



Bruxelles, 5.9.2014
COM(2014) 548 final

**RAPORT AL COMISIEI CĂTRE PARLAMENTUL EUROPEAN, CONSILIU,
COMITETUL ECONOMIC ȘI SOCIAL EUROPEAN ȘI COMITETUL
REGIUNILOR**

Raport privind punerea în aplicare a Comunicării Comisiei intitulate „Bolile rare: o provocare pentru Europa” [COM(2008) 679 final] și a Recomandării Consiliului din 8 iunie 2009 privind o acțiune în domeniul bolilor rare (2009/C 151/02)

Cuprins

1.	Introducere	3
a.	Cadrul de politică	3
b.	Fundamentul raportului și metodologia	4
2.	Planuri și strategii în domeniul bolilor rare	5
a.	Activitățile Comisiei Europene	5
b.	Situația în statele membre	5
3.	Definirea, codificarea și inventarierea bolilor rare	7
a.	Activitățile Comisiei Europene	7
b.	Activitățile statelor membre	7
4.	Cercetarea cu privire la bolile rare	8
a.	Activitățile Comisiei Europene	8
b.	Activitățile statelor membre	10
5.	Centre de expertiză și rețele europene de referință în materie de boli rare.....	11
a.	Activitățile Comisiei Europene	11
b.	Activitățile statelor membre	12
6.	Reunirea expertizei în domeniul bolilor rare la nivel european	12
7.	Responsabilizarea organizațiilor de pacienți	13
a.	Activitățile Comisiei Europene	13
b.	Activitățile statelor membre	13
8.	Guvernanța și coordonarea europeană	13
9.	Acțiuni de ameliorare a calității asistenței medicale în materie de boli rare	14
a.	Regulamentul privind produsele medicamentoase orfane	14
b.	Facilitarea accesului la produse medicamentoase orfane.....	14
	Grupul de lucru „Mecanismul de acces coordonat la produse medicamentoase orfane” din cadrul Procesului privind responsabilitatea întreprinderilor în domeniul medicamentelor	15
c.	Screeningul populației pentru depistarea bolilor rare	15
10.	Dimensiunea globală a politicii în materie de boli rare.....	15
11.	Concluzii și propuneri pentru viitor	16

1. Introducere

a. Cadrul de politică

Bolile rare afectează între **27 și 36 de milioane de persoane din Uniunea Europeană** și reprezintă o prioritate cheie în cadrul politicii de sănătate din cauza numărului limitat de pacienți și a cunoștințelor și expertizei specifice insuficiente privind anumite boli.

Deseori, pacienții cu boli rare petrec ani întregi în incertitudine, așteptând ca boala lor să fie diagnosticată și ca un tratament adecvat să fie identificat. Expertul medical care poate diagnostica o astfel de boală rară poate practica într-o altă regiune sau chiar în alt stat membru. Cunoștințele științifice despre boala rară în cauză pot fi insuficiente și disparate.

Acesta este motivul pentru care dimensiunea europeană și colaborarea dintre statele membre poate face diferența, spre exemplu, prin regruparea cunoștințelor și a expertizei, prin încurajarea cercetării și a cooperării și prin autorizarea utilizării celor mai bune medicamente posibile în toată Uniunea Europeană. Acțiunea la nivelul UE privind bolile rare are o mare valoare adăugată.

Pentru a realiza acest obiectiv în 2008, Comisia a adoptat **Comunicarea „Bolile rare: o provocare pentru Europa”**¹, care prezintă o strategie generală de susținere a statelor membre în diagnosticarea, tratarea și îngrijirea cetățenilor UE cu boli rare. Comunicarea se axează pe trei domenii principale: i) îmbunătățirea recunoașterii și a vizibilității bolilor rare; ii) sprijinirea politicilor privind bolile rare în statele membre pentru elaborarea unei strategii generale coerente și iii) dezvoltarea cooperării, a coordonării și a reglementării privind bolile rare la nivel UE.

Câteva luni mai târziu, a fost adoptată, pe lângă Comunicare, o **Recomandare a Consiliului privind o acțiune în domeniul bolilor rare**², care face apel la statele membre să elaboreze strategii la nivel național. Recomandarea se axează pe i) definirea, codificarea și inventarierea bolilor rare, ii) cercetare, iii) rețele europene de referință, iv) reunirea expertizei la nivelul UE, v) responsabilizarea organizațiilor de pacienți și vi) sustenabilitatea.

Articolul 13 din Directiva 2011/24/UE³ privind aplicarea drepturilor pacienților în cadrul asistenței medicale transfrontaliere abordează, de asemenea, bolile rare. Acesta prevede că Comisia va sprijini statele membre, în special prin informarea cadrelor medicale cu privire la instrumentele care le stau la dispoziție pentru a le oferi asistență în vederea diagnosticării bolilor rare și prin informarea părților interesate cu privire la posibilitățile oferite de

¹ COM(2008) 679 final din 11 noiembrie 2008

² OJ C 151, 3.7.2009, p. 7–10

³ OJ L 88, 4.4.2011, p. 45–65

Regulamentul (CE) nr. 883/2004⁴ de a trimite pacienții care suferă de boli rare în alte state membre.

Comunicarea Comisiei din 24 noiembrie 1993 privind cadrul de acțiune în domeniul sănătății publice⁵ a identificat, pentru prima dată, bolile rare ca un domeniu de acțiune prioritar în Uniunea Europeană. În urma comunicării, o serie de proiecte au beneficiat de sprijin și a fost creat **Grupul special (Task Force) în materie de boli rare**.

Regulamentul privind produsele medicamentoase orfane [Regulamentul (CE) nr. 141/2000 al Parlamentului European și al Consiliului din 16 decembrie 1999 privind produsele medicamentoase orfane]⁶ a stabilit criteriile de desemnare a produselor medicamentoase drept produse medicamentoase orfane în UE și a prevăzut o serie de stimulente (de exemplu, exclusivitatea pe piață timp de zece ani, asistența în materie de protocol, accesul la procedura centralizată privind autorizația de comercializare) pentru a încuraja cercetarea, dezvoltarea și comercializarea medicamentelor utilizate pentru tratarea, prevenirea sau diagnosticarea bolilor rare.

Acest raport oferă o prezentare generală a implementării strategiei privind bolile rare până la această dată și face un bilanț al realizărilor și lecțiilor învățate. Acesta caută să formuleze concluzii cu privire la măsura în care au fost puse în aplicare măsurile prevăzute în Comunicarea Comisiei și Recomandarea Consiliului, și la nevoia de a adopta măsuri suplimentare pentru a îmbunătăți viețile pacienților afectați de boli rare și cele ale familiilor acestora.

b. Fundamentul raportului și metodologia

Prin Comunicare și Recomandarea Consiliului, Comisiei i s-a solicitat să raporteze cu privire la implementarea strategiei. Pentru a colecta informații cu privire la situația la nivel național, Comisia a transmis statelor membre un chestionar electronic. Optsprezece țări au furnizat informațiile solicitate. Sursa principală de informare pentru prezentul raport de implementare au reprezentat-o răspunsurile din partea statelor membre, alături de informațiile colectate prin Acțiunea comună a EUCERD și publicate sub forma unui „Raport privind situația actuală a activităților în materie de boli rare în Europa”⁷.

⁴ <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/RO/TXT/PDF/?uri=CELEX:32004R0883&rid=8>

⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>

⁶ <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/RO/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&qid=1407172594098&from=RO>

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15

2. Planuri și strategii în domeniul bolilor rare

a. Activitățile Comisiei Europene

Pentru a sprijini statele membre în procesul de dezvoltare a planurilor și strategiilor naționale, Comisia Europeană a co-finanțat proiectul EUROPLAN în cadrul Programului UE în domeniul sănătății.

Proiectul, care a fost derulat din aprilie 2008 până în martie 2011, a implicat reprezentanți ai autorităților naționale în domeniul sănătății din 21 de state membre și a reunit 57 de parteneri asociați și colaboratori din 34 de țări. Unul dintre rezultate a fost „Raportul privind indicatorii de monitorizare a implementării și de evaluare a impactului unui plan sau al unei strategii naționale privind bolile rare”, care a stat la baza adoptării „Recomandărilor EUCERD privind indicatorii de bază pentru planurile/strategiile naționale privind bolile rare”⁸.

Unele activități EUROPLAN, mai ales cele privind asistența tehnică acordată statelor membre care se confruntă cu anumite dificultăți în elaborarea planului sau strategiei lor naționale, sunt cuprinse și într-un pachet de lucru specific din cadrul Acțiunii comune a EUCERD.

Prin acest pachet de lucru, Comisia continuă să susțină elaborarea planurilor naționale în țările în care astfel de planuri nu sunt încă în vigoare.

Acțiunea comună a EUCERD se întinde pe o perioadă de 42 de luni (martie 2012 - august 2015). Aceasta susține statele membre în elaborarea de strategii, identificarea ofertei de servicii sociale specializate și integrarea bolilor rare în politicile sociale generale și susține, de asemenea, implementarea unei codificări și clasificări a bolilor rare. Acțiunea comună oferă totodată sprijin pentru elaborarea OrphaNews Europe⁹ și a Raportului anual privind situația actuală a activităților în materie de boli rare în Europa.

b. Situația în statele membre

Obiective de acțiune: În Recomandarea Consiliului, statele membre s-au angajat să adopte în cel mai scurt timp posibil un plan sau o strategie pentru tratarea bolilor rare, cel târziu până la sfârșitul anului 2013.

În 2009, acordarea unei atenții speciale bolilor rare era un fapt relativ nou și inovator în majoritatea statelor membre, numai câteva dintre acestea având planuri naționale în vigoare. Acestea au fost Bulgaria, Franța, Portugalia și Spania.

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>

Până în primul trimestru al anului 2014, **16 state membre dispuneau de planuri sau strategii naționale pentru tratarea bolilor rare**. Alte șapte state au avansat mult în dezvoltarea de planuri/strategii.

State membre care au adoptat un plan sau o strategie națională pentru boli rare: Belgia, Bulgaria, Cipru, Republica Cehă, Franța, Germania, Grecia, Ungaria, Lituania, Țările de Jos, Portugalia, România, Slovacia, Slovenia, Spania, Regatul Unit.

State membre care se află într-un stadiu avansat de elaborare a planului sau strategiei naționale pentru boli rare: Austria, Croația, Danemarca, Finlanda, Irlanda, Italia, Polonia.

Există diferențe semnificative între țări în privința implementării planurilor acestora. Aceasta se datorează în parte faptului că mai multe țări, precum Regatul Unit, Germania, Țările de Jos și Belgia, au adoptat abia recent planuri/strategii proprii. O singură țară, Franța, a finalizat deja implementarea primului plan și a adoptat un al doilea plan național.

Majoritatea statelor membre nu au un buget dedicat implementării planurilor naționale. Finanțarea se acordă, de regulă, în cadrul cheltuielilor generale de sănătate. Țările stabilesc bugete ocazionale pentru implementarea unor proiecte specifice. Unele țări au raportat că bugetele suportă o sarcină suplimentară ca urmare a crizei economice.

În ciuda complexității și a abordării intersectoriale a acestora, toate planurile au fost adoptate la nivelul Ministerului Sănătății. În Republica Cehă, planul a fost adoptat, de asemenea, de către primul ministru.

Domeniul de aplicare al planurilor privind bolile rare diferă de la o țară la alta. Spre exemplu, în timp ce cancerul rar reprezintă o parte importantă din spectrul bolilor rare, există mai multe planuri/strategii care nu acoperă această grupă de boli. Acest lucru este valabil pentru Germania, Franța, Belgia, Danemarca și Portugalia. Danemarca nu consideră că bolile infecțioase sunt boli rare.

Paisprezece țări au lansat campanii de informare pentru creșterea gradului de conștientizare cu privire la bolile rare. Germania, Croația, Cipru și Letonia sunt în curs de pregătire a campaniilor proprii.

Monitorizarea și evaluarea planurilor naționale sunt aspecte importante ale acestei inițiative, iar UE a cofinanțat proiectul EUROPLAN¹⁰ - și apoi Acțiunea comună a EUCERD¹¹ - pentru a oferi un cadru de sprijin al statelor membre în eforturile lor de a-și elabora și de a-și pune în aplicare propriile planuri naționale.

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

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

Alte țări în care sunt în vigoare planuri (Croatia, Franța, Lituania, Portugalia și Spania) își bazează strategia de monitorizare pe indicatori EUROPLAN. Bulgaria și Slovacia nu au o strategie de monitorizare. În celelalte țări, strategiile de monitorizare sunt în curs de dezvoltare.

3. Definierea, codificarea și inventarierea bolilor rare

a. Activitățile Comisiei Europene

Obiective de acțiune: Stabilirea unei definiții clare a bolilor rare este o cerință prealabilă pentru luarea unor măsuri eficiente în acest domeniu. În articolul 3 din recomandarea Consiliului, statele membre s-au angajat să utilizeze, în scopul activităților privind politica generală la nivel comunitar, o definiție comună a unei boli rare ca fiind **o boală care afectează cel mult 5 din 10.000 de persoane**. De asemenea, este important să se progreseze în privința codificării bolilor rare în sistemele de sănătate. Statele membre au fost de acord să aibă ca obiectiv asigurarea faptului că bolile rare sunt codificate și urmărite în mod adecvat în sistemele de informații privind sănătatea, precum și să contribuie în mod activ la dezvoltarea inventarului dinamic și ușor accesibil al bolilor rare al UE pe baza rețelei Orphanet¹².

Exemple de situații în diverse state membre în ceea ce privește definiția bolilor rare:

- **Suedia:** boli sau afecțiuni care afectează mai puțin de 100 de persoane dintr-un milion și care determină un grad însemnat de dizabilitate;
- **Finlanda:** utilizează definiția de cel mult 1 persoană afectată din 2 000 și de boală gravă/ invalidantă;
- **Danemarca:** nu a stabilit o definiție oficială a unei boli rare. Autoritățile daneze din domeniul sănătății tind să definească bolile rare ca fiind acelea care afectează cel mult 500 - 1 000 de pacienți în rândul populației daneze;
- **Estonia:** nu are o definiție oficială aprobată a bolilor rare. Însă părțile implicate acceptă definiția UE din Regulamentul privind produsele medicamentoase orfane;
- **Belgia:** definește bolile rare ca fiind boli care pun în pericol viața sau care provoacă o invaliditate cronică și care au o prevalență atât de redusă, încât sunt necesare eforturi speciale comune pentru a le trata. Ca și reper, prevalența redusă înseamnă afectarea a mai puțin de 5 persoane din 10 000 în Uniunea Europeană.

b. Activitățile statelor membre

Statele membre cu planuri sau strategii adoptate respectă definiția UE pentru politica de la nivel comunitar. Cele care nu dispun de planuri nu au, de regulă, nicio definiție oficială a bolilor rare.

În prezent, **toate statele membre utilizează sistemele de clasificare internațională a bolilor ICD-9 sau ICD-10**, sisteme din care lipsesc majoritatea bolilor rare. Recent, unele state

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

membre au decis să introducă coduri ORPHA (sistem de codificare a bolilor rare dezvoltat de baza de date Orphanet) în sistemele lor de statistică în sănătate, în paralel cu nomenclatorul ICD sau ca proiect pilot. Acțiunea comună a EUCERD își aduce contribuția la proiectul ICD-11 al OMS pentru a asigura includerea bolilor rare în nomenclatoarele internaționale.

Pentru a colecta și a pune la dispoziție informații despre boli rare, Comisia susține **Acțiunea comună a Orphanet**¹³ prin intermediul Programului UE în domeniul sănătății, cu implicarea tuturor statelor membre, fie în calitate de parteneri asociați, fie în calitate de colaboratori. Orphanet este o bază de date relațională disponibilă în șapte limbi, al cărei obiectiv este de a aduna la un loc informații despre peste 6 000 de boli și care permite interogări multiple. Fiecare țară are, de asemenea, propria pagină de intrare în limba națională.

4. Cercetarea cu privire la bolile rare

a. Activitățile Comisiei Europene

Obiective de acțiune: la punctul 5.12 din Comunicare și la articolul 3 din Recomandarea Consiliului, statele membre și Comisia sunt invitate să caute să îmbunătățească coordonarea programelor comunitare, naționale și regionale pentru cercetarea în domeniul bolilor rare. UE a finanțat aproape **120 de proiecte de cercetare colaborativă**, specifice bolilor rare, prin **cel de-al șaptelea Program-cadru pentru inovație și dezvoltare tehnologică (PC7)**.¹⁴ Cu un buget total de **peste 620 de milioane de euro**, aceste proiecte acoperă mai multe domenii, precum neurologia, imunologia, cancerul, pneumologia și dermatologia¹⁵. Prin activitățile sale desfășurate în cadrul politicii de cercetare, Comisia Europeană a fost totodată forța motrice în lansarea de inițiative care vizează o mai bună coordonare a cercetării la nivel european și internațional.

Exemple de programe naționale de cercetare în domeniul bolilor rare

În **Germania**, s-a publicat în septembrie 2010 o nouă cerere de propuneri pentru o posibilă extindere a celor 10 rețele care au fost lansate în 2008 și dezvoltarea unor rețele noi. După evaluarea unui număr de 39 de propuneri de către o comisie de evaluare formată din experți internaționali în boli rare, Ministerul Federal al Educației și Cercetării a selectat 12 rețele pentru finanțare, începând din 2012, cu peste 21 de milioane de euro pentru trei ani. Se continuă finanțarea cercetării în domeniul bolilor rare și prin alte inițiative de finanțare, care vizează rețeaua națională de cercetare a genomului (NGFN), terapiile inovatoare, medicina regenerativă, diagnosticarea moleculară, trialurile clinice și altele, reprezentând în jur de 20 de milioane de euro pe an.

În **Franța**, cererile de propuneri de proiecte de cercetare sunt administrate de Agenția Națională pentru Cercetare (cercetare fundamentală) sau de către Ministerul Sănătății (cercetare clinică) sau de către ambele (cercetare translațională). Există de asemenea și cereri de propuneri de proiecte în domeniul științelor sociale. Asociațiile de pacienți asigură, de asemenea, fonduri de cercetare. Cercetarea fundamentală, cea clinică și cea translațională sunt susținute în mod constant la toate nivelurile, fără prioritate națională pentru o anumită boală rară. S-a alocat o sumă de 51 de milioane de euro pentru cercetare

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

¹⁴ Această cifră se referă la cercetarea finanțată în cadrul temei „Sănătate” din Programul de cooperare PC7 (2007-2013).

¹⁵ O publicație recentă care cuprinde finanțări europene pentru cercetarea în domeniul bolilor rare se poate găsi la adresa: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf

în cadrul celui de-al doilea plan național 2011-2014.

Croația se confruntă cu o lipsă de date detaliate privind fondurile dedicate cercetării în domeniul bolilor rare. Se estimează că în jur de 4% din proiectele de cercetare actuale din Croația pot fi legate de bolile rare.

Strategia de finanțare europeană pentru cercetarea în domeniul bolilor rare a vizat înțelegerea cauzelor care stau la baza acestor boli și diagnosticarea, prevenirea și tratarea acestora. Strategia este ilustrată de cererile de propuneri lansate în domeniul sănătății în cadrul PC7 în 2012 și 2013, care au reprezentat mai multe tematici privind bolile rare¹⁶. Cercetarea colaborativă cu finanțare europeană reunește echipe multidisciplinare care reprezintă universități, organizații de cercetare, IMM-uri, organizații specializate și de pacienți din Europa și din lume. Cercetarea colaborativă la nivel european și internațional este importantă mai ales într-un domeniu precum cel al bolilor rare, caracterizat prin populații reduse de pacienți și resurse puține. UE a finanțat, de asemenea, peste 100 de burse individuale, subvenții și rețele de instruire în acest domeniu¹⁷.

Proiectul ERA-NET finanțat de Uniunea Europeană și intitulat **E-RARE-2**¹⁸ vizează dezvoltarea și consolidarea coordonării programelor naționale și regionale de cercetare. Una dintre activitățile principale ale acestuia este lansarea cererilor de proiecte comune transnaționale. Aceste cereri de proiecte au implicat agenții de finanțare din 13 state membre ale UE¹⁹, precum și din Turcia, Israel, Elveția și Canada. Împreună cu predecesorul său, E-RARE-2 a finanțat peste 60 de proiecte de cercetare.

În colaborare cu partenerii săi naționali și internaționali, Comisia Europeană a condus lansarea **Consortiului internațional pentru cercetare în domeniul bolilor rare (IRDIRC)**²⁰ la începutul anului 2011. Obiectivul cheie al acestuia este de a asigura până în 2020 un număr de 200 de terapii noi pentru bolile rare, precum și mijloacele de diagnosticare a majorității acestora prin stimularea, coordonarea mai bună și valorificarea rezultatelor cercetării în domeniul bolilor rare la nivel global. La sfârșitul lui 2013, IRDiRC a avut peste 35 de

¹⁶ Tematicile despre boli rare din cadrul cererilor de propuneri de proiecte în domeniul sănătății care au avut loc în 2012 și 2013 în cadrul PC7 au fost: *Sprijin pentru cercetarea internațională în domeniul bolilor rare; Utilitatea clinică a tehnologiilor a căror denumire se termină în -omică pentru diagnosticarea mai bună a bolilor rare; Baze de date, bănci biologice și centre clinice „bio-informatică” pentru boli rare; Dezvoltarea preclinică și clinică a produselor medicamentoase orfane; Studii observaționale în materie de boli rare; Cele mai bune practici și partajarea cunoștințelor în gestionarea clinică a bolilor rare (2012) și Dezvoltarea tehnologiilor de imagistică pentru intervenții terapeutice în boli rare; Metodologii noi pentru trialuri clinice pentru grupuri de populație reduse (2013).*

¹⁷ Aceste activități au fost finanțate prin programele PC7 Oameni (acțiuni Marie Curie) și Idei (Consiliul European pentru Cercetare). Citiți mai multe informații la adresa http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions/index_ro.htm și <http://erc.europa.eu>

¹⁸ Citiți mai multe informații pe site-ul E-RARE-2: <http://www.e-rare.eu>

¹⁹ Austria, Belgia, Franța, Germania, Grecia, Ungaria, Italia, Letonia, Țările de Jos, Polonia, Portugalia, România și Spania.

²⁰ Citiți mai multe informații pe site-ul IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

organizații membre de pe patru continente, care și-au asumat angajamentul de a conlucra pentru realizarea obiectivelor inițiativei.

Angajamentul ferm al UE față de cercetarea în domeniul bolilor rare și față de IRDiRC va continua prin intermediul Orizont 2020, programul-cadru al UE pentru cercetare și inovare (2014-2020). În următorii șapte ani, UE va continua să finanțeze cercetarea în domeniul bolilor rare în beneficiul pacienților din Europa și din lume.

Registrelor și bazele de date cu pacienți reprezintă instrumente importante pentru sprijinirea cercetării în domeniul bolilor rare, pentru îmbunătățirea îngrijirii pacienților și pentru planificarea asistenței medicale. Acestea ajută la colectarea datelor pentru a realiza un eșantion suficient pentru cercetare epidemiologică și/sau clinică. Acestea sunt esențiale și pentru evaluarea fezabilității trialurilor clinice, facilitarea planificării testelor adecvate și susținerea înscrierii pacienților. Acestea pot fi utilizate și la evaluarea calității, siguranței, eficienței și eficacității unui tratament. Orphanet a publicat o prezentare a aspectelor privind constituirea, administrarea și finanțarea registrelor academice²¹.

Începând din ianuarie 2014, există **588 de registre de boli** distribuite după cum urmează: 62 de registre europene, 35 globale, 423 naționale, 65 regionale și 3 nedefinite. Majoritatea registrelor sunt constituite în cadrul instituțiilor publice și academice. O mică parte dintre acestea sunt gestionate de companii farmaceutice sau biotehnologice, în timp ce altele sunt administrate de organizații de pacienți. Lipsa interoperabilității între registrele de boli rare afectează grav potențialul registrelor.

Acesta este motivul pentru care Centrul Comun de Cercetare al Comisiei Europene elaborează în prezent o **Platformă europeană privind înregistrarea bolilor rare**. Obiectivele principale ale acestei platforme sunt de a asigura un punct central de acces la informații despre registrele pacienților cu boli rare pentru toate părțile interesate, de a susține registrele existente și cele noi în vederea interoperabilității acestora, de a asigura instrumente informatice în vederea continuării colectării datelor și de a găzdui activități ale rețelelor de supraveghere.

b. Activitățile statelor membre

Unele țări au programe specifice de finanțare pentru cercetarea în domeniul bolilor rare. Printre țările care dispun de cereri de propuneri/programe specifice de finanțare a cercetării în domeniul bolilor rare, aflate în curs sau finalizate, se numără: Austria, Franța, Germania, Ungaria, Italia, Țările de Jos, Portugalia, Spania și Regatul Unit.

Multe alte țări susțin proiecte în domeniul bolilor rare prin programe generalizate de finanțare a cercetării. Câteva țări (precum Franța, Germania, Italia, Țările de Jos și Spania) aplică, de asemenea, sau au aplicat inițiative și stimulente specifice pentru a încuraja cercetarea și dezvoltarea în domeniul produselor medicamentoase orfane și al terapiilor inovatoare la nivel național.

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

5. Centre de expertiză și rețele europene de referință în materie de boli rare

a. Activitățile Comisiei Europene

Directiva 2011/24/UE privind aplicarea drepturilor pacienților în cadrul asistenței medicale transfrontaliere (2011)²² prevede reguli privind drepturile pacienților de a avea acces la tratament sigur și de calitate bună în spațiul transfrontalier european, precum și reguli privind rambursarea. Directiva oferă o bază solidă pentru o colaborare mai strânsă între autoritățile naționale din domeniul sănătății. Unele dispoziții se referă la boli rare. Articolul 12 prevede o colaborare mai bună între statele membre, inclusiv criterii și condiții pentru **Rețelele europene de referință** și furnizorii de servicii medicale.

Directiva vizează identificarea centrelor de expertiză deja constituite și încurajarea participării voluntare a furnizorilor de servicii medicale în cadrul viitoarelor rețele europene de referință. Pe data de 10 martie 2014, Comisia a adoptat o listă de criterii și condiții pe care rețelele europene de referință trebuie să le îndeplinească, precum și condițiile și criteriile impuse furnizorilor de servicii medicale care doresc să devină membri ai rețelei europene de referință.²³²⁴

Înainte de adoptarea Directivei 2011/24/UE, Comisia a susținut **10 rețele europene de referință pilot pentru boli rare** prin Programul UE în domeniul sănătății. Experiența dobândită prin aceste proiecte a ajutat la proiectarea unui cadru juridic și va fi utilă pentru rețelele europene de referință viitoare.

Lista rețelelor europene de referință pilot în materie de boli rare

- **Dyscerne:** Rețeaua europeană a centrelor de referință pentru dismorfologie
- **ECORN CF:** Rețeaua europeană a centrelor de referință pentru fibroză cistică
- **PAAIR:** Asociațiile de pacienți și registrul internațional al persoanelor care au o deficiență de alfa-1-antitripsină
- Rețeaua europeană pentru porfirie **EPNET**,
- Rețeaua europeană pentru afecțiuni hemoragice rare, Rețeaua pentru limfom Hodgkins **la copil EN-RBD**
- **NEUROPED:** Rețeaua europeană de referință pentru boli pediatrice neurologice rare
- **EURO HISTIO NET:** O rețea europeană de referință pentru histiocitoza cu celule Langerhans și sindromul asociat
- **TAG:** Împreună împotriva genodermatozelor
- **CARE NMD:** Difuzarea și implementarea standardelor de îngrijire pentru distrofia musculară Duchenne în Europa

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

²³ JO L 147, 17.5.2014, p. 71–78

²⁴ JO L 147, 17.5.2014, p. 79–87

b. Activitățile statelor membre

Statele membre au abordat foarte diferit organizarea centrelor de expertiză în cadrul sistemelor lor de sănătate. Unele țări au desemnat în mod oficial centre de expertiză în materie de boli rare: Franța, Danemarca, Spania și Regatul Unit. Italia a desemnat centre de expertiză în materie de boli rare la nivel regional.

Criteriile de desemnare diferă de la o țară la alta și uneori, chiar de la o regiune la alta pe teritoriul unei țări, chiar dacă aceste criterii sunt deseori conforme cu recomandările EUCERD privind criteriile de calitate pentru centrele de expertiză în materie de boli rare în statele membre²⁵.

O serie de țări dețin centre de expertiză în materie de boli rare care, chiar dacă nu sunt desemnate oficial, sunt recunoscute de autorități în măsuri variabile: Austria, Belgia, Croația, Republica Cehă, Cipru, Germania, Grecia, Ungaria, Irlanda, Țările de Jos, Suedia și Slovenia.

O serie de țări au centre de expertiză în materie de boli rare care sunt recunoscute numai după reputație, uneori acestea autodeclarându-se drept centre de expertiză: Bulgaria, Estonia, Finlanda, Letonia, Lituania, Portugalia, Polonia, România și Republica Slovacă.

6. Reunirea expertizei în domeniul bolilor rare la nivel european

Obiective de acțiune: în secțiunea V din Recomandarea Consiliului, statele membre sunt invitate să reunească expertiză națională în materie de boli rare și să sprijine regruparea acesteia.

Majoritatea statelor membre susțin reunirea expertizei lor cu cea a omologilor europeni pentru a favoriza difuzarea celor mai bune practici referitoare la instrumentele de diagnosticare și asistența medicală, precum și a celor referitoare la educație și asistență socială în materie de boli rare. Mai multe dintre acestea au organizat cursuri și acțiuni de formare pentru cadrele medicale în vederea informării acestora cu privire la resursele disponibile.

Pentru a susține acest proces, Comisia a cofinanțat recent proiectul **Cele mai bune practici în materie de boli rare**²⁶. Acesta este un proiect de patru ani (ianuarie 2013 - decembrie 2016) cofinanțat în cadrul celui de-al șaptelea program-cadru pentru inovare și dezvoltare tehnologică (PC7). Principalele obiective ale proiectului se referă la: elaborarea de standarde și proceduri fiabile transparente pentru dezvoltarea și evaluarea orientărilor privind practica clinică în materie de boli rare și stabilirea de comun acord a unei metodologii inovatoare.

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

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>

7. Responsabilizarea organizațiilor de pacienți

a. Activitățile Comisiei Europene

Obiective de acțiune: la articolul 6 din Recomandarea Consiliului, statele membre sunt invitate să se consulte cu organizațiile de pacienți cu privire la politicile din domeniul bolilor rare și să promoveze activitățile acestor organizații.

Participarea organizațiilor de pacienți la toate aspectele elaborării politicii în materie de boli rare este foarte importantă pentru identificarea nevoilor pacienților. Comisia sprijină această abordare la nivelul UE prin implicarea organizațiilor europene de pacienți în diferite acțiuni, precum activitățile grupurilor de experți și ale comitetelor.

Comisia a oferit și granturi de funcționare organizațiilor de pacienți, prin intermediul programului UE în domeniul sănătății.

b. Activitățile statelor membre

În Europa s-au dezvoltat tot mai multe alianțe naționale ale organizațiilor de pacienți cu boli rare. Conform Orphanet, până la sfârșitul anului 2013 s-au înregistrat **2 512 organizații de pacienți cu boli rare**, inclusiv 2 161 la nivel național, 213 la nivel regional, 72 la nivel european și 61 de organizații internaționale.

Toate statele membre care au răspuns la chestionar sunt antrenate într-un dialog activ cu organizațiile de pacienți cu boli rare, în principal prin consultarea cu pacienții și reprezentanții pacienților cu privire la politicile din domeniul bolilor rare.

8. Guvernanța și coordonarea europeană

Obiective de acțiune: punctul 7 din Comunicare prevede faptul că Comisia ar trebui să fie asistată de către un comitet consultativ în materie de boli rare.

Un astfel de comitet a fost constituit prin Decizia Comisiei din 30 noiembrie 2009 de înființare a unui comitet de experți al Uniunii Europene privind bolile rare (2009/872/CE)²⁷. Activitatea Comitetului a determinat adoptarea a cinci seturi de recomandări și a unui aviz, alături de publicarea unui buletin informativ bilunar și a unui raport anual privind situația actuală a activităților în materie de boli rare în Europa, care descrie activitățile la nivelul statelor membre, al UE și la nivel global.

Comitetul a fost înlocuit recent cu grupul de experți al Comisiei privind bolile rare²⁸ conform dispozițiilor din Cadrul pentru grupurile de experți ale Comisiei: reguli orizontale și registru public²⁹.

Grupul de experți este compus din reprezentanții statelor membre, precum și din reprezentanți ai organizațiilor de pacienți, ai asociațiilor europene de producători sau furnizori de servicii, ai

²⁷ <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/RO/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009D0872&rid=1>

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_ro.pdf.pdf

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

asociațiilor profesionale europene sau ai societăților științifice, și din experți persoane fizice. Sarcina principală a grupului de experți este de a consilia Comisia cu privire la implementarea acțiunilor Uniunii privind bolile rare, inclusiv elaborarea instrumentelor legale, a documentelor de politică, a orientărilor și a recomandărilor.

9. Acțiuni de ameliorare a calității asistenței medicale în materie de boli rare

a. Regulamentul privind produsele medicamentoase orfane

În semn de răspuns la preocuparea publică privind sănătatea și pentru a stimula cercetarea și dezvoltarea medicamentelor orfane, UE a adoptat Regulamentul privind produsele medicamentoase orfane, care are drept obiectiv asigurarea de stimulente pentru dezvoltarea de produse medicamentoase orfane. Regulamentul (CE) nr. 141/2000³⁰ al Parlamentului European și al Consiliului instituie o procedură centralizată pentru desemnarea produselor medicamentoase drept produse medicamentoase orfane și stabilește stimulente pentru cercetarea, comercializarea și dezvoltarea de medicamente pentru boli rare.

Începând din ianuarie 2014, peste **90 de medicamente orfane au fost autorizate** de către Comisia Europeană. La fel de important este și faptul că Comisia Europeană a desemnat peste 1 000 de produse drept produse medicamentoase orfane³¹. Sponsorii care au realizat aceste produse beneficiază de stimulente precum asistența în materie de protocol. Această asistență ar trebui să faciliteze dezvoltarea și autorizarea medicamentelor inovatoare în beneficiul pacienților.

În ultimii ani, numărul de desemnări a crescut, în timp ce numărul de autorizații a rămas constant (7 autorizații în 2013, comparativ cu 10 autorizații în 2012).

b. Facilitarea accesului la produse medicamentoase orfane

În ciuda acestor stimulente, produsele medicamentoase orfane autorizate nu sunt disponibile în toate statele membre ale UE, iar accesul pacienților la aceste produse nu este egal în toate statele membre ale UE. Mai mult, s-au observat întâzieri semnificative în ceea ce privește disponibilitatea acestora. Prin urmare, statele membre și Comisia au lansat un proiect pentru a coordona investițiile în evaluarea medicamentelor noi și în schimbul de informații și cunoștințe³².

Deși deciziile privind prețurile și rambursarea sunt de competență exclusiv națională, statele membre se confruntă cu provocări importante și comune privind asigurarea unui acces convenabil din punctul de vedere al prețului și durabil la medicamente de valoare pentru pacienții cu nevoi medicale nesatisfăcute. Abordarea acestor provocări poate pune mai multe probleme atunci când este vizat un număr redus de pacienți, iar tratamentele posibile pentru abordarea nevoilor medicale nesatisfăcute sunt puține și costisitoare, așa cum este deseori cazul bolilor rare și al produselor medicamentoase orfane.

³⁰<http://eur-lex.europa.eu/legal-content/RO/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&qid=1407166847600&from=RO>

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

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

Grupul de lucru „Mecanismul de acces coordonat la produse medicamentoase orfane” din cadrul Procesului privind responsabilitatea întreprinderilor în domeniul medicamentelor

Obiectivul principal al grupului de lucru³³ a fost să examineze modul în care se poate asigura în mod veritabil accesul la produsele medicamentoase orfane pentru pacienții care suferă de boli rare. Recomandarea principală a grupului a fost să se dezvolte un mecanism coordonat între statele membre voluntare și sponsori pentru a estima valoarea unui produs medicamentos orfan; acest mecanism se poate baza pe un cadru valoric transparent, pentru a susține schimbul de informații menit să permită luarea unor decizii informate la nivelul statelor membre cu privire la preț și rambursare. Aceasta ar trebui să determine stabilirea unor prețuri mai raționale pentru plătitori, condiții de comercializare mai previzibile pentru industrie și un acces mai echitabil pentru pacienți.³⁴

c. Screeningul populației pentru depistarea bolilor rare

Obiective de acțiune: La punctul 5 din Comunicare, Comisia s-a angajat să evalueze strategiile actuale de screening al populației (inclusiv screeningul neonatal) pentru bolile rare.

Comisia a comandat un raport privind practicile de screening al nou-născuților pentru depistarea afecțiunilor rare, implementat în toate statele membre UE, care să includă numărul de centre, o estimare a numărului de copii de vârstă mică supuși screeningului și numărul de afecțiuni incluse în screeningul nou-născuților, precum și motivele pentru care au fost alese aceste afecțiuni³⁵. Majoritatea statelor membre cuprinse în acest raport au un organism care supraveghează screeningul nou-născuților. **Numărul de boli supuse screeningului diferă semnificativ între statele membre, de la o boală în Finlanda, la 29 de boli în Austria.**

Pe baza acestui raport, comitetul de experți al UE privind bolile rare a adoptat un aviz privind posibile domenii de colaborare europeană în domeniul screeningului nou-născuților³⁶.

10. Dimensiunea globală a politicii în materie de boli rare

Obiective de acțiune: Comunicarea vizează consolidarea cooperării în materie de boli rare la nivel internațional cu toate țările interesate și în strânsă colaborare cu Organizația Mondială a Sănătății.

Uniunea Europeană și statele membre ale acesteia sunt considerate lideri în materie de acțiuni privind bolile rare. Acțiunile întreprinse de UE și în statele membre au influențat dezvoltarea în acest domeniu în țările din afara Uniunii Europene, iar progresele politice și tehnice din Uniunea Europeană au avut, de asemenea, un impact semnificativ asupra politicilor altor țări în materie de boli rare.

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

³⁴După ce grupul și-a finalizat activitatea în 2013, câțiva membri ai grupului de lucru au continuat discuțiile privind inițiativa Comitetului pentru evaluarea medicamentelor (MEDEV, un grup informal de experți ai caselor de asigurări de sănătate din Europa) în vederea aplicării concluziilor grupului și lansării de proiecte pilot.

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

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

Țările din afara Uniunii Europene au întreprins mai multe acțiuni specifice, uneori ca urmare a vizibilității pe internet, așa cum este cazul Orphanet, care publică informații online în șapte limbi și a cărei importanță a crescut, acest portal devenind o adevărată sursă globală de informare. Există și alte inițiative care susțin organizațiile internaționale în activitatea lor legată de bolile rare, precum, de exemplu, implicarea Acțiunii comune a EUCERD în actualizarea ICD-10. Consorțiul internațional pentru cercetare în domeniul bolilor rare³⁷ reprezintă un exemplu excelent de cooperare internațională inițiată de Comisia Europeană.

Politica Comisiei Europene în materie de boli rare a beneficiat și de progresele înregistrate în alte țări.

11. Concluzii și propuneri pentru viitor

Conform recomandării Consiliului, raportul privind implementarea trebuie să aibă în vedere măsura în care măsurile propuse sunt eficiente și necesitatea lansării unor acțiuni suplimentare pentru a îmbunătăți viețile pacienților afectați de boli rare și cele ale familiilor acestora.

Uniunea Europeană a avut un drum lung de parcurs pentru a consolida cooperarea în vederea îmbunătățirii vieților oamenilor care suferă de o boală rară, de la adoptarea comunicării Comisiei în 2008 și a recomandării Consiliului în 2009.

În ansamblu, obiectivele comunicării și ale recomandării Consiliului au fost **realizate**. **Ambele au ajutat la consolidarea cooperării** dintre Uniunea Europeană, statele membre și toate părțile interesate relevante.

Comisia a încurajat schimbul de experiențe pentru a ajuta statele membre să își dezvolte propriile planuri sau strategii naționale în materie de boli rare.

Aceasta a susținut un număr semnificativ de state membre în acțiunea de punere în aplicare a planurilor specifice de abordare a bolilor rare: un număr de 16 state membre au acum planuri în materie de boli rare (comparativ cu doar 4 în 2008), iar un număr semnificativ de state membre sunt pe cale să adopte un plan. Prioritatea cheie în activitatea Comisiei în acest domeniu rămâne susținerea statelor membre în aceste eforturi.

În ciuda unei evoluții atât de încurajatoare, mai trebuie depuse multe eforturi pentru a asigura faptul că persoanele care suferă de o boală rară pot obține diagnosticul corect și cel mai bun tratament posibil în UE. Există și acum state membre care nu au încă un plan sau o strategie națională. În aceste state membre care nu dispun de un plan sau o strategie națională, implementarea a fost inițiată în mare parte abia recent și se impune a fi monitorizată.

Acesta este motivul pentru care acțiunile privind bolile rare sunt reprezentate în mod semnificativ în noul Program în domeniul sănătății și în noul Program al UE pentru cercetare și inovare, Orizont 2020. Următoarele acțiuni sunt prevăzute pentru a susține în continuare statele membre:

³⁷ Citiți mai multe informații pe site-ul IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

- Menținerea **rolului coordonator** al UE în elaborarea politicii UE în materie de boli rare și în susținerea statelor membre în activitățile lor la nivel național.
- Susținerea în continuare a dezvoltării unor **strategii/planuri naționale de calitate în domeniul bolilor rare**, în Uniunea Europeană.
- Asigurarea sprijinului permanent pentru **Consortiul internațional pentru cercetare în domeniul bolilor rare** și pentru inițiativele dezvoltate sub umbrela acestuia.
- Asigurarea în continuare a unei **codificări adecvate a bolilor rare**.
- Depunerea de eforturi suplimentare **pentru a reduce inegalitățile dintre pacienții** cu boli rare și pacienții care suferă de afecțiuni mai răspândite, precum și susținerea inițiativelor care promovează accesul egal la diagnostic și tratament.
- Continuarea promovării responsabilizării pacienților în toate aspectele elaborării politicii în materie de boli rare
- Continuarea activităților de sensibilizare a publicului cu privire la bolile rare și activitatea UE în acest domeniu
- Utilizarea Directivei 2011/24/UE privind aplicarea drepturilor pacienților în cadrul asistenței medicale transfrontaliere pentru a reuni **rețelele europene de referință** în materie de boli rare. Susținerea dezvoltării instrumentelor de facilitare a **cooperării și a interoperabilității rețelelor europene de referință** în materie de boli rare.
- Stimularea dezvoltării și utilizării **soluțiilor e-sănătate în domeniul bolilor rare**.
- Implementarea și asigurarea continuării sprijinului pentru **Platforma europeană de înregistrare a bolilor rare**.
- Menținerea **rolului pe care UE îl deține la scară internațională** în ceea ce privește inițiativele în materie de boli rare și a colaborării cu părțile interesate importante la nivel internațional.

Se vor lua în considerare și opiniile exprimate de statele membre și părțile interesate în cadrul grupului de experți al Comisiei privind bolile rare.