



EURÓPAI
BIZOTTSÁG

Brüsszel, 2014.9.5.
COM(2014) 548 final

**A BIZOTTSÁG JELENTÉSE AZ EURÓPAI PARLAMENTNEK, A TANÁCSNAK,
AZ EURÓPAI GAZDASÁGI ÉS SZOCIÁLIS BIZOTTSÁGNAK ÉS A RÉGIÓK
BIZOTTSÁGÁNAK**

**A ritka betegségek: kihívás Európa számára című bizottsági közlemény [COM(2008)
679 végleges] és a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről szóló 2009.
június 8-i tanácsi ajánlás (2009/C 151/02) végrehajtásáról**

Tartalomjegyzék

1.	Bevezetés	2
a.	Szabályozási keret	2
b.	A jelentés alapja, módszertan	3
2.	Tervek és stratégiák a ritka betegségek terén	4
a.	Az Európai Bizottság tevékenységei	4
b.	A ritka betegségekkel kapcsolatos helyzet a tagállamokban.....	4
3.	A ritka betegségek meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele.....	6
a.	Az Európai Bizottság tevékenységei	6
b.	A tagállamok tevékenységei	7
4.	A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások.....	7
a.	Az Európai Bizottság tevékenységei	7
b.	A tagállamok tevékenységei	10
5.	Ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok és európai referenciahálózatok	10
a.	Az Európai Bizottság tevékenységei	10
b.	A tagállamok tevékenységei	11
6.	A ritka betegségekkel kapcsolatos szakértelem európai szinten történő összegyűjtése	12
7.	A betegképviselési szervek szerepének növelése	12
a.	Az Európai Bizottság tevékenységei	12
b.	A tagállamok tevékenységei	13
8.	Irányítás és európai szintű koordináció.....	13
9.	A ritka betegségek magas színvonalú ellátásához hozzájáruló intézkedések.....	13
a.	A ritka betegségek gyógyszereiről szóló rendelet.....	13
b.	Könnyebb hozzáférés a ritka betegségek gyógyszereihez	14
	A gyógyszeripari vállalati felelősségvállalási folyamat szerint létrehozott, a ritka gyógyszerekhez való összehangolt mechanizmussal foglalkozó munkacsoport	14
c.	Ritka betegségek szűrése a lakosságnál.....	15
10.	A ritka betegségekre vonatkozó politika globális dimenziója.....	15
11.	Következtetések és a jövőre vonatkozó javaslatok.....	16

1. Bevezetés

a. Szabályozási keret

Az Európai Unióban 27–36 millió embert érintenek úgynevezett ritka betegségek, amelyek a betegek korlátozott száma és az egyes betegségekkel kapcsolatos megfelelő tudás és szakértelem hiánya miatt kulcsfontosságú egészségpolitikai prioritásnak számítanak.

A ritka betegségekben szenvedő betegek gyakran éveket töltenek bizonytalanságban, betegségük diagnosztizálására és a megfelelő kezelés megtalálására várva. Előfordul, hogy egy adott ritka betegség diagnosztizálására képes orvos szakértő másik régióban vagy akár másik tagállamban praktizál. A ritka betegségekkel kapcsolatos tudományos ismeretek jó eséllyel hiányosak és rendszertelenek.

Az európai uniós dimenzió és a tagállamok közötti együttműködés ezért jelenthet áttörést például az ismeretek és szakértelem egyesítése, a kutatások és az együttműködés előmozdítása, valamint a legjobb gyógyszereknek az Európai Unió egész területén való engedélyeztetése terén. Az EU fellépése a ritka betegségek területén magas hozzáadott értéket eredményez.

E cél elérése érdekében 2008-ban a Bizottság **„Ritka betegségek: kihívás Európa számára” címmel közleményt**¹ fogadott el, amelyben a tagállamoknak a ritka betegségekben szenvedő uniós polgárok diagnosztizálása, kezelése és ellátása terén való támogatását célzó átfogó stratégiát határozott meg. A közlemény a következő három fő területre összpontosít: i) a ritka betegségek felismerésének és ismertségének javítása; ii) koherens, átfogó stratégia kialakítása érdekében a tagállamok ritka betegségekre vonatkozó politikáinak támogatása, valamint iii) a ritka betegségekre vonatkozó európai együttműködés, koordináció és szabályozás kialakítása.

A közlemény mellett néhány hónappal később **a Tanács ajánlást**² fogadott el **a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről**, amelyben nemzeti stratégiák bevezetésére szólította fel a tagállamokat. Az ajánlás a következőkre összpontosít: i) a ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele, ii) kutatás, iii) európai referenciahálózatok, iv) a szakértelem európai szinten történő összegyűjtése, v) a betegképviselési szervek szerepének növelése és vi) a fenntarthatóság.

A határon átnyúló egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogok érvényesítéséről szóló 2011/24/EU irányelv³ 13. cikke a ritka betegségek kérdésével is foglalkozik. Megállapítja, hogy a Bizottságnak támogatnia kell a tagállamokat, különösen az egészségügyi szakembereknek a ritka betegségek diagnosztizálására rendelkezésre álló eszközök

¹ COM(2008) 679 végleges, 2008. november 11.

² HL C 151., 2009.7.3., 7–10. o.

³ HL L 88., 2011.4.4., 45–65. o.

megismertetése, valamint az érdekeltek feleknek a 883/2004 rendelet⁴ alapján a ritka betegségekben szenvedő betegek más tagállamokba történő beutalása tekintetében kínált lehetőségekről való tájékoztatása révén.

Az Európai Unióban a ritka betegségeket első alkalommal a közegészségügyi fellépési keretről szóló, 1993. november 24-i bizottsági közleményben⁵ határozták meg a közegészségügyi fellépés kiemelt területeként. Ezt követően az Unió számos projekt számára nyújtott támogatást, továbbá létrehozta a **ritka betegségekkel foglalkozó munkacsoportot**.

A ritka betegségek gyógyszereiről szóló rendelet (a ritka betegségek gyógyszereiről szóló, 1999. december 16-i 141/2000/EK európai parlamenti és tanácsi rendelet)⁶ meghatározta a ritka betegségek gyógyszereinek uniós minősítési kritériumait, emellett pedig a ritka betegségek kezelésére, megelőzésére vagy diagnosztizálására szolgáló gyógyszerek kutatását, fejlesztését és forgalmazását előmozdító ösztönzőket állapított meg (például tízéves piaci kizárólagosság, segítségnyújtás vizsgálati tervek kidolgozásához, hozzáférés a forgalomba hozatali engedély kiadásának központosított eljárásához).

Ez a jelentés a ritka betegségekre vonatkozó stratégia eddigi végrehajtásáról nyújt áttekintést, valamint számba veszi az elért eredményeket és a levonható tanulságokat. Azzal kapcsolatban igyekszik következtetéseket levonni, hogy a bizottsági közleményben és a tanácsi ajánlásban szereplő intézkedéseket milyen mértékben sikerült megvalósítani, valamint azzal, hogy milyen további intézkedésre van szükség a ritka betegségben szenvedők és családtagjaik életminőségének javítása érdekében.

b. A jelentés alapja, módszertan

A közleményben és a tanácsi ajánlásban a Bizottságot felkérték a stratégia végrehajtásáról szóló jelentés elkészítésére. A Bizottság a nemzeti szintű helyzetről való információgyűjtés céljából elektronikus kérdőívet küldött ki a tagállamoknak. A kért információkat tizenhét ország nyújtotta be. A tagállamoktól érkező válaszok, valamint az EUCERD együttes fellépés által összegyűjtött és „Jelentés a ritka betegségek jelenlegi európai helyzetéről”⁷ címen közzétett információk szolgálták a végrehajtási jelentés fő információs forrásaként.

⁴<http://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/PDF/?uri=CELEX:32004R0883&qid=1405426820734&from=EN>

⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>

⁶ <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&qid=1405427835664&from=EN>

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15

2. Tervek és stratégiák a ritka betegségek terén

a. Az Európai Bizottság tevékenységei

A tagállamok nemzeti terveinek és stratégiáinak kidolgozása érdekében az Európai Bizottság az uniós egészségügyi programból társfinanszírozóként járult hozzá az EUROPLAN projekthez.

A 2008 áprilisa és 2011 márciusa között futó projektben 21 tagállam nemzeti egészségügyi hatóságának a képviselője vett részt, valamint 57 társult és együttműködő partner találkozott 34 országból. Az egyik feladat a „Ritka betegségekre vonatkozó nemzeti terv vagy stratégia végrehajtásának nyomonkövetését és hatásának értékelését szolgáló mutatókról szóló jelentés” elkészítése volt, amely az „EUCERD ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervek/stratégiák fő mutatóiról szóló ajánlás”⁸ elfogadásához szolgált alapul.

Az EUROPLAN egyes tevékenységeihez tartozik az EUCERD együttes fellépés egy további külön munkacsomagja, amely főképp a nemzeti tervük vagy stratégiájuk elkészítésében különös nehézségekkel küzdő tagállamoknak nyújt technikai támogatást.

Ezzel a munkacsomaggal a Bizottság azon országok nemzeti tervének elkészítéséhez nyújt további segítséget, ahol ilyen jellegű tervek még nem kerültek bevezetésre.

Az EUCERD együttes fellépés által lefedett időszak 42 hónap (2012. március–2015. augusztus). A fellépés segítséget nyújt a tagállamoknak a stratégiák kidolgozásában, feltérképezi a speciális szociális szolgáltatásokat, integrálja a ritka betegségeket a főáramú szociális politikákba, továbbá segítséget nyújt a ritka betegségek kódrendszerének és osztályozásának végrehajtásában. Az együttes fellépés ezenkívül az OrphaNews Europe⁹ című hírlevél és a ritka betegségekkel kapcsolatos jelenlegi európai tevékenységekről szóló éves jelentés elkészítését is támogatja.

b. A ritka betegségekkel kapcsolatos helyzet a tagállamokban

A fellépés célkitűzései: a tanácsi ajánlásban a tagállamok kötelezettséget vállaltak arra, hogy a lehető legrövidebb időn belül, de legkésőbb 2013 végéig tervet vagy stratégiát fogadnak el a ritka betegségek problémájának kezelésére.

2009-ben a legtöbb tagállamban viszonylag újnak és újító jellegűnek számított a ritka betegségekre való összpontosítás, és csak néhány tagállam léptetett már ekkorra életbe nemzeti tervet. Ez a néhány tagállam Bulgária, Franciaország, Portugália és Spanyolország volt.

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>

2014 első negyedévének végére már tizenhat **tagállam rendelkezett a ritka betegségek problémájának kezelését célzó nemzeti tervvel vagy stratégiával**. További hét ország jó úton halad a maga terve/stratégiája kidolgozásában.

A következő tagállamok fogadtak már el a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervet vagy stratégiát: Belgium, Bulgária, Ciprus, Cseh Köztársaság, az Egyesült Királyság, Franciaország, Görögország, Hollandia, Litvánia, Magyarország, Németország, Portugália, Románia, Spanyolország, Szlovákia, Szlovénia.

A következő tagállamok jól haladnak a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervük vagy stratégiájuk kidolgozásában: Ausztria, Dánia, Finnország, Horvátország, Írország, Lengyelország, Olaszország.

A tervek végrehajtási szintje az egyes országokban eltérő. Ennek oka részben az a tény, hogy számos ország, így például Belgium, az Egyesült Királyság, Hollandia és Németország csak a közelmúltban fogadott el ilyen tervet/stratégiát. Mindösszesen egy ország, Franciaország hajtotta már végre első tervét és fogadott el egy második nemzeti tervet.

A legtöbb tagállam nemzeti terve végrehajtására nem különített el költségvetési keretet. A finanszírozást rendszerint az egészségügyre fordított összes kiadás részeként biztosítják. Az egyedi projektek végrehajtásához az országok alkalmasszerűen szoktak költségkeretet biztosítani. Néhány ország arról számolt be, hogy a gazdasági válság jelentős terheket ró költségvetésükre.

Átfogó jellegük és ágazatközi megközelítésük ellenére valamennyi tervet az Egészségügyi Minisztérium szintjén fogadták el. A Cseh Köztársaságban a tervet a miniszterelnök is jóváhagyta.

A ritka betegségekre vonatkozó tervek hatálya országonként eltérő. Míg például a ritka rákbetegségek a ritka betegségek spektrumának fontos részét képezik, számos terv/stratégia nem fedi le ezt a betegségcsoportot. Ez a helyzet Belgiumban, Dániában, Franciaországban, Németországban és Portugáliában. Dánia a fertőző betegségeket nem sorolja a ritka betegségek közé.

A ritka betegségekkel kapcsolatos tudatosság növelésére tizennégy ország folytatott tájékoztató kampányt. Ciprus, Horvátország, Lettország és Németország most készíti elő kampányát.

A kezdeményezés fontos szempontja a nemzeti tervek nyomon követése és értékelése, ezért az EU társfinanszírozóként járult hozzá az EUROPLAN projekthez¹⁰, majd azt követően az

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

EUCERD együttes fellépéshez¹¹, hogy keretet biztosítson a tagállamok támogatásához nemzeti tervük kidolgozására és végrehajtására irányuló erőfeszítéseikben.

Azok az országok, amelyek már életbe léptették nemzeti tervüket (Franciaország, Horvátország, Litvánia, Portugália és Spanyolország), az EUROPLAN mutatóira alapozzák nyomonkövetési stratégiájukat. Bulgária és Szlovákia nem rendelkezik nyomonkövetési stratégiával. A fennmaradó országokban a nyomonkövetési stratégiák kidolgozása folyamatban van.

3. A ritka betegségek meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele

a. Az Európai Bizottság tevékenységei

A fellépés célkitűzései: a hatékony fellépés előfeltétele a ritka betegségek fogalmának világos meghatározása. A tanácsi ajánlás 3. cikkében a tagállamok kötelezettséget vállaltak arra, hogy a közösségi szintű szakpolitikai munka céljából alkalmazzák a ritka betegségek azon közös fogalom meghatározását, miszerint e betegségek **tízezer személyből legfeljebb ötnél fordulnak elő**. Fontos továbbá a ritka betegségek mielőbbi megfelelő kódolása az egészségügyi rendszerekben. A tagállamok megállapodtak abban, hogy a cél a ritka betegségek megfelelő kódolásának és nyomonkövethetőségének biztosítása az egészségügyi információs rendszerekben, valamint aktívan hozzájárulnak a ritka betegségek könnyen hozzáférhető és frissített uniós jegyzékének kialakításához az Orphanet hálózaton keresztül¹².

Néhány példa a ritka betegségek meghatározásával kapcsolatos helyzetre az egyes tagállamokban:

- **Svédország:** olyan betegségek vagy rendellenességek, amelyek millióként kevesebb mint 100 embert érintenek, és amelyek a fogyatékoság meghatározott szintjét eredményezik;
- **Finnország:** a meghatározás szerint kétezerből 1-nél több embert nem érintő súlyos/maradandó károsodással járó megbetegedés;
- **Dánia:** nem rendelkezik a ritka betegségekről hivatalos meghatározással. A dán egészségügyi hatóságok jellemzően úgy határozzák meg a ritka betegségeket, mint a dán lakosságból 500–1000 betegnél többet nem érintő megbetegedés;
- **Észtország:** nem rendelkezik a ritka betegségekről jóváhagyott, hivatalos meghatározással. Az érdekeltek elfogadják a ritka betegségek gyógyszeréről szóló rendelet szerinti uniós meghatározást;
- **Belgium:** a ritka betegségek a meghatározás szerint olyan életveszélyes vagy maradandó károsodást okozó betegségek, amelyek annyira alacsony prevalenciával bírnak, hogy egyedi és egyesített erőfeszítésekre van szükség megközelítésükhöz. Az alacsony prevalencia azt jelenti, hogy az Európai Unió területén 10 000-ből kevesebb mint 5 embert érintenek a ritka betegségek.

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

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

b. A tagállamok tevékenységei

Az elfogadott tervvel vagy stratégiával rendelkező tagállamok eleget tesznek az uniós fogalommeghatározásnak a közösségi szintű szakpolitika tekintetében. A tervvel vagy stratégiával nem rendelkező tagállamok esetében rendszerint nem létezik a ritka betegségekre vonatkozó hivatalos fogalommeghatározás.

Jelenleg **valamennyi tagállam a Betegségek Nemzetközi Osztályozása BNO-9 vagy BNO-10 rendszerét alkalmazza**, amelyekben a legtöbb ritka betegség nem szerepel. Néhány tagállam nemrégiben amellett döntött, hogy a BNO-nómenklatúrával párhuzamosan vagy kísérleti projekt jelleggel bevezeti egészségügyi statisztikai rendszerébe az ORPHA-kódokat (a ritka betegségeknél az Orphanet adatbázis alapján készült kódolási rendszerét). A ritka betegségek nemzetközi nómeklatúrákban való szerepeltetésének biztosítása érdekében az EUCERD együttes fellépés hozzájárul a WHO BNO-11 tervezethez.

A ritka betegségekkel kapcsolatos információgyűjtés és ezen információk elérhetővé tétele érdekében a Bizottság az EU egészségügyi programján keresztül valamennyi tagállam társult vagy együttműködő partnerként való bevonásával támogatja az **Orphanet együttes fellépést**¹³. Az Orphanet egy hét nyelven elérhető relációs adatbázis, amely több mint 6000 betegségekre vonatkozó információt kapcsol össze, és amely összetett lekérdezéseket is lehetővé tesz. A belépcs oldal a konzorciumban részt vevő minden ország nyelven elérhető.

4. A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások

a. Az Európai Bizottság tevékenységei

A fellépés célkitűzései: a közlemény 5.12. pontja és a tanácsi ajánlás 3. cikke felhívja a tagállamokat és a Bizottságot, hogy törekedjenek a ritka betegségekkel kapcsolatos közösségi, nemzeti és regionális kutatási programok megfelelőbb összehangolására. Az EU a ritka betegségek területén a **hetedik kutatási és technológiafejlesztési keretprogramon**¹⁴ keresztül ezidáig közel **120 együttműködésen alapuló kutatási projekthez** nyújtott finanszírozást. Ezek a projektek **620 millió EUR-t meghaladó** teljes költségvetéssel a betegségek több területén átívelnek, így többek között a neurológia, az immunológia, a rákbetegségek, a pneumológia és a dermatológia területein¹⁵. Az európai és nemzetközi szintű kutatások megfelelőbb összehangolását célzó kezdeményezések elindításában az Európai Bizottság kutatáspolitikai tevékenységein keresztül támogatta a folyamatot.

Példák a nemzeti kutatási programokra a ritka betegségek területén

Németországban 2010. szeptember 20-án új pályázati felhívást tettek közzé a 2008-ban elindított 10 hálózat lehetséges

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

¹⁴ Az ábra a hetedik keretprogram „Együttműködés” programjának (2007–2013) „Egészség” témaköre keretében finanszírozott kutatásra hivatkozik.

¹⁵ Egy, a ritka betegségek területén folytatott kutatások uniós finanszírozásával kapcsolatos információkat is tartalmazó, a közelmúltban közzétett kiadvány az alábbi hivatkozás alatt érhető el:
http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf

kiterjesztésére, valamint új hálózatok kiépítésére. Miután a ritka betegségek nemzetközi szakértőiből álló felülvizsgálati bizottság 39 pályázatot értékelt, a Szövetségi Oktatási és Kutatási Minisztérium kiválasztott 12 hálózatot, amelyeknek 2012-től három éven keresztül több mint 21 millió EUR összegű finanszírozást nyújt. A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások egyéb finanszírozása jelenleg is folyamatban van további kezdeményezések, mint például a Nemzeti Génkutatói Hálózat (NGFN), az innovatív terápiák, a regeneratív gyógyászat, a molekuláris diagnosztika, a klinikai vizsgálatok hálózata és más kezdeményezések keretében, összesen körülbelül 20 millió EUR értékben.

Franciaországban a kutatási projektekre irányuló felhívásokat (az alap kutatásokat) a francia Nemzeti Kutatási Ügynökség vagy (a klinikai kutatásokat) az Egészségügyi Minisztérium irányítja, a transzlációs kutatások esetében pedig az Ügynökség és a Minisztérium együtt végzi ezt a feladatot. A társadalomtudományok területén is elérhetők projektfelhívások. Ezenkívül a kutatásokhoz a betegképviselői szervek is biztosítanak finanszírozást. Az alap-, klinikai és transzlációs kutatások támogatása jelenleg általános jelleggel folyik, anélkül, hogy valamely meghatározott ritka betegség nemzeti prioritás lenne. A második nemzeti terv időszakára, a 2011–2014-es periódusra a kutatásokra összesen 51 millió EUR-t különítettek el.

Horvátország tekintetében a ritka betegségekkel kapcsolatban folytatott kutatásokra szánt finanszírozásokról nem állnak rendelkezésre részletes adatok. Becslések szerint Horvátországban a jelenlegi kutatási projektek körülbelül 4 %-a lehet ritka betegségekkel kapcsolatos.

A ritka betegségekkel kapcsolatban folytatott kutatások uniós finanszírozási stratégiája a betegségek okainak megismerésére, diagnosztizálásra, megelőzésre és kezelésre összpontosított. A stratégiát a hetedik keretprogram „egészség” témakörével kapcsolatos 2012-es és 2013-as felhívásai szemléltetik, amelyek a ritka betegségek területén számos témakört felöleltek¹⁶. Az EU által finanszírozott együttműködésen alapuló kutatások multidiszciplináris munkacsoportok között alakított ki együttműködést, amelyekben egyetemek, kutatási szervezetek, kkv-k, iparági és betegképviselői szervek képviseltetik magukat egész Európából és Európán kívüli területekről. Az alacsony betegpopuláció és a forráshiány miatt az európai és nemzetközi szintű, együttműködésen alapuló kutatások különösen jelentősek a ritka betegségekhez hasonló területeken. Az EU több mint 100 ösztöndíjhoz, tanulmányi támogatáshoz és képzési hálózathoz is finanszírozást nyújtott e területen¹⁷.

Az uniós finanszírozású ERA-NET projekt, az **E-RARE-2**¹⁸ célja a nemzeti és regionális szintű kutatási programok összehangolásának kialakítása, majd annak megerősítése. Egyik fő tevékenysége a közös nemzetközi felhívások közzététele. Ezekben a felhívásokban 13 uniós tagállamból,¹⁹ továbbá Törökországból, Izraelből, Svájcban és Kanadából vettek részt

¹⁶ A hetedik keretprogram 2012-es és 2013-as, egészség témájú felhívásaiban az alábbi ritka betegségekkel kapcsolatos témakörök szerepeltek: *ritka betegségek nemzetközi kutatásának támogatása; az „-omika” tudományterületek klinikai hasznossága a ritka betegségek megfelelőbb diagnosztizálása tekintetében; adatbázisok, biobankok és klinikai „bio-informatika” központi szerepe a ritka betegségek területén; új gyógyszerek kifejlesztésének preklinikai és klinikai fázisa; megfigyelésen alapuló vizsgálatok a ritka betegségek területén; bevált gyakorlatok és tudásmegosztás a ritka betegségek klinikai kezelésében (2012), valamint képalkotó technológiák fejlesztése a ritka betegségek terén való terápiás beavatkozásokhoz; új módszerek alacsony populációjú csoportok klinikai vizsgálataihoz (2013).*

¹⁷ E tevékenységek finanszírozása a hetedik keretprogram „Ember” programján (Marie Curie-fellépések) és az „Ötlet” (Európai Kutatási Tanács) programokon keresztül történik. További információk: <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> valamint: <http://erc.europa.eu>

¹⁸ További információk az E-RARE-2 projekt weboldalán olvashatók: <http://www.e-rare.eu>

¹⁹ Ausztria, Belgium, Franciaország, Görögország, Hollandia, Lengyelország, Lettország, Magyarország, Németország, Olaszország, Portugália, Románia és Spanyolország.

finanszírozó ügynökségek. Az előző projekttel együtt az E-RARE-2 több mint 60 kutatási projekt számára nyújtott finanszírozást.

Az Európai Bizottság 2011-ben – a nemzeti és nemzetközi ügynökségekkel együttműködésével – élére állt a **Ritka Betegségek Kutatásával Foglalkozó Nemzetközi Konzorcium (International Rare Diseases Research Consortium, IRDiRC)**²⁰ létrehozásának.

A konzorcium fő célja, hogy a kutatás ösztönzésével, jobb koordinálásával, valamint a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatási eredmények globális szintű maximális kiaknázásával 2020-ra 200 új terápiát fejlesszen ki a ritka betegségek kezelésére, továbbá a ritka betegségek diagnosztizálására eszközöket hozzon létre. 2013 végén az IRDiRC négy kontinensről több mint 35 tagszervezettel rendelkezett, amelyek a kezdeményezés céljának elérése érdekében a közös munkára elkötelezett voltak.

Az EU-nak a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások és az IRDiRC felé vállalt erőteljes elköteleződése az EU 2014–2020-as időszakra szóló, a kutatások és innovációk finanszírozását szolgáló Horizont 2020 keretprogramja révén fog folytatódni. Az Európai Unió a következő hétéves időszakban a betegek érdekeit szem előtt tartva továbbra is finanszírozni fogja a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásokat Európában és világszerte.

A betegnyilvántartások és adatbázisok olyan jelentős eszközök, amelyek támogatják a ritka betegségek területén folytatott kutatásokat, továbbá megkönnyítik a betegellátás és egészségügyi szolgáltatások megfelelőbb tervezését. Hozzájárulnak az adatok olyan módon történő összegyűjtéséhez, hogy a járványügyi és/vagy klinikai kutatásokhoz megfelelő mintanagyságot lehessen elérni. Nélkülözhetetlenek továbbá a klinikai vizsgálatok megvalósíthatóságának felmérésében, a megfelelő vizsgálatok tervezése során, valamint a betegbevonás kialakításában. Ezenkívül felhasználhatók a kezelések minőségének, biztonságosságának, hatékonyságának és eredményességének mérése során is. Az Orphanet közzétett egy tanulmányt az egyetemi nyilvántartások létrehozásával, irányításával és finanszírozásával kapcsolatos problémákról²¹.

2014 januárja óta **588 ritka betegséget nyilvántartó jegyzék** jött létre a következő elosztásban: 62 európai, 35 globális, 423 nemzeti, 65 regionális és 3 meghatározatlan jegyzék. A legtöbb jegyzéket állami és felsőoktatási intézményekben hozták létre. Kisebb részüket gyógyszeripari vagy biotechnológiai vállalatok vezetik, más jegyzékeket pedig betegképviselői szervek gondozzák. A ritka betegségek jegyzékei közötti interoperabilitás hiánya súlyosan veszélyezteti a bennük rejlő potenciál kiaknázhatóságát.

Ez az oka annak, hogy az Európai Bizottság Közös Kutatóközpontja jelenleg a **ritka betegségek jegyzéke európai platformjának** létrehozásán munkálkodik. E platform fő célja, hogy a ritka betegségekkel kapcsolatos betegnyilvántartásokra vonatkozó információkról

²⁰ További információk az IRDiRC weboldalán: <http://www.irdirc.org>

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

valamennyi érdekelt számára központi elérési pontként szolgáljon, továbbá interoperabilitást biztosítson az új és meglévő jegyzékek között, informatikai háttérrel biztosítson az összegyűjtött adatok karbantartásához, valamint támogassa a felügyeleti hálózatok tevékenységeit.

b. A tagállamok tevékenységei

A ritka betegségek területén folytatott kutatások támogatásához néhány ország célzott finanszírozási programmal rendelkezik. A következő országokban folyamatban van vagy már lezárult a ritka betegségek területén folytatott kutatások támogatását szolgáló célzott finanszírozási program/felhívás: Ausztria, az Egyesült Királyság, Franciaország, Hollandia, Magyarország, Németország, Olaszország, Portugália, és Spanyolország.

Számos másik ország általános kutatásfinanszírozási programokon keresztül támogatja a ritka betegségekkel kapcsolatos projekteket. Néhány ország (így például Franciaország, Hollandia, Németország, Olaszország és Spanyolország) célzott kezdeményezéseket és ösztönzőket működtet vagy működtetett már korábban a kutatás és fejlesztés nemzeti szintű előmozdítására az új gyógyszertermékek és egyéb innovatív terápiák területén.

5. Ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok és európai referenciahálózatok

a. Az Európai Bizottság tevékenységei

A határon átnyúló egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogok érvényesítéséről szóló, 2011 március 9-i 2011/24/EU irányelv²² a betegeknek az EU határain átnyúló biztonságos és magas színvonalú egészségügyi ellátáshoz való hozzáférésére vonatkozó jogaira, valamint a visszatérítésekre vonatkozó szabályokat határoz meg. Az irányelv a nemzeti egészségügyi hatóságok közötti fokozott együttműködéshez kínál szilárd alapot. Egyes rendelkezései a ritka betegségekről szólnak. A 12. cikk a tagállamok fokozottabb együttműködését írja elő, ideértve többek között az **európai referenciahálózatok** és az egészségügyi szolgáltatók működésének kritériumait és feltételeit.

Az irányelv célja a már létező szakértői központok beazonosítása és az egészségügyi szolgáltatók ösztönzése, hogy önként legyenek részesei a jövőbeni európai referenciahálózatoknak. 2014. március 10-én a Bizottság elfogadta azoknak a kritériumoknak és feltételeknek a listáját, amelyeknek az európai referenciahálózatoknak eleget kell tenniük, valamint azokat a feltételeket és kritériumokat, amelyeket az európai referenciahálózathoz csatlakozni kívánó egészségügyi szolgáltatóknak teljesíteniük kell^{23,24}.

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

²³ HL L 147., 2014.5.17., 71–78. o.

²⁴ HL L 147., 2014.5.17., 79–87. o.

A Bizottság a 2011/24/EU irányelv elfogadása előtt **10 egyedi, ritka betegségekkel kapcsolatos, kísérleti európai referenciahálózatot** támogatott az EU egészségügyi programján keresztül. Az e projektek révén szerzett tapasztalat hozzájárult a jogi keret kialakításához, és a későbbi európai referenciahálózatok kialakítása során is segítségként szolgál majd.

A ritka betegségek kísérleti európai referenciahálózatainak listája

- **Dyscerne:** European Network of Centres of Reference for Dysmorphology (diszmorfológiával foglalkozó referenciaközpontok európai hálózata)
- **ECORN CF:** European Centres of Reference Network for Cystic Fibrosis (cisztás fibrózissal foglalkozó referenciaközpontok európai hálózata)
- **PAAIR:** Patient Associations and Alpha1 International Registry (Betegszervezetek és az Alpha1 Nemzetközi Regiszter),
- **EPNET** European Porphyria Network (Európai Porphyria Hálózat),
- **EN-RBD** European Network of Rare Bleeding Disorders (Ritka vérzési rendellenességekkel foglalkozó európai hálózat), Paediatric Hodgkins Lymphoma Network (Gyermekekori Hodgkins Lymphoma Hálózat)
- **NEUROPED:** European Network of Reference for Rare Paediatric Neurological Diseases (ritka gyermekekori neurológiai betegségekkel foglalkozó európai referenciahálózat)
- **EURO HISTIO NET:** a Langerhans-sejtes histiocytosis-szal és az ahhoz kapcsolódó szindrómával foglalkozó referenciahálózat az EU-ban
- **TAG:** Together Against Genodermatoses (Együtt a Genodermatosis Ellen)
- **CARE NMD:** a Duchenne-féle izomdisztrófia ellátási standardjainak terjesztése és végrehajtása Európában

b. A tagállamok tevékenységei

A tagállamok egymástól nagyon eltérő módon szervezték meg szakértői központjaikat egészségügyi rendszerükön belül. Néhány ország hivatalosan jelölt ki ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központokat: ilyen volt az Egyesült Királyság, Dánia, Franciaország és Spanyolország. Olaszország regionálisan jelölt ki ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központokat.

A kijelölési kritériumok országonként, sőt az országon belül régióként is változnak, azonban ezek a kritériumok számos esetben összhangban vannak az EUCERD-nek a ritka betegségekkel foglalkozó, tagállami szakértői központokra vonatkozó minőségi előírásokról szóló ajánlásával²⁵.

Néhány ország olyan ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központokkal rendelkezik, amelyeket bár nem hivatalosan jelöltek ki, a hatóságok – eltérő mértékben – elismerik:

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

Ausztria, Belgium, Cseh Köztársaság, Ciprus, Görögország, Hollandia, Horvátország, Írország, Magyarország, Németország, Svédország és Szlovénia.

Egyes országokban a ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok elismerése csak hírnevük révén történt meg, vagy előfordul, hogy az érintett szervezet magát nyilvánítja szakértői központnak: Bulgária, Észtország, Finnország, Lengyelország, Lettország, Litvánia, Portugália, Románia és Szlovákia.

6. A ritka betegségekkel kapcsolatos szakértelem európai szinten történő összegyűjtése

A fellépés célkitűzései: a tanácsi ajánlás V. szakasza **a ritka betegségekkel kapcsolatos szakértelem összegyűjtésére és megosztásának támogatására** hívja fel a tagállamokat.

A tagállamok többsége a ritka betegségek területén alkalmazott diagnosztikai eszközökkel és orvosi ellátással, valamint oktatással és szociális ellátással kapcsolatos bevált gyakorlatok megosztásának előmozdítása érdekében támogatja a szakértelem európai partnerekkel történő egyesítését. Az elérhető források megismertetése céljából több tagállam oktatásokat és képzéseket szervezett az egészségügyi szakembereknek.

A Bizottság e folyamat támogatása érdekében nemrégiben társfinanszírozóként járult hozzá a **ritka betegségekkel kapcsolatos bevált gyakorlatok (Rare Best Practices) projekthez**²⁶. A négy évig (2013. január–2016. december) tartó projektet a hetedik kutatási és technológiafejlesztési keretprogram támogatja társfinanszírozóként. A projekt egyik fő célja: standardok és átlátható, megbízható eljárások kidolgozása a ritka betegségekkel kapcsolatos klinikai gyakorlat iránymutatásainak létrehozása és értékelése céljából, valamint konszenzus kialakítása egy innovatív módszertanról.

7. A betegképviselési szervek szerepének növelése

a. Az Európai Bizottság tevékenységei

A fellépés célkitűzései: a tanácsi ajánlás 6. cikke értelmében a tagállamoknak ki kell kérniük a betegképviselési szervek véleményét a ritka betegségekkel kapcsolatos szakpolitikákról, és elő kell mozdítaniuk e szervezetek tevékenységeit.

A betegek igényeinek beazonosítása szempontjából rendkívüli jelentősége van annak, hogy a betegképviselési szervek a ritka betegségekkel kapcsolatos szakpolitikák kidolgozásának valamennyi területén részt vegyenek. A Bizottság uniós szinten oly módon támogatja ezt a megközelítést, hogy a betegképviselési szervek ernyőszervezeteit számos lépésbe bevonja, így ezek a szervek többek között a szakértői csoportok és bizottságok munkájában is részt vesznek.

A Bizottság ezenkívül az EU egészségügyi programján keresztül működési támogatásokat is biztosított a betegképviselési szervezeteknek.

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>

b. A tagállamok tevékenységei

Európában a ritka betegségekkel foglalkozó betegképviselési szervek között egyre több nemzeti szövetség jön létre. Az Orphanet szerint 2013 végén **2512 ritka betegségekkel foglalkozó egyedi betegképviselési szerv** működött, ebből 2161 nemzeti, 213 regionális, 72 európai és 61 nemzetközi szervezetként tevékenykedett.

A kérdőívet kitöltő valamennyi tagállam aktív párbeszédet folytat a ritka betegségekkel foglalkozó betegképviselési szervekkel, elsősorban oly módon, hogy kikéri a betegek és betegképviselési szervek véleményét a ritka betegségekkel kapcsolatos szakpolitikákról.

8. Irányítás és európai szintű koordináció

A fellépés célkitűzései: a közlemény 7. pontja szerint egy ritka betegségekkel foglalkozó tanácsadó bizottságnak kell támogatnia a Bizottság munkáját.

Ilyen bizottságot hozott létre a ritka betegségek európai uniós szintű szakértői bizottságának felállításáról szóló, 2009. november 30-i 2009/872/EK bizottsági határozat²⁷. A bizottság munkája öt ajánlószöveget és egy véleményt elfogadását eredményezte, továbbá a ritka betegségekkel kapcsolatban Európában folytatott tevékenységek jelenlegi helyzetéről kéthavonta megjelenő hírlevél készül, valamint olyan éves jelentés kerül kiadásra, amely tagállami, uniós és globális szinten is beszámol e tevékenységekről.

A bizottsági szakértői csoportokra vonatkozó horizontális szabályokról és a szakértői csoportok nyilvántartásáról²⁸ szóló keret rendelkezései alapján a tanácsadó bizottságot nemrégiben a Bizottság ritka betegségekkel foglalkozó szakértői csoportja váltotta fel²⁹.

A szakértői csoport a tagállamoknak, betegképviselési szervezeteknek, termékek vagy szolgáltatások előállítói európai szervezeteinek, valamint európai szakmai szövetségek és tudományos társaságoknak a képviselőiből és egyéni szakértőkből áll. A szakértői csoport legfőbb feladata, hogy tanácsadással szolgáljon a Bizottság számára a ritka betegségekre vonatkozó uniós intézkedések, köztük jogi aktusok, szakpolitikai dokumentumok, iránymutatások és ajánlások kidolgozásának végrehajtásával kapcsolatban.

9. A ritka betegségek magas színvonalú ellátásához hozzájáruló intézkedések

a. A ritka betegségek gyógyszereiről szóló rendelet

Egy közegészségügyi problémára reagálva, valamint a ritka betegségek gyógyszereivel kapcsolatos kutatás és fejlesztés ösztönzése érdekében az EU elfogadta a ritka betegségek gyógyszereiről szóló rendeletet, amelynek célja, hogy ösztönzőket nyújtson a ritka betegségek gyógyszereinek fejlesztéséhez. Az Európai Parlament és a Tanács 141/2000/EK rendelete³⁰

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

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_hu.pdf

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

³⁰ <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&qid=1405606111580&from=HU>

központosított eljárást hoz létre a ritka betegségek gyógyszereinek minősítésére, valamint a ritka betegségek gyógyszereinek kutatásával, forgalmazásával és fejlesztésével kapcsolatos ösztönzőket vezet be.

2014 januárja óta az Európai Bizottság több mint **90, ritka betegség kezelésére szolgáló gyógyszert engedélyezett**. Éppen ilyen fontos az is, hogy az Európai Bizottság több mint 1000 terméket minősített ritka betegségek gyógyszereivé³¹. E termékek fejlesztését szolgálják azok az ösztönzők, mint amilyen a vizsgálati terv elkészítésének támogatása. E támogatás megkönnyíti az innovatív gyógyszereknek a betegek érdekeit szolgáló fejlesztését és engedélyeztetését.

Az elmúlt évek alatt a minősítések száma növekedett, az engedélyezéseké azonban nem változott (2012-ben 10 engedélyezés történt, 2013-ban 7 terméket engedélyeztek).

b. Könnyebb hozzáférés a ritka betegségek gyógyszereihez

Ezen ösztönzők ellenére az EU nem minden tagállamában érhetők el a ritka betegségek kezelésére engedélyezett gyógyszerek, illetve e gyógyszerek beszerzési lehetőségei nem egyeznek meg az egyes tagállamokban. Mi több, a gyógyszerellátás tekintetében jelentős kéréseket figyeltek meg. Éppen ezért a tagállamok és a Bizottság új projektet indítottak el, amelynek célja az új gyógyszerek értékelése, valamint az információ- és ismeretmegosztásba történő befektetések összehangolása³².

Habár az árképzéssel és visszatérítésekkel kapcsolatos döntéshozatal kizárólagos nemzeti hatáskörbe tartozik, a tagállamoknak közös kihívásokkal kell szembenézniük azzal kapcsolatban, hogy a megoldatlan orvosi problémákkal küzdő betegek számára az értékes gyógyszerek tekintetében megfizethető és fenntartható hozzáférést tudjanak biztosítani. Az e kihívásokkal való szembesülés még komolyabb problémát jelent akkor, amikor korlátozott számú beteg érintett, továbbá a megoldatlan orvosi problémákra kevés és költséges lehetséges kezelési mód áll rendelkezésre, ami pedig gyakran jellemző a ritka betegségek és gyógyszereik terén.

A gyógyszeripari vállalati felelősségvállalási folyamat szerint létrehozott, a ritka gyógyszerekhez való összehangolt mechanizmussal foglalkozó munkacsoport

A munkacsoport³³ fő célja annak megvizsgálása volt, hogy milyen módon lehet a ritka betegségekben szenvedő betegek számára „életszerű hozzáférést” biztosítani a ritka betegségek gyógyszereihez. A csoport fő ajánlása alapján összehangolt mechanizmust kell kialakítani az önként jelentkező tagállamok és a megbízók között a ritka betegségek gyógyszereinek egy átlátható értékkeret alapján történő értékelésére, hogy ezzel támogatni lehessen az árképzéssel és visszatérítésekkel kapcsolatos, tájékoztatáson alapuló uniós szintű döntéshozatalt célzó információcserét. Ez ésszerűbb árakat eredményezhet a vásárlók

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

³³

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

számára, kiszámíthatóbb piaci körülményeket az iparág és egyenlőbb hozzáférést a betegek számára.³⁴

c. Ritka betegségek szűrése a lakosságnál

A fellépés célkitűzései: a Bizottság a közlemény 5. pontjában kötelezettséget vállalt a ritka betegségekre történő **lakossági szűrés** (többek között az újszülöttek szűrése) során jelenleg alkalmazott stratégiák értékelésére.

A Bizottság jelentést készített a ritka betegségekre történő, valamennyi tagállamban alkalmazott újszülöttkori szűrési gyakorlatokról, köztük a központok számáról, a szűrésen részt vett gyermekek becsült számáról, az újszülöttkori szűréseken diagnosztizált rendellenességek számáról, valamint e rendellenességek kiválasztásának okairól³⁵. A jelentés által lefedett tagállamok többségében működik újszülöttek szűrését felügyelő szerv. **A tagállamok között jelentős eltérések figyelhetők meg a szűrt betegségek számát illetően, hiszen Finnországban például egy, míg Ausztriában huszonkilenc betegségre végeznek szűrést.**

Az EU ritka betegségekkel foglalkozó szakértői bizottsága a jelentés alapján véleményt fogadott el az újszülöttkori szűrés területén való európai együttműködés lehetséges területeiről³⁶.

10.A ritka betegségekre vonatkozó politika globális dimenziója

A fellépés célkitűzései: a közlemény célként jelöli meg **a ritka betegségekre vonatkozó együttműködés megerősítése nemzetközi szinten valamennyi érdekelt országgal**, és az Egészségügyi Világszervezettel szoros együttműködésben.

Az Európai Unió és tagállamai vezető szerepet töltenek be a ritka betegségekre vonatkozó intézkedések kidolgozása terén. Az EU és tagállamai által tett intézkedések az Európán kívüli országokban is hatással voltak a fejleményekre, az Európai Unió politikai és technikai fejleményei pedig más országok ritka betegségekkal kapcsolatos politikájára is jelentős hatást gyakoroltak.

Számos egyedi intézkedést vettek át Európán kívüli országok, egyes esetekben az interneten való megjelenés eredményeként, mint például az Orphanet esetében, amely hét nyelven tesz közzé információkat a világhálón, és amely globális információforrásként jelentős szerepre tett szert. Más kezdeményezések a nemzetközi globális szervezetek ritka betegségekkal kapcsolatos munkájában nyújtanak támogatást, mint például az EUCERD együttes fellépés a BNO-10 korszerűsítésében. **A Ritka Betegségek Kutatásával Foglalkozó Nemzetközi Konzorcium**³⁷ kiváló példája az Európai Bizottság által kezdeményezett nemzetközi együttműködésnek.

³⁴ Miután a munkacsoport 2013-ban befejezte munkáját, annak néhány tagja megbeszéléseket folytatott a gyógyszerértékelési bizottság (MEDEV, amely egy törvényes európai egészségbiztosítási intézetek szakértőiből álló informális csoport) kezdeményezéséről annak tekintetében, hogy hogyan lehet a munkacsoport következtetéseit a gyakorlatban hasznosítani és kísérleti projekteket elindítani.

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

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

³⁷ További információk az IRDiRC weboldalán: <http://www.irdirc.org>

Az Európai Bizottság ritka betegségekre vonatkozó politikája szintén profitált más országok szakpolitikai eredményeiből.

11. Következtetések és a jövőre vonatkozó javaslatok

A tanácsi ajánlás szerint a végrehajtási jelentésben meg kell vizsgálni, hogy a javasolt intézkedések mennyire hatékonyan működnek, valamint azt, hogy milyen további intézkedésre van szükség a ritka betegségben szenvedők és családtagjaik életének javítása érdekében.

A bizottsági közlemény 2008-ban és a tanácsi ajánlás 2009-ben történt elfogadása óta az Európai Unió számos erőfeszítést tett annak érdekében, hogy megerősítse a ritka betegségekben szenvedő emberek életének javítását célzó együttműködést.

A közlemény és a tanácsi ajánlás célkitűzéseit összességében véve sikerült **megvalósítani. Mindkettő elősegítette** az Európai Unió, a tagállamok és az érdekelt felek közötti együttműködés megerősítését.

A tagállamok ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervük vagy stratégiájuk kidolgozása érdekében a Bizottság ösztönözte az információcserét.

Ez számos tagállamnak nyújtott segítséget abban, hogy a ritka betegségekkel foglalkozó célzott terveket léptessen életbe: mára 16 tagállam rendelkezik ritka betegségekre vonatkozó tervvel (míg 2008-ban mindössze négy tagállam esetében létezett ilyen terv), és jelentős számú tagállamban áll küszöbön a terv elfogadása. A Bizottság e téren végzett munkájában továbbra is fő prioritás marad a tagállamok támogatása e törekvésükben.

A biztató fejlődés ellenére azonban sok tennivaló maradt még annak biztosításához, hogy a ritka betegségekben szenvedő embereket az EU egész területén megfelelően tudják diagnosztizálni és a lehető legjobb kezelést kapják. Néhány tagállam továbbra sem rendelkezik nemzeti tervvel vagy stratégiával. Azokban a tagállamokban, amelyek életbe léptették már nemzeti tervüket vagy stratégiájukat, annak végrehajtása jellemzően csak a közelmúltban vette kezdetét, és nyomon kell követni annak működését.

Ennek érdekében a ritka betegségekre vonatkozó intézkedés az új egészségügyi programban és az EU új kutatási és innovációs programjában, a Horizont 2020-ban jelenik meg. Várhatóan a következő intézkedéseket fogják alkalmazni a tagállamok további támogatására:

- az EU ritka betegségekre vonatkozó uniós politika kidolgozásában, valamint a tagállamoknak a nemzeti szinten végzett tevékenységük támogatása terén betöltött **koordinációs szerepének** fenntartása;
- a **ritka betegségekre vonatkozó magas színvonalú nemzeti tervek/stratégiák** kidolgozásának további támogatása az Európai Unióban;
- folyamatos segítségnyújtás a **Ritka Betegségek Kutatásával Foglalkozó Nemzetközi Konzorcium** és az annak égisze alatt kidolgozott kezdeményezések számára;

- a **ritka betegségek megfelelő kódolásának** folyamatos biztosítása;
- a ritka betegségben szenvedő és a gyakoribb rendellenességgel bíró **betegek közötti egyenlőtlenségek csökkentése**, továbbá a diagnosztizáláshoz és kezeléshez való egyenlő hozzáférést előmozdító kezdeményezések támogatása;
- a betegek szerepének növelésére irányuló erőfeszítések folytatása a ritka betegségekre vonatkozó szakpolitika kidolgozásának valamennyi területén;
- a lakossági tudatosság növelésének folytatása a ritka betegségekkel és az e téren folytatott uniós tevékenységekkel kapcsolatban;
- a határon átnyúló egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogok érvényesítéséről szóló 2011/24/EU irányelv alkalmazása a ritka betegségekkel foglalkozó **európai referenciahálózatok** munkájának összehangolása céljából; a ritka betegségekkel foglalkozó **európai referenciahálózatok együttműködésének és interoperabilitásának** előmozdítását célzó eszközök kifejlesztésének támogatása;
- a **ritka betegségek területén az elektronikus egészségügyi („e-egészségügyi”) megoldások** kidolgozásának és alkalmazásának ösztönzése;
- a **ritka betegségek jegyzéke európai platformjának** megvalósítása és folyamatos támogatása;
- folyamatos **globális szerep vállalása** a ritka betegségekre vonatkozó kezdeményezések és a jelentős nemzetközi érdekeltekkel való együttműködés terén.

A Bizottság ritka betegségekkel foglalkozó szakértői csoportjának munkája során a tagállamok és érdekelt felek által kifejezett véleményeket figyelembe fogják venni.