

PL

PL

PL



KOMISJA WSPÓLNOT EUROPEJSKICH

Bruksela, dnia 11.11.2008
KOM(2008) 679 wersja ostateczna

**KOMUNIKAT KOMISJI DO PARLAMENTU EUROPEJSKIEGO, RADY,
EUROPEJSKIEGO KOMITETU EKONOMICZNO-SPOŁECZNEGO ORAZ
KOMITETU REGIONÓW**

na temat: Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą

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

**KOMUNIKAT KOMISJI DO PARLAMENTU EUROPEJSKIEGO, RADY,
EUROPEJSKIEGO KOMITETU EKONOMICZNO-SPOŁECZNEGO ORAZ
KOMITETU REGIONÓW**

na temat: Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą

1. WPROWADZENIE

Rzadkie choroby to choroby o szczególnie niskiej chorobowości (częstości występowania) – Unia Europejska uznaje chorobę za rzadką, jeśli dotyka ona nie więcej niż 5 na 10 000 osób w UE. Niemniej jednak, ponieważ liczba takich chorób wynosi od 5 000 do 8 000, oznacza to, że na rzadkie choroby choruje lub będzie chorować ok. 29 milionów ludzi w Unii Europejskiej.

Szczególne cechy rzadkich chorób – ograniczona liczba pacjentów oraz niewielki i trudnodostępny zasób wiedzy, w tym wiedzy specjalistycznej, na ich temat – wyróżniają je jako wyjątkową dziedzinę o bardzo wysokiej europejskiej wartości dodanej. Współpraca w skali europejskiej może pomóc w rozpowszechnieniu tej ograniczonej wiedzy i połączeniu zasobów w maksymalnie efektywny sposób, tak aby skutecznie zwalczać rzadkie choroby w całej UE.

Komisja podjęła już w wielu obszarach konkretne działania w celu rozwiązania problemów związanych z rzadkimi chorobami. Niniejszy komunikat w sprawie stojących przed Europą wyzwań w dziedzinie rzadkich chorób, który opiera się na tych osiągnięciach, ma w założeniu być dokumentem przedstawiającym spójne podejście oraz wskazującym jasne wytyczne na potrzeby obecnych i przyszłych działań Wspólnoty w tej dziedzinie, aby na sprawiedliwych zasadach poprawić dostępność profilaktyki, diagnozy i leczenia pacjentów cierpiących na rzadkie choroby w całej Unii Europejskiej.

2. ISTOTA ZAGADNIENIA

Większość rzadkich chorób to choroby genetyczne; pozostałe to m.in. rzadkie nowotwory, choroby autoimmunologiczne, wady wrodzone, choroby toksyczne i zakaźne. Badania nad rzadkimi chorobami okazały się bardzo przydatne do lepszego poznania mechanizmu powszechniej występujących chorób, takich jak otyłość i cukrzyca, ponieważ często choroby te stanowią model zaburzenia funkcjonowania określonego szlaku biologicznego. Jednak badania nad rzadkimi chorobami są nie tylko rzadko prowadzone, ale w dodatku rozproszone w różnych laboratoriach w całej UE.

Brak polityki zdrowotnej dotyczącej wyłącznie rzadkich chorób i niewielkie zasoby wiedzy specjalistycznej w tej dziedzinie powodują opóźnienie diagnozy omawianych schorzeń i trudny dostęp do opieki. Prowadzi to do dodatkowego pogorszenia stanu fizycznego, psychicznego i umysłowego chorych, niewystarczającego lub nawet szkodliwego leczenia oraz do utraty zaufania do systemu opieki zdrowotnej, pomimo faktu, że z niektórymi rzadkimi chorobami można prowadzić normalne życie, o ile

tylko zostaną na czas rozpoznane i będą właściwie leczone. Niewłaściwa diagnoza lub brak diagnozy są głównymi przeszkodami w poprawie jakości życia tysięcy pacjentów z rzadkimi chorobami.

Krajowe świadczenia zdrowotne w zakresie diagnozowania, leczenia i rehabilitacji osób z rzadkimi chorobami różnią się istotnie pod względem dostępności i jakości. Obywatele UE mają nierówny dostęp do specjalistycznych usług i do możliwości opieki, różniący się w poszczególnych państwach członkowskich i regionach. Kilku państwom członkowskim udało się rozwiązać niektóre z problemów związanych z rzadkością omawianych chorób, natomiast inne nie rozważyły jeszcze możliwych rozwiązań.

Pod auspicjami Komisji i EMEA (Europejskiej Agencji Leków) rozpoczęto już realizację polityki w sprawie leków sierocych. Leki te są zwane „sierocymi”, ponieważ w normalnych warunkach rynkowych przemysł farmaceutyczny nie ma istotnego interesu w opracowywaniu i sprzedawaniu produktów przeznaczonych tylko dla niewielkiej liczby pacjentów cierpiących na bardzo rzadkie choroby. Przedstawiono wniosek dotyczący rozporządzenia w sprawie sierocych produktów leczniczych (rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych¹) w celu ustanowienia kryteriów przyznawania statusu sierocego w UE. Opisano w nim zachęty (np. dziesięcioletnia wyłączność rynkowa, pomoc w opracowaniu protokołu, dostęp do scentralizowanej procedury udzielania pozwoleń na dopuszczenie do obrotu) skłaniające do prowadzenia prac badawczo-rozwojowych nad lekami służącymi do leczenia, profilaktyki lub diagnostyki rzadkich chorób i do wprowadzania takich leków na rynek. Polityka UE w zakresie sierocych produktów leczniczych okazała się sukcesem. Jednak państwa członkowskie nie zapewniają jeszcze pełnego dostępu do każdego leku sierocego dopuszczonego do obrotu.

3. CELE

Na mocy art. 152 Traktatu rola Komisji w dziedzinie zdrowia polega na zachęcaniu do współpracy między państwami członkowskimi oraz, w razie konieczności, wspieraniu ich działań. Szczególne cechy rzadkich chorób – ograniczona liczba pacjentów oraz niewielki i trudnodostępny zasób wiedzy, w tym wiedzy specjalistycznej, na ich temat – wyróżniają je jako wyjątkową dziedzinę o bardzo wysokiej europejskiej wartości dodanej. Niniejszy komunikat ma na celu ustanowienie ogólnej strategii Wspólnoty w zakresie udzielania wsparcia państwom członkowskim w zapewnieniu efektywnego i skutecznego rozpoznawania, profilaktyki, diagnozy, leczenia, opieki i badań w zakresie rzadkich chorób w Europie.

Przyczyni się to z kolei do realizacji nadrzędnego celu – poprawy wyników zdrowotnych, a więc do wydłużenia liczby zdrowych lat życia, kluczowego

¹ Rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych

wskaźnika strategii lizbońskiej². W tym celu komunikat przewiduje skupienie działań operacyjnych na trzech głównych obszarach.

3.1. Poprawa rozpoznawania rzadkich chorób i społecznej świadomości ich istnienia

Kluczem do poprawy całościowych strategii w zakresie rzadkich chorób jest zapewnienie ich rozpoznawania, co jest niezbędnym warunkiem podjęcia odpowiednich kolejnych działań. Dla poprawy jakości diagnozy i opieki w dziedzinie rzadkich chorób konieczne jest, aby właściwemu określeniu choroby towarzyszyły odpowiednie informacje, przedstawiane i rozpowszechniane w formie rejestrów i spisów, dostosowanej do potrzeb pracowników służby zdrowia i osób dotkniętych chorobami. Przyczyni się to do usunięcia przynajmniej części najważniejszych przyczyn zaniedbywania kwestii rzadkich chorób. W związku z tym Komisja zamierza wprowadzić szczegółowy system kodowania i klasyfikacji na szczeblu europejskim, który będzie stanowić ramy dla lepszego rozpowszechniania wiedzy i rozumienia rzadkich chorób jako kwestii mającej znaczenie dla zdrowia publicznego w całej UE.

3.2. Wspieranie polityk dotyczących rzadkich chorób w państwach członkowskich

Efektywne i skuteczne działanie w dziedzinie rzadkich chorób wymaga spójnej i całościowej strategii, która pozwoli na wykorzystanie ograniczonych i rozproszonych środków w spójny i cieszący się powszechną akceptacją sposób oraz będzie włączona we wspólny wysiłek na poziomie europejskim. Ten wspólny wysiłek zależy z kolei od wspólnego w całej UE podejścia do działań w zakresie rzadkich chorób, które może zapewnić wspólne podstawy dla współpracy i przyczynić się do poprawy dostępności opieki i informacji dla pacjentów.

Komisja proponuje zatem, aby państwa członkowskie prowadziły swoje działania w zakresie rzadkich chorób zgodnie ze wspólnym podejściem, opartym na dotychczasowych najlepszych praktykach. W tym celu proponuje się przyjęcie zalecenia Rady. Wniosek Komisji dotyczący zalecenia Rady, załączony do niniejszego komunikatu, przewiduje wprowadzenie w życie przez państwa członkowskie strategii skupionych wokół:

- wprowadzenia krajowych, międzysektorowych planów działania w zakresie rzadkich chorób;
- odpowiednich mechanizmów służących definiowaniu i oznaczaniu kodami rzadkich chorób, sporządzaniu ich rejestrów oraz opracowywaniu wytycznych dobrej praktyki w celu sformułowania ram rozpoznawania rzadkich chorób i rozpowszechniania wiedzy teoretycznej i praktycznej;
- wspierania badań poświęconych rzadkim chorobom, w tym współpracy transgranicznej w celu maksymalnego zwiększenia potencjału zasobów naukowych w całej UE;

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

- zapewnienia dostępności opieki zdrowotnej wysokiej jakości, szczególnie przez określenie krajowych i regionalnych centrów wiedzy specjalistycznej i promowanie ich uczestnictwa w europejskich sieciach referencyjnych;
- zapewnienia mechanizmów gromadzenia wiedzy specjalistycznej na temat rzadkich chorób w kontekście krajowym i łączenia jej przy współudziale partnerów europejskich;
- podjęcia działań w celu zwiększenia potencjału i uczestnictwa pacjentów i ich organizacji;
- uzupełnienia tych działań odpowiednimi przepisami zapewniającymi ich trwałość.

3.3. Rozwijanie europejskiej współpracy, koordynacji i regulacji w zakresie rzadkich chorób

Działanie wspólnotowe pomoże państwom członkowskim sprawnie gromadzić i organizować niewielkie istniejące zasoby w dziedzinie rzadkich chorób, a pacjentom i pracownikom służby zdrowia z różnych państw członkowskich ułatwi współpracę zmierzającą do rozpowszechniania i koordynowania wiedzy i informacji. Wspólnota powinna postawić sobie za cel lepszą koordynację polityk i inicjatyw na poziomie UE oraz wzmocnienie współdziałania między programami UE, tak by zmaksymalizować skuteczność środków dostępnych na walkę z rzadkimi chorobami na poziomie wspólnotowym.

4. DZIAŁANIA OPERACYJNE W CELU POPRAWY ROZPOZNAWANIA RZADKICH CHOROÓB I SPOŁECZNEJ ŚWIADOMOŚCI ICH ISTNIENIA

4.1. Definicja rzadkich chorób

Obecna definicja rzadkich chorób, określająca je jako choroby występujące z częstością nie większą niż 5 przypadków na 10 000 osób w Unii Europejskiej, została przyjęta we wspólnotowym programie działania w dziedzinie rzadkich chorób na lata 1999–2003. Ta sama definicja podana jest w rozporządzeniu (WE) nr 141/2000 i w konsekwencji stosowana przez Komisję Europejską do określania leków sierocych. UE zamierza utrzymać obecną definicję. Opracowana zostanie również, z wykorzystaniem środków programu w dziedzinie zdrowia, bardziej precyzyjna definicja, uwzględniająca oprócz częstości występowania (chorobowości) również współczynnik zachorowalności oraz międzynarodowy aspekt problemu.

4.2. Klasyfikacja i oznaczanie kodami rzadkich chorób

Głównym międzynarodowym źródłem w zakresie klasyfikowania chorób jest Międzynarodowa Klasyfikacja Chorób (ICD), koordynowana przez Światową Organizację Zdrowia (WHO³). Komisja będzie prowadzić prace w zakresie rzadkich chorób w ramach procesu zmiany istniejącej Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (ICD) w celu zapewnienia lepszej klasyfikacji rzadkich chorób i oznaczania ich kodami. W tym celu Komisja powoła grupę roboczą ds. klasyfikacji i kodyfikacji

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

rzadkich chorób⁴. Grupa ta mogłaby otrzymać od WHO status doradczej grupy roboczej w bieżącym procesie rewizji ICD.

4.3. Rozpowszechnianie wiedzy i informacji o rzadkich chorobach

Kluczowym elementem poprawy diagnostyki i opieki w zakresie rzadkich chorób jest zapewnienie i rozpowszechnianie dokładnych informacji w formie dostosowanej do potrzeb pracowników służby zdrowia i chorych. Stworzenie dynamicznego rejestru rzadkich chorób w UE przyczyni się do rozwiązania niektórych głównych problemów powodujących zaniedbywanie kwestii rzadkich chorób, np. problemu braku wiedzy co do tego, które choroby są rzadkie. Komisja dopilnuje, aby informacje te były stale dostępne na poziomie europejskim, szczególnie z wykorzystaniem bazy danych Orphanet⁵ wspieranej w ramach programów wspólnotowych.

4.4. Sieci informacji o chorobach

W zakresie istniejących (lub przyszłych) sieci informacji o konkretnych chorobach, priorytetowe znaczenie mają następujące działania:

- zagwarantowanie wymiany informacji za pośrednictwem istniejących europejskich sieci informacyjnych;
- promowanie lepszej klasyfikacji poszczególnych chorób;
- opracowanie strategii i mechanizmów wymiany informacji pomiędzy zainteresowanymi stronami;
- opracowanie porównywalnych danych epidemiologicznych na szczeblu UE;
- wspieranie wymiany najlepszych praktyk i opracowywanie środków adresowanych do grup pacjentów.

5. DZIAŁANIA OPERACYJNE W CELU ROZWOJU EUROPEJSKIEJ WSPÓLPRACY I POPRAWY DOSTĘPNOŚCI OPIEKI ZDROWOTNEJ WYSOKIEJ JAKOŚCI W ZAKRESIE RZADKICH CHOROÓB

5.1. Poprawa powszechnej dostępności opieki zdrowotnej wysokiej jakości w zakresie rzadkich chorób, szczególnie poprzez rozwój krajowych i regionalnych ośrodków wiedzy oraz stworzenie sieci referencyjnych UE

Państwa członkowskie są wspólnie zaangażowane w zapewnienie powszechnej dostępności opieki zdrowotnej wysokiej jakości na zasadach sprawiedliwości i solidarności⁶. Jednak gdy choroby są rzadkie, brakuje również wiedzy specjalistycznej. Niektóre ośrodki wiedzy (w niektórych państwach członkowskich nazywane również ośrodkami referencyjnymi lub ośrodkami doskonałości)

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

⁵ Zob. <http://www.orpha.net/>.

⁶ Konkluzje Rady w sprawie wspólnych wartości i zasad w systemach zdrowotnych Unii Europejskiej, Dz.U. 2006/C 146/01.

wypracowały wiedzę specjalistyczną, z której korzystają powszechnie pracownicy służby zdrowia z⁷ ich krajów lub nawet w zakresie międzynarodowym, która to wiedza może pomóc w zapewnieniu dostępności odpowiedniej opieki zdrowotnej dla pacjentów z rzadkimi chorobami. W sprawozdaniu grupy zadaniowej UE ds. rzadkich chorób z 2006 r. pt. „*Wkład w kształtowanie polityki: na rzecz europejskiej współpracy w zakresie usług zdrowotnych i opieki medycznej w zakresie rzadkich chorób*”⁸, skierowanym do grupy wysokiego szczebla, zaleca się, aby państwa członkowskie brały udział w identyfikacji swoich ośrodków wiedzy specjalistycznej i wspierały je finansowo.

Grupa wysokiego szczebla ds. świadczeń zdrowotnych i opieki medycznej pracuje od 2004 r. nad koncepcją europejskich sieci referencyjnych⁹. Na podstawie prac grupy wysokiego szczebla, w art. 15 wniosku dotyczącego dyrektywy Parlamentu Europejskiego i Rady w sprawie stosowania praw pacjenta w transgranicznej opiece zdrowotnej (COM(2008)414) przewiduje się ułatwienie przez państwa członkowskie rozwoju europejskich sieci referencyjnych. Europejskie sieci referencyjne w zakresie rzadkich chorób będą odgrywać strategiczną rolę w poprawie jakości leczenia dla wszystkich pacjentów w Unii Europejskiej, do czego wzywają organizacje pacjentów¹⁰.

5.2. Dostęp do specjalistycznych usług socjalnych

Ośrodki wiedzy mogą również odegrać kluczową rolę w rozwijaniu lub usprawnianiu specjalistycznych usług socjalnych, działających na rzecz poprawy jakości życia osób żyjących z rzadkimi chorobami. Wsparcie otrzymywały usługi w postaci pomocy telefonicznej, okazjonalnej opieki nad osobami chorymi i programów rekreacji terapeutycznej¹¹, które muszą charakteryzować się stabilnością, aby realizować swoje cele – zwiększanie świadomości, wymiana dobrych praktyk i standardów, łączenie zasobów z wykorzystaniem programu w dziedzinie zdrowia oraz plany działania w dziedzinie niepełnosprawności.

5.3. Dostępność leków sierocych

Istnieją pewne specyficzne utrudnienia w dostępie do leków sierocych wynikające z procesu decyzyjnego w zakresie cen i refundacji, związanego z rzadkością chorób, których leki te dotyczą. Rozwiązaniem problemu może być zwiększenie współpracy na poziomie europejskim w celu naukowej oceny terapeutycznej wartości (dodanej) sierocych produktów leczniczych.

⁷ Zob. sprawozdanie grupy zadaniowej ds. rzadkich chorób „Przegląd istniejących ośrodków referencyjnych ds. rzadkich chorób w UE (2005)” (*Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU (2005)*); 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 Zob. sprawozdanie grupy wysokiego szczebla ds. świadczeń zdrowotnych i opieki medycznej na temat europejskich sieci referencyjnych – http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

¹⁰ Zob. Sprawozdanie z europejskich warsztatów na temat ośrodków wiedzy i sieci referencyjnych w zakresie rzadkich chorób, Praga, lipiec 2007; http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf

¹¹ podobne do zidentyfikowanych dzięki projektowi RAPSODY, finansowanemu przez UE http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm

Komisja powoła grupę roboczą zajmującą się wymianą wiedzy pomiędzy państwami członkowskimi a organami europejskimi w zakresie oceny naukowej klinicznej wartości dodanej sierocych produktów leczniczych. Współpraca ta powinna doprowadzić do opracowania wspólnych niewiążących sprawozdań z oceny klinicznej wartości dodanej, zawierających lepszej jakości informacje pomocne w podejmowaniu na szczeblu krajowym decyzji o wycenie i refundacjach bez naruszania kompetencji poszczególnych organów¹².

Ponadto należy rozważyć zaangażowanie EMEA i istniejących międzynarodowych sieci oceny technologii medycznych, takich jak Health Technology Assessment International (HTAi)¹³, Europejska Sieć Oceny Technologii Medycznych (European Network for Health Technology Assessment, EUnetHTA)¹⁴ czy Komitet Oceny Leków (Medicines Evaluation Committee, MEDEV)¹⁵.

5.4. Programy indywidualnego stosowania

Konieczny jest lepszy system oferowania pacjentom z rzadkimi chorobami nowych leków przed dopuszczeniem do obrotu i/lub leków nieobjętych refundacją (w ramach tak zwanego indywidualnego stosowania).

W ramach obowiązującego obecnie prawodawstwa farmaceutycznego EMEA może wydawać opinie o indywidualnym stosowaniu danego produktu, co ma na celu zapewnienie wspólnego podejścia w całej Wspólnocie.

Komisja zwróci się do EMEA o zmodyfikowanie jej obecnych wytycznych w celu zapewnienia pacjentom dostępu do leczenia.

5.5. Wyroby medyczne

Rozporządzenie w sprawie sierocych produktów leczniczych nie obejmuje zagadnienia wyrobów medycznych. Czynnikiem zniechęcającym jest ograniczona wielkość rynku i niewielki potencjalny zwrot z inwestycji. Komisja dokona oceny, prawdopodobnie w kontekście zbliżającej się zmiany dyrektyw o wyrobach medycznych, czy konieczne jest podjęcie środków w celu rozwiązania tego problemu.

5.6. Zachęty do opracowywania leków sierocych

Przedsiębiorstwa farmaceutyczne dokonują znacznych i długotrwałych inwestycji w celu odkrycia, opracowania i wprowadzenia na rynek leków przeciwko rzadkim chorobom. Muszą one być w stanie wykazać zwrot z inwestycji. Najbardziej pożądane byłoby jednak, aby były one również w stanie ponownie inwestować środki uzyskane jako zwrot z inwestycji, w celu odkrywania kolejnych leków. Obecnie w UE dopuszczonych jest ponad 45 leków – niektóre z nich dotyczą tych samych chorób; istnieje jednak nadal wiele chorób, na które nie ma leku. Zgodnie z

¹² Działanie to zostało przewidziane w dokumencie „Poprawa dostępu do leków sierocych dla wszystkich zainteresowanych obywateli UE” („*Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens*”), przyjętym przez Forum Farmaceutyczne Wysokiego Szczebla.

¹³ <http://www.htai.org/>

¹⁴ <http://www.eunetha.net/>

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

art. 9 rozporządzenia (WE) nr 141/2000 należy sprzyjać rozpatrywaniu dodatkowych zachęt na poziomie krajowym i europejskim, które pobudzą rozwój badań nad rzadkimi chorobami oraz opracowywanie sierocych produktów leczniczych, a także rozwijać świadomość państw członkowskich w zakresie tych produktów.

5.7. e-Zdrowie

e-Zdrowie może na wiele sposobów wносить swój wkład w tym obszarze, w szczególności poprzez następujące środki:

- Elektroniczne usługi internetowe opracowane w ramach bazy Orphanet i za pośrednictwem innych projektów finansowanych przez UE są wyraźną ilustracją tego, jak technologie informacyjne i komunikacyjne mogą się przyczynić do nawiązywania przez pacjentów wzajemnych kontaktów i tworzenia wspólnot, korzystania ze wspólnych baz danych przez poszczególne grupy badawcze, gromadzenia danych do badań klinicznych, rejestracji pacjentów skłonnych wziąć udział w badaniach klinicznych oraz przekazywania przypadków ekspertom, którzy poprawią jakość diagnostyki i leczenia.
- Kolejnym użytecznym narzędziem jest telemedycyna – świadczenie usług zdrowotnych na odległość za pomocą technologii teleinformatycznych. Umożliwia ona m.in. zwykłym przychodniom i ośrodkom zdrowia korzystanie ze specjalistycznej wiedzy na temat rzadkich chorób, np. uzyskanie drugiej opinii ze specjalistycznego ośrodka¹⁶.
- Badania finansowane w ramach siódmego programu ramowego¹⁷ w dziedzinie komputerowo wspomaganego modelowania procesów fizjologicznych i patologicznych stanowią obiecujące podejście zmierzające do lepszego zrozumienia czynników leżących u podłoża rzadkich chorób, przewidywania skutków i ewentualnie wynajdowania nowych metod leczenia.

5.8. Praktyka w zakresie badań przesiewowych

Obecnie w Europie praktykuje się powszechnie wykonywanie badań przesiewowych noworodków pod kątem fenyloketonurii i wrodzonej niedoczynności tarczycy. Okazały się one wysoce skuteczne pod względem zapobiegania niepełnosprawności u dzieci z tymi chorobami. W wyniku rozwoju technologii możliwe są obecnie liczne, niedrogie badania, m.in. wykonywane przez roboty, pod kątem szerokiej grupy rzadkich chorób, w tym zwłaszcza zaburzeń metabolicznych i chorób genetycznych. Zaleca się zachęcanie do współpracy w tej dziedzinie, aby uzyskać dane, na których powinny opierać się decyzje na poziomie państw członkowskich. Na poziomie UE przeprowadzona zostanie przez Komisję ocena obecnie przyjętych strategii badań przesiewowych ludności (w tym noworodków) pod kątem rzadkich chorób i ewentualnych nowych chorób, zmierzająca do dostarczenia państwom członkowskim podstaw merytorycznych (w tym również etycznych) do decyzji politycznych. Komisja będzie traktować tego rodzaju wsparcie jako działanie priorytetowe.

¹⁶ Projekt komunikatu w sprawie korzyści z telemedycyny dla pacjentów, systemów opieki zdrowotnej i społeczeństwa.

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

5.9. Zarządzanie jakością w laboratoriach diagnostycznych

Wiele rzadkich chorób można obecnie diagnozować za pomocą badania biologicznego, którym często jest badanie genetyczne. Badania te stanowią główne elementy właściwego prowadzenia pacjenta, ponieważ pozwalają na wczesną diagnozę, czasem na rodzinne kaskadowe badania przesiewowe lub na wykonanie badania prenatalnego. Ze względu na dużą liczbę badań i potrzebę opracowania i zatwierdzenia określonego zestawu testów diagnostycznych dla każdego badania, żaden kraj nie może być samowystarczalny pod względem zaopatrzenia w badania diagnostyczne oraz prowadzenia skutecznej zewnętrznej oceny jakości badań. Istnieje potrzeba umożliwienia i ułatwienia wymiany specjalistycznej wiedzy za pośrednictwem jasno określonych, przejrzystych norm i procedur, uzgodnionych na poziomie UE.

Można to osiągnąć poprzez stworzenie europejskich sieci referencyjnych specjalistycznych laboratoriów diagnostycznych (np. EuroGenTest¹⁸). Laboratoria takie będą zachęcane do uczestnictwa w badaniach biegłości (ze szczególnym uwzględnieniem kwestii wyników w sprawozdaniach), a także w poradnictwie genetycznym przed wykonaniem i po wykonaniu testów¹⁹.

5.10. Profilaktyka pierwotna

Profilaktyka pierwotna jest możliwa w przypadku bardzo nielicznych rzadkich chorób. Niemniej jednak w przypadkach, w których jest to możliwe, środki profilaktyki pierwotnej w odniesieniu do rzadkich chorób będą podejmowane (np. profilaktyka wad cewy nerwowej poprzez uzupełnianie kwasu foliowego). Działania w tej dziedzinie powinny stanowić przedmiot debaty na poziomie UE, prowadzonej przez Komisję, mającej na celu ustalenie, którym rzadkim chorobom można skutecznie zapobiegać za pomocą środków profilaktyki pierwotnej.

5.11. Rejestry i bazy danych

Rejestry i bazy danych stanowią kluczowe narzędzia zwiększania wiedzy na temat rzadkich chorób oraz rozwoju badań klinicznych. Stanowią one jedyny sposób zebrania danych w celu uzyskania wystarczających liczebnie prób do badań epidemiologicznych i/lub klinicznych. Rozważona zostanie współpraca w celu organizacji procesu gromadzenia i utrzymywania danych, o ile tylko zasoby te będą otwarte i dostępne. Istotnym zagadnieniem będzie również zapewnienie długoterminowej trwałości finansowej takich systemów – nie powinny one być finansowane w typowy dla projektów, tymczasowy sposób. Koncepcja ta została również omówiona w dokumencie „Poprawa dostępu do leków sierocych dla wszystkich zainteresowanych obywateli UE” (*„Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens”*), przyjętym przez Forum Farmaceutyczne Wysokiego Szczebla.

¹⁸ Zob. <http://www.eurogentest.org/>.

¹⁹ Pomoc osobom, u których wykryto chorobę genetyczną, w zrozumieniu zarówno informacji merytorycznych na temat choroby, jak i jej możliwego wpływu na ich życie, tak aby byli w stanie samodzielnie podjąć decyzje dotyczące swojej przyszłości.

5.12. Badania i rozwój

W przypadku większości ciężkich, rzadkich chorób, które potencjalnie są uleczalne, obecnie po prostu brak swoistego leczenia. Na przeszkodzie rozwojowi metod terapeutycznych stoją trzy czynniki: brak zrozumienia leżących u ich podstaw mechanizmów patofizjologicznych, brak wsparcia we wczesnych fazach rozwoju klinicznego oraz brak korzystnego stosunku możliwości do kosztów z punktu widzenia przemysłu farmaceutycznego. Rzeczywiście, wysoki koszt opracowania leków w połączeniu z szacowanym niskim zwrotem z inwestycji (ze względu na bardzo niewielkie populacje pacjentów) zwykle zniechęca przemysł farmaceutyczny do opracowywania leków przeznaczonych do terapii rzadkich chorób, pomimo ogromnego zapotrzebowania medycznego.

Należy wprowadzić proces wczesnego dialogu w zakresie opracowywanych leków pomiędzy przedsiębiorstwami farmaceutycznymi a organami finansującymi leki²⁰. Pozwoli to przedsiębiorstwom sponsorującym na uzyskanie większej pewności co do potencjalnego przyszłego zwrotu, a organom – uzyskanie większej wiedzy i zaufania do wartości leków, o których ocenę i finansowanie będą proszone.

Projekty badawcze dotyczące rzadkich chorób od ponad 20 lat otrzymują wsparcie za pośrednictwem programów ramowych Wspólnoty Europejskiej na rzecz badań, rozwoju technicznego i demonstracji. W ramach obecnego – siódmego programu ramowego²¹ wsparcie różnych form wielonarodowej współpracy badawczej odbywa się za pośrednictwem tematu „Zdrowie” w ramach programu szczegółowego „Współpraca”. Temat „Zdrowie” w zakresie rzadkich chorób koncentruje się głównie na ogólnoeuropejskich badaniach nad naturalnym przebiegiem chorób, ich patofizjologią oraz opracowywaniem interwencji zapobiegawczych, diagnostycznych i terapeutycznych.

Komitet Doradczy UE ds. Rzadkich Chorób (EUACRD, zob. pkt 7) oraz Komitet ds. Sierocych Produktów Leczniczych (COMP) Europejskiej Agencji Leków (EMA) będą przedstawiać Komisji wspólne coroczne zalecenie dotyczące konkretnych zapisów w zaproszeniach do składania wniosków w zakresie realizacji programów ramowych.

Należy wspierać projekty koordynacyjne zmierzające do optymalnego wykorzystywania ograniczonych zasobów przeznaczanych na badania nad rzadkimi chorobami. Przykładem może być finansowany przez UE w ramach szóstego programu ramowego projekt ERANet (E-Rare)²², w ramach którego prowadzona jest koordynacja polityki finansowania badań nad rzadkimi chorobami w siedmiu krajach, co przyczynia się do rozwiązania problemów wynikających z rozproszenia prac badawczych. Podejścia takie powinny otrzymywać należyte wsparcie.

²⁰ Działanie to zostało przewidziane w dokumencie „Poprawa dostępu do leków sierocych dla wszystkich zainteresowanych obywateli UE” (*„Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens”*), przyjętym przez Forum Farmaceutyczne Wysokiego Szczebla.

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

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

6. WSPÓLPRACA MIĘDZYNARODOWA

Polityka Komisji w dziedzinie rzadkich chorób powinna zmierzać do wspierania międzynarodowej współpracy w zakresie tych chorób z wszystkimi zainteresowanymi krajami, przy ścisłym współdziałaniu ze Światową Organizacją Zdrowia. Współpraca międzynarodowa stanowi już integralny element programów ramowych na rzecz badań.

7. ZARZĄDZANIE I MONITOROWANIE

Komisję powinien wspierać Komitet Doradczy UE ds. Rzadkich Chorób (EUACRD), służący radą w zakresie realizacji niniejszego komunikatu. Komitetowi przewodniczyć będzie Komisja Europejska, a wspomagać go będzie sekretariat naukowy, otrzymujący wsparcie za pośrednictwem programu w dziedzinie zdrowia. Komitet zastąpi działającą obecnie grupę roboczą UE ds. rzadkich chorób.

Wspierana będzie koncepcja organizacji europejskiego dnia rzadkich chorób (w rzadko występującym dniu 29 lutego) oraz konferencji europejskich mających na celu zwiększenie świadomości wśród pracowników służby zdrowia i opinii publicznej.

Najpóźniej po pięciu latach od daty przyjęcia niniejszego komunikatu Komisja opracuje sprawozdanie z jego realizacji, adresowane do Parlamentu Europejskiego, Rady, Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego i Komitetu Regionów, którego podstawą będą informacje dostarczone przez państwa członkowskie. Sprawozdanie to powinno zostać przedstawione w tym samym czasie, co sprawozdanie z realizacji zalecenia Rady w sprawie rzadkich chorób.

8. WNIOSKI

Jakkolwiek każda rzadka choroba dotyka jedynie stosunkowo niewielką liczbę pacjentów i rodzin, łącznie stanowią one poważny problem zdrowotny w UE. Ponadto potrzeba zgromadzenia specjalistycznej wiedzy i efektywnego wykorzystania ograniczonych zasobów oznacza, że w dziedzinie rzadkich chorób współpraca europejska może w szczególny sposób zwiększyć wartość działań państw członkowskich. Komisja podjęła już w przeszłości inicjatywy w tej dziedzinie – np. program w dziedzinie rzadkich chorób, rozporządzenie w sprawie sierocych produktów leczniczych, uwzględnienie rzadkich chorób w programach ramowych na rzecz badań, rozwoju technicznego i demonstracji. Potrzebne są jednak dalsze działania, aby wspomnianym pracom w poszczególnych aspektach nadać trwały charakter i połączyć je w spójną, ogólną strategię w dziedzinie rzadkich chorób, zarówno na szczeblu Wspólnoty, jak i w państwach członkowskich, w celu maksymalizacji potencjału współpracy.

Tę ogólną strategię w dziedzinie rzadkich chorób Komisja zamierza wdrożyć za pomocą niniejszego komunikatu oraz towarzyszącego mu wniosku dotyczącego zalecenia Rady. Poprzez tego rodzaju działanie możliwe będzie maksymalne rozszerzenie zakresu współpracy i wzajemnego wsparcia w skali całej Europy w tej trudnej dziedzinie. Strategia będzie stanowić wsparcie dla państw członkowskich przy wdrażaniu ich własnych krajowych i regionalnych strategii w dziedzinie

rzadkich chorób, przez co również pacjenci dotknięci rzadkimi chorobami i ich rodziny odniosą w swoim codziennym życiu wymierną korzyść z integracji europejskiej.