



ΕΥΡΩΠΑΪΚΗ
ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Βρυξέλλες, 5.9.2014
COM(2014) 548 final

**ΕΚΘΕΣΗ ΤΗΣ ΕΠΙΤΡΟΠΗΣ ΠΡΟΣ ΤΟ ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΟΒΟΥΛΙΟ, ΤΟ
ΣΥΜΒΟΥΛΙΟ, ΤΗΝ ΕΥΡΩΠΑΪΚΗ ΟΙΚΟΝΟΜΙΚΗ ΚΑΙ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ
ΚΑΙ ΤΗΝ ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΤΩΝ ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΩΝ**

**Έκθεση σχετικά με την εφαρμογή της ανακοίνωσης της Επιτροπής σχετικά με τις
σπάνιες νόσους: οι ευρωπαϊκές προκλήσεις [COM(2008) 679 τελικό] και της σύστασης
του Συμβουλίου της 8ης Ιουνίου 2009 σχετικά με μία δράση στον τομέα των σπάνιων
νόσων (2009/C 151/02)**

Περιεχόμενα

1.	Εισαγωγή	Error! Bookmark not defined.
α.	Πλαίσιο πολιτικής	2
β.	Βάσεις της έκθεσης και μεθοδολογία	4
2.	Σχέδια και στρατηγικές στον τομέα των σπάνιων νόσων	4
α.	Δραστηριότητες της Ευρωπαϊκής Επιτροπής	4
β.	Η κατάσταση στα κράτη μέλη	5
3.	Ορισμός, κωδικοποίηση και καταγραφή των σπάνιων νόσων	6
α.	Δραστηριότητες της Ευρωπαϊκής Επιτροπής	6
β.	Δραστηριότητες των κρατών μελών	7
4.	Έρευνα για τις σπάνιες νόσους	8
α.	Δραστηριότητες της Ευρωπαϊκής Επιτροπής	8
β.	Δραστηριότητες των κρατών μελών	10
5.	Κέντρα εμπειρογνωμοσύνης και ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς για τις σπάνιες νόσους	11
α.	Δραστηριότητες της Ευρωπαϊκής Επιτροπής	11
β.	Δραστηριότητες των κρατών μελών	12
6.	Συγκέντρωση της εμπειρογνωμοσύνης για τις σπάνιες νόσους σε ευρωπαϊκό επίπεδο	13
7.	Ενίσχυση του ρόλου των οργανώσεων ασθενών	13
α.	Δραστηριότητες της Ευρωπαϊκής Επιτροπής	13
β.	Δραστηριότητες των κρατών μελών	13
8.	Διακυβέρνηση και ευρωπαϊκός συντονισμός	14
9.	Δράσεις για την αύξηση της ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης υψηλής ποιότητας για σπάνιες νόσους	14
α.	Κανονισμός για τα ορφανά φάρμακα	14
β.	Διευκόλυνση της πρόσβασης σε ορφανά φάρμακα	15
	Ομάδα εργασίας «Μηχανισμός συντονισμένης πρόσβασης σε ορφανά φάρμακα» στο πλαίσιο της διαδικασίας σχετικά με την εταιρική ευθύνη στον φαρμακευτικό κλάδο	15
γ.	Προσυμπτωματικός πληθυσμιακός έλεγχος για σπάνιες νόσους	16
10.	Παγκόσμια διάσταση της πολιτικής για τις σπάνιες νόσους	16
11.	Συμπεράσματα και μελλοντικές προτάσεις	17

1. Εισαγωγή

α. Πλαίσιο πολιτικής

Οι σπάνιες νόσοι προσβάλλουν από **27 έως 36 εκατομμύρια ανθρώπους στην Ευρωπαϊκή Ένωση** και αποτελούν βασική προτεραιότητα της πολιτικής στον τομέα της υγείας λόγω του περιορισμένου αριθμού των ασθενών και της έλλειψης σχετικών γνώσεων και εμπειρογνωμοσύνης όσον αφορά συγκεκριμένες νόσους.

Οι ασθενείς που πάσχουν από σπάνιες νόσους συχνά περνούν χρόνια αβεβαιότητας αναμένοντας τη διάγνωση της νόσου από την οποία πάσχουν και την ανακάλυψη κατάλληλης θεραπείας. Ο εμπειρογνώμονας ιατρός που μπορεί να διαγνώσει μια τέτοια σπάνια νόσο, ενδέχεται να ασκεί το επάγγελμά του σε άλλη περιοχή ή ακόμη και σε άλλο κράτος μέλος. Οι επιστημονικές γνώσεις σχετικά με τη συγκεκριμένη σπάνια νόσο πιθανόν να είναι ανεπαρκείς και διασκορπισμένες.

Για τον λόγο αυτό, η διάσταση της Ευρωπαϊκής Ένωσης και η συνεργασία μεταξύ των κρατών μελών μπορούν να είναι καθοριστικές, για παράδειγμα όσον αφορά τη συγκέντρωση γνώσεων και εμπειρογνωμοσύνης, την προαγωγή της έρευνας και της συνεργασίας, και τη χορήγηση άδειας στα καλύτερα δυνατά φάρμακα για το σύνολο της Ευρωπαϊκής Ένωσης. Η δράση της ΕΕ για τις σπάνιες νόσους παρέχει υψηλή προστιθέμενη αξία.

Για την επίτευξη του συγκεκριμένου στόχου, η Επιτροπή εξέδωσε το 2008 την «**Ανακοίνωση σχετικά τις σπάνιες νόσους: οι ευρωπαϊκές προκλήσεις**»¹, στην οποία περιγράφεται η γενική στρατηγική για τη στήριξη των κρατών μελών στη διάγνωση, τη θεραπεία και την περίθαλψη πολιτών της ΕΕ που πάσχουν από σπάνιες νόσους. Η ανακοίνωση επικεντρώνεται σε τρεις κύριους τομείς: i) βελτίωση της αναγνώρισης και της προβολής των σπάνιων νόσων· ii) υποστήριξη των πολιτικών για τις σπάνιες νόσους στα κράτη μέλη για συνεκτική γενική στρατηγική, και iii) ανάπτυξη της συνεργασίας, του συντονισμού και της ρύθμισης για τις σπάνιες νόσους σε επίπεδο ΕΕ.

Πέραν της ανακοίνωσης, λίγους μήνες αργότερα εκδόθηκε **σύσταση του Συμβουλίου σχετικά με μια δράση στον τομέα των σπάνιων νόσων**², με την οποία τα κράτη μέλη καλούνταν να θεσπίσουν εθνικές στρατηγικές. Η σύσταση επικεντρώνεται i) στον ορισμό, στην κωδικοποίηση και στην καταγραφή των σπάνιων νόσων, ii) στην έρευνα, iii) στα ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς, iv) στη συγκέντρωση εμπειρογνωμοσύνης σε επίπεδο ΕΕ, v) στην ενίσχυση του ρόλου των οργανώσεων ασθενών, και vi) στη βιωσιμότητα.

¹ COM(2008) 679 τελικό της 11ης Νοεμβρίου 2008.

² ΕΕ C 151 της 3.7.2009, σ. 7-10.

Το άρθρο 13 της οδηγίας 2011/24/ΕΕ³ περί εφαρμογής των δικαιωμάτων των ασθενών στο πλαίσιο της διασυνοριακής υγειονομικής περίθαλψης αναφέρεται επίσης στις σπάνιες νόσους. Προβλέπει ότι η Επιτροπή στηρίζει τα κράτη μέλη, ειδικότερα εξασφαλίζοντας ότι οι επαγγελματίες της υγείας γνωρίζουν τα εργαλεία που είναι στη διάθεσή τους και βοηθούν στη διάγνωση σπάνιων νόσων, καθώς και ότι οι ενδιαφερόμενοι γνωρίζουν τις δυνατότητες που προσφέρει ο κανονισμός 883/2004⁴ για την παραπομπή ασθενών με σπάνιες νόσους σε άλλα κράτη μέλη.

Οι σπάνιες νόσοι αναγνωρίστηκαν για πρώτη φορά ως τομέας προτεραιότητας των δράσεων για τη δημόσια υγεία της Ευρωπαϊκής Ένωσης στην ανακοίνωση της Επιτροπής της 24^{ης} Νοεμβρίου 1993⁵ στο πλαίσιο δράσης στον τομέα της δημόσιας υγείας. Ακολούθησε η παροχή στήριξης σε διάφορα σχέδια καθώς και η σύσταση της ειδικής ομάδας της ΕΕ για τις σπάνιες νόσους.

Ο κανονισμός για τα ορφανά φάρμακα (κανονισμός (ΕΚ) αριθ. 141/2000 του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου, της 16ης Δεκεμβρίου 1999, για τα ορφανά φάρμακα)⁶ θέσπισε κριτήρια βάσει των οποίων τα φάρμακα χαρακτηρίζονται ορφανά στην ΕΕ, καθώς και ένα σύνολο κινήτρων (π.χ. δεκαετή εμπορική αποκλειστικότητα, συνδρομή στην κατάρτιση πρωτοκόλλων, πρόσβαση στην κεντρική διαδικασία για τη χορήγηση άδειας κυκλοφορίας) με σκοπό να ενθαρρυνθεί η έρευνα, η ανάπτυξη και η εμπορία φαρμάκων για τη θεραπεία, την πρόληψη και τη διάγνωση σπάνιων νόσων.

Στην παρούσα έκθεση γίνεται επισκόπηση της εφαρμογής της στρατηγικής για τις σπάνιες νόσους έως σήμερα και απολογισμός των επιτευγμάτων και των διδαγμάτων που έχουν αντληθεί. Επιδιώκεται η εξαγωγή συμπερασμάτων όσον αφορά την έκταση στην οποία θεσπίστηκαν τα μέτρα που προβλέπονται στην ανακοίνωση της Επιτροπής και στη σύσταση του Συμβουλίου, καθώς και όσον αφορά την ανάγκη ανάληψης περαιτέρω δράσης για τη βελτίωση της ζωής των ασθενών που πάσχουν από σπάνιες νόσους και των οικογενειών τους.

β. Βάσεις της έκθεσης και μεθοδολογία

Σύμφωνα με την ανακοίνωσή της και τη σύσταση του Συμβουλίου, η Επιτροπή οφείλει να εκπονήσει έκθεση σχετικά με την εφαρμογή της στρατηγικής. Για τη συλλογή πληροφοριών σχετικά με την κατάσταση σε εθνικό επίπεδο, η Επιτροπή απέστειλε ηλεκτρονικό ερωτηματολόγιο στα κράτη μέλη. Δεκαοκτώ χώρες παρείχαν τις πληροφορίες που ζητήθηκαν. Οι απαντήσεις των κρατών μελών, σε συνδυασμό με τις πληροφορίες τις οποίες συγκέντρωσε η κοινή δράση της επιτροπής εμπειρογνομόνων της Ευρωπαϊκής Ένωσης για τις σπάνιες νόσους (EUCERD) και οι οποίες δημοσιεύθηκαν στην έκθεση ανασκόπησης των δραστηριοτήτων για τις σπάνιες νόσους στην Ευρώπη (Report on the State of the Art of Rare

³ ΕΕ L 88 της 4/4/2011, σ. 45-65.

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

⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>

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

Diseases Activities in Europe)⁷, αποτέλεσαν την κύρια πηγή πληροφοριών για την παρούσα έκθεση σχετικά με την εφαρμογή της στρατηγικής.

2. Σχέδια και στρατηγικές στον τομέα των σπάνιων νόσων

α. Δραστηριότητες της Ευρωπαϊκής Επιτροπής

Για τη στήριξη των κρατών μελών στη διαδικασία ανάπτυξης εθνικών σχεδίων και στρατηγικών, η Ευρωπαϊκή Επιτροπή συγχρηματοδότησε το σχέδιο EUROPLAN από το πρόγραμμα της ΕΕ για την υγεία.

Στο σχέδιο, το οποίο υλοποιήθηκε από τον Απρίλιο του 2008 έως τον Μάρτιο του 2011, συμμετείχαν εκπρόσωποι εθνικών υγειονομικών αρχών από 21 κράτη μέλη καθώς και 57 συνδεδεμένοι και συνεργαζόμενοι εταίροι από 34 χώρες. Ένα από τα παραδοτέα του σχεδίου ήταν η έκθεση σχετικά με τους δείκτες για την παρακολούθηση της εφαρμογής και την αξιολόγηση του αντικτύπου ενός εθνικού σχεδίου ή μιας εθνικής στρατηγικής για τις σπάνιες νόσους (Report on indicators for monitoring the implementation and evaluating the impact of National Plan or Strategy for rare diseases), η οποία αποτέλεσε τη βάση για την έκδοση των συστάσεων της EUCERD σχετικά με τους βασικούς δείκτες για τα εθνικά σχέδια/τις εθνικές στρατηγικές για τις σπάνιες νόσους (EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans/Strategies)⁸.

Ορισμένες δραστηριότητες του σχεδίου EUROPLAN, και ειδικότερα εκείνες που αφορούν την παροχή τεχνικής συνδρομής σε κράτη μέλη που αντιμετωπίζουν ιδιαίτερες δυσκολίες στην εκπόνηση του εθνικού σχεδίου ή της εθνικής στρατηγικής τους, καλύπτονται επίσης από ειδική δέσμη εργασιών της κοινής δράσης EUCERD.

Μέσω της συγκεκριμένης δέσμης εργασιών, η Επιτροπή εξακολουθεί να στηρίζει την εκπόνηση εθνικών σχεδίων στις χώρες στις οποίες δεν έχουν ακόμη θεσπιστεί τέτοια σχέδια.

Η κοινή δράση EUCERD καλύπτει χρονικό διάστημα 42 μηνών (Μάρτιος 2012 – Αύγουστος 2015). Στηρίζει τα κράτη μέλη στην ανάπτυξη στρατηγικών καταγράφοντας την παροχή εξειδικευμένων κοινωνικών υπηρεσιών και την ενσωμάτωση των σπάνιων νόσων στις βασικές κοινωνικές πολιτικές και στηρίζοντας την κωδικοποίηση και ταξινόμηση των σπάνιων νόσων. Η κοινή δράση στηρίζει επίσης την έκδοση του OrphaNews Europe⁹ και της ετήσιας έκθεσης ανασκόπησης των δραστηριοτήτων για τις σπάνιες νόσους στην Ευρώπη.

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15

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>

β. Η κατάσταση στα κράτη μέλη

Στόχοι δράσης: Με τη σύσταση του Συμβουλίου τα κράτη μέλη δεσμεύθηκαν να θεσπίσουν σχέδιο ή στρατηγική για την αντιμετώπιση των σπάνιων νόσων το συντομότερο δυνατόν και το αργότερο πριν από το τέλος του 2013.

Το 2009, η επικέντρωση στις σπάνιες νόσους αποτελούσε κάτι σχετικά νέο και καινοτόμο στα περισσότερα κράτη μέλη και λίγα μόνο εξ αυτών είχαν θεσπίσει εθνικά σχέδια. Αυτά ήταν η Βουλγαρία, η Γαλλία, η Ισπανία και η Πορτογαλία.

Έως το πρώτο τρίμηνο του 2014, **16 κράτη μέλη είχαν θεσπίσει εθνικά σχέδια ή στρατηγικές για την αντιμετώπιση των σπάνιων νόσων. Επτά** ακόμη χώρες βρίσκονται σε προχωρημένο στάδιο ανάπτυξης των σχεδίων/στρατηγικών τους.

Κράτη μέλη τα οποία έχουν θεσπίσει εθνικό σχέδιο ή στρατηγική για τις σπάνιες νόσους:
Βέλγιο, Βουλγαρία, Γαλλία, Γερμανία, Ελλάδα, Ηνωμένο Βασίλειο, Ισπανία, Κάτω Χώρες, Κύπρος, Λιθουανία, Ουγγαρία, Πορτογαλία, Ρουμανία, Σλοβακία, Σλοβενία, Τσεχική Δημοκρατία.

Κράτη μέλη τα οποία βρίσκονται σε προχωρημένο στάδιο εκπόνησης εθνικού σχεδίου ή εθνικής στρατηγικής για τις σπάνιες νόσους: Αυστρία, Δανία, Ιρλανδία, Ιταλία, Κροατία, Πολωνία, Φινλανδία.

Υπάρχουν σημαντικές διαφοροποιήσεις μεταξύ των χωρών όσον αφορά το επίπεδο εφαρμογής των σχεδίων τους. Αυτό οφείλεται εν μέρει στο γεγονός ότι αρκετές χώρες, όπως το Ηνωμένο Βασίλειο, η Γερμανία, οι Κάτω Χώρες και το Βέλγιο, ενέκριναν πολύ πρόσφατα τα σχέδια/τις στρατηγικές τους. Μόνο μία χώρα, η Γαλλία, έχει ήδη ολοκληρώσει την εφαρμογή του πρώτου σχεδίου και έχει θεσπίσει δεύτερο εθνικό σχέδιο.

Τα περισσότερα κράτη μέλη δεν διαθέτουν ειδικό προϋπολογισμό για την εφαρμογή των εθνικών σχεδίων. Η χρηματοδότηση παρέχεται συνήθως στο πλαίσιο των γενικών δαπανών για την υγεία. Ωστόσο, οι χώρες διαθέτουν περιστασιακούς προϋπολογισμούς για την υλοποίηση συγκεκριμένων έργων. Ορισμένες χώρες ανέφεραν ότι οι προϋπολογισμοί τους υφίστανται πρόσθετες πιέσεις λόγω της οικονομικής κρίσης.

Παρά τον ολοκληρωμένο χαρακτήρα τους και τη διατομεακή προσέγγιση που εφαρμόζουν, όλα τα σχέδια θεσπίστηκαν σε επίπεδο υπουργείου Υγείας. Στην Τσεχική Δημοκρατία, το σχέδιο εγκρίθηκε επιπλέον από τον πρωθυπουργό.

Το πεδίο εφαρμογής των σχεδίων για τις σπάνιες νόσους διαφέρει μεταξύ των χωρών. Για παράδειγμα, παρότι οι σπάνιες μορφές καρκίνου αντιπροσωπεύουν σημαντικό τμήμα του φάσματος των σπάνιων νόσων, αρκετά σχέδια/στρατηγικές δεν καλύπτουν τη συγκεκριμένη

ομάδα ασθενειών. Αυτό συμβαίνει στη Γερμανία, στη Γαλλία, στο Βέλγιο, στη Δανία και στην Πορτογαλία. Η Δανία δεν θεωρεί τις λοιμώδεις νόσους σπάνιες νόσους.

Δεκατέσσερις χώρες έχουν πραγματοποιήσει ενημερωτικές εκστρατείες ευαισθητοποίησης για τις σπάνιες νόσους. Οι εκστρατείες της Γερμανίας, της Κροατίας, της Κύπρου και της Λετονίας βρίσκονται επί του παρόντος σε στάδιο προετοιμασίας.

Η παρακολούθηση και η αξιολόγηση των εθνικών σχεδίων αποτελούν σημαντικές πτυχές της εν λόγω πρωτοβουλίας, και η ΕΕ συγχρηματοδότησε το σχέδιο EUROPLAN¹⁰ – και ακολούθως την κοινή δράση EUCERD¹¹ – προκειμένου να παράσχει ένα πλαίσιο στήριξης των κρατών μελών στις προσπάθειές τους να αναπτύξουν και να εφαρμόσουν τα εθνικά τους σχέδια.

Άλλες χώρες, οι οποίες έχουν θεσπίσει σχέδια (Γαλλία, Ισπανία, Κροατία, Λιθουανία και Πορτογαλία), βασίζονται τη στρατηγική παρακολούθησης που εφαρμόζουν στους δείκτες του EUROPLAN. Η Βουλγαρία και η Σλοβακία δεν διαθέτουν στρατηγική παρακολούθησης. Στις υπόλοιπες χώρες, οι στρατηγικές παρακολούθησης βρίσκονται σε στάδιο κατάρτισης.

3. Ορισμός, κωδικοποίηση και καταγραφή των σπάνιων νόσων

α. Δραστηριότητες της Ευρωπαϊκής Επιτροπής

Στόχοι δράσης: Ο σαφής ορισμός των σπάνιων νόσων αποτελεί προϋπόθεση για την ανάπτυξη αποτελεσματικών δράσεων στον συγκεκριμένο τομέα. Στο άρθρο 3 της σύστασης του Συμβουλίου, τα κράτη μέλη δεσμεύθηκαν να χρησιμοποιούν, για τις εργασίες πολιτικής σε κοινοτικό επίπεδο, κοινό ορισμό των σπάνιων νόσων, σύμφωνα με τον οποίο σπάνιες είναι οι νόσοι που **δεν προσβάλλουν περισσότερα από 5 άτομα ανά 10.000**. Είναι επίσης σημαντικό να βελτιωθεί ταχέως η κωδικοποίηση των σπάνιων νόσων στα συστήματα υγειονομικής περιθάλψης. Τα κράτη μέλη συμφώνησαν να επιδιώξουν να διασφαλίσουν ότι οι σπάνιες νόσοι κωδικοποιούνται επαρκώς και είναι ανιχνεύσιμες σε όλα τα συστήματα πληροφοριών για την υγεία, καθώς και να συμβάλουν ενεργά στην κατάρτιση ενός εύκολα προσβάσιμου και δυναμικού ευρετηρίου σπάνιων νόσων της ΕΕ, το οποίο θα βασίζεται στο δίκτυο Orphanet¹².

Παραδείγματα της κατάστασης σε διάφορα κράτη μέλη όσον αφορά τον ορισμό των σπάνιων νόσων:

- **Σουηδία:** νόσοι ή διαταραχές οι οποίες προσβάλλουν λιγότερα από 100 άτομα ανά εκατομμύριο και οι οποίες συνεπάγονται υψηλό βαθμό αναπηρίας·
- **Φινλανδία:** νόσοι οι οποίες δεν προσβάλλουν πάνω από 1 άτομο ανά 2.000 και είναι σοβαρές/συνεπάγονται

¹⁰ http://www.europlanproject.eu/newsite_986989/index.html

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

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

αναπηρία:

- **Δανία:** δεν έχει θεσπίσει επίσημο ορισμό της σπάνιας νόσου. Οι δανικές υγειονομικές αρχές τείνουν να ορίζουν τη σπάνια νόσο ως εκείνη που δεν προσβάλλει περισσότερους από 500-1.000 ασθενείς στον πληθυσμό της Δανίας.
- **Εσθονία:** δεν διαθέτει εγκεκριμένο επίσημο ορισμό των σπάνιων νόσων. Ωστόσο, οι ενδιαφερόμενοι δέχονται τον ορισμό της ΕΕ που περιέχεται στον κανονισμό για τα ορφανά φάρμακα.
- **Βέλγιο:** νόσοι που συνεπάγονται κίνδυνο για τη ζωή ή χρόνια αναπηρία, οι οποίες έχουν τόσο χαμηλό επιπολασμό ώστε απαιτούνται ειδικές συνδυασμένες προσπάθειες για την αντιμετώπισή τους. Ενδεικτικά, χαμηλός επιπολασμός σημαίνει ότι από τη νόσο προσβάλλονται λιγότερα από 5 άτομα ανά 10.000 στην Ευρωπαϊκή Ένωση.

β. Δραστηριότητες των κρατών μελών

Τα κράτη μέλη που έχουν θεσπίσει σχέδια ή στρατηγικές συμμορφώνονται με τον ορισμό της ΕΕ για την πολιτική σε επίπεδο ΕΕ. Εκείνα που δεν έχουν θεσπίσει σχέδια συνήθως δεν διαθέτουν επίσημο ορισμό της σπάνιας νόσου.

Επί του παρόντος, **όλα τα κράτη μέλη χρησιμοποιούν τα συστήματα της Διεθνούς Ταξινόμησης των Νόσων (ICD), 9η ή 10η έκδοση**, από τα οποία απουσιάζουν οι περισσότερες σπάνιες νόσοι. Πρόσφατα, ορισμένα κράτη μέλη αποφάσισαν να ορίσουν κωδικούς ORPHA (σύστημα κωδικοποίησης των σπάνιων νόσων που ανέπτυξε η βάση δεδομένων Orphanet) στα συστήματα στατιστικών τους για την υγεία, παράλληλα με την ονοματολογία της ICD ή ως πολιτικό σχέδιο. Η κοινή δράση EUCERD συνεισφέρει πληροφορίες στο σχέδιο του ΠΟΥ για την 11η έκδοση της ICD, ώστε να διασφαλιστεί η ένταξη των σπάνιων νόσων σε διεθνείς ονοματολογίες.

Για τη συλλογή και διάθεση πληροφοριών σχετικά με τις σπάνιες νόσους, η Επιτροπή στηρίζει την **κοινή δράση Orphanet**¹³ μέσω του προγράμματος της ΕΕ για την υγεία, με τη συμμετοχή όλων των κρατών μελών, είτε ως συνδεδεμένων ή ως συνεργαζόμενων εταίρων. Η Orphanet είναι μια σχεσιακή βάση δεδομένων διαθέσιμη σε επτά γλώσσες, στόχος της οποίας είναι η διασύνδεση πληροφοριών για περισσότερες από 6.000 νόσους, με δυνατότητα πολλαπλών ερωτήσεων. Κάθε χώρα διαθέτει επίσης τη δική της σελίδα εισόδου στην εθνική γλώσσα της.

4. Έρευνα για τις σπάνιες νόσους

α. Δραστηριότητες της Ευρωπαϊκής Επιτροπής

Στόχοι δράσης: στο σημείο 5.12 της ανακοίνωσης και στο άρθρο 3 της σύστασης του Συμβουλίου, τα κράτη μέλη και η Επιτροπή καλούνται να επιδιώξουν τη βελτίωση του συντονισμού των κοινοτικών, εθνικών και περιφερειακών προγραμμάτων για την έρευνα στον τομέα των σπάνιων νόσων. Η ΕΕ χρηματοδότησε σχεδόν **120 συνεργατικά ερευνητικά σχέδια** σχετικά με σπάνιες νόσους μέσω του **έβδομου προγράμματος πλαισίου για την**

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

καινοτομία και την τεχνολογική ανάπτυξη (ΠΠ7)¹⁴. Με συνολικό προϋπολογισμό άνω των **620 εκατομμυρίων ευρώ**, τα εν λόγω σχέδια εκτείνονται σε αρκετούς τομείς νόσων, όπως η νευρολογία, η ανοσολογία, ο καρκίνος, η πνευμονολογία και η δερματολογία¹⁵. Μέσω των δραστηριοτήτων της στον τομέα της πολιτικής για την έρευνα, η Ευρωπαϊκή Επιτροπή διαδραμάτισε επίσης καθοριστικό ρόλο για τη δρομολόγηση πρωτοβουλιών με στόχο τον καλύτερο συντονισμό της έρευνας σε ευρωπαϊκό και διεθνές επίπεδο.

Παραδείγματα εθνικών προγραμμάτων για την έρευνα στον τομέα των σπάνιων νόσων

Στη **Γερμανία**, τον Σεπτέμβριο του 2010, δημοσιεύθηκε νέα πρόσκληση υποβολής προτάσεων για την ενδεχόμενη επέκταση των 10 δικτύων που ξεκίνησαν το 2008 και τη δημιουργία νέων δικτύων. Μετά την αξιολόγηση 39 προτάσεων από επιτροπή αξιολόγησης απαρτιζόμενη από διεθνείς εμπειρογνώμονες σε σπάνιες νόσους, το Ομοσπονδιακό Υπουργείο Παιδείας και Έρευνας επέλεξε 12 δίκτυα προς χρηματοδότηση, αρχής γενομένης από το 2012, με ποσό άνω των 21 εκατομμυρίων ευρώ για διάστημα τριών ετών. Πρόσθετη χρηματοδότηση της έρευνας στον τομέα των σπάνιων νόσων βρίσκεται σε εξέλιξη στο πλαίσιο άλλων πρωτοβουλιών χρηματοδότησης, όπως το Εθνικό Ερευνητικό Κέντρο Γονιδιώματος (NGFN), οι Καινοτόμες Θεραπείες, η Αναγεννητική Ιατρική, η Μοριακή Διάγνωση, οι Κλινικές Μελέτες και άλλες, οι οποίες αντιπροσωπεύουν περίπου 20 εκατομμύρια ευρώ ετησίως.

Στη **Γαλλία**, τις προτάσεις για ερευνητικά σχέδια συντονίζουν η γαλλική Εθνική Υπηρεσία Έρευνας (βασική έρευνα) ή το υπουργείο Υγείας (κλινική έρευνα) ή και οι δύο φορείς (μεταγραφική έρευνα). Σε εξέλιξη βρίσκονται επίσης προσκλήσεις υποβολής προτάσεων σχεδίων στις κοινωνικές επιστήμες. Κεφάλαια για την έρευνα παρέχονται επίσης από ενώσεις ασθενών. Η βασική, η κλινική και η μεταγραφική έρευνα υποστηρίζονται συνεχώς σε όλα τα επίπεδα χωρίς κάποια συγκεκριμένη σπάνια νόσος να αποτελεί εθνική προτεραιότητα. Ποσό 51 εκατομμυρίων ευρώ διατέθηκε για έρευνα κατά τη διάρκεια του δεύτερου εθνικού σχεδίου για την περίοδο 2011-2014.

Στην **Κροατία** δεν υπάρχουν αναλυτικά δεδομένα σχετικά με τα κεφάλαια που διατίθενται για την έρευνα στον τομέα των σπάνιων νόσων. Εκτιμάται ότι περίπου 4% των υφιστάμενων σχεδίων έρευνας στην Κροατία ενδέχεται να αφορούν σπάνιες νόσους.

Η στρατηγική της ΕΕ όσον αφορά τη χρηματοδότηση της έρευνας στον τομέα των σπάνιων νόσων επικεντρώνεται στην κατανόηση των υποκείμενων αιτίων των εν λόγω νόσων καθώς και στη διάγνωση, την πρόληψη και τη θεραπεία. Η στρατηγική υλοποιήθηκε μέσω προσκλήσεων υποβολής προτάσεων στον τομέα της υγείας στο πλαίσιο του ΠΠ7 το 2012 και το 2013, στις οποίες καλύφθηκαν αρκετά θέματα που αφορούσαν σπάνιες νόσους¹⁶. Η χρηματοδοτούμενη από την ΕΕ συνεργατική έρευνα συγκεντρώνει διεπιστημονικές ομάδες, οι οποίες εκπροσωπούν πανεπιστήμια, ερευνητικές οργανώσεις, ΜΜΕ, οργανώσεις του κλάδου και οργανώσεις ασθενών από ολόκληρη την Ευρώπη και πέραν αυτής. Η συνεργατική έρευνα

¹⁴ Ο αριθμός αυτός αφορά έρευνα η οποία χρηματοδοτήθηκε στο πλαίσιο του θέματος «Υγεία» του προγράμματος συνεργασίας ΠΠ7 (2007-2013).

¹⁵ Πρόσφατη δημοσίευση, η οποία αναφέρεται στη χρηματοδότηση της ΕΕ για την έρευνα στον τομέα των σπάνιων νόσων, διατίθεται στη διεύθυνση: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf

¹⁶ Τα σχετικά με τις σπάνιες νόσους θέματα στις προσκλήσεις υποβολής προτάσεων στον τομέα της υγείας στο πλαίσιο του ΠΠ7 το 2012 και το 2013 ήταν τα ακόλουθα: *Στήριξη της διεθνούς έρευνας στον τομέα των σπάνιων νόσων· Κλινική χρησιμότητα ομικών τεχνολογιών για καλύτερη διάγνωση σπάνιων νόσων· Βάσεις δεδομένων, βιοτράπεζες και κλινικό κέντρο βιο-πληροφορικής για σπάνιες νόσους· Προκλινική και κλινική ανάπτυξη ορφανών φαρμάκων· Δοκιμές παρατήρησης σε σπάνιες νόσους· Βέλτιστη πρακτική και ανταλλαγή γνώσεων στην κλινική διαχείριση σπάνιων νόσων (2012) και Ανάπτυξη τεχνολογιών απεικόνισης για θεραπευτικές παρεμβάσεις σε σπάνιες νόσους· Νέες μεθοδολογίες για κλινικές δοκιμές για μικρές πληθυσμιακές ομάδες (2013).*

σε ευρωπαϊκό και διεθνές επίπεδο είναι ιδιαίτερα σημαντική σε έναν τομέα όπως οι σπάνιες νόσοι, ο οποίος χαρακτηρίζεται από μικρό πληθυσμό ασθενών και λιγοστούς πόρους. Η ΕΕ έχει χρηματοδοτήσει επίσης περισσότερες από 100 ατομικές υποτροφίες, επιχορηγήσεις και δίκτυα κατάρτισης στον συγκεκριμένο τομέα¹⁷.

Στόχος του χρηματοδοτούμενου από την ΕΕ σχεδίου του ERA-NET με τίτλο **E-RARE-2**¹⁸ είναι η ανάπτυξη και η ενίσχυση του συντονισμού εθνικών και περιφερειακών προγραμμάτων έρευνας. Μια από τις κύριες δραστηριότητες είναι η προκήρυξη κοινών διεθνικών προσκλήσεων υποβολής προτάσεων. Οι προσκλήσεις αυτές αφορούσαν τη χρηματοδότηση οργανισμών από 13 κράτη μέλη της ΕΕ¹⁹ καθώς και από την Τουρκία, το Ισραήλ, την Ελβετία και τον Καναδά. Μαζί με τον προκάτοχό του, το E-RARE-2 έχει χρηματοδοτήσει περισσότερα από 60 ερευνητικά σχέδια.

Σε συνεργασία με τους εθνικούς και διεθνείς εταίρους της, η Ευρωπαϊκή Επιτροπή ηγήθηκε της δρομολόγησης της **Διεθνούς Σύμπραξης για την έρευνα στον τομέα των σπάνιων νόσων (IRDiRC)**²⁰ στις αρχές του 2011. Βασικός στόχος της είναι να αναπτυχθούν, έως το 2020, 200 νέες θεραπείες για σπάνιες νόσους, καθώς και μέσα για τη διάγνωση των περισσότερων εξ αυτών, μέσω της ενθάρρυνσης, της βελτίωσης του συντονισμού και της μεγιστοποίησης των αποτελεσμάτων της έρευνας στον τομέα των σπάνιων νόσων σε παγκόσμιο επίπεδο. Στα τέλη του 2013, η IRDiRC είχε περισσότερες από 35 οργανώσεις μέλη, από τέσσερις ηπείρους, προσηλωμένες στη συνεργασία τους για την επίτευξη των στόχων της πρωτοβουλίας.

Η ισχυρή δέσμευση της ΕΕ απέναντι στην έρευνα στον τομέα των σπάνιων νόσων και στη IRDiRC πρόκειται να συνεχιστεί μέσω του «Ορίζοντα 2020», του προγράμματος πλαισίου της ΕΕ για τη χρηματοδότηση της έρευνας και της καινοτομίας για την περίοδο 2014-2020. Κατά την επόμενη επταετία, η ΕΕ θα συνεχίσει να χρηματοδοτεί την έρευνα στον τομέα των σπάνιων νόσων προς όφελος των ασθενών στην Ευρώπη και ανά τον κόσμο.

Τα μητρώα και οι βάσεις δεδομένων ασθενών αποτελούν σημαντικά εργαλεία για την εξυπηρέτηση της έρευνας στον τομέα των σπάνιων νόσων και για τη βελτίωση της περίθαλψης των ασθενών και του σχεδιασμού της υγειονομικής περίθαλψης. Συμβάλλουν στη συγκέντρωση δεδομένων για την επίτευξη δείγματος επαρκούς μεγέθους για επιδημιολογική ή/και κλινική έρευνα. Είναι επίσης ζωτικής σημασίας για την αξιολόγηση της εφικτότητας κλινικών δοκιμών, τη διευκόλυνση του σχεδιασμού κατάλληλων δοκιμών και τη στήριξη της συμμετοχής ασθενών. Μπορούν επίσης να χρησιμοποιηθούν για τη μέτρηση της ποιότητας, της ασφάλειας, της αποτελεσματικότητας και της αποδοτικότητας μιας θεραπείας.

¹⁷ Οι εν λόγω δραστηριότητες χρηματοδοτήθηκαν μέσω των προγραμμάτων του ΠΠ7 Άνθρωποι (Δράσεις Μαρία Κιουρί) και Ιδέες (Ευρωπαϊκό Συμβούλιο Έρευνας). Περισσότερες πληροφορίες διατίθενται στη διεύθυνση: <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> και στη διεύθυνση: <http://erc.europa.eu>

¹⁸ Περισσότερες πληροφορίες διατίθενται στον ιστότοπο του E-RARE-2: <http://www.e-rare.eu>

¹⁹ Αυστρία, Βέλγιο, Γαλλία, Γερμανία, Ελλάδα, Ισπανία, Ιταλία, Κάτω Χώρες, Λετονία, Ουγγαρία, Πολωνία, Πορτογαλία και Ρουμανία.

²⁰ Περισσότερες πληροφορίες διατίθενται στον ιστότοπο της IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

Η Orphanet έχει δημοσιεύσει επισκόπηση των ζητημάτων που σχετίζονται με τη δημιουργία, τη διαχείριση και τη χρηματοδότηση ακαδημαϊκών μητρώων²¹.

Τον Ιανουάριο του 2014 υπήρχαν **588 μητρώα σπάνιων νόσων** κατανεμημένα ως ακολούθως: 62 ευρωπαϊκά, 35 παγκόσμια, 423 εθνικά, 65 περιφερειακά και 3 μη προσδιορισμένα. Τα περισσότερα μητρώα δημιουργούνται σε δημόσια και ακαδημαϊκά ιδρύματα. Φαρμακευτικές εταιρείες ή εταιρείες βιοτεχνολογίας διαχειρίζονται μικρό αριθμό εξ αυτών, ενώ ορισμένα βρίσκονται υπό τη διαχείριση οργανώσεων ασθενών. Η απουσία διαλειτουργικότητας μεταξύ των μητρώων σπάνιων νόσων περιορίζει σημαντικά τις δυνατότητές τους.

Για τον λόγο αυτό, το Κοινό Κέντρο Ερευνών της Ευρωπαϊκής Επιτροπής αναπτύσσει επί του παρόντος μια **ευρωπαϊκή πλατφόρμα καταχώρισης για τις σπάνιες νόσους**. Κύριοι στόχοι της πλατφόρμας είναι η παροχή κεντρικού σημείου πρόσβασης για όλους τους ενδιαφερομένους σε πληροφορίες σχετικά με μητρώα ασθενών που πάσχουν από σπάνιες νόσους, η στήριξη νέων και υφιστάμενων μητρώων με σκοπό να καταστούν διαλειτουργικά, η παροχή εργαλείων ΤΠ για τη διατήρηση της συλλογής δεδομένων, και η φιλοξενία δραστηριοτήτων των δικτύων επιτήρησης.

β. Δραστηριότητες των κρατών μελών

Ορισμένες χώρες διαθέτουν ειδικά προγράμματα χρηματοδότησης για την έρευνα στον τομέα των σπάνιων νόσων. Μεταξύ των χωρών που έχουν θεσπίσει ειδικά προγράμματα/προσκήσεις υποβολής προτάσεων για τη χρηματοδότηση της έρευνας στον τομέα των σπάνιων νόσων, τα οποία είτε είναι σε εξέλιξη ή έχουν ολοκληρωθεί, συγκαταλέγονται: η Αυστρία, η Γαλλία, η Γερμανία, το Ηνωμένο Βασίλειο, η Ιταλία, η Ισπανία, οι Κάτω Χώρες, η Ουγγαρία και η Πορτογαλία.

Πολλές άλλες χώρες στηρίζουν σχέδια σχετικά με τις σπάνιες νόσους μέσω γενικευμένων προγραμμάτων χρηματοδότησης της έρευνας. Ορισμένες χώρες (όπως η Γαλλία, η Γερμανία, η Ιταλία, η Ισπανία και οι Κάτω Χώρες) έχουν ή είχαν θεσπίσει ειδικές πρωτοβουλίες και κίνητρα για την προώθηση της E&A στον τομέα των ορφανών φαρμάκων και άλλων καινοτόμων θεραπειών σε εθνικό επίπεδο.

5. Κέντρα εμπειρογνωμοσύνης και ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς για τις σπάνιες νόσους

α. Δραστηριότητες της Ευρωπαϊκής Επιτροπής

Η οδηγία 2011/24/ΕΕ περί εφαρμογής των δικαιωμάτων των ασθενών στο πλαίσιο της διασυνοριακής υγειονομικής περίθαλψης (2011)²² καθορίζει τους κανόνες που αφορούν τα δικαιώματα πρόσβασης των ασθενών σε ασφαλή και καλής ποιότητας διασυνοριακή θεραπεία και τους κανόνες σχετικά με την επιστροφή δαπανών. Η οδηγία παρέχει μια

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

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

σταθερή βάση για την ενίσχυση της συνεργασίας μεταξύ εθνικών υγειονομικών αρχών. Ορισμένες διατάξεις αφορούν τις σπάνιες νόσους. Το άρθρο 12 προβλέπει ενισχυμένη συνεργασία των κρατών μελών, συμπεριλαμβανομένων των κριτηρίων και των προϋποθέσεων για τα **ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς** και για τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης.

Στόχος της οδηγίας είναι ο εντοπισμός ήδη υφιστάμενων κέντρων εμπειρογνωμοσύνης και η ενθάρρυνση της εθελοντικής συμμετοχής παρόχων υγειονομικής περίθαλψης στα μελλοντικά ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς. Στις 10 Μαρτίου 2014 η Επιτροπή ενέκρινε κατάλογο κριτηρίων και προϋποθέσεων που πρέπει να πληρούν αντιστοίχως τα ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς και οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης που επιθυμούν να γίνουν μέλη ευρωπαϊκού δικτύου αναφοράς^{23,24}.

Πριν από την έκδοση της οδηγίας 2011/24/ΕΕ, η Επιτροπή στήριξε **10 ειδικά πιλοτικά ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς για σπάνιες νόσους** μέσω του προγράμματος της ΕΕ για την υγεία. Η πείρα που αποκτήθηκε από τα σχέδια αυτά συνέβαλε στον σχεδιασμό του νομικού πλαισίου και θα συνδράμει στα μελλοντικά ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς.

Κατάλογος πιλοτικών ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς για σπάνιες νόσους

- **Dyscerne**: European Network of Centres of Reference for Dysmorphology (Ευρωπαϊκό δίκτυο κέντρων αναφοράς για τη δυσμορφολογία)
- **ECORN CF**: European Centres of Reference Network for Cystic Fibrosis (Ευρωπαϊκό δίκτυο κέντρων αναφοράς για την ινοκυστική νόσο)
- **PAAIR**: Patient Associations and Alpha1 International Registry (Μητρώο ενώσεων ασθενών και διεθνές μητρώο α-1)
- **EPNET** European Porphyrria Network (Ευρωπαϊκό δίκτυο για την πορφυρία)
- **EN-RBD** European Network of Rare Bleeding Disorders, Paediatric Hodgkins Lymphoma Network (Ευρωπαϊκό δίκτυο σπάνιων αιμορραγικών νόσων, δίκτυο παιδιατρικού λεμφώματος Hodgkin)
- **NEUROPED**: European Network of Reference for Rare Paediatric Neurological Diseases (Ευρωπαϊκό δίκτυο αναφοράς σπάνιων παιδιατρικών νευρολογικών νόσων)
- **EURO HISTIO NET**: Δίκτυο αναφοράς για την ιστοκύττωση από κύτταρα Langerhans και συναφές σύνδρομο στην ΕΕ
- **TAG**: Together Against Genodermatoses (Μαζί κατά των γονοδερματώσεων)
- **CARE NMD**: Διάδοση και εφαρμογή των προτύπων περίθαλψης της μυϊκής δυστροφίας Duchene στην Ευρώπη

²³EE L 147 της 17.5.2014, σ. 71-78.

²⁴EE L 147 της 17.5.2014, σ. 79-87.

β. Δραστηριότητες των κρατών μελών

Τα κράτη μέλη έχουν υιοθετήσει πολύ διαφορετικές προσεγγίσεις όσον αφορά την οργάνωση των κέντρων εμπειρογνωμοσύνης στο πλαίσιο των συστημάτων υγειονομικής περίθαλψης. Ορισμένες χώρες έχουν ορίσει επίσημα κέντρα εμπειρογνωμοσύνης για σπάνιες νόσους: πρόκειται για τη Γαλλία, τη Δανία, το Ηνωμένο Βασίλειο και την Ισπανία. Η Ιταλία έχει ορίσει σε περιφερειακό επίπεδο κέντρα εμπειρογνωμοσύνης για σπάνιες νόσους.

Τα κριτήρια καθορισμού των κέντρων εμπειρογνωμοσύνης διαφέρουν από χώρα σε χώρα, ενίοτε ακόμη και μεταξύ περιφερειών της ίδιας χώρας, παρότι τα κριτήρια αυτά συχνά συνάδουν με τις συστάσεις της EUCERD σχετικά με τα κριτήρια ποιότητας για τα κέντρα εμπειρογνωμοσύνης για σπάνιες νόσους στα κράτη μέλη²⁵.

Ορισμένες χώρες διαθέτουν κέντρα εμπειρογνωμοσύνης για σπάνιες νόσους τα οποία, παρότι δεν έχουν οριστεί επισήμως, αναγνωρίζονται από τις αρχές σε διαφορετικούς βαθμούς: πρόκειται για την Αυστρία, το Βέλγιο, τη Γερμανία, την Ελλάδα, την Ιρλανδία, τις Κάτω Χώρες, την Κροατία, την Κύπρο, την Ουγγαρία, τη Σλοβενία, τη Σουηδία και την Τσεχική Δημοκρατία.

Ορισμένες χώρες διαθέτουν κέντρα εμπειρογνωμοσύνης για σπάνιες νόσους τα οποία αναγνωρίζονται μόνον λόγω της φήμης τους, και τα οποία ενίοτε αυτοχαρακτηρίζονται ως κέντρα εμπειρογνωμοσύνης: πρόκειται για τη Βουλγαρία, την Εσθονία, τη Λετονία, τη Λιθουανία, την Πορτογαλία, την Πολωνία, τη Ρουμανία, τη Σλοβακική Δημοκρατία και τη Φινλανδία.

6. Συγκέντρωση της εμπειρογνωμοσύνης για τις σπάνιες νόσους σε ευρωπαϊκό επίπεδο

Στόχοι δράσης: στην ενότητα V της σύστασης του Συμβουλίου, τα κράτη μέλη καλούνται να συγκεντρώσουν την εθνική εμπειρογνωμοσύνη για τις σπάνιες νόσους και να υποστηρίξουν την ομαδοποίησή της.

Τα περισσότερα κράτη μέλη στηρίζουν την ομαδοποίηση της εμπειρογνωμοσύνης με ευρωπαϊκούς ομολόγους τους, με σκοπό να προωθηθεί η ανταλλαγή βέλτιστων πρακτικών για τα διαγνωστικά εργαλεία, την ιατρική περίθαλψη, την εκπαίδευση και την κοινωνική φροντίδα στον τομέα των σπάνιων νόσων. Αρκετά εξ αυτών οργανώνουν εκπαίδευση και κατάρτιση για τους επαγγελματίες του τομέα της υγείας ώστε να γνωρίζουν την ύπαρξη των διαθέσιμων πόρων.

Για τη στήριξη της διαδικασίας αυτής, η Επιτροπή συγχρηματοδότησε πρόσφατα το **σχέδιο βέλτιστων πρακτικών για τις σπάνιες νόσους**²⁶. Πρόκειται για τετραετές σχέδιο (Ιανουάριος 2013-Δεκέμβριος 2016), το οποίο συγχρηματοδοτείται από το έβδομο πρόγραμμα πλαίσιο για την καινοτομία και την τεχνολογική ανάπτυξη (ΠΠ7). Στους κύριους στόχους του σχεδίου συγκαταλέγονται: η κατάρτιση προτύπων και διαφανών αξιόπιστων

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

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>

διαδικασιών για την ανάπτυξη και την αξιολόγηση κατευθυντήριων γραμμών κλινικής πρακτικής για σπάνιες νόσους και η επίτευξη συναίνεσης για μια καινοτόμο μεθοδολογία.

7. Ενίσχυση του ρόλου των οργανώσεων ασθενών

α. Δραστηριότητες της Ευρωπαϊκής Επιτροπής

Στόχοι δράσης: βάσει του άρθρου 6 της σύστασης του Συμβουλίου, τα κράτη μέλη καλούνται να ζητούν τη γνώμη των οργανώσεων ασθενών σχετικά με τις πολιτικές στον τομέα των σπάνιων νόσων και να προωθούν τις δραστηριότητες των εν λόγω οργανώσεων.

Η συμμετοχή των οργανώσεων ασθενών σε όλες τις πτυχές της ανάπτυξης της πολιτικής για τις σπάνιες νόσους είναι πολύ σημαντική για τον προσδιορισμό των αναγκών των ασθενών. Η Επιτροπή στηρίζει την προσέγγιση αυτή σε επίπεδο ΕΕ εμπλέκοντας κεντρικές ευρωπαϊκές οργανώσεις ασθενών σε διάφορες δράσεις, όπως σε ομάδες και επιτροπές εμπειρογνομόνων.

Η Επιτροπή παρέχει επίσης επιχορηγήσεις λειτουργίας σε οργανώσεις ασθενών μέσω του προγράμματος της ΕΕ για την υγεία.

β. Δραστηριότητες των κρατών μελών

Στην Ευρώπη δημιουργούνται ολοένα και περισσότερες εθνικές συμμαχίες οργανώσεων ασθενών που πάσχουν από σπάνιες νόσους. Σύμφωνα με την Orphanet, στο τέλος του 2013 υπήρχαν **2.512 ειδικές οργανώσεις ασθενών που πάσχουν από σπάνιες νόσους**, συμπεριλαμβανομένων 2.161 εθνικών, 213 περιφερειακών, 72 ευρωπαϊκών και 61 διεθνών οργανώσεων.

Όλα τα κράτη μέλη που απάντησαν στο ερωτηματολόγιο συμμετέχουν σε ενεργό διάλογο με τις οργανώσεις ασθενών που πάσχουν από σπάνιες νόσους, κυρίως ζητώντας τη γνώμη των ασθενών και των εκπροσώπων τους σχετικά με τις πολιτικές στον τομέα των σπάνιων νόσων.

8. Διακυβέρνηση και ευρωπαϊκός συντονισμός

Στόχοι δράσης: στο σημείο 7 της ανακοίνωσης προβλέπεται ότι η Επιτροπή πρέπει να επικουρείται από μία συμβουλευτική επιτροπή για τις σπάνιες νόσους.

Η εν λόγω επιτροπή συστάθηκε με την απόφαση της Επιτροπής, της 30ής Νοεμβρίου 2009, για τη συγκρότηση επιτροπής εμπειρογνομόνων της Ευρωπαϊκής Ένωσης για τις σπάνιες νόσους (2009/872/EC)²⁷. Το έργο της επιτροπής είχε ως αποτέλεσμα την έγκριση πέντε σειρών συστάσεων και μίας γνωμοδότησης παράλληλα με τη δημοσίευση διμηνιαίου ενημερωτικού δελτίου και ετήσιας έκθεσης ανασκόπησης των δραστηριοτήτων για τις σπάνιες νόσους στην Ευρώπη, στην οποία περιγράφονται οι δραστηριότητες σε επίπεδο κρατών μελών, σε επίπεδο ΕΕ και σε παγκόσμιο επίπεδο.

Την επιτροπή αντικατέστησε πρόσφατα η ομάδα εμπειρογνομόνων της Επιτροπής για τις σπάνιες νόσους²⁸ σύμφωνα με τις διατάξεις του πλαισίου για τις ομάδες εμπειρογνομόνων της Επιτροπής: οριζόντιοι κανόνες και δημόσιο μητρώο²⁹.

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

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_el.pdf

Η ομάδα εμπειρογνομόνων απαρτίζεται από εκπροσώπους των κρατών μελών καθώς και εκπροσώπους οργανώσεων ασθενών, ευρωπαϊκών ενώσεων παραγωγών προϊόντων ή παρόχων υπηρεσιών, ευρωπαϊκών επαγγελματικών ενώσεων ή επιστημονικών εταιρειών, και μεμονωμένους εμπειρογνώμονες. Κύριο καθήκον της ομάδας εμπειρογνομόνων είναι η παροχή συμβουλών στην Επιτροπή όσον αφορά την υλοποίηση των δράσεων της Ένωσης σχετικά με σπάνιες νόσους, συμπεριλαμβανομένης της εκπόνησης νομικών πράξεων, εγγράφων πολιτικής, κατευθυντήριων γραμμών και συστάσεων.

9. Δράσεις για την αύξηση της ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης υψηλής ποιότητας για σπάνιες νόσους

α. Κανονισμός για τα ορφανά φάρμακα

Ως απόκριση σε ένα πρόβλημα δημόσιας υγείας και με σκοπό την τόνωση της έρευνας και ανάπτυξης ορφανών φαρμάκων, η ΕΕ εξέδωσε τον κανονισμό για τα ορφανά φάρμακα, σκοπός του οποίου είναι η παροχή κινήτρων για την ανάπτυξη ορφανών φαρμάκων. Ο κανονισμός (ΕΚ) αριθ. 141/2000³⁰ του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου θεσπίζει μια κεντρική διαδικασία για τον χαρακτηρισμό ορφανών φαρμάκων καθώς και κίνητρα για την έρευνα, τη θέση σε κυκλοφορία και την ανάπτυξη φαρμάκων για σπάνιες νόσους.

Τον Ιανουάριο του 2014 η Ευρωπαϊκή Επιτροπή **είχε εγκρίνει** περισσότερα από **90 ορφανά φάρμακα**. Εξίσου σημαντικό είναι το γεγονός ότι η Ευρωπαϊκή Επιτροπή χαρακτήρισε περισσότερα από 1.000 προϊόντα ως ορφανά φάρμακα³¹. Οι υποστηρικτές που αναπτύσσουν τα συγκεκριμένα προϊόντα επωφελούνται κινήτρων, όπως η συνδρομή στην κατάρτιση πρωτοκόλλων. Η συνδρομή αυτή αναμένεται να διευκολύνει την ανάπτυξη και τη χορήγηση άδειας σε καινοτόμα φάρμακα προς όφελος των ασθενών.

Τα τελευταία έτη, ο αριθμός των χαρακτηρισμών αυξήθηκε, ενώ ο αριθμός των αδειών παρέμεινε σταθερός (7 άδειες το 2013 έναντι 10 αδειών το 2012).

β. Διευκόλυνση της πρόσβασης σε ορφανά φάρμακα

Παρά τα κίνητρα αυτά, τα ορφανά φάρμακα στα οποία έχει χορηγηθεί άδεια δεν είναι διαθέσιμα σε όλα τα κράτη μέλη της ΕΕ και η πρόσβαση των ασθενών σε αυτά δεν είναι όμοια σε όλα τα κράτη μέλη της ΕΕ. Επιπλέον, έχουν παρατηρηθεί σημαντικές καθυστερήσεις στη διαθεσιμότητα. Για τον λόγο αυτό, τα κράτη μέλη και η Επιτροπή δρομολόγησαν ένα σχέδιο για τον συντονισμό των επενδύσεων στην αξιολόγηση νέων φαρμάκων και στην ανταλλαγή πληροφοριών και γνώσεων³².

Παρότι οι αποφάσεις σχετικά με την τιμολόγηση και την επιστροφή δαπανών υπάγονται στην αποκλειστική αρμοδιότητα των κρατών μελών, τα τελευταία αντιμετωπίζουν σημαντικές και

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

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

κοινές προκλήσεις για την παροχή οικονομικά προσιτής και βιώσιμης πρόσβασης σε πολύτιμα φάρμακα για ασθενείς με προφανείς ιατρικές ανάγκες που δεν έχουν ακόμη καλυφθεί. Η αντιμετώπιση των προκλήσεων αυτών μπορεί να αποτελεί μεγαλύτερο πρόβλημα όταν αφορούν περιορισμένο αριθμό ασθενών και οι διαθέσιμες θεραπείες για την κάλυψη των ανικανοποίητων ιατρικών αναγκών είναι σπάνιες και ακριβές, όπως συμβαίνει συχνά στην περίπτωση των σπάνιων νόσων και των ορφανών φαρμάκων.

Ομάδα εργασίας «Μηχανισμός συντονισμένης πρόσβασης σε ορφανά φάρμακα» στο πλαίσιο της διαδικασίας σχετικά με την εταιρική ευθύνη στον φαρμακευτικό κλάδο

Κύριος στόχος της ομάδας εργασίας³³ ήταν η αναζήτηση τρόπου παροχής «πραγματικής πρόσβασης» σε ορφανά φάρμακα για ασθενείς που πάσχουν από σπάνιες νόσους. Η κύρια σύσταση που διατύπωσε η ομάδα αφορούσε την ανάπτυξη, σε εθελοντική βάση, ενός συντονισμένου μηχανισμού μεταξύ κρατών μελών και υποστηρικτών για την αξιολόγηση της αξίας ενός ορφανού φαρμάκου, με βάση ένα διαφανές πλαίσιο αξίας, προκειμένου να στηριχθεί η ανταλλαγή πληροφοριών με στόχο τη λήψη ενημερωμένων αποφάσεων σε επίπεδο κρατών μελών σχετικά με την τιμολόγηση και την επιστροφή δαπανών. Αυτό αναμένεται να οδηγήσει σε πιο ορθολογικές τιμές για τους πληρωτές, πιο προβλέψιμες συνθήκες αγοράς για τον κλάδο και πιο ισότιμη πρόσβαση για τους ασθενείς.³⁴

γ. Προσυμπτωματικός πληθυσμιακός έλεγχος για σπάνιες νόσους

Στόχοι δράσης: Στο σημείο 5 της ανακοίνωσης, η Επιτροπή δεσμεύθηκε να **αξιολογήσει τις ισχύουσες στρατηγικές προσυμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου** (συμπεριλαμβανομένου του νεογνικού προσυμπτωματικού ελέγχου) για σπάνιες νόσους.

Η Επιτροπή ανέθεσε την εκπόνηση έκθεσης σχετικά με τις πρακτικές νεογνικού προσυμπτωματικού ελέγχου για σπάνιες διαταραχές που εφαρμόζονται σε όλα τα κράτη μέλη της ΕΕ, συμπεριλαμβανομένου του αριθμού των κέντρων όπου εφαρμόζονται, του εκτιμώμενου αριθμού νεογνών που υποβάλλονται σε έλεγχο και του αριθμού των διαταραχών που περιλαμβάνονται στον νεογνικό προσυμπτωματικό έλεγχο καθώς και των λόγων για την επιλογή των συγκεκριμένων διαταραχών³⁵. Τα περισσότερα κράτη μέλη που καλύπτει η έκθεση διαθέτουν έναν φορέα που εποπτεύει τον νεογνικό προσυμπτωματικό έλεγχο. Το **πλήθος των νόσων για τις οποίες διενεργείται ο έλεγχος ποικίλλει σημαντικά μεταξύ των κρατών μελών, από μία στη Φινλανδία έως 29 στην Αυστρία.**

Βάσει της εν λόγω έκθεσης, η επιτροπή εμπειρογνομόνων της ΕΕ για τις σπάνιες νόσους εξέδωσε γνωμοδότηση σχετικά με τα δυνητικά πεδία ευρωπαϊκής συνεργασίας στον τομέα του νεογνικού προσυμπτωματικού ελέγχου³⁶.

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

³⁴ Μετά την ολοκλήρωση των εργασιών της ομάδας το 2013, ορισμένα μέλη της ομάδας εργασίας συνέχισαν τις συζητήσεις σχετικά με την πρωτοβουλία της επιτροπής αξιολόγησης φαρμάκων (Medicines Evaluation Committee, MEDEV, άτυπη ομάδα εμπειρογνομόνων από ιδρύματα υποχρεωτικής ασφάλισης υγείας στην Ευρώπη) με σκοπό την εφαρμογή στην πράξη των συμπερασμάτων της ομάδας και την ανάπτυξη πιλοτικών σχεδίων.

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

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

10. Παγκόσμια διάσταση της πολιτικής για τις σπάνιες νόσους

Στόχοι δράσης: Στόχος της ανακοίνωσης είναι η **ανάπτυξη της συνεργασίας στον τομέα των σπάνιων νόσων σε διεθνές επίπεδο** με όλες τις ενδιαφερόμενες χώρες και σε στενή συνεργασία με τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας.

Η Ευρωπαϊκή Ένωση και τα κράτη μέλη της θεωρείται ότι διαδραματίζουν ηγετικό ρόλο στην ανάπτυξη δράσεων για τις σπάνιες νόσους. Οι δράσεις που ανέλαβαν η ΕΕ και τα κράτη μέλη επηρέασαν τις εξελίξεις στον συγκεκριμένο τομέα σε χώρες εκτός Ευρώπης, ενώ οι πολιτικές και τεχνικές εξελίξεις στην Ευρωπαϊκή Ένωση είχαν επίσης σημαντικό αντίκτυπο στις πολιτικές άλλων χωρών για τις σπάνιες νόσους.

Αρκετές ειδικές δράσεις αναλήφθηκαν από μη ευρωπαϊκές χώρες, ενίοτε ως αποτέλεσμα της προβολής τους στο διαδίκτυο, όπως στην περίπτωση της Orphanet, η οποία δημοσιεύει επιγραμμικά πληροφορίες σε επτά γλώσσες και αποτελεί σημαντική, πραγματικά παγκόσμια, πηγή πληροφοριών. Άλλες πρωτοβουλίες στηρίζουν παγκόσμιες διεθνείς οργανώσεις στο έργο τους σχετικά με τις σπάνιες νόσους, όπως για παράδειγμα η συμμετοχή της κοινής δράσης EUCERD στην επικαιροποίηση της 10ης έκδοσης της ICD. Η Διεθνής Σύμπραξη για την έρευνα στον τομέα των σπάνιων νόσων³⁷ αποτελεί εξαιρετικό παράδειγμα διεθνούς συνεργασίας που δρομολογήθηκε από την Ευρωπαϊκή Επιτροπή.

Η πολιτική της Ευρωπαϊκής Επιτροπής για τις σπάνιες νόσους ωφελήθηκε επίσης από τα επιτεύγματα πολιτικής σε άλλες χώρες.

11. Συμπεράσματα και μελλοντικές προτάσεις

Σύμφωνα με τη σύσταση του Συμβουλίου, στην έκθεση για την εφαρμογή της σύστασης πρέπει να εξεταστεί, αφενός, σε ποιον βαθμό λειτουργούν αποτελεσματικά τα προτεινόμενα μέτρα και, αφετέρου, η ανάγκη για την ανάληψη περαιτέρω δράσης για τη βελτίωση της ζωής των πασχόντων από σπάνιες νόσους και των οικογενειών τους.

Από την έκδοση της ανακοίνωσης της Επιτροπής το 2008 και της σύστασης του Συμβουλίου το 2009, η Ευρωπαϊκή Ένωση έχει σημειώσει σημαντική πρόοδο όσον αφορά την ενίσχυση της συνεργασίας για τη βελτίωση της ζωής των πασχόντων από σπάνιες νόσους.

Οι στόχοι της ανακοίνωσης και της σύστασης του Συμβουλίου **επιτεύχθηκαν** σε μεγάλο βαθμό. **Τόσο η ανακοίνωση όσο και η σύσταση συνέβαλαν στην ενίσχυση της συνεργασίας** μεταξύ της Ευρωπαϊκής Ένωσης, των κρατών μελών και των άμεσα ενδιαφερομένων.

Η Επιτροπή ενθάρρυνε την ανταλλαγή εμπειριών ώστε να βοηθηθούν τα κράτη μέλη στην ανάπτυξη των εθνικών τους σχεδίων ή στρατηγικών για τις σπάνιες νόσους.

Με τον τρόπο αυτό στήριξε σημαντικό αριθμό κρατών μελών στη θέσπιση ειδικών σχεδίων για την αντιμετώπιση σπάνιων νόσων: 16 κράτη μέλη διαθέτουν πλέον σχέδια για τις σπάνιες νόσους (σε σύγκριση με μόνον 4 το 2008) και σε σημαντικό αριθμό κρατών μελών η έγκριση σχεδίου επίκειται. Η στήριξη των κρατών μελών στην προσπάθεια αυτή παραμένει βασική προτεραιότητα της Επιτροπής στον συγκεκριμένο τομέα.

³⁷ Περισσότερες πληροφορίες διατίθενται στον ιστότοπο της IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

Παρά την ενθαρρυντική αυτή πρόοδο, απομένουν ακόμη πολλά που πρέπει να γίνουν ώστε να διασφαλιστεί ότι οι πάσχοντες από σπάνια νόσο μπορούν να εξασφαλίσουν ορθή διάγνωση και τη βέλτιστη δυνατή θεραπεία σε ολόκληρη την ΕΕ. Εξακολουθούν να υπάρχουν κράτη μέλη τα οποία δεν διαθέτουν εθνικό σχέδιο ή στρατηγική. Στα κράτη μέλη που έχουν θεσπίσει εθνικό σχέδιο ή στρατηγική, η εφαρμογή ξεκίνησε ως επί το πλείστον πολύ πρόσφατα και πρέπει να παρακολουθείται.

Για τον λόγο αυτό, η δράση σχετικά με σπάνιες νόσους κατέχει εξέχουσα θέση στο νέο πρόγραμμα για την υγεία και στο νέο πρόγραμμα της ΕΕ για την έρευνα και την καινοτομία «Ορίζοντας 2020». Για τη συνέχιση της στήριξης των κρατών μελών προβλέπονται οι ακόλουθες δράσεις:

- Διατήρηση του **συντονιστικού ρόλου** της ΕΕ στην ανάπτυξη της πολιτικής της ΕΕ για τις σπάνιες νόσους και στήριξη των κρατών μελών στις δραστηριότητές τους σε εθνικό επίπεδο.
- Συνέχιση της στήριξης για την ανάπτυξη υψηλής ποιότητας **εθνικών σχεδίων/στρατηγικών για τις σπάνιες νόσους** στην Ευρωπαϊκή Ένωση.
- Παροχή συνεχούς στήριξης στη **Διεθνή Σύμπραξη για την έρευνα στον τομέα των σπάνιων νόσων** και σε πρωτοβουλίες που αναπτύσσονται υπό την αιγίδα της.
- Συνέχιση της διασφάλισης **κατάλληλης κωδικοποίησης των σπάνιων νόσων**.
- Συνέχιση των προσπαθειών για τη **μείωση των ανισοτήτων μεταξύ ασθενών** που πάσχουν από σπάνιες νόσους και ασθενών που πάσχουν από πιο συνηθισμένες διαταραχές και στήριξη πρωτοβουλιών που προωθούν την ισότιμη πρόσβαση σε διάγνωση και θεραπεία.
- Συνέχιση της ενίσχυσης του ρόλου των ασθενών σε όλες τις πτυχές της χάραξης πολιτικής για τις σπάνιες νόσους.
- Συνέχιση των δραστηριοτήτων για την αύξηση της ευαισθητοποίησης του κοινού όσον αφορά τις σπάνιες νόσους και τη δραστηριότητα της ΕΕ στον συγκεκριμένο τομέα.
- Αξιοποίηση της οδηγίας 2011/24/ΕΕ περί εφαρμογής των δικαιωμάτων των ασθενών στο πλαίσιο της διασυνοριακής υγειονομικής περίθαλψης για τη συσπείρωση **ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς** για τις σπάνιες νόσους. Στήριξη της ανάπτυξης των εργαλείων που διευκολύνουν τη **συνεργασία και τη διαλειτουργικότητα των ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς** για τις σπάνιες νόσους.
- Τόνωση της ανάπτυξης και της χρήσης **λύσεων ηλεκτρονικής υγείας στον τομέα των σπάνιων νόσων**.

- Υλοποίηση και συνέχιση της στήριξης της **ευρωπαϊκής πλατφόρμας καταχώρισης σπάνιων νόσων**.
- Συνέχιση της **ανάληψης παγκόσμιου ρόλου** στην πρωτοβουλία για τις σπάνιες νόσους και της συνεργασίας με σημαντικούς διεθνείς ενδιαφερομένους.

Θα ληφθούν επίσης υπόψη οι απόψεις που διατύπωσαν τα κράτη μέλη και οι ενδιαφερόμενοι στο πλαίσιο της ομάδας εμπειρογνομόνων της Επιτροπής για τις σπάνιες νόσους.