



Briselē, 5.9.2014.
COM(2014) 548 final

**KOMISIJAS ZIŅOJUMS EIROPAS PARLAMENTAM, PADOMEI, EIROPAS
EKONOMIKAS UN SOCIĀLO LIETU KOMITEJAI UN REĢIONU KOMITEJAI**

**Īstenošanas ziņojums attiecībā uz Komisijas paziņojumu par retajām slimībām
[COM(2008) 679 galīgā redakcija] un Padomes 2009. gada 8. jūnija ieteikumu par
rīcību reto slimību jomā (2009/C 151/02)**

Saturs

1.	Ievads.....	3
a.	Politiskais ietvars.....	3
b.	Ziņojuma pamats un metodoloģija	4
2.	Plāni un stratēģijas reto slimību jomā.....	5
a.	Eiropas Komisijas īstenotie pasākumi	5
b.	Situācija dalībvalstīs	5
3.	Reto slimību definēšana, kodificēšana un uzskaitīšana.....	7
a.	Eiropas Komisijas īstenotie pasākumi	7
b.	Dalībvalstu īstenotie pasākumi	7
4.	Reto slimību izpēte.....	8
a.	Eiropas Komisijas īstenotie pasākumi	8
b.	Dalībvalstu īstenotie pasākumi	10
5.	Ekspertīzes centri un Eiropas references tīkli reto slimību jomā.....	10
a.	Eiropas Komisijas īstenotie pasākumi	10
b.	Dalībvalstu īstenotie pasākumi	11
6.	Speciālo zināšanu par retajām slimībām apkopošana Eiropas līmenī.....	11
7.	Pacientu organizāciju līdzdalība	12
a.	Eiropas Komisijas īstenotie pasākumi	12
b.	Dalībvalstu īstenotie pasākumi	12
8.	Pārvaldība un koordinācija Eiropā.....	12
9.	Pasākumi, kas paredzēti kvalitatīvas veselības aprūpes uzlabošanai reto slimību jomā	13
a.	Regula reti sastopamu slimību ārstēšanai	13
b.	Labāka piekļuve reti sastopamu slimību ārstēšanai paredzētajām zālēm	13
	Darba grupa „Mehānisms koordinētai piekļuvei retu slimību ārstēšanai paredzētajām zālēm” saskaņā ar Korporatīvās atbildības procesu farmācijas jomā.....	14
c.	Populācijas skrīnings reti sastopamu slimību noteikšanai	14
10.	Politikas reto slimību jomā globālā dimensija	15
11.	Secinājumi un priekšlikumi nākotnei.....	15

1. Ievads

a. Politiskais ietvars

Ar reti sastopamām slimībām **sirgst 27–36 miljoni cilvēku Eiropas Savienībā**, un šis jautājums ir būtiska veselības politikas prioritāte, jo pacientu skaits ir ierobežots un par īpašām slimībām trūkst vajadzīgu un speciālu zināšanu.

Reti sastopamu slimību pacienti bieži vien gadiem ilgi dzīvo neziņā, gaidot savas slimības diagnozi un brīdi, kad tiks noskaidrota atbilstoša ārstēšana. Iespējams, medicīnas eksperts, kurš var diagnosticēt šādu reti sastopamu slimību, praktizē kādā citā reģionā vai pat citā dalībvalstī. Zinātniskās atziņas par īpašām reti sastopamām slimībām nav pietiekamas un nav koncentrētas vienuviet.

Tāpēc Eiropas Savienības līmenis un sadarbība dalībvalstu starpā var palīdzēt atrisināt šo jautājumu, piemēram, apkopojot vajadzīgās un speciālās zināšanas, veicinot izpēti un sadarbību, kā arī dodot atļauju lietot labākās iespējamās zāles visā Eiropas Savienībā. ES rīcība reti sastopamu slimību jomā nodrošina augstu pievienoto vērtību.

Lai sasniegtu šo mērķi, Komisija 2008. gadā pieņēma **paziņojumu „Retās slimības – Eiropas mērogā risināmie uzdevumi”**¹, kurā izklāstīta vispārēja stratēģija, lai atbalstītu dalībvalstis slimību diagnosticēšanā un ārstēšanā, kā arī to ES pilsoņu aprūpē, kuri sirgst ar reti sastopamu slimību. Paziņojumā galvenā uzmanība veltīta trim aspektiem: i) plašāk pazīt un labāk atpazīt retās slimības; ii) atbalstīt dalībvalstu stratēģijas reto slimību jomā nolūkā nodrošināt saskaņotu vispārējo stratēģiju un iii) izvērst sadarbību, koordināciju un regulējumu reto slimību jomā Eiropas Savienības mērogā.

Papildus paziņojumam pēc dažiem mēnešiem tika pieņemts **Padomes ieteikums par rīcību reto slimību jomā**², aicinot dalībvalstis ieviest valstu stratēģijas. Ieteikumā galvenā uzmanība ir pievērsta i) reto slimību definēšanai, kodificēšanai un uzskaitīšanai, ii) izpētei, iii) Eiropas references tīkliem, iv) speciālo zināšanu apkopošanai ES līmenī, v) pacientu organizāciju līdzdalībai un vi) ilgtspējībai.

Jautājums par retajām slimībām skatīts arī 13. pantā Direktīvā 2011/24/ES³ par pacientu tiesību piemērošanu pārrobežu veselības aprūpē. Tajā teikts, ka Komisija atbalsta dalībvalstis, jo īpaši nolūkā informēt veselības aprūpes speciālistus par viņiem pieejamiem līdzekļiem Savienības līmenī, lai viņiem palīdzētu pareizi diagnosticēt retās slimības, un informēt ieinteresētās

¹ COM(2008) 679 galīgā redakcija, 11.11.2008.

² OV C 151, 3.7.2009., 7.–10. lpp.

³ OV L 88, 4.4.2011., 45.–65. lpp.

personas par Regulas (EK) Nr. 883/2004⁴ nodrošinātajām iespējām nosūtīt pacientu ar retām slimībām uz citām dalībvalstīm.

Pirmo reizi retās slimības par prioritāti attiecībā uz rīcību sabiedrības veselības jomā Eiropas Savienībā noteica Komisijas 1993. gada 24. novembra paziņojumā⁵ par sistēmu rīcībai sabiedrības veselības jomā. Pēc tam tika atbalstīti vairāki projekti, kā arī izveidota **Reto slimību darba grupa**.

Regulā par zālēm reti sastopamu slimību ārstēšanai (Eiropas Parlamenta un Padomes 1999. gada 16. decembra Regula (EK) Nr. 141/2000 par zālēm reti sastopamu slimību ārstēšanai)⁶ izklāstīti kritēriji reti sastopamu slimību ārstēšanai paredzēto zāļu noteikšanai ES, kā arī minēti atvieglojumi (piemēram, 10 gadu ilga tirgus ekskluzivitāte, palīdzība saskaņā ar protokolu, piekļuve centralizētai procedūrai tirdzniecības atļaujas saņemšanai), ar ko paredzēts sekmēt tādu zāļu izpēti, izstrādi un tirdzniecību, ar kurām var ārstēt, novērst vai diagnosticēt retās slimības.

Šajā ziņojumā ir sniegts pārskats par reto slimību stratēģijas ieviešanu, kā arī skatīti gūtie panākumi un mācības. Ziņojums sagatavots, lai secinātu, cik lielā mērā ir ieviesti Komisijas paziņojumā un Padomes ieteikumā minētie pasākumi un vai ir jāīsteno papildu darbības reto slimību pacientu un viņu ģimenes locekļu dzīves kvalitātes uzlabošanai.

b. Ziņojuma pamats un metodoloģija

Paziņojumā un Padomes ieteikumā Komisiju aicināja ziņot par stratēģijas ieviešanu. Lai apkopotu informāciju par situāciju valstu līmenī, Komisija dalībvalstīm izsūtīja elektronisku aptaujas lapu. Nepieciešamo informāciju sniedza astoņpadsmit valstis. No dalībvalstīm saņemtās atbildes, kā arī informācija, kuru apkopoja *EUCERD* Vienotā rīcība un kuru publicēja kā „Ziņojumu par stāvokli attiecībā uz rīcību reto slimību jomā Eiropā”⁷, bija galvenais informācijas avots šā īstenošanas ziņojuma sagatavošanā.

2. Plāni un stratēģijas reto slimību jomā

a. Eiropas Komisijas īstenotie pasākumi

Lai palīdzētu dalībvalstīm izstrādāt valsts plānu un stratēģiju, Eiropas Komisija no ES Veselības programmas līdzfinansēja projektu *EUROPLAN*.

Projekts tika īstenots no 2008. gada aprīļa līdz 2011. gada martam, iesaistot pārstāvjus no 21 dalībvalsts veselības iestādēm un apvienojot 57 asociācijas un sadarbības partnerus no 34 valstīm. Tika sagatavots „Ziņojums par rādītājiem īstenošanas uzraudzībai un valstu plānu

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

⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>

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

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15

vai stratēģiju reto slimību jomā ietekmes novērtēšanai”, uz ko pamatojoties pieņēma „EUCERD ieteikumu par galvenajiem rādītājiem attiecībā uz valstu plāniem/stratēģijām reto slimību jomā”⁸.

Atsevišķas *EUROPLAN* darbības, jo īpaši tās, kuras saistītas ar tehnisko palīdzību dalībvalstīm, kam ir īpaši grūti izstrādāt valsts plānu vai stratēģiju, ir ietvertas īpašā *EUCERD* Vienotās rīcības darba uzdevumā.

Ar šo darba uzdevumu Komisija turpina atbalstīt valsts plāna sagatavošanu valstīs, kurās šāda plāna vēl nav.

EUCERD Vienotā rīcība attiecas uz 42 mēnešu periodu (no 2012. gada marta līdz 2015. gada augustam). Tā atbalsta dalībvalstis, palīdzot tām izstrādāt stratēģijas, plānot specializētu sociālo pakalpojumu nodrošināšanu un integrēt retās slimības galvenajās sociālās politikas nostādņēs, kā arī atbalstīt reto slimību kodēšanu un klasificēšanu. Vienotā rīcība arī palīdz sagatavot *OrphanNews Europe*⁹ un Gada ziņojumu par situāciju attiecībā uz rīcību reto slimību jomā Eiropā.

b. Situācija dalībvalstīs

Rīcības mērķi. Padomes ieteikumā dalībvalstis apņēmas pēc iespējas ātrāk, bet ne vēlāk kā līdz 2013. gada beigām pieņemt plānu vai stratēģiju reto slimību jomā.

Vēl 2009. gadā lielākajā daļā valstu jautājums par retajām slimībām bija maz skatīts un jauns un tikai dažām valstīm bija izstrādāti valstu plāni. Piemēram, valsts plāns bija izstrādāts Bulgārijā, Francijā, Portugālē un Spānijā.

Līdz 2014. gada pirmajam ceturksnim 16 **dalībvalstis bija ieviesušas valsts plānu vai stratēģiju reto slimību jomā. Septiņās** citās valstīs plānu/stratēģiju izstrāde norit veiksmīgi.

Dalībvalstis, kas ir pieņēmušas valsts plānu vai stratēģiju reto slimību jomā: Apvienotā Karaliste, Beļģija, Bulgārija, Čehijas Republika, Francija, Grieķija, Kipra, Lietuva, Nīderlande, Portugāle, Rumānija, Slovākija, Slovēnija, Spānija, Ungārija, Vācija.

Dalībvalstis, kas izstrādā valsts plānu vai stratēģiju reto slimību jomā: Austrija, Dānija, Horvātija, Itālija, Īrija, Polija, Somija.

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>

Līmenis, kādā tiek ieviesti plāni, valstīs ir ļoti atšķirīgs. Tas daļēji saistīts ar to, ka vairākās valstīs, piemēram, Apvienotajā Karalistē, Vācijā, Nīderlandē un Beļģijā, plāni/stratēģijas tika pieņemti nesen. Tikai vienā valstī, Francijā, ir jau ieviests pirmais plāns un ir pieņemts otrs valsts plāns.

Lielākajai daļai dalībvalstu nav speciāla budžeta valsts plānu ieviešanai. Parasti finansējumu piešķir vispārējo veselības nozarei atvēlēto tēriņu ietvaros. Dažkārt valstis paredz neregulārus budžeta līdzekļus īpašu projektu īstenošanai. Dažas valstis informēja, ka ekonomikas krīzes dēļ to budžetam ir papildu ierobežojumi.

Par spīti vispusīgumam un starpnozaru pieejai visi plāni tika pieņemti Veselības ministrijas līmenī. Papildus tam Čehijas Republikā plānu apstiprināja premjerministrs.

Reto slimību plānu tvērumi dalībvalstu starpā atšķiras. Piemēram, lai gan reti sastopamas vēža formas ir nozīmīgs reto slimību spektra aspekts, vairākos plānos/stratēģijās šī slimību grupa nav skatīta. Piemēram, Vācijas, Francijas, Beļģijas, Dānijas un Portugāles plānā. Savukārt Dānijā infekcijas slimības neuzskata par retām slimībām.

Četrpadsmit valstīs tika organizēta informatīvā kampaņa, lai vairotu izpratni par retajām slimībām. Pašreiz attiecīga kampaņa tiek gatavota Vācijā, Horvātijā, Kiprā un Latvijā.

Valsts plānu uzraudzīšana un novērtēšana ir nozīmīgs šīs iniciatīvas aspekts, un ES līdzfinansēja *EUROPLAN* projektu¹⁰ – un attiecīgi *EUCERD* Vienoto rīcību¹¹ –, lai nodrošinātu regulējumu, ar ko atbalstīt dalībvalstis to centienos izstrādāt un ieviest valsts plānu.

Citās valstīs, kurās šāds plāns ir jau ieviests (Horvātijā, Francijā, Lietuvā, Portugālē un Spānijā), uzraudzības stratēģiju pamatā ir *EUROPLAN* rādītāji. Bulgārija un Slovākija nav izstrādājušas uzraudzības stratēģiju. Pārējās valstīs uzraudzības stratēģijas ir izstrādes procesā.

3. Reto slimību definēšana, kodificēšana un uzskaitīšana

a. Eiropas Komisijas īstenotie pasākumi

Rīcības mērķi. Lai rīcība šajā jomā būtu efektīva, retās slimības ir skaidri jādefinē. Padomes ieteikuma 3. pantā dalībvalstis apņēmas Kopienas mēroga politikas nolūkam izmantot vienotu reto slimību definīciju, kurā noteikts, ka **tās ir slimības, kuras skar ne vairāk kā 5 no 10 000 cilvēkiem**. Ir steidzami jāuzlabo arī reto slimību kodificēšana veselības aprūpes sistēmās. Dalībvalstis ir vienojušās tiekties nodrošināt, ka retās slimības tiek atbilstoši kodētas un ir

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

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

izsekojamas veselības informācijas sistēmās, kā arī aktīvi palīdzēt izstrādāt ES viegli pieejamu un dinamisku reto slimību sarakstu, kura pamatā ir *Orphanet* tīkls¹².

Piemēri attiecībā uz situāciju reto slimību definēšanas jomā dažādās dalībvalstīs:

- **Zviedrija:** slimība vai traucējumi, kuri skar mazāk nekā 100 cilvēku uz vienu miljonu iedzīvotāju un kuru dēļ tiek noteikta invaliditātes pakāpe;
- **Somija:** izmanto definīciju, ar ko nosaka, ka šāda slimība skar ne vairāk kā 1 no 2000 personām, un tā ir smaga/novājinoša slimība;
- **Dānija:** nav oficiālas reto slimību definīcijas. Dānijas veselības nozares iestādes mēdz definēt retu slimību kā slimību, kas skar ne vairāk kā 500–1000 pacientu no visiem Dānijas iedzīvotājiem.
- **Igaunija:** nav oficiālas reto slimību definīcijas. Tomēr iesaistītās personas pieņem ES definīciju, kas sniegta Regulā par zālēm reti sastopamu slimību ārstēšanai;
- **Beļģija:** definē retu slimību kā dzīvību apdraudošu vai hroniski novājinošu slimību, kas ir tik reti sastopama, ka tās ārstēšanai ir jāīsteno speciāli apkopotī pasākumi. Informācijai: slimība ir reti sastopama, ja tā skar mazāk nekā 5 no 10 000 iedzīvotājiem Eiropas Savienības Kopienā.

b. Dalībvalstu īstenotie pasākumi

Dalībvalstis, kas ir pieņēmušas plānu vai stratēģiju, ievēro ES definīciju Kopienas mēroga politikai. Savukārt tām, kurām plāna vēl nav, parasti trūkst oficiālas reto slimību definīcijas.

Pašreiz visas dalībvalstis izmanto Starptautiskā slimību klasifikatora ICD-9 vai ICD-10 sistēmas, kurās nav minēta lielākā daļa reto slimību. Nesen dažas dalībvalstis izlēma savās veselības statistikas sistēmās ieviest *ORPHA* kodus (reto slimību kodificēšanas sistēmu, ko izstrādāja *Orphanet* datubāze) paralēli ICD nomenklatūrai vai kā izmēģinājuma projektu. *EUCERD* Vienotā rīcība nodrošina informāciju PVO ICD-11 projektam, lai nodrošinātu, ka starptautiskajās nomenklatūrās ir iekļautas arī retās slimības.

Lai apkopotu un publiskotu informāciju par retām slimībām, Komisija ar ES Veselības programmas starpniecību atbalsta *Orphanet Vienoto rīcību*,¹³ iesaistot visas dalībvalstis kā asociētos vai sadarbības partnerus. *Orphanet* ir septiņās valodās pieejama relāciju datubāze, kas izveidota nolūkā sasaistīt informāciju par vairāk nekā 6000 slimībām, un tajā var iesniegt vairākus jautājumus. Turklāt katrai valstij ir sava ievades lapa attiecīgās valsts valodā.

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

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

4. Reto slimību izpēte

a. Eiropas Komisijas īstenotie pasākumi

Rīcības mērķi. Paziņojuma 5.12. punktā un Padomes ieteikuma 3. pantā pausts aicinājums dalībvalstīm un Komisijai censties uzlabot Kopienas, valstu un reģionālo programmu koordināciju reto slimību izpētes jomā. ES **Septītās pamatprogrammas pētniecībai un tehnoloģiju attīstībai (FP7)** ietvaros ir finansējusi gandrīz **120 sadarbības pētniecības projektu**¹⁴. Kopumā šiem projektiem atvēlētais budžets ir **vairāk nekā EUR 620 miljoni**, un tie skar vairākas medicīnas nozares, piemēram, neiroloģiju, imunoloģiju, onkoloģiju, pneimoloģiju un dermatoloģiju¹⁵. Īstenojot pētniecības politikas pasākumus, Eiropas Komisija ir veicinājusi tādu iniciatīvu sākšanu, kuru mērķis ir labāk koordinēt izpēti Eiropas un starptautiskajā līmenī.

Piemēri valstu programmām reto slimību izpētei

Vācijā 2010. gada septembrī tika publicēts jauns aicinājums iesniegt priekšlikumus to 10 tīklu iespējamam paplašinājumam, kuri tika sākti 2008. gadā, kā arī jaunu tīklu izveidei. Starptautisko ekspertu reto slimību jomā uzraudzības padome izvērtēja 39 priekšlikumus, pēc tam Izglītības un pētniecības federālā ministrija izraudzījās 12 tīklus, ko finansēt no 2012. gada, ar vairāk nekā EUR 21 miljonu budžetu trim gadiem. Papildu finansējums reto slimību izpētei tiek nodrošināts arī citām finansēšanas iniciatīvām, piemēram, Nacionālajam genoma pētniecības tīklam (*NGFN*), novatoriskiem terapijas veidiem, reģeneratīvai medicīnai, molekulārai diagnostikai, klīniskiem izmēģinājumiem un citiem, nodrošinot aptuveni EUR 20 miljonus gadā.

Savukārt **Francijā** aicinājumus iesniegt pētniecības projektus virza Francijas Nacionālā pētniecības aģentūra (pamata izpēte) vai Veselības ministrija (klīniskā izpēte), vai abas iestādes kopā (praktiskā izpēte). Ir iespējams iesniegt projektu arī sociālajās zinātnēs. Arī pacientu asociācijas nodrošina līdzekļus izpētei. Pamata, klīnisko un praktisko izpēti pastāvīgi atbalsta visās jomās, neizvirzot nekādu valstisku prioritāti attiecībā uz kādu īpašu reto slimību. Otrajā valsts plānā laikposmā no 2011. gada līdz 2014. gadam izpētei tika piešķirts EUR 51 miljons.

Attiecībā uz **Horvātiju** trūkst precīzu datu par līdzekļiem, kas tiek atvēlēti reto slimību izpētei. Ir aprēķināts, ka šobrīd ar retām slimībām var saistīt aptuveni 4 % pašreiz Horvātijā īstenoto izpētes projektu.

ES reto slimību izpētes finansēšanas stratēģijā galvenā uzmanība tika pievērsta izpratnei par šo slimību pamatcēloņiem un diagnozei, novēršanai un ārstēšanai. Stratēģiju atspoguļo FP7 2012. un 2013. gada aicinājumi veselības jomā, kuros bija ietverti vairāki ar retām slimībām saistīti jautājumi¹⁶. ES finansēta sadarbības izpēte apvieno daudzdisciplīnu komandas, kas pārstāv augstskolas, pētniecības organizācijas, MVU, nozari un pacientu organizācijas gan visā Eiropā,

¹⁴ Norādītais skaits attiecas uz izpēti, ko finansēja Septītās pētniecības pamatprogrammas Sadarbības programmas tematā „Veselība“ (2007.–2013. gadam).

¹⁵ Jaunāko publikāciju, tostarp informāciju par ES finansējumu reto slimību izpētei, skatīt: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf

¹⁶ FP7 2012. un 2013. gada aicinājumos veselības jomā reto slimību temati bija šādi: „Atbalsts starptautiskai reto slimību izpētei; tā saukto -omiku klīniskā lietderība labākai reto slimību diagnozei; Datubāzes, bioloģisko datu bankas un reto slimību klīniskais „bioinformātikas“ centrs; Reto slimību ārstēšanai paredzēto zāļu pirmsklīniskā izpēte un klīniskā izpēte; Novērošanas izmēģinājumi reto slimību jomā; Paraugprakse un zināšanu apmaiņa par reto slimību klīnisko pārvaldību (2012) un Attēlveidošanas tehnoloģiju attīstība terapeitiskai reto slimību ārstēšanai; Jaunas metodes klīniskiem izmēģinājumiem mazām iedzīvotāju grupām (2013)“.

gan ārpus tās. Sadarbības izpēte Eiropas un starptautiskā līmenī ir īpaši nozīmīga tādā jomā kā retās slimības, kam ir raksturīgs neliels pacientu skaits un nepietiekami resursi. ES ir finansējusi arī vairāk nekā 100 individuālu stipendiju un dotāciju, kā arī mācību tīklus šajā jomā¹⁷.

ES finansētā „*ERA-NET*” projekta ***E-RARE-2***¹⁸ mērķis ir pilnveidot un stiprināt valstu un reģionālo pētniecības programmu koordināciju. Viens no tā galvenajiem pasākumiem ir Kopīgu starptautisku uzaicinājumu publicēšana. Šo uzaicinājumu ietvaros ir finansētas aģentūras no 13 ES dalībvalstīm¹⁹, kā arī no Turcijas, Izraēlas, Šveices un Kanādas. *E-RARE-2* un iepriekšējā projekta ietvaros ir finansēti vairāk nekā 60 pētniecības projekti.

Sadarbībā ar valstu un starptautiskajiem partneriem Eiropas Komisija 2011. gada sākumā iniciēja **Starptautiskā reto slimību pētniecības konsorcijs (*IRDiRC*)**²⁰ izveidošanu. Tā galvenais mērķis ir līdz 2020. gadam nodrošināt 200 jaunas metodes reto slimību ārstēšanai, kā arī līdzekļus lielāko daļu šo slimību diagnosticēšanai, stimulējot, labāk koordinējot un pēc iespējas uzlabojot reto slimību izpētē gūtos rezultātus pasaules mērogā. *IRDiRC* 2013. gada beigās bija vairāk nekā 35 biedru organizācijas no četriem kontinentiem, kas bija apņēmušās sadarboties, lai sasniegtu iniciatīvas mērķus.

ES stingrā apņemšanās izpētīt retās slimības un uzturēt *IRDiRC* turpinās atspoguļoties programmā „Apvārsnis 2020”, ES Pētniecības un inovācijas pamatprogrammā 2014.–2020. gadam. Nākamo septiņu gadu laikā ES turpinās finansēt reto slimību izpēti, lai pacienti Eiropā un visā pasaulē gūtu labumu.

Pacientu reģistri un datubāzes ir nozīmīgs instruments, ar ko var sekmēt pētniecību reto slimību jomā un uzlabot pacientu aprūpi un veselības aprūpes plānošanu. Ar to palīdzību var apkopot datus un iegūt pietiekami lielu paraugu epidemioloģiskai un/vai klīniskai izpētei. Tie noder arī tam, lai novērtētu klīnisko izmēģinājumu pamatotību, sekmētu atbilstošu izmēģinājumu plānošanu un atbalstītu pacientu iekļaušanu. Tos var izmantot arī tam, lai novērtētu ārstēšanas kvalitāti, drošību, iedarbīgumu un lietderību. *Orphanet*²¹ publicēja pārskatu par jautājumiem, kas saistīti ar akadēmisko reģistru izveidi, pārvaldību un finansēšanu.

No 2014. gada janvāra tika izplatīti šādi **588 reto slimību reģistri**: 62 Eiropas, 35 pasaules, 423 valstu, 65 reģionālie un 3 nedefinēti reģistri. Lielākā daļa reģistru ir izveidoti valsts un akadēmiskajās iestādēs. Mazāko daļu šo reģistru pārvalda farmaceitiskie vai biotehnoloģiskie

¹⁷ Šos pasākumus finansēja ar FP7 programmu „Cilvēki” (Marijas Kirī vārdā nosauktās darbības) un „Idejas” (Eiropas izpētes padome) starpniecību. Vairāk informācijas skatīt: <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> un: <http://erc.europa.eu>.

¹⁸ Vairāk informācijas *E-RARE-2* tīmekļa vietnē: <http://www.e-rare.eu>

¹⁹ Austrija, Beļģija, Francija, Grieķija, Itālija, Latvija, Nīderlande, Polija, Portugāle, Rumānija, Spānija, Ungārija un Vācija.

²⁰ Vairāk informācijas *IRDiRC* tīmekļa vietnē: <http://www.irdirc.org>

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

uzņēmumi, savukārt pārējos uztur pacientu organizācijas. Šie reto slimību reģistri nav savstarpēji izmantojami, un tas nopietni kavē izmantot reģistru nodrošinātās iespējas.

Tieši tāpēc Eiropas Komisijas Kopīgais pētniecības centrs pašreiz izstrādā **Eiropas platformu reto slimību reģistrēšanai**. Svarīgākie šīs platformas uzdevumi ir nodrošināt galveno piekļuves punktu, kur visas ieinteresētās personas var saņemt informāciju par reto slimību pacientu reģistriem, atbalstīt jaunus un pašreizējos reģistrus, ņemot vērā to savstarpējo izmantojamību, un nodrošināt IT rīkus datu apkopošanas uzturēšanai un uzraudzības tīklu darbību mitināšanai.

b. Dalībvalstu īstenotie pasākumi

Dažās valstīs ir īpašas reto slimību izpētes finansēšanas programmas. Īpaša reto slimību izpētes finansēšanas programma pašreiz tiek īstenota vai ir jau pabeigta šādās valstīs: Apvienotajā Karalistē, Austrijā, Francijā, Itālijā, Nīderlandē, Portugālē, Spānijā, Ungārijā un Vācijā.

Daudzās citās valstīs projekti reto slimību jomā tiek atbalstīti ar vispārīgām pētniecības finansēšanas programmām. Dažās valstīs (piemēram, Francijā, Itālijā, Nīderlandē, Spānijā un Vācijā) ir ieviestas vai ir bijušas ieviestas īpašas iniciatīvas un atvieglojumi pētniecības un attīstības veicināšanai reto slimību ārstēšanai paredzēto zāļu jomā, kā arī attiecībā uz citām novatoriskām ārstēšanas metodēm valsts līmenī.

5. Ekspertīzes centri un Eiropas references tīkli reto slimību jomā

a. Eiropas Komisijas īstenotie pasākumi

Direktīvā 2011/24/ES par pacientu tiesību piemērošanu pārrobežu veselības aprūpē (2011)²² izklāstīti noteikumi par pacientu tiesībām saņemt drošu un augsti kvalitatīvu aprūpi visā ES, kā arī minēti kompensēšanas noteikumi. Direktīvā sniegts stingrs pamatojums labākai sadarbībai valstu iestāžu starpā. Daži noteikumi skar jautājumu par retām slimībām. Direktīvas 12. pants paredz dalībvalstu labāku sadarbību, kā arī sniedz kritērijus un priekšnoteikumus **Eiropas references tīkliem** un veselības aprūpes nodrošinātājiem.

Direktīvas mērķis ir apzināt jau izveidotos ekspertīzes centrus un veicināt veselības aprūpes sniedzēju brīvprātīgu dalību turpmāko Eiropas references tīklu darbībā. Komisija 2014. gada 10. martā noteica kritērijus un nosacījumus, kas jāizpilda Eiropas references tīkliem un veselības aprūpes sniedzējiem, kuri vēlas pievienoties Eiropas references tīklam^{23,24}.

Pirms tika pieņemta Direktīva 2011/24/ES, Komisija ES Veselības programmas ietvaros atbalstīja **10 īpašos izmēģinājuma Eiropas references tīklus reto slimību jomā**. Šajos

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

²³ OV L 147, 17.5.2014., 71.–78. lpp.

²⁴ OV L 147, 17.5.2014., 79.–87. lpp.

projektos gūtā pieredze palīdzēja veidot tiesisko regulējumu un veicinās turpmāko Eiropas references tīklu veidošanu.

Saraksts ar izmēģinājuma projektiem Eiropas references tīkliem reto slimību jomā

- *Dyscerne*: Eiropas references centru tīkls dismorfoloģijas jomā
- *ECORN CF*: Eiropas references tīkla centri cistiskās fibrozes jomā
- *PAAIR*: Vecāku asociācija un *Alfa1* starptautiskais reģistrs
- *EPNET*: Eiropas profīrijas tīkls
- *EN-RBD*: Eiropas tīkls reto asinsreces traucējumu jomā, Bērnu Hodžkina limfomas tīkls
- *NEUROPED*: Eiropas references tīkls retām bērnu neiroloģiskām slimībām
- *EURO HISTIO NET*: references tīkls Langerhansa šūnu histiocitozes un saistītā sindroma jomā ES
- *TAG*: Kopīgi pret genodermatozi
- *CARE NMD*: aprūpes standartu izplatīšana un ieviešana Dišēna muskuļu distrofijas jomā Eiropā

b. Dalībvalstu īstenotie pasākumi

Dalībvalstu pieeja ekspertīzes centru organizēšanai to veselības aprūpes sistēmās ir bijusi ļoti dažāda. Dažas valstis ir oficiāli izraudzījušās ekspertīzes centrus reto slimību jomā: piemēram, Francija, Dānija, Spānija un Apvienotā Karaliste. Itālijā ir izveidoti reģionāli ekspertīzes centri reto slimību jomā.

Izraudzīšanās kritēriji katrā valstī ir citādāki, dažkārt tie atšķiras pat vienas valsts reģionu ietvaros, lai gan šie kritēriji bieži vien atbilst *EUCERD* ieteikumiem par reto slimību ekspertīzes centru kvalitātes kritērijiem dalībvalstīs²⁵.

Vairākās valstīs ir izveidoti reto slimību ekspertīzes centri, kuri gan nav oficiāli, bet kurus atzīst iestādes: piemēram, Austrija, Beļģijā, Čehijas Republikā, Grieķijā, Horvātijā, Īrijā, Kiprā, Nīderlandē, Slovēnijā, Ungārijā, Vācijā un Zviedrijā.

Vairākās valstīs pastāv tādi reto slimību ekspertīzes centri, ko atzīst tikai pēc reputācijas, un bieži vien tie ir pašpasludināti ekspertīzes centri: piemēram, Bulgārijā, Igaunijā, Latvijā, Lietuvā, Polijā, Portugālē, Rumānijā, Slovākijā un Somijā.

6. Speciālo zināšanu par retajām slimībām apkopošana Eiropas līmenī

Rīcības mērķi. Padomes ieteikuma V sadaļā dalībvalstis tiek aicinātas vākt valsts speciālās zināšanas par retajām slimībām un veicināt to apkopošanu.

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

Lielākā daļa dalībvalstu atbalsta speciālo zināšanu apkopošanu ar Eiropas partneru speciālajām zināšanām, lai tādējādi veicinātu paraugprakses apmaiņu diagnostikas līdzekļu un veselības aprūpes jomā, kā arī izglītību un sociālo aprūpi reto slimību jomā. Vairākas valstis ir organizējušas izglītības kursus un mācības veselības aprūpes sniedzējiem, lai informētu tos par pieejamiem resursiem.

Lai sekmētu šo procesu, Komisija nesen līdzfinansēja **Retās paraugprakses projektu**²⁶. Tas ir četru gadu projekts (no 2013. gada janvāra līdz 2016. gada decembrim), kas tiek līdzfinansēts no Septītās pamatprogrammas pētniecībai un tehnoloģiju attīstībai (FP7). Projekta galvenie mērķi ir izstrādāt standartus un pārredzamas uzticamas procedūras klīniskās prakses vadlīniju pilnveidei un novērtēšanai reto slimību jomā, kā arī rast vienprātību par novatorisku metodoloģiju.

7. Pacientu organizāciju līdzdalība

a. Eiropas Komisijas īstenotie pasākumi

Rīcības mērķi. Padomes ieteikuma VI sadaļā dalībvalstīm pausts aicinājums konsultēt pacientu organizācijas par politiku reto slimību jomā un sekmēt pacientu organizāciju pasākumus.

Pacientu organizāciju līdzdalība visos reto slimību politikas izstrādes aspektos ir ļoti būtisks priekšnoteikums pacientu vajadzību apzināšanai. Komisija šo pieeju atbalsta ES līmenī, iesaistot Eiropas pacientu jumta organizācijas dažādos pasākumos, piemēram, ekspertu grupu un komiteju darbā.

Komisija ES Veselības programmas ietvaros ir arī piešķīrusi darbības dotācijas pacientu organizācijām.

b. Dalībvalstu īstenotie pasākumi

Aizvien vairāk Eiropā tiek veidotas reto slimību pacientu organizāciju valsts apvienības. Pēc *Orphanet* datiem līdz 2013. gada beigām bija izveidotas **2512 reto slimību pacientu organizācijas**, tostarp 2161 valsts mēroga, 213 reģionālās, 72 Eiropas un 61 starptautiska organizācija.

Visas dalībvalstis, kas sniedza atbildes uz izsūtīto aptaujas lapu, ir iesaistījušās aktīvā dialogā ar reto slimību pacientu organizāciju pārstāvjiem, galvenokārt konsultējot pacientus un to pārstāvjus par politiku reto slimību jomā.

8. Pārvaldība un koordinācija Eiropā

Rīcības mērķi. Paziņojuma 7. punktā teikts, ka Komisijai palīdzēs padomdevēja komiteja reto slimību jomā.

Šādu komiteju izveidoja ar Komisijas 2009. gada 30. novembra lēmumu, ar ko izveidoja Eiropas Savienības Ekspertu komiteju reto slimību jomā (2009/872/EK)²⁷. Komitejas darba

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>

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

rezultātā tika pieņemtas piecas ieteikumu kopas un atzinums, kā arī divas reizes mēnesī publicēts biļetens un sagatavots gada ziņojums par situāciju reto slimību pasākumu jomā Eiropā, kurā tika aprakstīti pasākumi, ko īstenoja dalībvalstu, ES un pasaules līmenī.

Nesen šo komiteju aizstāja ar Komisijas ekspertu grupu reto slimību jomā²⁸ atbilstoši Komisijas ekspertu grupu programmas noteikumiem: horizontālie noteikumi un publiskais reģistrs²⁹.

Ekspertu grupu veido dalībvalstu pārstāvji, kā arī pārstāvji no pacientu organizācijām, Eiropas izstrādājumu ražotāju vai pakalpojumu sniedzēju asociācijām, Eiropas profesionālajām asociācijām vai zinātniskajām biedrībām, kā arī atsevišķi eksperti. Galvenais ekspertu grupas uzdevums ir konsultēt Komisiju saistībā ar Savienības rīcību reto slimību jomā, tostarp saistībā ar tiesību instrumentu, politikas dokumentu, pamatnostādņu un ieteikumu izstrādi.

9. Pasākumi, kas paredzēti kvalitatīvas veselības aprūpes uzlabošanai reto slimību jomā

a. Regula reti sastopamu slimību ārstēšanai

Reaģējot uz sabiedrības bažām un nolūkā stimulēt reto slimību ārstēšanai paredzēto zāļu pētniecību un izstrādi, ES pieņēma Regulu par zālēm reti sastopamu slimību ārstēšanai, kuras mērķis ir mudināt izstrādāt zāles reti sastopamu slimību ārstēšanai. Eiropas Parlamenta un Padomes Regulā (EK) Nr. 141/2000³⁰ noteikta centralizēta procedūra reti sastopamu slimību ārstēšanai paredzēto zāļu noteikšanai, kā arī noteikti stimuli reti sastopamu slimību ārstēšanai paredzēto zāļu izpētei, tirdzniecībai un pilnveidei.

Kopš 2014. gada janvāra Eiropas Komisija ir atzinusi vairāk nekā **90 zāles reti sastopamu slimību ārstēšanai**. Svarīgi arī tas, ka Eiropas Komisija ir noteikusi vairāk nekā 1000 produktus kā zāles reti sastopamu slimību ārstēšanai³¹. Finansētāji, kas izstrādā šos produktus, izmanto tādus stimulus kā palīdzība saskaņā ar protokolu. Tai vajadzētu būt tādai, kas atvieglo novatorisku zāļu pilnveidi un atzīšanu pacientu labā.

Pēdējos gados zāļu nosaukumu skaits ir pieaudzis, savukārt atļauju skaits nav mainījies (2013. gadā tika piešķirtas 7 atļaujas, savukārt 2012. gadā — 10).

b. Labāka piekļuve reti sastopamu slimību ārstēšanai paredzētajām zālēm

Par spīti šiem stimuliem atļautās zāles reti sastopamu slimību ārstēšanai nav pieejamas visās ES dalībvalstīs, un visās ES dalībvalstīs visiem pacientiem nav vienādas iespējas saņemt šīs zāles. Turklāt to pieejamība tiek būtiski kavēta. Tāpēc dalībvalstis un Komisija ir sākušas

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_lv.pdf

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

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

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

projektu ieguldījumu koordinēšanai jaunu zāļu novērtēšanas, kā arī informācijas un zināšanu apmaiņas mērķiem³².

Lai gan lēmumi par cenu un kompensēšanu ir ekskluzīvā valstu kompetencē, dalībvalstis saskaras ar būtiskām un kopīgām grūtībām nodrošināt izmaksu ziņā pieejamu un ilgtspējīgu piekļuvi vērtīgām zālēm pacientiem, kuriem ir acīmredzamas neapmierinātas medicīniskās vajadzības. Šo grūtību novēršana var radīt vēl lielākas problēmas, kad ierobežots pacientu skaits pauž bažas un iespējamā ārstēšana neapmierināto medicīnisko vajadzību apmierināšanai ir nepietiekama un dārga, kā tas bieži novērojams attiecībā uz retām slimībām un saistībā ar šādu slimību ārstēšanai paredzētajām zālēm.

Darba grupa „Mehānisms koordinētai piekļuvei retu slimību ārstēšanai paredzētajām zālēm” saskaņā ar Korporatīvās atbildības procesu farmācijas jomā

Darba grupas³³ galvenais mērķis bija pārbaudīt, vai varētu nodrošināt „reālu piekļuvi” reti sastopamu slimību ārstēšanai paredzētām zālēm tiem pacientiem, kas sirgst ar reti sastopamu slimību. Grupas galvenais ieteikums bija izstrādāt koordinētu mehānismu brīvprātīgo dalībvalstu un līdzekļu devēju starpā, ar ko varētu noteikt reti sastopamu slimību ārstēšanai paredzētu zāļu vērtību, kuras pamatā būtu pārredzams vērtības regulējums, lai tādējādi atbalstītu informācijas apmaiņu, kas ļautu dalībvalstu līmenī pieņemt apzinātu lēmumu par cenu un kompensēšanu. Tādā veidā maksātāju ieguvumam vajadzētu būt racionālākai cenai, nozares ieguvumam – paredzamākiem tirgus apstākļiem, savukārt pacientu ieguvumam – vienlīdzīgākai piekļuvei³⁴.

c. Populācijas skrīnings reti sastopamu slimību noteikšanai

Rīcības mērķi. Paziņojuma 5. punktā Komisija pauda apņemšanos **novērtēt pašreizējās populācijas skrīninga** (tostarp jaundzimušo skrīninga) stratēģijas reti sastopamu slimību noteikšanai.

Komisija deva uzdevumu sagatavot ziņojumu par visās ES dalībvalstīs ieviesto jaundzimušo skrīninga praksi retu traucējumu noteikšanai, tostarp norādot centru skaitu, pārbaudīto zīdaiņu skaita aplēses un to traucējumu skaitu, attiecībā uz kuriem veic jaundzimušo skrīningu, kā arī iemeslus šādu traucējumu izvēlei³⁵. Lielākajā daļā šajā ziņojumā minēto dalībvalstu ir izveidota iestāde, kura pārrauga jaundzimušo skrīningu. **Pārbaudīto slimību skaits ievērojami atšķiras dalībvalstīs, piemēram, Somijā viena, bet Austrijā 29.**

Pamatojoties uz šo ziņojumu, ES Ekspertu komiteja reto slimību jomā pieņēma atzinumu par Eiropas sadarbības iespējamiem virzieniem jaundzimušo skrīninga jomā³⁶.

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

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

³⁴ Pēc tam, kad grupa 2013. gadā beidza savu darbu, daži darba grupas locekļi sāka pārrunas par Medikamentu novērtēšanas komitejas (MEDEV, neoficiāla Eiropas obligātās veselības apdrošināšanas iestāžu ekspertu grupa) iniciatīvu ar mērķi praksē ieviest grupas secinājumus un izveidot izmēģinājuma projektus.

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

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

10. Politikas reto slimību jomā globālā dimensija

Rīcības mērķi. Paziņojuma mērķis ir veicināt sadarbību reto slimību jomā starptautiskā līmenī ar visām ieinteresētajām valstīm, kā arī ciešā sadarbībā ar Pasaules Veselības organizāciju.

Eiropas Savienība un tās dalībvalstis tiek uzskatītas par līderēm attiecībā uz pasākumu izstrādi reto slimību jomā. ES un dalībvalstīs īstenotie pasākumi ir ietekmējuši šīs jomas attīstību trešās valstīs, un politiskajai un tehnoloģiju attīstībai Eiropas Savienībā ir bijusi būtiska ietekme uz citu valstu politiku reto slimību jomā.

Trešās valstis ir īstenojušas vairākas īpašas darbības dažkārt tāpēc, ka tās bijušas pamanāmas internetā, piemēram, saistībā ar to, ka *Orphanet* septiņās valodās publicē informāciju tiešsaistē un šis tīkls ir kļuvis par patiesu pasaules mēroga informācijas avotu. Citas iniciatīvas atbalsta globālo starptautisko organizāciju darbu reto slimību jomā, piemēram, *EUCERD* Vienotās rīcības iesaistīšanās *ICD-10* izstrādē. Starptautiskais reto slimību pētniecības konsorcijs³⁷ ir lielisks Eiropas Komisijas aizsāktās starptautiskās sadarbības piemērs.

Turklāt Eiropas Komisijas politika reto slimību jomā ir pilnveidojusies, pateicoties politikas sasniegumiem citās valstīs.

11. Secinājumi un priekšlikumi nākotnei

Saskaņā ar Padomes ieteikumu īstenošanas ziņojumā jāizvērtē, ciklāl ierosinātie pasākumi ir efektīvi un vai ir jāturpina pasākumi, lai uzlabotu gan to pacientu dzīves kvalitāti, kuri sirgst ar reti sastopamu slimību, gan arī viņu ģimenes locekļu dzīves kvalitāti.

Kopš Komisijas paziņojuma pieņemšanas 2008. gadā un Padomes ieteikuma pieņemšanas 2009. gadā Eiropas Savienība ir guvusi lielus panākumus sadarbības sekmēšanā ar mērķi uzlabot to cilvēku dzīvi, kuri sirgst ar reti sastopamu slimību.

Lielā mērā Paziņojumā un Padomes ieteikumā paustie mērķi **ir sasniegti. Ar tiem ir stiprināta sadarbība** Eiropas Savienības, dalībvalstu un visu ieinteresēto personu starpā.

Komisija ir veicinājusi pieredzes apmaiņu, lai palīdzētu dalībvalstīm izstrādāt valsts plānu vai stratēģiju reto slimību jomā.

Tas ir palīdzējis ievērojamam dalībvalstu skaitam ieviest mērķtiecīgus plānus reto slimību ārstēšanai: pašreiz 16 dalībvalstīs ir izstrādāts plāns reto slimību jomā (salīdzinājumā ar tikai četriem plāniem 2008. gadā) un ievērojams valstu skaits drīz pieņems šādu plānu. Komisija joprojām uzskata, ka šo dalībvalstu centieni ir prioritāri jāatbalsta.

Par spīti šādam iedrošinošam progresam darāmā vēl ir ļoti daudz, lai varētu nodrošināt, ka cilvēki visā ES, kuri sirgst ar reti sastopamu slimību, var saņemt pareizo diagnozi un vislabāko iespējamo ārstēšanu. Vēl joprojām dažas dalībvalstis nav izstrādājušas ne valsts plānu, ne stratēģiju. Dalībvalstīs, kas ir ieviesušas valsts plānu vai stratēģiju, tā īstenošana lielākoties sākusies tikai nesen un ir jāuzrauga.

³⁷ Vairāk informācijas *IRDIRC* tīmekļa vietnē: <http://www.irdirc.org>

Tieši tāpēc rīcība reto slimību jomā ir iekļauta jaunajā Veselības programmā un jaunajā ES pētniecības un inovācijas programmā „Apvārsnis 2020” kā viens no svarīgākajiem elementiem. Lai turpinātu atbalstīt dalībvalstis, ir plānotas šādas darbības:

- saglabāt ES **koordinatores pienākumu** ES politikas izstrādē reto slimību jomā un atbalstīt dalībvalstis to darbībās valsts līmenī;
- turpināt atbalstīt kvalitatīvu **valsts plānu/stratēģiju reto slimību jomā** izstrādi Eiropas Savienībā;
- nodrošināt nepārtrauktu atbalstu **Starptautiskajam reto slimību pētniecības konsorcijam** un iniciatīvām, kas izstrādātas tā paspārnē;
- turpināt nodrošināt **reto slimību pareizu kodifikāciju**;
- turpināt darbu pie tā, lai **mazinātu nevienlīdzību to pacientu starpā**, kuri sirgst ar reti sastopamu slimību un kuri cieš no biežāk sastopamiem traucējumiem, un atbalstīt iniciatīvas, ar ko veicina vienlīdzīgu piekļuvi diagnozei un ārstēšanai;
- turpināt sekmēt pacientu pilntiesību visos politikas izstrādes aspektos reto slimību jomā;
- turpināt īstenot pasākumus, lai vairotu sabiedrības izpratni par reti sastopamām slimībām, kā arī veicinātu ES darbību šajā jomā;
- izmantot Direktīvu 2011/24/ES par pacientu tiesību piemērošanu pārrobežu veselības aprūpē, lai tuvinātu **Eiropas references tīklus** reto slimību jomā. Atbalstīt tādu līdzekļu izstrādi, ar ko veicina **sadarbību un Eiropas references tīklu savstarpēju izmantojamību** reto slimību jomā;
- stimulēt **e-Veselība risinājumu pilnveidi un izmantošanu reto slimību jomā**;
- īstenot un turpināt atbalstīt **Eiropas platformu reto slimību reģistrēšanai**;
- turpināt uzņemties **pasaules mērogā pienākumu** attiecībā uz iniciatīvām reto slimību jomā, kā arī sadarbībai ar nozīmīgām starptautiskām ieinteresētām personām.

Vērā tiks ņemti arī dalībvalstu un ieinteresēto personu viedokļi, kas pausti Komisijas ekspertu grupā reto slimību jomā.