



**RAAD VAN  
DE EUROPESE UNIE**

**Brussel, 5 juni 2009  
(OR. en)**

**10122/09**

**Interinstitutioneel dossier:  
2008/0218 (CNS)**

**LIMITE**

**SAN 142  
RECH 167  
MI 219**

**WETGEVINGSBESLUITEN EN ANDERE INSTRUMENTEN**

---

Betreft: **AANBEVELING VAN DE RAAD** betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten

---

## AANBEVELING VAN DE RAAD

van

**betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten**

DE RAAD VAN DE EUROPESE UNIE,

Gelet op het Verdrag tot oprichting van de Europese Gemeenschap, en met name op artikel 152, lid 4, tweede alinea,

Gezien het voorstel van de Commissie,

Gezien het advies van het Europees Parlement<sup>1</sup>,

Gezien het advies van het Europees Economisch en Sociaal Comité<sup>2</sup>,

---

<sup>1</sup> Wetgevingsresolutie van 23 april 2009 (nog niet bekendgemaakt in het PB).

<sup>2</sup> Advies van 25 februari 2009 (nog niet bekendgemaakt in het PB).

Overwegende hetgeen volgt:

- (1) Zeldzame ziekten zijn levensbedreigende of chronisch invaliderende ziekten met een geringe prevalentie en een grote complexiteit, en vormen als zodanig een gezondheidsbedreiging voor de Europese burgers. Ondanks het feit dat zij weinig voorkomen, zijn er zo veel soorten zeldzame ziekten dat miljoenen mensen worden getroffen.
- (2) De beginselen en de overkoepelende waarden van universaliteit, toegang tot hoogwaardige zorg, rechtvaardigheid en solidariteit, als onderschreven in de Raadsconclusies betreffende de gemeenschappelijke waarden en beginselen van de gezondheidsstelsels van de EU van 2 juni 2006, zijn voor patiënten met zeldzame ziekten van het allergrootste belang.
- (3) Voor de periode van 1 januari 1999 tot en met 31 december 2003 was een communautair actieprogramma inzake zeldzame ziekten, met inbegrip van ziekten van genetische oorsprong, vastgesteld<sup>1</sup>. In dat programma werden zeldzame ziekten gedefinieerd als ziekten waaraan minder dan 5 op de 10 000 mensen in de Europese Unie (EU) lijden. Met behulp van de middelen van het tweede gezondheidsprogramma van de Gemeenschap<sup>2</sup> zal een nauwkeuriger definitie worden opgesteld, die gebaseerd is op nieuwe wetenschappelijke inzichten en waarin zowel prevalentie als incidentie meewegen.

---

<sup>1</sup> Besluit nr. 1295/1999/EG van het Europees Parlement en de Raad van 29 april 1999 tot vaststelling van een communautair actieprogramma inzake zeldzame ziekten binnen het actiekader op het gebied van de volksgezondheid (1999-2003) (PB L 155 van 22.6.1999, blz. 1). Besluit ingetrokken bij Besluit nr. 1786/2002/EG (PB L 271 van 9.10.2002, blz. 1).

<sup>2</sup> Besluit nr. 1350/2007/EG van het Europees Parlement en de Raad van 23 oktober 2007 tot vaststelling van een tweede communautair actieprogramma op het gebied van gezondheid (2008-2013) (PB L 301 van 20.11.2007, blz. 3).

- (4) In Verordening (EG) nr. 141/2000 van het Europees Parlement en de Raad van 16 december 1999 inzake weesgeneesmiddelen<sup>1</sup> is bepaald dat een geneesmiddel als een "weesgeneesmiddel" wordt aangewezen wanneer het bedoeld is voor de diagnose, preventie of behandeling van een levensbedreigende of chronisch invaliderende aandoening waaraan maximaal 5 per 10 000 personen in de Gemeenschap lijden op het tijdstip van de aanvraag.
- (5) Er zijn momenteel naar schatting 5 000 tot 8 000 verschillende zeldzame ziekten, waardoor 6 tot 8% van de bevolking in de loop van het leven wordt getroffen. Dat betekent dat ondanks de kenmerkend geringe prevalentie van zeldzame ziekten, er in de EU in totaal tussen de 27 en 36 miljoen mensen door worden getroffen. Hiervan lijden de meeste mensen aan een ziekte die bij 1 op de 100 000 mensen of minder voorkomt. Deze patiënten zijn buitengewoon geïsoleerd en kwetsbaar.
- (6) Vanwege hun geringe prevalentie, hun specifieke kenmerken en het hoge aantal personen dat erdoor getroffen wordt, vereisen zeldzame ziekten een algemene aanpak, gebaseerd op bijzondere gebundelde inspanningen om een grote morbiditeit of vermijdbare vroegtijdige mortaliteit te voorkomen en de levenskwaliteit en het sociaaleconomisch potentieel van de getroffen personen te verbeteren.

---

<sup>1</sup> PB L 18 van 22.1.2000, blz. 1.

- (7) Zeldzame ziekten waren een van de prioriteiten van het zesde kaderprogramma voor activiteiten op het gebied van onderzoek, technologische ontwikkeling en demonstratie<sup>1</sup> en zijn ook een actieprioriteit in het nieuwe zevende kaderprogramma voor activiteiten op het gebied van onderzoek, technologische ontwikkeling en demonstratie<sup>2</sup>, aangezien voor de ontwikkeling van nieuwe diagnostica en behandelingen voor zeldzame aandoeningen, alsook voor de uitvoering van epidemiologisch onderzoek naar deze aandoeningen, een internationale aanpak nodig is om het aantal patiënten per studie te vergroten.
- (8) In haar witboek "Samen werken aan gezondheid: een EU-strategie voor 2008-2013" van 23 oktober 2007, waarin de EU-gezondheidsstrategie uiteengezet is, heeft de Commissie zeldzame ziekten als actieprioriteit aangemerkt.
- (9) Om de nationale, regionale en plaatselijke initiatieven op het gebied van zeldzame ziekten en de samenwerking tussen onderzoekscentra beter te coördineren en meer samenhang te geven, kunnen nationale maatregelen op dit gebied in plannen of strategieën voor zeldzame ziekten worden opgenomen.
- (10) Volgens de databank Orphanet hebben van de duizenden bekende zeldzame ziekten waarvoor een klinische identificatie mogelijk is er slechts 250 een code in de huidige internationale classificatie van ziekten (ICD) (tiende versie). Een goede classificatie en systematisering van alle zeldzame ziekten is nodig om deze ziekten de vereiste zichtbaarheid en erkenning in de nationale gezondheidsstelsels te geven.

---

<sup>1</sup> Besluit nr. 1513/2002/EG van het Europees Parlement en de Raad van 27 juni 2002 betreffende het zesde kaderprogramma van de Europese Gemeenschap voor activiteiten op het gebied van onderzoek, technologische ontwikkeling en demonstratie, ter bevordering van de totstandbrenging van de Europese onderzoeksruimte en van innovatie (2002-2006) (PB L 232 van 29.8.2002, blz. 1).

<sup>2</sup> Besluit nr. 1982/2006/EG van het Europees Parlement en de Raad van 18 december 2006 betreffende het zevende kaderprogramma van de Europese Gemeenschap voor activiteiten op het gebied van onderzoek, technologische ontwikkeling en demonstratie (2007-2013) (PB L 412 van 30.12.2006, blz. 1).

- (11) De Wereldgezondheidsorganisatie (WHO) is in 2007 begonnen met de herziening van de tiende versie van de ICD en het is de bedoeling dat de nieuwe elfde versie van deze classificatie in 2014 door de Wereldgezondheidsvergadering wordt goedgekeurd. De WHO heeft de voorzitter van de EU-taskforce zeldzame ziekten aangewezen als voorzitter van de thematische adviesgroep om in het kader van de herziening voorstellen te doen voor de systematisering en classificatie van zeldzame ziekten.
- (12) Als alle lidstaten een gemeenschappelijke identificatie van zeldzame ziekten hanteerden, zou dit de bijdrage van de EU aan deze thematische adviesgroep aanzienlijk versterken en de communautaire samenwerking op het gebied van zeldzame ziekten eenvoudiger maken.
- (13) In juli 2004 is een Groep op hoog niveau inzake gezondheidsdiensten en medische zorg opgericht om deskundigen uit alle lidstaten bijeen te brengen om praktische aspecten van samenwerking tussen de nationale gezondheidsstelsels in de EU uit te werken. Een van de werkgroepen van deze groep op hoog niveau houdt zich bezig met Europese referentienetwerken (ERN's) voor zeldzame ziekten. Er zijn voor deze netwerken enkele criteria en beginselen ontwikkeld, onder meer betreffende hun rol bij de aanpak van zeldzame ziekten. Europese referentienetwerken kunnen bovendien als onderzoeks- en kenniscentra fungeren, patiënten uit andere lidstaten behandelen en, zo nodig, zorgen voor de beschikbaarheid van nazorgfaciliteiten.

- (14) Europese referentienetwerken voor zeldzame ziekten hebben een bijzonder grote communautaire toegevoegde waarde, aangezien deze aandoeningen zo weinig voorkomen dat er in de afzonderlijke landen een gering aantal patiënten en beperkte deskundigheid is. Om patiënten met een zeldzame ziekte gelijke toegang tot nauwkeurige informatie, goede en tijdige diagnose en hoogwaardige zorg te kunnen bieden, is het daarom cruciaal dat op Europees niveau expertise bijeengebracht wordt.
- (15) In december 2006 heeft een groep van deskundigen van de EU-taskforce zeldzame ziekten het verslag "Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of rare diseases" aan de Groep op hoog niveau inzake gezondheidsdiensten en medische zorg voorgelegd. In dit verslag van de groep van deskundigen wordt onder meer gewezen op het belang van de identificatie van expertisecentra en de rol die deze centra moeten vervullen. Ook wordt geconcludeerd dat het in principe beter is om, waar mogelijk, de deskundigen naar de patiënten te laten reizen in plaats van andersom. Enkele van de in het verslag gevraagde maatregelen zijn in deze aanbeveling verwerkt.
- (16) Gebleken is dat zeldzame ziekten in Europa zeer doeltreffend kunnen worden aangepakt door expertisecentra te laten samenwerken en kennis te laten uitwisselen.
- (17) De expertisecentra moeten een multidisciplinaire zorgaanpak volgen om te kunnen omgaan met de complexe en uiteenlopende omstandigheden die met zeldzame ziekten gepaard gaan.

- (18) Door hun specifieke kenmerken - een beperkt aantal patiënten en weinig kennis en deskundigheid op dat gebied - zijn zeldzame ziekten bij uitstek een domein waar communautair optreden een zeer grote toegevoegde waarde heeft. Deze toegevoegde waarde kan in het bijzonder worden bereikt door de over de lidstaten verspreide nationale deskundigheid op het gebied van zeldzame ziekten te bundelen.
- (19) Het is van het grootste belang dat de lidstaten actief bijdragen aan de ontwikkeling van bepaalde gemeenschappelijke instrumenten die vermeld zijn in de mededeling van de Commissie van 11 november 2008 over zeldzame ziekten en de uitdagingen waar Europa voor staat, met name met betrekking tot diagnostiek en medische verzorging en Europese richtsnoeren voor bevolkingsonderzoek. Dit kan ook gelden voor de verslagen van beoordelingen van de therapeutische toegevoegde waarde van weesgeneesmiddelen, die de prijsonderhandelingen op nationaal niveau kunnen bespoedigen en zo weesgeneesmiddelen sneller toegankelijk kunnen maken voor patiënten met een zeldzame ziekte.
- (20) De WHO heeft zeggenschap van patiënten betiteld als een "absolute vereiste voor gezondheid" en gepleit voor een "proactief partnerschap en een strategie voor zelfzorg voor patiënten ter verbetering van de gezondheidsresultaten en van de levenskwaliteit van chronisch zieken"<sup>1</sup>. In dit licht hebben onafhankelijke patiëntenverenigingen een cruciale taak bij zowel de rechtstreekse ondersteuning van individuele patiënten als bij de collectieve werkzaamheden waarmee zij de voorwaarden voor de patiëntengemeenschap als geheel, alsook voor de komende generaties verbeteren.

---

<sup>1</sup> <http://www.euro.who.int/Document/E88086.pdf>

- (21) De lidstaten zouden ernaar moeten streven patiënten en patiëntenvertegenwoordigers te betrekken bij de besluitvorming en de activiteiten van patiëntenverenigingen te stimuleren.
- (22) Voor de ontwikkeling van onderzoeks- en gezondheidszorginfrastructuur voor zeldzame ziekten zijn langetermijnprojecten nodig en om de duurzaamheid daarvan op lange termijn te kunnen waarborgen moet worden gezorgd voor passende financiering. Bij deze financiering wordt in het bijzonder gestreefd naar maximale synergie met de projecten die ontwikkeld zijn in het tweede communautair actieprogramma op het gebied van gezondheid, het zevende communautaire kaderprogramma voor onderzoeken ontwikkeling en de opvolgers van deze programma's,

BEVEELT de lidstaten AAN:

**I. Plannen en strategieën op het gebied van zeldzame ziekten**

- 1) Op het juiste niveau plannen of strategieën voor zeldzame ziekten op te stellen of in andere volksgezondheidsstrategieën te zoeken naar passende maatregelen voor zeldzame ziekten, om voor patiënten met een zeldzame ziekte toegang tot hoogwaardige zorg, inclusief diagnostiek, behandeling, rehabilitatie voor degenen die met de ziekte leven, en, indien mogelijk, doeltreffende weesgeneesmiddelen, te waarborgen, en met name:
  - a) zo spoedig mogelijk en bij voorkeur uiterlijk eind 2013 een plan of strategie goed te keuren, die als leidraad dient voor en structuur aanbrengt in alle relevante maatregelen op het gebied van zeldzame ziekten in het kader van de gezondheids- en sociale stelsels van de lidstaten;
  - b) maatregelen te nemen om lopende en toekomstige initiatieven op lokaal, regionaal en nationaal niveau in hun plannen en strategieën voor een integrale aanpak op te nemen;
  - c) in hun plannen of strategieën een beperkt aantal prioritaire acties te definiëren met doelstellingen en follow-upmechanismen;

- d) nota te nemen van de ontwikkeling van richtsnoeren en aanbevelingen voor de opstelling van nationale maatregelen voor zeldzame ziekten door relevante autoriteiten op nationaal niveau in het kader van het lopende Europese project voor de ontwikkeling van nationale plannen voor zeldzame ziekten (EUROPLAN), dat in de periode 2008-2011 financiële steun krijgt van het eerste communautair actieprogramma op het gebied van de volksgezondheid<sup>1</sup>.

## **II. Adequate definitie, classificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten**

- 2) Voor de besluitvorming op communautair niveau een gemeenschappelijke definitie voor zeldzame ziekten te hanteren als ziekten waaraan niet meer dan 5 op de 10 000 mensen lijden.
- 3) Ernaar te streven dat zeldzame ziekten adequaat worden gecodeerd en in alle gezondheidsinformatiesystemen traceerbaar zijn en zo te bevorderen dat deze ziekten een op de ICD gebaseerde passende erkenning krijgen in de nationale gezondheidszorg- en vergoedingsstelsels zonder afbreuk te doen aan de nationale procedures.
- 4) Actief bij te dragen tot de ontwikkeling van de op het Orphanet-netwerk en andere netwerken gebaseerde, eenvoudig toegankelijke en dynamische EU-inventaris van zeldzame ziekten, zoals bedoeld in de mededeling van de Commissie over zeldzame ziekten.

---

<sup>1</sup> Besluit nr. 1786/2002/EG van het Europees Parlement en de Raad van 23 september 2002 tot vaststelling van een communautair actieprogramma op het gebied van de volksgezondheid (2003-2008) (PB L 271 van 9.10.2002, blz. 1).

- 5) Te overwegen op alle geëigende niveaus, ook op communautair niveau, enerzijds steun te verlenen aan informatienetwerken voor specifieke ziekten, en anderzijds, voor epidemiologische doeleinden, aan registers en databanken, in het besef dat deze onder onafhankelijk toezicht staan.

### **III. Onderzoek naar zeldzame ziekten**

- 6) Lopend onderzoek en onderzoeksmiddelen in nationaal en communautair kader te inventariseren teneinde de laatste ontwikkelingen en de stand van het onderzoek op het gebied van zeldzame ziekten in kaart te brengen, en de coördinatie van communautaire, nationale en regionale programma's voor onderzoek naar zeldzame ziekten te verbeteren.
- 7) De behoeften en prioriteiten op het gebied van fundamenteel, klinisch, translationeel en sociaal onderzoek naar zeldzame ziekten vast te stellen en manieren te vinden om deze te bevorderen, en te stimuleren dat interdisciplinaire samenwerkingsinitiatieven ook via nationale en communautaire programma's worden aangestuurd.
- 8) Nationale onderzoekers aan te moedigen deel te nemen aan onderzoeksprojecten voor zeldzame ziekten, ongeacht of deze door de Gemeenschap of op andere niveaus worden gefinancierd.
- 9) In hun plannen of strategieën bepalingen op te nemen om onderzoek naar zeldzame ziekten te bevorderen.

- 10) Samen met de Europese Commissie de weg te effenen voor samenwerking met derde landen die actief zijn op het gebied van onderzoek naar zeldzame ziekten, en meer algemeen met het oog op de uitwisseling van informatie en deskundigheid.

#### **IV. Expertisecentra en Europese referentienetwerken voor zeldzame ziekten**

- 11) Uiterlijk eind 2013 op hun hele nationale grondgebied de geschikte expertisecentra te inventariseren en de oprichting van expertisecentra te overwegen.
- 12) Expertisecentra aan te moedigen deel te nemen aan Europese referentienetwerken, met inachtneming van de nationale bevoegdheden en voorschriften met betrekking tot de goedkeuring en erkenning van die netwerken.
- 13) Zorgtrajecten voor patiënten met zeldzame ziekten tot stand te brengen door, zo nodig, samenwerking met relevante deskundigen en uitwisseling van gezondheidswerkers en expertise in binnen- en buitenland op te zetten.
- 14) Wanneer dit nodig is om toegang tot specifieke benodigde gezondheidszorg te waarborgen, het gebruik van informatie- en communicatietechnologie zoals telegeneeskunde te ondersteunen.
- 15) In hun plannen of strategieën de noodzakelijke voorwaarden op te nemen voor het verspreiden en mobiliseren van expertise en kennis om patiënten in hun nabije leefomgeving te kunnen behandelen.

- 16) Te stimuleren dat expertisecentra voor zeldzame ziekten een multidisciplinaire zorgaanpak hanteren.

**V. Bundeling van Europese deskundigheid op het gebied van zeldzame ziekten**

- 17) Nationale deskundigheid op het gebied van zeldzame ziekten samen te brengen en te faciliteren dat deze wordt gebundeld met de deskundigheid van collega's elders in Europa, om de ontwikkeling te bevorderen van:
- a) het uitwisselen van beste praktijken inzake diagnostica en medische verzorging, alsmede onderwijs en sociale zorg op het gebied van zeldzame ziekten;
  - b) adequaat onderwijs en opleiding voor alle gezondheidswerkers, om hen te wijzen op het bestaan van deze ziekten en de zorgmiddelen die daarvoor beschikbaar zijn;
  - c) het ontwikkelen van medische opleiding op gebieden die te maken hebben met diagnose en zorgtraject van zeldzame ziekten (bv. genetica, immunologie, neurologie, oncologie, pediatrie);
  - d) het ontwikkelen van Europese richtsnoeren voor diagnostische tests en bevolkingsonderzoek, met inachtneming van de nationale besluiten en bevoegdheden;

- e) het uitwisselen op communautair niveau van verslagen van beoordelingen van de lidstaten betreffende de therapeutische of klinische toegevoegde waarde van weesgeneesmiddelen, op de knooppunten van de desbetreffende kennis en expertise, om weesgeneesmiddelen sneller toegankelijk te maken voor patiënten met een zeldzame ziekte.

## **VI. Zeggenschap van patiëntenorganisaties**

- 18) Patiënten en patiëntenvertegenwoordigers te betrekken bij de besluitvorming op het gebied van zeldzame ziekten en de toegang van patiënten tot actuele informatie over zeldzame ziekten te vergemakkelijken.
- 19) De activiteiten van patiëntenorganisaties te bevorderen, bijvoorbeeld op het gebied van voorlichting, capaciteitsvorming en opleiding, uitwisseling van informatie en beste praktijken, netwerkvorming en hulpverlening aan zeer geïsoleerde patiënten.

## **VII. Duurzaamheid**

- 20) Samen met de Europese Commissie ernaar te streven dat met passende financierings- en samenwerkingsmechanismen de duurzaamheid van infrastructuur die ontwikkeld is op het gebied van informatie, onderzoek en gezondheidszorg voor zeldzame ziekten op lange termijn gegarandeerd is.

VERZOEKT de Commissie:

- 1) Uiterlijk eind 2013 en met het oog op het doen van voorstellen in het kader van een eventueel toekomstig communautair actieprogramma op het gebied van de volksgezondheid, aan de hand van de door de lidstaten verstrekte informatie een aan het Europees Parlement, de Raad, het Europees Economisch en Sociaal Comité en het Comité van de Regio's gericht uitvoeringsverslag over deze aanbeveling op te stellen, waarin wordt beoordeeld in hoeverre de voorgestelde maatregelen doeltreffend zijn en of er nadere maatregelen noodzakelijk zijn om de leefomstandigheden van patiënten met zeldzame ziekten en van hun gezinsleden te verbeteren.
- 2) De Raad op gezette tijden op de hoogte te brengen van de follow-up van de mededeling van de Commissie over zeldzame ziekten.

Gedaan te

*Voor de Raad*

*De voorzitter*

---