

Parere del Comitato economico e sociale europeo in merito alla Proposta di raccomandazione del Consiglio su un'azione europea nel settore delle malattie rare

COM(2008) 726 def./3 — 2008/0218 (CNS)

(2009/C 218/18)

Il Consiglio, in data 28 novembre 2008, ha deciso, conformemente al disposto dell'articolo 262 del Trattato che istituisce la Comunità europea, di consultare il Comitato economico e sociale europeo in merito alla:

«Proposta di raccomandazione del Consiglio su un'azione europea nel settore delle malattie rare»

La sezione specializzata Occupazione, affari sociali, cittadinanza, incaricata di preparare i lavori del Comitato in materia, ha formulato il proprio parere in data 4 febbraio 2009, sulla base del progetto predisposto dalla relatrice CSER.

Il Comitato economico e sociale europeo, in data 25 febbraio 2009, nel corso della 451a sessione plenaria, ha adottato il seguente parere con 162 voti favorevoli, 4 voti contrari e 8 astensioni.

1. Conclusioni e raccomandazioni

1.1 Il CESE accoglie con soddisfazione la proposta di raccomandazione del Consiglio e approva il lancio di un'azione coordinata europea nel settore delle malattie rare, volta ad identificare, definire e classificare tali malattie.

1.2 È favorevole all'individuazione di centri di competenza nazionali e regionali per le malattie rare e ritiene opportuno che venga incoraggiata e promossa la partecipazione di tali centri alle reti di riferimento europee.

1.3 Si compiace del sostegno fornito alle ricerche coordinate attualmente in corso nel settore delle malattie rare. Valuta favorevolmente anche la promozione dei progetti di coordinamento miranti ad un impiego ottimale delle modeste risorse disponibili ed apprezza l'intensificazione della cooperazione internazionale.

1.4 Per quanto riguarda la condivisione a livello europeo del know-how in materia di malattie rare, il CESE raccomanda di tenere nella dovuta considerazione anche i diritti di proprietà intellettuale e di offrire appropriate garanzie.

1.5 Il CESE approva l'elaborazione di piani nazionali, ma ritiene che la scadenza prevista, il 2011, sia troppo vicina perché tali piani possano essere definiti con la necessaria precisione.

1.6 Valuta con favore il proposito di individuare entro il 2011 i centri nazionali e regionali, ma constata che ciò sarà subordinato ad un'elaborazione adeguata dei piani nazionali.

1.7 Raccomanda di garantire a livello europeo un ampio coordinamento e la diffusione delle informazioni, nonché di

elaborare una terminologia tecnica comune e informatizzata. Invita inoltre a mettere a punto un trattato pratico di dialogo tra le differenti culture professionali che tenga conto delle particolarità del settore.

1.8 Raccomanda di sviluppare un sistema speciale di comunicazione e di segnalazione, inteso a far funzionare una rete di riferimento e un «servizio mobile» affinché tutte le persone coinvolte possano accedere alle informazioni appropriate.

1.9 Si compiace del fatto che alla ricerca in campo sociale venga riconosciuto un ruolo nell'individuazione delle esigenze che emergono nel contesto delle malattie rare.

1.10 Raccomanda che tutti gli Stati membri istituiscano propri centri per le malattie rare, i quali potrebbero svolgere un ruolo di coordinamento tra, da un lato, gli istituti di ricerca e di cura e i servizi sanitari e, dall'altro, i poteri pubblici.

1.11 Raccomanda inoltre che i centri degli Stati membri per le malattie rare svolgano anche dei compiti concernenti la raccolta di dati, l'accreditamento, la metodologia e il coordinamento.

1.12 Raccomanda di iscrivere le strategie nazionali in materia di malattie rare nei programmi nazionali di sanità pubblica e di sviluppo della salute.

1.13 Raccomanda che, invece di finanziare singoli progetti, vengano create delle fonti di finanziamento a lungo termine per garantire un impiego più efficace e produttivo delle risorse e una migliore tutela dei diritti dei pazienti.

1.14 Raccomanda di esaminare la partecipazione delle associazioni di pazienti, delle organizzazioni professionali, delle organizzazioni della società civile e delle parti sociali, come pure di analizzare e valutare la possibilità di ricorrere ai centri di riferimento di altri Stati membri, tenendo conto degli interessi e dei diritti dei pazienti.

1.15 Raccomanda di analizzare in maniera più approfondita la questione della mobilità degli esperti in materia di sanità, coinvolgendo le organizzazioni professionali, le organizzazioni della società civile e le parti sociali allo scopo di fornire le necessarie garanzie.

1.16 Nell'ottica di ridurre le disuguaglianze in materia di assistenza sanitaria, il CESE raccomanda di esaminare le condizioni che consentono un utilizzo proporzionale delle risorse, dato che il documento in esame si propone di garantire l'accesso alle cure per i pazienti colpiti da tutte le malattie rare.

1.17 Il CESE è favorevole alla creazione di un comitato consultivo dell'Unione europea sulle malattie rare e raccomanda che vi partecipino, oltre ai rappresentanti degli Stati membri, ai soggetti industriali, alle associazioni rappresentative dei pazienti e agli esperti, anche le parti sociali ed altre organizzazioni della società civile, poiché senza di esse non è possibile elaborare strategie nazionali, laddove invece ciò costituisce una delle condizioni dell'attuazione della raccomandazione.

1.18 Raccomanda che la politica sanitaria internazionale sostenga l'iniziativa della giornata europea delle malattie rare proclamando una giornata mondiale delle malattie rare.

1.19 Considera opportuna l'elaborazione di un rapporto sull'attuazione della raccomandazione cinque anni dopo la sua adozione, a condizione di garantire che le correzioni necessarie saranno effettuate nel corso dell'attuazione tenendo conto dei diritti dei pazienti. Il CESE desidera partecipare alla valutazione continua di tale attuazione.

2. Osservazioni generali

2.1 Contesto

2.1.1 Le malattie rare, comprese le malattie genetiche, sono oggetto di un programma d'azione comunitario che copre il periodo dal 1° gennaio 1999 al 31 dicembre 2003 (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)). Detto programma d'azione definisce come malattia rara una malattia che colpisce meno di cinque persone su 10 000 nell'Unione. Il regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, concernente i medicinali orfani, si basa sulla stessa definizione.

2.1.2 Queste malattie, per la loro modesta incidenza e per la loro specificità, richiedono un approccio globale, basato su interventi specifici e combinati volti a prevenire un'elevata mortalità o, laddove sia evitabile, la mortalità precoce e a migliorare la qualità della vita e il potenziale socioeconomico delle persone colpite.

2.1.3 Il gruppo di lavoro sulle reti di riferimento per le malattie rare, istituito dalla Commissione europea, ha il compito di definire i principi di base, i trattamenti e i criteri ai quali devono conformarsi i centri di riferimento europei. Tali questioni sono coperte anche dal Sesto e dal Settimo programma quadro europeo di ricerca e sviluppo.

2.1.4 L'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) sta preparando per il 2014 l'11a versione della classificazione internazionale delle malattie, che comprende anche le malattie rare. L'OMS ha invitato la task force dell'UE sulle malattie rare a contribuire, in qualità di gruppo consultivo, alla codificazione e alla classificazione di tali malattie.

2.1.5 L'applicazione di una definizione comune delle malattie rare per tutti gli Stati membri rafforzerebbe sensibilmente il contributo dell'Unione europea nel quadro della cooperazione con l'OMS e permetterebbe all'UE di svolgere un ruolo più incisivo, anche al di fuori delle sue frontiere, nella risoluzione dei problemi sanitari mondiali.

2.1.6 Garantire ai pazienti affetti da una malattia rara l'accesso alla diagnosi, al trattamento e ad informazioni di buona qualità figura tra le principali priorità della strategia sanitaria europea adottata nel 2007.

3. Osservazioni specifiche

3.1 Definizione e incidenza delle malattie rare

3.1.1 Le malattie rare richiedono un approccio globale, basato su interventi combinati volti a prevenire un'elevata mortalità o, laddove sia evitabile, la mortalità precoce, e a migliorare la qualità della vita e il potenziale socioeconomico delle persone colpite.

3.1.2 I dati relativi all'incidenza attestano che esistono da 5 000 a 8 000 malattie rare diverse che colpiscono il 6 % della popolazione comunitaria in varie fasi della vita. Ciò significa che il numero di cittadini dell'Unione europea che soffrono o soffriranno di una malattia rara va da 27 a 36 milioni.

3.1.3 Gran parte delle malattie rare si caratterizza per un'incidenza molto modesta (meno di una persona su 100 000). I pazienti affetti da tali malattie estremamente rare, come pure le loro famiglie, sono particolarmente isolati e vulnerabili.

3.1.4 Le malattie rare, inoltre, sono caratterizzate da una grande variabilità nell'età d'esordio dei primi sintomi: circa la metà compare alla nascita o durante l'infanzia, l'altra metà insorge in età adulta. Le malattie rare sono in gran parte di origine genetica, ma possono anche essere il risultato dell'esposizione ambientale durante la gravidanza o in altre fasi della vita, spesso in presenza di una suscettibilità genetica. Alcune sono forme rare o complicazioni rare di patologie comuni.

3.2 Assenza di riconoscimento e di visibilità delle malattie rare

3.2.1 Le malattie rare variano molto anche per gravità ed espressione clinica. L'aspettativa di vita dei pazienti affetti da malattie rare è significativamente inferiore alla media. Molte sono patologie degenerative complesse e sono debilitanti in maniera cronica, mentre altre sono compatibili con una vita normale, a patto che siano diagnosticate in tempo e gestite e/o curate in modo adeguato. Esse generano disabilità spesso ad espressione multipla con molte conseguenze sul piano della funzionalità. Tali disabilità, oltre ad accentuare il senso di isolamento, potrebbero essere fonte di discriminazione e limitare le opportunità nel campo dell'istruzione e in quello professionale e sociale.

3.3 Assenza di politiche riguardanti le malattie rare negli Stati membri

3.3.1 Sebbene contribuiscano in misura considerevole alla morbilità e alla mortalità, le malattie rare sono prive di visibilità all'interno dei sistemi di informazione sanitaria a causa dell'assenza di adeguati sistemi di codifica e classificazione. La mancanza di politiche sanitarie specifiche in materia di malattie rare e la scarsità delle competenze al riguardo si traducono sul piano pratico in diagnosi tardive e difficoltà di accesso alle cure. I servizi erogati dai diversi sistemi sanitari nazionali in materia di diagnosi, terapia e riabilitazione dei pazienti affetti da malattie rare variano molto in termini di disponibilità e di qualità. Ai cittadini residenti nei vari Stati membri e/o nelle diverse regioni degli Stati membri non è garantita la parità di accesso ai servizi specialistici e ai farmaci orfani.

3.3.2 Le risorse destinate alla ricerca sulle malattie rare e alla diagnosi e al trattamento di tali malattie differiscono sensibilmente da uno Stato membro all'altro. La mancata concentrazione delle risorse si traduce in una minore efficacia e quindi in cure tardive o in una totale mancanza di trattamento per numerosi pazienti.

3.3.3 La diagnosi e il trattamento delle malattie rare richiedono una preparazione particolare. A causa della mancanza di risorse sussistono differenze importanti, e numerosi pazienti subiscono le conseguenze di una diagnosi sbagliata o incompleta.

3.3.4 A causa delle specificità delle malattie rare, del numero limitato di pazienti e della carenza di conoscenze e di compe-

tenze in materia, si rivela necessaria una cooperazione internazionale, la quale apporta un valore aggiunto. Probabilmente in nessun altro settore della pubblica sanità una collaborazione tra i 27 approcci nazionali potrebbe risultare altrettanto efficace ed utile come nel settore delle malattie rare. Questo fatto è riconosciuto da soggetti decisionali politici, sia nazionali che europei, e da tutte le parti in causa. Condividendo le limitate risorse disponibili si potranno ottenere risultati migliori. Nei vari Stati membri vengono seguite prassi differenti per quanto riguarda la raccolta dei dati (tipo di rilevazione e cadenza). Si può ad esempio prevedere un obbligo di notifica valido per l'intera popolazione, o limitarsi a raccogliere dati in maniera sporadica. Per elaborare ed applicare politiche sanitarie che siano efficaci in termini di prevenzione e di costi, ma anche ai fini della ricerca a livello sia di Stati membri che di UE, è essenziale raccogliere dati e informazioni uniformi. Anche l'accesso delle persone interessate a dati e a informazioni pertinenti è molto importante.

3.3.5 In particolare bisogna migliorare la qualità della vita dei pazienti che soffrono di malattie rare e delle loro famiglie, e assicurare il loro inserimento nella società e nel mondo del lavoro. Infatti la vita di queste persone rappresenta una continua lotta per superare la loro diversità e per affrontare numerose prove fisiche e morali.

3.3.6 Negli Stati membri sono presenti varie organizzazioni non governative e iniziative della società civile che hanno l'obiettivo di informare i pazienti affetti da malattie rare, diffondere le conoscenze scientifiche e cliniche disponibili, migliorare l'accesso ai trattamenti sanitari e ai medicinali appropriati a prezzo accessibile: in altri termini, per favorire l'integrazione socioeconomica di questi malati. Tali iniziative della società civile risentono di una mancanza di risorse e non ricevono dai governi un sostegno coordinato e armonizzato, né sono inserite in una rete coordinata: tutto ciò comporta un pregiudizio continuo dei diritti dei pazienti. Non è stata predisposta una cooperazione sistematica tra i pazienti, le loro famiglie, le organizzazioni della società civile, gli specialisti e le parti sociali. Si constatano gravi squilibri e una serie di difficoltà concernenti le cure e l'accesso ad esse.

3.3.7 La diagnosi e la cura delle malattie rare sono estremamente costose. Qualora il trattamento richieda il ricorso a nuove tecnologie o cospicue spese specifiche, è indispensabile che ciascuno Stato membro definisca ed applichi la soglia più elevata possibile.

3.3.8 Nel 2008 la Commissione europea ha pubblicato una comunicazione sulle malattie rare; durante l'elaborazione di tale documento essa ha condotto un'ampia consultazione pubblica che si è conclusa nel febbraio dello stesso anno.

3.3.9 I contributi raccolti nel quadro della consultazione hanno confermato che è necessario intervenire a livello comunitario. La proposta di raccomandazione del Consiglio è incentrata su tre settori:

- l'individuazione e la codificazione delle malattie rare, insieme con la creazione di un sistema europeo di codificazione e di classificazione di tali malattie, per contribuire all'individuazione di ciascuna malattia. Nel quadro dell'elaborazione della nuova versione della classificazione internazionale delle malattie, la Commissione collabora con l'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) poiché, in tutto il mondo, è l'Unione europea il luogo dove i vari tipi di malattie rare hanno maggiori probabilità di essere individuati,
- la definizione di principi fondamentali e di linee direttrici in questo settore nell'ottica di elaborare dei piani di azione nazionali; il sostegno e l'incoraggiamento dati agli Stati membri nella definizione di politiche sanitarie nazionali concernenti le malattie rare e miranti a garantire a quanti ne sono colpiti un accesso equo alla prevenzione, alla diagnostica, al trattamento e alla riabilitazione e, in generale, l'accessibilità di tali servizi,
- conformemente alla raccomandazione del Consiglio su cui verte il progetto di comunicazione:
 - gli Stati membri devono elaborare i rispettivi piani nazionali relativi alle malattie rare,
 - essi devono inoltre mettere a punto i meccanismi necessari alla definizione, alla codificazione e alla classificazione delle malattie rare,
 - bisogna incoraggiare, anche tramite la cooperazione transfrontaliera, la ricerca sulle malattie rare e sfruttare al massimo il potenziale di cooperazione dell'UE nel campo della ricerca,
 - è necessario individuare i centri di competenza e incoraggiare la loro partecipazione alle reti europee di riferimento,
 - negli Stati membri bisogna costituire una raccolta di dati sintetici in materia di malattie rare messi a punto da esperti del settore,
 - occorre attuare misure che garantiscano la partecipazione dei pazienti e delle organizzazioni che li rappresentano,
 - bisogna rafforzare la cooperazione in tutti i settori in cui l'azione a livello comunitario può conferire un valore aggiunto agli sforzi volti a definire dei grandi orientamenti politici comuni e a garantire a livello europeo il riconoscimento reciproco di tali orientamenti. Potrebbe trattarsi di misure specifiche nel campo della ricerca, dei centri di riferimento, dell'accesso all'informazione, di misure volte a promuovere lo sviluppo di farmaci orfani, di azioni di screening ecc., ossia degli elementi costitutivi di una strategia minima comune in materia di malattie rare

(ad esempio programmi pilota, azioni di ricerca e sviluppo, monitoraggio dell'attuazione del regolamento (CE) n. 141/2000 concernente i medicinali orfani).

3.3.10 La comunicazione è intesa a promuovere l'elaborazione di una strategia globale comune europea per il riconoscimento, la prevenzione, la diagnosi e il trattamento efficaci delle malattie rare e per l'attuazione di attività di ricerca fruttuose in questo campo. Essa si propone inoltre di rafforzare la cooperazione tra gli Stati membri e di sostenere le attività delle reti europee di informazione e delle associazioni di pazienti. Al momento della definizione e dell'attuazione di ciascuna politica o attività comunitaria, occorre garantire un livello elevato di protezione dalla salute umana. Questi sforzi contribuiranno nel loro insieme alla realizzazione dell'obiettivo generale di migliorare la situazione sanitaria e di accrescere il numero di anni di vita in buona salute, che costituisce uno dei più importanti indicatori della strategia di Lisbona. A questo fine occorrerà tuttavia rendere più coerenti tra loro i vari programmi e le iniziative della Comunità, come i programmi di sanità pubblica dell'UE, i programmi quadro di ricerca e sviluppo, la strategia in materia di medicinali orfani, la direttiva sull'assistenza sanitaria transfrontaliera e altre misure attuali o future dell'UE o degli Stati membri.

3.3.11 Il progetto di raccomandazione del Consiglio invita gli Stati membri ad elaborare entro la fine del 2011 delle strategie nazionali complete ed integrate nel settore delle malattie rare e a coinvolgere i pazienti e le organizzazioni che li rappresentano in tutte le fasi del processo di elaborazione delle politiche e di assunzione di decisioni. Le attività di tali organizzazioni devono essere incoraggiate e sostenute attivamente, in particolare in campo finanziario.

3.3.12 Pur essendo favorevole all'elaborazione di strategie nazionali globali e integrate, il CESE considera necessario valutare la possibilità di modificare il calendario per far sì che la strategia globale tenga conto degli interessi dei pazienti. Nella stessa ottica occorrerà istituire, a livello di Stati membri, dei centri specializzati nelle malattie rare che si occupino della metodologia, della raccolta di dati, dell'accreditamento e del coordinamento.

3.3.13 Nell'interesse della circolazione di informazioni a livello dell'UE, della ricerca e della costituzione e designazione di centri di riferimento, è necessario definire e adottare una terminologia tecnica e dei protocolli diagnostici e terapeutici comuni e unici. Il riconoscimento di questi elementi non farà solo l'interesse dei pazienti, ma anche quello del personale sanitario e dei fornitori di servizi in questo settore. Sarebbe pertanto utile redigere un prontuario settoriale, un trattato pratico di dialogo tra le differenti culture professionali sul tema delle malattie rare, della loro diagnosi e del loro trattamento.

3.3.14 Ai fini dello sviluppo della rete di riferimento europea, della sua identificazione e dell'offerta di un «servizio mobile» occorre fare degli specifici sforzi di comunicazione e predisporre un sistema di segnalazione, affinché l'accesso all'informazione venga realmente garantito a tutti.

3.3.15 Dato che la realizzazione di questo nuovo tipo di strutture di ricerca e di servizio darà probabilmente luogo a delle creazioni intellettuali, è essenziale considerare le necessarie misure di tutela giuridica in questo campo.

3.3.16 Il CESE si compiace dell'organizzazione della prima Giornata europea delle malattie rare il 29 febbraio 2008 e sostiene l'iniziativa volta a promuovere una Giornata mondiale delle malattie rare. Tale iniziativa permetterà di avviare un movimento internazionale in grado di contribuire in maniera sostanziale all'efficacia delle ricerche e dei trattamenti. Il CESE considera indispensabile garantire una comunicazione adeguata, promuovere il dialogo interculturale e in particolare eliminare le barriere linguistiche e porre rimedio alle condizioni tecniche insufficienti, in modo che gli interessati (i pazienti, i loro congiunti, i fornitori di servizi sanitari, le organizzazioni della società civile e le parti sociali) possano accedere a un'informazione sufficiente e corretta.

3.3.17 In alcuni precedenti pareri il CESE ha richiamato l'attenzione sul ruolo essenziale della società civile e delle parti sociali nel preservare alcuni valori comuni e nel metterli in pratica per creare un autentico valore aggiunto. Considera quindi importante che gli attori della società civile organizzata e le parti sociali possano svolgere un ruolo adeguato nella realizzazione degli obiettivi della comunicazione in esame. Dal momento che la società civile e le parti sociali producono le risorse necessarie per finanziare la spesa sanitaria, esse dovrebbero avere la possibilità di contribuire alla loro distribuzione.

3.3.18 Nell'ottica di ridurre le disuguaglianze in materia di assistenza sanitaria, il CESE raccomanda di esaminare le condizioni che consentono un'utilizzazione armoniosa delle risorse - in ragione dell'eccezionalità delle spese in questione -, dato che la raccomandazione si propone di garantire l'accesso alle cure per tutti i pazienti colpiti da malattie rare. Le risorse finanziarie disponibili variano da uno Stato membro all'altro, e vi sono differenze considerevoli tra il numero di persone che dovrebbero poter beneficiare di un trattamento e quelle che ne beneficiano realmente.

3.3.19 Il CESE chiede che vengano organizzate delle ricerche coordinate e che vengano istituiti e designati dei centri di riferimento: ciò potrebbe rappresentare per l'Unione europea un'occasione straordinaria per risolvere dei problemi sanitari molto diffusi nel mondo intero. Questa possibilità, ossia un più efficace ruolo internazionale dell'UE, è in linea con l'obiettivo formulato nel Libro bianco *Un impegno comune per la salute: approccio strategico dell'UE per il periodo 2008-2013*.

3.3.20 La creazione del comitato consultivo dell'Unione europea sulle malattie rare rappresenta un importante passo in avanti verso la realizzazione degli obiettivi. Il Comitato raccomanda di coinvolgervi in modo permanente, oltre ai rappresentanti degli Stati membri, agli esperti, alle organizzazioni rappresentative dei pazienti e ai soggetti dell'industria del settore, anche i rappresentanti della società civile e le parti sociali. Senza la loro collaborazione non sarà infatti possibile elaborare la strategia nazionale che costituisce una delle condizioni dell'attuazione della raccomandazione.

Bruxelles, 25 febbraio 2009

Il presidente
del Comitato economico e sociale europeo
Mario SEPI
