



ЕВРОПЕЙСКА КОМИСИЯ
ГЕНЕРАЛНА ДИРЕКЦИЯ „ЗДРАВЕОПАЗВАНЕ И ЗАЩИТА НА ПОТРЕБИТЕЛИТЕ“
Дирекция С „Обществено здравеопазване и оценка на риска“
С2 „Здравна информация“

ОБЩЕСТВЕНО ДОПИТВАНЕ

РЕДКИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ: ПРЕДИЗВИКАТЕЛСТВО ЗА ЕВРОПА

Настоящият документ не представлява официална позиция на Европейската комисия. Той е средство за проучване на становищата на заинтересованите страни по предварително предложение. Съдържащите се в настоящия документ предложения не предопределят съществуването, формата или съдържанието на което и да било бъдещо предложение на Европейската комисия.

Не е необходимо отговорите на това допитване да се ограничават единствено до въпросите, представени в настоящия текст.

1. ПРОБЛЕМЪТ

Редките заболявания (РЗ) представляват болести с потенциално летален изход или хронично инвалидизиращи заболявания със слабо разпространение и висока степен на сложност. Повечето от тях са генетични, други са редки видове рак, автоимунни болести, вродени малформации, токсични и инфекциозни заболявания измежду други категории. Те се нуждаят от глобален подход, базиран на специални и комбинирани усилия, с оглед предотвратяване на значителни нива на заболяемост или предотвратима ранна смъртност, както и подобряване на качеството на живот или на социално-икономическия потенциал на засегнатите лица.

- За периода от 1 януари 1999 г. до 31 декември 2003 г. бе приета **Програма за действие на Общността в областта на РЗ, включително генетичните заболявания**¹. Тази програма определи разпространението като ниско, когато болестта засяга **по-малко от 5 на всеки 10 000 души** в Европейския съюз.
- Макар такава степен на разпространение от 5 на всеки 10 000 души да изглежда ниска, тя се равнява на приблизително **246 000 души за всяко заболяване в рамките на ЕС с 27 държави-членки**.
- Въз основа на настоящите научни знания, **между 5 000 и 8 000 различни РЗ** засягат до 6 % от цялото население на ЕС в определен момент от живота. С други думи, **около 15 милиона души** в Европейския съюз (с 27 държави-членки) са засегнати или ще бъдат засегнати от РЗ.
- Съобразно наличните източници в медицинската литература², по-малко от 100 РЗ имат разпространение със стойности, близки до прага от 5 на всеки 10 000 души, като синдрома на Вругада, синдрома на Гилен-Баре, склеродермия или увреждания на гръбначния мозък. Повечето РЗ се срещат много рядко, като засягат един човек на всеки 100 000 души или по-малко, като хемофилия, сарком на Юинг, мускулна дистрофия на Дюшен или болестта на Фон Хипел-Линдау. Хиляди РЗ засягат само няколко пациенти в цяла Европа, като болестта на Ромре, алтернираща хемиплегия или синдрома на Ondine. Пациентите с **изключително редки заболявания** и техните семейства са особено изолирани и уязвими.
- Съществува и огромно разнообразие по отношение на **възрастта, при която се появяват първите симптоми**: половината РЗ могат да се проявят при раждане или в детска възраст (като синдрома на Уилямс, синдрома на Прадер-Уили, ретинобластома). Другите РЗ могат да се проявят в зряла възраст (като болестта на Хънтингтън, болестта на Кройцфелд-Якоб, амиотрофна латерална склероза).
- Повечето РЗ са **генетично обусловени**, но е възможно да възникнат и в резултат на въздействие на **околната среда** по време на бременност или на по-късен етап от жизнения цикъл, често в комбинация с генетична предразположеност. Някои от тях представляват редки форми или редки усложнения на често срещани заболявания.

¹ Решение № 1295/1999/ЕО на Европейския парламент и на Съвета от 29 април 1999 г. за приемане на програма за действие на Общността относно редките заболявания в рамките на действие в областта на общественото здравеопазване (1999—2003 г.).

² Разпространение на редки заболявания: Библиографско проучване юли 2007 г. - Orphanet

- **РЗ също така варират в широк диапазон по отношение сериозността на заболяването и неговото проявление.** Продължителността на живота на пациенти с РЗ е значително по-кратка. Много такива заболявания са комплексни, дегенериращи и хронично инвалидизиращи, докато други позволяват водене на нормален живот - ако бъдат диагностицирани навреме и третирани и/или бъдат лекувани правилно. Те засягат физическите способности, умствените възможности, поведенческите и сензорни възможности и водят до увреждания. Няколко вида увреждания често съществуват съвместно, с голям брой последствия от функционално естество (определяни като полиинвалидност или плуриинвалидност). Такива увреждания подсилват чувството на изолация и могат да представляват **източник на дискриминация**, както и да намалят всякакви образователни, професионални и социални възможности.
- **Сравнително често срещани състояния могат да прикриват скрити РЗ**, например аутизъм (основен симптом при синдрома на Пет, Fragile X синдром, синдром на Ангелман, фенилкетонурия при възрастни, болестта на Sanfilippo и т.н.) или епилепсия (туберозна склероза, синдром на Shokeir, синдром на Dravet и т.н.). Множество класифицирани в миналото състояния като умствена недостатъчност, церебрална парализа, аутизъм или психоза, представляват прояви на РЗ, които предстои да бъдат характеризирани. Много видове рак, в това число и тези, засягащи деца, са РЗ, както и множество вродени малформации.
- **Изследването** по отношение на РЗ беше много полезно за по-добро разбиране на механизма на често срещани състояния като затлъстяване и диабет, тъй като те представляват модел на дисфункция на биологична пътека. Изследването на РЗ е от фундаментално значение за идентифицирането на повечето от идентифицираните досега човешки гени и за четвърт от получените пазарно одобрение в ЕС иновационни лекарствени продукти (**лекарства сираци**). При все това, изследователската дейност в областта на РЗ е не само недостатъчна, но и се извършва разпръснато в различни лаборатории в ЕС. При нормални пазарни условия фармацевтичната индустрия се въздържа да инвестира в лекарствени продукти и медицински изделия, предназначени за редки заболявания, поради силно стеснения пазар за всяко едно такова заболяване. Това обяснява защо РЗ се наричат и „**болести сираци**“: те са „пренебрегнати“ що се касае до фокусиране на научните изследвания и пазарния интерес, както и на политиките за обществено здравеопазване.
- Въпреки че РЗ имат съществен дял за заболяемостта и смъртността, в информационните системи на здравеопазването те са невидими поради липсата на подходящи **кодиращи и класифициращи** системи.
- **Липсата на специфични здравни политики за РЗ** и недостигът на експертен опит водят до забавено диагностициране и затруднен достъп до здравни грижи. Това от своя страна води до допълнителни физически, психологически и интелектуални увреждания, в някои случаи до раждане на увредени братя и сестри, до неадекватно или дори вредно лечение, както и до загуба на доверие в системата на здравеопазването. Независимо от това, някои РЗ са съвместими с воденето на нормален живот в случай на навременно диагностициране и подходяща терапия.
- Фокусирането на вниманието върху РЗ е **сравнително ново явление** в повечето държави-членки на ЕС. Доскоро обществените органи по здравеопазването и създателите на политиката като цяло пренебрегваха тези предизвикателства поради

разклоняване на политическите дебати върху много различни РЗ, вместо да се идентифицират общите проблеми, касаещи всички РЗ.

- Националните здравни служби за диагностика, лечение и рехабилитация на лица с РЗ се различават значително по отношение на тяхната достъпност и качество. Гражданите на държавите-членки и/или на региони в рамките на държавите-членки имат **неравностоен достъп** до експертни услуги и до лекарства сираци. Само няколко държави-членки успешно са разгледали някои от проблемите, дължащи се на рядкото проявление на заболяванията, докато другите все още не са разгледали възможните решения

2. ОБХВАТ НА ДЕЙСТВИЕТО НА ЕВРОПЕЙСКО РАВНИЩЕ

- **Легитимността на действието на Общността в областта на РЗ** ясно се проявява при комбиниране на принципа за субсидиарност („Съюзът не предприема действие (с изключение на областите в рамките на неговата изключителна компетентност) освен ако такова действие не е по-ефективно от предприето действие на национално, регионално или местно равнище“) с правното основание за действие на ЕС в областта на общественото здравеопазване, член 152, който гласи: „Високо ниво на опазване на здравето на хората се гарантира чрез определянето и прилагането на всички политики и дейности на Общността. Действие на Общността, което допълва националните политики, е насочено към подобряване на общественото здраве, превенция на болестите и заболявания при хората и отстраняване на източниците на заплахата за човешкото здраве“.
- Стратегията на Общността за РЗ също така е свързана с прилагане на такива **европейски ценности** като борбата срещу дискриминацията, включително и дискриминацията въз основа на увреждания, и защитата на човешките права.
- Специфичните особености на РЗ — ограничен брой пациенти и недостиг на подходящи знания и експертен опит — ги превръщат в **уникална област на изключително висока европейска добавена стойност**. Вероятно не съществува друга такава сфера в общественото здравеопазване, където сътрудничеството между 27-те различни национални подходи да може да бъде толкова ефикасно и ефективно, както сферата на РЗ. Този факт се признава и приема както от националните и европейските създатели на политиката, така и от всички заинтересовани страни (по-скоро като пожелание). На необходимостта да се обединят твърде ограничените ресурси би могло да се отговори по-добре единствено по координиран начин на равнище ЕС.
- **Изследването на РЗ** изисква сътрудничество между екипи от различни дисциплини и достъп до данни и биологичен материал, събирани на равнище ЕС, с оглед гарантиране на подходящ обем на извадката. **Съвместните изследователски проекти и проектите за координиране** са обособено уместни в тази област, както и изграждането на поделени **инфраструктури**: регистри, бази данни, хранилища и технически платформи.
- Пациентите с редки заболявания следва да имат **право на равнопоставеност при превенцията, диагностиката и лечението като всички останали пациенти**. Изграждането на европейско **сътрудничество за предоставяне на здравни грижи** и

медицински услуги на пациентите с РЗ ще представлява огромен потенциал за осигуряване на ползи за гражданите на Европа чрез:

- преодоляване на ограничения експертен опит на специалистите, сблъскали се с редки заболявания;
 - подобряване на достъпа на гражданите на ЕС до лечение, което изисква специална концентрация/обединяване на ресурси (инфраструктура и знания) или експертен опит;
 - предлагане на пациентите на най-добрия възможен шанс за постигане на успех посредством поделяне на експертен опит и ресурси;
 - икономически ефективно усвояване на ресурсите посредством тяхното концентриране на нужните места;
 - спомагане за обмен на знания и осигуряване на обучение за здравните специалисти;
 - изпълняване на функцията на база за сравнение за подпомагане на разработването и разпространението на най-добрите практики в Европа;
 - подпомагане на държавите с ограничени ресурси в сферата на здравеопазването да предоставят пълен набор от високоспециализирани услуги от най-високо качество.
- Над 2 000 РЗ могат да бъдат диагностицирани чрез **биологичен тест**. Предвид тази огромна цифра и необходимостта от разработване и утвърждаване на специфичен набор от диагностични анализи за всяко едно от тях, нито една държава не би могла самостоятелно да се справи с предоставянето на биологично тестване.
 - Достъпът до информация е върховно право. Публикуването на **точна информация** за всяко едно от хилядите РЗ, адаптирана към потребностите на здравните специалисти, на пациентите и техните семейства, представлява предизвикателство, което може да бъде адресирано единствено на равнище ЕС, въпреки че се налага информацията да бъде превеждана на съответните национални езици и адаптирана към националните рамки на здравеопазване.
 - Много от РЗ се срещат изключително рядко. **Отделните семейства** следва да бъдат по-добре информирани за наличните подходящи услуги. Това може да бъде постигнато по-добре на европейско равнище чрез подходящи средства като интернет услуги и телефонни линии за помощ.

3. ПРЕДИШНИ И ТЕКУЩИ ДЕЙНОСТИ В ОБЛАСТТА НА РЗ

Въз основа на член 152 беше приета **програма за действие на Общността в областта на РЗ**, включително генетичните заболявания, за периода 1 януари 1999—31 декември 2003 г. Целта на програмата бе да допринесе, заедно с други мерки на Общността, за гарантирането на високо ниво на защита на здравето във връзка с РЗ. Като първа стъпка на ЕС в тази сфера бе отделено специално внимание на усъвършенстването на знанията и улесняването на достъпа до информация за тези заболявания.

Понастоящем РЗ представляват един от приоритетите в **Програмата на ЕС за обществено здраве за периода 2003—2008 г.**³ Съгласно работните планове на Генерална дирекция „Здравеопазване и защита на потребителите“ (ГД SANCO) за прилагане на програмата за обществено здравеопазване, основните линии на действие, определени от ГД SANCO, са:

- Подпомагане на информационни мрежи за РЗ и на разработване на най-добрите практики; относно проектите за РЗ, както и като общ критерий, ГД SANCO поставя на първо място всестранните мрежи, които съсредоточават на едно място информация за възможно най-голям брой РЗ — не само за конкретно заболяване — с оглед подобряване на информацията, наблюдението и надзора.
- Създаване на европейска консултативна структура, оперативна група по редки заболявания (с подкрепата на научен секретариат)⁴, в качеството на европейски източник за обмен на най-добрите практики;
- Координиране на действията по програмата за обществено здравеопазване с изследователските дейности от програмите РП6 и РП7.

РЗ ще продължат да бъдат приоритетна област за действие в новата програма за обществено здравеопазване (2008—2013 г.). Възприетата обща позиция на Съвета от 22 март 2007 г. във връзка с приемане на **Решение на Европейския парламент и Съвета за създаване на втора програма за действие на Общността в областта на здравеопазването (2007—2013 г.)**⁵ в точка 2.2.2. на приложението гласи следното: *„Насърчаване на действие за профилактика на социалнозначими заболявания от особено значение, предвид общата тежест на заболяванията в Общността, както и на редките заболявания, при които действието на Общността за определяне на техните детерминанти може да придаде значителна добавена стойност на националните усилия“.*

Работният документ за служители на Комисията, придружаващ Бялата книга „Заедно за здраве: стратегически подход за ЕС 2008—2013“⁶ също идентифицира РЗ като приоритетна област.

Съгласно поетите отговорности от Генерална дирекция „Предприятия и промишленост“ и Европейската агенция по лекарствата (ЕМЕА), Европейската комисия провежда **политика** по отношение на лекарствата сираци. Регламентът за **лекарствените продукти сираци** (Регламент (ЕО) № 141/2000 на Европейския парламент и на Съвета от 16

³ Решение № 1786/2002/ЕО на Европейския парламент и на Съвета от 23 септември 2002 г. за приемане на програма за действие на Общността в областта на общественото здраве (2003—2008 г.).

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

⁵ Изменено предложение за Решение на Европейския парламент и на Съвета за изготвяне на втора програма за действие на Общността в областта на здравеопазването и защитата на потребителите (2007—2013 г.) COM(2006) 234 окончателен

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

декември 1999 г. за лекарствата сираци⁷⁾ бе предложен с цел определяне на критериите за обозначаване на лекарствата сираци в ЕС и описва стимулите (като например изключителни търговски права за период от 10 години, съдействие при изготвяне на протоколи, достъп до централизирана процедура за придобиване на разрешително на Общността за пускане на пазара) за насърчаване на научните изследвания, разработването и търговията с лекарствени продукти за лечение, профилактика или диагностика на РЗ. Законодателството на ЕС в областта на фармацевтичните продукти включи в политиката през 2003 г. задължителна централизирана процедура на ЕС за разрешително за пускане на пазара на всички лекарствени продукти сираци.

През 2000 г. в структурата на ЕМЕА бе създаден Комитет за лекарствените продукти сираци (COMP)⁸⁾, който да разглежда заявления за **обозначаване на лекарства като „сираци“**, подадени от лица или компании, възнамеряващи да разработват такива лекарства за диагностика, профилактика и лечение на РЗ.

В продължение на седем години Европейската комисия, Европейската агенция по лекарствата и държавите-членки предоставяха стимули на фармацевтичната индустрия за научни изследвания, разработване и търговия на такива лекарствени продукти сираци в сферите на рака, смущения в метаболизма, имунните заболявания, сърдечносъдовите и дихателните смущения и други заболявания. При нормални пазарни условия такива лекарствени продукти не биха били разработени. Задължение на Комисията е да публикува подробен списък на всички тези стимули. До настоящия момент са публикувани два доклада, през 2002 г. и през 2006 г. Последният от тези доклади, публикуван на 26 юни 2006 г. от Генерална дирекция „Предприятия и промишленост“, акцентира върху факта, че **политиката на ЕС относно лекарствените продукти сираци е постигнала успех** и като цяло е една от най-успешните политики на ЕС. В периода между месец април 2000 г. и месец август 2007 г. ЕМЕА е приела над 740 заявления за обозначаване на лекарства сираци. До месец юли 2007 г. над 40 **различни нови лекарствени продукти сираци** са получили разрешително за пускане на пазара за лечението на повече от 40 различни болести с потенциално летален изход или хронично инвалидизиращи РЗ. В допълнение, повече от 500 други лекарствени продукти са били обозначени от COMP като лекарства сираци, но все още се подлагат на клинични тестове. Докладът⁹⁾ също така представя подробно осъществените досега национални стимули. Ситуацията се различава коренно в отделните държави-членки, като някои се коцентрират върху подпомагане на допълнителни изследвания (като например Испания и Германия), други се насочват към предоставянето на здравни грижи и експертни центрове (скандинавските държави, Дания, Италия). Само една държава е възприела всеобхватен подход към проблема с РЗ чрез национален план за действие (Франция, за периода 2005—2008 г.). При все това **държавите-членки все още не гарантират пълен достъп до всеки разрешен лекарствен продукт сирак**.

Изследователските проекти за редки заболявания се подпомагат посредством **рамковите програми на Европейската общност за научни изследвания и технологично развитие**¹⁰⁾. В текущата рамкова програма, РП7, темата за здравето, една от десетте предложени теми по специфична програма „Сътрудничество“, е разработена така, че да спомага за трансграничното сътрудничество в различни форми в рамките на Европейския съюз и извън него, да подобрява здравето на европейските граждани, да увеличава

⁷⁾ Регламент (ЕО) № 141/2000 на Европейския съвет и на Съвета от 16 декември 1999 г. за лекарствата сираци.

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

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

¹⁰⁾ Вж. http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html

конкурентоспособността и да насърчава иновационния капацитет на свързаните със здравето европейски сектори и предприятия, като същевременно третира и глобални проблеми, свързани със здравето. Усилията ще се насочат главно към транслационните изследвания (преобразуването на основни открития в клинични приложения, включително научно признание на експериментални резултати), разработването и признаването на нови терапии, методите за насърчаване и профилактика на здравето, включително на детското здраве, остаряването по здравословен начин, диагностичните средства и медицински технологии, както и устойчивите и ефикасни системи за здравеопазване. По-конкретно акцентът във връзка с изследванията на редките заболявания в РП7 се поставя върху проучвания в цяла Европа в областта на естествената история, патофизиологията и разработването на профилактични, диагностични и терапевтични интервенции.

Субсидираният от РП6 проект **ERA-NET** е посветен на РЗ (E-Rare)¹¹ за развитие на съвместни и транснационални дейности (проучване на националните програми, идентифициране на пропуски и дублиращи се елементи между националните изследователски програми и дейности във връзка с РЗ). E-Rare предвижда изграждане на устойчиво и дългосрочно **сътрудничество между партниращите си държави-членки**, координация на националните изследователски програми с оглед преодоляване фрагментирането на изследванията на РЗ, както и насърчаване на интердисциплинарни подходи, хармонизиране и развитие на синергии между националните и/или регионални изследователски програми на участващите страни, разработване на обща изследователска политика за РЗ и поддържане на благоприятна конкурентна позиция по отношение на изследванията на РЗ в други региони на света като Северна Америка и Азия.

ГД SANCO създаде група на високо равнище за здравни услуги и медицински грижи (HLG) като средство за осъществяване на направените препоръки вследствие на процеса на обстойно разглеждане на мобилността на пациентите. Една от работните групи на тази група на високо равнище се занимава със **справочните мрежи на центровете за експертен опит по РЗ**. През 2006 г. работната група по РЗ предаде доклад на HLG *„Принос за изготвяне на политика: За европейско сътрудничество в здравните услуги и медицински грижи в областта на РЗ“*¹², с който се актуализира информацията относно референтните мрежи в Европа. Докладът разглежда в подробности използването на концепцията на референтните мрежи за РЗ в Европа, както и съответните им функции. Работните планове за 2006 и 2007 г. за изпълнението на програмата на ЕС за обществено здравеопазване въведоха като приоритет в областта на РЗ разработването на европейски референтни мрежи за РЗ. Съгласно този приоритет бяха одобрени някои пилотни проекти за финансиране¹³ (по заболяванията кистозна фиброза, редки заболявания, свързани с кървене, дефицит на алфа 1 антитрипсин, порфирия, дисморфология, лимфом на Ходжкин при деца, хистоцитоза и неврологични заболявания при деца).

В този смисъл член 16 от **Предложението за Директива на Европейския парламент и на Съвета в областта на здравните услуги**¹⁴ гласи: *„Държавите-членки, в условията на тясно сътрудничество с Комисията, подпомагат развитието на европейски референтни мрежи за предоставяне на висококачествено и икономически ефективно здравеопазване на пациенти, чието здравословно състояние изисква специална концентрация на ресурси или експертен опит“*.

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

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

¹³ Проектите за 2007 г. са селектирани за финансиране и трябва да бъдат съфинансирани при условие че преговорните процедури завършат успешно и договорът за предоставяне на помощ е подписан.

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

ОПРАВОВОЩАВАНЕ НА ПАЦИЕНТИТЕ

Световната банка определя оправомощаването като: „процесът на увеличаване правоспособностите на лица или групи да направят избор и да превръщат изборите в желани действия и резултати“. Световната здравна организация (СЗО) описва оправомощаването като „предварително условие за добро здраве“ и „проактивно партньорство и стратегия за самостоятелни грижи от страна на пациенти с цел подобряване на здравето и качеството на живот на хронично болните“. Определено по този начин, оправомощаването представлява необходимост за пациенти с РЗ, които са хронични, трудно се овладяват и са толкова рядко срещани, че обединяването на усилията е наложително за постигане на напредък, и като цяло пренебрегвани от научноизследователската/медицинска общност и създателите на политиката. Пациентите с РЗ и подкрепящите ги организации са сред най-оправомощените групи в здравния сектор, най-вече в резултат на тяхната собствена борба за признание и за по-добри грижи. В областта на научните изследвания на РЗ, те са пионерите по пътя към една нова епоха, запълвайки празнината, като цяло пренебрегвана, от една страна, от обществените изследвания, които не отделяха нужното внимание на техните искания и очаквания, и от друга страна, от диктуваните от пазарното търсене научни изследвания, които ограничават изследователските проекти само до тези, които са достатъчно изгодни, за да оправдаят частните инвестиции. Организациите на пациентите понастоящем имат активна и подпомагаща роля при определяне на изследователски политики и проекти за РЗ. Поради големия брой на РЗ, в Европа съществуват над 1700 организации на пациенти. Много от тях са организирани в национални съюзи за РЗ и/или са сдружени с общи организации по специфична болест в ЕС, и/или общи организации в ЕС, посветени на РЗ, като например Европейската организация за редки заболявания (Eurordis¹⁵). Eurordis обединява организации от 33 държави, като позволява пряк диалог между Европейската комисия, други заинтересовани страни и общността на пациентите с РЗ.

¹⁵ Вж. <http://www.eurordis.org>

4. ЦЕЛИ

Целта на настоящия документ е да обобщи **необходимите елементи за ефикасна политика**, насочена към важния въпрос за редките заболявания в Европа. Стратегическата цел за намесата на Европейската комисия в тази област е насочена към подобряване на възможността пациентите да получават точна и навременна диагноза, информация и грижи. От своя страна това ще допринесе за постигане на основната цел — подобряване на здравните резултати и оттам нарастване на годините живот в добро здраве, ключов показател в Лисабонската стратегия¹⁶.

Това изисква:

- **засилване на сътрудничеството между програмите на ЕС:** тези програми включват програмите за общественото здравеопазване на ЕС, рамковите програми за научни изследвания и технологично развитие, стратегията за лекарствата сираци, регламента за педиатричните лекарства¹⁷, стратегията за модерно лечение, бъдещата директива за здравните услуги¹⁸, статистическата програма на ЕС¹⁹ и всяка друга настояща или бъдеща инициатива на равнище ЕС.
- **насърчаване на ЕС-27 в разработването на национални здравни политики**, които да гарантират равен достъп и наличност на профилактика, диагностика, лечение и рехабилитация за лица с РЗ. Необходими са повече инициативи по отношение на повишаване на обществената осведоменост в държавите-членки. Като допълнение към насочването на общественото мнение, подобни усилия следва също така да бъдат насочени към специалисти в сферата на здравеопазването и социалните услуги, създатели на политиката, ръководители на здравните и социални услуги и медиите. Това може да бъде постигнато по-специално чрез ежегодна кампания за осведомяване.
- гарантиране, че **общите политически насоки се развиват и споделят** навсякъде в Европа: специфични действия — в области като научни изследвания, референтни центрове, достъп до информация, стимули за разработване на лекарства сираци и скрийнинг — представляват част от цялостна обща стратегия за РЗ. Очаква се съобщението също така да засили сътрудничеството между държавите-членки в рамка на Общността.

Тези общи цели ще бъдат постигнати посредством специфични цели и действия.

4.1. Подобряване на идентифицирането и познанията за РЗ

- **Общо определение за РЗ в ЕС:** сегашното определение на РЗ в ЕС бе прието чрез Програмата за действие на Общността в областта на РЗ за периода 1999—2003 г., тъй като разпространението на тези заболявания е **по-малко от 5 на всеки 10 000** души в Европейския съюз. Същото определение се използва и от ЕМЕА за обозначаване на лекарствата сираци (регламент), както и от няколко държави-членки, предприели

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

¹⁷ Регламент (ЕО) № 1901/2006 на Европейския парламент и на Съвета от 12 декември 2006 г. относно лекарствените продукти за педиатрична употреба и за изменение на Регламент (ЕИО) № 1768/92, Директива 2001/20/ЕО, Директива 2001/83/ЕО и Регламент (ЕО) № 726/2004.

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

¹⁹ Решение № 2367/2002/ЕО на Европейския парламент и на Съвета от 16 декември 2002 г. относно статистическата програма на Общността от 2003 година до 2007 г., както е изменено с Решение № 787/2004/ЕО.

конкретни инициативи, като Франция, Германия, Италия, Нидерландия и Испания. При все това Обединеното кралство, Швеция и Дания използват различни определения. Дори ако възприетото понастоящем определение се счита за твърде обширно от някои заинтересовани страни, ЕС предпочита да запази съществуващото определение.

Въпрос 1: Задоволителна ли е съществуващата дефиниция на ЕС за редки заболявания?

- **По-добро кодифициране и класифициране на РЗ:** ЕС следва тясно да си сътрудничи със СЗО в процеса на преразглеждане на съществуващата МКБ (Международна класификация на болестите), за да се гарантира, че РЗ се кодират по уместен начин, за да може да се проследяват във всички здравни информационни системи. Това налага подпомагане от страна на работна група по класифициране и кодифициране на РЗ, която да функционира като консултативна работна група към СЗО в процеса на преразглеждане²⁰ на МКБ. Активното сътрудничество на статистическата програма на ЕС също би било необходимо веднага щом новата МКБ-11 стане достъпна, за да се гарантира използването на новата версия на МКБ, включително нови кодове за РЗ в смъртните актове и в системите за справки в табличен вид при изписване от болничното заведение във всички държави-членки. Подобни усилия следва да се положат за гарантиране на правилното кодиране на РЗ в кодиращите системи SnowMed и MedDRA.

Въпрос 2: Съгласни ли сте, че съществува належаща нужда от усъвършенстване на кодирането и класифицирането в тази област?

- **Изготвяне на списък с РЗ:** сред причините за пренебрегване на проблема с РЗ е незнанието за това кои болести са редки. Необходимо е на общността да бъде предоставен точен списък на РЗ, който редовно да се актуализира, класифицира на база специалности в медицината, степен на разпространение, механизъм на заболяването и етиология, за да постигне максимална осведоменост и осигуряване на документалното осигуряване на научните изследвания и съхранението на данни като цяло. Европейската комисия следва да предостави финансова помощ за тази дейност чрез програмата за обществено здравеопазване.

Въпрос 3: Възможно ли е един европейски списък на редките заболявания да подпомогне вашата национална/регионална система да се справя по-добре с РЗ?

4.2. Подобряване на профилактиката, диагностиката и грижите за пациенти с РЗ

- **Разпространение на подходяща информация:** Ключовият елемент за подобряване диагностицирането и грижите в областта на РЗ е предоставянето на точна информация във формат, адаптиран към нуждите на специалистите и засегнатите лица. Базата данни Orphanet²¹ за РЗ предоставя информация за над 5 000 заболявания на шест езика от 2000 г. насам. Тя предлага обстойна енциклопедия на РЗ; указател на професионалните услуги в 35 държави; указател на европейските референтни центрове; база данни за лекарства сираци с информация за етапа на тяхната разработка и наличността им в държавите на ЕС; както и редица други услуги за определени категории заинтересовани страни, включително и възможност за откриване на диагнози посредством симптоми и признаци и библиотека с препоръки

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

²¹ Вж. <http://www.orpha.net/>

за спешни случаи. Европейската комисия, посредством програмата за обществено здравеопазване и РП7, следва да предостави допълнителна финансова помощ за тази дейност.

- **Подпомагане на информационните мрежи:** Приоритетно действие е гарантирането на обмена на информация посредством съществуващи европейски информационни мрежи, насърчаването на по-добра класификация, разработването на стратегии и механизми за обмен на информация между заинтересованите страни, определянето на съответни здравни показатели, разработването на съпоставими епидемиологични данни на равнище ЕС, подпомагането на обмен на най-добрите практики и изготвянето на мерки за групи от пациенти. Провежданите понастоящем проекти вече доказаха своята уместност. Подпомагането на проекти от такъв тип следва да се извършва както на равнище държави-членки, така и на равнище ЕС. Подпомагането на специфични международни конференции за постигане на консенсус също изглежда особено уместно. Европейската комисия, посредством програмата за обществено здравеопазване и РП7, следва да осигури финансова помощ за тази дейност.
- **Изграждане на национални/регионални референтни центрове и създаване на референтни мрежи:** В случаите, когато заболяванията са редки, експертният опит също е ограничен. Някои експертни центрове (също наричани и референтни центрове) разработиха експертен опит, използван широко от други специалисти от тяхната държава или дори в международен план. В някои държави тези центрове са официално признати, но в повечето страни те се основават само на репутация. Европейската комисия взе решение да постави на първо място сътрудничеството и обмена на знания между тях като най-ефикасен подход. Бяха разработени някои принципи по отношение на европейските референтни мрежи (ERN), включително тяхната роля в третирането на РЗ или други състояния, изискващи специализирани грижи, обема на пациенти и някои други критерии, на които тези центрове трябва да отговарят. ERN трябва също така да служат като мрежи за изследвания и знания, като актуализират и дават своя принос към последните научни резултати, предоставят лечение на пациенти от други държави-членки и гарантират достъпност до апаратура за последващо лечение, когато е необходимо. Определението на ERN също така следва да отразява нуждата услугите и експертния опит да са подходящо разпределени в разширения ЕС. Докладът на работната група за РЗ на ЕС от 2006 г.: „*Принос към оформянето на политика: за европейско сътрудничество в здравни услуги и медицински грижи в областта на РЗ*“²² отправя препоръки държавите-членки да дадат своя принос за идентифициране на своите експертни центрове и да им оказват финансова подкрепа във възможно най-голяма степен. Той препоръчва и държавите-членки да организират здравните пътеки за своите пациенти посредством изграждане на сътрудничество с всички необходими експертни центрове в рамките на държавата или в чужбина при необходимост. В доклада се препоръчва съответните програми на ЕС да продължават да оказват финансова помощ на референтните мрежи на експертните центрове в областта на РЗ докато бъде изготвена оценка на резултата от процеса на работа в мрежа с оглед предприемане на бъдещи действия.

Въпрос 4: Трябва ли европейските референтни мрежи да дават предимство на трансфера на знания? На мобилността на пациентите? И на двете? По какъв начин?

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

- **Разработване на е-здраве в областта на РЗ:** Електронните услуги, разработени от Orphanet и от други финансирани от ЕС проекти представляват ясна демонстрация как електронните технологии могат да допринесат за установяването на контакт между едни пациенти и други пациенти, за споделянето на бази данни между изследователски групи, набирането на данни за клинични изследвания, регистрирането на пациенти, желаещи да участват в клинични изследвания и предоставянето на случаи на специалисти, с което да се подобряват качеството на диагностиката и лечението. **Онлайн и електронните инструменти** са много ефикасни и следва да представляват основна част от стратегията на ЕС за РЗ. **Те** могат да спасят живота на лица с РЗ в **спешни случаи**. Европейската комисия следва да предостави финансова подкрепа за тази дейност посредством програмата за обществено здравеопазване, РП и държави-членки.

Въпрос 5: Трябва ли онлайн и електронните инструменти да се прилагат в тази област?

- **Наличност и достъпност на точни тестове за диагностика, включително генетични тестове:** Редица РЗ понастоящем могат да бъдат диагностицирани чрез биологичен тест, който често представлява генетичен тест. Тези тестове са съществени елементи от подходящото управление на болестта на пациента, тъй като позволяват ранна диагностика, в някои случаи проучване от каскаден тип на цялото семейство или предродилен тест. Предвид големия брой тестове и необходимостта от изготвяне и утвърждаване на специфичен набор от диагностични изследвания за всеки един от тях, нито една държава не би могла самостоятелно да осигури извършването на тестове. Това води до обмен на пациентски материал и тестване извън националните граници. Трансграничният поток очевидно е механизъм, който би запълнил огромна празнина в достъпността на тестове за РЗ. Необходимо е този обмен да стане възможен и да се улесни посредством ясно заявени, прозрачни, **договорени стандарти и процедури на ЕС**. Необходимо е преодоляване на регулаторните различия между отделните държави по отношение на практики за поверителност, възстановяване на средства, превоз и съхранение на проби и сертифициране на лаборатории. Лабораториите следва да се насърчават да участват в **тестване на компетентност**, със специално внимание върху резултата при докладването. Трябва да се гарантира предоставяне на консултации преди и след провеждането на генетичен тест. Това налага подпомагане на подходящото ниво (съобразно броя на тестовете за една година) на **референтните лаборатории**. Различни заинтересовани страни (Европейската комисия²³, Съветът на Европа и по-специално ОИСП²⁴) положиха усилия в политиката за контрол на качеството в лабораториите през изминалите две години.

Въпрос 6: Какво може да бъде направено за допълнително подобряване на достъпа до качествени изследвания за РЗ?

- **Оценка на стратегии за системно наблюдение на населението (включително неонатално наблюдение) за РЗ:** Неонаталното наблюдение за фенилкетонурия (PKU) и вроден хипотироидизъм е установена практика в Европа и се доказва като изключително ефикасна за предотвратяване на увреждания при засегнатите деца. С развитието на технологиите сега могат да се извършват множество тестове, включително с помощта на роботи, при ниски разходи за редица РЗ, особено за

²³ Вж. <http://www.eurogentest.org/>

²⁴ Вж. Насоки на Организацията за икономическо сътрудничество и развитие (ОИСП) за контрол на качеството на генетичните опити на молекулярно равнище. (<http://en.eurogentest.org/files/public/QAGuidelineseng.pdf>)

метаболитни смущения и генетични състояния като цяло. Това не следва да е причина за тяхното включване в политики за системно наблюдение на населението без внимателно да бъдат оценени съобразно приетите през 1965 г. критерии на СЗО (подлежи на удостоверяване), тъй като наблюдението може да причини вреди на подложените на теста лица и изисква значителни публични ресурси. Към настоящия момент не е постигнато споразумение кои болести оправдават систематичен подход на наблюдение съгласно критериите на СЗО. Организирането на населението или целевото наблюдение се обуславяват от множество фактори като качеството и надеждността на теста, наличието на ефективно лечение/интервенция за преминалите през наблюдението, разпространението на болестта, нейната сериозност и избора/стойността, която обществото отдава на наблюдението. Препоръчва се насърчаване на сътрудничеството в тази област за генериране на доказателства, върху които следва да се базират решенията на равнище държави-членки.

Въпрос 7: Смятате ли, че съществува належаща нужда от извършване на оценка на равнище ЕС относно потенциално наблюдение на населението за РЗ?

- **Основни превантивни мерки, когато това е възможно:** Има малък брой РЗ, при които е възможна основна превенция. Екологичните фактори са от значение при причиняване на редица редки вродени малформации, както и на ракови болести в детска възраст. За профилактика на тези РЗ е нужно специално насочване на вниманието към периода преди зачеване и бременността в мерките за обществено здравеопазване, насочени към основни определящи здравни фактори - хранене, затлъстяване, алкохол, тютюнопушене, наркотични вещества и замърсяване на околната среда. При ваксиниране срещу заболявания като рубеола (за профилактика на вроден рубеолен синдром) трябва да се вземат предвид последствията от миграцията между държавите с различни политики за ваксиниране. В допълнение, трябва да се обърне внимание на жените преди зачеване и по време на ранната бременност при управление на хронични болести като диабет, епилепсия и безплодие. Една от възможните интервенции е повишаване на приема на фолиева киселина от жените преди периода на зачеване за предотвратяване на увреждания на гръбначния мозък (например спина бифида) и на други малформации. Редица изследвания предоставят доказателства, че адекватният прием на фолиева киселина в периода преди зачеването може да предотврати появата на повече от половината увреждания на гръбначния мозък. Действията в тази област трябва да са тема на дебат на равнище ЕС с цел да се определи за кои РЗ могат да са успешни основни превантивни мерки.
- **Най-добри практики за грижи при РЗ:** Идентифицирането и описването на най-добрите практики е от съществено значение за споделяне на информация и данни относно ефективните стратегии за разрешаване на проблемите на РЗ и, следователно, за подобряване на информацията и познанията за усъвършенстване на най-добрите практики, свързани с грижи при РЗ. Споделянето на най-добрите практики ще даде възможност на държавите-членки на ЕС да черпят от натрупания опит, така че да направят възможно изграждането на мрежи между отделните здравни институции, участващи в областта на РЗ. Сравнителният анализ на равнище държави-членки би увеличил възможностите за постигане на успех при отстраняване на проблемите на РЗ.
- **Равен достъп до лекарства сираци:** Въпреки успешните стимули за разработване и регистрация на лекарства сираци, достъпът на гражданите до животоспасяващо лечение е ограничен от два фактора. На първо място, някои компании не предоставят техните одобрени за пускане на пазара продукти във всички държави-членки поради

ограниченията за регистрация на равнище държави-членки. На второ място, докладвани са забавяния от административен характер (далеч надвишаващи законния срок от 180 дни) по отношение на наличността на разрешените лекарствени продукти сираци²⁵. Това води до огромни разлики в броя на наличните лекарствени продукти между държавите-членки. Трябва да бъдат намерени решения на тази ситуация. Комисията трябва да представя доклад на Съвета и на Парламента на всеки две години, в който да идентифицира тези препятствия (забавяния, пускане на пазара, достъп, заплащане, цени и др.) и да прави предложения за необходимите законодателни изменения с оглед гарантиране на **равен достъп** до лекарства сираци в целия ЕС. Лекарствата сираци в болничните заведения трябва да бъдат финансирани на по-високо ниво от това на болничното заведение, за да се гарантира възможност за предоставяне на тези лекарства на пациентите.

Въпрос 8: Предвиждате ли решението на проблема с достъпността на лекарствените продукти сираци в национален мащаб или в мащаб ЕС?

- **Медицински изделия и диагностика на РЗ:** Регламентът за лекарствените продукти сираци не обхваща областта на медицинските изделия и диагностиката. При все това, проблемът с ограничения обем на пазара представлява пречка за разработването на продукти за пациенти с РЗ. Трябва да се проучат инициативи за разработване на стимули за индустрията в областта на медицинските изделия и диагностика на РЗ по модела на това, което беше направено за лекарствените продукти сираци.

Въпрос 9: Трябва ли ЕС да изготви регламент за медицински изделия и диагностика на РЗ?

- **Оценка на здравната технология на лекарствата сираци:** Оценката на здравната технология на лекарствата сираци, която трябва да бъде въведена преди вземане на решение за цена и заплащане, е друг фактор, който придобива определяща роля в забавянето на достъпа или дори възпрепятстване на пациентите да извлекат полза от лечението. Методите, използвани за оценка на ефективността на разходите на лекарствата за широко разпространени заболявания, не се прилагат към лекарствата сираци и в повечето случаи няма база за сравнение, а данните са оскъдни. Освен това, един етичен подход към този проблем не може да се основава само на икономически критерии, тъй като икономическата оценка е само един елемент от процеса на вземане на решение, който трябва да взема предвид избора и предпочитанията на обществото. Необходим е координиран подход към този проблем от страна на държавите-членки. В допълнение трябва да се насърчава изследването на съответните методи за оценка, като се взема предвид гледната точка на пациента.
- **Координирана програма за палиативна употреба:** Необходима е по-добра система за осигуряване на лекарства за нуждаещите се пациенти преди одобряването и/или заплащането (така наречаната палиативна употреба) на нови лекарства. Предлагането на терапии за палиативна употреба трябва да бъде поделена отговорност между лекаря, страната, разработваща продукта, и органите на властта. Следва да бъде напомнено, че известен брой лекарства сираци се разработват от малки или средни предприятия, които не могат да поддържат дългосрочни програми за палиативна

²⁵ Проучване на EURORDIS за наличността на лекарства сираци и доклади на COMP.

употреба без намесата на обществото и финансово подпомагане. Този въпрос трябва да подлежи на координиране между държавите-членки с помощта на Европейската комисия. Член 83 от Регламент (ЕО) № 726/2004 предвижда възможност държавите-членки да прилагат своето задължение за палиативна употреба и предвижда ЕМЕА (Европейската агенция по лекарствата) да може да изготвя становище за условията за употреба и разпространение на лекарствен продукт в случаите, когато се предвижда палиативна употреба.

- **Специализираните социални услуги** са важни за подобряване качеството на живот на хора с РЗ. Измежду различните социални услуги, изброените по-долу са идентифицирани като особено полезни за подобряване качеството на живот както на пациентите, така и на полагащите грижи за тях, които често са членове на семейството: **услуги за отдых на полагащите грижи лица**: те дават възможност както на полагащите грижи, така и на пациентите, да организират своя живот и да имат периоди на почивка; **информационни услуги и телефонни линии за помощ**: те увеличават възможността на пациентите и на полагащите за тях грижи за достъп до уместна информация във връзка с рядкото заболяване, с което живеят и с което ежедневно трябва да се справят; **терапевтични програми за отдых за деца и млади хора**: те дават възможност пациентите да получат различна перспектива за живот освен тази на болни лица; **финансова помощ**: тя ще спомогне за борба с обедняването, с цел признаване на работещите асистенти на болни, които балансират между заплатената трудова заетост и незаплатеното полагане на грижи; **психологическа помощ**. Европейската комисия трябва да предостави финансова помощ за тази дейност посредством програмата за обществено здравеопазване и плановете за действие при увреждания.

Въпрос 10: Какви видове специализирани социални и образователни услуги за пациенти с РЗ и техните семейства трябва да бъдат препоръчани на равнище ЕС и на национално равнище?

4.3. За ускоряване на изследователската и развойна дейност в областта на РЗ и лекарствените продукти сираци

- **Поддържане на бази данни, регистри, хранилища и банки с биологични материали**: Регистрите и базите данни съставляват ключови инструменти за развитие на клиничните изследвания в областта на РЗ. Те са единственият начин за обединяване на данни, за да бъде постигнат достатъчен размер на извадката за епидемиологични и/или клинични изследвания. Регистрите на лекувани с лекарства сираци пациенти са особено уместни, тъй като позволяват събиране на доказателства за ефективността на лечението и възможните му странични действия, като се знае, че разрешителното за пускане на пазара обикновено се дава в момент, когато доказателственият материал е все още ограничен, макар и убедителен. Съвместните усилия за събиране на данни и тяхната поддръжка трябва да се подпомагат при условие че тези ресурси са достъпни при договорени правила. Много мрежи за изследвания и обществено здравеопазване, на които се предоставя финансова помощ от Генерална дирекция „Изследвания“ и ГД SANCO, изградиха такива общи инфраструктури, които се доказаха като много ефикасни средства за усъвършенстване на знанията и организиране на клиничните опити. Една специализирана мрежа, като например EuroBioBank²⁶, представлява безценен европейски ресурс, който изисква

²⁶ Вж. <http://www.eurobiobank.org>

дългосрочно финансиране и основан на равнище ЕС подход, за да бъде напълно развит, а употребата му — оптимизирана. Такъв тип инициатива трябва да подпомага на равнище държави-членки и ЕС, както и да бъде осигурено дългосрочно финансиране за такива инфраструктури, при условие, че ползата от тях е доказана. Същото се отнася до хранилищата за биологични проби и биобанките. Специфична необходимост за съхраняването на биологични материали при РЗ е да бъде дадена възможност за събиране и съхранение на материал от пациенти с изключително редки заболявания, дори в отсъствие на провеждан към дадения момент протокол за изследване. Областите, които трябва да се подпомагат от държавите-членки и Европейската комисия са: стандарти за качество, включително изготвяне на стратегии и средства за периодично наблюдение на качеството на базите данни и тяхното прочистване; минимален общ набор от данни, които да бъдат събрани за епидемиологични цели и цели, свързани с общественото здравеопазване; отделяне на внимание на лесното използване, прозрачността и съгласуването на базите данни; интелектуална собственост, комуникация между бази данни/регистри (генетична, по-общо диагностична, клинична, въз основа на направени наблюдения и др.). Значение трябва да бъде отдадено на свързването на международни (европейски) бази данни с национални и/или регионални бази данни, когато такива са създадени.

Въпрос 11: Какъв модел на управление и каква схема за финансиране би била подходяща за регистрите, базите данни и биобанките?

- **Биомаркери:** Биологичните маркери (биомаркери) представляват „обективно измерими индикатори на биологични процеси“. Те могат да бъдат използвани за диагностициране на заболяване и оценяване на неговото развитие и реакцията към терапевтичните интервенции. Голям брой от използваните понастоящем диагностични тестове (туморни маркери, фрагменти от ДНК вериги, причиняващи или свързани с дадено заболяване) спадат към определението за биомаркери. Функционалните и радиологични оценки също могат да бъдат считани за биомаркери. При оценката на развитието на болестта и потенциалните нови лечения, биомаркерите могат да бъдат използвани като заместители на естествените крайни резултати като оцеляване или необратима смъртност, крайни резултати, които изискват продължителни периоди на наблюдение и огромен брой пациенти. Това се отнася най-вече за редките заболявания поради малкия брой лица, засегнати от всяко заболяване. Разрешителни за пускане на пазара вече са дадени на основание на биомаркерите като крайни резултати, въз основа на които се преценява ефикасността на лекарството. Тласък в областта на откриването на биомаркери бе даден посредством нови молекулярни биологични техники (например геномика, протеомика, комбинаторна химия), които дават възможност за едновременно идентифициране на голям брой потенциални биомаркери. Важно е ЕС да окаже подкрепа на нови техники за откриване на биомаркери, включително радиодиагностични и функционални техники. От още по-голямо значение е подпомагането на проучвания и дейности, посредством които потенциалните биомаркери се утвърждават и използват в клинични условия. Този процес е продължителен, скъп, и понастоящем неефективен. В областта на РЗ, този процес може да извлече полза от финансирането на дейности, които оценяват валидността на конкретни биомаркери (или групи от биомаркери) върху възможно най-голям брой пациенти (референтни мрежи) и от засилване на партньорството между фармацевтичната индустрия и академичната общност, така че да се гарантира завършване на пътеката от лабораторията до пациента.
- **Защита на данните:** Всички тези инфраструктури трябва да бъдат изградени вследствие на регламенти и споразумения на ЕС относно поверителността на данните

и опазване на тайната на пациента. Специално внимание трябва да се обърне на **Директивата за защита на личните данни**²⁷. Инициативата IDA (Обмен на данни между администрациите)²⁸ трябва да се разглежда в интерес на дейностите в областта на РЗ с оглед улесняване на създаването на европейски регистри за определени РЗ с голяма значимост за общественото здравеопазване.

- **Мрежи за изследване за РЗ:** Координираните изследователски проекти на равнище ЕС са ключовите елементи за постигане на успех. Координираните мрежи трябва да бъдат подкрепени както на равнище държави-членки, така и на равнище ЕС, като РЗ трябва да останат приоритетна област в бъдещите програми на ГД „Изследвания“. Нещо повече, трябва да бъдат въведени някои нови области като социалното изследване на РЗ.
- **Координация между финансиращите агенции на държавите-членки:** Проектът ERA-NET, финансиран от РПБ на ЕС, който понастоящем координира политиките за финансиране за РЗ на седем държави, е пример за едно успешно решение на фрагментирането на изследователските усилия. Този подход трябва да бъде следван, а други държави-членки — поканени да се присъединят към тази инициатива.
- **Засилване на изследванията:** За най-тежките РЗ, които евентуално биха станали лечими, понастоящем просто няма конкретно лечение. Разработването на терапии е изправено пред три препятствия: липса на разбиране на основополагащите патофизиологични механизми, липса на обществена подкрепа в ранните етапи на клинични разработки и липса на интерес от страна на фармацевтичната индустрия. Всъщност големите разходи за разработване на лекарства, съчетани с предвидената ниска възвращаемост на инвестицията (поради малкия брой пациенти), възпира фармацевтичната индустрия да разработва лекарства за РЗ, въпреки огромната медицинска нужда. Макар че регламентите за лекарства сираци определено улесниха разработването на лечение на РЗ, основните трудности все още остават и има нужда от допълнителни инициативи. Тъй като идентифицирането на терапевтичните цели в голяма степен зависи от генетичната и молекулярна характеристика на болестите, както и от изясняване на биологичните механизми, от решаващо значение е да се засилят патофизиологичните и клинични изследвания на РЗ. С напредъка в изследванията, картографирането на човешкия геном и разработването на геномни и пост-геномни средства с висока производителност, можем да очакваме механизмите в основата на редица редки генетични смущения да бъдат разгадани през следващите няколко години. По отношение на такива смущения е необходимо да бъдат насърчавани терапевтичните изследвания, включително иновационните биотехнологични изследвания (моноклонални антитела, клетъчна и гenna терапия и ензимна заместваща терапия), както и класическите терапевтични изследвания, основаващи се на търсенето на активни химични съединения. Всъщност, дори в областта на редките генетични смущения, подборът на химични съединения, които да действат върху идентифицирани биологични цели, представлява важна цел за откритието на лекарство. Тъй като в повечето случаи фармацевтичните предприятия няма да предприемат тази първа стъпка, от значение е да се създаде интерес от страна на публичния сектор към нейното предприемане. Академичните изследвания в етапа на предклинична разработка трябва да се подпомат от ЕС. Създаването на връзки с европейски високоефективни платформи, които се изграждат понастоящем, и

²⁷ Директива 95/46/ЕО на Европейския парламент и на Съвета от 24 октомври 1995 г. за защита на физическите лица при обработването на лични данни и за свободното движение на тези данни

²⁸ Вж. <http://europa.eu.int/idabc/>

използването на общи европейски библиотеки от молекули също следва да бъде насърчавано. Проучвания на допирните точки между фармацевтичните компании и организациите от публичния сектор трябва да бъдат насърчавани посредством публично-частно партньорство, което да доведе до изготвяне на оценка за тези потенциални лекарства в областта на РЗ. На европейско равнище, предизвикателството може да бъде посрещнато чрез организиране и финансиране на публично-частен форум за РЗ, който да улесни разработването на многообещаващи доклинични и клинични проекти, включващи множество центрове, посредством осигуряване на необходимите експертен опит и финансиране. Независимите академични клинични опити трябва да се подпомагат на национално равнище по модела на вече направеното в Италия, Франция и Испания и тези усилия трябва да бъдат координирани, за да се гарантира участието на достатъчен брой пациенти.

Въпрос 12: Как виждате ролята на партньорите (индустрия и благотворителни организации) в действие на ЕС в областта на РЗ? Кой би бил най-подходящият модел?

4.4. За оправомощаване на пациенти с РЗ на индивидуално и колективно равнище

- **Общ подход към оправомощаването на организации на пациенти:** Организациите на пациенти се доказваха като безценни партньори на равнище държави-членки и ЕС за повишаване на видимостта на редките болести, за събиране и разпространяване на информацията, необходима за определяне на обществената политика за РЗ, подобряване на достъпа до качествена информация за РЗ и лекарствата сираци, организиране на семинари на европейско и национално равнище, както и за изготвяне на насоки и педагогически документи. Колективното оправомощаване на пациентите и организациите на пациентите ще има нужда от подкрепа за дейности като: изграждане на капацитет, обучение и изграждане на контакти от дейности между групи от пациенти на регионално, национално и европейско равнище, обмен на информация, опит и най-добри практики във връзка с услуги за пациенти, както и създаване на „общности за подкрепа на пациенти“ в случаите на много редки, изолирани пациенти и семейства. Програмата за обществено здравеопазване и РП7 трябва да включват такава подкрепа като приоритет за действие.

4.5 За координиране на политики и инициативи на равнище държави-членки и ЕС

- **Приемане на национални/регионални планове за РЗ:** За да бъдат интегрирани всички необходими инициативи, които трябва да бъдат предприети на национално и/или регионално равнище, държавите-членки се приканват да изготвят национални или регионални планове за действие в областта на РЗ. Само ограничен брой държави-членки са приели или в скоро време ще приемат национален план, или ще стартират уместни инициативи. Макар единствено Франция да е установила цялостен план за действие (2005—2008 г.)²⁹, други държави-членки разполагат с политики в ограничен брой области (Италия, Швеция, Дания, Обединеното кралство) или са в процес на изготвяне на политики (България, Португалия, Испания, Румъния, Люксембург). Други държави-членки имат изготвена целева политика единствено в областта на научните изследвания (Германия, Нидерландия). ЕС трябва твърдо да препоръча приемането на национални/регионални планове в съответствие с препоръката на

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

настоящото съобщение, както и тяхното координиране след като бъдат изготвени. Европейските насоки за изготвяне на планове за действие за РЗ биха могли да бъдат полезни. По този начин ще се подпомогне политиката на ЕС за „равен достъп до здравни услуги, както и за тяхната стойност и качество“. Програмата за обществено здравеопазване е интегрирала такава подкрепа като приоритет за действие.

Въпрос 13: Съгласни ли сте с идеята за планове за действие? Ако отговорът е да, такъв план на национално или регионално равнище трябва да бъде във вашата държава?

- **Разработване на здравни показатели в областта на РЗ:** Изготвянето на здравни показатели е необходимо за наблюдаване на състоянието на засегнатите лица в ЕС и неговото развитие. Трябва да се насърчава обединяване на съществуващите източници на данни, особено тези, които вече се финансират на равнище ЕС. Трябва да се определи набор от реалистични и значими показатели по отношение на наличността и достъпността на лекарства сираци, в сферата на експертни/референтни центрове, в областта на политиката на равнище държави-членки и ЕС.
- **Организиране на европейски конференции по РЗ:** В миналото на всеки две години бяха организирани европейски конференции по РЗ (Копенхаген 2001 г., Париж 2003 г., Люксембург 2005 г.³⁰ и Лисабон 2007 г.³¹). Те се доказаха като безценни в осигуряването на форум за обмен между заинтересованите лица и представляваха значим комуникационен инструмент за гарантиране на медийна видимост на РЗ. Те трябва да служат като платформа за пациентите, специалистите от сферата на здравеопазването и създателите на политиката за преразглеждане на политики, стратегии и примери за успешни действия, даване на гласност на техните потребности, насърчаване на ориентирани към пациента политики на национално и европейско равнище и доказване на жизнеспособността на общността на редките заболявания в Европа. Конференцията трябва да бъде организирана съвместно с консултативния комитет по РЗ на ЕС.
- **Създаване на консултативен комитет по РЗ:** Консултативният комитет по РЗ на ЕС ще изпълнява дейностите, които понастоящем се изпълняват от оперативната група за РЗ на ЕС. Комитетът трябва да бъде подпомаган от научен секретариат, учреден с цел принос към разработване на действие за общественото здравеопазване в областта на РЗ, и в качеството си на компетентен орган да консултира Комисията относно: i) организиране на услуги за РЗ на база национални планове (субсидиарност); ii) клинични тестове и наблюдение; iii) наименоване на референтните мрежи за РЗ и контрол на качеството; iv) разработване на насоки за най-добрите практики; v) периодичен епидемиологичен доклад за състоянието на РЗ в ЕС; vi) регистри/мрежи/ad hoc проучвания на ЕС; viii) подпомагане на разработването на политики на равнище ЕС; ix) изграждане на обща рамка за РЗ в областта на общественото здравеопазване, както и x) изготвяне на електронен информационен бюлетин за РЗ. Съставът на този консултативен комитет по РЗ на ЕС ще запази ролята на текущите и предишни проекти в областта на РЗ, подпомагани от програмата за обществено здравеопазване, но трябва да интегрира широк кръг от проекти за РЗ на РП, от най-уместните организации на пациенти и представителство на високо равнище на органите за обществено здравеопазване на държавите-членки. За да се гарантира капацитета за действие на този комитет, през следващите години в бюджета на ЕС трябва да бъде определен отделен бюджет.

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

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

- **Място на редките заболявания в бюджета на ЕС:** Понастоящем всички инициативи, провеждани с финансовата подкрепа на Европейската комисия, се финансират на базата на краткосрочни договори. Въпреки че се признава необходимостта от извършване на редовно оценяване на ефективността на проектите и тяхната уместност във връзка с политиката на ЕС, фактът, че тяхното подновяване е затруднено, а в някои случаи и невъзможно при съществуващите правила, се възприема като сериозно препятствие за изграждането на поделени общи инфраструктури. Друг основен крайъгълен камък на бъдещата програма за обществено здравеопазване на ЕС (2014-2020 г.) в областта на РЗ трябва да бъде създаването на фонд за редки болести, за да се гарантира дейността на равнище ЕС на европейските референтни мрежи за РЗ в рамките на ЕС, информационните услуги, генетичното и лабораторно акредитиране за РЗ, устойчивостта на европейската платформа за хранилища за регистри и бази данни за РЗ, както и всяка друга свързана с РЗ дейност, която се нуждае от устойчива, дългосрочна подкрепа, както това ще бъде определено в докладите за изпълнение на Комисията до Съвета и Европейския парламент в рамките на настоящото съобщение.
- **Създаване на общностна агенция за РЗ:** Една европейска агенция би отговорила на нуждата от установяване на постоянен, устойчив инструмент за дългосрочното прилагане на политиките за РЗ на равнище Общност. Съгласно определението: *„Общностната агенция е орган, управляван от европейското публично право. Тя е различна от общностните институции и има своя правосубектност. Учредява се с акт на вторичното законодателство за постигане на много специфична техническа, научна или управленска задача“*. Агенция на ЕС, посветена на РЗ, може да бъде отличен инструмент за гарантиране на дълготрайност и съгласуваност на съответните стратегии на равнище ЕС в различни области като регистри на пациенти, биобанки, клинични опити, информация за РЗ, мрежи на референтни центрове, консенсусни препоръки за клинични грижи и оценка на качеството. Въз основа на работата на ГД SANCO и на становището на европейския консултативен комитет за РЗ, през 2009 г. Европейската комисия трябва да стартира проучване на осъществимостта за създаване на европейска агенция за РЗ. Тази агенция би могла да бъде крайъгълният камък на бъдещата програма за обществено здравеопазване на ЕС (2014—2020 г.) в областта на РЗ.

Въпрос 14: Смятате ли, че е необходимо да се създаде европейска агенция за РЗ и да се предприеме проучване за нейната осъществимост през 2009 г.?

- **Редовен доклад за състоянието на РЗ в ЕС:** На всеки три години Комисията трябва да изготвя доклад за изпълнение по съобщението, адресиран до Съвета, Парламента, Европейския икономически и социален комитет и Комитета на регионите относно състоянието и епидемиологията на РЗ в ЕС, както и степента на изпълнение на съобщението на Комисията в областта на РЗ.

5. СЛЕДВАЩИ СЪПЪКИ

Отговори на настоящето допитване, акцентиращо върху специфичните въпроси, идентифицирани в изложението по-горе текст, трябва да се изпращат до Комисията до 14 февруари 2008 г. по електронна поща на адрес: sanco-rarediseases-consultation@ec.europa.eu или по пощата на адрес:

European Commission
Health and Consumer Protection Directorate-General

Rare Diseases consultation
HTC 01/198
11, Rue Eugène Ruppert
L-2557 Luxembourg

Всички получени становища ще бъдат публикувани, освен ако изрично не е посочено друго. След приключване на това допитване Комисията възнамерява да направи съответни предложения през 2008 г.