



EUROPEISKA  
KOMMISSIONEN

Bryssel den 5.9.2014  
COM(2014) 548 final

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

**Rapport om tillämpningen av kommissionens meddelande om sällsynta sjukdomar:  
utmaningar för Europa [KOM(2008) 679 slutlig] och rådets rekommendation av den 8  
juni 2009 om en satsning avseende sällsynta sjukdomar (2009/C 151/02)**

## Innehållsförteckning

1.	Inledning.....	3
a.	Politisk ram .....	3
b.	Underlag för rapporten och metod .....	4
2.	Planer och strategier på området för sällsynta sjukdomar.....	5
a.	Europeiska kommissionens åtgärder .....	5
b.	Läget i medlemsstaterna .....	5
3.	Definition, kodning och inventering av sällsynta sjukdomar .....	7
a.	Europeiska kommissionens åtgärder .....	7
b.	Medlemsstaternas åtgärder .....	7
4.	Forskning om sällsynta sjukdomar .....	8
a.	Europeiska kommissionens åtgärder .....	8
b.	Medlemsstaternas åtgärder .....	10
5.	Kompetenscentrum och europeiska referensnätverk för sällsynta sjukdomar .....	11
a.	Europeiska kommissionens åtgärder .....	11
b.	Medlemsstaternas åtgärder .....	12
6.	Samlande av expertis om sällsynta sjukdomar på europeisk nivå.....	12
7.	Patientorganisationernas egenmakt .....	13
a.	Europeiska kommissionens åtgärder .....	13
b.	Medlemsstaternas åtgärder .....	13
8.	Förvaltning och europeisk samordning .....	13
9.	Åtgärder för att förbättra hälso- och sjukvården för sällsynta sjukdomar .....	14
a.	Förordningen om sär läkemedel .....	14
b.	Underlätta tillgången till sär läkemedel.....	14

Arbetsgruppen ”Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products” (mekanism för samordnad tillgång till sälläkemedel) inom ramen för processen om företagaransvar på området för läkemedel .....	15
c. Befolkningsscreening för sällsynta sjukdomar.....	15
10. Global dimension av strategin för sällsynta sjukdomar.....	15
11. Slutsatser och förslag för framtiden .....	16

# 1. Inledning

## a. Politisk ram

Mellan **27 och 36 miljoner människor i Europeiska unionen** har sällsynta sjukdomar. På grund av det begränsade antalet patienter samt bristen på relevant kunskap och expertis om dessa sjukdomar är detta område en central hälsopolitisk prioritering.

Patienter med sällsynta sjukdomar får ofta under lång tid sväva i ovisshet i väntan på att deras sjukdom ska diagnostiseras och på att man ska hitta en lämplig behandlingsmetod. Den medicinska expert som kan diagnostisera en viss sjukdom kan vara verksam i en annan region eller till och med i en annan medlemsstat. Den vetenskapliga kunskapen om sällsynta sjukdomar är ofta otillräcklig och splittrad.

Därför kan en EU-dimension och samarbete mellan medlemsstaterna göra skillnad, till exempel genom att man samlar kunskap och expertis, främjar forskning och samarbete och beviljar tillstånd för de bästa möjliga läkemedlen i hela Europeiska unionen. EU-åtgärder avseende sällsynta sjukdomar ger ett stort mervärde.

För att nå detta mål antog kommissionen 2008 ett **meddelande om sällsynta sjukdomar: utmaningar för Europa**<sup>1</sup>, där en övergripande strategi för att stödja medlemsstaternas arbete med att diagnostisera, behandla och vårda EU-medborgare med sällsynta sjukdomar tas upp. Meddelandet inriktas på tre huvudområden: i) öka igenkännandet av sällsynta sjukdomar och deras synlighet ii) främja strategier för sällsynta sjukdomar i medlemsstaterna för en sammanhållen övergripande strategi, och iii) utveckla samarbete kring samt samordning och reglering av sällsynta sjukdomar på EU-nivå.

Vid sidan av meddelandet antogs några månader senare **rådets rekommendation om en satsning avseende sällsynta sjukdomar**<sup>2</sup>, där medlemsstaterna uppmanas att upprätta nationella strategier. Rekommendationen inriktas på i) definition, kodning och inventering av sällsynta sjukdomar, ii) forskning, iii) europeiska referensnätverk, iv) samlande av expertis om sällsynta sjukdomar på EU-nivå, v) patientorganisationers egenmakt, och vi) hållbarhet.

Även i artikel 13 i direktiv 2011/24/EU<sup>3</sup> om tillämpningen av patienträttigheter vid gränsöverskridande hälso- och sjukvård tas sällsynta sjukdomar upp. Där fastställs att kommissionen ska stödja medlemsstaterna, särskilt genom att skapa medvetenhet bland hälso- och sjukvårdspersonal om de verktyg som finns tillgängliga som hjälp för att ställa diagnos på sällsynta sjukdomar och genom att göra berörda parter medvetna om de möjligheter som

---

<sup>1</sup> KOM(2008) 679 slutlig av den 11 november 2008.

<sup>2</sup> EUT C 151, 3.7.2009, s. 7.

<sup>3</sup> EUT L 88, 4.4.2011, s. 45.

förordning (EG) nr 883/2004<sup>4</sup> erbjuder att remittera patienter med sällsynta sjukdomar till andra medlemsstater.

I kommissionens meddelande av den 24 november 1993<sup>5</sup> om ramar för åtgärder på folkhälsoområdet togs sällsynta sjukdomar för första gången upp som ett prioriterat åtgärdsområde för folkhälsan i EU. Detta följdes upp genom stöd till flera projekt och genom inrättandet av en **särskild arbetsgrupp för sällsynta sjukdomar**.

I Europaparlamentets och rådets **förordning (EG) nr 141/2000 av den 16 december 1999 om sär läkemedel**<sup>6</sup> fastställdes klassificeringskriterier för sär läkemedel i EU. Dessutom infördes en rad stimulansåtgärder (t.ex. tio års ensamrätt på marknaden, protokollhjälp och tillgång till det centraliserade förfarandet för godkännande för försäljning) för att främja forskning om samt utveckling och försäljning av läkemedel i syfte att behandla, förebygga eller diagnostisera sällsynta sjukdomar.

Den här rapporten ger en översikt över tillämpningen av strategin för sällsynta sjukdomar hittills och innehåller en inventering av uppnådda resultat och lärdomar. I rapporten försöker man dra slutsatser om i vilken utsträckning de åtgärder som anges i kommissionens meddelande och rådets rekommendation har införts samt om behovet av ytterligare insatser för att förbättra livet för patienter med sällsynta sjukdomar och för deras familjer.

## **b. Underlag för rapporten och metod**

I meddelandet och rådets rekommendation uppmanas kommissionen att rapportera om strategins tillämpning. För att samla in information om läget på nationell nivå skickade kommissionen ut ett elektroniskt frågeformulär till medlemsstaterna. Arton länder inkom med den begärda informationen. Medlemsstaternas svar samt information som samlats in genom EUCERD:s gemensamma åtgärd (EU:s expertkommitté för sällsynta sjukdomar) och har offentliggjorts i en rapport om forskningsläget för sällsynta sjukdomar i Europa – *Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe*<sup>7</sup> – har utgjort den främsta informationskällan för denna rapport.

## **2. Planer och strategier på området för sällsynta sjukdomar**

### **a. Europeiska kommissionens åtgärder**

För att stödja medlemsstaternas arbete med att utforma nationella planer och strategier har Europeiska kommissionen samfinansierat Europlan-projektet (EU-projekt för utveckling av nationella planer för sällsynta sjukdomar) med medel från EU:s hälsoprogram.

---

<sup>4</sup> <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2004:166:0001:0123:sv:PDF>  
<sup>5</sup> <http://aei.pitt.edu/5792/>

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

<sup>7</sup> [http://www.eucerd.eu/?page\\_id=15](http://www.eucerd.eu/?page_id=15)

Projektet löpte från april 2008 till mars 2011 och inbegrep företrädare för nationella hälso- och sjukvårdsmyndigheter i 21 medlemsstater. Det samlade 57 associerade och samverkande partner från 34 länder. Projektet utmynnade bl.a. i en rapport om indikatorer för övervakning av genomförandet och utvärdering av effekten av en nationell plan eller strategi för sällsynta sjukdomar – *Report on indicators for monitoring the implementation and evaluating the impact of a National Plan or Strategy for rare diseases* – som låg till grund för antagandet av EUCERD:s rekommendationer om centrala indikatorer för nationella planer/strategier för sällsynta sjukdomar (*EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans/Strategies*)<sup>8</sup>.

Några Europlan-åtgärder, särskilt de som avser tekniskt stöd till medlemsstater som har särskilt svårt att utarbeta nationella planer eller strategier, omfattas dessutom av ett särskilt arbetspaket inom EUCERD:s gemensamma åtgärd.

Genom detta arbetspaket fortsätter kommissionen att stödja utarbetandet av nationella planer i de länder där sådana planer ännu inte upprättats.

EUCERD:s gemensamma åtgärd omfattar en period på 42 månader (mars 2012–augusti 2015). Den stöder medlemsstaterna i utvecklingen av strategier, kartläggningen av tillhandahållandet av specialiserade sociala tjänster och integreringen av sällsynta sjukdomar i den allmänna socialpolitiken, samtidigt som den stöder genomförandet av en kodning och klassificering av sällsynta sjukdomar. Genom den gemensamma åtgärden ges även stöd till produktionen av *OrphaNews Europe*<sup>9</sup> och den årliga rapporten om forskningsläget för sällsynta sjukdomar i Europa.

## **b. Läget i medlemsstaterna**

**Åtgärds mål:** Genom rådets rekommendation åtog sig medlemsstaterna att snarast möjligt och senast i slutet av 2013 anta en plan eller strategi för sällsynta sjukdomar.

År 2009 var fokus på sällsynta sjukdomar relativt nytt och innovativt i de flesta medlemsstater och bara ett fåtal hade upprättat nationella planer. Dessa medlemsstater var Bulgarien, Frankrike, Portugal och Spanien.

Vid första kvartalet 2014 hade 16 **medlemsstater upprättat nationella planer eller strategier för sällsynta sjukdomar**. Ytterligare **sju** länder har kommit ganska långt med att utforma sina planer/strategier.

---

<sup>8</sup> [http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD\\_Recommendations\\_Indicators\\_adopted.pdf](http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf)

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

**Följande medlemsstater har antagit en nationell plan eller strategi för sällsynta sjukdomar:** Belgien, Bulgarien, Cypern, Tjeckien, Frankrike, Tyskland, Grekland, Ungern, Litauen, Nederländerna, Portugal, Rumänien, Slovakien, Slovenien, Spanien och Förenade kungariket.

**Följande medlemsstater har kommit långt med utarbetandet av en nationell plan eller strategi för sällsynta sjukdomar:** Österrike, Kroatien, Danmark, Finland, Irland, Italien och Polen.

Hur långt länderna har kommit med att genomföra planerna varierar i stor utsträckning från land till land. Det beror delvis på att flera länder, t.ex. Förenade kungariket, Tyskland, Nederländerna och Belgien, inte antog sina planer/strategier förrän helt nyligen. Endast ett land, Frankrike, har redan genomfört sin första plan och antagit en andra nationell plan.

De flesta medlemsstater har ingen särskild budget för genomförandet av sina nationella planer. De finansieras oftast inom ramen för de allmänna hälso- och sjukvårdsutgifterna. Vissa länder avsätter dock enstaka budgetar för genomförandet av specifika projekt. En del länder har rapporterat att budgetarna är extra ansträngda på grund av den ekonomiska krisen.

Trots deras spännvidd och sektorsövergripande strategi har alla planer antagits på respektive hälso- och sjukvårdsministeriums nivå. I Tjeckien godkändes planen även av premiärministern.

Tillämpningsområdet för planerna för sällsynta sjukdomar varierar mellan länderna. Sällsynta cancersjukdomar är till exempel en väsentlig del av spektrumet av sällsynta sjukdomar, men ändå omfattar flera planer/strategier inte den här gruppen av sjukdomar. Detta gäller för Tyskland, Frankrike, Belgien, Danmark och Polen. I Danmark betraktas infektionssjukdomar inte som sällsynta sjukdomar.

Fjorton länder har bedrivit informationskampanjer för att öka medvetenheten om sällsynta sjukdomar. Tyskland, Kroatien, Cypern och Lettland arbetar för närvarande med att förbereda sina kampanjer.

Övervakning och utvärdering av nationella planer är viktiga aspekter av detta initiativ och EU har samfinansierat Europlan-projektet<sup>10</sup> – och senare EUCERD:s gemensamma åtgärd<sup>11</sup> – för att upprätta en ram för stödet till medlemsstaternas arbete med att utarbeta och genomföra de nationella planerna.

Andra länder som har upprättat planer (Kroatien, Frankrike, Litauen, Portugal och Spanien) baserar sina övervakningsstrategier på Europlans indikatorer. Bulgarien och Slovakien har ingen övervakningsstrategi. I de återstående länderna håller övervakningsstrategier på att utarbetas.

<sup>10</sup> [http://www.europlanproject.eu/\\_newsite\\_986989/index.html](http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/index.html)

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

### 3. Definition, kodning och inventering av sällsynta sjukdomar

#### a. Europeiska kommissionens åtgärder

**Åtgärds mål:** En förutsättning för effektiva åtgärder på detta område är att det fastställs en tydlig definition av sällsynta sjukdomar. Enligt artikel 3 i rådets rekommendation åtar sig medlemsstaterna att i det strategiska arbetet på EU-nivå tillämpa en gemensam definition av sällsynt sjukdom som en **sjukdom som drabbar högst 5 av 10 000 personer**. Det är också viktigt att snabbt förbättra kodningen av sällsynta sjukdomar i hälso- och sjukvårdssystemen. Medlemsstaterna har kommit överens om att sträva efter att se till att sällsynta sjukdomar kodas på lämpligt sätt och är spårbara i hälsoinformationssystemen, samt att aktivt bidra till utveckling av en lättillgänglig och dynamisk inventering av sällsynta sjukdomar för EU, baserad på nätet Orphanet<sup>12</sup>.

Exempel på läget i olika medlemsstater med avseende på definitionen av sällsynta sjukdomar:

- **Sverige:** sjukdomar eller skador som finns hos färre än 100 personer per miljon invånare och som leder till omfattande funktionsnedsättning.
- **Finland:** högst 1 av 2 000 drabbade personer och allvarlig/funktionsnedsättande sjukdom.
- **Danmark:** har inte fastställt någon officiell definition av sällsynt sjukdom. De danska hälso- och sjukvårdsmyndigheterna definierar vanligen sällsynta sjukdomar som sjukdomar som drabbar högst 500–1 000 personer av den danska befolkningen.
- **Estland:** har ingen godkänd officiell definition av sällsynta sjukdomar. Berörda parter godtar dock EU:s definition i förordningen om sär läkemedel.
- **Belgien:** definierar sällsynta sjukdomar som livshotande eller kroniskt funktionsnedsättande sjukdomar som har så låg prevalens att särskilda kombinerade insatser är nödvändiga för att ta itu med dem. Som vägledning kan nämnas att med låg prevalens avses sjukdomar som drabbar färre än 5 av 10 000 personer i Europeiska unionen.

#### b. Medlemsstaternas åtgärder

De medlemsstater som har antagit planer eller strategier tillämpar EU:s definition enligt strategin på unionsnivå. De länder som inte har upprättat några planer har vanligen inte någon officiell definition av sällsynta sjukdomar.

**Alla medlemsstater tillämpar för närvarande de internationella systemen för sjukdomsklassifikation ICD-9 eller ICD-10, där de flesta sällsynta sjukdomar saknas. Några medlemsstater beslutade nyligen att införa ORPHA-koder (kodsysteem för sällsynta sjukdomar utvecklats via databasen Orphanet) i sin hälso- och sjukvårdsstatistik parallellt med ICD-nomenklaturen eller som ett pilotprojekt. EUCERD:s gemensamma åtgärd bidrar till**

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



Världshälsoorganisationens utkast till ICD-11 för att säkerställa att sällsynta sjukdomar tas med i internationella nomenklaturer.

För att samla in och tillgängliggöra information om sällsynta sjukdomar stöder kommissionen **Orphanets gemensamma åtgärd**<sup>13</sup> genom EU:s hälsoprogram, som inbegriper alla medlemsstater i egenskap av associerade eller samverkande partner. Orphanet är en relationell databas som är tillgänglig på sju språk och som syftar till att sammanlänka information om över 6 000 sjukdomar med möjlighet till multipla frågor. Varje land har dessutom sin egen ingångssida på sitt nationella språk.

## 4. Forskning om sällsynta sjukdomar

### a. Europeiska kommissionens åtgärder

**Åtgärds mål:** I punkt 5.12 i meddelandet och i avsnitt III i rådets rekommendation uppmanas medlemsstaterna och kommissionen att sträva efter att förbättra samordningen av EU-program, nationella program och regionala program för forskning om sällsynta sjukdomar. EU har finansierat nästan **120 projekt för forskningssamverkan** av relevans för sällsynta sjukdomar genom **sjunde ramprogrammet för innovation och teknisk utveckling**<sup>14</sup>. Dessa projekt har en sammanlagd budget på **över 620 miljoner euro** och omfattar flera sjukdomsområden såsom neurologi, immunologi, cancer, lungmedicin och dermatologi<sup>15</sup>. Europeiska kommissionen har genom sina forskningspolitiska åtgärder även drivit på nya initiativ som syftar till ökad samordning av forskningen på europeisk och internationell nivå.

#### Exempel på nationella program för forskning om sällsynta sjukdomar

I **Tyskland** offentliggjordes i september 2010 en ny inbjudan att lämna projektförslag för en eventuell förlängning av de tio nätverk som startade 2008 och upprättandet av nya nätverk. Förbundsministeriet för utbildning och forskning har, efter en utvärdering av 39 förslag utförd av en granskningsnämnd med internationella experter på sällsynta sjukdomar, valt ut tolv nätverk som från och med 2012 ska finansieras med över 21 miljoner euro i tre år. Ytterligare finansiering av forskning om sällsynta sjukdomar sker genom andra finansieringsinitiativ som exempelvis det nationella nätverket för genomforskning (*National Genome Research Network, NGFN*), innovativa terapier, regenerativ medicin, molekylär diagnostik, kliniska prövningar med flera, motsvarande ungefär 20 miljoner euro per år.

I **Frankrike** styrs inbjudningar att lämna förslag till forskningsprojekt av den nationella byrån för forskning (grundforskning) eller hälso- och sjukvårdsministeriet (klinisk forskning) eller av båda organen (överbyggande forskning). Det finns även inbjudningar att lämna projektförslag på området för samhällsvetenskaplig forskning. Patientorganisationer tillhandahåller också forskningsmedel. Grundläggande, klinisk och överbyggande forskning stöds kontinuerligt utan nationell prioritering av någon specifik sällsynt sjukdom. Ett belopp på 51 miljoner euro anslags till forskning enligt den andra nationella planen för perioden 2011–2014.

I **Kroatien** råder det brist på närmare uppgifter om de medel som anslås till forskning om sällsynta sjukdomar. Det beräknas

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

<sup>14</sup> Detta avser forskning finansierad inom ramen för temaområdet "Hälsa" i det sjunde ramprogrammets särskilda program "Samarbete" (2007–2013).

<sup>15</sup> Ett nyligen publicerat dokument om bl.a. EU:s finansiering av forskning om sällsynta sjukdomar finns på följande webbadress: [http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf)

att ungefär 4 % av de nuvarande forskningsprojekten i Kroatien kan kopplas till sällsynta sjukdomar.

EU:s finansieringsstrategi för forskning om sällsynta sjukdomar har inriktats på förståelsen av de bakomliggande orsakerna till dessa sjukdomar samt på diagnos, förebyggande och behandling. Strategin illustreras av sjunde ramprogrammets inbjudningar att lämna projektförslag på hälsoområdet under 2012 och 2013, som innehöll flera ämnesområden om sällsynta sjukdomar<sup>16</sup>. EU-finansierad forskningssamverkan sammanför tvärvetenskapliga arbetsgrupper med företrädare för universitet, forskningsorganisationer, små och medelstora företag, bransch- och patientorganisationer från hela Europa och övriga världen. Forskningssamverkan på europeisk och internationell nivå är särskilt viktig inom ett område som sällsynta sjukdomar, som kännetecknas av små patientpopulationer och knappa resurser. EU har dessutom finansierat över 100 enskilda stipendier, bidrag och utbildningsnätverk på detta område<sup>17</sup>.

Det EU-finansierade ERA-NET-projektet **E-RARE-2**<sup>18</sup> syftar till att utveckla och öka samordningen av nationella och regionala forskningsprogram. En av projektets huvudåtgärder är lanseringen av gemensamma transnationella inbjudningar att lämna projektförslag. Dessa inbjudningar har engagerat finansieringsorgan från 13 EU-medlemsstater<sup>19</sup> samt från Turkiet, Israel, Schweiz och Kanada. Tillsammans med sin föregångare har E-RARE-2 finansierat mer än 60 forskningsprojekt.

Europeiska kommissionen ledde i samarbete med sina nationella och internationella partner lanseringen av det internationella forskningskonsortiet för sällsynta sjukdomar – **International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC)**<sup>20</sup> – i början av 2011. Konsortiets huvudmål är att senast 2020 ta fram 200 nya behandlingar för sällsynta sjukdomar och metoder för att diagnostisera de flesta av dem genom incitament till, ökad samordning och maximerade resultat av forskningen om sällsynta sjukdomar på global nivå. I slutet av 2013 hade IRDiRC över 35 medlemsorganisationer från fyra världsdelar som förbundit sig att samarbeta för att nå initiativets mål.

---

<sup>16</sup> Följande ämnesområden som rör sällsynta sjukdomar togs upp i inbjudningarna att lämna projektförslag på området hälsa under 2012 och 2013: stöd till internationell forskning om sällsynta sjukdomar; klinisk nytta av – omik för bättre diagnos av sällsynta sjukdomar; databaser, biobanker och kliniska ”bioinformatik”-nav för sällsynta sjukdomar; preklinisk och klinisk utveckling av läkemedel; observationsförsök i sällsynta sjukdomar; bästa praxis och kunskapsdelning i klinisk hantering av sällsynta sjukdomar (2012) samt utveckling av bildteknik för behandling av sällsynta sjukdomar; nya metoder för klinisk prövning för små populationsgrupper (2013).

<sup>17</sup> Denna verksamhet har finansierats genom sjunde ramprogrammets särskilda program ”Människor” (Marie Curie-åtgärder) och ”Idéer” (Europeiska forskningsrådet). Mer information finns på <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> och <http://erc.europa.eu>

<sup>18</sup> Läs mer på webbplatsen för E-RARE-2: <http://www.e-rare.eu>

<sup>19</sup> Österrike, Belgien, Frankrike, Tyskland, Grekland, Ungern, Italien, Lettland, Nederländerna, Polen, Portugal, Rumänien och Spanien.

<sup>20</sup> Läs mer på webbplatsen för IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

EU:s starka engagemang i forskning om sällsynta sjukdomar och i IRDiRC ska fortsätta genom Horisont 2020, unionens ramprogram för forskning och innovation för perioden 2014–2020. Under de kommande sju åren kommer EU att fortsätta finansiera forskning om sällsynta sjukdomar till gagn för patienter i Europa och i resten av världen.

**Patientregister och databaser** är viktiga redskap för att stödja forskning på området för sällsynta sjukdomar och förbättra patientvården och planering av hälso- och sjukvård. De bidrar till att sammanställa data så att tillräckliga provstorlekar kan uppnås för epidemiologisk och/eller klinisk forskning. De är dessutom nödvändiga för att bedöma genomförbarheten av kliniska prövningar, underlätta planeringen av lämpliga prövningar och stödja rekryteringen av patienter. De kan vidare användas för att mäta en behandlings kvalitet, säkerhet, effekt och effektivitet. En översikt över problem med upprättandet, förvaltningen och finansieringen av akademiska register har offentliggjorts av Orphanet<sup>21</sup>.

I januari 2014 fanns det **588 register över sällsynta sjukdomar**, fördelade enligt följande: 62 europeiska, 35 globala, 423 nationella, 65 regionala och 3 odefinierade. De flesta av registren har upprättats vid offentliga och akademiska institutioner. Ett fåtal förvaltas av läkemedels- och bioteknikföretag, medan andra drivs av patientorganisationer. Bristen på interoperabilitet mellan olika register över sällsynta sjukdomar är ett allvarligt hot mot registrens potential.

Europeiska kommissionens gemensamma forskningscentrum (JRC) arbetar därför för närvarande med att utveckla en **europeisk plattform för registrering av sällsynta sjukdomar**. Huvudmålen för denna plattform är att skapa en central kontaktpunkt för information om register för patienter med sällsynta sjukdomar för alla berörda parter, stödja nya och befintliga register med avseende på deras interoperabilitet samt tillhandahålla IT-verktyg för datainsamling och värdfunktioner för övervakningsnätets verksamhet.

## **b. Medlemsstaternas åtgärder**

Några länder har särskilda finansieringsprogram för forskning om sällsynta sjukdomar. Följande länder har upprättat särskilda pågående eller avslutade finansieringsprogram/inbjudningar för forskning om sällsynta sjukdomar: Österrike, Frankrike, Tyskland, Ungern, Italien, Nederländerna, Portugal, Spanien och Förenade kungariket.

Många andra länder stödjer projekt som rör sällsynta sjukdomar genom allmänna finansieringsprogram för forskning. Ett fåtal länder (t.ex. Frankrike, Tyskland, Italien, Nederländerna och Spanien) har även tagit särskilda initiativ och infört incitament för att främja forskning och utveckling om säräkemedel och andra innovativa behandlingar på nationell nivå.

---

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

## 5. Kompetenscentrum och europeiska referensnätverk för sällsynta sjukdomar

### a. Europeiska kommissionens åtgärder

I direktiv 2011/24/EU om tillämpningen av patienträttigheter vid gränsöverskridande hälso- och sjukvård (2011)<sup>22</sup> fastställs regler för patienters rätt till en trygg och högkvalitativ behandling över EU:s gränser samt regler för kostnadsersättning. Direktivet utgör en fast grund för ökat samarbete mellan nationella hälso- och sjukvårdsmyndigheter. I några av bestämmelserna nämns sällsynta sjukdomar. I artikel 12 föreskrivs ökat samarbete mellan medlemsstaterna, inbegripet kriterierna och villkoren för **europeiska referensnätverk** och för vårdgivare.

Direktivet syftar till att identifiera redan upprättade kompetenscentrum och främja frivilligt deltagande av vårdgivare i de framtida europeiska referensnätverken. Den 10 mars 2014 antog kommissionen en förteckning över de kriterier och villkor som de europeiska referensnätverken ska uppfylla samt de villkor och kriterier som ska uppfyllas av vårdgivare som vill bli medlemmar i ett europeiskt referensnätverk<sup>23, 24</sup>.

Före antagandet av direktiv 2011/24/EU stödde kommissionen **10 specifika europeiska pilotreferensnätverk för sällsynta sjukdomar** genom EU:s hälsoprogram. Erfarenheterna från dessa projekt har bidragit till utformningen av en rättslig ram och kommer att vara till nytta för framtida europeiska referensnätverk.

#### Förteckning över europeiska pilotreferensnätverk för sällsynta sjukdomar

- **Dyscerne:** European Network of Centres of Expertise for Dysmorphology (europeiskt nätverk av kompetenscentrum för dysmorfologi)
- **ECORN CF:** European Centres of Reference Network for Cystic Fibrosis (europeiska centrum av referensnätverk för cystisk fibros)
- **PAAIR:** Patient Associations and Alpha1 International Registry (internationellt register för patientorganisationer och alfa-1)
- **EPNET** European Porphyria Network (europeiskt porfyrinätverk)
- **EN-RBD** European Network of Rare Bleeding Disorders, Paediatric Hodgkins Lymphoma Network (europeiskt nätverk för sällsynta blödningssjukdomar, pediatrikt nätverk för Hodgkins lymfom)
- **NEUROPED:** European Network of Reference for Rare Paediatric Neurological Diseases (europeiskt referensnätverk för sällsynta pediatrika neurologiska sjukdomar)
- **EURO HISTIO NET:** Ett referensnätverk för Langerhanscellshistiocytos och associerade syndrom i EU

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

<sup>23</sup>EUT L 147, 17.5.2014, s. 71.

<sup>24</sup>EUT L 147, 17.5.2014, s. 79.

- **TAG:** Together Against Genodermatoses (tillsammans mot genodermatoser)
- **CARE NMD:** Spridning och genomförande av vårdstandarder för Duchennes muskeldystrofi i Europa

## **b. Medlemsstaternas åtgärder**

Medlemsstaterna har tillämpat mycket olika strategier i organisationen av kompetenscentrum inom sina hälso- och sjukvårdssystem. Några länder har formellt utsett kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar: Frankrike, Danmark, Spanien och Förenade kungariket. Italien har utsett kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar på regional nivå.

Utnämningsskriterierna varierar från land till land, ibland t.o.m. från region till region inom ett och samma land, men de följer ofta EUCERD:s rekommendationer om kvalitetskriterier för kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar i medlemsstaterna<sup>25</sup>.

Några länder har kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar som, även om de inte är officiellt utsedda, är godkända av myndigheterna i varierande utsträckning: Österrike, Belgien, Kroatien, Tjeckien, Cypern, Tyskland, Grekland, Ungern, Irland, Nederländerna, Sverige och Slovenien.

Några länder har kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar som är erkända endast på grundval av sitt anseende och som ibland själva har förklarat sig vara kompetenscentrum: Bulgarien, Estland, Finland, Lettland, Litauen, Portugal, Polen, Rumänien och Slovakien.

## **6. Samlande av expertis om sällsynta sjukdomar på europeisk nivå**

**Åtgärds mål:** i avsnitt V i rådets rekommendation uppmanas medlemsstaterna **att samla nationell expertis för sällsynta sjukdomar och verka för att denna slås samman.**

De flesta medlemsländer stöder en sammanslagning av expertis med europeiska motparter för att främja utbytet av bästa praxis om diagnosverktyg och medicinsk vård samt utbildning och social omsorg på området för sällsynta sjukdomar. Flera av dem har organiserat utbildning för vårdpersonal för att göra dem medvetna om de resurser som är tillgängliga.

För att stödja detta arbete samfinansierade kommissionen nyligen ett projekt för bästa praxis inom sällsynta sjukdomar kallat **Rare Best Practices project**<sup>26</sup>. Detta är ett fyraårigt projekt (januari 2013–december 2016) som samfinansieras via sjunde ramprogrammet för innovation och teknisk utveckling. Till projektets huvudmål hör att utarbeta standarder samt tydliga och pålitliga förfaranden för utveckling och utvärdering av riktlinjer för klinisk praxis för sällsynta sjukdomar, samt att upprätta ett samförstånd i fråga om en innovativ metod.

<sup>25</sup> [http://www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=1224](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224)

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

## 7. Patientorganisationernas egenmakt

### a. Europeiska kommissionens åtgärder

*Åtgärds mål:* i avsnitt VI i rådets rekommendation uppmanas medlemsstaterna att samråda med patientorganisationer om politiken på området för sällsynta sjukdomar och främja dessa organisationers verksamhet.

Patientorganisationernas deltagande i alla aspekter av utvecklingen av politiken på området för sällsynta sjukdomar är mycket viktigt för att man ska kunna kartlägga patienternas behov. Kommissionen stöder denna strategi på EU-nivå genom att engagera europeiska paraplyorganisationer för patienter i flera olika åtgärder, som exempelvis expertgrupper och kommittéer.

Kommissionen har dessutom beviljat driftstöd till patientorganisationer via EU:s hälsoprogram.

### b. Medlemsstaternas åtgärder

Ett växande antal nationella allianser mellan olika patientorganisationer för sällsynta sjukdomar har bildats i Europa. Enligt Orphanet fanns det i slutet av 2013 **2 512 särskilda organisationer för sällsynta sjukdomar**, därav 2 161 nationella, 213 regionala, 72 europeiska och 61 internationella organisationer.

Alla medlemsstater som svarade på frågeformuläret för en aktiv dialog med patientorganisationer för sällsynta sjukdomar, huvudsakligen genom samråd med patienter och patientföreträdare om politiken på området för sällsynta sjukdomar.

## 8. Förvaltning och europeisk samordning

*Åtgärds mål:* i punkt 7 i meddelandet anges att kommissionen bör bistås av en rådgivande kommitté för sällsynta sjukdomar.

En sådan kommitté inrättades genom kommissionens beslut 2009/872/EG av den 30 november 2009 om inrättande av EU:s expertkommitté för sällsynta sjukdomar<sup>27</sup>. Kommitténs arbete ledde fram till antagandet av fem uppsättningar rekommendationer och ett yttrande, samt publiceringen av ett nyhetsbrev varannan månad och en årlig rapport om forskningsläget för sällsynta sjukdomar i Europa där verksamheten på nationell nivå, EU-nivå och global nivå beskrivs.

Kommittén ersattes nyligen av kommissionens expertgrupp för sällsynta sjukdomar,<sup>28</sup> i enlighet med bestämmelserna i ramen för kommissionens expertgrupper: allmänna regler och offentliga register<sup>29</sup>.

---

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

<sup>28</sup> [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/docs/dec\\_expert\\_group\\_2013\\_sv.pdf](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_sv.pdf)

<sup>29</sup> [http://ec.europa.eu/transparency/regexpert/PDF/C\\_2010\\_EN.pdf](http://ec.europa.eu/transparency/regexpert/PDF/C_2010_EN.pdf)

Expertgruppen består av företrädare för medlemsstaterna och för patientorganisationer, europeiska sammanslutningar av leverantörer av produkter och tjänster, europeiska branschorganisationer eller vetenskapssamfund samt av enskilda experter. Expertgruppens huvudsakliga uppgift är att bistå kommissionen med rådgivning vid genomförandet av unionens verksamhet på området för sällsynta sjukdomar, inklusive utarbetandet av rättsakter, strategiska dokument, riktlinjer och rekommendationer.

## **9. Åtgärder för att förbättra hälso- och sjukvården för sällsynta sjukdomar**

### **a. Förordningen om sär läkemedel**

För att möta en oro avseende folkhälsan och främja forskning om och utveckling av sär läkemedel har EU antagit Europaparlamentets och rådets förordning (EG) nr 141/2000<sup>30</sup> för att skapa incitament för utveckling av sär läkemedel. Genom förordningen fastställdes ett centraliserat förfarande för klassificering av sär läkemedel. Det infördes också stimulansåtgärder för forskning, försäljning och utveckling av läkemedel för sällsynta sjukdomar.

I januari 2014 hade Europeiska kommissionen **godkänt** mer än **90 sär läkemedel**. Europeiska kommissionen har dessutom, vilket är minst lika viktigt, klassificerat mer än 1 000 produkter som sär läkemedel<sup>31</sup>. De sponsorer som utvecklar dessa läkemedel har nytta av stimulansåtgärder som exempelvis protokollhjälp. Detta bistånd bör främja utvecklingen och godkännandet av innovativa läkemedel till nytta för patienterna.

Under de senaste åren har antalet klassificeringar ökat, medan antalet godkännanden har legat kvar på samma nivå (7 godkännanden 2013 jämfört med 10 godkännanden 2012).

### **b. Underlätta tillgången till sär läkemedel**

Trots dessa stimulansåtgärder är godkända sär läkemedel inte tillgängliga i alla EU-medlemsstater och patienternas tillgång till dessa är inte lika i alla medlemsstater. Dessutom har betydande fördröjningar av tillgängligheten konstaterats. Medlemsstaterna och kommissionen har därför tagit initiativet till ett projekt för att samordna investeringar i utvärderingen av nya läkemedel samt i utbytet av information och kunskap<sup>32</sup>.

Beslut om prissättning och kostnadsersättning är visserligen en exklusiv nationell behörighet, men medlemsstaterna står inför stora och gemensamma utmaningar när det gäller att tillhandahålla prismässigt överkomlig och hållbar tillgång till värdefulla läkemedel för patienter med medicinska behov som uppenbart inte är tillgodosedda. Att möta dessa utmaningar kan till och med vara svårare när ett begränsat antal patienter är berörda och de möjliga behandlingarna för att tillgodose deras medicinska behov är få och dyra, vilket ofta är fallet med sällsynta sjukdomar och sär läkemedel.

---

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

<sup>31</sup> [http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index_en.htm)

<sup>32</sup> [http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process\\_on\\_corporate\\_responsibility/platform\\_access/index\\_en.htm#h2-2](http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2)

**Arbetsgruppen ”Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products” (mekanism för samordnad tillgång till sällsynta läkemedel) inom ramen för processen om företagaransvar på området för läkemedel**

Arbetsgruppens huvudmål<sup>33</sup> var att undersöka hur man kan ge faktisk tillgång till sällsynta läkemedel för patienter som lider av sällsynta sjukdomar. Gruppens huvudrekommendation var att man bör utforma en samordnad mekanism mellan frivilliga medlemsstater och sponsorer för att utvärdera ett sällsynta läkemedels värde – som kunde vara baserat på en klar och tydlig värdering – för att stödja ett informationsutbyte som möjliggör välgrundade beslut på nationell nivå i fråga om prissättning och kostnadsersättning. Detta bör leda till förnuftigare priser för dem som betalar, mer förutsägbara marknadsvillkor för branschen och rättvisare tillgång för patienterna.<sup>34</sup>

### **c. Befolkningsscreening för sällsynta sjukdomar**

**Åtgärds mål:** I punkt 5 i meddelandet åtar sig kommissionen att **göra en utvärdering av nuvarande strategier för allmän befolkningsscreening** (inklusive neonatal screening) för sällsynta sjukdomar.

Kommissionen beställde en rapport om den praxis när det gäller screening av nyfödda för sällsynta sjukdomar som tillämpats i alla EU-medlemsstater, inklusive antalet centrum, en uppskattning av antalet screenade spädbarn och antalet sjukdomar som inkluderats i screeningen av nyfödda, samt skälen till valet av dessa sjukdomar<sup>35</sup>. De flesta medlemsstater som omfattades av denna rapport har ett organ som övervakar screening av nyfödda. **Antalet sjukdomar som screenas varierar i hög grad mellan medlemsstaterna, från 1 i Finland till 29 i Österrike.**

På grundval av denna rapport antog EU:s expertkommitté för sällsynta sjukdomar ett yttrande om potentiella områden för europeiskt samarbete om screening av nyfödda<sup>36</sup>.

## **10. Global dimension av strategin för sällsynta sjukdomar**

**Åtgärds mål:** Meddelandet syftar till att **främja det internationella samarbetet om sällsynta sjukdomar** mellan samtliga intresserade länder i nära samarbete med Världshälsoorganisationen.

Europeiska unionen och dess medlemsstater anses vara ledande i utvecklingen av åtgärder för sällsynta sjukdomar. Åtgärder som vidtas av EU och medlemsstaterna har påverkat utvecklingen på detta område i länder utanför Europa. Den politiska och tekniska utvecklingen i Europeiska unionen har dessutom haft en betydande inverkan på andra länders politik på området för sällsynta sjukdomar.

---

<sup>33</sup>[http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process\\_on\\_corporate\\_responsibility/platform\\_access/index\\_en.htm#h2-2](http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2)

<sup>34</sup> Efter att gruppen avslutat sitt arbete 2013 fortsatte några medlemmar av arbetsgruppen diskussionerna om det initiativ som tagits av kommittén för läkemedelsutvärdering (*Medicines Evaluation Committee - MEDEV*, en informell grupp av experter från obligatoriska sjukförsäkringsinstitutioner i Europa) i syfte att omsätta gruppens slutsatser i praktiska åtgärder och upprätta pilotprojekt.

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

<sup>36</sup> [http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD\\_NBS\\_Opinion\\_Adopted.pdf](http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf)



Flera specifika åtgärder har anammats av länder utanför Europa, ibland till följd av deras synlighet på internet. Det senare gäller till exempel Orphanet, som publicerar information online på sju språk och har blivit betydelsefullt som en verkligt global informationskälla. Andra initiativ stöder de internationella organisationernas arbete med sällsynta sjukdomar, som exempelvis det arbete som EUCERD:s gemensamma åtgärd bidrar med i uppdateringen av ICD-10. Det internationella konsortiet för forskning om sällsynta sjukdomar (IRDIRC)<sup>37</sup> är ett utmärkt exempel på internationellt samarbete där initiativet tagits av Europeiska kommissionen.

Europeiska kommissionens politik i fråga om sällsynta sjukdomar har också dragit nytta av politiska framsteg i andra länder.

## 11. Slutsatser och förslag för framtiden

Enligt rådets rekommendation bör den här rapporten innehålla en bedömning av de föreslagna åtgärdernas ändamålsenlighet och av behovet av ytterligare åtgärder för att ge de patienter som har sällsynta sjukdomar och deras familjer ett bättre liv.

Europeiska unionen har sedan antagandet av kommissionens meddelande 2008 och rådets rekommendation 2009 kommit långt när det gäller att främja samarbete för att förbättra livet för personer som lider av sällsynta sjukdomar.

Målen i meddelandet och rekommendationen har i stort sett **uppnåtts. Båda har bidragit till att stärka samarbetet** mellan Europeiska unionen, medlemsstaterna och alla relevanta berörda parter.

Kommissionen har främjat utbytet av erfarenheter för att hjälpa medlemsstaterna att utforma sina nationella planer eller strategier för sällsynta sjukdomar.

Genom detta har många medlemsstater fått stöd i sitt arbete med att upprätta särskilda planer för sällsynta sjukdomar: 16 medlemsstater har nu planer för sällsynta sjukdomar (jämfört med endast 4 år 2008) och många kommer inom kort att anta en sådan plan. Stöd till medlemsstaterna i denna strävan förblir den viktigaste prioriteringen för kommissionens arbete på detta område.

Trots dessa uppmuntrande framsteg är det fortfarande långt kvar till att se till att alla människor med sällsynta sjukdomar verkligen får rätt diagnos och bästa möjliga behandling i hela EU. Det finns fortfarande medlemsstater som inte har någon nationell plan eller strategi. I de medlemsstater som har en nationell plan eller strategi har planen eller strategin för det mesta börjat tillämpas helt nyligen och behöver därför övervakas.

Åtgärder för sällsynta sjukdomar har därför en framträdande plats i det nya hälsoprogrammet och i EU:s nya program för forskning och innovation – Horisont 2020. Följande åtgärder planeras för att fortsätta stödja medlemsstaterna:

---

<sup>37</sup> Läs mer på webbplatsen för IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

- Bibehålla EU:s **samordningsfunktion** i utvecklingen av EU:s politik för sällsynta sjukdomar och för att stödja medlemsstaternas nationella verksamhet.
- Fortsätta stödja utvecklingen av högkvalitativa **nationella planer och strategier för sällsynta sjukdomar** i Europeiska unionen.
- Ge fortsatt stöd till det **internationella konsortiet för forskning om sällsynta sjukdomar** och initiativ som utvecklas inom ramen för detta.
- Fortsätta arbetet med att säkerställa **korrekt kodning av sällsynta sjukdomar**.
- Fortsätta arbetet **för att minska den bristande jämlikheten mellan patienter** med sällsynta sjukdomar och patienter med vanligare sjukdomar, samt för att stödja initiativ som främjar lika tillgång till diagnos och behandling.
- Fortsätta att främja patienternas egenmakt inom alla aspekter av utvecklingen av politiken för sällsynta sjukdomar.
- Fortsätta åtgärderna för att öka allmänhetens medvetenhet om sällsynta sjukdomar och EU:s verksamhet på detta område.
- Utnyttja direktiv 2011/24/EU om tillämpningen av patienträttigheter vid gränsöverskridande hälso- och sjukvård till att sammanföra **europiska referensnätverk** för sällsynta sjukdomar. Stödja utvecklingen av verktyg som underlättar **samarbetet och interoperabiliteten mellan europeiska referensnätverk** för sällsynta sjukdomar.
- Främja utvecklingen och användningen av **lösningar baserade på e-hälsovård på området för sällsynta sjukdomar**.
- Genomföra och fortsätta stödet till den **europiska plattformen för registrering av sällsynta sjukdomar**.
- Fortsätta **att vara en global aktör** i initiativet för sällsynta sjukdomar och samarbeta med viktiga internationella berörda parter.

De synpunkter som medlemsstaterna och berörda parter har lämnat via kommissionens expertgrupp för sällsynta sjukdomar kommer också att beaktas.