

**LT**

**LT**

**LT**



EUROPOS BENDRIJŲ KOMISIJA

Briuselis, 11.11.2008  
KOM(2008) 679 galutinis

**KOMISIJOS KOMUNIKATAS EUROPOS PARLAMENTUI, TARYBAI, EUROPOS  
EKONOMIKOS IR SOCIALINIŲ REIKALŲ KOMITETUI IR REGIONŲ  
KOMITETUI**

**Retosios ligos – Europos problema**

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

# KOMISIJOS KOMUNIKATAS EUROPOS PARLAMENTUI, TARYBAI, EUROPOS EKONOMIKOS IR SOCIALINIŲ REIKALŲ KOMITETUI IR REGIONŲ KOMITETUI

## Retosios ligos – Europos problema

### 1. ĮVADAS

Retosios ligos – tai ypač mažai paplitusios ligos. Europos Sąjungoje ligos laikomos retomis, jeigu ES jomis serga ne daugiau kaip 5 iš 10 000 žmonių. Vis dėlto manoma, kad Europos Sąjungoje įvairiomis retosiomis ligomis, kurių yra 5 000–8 000, Europos Sąjungoje serga arba gali susirgti apie 29 milijonai žmonių.

Dėl savo ypatumų (ribotas ligonių skaičius ir reikalingų žinių bei kompetencijos stoka) retosios ligos yra svarbi Europai labai didelės pridėtinės vertės išskirtinė veiklos sritis. Bendradarbiavimas Europos mastu gali padėti užtikrinti, kad negausiomis žiniomis būtų dalijamasi kaip galima naudingiau, o ištekliai būtų sujungiami, siekiant visoje Europos Sąjungoje veiksmingai gydyti retąsias ligas.

Retųjų ligų problemoms spręsti Komisija jau ėmėsi konkrečių veiksmų daugelyje sričių. Pasiėkimais šiose srityse grindžiamas komunikatas dėl retųjų ligų srities Europos problemų turėtų būti integruotu požiūriu pagrįstas dokumentas, kuriame būtų aiškiai nurodoma Bendrijos retųjų ligų srities esamų ir būsimų veiksmų kryptis, kad retosiomis ligomis sergantiems ligoniams toliau būtų didinamos galimybės ir užtikrinamos lygios teisės naudotis profilaktikos ir diagnozavimo priemonėmis ir gydymu.

### 2. SVARSTOMA PROBLEMA

Dauguma retųjų ligų yra genetinės ligos, o likusios – kitų kategorijų retos vėžio formos, autoimuninės ligos, įgimtos ydos, toksinės ir infekcinės ligos. Retųjų ligų moksliniai tyrimai buvo labai naudingi, nes padėjo geriau suvokti tokių įprastų ligų kaip nutukimas arba diabetas mechanizmą, kadangi šios ligos dažnai atspindi bendrą biologinių sistemų funkcinio sutrikimo modelį. Tačiau retųjų ligų mokslinių tyrimų atliekama ne tik nepakankamai, bet jie atliekami skirtingose ES laboratorijose.

Dėl konkrečios retųjų ligų sveikatos priežiūros politikos bei išmanymo stokos pavėluotai nustatoma diagnozė ir sunku pasinaudoti priežiūros galimybėmis. Dėl to atsiranda papildomų fizinių, psichologinių ir protinių sutrikimų, gydymas būna netinkamas ar net žalingas ir prarandamas pasitikėjimas sveikatos priežiūros sistema, nors sergant kai kuriomis retosiomis ligomis, jeigu jos laiku diagnozuojamos ir tinkamai gydomos, galima gyventi normalų gyvenimą. Klaidinga ar nenustatyta diagnozė – pagrindinės retosiomis ligomis sergančių ligonių gyvenimo kokybės gerinimo kliūtys.

Nacionalinės retosiomis ligomis sergančiųjų diagnostikos, gydymo ir reabilitacijos sveikatos priežiūros įstaigos gerokai skiriasi savo prienamumu ir kokybe. Priklausomai nuo to, kokioje valstybėje narėje ir (arba) regione gyvena ES piliečiai, jie turi nevienodas galimybes naudotis specialistų paslaugomis ir esamais gydymo metodais. Tik keliuose valstybėse narėse sėkmingai išspręsti kai kurie su retosiomis ligomis susiję klausimai, o kitose galimi sprendimai dar nesvarstyti.

Komisijos ir Europos vaistų agentūros (EMA) atsakomybe jau įgyvendina retųjų vaistų politika. Vaistai vadinami retaisiais todėl, kad normaliomis rinkos sąlygomis vaistų pramonė yra mažai suinteresuota kurti nedaugeliui labai retomis ligomis sergančių ligonių skirtus vaistus ir jais prekiauti. Retųjų vaistų reglamente (1999 m. gruodžio 16 d. Europos Parlamento ir Tarybos reglamentas (EB) Nr. 141/2000 dėl retųjų vaistų<sup>1</sup>) buvo pasiūlyta nustatyti vaistų priskyrimo retiesiems kriterijus ES ir apibrėžtos paskatos (pvz., 10 metų rinkos išimtinumas, protokolinė pagalba, galimybė pasinaudoti centralizuota leidimo prekiauti išdavimo procedūra), kad būtų skatinama vykdyti mokslinius tyrimus, kurti retųjų ligų gydymui, profilaktikai ar diagnozavimui skirtus vaistus ir jais prekiauti. ES retųjų vaistų politika yra sėkminga. Vis dėlto valstybėse narėse dar neužtikrinama galimybė gauti visus patvirtintus retuosius vaistus.

### **3. TIKSLAI**

Pagal Sutarties 152 straipsnį Bendrijos vaidmuo sveikatos srityje – skatinti valstybių narių bendradarbiavimą ir prireikus remti jų veiksmus. Dėl savo ypatumų (ribotas ligonių skaičius ir reikalingų žinių bei kompetencijos stoka) retosios ligos yra svarbi Europai labai didelės pridėtinės vertės išskirtinė veiklos sritis. Komunikate siekiama apibrėžti bendrą Bendrijos strategiją, kuri padėtų ES valstybėms narėms užtikrinti veiksmingą retųjų ligų pripažinimą, profilaktiką, diagnozavimą, gydymą, priežiūrą ir mokslinius tyrimus Europoje.

Šios priemonės padės pasiekti daugiau: ne tik pagerės sveikatos priežiūros rezultatai, bet ir pailgės sveiko gyvenimo metai (pagrindinis Lisabonos strategijos rodiklis<sup>2</sup>). Šiuo tikslu Komisijos įgyvendinimo veiksmai bus skirti trims pagrindinėms darbo sritims.

#### **3.1. Retųjų ligų pripažinimo ir informuotumo apie jas gerinimas**

Tobuliant bendrąsias retųjų ligų srities strategijos kryptis svarbiausia užtikrinti, kad šios ligos būtų pripažįstamos, nes nuo to priklauso visi kiti susiję veiksmai. Siekiant gerinti retųjų ligų diagnozavimą ir priežiūrą, jas tinkamai nustačius sąrašuose ir žinynuose, reikia pateikti tikslią informaciją tokia forma, kuri atitinka šios srities specialistų ir sergančių asmenų poreikius. Tai padės šalinti kai kurias svarbias priežastis, trukdančias retosioms ligoms skirti pakankamai dėmesio. Todėl Komisija siekia Europos mastu įdiegti nuoseklią kodavimo ir klasifikacijos sistemą, kuri sudarytų pagrindą geriau keistis informacija ir padėtų retąsias ligas vertinti kaip visos Europos Sąjungos mokslinę ir visuomenės sveikatos problemą.

#### **3.2. Retųjų ligų politikos rėmimas valstybėse narėse**

Su retosiomis ligomis susijusių veiksmų veiksmingumas priklauso nuo nuoseklios bendros retųjų ligų strategijos, kuri sudarytų sąlygas integruotu ir visų pripažintu būdu sutelkti negausius ir išsklaidytus išteklius ir būtų bendrų Europos pastangų dalis. Savo ruožtu bendros Europos pastangos taip pat priklauso nuo Europos Sąjungoje vyraujančio visuotinio požiūrio į su retosiomis ligomis susijusį darbą, siekiant sukurti bendrą bendradarbiavimo pagrindą ir padėti gerinti galimybes ligoniams naudotis priežiūros paslaugomis ir informacija.

---

<sup>1</sup> 1999 m. gruodžio 16 d. Europos Parlamento ir Tarybos reglamentas (EB) Nr. 141/2000 dėl retųjų vaistų.

<sup>2</sup> Žr. [http://ec.europa.eu/health/ph\\_information/indicators/lifeyears\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm).

Todėl Komisija siūlo priimti Tarybos rekomendaciją, kad valstybės narės retųjų ligų klausimus spręstų laikydamosi bendro požiūrio, pagrįsto geriausia patirtimi. Kartu su šiuo komunikatu pateikiamame Komisijos pasiūlyme dėl Tarybos rekomendacijos siūloma, kad valstybės narės parengtų strategijas, kuriose svarbiausia būtų:

- parengti tarpsektorinius nacionalinius retųjų ligų veiksmų planus;
- sukurti tinkamus retųjų ligų apibrėžties, kodavimo ir sąrašo sudarymo mechanizmus bei parengti geros praktikos gaires, kad būtų pagrindas pripažinti retąsias ligas ir dalytis informacija ir žiniomis;
- skatinti retųjų ligų mokslinius tyrimus, įskaitant tarpvalstybinį bendradarbiavimą ir bendradarbiavimą siekiant kuo labiau didinti mokslinių tyrimų pajėgumus visoje Europos Sąjungoje;
- užtikrinti galimybę naudotis aukštos kokybės sveikatos priežiūra, visų pirma nustatyti nacionalinius ir regioninius pavyzdinius centrus ir juos skatinti dalyvauti Europos informacijos tinklų veikloje;
- užtikrinti nacionaliniu mastu sukauptos informacijos apie retąsias ligas rinkimo mechanizmus ir tas žinias kaupti kartu su Europos partneriais;
- imtis veiksmų siekiant užtikrinti, kad ligoniams ir ligonių organizacijoms būtų suteikta daugiau teisių ir jos galėtų aktyviau veikti;
- ir užtikrinti, kad šie veiksmai būtų vykdomi laikantis atitinkamų nuostatų, kurios laikui bėgant užtikrintų jų tvarumą.

### **3.3. Europos retųjų ligų srities bendradarbiavimo, koordinavimo ir reglamentavimo tobulinimas**

Bendrijos veiksmai padės valstybėms narėms siekti veiksmingumo kaupiant ir tvarkant negausius retųjų ligų srities išteklius ir leis ligoniams ir specialistams geriau bendradarbiauti visose valstybėse narėse, kad būtų dalijamasi žiniomis ir informacija ir kad šie veiksmai būtų koordinuojami. Bendrija turėtų siekti geriau koordinuoti politiką ir iniciatyvas Europos Sąjungos mastu ir stiprinti bendradarbiavimą vykdant ES programas, kad ir toliau būtų didinami turimi ištekliai retųjų ligų problemoms spręsti Bendrijos lygmeniu.

## **4. ĮGYVENDINIMO VEIKSMAI, KURIAIS SIEKIAMA GERINTI RETŪJŲ LIGŲ PRIPAŽINIMĄ IR INFORMUOTUMĄ APIE ŠIAS LIGAS**

### **4.1. Retųjų ligų apibrėžtis**

Pagal šiuo metu ES vartojamą retųjų ligų apibrėžtį, patvirtintą 1999–2003 m. Bendrijos retųjų ligų veiksmų programoje, retosios ligos – tai ligos, kuriomis Europos Sąjungoje serga ne daugiau kaip 5 iš 10 000 žmonių. Tokia pati apibrėžtis pateikta Reglamente (EB) 141/2000 ir atitinkamai Europos Komisija ją vartoja retiesiems vaistams apibūdinti. ES dabartinė apibrėžtis nebus keičiama. Išsamesnė apibrėžtis, kurioje būtų atsižvelgiama ir į paplitimą, ir į sergamumą, bus suformuluota naudojant Sveikatos programos išteklius ir atsižvelgiant į tarptautinį šios problemos mastą.

#### 4.2. Retųjų ligų klasifikacija ir kodavimas

Pasaulio sveikatos organizacijos (PSO<sup>3</sup>) tvarkoma Tarptautinė ligų klasifikacija (angl. ICD) yra tarptautinis dokumentas, kuriame nurodyta kaip ir kokiomis sąlygomis klasifikuoti ligas. Iš naujo svarstant galiojančią Tarptautinę ligų klasifikaciją, Komisija vadovaus su retosiomis ligomis susijusiam darbui, siekdama užtikrinti, kad retosios ligos būtų geriau koduojamos ir klasifikuojamos. Šiuo tikslu Komisija sukurs Retųjų ligų klasifikacijos ir kodavimo<sup>4</sup> darbo grupę. PSO šią darbo grupę galėtų paskirti patariamąja darbo grupe iš naujo svarstant ICD.

#### 4.3. Žinių ir informacijos apie retąsias ligas sklaida

Tikslios informacijos teikimas tokia forma, kuri atitinka šios srities specialistų ir sergančių asmenų poreikius, ir informacijos sklaida yra svarbiausi dalykai, siekiant pagerinti retųjų ligų diagnozavimą ir ligonių priežiūrą. Sudarius kintantį ES retųjų ligų sąrašą bus lengviau šalinti kai kurias pagrindines priežastis, dėl kurių retųjų ligų srities klausimams skiriama mažai dėmesio, įskaitant ir nežinojimą, kokios ligos yra retosios. Komisija užtikrins, kad ši informacija ir toliau būtų prieinama Europos lygmeniu, visų pirma sukūrus pagal Bendrijos programas remiamą „Orphanet“<sup>5</sup> duomenų bazę.

#### 4.4. Ligų informacijos tinklai

Prioritetiniai veiksmai, kurių reikia imtis dėl esamų (ar būsimų) konkrečių ligų informacijos tinklų, yra:

- užtikrinti informacijos mainus esamais Europos informacijos tinklais;
- skatinti teisingiau klasifikuoti tam tikras ligas;
- kurti suinteresuotųjų šalių informacijos mainų strategiją ir mechanizmus;
- tobulinti lyginamuosius epidemiologinius duomenis ES lygmeniu
- ir remti geriausios patirties mainus bei kurti atskiroms ligonių grupėms tinkamas priemones.

### 5. ĮGYVENDINIMO VEIKSMAI, KURIAIS SIEKIAMA PLĖTOTI EUROPOS BENDRADARBIAVIMĄ IR GERINTI GALIMYBES NAUDOTIS AUKŠTOS KOKYBĖS RETŪJŲ LYGŲ SVEIKATOS PRIEŽIŪRA

#### 5.1. Galimybės visiems naudotis aukštos kokybės retųjų ligų sveikatos priežiūra gerinimas, visų pirma kuriant nacionalinius ir regioninius pavyzdinius centrus ir ES informacijos tinklus

Valstybės narės yra bendrai įsipareigojusios užtikrinti galimybę visiems naudotis aukštos kokybės sveikatos priežiūra lygybės ir solidarumo pagrindais<sup>6</sup>. Kadangi ligos yra retos, trūksta ir žinių. Kai kurie pavyzdiniai centrai (keliose valstybėse narėse dar vadinami kompetencijos ar etaloniniais centrais) yra sukaupę patirties, kuria dažnai

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

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

<sup>5</sup> Žr. <http://www.orpha.net/>.

<sup>6</sup> Tarybos išvados dėl Europos Sąjungos sveikatos sistemų bendrų vertybių ir principų. OL 2006/C 146/01.

naudojasi kiti jų šalies ir net užsienio specialistai<sup>7</sup> ir kuri retosiomis ligomis sergantiems ligoniams gali padėti gauti tinkamas sveikatos priežiūros paslaugas. Aukšto lygio grupei pateiktoje ES retųjų ligų darbo grupės 2006 m. ataskaitoje „*Indėlis į politikos formavimą: dėl Europos bendradarbiavimo sveikatos paslaugų ir retųjų ligų medicininės priežiūros srityje*“<sup>8</sup> valstybėms narėms rekomenduojama prisidėti nustatant pavyzdinius centrus ir remti juos finansiškai.

Už sveikatos paslaugų ir medicininės priežiūros klausimus atsakinga aukšto lygio grupė Europos informacijos tinklų koncepciją rengia nuo 2004 m.<sup>9</sup> Remiantis aukšto lygio grupės atliktu darbu, Europos Parlamento ir Tarybos direktyvos dėl pacientų teisių į sveikatos priežiūros paslaugas kitose valstybėse narėse įgyvendinimo pasiūlymo (COM(2008)414) 15 straipsnyje numatoma, kad valstybės narės turi spartinti Europos informacijos tinklų (EIT) kūrimą. Europos retųjų ligų informacijos tinklui teks strateginis vaidmuo gerinant visų ligonių gydymo kokybę visoje Europos Sąjungoje, kaip to reikalauja ligonių organizacijos<sup>10</sup>.

## 5.2. Galimybė naudotis specializuotomis socialinėmis paslaugomis

Pavyzdiniams centrums taip pat gali tekti pagrindinis vaidmuo plėtojant ar sudarant sąlygas specializuotoms socialinėms paslaugoms teikti, nes dėl to gerėtų retosiomis ligomis sergančių žmonių gyvenimo kokybė. Remiamos pagalbos linijos, laikino pavadavimo paslaugos ir terapinės rekreacijos programos<sup>11</sup>, jos turi būti nuolatinės, kad būtų pasiekti tikslai: visuomenės ugdymas, geriausios patirties mainai ir standartų viešinimas, išteklių sutelkimas, naudojant Sveikatos programą ir negalios srities veiksmų planus.

## 5.3. Galimybė gauti retųjų vaistų

Dėl to, kad sunku priimti sprendimus dėl retųjų vaistų kainos nustatymo ir kompensavimo, atsiranda specifinių kliūčių norint gauti retųjų vaistų. Geriausias sprendimas – plėsti bendradarbiavimą Europos lygmeniu, atliekant mokslinį retųjų vaistų (pridedamosios) gydomosios vertės vertinimą.

Komisija sudarys darbo grupę, kad valstybės narės ir Europos institucijos galėtų keistis retųjų vaistų pridėtinės klinikinės vertės mokslinio vertinimo informacija. Taip bendradarbiaujant galėtų būti rengiamos bendros teisiškai neįpareigojančios pridėtinės klinikinės vertės vertinimo ataskaitos, pateikiant naujesnę informaciją, kuri palengvintų sprendimų dėl nacionalinių kainų nustatymo ir kompensavimo priėmimą, nekludant valdžios institucijoms vykdyti savo funkcijas<sup>12</sup>.

Be to, reikėtų atsižvelgti į EMEA dalyvavimą ir esamus tarptautinius sveikatos technologijų vertinimo tinklus, tokius kaip Tarptautinė sveikatos technologijų

---

<sup>7</sup> Žr. retųjų ligų darbo grupės ataskaitą „Esamų Europos Sąjungos retųjų ligų etaloninių centrų apžvalga (2005 m.)“ [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).

<sup>8</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).

<sup>9</sup> Žr. aukšto lygio grupės sveikatos paslaugų ir medicininės priežiūros klausimais ataskaitą dėl Europos informacijos tinklų [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).

<sup>10</sup> Žr. Europos retųjų ligų pavyzdinių centrų ir informacijos tinklų seminario ataskaitą, Praha, 2007 m. liepos mėn.;

[http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU\\_workshop\\_report\\_3.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf).

<sup>11</sup> panašios į tas, kurios buvo nurodytos ES finansuojamame RAPSODY projekte

[http://ec.europa.eu/health/ph\\_projects/2005/action1/action1\\_2005\\_19\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm).

<sup>12</sup> Tai nustatyta Aukšto lygio farmacijos forumo patvirtintame dokumente „Galimybių visiems sergantiems ES piliečiams gauti retųjų vaistų gerinimas“.

vertinimo asociacija (angl. *Health Technology Assessment International (HTAi)*)<sup>13</sup>, Europos sveikatos technologijų vertinimo tinklas (angl. *European Network for Health Technology Assessment (EUnetHTA)*)<sup>14</sup> arba Vaistų vertinimo komitetas (angl. *Medicines Evaluation Committee (MEDEV)*)<sup>15</sup>.

#### **5.4. Vaistų labdaros programos**

Reikalinga geresnė retosiomis ligomis sergančių ligonių aprūpinimo vaistais iki naujų vaistų patvirtinimo ir (arba) kompensavimo (vadinamojo naudojimo labdarai) sistema.

Pagal galiojančius farmacijos teisės aktus, EMEA gali teikti nuomones dėl vaistų naudojimo labdarai, kad būtų užtikrintas bendras požiūris visoje Bendrijoje.

Komisija prašys EMEA persvarstyti galiojančias gaires, kad būtų sudaryta galimybė ligoniams gauti gydymą.

#### **5.5. Medicinos prietaisai**

Retuosius vaistus reglamentuojantys teisės aktai neapima medicinos prietaisų srities, nes rinkos dydis ir galima investicijų grąža yra riboti. Ateityje persvarstydama medicinos prietaisus reglamentuojančias direktyvas, Komisija įvertins, ar reikalingos priemonės šiai padėčiai keisti.

#### **5.6. Paskatos kurti retuosius vaistus**

Farmacijos bendrovės ilgą laiką daug investuoja, kad atrastų, sukurtų ir pateiktų rinkai retųjų ligų gydymo priemonių. Joms reikia įrodymų, kad investicijos atsipirks. Vis dėlto būtų gerai, kad bendrovės galėtų tą investicijų grąžą iš naujo investuoti į naujų vaistų kūrimą. Nors Europos Sąjungoje patvirtinta virš 45 gydymo priemonių (kai kurios jų taikomos toms pačioms ligoms), vis dar daug ligų, kurioms gydyti vaistų nėra. Remiantis Reglamento (EB) Nr. 141/2000 9 straipsniu, turėtų būti skatinama nacionaliniu ar Europos lygmeniu ieškoti papildomų paskatų, kad būtų remiami retųjų ligų moksliniai tyrimai ir retųjų vaistų kūrimas ir didinamas valstybių narių informuotumas apie šiuos vaistus.

#### **5.7. E. sveikata**

E. sveikata gali būti visokeriopai naudinga šiai sričiai, t. y.:

- pagal *Orphanet* ir kitus ES finansuojamus projektus kuriamos internetu teikiamos elektroninės paslaugos aiškiai įrodo, kaip informacinės ir komunikacinės technologijos (IKT) gali padėti ligoniams susisiekti su kitais ligoniais ir kurti ligonių bendruomenes, mokslinių tyrimų grupėms bendrai naudotis duomenų bazėmis, rinkti duomenis klinikiniam tyrimams, registruoti klinikuose tyrimuose norinčius dalyvauti ligonius ir teikti informaciją apie tokius atvejus specialistams, kad šie gerintų diagnozavimo ir gydymo kokybę;
- nuotolinė medicina, t. y. sveikatos priežiūros paslaugų teikimas nuotoliniu būdu naudojant IKT, yra dar viena naudinga priemonė; pavyzdžiui, naudojantis nuotolinės medicinos paslaugomis paprastoms ligoninėms ir praktikuojantiems

---

<sup>13</sup> <http://www.htai.org/>.

<sup>14</sup> <http://www.eunetha.net/>.

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



gydytojams gali būti perteikiama labai specializuota retųjų ligų gydymo patirtis, pavyzdžiui, iš pavyzdinio centro gauta antroji nuomonė<sup>16</sup>;

- pagal 7BP<sup>17</sup> finansuojami fiziologinių ir pataloginių procesų kompiuterinio modeliavimo srities moksliniai tyrimai – daug žadantis metodas, kurį taikant galima geriau suvokti giluminius retųjų ligų veiksnius, prognozuoti pasekmes ir galbūt atrasti naujų gydymo būdų.

## 5.8. Atrankinės patikros praktika

Pasitvirtino, kad šiuo metu Europoje praktikuojama naujagimių fenilketonurijos ir įgimtos hipotireozės atrankinė patikra yra labai veiksmingas būdas išvengti sergančių vaikų negalios. Tobulėjant technologijoms, daugelį įvairių retųjų ligų, visų pirma medžiagų apykaitos sutrikimų ir apskritai genetinių ligų, tyrimų, įskaitant tyrimus robotais, šiuo metu galima nebrangiai atlikti. Rekomenduojama skatinti šios srities bendradarbiavimą, kad būtų renkama informacija, kuria remiantis turėtų būti priimami sprendimai valstybėse narėse. Komisija Europos mastu atliks šiuo metu vykdomų retųjų ir galimų naujų ligų atrankinės patikros (įskaitant naujagimių atrankinę patikrą) strategijų vertinimą, kad valstybėms narėms pateiktų informaciją (taip pat etinius aspektus), kuria jos galėtų pagrįsti savo politinius sprendimus. Komisija tokią paramą laikys prioritetiniu veiksmu.

## 5.9. Diagnostikos laboratorijų kokybės valdymas

Daugelį retųjų ligų šiuo metu galima diagnozuoti atliekant biologinį tyrimą, kuris dažnai yra genetinis tyrimas. Šie tyrimai yra svarbiausia tinkamo ligo gydymo dalis, nes leidžia anksti diagnozuoti ligą, kartais atlikti šeimos pakopinę atrankinę patikrą ar prenatalinį tyrimą. Atsižvelgiant į tai, kad reikia atlikti daug tyrimų ir kad būtina kiekvienam iš jų sukurti bei patvirtinti konkretų diagnostinių bandymų rinkinį, nėra viena atskira šalis negali savarankiškai atlikti tyrimų ir veiksmingai vykdyti nepriklausomą atliktų tyrimų kokybės vertinimą. Patirties mainus būtų galima palengvinti taikant aiškiai suformuluotus, skaidrius, ES lygiu patvirtintus standartus ir procedūras.

Tai padaryti būtų įmanoma įsteigus Europos kontrolinės diagnostikos laboratorijų informacijos tinklus (pvz., EuroGenTest<sup>18</sup>). Šios laboratorijos bus skatinamos dalyvauti kompetencijos patikrinimuose, ypatingą dėmesį skiriant ataskaitų rezultatams ir konsultavimui genetikos klausimais<sup>19</sup> prieš ir po tyrimo.

---

<sup>16</sup> Komunikato dėl nuotolinės medicinos naudos pacientams, sveikatos priežiūros sistemoms ir visuomenei projektas.

<sup>17</sup> [http://ec.europa.eu/information\\_society/activities/health/research/fp7vph/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm).

<sup>18</sup> Žr. <http://www.eurogentest.org/>.

<sup>19</sup> Pagalba žmonėms, kuriems buvo diagnozuota genetinė liga, suprasti faktinę informaciją apie ligą ir tai, kaip liga paveiks jų gyvenimą, kad jie galėtų patys priimti sprendimus dėl ateities.

### **5.10. Pirminė profilaktika**

Pirminė profilaktika galima tik nedaugelio retųjų ligų atveju. Vis dėlto esant galimybei bus imamasi pirminės retųjų ligų profilaktikos priemonių (pvz., nervinio vamzdelio ydų profilaktikai skiriama folio rūgštis). Vadovaujant Komisijai dėl šios srities veiksnių turėtų būti diskutuojama ES mastu, kad būtų nustatyta, kurioms retosioms ligoms taikomos profilaktikos priemonės gali būti sėkmingai taikomos.

### **5.11. Registrai ir duomenų bazės**

Registrai ir duomenų bazės yra pagrindinės priemonės žinioms apie retąsias ligas turtinti ir klinikiniais moksliniais tyrimams plėtoti. Tai vienintelis būdas kaupti duomenis, kad būtų galima gauti pakankamo dydžio mėginius epidemiologiniams ir (arba) klinikiniais tyrimams. Pastangos bendradarbiauti renkant ir išsaugant duomenis bus remiamos su sąlyga, kad ištekliai bus atviri ir prieinami. Be to, bus svarbu užtikrinti ilgalaiki šių sistemų tvarumą, o ne finansuoti savaime nepagrįstus projektus. Ši mintis buvo išdėstyta ir Aukšto lygio farmacijos forumo patvirtintame dokumente „Galimybių visiems sergantiems ES piliečiams gauti retųjų vaistų gerinimas“.

### **5.12. Moksliniai tyrimai ir technologijų plėtra**

Konkrečių gydymo priemonių sunkiausioms retosioms ligoms, kurias išgydyti įmanoma, šiuo metu paprasčiausiai nėra. Kurti gydymo būdus trukdo trys dalykai: nepakankamas pagrindinių ligų lemiančių patofiziologinių mechanizmų suvokimas, valstybės paramos stoka ankstyvaisiais klinikinės eigos etapais ir nepakankamas vaistų pramonės alternatyvų ir sąnaudų suvokimas. Iš tikrųjų didelės vaistų kūrimo išlaidos ir apskaičiuota maža investicijų grąža (dėl labai mažo sergančiųjų skaičiaus) dažniausiai neskatina vaistų pramonės kurti vaistų nuo retųjų ligų, nors jų poreikis yra didžiulis.

Vaistų gamybos įmonės ir vaistų gamybą finansuojančios valdžios institucijos<sup>20</sup> turėtų anksti pradėti tartis dėl kuriamų vaistų. Remiančiosios bendrovės būtų labiau užtikrintos, kad ateityje bus galima gauti pajamų, o valdžios institucijoms tai suteiktų daugiau žinių ir tikėjimo vaistų, kuriuos vertinti ir finansuoti jos bus prašomos, verte.

Daugiau nei du dešimtmečius retųjų ligų mokslinių tyrimų projektai remiami pagal Europos bendrijos mokslinių tyrimų, technologijų plėtros ir demonstracinės veiklos bendrąsias programas. Dabartinėje bendrojoje programoje (7BP<sup>21</sup>) specialiosios programos „Bendradarbiavimas“ sveikatos teminė sritis parengta taip, kad būtų remiami įvairaus pobūdžio tarptautiniai moksliniai tyrimai. Sveikatos teminėje srityje didžiausias dėmesys skiriamas retųjų ligų tyrimų sričiai: vykdomi Europos masto gamtos istorijos, patloginės fiziologijos tyrimai ir tobulinamos profilaktinės, diagnostinės ir terapinės priemonės.

Europos Sąjungos retųjų ligų patariamasis komitetas (EUACRD, žr. 7 punktą) ir Europos vaistų agentūros Retųjų vaistų komitetas (COMP) pateiks Komisijai bendrą metinę rekomendaciją dėl konkrečių klausimų, susijusių su kvietimais teikti paraiškas, įgyvendinant bendrąsias programas.

---

<sup>20</sup> Tai nustatyta Aukšto lygio farmacijos forumo patvirtintame dokumente „Galimybių visiems sergantiems ES piliečiams gauti retųjų vaistų gerinimas“.

<sup>21</sup> Žr. [http://cordis.europa.eu/fp7/home\\_en.html](http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html).

Turėtų būti skatinama vykdyti koordinavimo projektus, kuriais siekiama optimaliai naudoti ribotus išteklius, skirtus retųjų ligų moksliniams tyrimams. Pavyzdžiui, vykdamas ES 6BP remiamą ERANet projektą (E-Rare)<sup>22</sup>, pagal kuri šiuo metu koordinuojama septynių šalių retųjų ligų finansavimo politika, padedama spręsti mokslinių tyrimų centralizavimo problemą. Panašioms darbo metodams turėtų būti skiriamas tinkamas dėmesys.

## **6. TARPTAUTINIS BENDRADARBIAVIMAS**

Komisijos retųjų ligų politika turėtų būti skirta tarptautiniam bendradarbiavimui retųjų ligų klausimais su visomis suinteresuotosiomis šalimis skatinti, glaudžiai bendradarbiaujant su Pasaulio sveikatos organizacija. Tarptautinis bendradarbiavimas jau yra neatsiejama bendrųjų mokslinių tyrimų programų dalis.

## **7. VALDYMAS IR STEBĖSENA**

Komisijai turėtų padėti ES retųjų ligų patariamasis komitetas (EUACRD), patardamas, kaip įgyvendinti šį komunikatą. Komitetui pirmininkaus Europos Komisija, jai padės pagal Sveikatos programą remiamas mokslinis sekretoriatas. Šis komitetas pakeis dabartinę ES retųjų ligų darbo grupę.

Be to, bus skatinama organizuoti Europos retųjų ligų dieną (vasario 29 d. – reta diena) ir europines konferencijas specialistų ir plačiosios visuomenės informuotumui didinti.

Ne vėliau kaip po penkerių metų nuo šio komunikato priėmimo datos Komisija parengs Europos Parlamentui, Tarybai, Europos ekonomikos ir socialinių reikalų komitetui ir Regionų komitetui skirtą komunikatą įgyvendinimo ataskaitą, pagrįstą valstybių narių pateikta informacija. Ši ataskaita turėtų būti parengta tuo pat metu kaip ir Tarybos rekomendacijos dėl retųjų ligų įgyvendinimo ataskaita.

## **8. IŠVADOS**

Nors retąja liga suserga tik palyginti nedaug ligonių ir šeimų, visos šios ligos kartu yra rimta Europos Sąjungai kylanti sveikatos problema. Be to, būtinybė sutelkti patirtį ir veiksmingai naudoti turimus ribotus išteklius rodo, kad retosios ligos yra ta sritis, kurioje Europos bendradarbiavimas valstybių narių veiksmams gali suteikti ypatingos vertės. Anksčiau Komisija jau ėmėsi atskirų iniciatyvų, tokių kaip retųjų ligų programa, retųjų vaistų reglamentavimas, retųjų ligų problemos įtraukimas į bendrąją mokslinių tyrimų programą, technologijų plėtra ir demonstracinė veikla. Tačiau reikia dar daugiau nuveikti siekiant užtikrinti, kad šios atskiros darbo kryptys būtų ilgalaikės ir įtrauktos į bendrą nuoseklią retųjų ligų strategiją tiek Bendrijos lygmeniu, tiek valstybėse narėse, kad apskritai būtų kuo labiau didinamos bendradarbiavimo galimybės.

Šiuo komunikatu ir kartu pateikiamu pasiūlymu dėl Tarybos rekomendacijos Komisija siekia parengti bendrą retųjų ligų strategiją. Tai būtų galimybė kuo labiau plėsti šios sudėtingos srities bendradarbiavimo ir savitarpio paramos aprėptį visoje Europoje. Valstybėms narėms tai padės parengti nacionalines ir regionines retųjų ligų

---

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

strategijas. Dėl to retosiomis ligomis sergantys ligoniai ir šeimos kasdieniame gyvenime iš Europos integracijos gaus apčiuopiamos naudos.