

**PL**

**PL**

**PL**



KOMISJA WSPÓLNOT EUROPEJSKICH

Bruksela, dnia 11.11.2008  
SEK(2008) 2713 wersja ostateczna

**DOKUMENT ROBOCZY SŁUŻB KOMISJI**

**Streszczenie oceny skutków  
uzupełniające  
KOMUNIKAT KOMISJI DO RADY, PARLAMENTU EUROPEJSKIEGO,  
EUROPEJSKIEGO KOMITETU EKONOMICZNO-SPOŁECZNEGO I KOMITETU  
REGIONÓW  
na temat:  
Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą**

{KOM(2008)679}

{SEK(2008)2712}

**DOKUMENT ROBOCZY SŁUŻB KOMISJI**

*Streszczenie oceny skutków  
uzupełniające*

**KOMUNIKAT KOMISJI DO RADY, PARLAMENTU EUROPEJSKIEGO,  
EUROPEJSKIEGO KOMITETU EKONOMICZNO-SPOŁECZNEGO I KOMITETU  
REGIONÓW**

**na temat:**

**Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą**

## SPIS TREŚCI

1.	Wprowadzenie.....	5
2.	Definicja problemu.....	5
2.1.	Braki w zakresie rozpoznawania rzadkich chorób i społecznej świadomości ich istnienia .....	5
2.2.	Brak polityk dotyczących rzadkich chorób w państwach członkowskich.....	5
2.3.	Brak efektywnej opieki zdrowotnej, badań naukowych i uregulowań prawnych w zakresie rzadkich chorób w Europie .....	5
2.3.1.	Nierówny dostęp do wyspecjalizowanej opieki zdrowotnej.....	5
2.3.2.	Rozproszenie badań naukowych .....	6
2.3.3.	Niewystarczające ramy prawne.....	6
2.4.	Pomocniczość.....	6
2.4.1.	Warunek niezbędności .....	6
2.4.2.	Warunek wartości dodanej.....	6
3.	Cele .....	7
3.1.	Poprawienie rozpoznawania rzadkich chorób i społecznej świadomości ich istnienia	7
3.2.	Wspieranie polityk dotyczących rzadkich chorób w państwach członkowskich.....	7
3.3.	Rozwijanie europejskiej współpracy, koordynacji i regulacji w zakresie rzadkich chorób.....	7
4.	Opcje działań.....	8
4.1.	Opcja podstawowa .....	8
4.2.	Komunikat Komisji i wniosek dotyczący zalecenia Rady.....	8
4.3.	Ponowne ustanowienie formalnego programu w dziedzinie rzadkich chorób.....	8
5.	Analiza skutków.....	8
5.1.	Skutki społeczne.....	8
5.2.	Oddziaływanie na środowisko .....	9
5.3.	Skutki ekonomiczne .....	9
6.	Porównanie opcji.....	9
6.1.	Poprawa rozpoznawania rzadkich chorób i społecznej świadomości ich istnienia .....	9
6.2.	Wspieranie polityk dotyczących rzadkich chorób w państwach członkowskich.....	10
6.3.	Rozwijanie europejskiej współpracy, koordynacji i regulacji w zakresie rzadkich chorób.....	10

6.4.	Streszczenie.....	11
7.	Monitorowanie i ocena.....	11
7.1.	Gromadzenie danych.....	11
7.2.	Procedura komitetowa i mechanizmy monitorowania.....	12

## **1. WPROWADZENIE**

Rzadkie choroby to zagrażające życiu lub powodujące przewlekłą niepełnosprawność choroby o niskiej częstości występowania i znacznym stopniu złożoności. Większość z nich stanowią choroby genetyczne. Pozostałymi są m.in. rzadkie nowotwory, choroby autoimmunologiczne, wady wrodzone, choroby toksyczne i zakaźne. Rzadkie choroby wymagają uogólnionego postępowania opierającego się na szczególnych, połączonych działaniach mających na celu zapobieżenie istotnej chorobowości lub możliwym do uniknięcia przedwczesnym zgonom oraz poprawę jakości życia lub możliwości społeczno-ekonomicznych chorych.

Chorobę określa się obecnie jako rzadką w przypadku, gdy występuje ona u mniej niż 5 na 10 000 osób w Unii Europejskiej. Chociaż ta częstość występowania wydaje się niska, oznacza ona, że w UE obejmującej 27 państw członkowskich około 246 tysięcy osób może chorować na każdą z chorób. Na podstawie aktualnej wiedzy naukowej wiadomo, że od 5 tys. do 8 tys. rzadkich jednostek chorobowych występuje u nawet 6% całkowitej ludności UE w dowolnym momencie życia. Innymi słowy, oznacza to, że na rzadkie choroby choruje lub będzie chorować od 29 mln do 36 mln osób w 27 państwach członkowskich.

## **2. DEFINICJA PROBLEMU**

### **2.1. Braki w zakresie rozpoznawania rzadkich chorób i społecznej świadomości ich istnienia**

Chociaż rzadkie choroby mają znaczny wpływ na wskaźniki chorobowości i umieralności, większość z nich jest niewidoczna w systemach informacyjnych opieki zdrowotnej ze względu na brak odpowiednich systemów kodowania i klasyfikacji. Brak formalnego zaklasyfikowania w systemach zdrowotnych powoduje medyczne i finansowe utrudnienia w leczeniu nierozpoznanej choroby, w następstwie czego niedostępne są fundusze i środki; powstaje cykl podtrzymujący aktualną nieefektywność. Ponadto niewłaściwa diagnoza lub brak diagnozy są głównymi przeszkodami w poprawie jakości życia tysięcy pacjentów dotkniętych rzadkimi chorobami.

### **2.2. Brak polityk dotyczących rzadkich chorób w państwach członkowskich**

W państwach członkowskich obserwuje się rozproszenie ograniczonych środków na walkę z rzadkimi chorobami, dlatego też niezbędne jest wypracowanie specjalnego planu koncentracji i skutecznego wykorzystywania tych środków, które w przeciwnym razie nie osiągną progu skuteczności. Brak polityki zdrowotnej dotyczącej wyłącznie rzadkich chorób i niewielkie zasoby wiedzy specjalistycznej w tej dziedzinie powodują opóźnienie ich diagnozy i trudny dostęp do opieki.

### **2.3. Brak efektywnej opieki zdrowotnej, badań naukowych i uregulowań prawnych w zakresie rzadkich chorób w Europie**

#### *2.3.1. Nierówny dostęp do wyspecjalizowanej opieki zdrowotnej*

Brak jest sieci referencyjnych i dostępu do opieki, zasobów i wiedzy specjalistycznej, które bywają dostępne jedynie w innym państwie członkowskim.

### 2.3.2. *Rozproszenie badań naukowych*

Istnieje bardzo bliski związek pomiędzy badaniami naukowymi i możliwościami diagnozowania i leczenia rzadkich chorób. Potrzebne zatem są dalsze badania nad rzadkimi chorobami, utrudnia je jednak nieskuteczność i rozproszenie ograniczonych środków.

### 2.3.3. *Niewystarczające ramy prawne*

Aktualne ramy prawne w UE są słabo dostosowane do problemu rzadkich chorób. Istniejące prawodawstwo wspólnotowe w tym zakresie, dotyczące na przykład badań klinicznych i dopuszczania do obrotu produktów leczniczych, okazuje się nieodpowiednie i niewystarczające, gdy stosuje się je do rzadkich chorób.

## 2.4. **Pomocniczość**

Nie ma prawdopodobnie innego obszaru zdrowia publicznego, w którym 27 krajowych strategii byłoby tak nieefektywnych i nieskutecznych, jak w przypadku rzadkich chorób. Ograniczona liczba pacjentów dotkniętych tymi chorobami i potrzeba mobilizacji środków oznaczają, że aby działań były efektywne ich skala i rodzaj wymagają podjęcia ich na poziomie europejskim, zgodnie z art. 152 Traktatu ustanawiającego Wspólnotę Europejską.

Ze względu na poziom niezbędnych środków nie jest możliwe istnienie odrębnego ośrodka dla każdej choroby w każdym państwie członkowskim. Idea jest więc następująca: to specjalistyczna wiedza, a nie pacjenci, powinna się przemieszczać – choć w razie potrzeby także pacjenci powinni mieć możliwość dotarcia do danego ośrodka.

### 2.4.1. *Warunek niezbędności*

Na państwach członkowskich spoczywa główna odpowiedzialność za ochronę i poprawę zdrowia ich obywateli. Do ich zadań należy podejmowanie decyzji dotyczących organizacji i zapewniania świadczeń zdrowotnych i opieki medycznej pacjentom cierpiącym na rzadkie choroby. Podstawowe cele UE w zakresie swobodnego przepływu pacjentów, równie skutecznego rozpoznawania różnych chorób i równego dostępu do bezpiecznych i skutecznych leków sierocych lub połączonych badań naukowych nad rzadkimi chorobami w naturalny sposób nabierają jednak wymiaru europejskiego.

Podstawowym powodem podjęcia działań w zakresie rzadkich chorób właśnie teraz są prowadzone aktualnie prace nad zmianą Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (ICD). Do nowej ICD-11 mają być także włączone rzadkie choroby i aby w europejskiej perspektywie było to skuteczne, niezbędny jest centralny punkt koordynacyjny.

### 2.4.2. *Warunek wartości dodanej*

UE może zapewnić wartość dodaną w wielu dziedzinach. Należą do nich działania w celu osiągnięcia masy krytycznej lub uzyskania oszczędności wynikających ze skali, takie na przykład jak wymiana informacji na temat rzadkich chorób, w przypadku gdy dotknięta nimi jest jedynie niewielka liczba osób w każdym państwie członkowskim, lub prowadzenie wspólnych badań multidyscyplinarnych, co uznane zostało za najskuteczniejszą metodę prowadzącą do lepszego zrozumienia chorób i wypracowania metod profilaktyki, diagnostyki i leczenia. Przykłady jednoznacznej wartości dodanej odnaleźć można w następujących czterech obszarach:

- redukcja nierówności w obrębie zdrowia w UE;

- stworzenie spójnych ram w celu określenia rzadkich chorób oraz wymiana informacji w całej Europie;
- wartość dodana nowego podejścia do rzadkich chorób w UE, poprawa informacji, określania i wiedzy na temat rzadkich chorób w celu zbudowania silnej podstawy diagnozowania i opieki nad pacjentami;
- stworzenie lepszych ram dla badań naukowych nad rzadkimi chorobami.

### **3. CELE**

Ogólnym celem działań wspólnotowych w zakresie rzadkich chorób jest wsparcie państw członkowskich w zapewnieniu efektywnego i skutecznego rozpoznawania, profilaktyki, diagnozy, leczenia, opieki i badań w zakresie rzadkich chorób. Opiera się on na strategicznych celach Komisji: dobrobycie, solidarności i bezpieczeństwie. Osiągnięciu tego ogólnego celu mają służyć trzy specyficzne cele.

#### **3.1. Poprawienie rozpoznawania rzadkich chorób i społecznej świadomości ich istnienia**

Kluczem do poprawienia całościowych strategii w zakresie rzadkich chorób jest zapewnienie ich rozpoznawania, co jest niezbędnym warunkiem podjęcia odpowiednich kolejnych działań. Unia Europejska powinna prowadzić ścisłą współpracę z WHO w pracach nad zmianą istniejącej Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (ICD) w celu zapewnienia lepszej kodyfikacji i klasyfikacji rzadkich chorób.

#### **3.2. Wspieranie polityk dotyczących rzadkich chorób w państwach członkowskich**

Efektywne i skuteczne działanie w dziedzinie rzadkich chorób uzależnione jest od spójnej całościowej strategii w zakresie rzadkich chorób, która w spójny i cieszący się powszechną akceptacją sposób wykorzystuje ograniczone i rozproszone środki oraz będzie włączona we wspólny wysiłek na poziomie europejskim. Ten wspólny wysiłek zależy natomiast także od wspólnego w całej UE podejścia do działań w zakresie rzadkich chorób, które może zapewnić wspólne podstawy dla współpracy.

#### **3.3. Rozwijanie europejskiej współpracy, koordynacji i regulacji w zakresie rzadkich chorób**

Wspólnota powinna postawić sobie za cel lepszą koordynację polityk i inicjatyw na poziomie UE oraz wzmocnienie współdziałania między programami UE, tak by maksymalnie zwiększyć zasób środków dostępnych na walkę z rzadkimi chorobami na poziomie wspólnotowym, a w szczególności by zapewnić:

- skuteczną koordynację w dziedzinie badań naukowych i rozwoju technologicznego;
- dostęp pacjentów cierpiących na rzadkie choroby do odpowiedniej specjalistycznej opieki zdrowotnej, a także do wyspecjalizowanych i dostosowanych do ich potrzeb usług socjalnych;
- dostosowanie ram prawnych i działań na poziomie wspólnotowym do szczególnych potrzeb związanych z rzadkimi chorobami.

## **4. OPCJE DZIAŁAŃ**

### **4.1. Opcja podstawowa**

*Kontynuowanie pracy opartej na projektach, bez europejskiego punktu odniesienia, w ramach aktualnie obowiązujących ram prawnych*

W ramach tej opcji Komisja kontynuowałaby wspieranie indywidualnych projektów mających na celu poprawę rozpoznawania rzadkich chorób i zwiększenie społecznej świadomości ich istnienia bez zapewniania państwom członkowskim formalnych wytycznych ani zaleceń w odniesieniu do zapewniania efektywnych i skutecznych strategii.

### **4.2. Komunikat Komisji i wniosek dotyczący zalecenia Rady**

W ramach tej opcji Komisja przekazałaby formalne oświadczenie definiujące rzadkie choroby w UE i przedstawiłaby swoje zamiary działań na rzecz poprawy rozpoznawania rzadkich chorób i zwiększenia społecznej świadomości ich istnienia w skali Europy i świata, a także przedstawiłaby ogólną strategię europejskich działań w odniesieniu do rzadkich chorób.

Komisja przedstawiłaby także wniosek dotyczący zalecenia Rady w sprawie ustanowienia przez państwa członkowskie spójnych i całościowych krajowych strategii w zakresie rzadkich chorób.

### **4.3. Ponowne ustanowienie formalnego programu w dziedzinie rzadkich chorób**

W ramach tej opcji Komisja zaproponowałaby ustanowienie specjalnego programu zawierającego jedną szczegółową strategię w dziedzinie opieki zdrowotnej obejmującej rzadkie choroby na poziomie wspólnotowym. Program ten zostałby ustanowiony w oparciu o art. 152 Traktatu w celu rozwijania specyficznych projektów w zakresie rzadkich chorób w podobny sposób, jak w ramach poprzedniego specyficznego programu w tym zakresie. Komisja mogłaby także przyjąć środki w ramach rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady w sprawie statystyk Wspólnoty w zakresie zdrowia publicznego oraz zdrowia i bezpieczeństwa pracy, tak by stworzyć wiążące wymogi prawne w zakresie gromadzenia przez państwa członkowskie danych na temat rzadkich chorób.

## **5. ANALIZA SKUTKÓW**

### **5.1. Skutki społeczne**

Biorąc pod uwagę złożoność i czasochłonność tworzenia od podstaw krajowych strategii przewidzianych w opcji podstawowej, nie wydaje się możliwe, by bez zapewnienia wyraźnego punktu odniesienia, w którym zebrane zostałyby istniejące najlepsze praktyki z całej Unii, państwa członkowskie mogły ustanowić tego rodzaju strategię. Mogłoby to doprowadzić do powstania między państwami członkowskimi jeszcze większych nierówności.

Zalecenie Rady stanowiłoby dla państw członkowskich formalne prawne i polityczne zobowiązanie, pozwalając zarazem zachować elastyczność w jego wprowadzaniu w życie. Takie podejście jest wyraźnie przewidziane w art. 152 jako odpowiednie narzędzie w dziedzinie zdrowia, zapewniające równowagę pomiędzy dostarczeniem skutecznych wytycznych i wspólnego zaangażowania i równoczesnym respektowaniu zasady pomocniczości. Doprowadziłoby ono do większej równości i lepszej jakości w zapewnianiu usług i dostępie do nich i tym samym miało pozytywny wpływ na zdrowie ludności w państwach członkowskich.

Ponowne ustanowienie formalnego programu w dziedzinie rzadkich chorób zapewniłoby bardzo niewielką, w porównaniu ze strategią Komisji, poprawę skuteczności działań. Dlatego ponowne ustanowienie formalnego programu nie przyniosłoby znaczących korzyści w odniesieniu do innych przedstawionych opcji.

## 5.2. Oddziaływanie na środowisko

Ze względu na rodzaj inicjatywy oddziaływanie na środowisko jest nieznaczne i nie będzie dalej analizowane.

## 5.3. Skutki ekonomiczne

Sukcesy w zwalczaniu rzadkich chorób mogą mieć także wpływ na gospodarkę, poprawiając efektywność i skuteczność stosowania dostępnych środków na walkę z rzadkimi chorobami. Koszt budowy francuskiej wieloletniej (2005-2008) strategii w odniesieniu do rzadkich chorób wyniesie 86 mln 660 tys. EUR, a kolejne 20 mln EUR przeznaczone zostanie na badania naukowe. Konsekwencje dla budżetu władz publicznych w przypadku opracowywania tych strategii bez wytycznych i europejskiego podejścia powodują, że opcja podstawowa dla wielu państw członkowskich będzie niewykonalna.

Techniczne prace w ramach opcji zalecenia Rady mogą być prowadzone przy pomocy istniejącego programu w dziedzinie zdrowia i przy scentralizowaniu działań, które staną się bardziej efektywne i mniej obciążające dla krajowych systemów zdrowotnych oraz władz publicznych. Poprawa efektywności działań w zakresie rzadkich chorób przyniesie znaczące korzyści indywidualnym pacjentom, a także poprawi ogólną efektywność wykorzystywania zasobów dostępnych w systemach zdrowotnych. Biorąc pod uwagę niewiążący charakter inicjatywy, jej prawdopodobny wpływ nie powinien stanowić obciążenia dla żadnej grupy ani sektora.

Znaczne natomiast byłoby obciążenie administracyjne władz publicznych związane z proponowanym w trzeciej opcji gromadzeniem danych na temat 5 do 8 tys. rzadkich chorób w całej Unii. Duży byłby także dodatkowy koszt integracji gromadzonych danych w europejskim systemie statystycznym. Opcja ta podniosłaby także kwestię pomocniczości w kontekście różnic w organizacji i dostępie do świadczeń zdrowotnych i opieki medycznej w Unii. Aby ponowne ustanowienie formalnego programu UE w zakresie rzadkich chorób było wykonalne, niezbędny byłby wysoki poziom finansowania, a więc choć przyniosłby on korzyści dziedzinom takim jak badania naukowe i rozwój technologiczny, nie wydaje się to najbardziej efektywnym podejściem.

## 6. PORÓWNANIE OPCJI

### 6.1. Poprawa rozpoznawania rzadkich chorób i społecznej świadomości ich istnienia

	<b>Opcja podstawowa</b>	<b>Komunikat Komisji</b>	<b>Wymóg gromadzenia danych</b>
<b>Zalety</b>	Lepsze określenie i klasyfikacja.	Poprawa rozpoznawania, zaangażowanie zainteresowanych stron, przyjęcie	Udoskonalona baza danych naukowych, lepsze monitorowanie zdrowia

		wyników.	publicznego, lepszy i bardziej sprawiedliwy dostęp do usług.
<b>Wady</b>	Niewielkie prawdopodobieństwo przyjęcia klasyfikacji, duplikowanie i nieskuteczność prac, utrzymanie nierówności w dostępie do opieki.	Skuteczność uzależniona od współpracy szerokiej grupy zainteresowanych stron.	Znaczne obciążenie administracyjne, wysoki koszt integracji w systemie statystycznym, nieproporcjonalny poziom działań.

### 6.2. Wspieranie polityk dotyczących rzadkich chorób w państwach członkowskich

	<b>Opcja podstawowa</b>	<b>Zalecenie Rady</b>	<b>Strategia opieki zdrowotnej w zakresie rzadkich chorób na poziomie UE</b>
<b>Zalety</b>	Maksymalna dowolność państw członkowskich w wyborze sposobu organizacji systemów zdrowotnych.	Formalne zobowiązanie prawne i polityczne, zachowanie elastyczności, zwiększona skuteczność i efektywność działań, łączenie zasobów.	Szczegółowe wytyczne na poziomie UE, bardziej skuteczna w opisie najlepszych praktyk, szersza opieka zdrowotna.
<b>Wady</b>	Utrzymanie nierówności w dostępie i w jakości opieki zdrowotnej, brak jasnych punktów odniesienia, nieefektywne budowanie strategii krajowych, utrzymanie rozproszenia zasobów.	Brak wymogów prawnych do spełnienia przez państwa członkowskie.	Znacząca restrukturyzacja krajowych systemów zdrowotnych, kwestia pomocniczości.

### 6.3. Rozwijanie europejskiej współpracy, koordynacji i regulacji w zakresie rzadkich chorób

	<b>Opcja podstawowa</b>	<b>Komunikat Komisji</b>	<b>Ponowne ustanowienie programu w dziedzinie rzadkich chorób</b>
<b>Zalety</b>	Uniknięcie konieczności zmiany kierunku	Zwiększenie równości w dostępie do opieki	Zapewnia polityczną widoczność

	dotychczasowych działań wspólnotowych.	zdrowotnej oraz jej jakości, wzmocnienie współpracy transgranicznej, zmniejszenie śmiertelności i chorobowości, zmniejszenie liczby nieskutecznych działań, ożywienie badań naukowych, ułatwione wprowadzanie technologii.	wspólnotowego finansowania.
<b>Wady</b>	Brak skuteczności kontynuowanych działań, zwiększenie nierówności, zasoby pozostają ograniczone i rozproszone.	Zależność od współpracy w obrębie wielu programów i licznych uczestników na poziomie wspólnotowym.	Niezbędny wysoki poziom finansowania (niezapewniony w aktualnych perspektywach finansowych), brak integracji z innymi obszarami polityk, nieskuteczne podejście.

#### 6.4. Streszczenie

Na tej podstawie preferowaną opcją jest przedłożenie wniosków o wspólnotową strategię w zakresie rzadkich chorób przedstawioną w komunikacie Komisji wraz z dążeniem do wspólnego zaangażowania poprzez towarzyszący wniosek dotyczący zalecenia Rady w zakresie opracowania spójnych i całościowych strategii w zakresie rzadkich chorób w oparciu o art. 152 TWE.

### 7. MONITOROWANIE I OCENA

#### 7.1. Gromadzenie danych

W oparciu o prace prowadzone przez struktury wsparcia technicznego zostanie stworzony zbiór danych dotyczących wskaźników w zakresie rzadkich chorób. Zbiór danych obejmie następujące obszary (jest to jedynie orientacyjny, niewyczerpujący wykaz):

- Demografia, epidemiologia i stan zdrowia
- Uwarunkowania czynników zdrowotnych i społeczno-ekonomicznych
- Świadczenia medyczne
- Badania i rozwój technologiczny
- Równość, różnice regionalne i inicjatywy UE

## **7.2. Procedura komitetowa i mechanizmy monitorowania**

W celu realizacji zadań wykonywanych obecnie przez grupę zadaniową UE ds. rzadkich chorób stworzony zostałby komitet doradczy UE ds. rzadkich chorób (EUACRD). Przyszły komitet doradczy będzie składał się z przedstawicieli 27 państw członkowskich, a także specjalistów programu w dziedzinie zdrowia oraz projektów realizowanych w ramach programów ramowych, reprezentantów organizacji pacjentów, przedstawicieli przemysłu i innych zainteresowanych stron.