



EUROPOS  
KOMISIJA

Briuselis, 2014 09 05  
COM(2014) 548 final

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

**Komisijos komunikato „Retosios ligos: Europos problema“ [COM/2008/0679 final] ir  
2009 m. birželio 8 d. Tarybos rekomendacijos dėl retųjų ligų srities veiksmų (2009/C  
151/02) įgyvendinimo ataskaita**

## Turinys

1.	Ivadas.....	2
a.	Politikos programa.....	2
b.	Ataskaitos ir metodikos pagrindai.....	4
2.	Retųjų ligų srities planai ir strategijos.....	4
a.	Europos Komisijos veikla.....	4
b.	Padėtis valstybėse narėse.....	5
3.	Retųjų ligų sąvokos apibrėžtis, kodavimas ir aprašymas.....	7
a.	Europos Komisijos veikla.....	7
b.	Valstybių narių veikla.....	7
4.	Retųjų ligų moksliniai tyrimai.....	8
a.	Europos Komisijos veikla.....	8
b.	Valstybių narių veikla.....	10
5.	Retųjų ligų kompetencijos centrai ir Europos referencijos centrų tinklai.....	11
a.	Europos Komisijos veikla.....	11
b.	Valstybių narių veikla.....	12
6.	Retųjų ligų srities praktinės patirties kaupimas Europos lygmeniu.....	12
7.	Didesnių galių suteikimas pacientų organizacijoms.....	13
a.	Europos Komisijos veikla.....	13
b.	Valstybių narių veikla.....	13
8.	Valdymas ir koordinavimas Europos lygmeniu.....	13
9.	Veiksmai, kuriais siekiama gerinti galimybes retosiomis ligomis sergantiems pacientams naudotis aukštos kokybės sveikatos priežiūros paslaugomis.....	14
a.	Reglamentas dėl retųjų vaistų.....	14
b.	Sudaromos palankesnės galimybės įsigyti retųjų vaistų.....	14
	Vadovaujantis procesu dėl įmonių atsakomybės farmacijos produktų srityje įkurta darbo grupė, atsakinga už koordinuoto naudojimosi retaisiais vaistais mechanizmą.....	15
c.	Gyventojų atrankinė patikra dėl retųjų ligų.....	15
10.	Retųjų ligų srities politikos pasaulinis matmuo.....	15
11.	Išvados ir pasiūlymai ateičiai.....	16

# 1. Įvadas

## a. Politikos programa

**Europos Sąjungoje** retosiomis ligomis serga **27–36 milijonai žmonių**; dėl nedidelio ligonių skaičiaus ir atitinkamų žinių bei su tam tikromis ligomis susijusios praktinės patirties stygiaus šios ligos yra pagrindinis sveikatos politikos prioritetas.

Dažnai retosiomis ligomis sergantiems pacientams tenka metų metus laukti nežinioje, kol jų liga bus diagnozuota ir bus surastas tinkamas gydymo būdas. Tokią retąją ligą galintis diagnozuoti medicinos ekspertas gali dirbti kitame regione arba net kitoje valstybėje narėje. Dažniausiai mokslinės žinios apie konkrečią retąją ligą yra nepakankamos ir padrikos.

Būtent todėl Europos Sąjungos mastu vykdoma veikla ir valstybių narių bendradarbiavimas gali pakeisti padėtį, susijusią, pavyzdžiui, su žinių ir praktinės patirties telkimu, mokslinių tyrimų ir bendradarbiavimo skatinimu, leidimų prekiauti kuo geresniais vaistais visoje Europos Sąjungoje išdavimu. ES veiksmai retųjų ligų srityje turi didelę pridėtinę vertę.

Siekdama įgyvendinti šį tikslą, 2008 m. Komisija priėmė **komunikatą „Retosios ligos: Europos problema“<sup>1</sup>**, kuriame išdėstyta bendra strategija, pagal kurią numatyta remti valstybes nares retosiomis ligomis sergančių ES piliečių ligų diagnostavimo, jų gydymo ir priežiūros srityje. Komunikate daugiausia dėmesio skiriama šioms trimis pagrindinėms sritims: i) retųjų ligų pripažinimui ir informuotumo apie jas gerinimui, ii) retųjų ligų politikos rėmimui valstybėse narėse, kad būtų vadovaujama nuoseklia bendra strategija, ir iii) retųjų ligų srities bendradarbiavimo, koordinavimo ir reglamentavimo ES lygmeniu tobulinimui.

Be komunikato – praėjus keliems mėnesiams po jo paskelbimo – priimta **Tarybos rekomendacija dėl retųjų ligų srities veiksmų<sup>2</sup>**, kurioje valstybės narės raginamos patvirtinti nacionalines strategijas. Daugiausia dėmesio rekomendacijoje skiriama: i) retųjų ligų sąvokos apibrėžčiai, jų kodavimui ir sąrašui, ii) moksliniams tyrimams, iii) Europos referencijos centrų tinklams, iv) praktinės patirties kaupimui ES lygmeniu, v) didesnių galių suteikimui pacientų organizacijoms ir vi) tvarumui.

Direktyvos 2011/24/ES<sup>3</sup> dėl pacientų teisių į tarpvalstybines sveikatos priežiūros paslaugas įgyvendinimo 13 straipsnyje taip pat kalbama apie retąsias ligas. Jame teigiama, kad Komisija remia valstybes nares, visų pirma supažindindama sveikatos priežiūros specialistus su priemonėmis, kuriomis galima naudotis, kad būtų lengviau diagnozuoti retąsias ligas, ir supažindindama suinteresuotąsias šalis su Reglamente (EB) Nr. 883/2004<sup>4</sup> numatytais

<sup>1</sup> COM(2008) 679 final, 2008 11 11.

<sup>2</sup> OL C 151, 2009 7 3, p. 7–10.

<sup>3</sup> OL L 88, 2011 4 4, p. 45–65.

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

galimybėmis ligos diagnozavimo ir gydymo tikslais siųsti retosiomis ligomis sergančius pacientus į kitas valstybes nares.

1993 m. lapkričio 24 d. Komisijos komunikate dėl veiksmų visuomenės sveikatos srityje programos<sup>5</sup> retosios ligos pirmą kartą nurodytos kaip visuomenės sveikatos prioritetas Europos Sąjungoje. Į tai atsižvelgus vėliau suteikta parama keliems projektams, taip pat įkurta **Retųjų ligų darbo grupė**.

**Retųjų vaistų reglamente** (1999 m. gruodžio 16 d. Europos Parlamento ir Tarybos reglamente (EB) Nr. 141/2000 dėl retųjų vaistų)<sup>6</sup> nustatyti vaisto priskyrimo retųjų vaistų kategorijai ES kriterijai ir numatyta keletas paskatų (pvz., 10 metų rinkos išimtinumas, protokolinė pagalba, galimybė pasinaudoti centralizuota procedūra rinkodaros leidimui gauti) retųjų ligų gydymui, prevencijai ar diagnostikai skirtų vaistų moksliniams tyrimams, kūrimui ir pardavimui skatinti.

Šioje ataskaitoje apžvelgiamas iki šiol užbaigtas retųjų ligų srities strategijos įgyvendinimo etapas ir įvertinami laimėjimai bei įgyta patirtis. Šio dokumento paskirtis – pateikti išvadas, kiek Komisijos komunikate ir Tarybos rekomendacijoje numatytos priemonės buvo įgyvendintos, ir nustatyti, ar yra poreikis imtis tolesnių veiksmų, dėl kurių pagerėtų retosiomis ligomis sergančių pacientų ir jų šeimos narių gyvenimas.

## **b. Ataskaitos ir metodikos pagrindai**

Komunikate ir Tarybos rekomendacijoje Komisija paraginta parengti strategijos įgyvendinimo ataskaitą. Siekdama surinkti informaciją apie padėtį nacionaliniu lygmeniu, Komisija nusiuntė valstybėms narėms elektroninį klausimyną. Prašomą informaciją pateikė aštuoniolika valstybių. Pagrindiniai informacijos šaltiniai rengiant šią įgyvendinimo ataskaitą buvo valstybių narių atsakymai bei informacija, kuri renkama Europos Sąjungos retųjų ligų ekspertų komitetui (EUCERD) vykdant bendrųjų veiksmų projektą ir skelbiama Europos retųjų ligų srityje vykdomos pažangiausios veiklos ataskaitoje (angl. *Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe*)<sup>7</sup>.

## **2. Retųjų ligų srities planai ir strategijos**

### **a. Europos Komisijos veikla**

Siekdama padėti valstybėms narėms rengti nacionalinius planus ir strategijas, Europos Komisija iš dalies finansavo ES sveikatos programos projektą EUROPLAN.

Šiame nuo 2008 m. balandžio iki 2011 m. kovo mėn. vykdytame projekte dalyvavo nacionalinių sveikatos priežiūros institucijų atstovai iš 21 valstybės narės bei 57 asocijuotieji ir bendradarbiaujantys partneriai iš 34 šalių. Vienas iš šio projekto rezultatų buvo nacionalinio retųjų ligų srities plano ar strategijos įgyvendinimo stebėsenos ir poveikio vertinimo rodiklių

---

<sup>5</sup> <http://aei.pitt.edu/5792/>.

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

<sup>7</sup> [http://www.eucerd.eu/?page\\_id=15](http://www.eucerd.eu/?page_id=15).

ataskaita (angl. *Report on indicators for monitoring the implementation and evaluating the impact of National Plan or Strategy for rare diseases*), kuria remiantis buvo priimtos EUCERD rekomendacijos dėl retųjų ligų srities nacionalinių planų ir (arba) strategijų pagrindinių rodiklių (angl. *EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans/Strategies*)<sup>8</sup>.

Dalis projekto EUROPLAN veiklos, ypač susijusi su technine pagalba valstybėms narėms, kurios rengdamos savo nacionalinį planą arba strategiją patiria didelių sunkumų, yra toliau numatyta specialiame EUCERD bendrųjų veiksmų projekto darbų pakete.

Įgyvendindama šį darbų paketą, Komisija toliau padeda rengti nacionalinius planus tose šalyse, kuriose tokie planai dar nepatvirtinti.

EUCERD bendrųjų veiksmų projektas apima 42 mėnesių laikotarpį (2012 m. kovas – 2015 m. rugpjūtis). Įgyvendinant šį projektą, valstybėms narėms padedama kurti savo strategijas, pateikiant specializuotų socialinių paslaugų teikimo ir retųjų ligų integravimo į pagrindines socialinės politikos strategijas analizę, taip pat padedama diegti retųjų ligų kodavimo ir klasifikavimo sistemas. Be to, bendrųjų veiksmų projektas padeda rengti informacinį biuletinį „OrphaNews Europe“<sup>9</sup> ir metinę Europos retųjų ligų srityje vykdomos pažangiausios veiklos ataskaitą.

## **b. Padėtis valstybėse narėse**

**Veiklos tikslai.** Tarybos rekomendacijoje valstybės narės įsipareigojo kuo greičiau ir ne vėliau kaip 2013 m. pabaigoje patvirtinti planą arba strategiją retųjų ligų srities klausimams spręsti.

2009 m. daugumoje valstybių narių retosios ligoms skiriamas dėmesys buvo palyginti naujas reiškinys ir novatoriškas žingsnis, ir tik keliose iš jų buvo patvirtinti nacionaliniai planai. Šios valstybės tai – Bulgarija, Prancūzija, Portugalija ir Ispanija.

Iki 2014 m. pirmojo ketvirčio **nacionalinius planus arba strategijas retųjų ligų srities klausimams spręsti buvo patvirtinusios 16 valstybių narių**. Dar septynios šalys yra gerokai pažengusios rengdamos savo planus ir (arba) strategijas.

---

<sup>8</sup> [http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD\\_Recommendations\\_Indicators\\_adopted.pdf](http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf).

<sup>9</sup> <http://www.orpha.net/actor/cgi-bin/OAhome.php?Ltr=EuropaNews>.

**Valstybės narės, patvirtinusios savo nacionalinį retųjų ligų srities planą ar strategiją:** Belgija, Bulgarija, Kipras, Čekija, Prancūzija, Vokietija, Graikija, Vengrija, Lietuva, Nyderlandai, Portugalija, Rumunija, Slovakija, Slovėnija, Ispanija, Jungtinė Karalystė.

**Valstybės narės, kurios jau yra pažengusios rengdamos savo nacionalinį retųjų ligų srities planą arba strategiją:** Austrija, Kroatija, Danija, Suomija, Airija, Italija, Lenkija.

Šalių pažanga, padaryta įgyvendinant savo planus, labai skiriasi. Tokia padėtis iš dalies susiklostė todėl, kad kelių šalių, kaip antai Jungtinės Karalystės, Vokietijos, Nyderlandų ir Belgijos, planai ir (arba) strategijos buvo patvirtintos visai neseniai. Tik viena šalis, Prancūzija, jau užbaigė įgyvendinti pirmąjį planą ir patvirtino antrąjį nacionalinį planą.

Dauguma valstybių narių nenumato atskiro biudžeto nacionalinių planų įgyvendinimui. Paprastai jų įgyvendinimas finansuojamas iš bendrų sveikatos priežiūrai skirtų lėšų. Šalys kartais numato lėšų konkrečių projektų įgyvendinimui. Kai kurios šalys nurodė, kad dėl ekonomikos krizės biudžetui tenka papildoma našta.

Nepaisant planų išsamumo ir tarpsektorinio jų pobūdžio, visi jie buvo patvirtinti Sveikatos apsaugos ministerijos lygmeniu. Čekijoje planą papildomai taip pat patvirtino ministras pirmininkas.

Skirtingų šalių retųjų ligų srities planų apimtis nevienoda. Pavyzdžiui, nors retos vėžio formos yra svarbi retųjų ligų spektro dalis, į kelių šalių planus ir (arba) strategijas ši ligų grupė nebuvo įtraukta. Toks sprendimas priimtas Vokietijoje, Prancūzijoje, Belgijoje, Danijoje ir Portugalijoje. Danijoje infekcinės ligos nelaikomos retosiomis ligomis.

Keturiolikoje šalių surengtos informacinės kampanijos informuotumui apie retąsias ligas didinti. Šiuo metu tokioms kampanijoms rengiamasi Vokietijoje, Kroatijoje, Kipre ir Latvijoje.

Nacionalinių planų stebėseną ir vertinimą yra svarbūs šios iniciatyvos aspektai, todėl ES iš dalies finansavo projektą EUROPLAN<sup>10</sup> (vėliau – ir EUCERD bendrųjų veiksmų projektą<sup>11</sup>), kad būtų sukurtas pagrindas, kuriuo remiantis būtų galima padėti valstybėms narėms rengti ir įgyvendinti savo nacionalinius planus.

Kitose savo planus patvirtinusiose šalyse (Kroatijoje, Prancūzijoje, Lietuvoje, Portugalijoje ir Ispanijoje) stebėsenos strategija grindžiama projekto EUROPLAN rodikliais. Bulgarija ir Slovakija stebėsenos strategijos neturi. Kitose valstybėse stebėsenos strategijos teberengiamos.

<sup>10</sup> [http://www.europlanproject.eu/\\_newsite\\_986989/index.html](http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/index.html).

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

### 3. Retųjų ligų sąvokos apibrėžtis, kodavimas ir aprašymas

#### a. Europos Komisijos veikla

**Veiklos tikslai.** Aiški retųjų ligų sąvokos apibrėžtis yra būtina efektyvių veiksmų šioje srityje sąlyga. Tarybos rekomendacijos 3 straipsniu valstybės narės įsipareigojo Bendrijos lygmens politikos tikslais vartoti bendrą retosios ligos sąvokos apibrėžtį – tai **liga, kuria serga ne daugiau kaip penki iš 10 000 asmenų**. Taip pat svarbu kuo skubiau patobulinti retųjų ligų kodavimą sveikatos priežiūros sistemose. Valstybės narės sutarė siekti, kad būtų užtikrintas tinkamas retųjų ligų kodavimas ir atsekamumas sveikatos priežiūros informacinėse sistemose, taip pat aktyviai prisidėti prie ES lengvai prieinamo ir kintamo retųjų ligų sąrašo, grindžiamo tinklu „Orphanet“, rengimo<sup>12</sup>.

Pavyzdžiai, iliustruojantys su retųjų ligų sąvokos apibrėžtimi susijusią padėtį įvairiose valstybėse narėse:

- **Švedija.** Ligos arba sutrikimai, kuriais serga mažiau nei 100 žmonių iš milijono ir kurie sukelia sunkią negalią.
- **Suomija.** Vartojama tokia apibrėžtis: sunki ir (arba) sekinanti liga, kuria serga ne daugiau kaip 1 žmogus iš 2000.
- **Danija.** Oficialios retosios ligos apibrėžties nėra. Paprastai Danijos sveikatos priežiūros institucijos retosiomis ligomis laiko tas ligas, kuriomis serga ne daugiau kaip 500–1000 Danijos gyventojų.
- **Estija.** Oficiali retųjų ligų apibrėžtis nepatvirtinta. Tačiau suinteresuotosios šalys pripažįsta Reglamente dėl retųjų vaistų ES nustatytą apibrėžtį.
- **Belgija.** Retoji liga apibrėžta kaip pavojų gyvybei kelianti arba chroniškai sekinanti liga, kurios paplitimas toks nedidelis, kad norint jas išgydyti reikia ypatingų bendrų pastangų. Kad būtų aiškiau, nedidelis ligos paplitimas reiškia, kad ja serga mažiau nei 5 iš 10 000 Europos Sąjungos gyventojų.

#### b. Valstybių narių veikla

Planus ar strategijas patvirtinusiose valstybėse narėse vartojama retosios ligos apibrėžtis atitinka ES patvirtintą apibrėžtį, vartotiną Bendrijos lygmens politikos tikslais. Planų nepatvirtinusios šalys paprastai neturi oficialios retosios ligos sąvokos apibrėžties.

Šiuo metu **visos valstybės narės naudoja Tarptautinės ligų klasifikacijos (angl. ICD) 9-ąją arba 10-ąją versiją**, kuriose nėra daugumos retųjų ligų. Neseniai kai kurios valstybės narės nusprendė greta Tarptautinės ligų klasifikacijos nomenklatūros arba vykdant bandomąjį projektą savo sveikatos statistikos sistemose įdiegti ORPHA kodus (duomenų bazėje „Orphanet“ sukurtą retųjų ligų kodavimo sistemą). Vykdant EUCERD bendrųjų veiksmų projektą prisidedama prie Pasaulio sveikatos organizacijos (PSO) Tarptautinės ligų klasifikacijos 11-osios versijos projekto rengimo, siekiant užtikrinti, kad į tarptautines nomenklatūras būtų įtrauktos retosios ligos.

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

Siekdama surinkti informaciją apie retąsias ligas ir padaryti ją prieinamą, Komisija, vykdydama ES sveikatos programą, remia „Orphanet“ bendrųjų veiksmų projektą<sup>13</sup>, kuriame dalyvauja asocijuotieji arba bendradarbiaujantys partneriai iš visų valstybių narių. „Orphanet“ – tai sąryšinė septyniomis kalbomis pateikiamų duomenų bazė, kurios paskirtis – susieti informaciją apie daugiau kaip 6 000 ligų ir kuri suteikia galimybę pateikti užklausas pagal kelis kriterijus. Kiekviena šalis taip pat turi savo prisijungimo prie svetainės puslapį, kuriame informacija pateikiama valstybine kalba.

## 4. Retųjų ligų moksliniai tyrimai

### a. Europos Komisijos veikla

**Veiklos tikslai.** Komunikato 5.12 punkte ir Tarybos rekomendacijos 3 straipsnyje valstybės narės ir Komisija raginamos siekti geriau koordinuoti Bendrijos, nacionalines ir regionines retųjų ligų mokslinių tyrimų programas. Vykdydama **Inovacijų ir technologinės plėtros septintąją bendrąją programą (7BP)**, ES finansavo beveik **120** su retosiomis ligomis susijusių **bendrų mokslinių tyrimų projektų**<sup>14</sup>. Šie projektai, kurių bendras biudžetas **viršija 620 milijonų eurų**, apima kelias su ligomis susijusias sritis, kaip antai neurologiją, imunologiją, vėžio tyrimus, pneumologiją ir dermatologiją<sup>15</sup>. Savo politine veikla mokslinių tyrimų srityje Europos Komisija taip pat paskatino įgyvendinti iniciatyvas, kuriomis siekiama gerinti mokslinių tyrimų koordinavimą Europos ir tarptautiniu lygmenimis.

#### Nacionalinių retųjų ligų mokslinių tyrimų programų pavyzdžiai

2010 m. rugsėjo mėn. **Vokietijoje** paskelbtas naujas kvietimas teikti pasiūlymus dėl galimo 10 tinklų, pradėjusių veikti 2008 m., plėtros ir naujų tinklų kūrimo. Tarptautinei retųjų ligų ekspertų vertinimo komisijai įvertinus 39 pasiūlymus, Federalinė švietimo ir mokslinių tyrimų ministerija atrinko 12 tinklų, kurių finansavimui nuo 2012 m. trejiems metams skirta per 21 milijoną eurų. Daugiau retųjų ligų mokslinių tyrimų finansuojama įgyvendinant kitas finansavimo iniciatyvas, pvz., projektą „Nacionalinis genomo mokslinių tyrimų tinklas“ (angl. *National Genome Research Network*, NGFN), naujų gydymo būdų, regeneracinės medicinos, molekulinės diagnostikos, klinikinių tyrimų ir kitų sričių iniciatyvas, kurių finansavimui kasmet skiriama maždaug 20 milijonų eurų.

**Prancūzijoje** mokslinių tyrimų projektų finansavimo konkursus rengia Prancūzijos nacionalinė mokslinių tyrimų agentūra (fundamentinių tyrimų) arba Sveikatos apsaugos ministerija (klinikinių mokslinių tyrimų), arba abi institucijos (taikomųjų mokslinių tyrimų). Taip pat galima dalyvauti socialinių mokslų srities projektų finansavimo konkursuose. Pacientų asociacijos taip pat skiria lėšų moksliniams tyrimams. Nuolat remiami kitose valstybėse vykdomi fundamentiniai, klinikiniai ir taikomieji moksliniai tyrimai, nesirenkant jokios konkrečios retosios ligos kaip nacionalinio prioriteto. Antro 2011–2014 m. nacionalinio plano įgyvendinimo laikotarpiu moksliniams tyrimams skirta 51 milijonas eurų.

**Kroatijoje** išsamių duomenų apie retųjų ligų moksliniams tyrimams skirtas lėšas nėra. Manoma, kad maždaug 4 % šiuo metu Kroatijoje vykdomų mokslinių tyrimų projektų gali būti susiję su retosiomis ligomis.

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

<sup>14</sup> Šis skaičius susijęs su moksliniais tyrimais, finansuojamais pagal 7BP specialiosios bendradarbiavimo programos teminę sritį „Sveikata“ (2007–2013 m.).

<sup>15</sup> Neseniai paskelbtą leidinį, kuriame pateikiama informacija apie retųjų ligų moksliniams tyrimams skirtą ES finansavimą, rasite adresu [http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf).



ES retųjų ligų mokslinių tyrimų finansavimo strategijoje daugiausiai dėmesio skiriama šias ligas sukeliančių pagrindinių priežasčių nustatymui bei šių ligų diagnozavimui, prevencijai ir gydymui. Šios strategijos įgyvendinimo pavyzdžiai – 2012 ir 2013 m. paskelbti konkursai dėl projektų finansavimo pagal 7BP teminę sritį „Sveikata“, kurių kelios iš temų buvo susijusios su retosiomis ligomis<sup>16</sup>. Vykdamas ES finansuojamus bendrus mokslinius tyrimus suburiamos daugiadisciplinės komandos, kurias sudaro įvairių Europos ir kitų regionų universitetų, mokslinių tyrimų organizacijų, mažųjų ir vidutinių įmonių (MVI), pramonės sektoriaus ir pacientų organizacijų atstovai. Europos ir tarptautiniu lygmenimis vykdomi bendri moksliniai tyrimai itin svarbūs tokiais sričiai kaip retosios ligos, kadangi tokiomis ligomis serga nedaug pacientų ir šiai sričiai skiriama nepakankamai išteklių. ES šioje srityje taip pat finansavo per 100 pavienių stipendijų, dotacijų ir mokymo tinklų<sup>17</sup>.

ES finansuojamo ERA-NET schemos projekto „E-RARE-2“<sup>18</sup> paskirtis – vystyti ir stiprinti nacionalinių ir regioninių mokslinių tyrimų programų koordinavimą. Viena pagrindinių šio projekto veiklos sričių – bendrų tarptautinių konkursų rengimas. Šiuose konkursuose dalyvauja 13 ES valstybių narių<sup>19</sup>, taip pat Turkijos, Izraelio, Šveicarijos ir Kanados finansavimo agentūros. Sudėjus kartu su šio projekto pirmtaku, pagal „E-RARE-2“ finansuota per 60 mokslinių tyrimų projektų.

Bendradarbiaujant su nacionaliniais ir tarptautiniais partneriais, 2011 m. pradžioje Europos Komisijos iniciatyva veiklą pradėjo **Tarptautinis retųjų ligų mokslinių tyrimų konsorciumas** (angl. *International Rare Diseases Research Consortium, IRDiRC*)<sup>20</sup>. Pagrindinis konsorciumo tikslas – iki 2020 m. sukurti 200 naujų vaistų nuo retųjų ligų ir daugumos iš šių ligų diagnozavimo būdus, pasauliniu lygmeniu skatinant ir geriau koordinuojant retųjų ligų mokslinius tyrimus bei siekiant kuo geresnių tokių tyrimų rezultatų. 2013 m. pabaigoje IRDiRC vienijo daugiau kaip 35 organizacijas keturiuose žemynuose, pasiryžusias bendradarbiauti vardan iniciatyvos tikslų.

ES numato toliau tvirtai laikytis įsipareigojimo retųjų ligų mokslinių tyrimų ir IRDiRC atžvilgiu įgyvendinant 2014–2020 m. ES bendrąją mokslinių tyrimų ir inovacijų programą

---

<sup>16</sup> Su retosiomis ligomis susijusios 2012 ir 2013 m. skelbtų konkursų dėl projektų finansavimo pagal 7BP teminę sritį „Sveikata“ temos: „Parama tarptautiniams retųjų ligų moksliniams tyrimams“; „Klinikinė – omikos nauda siekiant tiksliau diagnozuoti retąsias ligas“; „Retųjų ligų domenų bazės, biobankai ir klinikinis bioinformatikos centras“; „Retųjų vaistų ikiklinikiniai ir klinikiniai tyrimai“; „Retųjų ligų stebimieji tyrimai“; „Dalijimasis gerąja patirtimi ir žiniomis retųjų ligų klinikinio gydymo srityje“ (2012 m.) ir „Retųjų ligų terapinėms intervencinėms priemonėms skirtų vizualizavimo technologijų kūrimas“; „Nauja nedidelių populiacijos grupių klinikinių tyrimų metodika“ (2013 m.).

<sup>17</sup> Ši veikla finansuota pagal 7BP programas „Žmonės“ (Marie Curie veiksmai) ir „Idėjos“ (Europos mokslinių tyrimų taryba). Daugiau informacijos rasite <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> ir <http://erc.europa.eu>.

<sup>18</sup> Daugiau informacijos rasite projekto E-RARE-2 svetainėje adresu <http://www.e-rare.eu>.

<sup>19</sup> Austrijos, Belgijos, Prancūzijos, Vokietijos, Graikijos, Vengrijos, Italijos, Latvijos, Nyderlandų, Lenkijos, Portugalijos, Rumunijos ir Ispanijos.

<sup>20</sup> Daugiau informacijos rasite IRDiRC svetainėje adresu <http://www.irdirc.org>.

„Horizontas 2020“. Ateinančius septynerius metus ES toliau finansuos retųjų ligų mokslinius tyrimus Europos ir viso pasaulio ligonių labui.

**Pacientų registrai ir duomenų bazės** yra svarbios priemonės atliekant retųjų ligų srities mokslinius tyrimus ir siekiant veiksmingiau planuoti pacientų priežiūrą ir sveikatos priežiūrą. Šios priemonės padeda sutelkti duomenis, kai siekiama suformuoti pakankamą imtį epidemiologiniams ir (arba) klinikiniais moksliniais tyrimams atlikti. Jos taip pat itin svarbios atliekant klinikinį tyrimų galimybių studijas, siekiant palengvinti atitinkamų tyrimų planavimą ir aktyviau įtraukti pacientus į mokslinius tyrimus. Taip pat jomis galima naudotis vertinant gydymo būdo kokybę, saugumą, veiksmingumą ir efektyvumą. Problemos, susijusios su akademinį registrų sukūrimu, valdymu ir finansavimu, apžvelgtos „Orphanet“ paskelbtame leidinyje<sup>21</sup>.

2014 m. sausio mėn. veikė **588 retųjų ligų registrai**, iš jų: 62 – Europos, 35 – pasaulinio, 423 – nacionalinio, 65 – regioninio ir 3 – neapibrėžto lygmens. Dauguma registrų įkurti viešųjų ir akademinį institucijų. Nedidelę jų dalį valdo farmacijos arba biotechnologijų bendrovės, o kitus – pacientų organizacijos. Retųjų ligų registrų sąveikos stoka labai kenkia registrų potencialui.

Būtent todėl Europos Komisijos Jungtinis tyrimų centras šiuo metu kuria **Europos retųjų ligų registrų platformą**. Pagrindiniai šios platformos veiklos tikslai – užtikrinti visoms suinteresuotosioms šalims vieną bendrą prieigą prie informacijos apie retosiomis ligomis sergančių pacientų registrus, remti naujus ir esamus registrus, siekiant užtikrinti jų sąveiką, teikti IT priemones, kad būtų galima tęsti duomenų rinkimą, ir teikti priežiūros tinklų veiklos prieglobos paslaugas.

## **b. Valstybių narių veikla**

Kai kurios valstybės turi specialias programas retųjų ligų srities moksliniais tyrimams finansuoti. Tarp valstybių, kuriose tebevykdomos arba jau užbaigtos specialios retųjų ligų mokslinių tyrimų finansavimo programos ir (arba) konkursai, – Austrija, Prancūzija, Vokietija, Vengrija, Italija, Nyderlandai, Portugalija, Ispanija ir Jungtinė Karalystė.

Daugelis kitų valstybių retųjų ligų srities projektus remia vykdydamos bendras mokslinių tyrimų finansavimo programas. Kelios valstybės (kaip antai Prancūzija, Vokietija, Italija, Nyderlandai ir Ispanija) taip pat yra arba buvo patvirtinusios specialias nacionalinio lygmens iniciatyvas ir paskatas retųjų vaistų ir kitų naujų gydymo būdų srities moksliniais tyrimams ir technologinei plėtrai paskatinti.

---

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

## 5. Retųjų ligų kompetencijos centrai ir Europos referencijos centrų tinklai

### a. Europos Komisijos veikla

Direktyvoje 2011/24/ES dėl pacientų teisių į tarpvalstybines sveikatos priežiūros paslaugas (2011)<sup>22</sup> nustatytos taisyklės dėl pacientų teisių gauti saugų ir geros kokybės gydymą bet kurioje ES valstybėje narėje ir kompensavimo taisyklės. Direktyva suteikia tvirtą pagrindą aktyvesniam nacionalinių sveikatos priežiūros institucijų bendradarbiavimui. Kai kurios nuostatos susijusios su retosiomis ligomis. Direktyvos 12 straipsnyje numatytas tvirtesnis valstybių narių bendradarbiavimas, įskaitant prisijungimo prie **Europos referencijos centrų tinklų** ir sveikatos priežiūros paslaugų teikėjams taikomus kriterijus bei sąlygas.

Direktyvos tikslas – nustatyti jau įkurtus specializuotus kompetencijos centrus ir paskatinti savanorišką sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų dalyvavimą būsimuose Europos referencijos centrų tinkluose. 2014 m. kovo 10 d. Komisija patvirtino Europos referencijos centrų tinklams keliamų kriterijų ir sąlygų sąrašą ir sąlygas bei kriterijus, kuriuos sveikatos priežiūros paslaugų teikėjai turi įvykdyti, siekdami tapti Europos referencijos centrų tinklo nariais<sup>23,24</sup>.

Prieš priimant Direktyvą 2011/24/ES, Komisija, vykdydama ES sveikatos programą, parėmė **10 specialių bandomųjų Europos retųjų ligų informacijos tinklų**. Vykdam šiuos projektus įgyta patirtis padėjo sukurti teisinę sistemą ir padės kuriant būsimus Europos referencijos centrų tinklus.

#### Bandomųjų Europos retųjų ligų informacijos tinklų sąrašas

- „Dyscerne“: Europos dismorfologijos referencijos centrų tinklas
- ECORN CF: Europos cistinės fibrozės referencijos centrų tinklas
- PAAIR: Pacientų asociacijų ir Alfa-1 tarptautinis registras
- EPNET: Europos porfirijos tinklas;
- EN-RBD: Europos retųjų kraujavimo sutrikimų tinklas ir Vaikų Hodžkino limfomos tinklas
- NEUROPED: Europos vaikų retųjų neurologinių sutrikimų referencijos centrų tinklas
- EURO HISTIO NET: Langerhanso ląstelių histiocitozės ir susijusio sindromo referencijos centrų tinklas ES
- TAG: „Kartu prieš genodermatozes“
- CARE NMD: Informavimas apie sergančiųjų Diušeno raumenų distrofija priežiūros standartus ir jų įgyvendinimas Europoje

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

<sup>23</sup> OL L 147, 2014 5 17, p. 71–78.

<sup>24</sup> OL L 147, 2014 5 17, p. 79–87.

## b. Valstybių narių veikla

Organizuodamos kompetencijos centrų veiklą savo sveikatos priežiūros sistemose, valstybės narės vadovaujasi labai skirtingais požiūriais. Kai kuriose valstybėse veikia oficialiai paskirti retųjų ligų kompetencijos centrai (Prancūzijoje, Danijoje, Ispanijoje ir Jungtinėje Karalystėje). Italijoje veikia regiono lygmeniu paskirti retųjų ligų kompetencijos centrai.

Kompetencijos centrų skyrimo kriterijai kiekvienoje šalyje, o kartais net kiekviename tos pačios šalies regione skiriasi, net jei tie kriterijai daugeliu atvejų atitinka EUCERD rekomendacijas dėl valstybių narių retųjų ligų kompetencijos centrų keliamų kokybės kriterijų<sup>25</sup>.

Keletas šalių turi retųjų ligų kompetencijos centrus, kurie, nors nėra oficialiai paskirti, iki tam tikro lygio pripažįstami valdžios institucijų (Austrijoje, Belgijoje, Kroatijoje, Čekijoje, Kipre, Vokietijoje, Graikijoje, Vengrijoje, Airijoje, Nyderlanduose, Švedijoje ir Slovėnijoje).

Keletas valstybių turi retųjų ligų kompetencijos centrus, kurie pripažįstami tik dėl pavadinimo; kartais šios organizacijos pačios pasiskelbia kompetencijos centrais (Bulgarijoje, Estijoje, Suomijoje, Latvijoje, Lietuvoje, Portugalijoje, Lenkijoje, Rumunijoje ir Slovakijoje).

## 6. Retųjų ligų srities praktinės patirties kaupimas Europos lygmeniu

**Veiklos tikslai.** Tarybos rekomendacijos V skyriuje valstybės narės raginamos kaupti **retųjų ligų srities nacionalinę praktinę patirtį ir remti jos kaupimą**.

Dauguma valstybių narių pritaria rekomendacijai susieti savo praktinę patirtį su Europos partnerių turima patirtimi, kad būtų skatinamas dalijimasis geriausia patirtimi, susijusia su diagnostikos priemonėmis ir medicinine priežiūra, taip pat švietimu ir socialine rūpyba retųjų ligų srityje. Kelios iš jų surengė sveikatos priežiūros specialistams skirtus švietimo ir mokymo kursus, kad suteiktų jiems žinių apie esamus išteklius, kuriais galima pasinaudoti.

Siekdama remti šį procesą, Komisija neseniai iš dalies finansavo **dalijimosi geriausia retųjų ligų gydymo patirtimi projektą** (angl. *Rare Best Practices project*)<sup>26</sup>. Tai yra ketverių metų trukmės projektas (2013 m. sausio – 2016 m. gruodžio mėn.), iš dalies finansuojamas pagal Inovacijų ir technologinės plėtros septintąją bendrąją programą (7BP). Pagrindiniai šio projekto siekiai – parengti retųjų ligų srities klinikinės praktikos gairių tobulinimo ir vertinimo standartus bei skaidrias patikimas procedūras ir pasiekti konsensusą dėl naujos metodikos.

<sup>25</sup> [http://www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=1224](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224).

<sup>26</sup> <http://www.rarebestpractices.eu/>.

## 7. Didesnių galių suteikimas pacientų organizacijoms

### a. Europos Komisijos veikla

*Veiklos tikslai.* Tarybos rekomendacijos 6 straipsnyje valstybės narės raginamos konsultuotis su pacientų organizacijomis retųjų ligų srities politikos klausimais ir skatinti šių organizacijų veiklą.

Visokeriopas pacientų organizacijų dalyvavimas retųjų ligų srities politikos kūrime yra labai svarbus pacientų poreikiams nustatyti. Komisija remia šį požiūrį ES lygmeniu, įtraukdama pacientus vienijančias Europos organizacijas į įvairių rūšių veiklą, kaip antai ekspertų grupes ir komitetus.

Komisija taip pat teikia dotacijas veiklai pacientų organizacijoms pagal ES sveikatos programą.

### b. Valstybių narių veikla

Europoje kuriasi vis daugiau nacionalinių retosiomis ligomis sergančių pacientų organizacijų aljansų. „Orphanet“ duomenimis, 2013 m. pabaigoje buvo **2512 konkrečioms retosioms ligoms skirtų pacientų organizacijų**, tarp jų – 2161 nacionalinė, 213 – regioninių, 72 – europinės ir 61 – tarptautinė organizacija.

Visos valstybės narės, kurios atsakė į klausimyno klausimus, aktyviai palaiko dialogą su retosiomis ligomis sergančių pacientų organizacijomis, daugiausia konsultuodamosi su pacientais ir pacientų atstovais retųjų ligų srities politikos klausimais.

## 8. Valdymas ir koordinavimas Europos lygmeniu

*Veiklos tikslai.* Komunikato 7 punkte nurodyta, kad Komisijai turėtų padėti retųjų ligų patariamasis komitetas.

Toks komitetas įsteigtas 2009 m. lapkričio 30 d. Komisijos sprendimu, kuriuo įsteigiamas Europos Sąjungos retųjų ligų ekspertų komitetas (2009/872/EB)<sup>27</sup>. Komitetui pradėjus savo veiklą, buvo patvirtinti penki rekomendacijų rinkiniai ir nuomonė, taip pat kas du mėnesius leidžiamas informacinis biuletenis ir skelbiama metinė Europos retųjų ligų srityje vykdomos veiklos ataskaita, kurioje aprašoma veikla valstybių narių, ES ir pasaulio lygmenimis.

Neseniai, vadovaujantis Komisijos ekspertų grupių veiklos organizavimo taisyklių „Horizontalios taisyklės ir viešasis registras“ nuostatomis<sup>28</sup>, šis komitetas buvo pakeistas Komisijos retųjų ligų ekspertų grupe<sup>29</sup>.

Ekspertų grupė sudaryta iš valstybių narių atstovų, taip pat pacientų organizacijų, Europos produktų gamintojų ar paslaugų teikėjų asociacijų, Europos specialistų asociacijų ar mokslinių draugijų atstovų bei pavienių ekspertų. Pagrindinė ekspertų grupės užduotis – konsultuoti

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

<sup>28</sup> [http://ec.europa.eu/transparency/regexpert/PDF/C\\_2010\\_EN.pdf](http://ec.europa.eu/transparency/regexpert/PDF/C_2010_EN.pdf).

<sup>29</sup> [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/docs/dec\\_expert\\_group\\_2013\\_lt.pdf](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_lt.pdf).

Komisiją įgyvendinant Sąjungos veiksmus retųjų ligų srityje, įskaitant tuos atvejus, kai rengiamos teisinės priemonės, politikos dokumentai, gairės ir rekomendacijos.

## **9. Veiksmai, kuriais siekiama gerinti galimybes retosiomis ligomis sergantiems pacientams naudotis aukštos kokybės sveikatos priežiūros paslaugomis**

### **a. Reglamentas dėl retųjų vaistų**

Reaguojant į nerimą keliantį visuomenės sveikatos klausimą ir siekiant paskatinti retųjų vaistų mokslinius tyrimus ir kūrimą, ES priimtas retųjų vaistų reglamentas, kuriuo siekiama paskatinti retųjų vaistų kūrimą. Europos Parlamento ir Tarybos reglamente (EB) Nr. 141/2000<sup>30</sup> nustatyta centralizuota vaistų priskyrimo retųjų vaistų kategorijai procedūra ir patvirtintos paskatos kurti vaistus nuo retųjų ligų, vykdyti jų mokslinius tyrimus ir prekiauti tokiais vaistais.

2014 m. sausio mėn. Europos Komisija yra **patvirtinusi daugiau kaip 90 retųjų vaistų**. Ne mažiau svarbu tai, kad Europos Komisija retųjų vaistų kategorijai priskyrė daugiau kaip 1000 vaistų<sup>31</sup>. Šių vaistų kūrimą finansuojančios bedrovės naudojami tokiais paskatomis kaip protokolinė pagalba. Pacientų labai dėl šios pagalbos kurti naujus vaistus ir gauti jų rinkodaros leidimus turėtų būti lengviau.

Pastaraisiais metais prie retųjų vaistų kategorijos buvo priskirta daugiau vaistų, o išduodamų rinkodaros leidimų skaičius išliko panašus (2013 m. išduoti 7 leidimai, 2012 m. – 10).

### **b. Sudaromos palankesnės galimybės įsigyti retųjų vaistų**

Nepaisant šių paskatų, patvirtintų retųjų vaistų galima įsigyti ne visose ES valstybėse narėse, ir pacientų galimybės įsigyti jų skirtingose valstybėse narėse nevienodos. Be to, nustatyta atvejų, kai tokie vaistai vienoje rinkoje pasirodė gerokai vėliau, nei kitoje. Todėl valstybių narių ir Komisijos iniciatyva pradėta įgyvendinti projektą, kuriuo siekiama koordinuoti investicijas į naujų vaistų vertinimą ir į keitimąsi informacija ir žiniomis<sup>32</sup>.

Nors sprendimai dėl kainodaros ir kompensavimo priskiriami tik valstybių narių kompetencijai, siekiant užtikrinti finansiškai priimtina ir nuolatinę galimybę pacientams, kurių medicininiai poreikiai aiškiai nėra tenkinami, gauti brangių vaistų, valstybėms narėms tenka įveikti didelius ir visoms bendrus sunkumus. Įveikti šiuos sunkumus gali būti dar sunkiau, kai vaistų reikia nedideliame skaičiui pacientų ir yra vos keli ir brangūs galimi gydymo būdai nepatenkintiems medicininiais poreikiais patenkinti, o retųjų ligų ir retųjų vaistų atveju dažnai taip ir nutinka.

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

<sup>31</sup> [http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index_en.htm).

<sup>32</sup> [http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process\\_on\\_corporate\\_responsibility/platform\\_access/index\\_en.htm#h2-2](http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2).

## **Vadovaujantis procesu dėl įmonių atsakomybės farmacijos produktų srityje įkurta darbo grupė, atsakinga už koordinuoto naudojimosi retaisiais vaistais mechanizmą**

Pagrindinis šios darbo grupės tikslas<sup>33</sup> buvo iširti, kaip realiomis aplinkybėmis būtų galima užtikrinti galimybę retosiomis ligomis sergantiems pacientams įsigyti retųjų vaistų. Pagrindinė šios grupės rekomendacija buvo sukurti savanorių valstybių narių ir vaistų kūrimą finansuojančių bendrovių koordinavimo mechanizmą retojo vaisto vertei nustatyti, kuris būtų grindžiamas skaidria vertės sistema, kad būtų galima remti keitimąsi informacija, suteikiantį galimybę valstybių narių lygmeniu priimti išsamia informacija grindžiamus sprendimus dėl kainodaros ir kompensavimo. Tai turėtų suteikti galimybę nustatyti labiau pagrįstas kainas mokėtojams, sukurti labiau nuspėjamas rinkos sąlygas pramonės atstovams ir užtikrinti pacientams vienodesnes galimybes įsigyti vaistų<sup>34</sup>

### **c. Gyventojų atrankinė patikra dėl retųjų ligų**

**Veiklos tikslai.** Komisijos komunikato 5 punkte Komisija įsipareigojo **įvertinti dabartines gyventojų atrankinės patikros** (įskaitant naujagimių atrankinę patikrą) dėl retųjų ligų strategijas.

Komisija pavedė parengti ataskaitą dėl naujagimių retųjų sutrikimų atrankinės patikros praktikos visose ES valstybėse narėse, įskaitant centrų skaičių, apytikrų patikrintų kūdikių skaičių, sutrikimų, įtrauktų į naujagimių patikros programą, skaičių bei šių sutrikimų pasirinkimo priežastis<sup>35</sup>. Daugumoje iš šių ataskaitą įtrauktų valstybių narių veikia institucija, prižiūrinti naujagimių atrankinę patikrą. **Ligų, dėl kurių atliekama atrankinė patikra, skaičius valstybėse narėse labai skiriasi – pradedant 1 liga Suomijoje ir baigiant 29 tokiomis ligomis Austrijoje.**

Remdamasis šia ataskaita, ES retųjų ligų ekspertų komitetas priėmė nuomonę dėl galimų Europos bendradarbiavimo naujagimių atrankinės patikros srityje sričių<sup>36</sup>.

## **10. Retųjų ligų srities politikos pasaulinis matmuo**

**Veiklos tikslai.** Komunikatu siekiama **skatinti tarptautinį bendradarbiavimą retųjų ligų klausimais** su visomis suinteresuotosiomis šalimis, taip pat glaudžiai bendradarbiaujant su Pasaulio sveikatos organizacija.

Plėtojant veiklą retųjų ligų srityje, Europos Sąjunga ir jos valstybės narės vertinamos kaip lyderės. Veiksmai, kurių ėmėsi ES ir valstybės narės, paskatino šios srities pokyčius ES nepriklausančiose šalyse, o Europos Sąjungoje įvykę politiniai ir techniniai pokyčiai taip pat turėjo stiprų poveikį kitų šalių retųjų ligų srities politikai.

<sup>33</sup>[http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process\\_on\\_corporate\\_responsibility/platform\\_access/index\\_en.htm#h2-2](http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2).

<sup>34</sup> 2013 m. šiai grupei užbaigus savo veiklą, keli darbo grupės nariai tęsė diskusijas dėl Vaistų vertinimo komiteto (angl. *Medicines Evaluation Committee*, MEDEV, neformali Europos statutinių sveikatos draudimo institucijų ekspertų grupė) iniciatyvos, siekdami praktiškai įgyvendinti šios grupės išvadas ir pradėti vykdyti bandomuosius projektus.

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

<sup>36</sup> [http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD\\_NBS\\_Opinion\\_Adopted.pdf](http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf).

ES nepriklausančios šalys susidomėjo keliais konkrečiais projektais (kai kuriais atvejais dėl jų matomumo internete), pvz., taip nutiko su tinklu „Orphanet“, kuriame skelbiama informacija septyniomis kalbomis ir kuris tapo tikru visuotiniu informacijos šaltiniu. Kitos iniciatyvos padeda pasaulinio lygmens tarptautinėms organizacijoms vykdyti su retosiomis ligomis susijusią veiklą, pvz., vykdant EUCERD bendrųjų veiksmų projektą prisidėta prie Tarptautinės ligų klasifikacijos 10-osios versijos atnaujinimo. Tarptautinis retųjų ligų mokslinių tyrimų konsorciūmas<sup>37</sup> yra puikus Europos Komisijos iniciatyva pradėto tarptautinio bendradarbiavimo pavyzdys.

Europos Komisijos retųjų ligų srities politikai teigiamos įtakos turėjo ir kitų valstybių politiniai laimėjimai.

## 11. Išvados ir pasiūlymai ateičiai

Pagal Tarybos rekomendaciją įgyvendinimo ataskaitoje turėtų būti aptarta, kiek veiksmingos yra pasiūlytos priemonės, ir, ar reikia imtis tolesnių veiksmų retosiomis ligomis sergančių pacientų ir jų šeimos narių gyvenimui gerinti.

Nuo Komisijos komunikato priėmimo 2008 m. ir Tarybos rekomendacijos – 2009 m. Europos Sąjunga nuveikė labai daug skatindama bendradarbiavimą, kuriuo siekta gerinti retosiomis ligomis sergančių žmonių gyvenimo kokybę.

Komunikate ir Tarybos rekomendacijoje numatyti tikslai buvo **įgyvendinti** su kaupu. **Abu šie dokumentai padėjo stiprinti** Europos Sąjungos, valstybių narių ir visų atitinkamų suinteresuotųjų šalių **bendradarbiavimą**.

Komisija skatino dalytis patirtimi, kad valstybėms narėms būtų lengviau kurti savo nacionalinius retųjų ligų srities planus ar strategijas.

Tai padėjo labai daug valstybių narių patvirtinti specialius planus retųjų ligų srities klausimams spręsti: šiuo metu retųjų ligų srities planus turi 16 valstybių narių (palyginti su vos 4 valstybėmis narėmis 2008 m.), dar labai daug valstybių netrukus patvirtins savo planą. Parama valstybėms narėms įgyvendinant šį projektą tebėra vienas svarbiausių Komisijos veiklos prioritetų šioje srityje.

Nepaisant tokios daug vilčių teikiančios pažangos, siekiant užtikrinti, kad visoje ES retosiomis ligomis sergantiems žmonėms būtų nustatoma tiksli diagnozė ir jiems būtų taikomas kuo geresnis gydymas, teks nuveikti dar labai daug. Dar yra keletas valstybių narių, kurios neturi nacionalinio plano ar strategijos. Tose valstybėse narėse, kurios patvirtino nacionalinį planą ar strategiją, įgyvendinimo procesas dauguma atvejų pradėtas tik visai neseniai ir jį reikia stebėti.

Būtent todėl naujoje sveikatos programoje ir naujojoje ES mokslinių tyrimų ir inovacijų programoje „Horizontas 2020“ tiek daug dėmesio skiriama retųjų ligų srities veiklai. Šiais veiksmiais numatoma toliau remti valstybes nares:

---

<sup>37</sup> Daugiau informacijos rasite IRDiRC svetainėje adresu <http://www.irdirc.org>.



- išlaikyti ES **koordinadorės vaidmenį** plėtojant ES retųjų ligų srities politiką ir padėti valstybėms narėms vykdyti veiklą nacionaliniu lygmeniu;
- toliau padėti kurti aukštos kokybės **nacionalinius retųjų ligų srities planus ir (arba) strategijas** Europos Sąjungoje;
- nuolat remti **Tarptautinį retųjų ligų mokslinių tyrimų konsorciumą** ir jam koordinuojant plėtojamas iniciatyvas;
- toliau užtikrinti **tinkamą retųjų ligų kodavimą**;
- toliau stengtis **mažinti** retosiomis ligomis sergančių **pacientų** ir labiau paplitusiais sutrikimais sergančių pacientų **nelygybę** bei remti iniciatyvas, skatinančias užtikrinti vienodas galimybes sužinoti tikslią diagnozę ir gauti gydymą;
- plėtojant retųjų ligų srities politiką toliau skatinti, kad pacientams visais aspektais būtų suteikta daugiau galių;
- tęsti veiklą siekiant didinti visuomenės informuotumą apie retąsias ligas ir ES veiklą šioje srityje;
- pasinaudoti Direktyva 2011/24/ES dėl pacientų teisių į tarpvalstybines sveikatos priežiūros paslaugas siekiant sutelkti **Europos retųjų ligų referencijos centrų tinklus**. Padėti kurti priemones, kurios palengvintų **Europos retųjų ligų referencijos centrų tinklų bendradarbiavimą ir sąveiką**.
- skatinti „e. sveikata“ **sprendimų** kūrimą ir naudojimą **retųjų ligų srityje**;
- įgyvendinti ir toliau remti **Europos retųjų ligų registrų platformą**;
- toliau **išlaikyti pasaulinės svarbos vaidmenį** įgyvendinant retųjų ligų srities iniciatyvą ir bendradarbiauti su svarbiais tarptautiniais suinteresuotaisiais subjektais.

Į valstybių narių ir suinteresuotųjų šalių nuomones, išreikštas Komisijos retųjų ligų ekspertų grupėje, taip pat bus atsižvelgta.