

## PRIPOROČILO SVETA

z dne 8. junija 2009

## o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni

(2009/C 151/02)

SVET EVROPSKE UNIJE –

ob upoštevanju Pogodbe o ustanovitvi Evropske skupnosti in zlasti drugega pododstavka člena 152(4) Pogodbe,

ob upoštevanju predloga Komisije,

ob upoštevanju mnenja Evropskega parlamenta <sup>(1)</sup>,

ob upoštevanju mnenja Evropskega ekonomsko-socialnega odbora <sup>(2)</sup>,

ob upoštevanju naslednjega:

- (1) Redke bolezni ogrožajo zdravje državljanov EU, če so smrtno nevarne ali kronično izčrpavajoče bolezni z nizko stopnjo prevalenke in visoko ravni zapletenosti. Kljub redkosti pa obstaja toliko različnih vrst redkih bolezni, da prizadenejo milijone ljudi.
- (2) Za bolnike z redkimi boleznimi so ključnega pomena načela in poglobljene vrednote univerzalnosti, dostopa do kakovostne oskrbe, pravičnosti in solidarnosti, kakor jih je potrdil Svet v sklepih o skupnih vrednotah in načelih zdravstvenih sistemov EU z dne 2. junija 2006.
- (3) Akcijski program Skupnosti glede redkih bolezni, vključno z genetskimi boleznimi, je bil sprejet za obdobje od 1. januarja 1999 do 31. decembra 2003 <sup>(3)</sup>. Ta program je opredelil prevalenke kot redke bolezni, ki ne prizadenejo več kot pet na 10 000 oseb v EU. Z uporabo virov zdravstvenega programa <sup>(4)</sup> Skupnosti bo pripravljena natančnejša opredelitev, ki bo temeljila na posodobljenem strokovnem pregledu in upoštevala tako prevalenco kot tudi pojavljanje.

- (4) Uredba (ES) št. 141/2000 Evropskega parlamenta in Sveta z dne 16. decembra 1999 o zdravilih sirotah <sup>(5)</sup> določa, da se zdravilo določi kot „zdravilo sirota“, kadar je namenjeno za diagnosticiranje, preprečevanje ali zdravljenje življenjsko nevarne ali kronično izčrpavajoče bolezni, ki prizadene največ pet od 10 000 oseb v Skupnosti, ko se vloži vloga.

- (5) Po ocenah danes obstaja med 5 000 in 8 000 različnih redkih bolezni, ki prizadenejo med 6 % in 8 % prebivalstva v času njihovega življenja. Drugače rečeno: čeprav je za vsako redko bolezen značilna nizka prevalenca, je skupno število prizadetih z redko boleznijo v EU med 27 in 36 milijoni. Večina trpi za bolj redko pojavljajočimi se boleznimi, ki prizadenejo eno na 100 000 oseb ali manj. Ti bolniki so še posebej osamljeni in ranljivi.

- (6) Redke bolezni zaradi svoje nizke prevalenke, specifičnosti in visokega skupnega števila prizadetih ljudi zahtevajo globalen pristop, ki temelji na prizadevanjih na posameznih področjih ter skupnih prizadevanjih za preprečitev znatne obolevnosti ali prezgodnje umrljivosti, ki se ji je mogoče izogniti, in za izboljšanje kakovosti življenja ter socialno-ekonomskih možnosti prizadetih oseb.

- (7) Redke bolezni so bile ena od prednostnih nalog šestega okvirnega programa Skupnosti za raziskave in razvoj <sup>(6)</sup> in so še naprej prednostno področje ukrepanja v sedmem okvirnem programu za raziskave in razvoj <sup>(7)</sup>, ker razvoj nove diagnostike in zdravljenja redkih motenj ter opravljanje epidemioloških raziskav navedenih zdravstvenih motenj zahtevata večdržavne pristope, da bi povečali število bolnikov za vsako študijo.

- (8) Komisija je v svoji beli knjigi „Skupaj za zdravje: strateški pristop EU za obdobje 2008–2013“ z dne 23. oktobra 2007, v kateri je opisana zdravstvena strategija EU, redke bolezni določila za prednostno področje ukrepanja.

<sup>(1)</sup> Zakonodajna resolucija z dne 23. aprila 2009 (še ni bila objavljena v UL).

<sup>(2)</sup> Mnenje z dne 25. februarja 2009 (še ni bilo objavljeno v UL).

<sup>(3)</sup> Sklep št. 1295/1999/ES Evropskega parlamenta in Sveta z dne 29. aprila 1999 o sprejetju programa ukrepov Skupnosti glede redkih bolezni v okviru dejavnosti na področju javnega zdravja (1999 do 2003) (UL L 155, 22.6.1999, str. 1). Sklep, kakor je bil razveljavljen s Sklepom št. 1786/2002/ES (UL L 271, 9.10.2002, str. 1).

<sup>(4)</sup> Sklep št. 1350/2007/ES Evropskega parlamenta in Sveta z dne 23. oktobra 2007 o uvedbi drugega programa ukrepov Skupnosti na področju zdravja (2008–2013) (Besedilo velja za EGP) UL L 301, 20.11.2007, str. 3.

<sup>(5)</sup> UL L 18, 22.1.2000, str. 1.

<sup>(6)</sup> Sklep št. 1513/2002/ES evropskega parlamenta in sveta z dne 27. junija 2002 o šestem okvirnem programu Evropske skupnosti na področju raziskav, tehnološkega razvoja in predstavitvenih dejavnosti, ki prispeva k oblikovanju Evropskega raziskovalnega prostora in k inovacijam (2002–2006) (UL L 232, 29.8.2002, str. 1).

<sup>(7)</sup> Sklep št. 1982/2006/ES Evropskega parlamenta in Sveta z dne 18. decembra 2006 o Sedmem okvirnem programu Evropske skupnosti za raziskave, tehnološki razvoj in predstavitvene dejavnosti (2007–2013) (UL L 412, 30.12.2006, str. 1).

- (9) Za izboljšanje usklajevanja in povezovanja nacionalnih, regionalnih in lokalnih pobud, ki se nanašajo na redke bolezni, ter sodelovanja med raziskovalnimi centri, bi se lahko ustrezni nacionalni ukrepi na področju redkih bolezni vključili v načrte ali strategije za redke bolezni.
- (10) V skladu z zbirko podatkov Orphanet ima od tisočih znanih redkih bolezni, ki jih je mogoče klinično opredeliti, samo 250 izmed teh redkih bolezni kodo v sedanji mednarodni klasifikaciji bolezni (*International Classification of Diseases – ICD*) (10. različica). Ustrezna klasifikacija in kodifikacija vseh redkih bolezni je potrebna za njihovo ustrezno prepoznavnost in priznavanje v nacionalnih zdravstvenih sistemih.
- (11) Svetovna zdravstvena organizacija (SZO) je leta 2007 začela postopek pregleda 10. različice ICD, da bi na Generalni skupščini Svetovne zdravstvene organizacije leta 2014 sprejela novo, 11. različico te klasifikacije. SZO je imenovala predsedujočega delovni skupini EU za redke bolezni za predsedujočega tematski svetovalni skupini za redke bolezni, da bi k temu postopku pregleda prispevala s predlogi za kodifikacijo in klasifikacijo redkih bolezni.
- (12) Izvajanje skupne opredelitve redkih bolezni v vseh državah članicah bi močno okrepilo prispevek EU v tej tematski svetovalni skupini in na ravni Skupnosti olajšalo sodelovanje na področju redkih bolezni.
- (13) Julija 2004 je bila ustanovljena skupina Komisije na visoki ravni za zdravstvene storitve in zdravstveno oskrbo, ki združuje strokovnjake iz vseh držav članic pri delu na področju praktičnih vidikov sodelovanja med nacionalnimi zdravstvenimi sistemi v EU. Ena od delovnih skupin v okviru skupine na visoki ravni se osredotoča na evropske referenčne mreže (*European Reference Networks – ERN*) za redke bolezni. Razvitih je bilo nekaj meril in načel za ERN, vključno z njihovo vlogo pri spopadanju z redkimi boleznimi. ERN bi lahko služile tudi kot raziskovalni in znanstveni centri, ki zdravijo bolnike iz drugih držav članic in po potrebi zagotavljajo možnosti za nadaljnje zdravljenje.
- (14) Dodana vrednost ERN za Skupnost je še posebej visoka za redke bolezni zaradi redkosti pojavljanja takšnih stanj, kar pomeni omejeno število bolnikov ter pomanjkanje strokovnega znanja v posamezni državi. Zbiranje strokovnega znanja na evropski ravni je zato izjemnega pomena za zagotavljanje enakega dostopa do natančnih informacij, ustrezne in pravočasne diagnoze ter visoko kakovostne oskrbe za bolnike z redkimi boleznimi.
- (15) Strokovna skupina v okviru delovne skupine Evropske unije za redke bolezni je decembra 2006 izdala poročilo „Prispevek k oblikovanju politike: za evropsko sodelovanje pri zdravstvenih storitvah in zdravstveni oskrbi na področju redkih bolezni“ za namene skupine na visoki ravni za zdravstvene storitve in zdravstveno oskrbo. Poročilo strokovne skupine med drugim poudarja pomembnost določanja strokovnih centrov in nalog, ki jih morajo takšni centri izpolnjevati. Dogovorjeno je bilo tudi, da načeloma in po možnosti potuje strokovno znanje, ne pa bolniki. Nekateri ukrepi, zahtevani v poročilu, so vključeni v to priporočilo.
- (16) Sodelovanje in izmenjava znanja med strokovnimi centri sta se izkazala za zelo učinkovit pristop pri spopadanju z redkimi boleznimi v Evropi.
- (17) Strokovni centri bi lahko pri zagotavljanju oskrbe upoštevali multidisciplinaren pristop za obravnavanje kompleksnih in različnih situacij, nastalih zaradi redkih bolezni.
- (18) Redke bolezni so zaradi svojih posebnosti, kot so omejeno število bolnikov in pomanjkanje ustreznega strokovnega znanja in izkušenj, edinstveno področje, na katerem ukrepanje na ravni Skupnosti predstavlja zelo visoko dodano vrednost. Ta dodana vrednost se lahko doseže predvsem z zbiranjem nacionalnega strokovnega znanja na področju redkih bolezni, ki je razpršeno po posameznih državah članicah.
- (19) Izredno pomembno je zagotoviti dejavni prispevek držav članic k oblikovanju nekaterih skupnih instrumentov, predvidenih v sporočilu Komisije Redke bolezni: izzivi za Evropo z dne 11. novembra 2008, zlasti glede diagnostike in zdravstvene oskrbe ter evropskih smernic za preverjanje prebivalstva. To bi lahko veljalo tudi za poročila o oceni terapevtske dodane vrednosti zdravil sirot, ki bi lahko pospešila pogajanja glede cene na nacionalni ravni in tako skrajšala čakalno dobo bolnikov z redkimi boleznimi za dostop do zdravil sirot.
- (20) SZO je krepitev vloge bolnikov označila kot „prvi pogoj za zdravje“ ter spodbudila „proaktivno partnerstvo in strategijo samooskrbe bolnika za izboljšanje zdravstvenih rezultatov in kakovosti življenja kronično bolnih oseb“<sup>(1)</sup>. V tem smislu je vloga neodvisnih skupin bolnikov temeljna tako za neposredno podporo posameznikom, ki živijo z boleznijo, kot za skupno delo, ki ga skupine opravljajo za izboljšanje pogojev skupnosti bolnikov z redkimi boleznimi ter za naslednje generacije.
- (21) Države članice bi si morale prizadevati za vključevanje bolnikov in predstavnikov bolnikov v proces oblikovanja politik in spodbujati dejavnosti skupin bolnikov.

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

- (22) Razvoj raziskav in infrastrukture zdravstvene oskrbe na področju redkih bolezni zahtevajo dolgoročne projekte in s tem tudi ustrezna finančna sredstva za zagotavljanje njihove dolgoročne trajnosti. Ta prizadevanja bi občutno povečala sinergijo s projekti, razvitimi v okviru Drugega programa ukrepov Skupnosti na področju zdravja (2008–2013), Sedmega okvirnega programa za raziskave, tehnološki razvoj in predstavitvene dejavnosti (2007–2013) ter naslednike teh programov –

spodbujajo ustrezno priznavanje bolezni v nacionalnih sistemih zdravstvene oskrbe in povračil na podlagi ICD, pri čemer pa upoštevajo nacionalne postopke;

PRIPOROČA, DA DRŽAVE ČLANICE:

### I. NAČRTI IN STRATEGIJE NA PODROČJU REDKIH BOLEZNI

1. določijo in izvedejo načrte ali strategije za redke bolezni na ustreznih ravni ali preučijo ustrezne ukrepe za redke bolezni v drugih strategijah na področju javnega zdravja, da bi skušali zagotoviti, da imajo bolniki z redkimi boleznimi dostop do visoko kakovostne oskrbe, vključno z diagnostiko, zdravljenjem in navajanjem na življenje z boleznijo ter po možnosti do učinkovitih zdravil sirot, in zlasti:

- (a) čimprej, po možnosti najpozneje do konca leta 2013, oblikujejo in sprejmejo načrt ali strategijo, katerega/katere cilj je usmerjanje in oblikovanje ustreznih ukrepov na področju redkih bolezni v okviru zdravstvenih in socialnih sistemov;
- (b) ukrepajo za vključitev sedanjih in prihodnjih pobud na lokalni, regionalni in nacionalni ravni v njihove načrte ali strategije za celovit pristop;
- (c) v svojih načrtih ali strategijah opredelijo omejeno število prednostnih ukrepov s cilji in mehanizmi nadaljnega spremljanja;
- (d) se seznanijo z razvojem smernic in priporočil za oblikovanje nacionalnega načrta za redke bolezni na nacionalni ravni s strani ustreznih organov, v okviru tekočega evropskega projekta za oblikovanje nacionalnih načrtov za redke bolezni (EUROPLAN), izbranih za financiranje v obdobju 2008–2011 v okviru prvega programa ukrepov Skupnosti na področju javnega zdravja <sup>(1)</sup>.

### II. USTREZNA OPREDELITEV, KODIFIKACIJA IN POPISOVANJE REDKIH BOLEZNI

2. za namen oblikovanja politik na ravni Skupnosti uporabijo skupno opredelitev redke bolezni kot bolezni, za katero zbolijo največ pet na 10 000 oseb;
3. skušajo zagotoviti, da so redke bolezni ustrezno kodirane in sledljive v vseh zdravstvenih informacijskih sistemih, ter

4. dejavno prispevajo k razvoju enostavno dostopnega in dinamičnega seznama redkih bolezni EU, ki temelji na mreži Orphanet in drugih obstoječih mrežah, kot je navedeno v sporočilu Komisije o redkih boleznih;

5. razmislijo o podpori na vseh ustreznih ravneh, tudi na ravni Skupnosti, po eni strani informacijskim omrežjem za posebne bolezni, po drugi pa registrom in zbirkam podatkov v epidemiološke namene, pri tem pa upoštevajo neodvisno vodenje.

### III. RAZISKAVE O REDKIH BOLEZNIH

6. opredelijo potekajoče raziskave in raziskovalne vire v nacionalnih okvirih in okvirih Skupnosti, da se ugotovi najnovije stanje, oceni raziskovalni prostor na področju redkih bolezni ter izboljša usklajevanje programov Skupnosti, nacionalnih in regionalnih programov za raziskave redkih bolezni;
7. opredelijo potrebe in prednostne naloge za osnovne, klinične, translacijske in socialne raziskave na področju redkih bolezni in načine njihovega pospeševanja, ter spodbujajo interdisciplinarno kooperativno pristope, ki se dopolnilno obravnavajo z nacionalnimi programi in programi Skupnosti;
8. olajšujejo sodelovanje nacionalnih raziskovalcev pri raziskovalnih projektih o redkih boleznih, ki se financirajo na vseh ustreznih ravneh, tudi na ravni Skupnosti;
9. v svoje načrte ali strategije vključijo določbe, namenjene spodbujanju raziskav na področju redkih bolezni;
10. skupaj s Komisijo olajšujejo razvoj sodelovanja na področju raziskav s tretjimi državami, ki so dejavne pri raziskovanju redkih bolezni, in splošneje v zvezi z izmenjavo informacij in strokovnega znanja.

### IV. STROKOVNI CENTRI IN EVROPSKE REFERENČNE MREŽE ZA REDKE BOLEZNI

11. do konca leta 2013 določijo ustrezne strokovne centre po vsem svojem nacionalnem ozemlju in razmislijo o podpiranju njihove ustanovitve;
12. spodbujajo udeležbo strokovnih centrov v evropskih referenčnih mrežah, pri tem pa spoštujejo nacionalne pristojnosti in predpise glede njihove potrditve ali priznanja;

<sup>(1)</sup> Sklep št. 1786/2002/ES Evropskega parlamenta in Sveta z dne 23. septembra 2002 o sprejetju programa ukrepov Skupnosti na področju javnega zdravja (2003–2008) (UL L 271, 9.10.2002, str. 1).

13. organizirajo poti zdravstvene oskrbe za bolnike z redkimi boleznimi, in sicer z vzpostavitvijo sodelovanja z ustreznimi strokovnjaki ter izmenjavo strokovnih delavcev in strokovnega znanja v državi ali po potrebi iz tujine;
14. podpirajo uporabo informacijskih in komunikacijskih tehnologij, kot je telemedicina, kjer je to potrebno za zagotovitev dostopa do potrebne posebne zdravstvene oskrbe na daljavo;
15. v svoje načrte ali strategije vključijo potrebne pogoje za razširjanje in mobilnost strokovnega znanja in izkušenj, da bi olajšali zdravljenje bolnikov v njihovem okolju;
16. strokovne centre spodbujajo, naj se pri obravnavi redkih boleznih oprejo na multidisciplinaren pristop oskrbe.

#### V. Zbiranje strokovnega znanja o redkih boleznih na evropski ravni

17. zbirajo nacionalno strokovno znanje o redkih boleznih in podpirajo združevanje tega strokovnega znanja s sorodnimi evropskimi organizacijami, da bi podpirali:
  - (a) izmenjavo najboljših praks o orodjih za diagnostiko in zdravstveno oskrbo ter izobraževanju in socialnem varstvu na področju redkih boleznih;
  - (b) ustrezno poučevanje in usposabljanje za vse zdravstvene delavce, da bi se začeli zavedati obstoja teh boleznih in virov, ki so na voljo za njihovo oskrbo;
  - (c) razvoj zdravniškega usposabljanja na področjih, ki zadevajo diagnostiko in obravnavo redkih boleznih, kot so: genetika, nevrologija, onkologija, pediatrija;
  - (d) razvoj evropskih smernic za diagnostične teste in preverjanje prebivalstva ob spoštovanju nacionalnih odločitev in pristojnosti;
  - (e) porazdelitev priprave poročil o oceni terapevtske ali klinične dodane vrednosti zdravil sirot na ravni Skupnosti med države članice, če se pridobijo pomembno strokovno znanje in izkušnje, da se skrajšajo roki

dostopa do zdravil sirot za bolnike z redkimi boleznimi.

#### VI. KREPITEV VLOGE ORGANIZACIJ BOLNIKOV

18. se posvetujejo z bolniki in predstavniki bolnikov o politikah s področja redkih boleznih ter bolnikom olajšajo dostop do najnovejših informacij o redkih boleznih;
19. spodbujajo dejavnosti organizacij bolnikov, kot so ozaveščanje, vzpostavljanje zmogljivosti in usposabljanje, izmenjava informacij in dobrih praks, povezovanje v mreže, doseganje zelo izoliranih bolnikov.

#### VII. Trajnost

20. skupaj s Komisijo skušajo z ustreznimi mehanizmi financiranja in sodelovanja zagotoviti dolgoročno trajnost infrastrukture na področju informiranja, raziskav in zdravstvene oskrbe za redke bolezni –

POZIVA KOMISIJO, DA:

1. do konca leta 2013 na podlagi informacij, ki jih predložijo države članice, pripravi poročilo za Evropski parlament, Svet, Evropski ekonomsko-socialni odbor in Odbor regij o izvajanju tega priporočila, v katerem je treba preučiti učinkovitost predlaganih ukrepov in potrebo po nadaljnjem ukrepanju za izboljšanje življenj bolnikov z redkimi boleznimi in življenj njihovih družin, da se tako omogoči predložitev predlogov v zvezi z morebitnim prihodnjim programom ukrepanja Skupnosti na področju zdravja;
2. Svet redno obvešča o nadaljnjem spremljanju sporočila Komisije o redkih boleznih.

V Luksemburgu, 8. junija 2009

Za Svet  
Predsednik  
Petr ŠIMERKA