

SV

SV

SV



EUROPEISKA GEMENSKAPERNAS KOMMISSION

Bryssel den 11.11.2008
KOM(2008) 679 slutlig

**MEDDELANDE FRÅN KOMMISSIONEN TILL EUROPAPARLAMENTET,
RÅDET, EUROPEISKA EKONOMISKA OCH SOCIALA KOMMITTÉN SAMT
REGIONKOMMITTÉN**

om sällsynta sjukdomar: utmaningar för Europa

{SEK(2008)2713}
{SEK(2008)2712}

**MEDDELANDE FRÅN KOMMISSIONEN TILL EUROPAPARLAMENTET,
RÅDET, EUROPEISKA EKONOMISKA OCH SOCIALA KOMMITTÉN SAMT
REGIONKOMMITTÉN**

om sällsynta sjukdomar: utmaningar för Europa

1. INLEDNING

Sällsynta sjukdomar är sjukdomar med särskilt låg prevalens: enligt Europeiska unionen betraktas sjukdomar som sällsynta när de drabbar högst 5 av 10 000 personer i Europeiska unionen. Detta betyder ändå att 5 000–8 000 olika sällsynta sjukdomar drabbar eller kommer att drabba uppskattningsvis 29 miljoner människor i EU.

På grund av de egenskaper som utmärker sällsynta sjukdomar – begränsat antal patienter och brist på kunskap och expertis – kan man på detta område skapa mycket stort mervärde i EU. Samarbete på EU-nivå kan bidra till att säkerställa att den begränsade kunskapen delas och resurser kombineras så effektivt som möjligt till en samlad EU-satsning avseende sällsynta sjukdomar.

Kommissionen har redan vidtagit specifika åtgärder avseende sällsynta sjukdomar på ett flertal områden. Med detta som utgångspunkt ska det i detta meddelande om EU:s utmaningar på området sällsynta sjukdomar läggas fram en samordnad ansats som klart och tydligt stakar ut riktningen för aktuella och framtida gemenskapsåtgärder för att ytterligare öka den rättvisa tillgången till prevention, diagnos och behandling för patienter som lider av sällsynta sjukdomar i hela EU.

2. PROBLEMSTÄLLNING

De flesta sällsynta sjukdomar är genetiska sjukdomar, och övriga innefattar bl.a. sällsynta cancerformer, autoimmuna sjukdomar, medfödda missbildningar, förgiftnings- och infektionssjukdomar. Forskningen om sällsynta sjukdomar har i stor utsträckning bidragit till en bättre förståelse för mekanismerna bakom vanliga tillstånd som fetma och diabetes, som ofta beror på rubbningar i en enda biologisk reaktionsväg. Forskningen om sällsynta sjukdomar är dock inte bara knapp utan dessutom spridd över olika laboratorier i EU.

Avsaknaden av en särskild hälsopolitik för sällsynta sjukdomar och bristen på expertis leder till försenade diagnoser och svårigheter att få vård. Följden blir ytterligare fysiska, psykologiska och psykiska funktionsnedsättningar, otillräckliga eller till och med skadliga behandlingar och förlorad tilltro till hälso- och sjukvården, trots att vissa sällsynta sjukdomar går att förena med ett normalt liv om de diagnostiseras i tid och sköts på rätt sätt. Felaktiga diagnoser och inga diagnoser är de största hindren för förbättrad livskvalitet för tusentals patienter med sällsynta sjukdomar.

När det gäller diagnostik, behandling och rehabilitering av personer med sällsynta sjukdomar finns det stora skillnader mellan de nationella hälso- och sjukvårdssystemen i fråga om tillgänglighet och kvalitet. Beroende på i vilken medlemsstat eller region man bor har EU-medborgare ojämlig tillgång till experttjänster och vårdalternativ. Ett fåtal medlemsstater har lyckats ta itu med en del av frågorna i samband med sjukdomarnas sällsynthet, medan andra ännu inte har övervägt tänkbara lösningar.

Under överinseende av kommissionen och EMEA (Europeiska läkemedelsmyndigheten) bedrivs redan en politik för läkemedel för sällsynta sjukdomar, s.k. sällsynta läkemedel eller *orphan drugs*. Läkemedlen kallas *orphan* eftersom läkemedelsindustrin under normala marknadsförhållanden visar svagt intresse för att utveckla och marknadsföra produkter som endast är avsedda för ett litet antal patienter som lider av mycket sällsynta tillstånd. Sällsynta läkemedelsförordningen (Europaparlamentets och rådets förordning (EG) nr 141/2000 av den 16 december 1999 om sällsynta läkemedel¹) föreslogs för att kriterier för klassificering av sällsynta läkemedel i EU skulle fastställas. Förordningen innehåller en beskrivning av stimulansåtgärder (t.ex. tio års ensamrätt på marknaden, protokollhjälp, tillgång till det centraliserade förfarandet för godkännande för försäljning) för att främja forskning om samt utveckling och marknadsföring av läkemedel för att behandla, förebygga eller diagnostisera sällsynta sjukdomar. EU:s sällsynta läkemedelspolitik har varit framgångsrik, även om medlemsstaterna ännu inte kan garantera full tillgång till varje godkänt sällsynta läkemedel.

3. MÅL

Gemenskapens roll på hälsoområdet är enligt artikel 152.2 i fördraget att främja samarbete mellan medlemsstaterna och vid behov stödja deras insatser. På grund av de egenskaper som utmärker sällsynta sjukdomar – begränsat antal patienter och brist på kunskap och expertis – kan man på detta område skapa mycket stort mervärde i EU. Syftet med detta meddelande är att lägga fram en övergripande gemenskapsstrategi för stöd till medlemsstaterna för att säkerställa effektivitet och ändamålsenlighet i fråga om igenkännande, prevention, diagnos, behandling och vård av samt forskning om sällsynta sjukdomar i EU.

Detta kommer i sin tur att bidra till att det övergripande målet uppnås, dvs. förbättrat hälsoresultat och därmed flera friska levnadsår, en av de viktigaste indikatorerna inom Lissabonstrategin². I det syftet indelas de operativa insatserna i meddelandet i tre huvudområden.

3.1. Öka igenkännandet av sällsynta sjukdomar och deras synlighet

Nyckeln till bättre övergripande strategier för sällsynta sjukdomar är att se till att de känns igen så att de följande åtgärderna kan sättas in på rätt sätt. För att förbättra diagnosen och vården av sällsynta sjukdomar måste igenkännandet följas av korrekt information som tillhandahållas och sprids i inventeringar och register som är

¹ Europaparlamentets och rådets förordning (EG) nr 141/2000 av den 16 december 1999 om sällsynta läkemedel.

² Se http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm.

anpassade till vårdpersonalens och drabbade personers behov. Detta kommer att bidra till man tar itu med en av huvudorsakerna till att sällsynta sjukdomar försummats. Kommissionen tänker därför inrätta ett omfattande system för kodning och klassificering på EU-nivå som ska utgöra ramen för ökad kunskapsdelning inom sällsynta sjukdomar och öka insikten om detta vetenskapliga problem och folkhälsoproblem i hela EU.

3.2. Främja strategier för sällsynta sjukdomar i medlemsstaterna

Förutsättningen för effektiva och ändamålsenliga insatser för sällsynta sjukdomar är en sammanhållen övergripande strategi där de begränsade och spridda resurserna på ett integrerat och erkänt sätt mobiliseras i en samlad EU-insats. Den samlade EU-insatsen bygger i sin tur på att det finns en gemensam ansats inom EU på arbetet med sällsynta sjukdomar utifrån vilken man kan samverka och bidra till att förbättra tillgången till vård och information för patienter.

Kommissionen föreslår därför att medlemsstaterna genom att anta en rekommendation från rådet stöder sig på en gemensam ansats på sällsynta sjukdomar som grundar sig på existerande bästa praxis. I kommissionens förslag till rådets rekommendation som åtföljer detta meddelande rekommenderas medlemsstaterna att upprätta strategier som omfattar följande:

- Införande av sektorsövergripande nationella handlingsplaner för sällsynta sjukdomar.
- Inrättande av ändamålsenliga mekanismer för definition, kodning och inventering av sällsynta sjukdomar och utarbetande av riktlinjer för god praxis som ska utgöra ramen för igenkännande av sällsynta sjukdomar och delning av kunskap och expertis.
- Främja forskning om sällsynta sjukdomar, vilket även inbegriper samarbete och samverkan över gränserna för att maximera den vetenskapliga resurspotentialen inom hela EU.
- Säkerställa tillgången till hälso- och sjukvård av hög kvalitet, främst genom att identifiera nationella och regionala kunskapscentrum och främja deras samverkan i europeiska referensnätverk.
- Säkerställa mekanismer för att samla nationell expertis om sällsynta sjukdomar för att dela den med parterna i EU.
- Vidta åtgärder för att stärka patienters och patientorganisationers egenmakt och öka deras deltagande.
- Säkerställa dessa åtgärders hållbarhet.

3.3. Utveckla samarbete kring samt samordning och reglering av sällsynta sjukdomar på EU-nivå

Insatser på EU-nivå kommer att hjälpa medlemsstaterna att samla och organisera de knappa resurserna för sällsynta sjukdomar och kan hjälpa patienter och vårdpersonal att samarbeta över medlemsstaternas gränser för att dela med sig och samordna

expertis och information. Gemenskapen bör sikta mot bättre samordning av politik och initiativ på EU-nivå och mot förstärkt samarbete mellan EU-program för att ytterligare maximera de resurser som finns tillgängliga på gemenskapsnivå för sällsynta sjukdomar.

4. OPERATIVA INSATSER FÖR ATT ÖKA IGENKÄNNANDET AV SÄLLSYNTA SJUKDOMAR OCH DERAS SYNlighet

4.1. Definition av sällsynta sjukdomar

Den inom EU gällande definitionen av sällsynta sjukdomar antogs genom gemenskapens åtgärdsprogram avseende sällsynta sjukdomar 1999–2003 och avser sjukdomar med en prevalens på högst 5 på 10 000 personer i EU. Samma definition fastställs i förordning (EG) nr 141/2000 och används således av Europeiska kommissionen för klassificeringen av läkemedel. EU vill bibehålla den gällande definitionen. En bättre definition som tar hänsyn till både prevalens och incidens kommer att utarbetas med medel från hälsoprogrammet och med hänsyn tagen till problemets internationella aspekter.

4.2. Klassificering och kodning av sällsynta sjukdomar

Den internationella referensen för klassificering av sjukdomar och sjukdomstillstånd är *International Classification of Diseases* (ICD), som samordnas av Världshälsoorganisationen (WHO).³ Kommissionen kommer att leda arbetet vid revideringen av den gällande internationella sjukdomsklassifikationen (ICD) för att förbättra kodningen och klassificeringen av sällsynta sjukdomar. För detta kommer kommissionen att inrätta en arbetsgrupp för klassificering och kodning av sällsynta sjukdomar⁴. Arbetsgruppen kan av WHO utnämnas till rådgivande arbetsgrupp i samband med den pågående revideringen av ICD.

4.3. Spridning av kunskap och information om sällsynta sjukdomar

Bland det viktigaste för att förbättra diagnos och vård av sällsynta sjukdomar är att tillhandahålla och sprida korrekt information i en form som är anpassad till vårdpersonalens och de drabbade personernas behov. En dynamisk inventering av sällsynta sjukdomar på EU-nivå kommer att bidra till att man tar itu med en av huvudorsakerna till att sällsynta sjukdomar försummas, vilket även inbegriper okunskap om vilka sjukdomar som är sällsynta. Kommissionen kommer att säkerställa fortsatt tillgång till denna information inom EU, främst genom databasen Orphanet⁵, som får stöd genom gemenskapsprogram.

4.4. Nätverk för sjukdomsinformation

Befintliga (eller framtida) nätverk för information om specifika sjukdomar har följande prioriteringar:

³ Se <http://www.who.int/classifications/icd/en/>.

⁴ Se <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>.

⁵ Se <http://www.orpha.net/>.

- Garantera utbyte av information via befintliga europeiska informationsnätverk.
- Främja bättre klassificering av speciella sjukdomar.
- Utveckla strategier och mekanismer för informationsutbyte mellan berörda parter.
- Ta fram jämförbara epidemiologiska data på EU-nivå.
- Stödja utbyte av bästa praxis och utveckla åtgärder för patientgrupper.

5. OPERATIVA INSATSER FÖR ATT UTVECKLA SAMARBETET INOM EU OCH FÖRBÄTTRA TILLGÅNGEN TILL HÄLSO- OCH SJUKVÅRD AV HÖG KVALITET

5.1. Förbättra den allmänna tillgången till hälso- och sjukvård av hög kvalitet, främst genom utveckling av nationella/regionala kunskapscentrum och inrättande av referensnätverk på EU-nivå

Medlemsstaterna har gemensamt åtagit sig att på grundval av principen om rättvisa och solidaritet trygga den allmänna tillgången till hälso- och sjukvård av hög kvalitet⁶. Men om en sjukdom är sällsynt innebär det också att expertisen är knapp. Vissa kunskapscentrum (i vissa medlemsstater även kallade "referenscentrum" eller "kompetenscentrum") har utvecklat expertis som utnyttjas flitigt av annan vårdpersonal⁷ inom det egna landet eller internationellt och som kan hjälpa till att säkerställa tillgången till lämplig vård för patienter med sällsynta sjukdomar. EU:s arbetsgrupp för sällsynta sjukdomar rekommenderade 2006 i sin rapport till högnivågruppen med titeln *Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD*⁸ att medlemsstaterna bidrar till att identifiera sina expertcentrum och stöder dem finansiellt.

Högnivågruppen för hälso- och sjukvård har sedan 2004 arbetat på konceptet med europeiska referensnätverk⁹. Med stöd i högnivågruppens arbete ska medlemsstaterna enligt artikel 15 i förslaget till Europaparlamentets och rådets direktiv om tillämpning av patienträttigheter vid gränsöverskridande hälso- och sjukvård (KOM(2008) 414) främja inrättandet av europeiska referensnätverk. Det europeiska referensnätverket för sällsynta sjukdomar kommer att ha en strategisk roll när det gäller att förbättra den kvalitativa behandlingen för alla patienter inom EU, vilket har efterlysts av patientorganisationerna¹⁰.

⁶ Rådets slutsatser om gemensamma värderingar och principer i Europeiska unionens hälso- och sjukvårdssystem (EUT C 146, 22.6.2006, s. 1).

⁷ Se rapporten från arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar *Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU (2005)* (http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).

⁸ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

⁹ Se högnivågruppens rapport om europeiska referensnätverk (http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).

¹⁰ Se *Report of the European Workshop on Centres of Expertise and Reference Networks for Rare Disease*, Prag, juli 2007: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf.

5.2. Tillgång till specialiserade sociala tjänster

En viktig uppgift för kunskapscentrumen kan även vara att utveckla eller främja specialiserade sociala tjänster som ger personer med sällsynta sjukdomar ökad livskvalitet. Hjälpplaner, avlastningsvård och program för terapeutisk rekreation stöds redan finansiellt¹¹ och måste vara hållbara för att uppnå sina mål: öka medvetenheten, utbyta bästa praxis och standarder, koncentration av resurser med hjälp av folkhälsoprogrammet och handlingsplanerna på handikappområdet.

5.3. Tillgång till läkemedel

På grund av sällsyntheten utgör beslutsfattandet i fråga om prissättning och ersättning flaskhalsar för tillgången till läkemedel. Ett sätt att komma tillrätta med detta är att på EU-nivå stärka samarbetet när det gäller den vetenskapliga bedömningen av läkemedlens terapeutiska (mer)värde.

Kommissionen kommer att inrätta en arbetsgrupp för utbyte av kunskap mellan medlemsstaterna och gemenskapens myndigheter om den vetenskapliga bedömningen av läkemedlens kliniska mervärde. Detta samarbete skulle kunna leda till icke-bindande gemensamma bedömningsrapporter om det kliniska mervärdet med förbättrad information som underlättar de nationella prissättnings- och ersättningsbesluten, utan att föregripa respektive myndighets uppgifter¹².

Dessutom bör man överväga att involvera EMEA och befintliga internationella nätverk för utvärdering av medicinska metoder såsom *Health Technology Assessment International (HTAi)*¹³, *European Network for Health Technology Assessment (EUnetHTA)*¹⁴ eller *Medicines Evaluation Committee (MEDEV)*¹⁵.

5.4. Program för användning av humanitära skäl ("compassionate use")

Det behövs ett bättre system för tillhandahållande av läkemedel för patienter med sällsynta sjukdomar före godkännande och/eller ersättning av nya läkemedel (s.k. användning av humanitära skäl – "compassionate use").

Enligt den gällande läkemedelslagstiftningen får EMEA avge yttranden om användningen av en produkt av humanitära skäl för att garantera en gemensam ansats i hela gemenskapen.

Kommissionen kommer att uppmana EMEA att se över sina gällande riktlinjer för att patienterna ska få tillgång till behandling.

¹¹ Liknande de som identifierats tack vare det EU-stödda Rapsody-projektet (http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm).

¹² Detta förordas i dokumentet *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens*, som antogs av High level Pharmaceutical Forum.

¹³ <http://www.htai.org/>.

¹⁴ <http://www.eunetha.net/>.

¹⁵ <http://www.esip.org/publications/pb51.pdf>.

5.5. Medicintekniska produkter

Särsläkemedelsförordningen omfattar inte medicintekniska produkter. Den begränsade marknaden och den begränsade potentiella lönsamheten verkar hämmande. Kommissionen ska utvärdera behovet av åtgärder för att lösa detta problem, eventuellt i samband med den förestående revideringen av direktiven om medicintekniska produkter.

5.6. Stimulansåtgärder för utveckling av särsläkemedel

Läkemedelsföretagen gör under en lång tid stora investeringar i upptäckt, utveckling och marknadsföring av behandlingar av sällsynta sjukdomar och måste kunna få avkastning på investeringarna. Idealet är dock att de även ska kunna återinvestera avkastningen på att upptäcka fler behandlingar. Trots att det finns drygt 45 godkända behandlingar i EU – och flera för samma sjukdomstillstånd – saknar ännu många tillstånd behandling. Enligt artikel 9 i förordning (EG) nr 141/2000 bör man nationellt och på EU-nivå undersöka ytterligare stimulansåtgärder för att stärka forskningen om sällsynta sjukdomar och utvecklingen av särsläkemedel samt öka medlemsstaternas medvetenhet om dessa produkter.

5.7. e-hälsovård

e-hälsovården kan bidra på många på olika sätt, särskilt genom följande:

- Elektroniska direkttjänster som utvecklats av Orphanet och inom andra EU-finansierade projekt visar tydligt på hur informations- och kommunikationstekniken (IKT) kan utnyttjas för att hjälpa till att skapa kontakter mellan patienter och att bilda patientgrupperingar, för att forskargrupper ska kunna dela databaser, för datainsamling för klinisk forskning, för registrering av patienter som är villiga att delta i klinisk forskning och för att remittera fall till experter, vilket förbättrar kvaliteten på diagnoser och behandling.
- Telemedicinen, dvs. tillhandahållande av vård på distans genom IKT, är ett annat användbart verktyg. Genom den kan t.ex. allmänna sjukhus och läkarmottagningar få högspecialiserad expertis inom sällsynta sjukdomar, t.ex. i form av ett ytterligare utlåtande från ett kompetenscentrum¹⁶.
- Forskning som finansieras genom sjunde ramprogrammet för forskning och teknisk utveckling¹⁷ inom datorstödd modellering av fysiologiska och patologiska processer verkar vara en lovande ansats för bättre förståelse av de bakomliggande faktorerna hos sällsynta sjukdomar, prognoser och eventuella nya behandlingslösningar.

5.8. Screeningmetoder

Neonatal screening för fenylketonuri och kongenital hypotyreos är gängse praxis i Europa i dag och har visat sig mycket effektiv för att förhindra funktionsnedsättningar hos drabbade barn. I och med att tekniken utvecklas kan nu

¹⁶ Utkast till meddelande om telemedicin till gagn för patienter, hälso- och sjukvårdssystem och samhället.
¹⁷ http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm.

många tester göras, även av robotar, till en låg kostnad för en lång rad sällsynta sjukdomar, särskilt ämnesomsättningsrubbningar och genetiska tillstånd i allmänhet. Samarbete inom detta område bör främjas för att få fram beslutsunderlag i medlemsstaterna. Kommissionen kommer att göra en utvärdering av befintliga och eventuella nya strategier för allmän screening (inklusive neonatal screening) för sällsynta sjukdomar på EU-nivå för att medlemsstaterna ska få underlag (även om de etiska aspekterna) för sina politiska beslut. Kommissionen anser att sådant stöd ska prioriteras.

5.9. Kvalitetsstyrning av diagnostiska laboratorier

Många sällsynta sjukdomar kan i dag diagnostiseras med hjälp av ett biologiskt test, ofta i form av ett gentest. Dessa tester utgör viktiga inslag i omhändertagandet av patienter, eftersom de möjliggör tidig diagnos, ibland kaskadscreening eller prenatal undersökning. Med hänsyn till det stora antalet tester och behovet av att utforma och validera en specifik uppsättning diagnostiska analyser för vart och ett av dem kan inget enskilt land vara självförsörjande i fråga om testning och effektiv extern kvalitetsbedömning av de utförda testerna. Utbytet av expertis måste möjliggöras och underlättas med hjälp av tydliga, öppna standarder och förfaranden som fastställts på EU-nivå.

Detta kan ske genom att europeiska referensnätverk för specialiserade diagnostiska laboratorier (t.ex. EuroGenTest¹⁸) upprättas. Dessa laboratorier bör uppmuntras att delta i kvalifikationsprövning, med särskild inriktning på resultat i fråga om rapportering och tillhandahållande av genetisk vägledning¹⁹ både före och efter testerna.

5.10. Primärprevention

Primärprevention är endast möjlig för mycket få sällsynta sjukdomar. Trots det kommer primärpreventiva åtgärder att vidtas när detta är möjligt (t.ex. prevention av neuralrörsdefekt genom folsyratillskott). Insatser på detta område bör diskuteras på EU-nivå under ledning av kommissionen för att man ska kunna fastställa för vilka sällsynta sjukdomar primärpreventiva åtgärder kan vara framgångsrika.

5.11. Register och databaser

Register och databaser är några av de viktigaste verktygen för att öka kunskapen om sällsynta sjukdomar och utveckla klinisk forskning. Endast med hjälp av sådana verktyg kan data sammanställas för att ge ett tillräckligt stort underlag för epidemiologisk och/eller klinisk forskning. Samverkan när det gäller insamling och uppdatering av data bör övervägas, under förutsättning att dessa resurser är öppna och tillgängliga. En avgörande fråga blir även att se till att dessa system är hållbara på lång sikt, snarare än att de finansieras genom projektmedel som per definition är osäkra. Idén utvecklas i dokumentet *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens*, som antogs av High level Pharmaceutical Forum.

¹⁸ Se <http://www.eurogentest.org/>.

¹⁹ Hjälpa människor som får diagnosen genetisk sjukdom att förstå både fakta om sjukdomen och hur den kommer att påverka deras liv, så att de själva kan fatta beslut om framtiden.

5.12. Forskning och utveckling

För de flesta allvarliga sällsynta sjukdomar som skulle kunna behandlas finns det helt enkelt ingen specifik behandling i dag. Det finns tre hinder för utvecklingen av behandlingar: bristande förståelse av bakomliggande patofysiologiska mekanismer, otillräckligt stöd i de tidiga faserna av den klinisk utvecklingen och bristande insikt om alternativkostnader från läkemedelsindustrins sida. Den höga kostnaden för läkemedelsutveckling i kombination med den beräknade låga lönsamheten (till följd av de mycket små patientpopulationerna) har gjort att läkemedelsindustrin trots det enorma medicinska behovet vanligen avstått från att utveckla läkemedel mot sällsynta sjukdomar.

Det bör inrättas en tidig dialog om läkemedel som håller på att utvecklas mellan dessa företag och de myndigheter som finansierar läkemedel²⁰. Därigenom skulle det sponsrande företaget få mer säkerhet vad gäller den potentiella avkastningen och myndigheterna mer kunskap om och större tilltro till värdet av de läkemedel som man ska bedöma och finansiera.

Forskningsprojekt om sällsynta sjukdomar har i drygt tjugo år fått stöd genom Europeiska gemenskapens ramprogram för forskning, teknisk utveckling och demonstration. Inom det nuvarande sjunde ramprogrammet²¹ har temaområdet "Hälsa" i det särskilda programmet "Samarbete" utformats för att stödja multinationell forskningssamverkan i olika former. När det gäller sällsynta sjukdomar kommer man inom temaområdet "Hälsa" att inrikta sig på studier av sjukdomsförlopp och patofysiologi och på utarbetande av preventiva, diagnostiska och terapeutiska ingrepp i hela EU.

EU:s rådgivande kommitté för sällsynta sjukdomar (EUACRD, se punkt 7) och Kommittén för sällsynta läkemedel (COMP) inom Europeiska läkemedelsmyndigheten (EMA) kommer att lägga fram en årlig gemensam rekommendation om specifika punkter till kommissionen för inbjudan att lämna förslag avseende genomförandet av ramprogrammen.

Samordningsprojekt för optimal användning av de begränsade resurserna för forskning om sällsynta sjukdomar bör uppmuntras. ERANet-projektet (E-Rare)²², som får stöd från EU:s sjätte ramprogram och för närvarande står för samordningen av sju länders finansieringsstrategier för sällsynta sjukdomar, är ett exempel på en lösning av problemet med fragmentering av forskningsinsatser. Sådana ansatser bör uppmärksammas.

6. INTERNATIONELLT SAMARBETE

Kommissionens politik i fråga om sällsynta sjukdomar bör syfta till att främja det internationella samarbetet mellan samtliga intresserade länder i nära samarbete med

²⁰ Detta förordas i dokumentet *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens*, som antogs av High level Pharmaceutical Forum.

²¹ Se http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html.

²² Se <http://www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php>.

Världshälsoorganisationen. Internationellt samarbete är redan en integrerad del av ramprogrammen för forskning.

7. FÖRVALTNING OCH KONTROLL

Vid tillämpningen av detta meddelande bör kommissionen bistås av en rådgivande kommitté för sällsynta sjukdomar inom EU (EUACRD). Ordförandeskapet ska innehas av Europeiska kommissionen och kommittén bistås av ett vetenskapligt sekretariat som får stöd genom folkhälsoprogrammet. Kommittén kommer att ersätta den nuvarande arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar.

Även organisationen av en EU-dag för sällsynta sjukdomar ("Sällsynta dagen" den 29 februari) och EU-konferenser för att öka medvetenheten hos vårdpersonal och allmänheten kommer att stödjas.

Kommissionen kommer inom fem år från antagandet av detta meddelande att utifrån information från medlemsstaterna utarbeta en rapport om tillämpningen av det till Europaparlamentet, rådet, Europeiska ekonomiska och sociala kommittén och Regionkommittén. Rapporten bör läggas fram samtidigt med rapporten om tillämpningen av rådets rekommendation om sällsynta sjukdomar.

8. SLUTSATSER

Även om varje sällsynt sjukdom endast drabbar relativt få patienter och anhöriga så utgör de sällsynta sjukdomarna som helhet ändå en stor hälsobörda för EU. Behovet av att samla expertis och använda de begränsade resurserna effektivt medför att sällsynta sjukdomar är ett område där man med samarbete inom EU kan skapa särskilt mervärde för medlemsstaternas insatser. Kommissionen har redan tagit enskilda initiativ som t.ex. programmet för sällsynta sjukdomar, förordningen om särsläkemedel och beaktande av de sällsynta sjukdomarna i ramprogrammen för forskning, teknisk utveckling och demonstration. Men det behövs fler åtgärder för att säkerställa att dessa insatser är hållbara och samlas i en sammanhållen övergripande strategi för sällsynta sjukdomar både på EU-nivå och inom medlemsstaterna för att samarbetspotentialen ska kunna maximeras.

Med detta meddelande och det åtföljande förslaget till rådets rekommendation vill kommissionen införa denna övergripande strategi för sällsynta sjukdomar. På så sätt kan samarbete och ömsesidigt stöd på detta viktiga område utnyttjas maximalt i hela EU. Det kommer att stödja medlemsstaternas införande av egna nationella och regionala strategier för sällsynta sjukdomar. EU-integrationen kommer därigenom att leda till en påtaglig fördel i det dagliga livet för patienter som drabbats av sällsynta sjukdomar och deras anhöriga.