



COMMISSIONE EUROPEA

DIREZIONE GENERALE PER LA SALUTE E LA TUTELA DEI CONSUMATORI

Direzione F - Sanità pubblica

Unità F4 - Malattie trasmissibili, rare ed emergenti

**PROGRAMMA DI AZIONE COMUNITARIA PER LE
MALATTIE RARE
(1999 – 2003)**

**Decisione N. 1295/99/CE del Parlamento europeo e del Consiglio
del 29 Aprile 1999**

(G.U. n. L 155 del 22.06.1999, pag. 1)

PROGRAMMA ANNUALE DI LAVORO PER IL 1999-2000

(Art.5(2) della Decisione 1295/99/CE)

PROGRAMMA ANNUALE DI LAVORO PER IL 1999-2000

1. INTRODUZIONE

Ai fini del presente programma le malattie rare, comprese quelle di origine genetica, sono malattie che minacciano la vita o cronicamente debilitanti, che presentano una tale ridotta prevalenza da richiedere un particolare impegno congiunto per combatterle al fine di prevenire una morbilità significativa o una mortalità prematura, ovvero una rilevante riduzione della qualità della vita o del potenziale socio-economico delle persone.

A titolo orientativo, per bassa prevalenza si intende una prevalenza generalmente riconosciuta inferiore a 5 per 10.000 nella Comunità.

La Decisione N.1295/99/CE del 29 Aprile 1999¹ del Parlamento europeo e del Consiglio che adotta un programma di azione comunitaria sulle malattie rare (1999-2003) prevede che il rappresentante della Commissione presenti al Comitato un programma annuale di lavoro che indichi le priorità di azione (Articolo 5(2b).

L'articolo 1 della Decisione N.1295/99/CE definisce come segue l'obiettivo del programma:

“2. L'obiettivo del presente programma è di contribuire, in coordinamento con altre misure comunitarie, a garantire un livello elevato di protezione sanitaria contro le malattie rare migliorando le conoscenze in particolare incentivando la creazione di una rete europea di informazioni coerente e complementare sulle malattie rare e facilitando l'accesso alle informazioni su tali malattie, specialmente da parte dei professionisti della sanità, dei ricercatori e delle persone direttamente o indirettamente colpite da tali malattie, incoraggiando e rafforzando la collaborazione transnazionale tra le organizzazioni di volontariato e professionali impegnate nell'assistenza alle suddette persone ed assicurando una gestione adeguata dei "cluster", nonché favorendo la sorveglianza delle malattie rare”.

3. Le azioni da attuare nel quadro del presente programma figurano in allegato.

L'allegato alla Decisione 1295/99/CE indica quattro azioni:

“1. Promuovere l'istituzione di una rete europea coerente e complementare di informazioni sulle malattie rare e l'accesso alla medesima utilizzando tra l'altro le banche dati esistenti. Le informazioni devono comprendere le seguenti voci: denominazione delle malattie, sinonimi, descrizione generale dei disturbi, sintomi, cause, dati epidemiologici, misure di prevenzione, trattamenti standard, prove cliniche, laboratori diagnostici e consultazioni specialistiche, programmi di ricerca, nonché un elenco delle strutture che possono essere contattate per ulteriori informazioni sulle affezioni. Il fatto che tali informazioni sono disponibili deve essere divulgato nel modo più ampio, compreso via Internet.

¹ G.U. n. L 155 del 22.06.1999

2. Contribuire all'aggiornamento delle conoscenze dei professionisti nel campo della sanità al fine di migliorare, nel campo delle malattie rare, la diagnosi precoce, l'identificazione, l'intervento e la prevenzione.
3. Promuovere la collaborazione internazionale e il collegamento in rete di gruppi di persone direttamente o indirettamente colpite dalle stesse malattie rare o di volontari e di professionisti della sanità coinvolti, nonché il coordinamento a livello comunitario al fine di favorire la continuità del lavoro e la cooperazione transnazionale.
4. Sostenere a livello comunitario il monitoraggio delle malattie rare negli Stati membri e i sistemi di allarme tempestivo relativi ai cluster, nonché promuovere il collegamento in rete e la formazione di esperti interessati alla gestione di tali malattie e alla rapida risposta al fenomeno dei cluster.

Queste azioni costituiscono il principale quadro di riferimento per l'attuazione del programma e la definizione priorità.

Nelle pagine che seguono e nel contesto dell'attuazione del programma queste azioni verranno menzionate impiegando le seguenti abbreviazioni:

Azione 1 "Rete europea di informazioni sulle malattie rare"

Azione 2: "Formazione in materia di malattie rare"

Azione 3 "Collaborazione transnazionale in materia di malattie rare"

Azione 4 "Monitoraggio, sorveglianza, allarme tempestivo per cluster di malattie rare".

Il presente programma di lavoro identifica le azioni da attuare in via prioritaria nel 1999 e nel 2000. Per questi due anni i progetti selezionati per il finanziamento saranno scelti fra le domande presentate in risposta ad un unico specifico invito a presentare proposte da pubblicare quanto prima.

2. **AZIONI PRIORITARIE 1999-2000**

2.1 **Indicazioni generali e risorse del programma**

Valore aggiunto comunitario. Per generare valore aggiunto per la Comunità europea sarà annessa priorità a progetti e a reti di rilevante dimensione europea in grado di apportare un significativo contributo al conseguimento agli obiettivi del programma. In questo contesto l'obiettivo primario del programma non è quello di fornire sostegno diretto a iniziative o a strutture locali sul campo ma bensì di promuovere iniziative che hanno la più ampia dimensione comunitaria possibile, contribuendo alle politiche comunitarie.

Impostazione orizzontale. La dotazione di bilancio di 6,5 milioni di euro per il periodo 199-2003 (una media di 1,3 milioni di euro all'anno) è troppo limitata per consentire un impiego adeguato in un'impostazione specifica per malattia, dato che esistono più di 5000 malattie rare. In particolare per le azioni 1, 2 e 3 sarà annessa priorità a progetti che riguardano o prevedono azioni per le malattie rare in generale, per gruppi rilevanti di malattie o almeno per un numero rilevante di esse.

Azione prioritaria. Nel processo di destinazione delle risorse disponibili per gli anni 1999 e 2000 sarà annessa priorità all'attuazione dell'Azione 1 "Rete europea d'informazione sulle malattie rare". La Decisione N.1295/1999/CE contiene già un riferimento in tal senso:

"(17) Considerando che si dovrebbe promuovere al più presto possibile, a partire dall'inizio del presente programma, la creazione di una rete europea coerente e complementare di informazioni sulle malattie rare, nonché l'accesso alla medesima, facendo tra l'altro ricorso alle banche dei dati esistenti".

Anche le Azioni 2, 3 e 4 saranno attuate nel corso del periodo 1999-2000.

2.2 Priorità per azione

2.2.1. Azione 1 "Rete europea d'informazione sulle malattie rare"

Sarà data priorità a progetti basati su basi di dati esistenti e che impiegano tecnologie Internet (World Wide Web) per renderli disponibili per il grande pubblico.

Le basi dei dati devono consistere in voci basate sulla malattia (elenco di malattie rare). Le informazioni delle basi di dati devono avere il seguente contenuto: denominazione della malattia, sinonimi, descrizione generale dei disturbi, sintomi, cause, dati epidemiologici, misure di prevenzione, trattamenti standard.; prove cliniche, laboratori diagnostici e consultazioni specialistiche, programmi di ricerca nonché un elenco delle fonti che possono essere contattate per ulteriori informazioni sulle affezioni.

Le informazioni in queste basi di dati non devono comprendere dati personali di pazienti affetti da malattie rare.

Le informazioni nella base di dati dovranno essere convalidate e aggiornate sistematicamente. Il beneficiario della sovvenzione deve provvedere a detta convalida con l'assistenza di esperti in campo scientifico-sanitario. Le informazioni devono essere coerenti con i criteri generali elaborati per valutare la qualità delle informazioni sanitarie su Internet.

La home page di Internet della rete europea di informazione sulle malattie rare sarà disponibile sul server Europa (il server principale della Commissione europea) con collegamenti verso basi di dati esterne che compongono la rete. Sarà adottata un'adeguata impostazione di clausole di garanzia da eventuali responsabilità.

2.2.2. Azione 2: “Formazione in materia di malattie rare”

Sarà data priorità a progetti che organizzano corsi di formazione e di aggiornamento per operatori professionali e tesi a migliorare la diagnosi precoce, il riconoscimento, l'intervento e la prevenzione nel campo delle malattie rare.

2.2.3. Azione 3 “Collaborazione transnazionale in materia di malattie rare”

Sarà data priorità a progetti di collaborazione transnazionale e di messa in rete promossi da "Organizzazioni quadro" (organizzazioni che riuniscono o rappresentano altre organizzazioni).

2.2.4. Azione 4 “Monitoraggio, sorveglianza, allarme tempestivo per cluster di malattie rare”

Sarà data priorità a progetti di monitoraggio e di sorveglianza di malattie rare per migliorare la raccolta sistematica, l'analisi, l'interpretazione e la diffusione di dati epidemiologici sulle malattie rare; inoltre sarà data priorità a progetti riguardanti l'allarme tempestivo e la risposta rapida a cluster di malattie rare. I dati personali impiegati in questi progetti devono essere conservati in conformità della direttiva 95/46/CE.

I progetti che non rientrano del tutto tra le priorità indicate ai paragrafi 2.2.1, 2.2.2, 2.2.3 e 2.2.4 ma che sono di eccellente qualità e soddisfano agli altri criteri di selezione adottati in concerto con il Comitato possono beneficiare di finanziamenti nei limiti delle residue risorse di bilancio.

3. ATTUAZIONE DEL PROGRAMMA

3.1 Riunioni del Comitato

Gli articoli 2 e 5 della Decisione 1295/99/CE prevedono che ai fini dell'attuazione del programma la Commissione sarà assistita da un Comitato costituito da due rappresentanti di ciascun Stato membro e presieduto da un rappresentante della Commissione. Per il 1999-2000, la Commissione ha disposto che il Comitato si riunisca due volte l'anno.

La Commissione ha previsto di presentare a due riprese al Comitato i progetti di provvedimenti da adottare in conformità dell'articolo 5(2):

nel 1999:

- (a) regolamento interno del Comitato
- (b) programma annuale di lavoro indicante le priorità d'azione

- (c) le condizioni, i criteri e le procedure della selezione e il finanziamento di progetti nell'ambito del programma in parola, compresi quelli che prevedono la cooperazione con organizzazioni internazionali competenti in materia di sanità pubblica e la partecipazione di paesi di cui l'art.6 (2);

nel 2000:

- (d) procedura di valutazione
- (e) modalità di diffusione e di trasferimento dei risultati
- (f) procedura di coordinazione con programmi e iniziative che sono direttamente connessi al conseguimento dell'obiettivo del programma in parola
- (g) modalità di cooperazione con le istituzioni e le organizzazioni di cui all'art.2 (2).

3.2 Gruppi di lavoro

Il regolamento interno del Comitato prevede la costituzione di gruppi di lavoro che si occupano di aspetti specifici del programma di azione.

Detti gruppi di lavoro dovrebbero rappresentare una piattaforma per lo scambio di esperienze e di informazioni tra gli Stati membri e la Commissione. Essi possono inoltre formulare proposte al Comitato riguardanti gli orientamenti da seguire e le priorità da annettere a talune azioni del programma. La creazione di detti gruppi di lavoro ed i loro mandati saranno determinati di concerto con il Comitato.

3.3 Inviti a presentare proposte

Per selezionare progetti per gli anni 1999 e 2000 sarà pubblicato quanto prima nella G.U. delle Comunità europee un invito a presentare proposte. Per gli anni successivi si prevede di presentare ogni anno un invito a presentare proposte con il 15 settembre come termine ultimo per la presentazione delle domande (15 settembre 2000 per il 2001).

A titolo indicativo, vista la necessità di annettere priorità a progetti di ampio respiro in grado di procurare un effettivo valore aggiunto per la Comunità, il numero di progetti finanziati nel periodo 1999-2000 sarà di circa 10.

3.4 Informazioni sul programma di azione – Diffusione dei risultati

Sulla base dell'art.5(2e), la Commissione deve sottoporre al Comitato progetti di misure riguardanti le modalità intese a garantire che il largo pubblico, le persone direttamente o indirettamente colpite da tali malattie e gli operatori sanitari che si occupano di malattie rare siano correttamente diffusi.

Ciò può comportare la realizzazione di opuscoli che illustrano il programma, la pubblicazione e la diffusione di documenti e di relazioni, l'attribuzione di una maggiore

importanza al criterio di valorizzazione/diffusione all'atto della selezione dei progetti, la pubblicazione di una guida dei progetti finanziati dal programma.

Il sito Internet della Commissione europea riporterà tutte le informazioni pertinenti riguardanti il programma. Come indicato sopra al punto 2.2.1., la home page Internet e la rete europea di informazione sulle malattie rare sarà creata sul server Europa (principale server della Commissione europea) con connessioni con basi di dati esterne che costituiscono la rete. L'indirizzo della home page "sanità pubblica" del server Europa è (con riserva di possibili future modifiche):

http://europa.eu.int/comm/dg05/phealth/index_ph.htm

4. COERENZA E COMPLEMENTARIETÀ

La Commissione garantirà la coerenza e la complementarità tra le azioni da attuare nell'ambito del presente programma e i seguenti altri programmi e azioni comunitari:

4.1 Proposta di regolamento (CE) del Parlamento europeo e del Consiglio relativo a prodotti farmaceutici "orfani".

Questa proposta (COM(98)450) è attualmente in fase di procedura di co-decisione. Il suo obiettivo è quello di definire una procedura comunitaria per la designazione di taluni farmaci come prodotti farmaceutici "orfani" e di fornire incentivi per la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci "orfani" designati.

Giova osservare che il fatto che una malattia sia inclusa nella rete europea di informazione sulle malattie rare o che sia in qualche modo citata nel quadro del programma relativo alle malattie rare non comporta necessariamente la sua ammissibilità alla designazione in conformità delle norme e delle procedure del futuro regolamento in materia di farmaci orfani.

Per converso, ciò non comporta il rigetto.

4.2 Ricerca comunitaria

La ricerca comunitaria in materia di malattie rare viene attualmente svolta nel quadro del quarto programma quadro (1994-1998) e del quinto programma quadro (1998-2002) di ricerca e di sviluppo tecnologico. Nel contesto del quarto programma quadro Biomed 2, sono stati finanziati 3 progetti nell'area 4.6 "Malattie rare". Nel contesto del quinto programma quadro "Qualità della vita e gestione delle risorse biologiche" la ricerca sulle malattie rare viene svolta principalmente nell'ambito dell'attività 7 "Malattie croniche e generative, cancro, diabete, malattie cardiovascolari e malattie rare". Anche le attività 8 "Ricerca sui genomi e sulle malattie di origine genetica" e 9 "Neuroscienze" sono particolarmente pertinenti per le malattie rare.

Il programma in materia di malattie rare terrà conto di queste rilevanti attività di ricerca e contribuirà, in particolare con l'azione 1 "Rete europea di informazione sulle malattie

rare" alla diffusione dei risultati della ricerca su queste malattie. Sarà esaminata la possibilità di creare connessioni dirette Internet con la base di dati Cordis. Inoltre la Commissione, assistita dal Comitato per le malattie rare, esaminerà come i risultati di quei progetti di ricerca, promossi nell'ambito del Quarto e del Quinto programma quadro, che sono connessi più direttamente al programma per le malattie rare, possano essere usati quale input ai fini del conseguimento degli obiettivi del programma per le malattie rare.

Il programma delle malattie rare terrà inoltre conto della ricerca comunitaria svolta nel campo della telematica medica, vista la sua importanza per l'Azione 1 "Rete europea di informazione sulle malattie rare" e per l'Azione 4 "Monitoraggio, sorveglianza, allarme tempestivo per cluster di malattie rare".

Adeguate disposizioni di coordinamento saranno adottate per evitare doppioni e per garantire la complementarità per quanto riguarda il finanziamento dei progetti.

4.3 Programma di azione comunitaria per il monitoraggio sanitario (1997-2001)

La decisione N.1295/99/CE prevede espressamente che la raccolta sistematica di dati sanitari venga svolta nel quadro del programma di azione comunitaria per il monitoraggio sanitario e che uno scambio sistematico di informazioni e di dati debba pertanto avvenire tra i programmi di monitoraggio sanitario e i programmi in materia di malattie rare.

4.4 Programma di azione comunitaria per la prevenzione dell'AIDS e di talune altre malattie trasmissibili; rete per la sorveglianza epidemiologica e la lotta contro le malattie trasmissibili nella Comunità.

Numerose importanti malattie trasmissibili sono spesso anche rare nella Comunità (ad esempio: salmonellosi, malattia del legionario, malaria, nuova variante della malattia di Creutzfeldt-Jakob, ecc.) e potrebbero pertanto in via di principio essere coperte sia dal programma "Rete per la sorveglianza delle malattie trasmissibili" sia dal programma riguardante le malattie rare.

In linea generale per garantire un'adeguata coordinazione si raccomanda che le malattie trasmissibili siano in primo luogo trattate in quanto tali, vale a dire che la loro sorveglianza – allarme tempestivo devono svolgersi nel quadro della rete comunitaria per le malattie trasmissibili e le domande di finanziamento andranno rivolte al programma per la prevenzione dell'AIDS e di talune altre malattie trasmissibili.

4.5 Piano d'azione per la lotta contro il cancro (1996-2000)

Anche alcuni tipi di cancro sono rari. In linea generale per garantire un'adeguata coordinazione si raccomanda che i cancri rari siano in primo luogo trattati nell'ambito del piano d'azione della lotta contro il cancro (1996-2000).

4.6 IDA (Interscambio di dati tra amministrazioni)

Il progetto IDA-EUPHIN (Rete dell'Unione europea di informazione sulla sanità pubblica) fornisce già l'infrastruttura di telecomunicazione per due azioni comunitarie in materia di sanità pubblica, vale a dire il programma di monitoraggio sanitario e la rete per le malattie trasmissibili. Quanto prima esso sarà esteso anche al programma riguardante le malattie rare (IDA-EUPHIN - malattie rare), in particolare all'Azione 1 "Rete europea d'informazione sulle malattie rare" e all'Azione 4 "Monitoraggio, sorveglianza, allarme tempestivo per cluster di malattie rare".

5. RISORSE

Per numerose ragioni (approvazione tardiva del programma nel 1999; blocco da parte del Parlamento europeo del 50% della linea di bilancio A0-73031; riorganizzazione della Commissione) non sarà possibile procedere entro il 31 dicembre 1999 ad impegni di spesa sul bilancio 1999.

Sulla base di una decisione della Commissione lo stanziamento annuo per il 1999 (€ 1,3 milioni) potrà, qualora si decida in tal senso, essere riportato all'anno 2000. In questo caso il primo invito a presentare proposte nel quadro del programma potrebbe essere quindi finanziato con gli stanziamenti relativi al 1999 e al 2000 (presumibilmente 1,3 milioni + 1,3 milioni = € 2,6 milioni).

6. COOPERAZIONE INTERNAZIONALE

Sulla base dell'art.5(2c) la Commissione sottopone al Comitato progetti specifici di misure riguardanti le modalità, i criteri e le procedure di selezione e di finanziamento dei progetti nel quadro del presente programma, compresi quelli che implicano una cooperazione con organizzazioni internazionali competenti in materia di sanità pubblica e la partecipazione dei paesi di cui all'art.6(2).

L'art.6(2) prevede la partecipazione di paesi associati dell'Europa centrale. L'accesso al programma per questi paesi è subordinato all'espressione ufficiale della loro volontà di partecipare. Una volta questa volontà espressa, si può procedere alla preparazione della partecipazione. L'attuazione effettiva terrà conto delle norme specifiche riguardanti la ripartizione degli stanziamenti e le risorse disponibili.

L'impostazione prevista comporta l'identificazione di istituzioni idonee quali coordinatrici del programma e la definizione di un piano di lavoro che indichi le priorità nei paesi partecipanti. In generale questa partecipazione si concentrerà sui principali progetti/reti europee costituiti e finanziati dal programma comunitario.

7. MONITORAGGIO E VALUTAZIONE

L'art.7(1) della Decisione N.1295/99/CE prevede che la Commissione adotti le misure necessarie per garantire il monitoraggio e la valutazione continua del programma.

In particolare l'art.7 (2) prevede che la Commissione presenti nel terzo anno di attuazione del presente programma al Parlamento europeo e al Consiglio una relazione intermedia e, al termine del programma, una relazione finale. Queste relazioni comprenderanno, tra l'altro, i risultati della valutazione.

Sulla base dell'art.5(2d) la Commissione presenterà un progetto di misura specifica al Comitato riguardante la procedura di valutazione.