



EUROOPAN
KOMISSIO

Bryssel 5.9.2014
COM(2014) 548 final

**KOMISSION KERTOMUS EUROOPAN PARLAMENTILLE, NEUVOSTOLLE,
EUROOPAN TALOUS- JA SOSIAALIKOMITEALLE JA ALUEIDEN
KOMITEALLE**

**Kertomus komission tiedonannon ”Harvinaiset sairaudet: Euroopan haasteet”
[COM(2008) 679 lopullinen] ja toimista harvinaisten sairauksien alalla 8 päivänä
kesäkuuta 2009 annetun neuvoston suosituksen (2009/C 151/02) täytäntöönpanosta**

Sisällys

1.	Johdanto	2
a.	Poliittinen kehys.....	2
b.	Kertomuksen perusta ja menetelmät	3
2.	Harvinaisten sairauksien alan suunnitelmat ja strategiat.....	4
a.	Euroopan komission toiminta	4
b.	Tilanne jäsenvaltioissa	4
3.	Harvinaisten sairauksien määrittely, koodaus ja luettelointi	6
a.	Euroopan komission toiminta	6
b.	Jäsenvaltioiden toiminta	7
4.	Harvinaisia sairauksia koskeva tutkimus	7
a.	Euroopan komission toiminta	7
b.	Jäsenvaltioiden toiminta	10
5.	Harvinaisia sairauksia käsittelevät osaamiskeskukset ja eurooppalaiset osaamisverkostot	10
a.	Euroopan komission toiminta	10
b.	Jäsenvaltioiden toiminta	11
6.	Harvinaisia sairauksia koskevan asiantuntemuksen kokoaminen Euroopan tasolla.....	12
7.	Potilasjärjestöjen vaikutusvallan vahvistaminen.....	12
a.	Euroopan komission toiminta	12
b.	Jäsenvaltioiden toiminta	12
8.	Hallinto ja eurooppalainen koordinointi	13
9.	Toimet korkealaatuisen terveydenhuollon lisäämiseksi harvinaisten sairauksien osalta	13
a.	Harvinaislääkkeistä annettu asetus.....	13
b.	Harvinaislääkkeiden saatavuuden parantaminen	14
	”Harvinaislääkkeiden koordinoitun saatavuuden mekanismia” tarkasteleva työryhmä lääkealan yhteiskuntavastuuprosessissa	14
c.	Harvinaisia sairauksia koskevat väestöseulonnat.....	14
10.	Harvinaisia sairauksia koskevan politiikan globaali ulottuvuus.....	15
11.	Päätelmät ja ehdotukset tulevan toiminnan osalta	15

1. Johdanto

a. Poliittinen kehys

Harvinaisia sairauksia sairastaa **Euroopan unionissa 27–36 miljoonaa henkilöä**, ja ne ovat keskeinen poliittinen painopisteala potilaiden vähäisen määrän sekä tiettyjä sairauksia koskevan tarvittavan tiedon ja asiantuntemuksen harvinaisuuden vuoksi.

Harvinaisia sairauksia sairastavat potilaat elävät usein vuosia epävarmuudessa odottaessaan sairautensa diagnosoimista ja asianmukaisen hoidon löytymistä. Lääketieteen asiantuntija, joka osaa diagnosoida kyseisen harvinaisen sairauden, saattaa työskennellä toisella alueella tai jopa toisessa jäsenvaltiossa. Tiettyä harvinaista sairautta koskeva tieteellinen tietämys on todennäköisesti riittämätöntä ja hajanaista.

Tämän vuoksi unionin laajuinen ulottuvuus ja jäsenvaltioiden välinen yhteistyö ovat ratkaisevan tärkeitä esimerkiksi tietämyksen ja asiantuntemuksen yhteen keräämisessä, tutkimuksen ja yhteistyön edistämiseksi sekä parhaiden mahdollisten lääkkeiden hyväksymisessä koko Euroopan unionissa. EU:n harvinaisia sairauksia koskeva toiminta tarjoaa suurta lisäarvoa.

Saavuttaakseen tämän tavoitteen komissio antoi vuonna 2008 **tiedonannon ”Harvinaiset sairaudet: Euroopan haasteet”¹**, jossa se esitti yleisen strategian jäsenvaltioiden tukemiseksi harvinaisten sairauksien taudinmäärityksessä ja niitä sairastavien EU:n kansalaisten hoitamisessa. Tiedonannossa keskitytään kolmeen keskeiseen toiminta-alueeseen. Ne ovat i) harvinaisten sairauksien tunnistamisen ja näkyvyyden parantaminen, ii) harvinaisia sairauksia koskevien politiikkojen tukeminen jäsenvaltioissa johdonmukaisen strategian kehittämiseksi sekä iii) harvinaisia sairauksia koskevan eurooppalaisen yhteistyön, koordinoinnin ja sääntelyn kehittäminen.

Tiedonannon lisäksi muutamaa kuukautta myöhemmin annettiin **neuvoston suositus toimista harvinaisten sairauksien alalla²**. Siinä jäsenvaltioita kehoitetaan laatimaan kansalliset strategiat. Suosituksessa keskitytään i) harvinaisten sairauksien määrittelyyn, koodaukseen ja luettelointiin, ii) tutkimukseen, iii) eurooppalaisiin osaamisverkostoihin, iv) asiantuntemuksen kokoamiseen Euroopan tasolla, v) potilasjärjestöjen vaikutusvallan vahvistamiseen ja vi) kestävään perustaan.

Myös potilaiden oikeuksien soveltamisesta rajatylittävässä terveydenhuollossa annetun direktiivin 2011/24/EU³ 13 artiklassa tarkastellaan harvinaisia sairauksia. Sen mukaan komissio tukee jäsenvaltioita pyrkimällä erityisesti antamaan terveydenhuollon

¹ KOM(2008) 679 lopullinen, annettu 11. marraskuuta 2008.

² EUVL C 151, 3.7.2009, s. 7–10.

³ EUVL L 88, 4.4.2011, s. 45–65.

ammattihenkilöille tietoa heidän käytettävissään olevista välineistä, joilla heitä autetaan diagnosoimaan oikein harvinaiset sairaudet, ja antamaan sidosryhmille tietoja asetuksen (EY) N:o 883/2004⁴ tarjoamista mahdollisuuksista lähettää harvinaisia sairauksia sairastavat potilaat muihin jäsenvaltioihin.

Harvinaiset sairaudet määritettiin Euroopan unionissa ensisijaiseksi kansanterveystoimien alaksi ensimmäistä kertaa komission 24. marraskuuta 1993 antamassa tiedonannossa kansanterveyden toimintakehyksestä⁵. Tätä on seurannut tuen antaminen useille hankkeille sekä **harvinaisia tauteja käsittelevän työryhmän** perustaminen.

Harvinaislääkkeistä annetussa asetuksessa (Euroopan parlamentin ja neuvoston asetus (EY) N:o 141/2000, annettu 16 päivänä joulukuuta 1999, harvinaislääkkeistä)⁶ vahvistettiin arviointiperusteet harvinaislääkkeiden määrittelymiselle EU:ssa. Siinä myös esitettiin kannustimia (esim. kymmenen vuoden kaupallinen yksinoikeus, tutkimussuunnitelmaa koskeva apu, pääsy keskitettyyn myyntilupamenettelyyn) harvinaisten sairauksien hoitoon, ehkäisemiseen ja diagnosointiin käytettävien lääkkeiden tutkimuksen, kehittämisen ja markkinoille saattamisen edistämiseksi.

Tässä kertomuksessa esitetään katsaus harvinaisia sairauksia koskevan strategian tähänastiseen täytäntöönpanoon ja kuvataan saavutuksia ja saatuja kokemuksia. Siinä pyritään esittämään päätelmiä komission tiedonannossa ja neuvoston suosituksessa esitettyjen toimenpiteiden toteutuksen laajuudesta sekä lisätoimien tarpeesta harvinaisia sairauksia sairastavien potilaiden ja heidän läheistensä elämän parantamiseksi.

b. Kertomuksen perusta ja menetelmät

Komissiota kehoitettiin tiedonannossa ja neuvoston suosituksessa raportoimaan strategian täytäntöönpanosta. Komissio lähetti jäsenvaltioille sähköisen kyselylomakkeen kerätäkseen tietoja tilanteesta kansallisella tasolla. Kahdeksantoista valtiota toimitti pyydyt tiedot. Jäsenvaltioista saadut vastaukset sekä EUCERDin yhteisessä toiminnassa kerätyt tiedot, jotka julkaistiin asiakirjassa ”Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe”⁷, olivat tämän täytäntöönpanokertomuksen pääasialliset tietolähteet.

2. Harvinaisten sairauksien alan suunnitelmat ja strategiat

a. Euroopan komission toiminta

Euroopan komissio on osarahoittanut Europlan-hanketta EU:n terveysalan toimintaohjelman kautta tukeakseen jäsenvaltioita kansallisten suunnitelmien ja strategioiden kehittämisessä.

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

⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>

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

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15

Hankkeeseen, joka toteutettiin huhtikuun 2008 ja maaliskuun 2011 välisenä aikana, osallistui 21 jäsenvaltion kansallisten terveysviranomaisten edustajia sekä 57 assosioitunutta tai yhteistyökumppania 34 valtiosta. Yksi hankkeen tuotoksista oli ”raportti indikaattoreiksi harvinaisia sairauksia koskevan kansallisen suunnitelman tai strategian täytäntöönpanon seuraamiseksi ja vaikutusten arvioimiseksi”, jonka pohjalta laadittiin ”EUCERDin suositukset keskeisiksi indikaattoreiksi harvinaisia sairauksia koskevia kansallisia suunnitelmia/strategioita varten”⁸.

Eräisiin EUROPLAN-toimintoihin, erityisesti niihin, jotka liittyvät tekniseen apuun jäsenvaltioille, joilla on erityisiä vaikeuksia kansallisen suunnitelman tai strategian valmistelussa, sovelletaan EUCERDin yhteisen toiminnan erityistä tehtäväkokonaisuutta.

Komissio tukee edelleen tehtäväkokonaisuuden kautta kansallisten suunnitelmien laatimista valtioissa, joissa sellaisia ei vielä ole.

EUCERDin yhteinen toiminta kattaa 42 kuukauden ajanjakson (maaliskuu 2012–elokuu 2015). Siitä tuetaan jäsenvaltioita strategioiden kehittämisessä, erikoistuneiden sosiaalipalveluiden tarjonnan kartoittamisessa sekä harvinaisten sairauksien sisällyttämisessä keskeiseen sosiaalipolitiikkaan. Siitä tuetaan myös harvinaisten sairauksien koodausta ja luokitusta. Yhteisessä toiminnassa tuetaan myös OrphaNews European⁹ -tuotantoa sekä harvinaisia sairauksia koskevan toiminnan tilannetta Euroopassa koskevan vuotuisen raportin laatimista.

b. Tilanne jäsenvaltioissa

Toiminnan tavoitteet: Jäsenvaltiot sitoutuivat neuvoston suosituksessa laatimaan suunnitelman tai strategian harvinaisten sairauksien tarkastelemiseksi mahdollisimman pian ja viimeistään vuoden 2013 loppuun mennessä.

Vuonna 2009 harvinaisten sairauksien tarkasteleminen oli useimmissa jäsenvaltioissa suhteellisen uutta ja innovatiivista toimintaa, ja kansallisia suunnitelmia oli laadittuna vain harvoilla. Nämä olivat Bulgaria, Ranska, Portugali ja Espanja.

Vuoden 2014 ensimmäiseen neljännekseen mennessä **16 jäsenvaltiolla oli kansallinen suunnitelma tai strategia harvinaisten sairauksien tarkastelemiseksi. Seitsemässä muussa jäsenvaltiossa suunnitelman/strategian kehittäminen on edistynyt pitkälle.**

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>

Jäsenvaltiot, joilla on harvinaisia sairauksia koskeva kansallinen suunnitelma tai strategia: Alankomaat, Belgia, Bulgaria, Espanja, Kreikka, Kypros, Liettua, Portugali, Ranska, Romania, Saksa, Slovakia, Slovenia, Tšekki, Unkari ja Yhdistynyt kuningaskunta.

Jäsenvaltiot, jotka ovat edistyneet pitkälle harvinaisia sairauksia koskevan kansallisen suunnitelman tai strategian valmistelussa: Irlanti, Italia, Itävalta, Kroatia, Suomi, Tanska ja Puola.

Suunnitelmien täytäntöönpanon taso vaihtelee valtioissa huomattavasti. Osittain tämä johtuu siitä, että monet valtiot, kuten Yhdistynyt kuningaskunta, Saksa, Alankomaat ja Belgia, ovat vasta hiljattain hyväksyneet suunnitelmansa/strategiansa. Vain yhdessä valtiossa, Ranskassa, ensimmäisen suunnitelman täytäntöönpano on jo päättynyt ja toinen kansallinen suunnitelma hyväksytty.

Suurimmalla osalla jäsenvaltioista ei ole erillisiä määrärahoja kansallisten suunnitelmien täytäntöönpanoon. Rahoituksesta huolehditaan tavallisesti osana yleisiä terveydenhoitomenoja. Tilapäisiä määrärahoja valtiot ovat myöntäneet erityishankkeisiin. Jotkut valtiot ovat raportoineet, että määrärahoihin kohdistuu talouskriisin vuoksi lisärajoitteita.

Kattavuudestaan ja monialaisesta lähestymistavastaan huolimatta kaikki suunnitelmat on hyväksytty terveysministeriön tasolla. Lisäksi Tšekin tasavallassa myös pääministeri on hyväksynyt suunnitelman.

Harvinaisia sairauksia koskevien suunnitelmien soveltamisala vaihtelee valtioiden välillä. Vaikka esimerkiksi harvinaiset syövät ovat merkittävä osa harvinaisten sairauksien kirjoa, monet suunnitelmat/strategiat eivät kata tätä sairauksien ryhmää. Tämä koskee Saksaa, Ranskaa, Belgiaa, Tanskaa ja Portugalia. Tanskassa infektioitauteja ei katsota harvinaisiksi sairauksiksi.

Neljässätoista valtiossa on toteutettu tiedotuskampanjoita harvinaisia sairauksia koskevan tietoisuuden lisäämiseksi. Saksassa, Kroatiassa, Kyproksessa ja Latviassa valmistellaan parhaillaan tällaisia kampanjoita.

Kansallisten suunnitelmien seuranta ja arviointi ovat aloitteen ja EU:n osarahoittaman Europlan-hankkeen¹⁰ ja näin myös EUCERDin yhteisen toiminnan¹¹ merkittäviä näkökohtia. Tavoitteena on tarjota kehys jäsenvaltioiden tukemiseksi niiden pyrkimyksissä kehittää ja panna täytäntöön kansallisia suunnitelmiaan.

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

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

Muissa valtioissa (Kroatia, Ranska, Liettua, Portugali ja Espanja) suunnitelmien seurantastrategia perustuu EUROPLAN-indikaattoreihin. Bulgarialla ja Slovakialla ei ole seurantastrategiaa. Muissa valtioissa seurantastrategioita kehitetään parhaillaan.

3. Harvinaisten sairauksien määrittely, koodaus ja luettelointi

a. Euroopan komission toiminta

Toiminnan tavoitteet: Harvinaisten sairauksien selkeä määrittely on ennakoedellytys tehokkaille toimille alalla. Neuvoston suosituksen johdanto-osan 3 kappaleessa jäsenvaltiot sitoutuvat yhteisön tason toiminnassa käyttämään yhteistä harvinaisen sairauden määritelmää: **sairaus, jota esiintyy enintään viidellä henkilöllä 10 000 henkilöä kohden**. On myös tärkeää parantaa nopeasti harvinaisten sairauksien koodausta terveydenhoitojärjestelmissä. Jäsenvaltiot ovat sopineet pyrkivänsä varmistamaan, että harvinaiset sairaudet on asianmukaisesti koodattu ja että ne ovat jäljitettävissä kaikissa terveystietojärjestelmissä, sekä edistämään aktiivisesti pyrkimyksiä kehittää harvinaisia sairauksia koskeva dynaaminen ja helposti saatavilla oleva EU:n luettelo, joka perustuu Orphanet-tietokantaan¹².

Esimerkkejä tilanteesta eri jäsenvaltioissa harvinaisten sairauksien määrittelyn osalta:

- **Ruotsi:** harvinaiset sairaudet ja häiriöt, joita esiintyy alle sadalla henkilöllä miljoonaa henkilöä kohden ja jotka johtavat merkittävään vammautumisen asteeseen.
- **Suomi:** käytetään määritelmää, jonka mukaan harvinainen sairaus on sairaus, joka esiintyy enintään yhdellä henkilöllä 2 000:sta ja on vakava/invaliditeettia aiheuttava.
- **Tanska:** ei ole vahvistanut virallista määritelmää harvinaisille sairauksille. Tanskan terveysviranomaiset määrittelevät tavallisesti harvinaiseksi sairaudeksi sairaudet, joita esiintyy enintään 500–1 000 henkilöllä Tanskan väestöstä.
- **Viro:** ei ole hyväksynyt virallista määritelmää harvinaisille sairauksille. Sidosryhmät käyttävät kuitenkin EU:n harvinaislääkkeistä annetun asetuksen määritelmää.
- **Belgia:** määrittelee harvinaiset sairaudet hengenvaarallisiksi tai pysyvän invaliditeetin aiheuttaviksi sairauksiksi, jotka ovat niin harvinaisia, että niiden tarkastelemiseksi tarvitaan erityisiä yhdistettyjä toimia. Suuntaa-antavasti on määritetty alhaisen esiintyvyyden merkitsevän, että sairautta sairastaa alle viisi henkilöä 10 000 henkilöä kohden Euroopan unionissa.

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

b. Jäsenvaltioiden toiminta

Jäsenvaltiot, joilla on hyväksytty suunnitelma tai strategia, noudattavat unionin tason politiikassa EU:n määritelmää. Valtioilla, joilla ei ole voimassa olevaa suunnitelmaa, ei tavallisesti ole virallista harvinaisten sairauksien määritelmää.

Tällä hetkellä **kaikissa jäsenvaltioissa käytetään kansainvälistä tautiluokitusta (sen 9. tai 10. versiota)**, josta puuttuu suurin osa harvinaisista sairauksista. Eräät jäsenvaltiot päättivät hiljattain ottaa käyttöön ORPHA-koodit (Orphanet-tietokannassa kehitetty harvinaisia sairauksia koskeva koodausjärjestelmä) terveystilastojärjestelmissään kansainvälisen tautiluokituksen rinnalla tai pilottihankkeena. EUCERDin yhteinen toiminta antaa oman panoksensa WHO:n kansainvälisen tautiluokituksen 11. version laatimiseen sen varmistamiseksi, että harvinaiset sairaudet esiintyisivät kansainvälisissä nimityskäytännöissä.

Kerätäkseen ja tarjotakseen harvinaisia sairauksia koskevia tietoja komissio tukee **Orphanetin yhteistä toimintaa**¹³ EU:n terveysohjelman kautta. Siihen osallistuvat kaikki jäsenvaltiot joko assosioituneina tai yhteistyökumppaneina. Orphanet on seitsemällä kielellä saatavilla oleva relaatiotietokanta, jonka tavoitteena on yhdistää tiedot yli 6 000 sairaudesta ja mahdollistaa moninaiset haut. Kullakin valtiolla on myös oma etusivunsa kansallisella kielellään.

4. Harvinaisia sairauksia koskeva tutkimus

a. Euroopan komission toiminta

Toiminnan tavoitteet: tiedonannon 5.12 kohdassa ja neuvoston suosituksen III luvussa jäsenvaltioita ja komissiota kehoitetaan parantamaan harvinaisten sairauksien tutkimusta koskevien yhteisön, kansallisten ja alueellisten ohjelmien koordinoitua. EU on rahoittanut lähes **120** harvinaisia sairauksia koskevaa **yhteistä tutkimushanketta tutkimusta ja teknologista kehittämistä koskevasta seitsemännestä puiteohjelmasta**¹⁴. Yhteensä **yli 620 miljoonan euron määrärahojen turvin** hankkeet kattavat useita sairauksia koskevia aloja, kuten neurologian, immunologian, syövät, keuhkosairaudet ja ihosairaudet¹⁵. Tutkimuspoliittisen toimintansa kautta Euroopan komissio on myös edistänyt sellaisten aloitteiden käynnistämistä, joilla pyritään parantamaan tutkimuksen koordinoitua Euroopan tasolla ja kansainvälisellä tasolla.

Esimerkkejä kansallisista harvinaisia sairauksia koskevistä tutkimusohjelmista

Saksassa julkistettiin syyskuussa 2010 uusi ehdotuspyyntö vuonna 2008 käynnistyneiden 10 verkoston laajentamiseksi ja uusien verkostojen perustamiseksi. Harvinaisten sairauksien kansainvälisten asiantuntijoiden lautakunta arvioi 39 ehdotusta, minkä jälkeen liittovaltion opetus- ja tutkimusministeriö valitsi 12 verkostoa, joiden rahoitus käynnistyi vuonna 2012. Niille

¹³ <http://ec.europa.eu/eahc/projects/database.html?prjno=20112201>

¹⁴ Luku viittaa seitsemännän puiteohjelman terveyttä koskevasta aihealueesta rahoitettuun tutkimukseen (2007–2013).

¹⁵ Hiljattain julkaistuja tietoja EU:n rahoituksesta harvinaisia sairauksia koskevalle tutkimukselle on saatavilla osoitteesta: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf

myönnettiin yli 21 miljoonan euron määrärahat kolmeksi vuodeksi. Harvinaisten sairauksien tutkimusta rahoitetaan edelleen muista rahoitusaloitteista, joita ovat esimerkiksi kansallinen genomitutkimusverkosto (NGFN), innovatiiviset terapiat, regeneratiivinen hoito, molekulaarinen diagnostiikka, kliiniset kokeet yms., joiden määrärahat ovat noin 20 miljoonaa euroa vuodessa.

Ranskassa tutkimushankkeita koskevia ehdotuspyyntöjä ohjaa Ranskan kansallinen tutkimusvirasto (perustutkimus) tai terveysministeriö (kliininen tutkimus) tai molemmat (translaatiotutkimus). Myös yhteiskuntatieteellisiä hankepyyntöjä esitetään. Tutkimusrahoitusta tarjoavat myös potilasyhdistykset. Perustutkimusta, kliinistä tutkimusta ja translaatiotutkimusta tuetaan yleisesti ja jatkuvasti, eikä mikään tietty harvinaisen sairaus ole kansallisessa etusija-asemassa. Toisen kansallisen suunnitelman aikana 2011–2014 tutkimukseen on osoitettu 51 miljoonaa euroa.

Kroatian osalta puuttuu yksityiskohtaista tietoa harvinaisia sairauksia koskevalle tutkimukselle myönnetystä rahoituksesta. On arvioitu, että noin neljä prosenttia Kroatian nykyisistä tutkimushankkeista voi liittyä harvinaisiin sairauksiin.

EU:n harvinaisia sairauksia koskevan tutkimuksen rahoitusstrategiassa on keskitytty sairauksien perimmäisten syiden selvittämiseen sekä diagnosointiin, ehkäisyyn ja hoitoon. Strategia näkyy seitsemännen puiteohjelman terveyden alan ehdotuspyynnöissä vuosilta 2012 ja 2013, kun monet aiheet koskivat harvinaisia sairauksia¹⁶. EU:n rahoittama tutkimusyhteistyö yhdistää monialaisia tiimejä, joissa ovat edustettuina korkeakoulut, tutkimusorganisaatiot, pk-yritykset, teollisuus ja potilasjärjestöt kaikkialta Euroopasta ja sen ulkopuolelta. Euroopan ja kansainvälisen tason tutkimusyhteistyö on erityisen merkittävää harvinaisten sairauksien kaltaisella alalla, jonka resurssit ovat niukat ja jolle on ominaista se, että sairaudet koskevat pientä potilasryhmää. EU on rahoittanut yli sataa alan yksittäistä apurahaa, avustusta ja koulutusverkostoa¹⁷.

EU:n rahoittamassa ERA-NET-hankkeessa **E-RARE-2**¹⁸ pyritään kehittämään kansallisia ja alueellisia tutkimusohjelmia ja vahvistamaan niiden koordinoitua. Yksi sen päätoiminnoista on valtioiden välisten yhteisten ehdotuspyyntöjen esittäminen. Ehdotuspyyntöihin on osallistunut rahoituslaitoksia 13:sta EU:n jäsenvaltiosta¹⁹ sekä Turkista, Israelista, Sveitsistä ja Kanadasta. Yhdessä edeltäjänsä kanssa E-RARE-2 -hankkeesta on rahoitettu yli 60 tutkimushanketta.

¹⁶ Seitsemännen puiteohjelman harvinaisia sairauksia koskevat aiheet olivat vuosina 2012 ja 2013 seuraavat: tuki kansainväliselle harvinaisia sairauksia koskevalle tutkimukselle; omiikka-tutkimuksen kliininen hyöty harvinaisten sairauksien diagnosoimisessa; harvinaisia sairauksia koskevat tietokannat, biopankit ja kliininen 'bio-informatiikkakeskus'; harvinaislääkkeiden prekliininen ja kliininen kehittäminen; harvinaisia sairauksia koskevat havainnoivat tutkimukset; harvinaisten sairauksien kliinisen hallinnan parhaat käytännöt ja tietojen jakaminen (2012) ja kuvantamismenetelmien kehittäminen harvinaisten sairauksien hoitavia interventioita varten; uudet kliinisten tutkimusten menetelmät pieniä väestöryhmiä varten (2013).

¹⁷ Toimintoja on rahoitettu seitsemännen puiteohjelman Ihmiset-erityisohjelman (Marie Curie -toimet) ja Ideat-erityisohjelman (Euroopan tutkimusneuvosto) kautta. Lisätietoja on saatavilla osoitteesta http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions/index_fi.htm ja osoitteesta <http://erc.europa.eu>

¹⁸ Lisätietoja on saatavilla E-RARE-2-verkkosivustolta osoitteesta <http://www.e-rare.eu>

¹⁹ Alankomaat, Belgia, Espanja, Italia, Itävalta, Kreikka, Latvia, Portugali, Puola, Ranska, Romania, Saksa ja Unkari.

Euroopan komissio johti yhteistyössä kansallisten ja kansainvälisten kumppaniensa kanssa harvinaisten sairauksien kansainvälisen tutkimuskonsortion (**International Rare Diseases Research Consortium, IRDiRC**)²⁰ käynnistämistä vuoden 2011 alussa. Sen päätavoitteena on kehittää vuoteen 2020 mennessä 200 uutta harvinaisten sairauksien hoitoa ja diagnosointitapoja useimpiin niistä edistämällä ja koordinoimalla tutkimusta entistä paremmin sekä maksimoimalla tutkimuksen tehokkuutta globaalilla tasolla. Vuoden 2013 lopussa IRDiRC:llä oli yli 35 jäsenorganisaatiota neljästä maanosasta. Ne ovat kaikki sitoutuneet yhteistyöhön aloitteen tavoitteiden saavuttamiseksi.

EU:n voimakas sitoutuminen harvinaisia sairauksia koskevaan tutkimukseen ja IRDiRC:n toimintaan jatkuu Horisontti 2020 -ohjelmassa, joka on EU:n tutkimuksen ja innovoinnin rahoituksen puiteohjelma kaudelle 2014–2020. Seuraavan seitsenvuotiskauden aikana EU rahoittaa edelleen harvinaisia sairauksia koskevaa tutkimusta potilaiden eduksi Euroopassa ja kaikkialla maailmassa.

Potilasrekisterit ja tietokannat ovat merkittäviä välineitä harvinaisia sairauksia koskevassa tutkimuksessa sekä pyrittäessä parantamaan potilaiden hoitoa ja terveydenhoidon suunnittelua. Ne auttavat kokoamaan yhteen tietoja niin, että saadaan riittävän suuria otoksia epidemiologista ja/tai kliinistä tutkimusta varten. Ne ovat tärkeitä myös arvioitaessa kliinisen tutkimuksen toteutettavuutta, tuettaessa asianmukaisten tutkimusten suunnittelua ja rekisteröitäessä potilaita. Niitä voidaan hyödyntää myös hoidon laadun, turvallisuuden, tehokkuuden ja vaikuttavuuden mittaamiseen. Orphanet on julkaissut katsauksen tutkimusrekisterien perustamista, hallinnointia ja rahoitusta koskevista seikoista²¹.

Tammikuussa 2014 käytettävissä oli **588 harvinaisia sairauksia koskevaa rekisteriä**, jotka jakautuivat seuraavasti: 62 eurooppalaista, 35 maailmanlaajuista, 423 kansallista, 65 alueellista ja kolme muuta rekisteriä. Suurin osa rekistereistä on julkisten toimielinten ja tutkimuslaitosten perustamia. Pienempää osaa niistä hallinnoivat lääkealan tai biotekniikan alan yritykset ja muita potilasjärjestöt. Harvinaisia sairauksia koskevien rekisterien yhteentoimimattomuus heikentää vakavalla tavalla niiden potentiaalia.

Tämän vuoksi Euroopan komission yhteisessä tutkimuskeskuksessa kehitetään parhaillaan **harvinaisten sairauksien rekisteröinnin eurooppalaista järjestelmää**. Järjestelmän päätavoitteena on tarjota keskitetty yhteyspiste tietojen tarjoamiseksi harvinaisia sairauksia koskevista potilasrekistereistä kaikille sidosryhmille, tukea uusia ja olemassa olevia rekistereitä yhteentoimivuuden kannalta, tarjota tietotekniset välineet tiedon keräämisen ylläpitämiseksi sekä mahdollistaa seurantaverkostojen toimintaa.

b. Jäsenvaltioiden toiminta

Joissakin valtioissa on harvinaisia sairauksia koskevaa tutkimusta varten erityisiä rahoitusohjelmia. Valtioita, joissa erityistä harvinaisia sairauksia koskevaa tutkimusta

²⁰ Lisätietoja on saatavilla IRDiRC:n verkkosivustolta osoitteesta <http://www.irdirc.org>

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

rahoitetaan tai on rahoitettu, ovat Alankomaat, Espanja, Italia, Itävalta, Portugali, Ranska, Saksa, Unkari ja Yhdistynyt kuningaskunta.

Monissa muissa valtioissa harvinaisia sairauksia koskevia hankkeita rahoitetaan yleisten tutkimusrahoitusohjelmien kautta. Muutamassa valtiossa (kuten Alankomaissa, Espanjassa, Italiassa, Ranskassa ja Saksassa) on myös, tai on ollut, erityisiä aloitteita tai kannustimia T&K-toimien tehostamiseksi harvinaislääkkeiden ja muiden innovatiivisten terapioiden alalla kansallisella tasolla.

5. Harvinaisia sairauksia käsittelevät osaamiskeskukset ja eurooppalaiset osaamisverkostot

a. Euroopan komission toiminta

Potilaiden oikeuksien soveltamisesta rajatylittävässä terveydenhuollossa annetussa direktiivissä 2011/24/EU²² esitetään säännöt, jotka koskevat potilaiden oikeuksia saada turvallista ja korkealaatuista rajatylittävää terveydenhuoltoa EU:ssa, sekä korvauksia koskevat säännöt. Direktiivi muodostaa vankan perustan kansallisten terveystoimien entistä laajemmalle yhteistyölle. Jotkut säännökset koskevat harvinaisia sairauksia. Direktiivin 12 artiklassa säädetään jäsenvaltioiden yhteistyön vahvistamisesta sekä **eurooppalaisia osaamisverkostoja** ja terveydenhuollon tarjoajia koskevista erityisperusteista ja -edellytyksistä.

Direktiivissä pyritään määrittämään jo perustetut osaamiskeskukset ja kannustamaan terveydenhuollon tarjoajia vapaaehtoiseen osallistumiseen tuleviin eurooppalaisiin osaamisverkostoihin. Komissio antoi 10. maaliskuuta 2014 luettelon erityisperusteista ja -edellytyksistä, jotka eurooppalaisten osaamisverkostojen on täytettävä, sekä erityisperusteista ja -edellytyksistä, jotka eurooppalaiseen osaamisverkostoon jäseneksi haluavan terveydenhuollon tarjoajan on täytettävä^{23,24}.

Ennen direktiivin 2011/24/EU antamista komissio tuki EU:n terveysalan toimintaohjelmasta **10:tä erityistä pilottihanketta, jotka käsittelevät harvinaisia sairauksia koskevia eurooppalaisia osaamisverkostoja**. Näistä hankkeista saadut kokemukset auttoivat suunnittelemaan tulevien eurooppalaisten osaamisverkostojen oikeudellista kehystä.

Luettelo harvinaisia sairauksia käsittelevien eurooppalaisten osaamisverkostojen pilottihankkeista

- **Dyscerne:** Dysmorfologian referenssikeskusten eurooppalainen verkosto
- **ECORN CF:** Kystisen fibroosin referenssikeskusten eurooppalainen verkosto

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

²³ EUVL L 147, 17.5.2014, s. 71–78.

²⁴ EUVL L 147, 17.5.2014, s. 79–87.

- **PAAIR:** potilasyhdistykset ja kansainvälinen Alpha1-rekisteri
- **EPNET:** Euroopan laajuinen porfyriaverkosto
- **EN-RBD:** harvinaisten verenvuotohäiriöiden ja lasten Hodgkinsin lymfooman eurooppalainen osaamisverkosto
- **NEUROPED:** lasten harvinaisten neurologisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
- **EURO HISTIO NET:** histiosytoosi X:n ja siihen liittyvien syndroomien osaamisverkosto EU:ssa
- **TAG:** Together Against Genodermatoses
- **CARE NMD:** Duchennen lihasdystrofian hoitostandardien levittäminen ja noudattaminen Euroopassa

b. Jäsenvaltioiden toiminta

Jäsenvaltiot soveltavat hyvin erilaisia lähestymistapoja osaamiskeskusten organisointiin terveydenhuoltojärjestelmissään. Joissakin valtioissa on virallisesti nimettyjä harvinaisten sairauksien osaamiskeskuksia. Näitä on esimerkiksi Espanjalla, Ranskalla, Tanskalla ja Yhdistyneellä kuningaskunnalla. Italiassa on alueellisesti nimettyjä harvinaisten sairauksien osaamiskeskuksia.

Määrittämiskriteerit vaihtelevat eri valtioissa, toisinaan jopa saman valtion alueiden välillä, vaikka kriteerit usein noudattavatkin EUCERDin suosituksia laatuksiteereistä jäsenvaltioiden harvinaisten sairauksien osaamiskeskuksille²⁵.

Monissa valtioissa on harvinaisten sairauksien osaamiskeskuksia, joita ei ole virallisesti nimetty, mutta jotka viranomaiset silti vaihtelevassa määrin tunnustavat. Tällaisia osaamiskeskuksia on Alankomaissa, Belgiassa, Irlannissa, Itävallassa, Kroatiaassa, Kreikassa, Kyproksessa, Ruotsissa, Saksassa, Sloveniassa, Tšekissä ja Unkarissa.

Monissa valtioissa on harvinaisten sairauksien osaamiskeskuksia, jotka tunnustetaan sellaisiksi vain maineeltaan, ja toisinaan ne ovat itse ilmoittaneet olevansa osaamiskeskuksia. Tällaisia keskuksia on Bulgariassa, Latviassa, Liettuassa, Portugalissa, Puolassa, Romaniassa, Slovakiassa, Suomessa ja Virossa.

6. Harvinaisia sairauksia koskevan asiantuntemuksen kokoaminen Euroopan tasolla

Toiminnan tavoitteet: Neuvoston suosituksen V luvussa jäsenvaltioita kehoitetaan **keräämään harvinaisia sairauksia koskevaa kansallista asiantuntemusta ja edistämään sen kokoamista yhteen.**

Suurin osa jäsenvaltioista tukee asiantuntemuksen kokoamista yhteen muiden Euroopan maiden asiantuntemuksen kanssa tukeakseen diagnoosivälineitä, sairaanhoitoa, koulutusta ja

²⁵ <http://www.orpha.net/national/data/FI-FI/www/uploads/EUCERD-kriteerit.pdf>

sosiaalipalveluja koskevien parhaiden käytäntöjen jakamista harvinaisten sairauksien alalla. Monet niistä ovat järjestäneet terveydenhuoltoalan ammattilaisille koulutusta, jotta nämä olisivat tietoisia saatavilla olevista resursseista.

Tätä tukeakseen komissio on hiljattain myöntänyt osarahoitusta **Rare Best Practices -hankkeelle**²⁶. Kyseessä on nelivuotinen hanke (tammikuu 2013–joulukuu 2016), jolle myönnetään osarahoitusta innovointia ja teknologista kehitystä koskevasta seitsemänneistä puiteohjelmasta. Hankkeen päätavoitteita ovat standardien ja avointen luotettavien menettelyjen kehittäminen harvinaisia sairauksia koskevien kliinisten käytäntöjen suuntaviivojen kehittämiseksi ja arvioimiseksi sekä konsensuksen vahvistaminen innovatiivisesta menetelmästä.

7. Potilasjärjestöjen vaikutusvallan vahvistaminen

a. Euroopan komission toiminta

Toiminnan tavoitteet: Neuvoston suosituksen VI luvussa jäsenvaltioita kehoitetaan kuulemaan potilasjärjestöjä harvinaisten sairauksien alalla harjoitettavasta politiikasta ja edistämään näiden järjestöjen toimia.

Potilasjärjestöjen osallistuminen harvinaisten sairauksien alalla harjoitettavan politiikan kehittämiseen kaikkien näkökohtien osalta on hyvin tärkeää, jotta voidaan määrittää potilaiden tarpeet. Komissio tukee lähestymistapaa EU:n tasolla ottamalla potilasjärjestöjen kattojärjestöt mukaan erilaisiin asiantuntijaryhmien ja komiteoiden toimiin.

Komissio on myös tarjonnut potilasjärjestöille toiminta-avustuksia EU:n terveysalan toimintaohjelmasta.

b. Jäsenvaltioiden toiminta

Euroopassa on syntynyt yhä enemmän harvinaisten sairauksien potilasjärjestöjen kansallisia aliansseja. Orphanetin mukaan vuoden 2013 lopussa oli **2 512 erityistä harvinaisten sairauksien potilasjärjestöä**, joista 2 161 oli kansallisia, 213 alueellisia, 72 eurooppalaisia ja 61 kansainvälisiä järjestöjä.

Kaikki kyselyyn vastanneet jäsenvaltiot osallistuvat aktiiviseen vuoropuheluun harvinaisten sairauksien potilasjärjestöjen kanssa pääasiassa kuulemalla potilaita ja potilasjärjestöjä harvinaisten sairauksien alalla harjoitettavasta politiikasta.

8. Hallinto ja eurooppalainen koordinointi

Toiminnan tavoitteet: Tiedonannon 7 kohdassa todetaan, että harvinaisia sairauksia käsittelevän neuvoo-antavan komitean olisi avustettava komissiota.

Komitea perustettiin 30 päivänä marraskuuta 2009 tehdyllä komission päätöksellä harvinaisia sairauksia käsittelevän Euroopan unionin asiantuntijakomitean perustamisesta

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>

(2009/872/EY)²⁷. Komitean työskentelyn tuloksena annettiin viisi suositusta ja yksi lausunto. Lisäksi komitea on julkaissut kahdesti kuussa ilmestyvää uutiskirjettä sekä vuosikertomuksen harvinaisia sairauksia koskevan toiminnan tilasta Euroopassa. Vuosikertomuksessa se on kuvannut toimintaa sekä jäsenvaltioiden ja EU:n tasolla että maailmanlaajuisesti.

Komitea korvattiin hiljattain harvinaisia sairauksia käsittelevällä komission asiantuntijaryhmällä²⁸; tämä perustui asiakirjaan Komission asiantuntijaryhmiä koskevat puitteet: horisontaaliset säännöt ja julkinen rekisteri²⁹.

Asiantuntijaryhmään kuuluu jäsenvaltioiden edustajia ja potilasjärjestöjen, tuotteiden tai palveluiden eurooppalaisten tuottajayhdistysten, eurooppalaisten ammattiyhdistysten tai tiedeyhteisöjen edustajia sekä yksittäisiä asiantuntijoita. Asiantuntijaryhmän päätehtävänä on antaa komissiolle unionin toimien täytäntöönpanoon liittyviä neuvoja harvinaisten sairauksien alalla, myös oikeudellisten välineiden ja toimintapoliittisten asiakirjojen, suuntaviivojen ja suositusten laatimisessa.

9. Toimet korkealaatuisen terveydenhuollon lisäämiseksi harvinaisten sairauksien osalta

a. Harvinaislääkkeistä annettu asetus

Vastauksena kansanterveyttä koskeviin huoliin ja harvinaislääkkeiden tutkimuksen ja kehittämisen edistämiseksi EU:ssa annettiin harvinaislääkkeistä asetus, jolla pyritään kannustamaan harvinaislääkkeiden kehittämistä. Euroopan parlamentin ja neuvoston asetuksella (EY) N:o 141/2000³⁰ perustetaan keskitetty menettely harvinaislääkkeiden määrittämiseksi ja otetaan käyttöön kannustimia harvinaisiin sairauksiin tarkoitettujen lääkkeiden tutkimusta, markkinoille saattamista ja kehittämistä varten.

Tammikuuhun 2014 mennessä Euroopan komissio oli **hyväksynyt yli 90 harvinaislääkettä**. Euroopan komissio oli myös määritellyt yli 1 000 tuotetta harvinaislääkkeiksi³¹. Näitä tuotteita kehittävät valmistajat hyötyvät kannustimista, kuten tutkimussuunnitelmaa koskevasta avusta. Avun on määrä helpottaa innovatiivisten lääkkeiden kehittämistä ja hyväksymistä potilaiden eduksi.

Viime vuosina määriteltyjen lääkkeiden määrä on kasvanut ja hyväksytyjen lääkkeiden määrä on pysynyt vakaana (7 hyväksyntää vuonna 2013 verrattuna 10 hyväksyntään vuonna 2012).

b. Harvinaislääkkeiden saatavuuden parantaminen

Kannustimista huolimatta hyväksytyjä harvinaislääkkeitä ei ole saatavilla kaikissa EU:n jäsenvaltioissa, eikä saatavuus ole kaikkien potilaiden kannalta yhdenvertaista kaikissa EU:n jäsenvaltioissa. Lisäksi saatavuudessa on havaittu merkittäviä viivästyksiä. Jäsenvaltiot ja

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

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_fi.pdf

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:fi:PDF>

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

komissio käynnistivät tämän vuoksi hankkeen investointien koordinoimiseksi uusien lääkkeiden arvioinnissa sekä tietojen ja osaamisen vaihtamisessa³².

Vaikka hinnoittelua ja korvauksia koskevat päätökset kuuluvat yksinomaan kansalliseen toimivaltaan, jäsenvaltiot kohtaavat merkittäviä yhteisiä haasteita pyrkiessään tarjoamaan kohtuuhintaisen ja kestäväen arvokkaiden lääkkeiden saannin potilaille, joiden lääkinnälliset tarpeet eivät ole täyttyneet. Haasteisiin vastaamisesta voi seurata lisäongelmia, kun asianomaisten potilaiden määrä on rajallinen ja mahdollinen hoito lääkinnällisten tarpeiden täyttämiseksi niukkaa ja kallista, kuten usein on asianlaita, kun on kyse harvinaisista sairauksista ja harvinaislääkkeistä.

”Harvinaislääkkeiden koordinoitun saatavuuden mekanismia” tarkasteleva työryhmä lääkealan yhteiskuntavastuuprosessissa

Työryhmän³³ päätavoitteena oli tarjota harvinaisista sairauksista kärsiville potilaille harvinaislääkkeitä ”tosiasiallisesti saataville”. Ryhmän tärkeimpänä suosituksena oli kehittää koordinoitu mekanismi vapaaehtoisesti osallistuvien jäsenvaltioiden ja rahoittajien välille harvinaislääkkeen arvon arvioimiseksi. Tämä voisi perustua avoimeen arvokehukseen, sillä näin tuettaisiin sellaista tietojen vaihtoa, joka mahdollistaa jäsenvaltioiden tietoon perustuvat päätökset hinnoittelun ja korvausten osalta. Tämän on määrä johtaa maksajan kannalta järkevämpiin hintoihin, teollisuuden kannalta helpommin ennakoitaviin markkinatilanteisiin ja potilaiden kannalta yhdenvertaiseen saatavuuteen.³⁴

c. Harvinaisia sairauksia koskevat väestöseulonnat

Toiminnan tavoitteet: Tiedonannon 5 luvussa komissio sitoutui arvioimaan nykyisiä strategioita, jotka koskevat harvinaisten sairauksien väestöseulontoja (vastasyntyneiden seulonta mukaan luettuna).

Komissio tilasi raportin vastasyntyneiden harvinaisia sairauksia koskevista seulontakäytännöistä kaikissa EU:n jäsenvaltioissa, myös tiedot keskusten lukumäärästä, arvion seulottujen lasten lukumäärästä sekä vastasyntyneiden seulontoihin kuuluvista häiriöistä ja perustelut näiden häiriöiden valinnalle³⁵. Suurimmassa osassa raportin kattamia jäsenvaltioita on vastasyntyneiden seulontoja valvova elin. **Seulottujen sairauksien määrä vaihtelee merkittävästi jäsenvaltioiden välillä, Suomen yhdestä seulottavasta sairaudesta Itävallan 29 seulottavaan sairauteen.**

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

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

³⁴ Ryhmän saatettua työnsä päätökseen vuonna 2013 muutamat ryhmän jäsenet jatkoivat keskustelua Medicines Evaluation Committeeen (MEDEV, Euroopan lakisääteisten sairausvakuutuslaitosten epävirallinen asiantuntijaryhmä) aloitteesta tarkoituksenaan soveltaa ryhmän päätelmiä käytännössä ja käynnistää pilottihankkeita.

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

Harvinaisia sairauksia käsittelevä Euroopan unionin asiantuntijakomitea antoi raportin pohjalta lausunnon potentiaalisista eurooppalaisen yhteistyön aloista vastasyntyneiden seulonnoissa³⁶.

10. Harvinaisia sairauksia koskevan politiikan globaali ulottuvuus

Toiminnan tavoitteet: Tiedonannossa pyritään edistämään harvinaisia sairauksia koskevaa yhteistyötä kansainvälisellä tasolla kaikkien asiasta kiinnostuneiden maiden kanssa ja läheisessä yhteistyössä Maailman terveysjärjestön kanssa.

Euroopan unionia ja sen jäsenvaltioita pidetään johtajina harvinaisia sairauksia koskevien toimien kehittämisessä. EU:n ja sen jäsenvaltioiden toteuttamat toimet ovat vaikuttaneet alan kehitykseen myös Euroopan ulkopuolisissa maissa, ja poliittisella ja teknisellä kehityksellä Euroopan unionissa on ollut merkittävä vaikutus myös muiden valtioiden harvinaisia sairauksia koskevaan politiikkaan.

Euroopan ulkopuolisissa valtioissa on toteutettu useita erityistoimia, toisinaan internet-näkyvyyden ansiosta. Tästä on esimerkkinä Orphanet, jossa julkaistaan sähköistä tietoa seitsemällä kielellä ja josta on tullut aidosti merkittävä globaali tietolähde. Muissakin aloitteissa tuetaan maailmanlaajuisia kansainvälisiä järjestöjä niiden harvinaisia sairauksia koskevassa työssä. Tästä on esimerkkinä EUCERDin yhteisen toiminnan panos kansainvälisen tautiluokituksen 10. version päivityksessä. Harvinaisten sairauksien kansainvälinen tutkimuskonsortio³⁷ on erinomainen esimerkki Euroopan komission käynnistämästä kansainvälisestä yhteistyöstä.

Euroopan komission harvinaisia sairauksia koskeva politiikka on myös hyötynyt muiden valtioiden poliittisista saavutuksista.

11. Päätelmät ja ehdotukset tulevan toiminnan osalta

Neuvoston suosituksen mukaan täytäntöönpanokertomuksessa olisi tarkasteltava ehdotettujen toimenpiteiden tehokkuutta ja tarvittavia lisätoimia harvinaisia sairauksia sairastavien potilaiden ja heidän läheistensä elämän parantamiseksi.

Euroopan unionissa on edetty pitkälle yhteistyön edistämisessä harvinaisia sairauksia sairastavien potilaiden elämän parantamiseksi sen jälkeen, kun komission tiedonanto annettiin vuonna 2008 ja neuvoston suositus vuonna 2009.

Yleisesti ottaen tiedonannon ja suosituksen tavoitteet on saavutettu. Niillä on vahvistettu yhteistyötä Euroopan unionin, jäsenvaltioiden ja kaikkien sidosryhmien välillä.

Komissio on edistänyt kokemusten vaihtoa auttaakseen jäsenvaltioita kehittämään harvinaisia sairauksia koskevia kansallisia suunnitelmiaan tai strategioitaan.

Tämä on auttanut merkittävää määrää jäsenvaltioita kehittämään varta vasten laadittuja suunnitelmia harvinaisten sairauksien tarkastelemiseksi: 16 jäsenvaltiossa on nyt harvinaisia sairauksia koskevat suunnitelmat (verrattuna vain neljään vuonna 2008), ja hyvin monessa

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

³⁷ Lisätietoja on saatavilla IRDiRC:n verkkosivustolta osoitteesta <http://www.irdirc.org>

suunnitelma laaditaan lähiaikoina. Jäsenvaltioiden tukeminen tässä pyrkimyksessä on edelleen komission ensisijainen tavoite alalla.

Rohkaisevasta edistymisestä huolimatta on edelleen pitkä matka siihen, että harvinaisia sairauksia sairastaville voidaan varmistaa oikean diagnoosin saaminen ja paras mahdollinen hoito kaikkialla EU:ssa. On vielä jäsenvaltioita, joilla ei ole kansallista suunnitelmaa tai strategiaa. Jäsenvaltioissa, joissa ei ole kansallista suunnitelmaa tai strategiaa, täytäntöönpano on pääosin alkanut vasta hiljattain ja sitä on seurattava.

Tämän vuoksi harvinaisia sairauksia koskevat toimet sisältyvät näkyvästi uuteen terveystalouden toimintaohjelmaan sekä tutkimusta ja innovaatiota koskevaan EU:n uuteen Horisontti 2020 -ohjelmaan. Jäsenvaltioiden tukemista jatketaan seuraavilla toimilla:

- Säilytetään EU:n **koordinointitehtävä** harvinaisia sairauksia koskevan EU:n politiikan kehittämisessä ja tuetaan jäsenvaltioita niiden kansallisen tason toiminnassa.
- Jatketaan korkealaatuisten **kansallisten harvinaisia sairauksia koskevien suunnitelmien/strategioiden** kehittämisen tukemista Euroopan unionissa.
- Tarjotaan jatkuvaa tukea **harvinaisten sairauksien kansainväliselle tutkimuskonsortiolle** ja sen alaisuudessa kehitetyille aloitteille.
- Jatketaan **harvinaisten sairauksien asianmukaisen koodauksen** takaamista.
- Pyritään edelleen **vähentämään** harvinaisia sairauksia sairastavien potilaiden ja yleisemmistä häiriöistä kärsivien **potilaiden välistä eriarvoisuutta** ja tukemaan aloitteita, joilla edistetään diagnoosin ja hoidon yhdenvertaista saatavuutta.
- Jatketaan potilaiden vaikutusvallan vahvistamista kaikissa harvinaisia sairauksia koskevan politiikan näkökohdissa.
- Jatketaan toimia harvinaisia sairauksia koskevan tietoisuuden ja EU:n tällä alalla toteuttamien toimien lisäämiseksi.
- Hyödynnetään potilaiden oikeuksien soveltamisesta rajatylittävässä terveydenhuollossa annettua direktiiviä 2011/24/EU harvinaisten sairauksien **eurooppalaisten osaamisverkostojen** yhteensaattamiseksi. Tuetaan harvinaisten sairauksien **eurooppalaisten osaamisverkostojen yhteistyötä ja yhteentoimivuutta** helpottavien välineiden kehittämistä.
- Edistetään **harvinaisia sairauksia koskevien sähköisten terveystalouden palveluratkaisujen** kehittämistä ja käyttöä.
- Toteutetaan ja tuetaan edelleen **harvinaisten sairauksien rekisteröinnin eurooppalaista järjestelmää**.

- Säilytetään **globaali asema** harvinaisia sairauksia koskevassa aloitteessa ja jatketaan yhteistyötä merkittävien kansainvälisten sidosryhmien kanssa.

Huomioon otetaan myös näkemykset, joita jäsenvaltiot ja sidosryhmät ilmaisevat harvinaisia sairauksia käsittelevän komission asiantuntijaryhmässä.