

**BG**

**BG**

**BG**



КОМИСИЯ НА ЕВРОПЕЙСКИТЕ ОБЩНОСТИ

Брюксел, 11.11.2008  
СОМ(2008) 679 окончателен

**СЪОБЩЕНИЕ НА КОМИСИЯТА ДО ЕВРОПЕЙСКИЯ ПАРЛАМЕНТ, СЪВЕТА,  
ЕВРОПЕЙСКИЯ ИКОНОМИЧЕСКИ И СОЦИАЛЕН КОМИТЕТ И КОМИТЕТА  
НА РЕГИОНИТЕ**

**относно Редките заболявания: предизвикателствата за Европа**

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

# СЪОБЩЕНИЕ НА КОМИСИЯТА ДО ЕВРОПЕЙСКИЯ ПАРЛАМЕНТ, СЪВЕТА, ЕВРОПЕЙСКИЯ ИКОНОМИЧЕСКИ И СОЦИАЛЕН КОМИТЕТ И КОМИТЕТА НА РЕГИОНИТЕ

относно Редките заболявания: предизвикателствата за Европа

## 1. ВЪВЕДЕНИЕ

Редките заболявания представляват заболявания с особено слабо разпространение. Европейският съюз разглежда едно заболяване като рядко, когато то засяга не повече от 5 на всеки 10 000 души в Европейския съюз. Това обаче все още означава, че между 5 000 и 8 000 различни редки заболявания по обща преценка засягат или ще засегнат 29 милиона души в Европейския съюз.

Специфичните особености на редките заболявания — ограничен брой пациенти и недостиг на съответни познания и експертен опит — ги превръщат в област, отличаваща се с изключително висока европейска добавена стойност. Европейското сътрудничество може да гарантира възможно най-ефикасното съвместно използване на дефицитните познания и комбиниране на ресурсите, с цел да бъде провеждана ефективна борба с редките заболявания по цялата територия на ЕС.

Комисията вече предприе конкретни стъпки в много области, насочени към решаването на проблемите, свързани с редките заболявания. Доразвивайки тези постижения, настоящото съобщение относно предизвикателствата за Европа в областта на редките заболявания цели да изиграе ролята на документ на интегрирания подход, като даде ясна насока на настоящите и бъдещите дейности на Комисията в областта на редките заболявания, за да се подобрят допълнително достъпът и равнопоставеността при превенцията, диагностиката и лечението на страдащите от редки заболявания пациенти в целия Европейски съюз.

## 2. ПРОБЛЕМАТИКАТА

Повечето от редките заболявания са генетични, а останалите, измежду други категории, са редки видове рак, автоимунни заболявания, вродени малформации, токсични и инфекциозни заболявания. Доказана е ползата от изследванията в областта на редките заболявания за по-доброто разбиране на механизма на често срещани състояния като затлъстяване и диабет, тъй като те често представляват модел на нарушено функциониране на биологична пътека. При все това тези изследвания са не само недостатъчни, но и се извършват разпръснато в различни лаборатории из целия ЕС.

Липсата на специфични здравни политики по отношение на редките заболявания и недостигът на експертен опит водят до забавено диагностициране и затруднен достъп до здравни грижи. Това от своя страна води до допълнителни физически, психологически и интелектуални увреждания, до неадекватни или дори вредни лечения, както и до загуба на доверие в системата на здравеопазването, независимо от факта, че някои редки заболявания са съвместими с воденето на нормален живот в случай на навременно диагностициране и подходяща терапия. Погрешната диагноза или

липсата на диагноза са основните пречки за подобряването на качеството на живот на хиляди пациенти с редки заболявания.

Националните здравни услуги за диагностика, лечение и рехабилитация на хора с редки заболявания се различават значително по отношение на своята достъпност и качество. В зависимост от държавата-членка и/или от региона, в който живеят, гражданите на ЕС имат неравностоен достъп до експертни услуги и налични варианти за здравни грижи. Няколко държави-членки са предприели успешни действия по някои от проблемите, дължащи се на редкостта на заболяванията, докато други все още не са разглеждали възможни решения.

В областта на лекарствата сираци вече съществува политика, чието изпълнение спада към отговорностите на Комисията и ЕМЕА (Европейската агенция по лекарствата). Тези лекарства са наречени „сираци“, понеже при обикновени пазарни условия фармацевтичната промишленост е слабо заинтересована от разработването и пускането на пазара на продукти, предназначени единствено за малък брой пациенти, страдащи от много редки проблеми, свързани със здравето. Регламентът за лекарствени продукти сираци (Регламент (ЕО) № 141/2000 на Европейския парламент и на Съвета от 16 декември 1999 г. за лекарствата сираци<sup>1</sup>) бе предложен с цел определяне на критериите за обозначаване на лекарствата сираци в ЕС и описва стимулите (напр. изключителни търговски права за период от 10 години, съдействие при изготвяне на протоколи, достъп до централизирана процедура за придобиване на разрешително на Общността за пускане на пазара) за насърчаване на научните изследвания, разработването и пускането на пазара на лекарствени продукти за лечение, превенция или диагностика на редки заболявания. Политиката на ЕС по отношение на лекарствата сираци представлява успех. При все това държавите-членки все още не гарантират пълен достъп до всеки разрешен одобрен лекарствен продукт сирак.

### 3. ЦЕЛИ

Съгласно член 152 от Договора ролята на Общността в областта на здравето е да поощрява сътрудничеството между държавите-членки и, ако е необходимо, да оказва подкрепа за техните действия. Специфичните особености на редките заболявания — ограничен брой пациенти и недостиг на съответни познания и експертен опит — ги превръщат в уникална област на изключително висока европейска добавена стойност. Целта на настоящото съобщение е да очертае цялостна общностна стратегия за подкрепа на държавите-членки при осигуряването на ефективно и ефикасно признаване, превенция, диагностика, лечение, грижи и изследвания на редките заболявания в Европа.

На свой ред това ще допринесе за постигане на основната цел — подобряване на здравните резултати и оттам — нарастване на годините живот в добро здраве, ключов показател в Лисабонската стратегия<sup>2</sup>. За тази цел настоящото съобщение ще насочи оперативните действия в три основни области на дейност.

---

<sup>1</sup> Регламент (ЕО) № 141/2000 на Европейския парламент и на Съвета от 16 декември 1999 г. за лекарствата сираци.

<sup>2</sup> Вж.: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_information/indicators/lifeyears\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm)

### **3.1. Подобряване на признаването и видимостта на редките заболявания**

Ключът към подобряването на цялостните стратегии по отношение на редките заболявания е да се гарантира тяхното признаване, така че всички други свързани действия да могат съответно да последват. За да се подобрят диагностицирането и грижите в областта на редките заболявания, е необходимо съответната идентификация да бъде придружена от точна информация, предоставяна и разпространявана в списъчни и справочни формати, приспособени към нуждите на специалистите и засегнатите лица. Това ще допринесе за справянето с някои от основните причини за недостатъчното внимание, отделяно на въпроса за редките заболявания. Ето защо Комисията цели да създаде цялостна система за кодиране и класификация, която да осигури рамката за по-добро съвместно използване на знанията и разбиране на редките заболявания като научен проблем и проблем на общественото здраве в целия ЕС.

### **3.2. Подкрепа на политики по отношение на редките заболявания в държавите-членки**

Ефективните и ефикасни действия по отношение на редките заболявания зависят от наличието на хармонизирана цялостна стратегия за редките заболявания, която мобилизира недостатъчните и разпръснати ресурси по координиран и ясно установен начин и е интегрирана в общите европейски усилия. За да се установи обща основа за сътрудничество и да се подпомогне подобряването на достъпа на пациентите до грижи и информация, самите общоевропейски усилия също зависят от възприемането на общ подход в дейността по отношение на редките заболявания в целия ЕС.

Поради това Комисията предлага държавите-членки да се опират на общ подход по въпросите на редките заболявания, основаващ се на съществуващата най-добра практика, посредством приемане на препоръка на Съвета. Предложението на Комисията за препоръка на Съвета, придружаващо настоящото съобщение, препоръчва държавите-членки да създадат стратегии, които се градят на следните елементи:

- създаване на национални, обхващащи различни сектори планове по отношение на редките заболявания;
- адекватни механизми за определяне, кодифициране и съставяне на списък на редките заболявания, както и създаване на ръководство за добра практика, за да се осигури рамка за признаване на редките заболявания и съвместното използване на познанията и експертния опит;
- поощряване на изследванията на редките заболявания, включително трансграничното сътрудничество и съвместна работа, с оглед максимално увеличаване на потенциала на научните ресурси в целия ЕС;
- осигуряване на достъп до висококачествено здравеопазване, по-специално чрез определяне на национални и регионални експертни центрове и поощряване на участието им в европейските референтни мрежи;
- осигуряване на механизми за събиране на национален експертен опит в областта на редките заболявания и обединяването му с този на други европейски страни;

- предприемане на действия, които гарантират предоставянето на права и участието на пациенти и организации на пациенти; и
- гарантиране на включването в тези действия на целесъобразни разпоредби, които да осигуряват устойчивостта им във времето.

### **3.3. Развитие на европейското сътрудничество, координация и регулиране в областта на редките заболявания**

Общностните действия ще помогнат на държавите-членки да постигнат ефикасност при обединяването и организирането на недостатъчните ресурси в областта на редките заболявания и ще помогнат на пациентите и специалистите да работят съвместно във всички държави-членки с оглед съвместното използване и координацията на експертния опит и информацията. Общността следва да се стреми към по-добро координиране на политиките и инициативите на равнище ЕС, както и към укрепване на сътрудничеството между програмите на ЕС, като допълнителен фактор за максималното увеличаване на наличните ресурси по отношение на редките заболявания на равнище Общност.

## **4. ОПЕРАТИВНИ ДЕЙСТВИЯ ЗА ПОДОБРЯВАНЕ НА ПРИЗНАВАНЕТО И ВИДИМОСТТА НА РЕДКИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ**

### **4.1. Определение на редки заболявания**

Съществуващото определение на редки заболявания в ЕС бе прието с Програмата за действие на Общността в областта на редките заболявания за периода 1999—2003 г., тъй като разпространението на тези заболявания е не повече от 5 на всеки 10 000 души в Европейския съюз. Същото определение е посочено в Регламент (ЕО) 141/2000 и се използва съответно от Европейската комисия за обозначаване на лекарствата сираци. ЕС ще запази настоящото определение. По-прецизно определение, в което са взети предвид разпространението и появата на заболяванията, ще бъде изработено, като се използват ресурсите на Програмата за здравеопазването и се отчита международното измерение на проблема.

### **4.2. Класификация и кодификация на редките заболявания**

Международният справочник за класификация на заболяванията и проблемите, свързани със здравето, е Международната класификация на болестите (МКБ), съставена от Световната здравна организация (СЗО<sup>3</sup>). Комисията ще ръководи работата по отношение на редките заболявания в рамките на процеса на преразглеждане на съществуващата МКБ (Международна класификация на болестите), за да се осигури по-добра кодификация и класификация на редките заболявания. За тези цел Комисията ще създаде работна група за класификация и кодификация на редките заболявания<sup>4</sup>. СЗО може да възложи на тази работна група да действа като консултативна работна група в текущия процес на преразглеждане на МКБ.

---

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

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

### **4.3. Разпространение на познания и информация за редките заболявания**

Един от ключовите елементи за подобряване диагностицирането и грижите в областта на редките заболявания е предоставянето и разпространението на точна информация във формат, приспособен към нуждите на специалистите и засегнатите лица. Създаването на динамичен списък на ЕС на редките заболявания ще допринесе за справянето с някои от главните причини за недостатъчното внимание, отделено на въпроса за редките заболявания, включително незнанието относно това кои са редките заболявания. Комисията ще гарантира, че тази информация ще продължи да бъде достъпна на европейско равнище, по-специално като изгради базата данни Orphanet<sup>5</sup>, която ще бъде поддържана посредством общностни програми.

### **4.4. Информационни мрежи за заболявания**

Приоритетни действия по отношение на съществуващите (или бъдещи) специфични информационни мрежи за заболявания са:

- да се гарантира обменът на информация посредством съществуващите европейски информационни мрежи;
- да се поощри по-добрата класификация на отделните заболявания;
- да се разработят стратегии и механизми за обмен на информация между заинтересованите страни;
- да се разработят съпоставими епидемиологични данни на равнище ЕС; и
- да се подпомогне обменът на най-добри практики и да се изготвят мерки за групи от пациенти.

## **5. ОПЕРАТИВНИ ДЕЙСТВИЯ ЗА РАЗВИТИЕ НА ЕВРОПЕЙСКО СЪТРУДНИЧЕСТВО И ПОДОБРЯВАНЕ НА ДОСТЪПА ДО ВИСОКАЧЕСТВЕНО ЗДРАВЕОПАЗВАНЕ В ОБЛАСТТА НА РЕДКИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ**

### **5.1. Подобен всеобщ достъп до висококачествено здравеопазване в областта на редките заболявания, по-специално чрез развитие на национални и регионални експертни центрове и създаване на европейски референтни мрежи**

Всички държави-членки са поели ангажимент за осигуряване на всеобщ достъп до висококачествено здравеопазване на основата на равнопоставеността и солидарността<sup>6</sup>. Но в случаите, когато заболяванията са редки, и експертният опит е недостатъчен. Някои експертни центрове (също наричани и референтни центрове или центрове за високи постижения в някои държави-членки)<sup>7</sup> разработиха експертен опит, широко използван от други специалисти от тяхната държава или дори в международен план, и който може да спомогне за осигуряването на достъп до подходящо за пациенти с редки заболявания здравеопазване. Докладът от 2006 г. на оперативната група за редки заболявания на ЕС пред групата на високо равнище: „Принос към

<sup>5</sup> Вж.: <http://www.orpha.net/>

<sup>6</sup> Заклученията на Съвета относно общите ценности и принципи в системите на здравеопазване в Европейския съюз, ОВ 2006/С 146/01.

<sup>7</sup> Вж. доклада на оперативната група за редки заболявания „Преглед на съществуващите центрове за редки заболявания в ЕС (2005 г.)“ [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm)

*формирането на политика: за европейско сътрудничество в здравните услуги и медицинските грижи в областта на редките заболявания*<sup>8</sup> отправя препоръки държавите-членки да дадат принос за определянето на свои експертни центрове и да им оказват финансова подкрепа.

Групата на високо равнище за здравните услуги и медицинските грижи в областта на редките заболявания работи от 2004 г.<sup>9</sup> по концепцията на европейските референтни мрежи. Въз основа на работата на групата на високо равнище за здравните услуги и медицинските грижи, член 15 от предложението за Директива на Европейския Парламент и на Съвета за прилагането на правата на пациентите при трансгранично здравно обслужване (COM(2008)414) предвижда развитието на европейски референтни мрежи (ЕРМ), които да бъдат улеснявани в дейността си от държавите-членки. ЕРМ за редки заболявания ще има стратегическа роля за подобряването на качеството на лечение на всички пациенти навсякъде в Европейския съюз в съответствие с призивите на организациите на пациентите<sup>10</sup>.

## **5.2. Достъп до специализирани социални услуги**

Експертните центрове могат също да имат съществена роля за развитието или улесняването на специализирани социални услуги, които ще подобрят качеството на живот на хората, живеещи с рядко заболяване. Беше предоставяна подкрепа<sup>11</sup> на телефонни линии за помощ, услуги за отдых на полагащите грижи лица и терапевтични програми за отдых, които имат нужда от стабилност, за да преследват своите цели: повишаване на обществената осведоменост, обмен на най-добри практики и стандарти, обединяване на ресурсите посредством Програмата за здравеопазване и плановете за действие при увреждания.

## **5.3. Достъп до лекарства сираци**

Свързано с тяхната рядкост е съществуването на специфични препятствия пред достъпа до лекарства сираци, дължащи се на процеса на вземане на решение за ценообразуването и възстановяването на средствата. Напредъкът е възможен чрез сътрудничество на европейско равнище за научната оценка на (добавената) терапевтична стойност на лекарствените продукти сираци.

Комисията ще създаде оперативна група за обмен на познания между държавите-членки и европейските органи относно научната оценка на клиничната добавена стойност на лекарствата сираци. Тази съвместна работа би могла доведе до незадължителни общи доклади за оценка на клиничната добавена стойност, които да улесняват националните решения относно

---

<sup>8</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).

<sup>9</sup> Вж. доклада на групата на високо равнище за здравните услуги и медицинските грижи относно европейските референтни мрежи [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm)

<sup>10</sup> Вж.: Доклад на европейската работна среща относно експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания, Прага, юли 2007 г.

[http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU\\_workshop\\_report\\_3.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf)

<sup>11</sup> подобни на идентифицираните благодарение на финансираня от ЕС проект RAPSODY [http://ec.europa.eu/health/ph\\_projects/2005/action1/action1\\_2005\\_19\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm)



ценообразуването и възстановяването на средствата, без да се обсебва ролята на съответните органи<sup>12</sup>.

Освен това следва да се разгледа участието на ЕМЕА и на съществуващите международни мрежи за оценка на здравната технология като Международна оценка на здравната технология (HTAi)<sup>13</sup>, Европейската мрежа за оценка на здравната технология (EUnetHTA)<sup>14</sup> или Комитета за оценка на лекарствата (MEDEV)<sup>15</sup>.

#### **5.4. Програми за палиативна употреба**

Необходима е по-добра система за осигуряване на лекарства за пациенти с редки заболявания преди одобряването и/или възстановяването на средствата (т. нар. палиативна употреба) на нови лекарства.

Съгласно съществуващото фармацевтично законодателство ЕМЕА може да представя становища относно палиативната употреба на лекарствения продукт с цел осигуряването на общ подход в цялата Общност.

Комисията ще прикани ЕМЕА да преразгледа съществуващите насоки с оглед осигуряването на достъп до лечение за пациентите.

#### **5.5. Медицински изделия**

Регламентът за лекарствените продукти сираци не обхваща областта на медицинските изделия. Ограниченият размер на пазара и ограничената потенциална възвръщаемост на инвестициите представляват възпиращ фактор. Комисията ще направи оценка на необходимостта от мерки за преодоляването на това състояние на нещата, вероятно в контекста на предстоящото преразглеждане на директивите за медицинските изделия.

#### **5.6. Стимули за разработване на лекарства сираци**

Фармацевтичните дружества правят големи инвестиции в продължение на дълъг период от време за откриването, разработването и пускането на пазара на лекарствени средства за редки заболявания. Те имат нужда от възвращаемост на инвестициите. Все пак оптималният модел предполага дружествата също са в състояние да реинвестират печалбата от инвестициите в нови средства за лечение. При все че са налице над 45 средства за лечение, разрешени в ЕС — някои от тях за едни и същи проблеми, свързани със здравето, има все още много такива проблеми, за които няма лечение. Проучването на възможностите за допълнителни стимули на национално или европейско равнище за укрепване на изследванията на редките заболявания и разработването на лекарствени продукти сираци, както и осведомеността на държавите-членки относно тези продукти, следва да бъдат насърчавани в съответствие с член 9 от Регламент (ЕО) № 141/2000.

---

<sup>12</sup> Това е предвидено в документа „Подобряване достъпа до лекарства сираци на всички засегнати граждани на ЕС“, приет от Фармацевтичния форум на високо равнище.

<sup>13</sup> <http://www.htai.org/>

<sup>14</sup> <http://www.eunethta.net/>

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

## 5.7. Електронно здравеопазване

По редица начини електронното здравеопазване може да има принос в тази област, по-специално чрез:

- Електронните онлайн услуги, разработени от Orphanet и от други финансирани от ЕС проекти, представляват ясна демонстрация как електронните технологии могат да допринесат за установяването на контакт между едни пациенти и други пациенти, за съвместното използване на бази данни между изследователски групи, събирането на данни за клинични изследвания, регистрирането на пациенти, желаещи да участват в клинични изследвания, и предоставянето на случаи на специалисти, с което да се подобрят качеството на диагностиката и лечението.
- Телемедицина, предоставянето на здравни услуги от разстояние посредством информационните и комуникационните технологии, е друго полезно средство. Посочената технология може например да осигури в обикновени клиници и лекарски кабинети достъп до високо специализиран експертен опит относно редките заболявания под формата на второ становище от център за високи постижения<sup>16</sup>.
- Изследователската дейност, финансирана съгласно РП7<sup>17</sup>, в областта на моделирането с помощта на компютър на физиологични и патологични процеси е обещаващ подход за по-доброто разбиране на факторите, лежащи в основата на редките заболявания, предсказването на развитието на заболяването и възможното намиране на нови решения за лечението.

## 5.8. Практики на скрининг

Неонаталният скрининг за фенилкетонурия (PKU) и вроден хипотироидизъм е текуща практика в Европа и е доказан като изключително ефикасен за предотвратяване на увреждания при засегнатите деца. С развитието на технологиите сега могат да се извършват множество тестове, включително с помощта на роботи, при ниски разходи за редица редки заболявания, особено за метаболитни смущения и генетични проблеми като цяло. Препоръчва се насърчаване на сътрудничеството в тази област за генериране на данни, на които следва да се основават решенията на равнище държави-членки. Комисията ще проведе на равнище ЕС оценка на стратегиите на съществуващия скрининг на населението (включително неонатален скрининг) за редки заболявания и потенциални нови заболявания, за да осигури на държавите-членки данни (включително етичните аспекти), върху които да основават политическите си решения. Комисията ще разглежда тази подкрепа като приоритетно действие.

## 5.9. Управление на качеството на диагностичните лаборатории

Редица редки заболявания понастоящем могат да бъдат диагностицирани чрез биологичен тест, който често представлява генетичен тест. Тези тестове са основни елементи на предоставянето на адекватни грижи за пациента, тъй като позволяват ранна диагностика, в някои случаи скрининг от каскаден тип на

---

<sup>16</sup> Проект на съобщение за ползите на телемедицината за пациентите, системите на здравеопазването и обществото

<sup>17</sup> [http://ec.europa.eu/information\\_society/activities/health/research/fp7vph/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm)

цялото семейство или пренатален тест. Предвид големия брой тестове и необходимостта от изготвяне и утвърждаване на специфичен набор от диагностични проби за всеки един от тях, нито една държава не би могла самостоятелно да осигури извършването на тестовете и ефикасна външна оценка на качеството на предоставяните тестове. Съществува необходимост да се направи възможен и да се улесни обменът на експертен опит посредством ясно заявени, прозрачни, одобрени стандарти и процедури на ЕС.

Това би могло да бъде постигнато посредством установяването на европейска референтна мрежа на експертни диагностични лаборатории (напр. EuroGenTest<sup>18</sup>). Тези лаборатории следва да бъдат насърчавани да участват в изпитвания за пригодност, като специално внимание се обръща на резултата при докладването и предоставяне на консултации преди и след провеждането на генетичен тест<sup>19</sup>.

#### **5.10. Първична превенция**

Има малък брой редки заболявания, при които е възможна първична превенция. Независимо от това, при възможност ще се предприемат първични превантивни мерки за редки заболявания (напр. превенция на увреждания на гръбначния мозък чрез добавка на фолиева киселина). Действията в тази област следва да са тема на дебат на равнище ЕС, който да се проведе под ръководството на Комисията, целящ определянето на редките заболявания, за които могат да бъдат успешни първични превантивни мерки.

#### **5.11. Регистри и бази данни**

Регистрите и базите данни представляват ключови инструменти за увеличаването на познанията за редките заболявания и развитието на клиничните изследвания. Те са единственият начин за обединяване на данни, за да бъде постигнат достатъчен размер на извадката за епидемиологични и/или клинични изследвания. Ще бъде разгледан въпросът за полагане на съвместни усилия за събиране на данни и тяхната поддръжка, при условие че тези ресурси бъдат отворени и достъпни. Също така ключов въпрос ще бъде гарантирането на дългосрочната устойчивост на тези системи, за да не се допуска да бъдат финансирани на основата на присъщото за проектите несигурно финансиране. Тази идея е развита също в документа „Подобряване достъпа до лекарства сираци на всички засегнати граждани на ЕС“, приет от Фармацевтичния форум на високо равнище.

#### **5.12. Изследователска и развойна дейност**

За най-тежките редки заболявания, които евентуално биха станали лечими, понастоящем просто няма конкретно лечение. Разработването на терапии е изправено пред три препятствия: липсата на разбиране на лежащите в основата на заболяването патофизиологични механизми, липсата на подкрепа в ранните етапи на клинична разработка и липсата на виждане за пропуснатите ползи от страна на фармацевтичната промишленост. Всъщност големите разходи за разработване на лекарства, съчетани с предвидената ниска възвращаемост на

---

<sup>18</sup> Вж.: <http://www.eurogentest.org/>

<sup>19</sup> Подпомагане на хората, диагностицирани с генетично заболяване, в разбирането както на информацията относно фактите на заболяването, така и на последиците, които то ще има за техния живот, така че да могат да вземат решения относно своето бъдеще.

инвестицията (поради малкия брой пациенти), възпира фармацевтичната промишленост да разработва лекарства за редки заболявания, въпреки огромната медицинска нужда.

Следва да се установи практика на ранен диалог относно лекарствата, които се разработват, между дружествата и органите, финансиращи разработката<sup>20</sup>. Това ще даде на вложилото средства дружество по-голяма увереност относно потенциалната бъдеща печалба, а на органите — повече информация и сигурност относно стойността на лекарствата, които ще им бъде възложено да оценяват и финансират.

Повече от две десетилетия изследователските проекти за редки заболявания се подпомагат посредством рамковите програми на Европейската общност за научни изследвания, технологично развитие и демонстрационни дейности. В текущата рамкова програма, РП7<sup>21</sup>, темата „Здравеопазване“ по специфична програма „Сътрудничество“ е разработена така, че да спомага за многонационалното сътрудничество в областта на изследванията в различни форми. Главният акцент на темата „Здравеопазване“ в областта на редките заболявания е върху общоевропейските проучвания в областта на естествената история, патофизиологията и разработването на превантивни, диагностични и терапевтични интервенции.

Консултативния комитет по редки заболявания на ЕС (EUACRD, вж. точка 7) и Комитетът за лекарствените продукти сираци (COMP) в Европейската агенция по лекарствата (EMA) ще предават ежегодно на Комисията обща препоръка по конкретни аспекти във връзка с поканите за подаване на предложения за изпълнението на рамковите програми.

Следва да бъдат насърчавани проекти за координиране, целящи постигането на оптимално използване на ограничените ресурси, отделени за изследванията на редките заболявания. Проектът ERA-NET (E-Rare)<sup>22</sup>, финансиран по РП6 на ЕС, който понастоящем координира политиките за финансиране на изследванията на редките заболявания на седем държави, е пример за успешно решение на проблема с фрагментирането на изследователските усилия. Следва да се отдели съответното внимание на подобни подходи.

## **6. МЕЖДУНАРОДНО СЪТРУДНИЧЕСТВО**

Политиката на Комисията относно редките заболявания следва да цели поощряването на международното сътрудничество в областта на редките заболявания с всички заинтересовани страни и в тясно сътрудничество със Световната здравна организация. Международното сътрудничество вече е неделима част от рамковите програми за научни изследвания.

## **7. УПРАВЛЕНИЕ И МОНИТОРИНГ**

Комисията следва да бъде подпомагана от Консултативен комитет по редки заболявания на ЕС (EUACRD), който да дава препоръки за изпълнението на

---

<sup>20</sup> Това е предвидено в документа „Подобряване достъпа до лекарства сираци за всички засегнати граждани на ЕС“, приет от Фармацевтичния форум на високо равнище.

<sup>21</sup> Вж.: [http://cordis.europa.eu/fp7/home\\_en.html](http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html)

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

настоящото съобщение. Комитетът ще бъде председателстван от Европейската комисия и ще бъде подпомаган от научен секретариат, поддържан посредством Програмата за здравеопазване. Комитетът ще замени настоящата оперативна група за редките заболявания на ЕС.

Ще бъде дадена подкрепа и за организирането на Европейски ден на редките заболявания (29 февруари, рядка дата) и европейски конференции за повишаване на осведомеността на специалистите и широката общественост.

Въз основа на информацията, предоставена от държавите-членки, Комисията ще изготви доклад за изпълнение във връзка с настоящото съобщение, чийто адресати са Европейския парламент, Съвета, Европейския икономически и социален комитет и Комитета на регионите, не по-късно от пет години след датата на приемане на настоящото съобщение. Този доклад следва да бъде предаден едновременно с доклада за изпълнение, който подлежи да бъде изготвен във връзка с препоръката на Съвета относно редките заболявания.

## **8. ЗАКЛЮЧЕНИЕ**

Макар всяко рядко заболяване да засяга единствено относително малък брой пациенти и семейства, взети като цяло тези заболявания представляват сериозна здравна тежест за ЕС. Освен това необходимостта от обединяването на експертния опит и ефикасното използване на ограничените налични ресурси означава, че редките заболявания са област, в която европейското сътрудничество може да добави особена стойност към действията на държавите-членки. В миналото Комисията вече предприе отделни инициативи като програмата за редките заболявания, регламента за лекарствените продукти сираци и вниманието, отделено на редките заболявания в обхвата на рамковите програми за научни изследвания, технологично развитие и демонстрационни дейности. Необходими са обаче повече действия, за да се гарантира, че тези отделни насоки на дейност са поддържани и обединени от хармонизирана цялостна стратегия за редките заболявания, както на общностно равнище, така и в държавите-членки, с цел да бъде максимално увеличен общият потенциал за сътрудничество.

С настоящото съобщение и придружаващото го предложение за препоръка на Съвета Комисията цели да създаде тази цялостна стратегия за редките заболявания. Тя съдържа потенциалната възможност за максимално увеличаване на обхвата на сътрудничеството и взаимната подкрепа в тази пълна с предизвикателства област в цяла Европа. Стратегията ще окаже подкрепа на държавите-членки да създадат свои собствени национални и регионални стратегии за редките заболявания. По този начин във всекидневния живот на пациентите и семействата, засегнати от рядко заболяване, реално ще се усети ползата от европейската интеграция.