



V Bruselu dne 5.9.2014
COM(2014) 548 final

**ZPRÁVA KOMISE EVROPSKÉMU PARLAMENTU, RADĚ, EVROPSKÉMU
HOSPODÁŘSKÉMU A SOCIÁLNÍMU VÝBORU A VÝBORU REGIONŮ**

**Zpráva o provádění sdělení Komise o vzácných onemocněních: výzvy pro Evropu
[KOM(2008) 679 v konečném znění] a doporučení Rady ze dne 8. června 2009 o akci v
oblasti vzácných onemocnění (2009/C 151/02)**

Obsah

1.	Úvod.....	2
a.	Rámec politiky	2
b.	Východiska zprávy a metodika	3
2.	Plány a strategie v oblasti vzácných onemocnění	4
a.	Činnosti Evropské komise	4
b.	Situace v členských státech	4
3.	Definice, kodifikace a soupis vzácných onemocnění.....	6
a.	Činnosti Evropské komise	6
b.	Činnosti členských států	6
4.	Výzkum vzácných onemocnění.....	7
a.	Činnosti Evropské komise	7
b.	Činnosti členských států	9
5.	Odborná centra a evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění	10
a.	Činnosti Evropské komise	10
b.	Činnosti členských států	11
6.	Shromažďování odborných znalostí o vzácných onemocněních na evropské úrovni	11
7.	Posílení úlohy svépomocných organizací pacientů	12
a.	Činnosti Evropské komise	12
b.	Činnosti členských států	12
8.	Řádná správa a evropská koordinace	12
9.	Akce pro zlepšení přístupu k vysoce kvalitní zdravotní péči v případě vzácných onemocnění....	13
a.	Nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění.....	13
b.	Usnadnění přístupu k léčivým přípravkům pro vzácná onemocnění	13

Pracovní skupina „Mechanismus koordinovaného přístupu k léčivým přípravkům pro vzácná onemocnění“ v rámci postupu pro odpovědnost podniků v oblasti léčivých přípravků.....	14
c. Populační screening vzácných onemocnění	14
10. Globální rozměr politiky v oblasti vzácných onemocnění	14
11. Závěry a návrhy do budoucnosti	15

1. Úvod

a. Rámec politiky

Vzácná onemocnění postihují v **Evropské unii 27 až 36 milionů osob** a jsou klíčovou prioritou zdravotní politiky, neboť počet pacientů je omezený a neexistuje dostatek patřičných poznatků a odborných znalostí týkajících se konkrétních onemocnění.

Pacienti se vzácnými onemocněními žijí často celé roky v nejistotě a čekají, až bude jejich nemoc diagnostikována a až bude nalezena vhodná léčba. Lékařský odborník schopný takové vzácné onemocnění diagnostikovat může působit v jiném regionu, nebo dokonce v jiném členském státě. Vědecké znalosti o konkrétním vzácném onemocnění budou pravděpodobně nedostatečné a neuspořádané.

Z toho důvodu mohou mít celounijní rozměr a spolupráce mezi členskými státy velký význam, například z hlediska sdružování poznatků a odborných zkušeností, podpory výzkumu a spolupráce a z hlediska registrace co nejlepších léčivých přípravků pro celou Evropskou unii. Akce EU zaměřená na vzácná onemocnění přináší vysokou přidanou hodnotu.

V zájmu dosažení tohoto cíle přijala Komise v roce 2008 **sdělení o vzácných onemocněních: výzvy pro Evropu**¹, které stanoví celkovou strategii na podporu členských států při diagnostice, léčbě a péči týkající se občanů EU se vzácnými onemocněními. Sdělení se soustředí na tři hlavní oblasti: i) zlepšit uznávání a viditelnost vzácných onemocnění; ii) podpora politik v oblasti vzácných onemocnění v členských státech za účelem soudržné celkové strategie a iii) rozvoj spolupráce, koordinace a regulace v oblasti vzácných onemocnění na úrovni EU.

Vedle sdělení bylo o několik měsíců později přijato **doporučení Rady o akci v oblasti vzácných onemocnění**², které vyzývá členské státy, aby zavedly vnitrostátní strategie. Doporučení se zaměřuje na i) definování, kodifikaci a soupis vzácných onemocnění, ii) výzkum, iii) evropské referenční sítě, iv) shromažďování odborných znalostí na úrovni EU, v) posílení úlohy svépomocných organizací pacientů a vi) udržitelnost.

¹ KOM(2008) 679 v konečném znění ze dne 11. listopadu 2008.

² Úř. věst. C 151, 3.7.2009, s. 7–10.

Tématem vzácných onemocnění se zabývá i článek 13 směrnice 2011/24/EU³ o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči. Tento článek uvádí, že Komise podporuje členské státy, a to zejména tím, že zajišťuje, aby zdravotničtí pracovníci věděli o dostupných nástrojích, které jim pomohou diagnostikovat vzácná onemocnění, a aby se zúčastněné strany dozvěděly o možnostech, které poskytuje nařízení č. 883/2004⁴, pokud jde o předání pacientů se vzácnými onemocněními do jiných členských států.

Vzácná onemocnění byla poprvé určena prioritní oblastí pro akce v rámci veřejného zdraví v Evropské unii ve sdělení Komise ze dne 24. listopadu 1993⁵ o rámci pro činnost v oblasti veřejného zdraví. Následně bylo podpořeno několik projektů a byla zřízena **pracovní skupina pro vzácná onemocnění**.

Nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění (nařízení Evropského parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000 ze dne 16. prosince 1999 o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění)⁶ stanovilo kritéria pro stanovení léčivého přípravku pro vzácná onemocnění v EU a poskytlo soubor pobídek (např. výhradní právo na trhu po dobu deseti let, pomoc při přípravě protokolu, centralizovaný postup pro udělování registrace) s cílem podpořit výzkum, vývoj a uvádění na trh léčivých přípravků pro léčbu, prevenci nebo diagnostiku vzácných onemocnění.

Tato zpráva přináší přehled dosavadního provádění strategie v oblasti vzácných onemocnění a rekapituluje dosažené výsledky a získané poznatky. Jejím cílem je vyvodit závěry ve věci toho, do jaké míry byla zavedena opatření, která stanovilo sdělení Komise a doporučení Rady, a zda je nutné provést další opatření, kterými by se zlepšil život pacientů postižených vzácnými onemocněními i jejich blízkých.

b. Východiska zprávy a metodika

Ve sdělení a v doporučení Rady byla Komise žádána, aby podala zprávu o provádění uvedené strategie. S cílem shromáždit informace o situaci na vnitrostátní úrovni zaslala Komise členským státům elektronický dotazník. Požadované informace poskytlo osmnáct zemí. Hlavním zdrojem údajů pro tuto zprávu o provádění byly odpovědi členských států spolu s informacemi, které shromáždila společná akce výboru EUCERD a které byly zveřejněny jakožto „Zpráva o stavu činností v oblasti vzácných onemocnění v Evropě“⁷.

³ Úř. věst. L 88, 4.4.2011, s. 45–65.

⁴ <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/CS/TXT/PDF/?uri=CELEX:32004R0883&from=CS>.

⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>

⁶ <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/CS/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&from=CS>.

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15.

2. Plány a strategie v oblasti vzácných onemocnění

a. Činnosti Evropské komise

S cílem podpořit členské státy v procesu přípravy národních plánů a strategií Evropská komise spolufinancovala projekt EUROPLAN v rámci programu EU Zdraví.

Na projektu, který probíhal od dubna 2008 do března 2011, se podíleli zástupci vnitrostátních orgánů odpovědných za oblast zdraví z 21 členských států a projekt také spojil 57 přidružených a spolupracujících partnerů z 34 zemí. Jedním z jeho výstupů byla „zpráva o ukazatelích pro monitorování způsobu provádění a pro hodnocení dopadu národního plánu nebo strategie v oblasti vzácných onemocnění“, která se stala základem pro přijetí „doporučení výboru EUCERD ve věci základních ukazatelů pro národní plány/strategie v oblasti vzácných onemocnění“⁸.

Některé činnosti projektu EUROPLAN, zejména ty, které se týkají technické pomoci členským státům při přípravě jejich národního plánu nebo národní strategie, zahrnuje také zvláštní pracovní balíček společné akce výboru EUCERD.

Prostřednictvím tohoto pracovního balíčku Komise pokračuje v podpoře příprav národních plánů v zemích, kde takové plány dosud neexistují.

Společná akce výboru EUCERD pokrývá období 42 měsíců (březen 2012 – srpen 2015). Podporuje členské státy při přípravě strategií, mapuje poskytování specializovaných sociálních služeb a začleňování problematiky vzácných onemocnění do základních sociálních politik a rovněž podporuje zavádění kódování a klasifikace vzácných onemocnění. Společná akce také podporuje přípravu zpravodaje OrphaNews Europe⁹ a výroční zprávy o stavu činností v oblasti vzácných onemocnění v Evropě.

b. Situace v členských státech

Cíle akce: V doporučení Rady se členské státy zavázaly přijmout co nejdříve, nejpozději do konce roku 2013, plán nebo strategii, které se budou zabývat problematikou vzácných onemocnění.

V roce 2009 bylo zaměření na vzácná onemocnění ve většině členských států poměrně nové a inovativní a národní plány mělo jen velmi málo zemí. Jednalo se o Bulharsko, Francii, Portugalsko a Španělsko.

⁸ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf.

⁹ <http://www.orpha.net/actor/cgi-bin/OAhome.php?Ltr=EuropaNews>.

Do prvního čtvrtletí roku 2014 mělo šestnáct **členských států národní plány nebo strategie týkající se oblasti vzácných onemocnění**. Sedm dalších zemí dosáhlo při přípravě svých plánů/strategií značného pokroku.

Členské státy s přijatým národním plánem nebo strategií pro vzácná onemocnění: Belgie, Bulharsko, Česká republika, Francie, Kypr, Litva, Maďarsko, Německo, Nizozemsko, Portugalsko, Rumunsko, Řecko, Slovensko, Slovinsko, Spojené království, Španělsko.

Členské státy v pokročilé fázi příprav národního plánu nebo strategie pro vzácná onemocnění: Dánsko, Finsko, Chorvatsko, Irsko, Itálie, Polsko, Rakousko.

Mezi zeměmi existují značné rozdíly, pokud jde o úroveň provádění jejich plánů. Zčásti je to způsobeno skutečností, že několik zemí, například Spojené království, Německo, Nizozemsko a Belgie, přijalo své plány/strategie teprve nedávno. Pouze jedna země, Francie, již dokončila provádění prvního plánu a přijala druhý národní plán.

Většina členských států nemá na provádění národních plánů žádný vyhrazený rozpočet. Financování je obvykle zajištěno v rámci celkových výdajů na oblast zdraví. Na provádění zvláštních projektů země stanoví příležitostné rozpočty. Některé země uvedly, že v důsledku hospodářské krize jsou rozpočty pod dalším tlakem.

Přestože obsahují komplexní a meziresortní přístup, byly všechny plány přijaty na úrovni ministerstva zdravotnictví. V České republice plán navíc schválil i předseda vlády.

Oblast působnosti plánů v oblasti vzácných onemocnění se v jednotlivých zemích liší. Například ačkoli jsou vzácné druhy rakoviny důležitou součástí spektra vzácných onemocnění, několik plánů/strategií tuto skupinu onemocnění nezahrnuje. Je tomu tak v Německu, Francii, Belgii, Dánsku a Portugalsku. Dánsko za vzácná onemocnění nepovažuje infekční nemoci.

Čtrnáct zemí uskutečnilo informační kampaně ke zvýšení povědomí o vzácných onemocněních. Německo, Chorvatsko, Kypr a Lotyšsko své kampaně nyní připravují.

Monitorování a hodnocení národních plánů představují důležité aspekty této iniciativy a EU spolufinancovala projekt EUROPLAN¹⁰ (a následně společnou akci výboru EUCERD¹¹) s cílem zajistit rámec na podporu členských států v jejich úsilí při přípravě a provádění národních plánů.

¹⁰ http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/index.html.

¹¹ <http://ec.europa.eu/eahc/projects/database.html?prjno=20112201>.

Jiné země, které své plány již mají (Francie, Chorvatsko, Litva, Portugalsko a Španělsko), opírají svou strategii monitorování o ukazatele z projektu EUROPLAN. Bulharsko a Slovensko strategii monitorování nemají. Ve zbývajících zemích se strategie monitorování připravují.

3. Definice, kodifikace a soupis vzácných onemocnění

a. Činnosti Evropské komise

Cíle akce: Stanovení jasné definice vzácného onemocnění je základním předpokladem účinných kroků v této oblasti. V článku 3 doporučení Rady se členské státy zavázaly používat pro účely politiky na úrovni Společenství jednotnou definici vzácného onemocnění jako **onemocnění, které nepostihuje více než 5 z 10 000 osob**. Rovněž je důležité rychle zlepšit kodifikaci vzácných onemocnění v systémech zdravotní péče. Členské státy se zavázaly zajistit, aby byla vzácná onemocnění ve zdravotních informačních systémech opatřena odpovídajícím kódem a byla zpětně sledovatelná, a aktivně přispívat k rozvoji snadno přístupného a dynamického soupisu vzácných onemocnění v EU založeného na síti Orphanet¹².

Příklady situace v různých členských státech, pokud jde o definici vzácných onemocnění:

- **Švédsko:** onemocnění nebo poruchy, které postihují méně než 100 z milionu osob a vedou ke značnému stupni zdravotního postižení,
- **Finsko:** používá definici, která uvádí nejvýše 1 postiženou osobu z 2 000 a závažné/invalidizující onemocnění,
- **Dánsko:** nestanovilo žádnou oficiální definici vzácného onemocnění. Dánské orgány v oblasti zdravotnictví obvykle definují vzácná onemocnění jako onemocnění nepostihující více než 500–1 000 pacientů v dánské populaci,
- **Estonsko:** neschválilo žádnou oficiální definici vzácného onemocnění. Zúčastněné strany však akceptují definici EU z nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění,
- **Belgie:** definuje vzácná onemocnění jako život ohrožující nebo chronicky invalidizující, která vykazují tak nízkou prevalenci, že jejich řešení vyžaduje zvláštní kombinované úsilí. Nízkou prevalencí se orientačně rozumí postižení méně než 5 z 10 000 osob v Evropské unii.

b. Činnosti členských států

Členské státy, které přijaly plány nebo strategie, dodržují definici EU pro politiku na úrovni Společenství. Členské státy, které plány nezavedly, obvykle nemají žádnou oficiální definici vzácného onemocnění.

V současné době **všechny členské státy používají Mezinárodní klasifikaci nemocí, systémy ICD-9 nebo ICD-10**, v nichž většina vzácných onemocnění chybí. V nedávné době se některé z členských států rozhodly do svých statistických systémů v oblasti zdravotnictví zavést kódy

¹² <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>.

ORPHA (systém kodifikace vzácných onemocnění, který vypracovala databáze Orphanet), a to souběžně s nomenklaturou ICD nebo jako pilotní projekt. Společná akce výboru EUCERD přispívá k návrhu Světové zdravotnické organizace na klasifikaci ICD-11 s cílem zajistit, aby mezinárodní nomenklatury obsahovaly vzácná onemocnění.

S cílem shromáždit a zpřístupnit informace o vzácných onemocněních podporuje Komise prostřednictvím programu EU Zdraví **společnou akci Orphanet**¹³, která zapojuje všechny členské státy, a to buď jako přidružené, nebo jako spolupracující partnery. Orphanet je relační databáze dostupná v sedmi jazycích, jejímž cílem je propojit informace o více než 6 000 onemocněních a která povoluje vícenásobné dotazy. Každá země má vlastní vstupní stránku ve svém národním jazyce.

4. Výzkum vzácných onemocnění

a. Činnosti Evropské komise

Cíle akce: Podle bodu 5.12 sdělení a podle článku 3 doporučení Rady se mají členské státy a Komise snažit zlepšit koordinaci programů Společenství a národních a regionálních programů pro výzkum vzácných onemocnění. Evropská unie financovala téměř **120 projektů společného výzkumu** relevantních pro oblast vzácných onemocnění prostřednictvím svého **sedmého rámcového programu pro inovace a technologický rozvoj (7. RP)**¹⁴. Tyto projekty s celkovým rozpočtem ve výši **více než 620 milionů EUR** zasahují několik oblastí týkajících se onemocnění, například neurologii, imunologii, léčbu rakoviny, pneumologii a dermatologii¹⁵. Prostřednictvím svých činností v oblasti výzkumné politiky je Evropská komise hybnou silou i při zahajování iniciativ, jejichž cílem je lépe koordinovat výzkum na evropské a mezinárodní úrovni.

Příklady národních programů výzkumu vzácných onemocnění

V **Německu** byla v září 2010 zveřejněna nová výzva k předkládání návrhů ve věci možného rozšíření deseti sítí, které zahájily činnost v roce 2008, a zřízení nových sítí. Poté, co přezkumná komise složená z mezinárodních odborníků v oboru vzácných onemocnění vyhodnotila 39 návrhů, vybralo Spolkové ministerstvo školství a výzkumu dvanáct sítí pro financování od roku 2012 v hodnotě více než 21 milionu EUR na dobu tří let. Další financování výzkumu vzácných onemocnění probíhá prostřednictvím jiných iniciativ financování, jako je Národní síť pro výzkum genomu (NGFN), Inovační druhy léčby, Regenerativní lékařství, Molekulární diagnostika, Klinické zkoušky a další, na které připadá přibližně 20 milionů EUR ročně.

Ve **Francii** řídí výzvy v oblasti výzkumných projektů Francouzská národní agentura pro výzkum (základní výzkum) nebo ministerstvo zdravotnictví (klinický výzkum) nebo oba tyto subjekty (translační výzkum). Jsou k dispozici i výzvy k předkládání projektů v oboru společenských věd. Finanční prostředky pro výzkum zajišťují i sdružení pacientů. Základní, klinický a translační výzkum je trvale a plošně podporován, aniž by byla stanovena vnitrostátní priorita týkající se konkrétního vzácného onemocnění. Ve druhém národním plánu na období 2011–2014 byla výzkumu přidělena částka 51

¹³ <http://ec.europa.eu/eahc/projects/database.html?prjno=20102206>.

¹⁴ Tento údaj se vztahuje k výzkumu financovanému v rámci tématu zdraví programu 7. RP Spolupráce (2007–2013).

¹⁵ Nejnovější publikace včetně financování EU pro výzkum vzácných onemocnění jsou k dispozici na adrese: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf.

milionů EUR.

V Chorvatsku neexistuje o finančních prostředcích věnovaných na výzkum vzácných onemocnění dostatek údajů. Odhaduje se, že vzácných onemocnění se v Chorvatsku mohou týkat přibližně 4 % současných výzkumných projektů.

Strategie EU pro financování vzácných onemocnění se zaměřila na pochopení základních příčin těchto onemocnění a na diagnostiku, prevenci a léčbu. Strategii dokládají výzvy k předkládání návrhů v rámci 7. RP v oblasti zdraví z let 2012 a 2013, které obsahovaly několik témat týkajících se vzácných onemocnění¹⁶. Společný výzkum financovaný Evropskou unií sdružuje mezioborové týmy, které zastupují vysoké školy, výzkumné organizace, malé a střední podniky, průmysl a organizace pacientů z celé Evropy i z dalších zemí. Společný výzkum na evropské a mezinárodní úrovni má v oblasti, jako jsou vzácná onemocnění, pro kterou jsou typické malé počty pacientů a nedostatek zdrojů, zvláštní důležitost. Evropská unie v této oblasti také financovala více než 100 individuálních stipendií, grantů a školicích sítí¹⁷.

Cílem projektu **E-RARE-2**¹⁸, který EU financuje v rámci schématu ERA-NET, je rozvinout a posílit koordinaci národních a regionálních programů výzkumu. Jednou z jeho hlavních činností je zahájení společných nadnárodních výzev. Tyto výzvy zapojily agentury pro financování ze třinácti členských států EU¹⁹, jakož i z Turecka, Izraele, Švýcarska a Kanady. Spolu se svým předchůdcem financoval projekt E-RARE-2 více než 60 výzkumných projektů.

Ve spolupráci se svými vnitrostátními a mezinárodními partnery stála Evropská komise v čele zahájení činnosti **Mezinárodního konsorcia pro výzkum vzácných onemocnění (International Rare Diseases Research Consortium, IRDiRC)**²⁰ na počátku roku 2011. Hlavním cílem konsorcia je do roku 2020 poskytnout 200 nových léčebných metod pro vzácná onemocnění a prostředky pro diagnostiku většiny těchto onemocnění podněcováním, lepší koordinací a maximalizací výstupů výzkumu vzácných onemocnění na celosvětové úrovni. Ke konci roku 2013 mělo konsorcium IRDiRC více než 35 členských organizací ze čtyř kontinentů, které se zavázaly spolupracovat při plnění cílů této iniciativy.

¹⁶ Tématy v oboru vzácných onemocnění ve výzvách 7. RP v oblasti zdraví byly: *Podpora mezinárodního výzkumu vzácných chorob; Klinické využití „-omik“ ke zlepšení diagnostiky vzácných chorob; Databáze, biobanky a klinické „bioinformační“ centrum pro vzácná onemocnění; Preklinický a klinický vývoj léčivých přípravků pro vzácná onemocnění; Observační studie vzácných onemocnění; Osvědčené postupy a sdílení znalostí v klinickém managementu vzácných onemocnění (2012) a Vývoj zobrazovacích technologií pro léčebné intervence v oblasti vzácných onemocnění; Nové metodiky klinických zkoušek pro malé populační skupiny (2013).*

¹⁷ Tyto činnosti byly financovány prostřednictvím programů 7. RP Lidé (akce Marie Curie) a Myšlenky (Evropská rada pro výzkum). Více informací je k dispozici na adrese: <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> a na adrese: <http://erc.europa.eu>.

¹⁸ Více informací je k dispozici na internetových stránkách E-RARE-2: <http://www.e-rare.eu>.

¹⁹ Belgie, Francie, Itálie, Lotyšsko, Maďarsko, Německo, Nizozemsko, Polsko, Portugalsko, Rakousko, Rumunsko, Řecko a Španělsko.

²⁰ Více informací je k dispozici na internetových stránkách IRDiRC: <http://www.irdirc.org>.

Pevný závazek EU k výzkumu vzácných onemocnění a k činnosti v konsorciu IRDiRC bude pokračovat prostřednictvím financování z programu Horizont 2020, rámcového programu EU pro výzkum a inovace na období 2014–2020. V období příštích sedmi let bude EU nadále financovat výzkum vzácných onemocnění ku prospěchu pacientů v Evropě a na celém světě.

Rejstříky a databáze pacientů představují důležité nástroje, které slouží výzkumu v oblasti vzácných onemocnění a zlepšují péči o pacienty a plánování zdravotní péče. Pomáhají shromažďovat údaje pro získání dostatečné velikosti vzorku pro epidemiologický a/nebo klinický výzkum. Jsou nepostradatelné i pro posuzování proveditelnosti klinických zkoušek, pro snadnější plánování vhodných zkoušek a podporu zařazování pacientů. Lze je využít i pro měření kvality, bezpečnosti, účinnosti a efektivnosti léčby. Přehled problematiky týkající se zřizování, správy a financování akademických rejstříků zveřejnila síť Orphanet²¹.

V lednu 2014 existovalo **588 rejstříků pro vzácná onemocnění** s tímto rozložením: 62 evropských, 35 celosvětových, 423 vnitrostátních, 65 regionálních a tři nevyomezené. Většina rejstříků je zřizována při veřejných a akademických institucích. Menší část řídí farmaceutické nebo biotechnologické společnosti, zatímco jiné spravují organizace pacientů. Nedostatečná interoperabilita mezi rejstříky pro vzácná onemocnění závažným způsobem ohrožuje potenciál těchto rejstříků.

Společné výzkumné středisko Evropské komise proto vyvíjí **Evropskou platformu pro registraci vzácných onemocnění**. Hlavním cílem této platformy je poskytnout všem zúčastněným stranám centrální přístupové místo pro informace o rejstřících pacientů se vzácnými onemocněními, podporovat nové a stávající rejstříky s ohledem na jejich interoperabilitu, zajistit nástroje IT k udržování sběru údajů a hostit činnosti sítí dohledu.

b. Činnosti členských států

Některé země mají zvláštní programy financování výzkumu v oblasti vzácných onemocnění. K zemím, které zřídily jak dosud probíhající, tak již dokončené zvláštní programy/výzvy pro financování výzkumu konkrétních vzácných onemocnění, patří: Francie, Itálie, Maďarsko, Německo, Nizozemsko, Portugalsko, Rakousko, Spojené království a Španělsko.

Mnoho dalších zemí podporuje projekty v oblasti vzácných onemocnění prostřednictvím generalizovaných programů financování výzkumu. Několik zemí (například Francie, Itálie, Německo, Nizozemsko a Španělsko) také má nebo mělo zvláštní iniciativy a pobídky pro podporu výzkumu a vývoje na poli léčivých přípravků pro vzácná onemocnění a jiných inovativních metod léčby na vnitrostátní úrovni.

²¹ <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>.

5. Odborná centra a evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění

a. Činnosti Evropské komise

Směrnice 2011/24/EU o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči (2011)²² stanoví pravidla pro práva pacientů na přístup k bezpečné a vysoce kvalitní přeshraniční zdravotní péči v EU a pravidla náhrady nákladů. Směrnice poskytuje pevný základ zvýšené spolupráce vnitrostátních orgánů odpovědných za oblast zdraví. Některá ustanovení se zabývají vzácnými onemocněními. Článek 12 stanoví posílenou spolupráci členských států včetně kritérií a podmínek pro **evropské referenční sítě** a pro poskytovatele zdravotní péče.

Cílem směrnice je určit již zřízená odborná centra a podpořit dobrovolnou účast poskytovatelů zdravotní péče v budoucích evropských referenčních sítích. Dne 10. března 2014 Komise přijala seznam kritérií a podmínek, které musí evropské referenční sítě splňovat, a podmínek a kritérií požadovaných od poskytovatelů zdravotní péče, kteří se chtějí stát členem evropské referenční sítě^{23,24}.

Před přijetím směrnice 2011/24/EU Komise podpořila **deset konkrétních pilotních evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění** prostřednictvím programu EU Zdraví. Zkušenosti získané z těchto projektů pomohly při návrhu právního rámce a budou sloužit budoucím evropským referenčním sítím.

Seznam pilotních evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění

- **Dyscerne:** Evropská síť referenčních center pro dysmorfologii
- **ECORN CF:** Evropská síť referenčních center pro cystickou fibrózu
- **PAAIR:** Sdružení pacientů a mezinárodní rejstřík Alpha1
- **EPNET:** Evropská síť pro porfyrii
- **EN-RBD:** Evropská síť pro vzácné poruchy krvácení, síť pro Hodgkinův lymfom u dětí
- **NEUROPED:** Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění u dětí
- **EURO HISTIO NET:** Referenční síť pro histiocytózu z Langerhansových buněk a přidružené syndromy v EU
- **TAG:** Společně proti genodermatózám
- **CARE NMD:** Šíření a provádění norem péče při Duchenneově svalové dystrofii v Evropě

²² <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:cs:PDF>.

²³ Úř. věst. L 147, 17.5.2014, s. 71–78.

²⁴ Úř. věst. L 147, 17.5.2014, s. 79–87.

b. Činnosti členských států

Členské státy uplatňují při zřizování odborných center v rámci svých systémů zdravotní péče velmi odlišné přístupy. Některé země mají formálně jmenovaná odborná centra pro vzácná onemocnění: Dánsko, Francie, Španělsko a Spojené království. Itálie má regionálně jmenovaná odborná centra pro vzácná onemocnění.

Kritéria pro jmenování se liší mezi jednotlivými zeměmi, někdy i mezi jednotlivými regiony v rámci země, přestože jsou tato kritéria často v souladu s doporučeními výboru EUCERD ve věci kritérií kvality pro odborná centra pro vzácná onemocnění v členských státech²⁵.

Řada zemí má odborná centra pro vzácná onemocnění, která příslušné orgány v různé míře uznávají, ačkoli nejsou oficiálně jmenována: Belgie, Česká republika, Chorvatsko, Irsko, Kypr, Maďarsko, Německo, Nizozemsko, Rakousko, Řecko, Slovinsko a Švédsko.

Řada zemí má odborná centra pro vzácná onemocnění, která jsou uznávána pouze na základě své pověsti a někdy se jako odborná centra deklarují sama: Bulharsko, Estonsko, Finsko, Litva, Lotyšsko, Polsko, Portugalsko, Rumunsko a Slovenská republika.

6. Shromažďování odborných znalostí o vzácných onemocněních na evropské úrovni

Cíle akce: Podle oddílu V doporučení Rady jsou členské státy vyzývány, aby **shromažďovaly vnitrostátní odborné znalosti týkající se vzácných onemocnění a podporovaly jejich propojení.**

Většina členských států podporuje propojení odborných znalostí s evropskými protějšky s cílem napomoci sdílení osvědčených postupů týkajících se diagnostických metod a lékařské péče, jakož i vzdělávání a sociální péče v oblasti vzácných onemocnění. Několik z nich uspořádalo vzdělávání a odbornou přípravu pro zdravotnické pracovníky s cílem informovat je o existujících dostupných zdrojích.

Na podporu tohoto procesu Komise v nedávné době spolufinancovala **projekt Rare Best Practices**²⁶. Jedná se o čtyřletý projekt (leden 2013 až prosinec 2016) spolufinancovaný ze sedmého rámcového programu pro inovace a technologický rozvoj (7. RP). K hlavním cílům projektu patří: vypracovat normy a transparentní spolehlivé postupy vývoje a hodnocení pokynů pro klinickou praxi v oblasti vzácných onemocnění a nastolit konsenzus ve věci inovativní metodiky.

²⁵ http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224.

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>.

7. Posílení úlohy svépomocných organizací pacientů

a. Činnosti Evropské komise

Cíle akce: Podle článku 6 doporučení Rady jsou členské státy vyzývány, aby konzultovaly svépomocné organizace pacientů ohledně politik v oblasti vzácných onemocnění a podporovaly činnosti těchto organizací.

Účast svépomocných organizací pacientů na všech aspektech vývoje politiky v oblasti vzácných onemocnění je velmi důležitá pro určení potřeb pacientů. Komise na evropské úrovni tento přístup podporuje tím, že zastřešující organizace pacientů zapojuje do různých akcí, jako jsou skupiny a výbory odborníků.

Komise rovněž poskytla organizacím pacientů provozní granty prostřednictvím programu EU Zdraví.

b. Činnosti členských států

V Evropě vzniká stále více národních sdružení organizací pacientů trpících vzácnými onemocněními. Podle sítě Orphanet ke konci roku 2013 existovalo **2 512 zvláštních organizací pacientů pro vzácná onemocnění** zahrnujících 2 161 národních, 213 regionálních, 72 evropských a 61 mezinárodních organizací.

Všechny členské státy, které odpověděly na dotazník, se podílejí na aktivním dialogu s organizacemi pacientů trpících vzácnými onemocněními, zejména formou konzultací s pacienty a jejich zástupci ve věci politik na poli vzácných onemocnění.

8. Řádná správa a evropská koordinace

Cíle akce: Sdělení v bodě 7 uvádí, že Komisi by měl být nápomocen poradní výbor pro vzácná onemocnění.

Tento výbor byl zřízen rozhodnutím Komise ze dne 30. listopadu 2009, kterým se zřizuje Výbor Evropské unie sestávající z odborníků na vzácná onemocnění (2009/872/ES)²⁷. Činnost výboru vedla k přijetí pěti souborů doporučení a jednoho stanoviska a rovněž ke zveřejňování zpravodaje vycházejícího jednou za dva měsíce a výroční zprávy o stavu činnosti v oblasti vzácných onemocnění v Evropě, která popisuje činnosti na úrovni členských států, EU a na celosvětové úrovni.

Výbor byl v nedávné době nahrazen skupinou odborníků Komise pro vzácná onemocnění²⁸ v souladu s ustanoveními sdělení nazvaného Rámec pro skupiny odborníků Komise: horizontální pravidla a veřejný rejstřík²⁹.

Skupina odborníků je složena ze zástupců členských států, jakož i ze zástupců svépomocných organizací pacientů, evropských sdružení výrobců výrobků či poskytovatelů služeb,

²⁷ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2009:315:0018:0021:CS:PDF>.

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_cs.pdf.

²⁹ http://ec.europa.eu/transparency/regexpert/PDF/C_2010_EN.pdf.

evropských profesních sdružení či vědeckých společností a jednotlivých odborníků. Hlavním úkolem skupiny odborníků je poskytovat Komisi poradenství při provádění činnosti Unie v oblasti vzácných onemocnění, včetně přípravy právních nástrojů, dokumentů politiky, pokynů a doporučení.

9. Akce pro zlepšení přístupu k vysoce kvalitní zdravotní péči v případě vzácných onemocnění

a. Nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění

V reakci na obavy v oblasti veřejného zdraví a s úmyslem podnítit výzkum a vývoj léčivých přípravků pro vzácná onemocnění přijala EU nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění, jehož cílem je poskytnout pobídky pro vývoj léčivých přípravků pro vzácná onemocnění. Nařízení Evropského parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000³⁰ určuje centralizovaný postup stanovení léčivých přípravků pro vzácná onemocnění a zavádí pobídky na podporu výzkumu, uvádění na trh a vývoje léčivých přípravků pro vzácná onemocnění.

K lednu 2014 Evropská komise **zaregistrovala více než 90 léčivých přípravků pro vzácná onemocnění**. Stejně tak je důležité, že Evropská komise stanovila více než 1 000 výrobků jako léčivé přípravky pro vzácná onemocnění³¹. Sponzoři vývoje léčivých přípravků pro vzácná onemocnění využívají pobídek, jako je například pomoc při přípravě protokolu. Tato pomoc by měla usnadnit vývoj a registraci inovačních léčivých přípravků ku prospěchu pacientů.

V posledních letech se počet stanovení léčivých přípravků zvýšil, zatímco počet registrací zůstal stabilní (sedm registrací v roce 2013 oproti deseti registracím v roce 2012).

b. Usnadnění přístupu k léčivým přípravkům pro vzácná onemocnění

I přes uvedené pobídky nejsou registrované léčivé přípravky pro vzácná onemocnění dostupné ve všech členských státech EU a neexistuje rovný přístup pro pacienty ve všech členských státech EU. Kromě toho byla zaznamenána značná prodlení z hlediska dostupnosti. Z tohoto důvodu členské státy a Komise iniciovaly projekt koordinace investic v oblasti hodnocení nových léčivých přípravků a výměny informací a poznatků³².

Přestože jsou rozhodnutí o stanovení cen a úhradách výlučně v národní pravomoci, stojí členské státy před důležitými a společnými výzvami, jak zajistit cenově dostupný a udržitelný přístup k cenným léčivým přípravkům pro pacienty, jejichž potřeby v oblasti zdravotní péče zjevně nejsou naplněny. Splnění těchto výzev může představovat ještě větší problém, pokud se jedná o omezený počet pacientů a možné metody léčby pro naplnění potřeb v oblasti zdravotní péče jsou vzácné a nákladné, jak tomu často je v případě vzácných onemocnění a léčivých přípravků pro tato onemocnění.

³⁰ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:cs:PDF>.

³¹ http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index_en.htm.

³² http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2.

Pracovní skupina „Mechanismus koordinovaného přístupu k léčivým přípravkům pro vzácná onemocnění“ v rámci postupu pro odpovědnost podniků v oblasti léčivých přípravků

Hlavním cílem této pracovní skupiny³³ bylo zkoumat, jak zajistit „reálný přístup“ k léčivým přípravkům pro vzácná onemocnění pro pacienty, kteří takovými onemocněními trpí. Hlavním doporučením skupiny bylo vyvinout koordinovaný mechanismus mezi dobrovolně se účastnícími členskými státy a sponzory pro ocenění hodnoty léčivého přípravku pro vzácná onemocnění, který by se mohl opírat o transparentní hodnotový rámec, s cílem podpořit výměnu informací, které mají umožnit informované rozhodování na úrovni členských států ve věci stanovení cen a úhrad. To by mělo vést k racionálnějším cenám pro plátce, předvídatelnějším podmínkám na trhu pro průmysl a rovnějšímu přístupu pro pacienty³⁴.

c. Populační screening vzácných onemocnění

Cíle akce: V bodě 5 sdělení se Komise zavázala **provést hodnocení současných strategií populačního screeningu** vzácných onemocnění (včetně novorozeneckého screeningu).

Komise zadala vypracování zprávy o postupech novorozeneckého screeningu vzácných poruch prováděných ve všech členských státech EU, včetně počtu center, odhadu počtu novorozenců procházejících screeninem a počtu poruch zařazených do novorozeneckého screeningu, jakož i důvodů pro výběr těchto poruch³⁵. Většina členských států, kterých se zpráva týkala, má určitý subjekt pověřený dohledem nad novorozeneckým screeninem. **Počet onemocnění sledovaných screeninem se v jednotlivých členských státech značně liší, od jednoho ve Finsku po 29 v Rakousku.**

Na základě uvedené zprávy přijal Výbor Evropské unie sestávající z odborníků na vzácná onemocnění stanovisko k potenciálním oblastem evropské spolupráce na poli novorozeneckého screeningu³⁶.

10. Globální rozměr politiky v oblasti vzácných onemocnění

Cíle akce: Cílem sdělení je **podpora spolupráce ve věci vzácných onemocnění na mezinárodní úrovni** se všemi zainteresovanými zeměmi, a to v úzké spolupráci se Světovou zdravotnickou organizací.

Evropská unie a její členské státy jsou považovány za vůdčí subjekty na poli vývoje akcí týkajících se vzácných onemocnění. Akce uskutečněné EU a členskými státy ovlivnily vývoj v této oblasti v zemích mimo Evropu a politický a technický vývoj v Evropské unii měl rovněž významný dopad na politiku jiných zemí týkající se vzácných onemocnění.

Země mimo Evropu provedly několik konkrétních akcí, někdy v důsledku viditelnosti na internetu, jak tomu bylo v případě sítě Orphanet, která zveřejňuje on-line informace v sedmi

³³http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2.

³⁴ Poté, co skupina v roce 2013 ukončila svou činnost, vedlo několik jejích členů diskuse o iniciativě Výboru pro hodnocení léčivých přípravků (Medicines Evaluation Committee, MEDEV, neformální skupina odborníků z institucí pro zákonné zdravotní pojištění v Evropě) s cílem uvést závěry skupiny do praxe a zřídit pilotní projekty.

³⁵ <http://ec.europa.eu/eahc/news/news104.html>.

³⁶ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf.

jazycích a získala význam jakožto skutečně celosvětový zdroj informací. Jiné iniciativy podporují celosvětové mezinárodní organizace v jejich práci týkající se vzácných onemocnění, například účast společné akce výboru EUCERD na aktualizaci klasifikace ICD-10. Mezinárodní konsorcium pro výzkum vzácných onemocnění³⁷ je vynikajícím příkladem mezinárodní spolupráce, kterou iniciovala Evropská komise.

Politika Evropské komise v oblasti vzácných onemocnění rovněž významně těží z úspěchů politiky v jiných zemích.

11. Závěry a návrhy do budoucnosti

Podle doporučení Rady by zpráva o provádění měla zvážit, do jaké míry jsou navrhovaná opatření účinná a zda je nutné provést další opatření, kterými by se zlepšil život pacientů postižených vzácnými onemocněními i jejich blízkých.

Od přijetí sdělení Komise v roce 2008 a doporučení Rady v roce 2009 ušla Evropská unie dlouhou cestu při podpoře spolupráce s cílem zlepšit životy lidí trpících vzácnými onemocněními.

Celkově bylo cílů sdělení a cílů doporučení Rady **dosážno**. **Oba dokumenty pomohly posílit spolupráci** mezi Evropskou unií, členskými státy a všemi relevantními zúčastněnými stranami.

Komise podpořila výměnu zkušeností s cílem pomoci členským státům při přípravě jejich národních plánů či strategií pro vzácná onemocnění.

Tím pomohla značnému počtu členských států zavést specializované plány, které se zabývají problematikou vzácných onemocnění: plány pro vzácná onemocnění má nyní šestnáct členských států (oproti pouze čtyřem v roce 2008) a významný počet zemí je blízko přijetí plánu. Podpora členských států v tomto úsilí zůstává klíčovou prioritou práce Komise v této oblasti.

I přes tento povzbudivý pokrok stále zbývá učinit mnoho k tomu, aby lidé trpící vzácným onemocněním mohli v celé EU získat správnou diagnózu a co nejlepší léčbu. Stále existují členské státy, které dosud národní plán či strategii nemají. V těch členských státech, které národní plán nebo strategii mají, začalo jejich provádění většinou nedávno a je třeba je monitorovat.

Z toho důvodu má akce v oblasti vzácných onemocnění přední místo v novém programu Zdraví a v novém programu výzkumu a inovací EU Horizont 2020. Pro pokračování podpory členských států se předpokládají tyto akce:

- Zachovat **koordinační úlohu** EU ve vývoji politiky EU v oblasti vzácných onemocnění a podporovat členské státy v jejich činnostech na vnitrostátní úrovni.

³⁷ Více informací je k dispozici na internetových stránkách IRDiRC: <http://www.irdirc.org>.

- Pokračovat v podpoře vývoje vysoce kvalitních **národních plánů/strategií v oblasti vzácných onemocnění** v Evropské unii.
- Poskytovat soustavnou podporu **Mezinárodnímu konsorciu pro výzkum vzácných onemocnění** a iniciativám zřízeným pod jeho záštitou.
- Nadále zajišťovat **řádnou kodifikaci vzácných onemocnění**.
- Pokračovat ve snaze **znižovat nerovnosti mezi pacienty** se vzácnými onemocněními a pacienty s běžnějšími poruchami a podporovat iniciativy prosazující rovný přístup k diagnostice a léčbě.
- Nadále podporovat posilování postavení pacientů z hlediska všech aspektů vývoje politiky v oblasti vzácných onemocnění.
- Pokračovat v činnostech zvyšujících povědomí veřejnosti o vzácných onemocněních a o aktivitě EU na tomto poli.
- Využívat směrnici 2011/24/EU o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči ke sbližování **evropských referenčních sítí** v oblasti vzácných onemocnění. Podporovat vývoj nástrojů usnadňujících **spolupráci a interoperabilitu evropských referenčních sítí** pro vzácná onemocnění.
- Podněcovat vývoj a využívání **řešení elektronického zdravotnictví v oblasti vzácných onemocnění**.
- Zavést **Evropskou platformu pro registraci vzácných onemocnění** a pokračovat v její podpoře.
- Nadále **hrát celosvětovou úlohu** v iniciativě v oblasti vzácných onemocnění a spolupracovat s důležitými mezinárodními zúčastněnými stranami.

Zohledňovány budou i názory, které vyjádřily členské státy a zúčastněné strany ve skupině odborníků Komise pro vzácná onemocnění.