

ET

ET

ET



EUROOPA ÜHENDUSTE KOMISJON

Brüssel 11.11.2008
KOM(2008) 679 lõplik

**KOMISJONI TEATIS EUROOPA PARLAMENDILE, NÕUKOGULE,
EUROOPA MAJANDUS- JA SOTSIAALKOMITEELE NING
REGIOONIDE KOMITEELE**

Haruldased haigused: Euroopa ees seisvad väljakutsed

{SEK(2008)2713}
{SEK(2008)2712}

**KOMISJONI TEATIS EUROOPA PARLAMENDILE, NÕUKOGULE,
EUROOPA MAJANDUS- JA SOTSIAALKOMITEELE NING
REGIOONIDE KOMITEELE**

Haruldased haigused: Euroopa ees seisvad väljakutsed

1. SISSEJUHATUS

Haruldased haigused on haigused, mis esinevad väga harva; Euroopa Liit peab haigust haruldaseks, kui seda esineb Euroopa Liidus kuni viiel inimesel kümnest tuhandest. Siiski tähendab see, et 5 000–8 000 erinevat haruldast haigust mõjutavad praegu või tulevikus hinnanguliselt 29 miljonit inimest Euroopa Liidus.

Haruldaste haiguste eripära tõttu – piiratud arv patsiente ning vastavate teadmiste ja asjatundlikkuse nappus – võivad Euroopa tasandil võetud meetmed anda nende puhul märkimisväärset lisandväärtust. Euroopa koostöö võib aidata jagada väheseid teadmisi ja ühendada ressursse võimalikult tulemuslikult, et tõhusalt lahendada haruldaste haigustega seotud probleeme kogu ELis tervikuna.

Komisjon on mitmes valdkonnas juba astunud konkreetseid samme, et käsitleda haruldaste haigustega seotud küsimusi. Toetudes kõnealustele saavutustele, on haruldaste haiguste valdkonnas Euroopa ees seisvaid väljakutseid käsitleva käesoleva teatise eesmärk kehtestada ühtne lähenemisviis, mis annaks selge suuna praegusele ja tulevasele ühenduse tegevusele haruldaste haiguste valdkonnas, et haruldast haigust põdevatel patsientidel oleksid paremad ja võrdsed võimalused saada haiguse ennetamise, diagnoosimise ja raviga seotud teenuseid kogu Euroopa Liidus.

2. PROBLEEMISTIK

Enamik haruldastest haigustest on geneetilised haigused, kuid sinna hulka kuuluvad ka harva esinevad vähktõved, autoimmuunhaigused, kaasasündinud väärendid, mürgistused ja nakkushaigused. Teadustegevus haruldaste haiguste valdkonnas on osutunud väga kasulikuks sagedaste haiguste, nagu rasvumine ja diabeet, paremaks mõistmiseks, kuna need on konkreetse bioloogilise protsessi häire mudeliks. Haruldasi haigusi käsitlev teadustegevus on aga napp ja hajutatud ELi eri laborite vahel.

Kindla tervishoiupoliitika puudumine ning vähesed erialased teadmised haruldaste haiguste valdkonnas põhjustavad diagnoosimise hilinemist ning muudavad juurdepääsu tervishoiuteenustele raskeks. Sellest tulenevad füüsilised, psühholoogilised ja vaimsed lisahäired, ebapiisav või isegi kahjulik ravi ning usalduse kaotus tervishoiusüsteemi vastu, olenemata sellest, et osa haruldaste haiguste puhul on tavapärane elu võimalik, kui need avastatakse õigeaegselt ja neid ravitakse õigesti. Väardiagnoos ja diagnoosi puudumine on tuhandete haruldast haigust põdevate patsientide elukvaliteedi parandamise peamised takistused.

Tervishoiuteenused haruldaste haiguste avastamiseks, ravimiseks ja haruldasse haigusesse haigestunud inimeste rehabiliteerimiseks on teenuste kättesaadavuse ja kvaliteedi poolest liikmesriigiti väga erinevad. Juurdepääs erialaarstide teenustele ja pakutavatele tervishoiuteenustele sõltub sellest, millises liikmesriigis või liikmesriigi piirkonnas ELi kodanik elab, mis muudab juurdepääsu ebavõrdseks. Mõned

liikmesriigid on edukalt tegelenud haiguste haruldusest tulenevate probleemidega, samas kui teised liikmesriigid ei ole võimalikke lahendusi otsinud.

Haruldaste haiguste ravimite poliitikat juba viiakse ellu komisjoni ja Euroopa Raviameti järelevalve all. Kõnealuseid ravimeid nimetatakse haruldase haiguse ravimiteks, sest farmaatsiatööstusel on tavapärasest turutingimustes väike huvi selliste ravimite välja töötamise ja turustamise vastu, mis on ette nähtud ainult väga vähestele eriti harva esinevat haigust põdevatele patsientidele. Haruldaste haiguste ravimeid käsitlev määrus (Euroopa Parlamendi ja nõukogu 16. detsembri 1999. aasta määrus (EÜ) nr 141/2000 harva kasutatavate ravimite kohta)¹ kavandati eesmärgiga määrata ELis kindlaks haruldaste haiguste ravimite määratlemise kriteeriumid; määruks on kirjeldatud stiimuleid (nt ainuõiguse saamine turul kümneks aastaks, abi ravimi väljatöötamiseks, juurdepääs müügiloa saamise tsentraliseeritud korrale), et julgustada haruldaste haiguste ravimiseks, ennetamiseks ja avastamiseks vajalikku teadus- ja arendustegevust ning ravimite turustamist. Haruldaste haiguste ravimite ELi poliitika on olnud edukas. Paraku ei kindlusta liikmesriigid veel täielikku juurdepääsu igale haruldase haiguse ravimile, mis on heaks kiidetud.

3. EESMÄRGID

Asutamislepingu artikli 152 kohaselt on ühenduse ülesanne tervishoiu valdkonnas edendada liikmesriikide koostööd ja vajaduse korral toetada nende meetmeid. Haruldaste haiguste eripära tõttu – piiratud arv patsiente ning vastavate teadmiste ja asjatundlikkuse nappus – võivad Euroopa tasandil võetud meetmed anda nende puhul märkimisväärset lisandväärtust. Käesoleva teatise eesmärk on kindlaks määrata üldine ühenduse strateegia, et aidata liikmesriikidel tagada Euroopas tulemuslik ja tõhus haruldaste haiguste tunnustamine, ennetamine, diagnoosimine ja ravi, haruldast haigust põdevate patsientide tervishoid ning teadustegevus haruldaste haiguste valdkonnas.

See omakorda aitab kaasa kõrgemate eesmärkide saavutamisele, s.o tervishoiutulemuste parandamisele, mille tulemusel suureneb tervena elatud aastate arv, mis on Lissaboni strateegia üks peamistest näitajatest². Selleks esitatakse käesolevas teatises suunised operatiivsete meetmete võtmiseks kolmes peamises tegevusvaldkonnas.

3.1. Haruldaste haiguste parem tunnustamine ja nende nähtavuse parandamine

Haruldaste haiguste valdkonna üldiste strateegiatega parandamiseks on kõige olulisem tagada nende tunnustamine, et oleks võimalik asjakohaselt võtta kõiki nendega seotud meetmeid. Selleks et haruldaste haiguste valdkonnas diagnoosimist ja tervishoiuteenuseid parandada, on lisaks asjakohasele tuvastamisele vajalik täpne teave, mis esitatakse ja edastatakse loendi või registri vormis, mis on kohandatud tervishoiutöötajate ja haigestunud inimeste vajadustele. Sellega aidatakse kõrvaldada mõned peamised põhjused, miks haruldaste haigustega ei ole tegeletud. Seepärast on komisjoni eesmärk luua Euroopa tasandil põhjalik kodeerimis- ja klassifitseerimissüsteem, mille raames jagatakse teadmisi haruldaste haiguste kohta

¹ Euroopa Parlamendi ja nõukogu määrus (EÜ) nr 141/2000, 16. detsember 1999, harva kasutatavate ravimite kohta

² Vt http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm.

ning mis aitab mõista haruldasi haigusi kogu ELis kui teaduslikku ja rahvaterviseiga seotud küsimust.

3.2. Haruldaste haiguste poliitika toetamine liikmesriikides

Haruldaste haiguste valdkonnas tõhusate ja efektiivsete meetmete võtmine eeldab ühtset ja sidusat haruldasi haigusi käsitlevat strateegiat, mille abil kasutatakse väheseid ja hajutatud ressursse integreeritud ja heakskiidetud viisil ning millega need integreeritakse ühisesse Euroopa jõupingutusse. Euroopa ühine jõupingutus sõltub samas ühtsest lähenemisviisist haruldaste haigustega tegelemiseks kogu Euroopas, et kehtestada koostöö ühtne alus ning parandada patsientide juurdepääsu tervishoiuteenustele ja teabele.

Komisjon teeb seega ettepaneku, et liikmesriigid toimiksid haruldasi haigusi käsitledes parimatel tavadel põhineva ühise lähenemisviisi alusel, võttes selleks vastu nõukogu soovitus. Komisjoni ettepanekus võtta vastu käesolevale teatisele lisatud nõukogu soovitus soovitatakse vastu võtta strateegiad, mille abil tehakse järgmist:

- kehtestatakse haruldasi haigusi käsitlevad riiklikud valdkondadevahelised tegevuskavad;
- kehtestatakse asjakohased mehhanismid haruldaste haiguste määratlemiseks, kodeerimiseks ja nimestikku kandmiseks ning heade tavade kohta juhiste koostamiseks, et luua haruldaste haiguste tunnustamise, nende kohta teabe ja erialaste teadmiste jagamise raamistik;
- edendatakse haruldasi haigusi käsitlevaid teadusuuringuid, sealhulgas piiriülest koostööd ja koosmõju, et maksimeerida teadusressursside potentsiaal kogu ELis;
- tagatakse juurdepääs kvaliteetsetele tervishoiuteenustele, eelkõige riiklike ja valdkondlike ekspertkeskuste kindlaks tegemise kaudu ja edendatakse nende osalemist Euroopa tugikeskuste võrgustikes;
- tagatakse mehhanismid riigisiseste ekspertteadmiste kogumiseks haruldaste haiguste kohta ning nende teadmiste vahetamiseks Euroopa partneritega;
- võetakse meetmeid, et tagada patsientide ja nende organisatsioonide aktiveerimine ja kaasamine;
- tagatakse, et sellised meetmed sisaldavad asjakohaseid tingimusi, mis tagaksid nende jätkusuutlikkuse.

3.3. Euroopa koostöö, kooskõlastamise ja reguleerimise arendamine haruldaste haiguste valdkonnas

Ühenduse meetmete abil on liikmesriikidel võimalik haruldaste haiguste valdkonnas väheseid ressursse tõhusalt koondada ja hallata ning aidata patsientidel ja tervishoiutöötajatel liikmesriikidevahelist koostööd teha, et jagada ja kooskõlastada erialaseid teadmisi ja teavet. Ühenduse eesmärk peaks olema ELi tasandil poliitikat ja algatusi paremini kooskõlastada ning edendada ELi programmide vahelist koostööd, et haruldaste haigustega tegelemiseks olemasolevaid ressursse ühenduse tasandil veelgi tõhusamalt kasutada.

4. OPERATIIVSED MEETMED HARULDASTE HAIGUSTE TUNNUSTAMISE JA NÄHTAVUSE PARANDAMISEKS

4.1. Haruldaste haiguste määratlus

Haruldaste haiguste praegune määratlus võeti vastu haruldasi haigusi käsitleva ühenduse tegevusprogrammiga (1999–2003), mille kohaselt on haruldased sellised haigused, mida põevad ELis kuni viis inimest 10 000st. Sama määratlus on kehtestatud määruses (EÜ) nr 141/2000 ja seda on EL kasutanud haruldaste haiguste ravimite määratlemiseks. EL jätkab praeguse määratluse kasutamist. Täpsem määratlus, milles võetakse arvesse nii levimust kui ka esmahaigestumust, arendatakse välja tervishoiuprogrammi ressursside abil ning probleemi rahvusvahelist mõõdet arvesse võttes.

4.2. Haruldaste haiguste klassifitseerimine ja kodeerimine

Haiguste klassifitseerimise rahvusvaheline allikas on rahvusvaheline haiguste klassifikatsioon (RHK), mida koordineerib Maailma Terviseorganisatsioon³. Komisjon juhib kehtiva RHK läbivaatamise raames haruldaste haigustega seotud tööd, et tagada haruldaste haiguste parem kodeerimine ja klassifitseerimine. Selleks loob komisjon haruldaste haiguste klassifitseerimise ja kodeerimise töörühma⁴. Selle töörühma võib Maailma Terviseorganisatsioon määrata nõuandetöörühmaks praeguses RHK läbivaatamise protsessis.

4.3. Haruldaste haiguste kohta teadmiste ja teabe levitamine

Haruldaste haiguste paremaks diagnoosimiseks ja paremate tervishoiuteenuste pakkumiseks on kõige olulisem anda ja levitada täpset teavet kujul, mis on kohandatud tervishoiutöötajate või haigestunud inimeste vajadustega. ELi haruldaste haiguste dünaamilise nimestiku koostamine aitab lahendada mõned peamised probleemid, mis on tinginud haruldaste haiguste küsimuse unarusse jätmise, sealhulgas teadmatuse kohta, milliseid haigused on haruldased. Komisjon tagab, et kõnealune teave on jätkuvalt kättesaadav Euroopa tasandil, kasutades selleks eelkõige Orphanet'i andmebaasi,⁵ mida toetatakse ühenduse programmide kaudu.

4.4. Haiguste teabevõrgud

Tegevusprioriteedid seoses haiguste spetsiaalsete olemasolevate (või loodavate) teabevõrkudega on järgmised:

- tagada teabevahetus olemasolevate Euroopa teabevõrkude kaudu;
- edendada teatavate haiguste paremat klassifitseerimist;
- arendada strateegiaid ja mehhanisme teabe vahetamiseks sidusrühmade vahel;
- arendada võrreldavaid epidemioloogilisi andmeid ELi tasandil;
- toetada parimate tavade vahetamist ning arendada meetmed patsiendirühmade jaoks.

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

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

⁵ Vt <http://www.orpha.net/>.

5. OPERATIIVSED MEETMED HARULDASTE HAIGUSTE VALDKONNAS EUROOPA KOOSTÖÖ ARENDAMISEKS NING KVALITEETSETELE TERVISHOIUTEENUSTELE JUURDEPÄÄSU PARANDAMISEKS

5.1. Haruldaste haiguste valdkonnas kvaliteetsetele tervishoiuteenustele üldise juurdepääsu parandamine, eelkõige riiklike või piirkondlike ekspertkeskuste arendamise ning ELi tugikeskuste võrgustike loomise kaudu

Liikmesriikidel on ühine kohustus tagada üldine juurdepääs kvaliteetsetele tervishoiuteenustele võrdsuse ja solidaarsuse alusel⁶. Kuni haigused on haruldased, siis on ka erialaseid teadmisi vähe. Teatavad ekspertkeskused (ehk tugikeskused või tippkeskused, nagu neid mõnes liikmesriigis nimetatakse) on saavutanud pädevuse, mida kasutavad laialdaselt ka teised sama riigi või isegi teiste riikide tervishoiutöötajad⁷ ning võivad aidata tagada haruldast haigust põdevatele patsientidele juurdepääsu asjakohastele tervishoiuteenustele. Haruldaste haiguste ELi töörühma 2006. aasta aruandes „Panus poliitika kujundamisse: Euroopa tervishoiu- ja meditsiiniteenuste alase koostöö suunas haruldaste haiguste valdkonnas”⁸ soovitatakse liikmesriikidel aidata kindlaks määrata oma riigi ekspertkeskused ning anda neile rahalist toetust.

Tervishoiuteenuste ja arstiabi kõrgetasemeline töörühm on töötanud Euroopa tugikeskuste võrgustike loomise kontseptsiooniga alates 2004. aastast⁹. Kõrgetasemelise töörühma töö põhjal on Euroopa Parlamendi ja nõukogu direktiivi ettepaneku patsiendiõiguste kohaldamist piiriüleses tervishoius käsitleva artikliga 15 (KOM (2008) 414) ette nähtud, et liikmesriigid peavad edendama Euroopa tugikeskuste võrgustike arendamist. Euroopa haruldaste haiguste tugikeskuste võrgustikel on võtmeroll kõikide patsientide ravi kvaliteedi parandamisel kogu Euroopas, nagu on märkinud patsiente esindavad organisatsioonid¹⁰.

5.2. Juurdepääs spetsiaalsetele sotsiaalteenustele

Ekspertkeskustel on oluline ülesanne arendada ja edendada spetsiaalseid sotsiaalteenuseid, mis parandavad haruldasi haigusi põdevate inimeste elukvaliteeti. Sotsiaalteenuseid, nagu nõustamistelefonid, intervallhooldus ja terapeutilised huvitegevusprogrammid, juba toetatakse¹¹ ning need peavad olema jätkusuutlikud, et täita oma eesmärgid: teadlikkuse suurendamine, parimate tavade ja normide vahetamine, ressursside ühine kasutamine terviseprogrammi ja puuetega inimestele suunatud tegevuskavade kaudu.

⁶ Nõukogu järeldused ELi tervishoiusüsteemide ühiste väärtuste ja põhimõtete kohta, ELT 2006/C 146/01.

⁷ Vt haruldaste haiguste töörühma aruannet „Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU (2005)” veebisaidil http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

⁸ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm

⁹ Vt tervishoiuteenuste ja arstiabi kõrgetasemelise töörühma aruannet Euroopa referentsvõrgustike kohta http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

¹⁰ Vt Euroopa õpikoja aruannet „Centres of Expertise and Reference Networks for Rare Disease”, Praha, juuli 2007, veebisait http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf.
http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf

¹¹ Sarnased nendega, mis on tuvastatud tänu ELi rahastatavale RAPSODY projektile http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm.

5.3. Juurdepääs haruldaste haiguste ravimitele

Haruldaste haiguste ravimitele juurdepääsu takistab hinna kindlaks määramise ja hüvitiste maksmise protsess, mis tuleneb sellest, et kõnealuseid ravimeid kasutatakse harva. Takistuste kõrvaldamiseks tuleb Euroopa tasandil suurendada koostööd haruldaste haiguste ravimite farmatseutilisele (lisand)väärtusele teadusliku hinnangu andmisel.

Komisjon loob töörühma, mille ülesanne on vahetada liikmesriikide ja Euroopa asutuste vahel teadmisi haruldaste haiguste ravimite kliinilise lisandväärtuse teadusliku hindamise kohta. Sellise koostöö tulemusel võidakse koostada paremat teavet sisaldavaid mittesiduvaid kliinilise lisandväärtuse hindamise ühisaruandeid, mis hõlbustab riiklike otsuste tegemist hinna ja hüvitiste kohta ilma, et see mõjutaks asutuste vastavat rolli¹².

Lisaks sellele tuleks kaaluda Euroopa Ravimiameti ja olemasolevate rahvusvaheliste tervishoiutehnoloogia hindamise võrgustike nagu Health Technology Assessment International (HTAi),¹³ Euroopa tervishoiutehnoloogia hindamise võrgustik (EUnetHTA)¹⁴ või Medicines Evaluation Committee (MEDEV)¹⁵ kaasamist.

5.4. Erilubade alusel kasutamise kava

Vaja on paremat süsteemi ravimite pakkumiseks neid vajavatele patsientidele enne uute ravimite heakskiitmist või hüvitamist (nn erilubade alusel kasutamine).

Kehtivate farmaatsiaalaste õigusaktide kohaselt võib Euroopa Ravimiamet teha otsuseid ravimite kasutamise kohta erilubade alusel, et kogu ühenduses kehtiks ühine lähenemisviis.

Komisjon kutsub Euroopa Ravimiametit üles läbi vaatama kehtivaid suuniseid, et tagada patsientidele juurdepääs ravile.

5.5. Meditsiiniseadmed

Haruldaste haiguste ravimeid käsitlev määrus ei hõlma meditsiiniseadmete valdkonda. Negatiivset mõju avaldab turu piiratud suurus ja investeeringute piiratud tasuvus. Komisjon hindab, kas selle olukorra lahendamiseks on vaja võtta meetmeid, võimalusel meditsiiniseadmeid käsitlevate direktiivide tulevase läbivaatamise kontekstis.

5.6. Stiimulid haruldaste haiguste ravimite arendamiseks

Ravimitootjad teevad pika aja jooksul suuri investeeringuid, et avastada, välja arendada ja turule tuua haruldaste haiguste ravimeid. Nende investeeringud peavad aga ennast ära tasuma. Kõige parem oleks, kui ravimitootjad saaksid investeeringutest saadava tulu uuesti investeerida uute ravimite avastamisse. ELis on heaks kiidetud üle 45 ravimi, mõned neist ühe ja sama haiguse raviks, samas on palju haigusi, mille jaoks ravimeid ei ole. Vastavalt määruse (EÜ) nr 141/2000 artiklile 9 tuleks edendada lisasoodustuste väljaarendamist nii riiklikul kui ka Euroopa tasandil,

¹² See on sätestatud farmaatsiatoodete kõrgetasemelise foorumi dokumendis „Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens”.

¹³ <http://www.htai.org/>

¹⁴ <http://www.eunetha.net/>

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

et toetada teadustegevust haruldaste haiguste valdkonnas ning haruldaste haiguste ravimite arendamist ning et tõsta liikmesriikide teadlikkust sellistest ravimitest.

5.7. E-tervishoid

E-tervishoiu abil on võimalik anda kõnealusesse valdkonda panus mitmel viisil.

- Orphanet'i andmebaasi ja muude ELi rahastatud projektide raames välja arendatud elektroonilised teenused on selge näide sellest, kuidas info- ja kommunikatsioonitehnoloogia saab kaasa aidata patsientide vahelisele suhtlemisele ja patsientide ühenduste kogukondade loomisele, erinevate uurimusrühmade andmebaaside omavahelisele sidumisele, andmete kogumisele kliinilisteks uuringuteks, kliinilistes uuringutes osaleda soovivate patsientide registreerimisele ning ekspertidele haigusjuhtumite edastamisele, mis parandab diagnoosimise ja ravi kvaliteeti.
- Telemeditsiin, s.t tervishoiuteenuste pakkumine vahemaa tagant, info- ja kommunikatsioonitehnoloogia kaudu, on veel üks kasulik vahend. Telemeditsiini abil on näiteks võimalik tuua tavalistesse kliinikutesse ja arstipraksistesse erialaseid teadmisi haruldaste haiguste kohta nagu teise eksperdi arvamus tippkeskusest¹⁶.
- Seitsmenda raamprogrammi¹⁷ kaudu rahastatav teadustegevus füsioloogiliste ja patoloogiliste protsesside arvutipõhiste mudelite loomise valdkonnas on paljulubav lähenemisviis, et aidata paremini mõista haruldaste haiguste tausta, prognoosida tulemusi ning võimalusel leida uusi ravivõimalusi.

5.8. Sõeluuringud

Vastsündinute fenüülketonuuria ja kaasasündinud hüpoteireoosi sõeluuringud on Euroopas praegu tavalised ning need on olnud haigestunud laste puuete ennetamisel väga tõhusad. Tänu tehnika arengule võib nüüd väikeste kuludega teha mitmeid teste (sealhulgas robotite abil tehtavad testid) paljude haruldaste haiguste puhul, eelkõige levinumate ainevahetushäirete ja geneetiliste haiguste puhul. Selles valdkonnas soovitatakse julgustada koostööd tõendite kogumiseks, et otsustada, millised otsused tuleks teha liikmesriikide tasandil. Elanikkonna sõeluuringuteks (sealhulgas vastsündinute sõeluuringuteks) kasutatavaid strateegiaid haruldaste haiguste ja võimalike uute haiguste avastamiseks hindab Euroopa tasandil komisjon, et anda liikmesriikidele tõendeid (s.h eetilised aspektid), mille alusel nad peaksid tegema oma poliitilised otsused. Komisjon peab sellist toetust prioriteetseks.

5.9. Diagnostikalaborite kvaliteedijuhtimine

Paljusid haruldasi haigusi on nüüd võimalik diagnoosida bioloogiliste proovide abil, milleks on sageli geneetilised proovid. Proovid on asjakohase patsiendihoolduse oluline osa, kuna need võimaldavad varajast diagnoosimist, mõnikord pereuuringuid või sünnieelseid uuringuid. Võttes arvesse uuringute rohkust ning vajadust töötada välja ja kehtestada iga haiguse avastamiseks kindel diagnostiliste proovide kogum, ei suuda ükski riik iseseisvalt uuringuid teha ning uuringute puhul tagada tõhusat välist kvaliteedikontrolli. On vaja võimaldada ja hõlbustada erialaste teadmiste vahetamist selgete, läbipaistvate, ELi tasandil heaks kiidetud standardite ja menetluste kaudu.

¹⁶ Teatise eelnõu telemeditsiini kohta patsientide, tervishoiusüsteemi ja ühiskonna hüvanguks.
¹⁷ http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm

Seda saaks saavutada erialaste Euroopa diagnostikalaborite tugivõrgustike loomise abil (nt EuroGenTest¹⁸). Kõnealuseid laboreid julgustatakse osalema pädevuskatsetes, milles pööratakse erilist tähelepanu tulemuste esitamisele ning geneetilise nõustamise pakkumisele¹⁹ enne ja pärast katsete tegemist.

¹⁸ Vt <http://www.eurogentest.org/>

¹⁹ Inimesi, kellel on diagnoositud geneetiline haigus, tuleb aidata mõista nii haiguse kohta käivaid fakte kui ka haiguse mõju neile, et nad saaksid tuleviku kohta ise otsuseid teha.

5.10. Esmased ennetusmeetmed

Esmased ennetusmeetmed on võimalikud väga üksikute haruldaste haiguste puhul. Siiski võetakse haruldaste haiguste suhtes võimaluse korral esmaseid ennetusmeetmeid (nt foolhappe manustamine neuraalitoru defektide ennetamiseks). Tegevust selles valdkonnas tuleks komisjoni juhtimisel arutada ELi tasandil, et kindlaks määrata, milliste haruldaste haiguste puhul võivad esmased ennetusmeetmed olla edukad.

5.11. Registrid ja andmebaasid

Registrid ja andmekogud on väga oluline vahend, mille abil haruldaste haiguste valdkonnas teadmisi suurendada ja kliinilisi uuringuid arendada. See on ainus võimalus koguda andmeid epidemioloogilisteks ja/või kliinilisteks uuringuteks piisava valimi saamiseks. Andmete kogumiseks ja säilitamiseks tuleks kaaluda ühiste jõupingutuste tegemist, eeldusel et allikad on avalikud ning neile on tagatud juurdepääs. Väga oluline on ka tagada selliste süsteemide jätkusuutlikkus pikaajalises perspektiivis, selle asemel, et rahastada neid projektide alusel, mis on äga ebakindel variant. Seda ideed on selgitatud ka farmaatsiatoodete kõrgetasemelise foorumi dokumendis „Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens”.

5.12. Teadus- ja arendustegevus

Enamiku raskete haruldaste haiguste jaoks, mida tõenäoliselt oleks võimalik ravida, ei ole praegu lihtsalt spetsiaalset ravi olemas. Ravi arendamine seisab kolme takistuse ees: puuduvad teadmised patofüsioloogiliste mehhanismide kohta, puudub toetus kliinilise arendamise algetapis ning vähene tasuvus farmaatsiatööstusele. Ravimite arendamise kulukus ja investeringute hinnanguliselt madal tasuvus (patsientide väikese arvu tõttu) on tavaliselt põhjuseks, miks farmaatsiatööstus ei taha haruldaste haiguste jaoks ravimeid välja arendada vaatamata suurele meditsiinilisele vajadusele.

Seoses väljatöötamisel olevate ravimitega tuleks juba varajases etapis pidada dialoogi nende äriühingute ja ravimeid rahastavate ametiasutuste vahel²⁰. Sellest tulenevalt oleks rahastaval äriühingul rohkem kindlust investeringu võimaliku tasuvuse suhtes ning ametiasutustel rohkem teadmisi selliste ravimite väärtuse kohta, mida tal palutakse hinnata ja rahastada ning rohkem usaldust selliste ravimite suhtes.

Haruldaste haiguste uuringuprojekte on juba üle 20 aasta toetatud EÜ teadusuuringute, tehnoloogiaarenduse ja tutvustamistegevuse raamprogrammi kaudu. Praeguses seitsmendas raamprogrammis²¹ on „Koostöö” eriprogrammi tervise teemavaldkond kavandatud toetamiseks igasugust riikidevahelist koostööd teadusuuringute valdkonnas. Seitsmenda raamprogrammi tervise teemavaldkonna peamine eesmärk seoses haruldaste haigustega on üleeuroopalised loodusloo- ja patofüsioloogiauurinud ning ennetavate, diagnostiliste ja raviprotseduuride väljatöötamine.

ELi haruldaste haiguste nõuandekomitee (EUCARD, vt punkt 7) ja Euroopa Raviameti juurde loodud haruldaste haiguste ravimite komitee (COMP) saadavad

²⁰ Nagu selgitatud farmaatsiatoodete kõrgetasemelise foorumi dokumendis „Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens”.

²¹ Vt http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html

komisjonile iga-aastase ühise soovitusel konkursikutsete konkreetsete punktide kohta seoses raamprogrammide rakendamisega.

Edendada tuleks kooskõlastusprojekte, mille eesmärk on haruldaste haiguste teadusuuringute jaoks olemasolevate piiratud ressursside optimaalne kasutamine. ELi kuuenda raamprogrammi kaudu toetatav ERA-NET kava (E-Rare),²² mille kaudu koordineeritakse praegu haruldaste haiguste teadusuuringute rahastamise poliitikat seitsmes riigis, aitab kaasa teadusuuringute killustatuse probleemi lahendamisele. Sellistele lähenemisviisidele tuleks pöörata piisavalt tähelepanu.

6. RAHVUSVAHELINE KOOSTÖÖ

Komisjoni haruldaste haiguste poliitika eesmärk peaks olema haruldaste haiguste valdkonnas rahvusvahelise koostöö edendamine kõikide huvitatud riikidega ning tihedas koostöös Maailma Terviseorganisatsiooniga. Rahvusvaheline koostöö on juba teadusuuringute raamprogrammide lahutamatu osa.

7. JUHTIMINE JA JÄRELEVALVE

Komisjoni peaks käesoleva teatise rakendamisel abistama ELi haruldaste haiguste nõuandekomitee. Komitee eesistujaks on Euroopa Komisjon ning komiteed aitab ka terviseprogrammi kaudu toetatav teadussekretariaat. See komitee hakkab tööle praeguse ELi haruldaste haiguste töökonna asemel.

Lisaks edendatakse ka Euroopa haruldaste haiguste päeva (29. veebruar) ja Euroopa konverentside korraldamist, et suurendada tervishoiutöötajate ja tavakodanike teadlikkust.

Komisjon peab esitama liikmesriikidest saadud teabe põhjal Euroopa Parlamendile, nõukogule, Euroopa Majandus- ja Sotsiaalkomiteele ning Regioonide Komiteele rakendusaruande käesoleva teatise kohta hiljemalt viienda aasta lõpuks alates käesoleva teatise vastuvõtmise kuupäevast. Kõnealune aruanne tuleks esitada samal ajal kui rakendusaruanne nõukogu soovitusel kohta, milles käsitletakse haruldasi haigusi.

8. KOKKUVÕTE

Kuigi iga haruldane haigus mõjutab suhteliselt väikest arvu patsiente ja perekondi, kujutavad need endast tervikuna siiski tõsist tervisega seotud probleemi kogu ELi jaoks. Vajadus ühendada erialaseid teadmisi ja tõhusalt kasutada piiratud ressursse tähendab, et haruldased haigused on valdkond, kus Euroopa koostööga saab anda konkreetset lisaväärtust liikmesriikide meetmetele. Komisjon on juba käivitanud konkreetseid algatusi nagu haruldaste haiguste programm, harva kasutatavate ravimite määrus, haruldastele haigustele tähelepanu pööramine teadusuuringute, tehnoloogiaarenduse ja tutvustamistegevuse raamprogrammides. Kuid on vaja veel meetmeid, et need üksiktegevused säiliks ja et need ühendataks ühtseks haruldasi haigusi käsitlevaks üldstrateegiaks nii ühenduse kui ka liikmesriikide tasandil, et maksimeerida koostöö üldist potentsiaali.

Komisjoni eesmärk käesoleva teatise ja sellele lisatud nõukogu soovitusel puhul on kehtestada kõnealune haruldasi haigusi käsitlev üldstrateegia. Nii on võimalik

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

Euroopas tervikuna maksimeerida koostöö ulatust ja vastastikust toetust selles väljakutseid esitavas valdkonnas. Sel viisil toetatakse liikmesriike, et nad kehtestaksid oma riiklikud ja valdkondlikud haruldasi haigusi käsitlevad strateegiad. Nii saavad haruldast haigust põdevad patsiendid ja nende perekonnad Euroopa integratsioonist oma igapäevaelus tegelikku kasu.