

## RACCOMANDAZIONE DEL CONSIGLIO

dell'8 giugno 2009

su un'azione nel settore delle malattie rare

(2009/C 151/02)

IL CONSIGLIO DELL'UNIONE EUROPEA,

visto il trattato che istituisce la Comunità europea, in particolare l'articolo 152, paragrafo 4, secondo comma,

vista la proposta della Commissione,

visto il parere del Parlamento europeo <sup>(1)</sup>,

visto il parere del Comitato economico e sociale europeo <sup>(2)</sup>,

considerando quanto segue:

- (1) Le malattie rare costituiscono una minaccia per la salute dei cittadini europei in quanto patologie potenzialmente letali o cronicamente debilitanti, caratterizzate da bassa prevalenza ed elevato grado di complessità. Nonostante la loro scarsa frequenza, esistono numerosi tipi di malattie rare che colpiscono milioni di persone.
- (2) I principi e i valori generali di universalità, accesso a un'assistenza di buona qualità, equità e solidarietà, approvati nelle conclusioni del Consiglio sui valori e principi comuni dei sistemi sanitari dell'UE del 2 giugno 2006, rivestono un'importanza fondamentale per i pazienti che soffrono di malattie rare.
- (3) Per il periodo 1o gennaio 1999-31 dicembre 2003 è stato adottato il programma d'azione comunitaria sulle malattie rare, concernente anche le malattie genetiche <sup>(3)</sup>. Secondo il programma si definiscono malattie rare quelle che presentano una prevalenza uguale o inferiore a 5 casi ogni 10 000 persone nella UE. Una definizione più precisa, basata su esami scientifici aggiornati e che tenga conto sia della prevalenza che dell'incidenza, sarà sviluppata mediante l'impiego delle risorse del secondo programma comunitario in materia di salute <sup>(4)</sup>.

(4) Il regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, concernente i medicinali orfani <sup>(5)</sup>, stabilisce che un medicinale è qualificato come «medicinale orfano» se è destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di una affezione che comporta una minaccia per la vita o la debilitazione cronica e che colpisce non più di cinque individui su diecimila nella Comunità nel momento in cui è presentata la domanda.

(5) Secondo le stime esistono attualmente tra 5 000 e 8 000 malattie rare, che colpiscono tra il 6 % e l'8 % della popolazione nel corso della vita. In altre parole, malgrado le singole malattie rare siano caratterizzate da una bassa prevalenza, il numero totale di persone colpite da malattie rare nell'UE si colloca tra 27 e 36 milioni. Nella maggior parte dei casi si tratta di persone che soffrono di patologie meno frequenti, che colpiscono una persona su 100 000 o meno. Questi pazienti sono particolarmente isolati e vulnerabili.

(6) Per la loro bassa prevalenza, la loro specificità e l'elevato numero totale di persone colpite, le malattie rare richiedono un approccio globale basato su interventi specifici e combinati volti a prevenire un'elevata morbilità o, laddove sia evitabile, una mortalità precoce e a migliorare la qualità della vita e il potenziale socioeconomico delle persone colpite.

(7) Le malattie rare sono state una delle priorità del sesto programma quadro di ricerca e sviluppo della Comunità <sup>(6)</sup> e continuano ad esserlo anche nel suo settimo programma quadro di ricerca e sviluppo <sup>(7)</sup> poiché per sviluppare nuovi strumenti diagnostici e nuove terapie per le malattie rare, nonché ai fini della ricerca epidemiologica su tali patologie, servono strategie plurinazionali, al fine di aumentare il numero di pazienti per ogni studio.

(8) Nel suo Libro bianco «Un impegno comune per la salute: approccio strategico dell'UE per il periodo 2008-2013» del 23 ottobre 2007, che elabora la strategia dell'UE in materia di salute, la Commissione ha identificato le malattie rare come settore prioritario d'azione.

<sup>(1)</sup> Risoluzione legislativa del 23 aprile 2009 (non ancora pubblicata nella Gazzetta ufficiale).

<sup>(2)</sup> Parere del 25 febbraio 2009 (non ancora pubblicato nella Gazzetta ufficiale).

<sup>(3)</sup> Decisione n. 1295/1999/CE del Parlamento Europeo e del Consiglio, del 29 aprile 1999, che adotta un programma d'azione comunitaria sulle malattie rare nel quadro dell'azione nel settore della sanità pubblica (1999-2003) (GU L 155 del 22.6.1999, pag. 1). Decisione abrogata dalla decisione n. 1786/2002/CE (GU L 271 del 9.10.2002, pag. 1).

<sup>(4)</sup> Decisione n. 1350/2007/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 23 ottobre 2007, che istituisce un secondo programma d'azione comunitaria in materia di salute (2008-2013) (GU L 301 del 20.11.2007, pag. 3).

<sup>(5)</sup> GU L 18 del 22.1.2000, pag. 1.

<sup>(6)</sup> Decisione n. 1513/2002/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 27 giugno 2002, relativa al sesto programma quadro di azioni comunitarie di ricerca, sviluppo tecnologico e dimostrazione volto a contribuire alla realizzazione dello Spazio europeo della ricerca e all'innovazione (2002-2006) (GU L 232 del 29.8.2002, pag. 1).

<sup>(7)</sup> Decisione n. 1982/2006/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 18 dicembre 2006, concernente il settimo programma quadro della Comunità europea per le attività di ricerca, sviluppo tecnologico e dimostrazione (2007-2013) (GU L 412 del 30.12.2006, pag. 1).

- (9) Al fine di migliorare il coordinamento e la coerenza delle iniziative nazionali, regionali e locali riguardanti le malattie rare e la cooperazione tra centri di ricerca, le pertinenti attività nazionali nel settore delle malattie rare potrebbero essere integrate in piani o strategie per le malattie rare.
- (10) Secondo la base di dati Orphanet, delle migliaia di malattie rare note e clinicamente identificabili, solo 250 possiedono un codice nell'attuale classificazione internazionale delle malattie (ICD) (decima versione). Per conferire a tutte le malattie rare la visibilità ed il riconoscimento necessari nei sistemi sanitari nazionali, esse devono essere classificate e codificate adeguatamente.
- (11) Nel 2007 l'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) ha avviato il processo di revisione della decima versione dell'ICD al fine di adottare la nuova, undicesima versione di questa classificazione all'Assemblea mondiale della sanità nel 2014. L'OMS ha nominato la presidenza della task force per le malattie rare dell'UE quale presidenza del gruppo consultivo sulle malattie rare affinché contribuisca al processo di revisione presentando proposte per la codifica e la classificazione delle malattie rare.
- (12) L'attuazione di un'identificazione comune delle malattie rare da parte di tutti gli Stati membri rafforzerebbe notevolmente il contributo dell'UE in detto gruppo consultivo e agevolerebbe la collaborazione a livello comunitario nel settore delle malattie rare.
- (13) Nel luglio 2004 è stato istituito presso la Commissione il gruppo di alto livello sui servizi sanitari e l'assistenza medica, che riunisce gli esperti di tutti gli Stati membri per affrontare gli aspetti pratici della collaborazione tra i sistemi sanitari nazionali dell'UE. Uno dei gruppi di lavoro del Gruppo di alto livello si sta dedicando alle reti di riferimento europee (RER) per le malattie rare. Sono stati elaborati alcuni criteri e principi per le RER, inclusi quelli relativi al loro ruolo nell'affrontare le malattie rare. Le RER potrebbero fungere anche da centri di ricerca e di conoscenza, che trattano pazienti di altri Stati membri e garantiscono la disponibilità di strutture per il trattamento successivo in caso di necessità.
- (14) Il valore aggiunto comunitario delle RER è particolarmente elevato per le malattie rare, dato il loro carattere poco frequente che implica sia un numero limitato di pazienti che scarsità di competenze all'interno di un dato paese. Per garantire ai pazienti affetti da malattie rare un accesso paritario a informazioni precise, diagnosi appropriate e tempestive nonché ad assistenza di alto livello è quindi indispensabile riunire le competenze a livello europeo.
- (15) Nel dicembre 2006 un gruppo di esperti della task force dell'Unione europea sulle malattie rare ha presentato al gruppo di alto livello sui servizi sanitari e l'assistenza medica la relazione «Contributo all'elaborazione di politiche: per una collaborazione europea nel campo dei servizi sanitari e dell'assistenza medica in relazione alle malattie rare». La relazione del gruppo di esperti si sofferma, tra l'altro, sull'importanza di identificare centri di competenze e sui ruoli che tali centri devono svolgere. È stato anche accolto il principio secondo cui, in linea di massima e ove possibile, dovrebbero viaggiare le competenze piuttosto che i pazienti. Talune misure proposte nella relazione sono incluse nella presente raccomandazione.
- (16) La cooperazione e la condivisione delle conoscenze tra centri di competenze hanno dimostrato di costituire una strategia assai efficiente per affrontare le malattie rare in Europa.
- (17) I centri di competenze potrebbero attuare una strategia di assistenza pluridisciplinare al fine di affrontare le situazioni complesse e diverse che le malattie rare comportano.
- (18) Le peculiarità delle malattie rare, un numero limitato di pazienti e scarsità di conoscenze e competenze in materia, ne fanno un ambito unico cui l'intervento a livello comunitario può apportare un elevatissimo valore aggiunto. Detto valore aggiunto può essere ottenuto soprattutto riunendo e le competenze nazionali sulle malattie rare, attualmente disperse negli Stati membri.
- (19) È estremamente importante garantire un contributo attivo degli Stati membri all'elaborazione di taluni tra gli strumenti comuni previsti dalla comunicazione della Commissione «Le malattie rare: una sfida per l'Europa» dell'11 novembre 2008, soprattutto riguardo agli strumenti diagnostici, all'assistenza medica e agli orientamenti europei sullo screening della popolazione. La stessa strategia potrebbe essere adottata per quanto riguarda i rapporti di valutazione sul valore aggiunto terapeutico dei medicinali orfani, che potrebbero contribuire ad accelerare la negoziazione sui prezzi a livello nazionale, riducendo i tempi di attesa per l'accesso a tali medicinali per i pazienti che soffrono di malattie rare.
- (20) L'OMS ha definito la responsabilizzazione del paziente come un prerequisito per la salute e ha promosso una collaborazione proattiva e una strategia di autosufficienza volta a migliorare gli esiti sanitari e la qualità della vita dei pazienti che soffrono di affezioni croniche<sup>(1)</sup>. In tal senso il ruolo dei gruppi di pazienti indipendenti è cruciale sia in termini di sostegno diretto ai singoli affetti dalla malattia, sia in termini di lavoro che essi svolgono collettivamente per migliorare le condizioni della comunità di pazienti affetti da malattie rare nel suo insieme e per le generazioni future.
- (21) Gli Stati membri dovrebbero perseguire l'obiettivo di coinvolgere i pazienti e i rappresentanti dei pazienti nel processo di elaborazione di politiche e cercare di promuovere le attività dei gruppi di pazienti.

(1) <http://www.euro.who.int/Document/E88086.pdf>

(22) Lo sviluppo di infrastrutture di ricerca e di assistenza sanitaria nel settore delle malattie rare richiede progetti a lungo termine e quindi un impegno finanziario adeguato a garantirne la sostenibilità a lungo termine. Questo impegno sfrutterebbe al massimo specialmente la sinergia con i progetti elaborati nell'ambito del secondo programma comunitario in materia di salute, del settimo programma quadro di ricerca e sviluppo e dei programmi che ad essi subentreranno,

RACCOMANDA AGLI STATI MEMBRI:

#### I. PIANI E STRATEGIE NEL SETTORE DELLE MALATTIE RARE

1. di elaborare e attuare piani o strategie per le malattie rare al livello appropriato o esplorare misure appropriate per le malattie rare nell'ambito di altre strategie di pubblica sanità, al fine di mirare a garantire ai pazienti che ne soffrono l'accesso ad un'assistenza di livello qualitativamente elevato, compresi gli strumenti diagnostici, i trattamenti, l'abilitazione per le persone affette dalla malattia e, se possibile, medicinali orfani efficaci e in particolare:

- a) di elaborare e adottare un piano o una strategia il più presto possibile, preferibilmente entro la fine del 2013 al fine di orientare e strutturare gli interventi pertinenti nel settore delle malattie rare nel quadro dei loro sistemi sanitari e sociali;
- b) di intervenire per integrare le iniziative presenti e future a livello locale, regionale e nazionale nei loro piani o strategie per un approccio globale;
- c) di definire un numero limitato di interventi prioritari all'interno dei loro piani o strategie, con obiettivi e meccanismi di controllo;
- d) di prendere atto dell'elaborazione di orientamenti e raccomandazioni per la progettazione di interventi nazionali sulle malattie rare da parte delle autorità competenti a livello nazionale, nell'ambito dell'attuale progetto europeo per lo sviluppo di piani nazionali per le malattie rare (EUROPLAN), ammesso a beneficiare per il periodo 2008-2011 di un finanziamento in base al primo programma d'azione comunitario nel campo della sanità pubblica <sup>(1)</sup>;

#### II. DEFINIZIONE, CODIFICAZIONE E INVENTARIAZIONE ADEGUATI DELLE MALATTIE RARE

2. di usare ai fini dell'elaborazione di politiche a livello comunitario una definizione comune di malattia rara quale malattia che presenta una prevalenza uguale o inferiore a 5 casi ogni 10 000 persone;
3. di mirare a garantire che le malattie rare siano adeguatamente codificate e rintracciabili in tutti i sistemi di infor-

mazione sanitaria, incoraggiando un riconoscimento adeguato di tali malattie nei sistemi di assistenza e rimborso nazionali basati sull'ICD, nel rispetto delle procedure nazionali;

4. di contribuire attivamente all'elaborazione di un inventario facilmente accessibile e dinamico delle malattie rare dell'UE basato sulla rete Orphanet e su altre reti esistenti, come indicato nella comunicazione della Commissione sulle malattie rare;
5. di esaminare la possibilità di sostenere a tutti i livelli appropriati, compreso quello comunitario, da un lato, reti specifiche di informazione sulle malattie, e dall'altro, per fini epidemiologici, registri e basi di dati prestando attenzione a una gestione indipendente;

#### III. RICERCA SULLE MALATTIE RARE

6. di identificare ricerche e risorse di ricerca esistenti in ambito nazionale e comunitario, al fine di stabilire lo stato attuale delle conoscenze, di valutare la situazione della ricerca nel settore delle malattie rare e di migliorare il coordinamento dei programmi comunitari, nazionali e regionali per la ricerca nel campo delle malattie rare;
7. di individuare le esigenze e le priorità per la ricerca di base, clinica, traslazionale e sociale nel settore delle malattie rare e le modalità per incentivarle nonché promuovere approcci cooperativi interdisciplinari che possono essere trattati in modo complementare attraverso programmi nazionali e comunitari;
8. di promuovere la partecipazione di ricercatori nazionali a progetti di ricerca sulle malattie rare finanziati a tutti i livelli appropriati, compreso quello comunitario;
9. di inserire nei loro piani o strategie disposizioni volte a promuovere la ricerca nel settore delle malattie rare;
10. di facilitare, in collaborazione con la Commissione, lo sviluppo della cooperazione nella ricerca con paesi terzi attivi nel settore della ricerca sulle malattie rare e più in generale per quanto riguarda lo scambio di informazioni e la condivisione delle competenze;

#### IV. CENTRI DI COMPETENZE E RETI EUROPEE DI RIFERIMENTO PER LE MALATTIE RARE

11. di individuare centri di competenze adeguati nel loro territorio nazionale entro la fine del 2013 e di considerare la possibilità di promuoverne la creazione;
12. di promuovere la partecipazione dei centri di competenze alle reti europee di riferimento nel rispetto delle competenze e delle norme nazionali relative alla loro autorizzazione o al loro riconoscimento;

<sup>(1)</sup> Decisione n. 1786/2002/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 23 settembre 2002, che adotta un programma d'azione comunitario nel campo della sanità pubblica (2003-2008) (GU L 271 del 9.10.2002, pag. 1).

13. di organizzare percorsi sanitari per i pazienti affetti da malattie rare mediante la creazione di una collaborazione con gli esperti del settore e lo scambio di professionisti e competenze nel paese in questione o dall'estero, se necessario;
14. di sostenere l'uso delle tecnologie dell'informazione e della comunicazione quali la telemedicina ove necessario per garantire un accesso a distanza all'assistenza sanitaria specifica necessaria;
15. di includere nei loro piani o strategie le condizioni necessarie per la diffusione e mobilità delle competenze e conoscenze al fine di facilitare il trattamento dei pazienti nelle proprie vicinanze;
16. di incoraggiare centri di competenze basati su una strategia di assistenza pluridisciplinare nell'affrontare le malattie rare;

#### V. RIUNIRE A LIVELLO EUROPEO LE COMPETENZE SULLE MALATTIE RARE

17. riunire le competenze nazionali sulle malattie rare e sostenere la messa in comune di tali competenze con le controparti europee per sostenere:
  - a) la condivisione delle migliori pratiche sugli strumenti diagnostici e sull'assistenza medica nonché sull'istruzione e sull'assistenza sociale nel settore delle malattie rare;
  - b) un insegnamento e una formazione adeguati per tutti i professionisti del settore sanitario per renderli consapevoli dell'esistenza di queste malattie e delle risorse disponibili per il loro trattamento;
  - c) lo sviluppo della formazione medica in settori riguardanti la diagnosi e la gestione delle malattie rare, quali la genetica, l'immunologia, la neurologia, l'oncologia o la pediatria;
  - d) lo sviluppo di orientamenti europei sui test diagnostici o sullo screening della popolazione nel rispetto delle decisioni e delle competenze nazionali;
  - e) la condivisione dei rapporti di valutazione degli Stati membri sul valore aggiunto terapeutico o clinico dei medicinali orfani a livello comunitario nelle sedi in cui

sono raccolte le conoscenze e competenze pertinenti, al fine di ridurre al minimo i tempi di attesa per l'accesso ai medicinali orfani per i pazienti affetti da malattie rare;

#### VI. RESPONSABILIZZAZIONE DELLE ORGANIZZAZIONI DEI PAZIENTI

18. di consultare i pazienti e i loro rappresentanti sulle politiche nel settore delle malattie rare e di facilitare l'accesso dei pazienti ad informazioni aggiornate su dette malattie;
19. di promuovere le attività svolte dalle organizzazioni di pazienti, quali sensibilizzazione, rafforzamento delle capacità e formazione, scambio di informazioni e migliori pratiche, costituzione di reti e coinvolgimento dei pazienti molto isolati;

#### VII. SOSTENIBILITÀ

20. in collaborazione con la Commissione, di mirare a garantire, attraverso adeguati meccanismi di finanziamento e cooperazione, la sostenibilità a lungo termine delle infrastrutture create nel campo dell'informazione, della ricerca e dell'assistenza per le malattie rare;

INVITA LA COMMISSIONE:

1. a presentare, entro la fine del 2013 e al fine di permettere l'elaborazione di proposte nell'ambito di un eventuale futuro programma d'azione comunitaria in materia di salute, una relazione al Parlamento europeo, al Consiglio, al Comitato economico e sociale europeo e al Comitato delle regioni in merito all'attuazione della presente raccomandazione, sulla base delle informazioni fornite dagli Stati membri, al fine di analizzare l'efficacia delle misure proposte e di valutare la necessità di ulteriori azioni intese a migliorare la vita dei pazienti affetti da malattie rare e quella delle loro famiglie;
2. ad informare regolarmente il Consiglio sul seguito della comunicazione della Commissione sulle malattie rare.

Fatto a Lussemburgo, addì 8 giugno 2009.

*Per il Consiglio*  
*Il presidente*  
Petr ŠIMERKA