



V Bruseli 5. 9. 2014
COM(2014) 548 final

**SPRÁVA KOMISIE EURÓPSKEMU PARLAMENTU, RADE, EURÓPSKEMU
HOSPODÁRSKEMU A SOCIÁLNEMU VÝBORU A VÝBORU REGIÓNOV**

**Správa o vykonávaní oznámenia Komisie o zriedkavých chorobách: Európske výzvy
[COM(2008) 679 final] a odporúčania Rady z 8. júna 2009 o činnosti v oblasti
zriedkavých chorôb (2009/C151/02)**

Obsah

1.	Úvod.....	2
a)	Rámec politiky.....	2
b)	Východiská správy a metodika	3
2.	Plány a stratégie v oblasti zriedkavých chorôb.....	3
a)	Činnosti Európskej komisie	3
b)	Situácia v členských štátoch	4
3.	Vymedzenie, kódovanie a súpis zriedkavých chorôb	5
a)	Činnosti Európskej komisie	5
b)	Činnosti členských štátov	6
4.	Výskum v oblasti zriedkavých chorôb	6
a)	Činnosti Európskej komisie	6
b)	Činnosti členských štátov	8
5.	Centrá odborných znalostí a európske referenčné siete pre zriedkavé choroby	9
a)	Činnosti Európskej komisie	9
b)	Činnosti členských štátov	10
6.	Zhromažďovanie odborných znalostí v oblasti zriedkavých chorôb na európskej úrovni.....	10
7.	Posilnenie postavenia organizácií pacientov	11
a)	Činnosti Európskej komisie	11
b)	Činnosti členských štátov	11
8.	Riadenie a európska koordinácia	11
9.	Opatrenia na zlepšenie vysokokvalitnej zdravotnej starostlivosti v prípade zriedkavých chorôb	12
a)	Nariadenie o liekoch na ojedinelé ochorenia	12
b)	Uľahčovanie prístupu k liekom na zriedkavé choroby.....	12
	Pracovná skupina „Mechanizmus koordinovaného prístupu k liekom na zriedkavé choroby“ v rámci procesu týkajúceho sa podnikovej zodpovednosti v oblasti liekov	13
c)	Populačný skríning zriedkavých chorôb	13
10.	Globálny rozmer politiky v oblasti zriedkavých chorôb.....	13
11.	Záver a návrhy ďalších krokov.....	14

1. Úvod

a) Rámec politiky

Zriedkavé choroby postihujú **27 až 36 miliónov ľudí v Európskej únii** a sú kľúčovou prioritou zdravotnej politiky z dôvodu obmedzeného počtu pacientov a nedostatku príslušných vedomostí a odborných znalostí týkajúcich sa konkrétnych chorôb.

Pacienti so zriedkavými chorobami často trávajú roky v neistote čakajúc na diagnostikovanie svojej choroby a nájdenie vhodného spôsobu liečby. Lekársky expert, ktorý môže diagnostikovať takúto zriedkavú chorobu, môže vykonávať prax v inom regióne alebo dokonca v inom členskom štáte. Vedecké poznatky týkajúce sa osobitných zriedkavých chorôb môžu byť nedostatočné a rozptýlené.

Rozmer Európskej únie a spolupráca medzi členskými štátmi preto môžu priniesť zmenu, napríklad v rámci spoločného využívania poznatkov a odborných znalostí, podpory výskumu a spolupráce a udeľovania povolení pre najlepšie možné lieky pre celú Európsku úniu. Činnosť EÚ v oblasti zriedkavých chorôb predstavuje vysokú pridanú hodnotu.

Na dosiahnutie tohto cieľa prijala Komisia v roku 2008 **Oznámenie o zriedkavých chorobách – Európske výzvy**¹, ktorým sa stanovuje celková stratégia na podporu členských štátov pri diagnostike, liečbe a starostlivosti o občanov EÚ so zriedkavými chorobami. Toto oznámenie sa zameriava na tri hlavné oblasti: i) lepšie uznávanie a zviditeľnenie zriedkavých chorôb; ii) podpora politik v oblasti zriedkavých chorôb v členských štátoch zameraná na súdržnú celkovú stratégiu a iii) rozvoj spolupráce, koordinácie a regulácie v oblasti zriedkavých chorôb na úrovni EÚ.

Okrem tohto oznámenia sa o niekoľko mesiacov neskôr prijalo **Odporúčanie Rady o činnosti v oblasti zriedkavých chorôb**², ktorým sa členské štáty vyzývajú na zavedenie vnútroštátnych stratégií. Toto odporúčanie sa zameriava na i) vymedzenie, kódovanie a súpis zriedkavých chorôb, ii) výskum, iii) európske referenčné siete, iv) zhromažďovanie odborných znalostí na úrovni EÚ, v) posilnenie postavenia organizácií pacientov a vi) udržateľnosť.

Článok 13 smernice 2011/24/EÚ³ o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti sa takisto zaoberá zriedkavými chorobami. V tomto článku sa uvádza, že Komisia podporuje členské štáty, a to najmä informovaním zdravotníckych pracovníkov o nástrojoch, ktoré majú k dispozícii a ktoré im majú pomáhať pri diagnostike zriedkavých chorôb, a informovaním zainteresovaných strán o možnostiach, ktoré sa im ponúkajú prostredníctvom nariadenia 883/2004⁴, pokiaľ ide o posielanie pacientov so zriedkavými chorobami do iných členských štátov.

Zriedkavé choroby boli po prvý raz označené ako prioritná oblasť pre opatrenia v oblasti verejného zdravia v Európskej únii v oznámení Komisie z 24. novembra 1993⁵ o rámci

¹ KOM(2008) 679 v konečnom znení z 11. novembra 2008.

² Ú. v. EÚ C 151, 3.7.2009, s. 7 – 10.

³ Ú. v. EÚ L 88, 4.4.2011, s. 45 – 65.

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

⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>.

opatrení v oblasti verejného zdravia. Za ním nasledovalo niekoľko projektov, ktorým bola poskytnutá podpora, ako aj zriadenie **osobitnej skupiny pre zriedkavé choroby**.

Nariadením o liekoch na ojedinelé ochorenia (Nariadenie Európskeho parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000 zo 16. decembra 1999 o liekoch na ojedinelé ochorenia)⁶ sa stanovili kritériá pre zaraďovanie liekov na zriedkavé choroby v EÚ a súbor stimulov (napríklad desaťročné výhradné právo na trhu, pomoc pri príprave protokolu, prístup k centralizovanému postupu na udeľovanie povolení na uvedenie na trh) na podporu výskumu a vývoja liekov na liečbu, prevenciu alebo diagnostikovanie zriedkavých chorôb a ich uvádzania na trh.

Táto správa poskytuje prehľad o vykonávaní stratégie v oblasti zriedkavých chorôb a hodnotia sa v nej dosiahnuté úspechy a získané skúsenosti. Cieľom tejto správy je vyvodenie záverov týkajúcich sa rozsahu zavedenia opatrení uvedených v oznámení Komisie a odporúčaní Rady a potreby ďalších opatrení na zlepšenie života pacientov postihnutých zriedkavými chorobami a ich rodín.

b) Východiská správy a metodika

V oznámení a odporúčaní Rady sa Komisia vyzvala, aby predložila správu o vykonávaní tejto stratégie. Komisia zaslala členským štátom elektronický dotazník s cieľom zhromaždiť informácie o situácii na vnútroštátnej úrovni. Požadované informácie predložilo osemnásť krajín. Ako hlavný zdroj informácií pre túto správu o vykonávaní slúžili odpovede členských štátov a informácie zhromaždené na základe spoločnej iniciatívy EUCERD a uverejnené ako „Správa o stave činností v oblasti zriedkavých chorôb v Európe“⁷.

2. Plány a stratégie v oblasti zriedkavých chorôb

a) Činnosti Európskej komisie

Európska komisia spolufinancovala z programu EÚ v oblasti zdravia projekt EUROPLAN s cieľom podporiť členské štáty v rámci procesov tvorby vnútroštátnych plánov a stratégií.

Tohto projektu, ktorý sa realizoval od apríla 2008 do marca 2011, sa zúčastnili zástupcovia vnútroštátnych zdravotníckych orgánov 21 členských štátov spolu s 57 pridruženými a spolupracujúcimi partnermi z 34 krajín. Jedným z výsledkov bola „Správa o ukazovateľoch na monitorovanie vykonávania a hodnotenia vplyvu vnútroštátneho plánu alebo vnútroštátnej stratégie v oblasti zriedkavých chorôb“, ktorá bola základom na prijatie „Odporúčaní EUCERD týkajúcich sa kľúčových ukazovateľov pre vnútroštátne plány alebo stratégie v oblasti zriedkavých chorôb“⁸.

Niektoré činnosti projektu EUROPLAN, najmä činnosti súvisiace s technickou pomocou členským štátom s určitými ťažkosťami pri príprave svojich vnútroštátnych plánov alebo stratégií, sa naďalej riešia v rámci osobitného pracovného balíka spoločnej iniciatívy EUCERD.

Prostredníctvom tohto pracovného balíka Komisia naďalej podporuje prípravu vnútroštátnych plánov v krajinách, ktoré tieto plány ešte nezaviedli.

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

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15.

⁸ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf.

Jednotná akcia EUCERD sa týka obdobia 42 mesiacov (marec 2012 až august 2015). Prostredníctvom tejto akcie sa podporujú členské štáty pri tvorbe stratégií, mapovaní poskytovania špecializovaných sociálnych služieb a integrácii zriedkavých chorôb do bežných sociálnych politík, ako aj podpore realizácie kódovania a klasifikácie zriedkavých chorôb. Táto jednotná akcia takisto poskytuje podporu pri vydávaní OrphaNews Europe⁹ a výročných správ o stave činností v oblasti zriedkavých chorôb v Európe.

b) Situácia v členských štátoch

Ciele činnosti: V odporúčaní Rady sa členské štáty zaviazali čo najskôr a najneskôr do konca roka 2013 prijať plán alebo stratégiu na riešenie zriedkavých chorôb.

V roku 2009 bolo zameranie sa na zriedkavé choroby vo väčšine členských štátov pomerne novým a inovatívnym javom a vnútroštátne plány existovali len v niekoľkých členských štátoch. Tieto plány existovali v Bulharsku, vo Francúzsku, v Portugalsku a Španielsku.

V prvom štvrtroku 2014 **existovali vnútroštátne plány alebo stratégie na riešenie zriedkavých chorôb v 16 členských štátoch**. Sedem ďalších krajín výrazne pokročilo pri tvorbe svojich plánov/stratégií.

Členské štáty s prijatým vnútroštátnym plánom alebo stratégiou v oblasti zriedkavých chorôb: Belgicko, Bulharsko, Cyprus, Česká republika, Francúzsko, Grécko, Holandsko, Litva, Maďarsko, Nemecko, Portugalsko, Rumunsko, Slovensko, Slovinsko, Spojené kráľovstvo a Španielsko.

Členské štáty, v pokročilej fáze prípravy vnútroštátneho plánu alebo stratégie v oblasti zriedkavých chorôb: Chorvátsko, Dánsko, Fínsko, Írsko, Poľsko, Rakúsko a Taliansko.

Pokiaľ ide o úroveň vykonávania plánov, krajiny sa výrazne odlišujú. Čiastočne je to spôsobené tým, že niektoré krajiny, ako napríklad Belgicko, Holandsko, Nemecko a Spojené kráľovstvo, prijali svoje plány/stratégie len nedávno. Francúzsko ako jediná krajina už ukončilo realizáciu prvého plánu a prijalo druhý vnútroštátny plán.

Väčšina členských štátov nemá vyhradený rozpočet na vykonávanie vnútroštátnych plánov. Financovanie sa zvyčajne poskytuje ako súčasť celkových výdavkov na zdravotníctvo. Krajiny poskytujú občasné financovanie na realizáciu osobitných projektov. Niektoré krajiny uviedli, že rozpočty sú pod dodatočným tlakom v dôsledku hospodárskej krízy.

Napriek svojej komplexnosti a medziodvetvovému prístupu sa všetky plány prijali na úrovni ministerstva zdravotníctva. V Českej republike tento plán schválil aj predseda vlády.

Rozsah plánov v oblasti zriedkavých chorôb sa v jednotlivých krajinách odlišuje. Napríklad, zatiaľ čo zriedkavé druhy rakoviny sú dôležitou súčasťou spektra zriedkavých chorôb, niekoľko plánov/stratégií sa na túto skupinu chorôb nevzťahuje. Týka sa to Belgicka, Dánska, Francúzska, Nemecka a Portugalska. Dánsko nepovažuje infekčné choroby za zriedkavé choroby.

⁹ <http://www.orpha.net/actor/cgi-bin/OAhome.php?Ltr=EuropaNews>.

Štrnásť krajín realizovalo informačné kampane s cieľom zvýšiť povedomie o zriedkavých chorobách. Chorvátsko, Cyprus, Lotyšsko a Nemecko v súčasnosti svoje kampane pripravujú.

Dôležitými aspektmi tejto iniciatívy sú monitorovanie a hodnotenie vnútroštátnych plánov, pričom EÚ spolufinancovala projekt EUROPLAN¹⁰ – a následne spoločnú iniciatívu EUCERD¹¹ – s cieľom poskytnúť rámec na podporu členských štátov pri ich úsilí o tvorbu a vykonávanie vnútroštátnych plánov.

Iné krajiny so zavedenými plánmi (Chorvátsko, Francúzsko, Litva, Portugalsko a Španielsko) zakladajú svoje stratégie monitorovania na ukazovateľoch projektu EUROPLAN. Bulharsko a Slovensko nemajú žiadne stratégie monitorovania. Vo zvyšných krajinách sa stratégie monitorovania nachádzajú v procese tvorby.

3. Vymedzenie, kódovanie a súpis zriedkavých chorôb

a) Činnosti Európskej komisie

Ciele činnosti: Jednoznačné vymedzenie zriedkavých chorôb je nevyhnutným predpokladom na účinné opatrenia v tejto oblasti. V článku 3 odporúčania Rady sa členské štáty na účely tvorby politik na úrovni Spoločenstva zaviazali využívať spoločné vymedzenie pojmu zriedkavá choroba – teda **choroba, ktorá nepostihuje viac ako 5 z 10 000 osôb**. Takisto je dôležité urýchleným spôsobom zlepšiť kódovanie zriedkavých chorôb v systémoch zdravotnej starostlivosti. Členské štáty sa dohodli, že sa zamerajú na zabezpečenie vhodného kódovania a vysledovateľnosti zriedkavých chorôb v zdravotných informačných systémoch a že budú aktívne prispievať k vytvoreniu dynamického súpisu zriedkavých chorôb EÚ, ktorý by bol ľahko dostupný a vychádzal by zo siete Orphanet¹².

Príklady situácií v jednotlivých členských štátoch, pokiaľ ide o vymedzenie zriedkavých chorôb:

- **Švédsko:** choroby alebo poruchy, ktoré postihujú menej ako 100 z milióna osôb a vedú k výraznému stupňu postihnutia;
- **Fínsko:** využíva sa vymedzenie postihnutia nie viac ako 1 z 2 000 osôb a závažnej/invalidizujúcej choroby;
- **Dánsko:** nezaviedlo oficiálne vymedzenie zriedkavých chorôb. Dánske zdravotnícke orgány majú tendenciu vymedzovať zriedkavú chorobu ako chorobu, ktorá nepostihuje viac ako 500 až 1 000 pacientov v rámci obyvateľstva Dánska;
- **Estónsko:** neprijalo oficiálne vymedzenie zriedkavých chorôb. Zainteresované strany však prijali vymedzenie EÚ z nariadenia o liekoch na ojedinelé ochorenia;
- **Belgicko:** vymedzuje zriedkavé choroby ako život ohrozujúce alebo chronicky invalidizujúce choroby, ktoré majú taký nízky výskyt, že na ich riešenie je potrebné osobitné spoločné úsilie. Ako usmernenie, nízky výskyt znamená postihnutie menej ako 5 z 10 000 jednotlivcov v Európskej únii.

¹⁰ http://www.euoplanproject.eu/newsite_986989/index.html.

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

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

b) Činnosti členských štátov

Členské štáty s prijatými plánmi alebo stratégiami uplatňujú vymedzenie EÚ, pokiaľ ide o politiku na úrovni Spoločenstva. Členské štáty, ktoré tieto plány nezaviedli, zvyčajne nevyužívajú žiadne oficiálne vymedzenie zriedkavých chorôb.

V súčasnosti **všetky členské štáty využívajú systémy medzinárodnej klasifikácie chorôb MKCH-9 alebo MKCH-10**, v rámci ktorých sa väčšina zriedkavých chorôb nevyskytuje. Niektoré členské štáty sa nedávno v rámci svojich systémov zdravotníckych štatistík rozhodli zaviesť kódy ORPHA (systém kodifikácie zriedkavých chorôb na základe databázy Orphanet) súbežne s nomenklatúrou MKCH alebo ako pilotný projekt. Spoločná iniciatíva EUCERD prispieva k návrhu MKCH-11 Svetovej zdravotníckej organizácie s cieľom zabezpečiť, aby sa zriedkavé choroby stali súčasťou medzinárodných nomenklatúr.

Na účel zhromažďovania a sprístupňovania informácií o zriedkavých chorobách Komisia prostredníctvom programu EÚ v oblasti zdravia podporuje **jednotnú akciu Orphanet**¹³, ktorej súčasťou sú všetky členské štáty, buď ako pridružení alebo spolupracujúci partneri. Orphanet je relačná databáza dostupná v siedmich jazykoch a jej cieľom je prepojiť informácie o viac ako 6 000 chorobách a umožniť viacnásobné vyhľadávanie. Každá krajina má takisto vlastnú úvodnú stránku vo svojom jazyku.

4. Výskum v oblasti zriedkavých chorôb

a) Činnosti Európskej komisie

Ciele činnosti: V bode 5.12 oznámenia a v článku 3 odporúčania Rady sa členské štáty a Komisia vyzývajú, aby sa usilovali o zlepšenie koordinácie medzi vnútroštátnymi a regionálnymi programami výskumu zriedkavých chorôb a programami výskumu zriedkavých chorôb na úrovni Spoločenstva. EÚ financovala prostredníctvom **siedmeho rámcového programu pre inovácie a technologický rozvoj (RP7)** takmer **120 spoločných výskumných projektov** týkajúcich sa zriedkavých chorôb¹⁴. Tieto projekty s celkovým rozpočtom **viac ako 620 miliónov EUR** sa týkajú niekoľkých oblastí chorôb, ako napríklad neurológia, imunológia, oblasť rakoviny, pneumológia a dermatológia¹⁵. Európska komisia je prostredníctvom svojich činností v rámci politiky v oblasti výskumu takisto hlavným iniciátorom s cieľom lepšie koordinovať výskum na európskej a medzinárodnej úrovni.

Príklady vnútroštátnych programov pre výskum v oblasti zriedkavých chorôb

V Nemecku sa v septembri 2010 uverejnila nová výzva na predkladanie návrhov na prípadné rozšírenie 10 sietí, ktoré vznikli v roku 2008, a vytvorenie nových sietí. Po vyhodnotení 39 návrhov revíziou komisiou medzinárodných odborníkov na zriedkavé choroby vybralo Spolkové ministerstvo školstva a výskumu 12 sietí na financovanie v objeme viac ako 21 miliónov EUR počas obdobia troch rokov, začínajúc v roku 2012. Ďalšie financovanie výskumu zriedkavých chorôb prebieha v rámci iných iniciatív financovania, ako napríklad Vnútroštátna sieť pre výskum genómu (NGFN), inovatívne spôsoby liečby, regeneratívna medicína, molekulárna diagnostika, klinické skúšanie a iné, a predstavuje približne 20 miliónov EUR ročne.

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

¹⁴ Tento údaj sa týka výskumu financovaného v rámci témy Zdravie programu spolupráce RP7 (2007 – 2013).

¹⁵ Nedávnu publikáciu vrátane informácií o finančných prostriedkoch EÚ na výskum zriedkavých chorôb možno nájsť na: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf.

Vo **Francúzsku** riadi výzvy na predkladanie výskumných projektov francúzska Národná agentúra pre výskum (základný výskum) alebo Ministerstvo zdravotníctva (klinický výskum) alebo obe inštitúcie (translačný výskum). K dispozícii sú aj výzvy na predkladanie projektov v oblasti sociálnych vied. Združenia pacientov takisto poskytujú finančné prostriedky na výskum. Základný, klinický a translačný výskum sa neustále podporuje paušálne bez vnútroštátnej priority v oblasti konkrétnych zriedkavých chorôb. Na výskum sa počas druhého vnútroštátneho plánu na roky 2011 až 2014 vyčlenilo 51 miliónov EUR.

V prípade **Chorvátska** chýbajú podrobné údaje o finančných prostriedkoch určených na výskum v oblasti zriedkavých chorôb. Odhaduje sa, že so zriedkavými chorobami môžu súvisieť približne 4 % súčasných výskumných projektov v Chorvátsku.

Stratégia EÚ v oblasti financovania výskumu zriedkavých chorôb sa zameriava na pochopenie základných príčin týchto chorôb a diagnostiku, prevenciu a liečbu. Táto stratégia je charakterizovaná výzvami RP7 v oblasti zdravia v rokoch 2012 a 2013, ktorých súčasťou bolo niekoľko tém týkajúcich sa zriedkavých chorôb¹⁶. Spoločný výskum financovaný EÚ združuje multidisciplinárne tímy zastupujúce univerzity, výskumné organizácie, malé a stredné podniky, výrobné odvetvie a organizácie pacientov z celej Európy aj mimo nej. V oblasti, akou sú zriedkavé choroby charakterizované malými populáciami pacientov a vzácnymi zdrojmi, je mimoriadne dôležitý spoločný výskum na európskej a medzinárodnej úrovni. EÚ takisto financovala viac ako 100 individuálnych štipendií, grantov a sietí odbornej prípravy v tejto oblasti¹⁷.

Cieľom projektu **E-RARE-2**¹⁸ financovaného EÚ v rámci ERA-NET je rozvíjať a posilňovať koordináciu vnútroštátnych a regionálnych výskumných programov. Jednou z hlavných činností tohto projektu je začatie realizácie spoločných medzinárodných výziev. Tieto výzvy sa týkali financovania agentúr z 13 členských štátov EÚ¹⁹, ako aj z Izraela, Kanady, zo Švajčiarska a z Turecka. Prostredníctvom projektu E-RARE-2 a jeho predchodcu sa financovalo viac ako 60 výskumných projektov.

V rámci spolupráce s vnútroštátnymi a medzinárodnými partnermi Európska komisia iniciovala vznik **Medzinárodného konzorciuma pre výskum zriedkavých chorôb (IRDiRC)**²⁰ začiatkom roka 2011. Hlavným cieľom tohto konzorciuma je do roku 2020 realizovať 200 nových postupov liečby zriedkavých chorôb a prostriedky na diagnostiku väčšiny z nich prostredníctvom stimulov, lepšej koordinácie a maximalizácie výsledkov výskumu v oblasti zriedkavých chorôb na globálnej úrovni. Koncom roka 2013 malo konzorcium IRDiRC viac

¹⁶ Témy zriedkavých chorôb v rámci výziev RP7 v oblasti zdravia v rokoch 2012 a 2013: „podpora medzinárodného výskumu v oblasti zriedkavých chorôb; klinické využívanie „-omických“ štúdií na lepšiu diagnostiku zriedkavých chorôb; databázy, biobanky a klinické platformy pre „bioinformatiku“ v oblasti zriedkavých chorôb; predklinický a klinický vývoj liekov na zriedkavé choroby; výskumné skúšania v oblasti zriedkavých chorôb; výmena najlepších postupov a znalostí v rámci klinického manažmentu zriedkavých chorôb (2012) a vývoj zobrazovacích technológií na terapeutické zásahy v oblasti zriedkavých chorôb; nové metodické postupy pre klinické skúšanie v rámci malých skupín obyvateľstva (2013)“.

¹⁷ Tieto činnosti sa financovali prostredníctvom programov Eudia (akcie Marie Curie) a Nápady (Európska rada pre výskum) RP7. Ďalšie informácie sú k dispozícii na: <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> a na: <http://erc.europa.eu>.

¹⁸ Ďalšie informácie o E-RARE-2 sú k dispozícii na webovej stránke: <http://www.e-rare.eu>.

¹⁹ Belgicko, Francúzsko, Grécko, Holandsko, Lotyšsko, Maďarsko, Nemecko, Poľsko, Portugalsko, Rakúsko, Rumunsko, Španielsko a Taliansko.

²⁰ Ďalšie informácie sú k dispozícii na webovej stránke IRDiRC: <http://www.irdirc.org>.

ako 35 členských organizácií zo štyroch kontinentov, ktoré sú odhodlané spoločne pracovať na dosahovaní cieľov tejto iniciatívy.

EÚ je pevne odhodlaná pokračovať vo výskume zriedkavých chorôb a podpore IRDiRC prostredníctvom financovania programu Horizont 2020, rámcového programu EÚ pre výskum a inovácie počas obdobia rokov 2014 až 2020. Počas nadchádzajúceho sedemročného obdobia bude EÚ aj naďalej financovať výskum v oblasti zriedkavých chorôb v prospech pacientov v Európe a v celom svete.

Registre a databázy pacientov predstavujú dôležité nástroje potrebné na výskum v oblasti zriedkavých chorôb, zlepšenie starostlivosti o pacientov a plánovanie zdravotnej starostlivosti. Pomáhajú zhromažďovať údaje s cieľom dosiahnuť dostatočnú veľkosť vzoriek pre epidemiologický a/alebo klinický výskum. Sú potrebné aj na posúdenie uskutočniteľnosti klinického skúšania, uľahčenie plánovania vhodného skúšania a podporovania zapisovania pacientov. Takisto sa môžu využívať na meranie kvality, bezpečnosti, efektívnosti a účinnosti liečby. V rámci projektu Orphanet sa uverejnil prehľad informácií týkajúcich sa vytvárania, riadenia a financovania akademických registrov²¹.

K januáru 2014 existovalo **588 registrov zriedkavých chorôb** rozdelených na 62 európskych, 35 globálnych, 423 vnútroštátnych, 65 regionálnych a 3 nedefinované registre. Väčšinu z týchto registrov vytvárajú verejné a akademické inštitúcie. Menej z nich riadia farmaceutické alebo biotechnologické spoločnosti, zatiaľ čo iné prevádzkujú organizácie pacientov. Nedostatok interoperability medzi registrami zriedkavých chorôb vážne ohrozuje potenciál týchto registrov.

Spoločné výskumné centrum Európskej komisie preto v súčasnosti vyvíja **európsku platformu na registráciu zriedkavých chorôb**. Hlavnými cieľmi tejto platformy je všetkým zainteresovaným stranám poskytnúť centrálny prístupový bod pre informácie o registroch pacientov so zriedkavými chorobami, podporovať nové a existujúce registre, pokiaľ ide o ich interoperabilitu, poskytovať IT nástroje na zachovanie zberu údajov a hostiť činnosti sietí dohľadu.

b) Činnosti členských štátov

V niektorých krajinách existujú špecifické programy financovania výskumu v oblasti zriedkavých chorôb. Krajiny s prebiehajúcimi alebo už ukončenými osobitnými programami/výzvami týkajúcimi sa financovania výskumu zriedkavých chorôb: Francúzsko, Holandsko, Maďarsko, Nemecko, Portugalsko, Rakúsko, Spojené kráľovstvo, Španielsko a Taliansko.

Mnoho iných krajín podporuje projekty v oblasti zriedkavých chorôb prostredníctvom všeobecných programov financovania výskumu. V niekoľkých krajinách (napr. vo Francúzsku, v Holandsku, Nemecku, Španielsku a Taliansku) takisto existujú alebo existovali konkrétne iniciatívy a stimuly na podporu výskumu a vývoja v oblasti liekov na zriedkavé choroby a ďalších inovatívnych spôsobov liečby na vnútroštátnej úrovni.

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

5. Centrá odborných znalostí a európske referenčné siete pre zriedkavé choroby

a) Činnosti Európskej komisie

V smernici 2011/24/EÚ o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti (2011)²² sa stanovujú pravidlá týkajúce sa práv pacientov na prístup k bezpečnej a kvalitnej cezhraničnej zdravotnej starostlivosti v EÚ a pravidlá preplácania nákladov. Táto smernica poskytuje pevný základ na posilnenie spolupráce medzi vnútroštátnymi zdravotníckymi orgánmi. Niektoré ustanovenia sa týkajú zriedkavých chorôb. V článku 12 sa predpokladá posilnenie spolupráce členských štátov vrátane kritérií a podmienok pre **európske referenčné siete** a pre poskytovateľov zdravotnej starostlivosti.

Cieľom tejto smernice je identifikovať už zriadené centrá odborných znalostí a podporovať dobrovoľnú účasť poskytovateľov zdravotnej starostlivosti v rámci budúcich európskych referenčných sietí. Dňa 10. marca 2014 prijala Komisia zoznam kritérií a podmienok, ktoré musia spĺňať európske referenčné siete, a zoznam podmienok a kritérií, ktoré musia spĺňať poskytovatelia zdravotnej starostlivosti, ktorí si želajú stať sa členmi európskej referenčnej siete^{23,24}.

Pred prijatím smernice 2011/24/EÚ podporila Komisia prostredníctvom programu EÚ v oblasti zdravia **10 konkrétnych pilotných európskych referenčných sietí pre zriedkavé choroby**. Skúsenosti z týchto projektov prispeli k vytvoreniu právneho rámca a budú slúžiť budúcim európskym referenčným sieťam.

Zoznam pilotných európskych referenčných sietí pre zriedkavé choroby

- **Dyscerne**: európska sieť referenčných centier pre dysmorfológiu;
- **ECORN CF**: európske centrá referenčnej siete pre cystickú fibrózu;
- **PAAIR**: združenia pacientov a medzinárodný register Alpha1;
- **EPNET** európska sieť pre porfýriu;
- **EN-RBD** európska sieť pre zriedkavé poruchy krvácania, sieť pre detský Hodgkinov lymfóm;
- **NEUROPED**: európska referenčná sieť pre zriedkavé detské neurologické choroby;
- **EURO HISTIO NET**: referenčná sieť pre histiocytózu z Langerhansových buniek a súvisiaci syndróm v EÚ;
- **TAG**: spoločne proti genodermatózám;
- **CARE NMD**: šírenie a vykonávanie noriem starostlivosti v prípade Duchenovej svalovej dystrofie v Európe.

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

²³ Ú. v. EÚ L 147, 17.5.2014, s. 71 – 78.

²⁴ Ú. v. EÚ L 147, 17.5.2014, s. 79 – 87.

b) Činnosti členských štátov

Pri organizácii centier odborných znalostí v rámci svojich systémov zdravotnej starostlivosti zvolili členské štáty veľmi odlišné prístupy. Niektoré krajiny oficiálne zriadili centrá odborných znalostí pre zriedkavé choroby: Dánsko, Francúzsko, Spojené kráľovstvo a Španielsko. Taliansko zriadilo regionálne centrá odborných znalostí pre zriedkavé choroby.

Kritériá zriaďovania sa v jednotlivých krajinách a niekedy dokonca aj v jednotlivých regiónoch v krajine odlišujú, aj keď sú často v súlade s odporúčaniami EUCERD týkajúcimi sa kritérií kvality pre centrá odborných znalostí pre zriedkavé choroby v členských štátoch²⁵.

V niekoľkých krajinách existujú centrá odborných znalostí pre zriedkavé choroby, ktoré orgány uznávajú do rôznej miery napriek tomu, že nie sú oficiálne zriadené: Belgicko, Chorvátsko, Cyprus, Česká republika, Grécko, Holandsko, Írsko, Maďarsko, Nemecko, Rakúsko, Slovinsko a Švédsko.

V niekoľkých krajinách existujú centrá odborných znalostí pre zriedkavé choroby, ktoré sa uznávajú len na základe reputácie, pričom tieto centrá sa niekedy samy označujú za centrá odborných poznatkov: Bulharsko, Estónsko, Fínsko, Litva, Lotyšsko, Poľsko, Portugalsko, Rakúsko, Rumunsko a Slovenská republika.

6. Zhromažďovanie odborných znalostí v oblasti zriedkavých chorôb na európskej úrovni

Ciele činnosti: V oddiele V odporúčania Rady sa členské štáty vyzývajú, aby **zbierali na vnútroštátnej úrovni odborné znalosti o zriedkavých chorobách a podporovali spoločné využívanie týchto znalostí.**

Väčšina členských štátov podporuje spoločné využívanie odborných znalostí s európskymi partnermi s cieľom podporovať výmenu najlepších postupov v súvislosti s diagnostickými nástrojmi a zdravotnou starostlivosťou, ako aj vzdelávaním a sociálnou starostlivosťou v oblasti zriedkavých chorôb. Niektoré z nich zorganizovali vzdelávanie a odbornú prípravu pre zdravotníckych pracovníkov s cieľom informovať ich o existencii dostupných zdrojov.

Na podporu tohto procesu Komisia nedávno spolufinancovala **projekt Rare Best Practices**²⁶. Ide o štvorročný projekt (január 2013 až december 2016) spolufinancovaný v rámci siedmeho rámcového programu pre inovácie a technologický rozvoj (RP7). Medzi hlavné ciele tohto projektu patria: vypracovanie noriem a transparentných spoľahlivých postupov tvorby a hodnotenia usmernení pre klinickú prax v oblasti zriedkavých chorôb a dosahovanie konsenzu o inováčnej metodológii.

7. Posilnenie postavenia organizácií pacientov

a) Činnosti Európskej komisie

Ciele činnosti: V časti 6 odporúčania Rady sa členské štáty vyzývajú, aby konzultovali s organizáciami pacientov o politikách v oblasti zriedkavých chorôb a podporovali činnosti týchto organizácií.

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

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>.

Na identifikáciu potrieb pacientov je veľmi dôležitá účasť organizácií pacientov v rámci všetkých aspektov tvorby politiky v oblasti zriedkavých chorôb. Komisia podporuje tento prístup na úrovni EÚ prostredníctvom zapájania európskych zastrešujúcich organizácií pacientov do rôznych činností, ako napríklad expertných skupín a výborov.

Komisia takisto poskytla prevádzkové granty pre organizácie pacientov prostredníctvom programu EÚ v oblasti zdravia.

b) Činnosti členských štátov

V Európe sa vytvoril väčší počet vnútroštátnych aliancií organizácií pacientov so zriedkavými chorobami. Koncom roka 2013 existovalo podľa databázy Orphanet **2 512 osobitných organizácií pacientov so zriedkavými chorobami** vrátane 2 161 vnútroštátnych, 213 regionálnych, 72 európskych a 61 medzinárodných organizácií.

Všetky členské štáty, ktoré vyplnili dotazník, sa zapájajú do aktívneho dialógu s organizáciami pacientov so zriedkavými chorobami najmä na základe konzultácií s pacientmi a zástupcami pacientov o politikách v oblasti zriedkavých chorôb.

8. Riadenie a európska koordinácia

Ciele činnosti: V bode 7 oznámenia sa uvádza, že Komisii by mal pomáhať poradný výbor pre zriedkavé choroby.

Takýto výbor sa zriadil rozhodnutím Komisie z 30. novembra 2009, ktorým sa zriaďuje Výbor expertov Európskej únie pre zriedkavé choroby (2009/872/ES)²⁷. Výsledkom práce tohto výboru bolo prijatie piatich súborov odporúčaní a stanoviska spolu s vydávaním dvojmesačníka a výročnej správy o stave činností v oblasti zriedkavých chorôb v Európe, v ktorej sa opisujú činnosti na úrovni členských štátov, na úrovni EÚ a na globálnej úrovni.

Tento výbor sa nedávno nahradil expertnou skupinou Komisie pre zriedkavé choroby²⁸ v súlade s ustanoveniami rámca pre expertné skupiny Komisie: horizontálne pravidlá a verejný register²⁹.

Táto expertná skupina sa skladá zo zástupcov členských štátov, organizácií pacientov, európskych združení výrobcov produktov alebo poskytovateľov služieb, európskych profesijných združení alebo vedeckých spoločností a jednotlivých expertov. Hlavnou úlohou tejto expertnej skupiny je poskytovať Komisii poradenstvo pri vykonávaní opatrení Únie v oblasti zriedkavých chorôb vrátane vypracúvania právnych nástrojov, politických dokumentov, usmernení a odporúčaní.

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

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_en.pdf.

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

9. Opatrenia na zlepšenie vysokokvalitnej zdravotnej starostlivosti v prípade zriedkavých chorôb

a) Nariadenie o liekoch na ojedinelé ochorenia

V rámci reakcie na znepokojenie v oblasti verejného zdravia a s cieľom podporiť výskum a vývoj liekov na zriedkavé choroby prijala EÚ nariadenie o liekoch na ojedinelé ochorenia, ktorého cieľom je poskytnúť stimuly na vývoj liekov na zriedkavé choroby. Nariadením Európskeho parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000³⁰ sa zavádzajú centralizovaný postup pre výber liekov na zriedkavé choroby a stimuly na podporu výskumu a vývoja liekov na zriedkavé choroby a ich uvádzania na trh.

Do januára 2014 Európska komisia **povolila viac ako 90 liekov na zriedkavé choroby**. Takisto je dôležité, že medzi lieky na zriedkavé choroby zaradila Európska komisia viac ako 1 000 produktov³¹. Sponzori, ktorí tieto produkty vyvíjajú, využívajú stimuly, ako napríklad pomoc pri príprave protokolu. Takáto pomoc by mala uľahčiť vývoj a povoľovanie inovatívnych liekov v prospech pacientov.

V posledných rokoch sa počet zaradení zvýšil, zatiaľ čo počet povolení sa nezmenil (7 povolení v roku 2013 a 10 povolení v roku 2012).

b) Uľahčovanie prístupu k liekom na zriedkavé choroby

Napriek týmto stimulom povolené lieky na zriedkavé choroby nie sú k dispozícii vo všetkých členských štátoch EÚ a pacienti k nim nemajú rovnaký prístup vo všetkých členských štátoch EÚ. Okrem toho sa zaznamenali výrazné oneskorenia v dostupnosti. Členské štáty a Komisia preto iniciovali projekt s cieľom koordinovať investície do hodnotenia nových liekov a výmeny informácií a poznatkov³².

Aj keď rozhodovanie o oceňovaní a preplácaní nákladov je výlučnou vnútroštátnou právomocou, členské štáty sa pri poskytovaní dostupného a udržateľného prístupu k cenným liekom pre pacientov s jednoznačnými nespĺnenými liečebnými potrebami stretávajú s významnými a spoločnými výzvami. Prekonávanie týchto výziev môže predstavovať ešte väčší problém, ak ide o obmedzený počet pacientov a ak sú možné spôsoby liečby nespĺnených liečebných potrieb vzácne a drahé, ako je to často v prípade zriedkavých chorôb a liekov na zriedkavé choroby.

Pracovná skupina „Mechanizmus koordinovaného prístupu k liekom na zriedkavé choroby“ v rámci procesu týkajúceho sa podnikovej zodpovednosti v oblasti liekov

Hlavným cieľom tejto pracovnej skupiny³³ bolo preskúmať spôsoby zabezpečenia „skutočného prístupu“ k liekom na zriedkavé choroby pre pacientov s týmito chorobami.

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

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

³²

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

³³

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

Hlavným odporúčaním tejto skupiny bolo vytvoriť koordinovaný mechanizmus medzi dobrovoľne zúčastnenými členskými štátmi a sponzormi na posudzovanie hodnoty lieku na zriedkavú chorobu, ktoré by mohlo byť založené na transparentnom rámci hodnôt, aby sa podporovala výmena informácií s cieľom umožniť informované rozhodovanie na úrovni členských štátov týkajúce sa oceňovania a preplácania nákladov. Malo by to viesť k racionálnejším cenám pre poplatníkov, predvídateľnejším trhovým podmienkam pre výrobné odvetvie a spravodlivejšiemu prístupu pre pacientov³⁴.

c) Populačný skrining zriedkavých chorôb

Ciele činnosti: V bode 5 oznámenia sa Komisia zaviazala k **hodnoteniu súčasných stratégií populačného skriningu** (vrátane skriningu novorodencov) na zriedkavé choroby.

Komisia objednala vypracovanie správy o postupoch novorodeneckého skriningu zriedkavých porúch vykonávaných vo všetkých členských štátoch EÚ vrátane počtu centier, odhadu počtu testovaných detí a počtu porúch zahrnutých do novorodeneckého skriningu, ako aj dôvodov výberu týchto porúch³⁵. Vo väčšine členských štátov, na ktoré sa táto správa vzťahuje, existuje orgán, ktorý dohliada nad novorodeneckým skriningom. **Počty testovaných chorôb sa medzi členskými štátmi značne líšia, od jednej vo Fínsku až po 29 v Rakúsku.**

Na základe tejto správy prijal výbor expertov EÚ na zriedkavé choroby stanovisko týkajúce sa možných okruhov európskej spolupráce v oblasti novorodeneckého skriningu³⁶.

10. Globálny rozmer politiky v oblasti zriedkavých chorôb

Ciele činnosti: Cieľom oznámenia je **posilnenie spolupráce v oblasti zriedkavých chorôb na medzinárodnej úrovni** so všetkými zainteresovanými krajinami v úzkej spolupráci so Svetovou zdravotníckou organizáciou.

Európska únia a jej členské štáty sa považujú za lídrov v rozvíjaní opatrení týkajúcich sa zriedkavých chorôb. Opatrenia realizované EÚ a členskými štátmi ovplyvňujú vývoj v tejto oblasti aj v mimoeurópskych krajinách a politický a technický vývoj v Európskej únii mal takisto významný vplyv na politiky iných krajín v oblasti zriedkavých chorôb.

Niekoľko konkrétnych opatrení prijali aj mimoeurópske krajiny, niekedy v podobe výsledku viditeľného na internete, ako napríklad v prípade databázy Orphanet, ktorá poskytuje on-line informácie v siedmich jazykoch a nadobudla význam ako skutočne globálny zdroj informácií. Globálne medzinárodné organizácie podporujú v rámci svojej činnosti v oblasti zriedkavých chorôb ďalšie iniciatívy, ako napríklad zapojenie spoločnej iniciatívy EUCERD do aktualizácie MKCH-10. Medzinárodné konzorcium pre výskum zriedkavých chorôb³⁷ je vynikajúcim príkladom medzinárodnej spolupráce, ktorú iniciovala Európska komisia.

Politika Európskej komisie v oblasti zriedkavých chorôb takisto využíva výsledky tejto politiky v iných krajinách.

³⁴ Po ukončení činnosti tejto skupiny v roku 2013 niekoľko členov pracovnej skupiny sledovalo diskusie o iniciatíve Výboru pre hodnotenie liekov (MEDEV, neformálna skupina expertov zo štatutárnych zdravotných poisťovní v Európe) s cieľom zaviesť závery skupiny do praxe a pripraviť pilotné projekty.

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

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

³⁷ Ďalšie informácie sú k dispozícii na webovej stránke IRDiRC: <http://www.irdirc.org>.

11. Závery a návrhy ďalších krokov

Podľa odporúčania Rady by sa v správe o vykonávaní mala posúdiť miera, do akej navrhované opatrenia účinne fungujú, a potreba ďalších krokov na zlepšenie života pacientov so zriedkavými chorobami a ich rodín.

Európska únia prešla od prijatia oznámenia Komisie v roku 2008 a odporúčania Rady v roku 2009 dlhú cestu v rámci podpory spolupráce s cieľom zlepšiť život ľudí, ktorí trpia zriedkavými chorobami.

Ciele oznámenia a odporúčania Rady sa vcelku **dosiahli**. **Obidva dokumenty slúžia na posilnenie spolupráce** medzi Európskou úniou, členskými štátmi a všetkými príslušnými zainteresovanými stranami.

Komisia podporuje výmenu skúseností s cieľom pomôcť členským štátom vypracovať vnútroštátne plány alebo stratégie v oblasti zriedkavých chorôb.

Značnému počtu členských štátov sa tým pomohlo zaviesť plány určené na riešenie zriedkavých chorôb: v 16 členských štátoch v súčasnosti existujú plány v oblasti zriedkavých chorôb (v roku 2008 existovali iba 4) a značný počet sa k prijatiu plánu približuje. Podpora členských štátov v tomto úsilí naďalej zostáva kľúčovou prioritou činnosti Komisie v tejto oblasti.

Aj napriek takémuto povzbudzujúcemu pokroku ešte zostáva veľa práce s cieľom zabezpečiť, aby mohli ľudia so zriedkavými chorobami získať správnu diagnózu a najlepšiu možnú liečbu v celej EÚ. Stále existujú členské štáty, ktoré ešte nemajú vnútroštátny plán alebo stratégiu. Vo väčšine členských štátov, ktoré majú zavedený vnútroštátny plán alebo stratégiu, sa vykonávanie týchto plánov alebo stratégií začalo len nedávno a je potrebné ho monitorovať.

Činnosti v oblasti zriedkavých chorôb preto v novom programe v oblasti zdravia a novom programe EÚ pre výskum a inovácie Horizont 2020 zohrávajú prominentnú úlohu. Na ďalšiu podporu členských štátov sa predpokladajú tieto činnosti:

- zachovanie **koordinačnej úlohy** EÚ v rozvoji politiky EÚ v oblasti zriedkavých chorôb a podpora členských štátov v ich činnosti na vnútroštátnej úrovni,
- ďalšia podpora tvorby vysokokvalitných **vnútroštátnych plánov/stratégií v oblasti zriedkavých chorôb** v Európskej únii,
- zabezpečenie ďalšej podpory **Medzinárodného konzorcium pre výskum zriedkavých chorôb** a iniciatív prebiehajúcich v rámci tohto konzorcium,
- ďalšie zabezpečovanie **vhodného kódovania zriedkavých chorôb**,
- ďalšie **znižovanie nerovností medzi pacientmi** so zriedkavými chorobami a pacientmi s bežnejšími poruchami a podporovanie iniciatív zameraných na presadzovanie rovnakého prístupu k diagnostike a liečbe,
- ďalšia podpora pri posilňovaní postavenia pacientov vo všetkých aspektoch tvorby politiky v oblasti zriedkavých chorôb,

- pokračovanie v činnostiach zameraných na zvyšovanie povedomia verejnosti o zriedkavých chorobách a činnostiach EÚ v tejto oblasti,
- využívanie smernice 2011/24/EÚ o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti na integráciu **európskych referenčných sietí** pre zriedkavé choroby. Podporovanie tvorby nástrojov uľahčujúcich **spoluprácu a interoperabilitu európskych referenčných sietí** pre zriedkavé choroby,
- podporovanie rozvoja a využívania **riešení elektronického zdravotníctva v oblasti zriedkavých chorôb**,
- vykonávanie a ďalšie podporovanie **európskej platformy na registráciu zriedkavých chorôb**,
- pokračovanie v **zohrávaní globálnej úlohy** v rámci iniciatív v oblasti zriedkavých chorôb a ďalšia spolupráca s významnými medzinárodnými zainteresovanými stranami.

Takisto budú zohľadnené stanoviská členských štátov a zainteresovaných strán vyjadrené v rámci expertnej skupiny Komisie v oblasti zriedkavých chorôb.