



Bruxelles, den 5.9.2014  
COM(2014) 548 final

**RAPPORT FRA KOMMISSIONEN TIL EUROPA-PARLAMENTET, RÅDET, DET  
EUROPÆISKE ØKONOMISKE OG SOCIALE UDVALG OG REGIONSUDVALGET**

**Gennemførelsesrapport om Kommissionens meddelelse om sjældne sygdomme: en  
udfordring for Europa [KOM(2008) 679 endelig] og Rådets henstilling af 8. juni 2009  
om et tiltag vedrørende sjældne sygdomme (2009/C 151/02)**

## Indhold

1.	Indledning .....	2
a.	Politiske rammer .....	2
b.	Baggrund og metode .....	3
2.	Planer og strategier på området for sjældne sygdomme .....	4
a.	Kommissionens aktiviteter .....	4
b.	Situationen i medlemsstaterne .....	4
3.	Definition og kodificering af sjældne sygdomme og oprettelse af en fortegnelse .....	6
a.	Kommissionens aktiviteter .....	6
b.	Medlemsstaternes aktiviteter .....	7
4.	Forskning i sjældne sygdomme .....	7
a.	Kommissionens aktiviteter .....	7
b.	Medlemsstaternes aktiviteter .....	9
5.	Ekspertisecentre og europæiske netværk af referencecentre for sjældne sygdomme .....	10
a.	Kommissionens aktiviteter .....	10
b.	Medlemsstaternes aktiviteter .....	11
6.	Samling af ekspertise om sjældne sygdomme på europæisk plan .....	11
7.	Styrkelse af patientforeningers indflydelse .....	12
a.	Kommissionens aktiviteter .....	12
b.	Medlemsstaternes aktiviteter .....	12
8.	Forvaltning og europæisk koordinering .....	12
9.	Foranstaltninger, der har til formål at øge adgangen til høj kvalitetssundhedsydelser i forbindelse med sjældne sygdomme .....	13
a.	Forordningen om lægemidler til sjældne sygdomme .....	13
b.	Fremme af adgangen til lægemidler til sjældne sygdomme .....	13
	Arbejdsgruppen vedrørende koordineret adgang til lægemidler til sjældne sygdomme under processen for virksomhedernes sociale ansvar i lægemiddelindustrien .....	14
c.	Populationsscreening for sjældne sygdomme .....	14
10.	Den globale dimension af politikken for sjældne sygdomme .....	14
11.	Konklusioner og forslag til fremtidige foranstaltninger .....	15

# 1. Indledning

## a. Politiske rammer

Sjældne sygdomme rammer mellem **27 og 36 millioner mennesker i Den Europæiske Union** og har høj sundhedspolitisk prioritet som følge af det begrænsede antal patienter og manglen på relevant viden og ekspertise inden for bestemte sygdomme.

Patienter med sjældne sygdomme venter ofte i årevis i usikkerhed, inden deres sygdom diagnosticeres, og der findes frem til en hensigtsmæssig behandling. Den speciallæge, der kan diagnosticere en sådan sjælden sygdom, praktiserer måske i en anden region eller endda i en anden medlemsstat. Den videnskabelige viden om den specifikke sjældne sygdom er ofte utilstrækkelig og spredt.

Derfor kan EU-dimensionen og samarbejdet mellem medlemsstaterne gøre en forskel ved f.eks. at samle viden og ekspertise, fremme forskning og samarbejde og sikre godkendelse af de bedst mulige lægemidler i hele EU. EU-indsatsen mod sjældne sygdomme har mange ekstra fordele.

For at opfylde dette mål vedtog Kommissionen i 2008 en **meddelelse om sjældne sygdomme: en udfordring for Europa**<sup>1</sup>, som fastlægger en overordnet strategi, der har til formål at støtte medlemsstaterne i deres indsats for at diagnosticere, behandle og pleje EU-borgere med sjældne sygdomme. Meddelelsen fokuserer på tre hovedindsatsområder: i) øget anerkendelse af og synlighed for sjældne sygdomme, ii) støtte til politikker for sjældne sygdomme i medlemsstaterne og iii) udbygning af samarbejde, samordning og bestemmelser, for så vidt angår sjældne sygdomme, på EU-plan.

Parallelt med denne meddelelse vedtog Rådet få måneder senere en **henstilling om et tiltag vedrørende sjældne sygdomme**<sup>2</sup>, som opfordrede medlemsstaterne til at indføre nationale strategier. I henstillingen fokuseres der på i) definition og kodificering af sjældne sygdomme og oprettelse af en fortegnelse, ii) forskning, iii) europæiske netværk af referencecentre, iv) samling af ekspertise på EU-plan, v) styrkelse af patientforeningers indflydelse og vi) bæredygtighed.

Artikel 13 i direktiv 2011/24/EU<sup>3</sup> om patientrettigheder i forbindelse med grænseoverskridende sundhedsydelse omhandler også sjældne sygdomme. Heri fastlægges det, at Kommissionen skal støtte medlemsstaterne ved særligt at gøre sundhedsprofessionelle

---

<sup>1</sup> KOM(2008) 679 endelig af 11.11.2008.

<sup>2</sup> EUT C 151 af 3.7.2009, s. 7-10.

<sup>3</sup> EUT L 88 af 4.4.2011, s. 45-65.

opmærksomme på de redskaber, der er til rådighed for dem, til at bistå dem i at foretage en diagnosticering af sjældne sygdomme, og ved at gøre interessenter opmærksomme på mulighederne i forordning (EF) nr. 883/2004<sup>4</sup> for, at patienter med sjældne sygdomme kan henvises til andre medlemsstater.

Sjældne sygdomme blev første gang betegnet som et prioriteret indsatsområde inden for folkesundhed i EU i Kommissionens meddelelse af 24. november 1993<sup>5</sup> om rammerne for en indsats til fremme af folkesundheden. Dette blev fulgt op af støtte til en række projekter og etablering af **taskforceen for sjældne sygdomme**.

**Forordningen om lægemidler til sjældne sygdomme** (Europa-Parlamentets og Rådets forordning (EF) nr. 141/2000 af 16. december 1999 om lægemidler til sjældne sygdomme)<sup>6</sup> fastlagde kriterier for udpegelse af lægemidler til sjældne sygdomme i EU og beskriver incitament (f.eks. eksklusivret på markedet i 10 år, protokolbistand og adgang til den centraliserede procedure for markedsføringstilladelser) til fremme af forskning i samt udvikling og markedsføring af lægemidler til behandling, forebyggelse eller diagnosticering af sjældne sygdomme.

I denne rapport gives der en oversigt over gennemførelsen af strategien mod sjældne sygdomme indtil videre, og der gøres status over de opnåede resultater og erfaringer. Den har til formål at undersøge, hvorvidt de foranstaltninger, der er omhandlet i Kommissionens meddelelse og Rådets henstilling, er blevet gennemført, og behovet for yderligere foranstaltninger, der kan forbedre livskvaliteten for patienter, der er ramt af sjældne sygdomme, og deres familier.

## **b. Baggrund og metode**

I meddelelsen og Rådets henstilling opfordredes Kommissionen til at aflægge rapport om gennemførelsen af strategien. For at indsamle oplysninger om situationen på nationalt plan udsendte Kommissionen et elektronisk spørgeskema til medlemsstaterne. 18 lande indgav de oplysninger, Kommissionen anmodede om. Svarene fra medlemsstaterne er sammen med de oplysninger, der er indsamlet under EUCERD-fællesaktionen og offentliggjort i "Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe"<sup>7</sup>, den primære informationskilde for denne gennemførelsesrapport.

---

<sup>4</sup> <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2004:166:0001:0123:da:PDF>

<sup>5</sup> <http://aei.pitt.edu/5792/>

<sup>6</sup> <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:da:PDF>

<sup>7</sup> [http://www.eucerd.eu/?page\\_id=15](http://www.eucerd.eu/?page_id=15)

## 2. Planer og strategier på området for sjældne sygdomme

### a. Kommissionens aktiviteter

For at støtte medlemsstaterne i deres arbejde med at udvikle nationale planer og strategier deltog Kommissionen i finansieringen af EUROPLAN-projektet via EU's sundhedsprogram.

Projektet, som løb fra april 2008 til marts 2011, involverede repræsentanter fra 21 medlemsstaters sundhedsmyndigheder og samlede 57 associerede partnere og samarbejdspartnere fra 34 lande. Et af resultaterne var en rapport om indikatorer for overvågning af gennemførelsen og evalueringen af virkningen af en national plan eller strategi for sjældne sygdomme, der var grundlaget for vedtagelsen af EUCERD's anbefalinger vedrørende kerneindikatorer for nationale planer/strategier for sjældne sygdomme<sup>8</sup>.

Nogle af EUROPLAN-aktiviteterne, især aktiviteterne vedrørende teknisk assistance til medlemsstater, der har særlige problemer med at udarbejde en national plan eller strategi, er yderligere omfattet af en specifik arbejdsplan under EUCERD-fællesaktionen.

Via denne arbejdsplan støtter Kommissionen fortsat udarbejdelsen af nationale planer i de lande, hvor sådanne planer endnu ikke er på plads.

EUCERD-fællesaktionen dækker en periode på 42 måneder (marts 2012 til august 2015). Den støtter medlemsstaterne i deres indsats for at udvikle strategier, kortlægge udbuddet af specialiserede sociale tjenester og integrationen af sjældne sygdomme i de generelle socialpolitikker og støtte gennemførelsen af kodificering og klassificering af sjældne sygdomme. Fællesaktionen støtter også udarbejdelsen af OrphaNews Europe<sup>9</sup> og den årlige statusrapport om aktiviteter inden for sjældne sygdomme i Europa.

### b. Situationen i medlemsstaterne

**Målsætninger:** I Rådets henstilling forpligtede medlemsstaterne sig til at vedtage en plan eller strategi vedrørende sjældne sygdomme så hurtigt som muligt og senest inden udgangen af 2013.

I 2009 var fokus på sjældne sygdomme et relativt nyt og innovativt fænomen i de fleste medlemsstater, og kun få havde indført nationale planer, nemlig Bulgarien, Frankrig, Portugal og Spanien.

I første kvartal 2014 havde **16 medlemsstater indført nationale planer eller strategier vedrørende sjældne sygdomme**. Yderligere syv lande er langt fremme i udviklingen af deres planer/strategier.

---

<sup>8</sup> [http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD\\_Recommendations\\_Indicators\\_adopted.pdf](http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf)

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

**Medlemsstater, der har vedtaget en national plan eller strategi vedrørende sjældne sygdomme:** Belgien, Bulgarien, Cypern, Tjekkiet, Frankrig, Tyskland, Grækenland, Ungarn, Litauen, Nederlandene, Portugal, Rumænien, Slovakiet, Slovenien, Spanien og Det Forenede Kongerige.

**Medlemsstater, der er langt fremme med udarbejdelsen af en national plan eller strategi vedrørende sjældne sygdomme:** Østrig, Kroatien, Danmark, Finland, Irland, Italien og Polen.

Der er stor forskel mellem landene med hensyn til, hvor langt de er med gennemførelsen af deres planer. Det skyldes delvist, at flere lande, som f.eks. Det Forenede Kongerige, Tyskland, Nederlandene og Belgien, først for nylig har vedtaget deres planer/strategier. Kun ét land, Frankrig, har allerede afsluttet gennemførelsen af den første plan og vedtaget en anden national plan.

De fleste medlemsstater har ikke et særligt budget for gennemførelsen af nationale planer. Foranstaltningen finansieres oftest over det overordnede sundhedsbudget. Landene vedtager ad hoc-budgetter for gennemførelsen af specifikke projekter. I nogle lande er budgetterne angiveligt under yderligere pres som følge af den økonomiske krise.

Trods deres omfattende karakter og tværsektorale tilgang blev alle planer vedtaget på sundhedsministerieniveau. I Tjekkiet blev planen desuden også godkendt af premierministeren.

Omfanget af planerne vedrørende sjældne sygdomme varierer mellem landene. Sjældne kræftformer er f.eks. en vigtig del af spektret for sjældne sygdomme, men flere planer/strategier dækker ikke denne gruppe sygdomme. Det gælder f.eks. for Tyskland, Frankrig, Belgien, Danmark og Portugal. Danmark betragter ikke smitsomme sygdomme som sjældne sygdomme.

14 lande har gennemført oplysningskampagner med henblik på at øge bevidstheden om sjældne sygdomme. Tyskland, Kroatien, Cypern og Letland er i øjeblikket i gang med at forberede kampagner.

Overvågning og evaluering af nationale planer er vigtige aspekter af dette initiativ, og EU deltog i finansieringen af EUROPLAN-projektet<sup>10</sup> – og efterfølgende EUCERD-fællesaktionen<sup>11</sup> – med det formål at skabe en ramme til støtte for medlemsstaternes udvikling og gennemførelse af nationale planer.

<sup>10</sup> [http://www.europlanproject.eu/\\_newsite\\_986989/index.html](http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/index.html)

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

Andre lande, der har indført planer (Kroatien, Frankrig, Litauen, Portugal og Spanien), baserer deres overvågningsstrategi på EUROPLAN-indikatorer. Bulgarien og Slovakiet har ingen overvågningsstrategi. De øvrige lande er i gang med at udvikle overvågningsstrategier.

### 3. Definition og kodificering af sjældne sygdomme og oprettelse af en fortegnelse

#### a. Kommissionens aktiviteter

**Målsætninger:** Det er nødvendigt at fastlægge en klar definition af sjældne sygdomme for at kunne gennemføre effektive foranstaltninger på dette område. I afsnit III i Rådets henstilling forpligtede medlemsstaterne sig til med henblik på policyarbejdet på EU-plan at anvende en fælles definition af sjældne sygdomme, som sygdomme, der højst rammer **fem ud af 10 000 personer**. Det er også vigtigt, at kodificeringen af sjældne sygdomme hurtigt forbedres i sundhedsinformationssystemerne. Medlemsstaterne har forpligtet sig til at sikre, at sjældne sygdomme kodificeres korrekt og kan spores i alle sundhedsinformationssystemer, og aktivt bidrage til oprettelse af en let tilgængelig og dynamisk EU-fortegnelse over sjældne sygdomme baseret på Orphanetnetværket<sup>12</sup>.

Eksempler på situationen i forskellige medlemsstater med hensyn til definitionen af sjældne sygdomme:

- **Sverige:** sygdomme eller lidelser, der rammer færre end 100 ud af en million personer, og som fører til betydelig funktionsnedsættelse
- **Finland:** sygdomme, der rammer højst én ud af 2 000 personer, og livstruende/kronisk invaliderende sygdomme
- **Danmark:** har ikke fastlagt en officiel definition af sjældne sygdomme. De danske myndigheder definerer generelt sjældne sygdomme som sygdomme, der rammer højst 500-1 000 personer i Danmark
- **Estland:** har ikke fastlagt en officiel definition af sjældne sygdomme. Interessenter accepterer dog EU's definition i forordningen om lægemidler til sjældne sygdomme
- **Belgien:** definerer sjældne sygdomme som livstruende eller kronisk invaliderende sygdomme, der har så lav prævalens, at de kræver en særlig fælles indsats. Lav prævalens forekommer generelt, når sygdomme rammer under fem pr. 10 000 personer i EU.

#### b. Medlemsstaternes aktiviteter

Medlemsstater, der har vedtaget planer eller strategier, overholder EU's definition med henblik på policyarbejdet på EU-plan. Medlemsstater, der ikke har vedtaget planer, har oftest ikke fastlagt en officiel definition af sjældne sygdomme.

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

**Alle medlemsstater anvender i dag Den Internationale Sygdomsklassifikation ICD-9 eller ICD-10**, hvor de fleste sjældne sygdomme ikke er opført. Nogle af medlemsstaterne besluttede for nylig at indføre ORPHA-koder (system til kodificering af sjældne sygdomme udviklet af Orphanet-databasen) i deres statistiske systemer parallelt med ICD-nomenklaturen eller som et pilotprojekt. EUCERD-fællesaktionen leverer input til WHO's udkast til ICD-11 for at sikre, at sjældne sygdomme optages i internationale nomenklaturer.

Med henblik på at indsamle og fremlægge oplysninger om sjældne sygdomme støtter Kommissionen **Orphanet-fællesaktionen**<sup>13</sup> via EU's sundhedsprogram, som involverer alle medlemsstater som enten associerede partnere eller samarbejdspartnere. Orphanet er en relationsdatabase på syv sprog, som har til formål at sammenkæde oplysninger om mere end 6 000 sygdomme, og som gør det muligt at foretage flere forespørgsler. Hvert land har også sin egen startside på sit nationale sprog.

## 4. Forskning i sjældne sygdomme

### a. Kommissionens aktiviteter

**Målsætninger:** I punkt 5.12 i Kommissionens meddelelse og afsnit III i Rådets henstilling opfordres medlemsstaterne og Kommissionen til at forbedre koordinationen af fællesskabsprogrammer og nationale og regionale programmer for forskning i sjældne sygdomme. EU har finansieret næsten **120 samarbejdsforskningsprojekter**, som er relevante for sjældne sygdomme, via **det syvende rammeprogram for forskning, teknologisk udvikling og demonstration (RP7)**<sup>14</sup>. Med et samlet budget på **over 620 mio. EUR** spænder disse projekter over flere sygdomsområder, som f.eks. neurologi, immunologi, kræft, medicinske lungesygdomme og dermatologi<sup>15</sup>. Via sin forskningspolitik har Kommissionen også været en drivkraft i lanceringen af initiativer, der har til formål at forbedre koordineringen af forskning på europæisk og internationalt plan.

#### Eksempler på nationale programmer for forskning i sjældne sygdomme

I **Tyskland** udsendte man i september 2010 en ny indkaldelse af forslag vedrørende en eventuel udvidelse af de 10 netværk, der blev etableret i 2008, og etablering af nye netværk. Efter at et panel af internationale eksperter i sjældne sygdomme havde evalueret 39 forslag, udvalgte det tyske undervisnings- og forskningsministerium 12 netværk, som i en periode på tre år fra 2012 modtager mere end 21 mio. EUR i støtte. Forskning i sjældne sygdomme finansieres desuden gennem andre finansieringsinitiativer, som f.eks. NGFN (det tyske nationale genomforskningsnetværk, innovative behandlingsformer, regenerativ medicin, molekylær diagnostik, kliniske forsøg osv., med et budget på ca. 20 mio. EUR om året.

I **Frankrig** styres indkaldelser af forslag af det franske forskningsagentur (grundforskning) eller af sundhedsministeriet (klinisk forskning) eller af begge (translationel forskning). Der udsendes også indkaldelser af forslag på det samfundsvidenskabelige område. Patientforeninger stiller også forskningsmidler til rådighed. Grundforskning, klinisk forskning og translationel forskning modtager generelt løbende støtte uden national prioritering af specifikke sjældne

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

<sup>14</sup> Dette tal henviser til forskning finansieret under det syvende rammeprogram's sundhedstema (2007-2013).

<sup>15</sup> Et nyligt dokument om EU-finansiering af forskning i sjældne sygdomme findes på:  
[http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf)



sygdomme. I den anden nationale plan for 2011-2014 var der afsat et beløb på 51 mio. EUR til forskning.

I **Kroatien** mangler der detaljerede oplysninger om bevillinger til forskning i sjældne sygdomme. Det anslås, at omkring 4 % af de igangværende forskningsprojekter i Kroatien kan relateres til sjældne sygdomme.

EU's strategi for finansiering af forskning i sjældne sygdomme har haft fokus på forståelsen af de bagvedliggende årsager til disse sygdomme samt diagnosticering, forebyggelse og behandling. Strategien illustreres af indkaldelserne under RP7-sundhedstemaet i 2012 og 2013, som omfattede en række emner vedrørende sjældne sygdomme<sup>16</sup>. EU-finansierede samarbejdsforskningsprojekter samler tværfaglige team, der repræsenterer universiteter, forskningsorganisationer, SMV'er, industrien og patientorganisationer fra hele Europa og andre lande. Samarbejde på europæisk og internationalt plan er især vigtigt inden for et område som sjældne sygdomme, der er kendetegnet ved små patientpopulationer og knappe ressourcer. EU har også finansieret mere end 100 individuelle forskningsstipendier, legater og uddannelsesnetværk på dette område<sup>17</sup>.

Det EU-finansierede ERA-NET-projekt **E-RARE-2**<sup>18</sup> har til formål at udvikle og styrke koordineringen af nationale og regionale forskningsprogrammer. En af projektets hovedaktiviteter er lanceringen af fælles tværnationale indkaldelser. Disse indkaldelser involverer finansieringsorganer fra 13 EU-medlemsstater<sup>19</sup> samt Tyrkiet, Israel, Schweiz og Canada. Sammen med sin forgænger har E-RARE-2 finansieret mere end 60 forskningsprojekter.

I samarbejde med sine nationale og internationale partnere var Kommissionen drivkraften i lanceringen af **IRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium)**<sup>20</sup> i begyndelsen af 2011. Dets hovedmål er inden 2020 at tilvejebringe 200 nye behandlinger til sjældne sygdomme og midlerne til at diagnosticere dem ved at stimulere, forbedre koordineringen af og maksimere resultaterne af forskning i sjældne sygdomme på globalt plan. Ved udgangen af 2013 havde IRDiRC mere end 35 medlemsorganisationer fra fire kontinenter, der samarbejdede om opfyldelsen af initiativets mål.

---

<sup>16</sup> Indkaldelserne under det syvende rammeprogram i 2012 og 2013 vedrørende sjældne sygdomme omfattede følgende emner: *støtte til international forskning i sjældne sygdomme; klinisk udnyttelse af -omics med henblik på bedre diagnosticering af sjældne sygdomme; databaser, biobanker og kliniske bioinformatikcentre med fokus på sjældne sygdomme; præklinisk og klinisk udvikling af lægemidler til sjældne sygdomme; observationsundersøgelser af sjældne sygdomme; deling af bedste praksis og viden om klinisk behandling af sjældne sygdomme (2012) og udvikling af scanningsteknologier til terapeutiske indgreb i forbindelse med sjældne sygdomme; nye metoder til kliniske forsøg med små populationer (2013).*

<sup>17</sup> Disse aktiviteter finansieres under RP7-programmerne People (Marie Curie-aktioner) og Ideas (Det Europæiske Forskningsråd). Læs mere på: <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> og: <http://erc.europa.eu>

<sup>18</sup> Læs mere på webstedet for E-RARE-2: <http://www.e-rare.eu>

<sup>19</sup> Belgien, Tyskland, Grækenland, Spanien, Frankrig, Italien, Letland, Ungarn, Nederlandene, Østrig, Polen, Portugal og Rumænien.

<sup>20</sup> Læs mere på webstedet for IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

EU's målrettede engagement i forskning i sjældne sygdomme og i IRDiRC fortsættes gennem Horisont 2020, EU's rammeprogram for finansiering af forskning og innovation for perioden 2014-2020. I løbet af den næste syvårige periode vil EU fortsat finansiere forskning i sjældne sygdomme til gavn for patienter i Europa og resten af verden.

**Patientregistre og -databaser** er vigtige redskaber, når der forskes i sjældne sygdomme, og for arbejdet med at forbedre planlægningen af patientpleje og -behandling. De hjælper med at samle data, så der opnås tilstrækkelige stikprøvestørrelser ved epidemiologisk og/eller klinisk forskning. De er også en forudsætning for, at gennemførligheden af kliniske forsøg kan vurderes, ligesom de gør det lettere at planlægge de fornødne forsøg og støtter inklusionen af patienter. De kan også bruges til at måle kvaliteten, sikkerheden effektiviteten og virkningen af en behandling. Orphanet har offentliggjort en rapport om forhold vedrørende oprettelse, forvaltning og finansiering af akademiske registre<sup>21</sup>.

I januar 2014 var der **588 registre vedrørende sjældne sygdomme** med følgende fordeling: 62 europæiske, 35 globale, 423 nationale, 65 regionale og tre udefinerede. De fleste registre oprettes af offentlige og akademiske institutioner. Et fåtal af dem forvaltes af lægemiddel- eller biotekvirksomheder, mens andre drives af patientorganisationer. Den manglende interoperabilitet mellem registrene vedrørende sjældne sygdomme er en alvorlig hæmsko for udnyttelsen af disse registre.

Derfor er Kommissionens Fælles Forskningscenter i gang med at udvikle en **europæisk platform for registrering af sjældne sygdomme**. De centrale mål for denne platform er at tilvejebringe et centralt adgangspunkt for oplysninger om registre over patienter med sjældne sygdomme for alle interessenter, at støtte nye og eksisterende registre med henblik på interoperabilitet, at tilvejebringe IT-værktøjer til at vedligeholde dataindsamlingen og at være vært for overvågningsnetværkenes aktiviteter.

## **b. Medlemsstaternes aktiviteter**

Nogle lande har specifikke programmer til finansiering af forskning i sjældne sygdomme. Lande, der har gennemført eller i øjeblikket gennemfører programmer for finansiering af eller indkaldelser vedrørende forskning i specifikke sjældne sygdomme, omfatter: Østrig, Frankrig, Tyskland, Ungarn, Italien, Nederlandene, Portugal, Spanien og Det Forenede Kongerige.

Mange andre lande støtter projekter vedrørende sjældne sygdomme gennem generelle programmer for finansiering af forskning. Enkelte lande (som f.eks. Frankrig, Tyskland, Italien, Nederlandene og Spanien) gennemfører også (eller har gennemført) specifikke initiativer og incitamenter til fremme af forskning og udvikling inden for lægemidler til sjældne sygdomme og andre innovative behandlinger på nationalt plan.

---

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

## 5. Ekspertisecentre og europæiske netværk af referencecentre for sjældne sygdomme

### a. Kommissionens aktiviteter

I direktiv 2011/24/EU om patientrettigheder i forbindelse med grænseoverskridende sundhedsydelser (2011)<sup>22</sup> fastlægges reglerne for patienters rettigheder til sikre grænseoverskridende sundhedsydelser af høj kvalitet på tværs af EU's grænser og regler for godtgørelse. Direktivet sikrer et godt udgangspunkt for øget samarbejde mellem de nationale sundhedsmyndigheder. Nogle af bestemmelserne omhandler sjældne sygdomme. Artikel 12 omhandler øget samarbejde mellem medlemsstaterne, herunder kriterier og betingelser for **europæiske netværk af referencecentre** og sundhedstjenesteydere.

Direktivet har til formål at identificere allerede etablerede ekspertisecentre og tilskynde sundhedstjenesteydere til frivilligt at deltage i de fremtidige europæiske netværk af referencecentre. Den 10. marts 2014 vedtog Kommissionen en liste over kriterier og betingelser, som de europæiske netværk af referencecentre skal opfylde, og de kriterier og betingelser, som sundhedstjenesteydere, der ønsker at blive medlem af et europæisk netværk af referencecentre, skal opfylde<sup>23,24</sup>.

Inden vedtagelsen af direktiv 2011/24/EU støttede Kommissionen **10 specifikke europæiske pilotnetværk af referencecentre for sjældne sygdomme** via EU's sundhedsprogram. Erfaringerne fra disse projekter hjalp med at udforme en retlig ramme og vil blive udnyttet af fremtidige europæiske netværk af referencecentre.

#### Europæiske pilotnetværk af referencecentre for sjældne sygdomme

- **Dyscerne:** europæisk netværk af referencecentre for dysmorfologi
- **ECORN CF:** europæisk netværk af referencecentre for cystisk fibrose
- **PAAIR:** internationalt register over patientsammenslutninger og Alpha1
- **EPNET:** europæisk netværk for porfyri
- **EN-RBD** europæisk netværk for sjældne hæmoragiske forstyrrelser og netværk for Hodgkins lymfom hos børn
- **NEUROPED:** europæisk netværk af referencecentre for sjældne neurologiske sygdomme hos børn
- **EURO HISTIO NET:** referencenetværk for Langerhanscelle-histiocytose og dermed forbundet syndrom i EU
- **TAG:** netværk mod genodermatoser
- **CARE NMD:** europæisk netværk til udbredelse og gennemførelse af behandlingsstandarder for Duchennes muskeldystrofi.

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

<sup>23</sup>EUT L 147 af 17-05-2014, s. 71-78.

<sup>24</sup>EUT L 147 af 17-05-2014, s. 79-87.

## **b. Medlemsstaternes aktiviteter**

Medlemsstaterne benytter meget forskellige tilgange i forbindelse med organiseringen af ekspertisecentre inden for deres sundhedsinformationssystemer. Nogle lande har formelt udpeget ekspertisecentre for sjældne sygdomme: Frankrig, Danmark, Spanien og Det Forenede Kongerige. Italien har udpeget regionale ekspertisecentre for sjældne sygdomme.

Definitions-kriterierne varierer fra land til land og nogle gange endda fra region til region i et land, selv om disse kriterier ofte er i overensstemmelse med EUCERD's anbefalinger vedrørende kvalitetskriterier for ekspertisecentre for sjældne sygdomme i medlemsstaterne<sup>25</sup>.

En række lande har ekspertisecentre for sjældne sygdomme, som i forskellige grader anerkendes af myndighederne, selv om de ikke er udpeget officielt: Østrig, Belgien, Kroatien, Tjekkiet, Cypern, Tyskland, Grækenland, Ungarn, Irland, Nederlandene, Sverige og Slovenien.

Nogle lande har ekspertisecentre for sjældne sygdomme, som kun anerkendes omdømmemæssigt, og som nogle gange har udpeget sig selv som ekspertisecentre: Bulgarien, Estland, Finland, Letland, Litauen, Portugal, Polen, Rumænien og Slovakiet.

## **6. Samling af ekspertise om sjældne sygdomme på europæisk plan**

**Målsætninger:** I afsnit V i Rådets henstilling opfordres medlemsstaterne **til at indsamle national ekspertise inden for sjældne sygdomme og støtte pooling af denne ekspertise.**

De fleste medlemsstater støtter pooling af ekspertise med europæiske interesseparter for at støtte udveksling af bedste praksis med hensyn til diagnostiske redskaber og medicinsk behandling samt uddannelse og social omsorg i forbindelse med sjældne sygdomme. Flere af dem tilbyder uddannelse og efteruddannelse af ansatte inden for sundhedsvæsenet for at gøre dem opmærksomme på de ressourcer, der er til rådighed.

For at støtte denne proces ydede Kommissionen for nylig tilskud til et **projekt vedrørende bedste praksis inden for sjældne sygdomme**<sup>26</sup>. Det er et fireårigt projekt (januar 2013-december 2016), som samfinansieres af det syvende rammeprogram for forskning, teknologisk udvikling og demonstration (RP7). Projektets hovedformål omfatter: udarbejdelse af standarder og gennemsigtige og pålidelige procedurer for udvikling og evaluering af retningslinjer for klinisk praksis vedrørende sjældne sygdomme og opnåelse af konsensus om innovative metoder.

---

<sup>25</sup> [http://www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=1224](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224)

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

## 7. Styrkelse af patientforeningers indflydelse

### a. Kommissionens aktiviteter

*Målsætninger:* I afsnit VI i Rådets henstilling opfordres medlemsstaterne til at høre patientforeninger om politikkerne på området for sjældne sygdomme og fremme disse foreningers aktiviteter.

For at fastlægge patienternes behov er det meget vigtigt, at patientforeningerne inddrages i alle tiltag, der vedrører udvikling af politikker på området for sjældne sygdomme. Kommissionen støtter denne tilgang på EU-plan ved at inddrage europæiske paraplyorganisationer i forskellige aktioner, såsom ekspertgrupper og udvalg.

Kommissionen har også ydet driftsstøtte til patientforeninger via EU's sundhedsprogram.

### b. Medlemsstaternes aktiviteter

Der er blevet etableret flere nationale alliancer mellem patientforeninger for sjældne sygdomme i Europa. I henhold til Orphanet var der ved udgangen af 2013 **2512 patientforeninger for specifikke sjældne sygdomme**, herunder 2161 nationale, 213 regionale, 72 europæiske og 61 internationale organisationer.

Alle medlemsstater, der har besvaret spørgeskemaet, indgår i aktiv dialog med patientforeninger for sjældne sygdomme, primært ved at høre patienter og patientrepræsentanter om politikkerne på området for sjældne sygdomme.

## 8. Forvaltning og europæisk koordinering

*Målsætninger:* I punkt 7 i meddelelsen anføres det, at Kommissionen bør bistås af et rådgivende udvalg om sjældne sygdomme.

Et sådant udvalg blev oprettet ved Kommissionens afgørelse af 30. november 2009 om oprettelse af et EU-ekspertudvalg for sjældne sygdomme (2009/872/EF)<sup>27</sup>. Udvalgets arbejde har resulteret i vedtagelsen af fem sæt henstillinger og en udtalelse samt offentliggørelse af et nyhedsbrev to gange om måneden og en årlig statusrapport om aktiviteter inden for sjældne sygdomme i Europa, som beskriver aktiviteter i medlemsstaterne, på EU-plan og på globalt plan.

Udvalget blev for nylig erstattet af Kommissionens ekspertgruppe om sjældne sygdomme<sup>28</sup> i overensstemmelse med bestemmelserne i "Framework for Commission Expert Groups: Horizontal Rules and Public Register"<sup>29</sup>.

Ekspertgruppen er sammensat af repræsentanter for medlemsstaterne, repræsentanter for patientorganisationer, repræsentanter for producenter af varer og tjenester og repræsentanter for europæiske sammenslutninger af sundhedspersonale, videnskabelige selskaber og

---

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

<sup>28</sup> [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/docs/dec\\_expert\\_group\\_2013\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_en.pdf)

<sup>29</sup> [http://ec.europa.eu/transparency/regexpert/PDF/C\\_2010\\_EN.pdf](http://ec.europa.eu/transparency/regexpert/PDF/C_2010_EN.pdf)

individuelle eksperter. Ekspertgruppen har primært til opgave at rådgive Kommissionen i forbindelse med gennemførelsen af EU-foranstaltninger vedrørende sjældne sygdomme, herunder udarbejdelse af retsakter, politikdokumenter, retningslinjer og henstillinger.

## **9. Foranstaltninger, der har til formål at øge adgangen til høj kvalitetssundhedsydelser i forbindelse med sjældne sygdomme**

### **a. Forordningen om lægemidler til sjældne sygdomme**

Af hensyn til folkesundheden og for at stimulere forskning og udvikling inden for lægemidler til sjældne sygdomme vedtog EU forordningen om lægemidler til sjældne sygdomme, der har til formål at tilskynde til udvikling af lægemidler til sjældne sygdomme. Europa-Parlamentets og Rådets forordning (EF) nr. 141/2000<sup>30</sup> fastlægger en fælles procedure for udpegelse af lægemidler som lægemidler til sjældne sygdomme og fremmer forskning i samt udvikling og markedsføring af lægemidler til sjældne sygdomme.

I januar 2014 var mere end **90 lægemidler til sjældne sygdomme blevet godkendt** af Kommissionen. Lige så vigtigt er det, at Kommissionen har udpeget mere end 1 000 produkter som lægemidler til sjældne sygdomme<sup>31</sup>. De sponsorer, der udvikler disse produkter, tilbydes forskellige incitament, f.eks. protokolbistand. Denne bistand har til formål at fremme udviklingen og godkendelsen af nye lægemidler til gavn for patienterne.

I det senere år er antallet af udpegelser steget, mens antallet af godkendelser har været stabilt (syv godkendelser i 2013 i forhold til 10 godkendelser i 2012).

### **b. Fremme af adgangen til lægemidler til sjældne sygdomme**

Trods disse incitament findes der stadig ikke godkendte lægemidler til sjældne sygdomme i alle EU's medlemsstater, og patienterne har ikke lige adgangsmuligheder i alle EU's medlemsstater. Der er desuden konstateret betydelige forsinkelser med hensyn til tilgængeligheden. Medlemsstaterne og Kommissionen har derfor iværksat et projekt, der har til formål at koordinere de midler, der afsættes til evaluering af nye lægemidler og udveksling af information og viden<sup>32</sup>.

Selv om afgørelser vedrørende priser og godtgørelse alene træffes af medlemsstaterne, står de over for vigtige og fælles udfordringer med hensyn til at sikre økonomisk overkommelig og bæredygtig adgang til dyre lægemidler for patienter, der tydeligvis har et udækket medicinsk behov. Det kan være endnu vanskeligere at imødegå disse udfordringer, hvis de berører et begrænset antal patienter, og der kun findes få og dyre behandlinger, som kan opfylde de udækkede medicinske behov, som det ofte er tilfældet med sjældne sygdomme og lægemidler til sjældne sygdomme.

---

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

<sup>31</sup> [http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index_en.htm)

<sup>32</sup> [http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process\\_on\\_corporate\\_responsibility/platform\\_access/index\\_en.htm#h2-2](http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2)

## **Arbejdsgruppen vedrørende koordineret adgang til lægemidler til sjældne sygdomme under processen for virksomhedernes sociale ansvar i lægemiddelindustrien**

Det primære mål for denne arbejdsgruppe<sup>33</sup> var at undersøge, hvordan patienter med sjældne sygdomme reelt kunne få adgang til lægemidler til sjældne sygdomme. Gruppen anbefalede primært, at der blev udviklet en koordineret ordning mellem frivilligt deltagende medlemsstater og sponsorer for at evaluere værdien af et lægemiddel til sjældne sygdomme med udgangspunkt i en gennemsigtig værdiramme, som kan støtte udvekslingen af information, således at der kan træffes informerede beslutninger om priser og godtgørelse på medlemsstatsniveau. Dette bør føre til mere rationelle priser for betalere, mere forudsigelige markedsbetingelser for industrien og mere retfærdig adgang for patienter<sup>34</sup>.

### **c. Populationscreening for sjældne sygdomme**

**Målsætninger:** I meddelelsens punkt 5 forpligtede Kommissionen sig til at **evaluere de nuværende strategier for populationscreening (herunder neonatal screening) for sjældne sygdomme.**

Kommissionen bestilte en rapport om praksis for screening af nyfødte for sjældne sygdomme i alle EU's medlemsstater, herunder antallet af centre, det anslåede antal screenede nyfødte og det antal sygdomme, der var omfattet af screeningen, samt begrundelsen for udvælgelsen af disse sygdomme<sup>35</sup>. De fleste medlemsstater, der var omfattet af rapporten, har et organ, der fører tilsyn med screeningen af nyfødte. **Der er stor forskel mellem medlemsstaterne med hensyn til det antal sygdomme, der screenes for, idet antallet varierer fra én i Finland til 29 i Østrig.**

På grundlag af denne rapport vedtog EU's ekspertudvalg for sjældne sygdomme en udtalelse om mulige europæiske samarbejdsområder inden for screening af nyfødte<sup>36</sup>.

## **10. Den globale dimension af politikken for sjældne sygdomme**

**Målsætninger:** Meddelelsen har til formål at **fremme samarbejdet om sjældne sygdomme på internationalt plan** med alle interesserede lande og i tæt samarbejde med Verdenssundhedsorganisationen (WHO).

EU og medlemsstaterne betragtes som førende inden for udviklingen af foranstaltninger vedrørende sjældne sygdomme. De foranstaltninger, som EU og medlemsstaterne har iværksat, har påvirket udviklingen på området i tredjelande, og den politiske og tekniske udvikling i EU har haft en betydelig indvirkning på andre landes politik for sjældne sygdomme.

---

<sup>33</sup>[http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process\\_on\\_corporate\\_responsibility/platform\\_access/index\\_en.htm#h2-2](http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2)

<sup>34</sup> Efter at gruppen afsluttede sit arbejde i 2013, fortsatte enkelte af arbejdsgruppens medlemmer drøftelserne på initiativ af MEDEV (Medicines Evaluation Committee, en uformel gruppe af eksperter fra forskellige sygeforsikringsinstitutioner i Europa) med henblik på at omsætte gruppens konklusioner til praksis og opstille pilotprojekter.

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

<sup>36</sup> [http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD\\_NBS\\_Opinion\\_Adopted.pdf](http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf)

Tredjelande har tilsluttet sig en række specifikke foranstaltninger, nogle gange som resultat af deres synlighed på internettet, som f.eks. Orphanet, der offentliggør oplysninger på syv sprog på internettet og har vundet anerkendelse som en virkelig global informationskilde. Andre initiativer støtter globale internationale organisationer i deres arbejde med sjældne sygdomme, som f.eks. EUCERD-fællesaktionens deltagelse i ajourføringen af ICD-10. IRDiRC (International Rare Disease Research Consortium)<sup>37</sup> er et fremragende eksempel på det internationale samarbejde, som Kommissionen har været initiativtager til.

Kommissionens politik for sjældne sygdomme inddrager også andre landes politikresultater.

## 11. Konklusioner og forslag til fremtidige foranstaltninger

I henhold til Rådets henstilling skal gennemførelsesrapporten beskrive, i hvilket omfang de foreslåede foranstaltninger er effektive, og om der er behov for en yderligere indsats for at give patienter med sjældne sygdomme og deres familier et bedre liv.

EU er nået langt i indsatsen for at forbedre livskvaliteten for patienter med sjældne sygdomme siden vedtagelsen af Kommissionens meddelelse i 2008 og Rådets henstilling i 2009.

Målsætningerne i meddelelsen og Rådets henstilling er stort set blevet **opfyldt. Begge har medvirket til at styrke samarbejdet** mellem EU, medlemsstaterne og alle relevante interessenter.

Kommissionen har gjort det muligt at udveksle erfaringer, så medlemsstaterne kan få hjælp til at udvikle deres nationale planer eller strategier for sjældne sygdomme.

Dette har hjulpet et betydeligt antal medlemsstater med at indføre særlige planer vedrørende sjældne sygdomme: 16 medlemsstater har i dag planer vedrørende sjældne sygdomme (sammenlignet med kun fire i 2008), og et betydeligt antal er tæt på at vedtage en plan. Kommissionens indsats på dette område har primært til formål at støtte medlemsstaterne i dette arbejde.

På trods af det opmuntrende fremskridt er der stadig lang vej igen, inden det er sikret, at patienter med sjældne sygdomme kan få den rigtige diagnose og bedst mulige behandling i hele EU. Der er stadig medlemsstater, som ikke har vedtaget en national plan eller strategi. De medlemsstater, der ikke har indført en national plan eller strategi, har ofte først for nylig indledt arbejdet og skal overvåges.

Derfor indtager foranstaltninger vedrørende sjældne sygdomme en fremtrædende plads i det nye sundhedsprogram og EU's nye program for forskning og innovation, Horisont 2020. Kommissionen planlægger følgende foranstaltninger for fortsat at støtte medlemsstaterne:

- at fastholde EU's **koordinerende rolle** i udviklingen af EU's politik for sjældne sygdomme og at støtte medlemsstaterne i deres aktiviteter på nationalt plan

---

<sup>37</sup> Læs mere på webstedet for IRDiRC: <http://www.irdirc.org>



- fortsat at støtte udviklingen af **nationale planer/strategier for sjældne sygdomme** af høj kvalitet i EU
- fortsat at støtte **International Rare Disease Research Consortium** og de initiativer, der udvikles i dets regi
- fortsat at sikre **korrekt kodificering af sjældne sygdomme**
- at fortsætte arbejdet med at **nedbryde forskellene mellem patienter** med sjældne sygdomme og patienter med mere almindelige sygdomme og at støtte initiativer, der har til formål at fremme lige adgang til diagnosticering og behandling
- fortsat at styrke patientforeningernes indflydelse i enhver henseende ved udvikling af politikker for sjældne sygdomme
- at fortsætte aktiviteter, der øger den offentlige opmærksomhed omkring sjældne sygdomme og EU's aktiviteter på området
- at udnytte direktiv 2011/24/EU om patientrettigheder i forbindelse med grænseoverskridende sundhedsydelser til at samle **europæiske netværk af referencecentre for sjældne sygdomme**. At støtte udviklingen af værktøjer, der fremmer **samarbejde og interoperabilitet mellem europæiske netværk af referencecentre** for sjældne sygdomme.
- at stimulere udviklingen og anvendelsen af **eSundhedsløsninger på området for sjældne sygdomme**
- at gennemføre og støtte den **europæiske platform for registrering af sjældne sygdomme**
- fortsat at **spille en global rolle** i initiativer vedrørende sjældne sygdomme og at samarbejde med vigtige internationale interessenter.

De synspunkter, som medlemsstater og interessenter giver udtryk for inden for rammerne af Kommissionens ekspertgruppe om sjældne sygdomme, tages også i betragtning.