



EUROOPAN KOMISSIO
TERVEYS- JA KULUTTAJANSUOJA-ASIOIDEN PÄÄOSASTO

Linja C - Kansanterveys ja riskinarviointi
C2 - Terveystiedotus

JULKINEN KUULEMINEN

HARVINAISET SAIRAUDET – EUROOPAN HAASTE

Tämä asiakirja ei edusta Euroopan komission virallista kantaa. Se on väline, jonka avulla pyritään selvittämään asianosaisten näkemyksiä alustavasta ehdotuksesta. Asiakirjassa esitetyt ehdotukset eivät ennakoivat Euroopan komission tulevaisuudessa mahdollisesti antamaa ehdotusta, sen muotoa tai sisältöä.

Tähän kuulemiseen annettujen vastausten ei tarvitse välttämättä rajoittua vain tässä asiakirjassa esitettyihin kysymyksiin.

1. TAUSTAA

Harvinaiset sairaudet ovat hengenvaarallisia tai pysyvän invaliditeetin aiheuttavia sairauksia, joiden esiintymistiheys on alhainen ja jotka ovat erittäin monisyisiä. Useimmat niistä ovat perinnöllisiä, mutta ne voivat olla myös harvinaisia syöpiä, autoimmuunisairauksia, synnynnäisiä epämuodostumia, toksisia sairauksia, infektioitauteja ja muita sairauksia. Ne edellyttävät maailmanlaajuisia, yhteisiä erityistoimia, jotta voitaisiin ehkäistä huomattavaa sairastuvuutta tai vältettävissä olevaa ennen aikaista kuolleisuutta ja parantaa sairastuneiden henkilöiden elämänlaatua tai sosioekonomisia mahdollisuuksia.

- **Harvinaisia sairauksia, myös perinnöllisiä sairauksia, koskeva yhteisön toimintaohjelma** hyväksyttiin 1. tammikuuta 1999 ja 31. joulukuuta 2003 väliseksi ajaksi¹. Ohjelmassa sairauden esiintymistiheys määriteltiin alhaiseksi, jos Euroopan unionissa on **enintään viisi sitä sairastavaa 10 000:ta asukasta kohden**.
- Vaikka 5/10 000 vaikuttaa alhaiselta esiintymistiheydeltä, se tarkoittaa kuitenkin, että **27 jäsenvaltion EU:ssa kutakin tautia sairastaa noin 246 000 henkilöä**.
- Tämänhetkisen tieteellisen tietämyksen perusteella jopa 6 prosenttia EU:n koko väestöstä kärsii **5 000–8 000 eri harvinaisesta sairaudesta** jossakin elämänsä vaiheessa. Toisin sanoen **noin 15 miljoonaa** (27 jäsenvaltion) Euroopan unionin asukasta kärsii nyt tai tulevaisuudessa harvinaisesta sairaudesta.
- Käytettävissä olevan lääketieteellisen kirjallisuuden² mukaan alle 100 harvinaisen sairauden esiintymistiheys ylittää lähelle 5/10 000:n kynnyksen. Näitä ovat muun muassa Brugadan oireyhtymä, Guillain-Barrén oireyhtymä, ihonkovettumatauti ja hermostoputken sulkeutumishäiriöt. Useimmat harvinaiset sairaudet ovat erittäin harvinaisia. Esimerkiksi hemofilioista, Ewingin sarkoomasta, Duchennen lihasdystrofiasta tai von Hippel-Lindaun taudista kärsii enintään yksi 100 000 henkilöstä. Tuhansista harvinaisista sairauksista kärsii Euroopassa vain muutama potilas. Tällaisia ovat esimerkiksi Pompen tauti, vuorotteleva hemiplegia ja sentraalinen uniapnea. **Erittäin harvinaista sairautta** sairastavat potilaat ja heidän perheensä ovat erityisen eristyksissä ja haavoittuvia.
- Myös **ikä, jolloin ensimmäiset oireet ilmenevät**, vaihtelee paljon: puolet harvinaisista sairauksista voi ilmetä syntymässä tai lapsuudessa (kuten Williamsin oireyhtymä, Prader-Willin oireyhtymä tai retinoblastooma). Toinen puoli harvinaisista sairauksista voi ilmetä aikuisiässä (esimerkiksi Huntingtonin tauti, Creutzfeldt–Jakobin tauti ja liikeratakovettumatauti).
- Useimmat harvinaiset sairaudet ovat **perinnöllisiä**, mutta ne voivat johtua myös **ympäristötekijöille** altistumisesta raskauden aikana tai myöhemmin. Usein tähän liittyy myös geneettinen alttius. Jotkin ovat yleisten sairauksien harvinaisia muotoja tai komplikaatioita.
- **Harvinaiset sairaudet ovat myös vakavuudeltaan ja ilmenemismuodoiltaan hyvin erilaisia**. Harvinaisia sairauksia potevien henkilöiden todennäköinen elinikä on

¹ Euroopan parlamentin ja neuvoston päätös N:o 1295/1999/EY, tehty 29 päivänä huhtikuuta 1999, harvinaisia sairauksia koskevan yhteisön toimintaohjelman hyväksymisestä osana kansanterveyden alalla toteutettavia toimia (1999–2003).

² *Prevalence of rare diseases: A bibliographic survey*, heinäkuu 2007 – Orphanet.

huomattavasti tavallista lyhyempi. Monet sairaudet ovat monitekijäisiä, rappeuttavia ja pysyvästi invalidisoivia, kun taas toiset mahdollistavat tavanomaisen elämän, jos ne todetaan ajoissa ja hallitaan ja/tai niitä hoidetaan asianmukaisesti. Ne vaikuttavat potilaiden fyysisiin ja psyykkisiin kykyihin, käyttäytymiseen ja aisteihin sekä vammauttavat. Yksi henkilö kärsii usein monesta vammasta, millä on monia toiminnallisia seurauksia (tämä määritellään monivammaisuudeksi). Vammat lisäävät eristymisen tunnetta ja voivat aiheuttaa syrjintää sekä rajoittaa koulutuksellisia, ammatillisia ja sosiaalisia mahdollisuuksia.

- **Verrattain yleisten sairautentilojen takana voi piillä harvinainen sairaus.** Esimerkiksi autismi on muun muassa Rettin oireyhtymän, fragiili X -oireyhtymän, Angelmanin oireyhtymän, aikuisiän fenyylketonurian ja Sanfilippon taudin keskeinen oire, ja epilepsian taustalla voi olla esimerkiksi tuberoosiskleroosi tai Shokeirin tai Dravetin oireyhtymä. Monet sairautentilat, jotka ennen luokiteltiin kehitysvammaisuudeksi, CP-oireyhtymäksi, autismitiksi tai psykoosiksi ovat vielä tunnistamattomien harvinaisten sairauksien ilmentymiä. Monet syövät, mukaan luettuina kaikki lasten syövät, ovat harvinaisia sairauksia, samoin kuin valtaosa synnyynnäisistä epämuodostumista.
- Harvinaisten sairauksien **tutkimus** on auttanut selvittämään tavanomaisten sairautentilojen, kuten lihavuuden ja diabeteksen mekanismeja, sillä harvinaiset sairaudet ovat esimerkkejä biologisten polkujen häiriöstä. Harvinaisten sairauksien tutkimus on olennaisella tavalla edesauttanut useimpien toistaiseksi tunnistettujen ihmisen geenien tunnistamista. Sen ansiosta on myös kehitetty neljännes innovatiivisista lääkkeistä, jotka ovat saaneet myyntiluvan EU:ssa (**harvinaislääkkeet**). Harvinaisia sairauksia kuitenkin tutkitaan vähän ja lisäksi hajallaan eri puolilla EU:ta sijaitsevilla laboratorioilla. Lääketeollisuus ei ole tavanomaisissa markkinaolosuhteissa halukas investoimaan harvinaisiin sairauksiin tarkoitettuihin lääkkeisiin ja lääkinnällisiin laitteisiin, koska jokaisella niistä on hyvin rajalliset markkinat. Tämä selittää, miksi harvinaisia sairauksia kutsutaan joissakin kielissä myös ”**orvoiksi**” (englanniksi *orphan disease*): ne ovat jääneet ”orvoiksi” eli vaille huomiota niin tutkimuksessa, markkinoilla kuin kansanterveyspolitiikassakin.
- Vaikka harvinaiset sairaudet lisäävät merkittävästi sairastuvuutta ja kuolleisuutta, niitä ei näy terveydenhuollon tietojärjestelmissä, koska niitä varten ei ole olemassa asianmukaista **koodaus- ja luokittelujärjestelmää**.
- Koska **harvinaisia sairauksia varten ei ole laadittu omaa erityispolitiikkaa** ja asiantuntemusta on niukasti, taudinmääritys vie aikaa ja hoidon saaminen on vaikeaa. Tästä voi seurata fyysisiä, psyykkisiä tai älyllisiä lisäongelmia, sairaiden sisarusten syntymä, puutteellista tai jopa haitallista hoitoa sekä luottamuksen menettäminen terveydenhuoltojärjestelmään. Normaali elämä on kuitenkin mahdollista joissakin harvinaisissa sairauksissa, jos ne diagnosoidaan ajoissa ja hallitaan asianmukaisesti.
- Huomion kiinnittäminen harvinaisiin sairauksiin on useimmissa EU:n jäsenvaltioissa **verrattain uusi ilmiö**. Viime aikoihin asti kansanterveysviranomaiset ja poliittiset päättäjät ovat käytännössä sivuuttaneet nämä haasteet, koska poliittisissa keskusteluissa on käsitelty monia eri harvinaisia sairauksia sen sijaan, että olisi keskitytty niiden yhteisiin ongelmiin.
- Harvinaista sairautta potevalle henkilölle kansallisessa terveydenhuoltojärjestelmässä tarjolla olevien diagnoosi-, hoito- ja kuntoutuspalvelujen saatavuus ja laatu vaihtelevat suuresti. Eri jäsenvaltioissa ja/tai jäsenvaltioiden eri alueilla asuvien kansalaisten **mahdollisuudet** saada asiantuntijapalveluja ja harvinaislääkkeitä **eivät ole yhtäläiset**.

Muutama jäsenvaltio on onnistuneesti ratkaissut joitakin sairauksien harvinaisuuteen liittyviä ongelmia, mutta osa jäsenvaltioista ei ole vielä pohtinut mahdollisia ratkaisuja.

2. PERUSTEET EU:N TOIMILLE

- **Harvinaisia sairauksia koskevien yhteisön toimien oikeutus** ilmenee selvästi, kun yhdistetään toissijaisuusperiaate (*”unioni ryhtyy toimiin aloilla, jotka eivät kuulu sen yksinomaiseen toimivaltaan, vain siinä tapauksessa, että se on tehokkaampaa kuin kansallisen, alueellisen ja paikallisen tason toiminta”*) ja EU:n kansanterveysalan toimien oikeusperusta, eli perustamissopimuksen 152 artikla, jossa määrätään seuraavasti: *”Kaikkien yhteisön politiikkojen ja toimintojen määrittelyssä ja toteuttamisessa varmistetaan ihmisten terveyden korkeatasoinen suojelu. Kansallista politiikkaa täydentävä yhteisön toiminta suuntautuu kansanterveyden parantamiseen, ihmisten sairauksien ja tautien ehkäisemiseen sekä ihmisten terveyttä vaarantavien tekijöiden torjuntaan.”*
- Harvinaisia sairauksia koskeva yhteisön strategia liittyy myös **eurooppalaisten arvojen** toteuttamiseen. Näitä ovat muun muassa syrjinnän torjunta, mukaan luettuna vammaisuuteen perustuvan syrjinnän torjunta, ja ihmisoikeuksien suojelu.
- Harvinaisten sairauksien tunnusomaiset piirteet eli potilaiden vähäinen määrä ja tarvittavan tiedon ja asiantuntemuksen niukkuus tekevät niistä alan, jolla **eurooppalainen lisäarvo on poikkeuksellisen suuri**. Kansanterveydessä ei liene harvinaisten sairauksien lisäksi toista alaa, jolla 27 erilaisen kansallisen lähestymistavan yhteistyö voi olla yhtä vaikuttavaa ja tehokasta. Tämän tunnustavat ja myöntävät sekä jäsenvaltioiden että EU:n päättäjät, samoin kuin kaikki asianosaiset. Hyvin rajalliset resurssit voidaan yhdistää koordinoitummin EU:n tasolla.
- Harvinaisten sairauksien **tutkimus** edellyttää eri tieteenaloja edustavien työryhmien yhteistyötä ja mahdollisuutta hyödyntää EU:n laajuisesti kerättyjä tietoja ja biologista materiaalia, jotta otokset olisivat riittävän suuret. Tällä alalla ovat erityisen tärkeitä **yhteiset tutkimushankkeet ja koordinoitut hankkeet** sekä yhteisten **infrastruktuurien** – rekisterien, tietokantojen, kokoelmien ja teknologia-alustojen – perustaminen.
- Harvinaista sairautta potevalla on **oikeus samanlaiseen sairauden ehkäisyyn, taudinmääritykseen ja hoitoon kuin muillakin potilailla**. Kehittämällä eurooppalaista yhteistyötä **terveydenhuollon** ja sairaanhoitopalvelujen tarjoamiseksi harvinaisista sairauksista kärsiville EU:n kansalaisille voidaan tarjota seuraavat edut:
 - voidaan ratkaista ongelma, jonka harvinaisten sairauksien kanssa tekemisiin joutuvien lääkäreiden vähäinen määrä aiheuttaa;
 - EU:n kansalaisilla on paremmat mahdollisuudet saada sellaista hoitoa, joka edellyttää resurssien (infrastruktuurin tai tiedon) tai asiantuntemuksen erityistä keskittämistä tai yhdistämistä;
 - potilaille tarjotaan parhaat onnistumisen mahdollisuudet asiantuntemusta ja resursseja yhdistämällä;
 - resursseja käytetään kustannustehokkaasti keskittämällä ne silloin, kun se on tarkoituksenmukaista;
 - tiedon jakaminen ja terveydenhuoltohenkilöstön kouluttaminen helpottuu;
 - saadaan vertailukohtia, joiden avulla voidaan kehittää parhaita käytäntöjä ja levittää niitä kaikkialle Eurooppaan;

- autetaan maita, joiden terveydenhuoltoalan resurssit eivät ole riittävät, tarjoamaan kattavasti laadukkaita erikoispalveluja.
- Yli 2 000 harvinaista sairautta voidaan määrittää **biologisella testillä**. Koska määrä on näin suuri ja jokaista sairautta varten on suunniteltava ja validoitava omat diagnostiset testinsä, mikään maa ei yksinään voi itse tarjota kaikkia biologisia testejä.
- Oikeus saada tietoa on ehdoton oikeus. Terveydenhuoltohenkilöstön, potilaiden ja heidän perheidensä tarpeisiin mukautetun, **paikkansa pitävän tiedon** julkaiseminen tuhansista eri harvinaisista sairauksista on haaste, johon voidaan vastata vain EU:n tasolla. Tosin tiedot on käännettävä kansallisille kielille ja mukautettava kansallisiin terveydenhuoltojärjestelmiin sopiviksi.
- Monet harvinaiset sairaudet ovat hyvin harvinaisia. **Eristyksissä oleville perheille** on annettava enemmän tietoa saatavilla olevista palveluista. Tämä voidaan toteuttaa paremmin vain Euroopan tasolla käyttämällä tarkoituksenmukaisia välineitä kuten Internet-palveluja ja neuvontapuhelimia.

3. HARVINAISIA SAIRAUKSIA KOSKEVAT AIEMMAT JA NYKYISET TOIMET

Perinnöllisiä sairauksia ja muita **harvinaisia sairauksia koskeva yhteisön toimintaohjelma**, joka oli voimassa 1. tammikuuta 1999 ja 31. joulukuuta 2003 välisenä aikana, hyväksyttiin perustamissopimuksen 152 artiklan nojalla. Ohjelman tarkoituksena oli yhdessä muiden yhteisön toimien kanssa myötävaikuttaa siihen, että taataan korkeatasoinen terveyden suojele harvinaisten sairauksien osalta. EU:n ensimmäisenä toimenä pyrittiin lisäämään tietoa näistä sairauksista sekä helpottamaan tiedon saantia.

Nyt harvinaiset sairaudet ovat yksi **vuosia 2003–2008 koskevan EU:n kansanterveysalan ohjelman**³ painopisteistä. Kansanterveysalan ohjelmaa koskevien terveys- ja kuluttajansuoja-asioiden pääosaston työsuunnitelmien mukaan pääosaston määrittelemät keskeiset toimintalinjat ovat olleet seuraavat:

- Harvinaisia sairauksia koskevien tietoverkoston ja parhaiden käytäntöjen kehittämisen tukeminen. Tiedon levittämisen, seurannan ja valvonnan parantamiseksi terveys- ja kuluttajansuoja-asioiden pääosasto asettaa harvinaisia sairauksia koskevissa hankkeissa ja yleisestikin etusijalle yleislääkärien verkostot, jotka tarjoavat keskitetysti tietoa mahdollisimman monesta harvinaisesta sairaudesta yhden tietyn sairauden sijaan.
- Harvinaisia sairauksia käsittelevän työryhmän (ja sitä tukevan tieteellisen sihteeristön)⁴ perustaminen EU:n neuvonantajaksi elimeksi ja parhaiden käytäntöjen vaihtamiseksi.
- Kansanterveysalan ohjelman mukaisesti toteuttavien toimien yhteensovittaminen kuudennen ja seitsemännen tutkimuksen ja teknologian kehittämisen puiteohjelman mukaisten tutkimustoimien kanssa.

Harvinaiset sairaudet ovat jatkossakin yksi uuden kansanterveysalan ohjelman (2008–2013) painopisteistä. Neuvosto vahvisti 22. maaliskuuta 2007 yhteisen kannan **Euroopan parlamentin ja neuvoston päätöksen tekemiseksi yhteisön toisesta toimintaohjelmasta terveyden ja**

³ Euroopan parlamentin ja neuvoston päätös N:o 1786/2002/EY, tehty 23 päivänä syyskuuta 2002, yhteisön kansanterveysalan toimintaohjelman (2003–2008) hyväksymisestä.

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

kuluttajansuojan alalla (2007–2013)⁵. Sen liitteen 2.2.2 kohdan mukaan ”*edistetään toimia, joilla torjutaan yhteisön kokonaissairauskuormituksen kannalta erityisen merkityksellisiä sairauksia ja harvinaisia sairauksia silloin, kun yhteisön toiminta niiden taustatekijöihin vaikuttamiseksi saattaa tuoda huomattavaa lisäarvoa kansallisille toimille*”.

Harvinaiset sairaudet nimetään painopistealueeksi myös komission yksiköiden valmisteluasiakirjassa, joka liittyy **valkoiseen kirjaan ”Yhdessä terveyden hyväksi: EU:n strateginen toimintamalli vuosiksi 2008–2013”**⁶.

Euroopan yhteisö toteuttaa teollisuus- ja yritystoiminnan pääosaston ja Euroopan lääkeviraston (EMA) alaisuudessa harvinaislääkkeitä koskevaa **politiikkaa. Harvinaislääkkeitä koskevan asetuksen** (harvinaislääkkeistä 16 päivänä joulukuuta 1999 annettu Euroopan parlamentin ja neuvoston asetusta (EY) N:o 141/2000⁷) tarkoituksena on säätää arviointiperusteista harvinaislääkkeiden määrittelyä EU:ssa, ja siinä kuvataan kannustimet (esimerkiksi 10 vuoden kaupallinen yksinoikeus, tutkimussuunnitelmaa koskeva apu ja mahdollisuus saada markkinoille saattamista koskeva lupa) harvinaisia sairauksia koskevalle tutkimukselle ja niiden hoitoa, ehkäisyä tai diagnosoimista varten tarkoitettujen lääkkeiden kehittämiseksi ja markkinoille saattamiselle. Politiikkaa täydennettiin EU:n lääkelainsäädännöllä ottamalla käyttöön vuonna 2003 pakollinen, markkinoille saattamista koskeva keskitetty lupamenettely kaikkia harvinaislääkkeitä varten.

Euroopan lääkevirastoon (EMA) perustettiin vuonna 2000 harvinaislääkkeitä käsittelevä komitea (COMP)⁸ tarkastelemaan hakemuksia, joilla henkilöt ja yritykset hakevat harvinaisten sairauksien diagnosoimista, ehkäisyä ja hoitoa varten kehitettävien tuotteiden **harvinaislääkkeeksi määrittelyä**.

Euroopan komissio, EMA ja jäsenvaltiot ovat seitsemän vuoden ajan tarjonneet lääketeollisuudelle kannustimia, joilla on pyritty edistämään syövän, aineenvaihduntahäiriöiden, immuunijärjestelmän sairauksien, sydän- ja verisuonisairauksien, hengityselinten sairauksien ja muiden sairauksien hoitoon, ehkäisyyn ja diagnosoimista tarkoitettujen harvinaislääkkeiden tutkimista, kehittämistä ja markkinoille saattamista. Tavanomaisissa markkinaoloissa tällaisia lääkkeitä ei olisi kehitetty. Komission on julkaistava yksityiskohtainen luettelo kaikista näistä kannustimista. Toistaiseksi on julkaistu kaksi kertomusta, vuosina 2002 ja 2006. Tuoreimmassa kertomuksessa, jonka teollisuus- ja yritystoiminnan pääosasto julkaisi 26. kesäkuuta 2006, korostetaan, että **harvinaislääkkeitä koskeva EU:n politiikka on onnistunut** ja että se on kaikkiaan yksi onnistuneimmista EU:n politiikoista. Huhtikuun 2000 ja elokuun 2007 välisenä aikana EMA vastaanotti yli 740 harvinaislääkkeeksi määrittelyä koskevaa hakemusta. Heinäkuussa 2007 yli 40 **erilaista uutta harvinaislääkettä** oli saanut markkinoille saattamista koskevan luvan. Ne on tarkoitettu yli 40 erilaisen hengenvaarallisen tai pysyvästi invalidisoivan harvinaisen sairauden hoitoon. Lisäksi COMP on jo määritellyt harvinaislääkkeeksi yli 500 muuta lääkettä, joiden kliininen testaus on vielä kesken. Kertomuksessa⁹ on myös yksityiskohtaiset tiedot toistaiseksi käyttöön otetuista kansallisista kannustimista. Tilanne vaihtelee suuresti jäsenvaltiosta toiseen. Osa jäsenvaltioista keskittyy tukemaan lisätutkimusta (esimerkiksi Espanja ja Saksa), toiset taas asettavat etusijalle terveydenhuollon tarjoamisen ja asiantuntijakeskukset (Pohjoismaat, Saksa ja Italia). Vain yksi maa on ottanut käyttöön kokonaisvaltaisen, harvinaisia sairauksia koskevan toimintamallin kansallisen

⁵ Muutettu ehdotus Euroopan parlamentin ja neuvoston päätökseksi yhteisön toisesta toimintaohjelmasta terveyden ja kuluttajansuojan alalla (2007–2013), KOM(2006) 234 lopullinen.

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

⁷ Euroopan parlamentin ja neuvoston asetusta (EY) N:o 141/2000, annettu 16 päivänä joulukuuta 1999, harvinaislääkkeistä.

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

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

toimintasuunnitelman muodossa (Ranska vuosiksi 2005–2008). **Kaikissa jäsenvaltioissa ei kuitenkaan vielä ole saatavilla kaikkia hyväksytyjä harvinaislääkkeitä.**

Harvinaisia sairauksia koskevia tutkimushankkeita tuetaan **Euroopan yhteisön tutkimuksen, teknologian kehittämisen ja demonstroinnin puiteohjelmista**¹⁰. Nykyisen eli seitsemännen puiteohjelman terveyden aihealueella, joka on yksi ”Yhteistyö”-erityisohjelman kymmenestä aihealueesta, tuetaan valtioiden rajat ylittävää yhteistyötä, joka toteutetaan eri muodoissa unionin sisällä tai ulkopuolella. Tavoitteena on parantaa Euroopan kansalaisten terveyttä, kohentaa terveyteen liittyvillä aloilla toimivien eurooppalaisten yritysten kilpailukykyä ja tehostaa niiden innovointikykyä. Samalla tutkitaan maailmanlaajuisia terveystieteellisiä. Painopisteenä on translaatiotutkimus (eli peruslöydösten muuntaminen kliiniseksi sovellukseksi, koetulosten tieteellinen validointi mukaan luettuna), uusien hoitojen, terveyttä edistävien menetelmien, ennaltaehkäisy menetelmien – myös lasten terveyden ja terveen ikääntymisen edistäminen – diagnoosimenetelmien ja lääketieteellisten tekniikoiden kehittäminen ja validointi sekä kestävä ja tehokkaat terveydenhuoltojärjestelmät. Harvinaisten sairauksien kohdalla seitsemännessä puiteohjelmassa keskitytään näiden sairauksien luonnollista kehitystä koskeviin Euroopan laajuisiin tutkimuksiin, patofysiologiaan sekä ennaltaehkäisy-, diagnoosi- ja hoitotoimenpiteiden kehittämiseen.

Eräässä kuudennesta puiteohjelmasta tuetussa **ERA-Net**-hankkeessa keskitytään harvinaisiin sairauksiin (E-Rare)¹¹. Tavoitteena on yhteisten ja kansainvälisten toimien kehittäminen (kansallisia ohjelmia koskeva selvitys, puutteiden ja päällekkäisyyksien nimeäminen harvinaisia sairauksia koskevissa kansallisissa tutkimusohjelmissa ja toimissa). E-Raren tavoitteet ovat seuraavat: kestävän ja pitkäaikaisen **yhteistyön luominen eri jäsenvaltioissa toimivien kumppanien välille**; kansallisten tutkimusohjelmien koordinointi harvinaisia sairauksia koskevan tutkimuksen hajanaisuuden poistamiseksi ja tieteidenvälisten lähestymistapojen edistämiseksi; osallistuvien maiden kansallisten ja/tai alueellisten tutkimusohjelmien yhdenmukaistaminen ja synergiaetujen luominen niiden välille; harvinaisia sairauksia koskevan yhteisen tutkimuspolitiikan kehittäminen; hyvän kilpailuaseman säilyttäminen suhteessa muualla maailmassa, esimerkiksi Pohjois-Amerikassa ja Aasiassa tehtävään harvinaisia sairauksia koskevaan tutkimukseen.

Terveys- ja kuluttajansuoja-asioiden pääosasto on perustanut terveystalvija ja sairaanhoitoa käsittelevän korkean tason ryhmän panemaan täytäntöön potilaiden liikkuvuutta käsitelleen pohdintaprosessin tuloksena syntyneitä suosituksia. Yksi korkean tason ryhmän työryhmistä käsittelee **harvinaisten sairauksien osaamiskeskusten viiteverkostojen** perustamista. Harvinaisia sairauksia käsittelevä työryhmä esitti vuonna 2006 korkean tason ryhmälle raportin *Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD*¹², jossa päivitetään tiedot Euroopan viiteverkostoista. Raportissa selostetaan käsitteen ’harvinaisten sairauksien viiteverkosto Euroopassa’ käyttöä sekä kunkin verkoston toimintaa. EU:n kansanterveysalan ohjelman täytäntöönpanoa koskevissa vuosien 2006 ja 2007 toimintasuunnitelmissa harvinaisten sairauksien eurooppalaisten viiteverkostojen kehittäminen asetetaan yhdeksi harvinaisten sairauksien alan painopistealueeksi. Tämän painopisteen mukaisesti rahoitettavaksi on valittu joitakin kokeiluhankkeita¹³ (joissa keskitytään muun muassa seuraaviin sairauksiin: kystinen fibroosi, harvinaiset verenvuototaudit, alfa-1-antitrypsiinin puutos, porfyriat, dysmorfologia, lapsuusiän Hodgkinin lymfooma, histiosytoosi ja lasten neurologiset sairaudet).

¹⁰ Katso http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html.

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

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

¹³ Vuoden 2007 rahoitettavat hankkeet on valittu ja niiden on määrä saada osarahoitusta sillä edellytyksellä, että neuvottelut Euroopan komission kanssa saadaan onnistuneesti päätökseen ja että apurahasopimus allekirjoitetaan.

Ehdotuksessa terveyspalveluja koskevaksi Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiiviksi¹⁴ (16 artikla) säädetään, että jäsenvaltioiden on edistettävä läheisessä yhteistyössä komission kanssa eurooppalaisten viiteverkostojen kehittämistä siten, että ne voivat tarjota hyvälaatuisia ja kustannustehokkaita terveyspalveluja erityistä resurssien keskittämistä tai asiantuntemusta vaativien sairauksien hoitoon.

POTILAIDEN VAIKUTUSVALLAN VAHVISTAMINEN

Maailmanpankki määrittelee vaikutusvallan vahvistamisen (englanniksi *empowerment*) prosessiksi, jossa lisätään yksilöiden tai ryhmien mahdollisuuksia tehdä valintoja ja muuntaa nämä valinnat halutuiksi toimiksi ja tuloksiksi. Maailman terveysjärjestö (WHO) on kuvannut vaikutusvallan vahvistamista terveyden edellytykseksi sekä aktiiviseksi kumppanuudeksi ja potilaan itsehoitostrategiaksi, jolla parannetaan kroonisesti sairaiden terveydentilaa ja elämänlaatua. Näin määriteltynä harvinaisista sairauksista kärsivien vaikutusvallan vahvistaminen on välttämätöntä, sillä nämä sairaudet ovat kroonisia, vaikeasti hallittavissa, niin harvinaisia, että edistys edellyttää ehdottomasti koordinoituja toimia, ja tutkimus- ja lääketieteellinen yhteisö ja poliittiset päättäjät suhtautuvat niihin varsin välinpitämättömästi. Harvinaisista sairauksista kärsivät potilaat ja heidän tukijärjestönsä ovat yksi vaikutusvaltaisimmista ryhmistä terveysalalla. Ne ovat saavuttaneet asemansa pääasiassa taistelemalla itse saadakseen tunnustusta ja parempaa hoitoa. Ne ovat näyttäneet tietä harvinaisten sairauksien tutkimuksessa korjaamalla puutteen, joka oli jäänyt vaille huomiota sekä julkisessa tutkimuksessa, jossa niiden vaatimuksista ja odotuksista ei piitata, että markkinalähtöisessä tutkimuksessa, joka rajoittuu vain sellaisiin tutkimushankkeisiin, jotka ovat riittävän kannattavia houkutelakseen yksityisiä sijoituksia. Nyt potilasjärjestöt vaikuttavat ja osallistuvat aktiivisesti harvinaisia sairauksia koskevan tutkimuspolitiikan ja -hankkeiden määrittelyyn. Harvinaisten sairauksien suuren määrän vuoksi Euroopassa on yli 1 700 potilasjärjestöä. Monet niistä ovat järjestäytyneet harvinaisten sairauksien kansallisiksi liitoiksi ja/tai liittyneet eri sairauksia varten perustettuihin EU:n kattojärjestöihin ja/tai harvinaisten sairauksien eurooppalaiseen järjestöön (Eurordis)¹⁵ tai muuhun harvinaisten sairauksien EU:n kattojärjestöön. Eurordisiin kuuluu järjestöjä 33 maasta, ja se mahdollistaa suoran vuoropuhelun Euroopan komission, muiden sidosryhmien ja harvinaisista sairauksista kärsivien muodostaman yhteisön välillä.

4. TAVOITTEET

Tämän asiakirjan tarkoituksena on kiteyttää harvinaisia sairauksia koskevan **tehokkaan EU:n politiikan välttämättömät osatekijät**. EU:n tämän alan toimien strategisena tavoitteena on parantaa potilaiden mahdollisuuksia saada asianmukainen ja nopea diagnoosi sekä tietoa ja hoitoa. Tämä vuorostaan auttaa pääsemään kokonaistavoitteeseen, joka on terveystilanteen parantaminen ja siten terveen eliniän lisääminen. Terve elinikä on yksi Lissabonin strategian keskeisistä indikaattoreista¹⁶.

Tämä edellyttää seuraavia toimia:

- **Yhteistyötä EU:n ohjelmien välillä on parannettava.** Näillä tarkoitetaan EU:n kansanterveysalan ohjelmia, tutkimuksen ja teknologian kehittämisen puiteohjelmia, harvinaislääkkeitä koskevaa strategiaa, lastenlääkeasetusta¹⁷, kehittyneitä hoitomenetelmiä

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

¹⁵ Katso <http://www.eurordis.org>.

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

¹⁷ Euroopan parlamentin ja neuvoston asetus (EY) N:o 1901/2006, annettu 12 päivänä joulukuuta 2006, lastenlääkkeistä sekä asetuksen (ETY) N:o 1768/92, direktiivin 2001/20/EY, direktiivin 2001/83/EY ja asetuksen (EY) N:o 726/2004 muuttamisesta.

koskevaa strategiaa, tulevaa terveystalvudirektiiviä¹⁸, yhteisön tilasto-ohjelmaa¹⁹ sekä kaikkia muita nykyisiä tai tulevia EU:n aloitteita.

- **EU:n 27:ää jäsenvaltiota on rohkaistava kehittämään kansallista terveystalvitiikkaa**, joka takaa harvinaisia sairauksia poteville yhtäläiset mahdollisuudet sairauksien ehkäisyyn, diagnosointiin, hoitoon ja kuntoutukseen. Jäsenvaltioissa tarvitaan uusia tiedotushankkeita yleisön valistamiseksi. Yleisen mielipiteen lisäksi nämä toimet olisi kohdistettava terveydenhuollossa ja sosiaalipalveluissa toimiville ammattilaisille, päättäjille, terveys- ja sosiaalipalvelujen johdolle sekä tiedotusvälineille. Tavoitteeseen pääsyä voitaisiin tehostaa etenkin vuotuisin tiedotuskampanjoin.
- On **kehitettävä yhteiset poliittiset suuntaviivat**, joita noudatetaan kaikkialla Euroopassa. Harvinaisia sairauksia koskevan kokonaisvaltaisen strategian on sisällettävä erityisiä toimia sellaisilla aloilla kuin tutkimus, viitekeskukset, tiedonsaanti, kannustimet harvinaislääkkeiden kehittämiseksi ja seulontatutkimukset. Tämän tiedonannon odotetaan myös vahvistavan jäsenvaltioiden yhteistyötä yhteisön puitteissa.

Näihin yleisiin tavoitteisiin päästään erityistavoitteiden ja toimien avulla.

4.1. Harvinaisten sairauksien tunnistamisen ja niitä koskevan tietämyksen parantaminen

- **EU:n yhteinen määritelmä harvinaisille sairauksille.** Nykyinen harvinaisia sairauksia koskeva EU:n määritelmä hyväksyttiin harvinaisia sairauksia koskevassa yhteisön toimintaohjelmassa vuosiksi 1999–2003. Tämän määritelmän mukaan harvinaisia ovat sairaudet, joiden esiintymistiheys on yhteisössä **alle 5/10 000**. Euroopan lääkevirasto (EMA) käyttää samaa määritelmää harvinaislääkkeiden määrittelemiseksi (asetus), kuten myös monet jäsenvaltiot, jotka ovat käynnistäneet alalla erityisiä hankkeita, esimerkiksi Alankomaat, Espanja, Italia, Ranska ja Saksa. Yhdistyneessä kuningaskunnassa, Ruotsissa ja Tanskassa käytetään kuitenkin erilaisia määritelmiä. Vaikka osa sidosryhmistä pitää nykyistä määritelmää liian laajana, EU kannattaa sen säilyttämistä.

Kysymys 1: Onko EU:n nykyinen harvinaisen sairauden määritelmä tyydyttävä?

- **Harvinaisten sairauksien koodauksen ja luokittelun parantaminen.** EU:n olisi tehtävä tiivistä yhteistyötä WHO:n kanssa, kun nykyistä kansainvälistä tautiluokitusta uusitaan. On varmistettava, että harvinaiset sairaudet voidaan koodata riittävästi, jotta ne voidaan jäljittää kaikissa terveystietojärjestelmissä. Tätä tukemaan on perustettava harvinaisten sairauksien luokittelua ja koodausta käsittelevä työryhmä, joka toimii kansainvälisen tautiluokituksen tarkistusprosessissa neuvoo-antavana työryhmänä WHO:lle²⁰. Aktiivinen yhteistyö yhteisön tilasto-ohjelman kanssa on myös välttämätöntä heti, kun uusi ICD-11 tautiluokitus on käytettävissä, sen varmistamiseksi, että uutta tautiluokitusta ja harvinaisten sairauksien uusia koodeja käytetään kuolintodistuksissa ja sairaaloiden kotiutustaulukointijärjestelmissä kaikissa jäsenvaltioissa. Samoin olisi pyrittävä varmistamaan harvinaisia sairauksia koskevien oikeiden koodien käyttö SnowMed- ja MedDRA-koodausjärjestelmissä.

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

¹⁹ Euroopan parlamentin ja neuvoston päätös N:o 2367/2002/EY, tehty 16 päivänä joulukuuta 2002, yhteisön tilasto-ohjelmasta vuosiksi 2003–2007.

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

Kysymys 2: Oletteko sitä mieltä, että harvinaisten sairauksien koodausta ja luokittelua on pikaisesti parannettava?

- **Harvinaisten sairauksien luettelo.** Harvinaisten sairauksien jääminen vaille huomiota johtuu muun muassa siitä, ettei tiedetä, mitkä sairaudet ovat harvinaisia. Tietoisuuden lisäämiseksi ja dokumentaarisen tuen tarjoamiseksi tutkimukselle ja tiedon säilyttämiselle yleensä yhteisölle on luotava säännöllisesti päivitettävä ja tarkka harvinaisten sairauksien luettelo, joka on jaettu lääketieteen erikoisalan sekä sairauden esiintymistiheyden, mekanismin ja etiologian mukaan. Euroopan komission olisi tuettava tätä toimintaa rahallisesti kansanterveysalan toimintaohjelmasta.

Kysymys 3: Olisiko kansallisessa/alueellisessa järjestelmässänne helpompi käsitellä harvinaisia sairauksia, jos käytettävissä olisi harvinaisten sairauksien eurooppalainen luettelo?

4.2. Harvinaisten sairauksien ehkäisy, diagnosoinnin ja hoidon parantaminen

- **Asianmukaisen tiedon levittäminen.** Harvinaisten sairauksien diagnosoinnin ja hoidon parantamiseksi on tärkeää tarjota paikkansa pitävää tietoa lääketieteen ammattilaisille ja potilaille sopivassa muodossa. Harvinaisten sairauksien Orphanet-tietokanta²¹ on vuodesta 2000 lähtien tarjonnut tietoa yli 5 000 sairaudesta kuudella kielellä. Orphanet-tietokanta on kattava harvinaisten sairauksien tietosanakirja sekä luettelo eurooppalaisista viitekeskuksista ja 35 maan asiantuntijapalveluista. Se on myös harvinaislääkkeitä koskeva tietokanta, josta saa tietoa lääkkeiden kehitysvaiheesta ja saatavuudesta EU-maissa. Lisäksi se tarjoaa joukon muita palveluja erilaisille sidosryhmille, muun muassa mahdollisuuden etsiä diagnoosia oireiden ja merkkien perusteella sekä suosituksia hätätapauksia varten. Euroopan komission olisi edelleen tuettava tätä toimintaa rahallisesti kansanterveysalan toimintaohjelmasta ja tutkimuksen ja teknologian kehittämisen seitsemännessä puiteohjelmasta.
- **Tietoverkkojen tukeminen.** Toimissa on painotettava tietojen vaihtamista nykyisiä eurooppalaisia tietoverkkoja käyttäen, luokittelun parantamista, strategioiden ja mekanismien kehittämistä sidosryhmien välistä tiedonvaihtoa varten, tarkoituksenmukaisten terveysindikaattorien määrittelemistä, vertailukelpoisten epidemiologisten tietojen kehittämistä EU:n tasolla, parhaiden käytäntöjen vaihdon tukemista sekä potilasryhmille tarkoitettujen toimenpiteiden kehittämistä. Käynnissä olevat hankkeet ovat jo osoittautuneet hyödyllisiksi. Sekä jäsenvaltioiden että EU:n olisi tuettava tämällyyppisiä hankkeita. Tuki erityisaloja käsitteleville kansainvälisille konsensuskokouksille vaikuttaa myös hyvin aiheelliselta. Euroopan komission olisi tuettava tätä toimintaa rahallisesti kansanterveysalan toimintaohjelmasta ja tutkimuksen ja teknologian kehittämisen seitsemännessä puiteohjelmasta.
- **Kansallisten ja alueellisten viitekeskusten kehittäminen ja eurooppalaisten viiteverkostojen perustaminen.** Kun sairaudet ovat harvinaisia, myös asiantuntemusta on vähän. Joissakin osaamiskeskuksissa (joita kutsutaan myös viitekeskuksiksi) on kehitetty asiantuntemusta, joita maan muut tai jopa muiden maiden lääketieteen ammattilaiset hyödyntävät laajalti. Joissakin maissa keskuksset ovat saaneet virallisen tunnustuksen, mutta useimmissa maissa niiden asema perustuu maineeseen. Euroopan komissio on päättänyt asettaa etusijalle näiden keskusten välisen yhteistyön ja tiedonvaihdon, koska sitä pidetään tehokkaimpana toimintatapana. Eurooppalaisia viiteverkostoja varten on kehitetty joitakin periaatteita, jotka koskevat muun muassa niiden roolia suhteessa harvinaisiin sairauksiin ja

²¹ Katso <http://www.orpha.net/>.

muihin erikoishoitoa edellyttäviin sairautentiloihin, potilasmääriä sekä muita kriteerejä, joita näiden keskusten olisi täytettävä. Eurooppalaisten viiteverkostojen olisi myös toimittava tutkimus- ja tietoverkostoina, jotka päivittävät tutkimustuloksia ja tuovat niihin oman panoksensa. Niiden on tarkoitus myös hoitaa muista jäsenvaltioista tulevia potilaita ja huolehtia tarvittavista jatkohoitomahdollisuuksista. Eurooppalaisten viiteverkostojen määritelmässä olisi myös kuvastuttava se, että palvelujen ja asiantuntemuksen olisi jakauduttava asianmukaisesti eri puolille Euroopan unionia. Harvinaisia sairauksia käsittelevän työryhmän vuonna 2006 julkaisemassa raportissa *Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD*²² suositellaan, että jäsenvaltiot osallistuvat asiantuntijakeskustensa nimeämiseen ja tukevat niitä mahdollisuuksien mukaan taloudellisesti. Siinä suositellaan myös, että jäsenvaltiot järjestävät potilailleen terveydenhoitoväyliä käynnistämällä yhteistyötä kaikkien tarvittavien, omassa maassa tai mahdollisesti ulkomailla sijaitsevien asiantuntijakeskusten kanssa. Siinä suositellaan, että EU:n alan ohjelmista tuetaan jatkossakin taloudellisesti harvinaisten sairauksien alalla toimivia osaamiskeskusten viiteverkostoja, kunnes arviointi verkostointiprosessin tuloksista on käytettävissä uusien toimien suunnittelemista varten.

Kysymys 4: Olisiko eurooppalaisten viiteverkostojen ensisijaisesti siirrettävä tietoa vai suosittava potilaiden liikkuvuutta? Vai olisiko niiden tehtävä molempia? Miten?

- **Sähköisen terveydenhuollon (e-Health) kehittäminen harvinaisten sairauksien alalla.** Orphanetin ja muiden EU:n rahoittamien hankkeiden kehittämät sähköiset palvelut osoittavat selvästi, että tieto- ja viestintätekniikan avulla potilaat saavat yhteyden muihin potilaisiin ja tutkimusryhmät voivat käyttää yhteisiä tietokantoja. Lisäksi niiden avulla voidaan kerätä tietoja kliinisiä tutkimuksia varten, rekisteröidä potilaita, jotka ovat halukkaita osallistumaan kliiniseen tutkimukseen, sekä esitellä tapauksia asiantuntijoille, mikä parantaa diagnoosien ja hoidon laatua. **Online- ja sähköiset välineet** ovat hyvin tehokkaita, ja niiden pitäisi kuulua olennaisena osana harvinaisia sairauksia koskevaan EU:n strategiaan. **Ne** voivat **hätätilanteissa** pelastaa harvinaista sairautta potevan ihmisen hengen. Euroopan komission olisi tuettava tätä toimintaa rahallisesti kansanterveysalan toimintaohjelmasta ja tutkimuksen ja teknologian kehittämisen puiteohjelmasta jäsenvaltioiden kautta.

Kysymys 5: Olisiko harvinaisten sairauksien alalla otettava käyttöön online- ja sähköisiä välineitä?

- **Tarkkojen geneettisten ja muiden diagnostisten testien saatavuus.** Monet harvinaiset sairaudet voidaan nykyään diagnosoida biologisella testillä, joka on usein geenitesti. Testit ovat tärkeä osa asianmukaista potilaan hoitoa, sillä niiden ansiosta voidaan tehdä varhainen diagnoosi, ja joskus ne johtavat sukulaisten seulontaan tai syntymää edeltävään testiin. Koska testien määrä on suuri ja jokaista sairautta varten on suunniteltava ja validoitava omat diagnostiset testinsä, mikään maa ei yksinään voi tarjota kaikkia biologisia testejä. Tästä syystä potilasmateriaalia vaihdetaan maiden välillä ja potilaita testataan toisissa maissa. Rajojen yli siirtäminen on selvästikin mekanismi, jolla voidaan merkittävästi parantaa harvinaisia sairauksia koskevien testien saatavuutta. Tämä vaihto on tehtävä mahdolliseksi ja sitä on helpotettava laatimalla selkeät ja avoimet **normit ja menettelyt, jotka hyväksytään EU:n tasolla.** On vähennettävä maiden välisiä sääntelyeroja luottamuksellisuuskäytännöissä, korvauksissa, näytteiden kuljetuksessa ja säilytyksessä sekä laboratorioden sertifiointissa. Laboratorioita olisi kannustettava suorittamaan **pätevyyskoe**

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

kiinnittäen erityistä huomiota raportointia koskeviin tuloksiin. On huolehdittava siitä, että perinnöllisyysneuvontaa annetaan ennen testiä ja sen jälkeen. Tämä edellyttää, että **vertailulaboratorioita** tuetaan asianmukaisesti (riippuen vuosittain tehtävien testien määrästä). Eri sidosryhmät (Euroopan komissio²³, Euroopan neuvosto ja erityisesti taloudellisen yhteistyön ja kehityksen järjestö OECD²⁴) ovat viimeisten kahden vuoden aikana pyrkineet kehittämään laboratorioiden laadunvarmistuspolitiikkaa.

Kysymys 6: Mitä voidaan tehdä harvinaisia sairauksia koskevan laadukkaan testauksen saatavuuden parantamiseksi?

- **Harvinaisia sairauksia koskevan väestöseulontastrategian arviointi (mukaan luettuna vastasyntyneiden seulonta).** Euroopassa vastasyntyneiden fenyylketonurian ja synnynnäisen kilpirauhasen vajaatoiminnan seulontatutkimukset ovat yleinen käytäntö, ja ne ovat osoittautuneet erittäin tehokkaiksi keinoiksi estää näistä sairauksista kärsivien lasten vammautuminen. Tekniikan kehittyttyä voidaan nyt vähäisin kustannuksin testata – esimerkiksi robottien avulla – monia erilaisia harvinaisia sairauksia, erityisesti aineenvaihduntahäiriöitä ja geneettisiä häiriöitä ylipäätään. Testejä ei kuitenkaan pitäisi vain tästä syystä sisällyttää väestöseulontaa koskevaan politiikkaan ilman huolellista arviointia noudattaen WHO:n vuonna 1965 hyväksymiä kriteereitä (jotka on määrä tarkistaa), sillä seulonnasta voi aiheutua vahinkoa seulotuille ja se kuluttaa huomattavan määrän julkisia resursseja. Tällä hetkellä ei ole yksimielisyyttä siitä, mitkä sairaudet oikeuttaisivat WHO:n kriteerien perusteella järjestelmällisiin seulontatutkimuksiin. Väestöseulontojen tai kohdennettujen seulontojen järjestäminen riippuu monista seikoista, esimerkiksi testin laadusta ja luotettavuudesta, seulottujen mahdollisuudesta saada tehokasta hoitoa tai muita toimenpiteitä, sairauden esiintymistiheydestä ja vakavuudesta sekä siitä, valitseeko yhteiskunta seulonnan ja kuinka arvokkaana se seulontaa pitää. Tämän alan yhteistyön edistämistä suositellaan, jotta saataisiin kerättyä näyttöä, jonka perusteella jäsenvaltiot voisivat tehdä päätöksensä.

Kysymys 7: Katsotteko, että harvinaisten sairauksien mahdollisesta väestöseulonnasta on tarpeen tehdä EU:n tasoinen arviointi?

- **Primaaristen ehkäisytoimenpiteiden toteuttaminen silloin, kun ne ovat mahdollisia.** Primaaripreventio on mahdollista vain hyvin harvojen harvinaisten sairauksien kohdalla. Ympäristötekijät ovat hieman useampien harvinaisten synnynnäisten epämuodostumien ja lasten syöpien merkittävä aiheuttaja. Jotta näitä harvinaisia sairauksia pystytään ehkäisemään, keskeisiä terveyteen vaikuttavia tekijöitä, kuten ravintoa, lihavuutta, alkoholinkäyttöä, tupakointia, huumausaineiden viihdekäyttöä ja ympäristön saastumista koskevia kansanterveysalan toimia on kohdistettava erityisesti raskautta edeltävään aikaan ja raskausaikaan. Rokotettaessa sellaisia tauteja vastaan kuin esimerkiksi vihurirokko (rubelloireyhtymän ehkäisemiseksi) on otettava huomioon seuraukset, joita aiheutuu muuttoliikkeestä erilaista rokotuspolitiikkaa harjoittavien maiden välillä. Lisäksi diabeteksen, epilepsian ja hedelmättömyyden kaltaisten kroonisten sairauksien hallinnassa on kiinnitettävä huomiota naisiin, jotka eivät vielä ole raskaana tai joiden raskaus on alkuvaiheessa. On esimerkiksi mahdollista lisätä naisten foolihapon saantia raskautta edeltävänä aikana hermostoputken sulkeutumishäiriöiden (esimerkiksi selkärankahalkion) ja muiden epämuodostumien ehkäisemiseksi. Monet tutkimukset osoittavat, että riittävä foolihapon saanti ennen raskautta voi estää yli puolet hermostoputken sulkeutumishäiriöistä.

²³ Katso <http://www.eurogentest.org/>.

²⁴ Katso *OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing* (<http://en.eurogentest.org/files/public/QAGuidelineseng.pdf>).

Tämän alan toimista olisi keskusteltava EU:n laajuisesti sen selvittämiseksi, missä harvinaisissa sairauksissa primaaripreventiosta voi olla hyötyä.

- **Parhaat käytännöt harvinaisten sairauksien hoidossa.** Parhaiden käytäntöjen nimeäminen ja kuvaaminen on välttämätöntä, jotta voidaan jakaa tietoa tehokkaista strategioista harvinaisten sairauksien hoidossa ja siten lisätä tietämystä ja osaamista, jota tarvitaan harvinaisten sairauksien hoitoon liittyvien parhaiden käytäntöjen kehittämiseksi. Jakamalla keskenään tietoa parhaista käytännöistä EU:n jäsenvaltiot voivat hyödyntää kertynyttä kokemusta ja siten mahdollistaa verkostojen muodostamisen kunkin harvinaisen sairauden alalla toimivien hoidontarjoajien kesken. Jäsenvaltioiden tasolla suoritettu vertailuanalyysi lisää mahdollisuuksia onnistua harvinaisten sairauksien hoidossa.
- **Harvinaislääkkeiden yhtäläinen saatavuus.** Vaikka harvinaislääkkeiden kehittämisessä ja rekisteröinnissä on toteutettu onnistuneita aloitteita, kansalaisilla ei ole yhtäläisiä mahdollisuuksia saada elintärkeää hoitoa. Tämä johtuu kahdesta tekijästä. Ensinnäkin osa lääkeyhtiöistä ei jäsenvaltioiden lainsäädännön rajoitteiden vuoksi ole tuonut myyntiluvan saaneita tuotteitaan kaikkien jäsenvaltioiden markkinoille. Toiseksi on raportoitu hallinnollisista viiveistä (jotka ovat paljon pidempiä kuin 180 päivän laillinen viive) luvan saaneiden harvinaislääkkeiden saatavuudessa²⁵. Tästä seuraa, että saatavilla olevien lääkkeiden määrässä on suuria eroja jäsenvaltioiden välillä. Tilanteeseen olisi löydettävä ratkaisuja. Komission olisi annettava joka toinen vuosi neuvostolle ja Euroopan parlamentille kertomus, jossa nimetään nämä pullonkaulat (esimerkiksi viiveet, markkinoille saattaminen, saatavuus, korvaukset ja hinnat) ja ehdotetaan lainsäädännöllisiä muutoksia, joiden avulla voidaan taata harvinaislääkkeiden **yhtäläinen saatavuus** kaikkialla EU:ssa. Sairaaloiden harvinaislääkkeet olisi rahoitettava paikallisairaalaa korkeammalla tasolla sen varmistamiseksi, että kaikki sairaalat kykenevät tarjoamaan potilaille näitä lääkkeitä.

Kysymys 8: Olisiko ratkaisu harvinaislääkkeiden saatavuusongelmaan mielestänne löydettävissä jäsenvaltioiden vai EU:n tasolla?

- **Harvinaisiin sairauksiin liittyvät lääkinnälliset laitteet ja harvinaisten sairauksien diagnostiikka.** Harvinaislääkeasetus ei kata lääkinnällisiä laitteita eikä diagnostiikkaa. Markkinoiden suppeus estää kuitenkin tuotteiden kehittämisen harvinaisia sairauksia poteville. Olisi tutkittava mahdollisuuksia kehittää kannustimia harvinaisiin sairauksiin liittyvien lääkinnällisten laitteiden ja diagnostiikan alan teollisuudelle sen pohjalta, mitä on tehty harvinaislääkkeiden alalla.

Kysymys 9: Olisiko EU:n annettava harvinaisiin sairauksiin liittyviä lääkinnällisiä laitteita ja diagnostiikkaa koskeva asetus?

- **Harvinaislääkkeitä koskeva terveydenhuollon menetelmien arviointi.** Harvinaislääkkeiden arviointi, joka on suoritettava ennen hinnan ja korvauksen määrittelyä, hidastaa sekin yhä merkittävämmiin lääkkeiden saantia tai jopa estää potilaita saamasta hoitoa. Menetelmät, joita käytetään tavanomaisiin sairauksiin tarkoitettujen lääkkeiden kustannustehokkuuden arvioimiseksi, eivät sovellu harvinaislääkkeisiin. Useimmiten ei myöskään ole olemassa vertailuvalmistetta, ja tietoa on niukasti. Eettinen suhtautuminen ei voi perustua vain taloudellisiin kriteereihin, sillä taloudellinen arviointi on vain yksi osa päätöksentekoprosessia, jossa olisi otettava huomioon yhteiskunnan valinnat ja painotukset.

²⁵ Eurordisin laatima selvitys harvinaislääkkeiden saatavuudesta sekä COMP:n raportit.

Jäsenvaltioiden olisi suhtauduttava tähän asiaan koordinoitusti. Lisäksi olisi edistettävä asianmukaisten arviointimenetelmien tutkimusta ja otettava huomioon potilaan näkökulma.

- **Erityisluvallista käyttöä koskeva koordinoitu ohjelma.** Tarvitaan parempi järjestelmä uusien lääkkeiden luovuttamiseksi niitä tarvitsevalle ennen myyntiluvan saamista tai korvauksen määrittelyä (erityisluvallinen käyttö, *compassionate use*). Kliinikon, tuotteen kehittäjän ja viranomaisten olisi yhdessä vastattava hoitomenetelmien erityisluvallisesta käytöstä. On pidettävä mielessä, että osan harvinaislääkkeistä kehittävät pienet ja keskisuuret yritykset, joilla ei ole varaa tukea erityisluvallista käyttöä koskevia pitkäaikaisia ohjelmia ilman julkisia toimenpiteitä ja rahoitustukea. Jäsenvaltioiden olisi koordinoitava tätä koskevat toimensa Euroopan komission tuella. Asetuksen (EY) N:o 726/2004 83 artiklassa jäsenvaltioille annetaan mahdollisuus käyttää oikeuttaan erityisluvalliseen käyttöön. Siinä säädetään, että Euroopan lääkevirasto (EMA) voi antaa lausuntoja lääkkeen käytön ja jakelun edellytyksistä, kun erityisluvallista käyttöä suunnitellaan.
- **Erityisin sosiaalipalveluin** voidaan merkittävästi parantaa harvinaisesta sairaudesta kärsivien elämänlaatua. Seuraavat sosiaalipalvelut on todettu erityisen hyödyllisiksi, kun pyritään elämänlaadun parantamiseen ajatellen sekä potilaita että heidän hoitajiaan, jotka ovat usein perheenjäseniä: **tilapäiset hoitopalvelut**, joiden ansiosta sekä hoitajat että potilaat voivat järjestää elämänsä ja saavat silloin tällöin tilaisuuden levähtää; **tieto- ja neuvontapalvelut**, jotka tarjoavat potilaille ja hoitajille asianmukaista tietoa harvinaisesta sairaudesta, jonka kanssa he elävät ja jonka kanssa heidän on tultava toimeen päivittäin; **lapsille ja nuorille aikuisille tarkoitetut terapeuttiset virkistysohjelmat**, joiden ansiosta potilaat voivat nähdä elämän muullakin tavoin kuin sairauden kautta; **taloudellinen tuki**, joka auttaa torjumaan köyhyyttä ja tunnustaa niiden aseman, jotka tasapainoilevat palkkatyön ja palkattoman hoitotyön välillä; **psykologinen tuki**. Euroopan komission olisi tuettava tätä toimintaa rahallisesti kansanterveysalan toimintaohjelmasta ja vammaistoimintasuunnitelmista.

Kysymys 10: Minkälaisia harvinaisia sairauksia poteville ja heidän perheilleen tarkoitettuja, erityisiä sosiaali- ja koulutuspalveluja olisi suositeltava EU:n ja jäsenvaltioiden tasolla?

4.3. Harvinaisia sairauksia ja harvinaislääkkeitä koskevan tutkimuksen ja kehityksen vauhdittaminen

- **Tietokantojen, rekisterien, kokoelmien ja biopankkien tukeminen.** Rekisterit ja tietokannat ovat avainvälineitä kehitettäessä harvinaisten sairauksien kliinistä tutkimusta. Ne ovat ainoa tapa koota yhteen tietoja niin, että saadaan riittävän suuria näytteitä epidemiologista ja/tai kliinistä tutkimusta varten. Erityisen tärkeitä ovat harvinaislääkkeillä hoidettujen potilaiden rekisterit, sillä niiden avulla voidaan kerätä näyttöä hoidon tehokkuudesta ja mahdollisista sivuvaikutuksista. Myyntilupahan yleensä myönnetään näytön ollessa vielä rajallista mutta kuitenkin vakuuttavaa. Olisi tuettava yhteisiä toimia tietojen keräämiseksi ja niiden ylläpitämiseksi edellyttäen, että tiedot ovat käytettävissä yhteisesti hyväksytyjen sääntöjen mukaisesti. Monet tutkimus- ja kansanterveysverkostot, joita teollisuus- ja yritystoiminnan pääosasto ja terveys- ja kuluttajansuoja-asioiden pääosasto tukevat taloudellisesti, ovat perustaneet tällaisia yhteisiä infrastruktuureja, joiden avulla on voitu tehokkaasti parantaa tietämystä ja järjestää kliinisiä kokeita. EuroBioBankin²⁶ kaltainen erikoisalan verkosto on korvaamaton eurooppalainen voimavara,

²⁶ Katso <http://www.eurobiobank.org>.

joka edellyttää pitkäaikaista rahoitusta ja EU-lähtöistä toimintamallia, jotta sen toiminta saadaan täysipainoiseksi ja käyttö optimaaliseksi. Jäsenvaltioiden ja EU:n olisi tuettava tämänkaltaisia hankkeita, ja näille infrastruktuureille olisi tarjottava pitkäaikaista rahoitusta edellyttäen, että niiden hyödyllisyys varmennetaan. Sama koskee biologisten näytteiden kokoelmia ja biopankkeja. Harvinaisia sairauksia koskevassa biopankkitoiminnassa on otettava huomioon, että biopankkeihin on kerättävä ja niissä on säilytettävä materiaalia potilaista, joilla on erittäin harvinainen sairaus, vaikka kyseistä sairautta koskevaa tutkimussuunnitelmaa ei juuri tuolloin olisi olemassa. Jäsenvaltioiden ja komission olisi tuettava seuraavia aloja: laatumit, mukaan luettuna strategioiden ja välineiden kehittäminen tietokantojen laadun seuraamiseksi säännöllisesti ja niiden puhdistamiseksi; yhteiset vähimmäistiedot, jotka on kerättävä epidemiologia ja kansanterveyteen liittyviä tarkoituksia varten; käyttäjäystävällisyyden huomioiminen; tietokantojen avoimuus ja yhdistettävyydet; tekijänoikeudet; tietokantojen ja rekisterien välinen kommunikaatio (esim. geneettinen, yleisemmin diagnostinen, kliininen, seurantalähtöinen). Olisi painotettava kansainvälisten (eurooppalaisten) tietokantojen yhdistämistä mahdollisiin kansallisiin ja/tai alueellisiin tietokantoihin.

Kysymys 11: Mikä hallinto- ja rahoitusmalli sopisi rekistereille, tietokannoille ja biopankeille?

- **Biomerkkiaineet.** Biologiset merkkiaineet (biomerkkiaineet) voidaan määritellä objektiivisesti mitattavissa oleviksi biologisten prosessien indikaattoreiksi. Niitä voidaan käyttää taudin diagnosoimiseksi ja sen etenemisen arvioimiseksi sekä hoitovasteen arvioimiseksi. Monet nyt käytössä olevat diagnostiset testit (kasvainmerkkiaineet, sairauksia aiheuttavat tai niihin liittyvät DNA-sekvenssien fragmentit) ovat määritelmältään biomerkkiaineita. Myös funktionaalisia ja radiologisia diagnoositekniikoita voidaan pitää biomerkkiaineina. Arvioitaessa sairauden etenemistä ja mahdollisia uusia hoitoja biomerkkiaineita voidaan käyttää ilmaisemaan henkiin jäämisen tai peruuttamattoman sairastumisen kaltaisia luonnollisia päätapahtumia, jotka edellyttävät pitkää tarkkailuajanjaksoa ja suurta potilaskantaa. Tämä koskee erityisesti harvinaisia sairauksia, sillä kustakin sairaudesta kärsii vain pieni määrä ihmisiä. Myyntilupia on jo myönnetty lääkkeille, joiden tehokkuutta on tutkittu käyttäen biomerkkiaineita päätapahtumina. Uudet molekyylibiologiset tekniikat (esimerkiksi genomiikka, proteomiikka ja yhdistelykemiat), joiden ansiosta voidaan tunnistaa useita mahdollisia biomerkkiaineita yhdellä kertaa, ovat vauhdittaneet biomerkkiaineiden löytämistä. On tärkeää, että EU tukee biomerkkiaineiden löytämiseksi käytettäviä uusia tekniikoita, myös radiologisia diagnoositekniikoita ja funktionaalisia tekniikoita. Vielä tärkeämpää on sellaisten tutkimusten ja toimien tukeminen, joiden avulla mahdolliset biomerkkiaineet saadaan validoitua ja kliiniseen käyttöön. Tämä prosessi on pitkä, kallis ja nykyisellään tehoton. Harvinaisten sairauksien alalla prosessi voisi hyötyä sellaisten toimien rahoittamisesta, joilla arvioidaan tiettyjen biomerkkiaineiden (tai biomerkkiaineiden ryhmien) validiteettia mahdollisimman monella potilaalla (viiteverkostot). Se hyötyisi myös lääketeollisuuden ja akateemisen tutkimuksen kumppanuuksien lisäämisestä, sillä näin voitaisiin varmistaa eteneminen tutkimuksesta käytännön hyödyntämiseen.
- **Tietosuoja.** Kaikki mainitut infrastruktuurit olisi pantava täytäntöön EU:n asetusten sekä tietojen luottamuksellisuutta ja potilaan yksityisyyden suojaa koskevien sopimusten mukaisesti. EY:n **tietosuojadirektiiviin**²⁷ on kiinnitettävä erityistä huomiota. Olisi harkittava, voitaisiinko HVT-ohjelmaa (hallintojen välinen telemaattinen tietojenvaihto

²⁷ Euroopan parlamentin ja neuvoston direktiivi 95/46/EY, annettu 24 päivänä lokakuuta 1995, yksilöiden suojelusta henkilötietojen käsittelyssä ja näiden tietojen vapaasta liikkuvuudesta.

-ohjelma)²⁸ hyödyntää tiettyjä, kansanterveydellisesti merkittäviä harvinaisia sairauksia koskevien eurooppalaisten rekisterien luomiseksi.

- **Harvinaisia sairauksia koskevat tutkimusverkostot.** EU:n laajuisesti koordinoitujen tutkimushankkeiden onnistuminen avain. Sekä jäsenvaltioiden että EU:n olisi tuettava koordinoituja verkostoja, ja harvinaisia sairauksia olisi painotettava teollisuus- ja yritystoiminnan pääosaston tulevaisuuden ohjelmissa. Lisäksi olisi käynnistettävä uudenlaista tutkimusta, esimerkiksi harvinaisia sairauksia koskevaa sosiaalista tutkimusta.
- **Jäsenvaltioiden rahoittajavirastojen välinen koordinaatio.** EU:n kuudennesta puiteohjelmasta tuettu ERA-Net-hanke, jossa tällä hetkellä koordinoitaan seitsemän maan harvinaisia sairauksia koskevaa rahoituspolitiikkaa, on esimerkki onnistuneesta ratkaisusta tutkimustoiminnan hajanaisuuteen. Toimintatapaa olisi edistettävä ja muita jäsenvaltioita kehoitettava liittymään hankkeeseen.
- **Tutkimuksen tehostaminen.** Useimpiin vakaviin harvinaisiin sairauksiin, jotka saattaisivat olla hoidettavissa, ei tällä hetkellä yksinkertaisesti ole olemassa erityistä hoitoa. Hoitomuotojen kehittämiseksi on kolme esteitä: taustalla olevia patofysiologisia mekanismeja ei tunneta, kliinisen kehittämisen varhaisvaiheita ei tueta julkisin varoin ja lääketeollisuudelta puuttuu kiinnostus. Lääketeollisuus ei ole kehittänyt lääkkeitä harvinaisiin sairauksiin vaikka lääketieteellinen tarve on valtava, koska lääkkeiden kehittäminen on erittäin kallista ja investoinneille odotettavissa olevat tuotot ovat vähäiset (hyvin pienen potilaskannan vuoksi). Vaikka harvinaislääkeasetukset ovat epäilemättä vauhdittaneet hoitojen kehittämistä harvinaisiin sairauksiin, suuria ongelmia on vielä paljon ja lisäaloitteet ovat tarpeen. Koska hoitokohteiden yksilöiminen riippuu suurelta osin sairauksien geneettisestä ja molekyylibiologisesta karakterisoinnista ja biologisten mekanismien selvittämisestä, on ehdottoman välttämätöntä tehostaa harvinaisia sairauksia koskevaa patofysiologista ja kliinistä tutkimusta. Tutkimuksen edetessä, ja nyt kun ihmisen genomien sekvensointi on valmistunut ja on kehitetty tehokkaita genomisen ja postgenomisen tutkimuksen välineitä, on mahdollista, että monien harvinaisten geneettisten häiriöiden taustalla olevat mekanismit selviävät lähivuosina. Näiden häiriöiden hoitomuotojen tutkimusta, myös innovatiivista bioteknistä tutkimusta (monoklonaliset vasta-aineet, solu- ja geeniterapia sekä entsyymikorvaushoito), on edistettävä, samoin kuin klassista hoitomenetelmien tutkimusta, joka perustuu aktiivisten kemiallisten yhdisteiden etsimiseen. Myös harvinaisten geneettisten häiriöiden kohdalla yksi tärkeä lääketutkimuksen tavoite on sellaisten kemiallisten yhdisteiden löytäminen, jotka vaikuttavat tiettyihin biologisiin kohteisiin. Koska useimmissa tapauksissa lääketeollisuus ei ota tätä ensimmäistä askelta, on tärkeää saada julkinen sektori kiinnostumaan asiasta. EU:n olisi tuettava prekliinisen kehittämisen akateemista tutkimusta. Olisi myös lisättävä yhteyksiä parhaillaan perustettaviin tutkimuksen eurooppalaisiin tehoyksiköihin sekä edistettävä yhteisten eurooppalaisten molekyylikirjastojen käyttöä. On edistettävä lääkeyhtiöiden ja julkisen sektorin organisaatioiden rajapinnassa tehtäviä tutkimuksia perustamalla julkisen ja yksityisen sektorin kumppanuuksia, jotka johtavat näiden lääkeaihioiden arviointiin harvinaisten sairauksien hoidossa. EU:ssa tähän haasteeseen voitaisiin vastata perustamalla ja rahoittamalla harvinaisia sairauksia koskeva julkisen ja yksityisen sektorin yhteinen järjestelmä, joka mahdollistaisi lupaavien prekliinisten ja kliinisten monikeskisten hankkeiden kehittämisen tarjoamalla tarvittavaa asiantuntemusta ja rahoitusta. Jäsenvaltioiden olisi tuettava riippumattomia akateemisia kliinisiä kokeita Italian, Ranskan

²⁸ Katso <http://europa.eu.int/idabc/>.

ja Espanjan esimerkin pohjalta, ja nämä toimet olisi koordinoitava riittävän potilaskannan varmistamiseksi.

Kysymys 12: Mikä olisi mielestänne kumppanien (teollisuus ja hyväntekeväisyysorganisaatiot) rooli harvinaisia sairauksia koskevassa EU:n toimessa? Mikä olisi sopivin malli?

4.4. Harvinaisia sairauksia potevien yksilöllisen ja kollektiivisen vaikutusvallan vahvistaminen

- **Potilasjärjestöjen vaikutusvallan vahvistamista koskeva yhteinen toimintatapa.** Potilasjärjestöt ovat osoittautuneet korvaamattomiksi kumppaneiksi sekä jäsenvaltioiden että EU:n tasolla lisättäessä harvinaisten sairauksien näkyvyyttä, kerättäessä ja levitettäessä tietoa, jota tarvitaan harvinaisia sairauksia koskevan politiikan määrittelemiseksi, parannettaessa laadukkaan tiedon saatavuutta harvinaisista sairauksista ja harvinaislääkkeistä, järjestettäessä EU:n laajuisia ja jäsenvaltioiden työpajoja sekä laadittaessa suuntaviivoja ja pedagogisia asiakirjoja. Potilaiden ja potilasjärjestöjen kollektiivisen vaikutusvallan vahvistaminen edellyttää muun muassa seuraavanlaisten toimien tukemista: valmiuksien parantaminen, koulutus ja potilasryhmien toimien verkottaminen alueellisella, valtakunnallisella ja EU:n tasolla, potilaille tarjolla olevia palveluja koskevien tietojen, kokemusten ja parhaiden käytäntöjen vaihto sekä ”tukipotilasyhteisöjen” luominen erittäin harvinaisista sairauksista kärsiviä ja eristyksissä eläviä potilaita ja heidän perheitään varten. Tämä tuki olisi otettava painopisteeksi kansanterveysalan ohjelmassa ja seitsemännessä tutkimuksen ja teknologian kehittämisen puiteohjelmassa.

4.5 Jäsenvaltioiden ja EU:n politiikkojen ja hankkeiden koordinointi

- **Harvinaisia sairauksia koskevat kansalliset tai alueelliset suunnitelmat.** Kansallisella ja/tai alueellisella tasolla tarvittavien toimien yhdistämiseksi jäsenvaltioita kehoitetaan laatimaan harvinaisia sairauksia koskevia kansallisia tai alueellisia suunnitelmia. Vain osa jäsenvaltioista on hyväksynyt tai aikoo pian hyväksyä kansallisen suunnitelman tai käynnistää hankkeita. Vain Ranskassa on hyväksytty kokonaisvaltainen toimintasuunnitelma (2005–2008)²⁹, kun taas joissakin jäsenvaltioissa harjoitetaan tiettyjä aloja koskevia kansallisia politiikkoja (Italia, Ruotsi, Tanska, Yhdistynyt kuningaskunta) tai ollaan hyväksymässä tällainen politiikka (Bulgaria, Portugali, Espanja, Romania, Luxemburg). Joissakin jäsenvaltioissa on käytössä kohdistettu politiikka vain tutkimuksen alalla (Saksa, Alankomaat). EU:n olisi voimakkaasti suositeltava kansallisten tai alueellisten suunnitelmien hyväksymistä tässä tiedonannossa esitetyn suosituksen mukaisesti, sekä näiden suunnitelmien koordinoitua sen jälkeen, kun ne on hyväksytty. Harvinaisten sairauksien toimintasuunnitelmien laatimista koskevat EU:n suuntaviivat voisivat olla hyödyksi. Näin tuettaisiin EU:n politiikkaa, joka koskee terveystalouden yhtäläistä saatavuutta ja niiden kustannuksia ja laatua. Tällainen tuki on yksi kansanterveysalan ohjelman painopisteistä.

Kysymys 13: Kannatatteko toimintasuunnitelmien laatimista? Jos kannatatte, olisiko maassanne laadittava kansallinen suunnitelma vai alueellisia suunnitelmia?

- **Harvinaisia sairauksia koskevat terveysindikaattorit.** On määriteltävä terveysindikaattoreita harvinaisia sairauksia potevien tilanteen ja sen kehittymisen seuraamiseksi EU:ssa. Olisi edistettävä nykyisten tietolähteiden ja erityisesti sellaisten tietolähteiden yhdistämistä, joita EU jo nyt rahoittaa. Olisi määriteltävä harvinaislääkkeiden saatavuutta sekä osaamis-/viitekeskuksia koskevia realistisia ja mielekkäitä indikaattoreita sekä jäsenvaltioiden että EU:n tasolla.
- **Harvinaisia sairauksia käsittelevät eurooppalaiset konferenssit.** Harvinaisia sairauksia käsitteleviä eurooppalaisia konferensseja on toistaiseksi järjestetty joka toinen vuosi (Kööpenhamina 2001, Pariisi 2003, Luxemburg 2005³⁰ ja Lissabon 2007³¹). Ne ovat osoittautuneet korvaamattomiksi sidosryhmien tietojenvaihtofoorumeiksi, ja vahvana viestintävälineenä ne ovat taanneet harvinaisten sairauksien medianäkyvyyden. Niiden olisi toimittava foorumina, jolla potilaat, terveydenhuoltoalan ammattilaiset ja poliittiset päättäjät voivat tarkastella toimintamalleja, strategioita sekä esimerkkejä onnistuneista toimista, tuoda esiin tarpeita, ajaa potilaslähtöisen politiikan käyttöönottoa kansallisella ja EU:n tasolla sekä vahvistaa, että harvinaisia sairauksia edustava eurooppalainen yhteisö on voimissaan. Konferenssi olisi järjestettävä yhteistyössä harvinaisia sairauksia käsittelevän EU:n neuvoa-antavan komitean kanssa.
- **Harvinaisia sairauksia käsittelevän EU:n neuvoa-antavan komitean perustaminen.** Harvinaisia sairauksia käsittelevä EU:n neuvoa-antava komitea hoitaa tulevaisuudessa tehtävät, joista nyt vastaa harvinaisia sairauksia käsittelevä työryhmä. Komitea tarvitsee avukseen tieteellisen sihteeristön, joka osallistuu harvinaisiin sairauksiin liittyvien kansanterveystoimien kehittämiseen ja kykenee neuvomaan komissiota seuraavissa kysymyksissä: (i) harvinaisiin sairauksiin liittyvien palvelujen järjestäminen kansallisten suunnitelmien pohjalta (toissijaisuus); (ii) kliiniset kokeet ja seurantatutkimukset; (iii)

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

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

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

harvinaisten sairauksien viiteverkostojen nimeäminen ja laadunvarmistus; (iv) parhaita käytäntöjä koskevien suuntaviivojen laatiminen; (v) EU:ssa esiintyviä harvinaisia sairauksia koskeva säännöllinen epidemiologinen raportti; (vi) EU:n rekisterit, verkostot ja satunnaiset selvitykset; (vii) tuki EU:n politiikan kehittämiseksi; (viii) harvinaisia sairauksia koskevien yhteisten puitteiden perustaminen kansanterveyden alalla; sekä (ix) harvinaisia sairauksia koskevan sähköisen uutiskirjeen tuottaminen. Tämän neuvoo-antavan komitean koostumuksessa olisi kuvastuttava nykyiset ja aiemmat kansanterveysalan toimintaohjelmasta tuetut, harvinaisia sairauksia koskevat hankkeet, mutta siinä olisi oltava laajasti edustettuina myös tutkimuksen ja teknologian kehittämisen puiteohjelmasta tuetut, harvinaisia sairauksia koskevat hankkeet sekä keskeisimmät potilasjärjestöt. Myös jäsenvaltioiden kansanterveysviranomaisilla olisi oltava komiteassa korkean tason edustus. Komitean toimintakyvyn varmistamiseksi sille olisi varattava oma talousarvionsa EU:n lähivuosien talousarvioissa.

- **Harvinaiset sairaudet EU:n talousarviossa.** Tällä hetkellä kaikkien EY:n tukemien hankkeiden rahoitus perustuu lyhytaikaisiin sopimuksiin. Hankkeiden tehokkuuden säännöllinen arviointi ja niiden merkitys EU:n politiikassa tunnustetaan, mutta yhteisten infrastruktuurien kehittämistä hankaloittaa huomattavasti se, että sopimusten uusiminen on nykyisten sääntöjen vallitessa vaikeaa ja joskus mahdotonta. Tulevan EU:n kansanterveysalan ohjelman (2014–2020) yhdeksi kulmakiveksi harvinaisten sairauksien alalla olisi otettava harvinaisia sairauksia koskevan rahaston perustaminen. Näin voitaisiin varmistaa harvinaisten sairauksien eurooppalaisten viiteverkostojen toiminta EU:ssa, tietopalvelut, harvinaisia sairauksia koskevien geenitestien ja laboratorioden sertifiointi, näitä sairauksia koskevien rekisterien ja tietokantojen säilytysalustan kestävyys sekä kaikki muu harvinaisia sairauksia koskeva toiminta, joka edellyttää kestävä, pitkäaikaista tukea ja joka määrittellään tätä tiedonantoa koskevissa täytäntöönpanokertomuksissa, jotka komissio vastaisuudessa antaa neuvostolle ja Euroopan parlamentille.
- **Harvinaisia sairauksia koskevan yhteisön viraston perustaminen.** Yhteisön virasto vastaisi tarpeeseen perustaa pysyvä ja kestävä väline harvinaisia sairauksia koskevan yhteisön politiikan pitkäaikaista täytäntöönpanoa varten. Määritelmän mukaan ”yhteisön virastot ovat julkisoikeudellisia laitoksia. Ne ovat yhteisön toimielimistä erillisiä, ja niillä on oma oikeushenkilöllisyys. Ne perustetaan johdetun oikeuden säädöksellä hoitamaan tiettyjä teknisiä, tieteellisiä tai hallinnointitehtäviä”. Harvinaisia sairauksia käsittelevä yhteisön virasto olisi erinomainen tapa varmistaa EU:n asianomaisten strategioiden jatkuvuus ja johdonmukaisuus eri aloilla. Näitä aloja olisivat esimerkiksi potilasrekisterit, biopankit, kliiniset kokeet, harvinaisia sairauksia koskevat tiedot, viitekeskusten verkostot, kliinistä hoitoa koskevat yhteiset suositukset ja laadunarviointi. Komission olisi käynnistettävä terveys- ja kuluttajansuoja-asioiden pääosaston tekemän työn ja harvinaisia sairauksia koskevan EU:n neuvoo-antavan komitean lausunnon perusteella vuonna 2009 selvitys harvinaisia sairauksia koskevan yhteisön viraston perustamisesta. Virasto voisi olla EU:n tulevan kansanterveysalan ohjelman (2014–2020) kulmakivi harvinaisten sairauksien alalla.

Kysymys 13: Pidätkö tarpeellisena uuden yhteisön viraston perustamista harvinaisia sairauksia varten ja toteutettavuustutkimuksen aloittamista vuonna 2009?

- **Säännöllinen kertomus harvinaisten sairauksien tilanteesta EU:ssa.** Komission olisi laadittava joka kolmas vuosi neuvostolle, parlamentille, talous- ja sosiaalikomitealle sekä alueiden komitealle osoitettu, harvinaisista sairauksista annettua tiedonantoa koskeva **täytäntöönpanokertomus**, jossa kuvataan harvinaisten sairauksien tilanne ja epidemiologia EU:ssa ja komission tiedonannon täytäntöönpanon edistyminen.

5. SEURAAVAT TOIMENPITEET

Edellä olevan tekstin sisältämiin kysymyksiin keskittyvät vastaukset tähän kuulemiseen on toimitettava komissiolle viimeistään 14. helmikuuta 2008 sähköpostitse osoitteeseen **sanco-rarediseases-consultation@ec.europa.eu** tai postitse seuraavaan osoitteeseen:

Euroopan komissio
Terveys- ja kuluttajansuoja-asioiden pääosasto
Harvinaisia sairauksia koskeva kuuleminen
HTC 01/198
11, Rue Eugène Ruppert
L-2557 Luxembourg

Kaikki vastaukset julkaistaan, ellei niissä ole erillistä salassapitopyyntöä. Komissio aikoo tämän kuulemisprosessin jälkeen antaa asianmukaisia ehdotuksia vuonna 2008.