MT

MT

MT

KUMMISSJONI TAL-KOMUNITAJIET EWROPEJ

Brussel 11.11.2008
KUMM(2008) 679 finali

KOMUNIKAZZJONI MILL-KUMMISSJONI LILL-PARLAMENT EWROPEW, LILL-KUNSILL, LILL-KUMITAT EKONOMIKU U SOĊJALI U LILL-KUMITAT TAR-REĠJUNI

dwar Mard Rari: L-isfidi Ewropej

{SEG(2008)2713}
{SEG(2008)2712}

KOMUNIKAZZJONI MILL-KUMMISSJONI LILL-PARLAMENT EWROPEW, LILL-KUNSILL, LILL-KUMITAT EKONOMIKU U SOĊJALI U LILL-KUMITAT TAR-REĠJUNI

dwar Mard Rari: L-isfidi Ewropej

1. INTRODUZZJONI

Mard rari huwa mard bi prevalenza partikolarment baxxa; L-Unjoni Ewropea tqis mard bħala rari meta dan jaffettwa mhux aktar minn ħamsa għal kull 10 000 persuna fl-Unjoni Ewropea. Madankollu dan xorta jfisser li bejn 5 000 u 8 000 marda differenti rari jaffettwaw jew se jaffettwaw bejn wieħed u ieħor 29 miljun ruħ fl-Unjoni Ewropea.

L-ispeċifiċitajiet ta' mard rari – numru limitat ta' pazjenti u għarfien skars u kompetenza rilevanti – jiġu individwati bħala dominju distintiv ta' valur miżjud Ewropew għoli ħafna. Il-kooperazzjoni Ewropea tista' tgħin biex tiżgura li t-għarfien skars jista' jkun kondiviż u r-riżorsi jingħaqdu bl-aktar mod effiċjenti possibbli, sabiex jiġi ttrattat mard rari b'mod effettiv madwar l-Unjoni Ewropea kollha.

Il-Kummissjoni diġà ħadet passi speċifiċi f'ħafna oqsma biex tittratta l-kwistjonijiet ta' mard rari. Filwaqt li tibni fuq dawn il-kisbiet, din il-Komunikazzjoni dwar l-Isfidi tal-Ewropa fil-qasam ta' Mard Rari timmira li tkun dokument integrat ta' approċċ, billi tagħti direzzjoni ċara lill-attivitajiet Komunitarji attwali u futuri fil-qasam ta' mard rari sabiex tkompli ttejjeb l-aċċess u l-ekwità għall-prevenzjoni, dijanjożi u trattament għall-pazjenti li jsofru minn marda rari madwar l-Unjoni Ewropea.

2. IL-KWISTJONI

L-aktar mard rari huwa l-mard ġenetiku, il-mard l-ieħor hu kanċer li jkun rari, mard awtoimmuni, malformazzjonijiet konġenitali, mard tossiku u infettiv fost kategoriji oħrajn. Riċerka fuq mard rari wriet li kienet ferm utli biex ikun hemm fehma aħjar tal-mekkaniżmu ta' kundizzjonijiet komuni bħal obeżità u dijabete, minħabba li dawn ta' spiss jirrappreżentaw mudell ta' nuqqas fil-funzjoni ta' mogħdija unika bijoloġika. Madankollu, ir-riċerka fuq mard rari mhix skarsa biss, iżda mifruxa wkoll f'laboratorji differenti madwar l-UE.

In-nuqqas ta' politiki speċifiċi tas-saħħa għal mard rari u l-iskarsezza tal-kompetenza, iwasslu għal dewmien tad-dijanjożi u aċċess diffiċli għall-kura. Dan jirriżulta f'nuqqasijiet fiżiċi, psikoloġiċi u intellettwali, trattamenti mhux adegwati jew ukoll li huma ta' ħsara u nuqqas ta' fiduċja fis-sistema tal-kura tas-saħħa, minkejja li xi mard rari hu kompatibbli ma' ħajja normali jekk id-dijanjożi tkun saret f'waqtha u tiġi ttrattata kif xieraq. Dijanjożi żbaljata u nuqqas ta' dijanjożi huma l-ostakoli ewlenin għat-titjib fil-kwalità tal-ħajja għal eluf ta' pazjenti li jsofru b'mard rari.

Is-servizzi tal-kura tas-saħħa nazzjonali għad-dijanjożi, trattament u rijabilitazzjoni ta' nies li jbatu minn mard rari jvarjaw b'mod sinifikanti jiddependi fuq id-disponibbiltà u l-kwalità tagħhom. Iċ-ċittadini tal-UE ma għandhomx l-istess aċċess għal servizzi esperti u għażliet ta' kura disponibbli, jiddependi mill-Istat Membru u/jew ir-reġjun li jkunu jgħixu fih. Xi stati Membri rnexxielhom jindirizzaw ftit mill-

kwistjonijiet li tqajmu mir-rarità tal-mard, filwaqt li oħrajn għadhom ma kkunsidrawx soluzzjonijiet possibbli.

Taħt ir-responsabbiltà tal-Kummissjoni u l-EMEA (l-Aġenzija Ewropea għall-Mediċini) diġà ġiet implimentata politika fil-qasam ta' Mediċini Orfni. Dawn il-mediċini jissejħu "orfni" minħabba li l-industrija farmaċewtika ma għandhiex ħafna interess, skont il-kundizzjonijiet normali tas-suq, fl-iżvilupp u t-tqegħid fis-suq tal-prodotti maħsuba għal numru żgħir biss ta' pazjenti li jbatu minn kundizzjonijiet rari ħafna. Ir-Regolament tal-Prodott Mediċinali Orfni (ir-Regolament (KE) Nru 141/2000 tal-Parlament Ewropew u tal-Kunsill tas-16 ta' Diċembru 1999 dwar il-prodotti mediċinali orfni[1] ġie propost biex jistabbilixxi l-kriterji għal klassifikazzjoni orfni fl-UE u jiddeskrivi l-inċentivi (eż. 10 snin esklussività tas-suq, assistenza tal-protokoll, aċċess għall-Proċedura Ċentralizzata għal Awtorizzazzjoni għat-Tqegħid fis-Suq) biex jinkoraġġixxi r-riċerka, l-iżvilupp u t-tqegħid fis-suq ta' mediċini biex jikkuraw, jipprevjenu jew jagħmlu dijanjożi ta' mard rari. Il-politika tal-UE għal mediċini orfni rnexxiet. Madankollu, l-Istati Membri għad ma għandhomx assigurazzjoni b'aċċess sħiħ għal kull mediċina orfni awtorizzata approvata.

3. L-GĦANIJIET

Ir-rwol tal-Komunità f'dan il-qasam tas-saħħa skont l-Artikolu 152 tat-Trattat hu li jinkoraġġixxi l-kooperazzjoni bejn l-Istati Membri u jekk meħtieġ jagħti appoġġ lill-azzjoni tagħhom. L-ispeċifiċitajiet ta' mard rari – numru limitat ta' pazjenti u skarsezza ta' għarfien u kompetenza rilevanti – jiġu individwati bħala sfera distintiva ta' valur miżjud Ewropew għoli ħafna. L-għan ta' din il-Komunikazzjoni hi li tistabbilixxi strateġija Komunitarja globali lill-Istati Membri li tagħti appoġġ biex tiżgura rikonoxximent effettiv u effiċjenti, prevenzjoni, dijanjożi, trattament, kura, u riċerka għall-mard rari fl-Ewropa.

Dan imbagħad se jikkontribwixxi għall-għanijiet komprensivi – it-titjib fir-riżultati tas-saħħa, u għalhekk estensjoni tas-Snin ta' Saħħa Tajba, l-indikatur ewlieni tal-Istrateġija ta' Liżbona[2]. Għal dan il-għan din il-Komunikazzjoni se torjenta azzjonijiet operattivi fi tliet oqsma ewlenin tax-xogħol.

3.1. Titjib fir-Rikonoxximent u l-Viżibilità dwar Mard Rari

Il-punt kruċjali għat-titjib ta' strateġiji globali għal mard rari hu li jkun żgurat li hu rikonoxxut, biex l-azzjonijiet konnessi l-oħra jkunu jistgħu jsegwu b'mod xieraq. Biex jitjiebu d-dijanjożi u l-kura fil-qasam ta' mard rari, identifikazzjoni xierqa teħtieġ tkun akkumpanjata b'informazzjoni eżatta, ipprovduta u mxerrda f'formati ta' inventarju u repertorju adattati għall-ħtiġijiet ta' professjonisti u ta' nies effettwati. Dan se jikkontribwixxi biex jiġu ttrattati ftit mill-kawżi ewlenin ta' negliġenza tal-kwistjoni ta' mard rari. Il-Kummissjoni għalhekk timmira li tistabbilixxi sistema tajba ta' kodifikazzjoni u klassifikazzjoni f'livell Ewropew, li se tipprovdi l-qafas għal skambju aħjar ta' għarfien u fehim ta' mard rari bħala kwistjoni xjentifika u tas-saħħa pubblika madwar l-UE.

---

1 Ir-Regolament (KE) Nru 141/2000 tal-Parlament Ewropew u tal-Kunsill tas-16 ta' Diċembru 1999 dwar il-prodotti mediċinali orfni

2 Ara http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm

3.2. Appoġġ ta' Politika dwar Mard Rari fl-Istati Membri

Azzjoni effiċjenti u effettiva għal mard rari tiddependi fuq strateġija koerenti globali għal mard rari li timmobilizza riżorsi skarsi u mifruxa b'mod integrat u rikonoxxut sew, u integrat fi sforz komuni Ewropew. L-isforz komuni Ewropew stess jiddependi fuq approċċ komuni biex jaħdem fuq mard rari madwar l-UE, sabiex jistabbilixxi bażi komuni għal kollaborazzjoni u jgħin biex jitjieb l-aċċess tal-pazjenti għal kura u informazzjoni.

Għalhekk il-Kummissjoni tipproponi li l-Istati Membri jibbażaw lilhom infushom fuq approċċ komuni biex jindirizzaw mard rari, ibbażat fuq l-aħjar prassi eżistenti, permezz tal-adozzjoni ta' Rakkomandazzjoni tal-Kunsill. Il-proposta tal-Kummissjoni għar-Rakkomandazzjoni tal-Kunsill li takkumpanja din il-Komunikazzjoni tirrakkomanda li l-Istati Membri jistabbilixxu strateġiji organizzati fuq:

– it-twaqqif ta' pjanijiet ta' azzjoni intersettorjali għal mard rari;
– mekkaniżmi adegwati għal definizzjoni, kodifikazzjoni u inventarju ta' mard rari u produzzjoni ta' linji gwida ta' prassi tajba, sabiex jipprovdu qafas għal rikonoxximent ta' mard rari u skambju ta' għarfiengħarfien u kompetenza;
– trawwim ta' riċerka dwar mard rari, inkluża l-kooperazzjoni transkonfinali u l-kollaborazzjoni biex iżżid il-potenzjal ta' riżorsi xjentifiċi madwar l-UE;
– assigurazzjoni tal-aċċess għal kura tas-saħħa ta' kwalità għolja, b'mod partikolari permezz ta' identifikazzjoni ta' ċentri nazzjonali u reġjonali ta' kompetenza u t-trawwim tal-parteċipazzjoni tagħhom fin-Netwerks Ewropej ta' referenza;
– assigurazzjoni tal-mekkaniżmi biex jiġbru kompetenza nazzjonali dwar mard rari u jgħaqqduha flimkien mal-kontropartijiet Ewropej;
– teħid ta' azzjoni biex ikunu żgurati l-awtorizzazzjoni u l-involviment ta' pazjenti u organizzazzjonijiet ta' pazjenti;
– u l-assigurazzjoni ta' dawn l-azzjonijiet jinkludu dispożizzjonijiet xierqa biex jiżguraw is-sostenibbiltà tagħhom matul iż-żmien.

3.3. Żvilupp ta' kooperazzjoni Ewropea, koordinazzjoni, u regolament għal mard rari

Azzjoni Komunitarja se tgħin lill-Istati Membri jiksbu effiċjenza billi jgħaqqdu flimkien u jorganizzaw ir-riżorsi skarsi fil-qasam tal-mard rari, u tista' tgħin lill-pazjenti u l-professjonisti biex jikkollaboraw madwar l-Istati Membri biex jaqsmu u jikkoordinaw il-kompetenza u l-informazzjoni. Il-Komunità għandha timmira li tikkoordina aħjar il-politika u l-inizjattivi f'livell tal-UE, u li ssaħħaħ il-kooperazzjoni bejn il-programmi tal-UE, sabiex iżżid aktar ir-riżorsi disponibbli għal mard rari f'livell Komunitarju.

4. Azzjonijiet Operattivi biex jitjiebu r-rikonoxximent u l-viżibilità ta' mard rari

4.1. Definizzjoni ta' mard rari

Id-definizzjoni eżistenti ta' mard rari fl-UE ġiet adottata mill-programm ta' azzjoni tal-Komunità dwar mard rari 1999-2003 minħabba li dan il-mard jippreżenta prevalenza ta' mhux aktar minn ħamsa għal kull 10 000 persuni fl-Unjoni Ewropea.

L-istess definizzjoni hi stipulata fir-Regolament (KE) 141/2000 u, użata kif xieraq mill-Kummissjoni Ewropea għad-desinjazzjoni ta' mediċini orfni. L-UE se żżomm id-definizzjoni kurrenti. Definizzjoni aktar irfinuta li tikkunsidra kemm il-prevalenza u l-inċidenza se tiġi żviluppata bl-użu tar-riżorsi tal-Programm tas-Saħħa u tikkunsidra d-dimensjoni internazzjonali tal-problema.

4.2. Il-Klassifikazzjoni u l-kodifikazzjoni ta' mard rari

Ir-referenza internazzjonali għal klassifikazzjoni ta' mard u kundizzjonijiet hi l-Klassifika Internazzjonali tal-Mard (ICD), ikkoordinata mill-Organizzazzjoni Dinjija tas-Saħħa (WHO[3]). Il-Kummissjoni se tmexxi x-xogħol fir-rigward ta' mard rari fil-proċess ta' reviżjoni tal-ICD eżistenti (Klassifikazzjoni Internazzjonali tal-Mard) sabiex tiżgura kodifikazzjoni u klassifikazzjoni aħjar ta' mard rari. Għal dan il-għan se jinħoloq grupp ta' ħidma dwar il-Klassifikazzjoni u l-Kodifikazzjoni ta' mard rari[4] mill-Kummissjoni. Dan il-grupp ta' ħidma jista' jinħatar bħala Grupp ta' Ħidma Konsultattiv mill-WHO fil-proċess kurrenti tar-reviżjoni tal-ICD.

4.3. Tixrid ta' għarfiengħarfien u informazzjoni dwar mard rari

Element wieħed ewlieni għat-titjib tad-dijanjożi u l-kura fil-qasam ta' mard rari hu li tiġi pprovduta u mxerrda informazzjoni preċiża f'format adattat għall-ħtiġijiet ta' professjonisti u ta' nies affettwati. It-twaqqif ta' inventarju dinamiku tal-UE ta' mard rari se jikkontribwixxi biex jittratta uħud mill-kawżi ewlenin li jittraskuraw il-kwistjoni ta' mard rari inkluża l-injoranza ta' liema mard huwa rari. Il-Kummissjoni se tiżgura li din l-informazzjoni se tkompli tkun disponibbli f'livell Ewropew, u tibni b'mod partikolari fuq il-bażi ta' dejta Orphanet[5], appoġġjata permezz tal-programmi tal-Komunitarji.

4.4. Netwerks ta' informazzjoni tal-mard

Il-prijoritajiet għal azzjoni dwar in-netwerks eżistenti ta' informazzjoni ta' mard speċifiku (jew tal-futur) huma:

- li jiggarantixxu l-iskambju ta' informazzjoni permezz ta' netwerks eżistenti ta' informazzjoni Ewropea;
- biex jippromwovu klassifikazzjoni aħjar ta' mard partikolari;
- li jiżviluppaw strateġiji u mekkaniżmi għal skambju ta' informazzjoni bejn il-partijiet interessati;
- li jiżviluppaw dejta epidemjoloġika komparabbli f'livell Ewropew;
- u biex jappoġġjaw skambju tal-aħjar prassi u jiżviluppaw miżuri għal gruppi ta' pazjenti.

3 Ara http://www.who.int/classifications/icd/en/.
4 Ara http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html.
5 Ara http://www.orpha.net/.

5. AZZJONIJIET OPERATTIVI BIEX TIĠI ŻVILUPPATA KOOPERAZZJONI EWROPEA U JITJIEB L-AĊĊESS GĦAL KURA TAS-SAĦĦA TA' KWALITÀ GĦOLJA GĦAL MARD RARI

5.1. Titjib fl-aċċess universali għal kura tas-saħħa ta' kwalità għolja għal mard rari, b'mod partikolari permezz ta' żvilupp ta' ċentri nazzjonali/reġjonali ta' kompetenza u t-twaqqif ta' netwerks ta' referenza tal-UE

L-Istati Membri għandhom impenn komuni biex jiżguraw aċċess universali għal kura tas-saħħa ta' kwalità għolja fuq il-bażi tal-ekwità u s-solidarjetà[6]. Iżda meta l-mard huwa rari, il-kompetenza hi skarsa wkoll. Ċerti ċentri ta' kompetenza (imsejħa wkoll ċentri ta' referenza jew eċċellenza f'uħud mill-Istati Membri) adottaw kompetenza li tintuża b'mod wiesa' minn professjonisti oħrajn mill-pajjiżi tagħhom[7] u wkoll internazzjonalment, u li tista' tgħin biex tiżgura l-aċċess għal kura tas-saħħa xierqa għal pazjenti b'mard rari. Ir-Rapport tal-Grupp ta' Ħidma tal-UE tal-2006 tal-mard rari lill-Grupp ta' Livell Għoli '*Kontribut għat-tfassil tal-politika: Għal kollaborazzjoni Ewropea dwar is-servizzi tas-saħħa u l-kura medika fil-qasam tal-RD'*[8] jirrakkomanda li l-Istati Membri jikkontribwixxu għall-identifikazzjoni taċ-ċentri esperti tagħhom u jappoġġjawhom finanzjarjament.

Il-Grupp ta' Livell Għoli dwar is-servizzi tas-saħħa u l-kura medika kien qed jaħdem fuq il-kunċett ta' netwerks Ewropej ta' referenza mill-2004[9]. Fuq il-bażi tax-xogħol tal-Grupp ta' Livell Għoli, l-Artikolu 15 tal-proposta tad-Direttiva tal-Parlament Ewropew u tal-Kunsill dwar l-applikazzjoni tad-drittijiet tal-pazjenti fil-kura tas-saħħa transkonfinali (COM(2008) 414) jipprovdi għall-iżvilupp ta' netwerks Ewropej ta' referenza (ERNs) li għandhom ikunu ffaċilitati mill-Istati Membri. L-ERN għal Mard Rari se jkollu rwol strateġiku fit-titjib ta' trattament ta' kwalità għall-pazjenti kollha madwar l-Unjoni Ewropea kif mitlub mill-organizzazzjonijiet tal-pazjenti[10].

5.2. Aċċess għal servizzi soċjali speċjalizzati

Iċ-ċentri ta' kompetenza jista' jkollhom ukoll rwol essenzjali fl-iżvilupp jew l-iffaċilitar ta' servizzi soċjali speċjalizzati li se jtejbu l-kwalità ta' ħajja ta' nies li għandhom marda rari. Linji telefoniċi ta' għajnuna, servizzi ta' kura temporanja ta' Mistrieħ u Programmi Terapewtiċi ta' Rikreazzjoni, kienu appoġġjati[11] u jeħtieġ li jkunu sostenibbli biex isegwu l-miri tagħhom: żieda fl-għarfien, skambju tal-aħjar prassi u standards, ġbir ta' riżorsi bl-użu tal-Programm tas-Saħħa u l-Pjanijiet ta' Azzjoni tad-Diżabilità.

---

[6] Konklużjonijiet tal-Kunsill dwar valuri u prinċipji Komuni fis-Sistemi tas-Saħħa tal-Unjoni Ewropea, ĠU 2006/C 146/01

[7] Ara r-rapport tal-Grupp ta' Ħidma tal-Mard Rari "Ħarsa ġenerali ta' Ċentri ta' Referenza kurrenti dwar mard rari fl-UE (2005)" http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

[8] http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm

[9] Ara r-rapport tal-grupp ta' livell għoli dwar is-servizzi tas-saħħa u l-kura medika dwar netwerks ta' referenza Ewropej http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

[10] Ara r-Rapport tal-Workshop Ewropew dwar Ċentri ta' Kompetenza u Netwerks ta' Referenza għal Mard Rari, Praga, Lulju 2007; http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf

[11] simili għal dawk identifikati grazzi għall-proġett RAPSODY iffinanzjat mill-UE http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm

5.3. Aċċess għal Mediċini Orfni

Hemm xkiel speċifiku fl-aċċess għall-mediċini orfni permezz tal-proċess tat-teħid tad-deċiżjonijiet għall-ipprezzar u r-rifużjoni konnessi ma' rarità. Il-mod kif wieħed jista' jimxi 'l quddiem hu li tiżdied il-kollaborazzjoni f'livell Ewropew għal valutazzjoni xjentifika tal-valur (miżjud) terapewtiku tal-Prodotti Mediċinali Orfni.

Il-Kummissjoni se tistabbilixxi grupp ta' ħidma biex jagħmel skambju ta' għarfiengħarfien bejn l-Istati Membri u l-awtoritajiet Ewropej dwar il-valutazzjoni xjentifika tal-valur miżjud kliniku ta' mediċini orfni. Dawn il-kollaborazzjonijiet jistgħu jwasslu għal rapporti komuni li ma jorbtux ta' valutazzjoni ta' valur miżjud kliniku b'informazzjoni mtejba li tiffaċilita d-deċiżjonijiet tal-ipprezzar u r-rifużjoni nazzjonali, mingħajr antiċipazzjoni tar-rwoli rispettivi tal-awtoritajiet[12]

Barra minn hekk, għandhom jiġu kkunsidrati l-involviment tal-EMEA u n-netwerks eżistenti internazzjonali Valutazzjoni tat-Teknoloġija tas-Saħħa bħall-Valutazzjoni tat-Teknoloġija tas-Saħħa Internazzjonali (HTAi)[13], in-Netwerk Ewropew għall-Valutazzjoni tat-Teknoloġija tas-Saħħa (EUnetHTA)[14] jew il-Kumitat tal-Evalwazzjoni tal-Mediċini (MEDEV)[15].

5.4. Pragrammi ta' użu dħuli

Sistema aħjar għall-provvista ta' mediċini għal pazjenti b'mard rari qabel l-approvazzjoni u/jew ir-rifużjoni (l-hekk imsejjaħ użu dħuli) ta' mediċini ġodda hi meħtieġa.

Skont il-leġiżlazzjoni farmaċewtika eżistenti, l-EMEA tista' toħroġ opinjonijiet dwar l-użu tal-prodott taħt l-użu dħuli biex jiżgura approċċ komuni madwar il-Komunità.

Il-Kummissjoni se tistieden lill-EMEA biex tagħmel reviżjoni tal-linja gwida eżistenti tagħha bl-għan li tipprovdi aċċess għat-trattament lill-pazjent.

5.5. Tagħmir mediku

Ir-Regolament tal-Prodott Mediċinali Orfni ma jkoprix il-qasam ta' tagħmir mediku. Id-daqs limitat tas-suq u l-qligħ potenzjali limitat fuq l-investiment hu diżinċentiv. Il-Kummissjoni se tivvaluta jekk hemmx ħtieġa għal miżuri biex tegħleb din is-sitwazzjoni, possibilment fil-kuntest tar-reviżjoni li jmiss tad-Direttivi tat-Tagħmir Mediku.

5.6. Inċentivi għal żvilupp ta' Mediċini Orfni

Kumpaniji farmaċewtiċi jinvestu bil-kbir fuq perjodu taż-żmien twil biex jiskopru, jiżviluppaw u jġibu trattamenti għal mard rari fis-suq. Huma jeħtieġu jkunu kapaċi juru qligħ fuq l-investiment. Madankollu, l-ideal hu li huma jkunu kapaċi wkoll jerġgħu jinvestu dak il-qligħ fuq investiment meta jiskopru aktar trattamenti. B'aktar minn 45 trattament awtorizzat fl-UE – u x'uħud għall-istess kundizzjonijiet – xorta għad hemm kundizzjonijiet mingħajr trattament. L-esplorazzjoni ta' inċentivi addizzjonali f'livell nazzjonali u Ewropew biex tissaħħaħ ir-riċerka fil-mard rari u l-iżvilupp ta' prodotti mediċinali orfni, u l-familjarità tal-Istati Membri ma' dawn il-

---

12 Dan kif stipulat fid-dokument "Titjib fl-aċċess għall-mediċini orfni għaċ-ċittadini affetwati kollha tal-UE", adottat mill-Forum Farmaċewtiku ta' livell Għoli.

13 http://www.htai.org/

14 http://www.eunethta.net/

15 http://www.esip.org/publications/pb51.pdf

prodotti għandhom jiġu mħeġġa skont l-Artikolu 9 tar-Regolament (KE) Nru 141/2000.

5.7. e-Saħħa

e-Saħħa tista' tikkontribwixxi f'għadd ta' modi differenti f'dan il-qasam, b'mod partikolari permezz ta':

- Servizzi elettroniċi onlajn żviluppati minn Orphanet u minn proġetti ffinanzjati oħra tal-UE, huma turija ċara dwar kif it-Teknoloġija tal-Informazzjoni u tal-Komunikazzjoni (ICT) tista' tikkontribwixxi biex tagħmel lill-pazjenti f'kuntatt ma' pazjenti oħra u biex tiżviluppa komunitajiet tal-pazjenti, biex ikun hemm bażijiet ta' dejta komuni bejn il-gruppi ta' riċerka, biex tiġbor id-dejta għar-riċerka klinika, biex tirreġistra lill-pazjenti li jixtiequ jipparteċipaw fir-riċerka klinika, u biex tressaq każijiet lill-esperti li jtejbu l-kwalità tad-dijanjożi u t-trattament;
- It-Telemediċina, il-provvista tas-servizzi tal-kura tas-saħħa f'distanza permezz tal-ICT, hi għodda utli oħra. Din tista', pereżempju, tagħmilha possibbli li ġġib esperti speċjalizzati ta' livell għoli fuq mard rari fil-kliniċi u prattiċi privati, bħal opinjoni oħra miċ-ċentru ta' eċċellenza[16];
- Ir-Riċerka ffinanzjata taħt l-FP7[17] fil-qasam ta' mudellar bl-għajnuna tal-kompjuter ta' proċessi fiżjoloġiċi u patoloġiċi hi approċċ promettenti biex jgħin biex wieħed jifhem aħjar il-fatturi li jeżistu ta' mard rari, tbassir ta' riżultati u possibilment li jinstabu soluzzjonijiet għal trattamenti ġodda.

5.8. Prattika ta' Skrining

Skrining tat-trabi għal Phenylketonuria u ipotirojdiżmu konġenitu qed jiġi pprattikat bħalissa fl-Ewropa u ppruvat bħala effiċjenti ħafna fil-prevenzjoni ta' diżabilitajiet fi tfal affettwati. Hekk kif it-teknoloġija tevolvi, issa jistgħu jsiru ħafna testijiet, inklużi dawk mir-robots, bi prezz baxx għal firxa wiesgħa ta' mard rari, speċjalment mard metaboliku u kundizzjonijiet ġenetiċi b'mod ġenerali. Hu rakkomandat li tkun imħeġġa l-kooperazzjoni f'dan il-qasam biex tiġi ġġenerata l-evidenza li fuqha għandhom ikunu bbażati d-deċiżjonijiet fil-livell tal-Istati Membri. Evalwazzjoni tal-iskrining tal-popolazzjoni kurrenti (inkluż l-iskrining tat-trabi) strateġiji għal mard rari u ta' dawk potenzjali ġodda, se jitmexxew mill-Kummissjoni fil-livell tal-UE biex tipprovdi lill-Istati Membri bl-evidenza (inklużi aspetti ta' etika) li fuqhom għandhom jibbażaw id-deċiżjoni politika tagħhom. Il-Kummissjoni se tikkunsidra dan l-appoġġ bħala prijorità għal azzjoni.

5.9. Ġestjoni ta' kwalità ta' laboratorji dijanjostiċi

Ħafna mard rari issa jista' jsir dijanjożi tiegħu bl-użu ta' test bijoloġiku li ta' spiss ikun test ġenetiku. Dawn it-testijiet huma elementi maġġuri ta' ġestjoni xierqa tal-pazjent minħabba li jippermettu dijanjożi bikrija, xi kultant skrining ta' kaskata familjali jew test ta' qabel it-twelid. Minħabba n-numru kbir ta' testijiet u l-ħtieġa biex jiġi mfassal u vvalidat sett speċifiku ta' analiżijiet dijanjostiċi għal kull wieħed, l-ebda pajjiż uniku ma jista' jkun suffiċjenti għalih innifsu fil-provvista ta' ttestjar u f'valutazzjoni effiċjenti ta' kwalità esterna tat-testijiet ipprovduti. Hemm il-ħtieġa li

---

16 Abbozz ta' Komunikazzjoni dwar it-Telemediċina għall-benefiċċju tal-pazjenti, is-sistemi tal-kura tas-saħħa u s-soċjetà.

17 http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm

jkun possibli u ffaċilitat l-iskambju ta' kompetenza permezz ta' standards u proċeduri, iddikkjarati b'mod ċar, trasparenti u li jaqblu mal-UE.

Dan jista' jinkiseb permezz tat-twaqqif ta' netwerks Ewropej ta' referenza ta' laboratorji dijanjostiċi esperti (eż. EuroGenTest[18] Dawn il-laboratorji se jiġu mħeġġa biex jipparteċipaw fl-ittestjar tal-profiċjenza b'attenzjoni speċjali għar-ri¿ultat tar-rapport u fil-provvista tal-konsulenza ġenetika ta' qabel u wara t-test[19]

---

18 Ara http://www.eurogentest.org/.

19 Għajnuna lil nies li qed jiffaċċjaw dijanjożi ta' mard ġenetiku biex jifhmu kemm l-informazzjoni fattwali dwar il-marda kif ukoll l-effett li se jkollha fuq ħajjithom, biex ikunu jistgħu jaslu għad-deċiżjonijiet tagħhom dwar il-futur.

5.10. Prevenzjoni primarja

Huwa ftit ħafna l-mard rari li għalih il-prevenzjoni primarja hi possibbli. Madankollu, se jittieħdu miżuri preventivi primarji għal mard rari meta jkun possibbli (eż. prevenzjoni ta' difetti tat-tubi tan-nervi mis-supplimentazzjoni tal-Aċidu Foliku). L-azzjoni f'dan il-qasam għandha tkun is-suġġett għal dibattitu fil-livell tal-UE mmexxi mill-Kummissjoni bil-mira li tiddetermina għal liema mard rari l-miżuri preventivi primarji jistgħu jkunu ta' suċċess.

5.11. Bażijiet ta' dejta u reġistri

Bażijiet ta' dejta u reġistri jikkostitwixxu strumenti ewlenin biex iżidu t-għarfien dwar mard rari u jiżviluppaw riċerka klinika. Dawn huma l-uniku mod li jiġbor id-dejta biex jinkiseb daqs suffiċjenti ta' kampjun għal riċerka epidemjoloġika u/jew riċerka klinika. Se jiġu kkunsidrati sforzi kollaborattivi biex tiġi stabbilita ġabra ta' dejta u tinżamm, sakemm dawn ir-riżorsi jkunu miftuħa u aċċessibbli. Kwistjoni ewlenija se tkun ukoll li tiġi assigurata s-sostenibbiltà fuq perjodu ta' żmien twil ta' sistemi bħal dawn, aktar milli jiġu ffinanzjati fuq il-bażi ta' finanzjament inerenti ta' proġett prekarju. L-idea kienet ukoll elaborata fid-dokument "Titjib fl-aċċess għall-mediċini orfni għaċ-ċittadini affetwati kollha tal-UE", adottat mill-Forum Farmaċewtiku ta' livell Għoli.

5.12. Ir-Riċerka u L-Iżvilupp

Għal mard rari sever li għandu potenzjal li jitfejjaq, ma hemm l-ebda trattament kurrenti speċifiku. L-iżvilupp tat-terapiji jiffaċċja tliet ostakoli: in-nuqqas ta' fehim ta' mekkaniżmi eżistenti patofiżjoloġiċi, in-nuqqas ta' appoġġ ta' fażijiet bikrin ta' żvilupp kliniku u n-nuqqas ta' perċezzjoni ta' opportunità/prezz mill-industrija farmaċewtika. Il-prezz għoli tal-iżvilupp tal-mediċini, flimkien mal-qligħ stmat bħala baxx fuq l-investiment (minħabba popolazzjonijiet żgħar ħafna ta' pazjenti), normalment kien jaqta' qalb l-industrija farmaċewtika milli tiżviluppa l-mediċini għal mard rari, minkejja l-ħtieġa medika enormi.

Proċess ta' djalogu bikri dwar mediċini li għadhom qed jiżviluppaw għandu jiġi stabbilit bejn dawn il-kumpaniji u l-awtoritajiet li jiffinanzjaw il-mediċini[20]. Dan se jagħti aktar ċertezza lill-kumpanija li tisponsorja dwar il-qligħ potenzjali tagħha tal-futur u se jagħti lill-awtoritajiet aktar għarfien u fiduċja fil-valur ta' mediċini li se jintalab biex jevalwa u jiffinanzja.

Proġetti ta' riċerka dwar mard rari kienu appoġġjati għal aktar minn zewġ deċennji permezz tal-Programmi ta' Qafas tal-Komunità Ewropea għal Riċerka, Żvilupp Teknoloġiku u Attivitajiet ta' Demostrazzjoni. Fil-Programm ta' Qafas kurrenti, l-FP7[21], it-Tema tas-Saħħa tal-Programm Speċifiku tal-"Kooperazzjoni", hu mfassal biex jagħti appoġġ lil riċerka kollaborattiva multinazzjonali f'forom differenti. Il-punt fokali ewlieni tat-tema tas-Saħħa fil-qasam ta' mard rari hu l-istudju mifrux mal-Ewropa kollha tal-istorja naturali, tal-patofiżjoloġija, u l-iżvilupp ta' interventi preventivi, dijanostiċi u terapewtiċi.

Il-Kumitat Konsultattiv tal-UE dwar Mard Rari (EUACRD, ara punt 7) u l-Kumitat għal Prodotti Mediċinali Orfni (COMP) fl-Aġenzija Ewropea għall-Mediċini

---

[20] Dan kif stipulat fid-dokument "Titjib fl-aċċess għall-mediċini orfni għaċ-ċittadini affettwati kollha tal-UE", adottat mill-Forum Farmaċewtiku ta' livell Għoli.

[21] Ara http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html

(EMEA) se jindirizza lill-Kummissjoni rakkomandazzjoni annwali konġunta dwar punti speċifiċi għas-sejħiet għall-proposti fl-implimentazzjoni tal-programmi ta' qafas.

Proġetti ta' koordinazzjoni mmirati lejn l-aqwa użu tar-riżorsi limitati ddedikati lir-riċerka dwar mard rari għandhom ikunu mħeġġa. Bħala eżempju, l-UE FP-6 appoġġjat lill-proġett ERANet (E-Rare)[22] li bħalissa qed jikkoordina l-politika dwar il-finanzjament tar-riċerka għal mard rari ta' seba' pajjiżi jikkontribwixxi għat-trattament tal-frammentazzjoni ta' sforzi ta' riċerka. Approċċi bħal dawn għandhom jingħataw konsiderazzjoni dovuta.

6. Kooperazzjoni internazzjonali

Il-politika tal-Kummissjoni dwar mard rari għandha timmira li trawwem kooperazzjoni dwar mard rari f'livell internazzjonali bil-pajjiżi kollha interessati u b'kollaborazzjoni mill-qrib mal-Organizzazzjoni tas-Saħħa Dinjija. Il-kooperazzjoni internazzjonali hi diġà parti integrali tal-Programmi ta' Qafas għal Riċerka.

7. Governanza u Monitoraġġ

Il-Kummissjoni għandha tingħata l-għajnuna mill-Kumitat Konsultattiv tal-UE dwar il-Mard Rari (EUACRD) biex tagħti parir dwar l-implimentazzjoni ta' din il-Komunikazzjoni. Il-Kumitat se jkun ippresedut mill-Kummissjoni Ewropea u se jkun mgħejun mis-Segretarjat Xjentifiku, appoġġjat permezz tal-Programm tas-Saħħa. Il-kumitat se jieħu post il-Grupp ta' Ħidma kurrenti tal-UE dwar il-Mard Rari.

L-organizzazzjoni tal-Jum Ewropew tal-Mard Rari (29 ta' Frar, jum rari) u l-konferenzi Ewropej biex jiżdied l-għarfien ta' professjonisti u tal-pubbliku ġenerali se jkunu mħeġġa wkoll.

Il-Kummissjoni se tipproduċi rapport ta' implimentazzjoni dwar din il-Komunikazzjoni – indirizzat lill-Parlament Ewropew, lill-Kunsill, lill-Kumitat Ekonomiku u Soċjali Ewropew u lill-Kumitat tar-Reġjuni fuq il-bażi tal-informazzjoni pprovduta mill-Istati Membri, mhux aktar tard minn ħames snin wara d-data tal-adozzjoni ta' din il-Komunikazzjoni. Dan ir-rapport għandu jkun indirizzat fl-istess ħin tar-rapport tal-implimentazzjoni li se jkun prodott fir-Rakkomandazzjoni tal-Kunsill dwar mard rari.

8. Konklużjoni

Għalkemm kull marda rari taffettwa biss numru relattivament żgħir ta' pazjenti u familji, meta jitqiesu b'mod globali dawn jirrappreżentaw ostakolu tas-saħħa serju għall-UE. Barra minn hekk, il-ħtieġa li tingħaqad flimkien il-kompetenza u jsir użu effiċjenti tar-riżorsi limitati disponibbli jfisser li l-mard rari huwa qasam fejn il-kooperazzjoni Ewropea tista' żżid valur partikolari lill-azzjonijiet tal-Istati Membri. Il-Kummissjoni diġà ħadet inizjattivi individwali fl-imgħoddi, bħall-programm tal-mard rari, ir-regolament dwar prodotti mediċinali orfni, u l-attenzjoni lill-mard rari fi ħdan il-Programmi ta' Qafas għal riċerka, żvilupp teknoloġiku u attivitajiet ta' demostrazzjoni. Iżda teħtieġ aktar azzjoni biex tiżgura li dawn il-linji individwali ta' xogħol huma sostnuti u miġjuba flimkien fi strateġija koerenti globali għal mard rari,

[22] Ara http://www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php.

kemm f'livell Komunitarju u fl-Istati Membri, sabiex iżżid il-potenzjal għal kooperazzjoni globali.

B'din il-Komunikazzjoni u l-proposta li takkumpanjaha għal Rakkomandazzjoni tal-Kunsill, il-Kummissjoni timmira li tistabbilixxi dik l-istrateġija globali għal mard rari. Din toffri l-potenzjal li żżid l-ambitu għal kooperazzjoni u appoġġ reċiproku f'dan il-qasam ta' sfida madwar l-Ewropa kollha. Din se tagħti appoġġ lill-Istati Membri biex jistabbilixxu l-istrateġija nazzjonali u reġjonali tagħhom stess għal mard rari. U permezz ta' dan, se tipprovdi lill-pazjenti u l-familji affettwati minn mard rari b'benefiċċju tanġibbli mill-integrazzjoni Ewropea fil-ħajja tagħhom ta' kuljum.