

RO

RO

RO



COMISIA COMUNITĂȚILOR EUROPENE

Bruxelles, 11.11.2008
COM(2008) 679 final

**COMUNICAREA COMISIEI CĂTRE PARLAMENTUL EUROPEAN, CONSILIU,
COMITETUL ECONOMIC ȘI SOCIAL EUROPEAN ȘI COMITETUL
REGIUNILOR**

Bolile rare: o provocare pentru Europa

{SEC(2008)2713}
{SEC(2008)2712}

COMUNICAREA COMISIEI CĂTRE PARLAMENTUL EUROPEAN, CONSILIU, COMITETUL ECONOMIC ȘI SOCIAL EUROPEAN ȘI COMITETUL REGIUNILOR

Bolile rare: o provocare pentru Europa

1. INTRODUCERE

Bolile rare sunt boli cu o prevalență deosebit de scăzută. Uniunea Europeană consideră bolile ca fiind rare atunci când afectează cel mult 5 din 10 000 de persoane din Uniunea Europeană, ceea ce înseamnă, totuși, că între 5 000 și 8 000 de diverse boli rare afectează sau vor afecta aproximativ 29 de milioane de persoane în Uniunea Europeană.

Caracteristicile specifice ale bolilor rare – număr limitat de pacienți și cunoștințele și expertiza insuficiente în domeniu – le individualizează drept un domeniu aparte cu o valoare adăugată foarte ridicată la nivel european. Cooperarea europeană poate contribui la schimbul puținelor cunoștințe disponibile și la combinarea resurselor într-un mod cât de eficient cu putință pentru o abordare eficientă a bolilor rare pe cuprinsul UE în ansamblu.

Comisia a întreprins deja măsuri specifice în numeroase domenii pentru a aborda aspectele legate de bolile rare. Pe baza acestor realizări, prezenta comunicare privind provocările pentru Europa în materie de boli rare își propune să constituie un document de abordare integrată, care să ofere orientări clare pentru acțiunile comunitare prezente și viitoare privind bolile rare, în vederea îmbunătățirii accesului și echității în domeniul prevenirii, diagnosticării și tratării pacienților care suferă de o boală rară din întreaga Uniune Europeană.

2. PROBLEMATICA

Majoritatea bolilor rare sunt boli genetice, restul fiind, printre alte categorii, cancere rare, boli autoimune, malformații congenitale, boli toxice și infecțioase. Cercetarea bolilor rare s-a dovedit a fi deosebit de utilă pentru o mai bună înțelegere a mecanismului afecțiunilor comune, precum obezitatea și diabetul, acestea reprezentând adesea un model de disfuncție a unui proces biologic unic. Cu toate acestea, cercetarea bolilor rare este nu numai insuficientă, ci și dispersată în diverse laboratoare pe tot cuprinsul UE.

Lipsa politicilor specifice de sănătate privind bolile rare și deficitul de expertiză în domeniu au drept consecință diagnosticarea întârziată și accesul dificil la asistență medicală. Această situație are drept rezultate neajunsuri suplimentare de natură fizică, psihologică și intelectuală, tratamente inadecvate sau chiar dăunătoare și pierderea încrederii în sistemul de asistență medicală, în ciuda faptului că unele boli rare sunt compatibile cu o viață normală dacă sunt diagnosticate la timp și îngrijite corespunzător. Diagnosticarea greșită și nediagnosticarea constituie principalele impedimente în calea îmbunătățirii calității vieții a mii de pacienți care suferă de o boală rară.

Serviciile naționale de asistență medicală pentru diagnosticarea, tratarea și reabilitarea persoanelor afectate de boli rare diferă în mod semnificativ în ceea ce privește disponibilitatea și calitatea acestora. În funcție de statul membru și/sau

regiunea în care locuiesc, cetățenii UE au acces inegal la servicii de specialitate și la opțiuni disponibile privind asistența medicală. Câteva state membre au abordat cu succes unele dintre problemele ridicate de raritatea bolilor, în timp ce altele nu au preconizat încă soluții posibile.

O politică este deja implementată în domeniul medicamentelor orfane, responsabilitatea pentru aceasta revenind Comisiei și EMEA (Agenția Europeană pentru Medicamente). Aceste medicamente sunt denumite „orfane” întrucât, în condiții normale de piață, industria farmaceutică manifestă un interes scăzut pentru producerea și comercializarea de produse destinate numai unui număr redus de pacienți care suferă de afecțiuni foarte rare. Regulamentul privind produsele medicamentoase orfane (Regulamentul (CE) nr. 141/2000 al Parlamentului European și al Consiliului din 16 decembrie 1999 privind produsele medicamentoase orfane¹) a avut drept obiectiv stabilirea criteriilor de desemnare a medicamentelor orfane în cadrul UE și prezintă stimulente (de exemplu, exclusivitatea pe piață timp de 10 ani, asistența în elaborarea protocoalelor, accesul la procedura centralizată pentru autorizarea comercializării) pentru a încuraja cercetarea, dezvoltarea și comercializarea medicamentelor necesare tratării, prevenirii sau diagnosticării bolilor rare. Politică UE privind medicamentele orfane reprezintă o reușită. Cu toate acestea, statele membre nu garantează încă acces deplin pentru fiecare medicament orfan autorizat.

3. OBIECTIVE

În temeiul articolului 152 din tratat, rolul Comunității în materie de sănătate este să încurajeze cooperarea dintre statele membre și, dacă este necesar, să sprijine acțiunile lor în acest sens. Caracteristicile specifice ale bolilor rare – număr limitat de pacienți și cunoștințe și expertiză insuficiente în domeniu – le individualizează ca un domeniu aparte cu o valoare adăugată foarte ridicată la nivel european. Obiectivul prezentei comunicări este să stabilească o strategie comunitară generală de sprijinire a statelor membre pentru a asigura eficiența recunoașterii, prevenirii, diagnosticării, tratării, îngrijirii și cercetării privind bolile rare în Europa.

Acest demers contribuie, la rândul său, la realizarea obiectivului general – o îmbunătățire a rezultatelor în materie de sănătate și, prin urmare, o creștere a speranței de viață sănătoasă, un indicator esențial al Strategiei de la Lisabona². În acest sens, prezenta comunicare va orienta acțiunile operaționale din trei domenii principale de acțiune.

3.1. Îmbunătățirea recunoașterii și vizibilității bolilor rare

Elementul-cheie pentru îmbunătățirea strategiilor generale privind bolile rare este să se garanteze recunoașterea acestora, astfel încât toate celelalte acțiuni conexe să poată decurge în mod adecvat din aceasta. Pentru a îmbunătăți diagnosticarea și asistența medicală în domeniul bolilor rare, identificarea adecvată trebuie să fie însoțită de informații exacte, furnizate și diseminate sub formă de inventare și repertorii adaptate nevoilor profesioniștilor și ale persoanelor afectate. Aceasta va contribui la rezolvarea unora dintre principalele cauze ale neglijării bolilor rare. Prin

¹ Regulamentul (CE) nr. 141/2000 al Parlamentului European și al Consiliului din 16 decembrie 1999 privind produsele medicamentoase orfane.

² A se vedea http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm.

urmare, Comisia intenționează să instituie un sistem complet de codificare și clasificare la nivel european, care va asigura cadrul pentru îmbunătățirea schimbului de cunoștințe și a înțelegerii bolilor rare, în calitate de subiect științific și de sănătate publică în întreaga UE.

3.2. Sprijinirea politicilor privind bolile rare în statele membre

Eficiența acțiunilor în ceea ce privește bolile rare depinde de existența unei strategii generale coerente privind bolile rare care mobilizează într-un mod integrat și bine stabilit resursele reduse și disparate, o strategie inclusă într-un efort comun la nivel european. La rândul său, efortul concertat la nivel european depinde de o abordare similară a acțiunilor privind bolile rare în toată UE pentru a stabili o bază comună de colaborare și pentru a contribui la îmbunătățirea accesului pacienților la asistență medicală și la informații.

Prin urmare, Comisia propune ca statele membre să se bazeze pe un demers comun pentru abordarea bolilor rare, întemeiat pe cele mai bune practici existente, prin adoptarea unei recomandări a Consiliului. Propunerea Comisiei de recomandare a Consiliului care însoțește prezenta comunicare invită statele membre să instituie strategii concentrate asupra următoarelor elemente:

- instituirea unor planuri de acțiune naționale și intersectoriale privind bolile rare;
- asigurarea unor mecanisme adecvate pentru definirea, codificarea și inventarierea bolilor rare, precum și producerea de orientări de bună practică în scopul de a realiza un cadru pentru recunoașterea bolilor rare și schimbul de cunoștințe și expertiză;
- încurajarea cercetării privind bolile rare, inclusiv cooperarea și colaborarea transfrontaliere pentru maximizarea potențialului de resurse științifice în UE;
- asigurarea accesului la asistență medicală de înaltă calitate, în special prin identificarea de centre de expertiză naționale și regionale și prin încurajarea participării acestora la rețelele de referință europene;
- asigurarea unor mecanisme care să reunească expertiza națională în domeniul bolilor rare și să o regroupeze cu cea a altor țări europene;
- adoptarea de măsuri pentru a asigura responsabilizarea și implicarea pacienților și asociațiilor de pacienți;
- precum și asigurarea faptului că aceste acțiuni cuprind dispoziții corespunzătoare pentru garantarea durabilității lor în timp.

3.3. Dezvoltarea cooperării, coordonării și reglementării privind bolile rare la nivel european

Acțiunile comunitare vor sprijini statele membre în asigurarea unei reuniri și organizări eficiente a resurselor reduse din domeniul bolilor rare și pot ajuta pacienții și profesioniștii din diverse state membre să colaboreze în vederea schimbului și coordonării expertizei și informațiilor. Comunitatea ar trebui să vizeze o mai bună coordonare a politicilor și inițiativelor la nivelul UE, precum și o cooperare consolidată între programele UE, în scopul de a maximiza resursele disponibile pentru bolile rare la nivel comunitar.

4. ACȚIUNI OPERAȚIONALE DE ÎMBUNĂȚĂȚIRE A RECUNOAȘTERII ȘI VIZIBILITĂȚII BOLILOR RARE

4.1. Definierea bolilor rare

Definiția existentă a bolilor rare în cadrul UE a fost adoptată prin programul de acțiune comunitară privind bolile rare pentru perioada 1999 – 2003, ca desemnând acele boli care prezintă o prevalență de cel mult 5 la 10 000 de persoane în Uniunea Europeană. Regulamentul (CE) 141/2000 prevede aceeași definiție și, în consecință, aceasta este folosită de Comisia Europeană pentru desemnarea medicamentelor orfane. UE va păstra definiția actuală. Cu ajutorul resurselor Programului în materie de sănătate și luând în considerare dimensiunea internațională a problemei, se va elabora o definiție mai precisă care să țină cont atât de prevalență, cât și de incidență.

4.2. Clasificarea și codificarea bolilor rare

Clasificarea internațională a bolilor (*International Classification of Diseases – ICD*), coordonată de Organizația Mondială a Sănătății (OMS)³ constituie referința internațională pentru clasificarea bolilor și afecțiunilor. Comisia va coordona acțiunile în cadrul procesului de revizuire a ICD existente pentru asigurarea unei mai bune codificări și clasificări a bolilor rare. În acest sens, Comisia va înființa un grup de lucru privind clasificarea și codificarea bolilor rare⁴. OMS ar putea desemna grupul de lucru drept grup de lucru consultativ în cadrul procesului actual de revizuire a ICD.

4.3. Diseminarea cunoștințelor și a informațiilor privind bolile rare

Un element esențial pentru îmbunătățirea diagnosticării și asistenței medicale în domeniul bolilor rare este furnizarea și diseminarea de informații exacte, într-o formă adaptată nevoilor profesioniștilor și persoanelor afectate. Instituirea unui inventar UE dinamic al bolilor rare va contribui la rezolvarea unora dintre principalele cauze ale neglijării bolilor rare, printre care ignorarea identificării bolilor rare. Comisia se va asigura că informațiile respective sunt disponibile în continuare la nivel european, cu ajutorul, în special, al bazei de date Orphanet⁵, care beneficiază de sprijinul unor programe comunitare.

4.4. Rețele de informare privind bolile

Prioritățile de acțiune privind rețelele de informare existente (sau viitoare) privind bolile specifice sunt următoarele:

- garantarea schimbului de informații prin intermediul rețelelor de informare europene existente;
- promovarea unei mai bune clasificări a bolilor specifice;
- dezvoltarea de strategii și de mecanisme pentru schimbul de informații între factorii interesați;
- producerea de date epidemiologice comparabile la nivelul UE;
- precum și sprijinirea schimbului de cele mai bune practici și elaborarea de măsuri destinate grupurilor de pacienți.

³ A se vedea <http://www.who.int/classifications/icd/en/>.

⁴ A se vedea <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>.

⁵ A se vedea <http://www.orpha.net/>.

5. ACȚIUNI OPERAȚIONALE PENTRU SPRIJINIREA COOPERĂRII EUROPENE ȘI ÎMBUNĂȚĂȚIREA ACCESULUI LA ASISTENȚĂ MEDICALĂ DE ÎNALTĂ CALITATE PENTRU BOLILE RARE

5.1. Îmbunătățirea accesului universal la asistență medicală de înaltă calitate pentru bolile rare, în special prin intermediul dezvoltării de centre de expertiză la nivel național/regional și al instituirii de rețele de referință europene

Statele membre au un angajament comun privind asigurarea accesului universal la asistență medicală de înaltă calitate pe baza principiilor de echitate și solidaritate⁶. Dar, în cazul în care bolile sunt rare, expertiza este, de asemenea, limitată. Unele centre de expertiză (denumite în câteva state membre și centre de referință sau de excelență) au dezvoltat o expertiză care este intens folosită de alți profesioniști⁷ din țara respectivă sau chiar pe plan internațional și care poate ajuta la asigurarea accesului la asistență medicală adecvată pentru pacienții care suferă de boli rare. Raportul din 2006 al Grupului special (*Task Force*) în materie de boli rare adresat Grupului la nivel înalt, intitulat *Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD* (Contribuție la elaborarea politicilor: pentru o colaborare europeană privind serviciile de sănătate și asistența medicală în domeniul bolilor rare)⁸ recomandă statelor membre să contribuie la identificarea centrelor lor de expertiză și să le sprijine financiar.

Grupul la nivel înalt în materie de servicii de sănătate și asistență medicală a lucrat la conceptul de rețele de referință europene din 2004⁹. Pe baza activității Grupului la nivel înalt, articolul 15 din propunerea de directivă a Parlamentului European și a Consiliului privind aplicarea drepturilor pacienților în cadrul asistenței medicale transfrontaliere (COM(2008)414) prevede facilitarea de către statele membre a dezvoltării de rețele de referință europene. Rețeaua de referință europeană pentru bolile rare va deține un rol strategic în îmbunătățirea calității tratamentelor pentru toți pacienții din Uniunea Europeană, astfel cum s-a solicitat de către asociațiile de pacienți¹⁰.

5.2. Acces la servicii sociale specializate

Centrele de expertiză pot avea, în egală măsură, un rol esențial în dezvoltarea sau facilitarea prestării de servicii sociale specializate care vor îmbunătăți calitatea vieții persoanelor care suferă de o boală rară. Au fost sprijinite serviciile de asistență telefonică, serviciile de îngrijire și de cazare temporară și programele de recreare terapeutică¹¹, iar acestea trebuie să fie durabile pentru a-și atinge obiectivele: sensibilizare, schimb de cele mai bune practici și standarde, reunirea resurselor prin

⁶ Concluziile Consiliului privind valorile și principiile comune în sistemele de sănătate ale Uniunii Europene (JO 2006/C 146/01).

⁷ A se vedea raportul Grupului special (*Task Force*) în materie de boli rare *Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU (2005)* (Prezentarea centrelor de referință actuale din UE în materie de boli rare) http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

⁸ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

⁹ A se vedea raportul Grupului la nivel înalt în materie de servicii de sănătate și asistență medicală privind rețelele de referință europene http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

¹⁰ A se vedea raportul Atelierului european privind centrele de expertiză și rețelele de referință în materie de boli rare, Praga, iulie 2007;

http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf.

¹¹ similare celor identificate prin proiectul cu finanțare UE, RAPSODY http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm.

intermediul Programului în materie de sănătate și al planurilor de acțiune pentru persoanele cu handicap.

5.3. Acces la medicamente orfane

În calea accesului la medicamente orfane există obstacole cauzate de procesul de luare a deciziilor privind tarifarea și rambursarea legate de statutul de raritate. Pentru a progresa, este nevoie să se intensifice colaborarea la nivel european pentru evaluarea științifică a valorii terapeutice (adăugate) a produselor medicamentoase orfane.

Comisia va institui un grup de lucru pentru a realiza schimbul de cunoștințe între statele membre și autoritățile europene privind evaluarea științifică a valorii clinice adăugate a medicamentelor orfane. Colaborările de acest gen ar putea duce la elaborarea de rapoarte de evaluare comune și facultative privind valoarea clinică adăugată, care să includă informații îmbunătățite care să faciliteze deciziile privind tarifarea și rambursarea la nivel național, fără ca autoritățile să fie dispensate de rolurile lor respective¹².

În plus, ar trebui luată în considerare implicarea EMEA și a rețelelor internaționale existente de evaluarea a tehnologiei în materie de sănătate, precum: *Health Technology Assessment International (HTAi)*¹³ (Asociația internațională pentru evaluarea tehnologiei în materie de sănătate), *European Network for Health Technology Assessment (EUnetHTA)*¹⁴ (Rețeaua europeană pentru evaluarea tehnologiei în materie de sănătate) sau *Medicines Evaluation Committee (MEDEV)*¹⁵ (Comitetul pentru evaluarea medicamentelor).

5.4. Programe de uz compasional

Este necesară îmbunătățirea sistemului de furnizare a medicamentelor pentru pacienții care suferă de boli rare, înainte de aprobarea și/sau rambursarea noilor medicamente (așa numitul „uz compasional”).

Conform legislației farmaceutice existente, EMEA poate emite avize privind utilizarea produselor care fac obiectul uzului compasional pentru a asigura un demers comun în întreaga Comunitate.

Comisia va invita EMEA să-și revizuiască orientările existente în vederea asigurării accesului pacienților la tratamente.

5.5. Dispozitive medicale

Regulamentul privind produsele medicamentoase orfane nu vizează domeniul dispozitivelor medicale. Dimensiunea redusă a pieței și posibilitatea unui profit limitat pe investiții reprezintă elemente descurajatoare. Comisia va analiza dacă este necesar să se ia măsuri de remediere a acestei situații, eventual în contextul viitoarei revizuirii a directivelor privind dispozitivele medicale.

¹² Astfel cum se stipulează în documentul *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens* (Îmbunătățirea accesului la medicamente orfane pentru toți cetățenii UE afectați), adoptat de Forumul farmaceutic la nivel înalt.

¹³ <http://www.htai.org/>.

¹⁴ <http://www.eunetha.net/>.

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

5.6. Stimulente pentru dezvoltarea de medicamente orfane

Societățile farmaceutice investesc foarte mult, de-a lungul unei perioade îndelungate, pentru a descoperi, dezvolta și introduce pe piață tratamente pentru bolile rare. Acestea au nevoie să afișeze un profit pe investiții. Totuși, situația ideală este ca societățile să poată fi, de asemenea, în măsură să reinvestească profitul pe investiții în descoperirea de mai multe tratamente. Deși la nivelul UE se înregistrează peste 45 de tratamente autorizate – unele dintre acestea pentru afecțiuni similare – există încă numeroase afecțiuni pentru care nu există tratamente. În conformitate cu articolul 9 din regulamentul (CE) nr. 141/2000, ar trebui încurajată la nivel național și european analiza unor stimulente suplimentare care să intensifice cercetarea în domeniul bolilor rare și dezvoltarea de medicamente orfane și care să sensibilizeze într-o mai mare măsură statele membre cu privire la aceste produse.

5.7. E-Sănătate

E-Sănătatea poate contribui în acest domeniu în mai multe moduri, în special prin:

- Serviciile electronice dezvoltate prin Orphanet și prin alte proiecte finanțate de UE reprezintă o dovadă clară a modului în care tehnologia informației și comunicării (TIC) poate contribui la stabilirea legăturii între pacienți, la dezvoltarea de comunități de pacienți, la schimbul de baze de date între grupurile de cercetare, la strângerea datelor necesare cercetării clinice, la înregistrarea pacienților care doresc să participe la cercetarea clinică, precum și la prezentarea de cazuri experților, toate acestea îmbunătățind calitatea diagnosticării și a tratamentului;
- Telemedicina, prestarea de servicii de asistență medicală la distanță prin intermediul TIC, reprezintă un alt instrument valoros. Aceasta poate, de exemplu, să permită asigurarea unei expertize foarte specializate pentru clinicile și cabinetele medicale generale, precum o a doua opinie din partea unui centru de excelență¹⁶;
- Cercetarea finanțată de PC7¹⁷ în domeniul modelării asistate de calculator a proceselor fiziologice și patologice constituie o abordare promițătoare pentru a înțelege mai bine factorii subiacenți ai bolilor rare, prevăzând rezultatele și eventual identificând noi soluții de tratament.

5.8. Proceduri de screening

Screeningul neonatal pentru depistarea fenilcetonuriei și a hipotiroidismului congenital reprezintă o practică curentă în Europa și s-a dovedit deosebit de eficient în prevenirea handicapurilor la copiii afectați. Pe măsura dezvoltării tehnologiei, în prezent se pot realiza multe teste, inclusiv testarea realizată prin sisteme automate și la preț redus a unei game largi de boli rare, în special a afecțiunilor metabolice și a bolilor genetice, în general. Se recomandă încurajarea cooperării în acest domeniu pentru a produce date pe care să se bazeze deciziile luate la nivelul statelor membre. Comisia va realiza, la nivelul UE, o evaluare a strategiilor actuale de screening al populației (inclusiv screeningul neonatal) pentru bolile rare și pentru noi boli potențiale, pentru a furniza statelor membre date (inclusiv privind aspectele etice) pe

¹⁶ Proiect de comunicare privind telemedicina și beneficiile sale pentru pacienți, pentru sistemele de asistență medicală și pentru societate (*Telemedicine for the benefit of patients, healthcare systems and society*).

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

care să își bazeze deciziile politice. Comisia va considera acest sprijin drept o prioritate de acțiune.

5.9. Gestionarea calității laboratoarelor de diagnosticare

Multe boli rare pot fi diagnosticate în prezent utilizând un test biologic, care este adesea un test genetic. Aceste teste reprezintă elemente esențiale ale unei gestionări adecvate a pacientului, întrucât permit stabilirea unui diagnostic timpuriu, iar, uneori, efectuarea unui test de screening familial sau a unui test prenatal. Având în vedere numărul mare de teste și nevoia de a dezvolta și valida un set specific de teste de diagnostic pentru fiecare dintre acestea, nicio țară nu poate dispune de resurse proprii suficiente pentru a efectua testele și pentru a realiza în mod eficient o evaluare externă a calității testelor furnizate. Este necesară inițierea și facilitarea schimbului de expertiză prin adoptarea unor standarde și proceduri convenite la nivelul UE, definite în mod clar și transparente.

Acest lucru poate fi realizat prin instituirea unor rețele de referință europene ale laboratoarelor de diagnosticare specializate (de exemplu, EuroGenTest¹⁸). Laboratoarele respective vor fi încurajate să participe la teste de competență, acordându-se atenție specială rezultatelor obținute în ceea ce privește raportarea și asigurarea unei consilieri genetice înainte și după efectuarea testelor¹⁹.

¹⁸ A se vedea <http://www.eurogentest.org/>.

¹⁹ Obiectivul este de a ajuta persoanele confruntate cu un diagnostic de boală rară să înțeleagă atât informațiile factuale referitoare la boală, cât și efectul pe care aceasta îl va avea asupra vieții lor, astfel încât aceste persoane să poată să ia propriile decizii privind viitorul lor.

5.10. Prevenire primară

Există foarte puține boli rare în cazul cărora este posibilă o prevenire primară. Totuși, atunci când este posibil, vor fi luate măsuri de prevenire primară a bolilor rare (cum ar fi, prevenirea anomaliilor tubului neuronal prin suplimentarea cu acid folic). Întreprinderea unei acțiuni în acest domeniu ar trebui să constituie subiectul unei dezbateri, desfășurată la nivelul UE și coordonată de Comisie, care să vizeze identificarea bolilor rare în cazul cărora măsurile preventive primare pot avea succes.

5.11. Registre și baze de date

Registrele și bazele de date reprezintă instrumente esențiale în vederea îmbunătățirii cunoștințelor privind bolile rare și a dezvoltării cercetării clinice. Acestea constituie singurul mijloc unic de reunire a datelor necesare pentru a obține o mărime a eșantionului suficientă pentru cercetarea epidemiologică și/sau cercetarea clinică. Vor fi luate în considerare eforturi comune pentru colectarea datelor și păstrarea acestora, cu condiția ca aceste resurse să fie deschise și accesibile. De asemenea, un element-cheie va fi, de preferință, asigurarea viabilității pe termen lung a acestor sisteme, în loc de susținerea lor pe baza finanțării de proiecte care este, în mod inerent, de natură precară. Această idee a fost, în egală măsură, prezentată în documentul *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens* (Îmbunătățirea accesului la medicamente orfane pentru toți cetățenii UE afectați), adoptat de Forumul farmaceutic la nivel înalt.

5.12. Cercetare și dezvoltare

În momentul de față, nu există pur și simplu un tratament specific pentru cea mai mare parte a bolilor rare grave care ar fi potențial tratabile. Dezvoltarea terapiilor se confruntă cu trei obstacole: neînțelegerea mecanismelor fiziopatologice subiacente, absența sprijinului pentru etapele timpurii ale dezvoltării clinice și neperceperea avantajelor în raport cu costurile de către industria farmaceutică. De fapt, costul ridicat al dezvoltării medicamentelor, alături de rentabilitatea scăzută estimată a investiției (cauzată de numărul foarte redus de pacienți), a descurajat frecvent industria farmaceutică să dezvolte medicamente pentru bolile rare, în pofida necesităților medicale imense.

Ar trebui instaurat de timpuriu un dialog privind medicamentele în curs de dezvoltare între aceste societăți și autoritățile care finanțează medicamentele²⁰. Acest dialog va oferi societății promotoare mai multă siguranță privind venitul potențial viitor și va furniza autorităților mai multe cunoștințe și le va spori încrederea în valoarea medicamentelor pe care va trebui să le evalueze și să le finanțeze.

Timp de mai mult de două decenii, Programele-cadru ale Comunității Europene pentru activități de cercetare, dezvoltare tehnologică și demonstrative au sprijinit proiecte de cercetare în materie de boli rare. În actualul program-cadru, PC7²¹, tema privind sănătatea a programului specific „Cooperare” este destinată sprijinirii cercetării în colaborare internațională și sub diferite forme. În ceea ce privește bolile rare, tema referitoare la sănătate se va concentra asupra studiilor la nivel european de

²⁰ Astfel cum se stipulează în documentul *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens* (Îmbunătățirea accesului la medicamente orfane pentru toți cetățenii UE afectați), adoptat de Forumul farmaceutic la nivel înalt.

²¹ A se vedea http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html.

istorie naturală, fiziopatologie și asupra dezvoltării de acțiuni de prevenire, diagnosticare și tratare.

Comitetul UE consultativ privind bolile rare (*EU Advisory Committee on Rare Disease – EUACRD*, a se vedea punctul 7) și Comitetul pentru produse medicamentoase orfane (COMP) din cadrul Agenției Europene pentru Medicamente (EMA) vor adresa Comisiei o recomandare comună anuală privind puncte specifice ale cererilor de propuneri pentru implementarea programelor-cadru.

Ar trebui încurajate proiectele de coordonare destinate unei utilizări optime a resurselor limitate alocate cercetării privind bolile rare. De exemplu, proiectul ERANet (E-Rare)²², sprijinit prin PC6 al UE, care coordonează în prezent politicile de finanțare a cercetării privind bolile rare din șapte țări, contribuie la remedierea fragmentării eforturilor în materie de cercetare. Abordările de acest tip ar trebui să fie luate în considerare în mod corespunzător.

6. COOPERAREA INTERNAȚIONALĂ

Politica Comisiei privind bolile rare ar trebui să vizeze consolidarea cooperării în materie de boli rare, la nivel internațional, cu toate țările interesate și în strânsă colaborare cu Organizația Mondială a Sănătății. Cooperarea internațională este deja parte integrantă a programelor-cadru pentru cercetare.

7. GUVERNANȚĂ ȘI MONITORIZARE

Comisia ar trebui asistată de un Comitet UE consultativ privind bolile rare (*EU Advisory Committee on Rare Disease – EUACRD*) care să ofere consiliere privind implementarea prezentei comunicări. Comitetul va fi prezidat de Comisia Europeană și va fi asistat de un secretariat științific, sprijinit de Programul de sănătate. Acest comitet va înlocui actualul Grup special (*Task Force*) al UE în materie de boli rare

De asemenea, se va încuraja organizarea unei zile europene a bolilor rare (29 februarie, o zi rară) și de conferințe europene pentru a crește sensibilizarea profesioniștilor și a publicului larg.

Comisia va elabora un raport de implementare privind prezenta comunicare, adresat Parlamentului European, Consiliului, Comitetului Economic și Social European și Comitetului Regiunilor, pe baza informațiilor furnizate de statele membre, cel mult la cinci ani de la data adoptării prezentei comunicări. Raportul ar trebui prezentat în același timp cu raportul de implementare care urmează să fie elaborat referitor la recomandarea Consiliului privind bolile rare.

8. CONCLUZIE

Deși fiecare boală rară afectează numai un număr relativ redus de pacienți și de familii, acestea reprezintă în ansamblu o obligație majoră în materie de sănătate pentru UE. În plus, nevoia de reunire a expertizei și de eficientizare a utilizării resurselor limitate disponibile arată că bolile rare reprezintă un domeniu în care cooperarea europeană poate să aducă valoare adăugată acțiunilor la nivelul statelor membre. Comisia a întreprins deja inițiative individuale în trecut, precum programul privind bolile rare, regulamentul privind produsele medicamentoase orfane și a luat

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

în considerare bolile rare în programele-cadru pentru activități de cercetare, dezvoltare tehnologică și demonstrative. Însă, este nevoie de intensificarea activităților pentru a asigura că aceste direcții individuale de acțiune sunt susținute și reunite într-o strategie generală coerentă privind bolile rare, atât la nivel comunitar, cât și în cadrul statelor membre, în vederea maximizării potențialului de cooperare în ansamblu.

Prin intermediul prezentei comunicări și a propunerii de recomandare a Consiliului care o însoțește, Comisia vizează să instituie o strategie generală privind bolile rare. Strategia oferă potențialul necesar pentru maximizarea posibilităților de cooperare și a sprijinului reciproc în acest sector dificil în Europa în ansamblu. Ea va sprijini statele membre să instituie propriile strategii naționale și regionale în domeniul bolilor rare, ceea ce va oferi pacienților afectați de boli rare și familiilor lor un beneficiu concret în viața de zi cu zi – rezultat al integrării europene.