

RÅDETS REKOMMENDATION

av den 8 juni 2009

om en satsning avseende sällsynta sjukdomar

(2009/C 151/02)

EUROPEISKA UNIONENS RÅD HAR UTFÄRDAT DENNA REKOMMENDATION

med beaktande av fördraget om upprättandet av Europeiska gemenskapen, särskilt artikel 152.4 andra stycket,

med beaktande av kommissionens förslag,

med beaktande av Europaparlamentets yttrande ⁽¹⁾,

med beaktande av Europeiska ekonomiska och sociala kommitténs yttrande ⁽²⁾, och

av följande skäl:

- (1) Sällsynta sjukdomar är ett hot mot EU-medborgarnas hälsa i den mån de är livshotande eller kroniskt funktionsnedsättande sjukdomar med låg prevalens och en hög grad av komplexitet. Trots sällsyntheten finns det så många olika typer av sällsynta sjukdomar att miljoner människor drabbas.
- (2) Principerna och de övergripande värdena allmängiltighet, tillgång till vård av god kvalitet, rättvisa och solidaritet, vilka bekräftas i rådets slutsatser om gemensamma värderingar och principer i EU:s hälso- och sjukvårdssystem av den 2 juni 2006, är av allra största betydelse för patienter med sällsynta sjukdomar.
- (3) Ett åtgärdsprogram för gemenskapen avseende sällsynta sjukdomar, inklusive genetiska sjukdomar, antogs för perioden 1 januari 1999–31 december 2003 ⁽³⁾. Enligt definitionen i programmet uppgår prevalensen för en sällsynt sjukdom till högst 5 av 10 000 personer i EU. En mer detaljerad definition baserad på en uppdaterad vetenskaplig översyn, där såväl prevalens som frekvens beaktas, kommer att utarbetas med anlitande av resurserna i gemenskapens andra folkhälsoprogram ⁽⁴⁾.

(4) Enligt Europaparlamentets och rådets förordning (EG) nr 141/2000 av den 16 december 1999 om sär läkemedel ⁽⁵⁾ ska ett läkemedel klassificeras som *sär läkemedel*, om det är avsett för att diagnostisera, förebygga eller behandla livshotande tillstånd eller tillstånd med kronisk funktionsnedsättning som högst fem av 10 000 personer i gemenskapen lider av vid ansökningstillfället.

(5) Man uppskattar att det för närvarande existerar mellan 5 000 och 8 000 olika sällsynta sjukdomar, som drabbar mellan 6 och 8 % av befolkningen någon gång under deras livstid. Trots att varje enskild sällsynt sjukdom karakteriseras av låg prevalens, är ändå det totala antalet som drabbas av sällsynta sjukdomar i EU mellan 27 och 36 miljoner. De flesta av dessa personer lider av sällan förekommande sjukdomar, som drabbar högst 1 person på 100 000. Dessa patienter är särskilt isolerade och utsatta.

(6) På grund av den låga prevalensen, specificiteten och det höga totala antalet drabbade personer, kräver de sällsynta sjukdomarna en övergripande ansats grundad på särskilda och kombinerade insatser för att förhindra hög sjuklighet eller förtida dödlighet som är möjlig att undvika, och för att förbättra de drabbade personernas livskvalitet och samhällsekonomiska potential.

(7) Sällsynta sjukdomar var en av prioriteringarna i gemenskapens sjätte ramprogram för forskning och utveckling ⁽⁶⁾ och är fortfarande ett prioriterat åtgärdsområde i det sjunde ramprogrammet för forskning och utveckling ⁽⁷⁾, eftersom utvecklingen av ny diagnostik och behandling för sällsynta störningar, samt epidemiologisk forskning om dessa störningar, kräver metoder med många länder inblandade för att antalet patienter i varje studie ska kunna höjas.

(8) Kommissionen angav sällsynta sjukdomar som ett prioriterat åtgärdsområde i sin vitbok "Tillsammans för hälsa: Strategi för EU 2008–2013" av den 23 oktober 2007, där EU:s hälsost strategi utvecklas närmare.

⁽¹⁾ Lagstiftningsresolution av den 23 april 2009 (ännu ej offentliggjord i EUT).

⁽²⁾ Yttrande av den 25 februari 2009 (ännu ej offentliggjort i EUT).

⁽³⁾ Europaparlamentets och rådets beslut nr 1295/1999/EG av den 29 april 1999 om att anta ett åtgärdsprogram för gemenskapen avseende sällsynta sjukdomar inom ramen för åtgärderna på folkhälsoområdet (1999–2003) (EUT L 155, 22.6.1999, s. 1). Beslutet upphävt genom beslut nr 1786/2002/EG (EUT L 271, 9.10.2002, s. 1).

⁽⁴⁾ Europaparlamentets och rådets beslut nr 1350/2007/EG av den 23 oktober 2007 om inrättande av ett andra gemenskapsprogram för åtgärder på hälsoområdet (2008–2013) (EUT L 301, 20.11.2007, s. 3).

⁽⁵⁾ EGT L 18, 22.1.2000, s. 1.

⁽⁶⁾ Europaparlamentets och rådets beslut nr 1513/2002/EG av den 27 juni 2002 om sjätte ramprogrammet för Europeiska gemenskapens verksamhet inom området forskning, teknisk utveckling och demonstration med syfte att främja inrättandet av det europeiska området för forskningsverksamhet samt innovation (2002–2006) (EGT L 232, 29.8.2002, s. 1).

⁽⁷⁾ Europaparlamentets och rådets beslut nr 1982/2006/EG av den 18 december 2006 om Europeiska gemenskapens sjunde ramprogram för verksamhet inom området forskning, teknisk utveckling och demonstration (2007–2013) (EUT L 412, 30.12.2006, s. 1).

- (9) För att förbättra samordningen av och samstämmigheten mellan nationella, regionala och lokala initiativ för att ta itu med sällsynta sjukdomar och samarbetet mellan forskningscentrum kunde relevanta nationella åtgärder på området sällsynta sjukdomar integreras i planer eller strategier för sällsynta sjukdomar.
- (10) Enligt databasen Orphanet har endast 250 av de tusentals kända sällsynta sjukdomar som kan identifieras kliniskt en kod i den aktuella versionen av den internationella sjukdomsklassifikationen (ICD) (den tionde versionen). En lämplig klassificering och kodning av samtliga sällsynta sjukdomar är nödvändig för att de ska få den synlighet och det erkännande som krävs i de nationella hälso- och sjukvårdssystemen.
- (11) Världshälsoorganisationen (WHO) inledde 2007 översynen av den tionde versionen av ICD för att kunna anta den nya, elfte versionen av denna klassificering vid Världshälsoförsamlingen år 2014. WHO har utnämnt ordföranden i EU:s arbetsgrupp för sällsynta sjukdomar till ordförande i den tematiska rådgivande gruppen för sällsynta sjukdomar, som ska bidra till översynen genom förslag till kodning och klassificering av sällsynta sjukdomar.
- (12) Införandet av en gemensam identifiering av sällsynta sjukdomar i alla medlemsstater skulle avsevärt stärka EU:s bidrag i denna tematiska rådgivande grupp och underlätta samarbetet om sällsynta sjukdomar på gemenskapsnivå.
- (13) I juli 2004 inrättades en högnivågrupp för hälso- och sjukvård inom kommissionen i syfte att sammanföra experter från alla medlemsstater för arbete med de praktiska aspekterna av samarbete mellan nationella hälso- och sjukvårdssystem i EU. En av arbetsgrupperna i denna högnivågrupp är inriktad på europeiska referensnätverk (ERN) för sällsynta sjukdomar. Vissa kriterier och principer för ERN har utarbetats, inklusive deras roll i arbetet med sällsynta sjukdomar. ERN skulle även kunna fungera som forsknings- och kunskapscentrum, som ger patienter från andra medlemsstater behandling och vid behov säkerställer tillgång till vårdinrättningar för fortsatt behandling.
- (14) Det mervärde som ERN skapar för gemenskapen är särskilt högt när det gäller sällsynta sjukdomar, eftersom sjukdomarnas sällsynthet innebär både begränsat antal patienter och brist på expertis inom de enskilda länderna. Att samla expertis på europeisk nivå är därför av yttersta vikt för att säkerställa lika tillgång till exakt information, korrekt och snabb diagnos samt högkvalitativ vård för patienter med sällsynta sjukdomar.
- (15) I december 2006 lämnade en expertgrupp inom EU:s arbetsgrupp för sällsynta sjukdomar en rapport med titeln "Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of rare diseases" till kommissionens högnivågrupp för hälso- och sjukvård. Expertgruppen redogör där bl.a. för vikten av att identifiera kunskapscentrum och den roll sådana centrum bör uppfylla. Den har även enats om att det i princip och om möjligt är expertisen som ska förflytta sig, inte patienterna själva. Några av de åtgärder som efterlystes i rapporten finns med i denna rekommendation.
- (16) Samarbete och utbyte av kunskap mellan kunskapscentrum har visat sig vara en mycket effektiv metod för att hantera sällsynta sjukdomar i EU.
- (17) Kunskapscentrumen skulle kunna följa ett tvärvetenskapligt förfarande för vård för hantering av de komplexa och olikartade tillstånd som följer av sällsynta sjukdomar.
- (18) Särdragen hos sällsynta sjukdomar – ett begränsat antal patienter och brist på relevant kunskap och expertis – innebär att man på detta område kan skapa mycket stort mervärde genom åtgärder på gemenskapsnivå. Mervärdet kan främst skapas genom att den nationella expertisen om sällsynta sjukdomar som nu finns spridd i medlemsstaterna samlas.
- (19) Det är av största vikt att säkerställa ett aktivt bidrag från medlemsstaterna till utarbetandet av några av de gemensamma instrumenten i kommissionens meddelande om sällsynta sjukdomar: utmaningar för Europa av den 11 november 2008, särskilt beträffande diagnos och medicinsk vård och europeiska riktlinjer för screening av befolkningen. Detsamma skulle kunna gälla bedömningsrapporterna om sällsynta sjukdomars terapeutiska mervärde, vilka skulle kunna skynda på de nationella förhandlingarna om prissättning och därigenom förkorta väntetiden för tillgång till sällsynta läkemedel för patienter med sällsynta sjukdomar.
- (20) WHO har definierat patienters egenmakt som en förutsättning för hälsa och uppmuntrat en proaktiv strategi för partnerskap och egenvård för bättre resultat på hälsoområdet och bättre livskvalitet för kroniskt sjuka ⁽¹⁾. Här har oberoende patientgrupper en väsentlig roll, både genom direkt stöd till enskilda personer med sjukdomen och i det kollektiva arbetet för att förbättra förhållandena för samtliga patienter med sällsynta sjukdomar och kommande generationer.
- (21) Medlemsstaterna bör inrikta sig på att få patienter och företrädare för patienterna att delta i den politiska processen och sträva efter att främja patientgruppers verksamhet.

⁽¹⁾ <http://www.euro.who.int/Document/E88086.pdf>

(22) Utvecklingen av forskning om och vårdinfrastruktur för sällsynta sjukdomar kräver långsiktiga projekt och därmed tillräckliga ekonomiska insatser för att deras hållbarhet ska säkras på lång sikt. Dessa insatser skulle väsentligen maximera synergieffekterna med projekt som utvecklats med stöd av gemenskapens andra folkhälso-program och det sjunde ramprogrammet för forskning och utveckling samt deras efterföljare.

HÄRIGENOM REKOMMENDERAS MEDLEMSSTATERNA ATT

I. PLANER OCH STRATEGIER AVSEENDE SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

1. upprätta och genomföra planer eller strategier för sällsynta sjukdomar på lämplig nivå, eller undersöka lämpliga åtgärder för sällsynta sjukdomar inom andra folkhälsostrategier, för att söka säkerställa att patienter med sällsynta sjukdomar får tillgång till vård av hög kvalitet, inbegripet diagnostik, behandling, handledning för att lära sig att leva med sjukdomen och, om möjligt, ändamålsenliga särskilda läkemedel, och särskilt

- a) snarast möjligt, i första hand senast i slutet av 2013, utarbeta och anta en plan eller strategi för styrning och strukturering av alla relevanta åtgärder inom området, inom ramen för medlemsstaternas hälsovårds- och sociala trygghetssystem,
- b) vidta åtgärder för att integrera pågående och framtida initiativ på lokal, regional och nationell nivå i sina planer eller strategier för ett övergripande arbetssätt,
- c) definiera ett begränsat antal prioriterade åtgärder inom sina planer eller strategier, med mål och uppföljningsmekanismer,
- d) notera utvecklingen av riktlinjer och rekommendationer för de relevanta nationella myndigheternas arbete med att utarbeta nationella åtgärder för sällsynta sjukdomar inom ramen för det pågående EU-projektet för utveckling av nationella planer för sällsynta sjukdomar (Europlan) som ska finansieras med stöd av det första åtgärdsprogrammet för gemenskapen på folkhälsoområdet under perioden 2008–2011,⁽¹⁾

II. AVSEENDE DEFINITION, KODNING OCH INVENTERING AV SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

2. i policyarbetet på gemenskapsnivå tillämpa en gemensam definition av sällsynt sjukdom som en sjukdom som drabbar högst 5 av 10 000 personer,
3. söka säkerställa att sällsynta sjukdomar kodas på lämpligt sätt och är spårbara i alla hälsoinformationssystem, för att

gynna att sjukdomarna på adekvat sätt erkänns av de nationella systemen för hälso- och sjukvård och ersättning av vårdkostnader baserad på ICD, samtidigt som nationella förfaranden iaktas,

4. aktivt bidra till utveckling för EU av en lättillgänglig och dynamisk inventering av sällsynta sjukdomar baserad på nätet Orphanet och andra existerande nät som tas upp i kommissionens meddelande om sällsynta sjukdomar,

5. överväga att på alla lämpliga nivåer, även gemenskapsnivå, stödja dels nätverk för information om specifika sjukdomar, dels, för epidemiologiska ändamål, register och databaser, och samtidigt ta hänsyn till en oberoende styrelseform,

III. AVSEENDE FORSKNING OM SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

6. identifiera pågående forskning och forskningsresurser inom en nationell ram respektive inom gemenskapens ram, för att bedöma forskningslandskapet på området sällsynta sjukdomar, och förbättra samordningen av gemenskapsprogram, nationella program och regionala program för forskning om sällsynta sjukdomar,

7. identifiera behov och prioriteringar för grundforskning, klinisk forskning, överbryggande och social forskning på området sällsynta sjukdomar och sätt att understödja dessa samt främja tvärvetenskapliga samarbetsstrategier som komplementärt tillgodoses genom nationella program och gemenskapsprogram,

8. främja nationella forskares medverkan i forskningsprojekt om sällsynta sjukdomar som finansieras på alla lämpliga nivåer, inklusive gemenskapsnivå,

9. i sina planer eller strategier ta med bestämmelser som syftar till att främja forskning inom området sällsynta sjukdomar,

10. tillsammans med kommissionen underlätta utveckling av forskningsarbete med tredjeländer som är aktiva inom forskning om sällsynta sjukdomar och rent generellt när det gäller utbyte av information och sakkunskap,

IV. AVSEENDE KOMPETENSCENTRUM OCH EUROPEISKA REFERENSNÄTVERK FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

11. till slutet av 2013, inom hela sitt nationella territorium identifiera lämpliga kompetenscentrum, samt överväga att inrätta sådana,

12. främja medverkan av kompetenscentrum i europeiska referensnätverk som respekterar nationella befogenheter och bestämmelser för godkännande eller erkännande,

⁽¹⁾ Europaparlamentets och rådets beslut nr 1786/2002/EG av den 23 september 2002 om antagande av ett program för gemenskapsåtgärder på folkhälsoområdet (2003–2008) – Kommissionens uttalanden EGT L 271, 9.10.2002, s. 1.

13. organisera vårdvägar för patienter som lider av sällsynta sjukdomar genom samarbete med relevanta experter, genom personalutväxling och utbyte av sakkunskap inom landet eller vid behov utomlands,
14. stödja användning av informations- och kommunikationsteknik, exempelvis telemedicin där detta krävs för att säkerställa distanstillgång till den specifika vård som behövs,
15. i sina planer eller strategier inkludera de erforderliga villkoren för kunskapens och expertisens spridning och rörlighet för att underlätta behandling av patienterna i deras närområde,
16. uppmuntra kompetenscentrumen till ett tvärvetenskapligt förhållningssätt till vård när de behandlar sällsynta sjukdomar,

V. AVSEENDE SAMLANDE AV EXPERTIS OM SÄLLSYNTA SJUKDOMAR PÅ EU-NIVÅ

17. samla nationell expertis för sällsynta sjukdomar och verka för att denna expertis slås samman med sina motsvarigheter i andra europeiska länder i syfte att stödja
 - a) utbyte av bästa praxis om diagnosverktyg, vård, utbildning och sociala tjänster inom området sällsynta sjukdomar,
 - b) adekvat utbildning för all vårdpersonal för att göra dem medvetna om förekomsten av dessa sjukdomar och de vårdresurser som finns till hands,
 - c) utveckling av medicinsk utbildning inom områden med relevans för diagnos och hantering av sällsynta sjukdomar, såsom genetik, immunologi, neurologi, onkologi, pediatrik),
 - d) utveckling av EU-riktlinjer för diagnostiska tester och allmän screening som respekterar nationella beslut och befogenheter,
 - e) utbyte av bedömningsrapporter om sär läkemedels terapeutiska eller kliniska mervärde med de övriga medlemsstaterna på gemenskapsnivå där relevant kunskap och expertis finns samlad för att minimera väntetiden för

tillgång till sär läkemedel för patienter med sällsynta sjukdomar,

VI. AVSEENDE PATIENTORGANISATIONERS EGENMAKT

18. samråda med patienter och patientföreträdare om politiken på området för sällsynta sjukdomar och underlätta för patienterna att få tillgång till aktuell information om sällsynta sjukdomar,
19. främja patientorganisationernas verksamhet, t.ex. informationskampanjer, kapacitetsuppbyggnad och utbildning, utbyte av information och bästa praxis, nätverksarbete och uppsökande verksamhet hos mycket isolerade patienter,

VII. AVSEENDE HÅLLBARHET

20. tillsammans med kommissionen genom lämpliga finansierings- och samarbetsmekanismer söka säkerställa långsiktig hållbarhet i informations- och forskningsinfrastruktur samt infrastruktur för vård för sällsynta sjukdomar.

HÄRIGENOM UPPMANAS KOMMISSIONEN

1. att senast i slutet av 2013 och för att möjliggöra förslag i ett eventuellt kommande gemenskapsprogram för åtgärder på hälsoområdet utarbeta en rapport om tillämpningen av denna rekommendation till Europaparlamentet, rådet, Europeiska ekonomiska och sociala kommittén och Regionkommittén och på grundval av informationen från medlemsstaterna, i vilken en bedömning bör göras av de föreslagna åtgärdernas ändamålsenlighet och av behovet av ytterligare åtgärder för att ge patienter som berörs av sällsynta sjukdomar och deras familjer ett bättre liv,
2. att regelbundet underrätta rådet om uppföljningen av kommissionens meddelande om sällsynta sjukdomar.

Utfärdad i Luxemburg 8 juni 2009.

På rådets vägnar
Petr ŠIMERKA
Ordförande