:ssa.

### **3.2 Harvinaisia sairauksia koskevien politiikkojen tukeminen jäsenvaltioissa**

Tehokas ja vaikuttava toiminta harvinaisten sairauksien alalla edellyttää johdonmukaista ja kokonaisvaltaista harvinaisten sairauksien strategiaa, jolla otetaan käyttöön niukat ja hajanaiset voimavarat yhtenäisellä ja hyväksi todetulla tavalla ja nivotaan ne yhdeksi yhteiseksi eurooppalaiseksi toiminnaksi. Tämä yhteinen eurooppalainen toiminta itsessään edellyttää lisäksi, että luodaan yhteinen toimintamalli harvinaisia sairauksia käsittelevässä työssä kautta koko EU:n. Näin voidaan luoda yhteistyölle yhteinen perusta ja auttaa potilaita saamaan paremmin hoitoa ja tietoa.

Komissio ehdottaa tämän vuoksi, että jäsenvaltiot – hyväksymällä neuvoston suosituksen – pohjaavat harvinaisia sairauksia koskevan toimintansa yhteiseen toimintamalliin, joka perustuu parhaisiin olemassa oleviin käytänteisiin. Tähän tiedonantoon liittyvässä komission ehdotuksessa neuvoston suositukseksi suositellaan, että jäsenvaltiot ottavat käyttöön strategioita, joissa keskitytään seuraaviin näkökohtiin:

- Otetaan harvinaisten sairauksien alalla käyttöön kansallinen eri alojen välinen toimintasuunnitelma.
- Luodaan asianmukaiset mekanismit harvinaisten sairauksien määrittämistä, koodausta ja luettelointia varten ja hyviä toimintatapoja koskevien ohjeiden tuottamista varten, jotta voidaan luoda puitteet harvinaisten sairauksien tunnistamiseksi sekä tiedon ja asiantuntemuksen jakamiseksi.
- Edistetään harvinaisia sairauksia koskevaa tutkimusta – myös rajatylittävän yhteistyön ja yhteistoiminnan avulla – tieteellisten resurssien potentiaalın maksimoimiseksi kautta EU:n.
- Varmistetaan korkealuokkaisten terveydenhuoltopalvelujen saanti erityisesti nimeämällä kansalliset ja alueelliset osaamiskeskukset ja edistetään niiden osallistumista eurooppalaisiin osaamisverkostoihin.
- Varmistetaan, että on olemassa mekanismit harvinaisia sairauksia koskevan kansallisen asiantuntemuksen keräämiseksi ja sen kokoamiseksi yhteen muiden Euroopan maiden asiantuntemuksen kanssa.
- Ryhdytään toimiin potilaiden ja potilasjärjestöjen vaikuttamismahdollisuuksien ja osallistumisen varmistamiseksi.
- Varmistetaan toimien riittävä rahoitus, jotta voidaan taata niiden pitkäkestoisuus.

### **3.3 Harvinaisia sairauksia koskevan eurooppalaisen yhteistyön, koordinoinnin ja sääntelyn kehittäminen**

Yhteisön toimilla autetaan jäsenvaltioita tehokkaasti kokoamaan yhteen ja organisoimaan harvinaisten sairauksien alalla käytettävissä olevat niukat resurssit. Lisäksi niillä voidaan auttaa potilaita ja alan ammattilaisia tekemään yhteistyötä valtioiden rajojen yli asiantuntemuksen ja tiedon jakamiseksi ja koordinoimiseksi. Yhteisön olisi pyrittävä koordinoimaan toimintalinjat ja aloitteet paremmin EU:n tasolla ja vahvistamaan yhteistyötä EU-ohjelmien välillä – näin voidaan hyödyntää

entistä paremmin harvinaisiin sairauksiin yhteisön tasolla käytettävissä olevat resurssit.

#### **4. OPERATIIVISET TOIMET HARVINAISTEN SAIRAUKSIEN TUNNISTAMISEN JA NÄKYVYYDEN PARANTAMISEKSI**

##### **4.1 Harvinaisten sairauksien määrittely**

Nykyinen harvinaisia sairauksia koskeva EU:n määritelmä hyväksyttiin harvinaisia sairauksia koskevassa yhteisön toimintaohjelmassa vuosiksi 1999–2003. Tämän määritelmän mukaan harvinaisia ovat sairaudet, joiden esiintyvyys Euroopan unionissa on enintään 5/10 000 henkilöä. Sama määritelmä esitetään asetuksessa (EY) N:o 141/2000, ja Euroopan komissio käyttää sitä harvinaislääkkeiden määrittelyssä. EU säilyttää edelleen nykyisen määritelmän. Täsmällisempi määritelmä, jossa otetaan huomioon niin esiintyvyys kuin ilmaantuvuus, aiotaan kehittää käyttäen terveysohjelman resursseja ja ottaen huomioon ongelman kansainvälinen ulottuvuus.

##### **4.2 Harvinaisten sairauksien luokittelu ja koodaus**

Kansainvälinen vertailukohta sairauksien ja sairautentilojen luokituksessa on Maailman terveysjärjestön (WHO) koordinoima kansainvälinen tautiluokitus (ICD)<sup>3</sup>. Harvinaisten sairauksien koodauksen ja luokituksen parantamiseksi komissio johtaa harvinaisia sairauksia koskevaa työtä nykyisen kansainvälisen tautiluokituksen tarkistamisen yhteydessä. Tätä varten komissio perustaa harvinaisten sairauksien luokittelua ja koodausta käsittelevän työryhmän.<sup>4</sup> WHO voi nimittää tämän työryhmän neuvoo-antavaksi työryhmäksi kansainvälisen tautiluokituksen tarkistusprosessissa.

##### **4.3 Harvinaisia sairauksia koskevan tiedon ja tietämyksen levittäminen**

Harvinaisten sairauksien diagnosoinnin ja hoidon parantamiseksi on tärkeää tarjota paikkansa pitävää tietoa lääketieteen ammattilaisille ja potilaille sopivassa muodossa. Kun otetaan käyttöön dynaaminen EU:n luettelo harvinaisista sairauksista, voidaan paremmin paneutua joihinkin niihin syihin, joiden vuoksi harvinaisia sairauksia on lyöty laimin – tällöin voidaan esimerkiksi todeta, mitkä sairaudet todella ovat harvinaisia. Komissio varmistaa yhteisön ohjelmien tuella, että nämä tiedot asetetaan edelleen saataville Euroopan tasolla. Tässä se hyödyntää erityisesti Orphanet-tietokantaa<sup>5</sup>.

##### **4.4 Sairauksia koskevat tietoverkot**

Sairauskohtaisissa nykyisissä (tai tulevissa) tietoverkoissa toiminnalla on seuraavat painopisteet:

- taataan tiedonvaihto toiminnassa olevien eurooppalaisten tietoverkkojen kautta
- edistetään tiettyjen sairauksien parempaa luokittelua
- kehitetään strategioita ja mekanismeja tiedon vaihtoon sidosryhmien välillä
- kehitetään vertailukelpoista epidemiologista tietoa EU:n tasolla

---

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

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

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

- tuetaan parhaiden toimintatapojen vaihtoa ja kehitetään potilasryhmiä koskevia toimenpiteitä.

## **5. OPERATIIVISET TOIMET EUROOPPALAISEN YHTEISTYÖN KEHITTÄMISEKSI JA KORKEALUOKKAISTEN TERVEYDENHUOLTOPALVELUJEN SAANNIN PARANTAMISEKSI HARVINAISTEN SAIRAUKSIEN ALALLA**

### **5.1 Korkealuokkaisten terveydenhuoltopalvelujen yleisen saannin parantaminen harvinaisten sairauksien alalla erityisesti kehittämällä kansallisia/alueellisia osaamiskeskustoja ja perustamalla eurooppalaisia osaamisverkostoja**

Jäsenvaltiot ovat yhdessä sitoutuneet varmistamaan korkealaatuisten terveydenhuoltopalvelujen yleisen saannin oikeudenmukaisuuden ja yhteisvastuullisuuden pohjalta.<sup>6</sup> Mutta kun sairaudet ovat harvinaisia, myös asiantuntemusta on vähän. Joissakin osaamiskeskustoissa (joita kutsutaan myös viitekeskuksiksi joissakin jäsenvaltioissa) on kehitetty asiantuntemusta, jota maan muut tai jopa muiden maiden lääketieteen ammattilaiset hyödyntävät laajalti<sup>7</sup> ja jonka avulla voidaan auttaa varmistamaan harvinaisia sairauksia sairastavien mahdollisuus saada asianmukaista terveydenhoitoa. Harvinaisia sairauksia käsittelevän EU:n työryhmän vuonna 2006 korkean tason ryhmälle antamassa raportissa *Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD*<sup>8</sup> suositellaan, että jäsenvaltiot osallistuvat osaamiskeskustensa nimeämiseen ja tukevat niitä taloudellisesti.

Terveyspalveluja ja sairaanhoitoa käsittelevä korkean tason ryhmä on työskennellyt vuodesta 2004 lähtien eurooppalaisten osaamisverkostojen käsitteen parissa.<sup>9</sup> Korkean tason ryhmän työskentelyyn pohjautuen ehdotuksessa Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiiviksi rajatylittävässä terveydenhuollossa sovellettavista potilaiden oikeuksista (KOM(2008) 414) tai tarkemmin sanoen sen 15 artiklassa mainitaan, että jäsenvaltioiden on edistettävä eurooppalaisten osaamisverkostojen kehittämistä. Harvinaisia sairauksia käsittelevällä eurooppalaisella osaamisverkostolla on strateginen rooli laadukkaan hoidon parantamisessa kaikkien potilaiden kannalta eri puolilla Euroopan unionia, kuten potilasjärjestöt ovat vaatineet.<sup>10</sup>

### **5.2 Erikoistuneiden sosiaalipalvelujen saanti**

Osaamiskeskukset voivat olla merkittävässä asemassa myös kehitettäessä tai edistettäessä erikoistuneita sosiaalipalveluja, jotka parantavat harvinaisia sairauksia sairastavien elämänlaatua. Neuvontapuhelimia, tilapäisiä hoitopalveluja ja

---

<sup>6</sup> Neuvoston päätelmät Euroopan unionin terveysjärjestelmien yhteisistä arvoista ja periaatteista, EUVL 2006/C 146/01.

<sup>7</sup> Ks. harvinaisia sairauksia käsittelevän työryhmän raportti *Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU (2005)* osoitteessa [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).

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

<sup>9</sup> Ks. terveyspalveluja ja sairaanhoitoa käsittelevän korkean tason ryhmän raportti eurooppalaisista osaamisverkostoista osoitteessa [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).

<sup>10</sup> Ks. harvinaisten sairauksien osaamiskeskustoja ja osaamisverkostoja käsitelleen eurooppalaisen työpajan raportti, Praha, heinäkuu 2007, osoitteessa [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU\\_workshop\\_report\\_3.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf).

terapeuttisia virkistysohjelmia on tuettu<sup>11</sup>, ja niiden on oltava kestävällä pohjalla, jotta ne voisivat päästä niille asetettuihin tavoitteisiin, joita ovat tietoisuuden lisääminen, parhaiden toimintatapojen ja standardien vaihto sekä resurssien kokoaminen yhteen terveysohjelman ja vammaistoimintasuunnitelmien avulla.

### 5.3 Harvinaislääkkeiden saanti

Harvinaislääkkeiden saannissa on erityisiä pullonkauloja, jotka johtuvat harvinaisuus-näkökohtaan liittyvästä hinnoittelusta ja korvaamista koskevasta päätöksentekoprosessista. Asiassa olisi syytä edetä niin, että tehdään Euroopan tasolla enemmän yhteistyötä harvinaislääkkeiden terapeuttisen (lisä)arvon arvioimiseksi tieteellisesti.

Komissio perustaa työryhmän vaihtamaan jäsenvaltioiden ja EU:n viranomaisten välillä tietoja harvinaislääkkeiden kliinisen lisäarvon tieteellisestä arvioinnista. Tämän yhteistyön tuloksena saattaa syntyä yhteisiä kliinisen lisäarvon arviointiraportteja, jotka eivät ole luonteeltaan sitovia. Niillä kuitenkin parannetaan tiedon saantia, mikä helpottaa jäsenvaltioiden hinnoittelu- ja korvaamis päätöksiä vaikuttamatta kuitenkaan viranomaisten asemaan.<sup>12</sup>

Lisäksi olisi harkittava EMEAn ja toiminnassa olevien terveysteknologian arvioinnin kansainvälisten verkostojen hyödyntämistä, esimerkkeinä Health Assessment International (HTAi)<sup>13</sup>, European Network for Health Technology Assessment (EUnetHTA)<sup>14</sup> tai Medicines Evaluation Committee (MEDEV)<sup>15</sup>.

### 5.4 Erityisluvallista käyttöä koskevat ohjelmat

Tarvitaan parempi järjestelmä harvinaisia sairauksia koskevien uusien lääkkeiden luovuttamiseksi niitä tarvitseville potilaille ennen myyntiluvan saamista ja/tai korvauksen määrittelyä (niin kutsuttu erityisluvallinen käyttö).

EMEA voi nykyisen lääkelainsäädännön nojalla antaa lausuntoja tuotteen erityisluvallisesta käytöstä, jotta voidaan varmistaa yhteinen toimintamalli kaikkialla yhteisössä.

Komissio kehottaa EMEAA tarkistamaan nykyistä ohjettaan, jotta potilaille tarjotaan mahdollisuus saada hoitoa.

### 5.5 Lääkinnälliset laitteet

Harvinaislääkeasetus ei kata lääkinällisiä laitteita. Markkinoiden rajallinen koko ja sijoitusten rajalliset mahdolliset tuotot eivät auta asiaa. Komissio aikoo arvioida, tarvitaanko tilanteen ratkaisemiseksi toimenpiteitä. Tämä tapahtuu mahdollisesti lääkinällisiä laitteita koskevien direktiivien tulossa olevan tarkistuksen yhteydessä.

### 5.6 Harvinaislääkkeiden kehittämistä koskevat kannustimet

Lääkeyritykset sijoittavat pitkäksi aikaa suuria määriä rahaa harvinaisten sairauksien hoitojen keksimiseen, kehittämiseen ja markkinoille saattamiseen. Niiden on myös

---

<sup>11</sup> Verrattavissa aloitteisiin, jotka todettiin EU:n rahoittaman Rapsody-hankkeen ansiosta, ks. [http://ec.europa.eu/ph\\_projects/2005/action1/action1\\_2005\\_19\\_en.htm](http://ec.europa.eu/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm).

<sup>12</sup> Tämä mainitaan korkean tason lääkefoorumissa hyväksymässä asiakirjassa *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens*.

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

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

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



saatava tuottoa sijoituksilleen. Ihanteellista olisi kuitenkin, että ne voisivat sijoittaa tämän tuoton uudelleen uusien hoitojen löytämiseen. EU:ssa on tätä nykyä myönnetty lupa yli 45 hoidolle – joista jotkin samaan sairaudentilaan – mutta monille sairauksille ei edelleenkään ole hoitoa. Asetuksen (EY) N:o 141/2000 9 artiklan mukaisesti olisi tarkasteltava jäsenvaltioiden ja EU:n tasolla muita kannustimia, joilla voitaisiin lisätä harvinaisten sairauksien tutkimusta ja harvinaislääkkeiden kehittämistä sekä lisätä jäsenvaltioiden tietoisuutta näistä tuotteista.

## 5.7 Sähköinen terveydenhuolto

Sähköisellä terveydenhuollolla voidaan useilla eri tavoin vaikuttaa myönteisesti tähän alaan:

- Orphanetissa ja muissa EU:n rahoittamissa hankkeissa kehitetyt sähköiset verkkopalvelut osoittavat selvästi, että tieto- ja viestintätekniiikan avulla potilaat voivat saada yhteyden muihin potilaisiin ja muodostaa potilasyhteisöjä ja tutkimusryhmät voivat käyttää yhteisiä tietokantoja. Lisäksi niiden avulla voidaan kerätä tietoja kliinisiä tutkimuksia varten, rekisteröidä potilaita, jotka ovat halukkaita osallistumaan kliiniseen tutkimukseen, sekä esitellä tapauksia asiantuntijoille, mikä parantaa diagnoosien ja hoidon laatua.
- Telelääketiede eli terveydenhoitopalvelujen toimittaminen etäpalveluna tieto- ja viestintätekniiikan avulla on toinen käyttökelpoinen väline. Sen avulla voidaan esimerkiksi tuoda harvinaisia sairauksia koskevaa huippuasiantuntemusta tavallisille klinikoille ja vastaanotoille (esim. toinen asiantuntijalausunto osaamiskeskuksesta).<sup>16</sup>
- Tutkimuksen seitsemännestä puiteohjelmasta<sup>17</sup> rahoitettu tutkimus fysiologisten ja patologisten prosessien tietokoneavusteisen mallintamisen alalla on lupaava toimintamalli, jonka avulla voidaan paremmin ymmärtää harvinaisten sairauksien taustatekijöitä, tehdä ennusteita ja löytää mahdollisesti uusia hoitoratkaisuja.

## 5.8 Seulontamenettelyt

Euroopassa vastasyntyneiden fenyyliketonurian ja synnynnäisen kilpirauhasen vajaatoiminnan seulontatutkimukset ovat yleinen käytäntö, ja ne ovat osoittautuneet erittäin tehokkaiksi keinoiksi estää niitä sairastavien lasten vammautuminen. Tekniikan kehittyttyä voidaan nyt vähäisin kustannuksin testata – esimerkiksi robottien avulla – monia erilaisia harvinaisia sairauksia, erityisesti aineenvaihduntahäiriöitä ja geneettisiä häiriöitä ylipäättään. Tämän alan yhteistyön edistämistä suositellaan, jotta saataisiin kerättyä näyttöä, jonka perusteella jäsenvaltiot voisivat tehdä päätöksensä. Komissio arvioi EU:n tasolla nykyisiä strategioita, jotka koskevat harvinaisten sairauksien ja mahdollisten uusien sairauksien seulontoja väestön keskuudessa (vastasyntyneiden seulonta mukaan luettuna). Näin on tarkoitus kerätä näyttöä (myös eettisistä näkökohdista), johon jäsenvaltiot voivat pohjata poliittiset päätöksensä. Komissio pitää tätä tukea ensisijaisena toimenä.

---

<sup>16</sup> Tiedonantoluonnos potilaita, terveydenhuoltojärjestelmiä ja yhteiskuntaa hyödyttävästä telelääketieteestä.

<sup>17</sup> Ks. [http://ec.europa.eu/information\\_society/activities/health/research/fp7vph/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm).

## 5.9 Diagnooseja tekevien laboratorioden laadunhallinta

Monet harvinaiset sairaudet voidaan nykyään diagnosoida biologisella testillä, joka on usein geenitesti. Testit ovat tärkeä osa asianmukaista potilaan hoitoa, sillä niiden ansiosta voidaan tehdä varhainen diagnoosi, ja joskus ne johtavat sukulaisten seulontaan tai syntymää edeltävään testiin. Koska testien määrä on suuri ja jokaista sairautta varten on suunniteltava ja validoitava omat diagnostiset testinsä, mikään maa ei yksinään voi tarjota kaikkia testejä eikä toteuttaa tarjottujen testien ulkoista laadunarviointia tehokkaasti. Asiantuntemuksen vaihto on tehtävä mahdolliseksi ja sitä on helpotettava laatimalla selkeät ja avoimet normit ja menettelyt, jotka hyväksytään EU:n tasolla.

Tähän voidaan päästä perustamalla diagnooseja tekevien asiantuntijalaboratorioiden eurooppalaisia osaamisverkostoja (esim. EuroGenTest<sup>18</sup>). Laboratorioita kannustetaan suorittamaan pätevyyskoe kiinnittäen erityistä huomiota raportoinnista saatuihin tuloksiin ja ennen testiä ja sen jälkeen annettavaan geneettiseen neuvontaan<sup>19</sup>.

## 5.10 Primaaripreventio

Primaaripreventio on mahdollista vain hyvin harvojen harvinaisten sairauksien kohdalla. Primaarisia ennalta ehkäiseviä toimenpiteitä toteutetaan kuitenkin harvinaisten sairauksien kohdalla aina kun se on mahdollista (esim. hermostoputken sulkeutumishäiriöiden ehkäisy foolihappolisillä). Tämän alan toimista olisi keskusteltava EU:n laajuisesti komission johdolla sen selvittämiseksi, missä harvinaisissa sairauksissa primaaripreventiosta voi olla hyötyä.

## 5.11 Rekisterit ja tietokannat

Rekistereillä ja tietokannoilla on olennainen rooli lisättäessä tietoa harvinaisista sairauksista ja kehitettäessä kliinistä tutkimusta. Ne ovat ainoa tapa yhteen tietoja niin, että saadaan riittävän suuria otoksia epidemiologista ja/tai kliinistä tutkimusta varten. Olisi harkittava yhteisiä toimia tietojen keräämiseksi ja niiden ylläpitämiseksi edellyttäen, että resurssit ovat avoimia ja käytettävissä. On myös erittäin tärkeää varmistaa tällaisten järjestelmien pitkäaikaisuus eikä vain rahoittaa niitä projektirahoituksella, joka on luonnostaan epävarmaa. Tätä ajatusta kehitettiin myös korkean tason lääkefoorumien hyväksymässä asiakirjassa *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens*.

## 5.12 Tutkimus ja kehittäminen

Useimpiin vakaviin harvinaisiin sairauksiin, jotka saattaisivat olla hoidettavissa, ei tällä hetkellä yksinkertaisesti ole olemassa erityistä hoitoa. Hoitomuotojen kehittämiseksi on kolme estettä: taustalla olevia patofysiologisia mekanismeja ei tunneta, kliinisen kehittämisen varhaisvaiheita ei tueta ja lääketeollisuus näkee vain toiminnasta aiheutuvat kustannukset mutta ei sen hyötyjä. Lääketeollisuus ei ole kehittänyt lääkkeitä harvinaisiin sairauksiin vaikka lääketieteellinen tarve on valtava, koska lääkkeiden kehittäminen on kallista ja investoinneille odotettavissa olevat tuotot ovat vähäiset (hyvin pienen potilaskannan vuoksi).

---

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

<sup>19</sup> Neuvonnalla autetaan niitä, joilla on diagnosoitu perinnöllinen sairaus, ymmärtämään sairauttaan koskevat faktat ja sen vaikutus heidän elämäänsä, jotta he voivat päättää tulevaisuudestaan.

Näiden yritysten ja lääkkeet rahoittavien viranomaisten olisi jo varhaisessa vaiheessa voitava keskustella kehitteillä olevista lääkkeistä.<sup>20</sup> Tämä antaa yritykselle enemmän varmuutta sen saamasta mahdollisesta tulevasta tuotosta. Lisäksi viranomaiset saavat enemmän tietoa niistä lääkkeistä, joita niitä pyydetään arvioimaan ja rahoittamaan, ja voivat paremmin luottaa näiden lääkkeiden arvoon.

Harvinaisia sairauksia koskevia tutkimushankkeita on tuettu yli kahden vuosikymmenen ajan tutkimusta, teknologista kehittämistä ja esittelyä koskevista Euroopan yhteisön puiteohjelmista. Nykyisessä seitsemännessä puiteohjelmassa<sup>21</sup> yhteistyöhön keskittyvän ohjelman terveyttä koskevalla aihealueella on tarkoitus tukea monikansallista yhteistyönä tehtävää tutkimusta monessa muodossa. Harvinaisten sairauksien osalta terveyttä koskevalla aihealueella keskitytään näiden sairauksien luonnollista kehitystä koskeviin Euroopan laajuisiin tutkimuksiin, patofysiologiaan sekä ennaltaehkäisy-, diagnoosi- ja hoitotoimenpiteiden kehittämiseen.

Harvinaisia sairauksia käsittelevä EU:n neuvoa-antava komitea (EUACRD, ks. kohta 7) ja EMEAan kuuluva harvinaislääkkeitä käsittelevä komitea osoittavat komissiolle vuosittain yhteisen suosituksen ehdotuspyyntöjen erityiskohdista puiteohjelmien täytäntöönpanon yhteydessä.

Olisi kannustettava koordinoitihankkeita, joilla pyritään käyttämään optimaalisesti ne rajalliset resurssit, joita harvinaisten sairauksien tutkimukseen on osoitettu. Esimerkkinä voidaan mainita EU:n kuudennesta tutkimuksen puiteohjelmasta rahoitettu ERANet-hanke (E-Rare)<sup>22</sup>, jolla koordinoidaan nykyään harvinaisten sairauksien tutkimuksen rahoittamista koskevia seitsemän maan politiikkoja ja jolla osaltaan lievennetään tutkimustoiminnan pirstoutumista. Tällaiset toimintamallit olisi otettava asianmukaisesti huomioon.

## 6. KANSAINVÄLINEN YHTEISTYÖ

Harvinaisia sairauksia koskevalla komission politiikalla olisi pyrittävä edistämään harvinaisia sairauksia koskevaa yhteistyötä kansainvälisellä tasolla kaikkien asiasta kiinnostuneiden maiden kanssa ja läheisessä yhteistyössä Maailman terveysjärjestön kanssa. Kansainvälinen yhteistyö on jo olennainen osa tutkimuksen puiteohjelmia.

## 7. HALLINTO JA SEURANTA

Harvinaisia sairauksia käsittelevän EU:n neuvoa-antavan komitean olisi avustettava komissiota antamaan opastusta tämän tiedonannon täytäntöönpanosta. Komitean puheenjohtajana toimii Euroopan komissio, ja sitä avustaa tieteellinen sihteeristö, josta huolehtii terveysohjelma. Tämä komitea korvaa nykyisen harvinaisia sairauksia käsittelevän EU:n työryhmän.

Lisäksi kannustetaan järjestämään harvinaisten sairauksien eurooppalaisia teemapäiviä (29. helmikuuta, harvinainen päivä) ja eurooppalaisia tiedotuskonferensseja alan ammattilaisille ja yleisölle.

<sup>20</sup> Tämä mainitaan korkean tason lääkefoorumien hyväksymässä asiakirjassa *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens*.

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

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

Komissio laatii jäsenvaltioiden toimittamien tietojen pohjalta tästä tiedonannosta täytäntöönpanoraportin, jonka se osoittaa Euroopan parlamentille, neuvostolle, Euroopan talous- ja sosiaalikomitealle ja alueiden komitealle. Täytäntöönpanoraportti laaditaan viimeistään viiden vuoden kuluttua tämän tiedonannon hyväksymispäivästä. Raportti olisi esitettävä samaan aikaan kuin harvinaisia sairauksia koskevasta neuvoston suosituksesta annettava täytäntöönpanoraportti.

## **8. PÄÄTELMÄT**

Vaikka yksittäiset harvinaiset sairaudet koskettavat vain suhteellisen harvoja potilaita ja heidän perheitään, aiheutuu niistä yhteensä merkittävä terveystaakka EU:lle. Harvinaiset sairaudet ovat ala, jolla Euroopan tason yhteistyö voi tuoda erityistä lisäarvoa jäsenvaltioiden toimiin, koska asiantuntemus on koottava yhteen ja käytettävissä olevia rajallisia resursseja on käytettävä tehokkaasti. Komissio on jo toteuttanut yksittäisiä aloitteita, joista mainittakoon harvinaisia sairauksia koskeva ohjelma, harvinaislääkeasetus ja harvinaisten sairauksien ottaminen huomioon tutkimusta, teknologista kehittämistä ja esittelyä koskevissa puiteohjelmissä. Lisätoimia kuitenkin tarvitaan, jotta toimintaa näillä yksittäisillä lohkoilla voidaan pitää yllä ja jotta toimet voidaan koota yhteen yhtenäiseksi ja kattavaksi harvinaisten sairauksien strategiaksi niin yhteisön tasolla kuin jäsenvaltioissa. Näin voidaan maksimoida yhteistyömahdollisuudet kaikilta osin.

Komissio pyrkii tällä tiedonannolla ja siihen liittyvällä ehdotuksella neuvoston suositukseksi ottamaan käyttöön tällaisen harvinaisia sairauksia koskevan yleisstrategian. Näin voidaan maksimoida yhteistyömahdollisuudet ja keskinäinen tuki tällä haasteita tarjoavalla alalla kaikkialla Euroopassa. Komissio tukee jäsenvaltioita niiden ottaessa käyttöön omat kansalliset ja alueelliset strategiansa tällä alalla. Tällä tavoin se myös antaa harvinaisia sairauksia sairastaville ja heidän perheilleen mahdollisuuden hyötyä Euroopan yhdentymisestä konkreettisesti jokapäiväisessä elämässään.