



EVROPSKA
KOMISIJA

Bruselj, 5.9.2014
COM(2014) 548 final

**POROČILO KOMISIJE EVROPSKEMU PARLAMENTU, SVETU, EVROPSKEMU
EKONOMSKO-SOCIALNEMU ODBORU IN ODBORU REGIJ**

**Poročilo o izvajanju Sporočila Komisije o redkih boleznih: Izzivi za Evropo
[COM(2008) 679 final] in Priporočila Sveta z dne 8. junija 2009 o evropskem ukrepanju
na področju redkih boleznih (2009/C 151/02)**

Kazalo

1.	Uvod.....	2
a.	Okvir politike.....	2
b.	Osnova poročila in metodologija	3
2.	Načrti in strategije na področju redkih bolezni	3
a.	Dejavnosti Evropske komisije.....	3
b.	Stanje v državah članicah	4
3.	Opredelitev, kodifikacija in popisovanje redkih bolezni	6
a.	Dejavnosti Evropske komisije.....	6
b.	Dejavnosti držav članic.....	6
4.	Raziskave o redkih boleznih	7
a.	Dejavnosti Evropske komisije.....	7
b.	Dejavnosti držav članic.....	9
5.	Strokovni centri in evropske referenčne mreže za redke bolezni.....	9
a.	Dejavnosti Evropske komisije.....	9
b.	Dejavnosti držav članic.....	10
6.	Zbiranje strokovnega znanja o redkih boleznih na evropski ravni	11
7.	Krepitev vloge organizacij pacientov.....	11
a.	Dejavnosti Evropske komisije.....	11
b.	Dejavnosti držav članic.....	12
8.	Upravljanje in evropsko usklajevanje	12
9.	Ukrepi za povečanje visokokakovostne zdravstvene oskrbe za redke bolezni	12
a.	Uredba o zdravilih sirotah	12
b.	Lajšanje dostopa do zdravil sirot	13
Delovna skupina „Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products“ (Mehanizem usklajenega dostopa do zdravil sirot) v okviru postopka družbene odgovornosti na področju zdravil.....		
c.	Presejanje prebivalstva za redke bolezni	14
10.	Svetovna razsežnost politike na področju redkih boleznih.....	14
11.	Sklepne ugotovitve in predlogi za prihodnost	14

1. Uvod

a. Okvir politike

Redke bolezni v **Evropski uniji** prizadenejo **27–36 milijonov ljudi**, zaradi omejenega števila pacientov ter pomanjkanja ustreznega strokovnega znanja in izkušenj pa so ključna prednostna naloga zdravstvene politike.

Pacienti z redkimi boleznimi pogosto preživijo več let v negotovosti, ko čakajo, da bo njihova bolezen diagnosticirana in se najde ustrezen način zdravljenja. Medicinski strokovnjak, ki lahko diagnosticira takšno redko bolezen, morda dela v drugi regiji ali celo drugi državi članici. Znanstvena spoznanja o posebnih redkih boleznih so pogosto nezadostna in razpršena.

Razsežnost Evropske unije in sodelovanje med državami članicami sta zato lahko v veliko pomoč, na primer pri združevanju strokovnega znanja in izkušenj, spodbujanju raziskav in sodelovanja ter odobritvi najboljših možnih zdravil za celotno Evropsko unijo. Ukrepi EU v zvezi z redkimi boleznimi ustvarjajo visoko dodano vrednost.

Da bi se dosegel ta cilj, je Komisija leta 2008 sprejela **Sporočilo o redkih boleznih: Izzivi za Evropo**¹, ki določa splošno strategijo za podporo državam članicam pri diagnosticiranju, zdravljenju in oskrbi državljanov EU z redkimi boleznimi. Sporočilo se osredotoča na tri glavna področja: i) izboljšanje priznavanja in prepoznavnosti redkih boleznih, ii) podpiranje politik na področju redkih boleznih v državah članicah za vzpostavitev skladne splošne strategije in iii) oblikovanje evropskega sodelovanja, usklajevanja in zakonske ureditve na področju redkih boleznih na ravni EU.

Skupaj s sporočilom je bilo nekaj mesecev pozneje sprejeto **Priporočilo Sveta o evropskem ukrepanju na področju redkih boleznih**², v katerem so bile države članice pozvane, naj vzpostavijo nacionalne strategije. Priporočilo se osredotoča na: i) opredelitev, kodifikacijo in popisovanje redkih boleznih, ii) raziskave, iii) evropske referenčne mreže, iv) zbiranje strokovnega znanja na evropski ravni, v) krepitev vloge organizacij pacientov in vi) trajnost.

Tudi člen 13 Direktive 2011/24/EU³ o uveljavljanju pravic pacientov pri čezmejnem zdravstvenem varstvu obravnava redke bolezni. Navaja, da Komisija podpira države članice, zlasti z obveščanjem zdravstvenih delavcev o orodjih, ki so jim na voljo za pomoč pri diagnosticiranju redkih boleznih, in obveščanjem deležnikov o možnostih, ki jih nudi Uredba št. 883/2004⁴ za pošiljanje pacientov z redkimi boleznimi v druge države članice.

¹ COM(2008) 679 final z dne 11. novembra 2008.

² UL C 151, 3.7.2009, str. 7–10.

³ UL L 88, 4.4.2011, str. 45–65.

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

Redke bolezni so bile prvič opredeljene kot prednostna naloga pri ukrepanju EU na področju javnega zdravja v Sporočilu Komisije z dne 24. novembra 1993⁵ o okvirih za ukrepe na področju javnega zdravja. Temu je sledilo zagotavljanje podpore za številne projekte in ustanovitev **delovne skupine za redke bolezni**.

Uredba o zdravilih sirotah (Uredba (ES) št. 141/2000 Evropskega parlamenta in Sveta z dne 16. decembra 1999 o zdravilih sirotah)⁶ je opredelila merila za določitev zdravil sirot v EU in sklop spodbud (npr. 10-letna tržna ekskluzivnost, pomoč pri pripravi protokola, dostop do centraliziranega postopka izdajanja dovoljenja za promet) za spodbujanje raziskav, razvoja in trženja zdravil za zdravljenje, preprečevanje ali diagnosticiranje redkih bolezni.

To poročilo prinaša pregled izvajanja strategije o redkih boleznih do danes ter proučuje dosežke in pridobljene izkušnje. Ugotavlja, v kolikšni meri so bili vzpostavljeni ukrepi, predvideni v sporočilu Komisije in priporočilu Sveta ter kakšna je potreba po nadaljnjem ukrepanju za izboljšanje življenja pacientov z redkimi boleznimi in njihovih družin.

b. Osnova poročila in metodologija

V Sporočilu in priporočilu Sveta je bila Komisija pozvana, naj poroča o izvajanju strategije. Da bi Komisija zbrala informacije o stanju na nacionalni ravni, je državam članicam poslala elektronski vprašalnik. Zahtevane informacije je predložilo osemnajst držav. Odgovori držav članic so bili skupaj z informacijami, ki so bile zbrane v okviru skupnega ukrepa Odbora strokovnjakov Evropske unije za redke bolezni (v nadaljnjem besedilu: odbor EUCERD) in objavljene pod naslovom „Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe“⁷ (Poročilo o trenutnem stanju na področju zdravljenja redkih bolezni v Evropi), glavni vir informacij za to poročilo o izvajanju.

2. Načrti in strategije na področju redkih bolezni

a. Dejavnosti Evropske komisije

Da bi Evropska komisija podprla države članice pri razvoju nacionalnih načrtov in strategij, je iz zdravstvenega programa EU sofinancirala projekt EUROPLAN.

Pri projektu, ki se je izvajal od aprila 2008 do marca 2011, so sodelovali predstavniki nacionalnih zdravstvenih organov 21 držav članic, združil pa je 57 pridruženih in sodelujočih partnerjev iz 34 držav. Eden izmed rezultatov je bilo poročilo z naslovom „Report on indicators for monitoring the implementation and evaluating the impact of National Plan or Strategy for rare diseases“ (Poročilo o kazalnikih za spremljanje izvajanja in vrednotenja vpliva nacionalnega načrta ali strategije za redke bolezni), na podlagi katerega je bil sprejet dokument z naslovom „EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease

⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>.

⁶ <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/SL/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&rid=2>.

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15.

National Plans/Strategies“⁸ (Priporočila odbora EUCERD o temeljnih kazalnikih za nacionalne načrte/strategije za redke bolezni).

Nekatere dejavnosti projekta EUROPLAN, zlasti tiste, povezane s tehnično pomočjo državam članicam, ki imajo večje težave pri pripravi svojega nacionalnega načrta ali strategije, poleg tega ureja še poseben delovni sklop skupnega ukrepa odbora EUCERD.

Komisija s tem delovnim sklopom še naprej podpira pripravo nacionalnih načrtov v državah, ki teh načrtov še nimajo vzpostavljenih.

Skupni ukrep odbora EUCERD zajema 42-mesečno obdobje (marec 2012–avgust 2015). Države članice podpira pri razvoju strategij z izdelavo zemljevida posebnih socialnih služb in vključevanjem redkih bolezni v osrednje socialne politike, podpira tudi izvajanje kodiranja in klasificiranja redkih bolezni. Skupni ukrep podpira tudi pripravo glasila OrphaNews Europe⁹ in letnega poročila o trenutnem stanju na področju zdravljenja redkih bolezni v Evropi.

b. Stanje v državah članicah

Cilji ukrepa: Države članice so se v priporočilu Sveta zavezale k čimprejšnjemu sprejetju načrta ali strategije za obravnavo redkih bolezni in najpozneje do konca leta 2013.

Leta 2009 je bila osredotočenost na redke bolezni v večini držav članic nekaj novega in inovativnega in le redke so imele vzpostavljene nacionalne načrte. To so bile Bolgarija, Francija, Portugalska in Španija.

Do prve četrtine leta 2014 je **nacionalne načrte ali strategije za obravnavanje redkih bolezni uvedlo 16 držav članic**. Še **sedem** držav dobro napreduje pri razvoju svojih načrtov/strategij.

Države članice, ki so sprejele nacionalni načrt ali strategijo za redke bolezni: Belgija, Bolgarija, Ciper, Češka, Francija, Nemčija, Grčija, Madžarska, Litva, Nizozemska, Portugalska, Romunija, Slovaška, Slovenija, Španija in Združeno kraljestvo.

Države članice, katerih priprava nacionalnega načrta ali strategije za redke bolezni je v sklepnih fazi: Avstrija, Hrvaška, Danska, Finska, Irska, Italija in Poljska.

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>.

Države članice so pri izvajanju svojih načrtov dosegle različne stopnje. Razlog za to je delno v tem, da je nekaj držav, na primer Združeno kraljestvo, Nemčija, Nizozemska in Belgija, šele pred kratkim sprejelo svoje načrte/strategije. Le Francija pa je že končala izvajanje prvega načrta in je sprejela drugi nacionalni načrt.

Večina držav članic nima namenskega proračuna za izvajanje nacionalnih načrtov. Financiranje je običajno zagotovljeno v okviru splošne porabe v zdravstvu. Države občasno zagotovijo proračune za izvajanje posebnih projektov. Nekatere države so poročale, da so proračuni dodatno obremenjeni zaradi gospodarske krize.

Kljub celovitosti načrtov in medsektorskemu pristopu so bili vsi načrti sprejeti na ravni ministrstva za zdravje. Na Češkem je načrt odobril tudi predsednik vlade.

Področje uporabe načrtov za redke bolezni se med državami razlikuje. Redke oblike raka, na primer, so pomemben del spektra redkih bolezni, vendar ta skupina bolezni ni zajeta v številnih načrtih/strategijah. To velja za Nemčijo, Francijo, Belgijo, Dansko in Portugalsko. Na Danskem infektivne bolezni ne spadajo med redke bolezni.

Štirinajst držav je izvajalo informacijske kampanje za povečanje ozaveščenosti o redkih boleznih. Nemčija, Hrvaška, Ciper in Latvija pa svoje kampanje še pripravljajo.

Spremljanje in vrednotenje nacionalnih načrtov sta pomembna vidika te pobude in projekta EUROPLAN¹⁰, ki ga sofinancira EU, ter posledično skupnega ukrepa odbora EUCERD¹¹ pri zagotavljanju okvira za podporo prizadevanj držav članic za razvoj in izvajanje njihovih nacionalnih načrtov.

Druge države z vzpostavljenimi načrti (Hrvaška, Francija, Litva, Portugalska in Španija) so svojo strategijo spremljanja pripravile na podlagi kazalnikov projekta EUROPLAN. Bolgarija in Slovaška nimata strategije za spremljanje. Druge države strategije za spremljanje še razvijajo.

3. Opredelitev, kodifikacija in popisovanje redkih bolezni

a. Dejavnosti Evropske komisije

Cilji ukrepa: Jasna opredelitev redkih bolezni je pogoj za učinkovite ukrepe na tem področju. V členu 3 priporočila Sveta so se države članice zavezale, da bodo za namen oblikovanja politik na ravni Skupnosti uporabile skupno opredelitev redke bolezni kot **bolezni, za katero zbolijo največ pet na 10 000 oseb**. Treba je tudi hitro izboljšati kodifikacijo redkih bolezni v zdravstvenih sistemih. Države članice so se dogovorile, da bodo poskušale zagotoviti, da so redke bolezni ustrezno kodirane in sledljive v vseh zdravstvenih sistemih, in bodo dejavno

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

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

prispevale k razvoju zlahka dostopnega in dinamičnega seznama redkih bolezni EU, ki temelji na mreži Orphanet¹².

Primeri opredelitev redkih bolezni v različnih državah članicah:

- **Švedska:** bolezni in motnje, ki prizadenejo manj kot 100 ljudi na milijon, njihova posledica pa je precejšnja stopnja invalidnosti;
- **Finska:** uporablja opredelitev največ 1 obolele osebe na 2 000 prizadetih oseb in resne/izčrpavajoče bolezni;
- **Danska:** redka bolezen ni uradno opredeljena. Danski zdravstveni organi redko bolezen običajno opredelijo kot bolezen, za katero zbolijo največ 500 do 1 000 prebivalcev Danske;
- **Estonija:** ni odobrene uradne opredelitve redkih bolezni. Vendar deležniki sprejemajo opredelitev EU iz uredbe o zdravilih sirotah;
- **Belgija:** redke bolezni so opredeljene kot bolezni, ki so življenjsko nevarne ali kronično izčrpavajoče, njihova razširjenost pa je tako majhna, da zahtevajo posebno skupno obravnavo. Majhna razširjenost pomeni, da za boleznijo zbolijo manj kot 5 na 10 000 oseb v Evropski uniji.

b. Dejavnosti držav članic

Države članice, ki so sprejele načrte ali strategije, so v skladu z opredelitvijo politike na ravni Skupnosti, kot jo je opredelila EU. Države brez načrtov običajno nimajo uradne opredelitve redke bolezni.

Trenutno vse države članice uporabljajo 9. ali 10. različico Mednarodne klasifikacije bolezni, v katerih ni večine redkih bolezni. Nedavno se je nekaj držav članic odločilo, da bodo v svoje sisteme za zdravstveno statistiko vzporedno z nomenklaturo Mednarodne klasifikacije bolezni ali kot pilotni projekt uvedle oznake OPRHA (sistem za kodifikacijo redkih bolezni, ki ga je razvila zbirka podatkov Orphanet). Za zagotovitev vključitve redkih bolezni v mednarodne nomenklature skupni ukrep odbora EUCERD prispeva k osnutku 11. različice Mednarodne klasifikacije bolezni Svetovne zdravstvene organizacije.

Da bi se zbrale in objavile informacije o redkih boleznih, Komisija v okviru EU programa Zdravje podpira skupni ukrep mreže Orphanet¹³, pri čemer kot pridružene ali sodelujoče partnerice sodelujejo vse države članice. Orphanet je sorodna zbirka podatkov v sedmih jezikih, njen cilj je povezovanje informacij o več kot 6 000 boleznih in omogoča raznovrstne poizvedbe. Vsaka država ima tudi vstopno stran v svojem nacionalnem jeziku.

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

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

4. Raziskave o redkih boleznih

a. Dejavnosti Evropske komisije

Cilji ukrepa: v točki 5.12 Sporočila in členu 3 Priporočila Sveta so bile države članice in Komisijo pozvane, naj izboljšajo usklajevanje programov Skupnosti, nacionalnih in regionalnih programov za raziskave redkih boleznih. EU je v okviru **sedmega okvirnega programa za inovacije in tehnološki razvoj (sedmi okvirni program)**¹⁴ financirala skoraj **120 skupnih raziskovalnih projektov**, pomembnih za redke bolezni. Projekti s skupnim proračunom **več kot 620 milijonov EUR** pokrivajo več področij boleznih, kot so nevrologija, imunologija, rak, pnevmologija in dermatologija¹⁵. Evropska komisija je s svojimi dejavnostmi na področju raziskovalne politike tudi gonilna sila pri uvedbi pobud za boljše usklajevanje raziskav na evropski in mednarodni ravni.

Primeri nacionalnih programov za raziskave redkih boleznih

V **Nemčiji** je bil septembra 2010 objavljen nov javni razpis za morebitno širitev desetih mrež, ki so se začele izvajati leta 2008, in vzpostavitev novih mrež. Nadzorni odbor, ki ga sestavljajo strokovnjaki za redke bolezni iz več držav, je proučil 39 predlogov, nato pa je zvezno ministrstvo za izobraževanje in raziskave izbralo 12 mrež, ki so bile financirane od začetka leta 2012, za to pa je v treh letih namenilo več kot 21 milijonov EUR. Dodatno financiranje raziskav redkih boleznih se izvaja v okviru drugih pobud za financiranje, kot so National Genome Research Network (nacionalna mreža za raziskave genoma), Innovative Therapies (inovativne terapije), Regenerative Medicine (regenerativna medicina), Molecular Diagnostics (molekularna diagnostika), Clinical Trials (klinično preizkušanje) in druge, zajema pa približno 20 milijonov EUR na leto.

V **Franciji** javne razpise za raziskovalne projekte upravlja francoska nacionalna agencija za raziskave (temeljne raziskave) ali ministrstvo za zdravje (klinične raziskave) ali oba (translacijske raziskave). Izvajajo se tudi javni razpisi za projekte na področju družbenih ved. Sredstva za raziskave zagotavljajo tudi združenja pacientov. Temeljne, klinične in translacijske raziskave se vedno podpirajo na vseh področjih, ob tem nobena posebna redka bolezen ni nacionalna prednostna naloga. V drugem nacionalnem načrtu za obdobje 2011–2014 je bilo za raziskave dodeljenih 51 milijonov EUR.

Na **Hrvaškem** ni podrobnih podatkov o sredstvih, namenjenih raziskavam redkih boleznih. Po ocenah je mogoče z redkimi boleznimi povezati približno 4 % potekajočih raziskovalnih projektov na Hrvaškem.

Strategija EU za financiranje raziskav redkih boleznih je osredotočena na razumevanje temeljnih vzrokov za te bolezni ter na diagnosticiranje, preprečevanje in zdravljenje. Strategija je razvidna iz javnih razpisov v letih 2012 in 2013 na področju „Zdravje“ sedmega okvirnega programa, v katerih je bilo več tem o redkih boleznih¹⁶. Skupne raziskave, ki jih financira EU,

¹⁴ Številka se nanaša na raziskave, financirane v okviru teme „Zdravje“ programa sodelovanja sedmega okvirnega programa (2007–2013).

¹⁵ Nedavna objava, ki vključuje financiranje EU za raziskave redkih boleznih, je na voljo na spletni strani: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf.

¹⁶ Teme o redkih boleznih v javnih razpisih v letih 2012 in 2013 na področju „Zdravje“ sedmega okvirnega programa so bile: „Support for international rare disease research (podpora mednarodnih raziskav redkih boleznih), Clinical utility of -omics for better diagnosis of rare diseases (klinična koristnost -omik za boljšo diagnozo redkih boleznih), Databases, biobanks and clinical ‘bio-informatics’ hub for rare diseases (zbirke podatkov, biobanke in klinično središče na področju bioinformatike za redke bolezni), Preclinical and clinical development of orphan drugs (predklinični in klinični razvoj zdravil sirot), Observational trials in rare diseases (opazovalne raziskave na področju redkih boleznih), Best practice and knowledge sharing in clinical management

združujejo multidisciplinarne ekipe, ki zastopajo univerze, raziskovalne organizacije, MSP, gospodarsko panogo ter organizacije pacientov iz vse Evrope in zunaj nje. Skupne raziskave na evropski in mednarodni ravni so zlasti pomembne na področju, kot so redke bolezni, za katero so značilni malo pacientov in omejeni viri. EU je na tem področju v več kot 100 primerih podelila individualne štipendije in nepovratna sredstva ter financirala mreže za usposabljanje¹⁷.

Projekt **E-RARE-2**¹⁸ mreže ERA-NET, ki ga financira EU, naj bi razvil in okrepil usklajevanje nacionalnih in regionalnih raziskovalnih programov. Ena izmed glavnih dejavnosti projekta je vzpostavitev skupnih nadnacionalnih javnih razpisov. V te javne razpise so vključene agencije za financiranje iz 13 držav članic EU¹⁹ ter Turčije, Izraela, Švice in Kanade. V okviru projekta E-RARE-2 in njegovega predhodnika je bilo financiranih več kot 60 raziskovalnih projektov.

Evropska komisija je v začetku leta 2011 v sodelovanju s svojimi nacionalnimi in mednarodnimi partnerji vodila vzpostavitev **Mednarodnega raziskovalnega konzorcija za redke bolezni (IRDiRC)**²⁰. Njegov glavni cilj je do leta 2020 razviti 200 novih terapij za redke bolezni in sredstva za diagnosticiranje večine redkih bolezni s spodbujanjem, boljšim usklajevanjem in čim boljšimi rezultati raziskav redkih bolezni na svetovni ravni. Konzorcij IRDiRC je imel konec leta 2013 več kot 35 članskih organizacij s štirih celin, ki so se zavezale, da si bodo skupaj prizadevale za izpolnitev ciljev pobude.

EU ostaja trdno zavezana raziskavam redkih bolezni in konzorciju IRDiRC, in sicer s programom Obzorje 2020, tj. okvirnim programom EU za financiranje raziskav in inovacij v obdobju 2014–2020. EU bo v naslednjem sedemletnem obdobju še naprej financirala raziskave redkih bolezni v korist pacientov v Evropi in po svetu.

Registri pacientov in zbirke podatkov o pacientih so pomembni instrumenti za raziskave na področju redkih bolezni ter izboljšanje oskrbe pacientov in načrtovanja na področju zdravstvenega varstva. Pomagajo pri združevanju podatkov, da se doseže dovolj velik vzorec za epidemiološke in/ali klinične raziskave. Poglavitni so tudi za presojo primernosti kliničnih preizkušanj, lažje načrtovanje ustreznih preizkušanj in podporo pri vključevanju pacientov. Uporabiti jih je mogoče tudi za meritve kakovosti, varnosti, uspešnosti in učinkovitosti

of rare diseases (najboljša praksa in širjenje znanja na področju klinične obravnave redkih bolezni) (2012) in *Development of imaging technologies for therapeutic interventions in rare diseases (razvoj tehnik slikanja za terapevtske posege na področju redkih bolezni)*, *New methodologies for clinical trials for small population groups (nove metodologije za klinično preizkušanje za skupine z malim številom pacientov)* (2013).

¹⁷ Te pobude so bile financirane v okviru programov „Ljudje“ (dejavnosti Marie Curie) in „Zamisli“ (Evropski raziskovalni svet) sedmega okvirnega programa. Več o tem je na voljo na naslovu: http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions/index_sl.htm in na naslovu: <http://erc.europa.eu>.

¹⁸ Več o projektu E-RARE-2 je voljo v spletišču: <http://www.e-rare.eu>.

¹⁹ Avstrija, Belgija, Francija, Nemčija, Grčija, Madžarska, Italija, Latvija, Nizozemska, Poljska, Portugalska Romunija in Španija.

²⁰ Več o konzorciju IRDiRC je na voljo v spletišču: <http://www.irdirc.org>.

zdravljenja. Mreža Orphanet je objavila pregled vprašanj v zvezi z vzpostavitvijo, upravljanjem in financiranjem akademskih registrov²¹.

Januarja 2014 je bilo **588 registrov redkih bolezni**, in sicer: 62 evropskih, 35 svetovnih, 423 nacionalnih, 65 regionalnih in 3 nedoločeni. Večino registrov vzpostavijo javne in akademske institucije. Manjši del registrov upravljajo farmacevtska ali biotehnična podjetja, preostale pa organizacije pacientov. Zaradi pomanjkanja medsebojne usklajenosti med registri redkih bolezni je njihov potencial resno ogrožen.

Zato skupno raziskovalno središče Evropske komisije razvija **European Platform on Rare Diseases Registration** (evropsko platformo za registracijo redkih bolezni). Glavni cilji te platforme so zagotavljanje osrednje točke dostopa do informacij o registrih pacientov z redkimi boleznimi za vse deležnike, podpora za boljšo medsebojno usklajenost novih in obstoječih registrov, zagotavljanje orodij IT za nadaljnje zbiranje podatkov in izvajanje dejavnosti nadzornih omrežij.

b. Dejavnosti držav članic

Nekatere države imajo posebne programe za financiranje raziskav na področju redkih bolezni. Med državami s posebnimi programi/javnimi razpisi za financiranje raziskav redkih bolezni, ki še potekajo ali so že končani, so: Avstrija, Francija, Nemčija, Madžarska, Italija, Nizozemska, Portugalska, Španija in Združeno kraljestvo.

Številne druge države projekte na področju redkih bolezni podpirajo v okviru splošnih programov financiranja raziskav. Nekaj držav (na primer Francija, Nemčija, Italija, Nizozemska in Španija) izvaja ali so izvajale posebne pobude in spodbude za povečanje raziskav in razvoja na področju zdravlil sirot in drugih inovativnih terapij na nacionalni ravni.

5. Strokovni centri in evropske referenčne mreže za redke bolezni

a. Dejavnosti Evropske komisije

Direktiva 2011/24/EU o uveljavljanju pravic pacientov pri čezmejnem zdravstvenem varstvu (2011)²² določa pravila za pravice pacientov glede dostopa do varnega in visokokakovostnega čezmejnega zdravljenja v EU in povračila stroškov. Direktiva zagotavlja trdno podlago za povečano sodelovanje med nacionalnimi zdravstvenimi organi. Nekatere določbe obravnavajo redke bolezni. Člen 12 predvideva okrepljeno sodelovanje držav članic, vključno z merili in pogoji za **evropske referenčne mreže** in izvajalce zdravstvenega varstva.

Cilj direktive je opredeliti obstoječe strokovne centre in spodbujati prostovoljno sodelovanje izvajalcev zdravstvenega varstva v prihodnjih evropskih referenčnih mrežah. Komisija je 10. marca 2014 sprejela seznam meril in pogojev, ki jih morajo izpolnjevati evropske

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

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

referenčne mreže, ter pogojev in meril, ki naj bi jih izpolnjevali izvajalci zdravstvenega varstva, ki se želijo pridružiti evropski referenčni mreži^{23, 24}.

Komisija je pred sprejetjem Direktive 2011/24/EU v okviru EU programa Zdravje podprla **10 posebnih pilotnih evropskih referenčnih mrež za redke bolezni**. Na podlagi izkušenj s temi projekti je bil oblikovan pravni okvir, koristile pa bodo tudi prihodnjim evropskim referenčnim mrežam.

Seznam pilotnih evropskih referenčnih mrež za redke bolezni

- **Dyscerne:** European Network of Centres of Reference for Dysmorphology (Evropska mreža referenčnih centrov za dismorfologijo)
- **ECORN CF:** European Centres of Reference Network for Cystic Fibrosis (Evropski centri referenčne mreže za cistično fibrozo)
- **PAAIR:** Patient Associations and Alpha1 International Registry (Združenja pacientov in mednarodni register Alpha-1)
- **EPNET:** European Porphyria Network (Evropska mreža za porfirijo)
- **EN-RBD:** European Network of Rare Bleeding Disorders, Paediatric Hodgkins Lymphoma Network (Evropska mreža za redke motnje strjevanja krvi, Mreža za Hodgkinov limfom pri otrocih in mladostnikih)
- **NEUROPED:** European Network of Reference for Rare Paediatric Neurological Diseases (Evropska referenčna mreža za redke nevrološke bolezni pri otrocih in mladostnikih)
- **EURO HISTIO NET:** A reference network for Langerhans cell histiocytosis and associated syndrome in EU (Referenčna mreža za histiocitozo langerhansovih celic in povezanim sindromom v EU)
- **TAG:** Together Against Genodermatoses (Skupaj proti genodermatozi)
- **CARE NMD:** Dissemination and Implementation of the Standards of Care for Duchene muscular Dystrophy in Europe (Razširjanje in izvajanje standardov nege za Duchennovo mišično distrofijo v Evropi)

b. Dejavnosti držav članic

Države članice so pri organizaciji strokovnih središč v okviru svojih sistemov zdravstvenega varstva zavzele zelo različne pristope. Nekatere države imajo uradno določena strokovna središča za redke bolezni: Francija, Danska, Španija in Združeno kraljestvo. Italija ima regionalno določena strokovna središča za redke bolezni.

Merila za določitev se razlikujejo po državah, ponekod celo po regijah v državi, čeprav so ta merila pogosto v skladu s priporočili odbora EUCERD o merilih kakovosti za strokovna središča za redke bolezni v državah članicah²⁵.

²³ UL L 147, 17.5.2014, str. 71–78.

²⁴ UL L 147, 17.5.2014, str. 79–87.

Številne države imajo strokovna središča za redke bolezni, ki sicer niso uradno določeni, jih pa organi različno priznavajo: Avstrija, Belgija, Hrvaška, Češka, Ciper, Nemčija, Grčija, Madžarska, Irska, Nizozemska, Švedska in Slovenija.

Številne države imajo strokovna središča, ki so priznana le na podlagi ugleda, nekatera pa so se sama razglasila za strokovna središča: Bolgarija, Estonija, Finska, Latvija, Litva, Portugalska, Poljska, Romunija in Slovaška.

6. Zbiranje strokovnega znanja o redkih boleznih na evropski ravni

Cilji ukrepa: Oddelek V Priporočila Sveta države članice poziva, **naj zbirajo nacionalno strokovno znanje o redkih boleznih in podpirajo združevanje tega strokovnega znanja.**

Večina držav članic podpira združevanje strokovnega znanja z drugimi evropskimi državami, da bi se spodbujala izmenjava najboljših praks o orodjih za diagnostiko in zdravstveno oskrbo ter izobraževanju in socialnem varstvu na področju redkih bolezni. Več teh držav je organiziralo izobraževanje in usposabljanje zdravstvenih delavcev, da bi se seznanili z viri, ki so na voljo.

Komisija je v podporo temu procesu pred kratkim sofinancirala projekt **Rare Best Practices project**²⁶ (projekt dobrih praks na področju redkih bolezni). Ta projekt se bo izvajal štiri leta (januar 2013–december 2016), sofinancira pa ga sedmi okvirni program za inovacije in tehnološki razvoj. Glavni cilji projekta so med drugim: priprava standardov in preglednih zanesljivih postopkov za razvoj in vrednotenje smernic za klinično prakso za redke bolezni ter doseganje soglasja o inovativni metodologiji.

7. Krepitev vloge organizacij pacientov

a. Dejavnosti Evropske komisije

Cilji ukrepa: Člen 6 Priporočila Sveta države članice poziva, naj se z organizacijami pacientov posvetujejo o politikah s področja redkih bolezni in spodbujajo njihove dejavnosti.

Udeležba organizacij pacientov pri vseh vidikih razvoja politike s področja redkih bolezni je zelo pomembna za ugotavljanje potreb pacientov. Komisija ta pristop podpira na ravni EU z vključitvijo evropskih krovnih organizacij pacientov v različne dejavnosti, kot so strokovne skupine in odbori.

Komisija je organizacijam pacientov v okviru EU programa Zdravje zagotovila tudi nepovratna sredstva za poslovanje.

b. Dejavnosti držav članic

V Evropi je ustanovljenih čedalje več nacionalnih zavezništev organizacij pacientov z redkimi boleznimi. Konec leta 2013 je bilo po navedbah mreže Orphanet **2 512 posebnih organizacij**

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

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

pacientov z redkimi boleznimi, med temi je bilo 2 161 nacionalnih, 213 regionalnih, 72 evropskih in 61 mednarodnih organizacij.

Vse države članice, ki so odgovorile na vprašalnik, so vključene v dejaven dialog z organizacijami pacientov z redkimi boleznimi, večinoma s posvetovanjem s pacienti in predstavniki pacientov o politikah s področja redkih bolezni.

8. Upravljanje in evropsko usklajevanje

Cilji ukrepa: Sporočilo v točki 7 navaja, da mora Komisiji pomagati svetovalni odbor za redke bolezni.

Zadevni odbor je bil ustanovljen s Sklepom Komisije z dne 30. novembra 2009 o ustanovitvi Odbora strokovnjakov za redke bolezni (2009/872/ES)²⁷. Odbor je sprejel pet sklopov priporočil in mnenje, objavlja glasilo, ki izhaja vsaka dva meseca, in pripravlja letno poročilo o trenutnem stanju na področju zdravljenja redkih bolezni v Evropi, ki opisuje dejavnosti držav članic na državni in svetovni ravni ter ravni EU.

Odbor je nedavno nadomestila strokovna skupina Komisije za redke bolezni²⁸, in sicer v skladu z določbami sporočila z naslovom „Okvir za strokovne skupine Komisije: Horizontalna pravila in javni register“²⁹.

Strokovna skupina je sestavljena iz predstavnikov držav članic, predstavnikov organizacij pacientov, evropskih združenj proizvajalcev zdravil in pripomočkov ali ponudnikov storitev, evropskih poklicnih združenj ali znanstvenih društev in posameznih strokovnjakov. Glavna naloga strokovne skupine je svetovanje Komisiji pri izvajanju ukrepov Unije na področju redkih bolezni, vključno s pripravo pravnih in političnih dokumentov, smernic in priporočil.

9. Ukrepi za povečanje visokokakovostne zdravstvene oskrbe za redke bolezni

a. Uredba o zdravilih sirotah

EU je kot odziv na skrbi za javno zdravje ter za spodbujanje raziskav in razvoja na področju zdravil sirot sprejela uredbo o zdravilih sirotah, ki naj bi zagotovila spodbude za razvoj zdravil sirot. Uredba (ES) št. 141/2000³⁰ Evropskega parlamenta in Sveta vzpostavlja centralizirani postopek za določanje zdravil sirot ter spodbude za raziskave, trženje in razvoj zdravil za redke bolezni.

Evropska komisija je od januarja 2014 **odobrila več kot 90 zdravil sirot**. Enako pomembno je, da je Evropska komisija več kot 1 000 zdravil določila kot zdravila sirote³¹. Sponzorji, ki

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

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_sl.pdf.

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

³⁰ <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/SL/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&rid=2>.

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

razvijajo ta zdravila, imajo koristi od spodbud, kot je pomoč pri pripravi protokola. Ta pomoč bi morala olajšati razvoj in odobritev inovativnih zdravil v korist pacientov.

V zadnjih letih se je število določitev povečalo, število odobritev pa je ostalo enako (7 odobritev leta 2013 v primerjavi z 10 odobritvami leta 2012).

b. Lajšanje dostopa do zdravil sirot

Odobrena zdravila sirote kljub navedenim spodbudam niso na voljo v vseh članicah EU in dostop pacientov do teh zdravil ni enak v vseh državah članicah EU. Poleg tega so bile ugotovljene pomembne zamude v zvezi z dostopnostjo. Države članice so zato skupaj s Komisijo začele projekt za usklajevanje naložb v vrednotenje novih zdravil ter v izmenjavo informacij in znanja³².

Čeprav je odločanje o oblikovanju cen in povračil izključno v nacionalni pristojnosti, se države članice spopadajo s pomembnimi in skupnimi izzivi zagotavljanja cenovno dostopnega in trajnega dostopa do dragocenih zdravil za paciente z zdravstvenimi potrebami, ki očitno niso bile izpolnjene. Reševanje teh izzivov je lahko še težje, kadar je število pacientov omejeno, morebitna zdravljenja za izpolnitev neizpoljenih zdravstvenih potreb pa so redka in draga, kar se pogosto dogaja pri redkih boleznih in zdravilih sirotah.

Delovna skupina „Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products“ (Mehanizem usklajenega dostopa do zdravil sirot) v okviru postopka družbene odgovornosti na področju farmacevtskih izdelkov

Glavni cilj delovne skupine³³ je bil proučiti, kako bi se pacientom z redkimi boleznimi zagotovil dejanski dostop do zdravil sirot. Glavno priporočilo skupine je bilo, da je treba razviti usklajen mehanizem med državami članicami prostovoljkami in sponzorji za določitev vrednosti zdravila sirote, ki bi lahko temeljil na preglednem okviru vrednosti, podpiral pa bi izmenjavo informacij, ki bi na ravni držav članic omogočila sprejemanje premišljenih odločitev o oblikovanju cen in povračilih. To naj bi prineslo razumnejše cene za plačnike, bolj predvidljive tržne pogoje za gospodarsko panogo in pravičnejši dostop za paciente³⁴.

c. Presejanje prebivalstva za redke bolezni

Cilji ukrepa: Komisija se je v točki 5 Sporočila zavezala k **oceni sedanjih strategij presejanja prebivalstva** (vključno s presejalnim testom za novorojenčke) za redke bolezni. Komisija je naročila poročilo o praksah presejalnih testov za novorojenčke za redke bolezni, ki se izvajajo v vseh državah članicah EU, vključno s številom centrov, oceno števila dojenčkov, pri katerih so se opravili presejalni testi, in številom motenj, vključenih v

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

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

³⁴ Skupina je svoje delo končala leta 2013, vendar je nekaj članov delovne skupine nadaljevalo razprave o pobudi Odbora za oceno zdravil (MEDEV, neformalna skupina strokovnjakov iz **institucij obveznega zdravstvenega zavarovanja v Evropi**), da bi sklepne ugotovitve skupine uresničili v praksi in vzpostavili pilotne projekte.

presejalne teste za dojenčke, ter razlogi za izbor teh motenj³⁵. Večina držav članic, zajetih v poročilu, ima organ, ki nadzoruje presejalne teste za novorojenčke. **Število bolezni, zajetih v presejalnih testih, se med državami članicami precej razlikuje – od ene na Finskem do 29 v Avstriji.**

Odbor strokovnjakov EU za redke bolezni je na podlagi tega poročila sprejel mnenje o možnih področjih evropskega sodelovanja na področju presejalnih testov za novorojenčke³⁶.

10. Svetovna razsežnost politike na področju redkih bolezni

Cilji ukrepa: Cilj Sporočila je **spodbujanje sodelovanja na področju redkih bolezni na mednarodni ravni**, z vsemi zainteresiranimi državami in v tesnem sodelovanju s Svetovno zdravstveno organizacijo.

Evropska unija je s svojimi državami članicami vodilna pri razvoju ukrepov za redke bolezni. Ukrepi, ki so jih sprejele EU in države članice, so vplivali na razvoj na tem področju v neevropskih državah, politični in tehnični razvoj v Evropski uniji pa je imel precejšen vpliv na politike drugih držav na področju redkih bolezni.

Neevropske države so sprejele več posebnih ukrepov, včasih zaradi prepoznavnosti na svetovnem spletu, kot v primeru mreže Orphanet, ki spletne informacije objavlja v sedmih jezikih in je postala pomembna kot pravi globalni vir informacij. Druge pobude podpirajo svetovne mednarodne organizacije pri dejavnostih, povezanih z redkimi boleznimi, kot je na primer udeležba skupnega ukrepa odbora EUCERD pri posodobitvi 10. različice Mednarodne klasifikacije bolezni. Mednarodni raziskovalni konzorcij za redke bolezni³⁷ je odličen primer mednarodnega sodelovanja na pobudo Evropske komisije.

Politika Evropske komisije na področju redkih bolezni je imela precejšnjo korist od dosežkov politike v drugih državah.

11. Sklepne ugotovitve in predlogi za prihodnost

Poročilo o izvajanju bi moralo v skladu s Priporočilom Sveta proučiti učinkovitost predlaganih ukrepov in potrebo po nadaljnjem ukrepanju za izboljšanje življenja bolnikov z redkimi boleznimi in njihovih družin.

Evropska unija je od sprejetja Sporočila Komisije leta 2008 in Priporočila Sveta 2009 na področju spodbujanja sodelovanja za izboljšanje življenj ljudi, ki trpijo za redkimi boleznimi, dosegla veliko.

Cilji Sporočila in Priporočila Sveta so večinoma **doseženi. Oba dokumenta sta pripomogla h krepitvi sodelovanja** med Evropsko unijo, državami članicami in vsemi zadevnimi deležniki.

Komisija je spodbujala izmenjavo izkušenj za pomoč državam članicam pri razvoju nacionalnih načrtov ali strategij za redke bolezni.

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 Več o konzorciju IRDiRC je na voljo v spletišču: <http://www.irdirc.org>.

To je številnim državam članicam pomagalo pri vzpostavitvi namenskih načrtov za obravnavanje redkih bolezni: načrte za redke bolezni ima že 16 držav članic (v primerjavi z le štirimi državami leta 2008), številne pa bodo načrte kmalu sprejele. Podpora prizadevanj držav članic s tem v zvezi ostaja ključna prednostna naloga dejavnosti Komisije na tem področju.

Kljub spodbudnemu napredku bo treba storiti še veliko, da se bosta lahko ljudem, ki trpijo za redkimi boleznimi, zagotovila prava diagnoza in najboljše možno zdravljenje v vsej EU. Nekatere države članice še nimajo nacionalnega načrta ali strategije. V državah članicah, ki še nimajo vzpostavljenega nacionalnega načrta ali strategije, se je izvajanje večinoma začelo šele pred nedavnim in ga je treba spremljati.

Zato imajo ukrepi v zvezi z redkimi boleznimi vidno mesto v novem programu Zdravje in novem programu EU za raziskave in inovacije pobude Obzorje 2020. Za nadaljnjo podporo državam članicam so predvideni naslednji ukrepi:

- ohranjanje **usklajevalne vloge** EU pri razvoju politike EU na področju redkih bolezni in podpora držav članic pri izvajanju njihovih dejavnosti na nacionalni ravni;
- nadaljnja podpora razvoja visokokakovostnih **nacionalnih načrtov/strategij za redke bolezni** v Evropski uniji;
- zagotavljanje stalne podpore **Mednarodnemu raziskovalnemu konzorciju za redke bolezni** in pobudam, pripravljenim pod njegovim okriljem;
- nadaljnje zagotavljanje **ustrezne kodifikacije redkih bolezni**;
- nadaljevanje dejavnosti **za zmanjšanje neenakosti med pacienti** z redkimi boleznimi in pacienti, ki trpijo za bolj pogostimi motnjami, ter podpiranje pobud, ki spodbujajo enak dostop do diagnoze in zdravljenja;
- nadaljnje spodbujanje krepitve vpliva in vloge pacientov pri vseh vidikih razvoja politike na področju redkih bolezni;
- nadaljevanje dejavnosti za večjo ozaveščenost javnosti o redkih boleznih in dejavnosti EU na tem področju;
- uporaba Direktive 2011/24/EU o uveljavljanju pravic pacientov pri čezmejnem zdravstvenem varstvu za povezovanje **evropskih referenčnih mrež** za redke bolezni. Podpora razvoja orodij, ki olajšajo **sodelovanje in medsebojno usklajenost evropskih referenčnih mrež** za redke bolezni;
- spodbujanje razvoja in uporabe **storitev eZdravja na področju redkih bolezni**;
- izvajanje in nadaljnja podpora platformi **European Platform on rare diseases registration** (evropska platforma za registracijo redkih bolezni);

- ohranjanje **globalne vloge** pri pobudah na področju redkih bolezni in nadaljnje sodelovanje s pomembnimi mednarodnimi deležniki.

Upoštevana bodo tudi stališča, ki so jih države članice in deležniki izrazili v okviru strokovne skupine Komisije za redke bolezni.