



KOMISJA EUROPEJSKA
DYREKCJA GENERALNA DS. ZDROWIA I OCHRONY KONSUMENTÓW

Dyrekcja C - Zdrowie Publiczne i Ocena Ryzyka
C2 - Informacja o zdrowiu

KONSULTACJE PUBLICZNE

RZADKIE CHOROBY: WYZWANIA STOJĄCE PRZED EUROPA

Niniejszy dokument nie odzwierciedla oficjalnego stanowiska Komisji Europejskiej. Jest to narzędzie mające na celu zbadanie poglądów zainteresowanych stron w sprawie wstępnego wniosku. Sugestie zawarte w niniejszym dokumencie nie przesądzają o istnieniu, formie lub treści jakiegokolwiek przyszłego wniosku Komisji Europejskiej.

Odpowiedzi na niniejsze konsultacje nie muszą być ograniczone do pytań przedstawionych w niniejszym tekście.

1. OPIS ZAGADNIENIA

Rzadkie choroby są zagrażającymi życiu lub powodującymi przewlekłą niepełnosprawność chorobami o niskiej częstości występowania i znacznym stopniu złożoności. Większość z nich stanowią choroby genetyczne. Pozostałymi są m.in. rzadkie nowotwory, choroby autoimmunologiczne, wady wrodzone, choroby toksyczne i zakaźne. Rzadkie choroby wymagają uogólnionego postępowania opierającego się na szczególnych, połączonych działaniach mających na celu zapobieżenie istotnym powikłaniom lub możliwym do uniknięcia, przedwczesnym zgonom oraz poprawę jakości życia lub możliwości społeczno-ekonomicznych chorych.

- Na okres od 1 stycznia 1999 r. do 31 grudnia 2003 r. przyjęto **wspólnotowy program działań w dziedzinie rzadkich chorób, w tym chorób genetycznych**¹. W programie tym określono częstość występowania jako niską, jeżeli choroba występuje u **mniej niż 5 na 10 tysięcy osób** w Unii Europejskiej.
- Chociaż ta częstość występowania 5 na 10 tysięcy wydaje się niska, przekłada się na około **246 tysięcy osób z każdą z chorób w UE obejmującej 27 państw członkowskich**.
- Na podstawie aktualnej wiedzy naukowej wiadomo, że **od 5 do 8 tysięcy rzadkich jednostek chorobowych** występuje u nawet 6% całkowitej populacji UE w dowolnym momencie życia. Innymi słowy, na rzadkie choroby choruje lub będzie chorować **około 15 milionów** obywateli Unii Europejskiej (liczącej 27 państw członkowskich).
- Według źródeł dostępnych w literaturze medycznej² poniżej 100 rzadkich chorób występuje z częstością bliską wartości progowej 5 na 10 tysięcy. Należą do nich: zespół Brugadów, zespół Guillaina-Barrégo, twardzina i wady rozwojowe cewy nerwowej. Większość rzadkich chorób występuje bardzo rzadko, u mniej niż jednej na 100 tysięcy osób. Są to na przykład hemofilia, mięsak Ewinga, dystrofia mięśniowa Duchenne'a czy choroba Von Hippel-Lindaua. Tysiące rzadkich chorób występują u jedynie kilku pacjentów w Europie. Należą do nich choroba Pompego, naprzemienna hemiplegia lub zespół Ondine'a. Pacjenci z **bardzo rzadkimi chorobami** i ich rodziny są szczególnie wyizolowani i słabsi społecznie.
- Istnieje również znaczne zróżnicowanie **wieku występowania pierwszych objawów**: połowa rzadkich chorób może pojawić się przy urodzeniu lub w dzieciństwie (np. zespół Williamsa, zespół Pradera-Williego, retinoblastoma). Druga połowa może się pojawić dopiero w wieku dorosłym (np. choroba Huntingtona, choroba Creutzfelda Jacoba, stwardnienie zanikowe boczne).
- Większość rzadkich chorób stanowią **choroby genetyczne**, jednak mogą się one rozwinąć również w wyniku narażenia na działanie czynników **środowiska** w trakcie ciąży lub w późniejszych latach życia, często w warunkach podatności na choroby genetyczne. Niektóre stanowią rzadkie formy lub rzadkie powikłania częstych schorzeń.
- **Rzadkie choroby różnią się również znacznie pod względem ciężkości i stopnia nasilenia objawów**. U osób z rzadkimi chorobami dochodzi do znacznego skrócenia średniego trwania życia. Wiele z tych schorzeń ma charakter złożony, zwyrodnieniowy i

¹ Decyzja nr 1295/1999/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 29 kwietnia 1999 r. przyjmująca wspólnotowy program działania w dziedzinie rzadkich chorób w ramach działań w dziedzinie zdrowia publicznego (1999 – 2003).

² Częstość występowania rzadkich chorób: przegląd bibliograficzny, lipiec 2007 r. - Orphanet

powoduje przewlekłą niepełnosprawność, natomiast inne pozwalają na prowadzenie zwykłego życia – o ile zostaną rozpoznane na czas i będą prawidłowo leczone. Zmniejszają sprawność fizyczną i umysłową, powodują zmiany zachowania i upośledzenie funkcji czuciowych oraz prowadzą do inwalidztwa. Często u jednej osoby współistnieje kilka rodzajów niepełnosprawności, co może mieć liczne konsekwencje czynnościowe (określane jako niepełnosprawność złożona). Te rodzaje niepełnosprawności nasilają uczucie odosobnienia i mogą być **źródłem dyskryminacji** oraz zmniejszać wszelkie szanse edukacyjne, zawodowe i społeczne.

- **Względnie częsty stan chorobowy może skrywać rzadką chorobę podstawową**, np. autyzm (główny objaw zespołu Retta, zespołu kruchego chromosomu X, zespołu Angelmana, fenyloketonurii wieku dorosłego, choroby Sanfilippo itp.) lub padaczka (stwardnienie guzowate, zespół Shokeira, zespół Dravet itp.). Wiele stanów klasyfikowanych w przeszłości jako upośledzenie umysłowe, porażenie mózgowe, autyzm lub psychoza, są objawami rzadkich chorób, które ciągle jeszcze oczekują na scharakteryzowanie. Do rzadkich chorób należy również wiele rodzajów nowotworów, w tym wszystkie nowotwory występujące u dzieci, a także większość wad wrodzonych.
- **Badania** nad rzadkimi chorobami okazały się bardzo przydatne do lepszego poznania mechanizmu powstawania częstych stanów, takich jak otyłość i cukrzyca, ponieważ choroby te stanowią model zaburzenia funkcjonowania określonego szlaku biologicznego. Omawiane badania miały podstawowe znaczenie dla identyfikacji większości zidentyfikowanych dotychczas ludzkich genów i dla jednej czwartej innowacyjnych produktów leczniczych, które zostały dopuszczone na rynek UE (**leki sierocę**). Jednak badania nad rzadkimi chorobami są nie tylko rzadko prowadzone, ale jeszcze rozproszone po różnych laboratoriach w całej UE. W zwykłych warunkach rynkowych przemysł farmaceutyczny jest niechętny inwestowaniu w produkty lecznicze i wyroby medyczne stosowane w rzadkich stanach chorobowych ze względu na bardzo ograniczony rynek każdego z nich. Wyjaśnia to, dlaczego rzadkie choroby nazywa się również „**chorobami sierocymi**” – są one „sierotami”, jeżeli chodzi o tematy badań naukowych i zainteresowanie rynku, a także politykę ochrony zdrowia publicznego.
- Chociaż rzadkie choroby mają znaczny wkład we wskaźniki chorobowości i umieralności, są niewidoczne w systemach informacyjnych opieki zdrowotnej ze względu na brak odpowiednich systemów **kodowania i klasyfikacji**.
- Brak **polityki zdrowotnej dotyczącej wyłącznie rzadkich chorób** i niewielkie zasoby wiedzy specjalistycznej w tej dziedzinie powodują opóźnienie rozpoznawania omawianych schorzeń i opóźniony dostęp do opieki. Prowadzi to do dodatkowego pogorszenia stanu fizycznego, psychicznego i umysłowego chorych, czasem do narodzin chorego rodzeństwa, niewystarczającego lub nawet szkodliwego leczenia oraz do utraty zaufania do systemu opieki zdrowotnej. A z niektórymi rzadkimi chorobami można prowadzić normalne życie, o ile tylko zostaną na czas rozpoznane i będą właściwie leczone.
- Zainteresowanie rzadkimi chorobami jest **względnie nowym zjawiskiem** w większości państw członkowskich UE. Do niedawna publiczne organy administracji służby zdrowia i osoby decydujące o polityce zdrowotnej lekcewały na ogół te problemy ze względu na rozbieżność debat politycznych na wiele różnych rzadkich chorób zamiast uznania wspólnych problemów dotyczących ich wszystkich.
- Krajowe świadczenia zdrowotne wiążące się z diagnozowaniem, leczeniem i rehabilitacją osób z rzadkimi chorobami różnią się istotnie pod względem dostępności i jakości.

Obywatele państw członkowskich i/lub innych regionów w państwach członkowskich mają **nierówny dostęp** do usługi ekspertów i do leków sierocych. Kilku państwom członkowskim udało się opanować niektóre z problemów związanych z rzadkością omawianych chorób, natomiast inne nie rozważyły jeszcze możliwych rozwiązań.

2. ZAKRES POTENCJALNYCH DZIAŁAŃ WSPÓLNOTOWYCH

- **Uzasadnienie dla podejmowania działań wspólnotowych w dziedzinie rzadkich chorób** staje się wyraźne, gdy połączy się zasadę pomocniczości („*Unia nie podejmuje działań (z wyjątkiem obszarów, które należą wyłącznie do jej kompetencji), jeżeli podjęcie ich na szczeblu krajowym, regionalnym lub lokalnym będzie bardziej skuteczne.*”) z podstawą prawną dla działań UE w dziedzinie zdrowia publicznego, art. 152, w którym stwierdzono: „*Przy określaniu i urzeczywistnianiu wszystkich polityk i działań Wspólnoty zapewnia się wysoki poziom ochrony zdrowia ludzkiego. Działanie Wspólnoty, które uzupełnia polityki krajowe, nakierowane jest na poprawę zdrowia publicznego, zapobieganie chorobom i dolegliwościom ludzkim oraz usuwanie źródeł zagrożeń dla zdrowia ludzkiego*”.
- Strategia wspólnotowa dotycząca rzadkich chorób jest również związana z wdrażaniem **wartości europejskich**, takich jak walka z dyskryminacją, m.in. ze względu na niepełnosprawność, i ochrona praw człowieka.
- Szczególne cechy rzadkich chorób – ograniczona liczba pacjentów i niewielka ilość wiedzy, w tym wiedzy specjalistycznej, na ich temat – wyróżniają je jako **wyjątkową dziedzinę o bardzo wysokiej europejskiej wartości dodanej**. Prawdopodobnie nie istnieje żadna inna dziedzina zdrowia publicznego, w której współpraca pomiędzy 27 różnymi strategiami krajowymi mogłaby okazać się tak wydajna i skuteczna, jak w przypadku rzadkich chorób. Zdają sobie z tego zasadniczo sprawę krajowi i unijni decydenci oraz wszystkie strony zainteresowane (zawyżenie). Niezbędne połączenie bardzo ograniczonych zasobów może być lepiej realizowane w sposób skoordynowany na poziomie UE.
- **Badania** nad rzadkimi chorobami wymagają współpracy pomiędzy zespołami specjalistów z różnych dyscyplin naukowych i dostępu do danych i materiałów biologicznych zebranych na poziomie UE, aby zapewnić wystarczającą liczebność prób statystycznych. Szczególnie istotne znaczenie w tej dziedzinie mają **wspólne projekty badawcze i projekty koordynacyjne**, podobnie jak ustanowienie wspólnej **infrastruktury**: rejestrów, baz danych, archiwów i platform technicznych.
- Pacjenci z rzadkimi chorobami powinni mieć **prawo do takiej samej prewencji, diagnostyki i leczenia, co pozostali pacjenci**. Rozwój europejskiej **współpracy przy zapewnianiu opieki zdrowotnej** i świadczeń medycznych pacjentom z rzadkimi chorobami będzie umożliwił przyniesienie obywatelom europejskim korzyści poprzez:
 - pokonanie problemu ograniczonego doświadczenia przedstawicieli zawodów medycznych w przypadku zetknięcia się z problemem rzadkich stanów chorobowych;
 - poprawę dostępu obywateli UE do leczenia wymagającego szczególnej koncentracji/połączenia zasobów (infrastruktury i wiedzy) lub wiedzy specjalistycznej;
 - zapewnienie pacjentom największej możliwej szansy udanego wyniku leczenia dzięki dzieleniu się wiedzą specjalistyczną i zasobami;

- efektywne kosztowo wykorzystanie zasobów w wyniku ich koncentracji tam, gdzie jest to właściwe;
 - pomoc w dzieleniu się wiedzą i zapewnianie szkoleń przedstawicielom zawodów medycznych;
 - zapewnienie wzorca pomagającego w rozwoju i upowszechnianiu najlepszych praktyk w całej Europie;
 - pomoc krajom z niewystarczającymi zasobami w sektorze opieki zdrowotnej w zapewnieniu pełnego zakresu wysoce specjalistycznych świadczeń najwyższej jakości.
- Ponad 2 tysiące rzadkich chorób można rozpoznać na podstawie **próby biologicznej**. Ze względu na tę dużą liczbę oraz konieczność opracowania i walidacji określonego zestawu prób diagnostycznych w odniesieniu do każdej choroby, żaden pojedynczy kraj nie może być samowystarczalny pod względem zaopatrzenia w próby biologiczne.
 - Dostęp do informacji jest prawem bezwzględny. Opublikowanie **rzetelnych informacji** na temat każdej z tysięcy rzadkich chorób, dostosowanych do potrzeb przedstawicieli zawodów medycznych oraz pacjentów i ich rodzin, jest wyzwaniem, które można podjąć wyłącznie na poziomie UE, nawet w przypadku konieczności przetłumaczenia tych informacji na języki narodowe i dostosowania do ram krajowej opieki zdrowotnej.
 - Wiele rzadkich chorób jest bardzo rzadkich. **Odizolowane rodziny** powinny być lepiej informowane o dostępnych usługach właściwych. Jest to możliwe wyłącznie na poziomie europejskim z użyciem właściwych narzędzi, takie jak usługi internetowe i telefony zaufania.

3. DZIAŁANIA W ZAKRESIE RZADKICH CHOROÓB PROWADZONE OBECNIE I W PRZESZŁOŚCI

Na podstawie art. 152 na okres od 1 stycznia 1999 r. do 31 grudnia 2003 r. przyjęto **wspólnotowy program działania w dziedzinie rzadkich chorób**, w tym chorób genetycznych. Miał on przyczynić się, w sposób skoordynowany z innymi działaniami wspólnotowymi, do zapewnienia wysokiego poziomu ochrony zdrowia w odniesieniu do rzadkich chorób. Ponieważ było to pierwsze działanie UE w tej dziedzinie, szczególną uwagę poświęcono poprawie wiedzy i ułatwieniu dostępu do informacji na temat tych chorób.

Rzadkie choroby stanowią obecnie jeden z priorytetów **programu zdrowia publicznego UE na lata 2003–2008**³. Według planów prac w zakresie realizacji programu zdrowia publicznego, głównymi kierunkami działania określonymi przez tę Dyрекcję były:

- Wspieranie sieci informacyjnych dotyczących rzadkich chorób i wspieranie rozwoju najlepszych praktyk. Jeżeli chodzi o projekty obejmujące rzadkie choroby i jako ogólne kryterium, Dyrekcja Generalna ds. Zdrowia i Ochrony Konsumentów uznaje za priorytetowe sieci ogólne, które centralizują dane na temat jak największej liczby rzadkich chorób – nie tylko na temat pojedynczej, określonej choroby – w celu poprawy przekazywania i dostępności informacji oraz poprawy monitorowania i nadzorowania.

³ Decyzja nr 1786/2002/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 23 września 2002 r. przyjmująca wspólnotowy program działania w dziedzinie zdrowia publicznego (2003–2008)

- Stworzenie europejskiej struktury konsultacyjnej, grupy zadaniowej ds. rzadkich chorób (wspieranej przez sekretariat naukowy)⁴ jako europejskiego punktu odniesienia do wymiany informacji na temat najlepszych praktyk.
- Koordynacja działań prowadzonych w ramach programu zdrowia publicznego z badaniami naukowymi realizowanymi w ramach szóstego i siódmego programu ramowego.

Rzadkie choroby będą dalej traktowane jako priorytet działań prowadzonych w ramach nowego programu zdrowia publicznego (na lata 2008–2013). W punkcie 2.2.2 załącznika do wspólnego stanowiska przyjętego przez Radę w dniu 22 marca 2007 r. w celu przyjęcia **decyzji Parlamentu Europejskiego i Rady ustanawiającej drugi wspólnotowy program działań w dziedzinie zdrowia (2007–2013)**⁵ stwierdzono: „*Propagowanie działań w zakresie profilaktyki poważnych chorób mających szczególne znaczenie ze względu na ogólne obciążenie, jakie stanowią one dla Wspólnoty oraz w zakresie rzadkich chorób, w odniesieniu do których działalność Wspólnoty polegająca na oddziaływaniu na ich uwarunkowania zdrowotne może stanowić znaczną wartość dodaną dla wysiłków krajowych*”.

Również w dokumencie roboczym służb Komisji towarzyszącym **białej księdze zatytułowanej „Razem dla zdrowia: strategiczne podejście UE na lata 2008–2013”**⁶ wskazano rzadkie choroby jako priorytet.

Komisja pod auspicjami Dyrekcyj Generalnej ds. Przedsiębiorczości i EMEA (Europejskiej Agencji Leków) realizuje **politykę** w sprawie leków sierocych. Przedstawiono wniosek dotyczący **rozporządzenia w sprawie sierocych produktów leczniczych** (rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych⁷) w celu ustanowienia kryteriów przyznawania statusu sierocemu w UE. Opisano w nim zachęty (np. dziesięcioletnia wyłączność rynkowa, pomoc w opracowaniu protokołu, dostęp do procedury scentralizowanej udzielania pozwoleń na dopuszczenie do obrotu) skłaniające do prowadzenia prac badawczo-rozwojowych nad lekami służącymi do leczenia, zapobiegania lub diagnostyki rzadkich chorób i do wprowadzania takich leków na rynek. W 2003 r. politykę uzupełniono o ustawodawstwo farmaceutyczne w UE, z nałożeniem obowiązku stosowania procedury scentralizowanej udzielania pozwoleń na dopuszczenie do obrotu w odniesieniu do wszystkich leków sierocych.

W 2000 r. w ramach EMEA ustanowiono Komitet ds. Sierocych Produktów Leczniczych (COMP)⁸, który ma za zadanie przegląd wniosków od osób lub przedsiębiorstw ubiegających się o przyznanie „**statusu sierocemu produktowi leczniczemu**” produktom, które chcą opracowywać, służącym do diagnostyki, prewencji lub leczenia rzadkich chorób.

Przez siedem lat Komisja Europejska, EMEA i państwa członkowskie zapewniały przemysłowi farmaceutycznemu zachęty skłaniające go do prowadzenia prac badawczo-rozwojowych nad sierocymi produktami leczniczymi stosowanymi w dziedzinach takich chorób, jak choroby nowotworowe, metaboliczne, immunologiczne, układu krążenia i układu oddechowego, a także do wprowadzania takich produktów na rynek. W zwykłych warunkach rynkowych leki tego typu nie zostałyby opracowane. Komisja jest zobowiązana do opublikowania szczegółowego spisu tych zachęt. Dotychczas opublikowano dwa sprawozdania, w 2002 i 2006 r. W ostatnim z

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

⁵ Zmieniony wniosek dotyczący decyzji Parlamentu Europejskiego i Rady ustanawiającej drugi wspólnotowy program działania w dziedzinie zdrowia i ochrony konsumentów (2007–2013) COM(2006) 234 wersja ostateczna

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

⁷ Rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych

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

nich, opublikowanym przez Dyрекcję Generalną ds. Przedsiębiorczości w dniu 26 czerwca 2006 r., podkreślono, że **polityka UE dotycząca leków sierocych jest sukcesem** i jedną z najbardziej udanych ze wszystkich polityk UE. W okresie od kwietnia 2000 r. do sierpnia 2007 r. EMEA otrzymała ponad 740 wniosków w sprawie przyznawanie statusu sierocego. Według stanu na lipiec 2007 r. pozwolenia na dopuszczenie do obrotu przyznano ponad 40 **nowym sierocym produktom leczniczym** przeznaczonym do leczenia ponad 40 różnych rzadkich chorób zagrażających życiu lub powodujących przewlekłą niepełnosprawność. Ponadto ponad 500 innych leków zostało uznanych przez COMP za sieroce produkty lecznicze, jednak są one jeszcze ciągle poddawane badaniom klinicznym. W sprawozdaniu⁹ zamieszczono również szczegółowe omówienie krajowych zachęt, które zostały dotychczas wdrożone. Sytuacja różni się bardzo w poszczególnych państwach członkowskich – niektóre koncentrują się na wspieraniu dalszych badań naukowych (dotyczy to na przykład Hiszpanii lub Niemiec), a inne na zapewnianiu usług opieki zdrowotnej i na ośrodkach wiedzy specjalistycznej (kraje skandynawskie, Dania, Włochy). Tylko jeden kraj ustanowił kompleksowe podejście do problemu rzadkich chorób za pośrednictwem krajowego planu działania (Francja na lata 2005–2008). Jednak **państwa członkowskie nie zapewniają jeszcze pełnego dostępu do każdego leku sierocego dopuszczonego do obrotu.**

Projekty badawcze dotyczące rzadkich chorób są wspierane za pośrednictwem **programów ramowych Wspólnoty Europejskiej w dziedzinie badań i rozwoju technologicznego**¹⁰. W obecnym programie ramowym (7PR) temat zdrowia, czyli jeden z dziesięciu tematów zaproponowanych w ramach szczegółowych programów „współpracy”, ma na celu wspieranie międzynarodowej współpracy w różnych formach na terenie całej Unii i poza nią, aby doprowadzić do poprawy zdrowia obywateli Unii i zwiększyć konkurencyjność oraz poprawić możliwości innowacyjne europejskich branż i przedsiębiorstw związanych ze zdrowiem, z rozwiązywaniem globalnych problemów zdrowotnych. Zostanie położony nacisk na badania translacyjne (dotyczące przekształcania podstawowych odkryć w zastosowania kliniczne, łącznie z walidacją naukową wyników badań doświadczalnych), na rozwój i walidację nowych sposobów leczenia, metody promocji zdrowia i zapobiegania chorobom, w tym promocję zdrowia dzieci, zdrowe starzenie się, narzędzia diagnostyczne i technologie medyczne, a także na trwałe i efektywne systemy opieki zdrowotnej. Dokładniej, badania poświęcone rzadkim chorobom objęte siódmym programem ramowym są ogólnoeuropejskimi badaniami nad naturalnym przebiegiem chorób, ich patofizjologią oraz opracowywaniem interwencji zapobiegawczych, diagnostycznych i terapeutycznych.

Projekt **ERA-NET**, wspierany przez szósty program ramowy, jest poświęcony rzadkim chorobom (E-Rare)¹¹ i ma na celu opracowywanie wspólnych i międzynarodowych działań w tej dziedzinie (badanie dotyczące programów krajowych, identyfikacja luk i nakładania się na siebie krajowych programów badawczych i działania dotyczące rzadkich chorób). Przewiduje się, że program E-Rare ustanowi trwałą i długotrwałą **współpracę pomiędzy partnerami z różnych państw członkowskich** w celu koordynowania krajowych programów badawczych, aby przezwyciężyć problem fragmentacji badań nad rzadkimi chorobami i promować podejście interdyscyplinarne, ujednoczyć krajowe i/lub regionalne programy badawcze uczestniczących krajów i wypracować synergie między nimi, opracować wspólną politykę badawczą dotyczącą rzadkich chorób i utrzymać korzystną pozycję konkurencyjną w odniesieniu do badań nad rzadkimi chorobami w innych rejonach świata, takich jak Ameryka Północna i Azja.

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

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

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

Dyrekcja Generalna ds. Zdrowia i Ochrony Konsumentów ustanowiła Grupę Wysokiego Szczebla ds. Usług Zdrowotnych i Opieki Medycznej (ang. High Level Group on Health Services and Medical Care, HLG) jako środek służący realizacji zaleceń będących wynikiem rozważań dotyczących mobilności pacjentów. Jedną z grup roboczych tej Grupy Wysokiego Szczebla zajmuje się **sieciami ośrodków wiedzy specjalistycznej zajmujących się rzadkimi chorobami**. W 2006 r. grupa zadaniowa ds. rzadkich chorób złożyła Grupie Wysokiego Szczebla sprawozdanie „*Wkład w kształtowanie polityki: na rzecz europejskiej współpracy w zakresie usług zdrowotnych i medycyny w zakresie rzadkich chorób*”¹² aktualizujące informacje na temat sieci referencyjnych w Europie. W sprawozdaniu szczegółowo przedstawiono wykorzystanie koncepcji sieci referencyjnych zajmujących się rzadkimi chorobami w Europie oraz ich odpowiednie funkcje. W planach pracy na lata 2006 i 2007 dotyczących wdrażania programu zdrowia publicznego w UE wprowadzono, jako priorytet w dziedzinie rzadkich chorób, opracowanie europejskich sieci referencyjnych dotyczących tych chorób. Według tego priorytetu wybrano do finansowania kilka projektów pilotażowych¹³ (dotyczących mukowiscydozy, rzadkich zaburzeń krwawienia, niedoboru alfa-1 antytrypsyny, porfirii, dysmorfologii, ziarnicy złośliwej wieku dziecięcego, histocytozy i chorób neurologicznych u dzieci).

W tym duchu w art. 16 **wniosku dotyczącego dyrektywy Parlamentu Europejskiego i Rady w sprawie usług zdrowotnych**¹⁴ stwierdzono: „*W ścisłej współpracy z Komisją państwa członkowskie ułatwiają rozwój europejskich sieci referencyjnych w celu zapewnienia wysokiej jakości, efektywnej kosztowo opieki zdrowotnej pacjentom ze stanami wymagającymi szczególnej koncentracji zasobów lub wiedzy specjalistycznej.*”

UPODMIOTOWIENIE PACJENTÓW

Bank Światowy definiuje upodmiotowienie jako „*proces zwiększania zdolności osób lub grup do dokonywania wyborów i przekształcania tych wyborów w pożądane działania i wyniki*”. Światowa Organizacja Zdrowia (WHO) opisała upodmiotowienie jako „*warunek zdrowia*” i „*aktywne partnerstwo i strategię samoopieki pacjentów w celu poprawy wyników zdrowotnych i jakości życia w grupie osób z przewlekłymi chorobami*”. Zgodnie z tymi definicjami, upodmiotowienie jest koniecznością w przypadku pacjentów z rzadkimi chorobami, które są przewlekłe, trudne w leczeniu i tak rzadkie, że skoordynowane działania są bezwzględnie konieczne do uzyskania postępów, a przy tym są często lekceważone przez środowiska naukowe/medyczne i polityków. Pacjenci z rzadkimi chorobami i wspierające ich organizacje należą do najbardziej upodmiotowionych grup sektora zdrowotnego, przede wszystkim w wyniku ich własnej walki o uznanie i o poprawę opieki. W dziedzinie badań nad rzadkimi chorobami torowali drogę nowej erze z jednej strony poprzez zamykanie luki w dużej mierze ignorowanej w badaniach finansowanych ze środków publicznych, w których nie dostrzegano ich potrzeb i oczekiwań, a z drugiej – w badania finansowanych ze środków rynkowych, wiążących się z ograniczeniem projektów badawczych do tych wystarczająco rentownych dla uzasadnienia prywatnych inwestycji. Organizacje pacjentów odgrywają obecnie aktywną i instrumentalną rolę w ustalaniu polityk i projektów w dziedzinie badań nad rzadkimi chorobami. Ze względu na dużą liczbę przypadków rzadkich chorób istnieje ponad 1 700 organizacji pacjentów w Europie. Wiele z nich łączy się w krajowe alianse ds. rzadkich chorób i/lub jest zrzeszonych w unijnych organizacjach parasolowych zajmujących się określoną chorobą i/lub w unijnych organizacjach parasolowych poświęconych rzadkim chorobom, np. w

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

¹³ Wybrano projekty do finansowania z 2007 r., które powinny uzyskać współfinansowanie pod warunkiem udanego wyniku procedur negocjacyjnych z Komisją Europejską i podpisania umowy grantu.

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

Europejskiej Organizacji ds. Rzadkich Chorób (Eurordis)¹⁵. Eurordis zrzesza organizacje w 33 krajach, umożliwiając bezpośredni dialog pomiędzy Komisją Europejską, innymi stronami zainteresowanymi a środowiskiem pacjentów z rzadkimi chorobami.

4. CELE

Celem tego dokumentu jest podsumowanie **niezbędnych elementów dla efektywnej polityki** w sprawie istotnego problemu rzadkich chorób w Europie. Celem strategicznym interwencji KE w tej dziedzinie jest poprawa szans pacjentów na uzyskanie właściwej i uzyskanej na czas diagnostyki, informacji i opieki. Przyczyni się to z kolei do realizacji nadrzędnego celu – poprawy wyników zdrowotnych, a więc do wydłużenia liczby zdrowych lat życia, kluczowego wskaźnika strategii lizbońskiej¹⁶.

Wymaga to:

- **wzmocnienia współpracy pomiędzy programami UE:** programy te obejmują program zdrowia publicznego UE, programy ramowe w dziedzinie badań i rozwoju technologicznego, strategię na rzecz leków sierocych, rozporządzenie w sprawie leków stosowanych w pediatrii¹⁷, strategię na rzecz zaawansowanych terapii, przyszłą dyrektywę w sprawie usług zdrowotnych¹⁸, program statystyczny UE¹⁹ oraz wszelkie inne istniejące obecnie lub przyszłe działania na szczeblu wspólnotowym.
- **zachęcania UE-27 do opracowywania krajowych polityk zdrowotnych** w celu zapewnienia równego dostępu do zapobiegania, diagnostyki, leczenia i rehabilitacji osobom z rzadkimi chorobami. Konieczne są dodatkowe inicjatywy z zakresu zwiększania świadomości społecznej w państwach członkowskich UE. Poza wpływem na opinię publiczną, działania te powinny być również ukierunkowane na osoby zawodowo związane z opieką zdrowotną i usługami społecznymi, polityków, menedżerów służby zdrowia i usług społecznych oraz media. Można to osiągnąć szczególnie za pośrednictwem rocznej kampanii zwiększania świadomości.
- **zapewnienie opracowania i rozpowszechniania wspólnych wytycznych politycznych** w całej Europie: określone działania – w takich dziedzinach, jak badania naukowe, ośrodki referencyjne, dostęp do informacji, zachęty do rozwoju leków sierocych oraz badania przesiewowe – powinny stanowić część ogólnej wspólnej strategii na rzecz rzadkich chorób. Oczekuje się również, że komunikat wzmocni współpracę pomiędzy państwami członkowskimi w ramach Wspólnoty.

Te ogólne cele zostaną osiągnięte w wyniku realizacji celów i działań szczegółowych.

4.1. **Poprawa identyfikacji rzadkich chorób i wiedzy na ich temat**

- **Wspólna definicja rzadkich chorób w UE:** Obecna definicja rzadkich chorób określająca je jako choroby występujące z częstością **poniżej pięciu na 10 tysięcy** osób w Unii Europejskiej została przyjęta we wspólnotowym programie działania w dziedzinie rzadkich

¹⁵ Zob. <http://www.eurordis.org>

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

¹⁷ Rozporządzenie (WE) nr 1901/2006 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 12 grudnia 2006 r. w sprawie produktów leczniczych stosowanych w pediatrii oraz zmieniające rozporządzenie (EWG) nr 1768/92, dyrektywę 2001/20/WE, dyrektywę 2001/83/WE i rozporządzenie (WE) nr 726/2004

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

¹⁹ Decyzja nr 2367/2002/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 2002 r. w sprawie wspólnotowego programu statystycznego na lata 2003–2007, zmieniona decyzją nr 787/2004/WE

chorób na lata 1999–2003. Tę samą definicję stosuje EMEA do określania leków sierocych (rozporządzenie) i kilka państw członkowskich, które podjęły szczegółowe inicjatywy, takie jak Francja, Niemcy, Włochy, Niderlandy i Hiszpania. Jednak Zjednoczone Królestwo, Szwecja i Dania stosują inne definicje. Nawet jeśli aktualna definicja jest uważana przez niektóre strony zainteresowane za zbyt szeroką, UE popiera jej utrzymanie.

Pytanie 1: Czy aktualna definicja rzadkiej choroby przyjęta w UE jest satysfakcjonująca?

- **Lepsza kodyfikacja i klasyfikacja rzadkich chorób:** Unia Europejska powinna prowadzić ścisłą współpracę z WHO w procesie rewidowania istniejącej ICD (Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób) w celu zapewnienia możliwości adekwatnego kodowania rzadkich chorób, tak aby były one identyfikowalne we wszystkich systemach informacji zdrowotnych. Wymaga to wsparcia grupy roboczej ds. klasyfikacji i kodyfikacji rzadkich chorób pełniącej obowiązki doradczej grupy roboczej WHO w procesie rewizji ICD²⁰. Powinna być również konieczna czynna współpraca programu statystycznego UE, gdy tylko zostanie udostępniona nowa klasyfikacja ICD-11, aby zapewnić stosowanie nowej wersji ICD łącznie z nowymi kodami rzadkich chorób w aktach zgonu i w systemach klasyfikacji wypisów ze szpitali we wszystkich państwach członkowskich. Podobne działanie powinno zostać przeprowadzone w celu zapewnienia właściwego kodowania rzadkich chorób w systemach kodowania SnowMed i MedDRA.

Pytanie 2: Czy zgadzają się Państwo z tym, że istnieje pilna potrzeba poprawy kodowania i klasyfikacji w tej dziedzinie?

- **Ustanowienie rejestru rzadkich chorób:** do przyczyn zaniedbywania problemu rzadkich chorób należy niewiedza na temat tego, które choroby są rzadkie. Konieczne jest zapewnienie Wspólnocie dokładnego rejestru rzadkich chorób, regularnie aktualizowanego, klasyfikowanego według specjalizacji medycznych, częstości występowania, mechanizmu i etiologii, w celu maksymalizacji świadomości społeczeństwa i zapewnienia wsparcia dokumentowego służącego badaniom naukowym i ogólnie przechowywaniu danych. Komisja Europejska powinna zapewniać wsparcie finansowe na rzecz tego działania za pośrednictwem programu zdrowia publicznego.

Pytanie 3: Czy europejski rejestr rzadkich chorób pomoże Państwa krajowemu/regionalnemu systemowi w udoskonaleniu postępowania z rzadkimi chorobami?

4.2. Poprawa zapobiegania, diagnostyki i opieki nad pacjentami z rzadkimi chorobami

- **Rozpowszechnianie właściwych informacji:** Kluczowym elementem poprawy diagnostyki i opieki w zakresie rzadkich chorób jest zapewnienie dokładnych informacji w formacie dostosowanym do potrzeb profesjonalistów i chorych. Od 2000 r. informacje na temat ponad 5 tysięcy chorób w sześciu językach były zapewniane przez bazę danych na temat rzadkich chorób Orphanet²¹. Zawiera ona kompleksową encyklopedię rzadkich chorób, zbiór danych teleadresowych podmiotów świadczących usługi profesjonalne w 35 krajach, zbiór danych teleadresowych europejskich ośrodków referencyjnych, bazę danych leków sierocych zawierającą informacje na temat ich stadium rozwoju i dostępności w krajach UE i dane na temat całego szeregu innych usług dla określonych kategorii stron zainteresowanych, w tym funkcję wyszukiwania rozpoznań na podstawie objawów podmiotowych i przedmiotowych oraz bibliotekę zaleceń postępowania w sytuacjach nagłego zagrożenia życia. Komisja

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

²¹ Zob. <http://www.orpha.net/>

Europejska powinna zapewniać dalsze wsparcie finansowe tego działania za pośrednictwem programu zdrowia publicznego i siódmego programu ramowego.

- **Wspieranie sieci informacyjnych:** Priorytetem działania jest gwarantowanie wymiany informacji za pośrednictwem europejskich sieci informacyjnych, promowanie lepszej klasyfikacji, opracowywanie strategii i mechanizmów wymiany informacji pomiędzy stronami zainteresowanymi, definiowanie istotnych wskaźników zdrowotnych, opracowywanie porównywalnych danych epidemiologicznych na poziomie UE, wspieranie wymiany informacji na temat najlepszych praktyk i opracowywanie działań na rzecz grup pacjentów. W ramach projektów będących obecnie w toku udowodniono istotne znaczenie tych działań. Wsparcie tego typu projektów powinno być realizowane zarówno na poziomie państw członkowskich, jak i UE. Bardzo istotne wydaje się również wsparcie międzynarodowych konferencji uzgadniających wspólne stanowiska. Komisja Europejska powinna zapewniać wsparcie finansowe tego działania za pośrednictwem programu zdrowia publicznego i siódmego programu ramowego.
- **Rozwój krajowych/regionalnych ośrodków referencyjnych i ustanowienie referencyjnych sieci w UE:** gdy choroby są rzadkie, brakuje również wiedzy specjalistycznej. Niektóre ośrodki wiedzy specjalistycznej (nazywane również ośrodkami referencyjnymi) opracowały wiedzę specjalistyczną, która jest szeroko wykorzystywana przez innych profesjonalistów z ich kraju lub nawet na skalę międzynarodową. W niektórych krajach ośrodki te są oficjalnie uznawane, jednak w większości z nich ustanawia się je jedynie na podstawie ich renomy. Komisja podjęła decyzję o tym, że najskuteczniejszym podejściem będzie priorytetowe traktowanie współpracy pomiędzy nimi i ich wzajemnego dzielenia się wiedzą. Opracowano pewne zasady dotyczące europejskich sieci referencyjnych (ERN), łącznie z ich rolą w postępowaniu z rzadkimi chorobami lub innymi stanami wymagającymi opieki specjalistycznej, liczb pacjentów i pewnych innych kryteriów, które powinny być spełniane przez takie ośrodki. Europejskie sieci referencyjne powinny również pełnić rolę sieci badań i wiedzy służących aktualizacji i przyczyniających się do uzyskiwania najnowszych wyników badań naukowych, leczenia pacjentów z innych państw członkowskich i zapewniających dostępność w razie potrzeby odpowiedniego sprzętu leczniczego. Definicja ERN powinna również odzwierciedlać zapotrzebowanie na odpowiednią dystrybucję usług i wiedzy specjalistycznej w obszarze rozszerzonej Unii Europejskiej. W sprawozdaniu grupy zadaniowej UE ds. rzadkich chorób z 2006 r. „*Wkład w kształtowanie polityki: na rzecz europejskiej współpracy w zakresie usług zdrowotnych i medycyny w zakresie rzadkich chorób*”²² zaleca się, aby państwa członkowskie brały udział w identyfikacji swoich ośrodków wiedzy specjalistycznej i wspierały je finansowo w jak największym stopniu. Zalecono w nim również, aby państwa członkowskie organizowały ścieżki opieki zdrowotnej dla swoich pacjentów poprzez ustanawianie współpracy ze wszystkimi niezbędnymi ośrodkami wiedzy specjalistycznej z kraju, a w razie potrzeby również z zagranicy. Zaleca się w nim również, aby kontynuowano wspieranie finansowe sieci referencyjnych ośrodków wiedzy specjalistycznej w zakresie rzadkich chorób w ramach odpowiednich programów UE, do chwili udostępnienia oceny wyników procesu tworzenia sieci do dalszych działań.

Pytanie 4: Czy europejskie sieci referencyjne powinny traktować transfer wiedzy jako zagadnienie priorytetowe? A może mobilność pacjentów? Oba te zagadnienia? Jak?

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

- **Rozwój e-Zdrowia w zakresie rzadkich chorób:** Usługi elektroniczne opracowane w ramach bazy Orphanet i za pośrednictwem innych projektów finansowanych przez UE są znakomitą ilustracją tego, jak technologie elektroniczne mogą się przyczynić do nawiązywania przez pacjentów kontaktów z innymi pacjentami, dzielenia się bazami danych przez poszczególne grupy badawcze, zbierania danych do badań klinicznych, rejestracji pacjentów chcących wziąć udział w badaniach klinicznych, i przekazywania przypadków ekspertom, którzy poprawią jakość diagnostyki i leczenia. **Narzędzia internetowe i elektroniczne** są bardzo skuteczne i powinny stanowić silny element strategii UE na rzecz rzadkich chorób. Mogą uratować życie osobom z rzadkimi chorobami w **sytuacjach nagłego zagrożenia życia**. Komisja Europejska powinna zapewniać wsparcie finansowe tego działania za pośrednictwem programu zdrowia publicznego i programów ramowych oraz państw członkowskich.

Pytanie 5: Czy należy wdrożyć narzędzia internetowe i elektroniczne w tej dziedzinie?

- **Dostępność dokładnych badań diagnostycznych, w tym badań genetycznych:** wiele rzadkich chorób można teraz diagnozować z użyciem próby biologicznej, którą często jest badanie genetyczne. Badania te stanowią główne elementy właściwego prowadzenia pacjenta, ponieważ pozwalają na wczesną diagnostykę, czasem na rodzinne kaskadowe badania przesiewowe lub na wykonanie badania prenatalnego. Ze względu na dużą liczbę badań i potrzebę opracowania i walidacji określonego zestawu testów diagnostycznych dla każdego chorego, żaden kraj nie może być samowystarczalny pod względem zaopatrzenia w badania diagnostyczne. Wynika stąd konieczność wymiany materiałów pobranych od pacjentów i badań ponad granicami państwowymi. Przepływ transgraniczny jest najwyraźniej mechanizmem, który zapełni istotną lukę w dostępności badań diagnostycznych dotyczących rzadkich chorób. Istnieje potrzeba umożliwienia i ułatwienia tej wymiany za pośrednictwem jasno określonych, przejrzystych **norm i procedur, uzgodnionych na poziomie UE**. Istnieje potrzeba eliminacji różnic legislacyjnych pomiędzy krajami w odniesieniu do zachowania tajemnicy lekarskiej, refundacji, transportu i magazynowania próbek oraz certyfikacji laboratoriów. Laboratoria należy zachęcać do udziału w **badaniach biegłości**, ze szczególną uwagą na wyniki raportowania. Konieczne jest zapewnienie poradnictwa genetycznego przed wykonaniem i po wykonaniu testów. Wymaga to wsparcia **laboratoriów referencyjnych** na odpowiednim poziomie (zależnie od liczby badań na rok). Różne strony zainteresowane (Komisja Europejska²³, Rada Europy, a w szczególności OECD²⁴) prowadziły w ciągu ostatnich dwóch lat działania na rzecz rozwoju polityki zapewnienia jakości w laboratoriach.

Pytanie 6: Co można zrobić, aby jeszcze bardziej poprawić dostęp do wysokiej jakości badań pod kątem rzadkich chorób?

- **Ocena strategii populacyjnych badań przesiewowych (w tym badań przesiewowych noworodków) pod kątem rzadkich chorób:** Powszechnie w Europie praktykuje się obecnie wykonywanie badań przesiewowych noworodków pod kątem fenyloketonurii i wrodzonej niedoczynności tarczycy. Okazały się one wysoce skuteczne pod względem zapobiegania niepełnosprawności u dzieci z tymi chorobami. W wyniku rozwoju technologii możliwe są obecnie liczne, niedrogie badania, m.in. wykonywane przez roboty, pod kątem szerokiej grupy rzadkich chorób, w tym zwłaszcza metabolicznych i genetycznych. Nie powinien to być jednak powód wprowadzenia ich do polityk populacyjnych badań

²³ Zob. <http://www.eurogentest.org/>

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

przesiewowych bez starannej oceny według kryteriów ustanowionych przez WHO w 1965 r. (do weryfikacji), ponieważ badania przesiewowe mogą być szkodliwe dla poddawanych im osób i zużywają one znaczne zasoby publiczne. Obecnie brakuje zgody co do tego, które choroby wymagają systematycznych badań przesiewowych według kryteriów WHO. Organizacja populacyjnych lub celowanych badań przesiewowych zależy od wielu czynników, takich jak jakość i niezawodność testu, dostępność skutecznego leczenia/skutecznej interwencji dla osób poddawanych badaniom, częstość występowania i ciężkość choroby oraz wybór społeczeństwa i wartość przypisywana przez społeczeństwo badaniom przesiewowym. Zaleca się zachęcanie do współpracy w tej dziedzinie, aby uzyskać dane dowodowe, na których powinny bazować decyzje na poziomie państw członkowskich.

Pytanie 7: Czy uważają Państwo, że istnieje istotna potrzeba wykonania oceny na poziomie UE potencjalnych populacyjnych badań przesiewowych pod kątem rzadkich chorób?

- **Stosowanie w miarę możliwości środków prewencji pierwotnej:** Istnieje bardzo niewiele rzadkich chorób, w przypadku których jest możliwa prewencja pierwotna. Ważną rolę w powodowaniu szerokiego zakresu wad wrodzonych oraz chorób nowotworowych wieku dziecięcego odgrywają czynniki środowiskowe. Zapobieganie tym rzadkim chorobom wymaga szczególnej koncentracji na okresie przed zapłodnieniem i na okresie ciąży w ramach działań w dziedzinie zdrowia publicznego ukierunkowanych na główne determinanty zdrowotne – żywienie, otyłość, alkohol, palenie tytoniu, narkotyki i zanieczyszczenie środowiska. W przypadku szczepień przeciw chorobom takim, jak różyczka (w ramach zapobiegania zespołu różyczki wrodzonej), należy wziąć pod uwagę konsekwencje migracji ludności pomiędzy krajami z różną polityką szczepień. Ponadto należy zwracać uwagę na kobiety przed zapłodnieniem i we wczesnych stadiach ciąży, gdy są one poddawane leczeniu chorób przewlekłych, takich jak cukrzyca, padaczka i bezpłodność. Do możliwych interwencji należy zwiększanie przyjmowania kwasu foliowego przez kobiety przed zapłodnieniem w celu zapobieżenia wadom cewy nerwowej (np. rozszczepowi kręgosłupa) i innym wadom wrodzonym. Wiele badań przyniosło dowody świadczące o tym, że stosowanie właściwych dawek kwasu foliowego w okresie zbliżonym do momentu zapłodnienia może zapobiec wystąpieniu ponad połowy przypadków wad cewy nerwowej. Działania w tej dziedzinie powinny stanowić przedmiot debaty na poziomie UE mającej na celu ustalenie, które ze środków zapobiegających rzadkim chorobom mogą odnieść sukces.
- **Najlepsze praktyki dotyczące opieki nad osobami z rzadkimi chorobami:** identyfikacja i opis najlepszych praktyk mają zasadnicze znaczenie dla dzielenia się informacjami i danymi na temat skutecznych strategii na rzecz rzadkich chorób, a przez to, dla poprawy informacji i wiedzy w celu zapewnienia rozwoju najlepszych praktyk dotyczących opieki nad osobami z rzadkimi chorobami. Dzielenie się informacjami na temat najlepszych praktyk pozwoli państwom członkowskim UE na czerpanie z doświadczeń, które zostały dotychczas zgromadzone, tak aby umożliwić budowanie sieci pomiędzy różnymi świadczeniodawcami zdrowotnymi prowadzącymi działalność w dziedzinie każdej z rzadkich chorób. Wykonywanie oceny porównawczej na poziomie państw członkowskich zwiększy szanse na sukces w walce z rzadkimi chorobami.
- **Równy dostęp do leków sierocych:** Pomimo udanych zachęt do rozwoju i rejestracji leków sierocych, dostęp obywateli do leczenia ratującego życie jest ograniczony przez dwa czynniki. Po pierwsze, niektóre przedsiębiorstwa nie zapewniają swoich produktów dopuszczonych do obrotu we wszystkich państwach członkowskich, ze względu na ograniczenia rejestracyjne na poziomie tych państw. Po drugie, donoszono o opóźnieniach

administracyjnych (znacznie przekraczających prawny termin 180 dni) udostępniania leków sierocych dopuszczonych do obrotu²⁵. Prowadzi to do znacznych różnic pomiędzy państwami członkowskimi pod względem liczby dostępnych leków. Należy znaleźć rozwiązania tych problemów. Komisja powinna co dwa lata składać sprawozdanie Radzie i Parlamentowi Europejskiemu ze wskazaniem tych wąskich gardeł (opóźnień, wprowadzania do obrotu, dostępu, refundacji, cen itp.) i propozycją niezbędnych zmian legislacyjnych mających na celu zagwarantowanie **równego dostępu** do leków sierocych w całej UE. Szpitalne leki sieroce muszą być finansowane na poziomie zarządzanym na szczeblu wyższym niż miejscowy szpital, aby zapewnić możliwość przekazania tych leków pacjentom.

Pytanie 8: Czy przewidują Państwo rozwiązanie problemu dostępności leków sierocych w skali krajowej, czy w skali UE?

- **Sieroce wyroby medyczne i diagnostyka chorób sierocych:** rozporządzenie w sprawie sierocych produktów leczniczych nie obejmuje zagadnienia wyrobów medycznych i diagnostyki. Jednak problem ograniczonej wielkości rynku nie zachęca do rozwoju wyrobów przeznaczonych dla pacjentów z rzadkimi chorobami. Należy zbadać możliwość podejmowania inicjatyw w celu rozwijania zachęt dla przemysłu w dziedzinie wyrobów medycznych i diagnostyki rzadkich chorób, bazując na modelu tego, czego dokonano już w odniesieniu do sierocych produktów leczniczych.

Pytanie 9: Czy w UE powinno obowiązywać rozporządzenie w sprawie sierocych wyrobów medycznych i diagnostyki chorób sierocych?

- **Ocena technologii medycznych w odniesieniu do leków sierocych:** ocena technologii medycznych w odniesieniu do leków sierocych, którą należy wykonać przed ustaleniem ceny i refundacji jest następnym czynnikiem, który zaczyna odgrywać decydującą rolę w opóźnianiu dostępu pacjentów do leczenia lub nawet w uniemożliwianiu im skorzystania z niego. Metody stosowane w ocenie efektywności kosztowej leków przeznaczonych do leczenia częstych schorzeń nie dotyczą leków sierocych, a ponadto w większości przypadków nie jest dostępny lek porównawczy i istnieje niewiele danych. Poza tym podejście etyczne do tego zagadnienia nie może wynikać wyłącznie z kryteriów ekonomicznych. Ocena ekonomiczna powinna być tylko jednym z elementów procesu decyzyjnego, w którym należy uwzględniać wybory i preferencje społeczności. Konieczne jest skoordynowane podejście do tego zagadnienia w państwach członkowskich. Ponadto należy zachęcać do prowadzenia badań nad odpowiednimi metodami oceny, m.in. z perspektywy pacjenta.
- **Skoordynowany program indywidualnego stosowania:** konieczny jest lepszy system zapewniania nowych leków przed dopuszczeniem do obrotu i/lub leków nieobjętych refundacją (w ramach tak zwanego indywidualnego stosowania) dla pacjentów w potrzebie. Za dostarczanie leków do indywidualnego stosowania powinni wspólnie odpowiadać klinicyści, podmiot opracowujący lek i właściwe organy. Należy pamiętać o tym, że szereg leków sierocych jest opracowywanych przez małe i średnie przedsiębiorstwa, które nie mogą wspierać długotrwałych programów indywidualnego stosowania bez interwencji i wsparcia finansowego ze strony państwa. Problem ten powinien stanowić przedmiot koordynacji pomiędzy państwami członkowskimi, ze wsparciem ze strony Komisji. Artykuł 83 rozporządzenia (WE) 726/2004 ustanawia możliwość wykorzystania przez państwa

²⁵ Badanie EURORDIS dotyczące dostępności leków sierocych i sprawozdania COMP.

członkowskie swoich kompetencji w sprawie indywidualnego stosowania i stwierdza, że EMA (Europejska Agencja Leków) może wydawać opinię na temat warunków stosowania i dystrybucji produktu leczniczego, gdy przewiduje się indywidualne stosowanie.

- **Specjalistyczne usługi społeczne** mają istotne znaczenie dla poprawy jakości życia osób z rzadkimi chorobami. Wśród różnych rodzajów usług społecznych następujące zidentyfikowano jako szczególnie przydatne dla poprawy jakości życia zarówno pacjentów, jak i ich opiekunów, którymi są zwykle członkowie rodziny: **usługi opieki zastępczej** – pozwalają one zarówno opiekunom, jak i pacjentom organizować swoje życie i uzyskiwać czas na odpoczynek; **usługi informacyjne i telefony zaufania** – zwiększają szanse uzyskania przez pacjentów i ich opiekunów dostępu do istotnych informacji na temat rzadkich chorób, z którymi żyją i z którymi muszą sobie radzić na co dzień; **terapeutyczne programy rekreacyjne dla dzieci i młodych dorosłych** – umożliwiają pacjentom zdobycie perspektywy patrzenia na życie innej niż perspektywa choroby; **wsparcie finansowe** – pomoże w zwalczaniu pauperyzacji, tak aby pracujący opiekunowie, którzy usiłują godzić pracę zarobkową z niepłatną opieką, zyskali właściwe uznanie; **wsparcie psychologiczne**. Komisja Europejska powinna zapewniać wsparcie tego działania za pośrednictwem programu zdrowia publicznego i planów działania dotyczących osób niepełnosprawnych.

Pytanie 10: Jakie rodzaje usług specjalistycznych i edukacyjnych dla pacjentów z rzadkimi chorobami i ich rodzin należy zalecić na poziomie UE i na poziomie krajowym?

4.3. Przyspieszenie badań i rozwoju w zakresie rzadkich chorób i chorób sierocych

- **Wspieranie baz danych, rejestrów, archiwów i biobanków:** rejestry i bazy danych stanowią kluczowe instrumenty rozwoju badań klinicznych w zakresie rzadkich chorób. Stanowią jedyny sposób zebrania danych w celu uzyskania wystarczających liczebnie prób do badań epidemiologicznych i/lub klinicznych. Szczególnie istotne znaczenie mają rejestry pacjentów leczonych lekami sierocymi, ponieważ pozwalają one na zbieranie dowodów dotyczących skuteczności leczenia i jego możliwych działań niepożądanych, biorąc pod uwagę, że pozwolenie na dopuszczenie do obrotu jest zazwyczaj przyznawane w momencie, gdy istnieje ciągle jeszcze ograniczona liczba zebranych dowodów, choć są one już przekonujące. Należy wspierać współpracę na rzecz ustanowienia zbierania danych i utrzymywania danych, o ile tylko zasoby te będą udostępniane na uzgodnionych zasadach. Tego typu dzielone infrastruktury zostały ustanowione przez liczne sieci badań naukowych i zdrowia publicznego dofinansowywane przez Dyрекcję Generalną ds. Badań Naukowych i Dyрекcję Generalną ds. Zdrowia i Ochrony Konsumentów. Okazały się bardzo skutecznymi narzędziami doskonalenia wiedzy i organizacji badań klinicznych. Specjalistyczna sieć, taka jak EuroBioBank²⁶, stanowi bezcenny zasób europejski, który wymaga długotrwałego finansowania i podejścia na skalę UE, aby można go było w pełni rozwinąć i zoptymalizować jego stosowanie. Tego typu inicjatywa powinna uzyskiwać wsparcie na poziomie państw członkowskich i UE oraz należy udostępnić długoterminowe finansowanie na rzecz tych infrastruktur, pod warunkiem potwierdzenia ich przydatności. To samo dotyczy archiwów próbek biologicznych i biobanków. Specyficzną potrzebą związaną z biobankami rzadkich chorób jest umożliwienie pobierania i przechowywania materiałów od pacjentów z bardzo rzadkimi chorobami, nawet w przypadku braku aktualnie realizowanego protokołu badawczego. Obszarami, które wymagają wsparcia ze strony państw członkowskich i Komisji Europejskiej, są: normy jakości, w tym rozwój strategii i narzędzi

²⁶ Zob. <http://www.eurobiobank.org>

okresowego monitorowania jakości i czyszczenia baz danych; minimalny wspólny zestaw danych zbieranych do celów epidemiologicznych i zdrowia publicznego; uwzględnianie przyjaznego charakteru dla użytkownika; przejrzystość i łączność baz danych; własność intelektualna; komunikacja pomiędzy bazami danych/rejestrami (genetycznymi, ogólniej diagnostycznymi, klinicznymi, związanymi z nadzorowaniem itp.). Należy zwracać szczególną uwagę na połączenie międzynarodowych (europejskich) baz danych z bazami krajowymi i/lub regionalnymi, o ile te ostatnie istnieją.

Pytanie 11: Jaki model zarządzania i schematu finansowania byłby odpowiedni dla rejestrów, baz danych i biobanków?

- **Biomarkery:** markery biologiczne (biomarkery) są „możliwymi do obiektywnego pomiaru wskaźnikami procesów biologicznych”. Można je stosować w diagnostyce chorób i ocenie ich postępu oraz reakcji na interwencje terapeutyczne. Wiele z obecnie stosowanych badań diagnostycznych (markerów nowotworowych, fragmentów sekwencji DNA powodujących choroby lub związanych z chorobami) spełnia wymogi definicji biomarkerów. Za biomarkery można również uznać ocenę czynnościową i radiologiczną. W ramach oceny postępu choroby i potencjalnych nowych rodzajów leczenia biomarkery można wykorzystywać jako kryteria zastępcze zamiast naturalnych punktów końcowych, takich jak przeżycie lub nieodwracalne stadium choroby, oraz punktów końcowych wymagających długich okresów obserwacji i licznych populacji pacjentów. Dotyczy to zwłaszcza rzadkich chorób, ze względu na niewielkie liczby osób z każdą z takich chorób. Przyznano już pozwolenia na dopuszczenie do obrotu na podstawie biomarkerów jako punktów końcowych oceny skuteczności leku. Motorem odkryć biomarkerów były nowe techniki biologii molekularnej (np. genomiki, proteomiki, chemii kombinatoryjnej), które umożliwiają identyfikację dużej liczby potencjalnych biomarkerów równocześnie. Należy pamiętać o tym, że UE wspiera nowe techniki odkrywania biomarkerów, w tym techniki radiodiagnostyczne i czynnościowe. Jeszcze bardziej newralgiczne znaczenie ma wspieranie badań i działań prowadzących do walidacji biomarkerów i ich stosowania klinicznego. Ten proces jest długi, kosztowny oraz – przynajmniej w chwili obecnej – nieefektywny. W zakresie rzadkich chorób może on odnieść korzyści z finansowania z oceną przydatności poszczególnych biomarkerów (lub zestawów biomarkerów) na jak największej liczbie pacjentów (w ramach sieci referencyjnych) i ze zwiększenia współpracy pomiędzy przemysłem farmaceutycznym a środowiskiem akademickim, tak aby zapewnić pełną realizację ścieżki „od ławy akademickiej do łóżka chorego”.
- **Ochrona danych:** wszystkie te infrastruktury należy wdrażać zgodnie z rozporządzeniami UE i umowami dotyczącymi poufności danych i ochrony prywatności pacjentów. Szczególną uwagę należy zwrócić na **dyrektywę WE w zakresie ochrony danych**²⁷. Należy rozważyć podjęcie inicjatywy IDA (wymiana danych pomiędzy administracjami)²⁸ dla dobra działań związanych z rzadkimi chorobami, w celu ułatwienia tworzenia europejskich rejestrów niektórych rzadkich chorób o istotnym znaczeniu dla zdrowia publicznego.
- **Sieci badań nad rzadkimi chorobami:** skoordynowane projekty badań na poziomie UE są kluczowymi elementami sukcesu. Skoordynowane sieci wymagają wsparcia zarówno na poziomie państw członkowskich, jak i UE, przy czym rzadkie choroby powinny pozostać

²⁷ Dyrektywa 95/46/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 24 października 1995 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w zakresie przetwarzania danych osobowych i swobodnego przepływu tych danych

²⁸ Zob. <http://europa.eu.int/idabc/>

priorytetem przyszłych programów Dyrekcji Generalnej ds. Badań Naukowych. Co więcej należy wprowadzić pewne nowe obszary badań społecznych w sprawie rzadkich chorób.

- **Koordinacja pomiędzy agencjami finansującymi państw członkowskich:** Projekt ERA-NET wspierany przez szósty program ramowy UE, w ramach którego prowadzi się obecnie koordynację polityki finansowania rzadkich chorób w siedmiu krajach, stanowi przykład udanego rozwiązania zmniejszającego fragmentację działań badawczych. Podejście to powinno być dalej stosowane i kolejne państwa członkowskie są wzywane do włączenia się do tej inicjatywy.
- **Intensyfikacja badań:** w przypadku większości ciężkich, rzadkich chorób, które potencjalnie są uleczalne, obecnie po prostu brak dostępnego leczenia swoistego. Na przeszkodzie rozwojowi metod terapeutycznych stoją trzy czynniki: brak zrozumienia podstawowych mechanizmów patofizjologicznych, brak wsparcia publicznego we wczesnych fazach rozwoju klinicznego i brak zainteresowania ze strony przemysłu farmaceutycznego. Rzeczywiście, wysoki koszt prac rozwojowych nad lekami łącznie z szacunkowo niskim zwrotem z inwestycji (ze względu na bardzo niewielkie populacje pacjentów) zniechęcały przemysł farmaceutyczny do prowadzenia prac rozwojowych nad lekami przeznaczonymi do terapii rzadkich chorób, pomimo ogromnego zapotrzebowania medycznego. Chociaż przepisy dotyczące leków sierocych z pewnością ułatwiły rozwój terapii rzadkich chorób, ciągle utrzymują się znaczne trudności i konieczne są dodatkowe inicjatywy. Ponieważ określanie celów terapeutycznych zależy w dużej mierze od genetycznego i molekularnego scharakteryzowania choroby i od wyjaśnienia mechanizmów biologicznych, bezwzględnie konieczna jest intensyfikacja badań patofizjologicznych i klinicznych dotyczących rzadkich chorób. Wraz z postępem prac badawczych, sekwencjonowaniem ludzkiego genomu i rozwojem wysoce wydajnych narzędzi genomicznych i post-genomicznych możemy oczekiwać wyjaśnienia mechanizmów odpowiedzialnych za rozwój wielu rzadkich chorób genetycznych w ciągu najbliższych kilku lat. Konieczne jest promowanie badań nad leczeniem tych chorób, w tym innowacyjnych badań biotechnologicznych (z użyciem przeciwciał monoklonalnych, terapii komórkowej i genowej oraz zastępczej terapii enzymatycznej), a także klasycznych badań nad leczeniem polegających na poszukiwaniu czynnych związków chemicznych. Nawet w dziedzinie rzadkich chorób genetycznych wybór związków chemicznych oddziałujących na zidentyfikowane cele biologiczne stanowi ważnym celem prac nad odkrywaniem nowych leków. Ponieważ w większości przypadków ten początkowy etap działania nie będzie podejmowany przez przemysł farmaceutyczny, ważne jest rozwijanie zainteresowania sektora publicznego jego podejmowaniem. Konieczne jest wspieranie przez UE badań akademickich na etapie przedklinicznym. Należy również zachęcać do tworzenia połączeń z europejskimi platformami o wysokiej przepustowości, które są obecnie zakładane, a także do korzystania z udostępnianych europejskich bibliotek cząstek chemicznych. Konieczne jest promowanie badań na styku pomiędzy przedsiębiorstwami farmaceutycznymi a organizacjami sektora publicznego, za pośrednictwem partnerstwa publiczno-prywatnego prowadzącego do oceny tych przyszłych leków do stosowania w terapii rzadkich chorób. Na poziomie europejskim rozwiązaniu problemu powinno służyć ustanawianie i finansowanie publiczno-prywatnych forów dotyczących rzadkich chorób, które umożliwiłyby rozwój obiecujących projektów przedklinicznych i klinicznych projektów wieloosrodkowych za pośrednictwem zapewnienia niezbędnej wiedzy specjalistycznej i finansowania. Niezależne akademickie badania kliniczne należy wspierać na poziomie krajowym, wykorzystując jako model to, co zostało dotychczas dokonane we Włoszech, Francji i Hiszpanii, przy czym działania te powinny być koordynowane, aby zapewnić wystarczające uczestnictwo pacjentów.

Pytanie 12: Jak postrzegają Państwo rolę partnerów (przemysłu i organizacji charytatywnych) w działaniach dotyczących rzadkich chorób, prowadzonych w UE? Jaki model byłby najwłaściwszy do tego celu?

4.4. Upodmiotowienie pacjentów z rzadkimi chorobami na poziomie indywidualnym i zbiorowym

- **Wspólne podejście do upodmiotowienia organizacji pacjentów:** organizacje pacjentów okazały się bezcennymi partnerami na poziomie państw członkowskich i UE, do zwiększenia widoczności rzadkich chorób, zbierania i rozpowszechniania informacji wymaganych do określania polityki publicznej w sprawie rzadkich chorób, poprawy dostępu do wysokiej jakości informacji na temat rzadkich chorób i leków sierocych, organizowania warsztatów na poziomie europejskim i krajowym oraz opracowywania wytycznych i dokumentów pedagogicznych. Zbiorowe upodmiotowienie pacjentów i ich organizacji będzie wymagać wsparcia takich działań, jak tworzenie możliwości rozwojowych, szkolenia i tworzenie sieci kontaktów działań pomiędzy grupami pacjentów na poziomach regionalnym, krajowym i europejskim, wymiana informacji, doświadczenie i najlepsze praktyki w dziedzinie usług na rzecz pacjentów oraz tworzenie „społeczności wspierania pacjentów” w odniesieniu do bardzo rzadkich, izolowanych pacjentów i ich rodzin. Program zdrowia publicznego i siódmy program ramowy powinny obejmować takie wsparcie jako działanie priorytetowe.

4.5 Koordynowanie polityki i inicjatyw na poziomie państw członkowskich i UE

- **Przyjęcie krajowych/regionalnych planów dotyczących rzadkich chorób:** w celu zintegrowania wszystkich niezbędnych inicjatyw, które muszą być podejmowane na poziomie krajowym i/lub regionalnym, państwa członkowskie są wzywane do ustanawiania krajowych lub regionalnych planów działania dotyczących rzadkich chorób. Jedynie niewielka liczba państw członkowskich przyjęła lub wkrótce przyjmie plan krajowy lub podejmie odpowiednie inicjatywy. Choć tylko Francja ustanowiła kompleksowy plan działania (2005–2008)²⁹, inne państwa członkowskie dysponują polityką krajową w ograniczonej liczbie obszarów (Włochy, Szwecja, Dania, Zjednoczone Królestwo) lub ustanawiają obecnie swoją politykę (Bułgaria, Portugalia, Hiszpania, Rumunia, Luksemburg). Inne państwa członkowskie ustanowiły ukierunkowaną politykę wyłącznie w dziedzinie badań (Niemcy, Niderlandy). Unia Europejska powinna zdecydowanie zalecać przyjmowanie planów krajowych/regionalnych zgodnych z zaleceniami niniejszego komunikatu i ich koordynację po ustanowieniu. Przydatne mogą się okazać europejskie wytyczne opracowywania planów działania dotyczących rzadkich chorób. Będzie to stanowić wsparcie na rzecz polityki UE dotyczącej „równego dostępu do usług zdrowotnych oraz kosztów i jakości tych ostatnich”. Wsparcie to zostało włączone do programu zdrowia publicznego jako jeden z priorytetów działania.

Pytanie 13: Czy zgadzają się Państwo z ideą ustanowienia planów działania? Jeżeli tak, to czy należy je ustanowić w Państwa kraju na poziomie krajowym lub regionalnym?

- **Opracowanie wskaźników stanu zdrowia związanych z rzadkimi chorobami:** konieczne jest opracowanie wskaźników stanu zdrowia, aby możliwe było monitorowanie stanu i postępów choroby u chorych z UE. Należy zachęcać do zbierania danych z istniejących źródeł, zwłaszcza tych, które są już finansowane na poziomie UE. Konieczne jest określenie zestawu realistycznych i istotnych wskaźników w dziedzinie dostępności leków sierocych,

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

w dziedzinie ośrodków wiedzy specjalistycznej/referencyjnych, w dziedzinie polityki na poziomie państw członkowskich i UE.

- **Organizacja Europejskich Konferencji na temat Rzadkich Chorób:** Europejskie Konferencje na temat Rzadkich Chorób organizowano w przeszłości co dwa lata (Kopenhaga, 2001 r.; Paryż, 2003 r.; Luksemburg, 2005 r.³⁰ i Lizbona, 2007 r.³¹). Okazały się bezcenne jako forum wymiany danych pomiędzy stronami zainteresowanymi i jako bardzo wydajne narzędzie komunikacyjne zapewniające widoczność rzadkich chorób w mediach. Powinny pełnić rolę platformy dla pacjentów, zawodowych przedstawicieli opieki zdrowotnej i polityków w celu weryfikacji polityk, strategii i przykładów udanych działań, zgłaszania potrzeb, promowania polityk skoncentrowanych na pacjencie na poziomie krajowym i europejskim oraz potwierdzania witalności społeczności osób z rzadkimi chorobami w Europie. Konferencję należy zorganizować łącznie z Komitetem Doradczym UE ds. Rzadkich Chorób.
- **Stworzenie Komitetu Doradczego UE ds. Rzadkich Chorób:** Komitet Doradczy UE ds. Rzadkich Chorób będzie realizować zadania wykonywane obecnie przez grupę zadaniową UE ds. rzadkich chorób. Komitet musi być wspomagany przez sekretariat naukowy założony w celu pomocy w rozwoju działań na rzecz zdrowia publicznego związanych z rzadkimi chorobami i kompetentny do udzielania Komisji porad w sprawie: (i) organizacji usług dotyczących rzadkich chorób na podstawie planu krajowego (zasada pomocniczości); (ii) badań klinicznych i przesiewowych; (iii) oznaczania sieci referencyjnych rzadkich chorób i kontroli jakości; (iv) opracowywania wytycznych dotyczących najlepszych praktyk; (v) sporządzania okresowego sprawozdania epidemiologicznego w sprawie sytuacji rzadkich chorób w UE; (vi) rejestrów/sieci/badań *ad hoc* w UE; (vii) wsparcia na rzecz rozwoju polityki na poziomie UE; (ix) ustanowienia wspólnych ram dla rzadkich chorób w dziedzinie zdrowia publicznego oraz (x) publikacji elektronicznego biuletynu informacyjnego dotyczącego rzadkich chorób. Skład tego Komitetu Doradczego UE ds. Rzadkich Chorób pozwoli na zachowanie roli prowadzonych aktualnie i w przeszłości projektów w dziedzinie wspierania rzadkich chorób przez program zdrowia publicznego, jednak powinien obejmować szeroką reprezentację projektów na temat rzadkich chorób realizowanych w ramach programów ramowych, najważniejszych organizacji pacjentów i reprezentację wysokiego szczebla publicznych organów administracji służby zdrowia państw członkowskich. Aby zapewnić zdolność tego komitetu do działania, należy ustanowić dla niego budżet w ramach budżetu UE na nadchodzące lata.
- **Rzadkie choroby w budżecie UE:** Obecnie wszystkie inicjatywy wspierane finansowo przez Komisję są finansowane na podstawie krótkoterminowych kontraktów. Chociaż uznano słuszność regularnej oceny skuteczności projektów i ich istotności w relacji do polityki UE, to fakt, że ich odnawianie jest trudne, a czasem niemożliwe w świetle aktualnych zasad, jest uznawany za istotną przeszkodę w rozwoju wspólnych infrastruktur dzielonych. Innym kamieniem węgielnym przyszłego programu zdrowia publicznego UE (2014–2020) w dziedzinie rzadkich chorób powinno być stworzenie Funduszu Rzadkich Chorób w celu zapewnienia działania UE w dziedzinie europejskich sieci referencyjnych rzadkich chorób, usług informacyjnych, akredytacji genetycznej i laboratoryjnej w odniesieniu do rzadkich chorób, trwałości platformy archiwum europejskiego zawierającego rejestry i bazy danych dotyczące rzadkich chorób, i wielu innych działań związanych z rzadkimi chorobami wymagających trwałego, wieloletniego wsparcia, co zostanie

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

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

zdefiniowane w sprawozdaniach z realizacji niniejszego komunikatu przedkładanych przez Komisję Radzie i Parlamentowi Europejskiemu.

- **Ustanowienie Agencji Wspólnotowej ds. Rzadkich Chorób:** Europejska Agencja zaspokajałaby potrzebę ustanowienia trwałego instrumentu służącego długoterminowemu wdrażaniu polityk w sprawie rzadkich chorób na poziomie wspólnotowym. Zgodnie z definicją „Agencja wspólnotowa jest organem podlegającym europejskiemu prawu publicznemu. Różni się ona od instytucji wspólnotowych oraz posiada własną osobowość prawną. Jest ustanawiana na mocy wykonawczego aktu prawnego w celu realizacji bardzo konkretnych zadań technicznych, naukowych lub zarządczych”. Agencja UE ds. rzadkich chorób może być znakomitym instrumentem zapewnienia trwałości i spójności odpowiednich strategii na poziomie UE w różnych obszarach, takich jak rejestry pacjentów, biobanki, badania kliniczne, informacje na temat rzadkich chorób, sieci ośrodków referencyjnych, uzgadniane zalecenia na temat opieki klinicznej i ocena jakości. Zgodnie ze wskazaniami prac Dyrekcji Generalnej ds. Zdrowia i Ochrony Konsumentów i poradami Europejskiego Komitetu Doradczego ds. Rzadkich Chorób, w 2009 r. Komisja powinna przeprowadzić studium wykonalności stworzenia Europejskiej Agencji ds. Rzadkich Chorób. Agencja ta mogłaby stanowić podstawowy element przyszłego programu zdrowia publicznego UE (2014–2020) w dziedzinie rzadkich chorób.

Pytanie 14: Czy uważają Państwo za niezbędne ustanowienie nowej Europejskiej Agencji ds. Rzadkich Chorób i przeprowadzenie studium wykonalności tego planu w 2009 r.?

- **Regularne sprawozdanie na temat sytuacji rzadkich chorób w UE:** Co trzy lata Komisja powinna przedłożyć Radzie, Parlamentowi, Komitetowi Ekonomiczno-Społecznemu i Komitetowi Regionów **sprawozdanie z realizacji** komunikatu na temat sytuacji i epidemiologii rzadkich chorób w UE i na temat stanu realizacji komunikatu Komisji w sprawie rzadkich chorób.

5. DALSZE KROKI

Odpowiedzi na niniejsze konsultacje dotyczące szczegółowych pytań sformułowanych powyżej powinny zostać nadesłane do Komisji do dnia 14 lutego 2008 r., drogą elektroniczną na adres sanco-rarediseases-consultation@ec.europa.eu, lub listownie na adres:

European Commission
Health and Consumer Protection Directorate-General
Rare Diseases consultation
HTC 01/198
11, Rue Eugène Ruppert
L-2557 Luxembourg

Wszystkie otrzymane uwagi zostaną opublikowane, o ile nie wskazano inaczej. W następstwie tych konsultacji Komisja zamierza przedłożyć odpowiednie wnioski w 2008 r.