

Advies van het Europees Economisch en Sociaal Comité over de waarborging van een sterke Europese solidariteit voor patiënten met een zeldzame ziekte

(initiatiefadvies)

(2023/C 75/10)

Rapporteur: **Alain COHEUR**

Besluit van de voltallige vergadering	24.2.2022
Rechtsgrond	Artikel 52, lid 2, van het reglement van orde Initiatiefadvies
Bevoegde afdeling	Werkgelegenheid, Sociale Zaken en Burgerschap
Goedkeuring door de afdeling	29.9.2022
Goedkeuring door de voltallige vergadering	26.10.2022
Zitting nr.	573
Stemuitslag (voor/tegen/onthoudingen)	171/1/1

1. Conclusies en aanbevelingen

1.1. Het Europees Economisch en Sociaal Comité (EESC) heeft in 2009 advies SOC/330 goedgekeurd over het "Voorstel voor een aanbeveling van de Raad betreffende Europees optreden op het gebied van zeldzame ziekten" ⁽¹⁾, waarin het zijn steun en bezorgdheid uitsprak en suggesties deed om de uiteenlopende behoeften van mensen met een zeldzame ziekte meer onder de aandacht te brengen. Het EESC betreurt ten eerste dat het meer dan tien jaar na de goedkeuring van zijn advies opnieuw moet aandringen op een alomvattende Europese aanpak waarbij rekening wordt gehouden met alle behoeften van mensen met een zeldzame ziekte, en pleit voor Europese oplossingen om de gevolgen van zeldzame ziekten voor het dagelijks, gezins- en beroepsleven te beperken.

1.2. Het EESC bevestigt met klem zijn steun voor en solidariteit met patiënten met een zeldzame ziekte, hun gezinnen en de bredere gemeenschap van mensen met zeldzame ziekten. De Europese Unie (EU) zou zich kunnen opwerpen als voorvechter van het recht op gezondheidszorg voor iedereen en overall in de Europese Unie en mensen erop kunnen wijzen dat het hebben van een zeldzame ziekte niet betekent dat je de enige bent. Ondersteuning van fundamenteel onderzoek en een Europese ruimte voor gezondheidsgegevens (European Health Data Space — EHDS) op basis van het FAIR-beginsel (findable, accessible, interoperable and re-usable: vindbaar, toegankelijk, interoperabel en herbruikbaar) is noodzakelijk voor een snellere diagnose en behandeling van zeldzame ziekten. Het EESC raadt aan de expertise van Orphanet te erkennen en ten volle te promoten om het Europese ecosysteem voor gezondheidsgegevens te versterken ten behoeve van patiënten met een zeldzame ziekte. De website van Orphanet beschikbaar maken in alle EU-talen zou een grote meerwaarde bieden aan patiënten met een zeldzame ziekte en gezondheidswerkers.

1.3. Het EESC bevestigt de bevindingen inzake de prevalentie van zeldzame ziekten in de EU, het feit dat er ondanks de heterogeniteit en het grote aantal zeldzame ziekten overeenkomsten zijn in de trajecten van patiënten met een zeldzame ziekte en de uitdagingen op het gebied van sociale bescherming, en de versnippering van patiënten en expertise.

1.4. Het EESC is ingenomen met het beginsel van het recht op toegang tot gezondheidszorg zoals voorgesteld in de Europese pijler van sociale rechten, de resolutie van de Verenigde Naties en de aandacht die in het kader van de Conferentie over de toekomst van Europa (CoFoE) en het Franse voorzitterschap van de Raad van de EU van 2022 is besteed aan zeldzame ziekten, om te voorkomen dat de situatie van patiënten met een zeldzame ziekte wordt verergerd door ongelijkheid op gezondheidsgebied. Het EESC wijst op het belang van een ambitieuze Europese zorgstrategie voor mantelzorgers van patiënten met een zeldzame ziekte.

⁽¹⁾ PB C 218, 11.9.2009, blz. 91.

1.5. Het EESC beveelt aan om het politieke momentum aan te grijpen en voort te bouwen op de aanbevelingen van de instellingen en het maatschappelijk middenveld, teneinde een alomvattend Europees actieplan inzake zeldzame ziekten op te stellen met SMART-doelstellingen die tegen 2030 moeten kunnen worden gehaald en zo alle patiënten met een zeldzame ziekte in de EU gelijke kansen te bieden op het stuk van diagnose, behandeling en een holistische benadering van geïntegreerde zorg. Het doel moet zijn dat patiënten binnen een jaar een diagnose van hun zeldzame ziekte krijgen.

1.6. Het EESC stelt voor om het mandaat van de Autoriteit voor paraatheid en respons inzake noodsituaties op gezondheidsgebied (Health Emergency Preparedness and Response Authority — HERA) uit te breiden of als model te gebruiken voor de oprichting van een nieuwe Europese autoriteit voor niet-overdraagbare ziekten die de coördinatie en solidariteit op het gebied van zeldzame ziekten zou bevorderen, teneinde de uitvoering van een Europees actieplan inzake zeldzame ziekten te coördineren en te zorgen voor een Europese aanpak van niet-overdraagbare zeldzame ziekten. Door samen te werken met Orphanet, dat dankzij structurele EU-steun zijn werk in alle officiële talen van de EU zou kunnen publiceren, zouden zowel patiënten als beroepsbeoefenaars toegang krijgen tot de informatie die zij nodig hebben.

1.7. Het EESC geeft het maatschappelijk middenveld van de lidstaten een stem om de politieke dialoog met de burgers te versterken en steunt de Europese instellingen door middel van structurele en permanente samenwerking om beleid te ontwikkelen dat volledig wordt gesteund. Het EESC beveelt aan dat het volgende voorzitterschapstrio (2023-2024) bestaande uit Spanje, België en Hongarije, het beleid inzake zeldzame ziekten de nodige aandacht blijft schenken, gelet op de evaluatie van de Europese referentienetwerken (ERN's) in 2022 en de toezegging van de Commissie om haar strategie voor zeldzame ziekten begin 2023 te herzien door zeldzame ziekten tijdens toekomstige ambtstermijnen van de Commissie op te nemen in het volksgezondheidsbeleid. Betrokkenheid van belanghebbenden en sociale partners is van cruciaal belang voor de ontwikkeling van een ambitieuze strategie.

1.8. Het EESC zou graag zien dat er initiatieven komen zoals een resolutie om patiënten met een zeldzame ziekte mondiger te maken en hun deelname aan de totstandkoming van beleid en aanbevelingen inzake zeldzame ziekten te stimuleren, overeenkomstig artikel 4 van het VN-Verdrag inzake de rechten van personen met een handicap (UNCRPD). Patiëntenverenigingen, waarin ervaringsdeskundigen bijeen komen, kunnen een cruciale rol spelen door namens de patiënten te spreken; hun verschijning in de media en hun deelname aan de totstandkoming van beleidsaanbevelingen moet worden gewaarborgd en ondersteund⁽²⁾.

1.9. Het EESC dringt aan op erkenning van het belang van de diagnose van een zeldzame ziekte bij perinatale of neonatale screenings, of zo snel mogelijk na het begin van gezondheids- of ontwikkelingsproblemen, de voordelen van een multidisciplinaire gezondheidszorg, en de waarde van een holistisch perspectief met betrekking tot de behoeften en trajecten van patiënten, die baat zouden kunnen hebben bij geïntegreerde medische en sociale zorg, een gecentraliseerde coördinatie en met name een optimale betaalbaarheid van de zorg.

1.10. Het EESC wijst erop dat gezondheidszorg van goede kwaliteit nooit het voorrecht mag zijn van degenen die om welke reden dan ook een betere toegang tot de nationale gezondheidszorg hebben, de hoogste verzekeringspremies of eigen bijdragen kunnen betalen of de meest lucratieve geldinzamelingsacties weten te organiseren. Het belang van solidaire ziekteverzekeringssystemen die patiënten met zeldzame ziekten beschermen, mag niet worden onderschat. Het EESC zou graag zien dat er een debat wordt gehouden over de voordelen en uitdagingen voor Europese solidaire ziekenfondsen die innovatieve behandelingen voor patiënten met een zeldzame ziekte dekken.

1.11. Het EESC erkent hoe belangrijk het is dat Europese patiënten met een zeldzame ziekte naar een ander land kunnen gaan voor diagnose en zorg. De mogelijkheid om voor een behandeling naar een ander land te reizen en tegelijkertijd onnodig reizen via telegeneeskunde te voorkomen, kan de toegang tot zorg voor patiënten met een zeldzame ziekte verbeteren, met name voor patiënten met zeer zeldzame ziekten. Het EESC dringt erop aan dat de werking van de Europese referentienetwerken (ERN's) wordt geoptimaliseerd en dat deze in de hele EU en de gezondheidszorgstelsels van de lidstaten worden geïntegreerd. Het EESC stelt voor te onderzoeken of het mogelijk is om in het kader van de ERN's zorgverdragen op te stellen.

1.12. Gezien de ongelijke economische situaties van de lidstaten beveelt het EESC aan en verwacht het dat wordt nagedacht over de mogelijkheid om een speciaal financieel fonds van de EU in het leven te roepen, waaraan de lidstaten bijdragen en waarvan zij gebruik kunnen maken op basis van hun financiële draagkracht, om te waarborgen dat alle

⁽²⁾ Het VN-Bureau voor de rechten van de mens (2006), Verdrag inzake de rechten van personen met een handicap.

Europese patiënten met een zeldzame ziekte — met name patiënten met onvervulde medische behoeften — toegang hebben tot behandeling, en om voor echte solidariteit in de EU te zorgen. Het EESC is voorstander van modellen van gezamenlijke aankopen en bijdragen, zoals de Europese calculator voor billijke geneesmiddelenprijzen, om de toegankelijkheid van farmaceutische behandelingen voor lidstaten en patiënten met een zeldzame ziekte te verbeteren, en dringt erop aan hiermee rekening te houden bij de herziening van de EU-wetgeving inzake weesgeneesmiddelen en pediatrische geneesmiddelen (geneesmiddelen voor mensen met zeldzame ziekten en voor kinderen).

1.13. Het EESC adviseert om onderzoek te doen naar een solidariteitsfonds voor zeldzame ziekten, met name die welke niet zijn opgenomen in de ERN's. Een dergelijke fonds kan een nuttige aanvulling zijn wanneer de verplichte ziektekostenverzekering de kosten van complexe of zeldzame ziekten of grensoverschrijdende zorg niet dekt, en het EESC denkt dat een onderlinge risicowaarborging (mutualisatie) op Europees niveau noodzakelijk is. Een Europees solidariteitsfonds voor patiënten met een zeldzame ziekte zou:

- moeten helpen voorkomen dat patiënten met een zeldzame ziekte buitensporig hoge kosten moeten dragen voor medisch noodzakelijke en gerechtvaardigde gezondheidszorg die in de EU beschikbaar is, en dat zij als gevolg van de zeldzaamheid van hun ziekte nog meer gezondheidsongelijkheid ondervinden;
- uiting moeten geven aan de Europese solidariteit om de toegang tot in de hele EU beschikbare gezondheidszorg voor alle patiënten met een zeldzame ziekte te verbeteren, de rechten van patiënten op grensoverschrijdende gezondheidszorg beter te handhaven en het gebruik van ERN's te optimaliseren en te vergemakkelijken;
- de nationale socialezekerheids- en ziekteverzekeringsbepalingen moeten aanvullen door een fonds te ontwikkelen om de daarmee gepaard gaande en onvermijdelijke kosten van grensoverschrijdende zorg binnen de EU te dekken, en de Europese samenwerking moeten vergemakkelijken bij het aanpakken van uitdagingen op het gebied van de volksgezondheid die baat zouden hebben bij een structurele en ondersteunende grensoverschrijdende aanpak.

2. Algemene opmerkingen over zeldzame ziekten

2.1. Zeldzame ziekten zijn zeldzaam, maar er zijn veel patiënten met een zeldzame ziekte — een ziekte wordt ingedeeld als zeldzaam op basis van de prevalentie ervan. In de EU wordt een zeldzame ziekte gedefinieerd als een aandoening die vaak chronisch is, soms invaliderend of levensbedreigend, en die niet meer dan 1 op de 2 000 personen treft ⁽³⁾. In 2019 telde Orphanet — het portaal voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen — 6 172 unieke zeldzame ziekten ⁽⁴⁾. 71,9 % van deze zeldzame ziekten heeft een genetische oorsprong en 69,9 % manifesteert zich in de vroege kinderjaren. Naar schatting 3,5 % à 5,9 % van de bevolking heeft een zeldzame ziekte, wat neerkomt op ongeveer 36 miljoen patiënten in de EU.

2.2. De complexiteit en de chronische aard van veel zeldzame ziekten hebben vaak niet alleen gevolgen voor de patiënten zelf maar treffen nog vele anderen, zoals de gezinnen van patiënten maar ook de gezondheids- en sociale zorgstelsels. Gezinnen van patiënten kunnen het risico lopen geïsoleerd te raken en kwetsbaarder te worden en, gezien de genderdimensie van mantelzorg ⁽⁵⁾, kan een zeldzame ziekte met name aanzienlijke gevolgen hebben voor het leven van moeders en vrouwen. Daarom moet bijzondere aandacht uitgaan naar de toegang van mantelzorgers tot sociale bescherming.

2.3. Hoewel er al meer dan 6 172 ziekten in kaart zijn gebracht waarmee een patiënt kan worden gediagnosticeerd, ontbreken voor sommige aandoeningen nog definities, beschrijvingen of diagnostische tests. Dit zijn de zogenaamde syndromen zonder naam (syndromes without a name — SWAN). De gezondheidskloof is nog geprononceerder voor patiënten zonder diagnose. Hun onvervulde behoeften zijn nog groter en de ongelijkheid des te schrijnender omdat een diagnose noodzakelijk is om passende medische zorg of aanvullende sociale en ziektekostenverzekeringen te krijgen.

2.4. Aanhoudende ongelijkheden in de toegang tot gezondheidszorg vereisen proactieve en gerichte gemeenschapsmodellen, zodat ook de meest kwetsbare groepen, zoals mensen met een fysieke, psychosociale of zintuiglijke handicap, diagnoses en zorg kunnen krijgen. In eerdere adviezen van het EESC werd aandacht besteed aan gezondheidszorg voor migranten en EU-burgers met een migratieachtergrond; op de deskundigheid en aanbevelingen van deze adviezen moet worden voortgebouwd om een gemeenschappelijke aanpak van zeldzame ziekten uit te werken ⁽⁶⁾.

⁽³⁾ Europese Commissie (2019), Rare Diseases.

⁽⁴⁾ Orphanet (2021), Orphanet in numbers: 6 172 diseases, <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>, Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y., Rath, A., Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database, *Eur J Hum Genet*, 2020 Feb; 28(2):165-173, doi:10.1038/s41431-019-0508-0, epub 2019 Sep 16, PMID: 31527858, PMCID: PMC6974615.

⁽⁵⁾ Eurocarers (December 2021), The gender dimension of informal care.

⁽⁶⁾ PB C 256 van 27.10.2007, blz. 123.

2.5. Het diagnosticeren van een zeldzame ziekte — als deze niet tijdens een perinatale screening wordt vastgesteld — duurt gemiddeld ongeveer 4,5 jaar nadat de eerste gezondheids- of ontwikkelingsproblemen zich voordoen. Uit onderzoek is gebleken dat de perioden van diagnostische onzekerheid — die vaak gepaard gaan met een onjuiste diagnose en/of verkeerde behandeling, met alle schadelijke gevolgen van dien — schommelen tussen de 5 à 7 jaar ⁽⁷⁾. De weg naar een definitieve en juiste diagnose is vaak een moeizame tocht waarbij verschillende zorgverleners worden geraadpleegd: uit onderzoek is gebleken dat 22 % van de patiënten bij wie een zeldzame ziekte is vastgesteld, meer dan vijf zorgverleners raadpleegde en 7 % zelfs meer dan tien ⁽⁸⁾.

2.6. Om het bewustzijn onder professionele zorgverleners te vergroten zodat zij potentiële zeldzame ziekten beter kunnen opsporen en patiënten kunnen doorverwijzen om het diagnoseproces te versnellen, is het noodzakelijk informatie uit te wisselen, de werknemers in de sector adequaat en permanent op te leiden en een goede personeelsplanning te waarborgen, met de betrokkenheid van de sociale partners.

2.7. Door prioriteiten vast te stellen en structurele investeringen te doen in fundamenteel medisch onderzoek naar de oorzaken van zeldzame ziekten, met inbegrip van genetische oorzaken, moet het mogelijk worden behandelingen doeltreffender te maken en patiënten met een zeldzame ziekte misschien zelfs uitzicht te bieden op genezing. Europese financieringsinstrumenten zoals het EU4Health-programma 2021-2027 — een visie op een gezondere EU — en regelgeving zoals het voorstel inzake de Europese ruimte voor gezondheidsgegevens (EHDS) moeten dergelijk onderzoek ondersteunen.

2.8. De kennis en deskundigheid die nodig zijn om de diagnose te stellen en de gespecialiseerde therapeutische zorg te verlenen die voor sommige zeldzame ziekten nodig is, zijn in sommige lidstaten niet beschikbaar en geografisch verspreid over de EU. Behandelingen moeten beter beschikbaar, toegankelijker en betaalbaarder zijn. Nu zijn er patiënten die melden dat de behandeling die zij nodig hebben niet beschikbaar is in de plaats waar zij wonen (22 %), dat wachtlijsten de toegang tot behandeling belemmeren (14 %), dat de behandeling financieel onbetaalbaar is (12 %) en dat er geen financiële steun beschikbaar is om voor de behandeling naar een ander land te reizen (12 %) ⁽⁹⁾.

2.9. Kwaliteitsvolle zorg vereist vlot werkende, billijke, geïntegreerde en efficiënte gezondheidsdiensten ⁽¹⁰⁾. Perinatale en neonatale screening zijn van essentieel belang voor vroegtijdige diagnose. De aanbeveling over grensoverschrijdende genetische tests van zeldzame ziekten in de Europese Unie van de deskundigengroep van de Commissie inzake zeldzame ziekten en de werkzaamheden van Eurordis op het gebied van screening in de EU vormen de basis voor een Europese aanbeveling.

2.10. De weg naar een diagnose, het krijgen van een diagnose en leven met een zeldzame ziekte kan mentaal lastig zijn voor patiënten en/of hun gezinnen. De onzichtbaarheid van een ziekte, de fysieke last ervan en het gebrek aan kennis van of begrip voor de aandoeningen bij anderen kunnen leiden tot psychologische en sociale kwetsbaarheid. Het dagelijks leven kan worden bemoeilijkt door een slechte coördinatie van de zorg, maar ook door praktische, administratieve, educatieve, professionele of financiële problemen ⁽¹¹⁾. Een holistische benadering van de zorg bestrijkt het volledige spectrum van gezondheid (preventie en continue, curatieve, rehabilitatieve en palliatieve gezondheidszorg), sociale en dagelijkse behoeften en vereist geïntegreerde multidisciplinaire medische en sociale zorg van hoge kwaliteit.

2.11. De Rare Disease Day (Dag van de zeldzame ziekte) vergroot het bewustzijn en de erkenning in de samenleving in het algemeen en vergroot het begrip en de sociale inclusie van patiënten en hun gezinnen. Om patiënten met zeldzame ziekten te informeren en het welzijn van patiënten en hun gezinnen te waarborgen, is een ecosysteem van professionele zorgverleners, ziekenfondsen, (digitale) contactgroepen en patiëntenverenigingen nodig.

⁽⁷⁾ Eurordis, Rare disease impact report: insights from patients and the medical community 2013 detailing diagnostic uncertainty of low prevalence diseases in the United States and the United Kingdom.

⁽⁸⁾ Koning Boudewijnstichting (2014), Zoom: nieuwe perspectieven op gelijke kansen — Zeldzame ziekten.

⁽⁹⁾ Kole, A., Hedley, V., et al. (2021), Recommendations from the Rare 2030 Foresight Study: The future of rare diseases starts today: Available, accessible and affordable treatments — what do people living with a rare disease think?, blz. 119.

⁽¹⁰⁾ Wereldgezondheidsorganisatie (2022), Quality of care.

⁽¹¹⁾ Loridan, J., Noirhomme, C. (2020), Field analysis of existing rd patient pathways in the EMR.

3. Algemene opmerkingen over het Europees beleid inzake zeldzame ziekten

3.1. De EU heeft zeldzame ziekten meer dan twintig jaar geleden aangemerkt als een prioriteit op volksgezondheidsgebied en maatregelen genomen die hebben geresulteerd in meer onderzoek en ontwikkeling, de goedkeuring door de lidstaten van nationale actieplannen inzake zeldzame ziekten, de coördinatie van grensoverschrijdende samenwerking in het kader van de ERN's en het recht van patiënten op toegang tot grensoverschrijdende zorg⁽¹²⁾. De Commissie ging akkoord met aanbeveling 3 “Verbeter de ondersteuning om de toegang van patiënten met een zeldzame ziekte tot gezondheidszorg te vergemakkelijken” en kondigde aan dat zij haar strategie voor zeldzame ziekten begin 2023 zo nodig zou herzien⁽¹³⁾. Het Europees Parlement keurde een resolutie over de EU-strategie voor volksgezondheid na COVID-19 goed, waarin wordt opgeroepen tot een EU-actieplan voor zeldzame ziekten⁽¹⁴⁾. Ook heeft de EU heeft “tijdige toegang tot betaalbare, preventieve en curatieve gezondheidszorg van goede kwaliteit” opgenomen in de Europese pijler van sociale rechten⁽¹⁵⁾.

3.2. De aangekondigde mededeling over een Europese zorgstrategie zal naar verwachting ook steun omvatten voor de uitvoering van de Europese pijler van sociale rechten en een passende erkenning van mantelzorgers. Gezinnen van patiënten met een zeldzame ziekte zouden baat hebben bij een strategie die verzorgers en hun rechten in de hele EU beter erkent, die meer flexibiliteit biedt bij de uitoefening van de rechten van mantelzorgers in grensoverschrijdende situaties en die geestelijke gezondheid (van zowel formele als informele zorgverleners) als een belangrijk punt van aandacht beschouwt⁽¹⁶⁾.

3.3. De EU-lidstaten waren mede-indiener van de resolutie van de Verenigde Naties van 2021 over de aanpak van de uitdagingen voor personen met een zeldzame ziekte en hun gezinnen⁽¹⁷⁾, waarin onder meer wordt opgeroepen de gezondheidsstelsels te versterken om personen met een zeldzame ziekte in staat te stellen in hun fysieke en mentale gezondheidsbehoeften te voorzien, hun mensenrechten te verwezenlijken, met inbegrip van hun recht op het hoogst haalbare niveau van lichamelijke en geestelijke gezondheid, billijkheid en gelijkheid op gezondheidsgebied te bevorderen, een einde te maken aan discriminatie en stigmatisering, lacunes in de verzekeringsdekking weg te werken en een meer inclusieve samenleving tot stand te brengen.

3.4. De Raad Werkgelegenheid, Sociaal Beleid, Volksgezondheid en Consumentenzaken (Volksgezondheid) heeft de Europese respons op zeldzame ziekten besproken en gekeken of het nuttig zou zijn de samenwerking en coördinatie op het gebied van zeldzame ziekten tussen de lidstaten en op EU-niveau te versterken. Het voorzitterschap van de Raad heeft erop gewezen dat de versterking van het EU-optreden op dit gebied concreet laat zien hoe de EU kan bijdragen aan de volksgezondheid voor Europese burgers. De Europese ruimte voor gezondheidsgegevens (EHDS) is een instrument dat moet helpen om de EU-maatregelen doeltreffender te maken door een rol te spelen bij de bestrijding van zeldzame ziekten en de toegang tot hoogwaardige gezondheidsgegevens binnen een veilig kader te waarborgen. De EHDS moet ook helpen om nieuwe, veiligere en gepersonaliseerde behandelingen sneller toegankelijk te maken⁽¹⁸⁾.

3.5. Het verslag over de resultaten van de Conferentie over de toekomst van de Europa bevat een voorstel over gelijke toegang tot gezondheidszorg voor iedereen, met als doel een “recht op gezondheid” in te voeren dat alle Europeanen gelijke en universele toegang geeft tot betaalbare, preventieve, curatieve en kwaliteitsvolle gezondheidszorg. De plenaire vergadering van de Conferentie erkende en verwees specifiek naar de gemeenschap van patiënten met zeldzame ziekten, en sprak haar steun uit voor: snellere en sterkere besluitvorming over belangrijke onderwerpen en verbetering van de doeltreffendheid van de Europese governance bij de ontwikkeling van de Europese gezondheidsunie; de noodzaak ervoor te zorgen dat iedereen toegang heeft tot bestaande behandelingen, daar waar deze het eerst beschikbaar zijn in de EU; het vergemakkelijken van de grensoverschrijdende samenwerking, met name in het geval van zeldzame ziekten; versterking van de veerkracht en kwaliteit van onze gezondheidszorgstelsels, met name door de verdere ontwikkeling, coördinatie en financiering van de Europese referentienetwerken, die de basis vormen voor de ontwikkeling van netwerken voor medische zorg voor zeer gespecialiseerde en complexe behandelingen⁽¹⁹⁾.

⁽¹²⁾ Verordening (EG) nr. 141/2000 van het Europees Parlement en de Raad van 16 december 1999 inzake weesgeneesmiddelen (PB L 18 van 22.1.2000, blz. 1); aanbeveling van de Raad van 8 juni 2009 betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten (PB C 151 van 3.7.2009, blz. 7); Richtlijn 2011/24/EU van het Europees Parlement en de Raad van 9 maart 2011 betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg (PB L 88 van 4.4.2011, blz. 45).

⁽¹³⁾ Europese Rekenkamer (2019), EU-maatregelen voor grensoverschrijdende gezondheidszorg: hoge ambities, maar beter beheer nodig.

⁽¹⁴⁾ Europees Parlement (10 juli 2020), EU-strategie voor volksgezondheid voor de periode na COVID-19, resolutie van het Europees Parlement van 10 juli 2020 over de EU-strategie voor volksgezondheid na COVID-19 (2020/2691(RSP)) (PB C 371 van 15.9.2021, blz. 102).

⁽¹⁵⁾ Mededeling van de Commissie aan het Europees Parlement, de Raad, het Europees Economisch en Sociaal Comité en het Comité van de Regio's over het actieplan voor de Europese pijler van sociale rechten, (COM(2021) 102 final).

⁽¹⁶⁾ Internationale vereniging van ziekenfondsen (AIM) (2022), AIM's Views on the EU Care Strategy.

⁽¹⁷⁾ Verenigde Naties (5 januari 2022), A/RES/76/132: Resolutie van de Algemene Vergadering van 16 december 2021 “Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families”.

⁽¹⁸⁾ Raad Werkgelegenheid, Sociaal Beleid, Volksgezondheid en Consumentenzaken (Volksgezondheid), (29 maart 2022), Voornaamste resultaten — De Europese respons op zeldzame ziekten.

⁽¹⁹⁾ Conferentie over de toekomst van Europa, Eindverslag, mei 2022.

3.6. Het “Europees kankerbestrijdingsplan: een nieuwe EU-aanpak van preventie, behandeling en zorg” (2021), de lijst van tegen 2030 te verwezenlijken maatregelen en de betrokkenheid van belanghebbenden zijn erop gericht de gezondheidsongelijkheid binnen de EU aan te pakken⁽²⁰⁾. Het plan bouwt ook voort op de Europese referentienetwerken, die voorop lopen bij de uitwisseling van expertise op het gebied van de diagnose en behandeling van zeldzame ziekten.

4. Specifieke opmerkingen over zeldzame ziekten en het beleid inzake zeldzame ziekten

4.1. In het licht van de follow-up van het EESC-advies over het “Voorstel voor een aanbeveling van de Raad betreffende Europees optreden op het gebied van zeldzame ziekten”⁽²¹⁾, is het EESC van mening dat, hoewel de aanbevelingen nog steeds met wisselende mate van succes worden nagevolgd — bijvoorbeeld met de ontwikkeling van ERN's vanaf 2017, de invoering van een communicatie- en rapportagesysteem, handleidingen of richtsnoeren om de dialoog tussen de diverse specialismen binnen de EU en de EHDS mogelijk te maken, met inbegrip van de verplichting voor patiënten om toegang te krijgen tot hun gegevens — het EU-beleid inzake zeldzame ziekten dringend moet worden aangepakt, met een grote inhaalslag.

4.2. De Europese referentienetwerken (ERN's) zijn een toonbeeld van concrete Europese samenwerking tussen gezondheidszorgstelsels. Zij vergemakkelijken de uitvoering van klinische proeven en de uitwisseling van deskundigheid op het gebied van diagnoses en behandelingen voor Europese patiënten met zeldzame ziekten. Het potentieel van de ERN's is nog niet volledig onderzocht en wordt nog niet benut. Een evaluatie staat nog voor dit jaar (2022) gepland⁽²²⁾. De 24 ERN's, die in 2017 werden opgericht, omvatten 1 466 ERN-leden uit alle Europese lidstaten, waaronder meer dan 900 gespecialiseerde zorgeenheden van meer dan 313 ziekenhuizen. 1,7 miljoen patiënten worden behandeld door ERN-leden, maar slechts 2 100 patiënten met complexe en zeer zeldzame ziekten zijn opgenomen in het systeem voor het beheer van klinische gegevens van patiënten (Clinical Patient Management System, CPMS).

4.3. Om het potentieel van ERN's te optimaliseren, moet worden gewerkt aan: het gebrek aan vergoeding voor zorgaanbieders die deelnemen aan de ERN's, het feit dat er geen specifieke vergoeding is voor virtueel overleg via het CPMS, en problemen met de administratieve of technische interoperabiliteit. Een ander aandachtspunt is de integratie van ERN's in de nationale gezondheidszorgstelsels via de aangesloten referentiecentra voor zeldzame ziekten, waardoor het bestaan en de toegankelijkheid ervan worden bevorderd.

4.4. Het centraliseren van de zorg voor patiënten met zeldzame ziekten en het behoud van een voldoende aantal expertisecentra zou de kwaliteit van de zorg ten goede komen. Ook moeten de criteria worden vastgesteld waaraan een expertisecentrum moet voldoen. Expertisecentra hebben specifieke en adequate financiering nodig. Aangezien de middelen ten behoeve van de gezondheidszorg door de samenleving en de sociale partners bijeen worden gebracht, is het niet meer dan logisch dat deze ook bij de verdeling ervan een strategische rol krijgen toebedeeld. Lokale, regionale en nationale zorgnetwerken moeten worden gewezen op het bestaan van de expertisecentra en moeten worden aangemoedigd deel te nemen aan ERN's om de toegang tot zorg te vergemakkelijken en de kwaliteit van de zorg te verbeteren.

4.5. Grensoverschrijdende partnerschappen en consortia met meerdere belanghebbenden die met EU-financiering worden ondersteund, waarin het maatschappelijk middenveld en deskundigen op het gebied van zeldzame ziekten en gezondheids- of sociaal beleid, de academische wereld, medische partners, kenniscentra, patiëntenverenigingen, non-profit ziekenfondsen en deskundige patiënten met elkaar samenwerken, zijn waardevolle ecosystemen gebleken voor Europees onderzoek en Europese samenwerking. Zij hebben bijgedragen tot het formuleren van patiëntgerichte beleidsaanbevelingen, proefprojecten en studies om de toegang van Europese patiënten met zeldzame ziekten tot hoogwaardige holistische en geïntegreerde gezondheids- en sociale zorg te verbeteren⁽²³⁾. Het is tijd om deze aanbevelingen en beste praktijken te consolideren in een samenhangend beleid van nationale, grensoverschrijdende en Europese initiatieven, zodat geen enkele patiënt met een zeldzame ziekte achterblijft.

⁽²⁰⁾ Europees kankerbestrijdingsplan, mededeling van de Commissie aan het Europees Parlement en de Raad (2021).

⁽²¹⁾ PB C 218 van 11.9.2009, blz. 91.

⁽²²⁾ Werkdocument van de diensten van de Commissie bij het Verslag van de Commissie aan het Europees Parlement en de Raad over de werking van Richtlijn 2011/24/EU betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg (SWD(2022) 200 final), Europese referentienetwerken, blz. 29-36.

⁽²³⁾ INNOVCARE (2018), Bridging the gaps between health, social and local services to improve care of people living with rare and complex conditions; EMRaDi (2020), Rare diseases do not stop at borders; RARE 2030 (2021), Foresight in Rare Disease Policy.

4.6. De participatieve Rare 2030 Study on Foresight in Rare Disease Policy heeft acht cruciale aanbevelingen geformuleerd over behandeling, zorg, onderzoek, gegevens en Europese en nationale infrastructuur, met een routekaart en SMART-doelstellingen die de toon zetten voor het beleid inzake zeldzame ziekten tijdens het komende decennium: 1) geïntegreerde Europese en nationale langetermijnplannen en -strategieën; 2) vroegere, snellere en nauwkeurigere diagnose; 3) toegang tot hoogwaardige gezondheidszorg; 4) geïntegreerde en persoonsgerichte zorg; 5) partnerschappen met patiënten; 6) innovatief en op behoeften gebaseerd onderzoek en ontwikkeling; 7) optimalisering van de gegevens ten behoeve van de patiënt en de samenleving; 8) beschikbare, toegankelijke en betaalbare behandelingen ⁽²⁴⁾.

4.7. Erkenning voor de expertise van patiënten met zeldzame ziekten, familieleden en gezondheidswerkers vormde de kern van het EMRaDi-project, waarin onder meer onderzoek werd gedaan naar vraag en aanbod op het gebied van zeldzame ziekten in de Euregio Maas-Rijn. Het project analyseerde ook de dagelijkse realiteit en patiëntentrajecten op basis van 104 diepgaande interviews over acht zeldzame ziekten ⁽²⁵⁾. Dit bevestigde de vermoedens over diagnostische problemen, de moeilijkheden bij het coördineren van de zorg (en het feit dat patiënten in hun zorgtraject tussen de 6 en 25 gezondheidswerkers zien), de behoefte aan en de voorkeur voor multidisciplinaire zorg in gespecialiseerde centra en, in het verlengde daarvan, de behoefte aan een breder holistisch perspectief in het volledige spectrum van informatiebehoeften, psychologische ondersteuning, sociale inclusie en ontwikkelingskansen, praktische en administratieve zaken maar ook grensoverschrijdende behoeften aan gezondheidszorg. Het project formuleerde aanbevelingen inzake holistische zorg, telegeneeskunde en Europese solidariteit ⁽²⁶⁾.

4.8. De COVID-19-pandemie heeft de digitalisering van de gezondheidszorg, het gebruik van nieuwe technologieën en de uitrol van telegeneeskunde versneld. De regulering, capaciteitsopbouw en vergoeding van telegeneeskunde, waaronder telefonische raadplegingen, tele-expertise, telemonitoring en mobiele gezondheidszorg, moeten het resultaat zijn van overleg met de sociale partners en belanghebbenden uit de medische sector en moeten in de eerste plaats de veiligheid van de patiënt en de kwaliteit en continuïteit van de zorg en behandeling waarborgen. Een optimaal gebruik van telegeneeskunde voorkomt dat patiënten, waaronder patiënten met zeldzame ziekten, buitensporig veel moeten reizen, hetzij binnen hun eigen land, hetzij door Europa.

4.9. De bevordering van academisch onderzoek, de gezondheidseconomie en de kwaliteit van de zorg voor zeldzame ziekten vereisen patiëntenregisters op basis van het FAIR-beginsel (findable, accessible, interoperable and re-usable: vindbaar, toegankelijk, interoperabel en herbruikbaar). Initiatieven zoals het European Registry Data Warehouse, het European Rare Disease Registry Infrastructure metadata repository (ERDRI.mdr) en de Europese ruimte voor gezondheidsgegevens moeten een debat op gang brengen over beknopte, gestandaardiseerde registratie en het doel van de registers.

4.10. Het in kaart brengen van vraag en aanbod op het gebied van zeldzame ziekten vereist kwantitatieve analyses van de prevalentie, de zorgconsumptie en de zorgkosten van patiënten met zeldzame ziekten, waarbij de privacy van de patiënten zo veel mogelijk moet worden gerespecteerd. Dankzij een innovatieve methode van de Belgische ziekenfondsen kon een eerste analyse worden gemaakt van de prevalentie, de zorgkosten en de zorgconsumptie van patiënten met een zeldzame ziekte in vergelijking met de gemiddelde zorgkosten en zorgconsumptie van de aangesloten leden ⁽²⁷⁾.

4.11. De analyse bevestigde een bovengemiddelde zorgconsumptie (frequenter ziekenhuisbezoeken en -opname, frequentere zorg door huisartsen en specialisten), wat kan worden verklaard door de complexere zorgbehoeften. De kosten in het stelsel van de verplichte ziektekostenverzekering waren tien keer zo hoog als die van de gemiddelde aangesloten persoon, en de jaarlijkse eigen bijdrage was drie keer zo hoog. Het grootste deel van de uitgaven (gemiddeld de helft) ging op aan geneesmiddelen. De reële kosten zullen naar verwachting veel hoger liggen omdat in de studie geen rekening is gehouden met de sociaaleconomische omstandigheden van het gezin of andere niet-terugbetaalde kosten zoals psychologische of paramedische zorg, aanvullende verzekering of kosten die volledig uit eigen zak worden betaald. Uit de analyse blijkt wel het belang van sterke, solidaire zorgverzekeringssystemen die ingericht zijn om patiënten met zeldzame ziekten te beschermen. Wanneer patiënten met zeldzame ziekten om financiële redenen zorg weigeren of niet opvolgen, zal dit uiteindelijk gevolgen hebben voor hun gezondheid en levenskwaliteit, en op lange termijn kunnen de kosten hierdoor zelfs hoger uitvallen.

⁽²⁴⁾ Kole, A., Hedley, V., et al. (2021), *Recommendations from the Rare 2030 Foresight Study: The future of rare diseases starts today*.

⁽²⁵⁾ EMRaDi (2020), Final report of the EMRaDi project.

⁽²⁶⁾ EMRaDi project (2019), Factsheet EMRaDi — How to get EU actions on rare diseases (RD) closer to RD patients and their relatives? From local and cross-border developments to European solutions.

⁽²⁷⁾ Noirhomme, C., (december 2020), MC informations 282, Analyse de la consommation et des dépenses de soins des personnes atteintes de maladies rares, blz. 20-29.

4.12. De herziening van de EU-wetgeving inzake weesgeneesmiddelen en pediatrie geneesmiddelen (geneesmiddelen voor mensen met zeldzame ziekten en voor kinderen) vereist een ambitieuze aanpak om ervoor te zorgen dat weesgeneesmiddelen en behandelingen betaalbaar zijn voor de gezondheidszorgstelsels van de lidstaten en voor de patiënten. Momenteel vormt de betaalbaarheid een belemmering voor veel patiënten met een zeldzame ziekte. Verschillende vormen van Europese samenwerking en modellen voor de gezamenlijke aankoop van geneesmiddelen tussen landen — zoals Beneluxa⁽²⁸⁾ of voor de aankoop van vaccins tijdens de COVID-19-pandemie — hebben de toegang tot behandelingen verbeterd dankzij een gemeenschappelijke, transparante, duurzame en ondersteunende EU-aanpak. Het debat over eerlijke prijsstelling en transparantie van de O & O-kosten van geneesmiddelen krijgt een nieuwe impuls door het voorstel voor een calculator voor billijke geneesmiddelenprijzen en het model van de Internationale vereniging van ziekenfondsen (AIM) voor de berekening van een eerlijke prijs voor nieuwe of bestaande geneesmiddelen (zonder concurrentie van generieke geneesmiddelen), waarbij deze wordt vergeleken met de betaalde of onderhandelde prijs⁽²⁹⁾.

4.13. Voor gevallen waarin er geen gewone vergoeding mogelijk is, hebben verschillende lidstaten regelingen ingevoerd voor de toegang tot weesgeneesmiddelen voor patiënten met een zeldzame ziekte, zoals programma's voor gebruik in schrijnende gevallen, bepalingen inzake off-labelgebruik van geneesmiddelen (voor andere dan de op het etiket vermelde doeleinden) alsook maatregelen in het kader van het speciale Solidariteitsfonds⁽³⁰⁾. Solidariteitsfondsen kunnen een nuttige aanvulling zijn wanneer de kosten voor de behandeling van complexe of zeldzame ziekten of grensoverschrijdende zorg niet worden gedekt door de verplichte ziektekostenverzekering, zeker wanneer er in de EU geen erkende referentiecentra bestaan. Ondanks de budgettaire gevolgen van de behandeling van zeldzame ziekten zijn er in het kader van de ERN's nog geen Europese zorgverdragen gesloten die patiënten met een zeldzame ziekte toegang verlenen tot zorg in een referentiecentrum in een andere lidstaat.

4.14. De autoriteit voor paraatheid en respons inzake noodsituaties op gezondheidsgebied (HERA) is ontstaan als reactie op de COVID-19-pandemie en als een belangrijke pijler van de Europese gezondheidsunie. Zij heeft tot doel noodsituaties op gezondheidsgebied te voorkomen, op te sporen en snel aan te pakken en te anticiperen op bedreigingen en potentiële gezondheidscrises, door inlichtingen te verzamelen en de nodige responscapaciteiten op te bouwen. Haar missie kan worden uitgebreid tot andere dan overdraagbare ziekten evenals andere bedreigingen voor de gezondheid. De huidige governancestructuur van de Europese gezondheidsunie omvat nog geen geïnstitutionaliseerde steun voor paraatheid en respons op het gebied van zeldzame ziekten waarmee de lidstaten mogelijk worden geconfronteerd. HERA zou als voorbeeld kunnen dienen voor een nieuwe autoriteit voor niet-overdraagbare ziekten, die de coördinatie en solidariteit op het gebied van zeldzame ziekten zou bevorderen.

Brussel, 26 oktober 2022.

De voorzitter
van het Europees Economisch en Sociaal Comité
Christa SCHWENG

⁽²⁸⁾ Beneluxa-initiatief inzake farmaceutisch beleid.

⁽²⁹⁾ AIM — European fair price calculator for medicines; AIM offers a tool to calculate fair and transparent European prices for accessible pharmaceutical innovations.

⁽³⁰⁾ Universiteit Maastricht (2020), Report on the analysis of legal, financial and reimbursement mechanisms of rare diseases for treatment costs of EMR rare diseases patients, 3.2 “Orphan medical products”, blz. 43-45.