

SL

SL

SL



KOMISIJA EVROPSKIH SKUPNOSTI

Bruselj, 11.11.2008
COM(2008) 679 konč.

**SPOROČILO KOMISIJE EVROPSKEMU PARLAMENTU, SVETU, EVROPSKEMU
EKONOMSKO-SOCIALNEMU ODBORU IN ODBORU REGIJ**

Redke bolezni: izzivi za Evropo

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

SPOROČILO KOMISIJE EVROPSKEMU PARLAMENTU, SVETU, EVROPSKEMU EKONOMSKO-SOCIALNEMU ODBORU IN ODBORU REGIJ

Redke bolezni: izzivi za Evropo

1. Uvod

Redke bolezni so bolezni, ki so zelo malo razširjene. Evropska unija šteje bolezni za redke, kadar prizadenejo največ 5 na 10 000 oseb v Evropski uniji. To pa kljub vsemu pomeni, da po ocenah med 5 000 in 8 000 različnih redkih bolezni prizadene ali bo prizadelo 29 milijonov ljudi v Evropski uniji.

Zaradi svojih specifičnosti, kot so omejeno število bolnikov in pomanjkanje ustreznega strokovnega znanja in izkušenj, redke bolezni pomenijo posebno področje zelo visoke evropske dodane vrednosti. Evropsko sodelovanje lahko pomaga zagotoviti izmenjavo nezadostnega strokovnega znanja in najbolj učinkovito združevanje virov za učinkovito spopadanje z redkimi boleznimi po vsej EU kot celoti.

Komisija je na mnogih področjih že sprejela nekaj specifičnih ukrepov za reševanje vprašanj redkih bolezni. Na podlagi navedenih dosežkov naj bi bilo to sporočilo o izzivih, s katerimi se sooča Evropa na področju redkih bolezni, dokument o celovitem pristopu z jasno usmeritvijo sedanjih in prihodnjih dejavnosti Skupnosti na področju redkih bolezni, da bi se nadalje izboljšal dostop in pravica do preprečevanja, diagnoze in zdravljenja za bolnike, ki trpijo za redkimi boleznimi, po vsej Evropski uniji.

2. Zadeva

Najbolj redke bolezni so poleg drugih kategorij genetske bolezni, druge so redke oblike raka, avtoimunske bolezni, prirojene okvare, toksične in infekcijske bolezni. Raziskave redkih bolezni so se izkazale za zelo koristne za boljše razumevanje mehanizma skupnih pogojev, kot so debelost in sladkorna bolezen, saj velikokrat pomenijo model disfunkcije posameznega biološkega procesa. Vendar pa raziskave redkih bolezni niso le nezadostne, ampak se izvajajo v različnih laboratorijih po vsej EU.

Pomanjkanje specifičnih zdravstvenih politik za redke bolezni in nezadostno strokovno znanje in izkušnje pomenijo zapoznelo diagnozo in težak dostop do oskrbe. To povzroča dodatna fizična, psihološka in intelektualna poslabšanja, neustrezna ali celo škodljiva zdravljenja ter izgubo zaupanja v sistem zdravstvene oskrbe, kljub dejstvu, da je nekaj redkih bolezni združljivih z normalnim življenjem, če so pravočasno diagnosticirane in ustrezno obravnavane. Napačna ali nepostavljena diagnoza, pomeni glavne ovire za izboljšanje kakovosti življenja tisočim bolnikom z redkimi boleznimi.

Nacionalne zdravstvene službe, katerih naloga je postavitve diagnoze, zdravljenje in rehabilitacija oseb z redkimi boleznimi, se bistveno razlikujejo glede na dostopnost in kakovost. Državljeni EU imajo neenak dostop do strokovnih storitev in razpoložljivih možnosti oskrbe, odvisno od države članice in/ali regije, v kateri živijo. Nekaj držav članic se je uspešno lotilo nekaterih problemov, nastalih zaradi redkosti bolezni, druge pa še niso upoštevale možnih rešitev.

V okviru pristojnosti Komisije in Evropske agencije za zdravila (EMA) se politika na področju zdravil sirot že izvaja. Ta zdravila se imenujejo „sirote“, ker farmacevtska industrija nima prevelikega interesa, da bi pod normalnimi tržnimi pogoji razvijala in tržila zdravila, namenjena samo majhnemu številu bolnikov, ki trpijo za zelo redkimi bolezenskimi stanji. Uredba o zdravilih sirotah (Uredba (ES) št. 141/2000 Evropskega parlamenta in Sveta z dne 16. decembra 1999 o zdravilih sirotah¹) je bila predlagana, da se določi merila za določitev zdravil sirot v EU, in navaja spodbude (npr. 10-letna tržna ekskluzivnost, pomoč pri pripravi protokola, dostop do centraliziranega postopka izdajanja dovoljenja za promet) za spodbujanje raziskav, razvoja in trženja zdravil za zdravljenje, preprečevanje ali diagnosticiranje redkih bolezni. Politika EU za zdravila sirote je uspeh. Vendar države članice še ne zagotavljajo popolnega dostopa do vsakega odobrenega zdravila sirote.

3. Cilji

Vloga Skupnosti na področju zdravja iz člena 152 Pogodbe je spodbujati sodelovanje med državami članicami in po potrebi podpreti njihovo ukrepanje. Zaradi svojih specifičnosti, kot so omejeno število bolnikov in pomanjkanje ustreznega strokovnega znanja in izkušenj, so redke bolezni edinstveno področje zelo visoke evropske dodane vrednosti. Cilj tega sporočila je določiti splošno strategijo Skupnosti, ki bo državam članicam v pomoč pri zagotavljanju uspešnega in učinkovitega priznavanja, preprečevanja, diagnosticiranja, zdravljenja in raziskovanja redkih bolezni v Evropi.

To bo hkrati prispevalo tudi k splošnemu cilju, in sicer izboljšanju zdravstvenih rezultatov in tako večjemu številu let zdravega življenja, kar je ključni kazalnik lizbonske strategije². V ta namen bo to sporočilo usmerilo operativne ukrepe na tri glavna področja dela.

3.1. Izboljšanje priznavanja in vidnosti redkih bolezni

Ključ do izboljšanja splošnih strategij za redke bolezni je zagotoviti, da so priznane, tako da se lahko ustrezno sprejmejo vsi s tem povezani ukrepi. Za izboljšanje diagnoze in oskrbe na področju redkih bolezni mora ustrezno identifikacijo spremljati natančna informacija, zagotovljena in razširjena v obliki seznama in zbirk, prilagojenih potrebam strokovnjakov in obolelih oseb. To bo prispevalo k obravnavanju nekaterih glavnih vzrokov za zanemarjanje vprašanja redkih bolezni. Komisija zato namerava vzpostaviti temeljit sistem kodiranja in klasificiranja na evropski ravni, ki bo zagotovil okvir za boljšo izmenjavo znanja in razumevanja redkih bolezni kot znanstvenega vprašanja in vprašanja javnega zdravja po vsej Evropi.

3.2. Podpiranje politik na področju redkih bolezni v državah članicah

Učinkovito in uspešno ukrepanje na področju redkih bolezni je odvisno od skladne splošne strategije za redke bolezni, ki vključuje redke in razpršene vire na celovit ter že utrjen način, in se vključuje v skupna evropska prizadevanja. Navedeno skupno evropsko prizadevanje samo pa je odvisno tudi od skupnega pristopa k delu na področju redkih bolezni po vsej EU, da se vzpostavi skupen temelj za sodelovanje in prispeva k izboljšanju dostopa do oskrbe in informacij za bolnike.

¹ Uredba (ES) št. 141/2000 Evropskega parlamenta in Sveta z dne 16. decembra 1999 o zdravilih sirotah.
² Glej http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm.

Komisija zato državam članicam predlaga, da se za obravnavanje redkih bolezni opirajo na skupni pristop, ki temelji na obstoječi najboljši praksi, s sprejetjem priporočila Sveta. Predlog Komisije za priporočilo Sveta, ki spremlja to sporočilo, priporoča, da države članice uvedejo strategije za:

- uvedbo nacionalnih medsektorskih akcijskih načrtov za redke bolezni;
- ustrezne mehanizme za opredelitev, kodifikacijo in pripravo seznama redkih bolezni ter oblikovanje smernic dobre prakse, da se zagotovi okvir za prepoznavanje redkih bolezni ter izmenjavo znanja in izkušenj;
- spodbujanje raziskav redkih bolezni, vključno s čezmejnimi sodelovanjem za čim večje izkoriščanje možnosti znanstvenih virov po vsej EU;
- zagotavljanje dostopa do visokokakovostne zdravstvene oskrbe, zlasti z določitvijo nacionalnih in regionalnih strokovnih centrov s spodbujanjem njihove udeležbe v evropskih referenčnih mrežah;
- zagotavljanje mehanizmov za zbiranje nacionalnega strokovnega znanja in izkušenj o redkih boleznih ter združevanje tega znanja s sorodnimi evropskimi organizacijami;
- sprejemanje ukrepov za zagotavljanje povečanja odgovornosti bolnikov in njihovega vključevanja ter njihovih organizacij
- ter zagotavljanje, da ti ukrepi vključujejo ustrezne določbe za zagotovitev njihove trajnosti.

3.3. Oblikovanje evropskega sodelovanja, usklajevanja in zakonske ureditve na področju redkih bolezni

Ukrepanje Skupnosti bo državam članicam pomagalo, da bodo učinkovito združevale in organizirale redke vire na področju redkih bolezni, in lahko pomaga bolnikom ter strokovnjakom po različnih državah članicah, da sodelujejo pri izmenjavi in usklajevanju strokovnega znanja in izkušenj ter informacij. Cilj Skupnosti mora biti boljše usklajevanje politik in pobud na ravni EU ter okrepitev sodelovanja med programi EU, da se še nadalje čim bolje izkoristijo viri, ki so na razpolago za redke bolezni na ravni Skupnosti.

4. Operativni ukrepi za izboljšanje priznavanja in vidnosti redkih bolezni

4.1. Opredelitev redkih bolezni

Obstoječa opredelitev redkih bolezni v EU je bila sprejeta v okviru akcijskega programa Skupnosti za redke bolezni za obdobje 1999–2003 in zajema bolezni, katerih razširjenost pomeni največ 5 obolelih na 10 000 oseb v Evropski uniji. Enaka opredelitev je določena v Uredbi (ES) št. 141/2000 in temu ustrezno jo Evropska komisija uporablja za določitev zdravil sirot. EU bo obdržala sedanjo opredelitev. Bolj točna opredelitev, ki upošteva prevalenco in incidenco, bo oblikovana z uporabo virov programa javnega zdravja in ob upoštevanju mednarodne razsežnosti problema.

4.2. Klasifikacija in kodifikacija redkih bolezni

Mednarodna referenca za klasifikacijo bolezni in bolezenskih stanj je Mednarodna klasifikacija bolezni (ICD), ki jo usklajuje Svetovna zdravstvena organizacija (WHO³). Komisija bo za zagotovitev boljše kodifikacije in klasifikacije redkih bolezni v okviru postopka revizije obstoječe Mednarodne klasifikacije bolezni (ICD) vodila delo v zvezi z redkimi boleznimi. V ta namen bo Komisija ustanovila delovno skupino za klasifikacijo in kodifikacijo redkih bolezni⁴. To delovno skupino bi WHO v sedanjem postopku revizije ICD lahko imenovala kot svetovalno delovno skupino.

4.3. Širjenje znanja in informacij o redkih boleznih

Eden ključnih elementov za izboljšanje diagnosticiranja in oskrbe na področju redkih bolezni je zagotovitev natančnih informacij in njihovo razširjanje v obliki, prilagojeni potrebam strokovnjakov in obolelih oseb. Vzpostavitev dinamičnega seznama redkih bolezni EU bo prispevala k odpravljanju nekaterih glavnih vzrokov za zanemarjanje vprašanja redkih bolezni, vključno z nepoznavanjem njihove opredelitve. Komisija bo zagotovila, da bo ta informacija še naprej na voljo na evropski ravni, pri tem se bo zlasti opirala na zbirko podatkov Orphanet⁵, ki jo podpirajo programi Skupnosti.

4.4. Informacijska mreža o boleznih

Prednostne naloge za ukrepanje v zvezi obstoječimi (ali prihodnjimi) informacijskimi mrežami o posebnih boleznih so:

- zagotoviti izmenjavo informacij preko obstoječih evropskih informacijskih mrež;
- spodbujati boljšo klasifikacijo posameznih bolezni;
- oblikovanje strategij in mehanizmov za izmenjavo informacij med zainteresiranimi stranmi;
- razvoj primerljivih epidemioloških podatkov na ravni EU
- in podpiranje izmenjave najboljših praks ter oblikovanje ukrepov za skupine bolnikov.

5. Operativni ukrepi za razvoj evropskega sodelovanja in izboljšanje dostopa do visokokakovostne zdravstvene oskrbe za redke bolezni

5.1. Izboljšanje univerzalnega dostopa do visokokakovostne zdravstvene oskrbe, zlasti z razvojem nacionalnih/regionalnih strokovnih centrov in vzpostavitvijo referenčnih mrež EU

Države članice si delijo skupno zavezanost, da zagotovijo univerzalni dostop do visokokakovostne zdravstvene oskrbe na podlagi enakosti in solidarnosti⁶. Bolj ko so bolezni redke, manj je strokovnega znanja in izkušenj. Nekateri strokovni centri (imenovani tudi referenčni centri ali centri odličnosti v nekaterih državah članicah) so razvili strokovno znanje in izkušnje, ki jih na široko uporabljajo drugi

³ Glej <http://www.who.int/classifications/icd/en/>.

⁴ Glej <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>.

⁵ Glej <http://www.orpha.net/>.

⁶ Sklepi Sveta o skupnih vrednotah in načelih zdravstvenih sistemov Evropske unije, UL 2006/C 146/01.

strokovnjaki iz⁷ njihove države ali celo na mednarodni ravni in ki lahko pomagajo pri zagotavljanju ustrezne zdravstvene oskrbe za bolnike z redkimi boleznimi. Poročilo za leto 2006 projektne skupine za redke bolezni skupini na visoki ravni „*Prispevek k oblikovanju politike: za evropsko sodelovanje pri zdravstvenih storitvah in zdravstveni oskrbi na področju redkih bolezni*“⁸ priporoča, da države članice prispevajo k določanju svojih strokovnih centrov in jih finančno podprejo.

Skupina na visoki ravni za zdravstvene storitve in zdravstveno oskrbo je od leta 2004 delala na konceptu evropskih referenčnih mrež⁹. Na podlagi dela skupine na visoki ravni člen 15 predloga Direktive Evropskega parlamenta in Sveta o uporabi pravic pacientov na področju čezmejnega zdravstvenega varstva (COM(2008) 414) določa, da morajo države članice olajšati razvoj evropskih referenčnih mrež (ERNs). Evropske referenčne mreže za redke bolezni bodo imele strateško vlogo pri izboljšanju kakovosti obravnave za vse bolnike po vsej Evropski uniji kot odgovor na zahteve organizacij bolnikov¹⁰.

5.2. Dostop do specializiranih socialnih služb

Strokovni centri imajo lahko tudi bistveno vlogo pri razvoju ali spodbujanju socialnih služb, ki bodo izboljšale kakovost življenja ljudi z redko boleznijo. Službe za pomoč po telefonu, službe za začasno oskrbo in terapevtsko-rekreacijski programi so bili podprti¹¹ in morajo biti trajni za doseg svojih ciljev, in sicer za ozaveščanje, izmenjavo najboljših praks in standardov, združevanje virov z uporabo programa javnega zdravja in akcijskimi načrti za invalide.

5.3. Dostop do zdravil sirot

Pri dostopu do zdravil sirot prihaja do specifičnih zastojev zaradi postopka odločanja pri oblikovanju cen in povračil, kar je povezano z njihovo redkostjo. Pot naprej pomeni okrepitev sodelovanja na evropski ravni v zvezi z znanstveno oceno terapevtske (dodane) vrednosti zdravil sirot.

Komisija bo imenovala delovno skupino za izmenjavo znanja med državami članicami in evropskimi organi o znanstveni oceni klinične dodane vrednosti zdravil sirot. Ta sodelovanja lahko pripeljejo do nezavezujočih skupnih poročil o oceni klinične dodane vrednosti z izboljšano informacijo, ki olajša nacionalne odločitve glede cen in povračil brez poseganja v vlogo posameznega organa¹².

Nadalje je treba upoštevati vključevanje Evropske agencije za zdravila (EMA) in obstoječih mrež za oceno zdravstvenih tehnologij, kot so Mednarodno ocenjevanje zdravstvenih tehnologij (Health Assessment International – HTAi)¹³, Evropska

⁷ Glej poročilo projektne skupine za redke bolezni „Pregled sedanjih referenčnih centrov za redke bolezni v EU (2005)“ 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 Glej poročilo skupine na visoki ravni za zdravstvene storitve in zdravstveno oskrbo o evropskih referenčnih mrežah http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

¹⁰ Glej poročilo evropske delavnice o strokovnih centrih in referenčnih mrežah za redke bolezni, Praga, julij 2007;

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

¹¹ podobni tistim, ki so bili identificirani po zaslugi projekta RAPSODY, ki ga financira EU http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm.

¹² Glej dokument „Izboljšani dostop do zdravil sirot za vse obolele državljane EU“, ki ga je sprejel farmacevtski forum na visoki ravni.

¹³ <http://www.htai.org/>.

mreža za oceno zdravstvenih tehnologij (EUnetHTA)¹⁴ ali Odbor za oceno zdravil (MEDEV)¹⁵.

5.4. Programi sočutne uporabe

Potreben je boljši sistem oskrbe z zdravili za bolnike z redkimi boleznimi pred odobritvijo in/ali povračilom stroškov (tako imenovana sočutna uporaba) za nova zdravila.

Po veljavni farmacevtski zakonodaji EMEA lahko izdaja mnenja o uporabi zdravil v okviru sočutne uporabe za zagotovitev skupnega pristopa po vsej Skupnosti.

Komisija bo pozvala EMEA, da revidira svoje sedanje smernice, da bolnikom zagotovi dostop do zdravljenja.

5.5. Medicinski pripomočki

Uredba o zdravilih sirotah ne zajema področja medicinskih pripomočkov. Omejen obseg trga in omejena možna donosnost naložb niso nikakršna spodbuda. Komisija bo ocenila, ali so za rešitev te situacije potrebni ukrepi, po možnosti v okviru prihodnje revizije direktiv o medicinskih pripomočkih.

5.6. Spodbude za razvoj zdravil sirot

Farmacevtske družbe že dolgo zelo veliko vlagajo v odkrivanje, razvoj in dajanje na trg zdravil za redke bolezni. Morajo pa biti zmožne izkazati donosnost naložb. Vendar bi bilo idealno, če bi lahko navedeni dobiček spet vložile v odkrivanje novih zdravil. Čeprav je v EU odobrenih več kot 45 odobrenih zdravil, pri čemer so nekatera namenjena za ista bolezenska stanja, za veliko bolezenskih stanj še vedno ni zdravil. V skladu s členom 9 Uredbe (ES) št. 141/2000 je treba spodbuditi razmišljanje o dodatnih spodbudah na nacionalni in evropski ravni, da bi se okrepile raziskave redkih bolezni in razvoj zdravil sirot ter spodbudilo nadaljnje ozaveščanje držav članic v zvezi s temi zdravili.

5.7. e-zdravje

e-zdravje lahko na številne različne načine prispeva k izboljšanju na tem področju, zlasti:

- elektronske internetne storitve, razvite v okviru Orphaneta in drugih projektov, ki jih financira EU, so jasn dokaz, kako lahko informacijska in komunikacijska tehnologija prispevata k navezovanju stikov med bolniki in oblikovanju skupnosti bolnikov, izmenjavanju zbirk podatkov med raziskovalnimi skupinami, zbiranju podatkov za klinične raziskave, registriranju bolnikov, ki želijo sodelovati pri kliničnih raziskavah, in predložitvi primerov strokovnjakom, ki izboljšajo kakovost diagnoze in zdravljenja;
- Telemedicine, izvajanje storitev zdravstvene oskrbe na daljavo preko informacijske in komunikacijske tehnologije, je drugo koristno orodje. Običajnim klinikam in zdravniškim praksam lahko na primer omogoči dostop do visokospecializiranega strokovnega znanja in izkušenj o redkih boleznih, kot je drugo mnenje centra odličnosti¹⁶;

¹⁴ <http://www.eunetha.net/>.

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

¹⁶ Osnutek sporočila o Telemedicine v korist bolnikov, sistemov zdravstvene oskrbe in družbe.

- raziskave, financirane v okviru FP7¹⁷ na področju računalniško podprtega modeliranja fizioloških in patoloških procesov, je obetaven pristop k boljšemu razumevanju temeljnih povzročiteljev redkih bolezni, predvidevanju rezultatov in po možnosti najdbi novih rešitev glede zdravljenja.

5.8. Presejalne prakse

Presejalni testi za novorojenčke na fenilketonurijo in prirojeni hipotiroidizem so v Evropi običajna praksa. Izkazali so se za zelo učinkovite pri preprečevanju nastanka invalidnosti pri obolelih otrocih. Zaradi razvoja tehnologije je sedaj mogoče izvesti veliko testov, vključno s tistimi, ki jih izvajajo roboti, z nizkimi stroški za številne redke bolezni, zlasti presnovne motnje in genetska bolezenska stanja na splošno. Priporoča se spodbujanje sodelovanja na tem področju, ki bi pripeljalo do podatkov, na katerih bi temeljile odločitve, sprejete na ravni držav članic. Oceno sedanjih strategij presejanja prebivalstva (vključno s presejalnim testom za novorojenčke) za redke bolezni in možnih novih strategij bo izvedla Komisija na ravni EU, da bo državam članicam zagotovila podatke (vključno z etičnimi vidiki), na katerih bodo temeljile njihove politične odločitve. Komisija bo takšno podporo upoštevala kot prednostno področje ukrepanja.

5.9. Upravljanje kakovosti diagnostičnih laboratorijev

Veliko redkih bolezni je sedaj mogoče diagnosticirati z uporabo biološkega testa, ki je pogosto genetski test. Ti testi so pomembnejši elementi zdravstvene obravnave bolnika, ker omogočajo zgodnjo diagnozo, včasih družinsko presejanje po predpisanem zaporedju ali test pred rojstvom. Glede na veliko število testov in potrebo, da se določijo in ocenijo specifični nizi diagnostičnih analiz za vsakega, nobena posamezna država ne more biti samozadostna pri opravljanju testov in zagotavljanju učinkovite zunanje ocene kakovosti opravljenih testov. Treba je omogočiti in olajšati izmenjavo strokovnega znanja in izkušenj z jasno določenimi, preglednimi standardi in postopki, dogovorjenimi na ravni EU.

To je mogoče doseči z vzpostavitvijo evropskih referenčnih mrež specialističnih diagnostičnih laboratorijev (npr. EuroGenTest¹⁸). Te laboratoriji se bodo spodbujali, da se udeležijo preskusov strokovne usposobljenosti, ki so posebej usmerjeni na rezultate poročanja in zagotavljanje genetskega svetovanja pred in po testiranju¹⁹.

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

¹⁸ Glej <http://www.eurogentest.org/>.

¹⁹ Kot pomoč osebam z diagnozo genetske bolezni pri razumevanju dejanskih informacij o bolezni in vpliva, ki ga bo bolezen imela na njihovo življenje, tako da lahko sami odločajo o svoji prihodnosti.

5.10. Primarno preprečevanje

Zelo malo je bolezni, pri katerih je mogoče primarno preprečevanje. Vseeno pa se bodo primarni preventivni ukrepi za redke bolezni izvajali, kadar je to mogoče (npr. preprečevanje okvar živčne cevi z dodajanjem folne kisline). Ukrepi na tem področju mora biti tema za razpravo na ravni EU, ki bi jo vodila Komisija, da se določi, za katere redke bolezni bi bili primarni preventivni ukrepi lahko uspešni.

5.11. Registri in zbirke podatkov

Registri in zbirke podatkov so ključni instrumenti za povečanje znanja o redkih boleznih in razvoj kliničnih raziskav. To je edini način za združevanje podatkov, da se doseže zadostno velik vzorec za epidemiološke raziskave in/ali klinične raziskave. Preučena bodo prizadevanja za sodelovanje pri vzpostavitvi zbiranja podatkov in njihovem vzdrževanju, pod pogojem da, so ti viri odprti in dostopni. Glavno vprašanje bo, kako zagotoviti dolgoročno trajnost takšnih sistemov, ne da bi jih financirali kot projekte, ki so že po naravi negotovi. Ta zamisel je bila obravnavana tudi v dokumentu „Izboljšanje dostopa do zdravil sirot za vse obolele državljane EU“, ki ga je sprejel farmacevtski forum na visoki ravni.

5.12. Raziskave in razvoj

Za najresnejše redke bolezni, ki bi jih bilo možno zdraviti, danes preprosto ni posebnega zdravljenja. Razvoj terapij se srečuje s tremi ovirami, in sicer s pomanjkanjem razumevanja temeljnih patofizioloških mehanizmov, pomanjkanjem podpore za zgodnje faze kliničnega razvoja in nerazumevanjem farmacevtske industrije, kakšne so prednosti, kljub stroškom. Dejansko visoki stroški razvoja zdravila, skupaj z ocenjeno nizko donosnostjo naložbe (zaradi zelo malega števila bolnikov), farmacevtsko industrijo običajno odvrnejo od razvoja zdravil za redke bolezni, kljub nujnosti medicinskih potreb.

Treba je vzpostaviti postopek zgodnjega dialoga glede zdravil v razvoju med temi družbami in organi, ki financirajo zdravila²⁰. To bo sponzorski družbi dalo več gotovosti glede njene možne prihodnje donosnosti naložbe, organom pa več znanja in zaupanja v vrednost zdravil, za katera bodo pozvani, da jih ocenijo in financirajo.

Projekte za raziskave redkih bolezni so več kot dve desetletji podpirali programi za raziskave, tehnološki razvoj in predstavitvene dejavnosti Evropske skupnosti. V sedanjem okvirnem programu FP7²¹ je tema „zdravje“ posebnega programa „Sodelovanje“ namenjena podpori večnacionalne kolaborativne raziskave v različnih oblikah. Glavni poudarek teme „zdravje“ na področju redkih bolezni je na vseevropskih študijah prirodoslovja, patofiziologije in na razvoju preventivnih, diagnostičnih in terapevtskih posegov.

Svetovalni odbor EU za redke bolezni (EUACRD, glej točko 7) in odbor za zdravila sirote (COMP) v okviru Evropske agencije za zdravila (EMA) bosta na Komisijo naslovila skupno letno priporočilo o posebnih točkah za razpise za predloge pri izvajanju okvirnih programov.

²⁰ Glej dokument „Izboljšanje dostopa do zdravil sirot za vse obolele državljane EU“, ki ga je sprejel farmacevtski forum na visoki ravni.

²¹ Glej http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html.

Treba je spodbujati projekte usklajevanja, katerih cilj je optimalna uporaba omejenih virov, namenjenih raziskavam redkih bolezni. Projekt ERANet (E-Rare)²², financiran v okviru EU FP6, ki trenutno usklajuje politike financiranja raziskav redkih bolezni sedmih držav, na primer prispeva k zmanjšanju razdrobljenosti raziskav. Takšne pristope je treba ustrezno upoštevati.

6. Mednarodno sodelovanje

Cilj politike Komisije glede redkih bolezni mora biti spodbujanje sodelovanja na področju redkih bolezni na mednarodni ravni, z vsemi zainteresiranimi državami in v tesnem sodelovanju s Svetovno zdravstveno organizacijo. Mednarodno sodelovanje je že sestavni del okvirnih programov za raziskave.

7. Vodenje in spremljanje

Komisiji mora pri izvajanju tega sporočila svetovati svetovalni odbor za redke bolezni (EUACRD). Odboru bo predsedovala Evropska komisija, pri čemer ji bo pomagal znanstveni sekretariat, ki je financiran v okviru programa javnega zdravja. Ta odbor bo nadomestil sedanjo projektno skupino EU za redke bolezni.

Spodbujala se bo organizacija evropskega dneva redkih bolezni (29. februar, redek dan) in evropskih konferenc za ozaveščanje strokovnjakov in splošne javnosti.

Komisija bo na podlagi informacij, ki jih zagotovijo države članice, ne pozneje kot pet let po sprejetju tega sporočila pripravila poročilo o izvajanju tega sporočila, naslovljeno na Evropski parlament, Svet, Evropski ekonomsko-socialni odbor in Odbor regij. To poročilo je treba poslati istočasno s poročilom o izvajanju, ki ga je treba pripraviti v zvezi s priporočilom Sveta glede redkih bolezni.

8. Sklep

Čeprav vsaka redka bolezen prizadene le sorazmerno majhno število bolnikov in družin, kot celota pomenijo resno zdravstveno obremenitev za EU. Poleg tega potreba, da se zbere strokovno znanje in izkušnje ter učinkovito uporabijo omejeni razpoložljivi viri, pomeni, da so redke bolezni področje, na katerem evropsko sodelovanje prispeva posebno vrednost k ukrepanju držav članic. Komisija je že v preteklosti sprejela posamezne pobude, kot so programi za redke bolezni, uredba o zdravilih sirotah in osredotočanje na redke bolezni v okvirnih programih za raziskave, tehnološki razvoj in predstavitvene dejavnosti. Vendar je za zagotovitev, da se ti posamezni drobci dela obdržijo in zberejo v okviru usklajene splošne strategije za redke bolezni na ravni Skupnosti in na ravni držav članic, treba več ukrepanja, da se čim bolj izkoristijo možnosti splošnega sodelovanja.

S tem sporočilom in spremnim predlogom za priporočilo Sveta, Komisija namerava vzpostaviti splošno strategijo za redke bolezni. Navedena strategija daje možnost čim večjega povečanja obsega sodelovanja in vzajemne podpore na tem zahtevnem področju po Evropi kot celoti. Podpirala bo države članice pri vzpostavljanju njihovih lastnih nacionalnih in regionalnih strategij za redke bolezni. In tako bo bolnikom z redkimi boleznimi in njihovim družinam v njihovem vsakdanjem življenju zagotovila oprijemljivo korist evropskega povezovanja.

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