



ЕВРОПЕЙСКА
КОМИСИЯ

Брюксел, 5.9.2014 г.
COM(2014) 548 final

**ДОКЛАД НА КОМИСИЯТА ДО ЕВРОПЕЙСКИЯ ПАРЛАМЕНТ, СЪВЕТА,
ЕВРОПЕЙСКИЯ ИКОНОМИЧЕСКИ И СОЦИАЛЕН КОМИТЕТ И КОМИТЕТА
НА РЕГИОНИТЕ**

**Доклад за изпълнение на Съобщение на Комисията относно редките заболявания:
предизвикателствата за Европа (COM(2008) 679 окончателен) и на Препоръка на
Съвета от 8 юни 2009 г. за действие в областта на редките заболявания (2009/С
151/02)**

Съдържание

1.	Въведение.....	2
a)	Рамка на политиката.....	2
б)	Основи на доклада и методика.....	4
2.	Планове и стратегии в областта на редките заболявания.....	4
a)	Дейности на Европейската комисия.....	4
б)	Ситуацията в държавите членки.....	5
3.	Изготвяне на определение, кодифициране и съставяне на списък на редките заболявания.....	6
a)	Дейности на Европейската комисия.....	6
б)	Дейности на държавите членки.....	7
4.	Изследвания в областта на редките заболявания.....	8
a)	Дейности на Европейската комисия.....	8
б)	Дейности на държавите членки.....	10
5.	Експертни центрове и европейски референтни мрежи за редки заболявания.....	11
a)	Дейности на Европейската комисия.....	11
б)	Дейности на държавите членки.....	12
6.	Обединяване на европейско равнище на експертния опит в областта на редките заболявания.....	13
7.	Предоставяне на права на организациите на пациентите.....	13
a)	Дейности на Европейската комисия.....	13
б)	Дейности на държавите членки.....	13
8.	Управление и координация на европейско равнище.....	14
9.	Действия за увеличаване на висококачествени здравни грижи в областта на редките заболявания.....	14
a)	Регламент за лекарствени продукти сираци.....	14
б)	Улесняване на достъпа до лекарствени продукти сираци.....	15
	Работна група „Механизъм на координиран достъп до лекарствени продукти сираци“ в рамките на процеса относно корпоративната отговорност във фармацевтичната област.....	15
в)	Скрининг на населението за редки заболявания.....	16
10.	Глобалното измерение на политиката в областта на редките заболявания.....	16
11.	Заклучения и предложения за бъдещето.....	17

1. Въведение

а) Рамка на политиката

Редките заболявания засягат между **27 и 36 милиона души в Европейския съюз** и са основен приоритет на здравната политика поради ограничения брой пациенти и недостига на съответни познания и експертен опит по отношение на конкретни болести.

Често пациентите с редки заболявания с години живеят в несигурност в очакване да бъде диагностицирано заболяването им и да бъде открито подходящо лечение за него. Възможно е медицинският експерт, способен да диагностицира такова рядко заболяване, да практикува в друг регион или дори в друга държава членка. Има вероятност и научните познания за специфичните редки заболявания да са недостатъчни и разпокъсани.

Ето защо европейското измерение и сътрудничеството между държавите членки могат да променят ситуацията, например чрез обединяване на знания и експертен опит, чрез насърчаване на научните изследвания и сътрудничеството и чрез разрешаване използването на най-добрите възможни лекарства на територията на целия Европейски съюз. Действията на ЕС в областта на редките заболявания могат да бъдат с висока добавена стойност.

За постигането на тази цел през 2008 г. Комисията прие **Съобщение относно редките заболявания: предизвикателствата за Европа**¹, в което набеляза цялостна стратегия за подкрепа на държавите членки при диагностицирането, лечението и полагането на грижи за граждани на ЕС, страдащи от редки заболявания. Вниманието в съобщението е насочено към три основни области: i) подобряване на признаването и видимостта на редките заболявания, ii) подкрепа на политики по отношение на редките заболявания в държавите членки за изготвяне на хармонизирана цялостна стратегия, и iii) развитие на сътрудничество, координация и регулиране в областта на редките заболявания на равнището на ЕС.

Успоредно със съобщението няколко месеца по-късно бе приета **Препоръка на Съвета за действие в областта на редките заболявания**², в която бе отправен призив към държавите членки да изработят национални стратегии. Вниманието в препоръката се насочва към i) изготвяне на определение, кодифициране и съставяне на списък на редките заболявания, ii) провеждане на изследвания, iii) създаване на европейски референтни мрежи, iv) обединяване на експертния опит на равнището на ЕС, v) предоставяне на права на организациите на пациентите и vi) постигане на устойчивост.

¹ COM(2008) 679 окончателен, 11 ноември 2008 г.

² ОВ С 151, 3.7.2009 г., стр. 7–10.

Въпросът за редките заболявания е разгледан и в член 13 от Директива 2011/24/ЕС за упражняване на правата на пациентите при трансгранично здравно обслужване³. В него се посочва, че Комисията подкрепя държавите членки, по-специално като осведомява медицинските специалисти за инструментите, с които те разполагат и които подпомагат диагностиката на редките заболявания, и като осведомява заинтересованите страни за възможностите, осигурени с Регламент (ЕО) № 883/2004⁴, за изпращане на пациенти с редки заболявания в други държави членки.

За първи път редките заболявания бяха определени като приоритетна област за действие във връзка с общественото здравеопазване в Европейския съюз в съобщението на Комисията от 24 ноември 1993 г.⁵ относно рамката за действия в областта на общественото здравеопазване. Впоследствие бе предоставена подкрепа за редица проекти, а също така бе създадена **оперативната група за редките заболявания**.

В **Регламента за лекарствените продукти сираци** (Регламент (ЕО) № 141/2000 на Европейския парламент и на Съвета от 16 декември 1999 г. за лекарствата сираци)⁶ бяха определени критериите за обозначаване на лекарствените продукти сираци в ЕС и бе изготвен набор от насърчителни мерки (напр. предоставяне на изключителни търговски права за период от 10 години, оказване на съдействие при изготвянето на протоколи, предоставяне на достъп до централизирана процедура за придобиване на разрешително за пускане на пазара) за насърчаване на научните изследвания и разработването и пускането на пазара на лекарствени продукти с цел лечение, превенция или диагностика на редки заболявания.

В настоящия доклад се прави обзор на изпълнението на стратегията за редките заболявания, както и преглед на постиженията и поуките. Цели се да се направят заключения относно степента, в която са били осъществени мерките, предвидени в съобщението на Комисията и в препоръката на Съвета, и относно необходимостта от по-нататъшни действия за подобряване на живота на засегнатите от редки заболявания пациенти и на техните семейства.

б) Основи на доклада и методика

В съобщението и в препоръката на Съвета бе отправен призив към Комисията да представи доклад относно изпълнението на стратегията. С цел събиране на информация за ситуацията на национално равнище Комисията изпрати на държавите членки електронен въпросник. Осемнадесет държави предоставиха исканата информация. Отговорите на държавите членки, заедно с информацията, събрана в рамките на съвместното действие на Комитета на Европейския съюз от експерти по редките

³ ОВ L 88, 4.4.2011 г., стр. 45–65

⁴ <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/BG/TXT/PDF/?uri=CELEX:32004R0883&rid=9>

⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>

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

заболявания (КЕСЕРЗ) и публикувана под формата на доклад за състоянието на дейностите в областта на редките заболявания в Европа⁷, послужиха като основен източник на информация за настоящия доклад за изпълнението.

2. Планове и стратегии в областта на редките заболявания

а) Дейности на Европейската комисия

С цел да помогне на държавите членки в процеса на разработване на национални планове и стратегии Европейската комисия съфинансира проекта EUROPLAN по линия на здравната програма на ЕС.

В проекта, осъществен в периода от април 2008 г. до март 2011 г., взеха участие представители на националните здравни органи на 21 държави членки и бяха обединени усилията на 57 асоциирани и сътрудничащи партньори от 34 държави. Сред резултатите бе изготвеният доклад относно показателите за наблюдение на изпълнението и оценка на въздействието на национален план или стратегия за редките заболявания, който послужи като основа за приемането на препоръките на КЕСЕРЗ за основни показатели за националните планове/стратегии в областта на редките заболявания⁸.

Някои дейности по проекта EUROPLAN, особено тези, които са свързани с техническа помощ за държавите членки, срещащи особени затруднения при подготовката на своя национален план или стратегия, са обхванати допълнително от конкретен работен пакет в рамките на съвместното действие на КЕСЕРЗ.

Чрез този работен пакет Комисията продължава да подпомага подготовката на национални планове в държавите, в които все още няма такива планове.

Съвместното действие на КЕСЕРЗ обхваща 42-месечен период (март 2012 г. – август 2015 г.). Чрез него се предоставя подкрепа на държавите членки в разработването на стратегии чрез набелязване на местата, в които се предоставят специализирани услуги в социалната сфера и се интегрират редките заболявания в основните социални политики, както и чрез оказване на помощ в осъществяването на кодиране и класифициране на редките заболявания. Чрез съвместното действие се осигурява също подкрепа за издаването на информационния бюлетин OrphaNews Europe⁹ и за изготвянето на годишния доклад за състоянието на дейностите в областта на редките заболявания в Европа.

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15

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>

б) Ситуацията в държавите членки

Поставени цели: В препоръката на Съвета държавите членки поеха ангажимент възможно най-скоро и най-късно до края на 2013 г. да приемат план или стратегия за действия в областта на редките заболявания.

През 2009 г. насочването на вниманието към редките заболявания бе сравнително нов и иновационен елемент за повечето държави членки, като едва няколко държави разполагаха с национални планове. Това бяха България, Испания, Франция и Португалия.

В края на първото тримесечие на 2014 г. **16 държави членки са изготвили национални планове или стратегии за действия в областта на редките заболявания.** Седем други държави са постигнали съществен напредък в разработването на такива планове или стратегии.

Държави членки, разполагащи с одобрен национален план или национална стратегия относно редките заболявания: Белгия, България, Чешка република, Германия, Гърция, Испания, Франция, Кипър, Литва, Унгария, Нидерландия, Португалия, Румъния, Словения, Словакия и Обединеното кралство.

Държави членки, в които изготвянето на национален план или стратегия относно редките заболявания е в напреднал етап: Дания, Ирландия, Хърватия, Италия, Австрия, Полша и Финландия.

Степента на изпълнение на плановете е много различна в отделните държави членки. Това се дължи отчасти на факта, че редица държави, като Белгия, Германия, Нидерландия и Обединеното кралство, едва наскоро приеха своите планове/стратегии. Само една държава — Франция, вече приключи изпълнението на първия план и прие втори национален план.

Повечето държави членки нямат специално заделен бюджет за изпълнението на националните планове. Обикновено финансовите средства се предоставят като част от общите разходи за здравеопазване. Факт е обаче, че за изпълнението на конкретни проекти държавите предоставят специални бюджети. Някои държави отбелязаха, че бюджетите са подложени на допълнителен натиск в резултат на икономическата криза.

Всички планове са приети на равнище на министерствата на здравеопазването, независимо от своя цялостен характер и междусекторен подход. В Чешката република планът е освен това утвърден от министър-председателя.

Обхватът на плановете относно редките заболявания е различен в отделните държави. Така например, въпреки че редките видове рак представляват значителна част от спектъра на редките заболявания, тази група заболявания не са обхванати в редица плановете/стратегии. Такъв е случаят в Белгия, Дания, Германия, Франция и Португалия. Дания не счита инфекциозните заболявания за редки заболявания.

Четиринадесет държави са провели информационни кампании за повишаване на осведомеността относно редките заболявания. В Германия, Хърватия, Кипър и Латвия е в ход подготовката на такива кампании.

Мониторингът и оценяването на националните плановете са важни аспекти на тази инициатива и ЕС съфинансира проекта EUROPLAN¹⁰ — и впоследствие съвместното действие на КЕСЕРЗ¹¹, — за да осигури рамка в подкрепа на държавите членки в усилията им за разработване и изпълнение на техните национални плановете.

Други държави с въведени плановете (Испания, Франция, Хърватия, Литва и Португалия) провеждат своята мониторингова стратегия въз основа на определените в рамките на EUROPLAN показатели. България и Словакия не разполагат със стратегия за мониторинг. Останалите държави са в процес на разработване на такива стратегии.

3. Изготвяне на определение, кодифициране и съставяне на списък на редките заболявания

а) Дейности на Европейската комисия

Поставени цели: Изготвянето на ясно определение за редки заболявания е предпоставка за ефективността на действията в тази област. В член 3 от препоръката на Съвета държавите членки се ангажираха да използват за целите на работата по политиката на общностно равнище общо определение за рядко заболяване, а именно **заболяване, засягащо не повече от 5 на 10 000 души**. Важно е също така бързо да се подобри кодифицирането на редките заболявания в системите на здравеопазването. Държавите членки се споразумяха да си поставят за цел да гарантират, че редките заболявания са адекватно кодирани и проследими в здравните информационни системи, както и да допринасят активно за разработването на лесно достъпен и динамичен списък на ЕС на редките заболявания въз основа на мрежата Orphanet¹².

Примери на ситуацията в отделните държави членки по отношение на определението за редки заболявания:

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

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

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

- **Швеция:** заболявания или болестни състояния, които засягат по-малко от 100 души на милион и които водят до значителна степен на увреждане;
- **Финландия:** използва се определението за заболяване, от което са засегнати не повече от 1 на 2000 лица и което е тежко/инвалидизиращо заболяване;
- **Дания:** няма официално установено определение за рядко заболяване; датските здравни органи са склонни да определят като редки заболяванията, които засягат не повече от 500 до 1000 пациенти в рамките на датското население;
- **Естония:** няма одобрено официално определение за редки заболявания; независимо от това заинтересованите страни приемат определението, дадено от ЕС в Регламента за лекарствените продукти сираци;
- **Белгия:** като редки се определят животозастрашаващи или хронични инвалидизиращи заболявания, които са толкова слабо разпространени, че са нужни специални съвместни усилия за справяне с тях; ориентировъчно се приема, че слабо разпространение означава болестност под 5 на 10 000 души в Европейския съюз.

б) Дейности на държавите членки

Държавите членки, които са приели планове или стратегии, спазват определението на ЕС, дадено за целите на политиката на общностно равнище. Държавите, в които няма планове, обикновено нямат официално определение на понятието „рядко заболяване“.

Понастоящем **всички държави членки използват Международната класификация на болестите — версия МКБ-9 или МКБ-10**, където не фигурират повечето от редките заболявания. Неотдавна някои държави членки решиха да въведат — паралелно с номенклатурата на МКБ или като пилотен проект — кодовете ORPHA (система за кодифициране на редките заболявания, разработена въз основа на базата данни на Orphanet) в своите статистически информационни системи в областта на здравеопазването. Съвместното действие на КЕСЕРЗ дава своя принос към разработвания от СЗО проект на МКБ-11, за да се гарантира включването на редките заболявания в международните номенклатури.

С оглед на събирането и предоставянето на информация за редките заболявания Комисията подкрепя **съвместното действие на Orphanet¹³** чрез здравната програма на ЕС, като в това вземат участие всички държави членки, независимо дали в качеството си на асоциирани, или на сътрудничащи партньори. Orphanet е създаваща връзки база данни на седем езика, с която се цели да се обедини информацията за над 6000 заболявания и в която е възможно да се правят многобройни търсения. Всяка държава има и своя собствена начална страница на съответния национален език.

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

4. Изследвания в областта на редките заболявания

а) Дейности на Европейската комисия

Поставени цели: Съгласно точка 5.12 от съобщението и член 3 от препоръката на Съвета държавите членки и Комисията са призовани да се стремят да усъвършенстват координацията на общностните, националните и регионалните програми за изследвания в областта на редките заболявания. ЕС е финансирал близо **120 съвместни изследователски проекта**, свързани с редките заболявания, чрез своята **Седма рамкова програма за иновации и технологично развитие (7-ма РП)**¹⁴. С общ бюджет в размер на **над 620 милиона евро** тези проекти обхващат заболявания в редица области, като неврология, имунология, онкология, пулмология и дерматология¹⁵. Чрез своите дейности в рамките на политиката в областта на научните изследвания Европейската комисия също така бе движеща сила в предприемането на инициативи, насочени към по-доброто координиране на изследванията на европейско и международно равнище.

Примери за национални програми за научни изследвания в областта на редките заболявания

В **Германия** през септември 2010 г. бе публикувана нова покана за представяне на предложения за евентуално разширяване на 10-те мрежи, започнали да функционират през 2008 г., и за създаване на нови мрежи. След като 39 предложения бяха подложени на оценка от съвет за преглед на предложенията, съставен от международни експерти в областта на редките заболявания, Федералното министерство на образованието и научните изследвания избра 12 мрежи, на които да бъдат предоставени финансови средства в размер на над 21 милиона евро за период от три години, считано от 2012 г. Допълнително финансиране на изследванията в областта на редките заболявания, възлизащо на около 20 милиона евро на година, се осигурява в рамките на други инициативи за финансиране, например за Националната мрежа за изследване на генома (NGFN), иновативните терапии, регенеративната медицина, молекулярната диагностика, клиничните изпитвания и др.

Във **Франция** поканите за представяне на научноизследователски проекти се отправят под егидата на френската Национална агенция за научни изследвания (за фундаментални изследвания) или на Министерството на здравеопазването (за клинични изследвания), или и на двете институции (за транслационни изследвания). Отправят се и покани за представяне на проекти в областта на обществените науки. Средства за научни изследвания с предоставят и от сдружения на пациентите. Фундаменталните, клиничните и транслационните изследвания са подпомагани непрекъснато на всякакво ниво и без да се отдава национален приоритет на конкретно рядко заболяване. В рамките на втория национален план, обхващащ периода 2011 — 2014 г., за научни изследвания е заделена сума в размер на 51 милиона евро.

В **Хърватия** липсват подробни данни относно средствата, заделени за научни изследвания в областта на редките заболявания. Счита се, че около 4 % от текущите изследователски проекти в Хърватия може да се свържат с редките заболявания.

Стратегията за финансиране от ЕС на изследвания в областта на редките заболявания е фокусирана върху разбирането на причините за тези заболявания и върху диагностиката, превенцията и лечението. Стратегията е онагледена от отправените през 2012 г. и 2013 г.

¹⁴ Тези данни се отнасят до научните изследвания, финансирани по тематично направление „Здравеопазване“ на програма „Сътрудничество“ за изпълнение на 7-мата РП (2007 — 2013 г.).

¹⁵ Неотдавнашна публикация, в която са включени данни за финансирането от страна на ЕС за научни изследвания в областта на редките заболявания, е на разположение на адрес: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf

покани по 7-та РП за представяне на предложения в областта на здравеопазването, в които бяха включени редица теми, свързани с редките заболявания¹⁶. Финансираните от ЕС съвместни научни изследвания обединяват мултидисциплинарни екипи, в които участват представители на университети, изследователски организации, МСП, промишлеността и пациентски организации от цяла Европа и извън нея. Съвместните научни изследвания на европейско и международно равнище са от особено значение в област като редките заболявания, характеризираща се с малък брой пациенти и недостатъчни ресурси. ЕС също така финансира над 100 индивидуални стипендии, договори за предоставяне на безвъзмездни средства и мрежи за обучение в тази област¹⁷.

С финансирания от ЕС проект ERA-NET, наречен **E-RARE-2**¹⁸, се цели да се развие и засили координацията на национални и регионални научноизследователски програми. Една от основните дейности по проекта е изготвянето на съвместни транснационални покани за представяне на предложения. За участие в дейността във връзка с тези покани са привлечени предоставящи финансиране агенции от 13 държави — членки на ЕС¹⁹, както и от Турция, Израел, Швейцария и Канада. По проекта E-RARE-2, заедно с предшестващия го проект, са финансирани над 60 изследователски проекта.

В сътрудничество със своите национални и международни партньори Европейската комисия придвижи създаването на **Международния консорциум за изследване на редките болести (IRDiRC)**²⁰ в началото на 2011 г. Неговата основна цел е до 2020 г. да бъдат осигурени 200 нови вида лечение на редки заболявания, както и средствата за диагностициране на повечето от тях, чрез стимулиране, подобряване на координацията и постигане на максимални резултати от научните изследвания в областта на редките заболявания в световен мащаб. В края на 2013 г. в IRDiRC са членували повече от 35 организации от 4 континента, поели ангажимент да работят заедно за постигане на целите на инициативата.

Силната ангажираност на ЕС към научните изследвания в областта на редките заболявания и към IRDiRC ще продължи чрез програмата „Хоризонт 2020“ —

¹⁶ Темите, свързани с редки заболявания, в отправените през 2012 г. и 2013 г. покани за представяне на предложения в областта на здравеопазването по 7-та РП, са: *Подкрепа за международни изследвания в областта на редките заболявания; Клинична полза от –омикс технологиите за по-добро диагностициране на редките заболявания; Базисни данни, банки с биологични материали и клиничен център по биоинформатика в областта на редките заболявания; Предклинично и клинично разработване на лекарства сираци; Изпитвания чрез наблюдение в областта на редките заболявания; Обмен на най-добри практики и знания в клиничните дейности във връзка с редките заболявания (2012 г.) и Разработване на образни технологии за терапевтични дейности в областта на редките заболявания; Нови методи за клинични изпитвания за малки групи от населението (2013 г.)*.

¹⁷ Тези дейности са били финансирани по линия на програмата „Хора“ в рамките на 7-та РП (дейности „Мария Кюри“) и на програмата „Идеи“ (Европейски научноизследователски съвет). За повече информация вж. http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions/index_bg.htm и <http://erc.europa.eu>

¹⁸ За повече информация вж. уебсайта на E-RARE-2 <http://www.e-rare.eu>

¹⁹ Белгия, Германия, Гърция, Испания, Франция, Италия, Латвия, Унгария, Нидерландия, Австрия, Полша, Португалия и Румъния.

²⁰ За повече информация вж. уебсайта на IRDiRC <http://www.irdirc.org>

рамковата програма на ЕС за финансиране на научните изследвания и иновациите за периода 2014 — 2020 г. През следващия седемгодишен период ЕС ще продължи да финансира научните изследвания в областта на редките заболявания, за да помага на пациентите в Европа и в целия свят.

Регистрите на пациенти и базите данни представляват важни инструменти за осъществяване на изследователската дейност в областта на редките заболявания и за подобряване на грижата за пациентите и планирането на здравните грижи. Те спомагат за събиране на данни, за да се постигне достатъчен размер на извадките за целите на епидемиологични и/или клинични изследвания. Те са също от изключително значение за оценяване на осъществимостта на клиничните изпитвания, за улесняване планирането на подходящи изпитвания и включването на пациентите. Те могат също така да се използват за измерване на качеството, безвредността, ефикасността и ефективността на лечението. Преглед на въпросите, свързани с установяването, управлението и финансирането на академични регистри, бе публикуван от Orphanet²¹.

През януари 2014 г. е имало **588 регистъра за редки заболявания**, разпределени по вид, както следва: 62 европейски регистъра, 35 световни, 423 национални, 65 регионални и 3 с неопределен обхват. Повечето регистри се водят в обществени и академични институции. Малка част се водят от фармацевтични или биотехнологични компании, докато други се поддържат от организации на пациентите. Потенциалът на регистрите за редки заболявания е сериозно застрашен поради липсата на оперативна съвместимост помежду им.

Поради това Съвместният изследователски център на Европейската комисия е в процес на разработване на **Европейска платформа за регистрация на редки заболявания**. Основните цели на тази платформа са да се предостави централен портал за достъп до информация за регистрите на пациенти с редки заболявания, който да е на разположение на всички заинтересовани страни, да се оказва подкрепа на нови и на съществуващите регистри с оглед на тяхната оперативна съвместимост, да се предоставят ИТ инструменти за поддържане на събирането на данни и да се предостави хостинг на дейностите на мрежите за наблюдение.

б) Дейности на държавите членки

Някои държави разполагат със специални програми за финансиране на научни изследвания в областта на редките заболявания. Сред държавите, които са изготвили такива програми или са отправили покани за представяне на предложения в тази област — независимо дали тези програми/покани са текущи или приключени — са Германия, Испания, Франция, Италия, Унгария, Нидерландия, Австрия, Португалия и Обединеното кралство.

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

Много други държави подпомагат проекти за борба с редките заболявания по линия на общи програми за финансиране на научните изследвания. Едва няколко държави (като Германия, Испания, Франция, Италия и Нидерландия) също имат, или са имали, специфични инициативи и мерки за насърчаване на национално равнище на научноизследователската и развойната дейност в областта на лекарствените продукти сираци и други иновативни форми на лечение.

5. Експертни центрове и европейски референтни мрежи за редки заболявания

а) Дейности на Европейската комисия

В Директива 2011/24/ЕС за упражняване на правата на пациентите при трансгранично здравно обслужване²² (от 2011 г.) се определят правилата във връзка с правата на пациентите за достъп до безопасно и висококачествено лечение през границите в ЕС, както и правилата за възстановяване на разходите. Директивата осигурява солидна основа за засилване на сътрудничеството между националните здравни органи. В някои от разпоредбите се разглежда въпросът за редките заболявания. В член 12 се предвижда засилено сътрудничество между държавите членки, в това число определяне на критерии и условия, на които трябва да отговарят **европейските референтни мрежи** и доставчиците на здравно обслужване.

С Директивата се цели да се набележат вече създадените експертни центрове и да се насърчи доброволното участие на доставчиците на здравно обслужване в бъдещите европейски референтни мрежи. На 10 март 2014 г. Комисията прие списък на критериите и условията, на които трябва да отговарят европейските референтни мрежи, както и условията и критериите, предвидени за доставчиците на здравно обслужване, желаещи да станат членове на европейска референтна мрежа^{23,24}.

Преди приемането на Директива 2011/24/ЕС Комисията подкрепи **10 конкретни пилотни европейски референтни мрежи за редки заболявания** чрез здравната програма на ЕС. Натрупаният при тези проекти опит спомогна за очертаване на правна рамка и ще бъде от полза за бъдещите европейски референтни мрежи.

Списък на пилотните европейски референтни мрежи за редки заболявания

- **Dyscerne**: европейска мрежа от референтни центрове за дисморфология
- **ECORN CF**: европейски центрове на референтната мрежа за кистозна фиброза
- **PAAIR**: сдружения на пациенти и международен регистър на страдащите от алфа1-антитрипсинов дефицит

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

²³ ОВ L 147, 17.5.2014 г., стр. 71–78

²⁴ ОВ L 147, 17.5.2014 г., стр. 79–87

- **EPNET:** европейска мрежа за порфирия
- **EN-RBD:** европейска мрежа за редки смущения в кръвосъсирването, мрежа за педиатрична лимфогрануломатоза (болест на Ходжкин)
- **NEUROPED:** европейска мрежа за редки педиатрични неврологични заболявания
- **EURO HISTIO NET:** референтна мрежа за Лангерхансова клетъчна хистiocитоза и свързания синдром в ЕС
- **TAG:** „Заедно срещу генодерматозите“
- **CARE NMD:** разпространение и прилагане в Европа на стандарти за грижа при мускулна дистрофия на Дюшен

б) Дейности на държавите членки

Държавите членки са възприели твърде различни подходи при организирането на експертни центрове в рамките на своите здравни системи. Някои държави разполагат с официално определени експертни центрове за редките заболявания, а именно Дания, Испания, Франция и Обединеното кралство. В Италия има експертни центрове, определени на регионално равнище.

Критериите за определяне на центрове са различни в различните държави — а понякога дори и в различните региони на една държава, — независимо от факта, че често тези критерии са в съответствие с препоръките на КЕСЕРЗ относно критериите за качество на експертните центрове за редки заболявания в държавите членки²⁵.

В редица държави съществуват експертни центрове за редки заболявания, които са признати от органите в различна степен, макар и да не са официално определени; такъв е случаят в Белгия, Чешката република, Германия, Ирландия, Гърция, Хърватия, Кипър, Унгария, Нидерландия, Австрия, Словения и Швеция.

Редица държави имат експертни центрове за редки заболявания, които са признати само въз основа на репутацията си, като понякога сами са се обявили за експертни центрове. Такава е ситуацията в България, Естония, Латвия, Литва, Полша, Португалия, Румъния, Словашката република и Финландия.

6. Обединяване на европейско равнище на експертния опит в областта на редките заболявания

Поставени цели: В раздел V на препоръката на Съвета държавите членки са призовани да събират национален опит в областта на редките заболявания и да подкрепят обединяването му.

Мнозинството от държавите членки подкрепят обединяването на натрупания опит с опита на европейските колеги, за да се насърчи споделянето на най-добри практики във

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

връзка с инструментите за диагностика и медицинските грижи, както и с обучението и социалните грижи в областта на редките заболявания. Някои държави организираха курсове и обучения за специалисти в областта на здравеопазването, за да се повиши тяхната информираност относно съществуващите налични ресурси.

В подкрепа на този процес неотдавна Комисията съфинансира проекта **RARE-Bestpractices** („Най-добри практики при редки заболявания“)²⁶. Става въпрос за проект с продължителност четири години (от януари 2013 г. до декември 2016 г.), съфинансиран по линия на Седмата рамкова програма за иновации и технологично развитие (7-ма РП). Сред основните цели на проекта са изготвяне на стандарти и на прозрачни надеждни процедури за разработване и оценяване на насоки за клинична практика в областта на редките заболявания и постигане на консенсус по иновативна методология.

7. Предоставяне на права на организациите на пациентите

а) Дейности на Европейската комисия

Поставени цели: В член 6 от препоръката на Съвета държавите членки са призовани да се консултират с пациентите и техните представители относно политиките в областта на редките заболявания и да подкрепят дейностите на тези организации.

Участието на организациите на пациентите във всички аспекти на разработването на политика в областта на редките заболявания е изключително важно за идентифицирането на потребностите на пациентите. Комисията подкрепя този подход на равнището на ЕС, като включва европейски представителни организации на пациентите в различни дейности, като например в работата на експертни групи и комитети.

Комисията също така предостави безвъзмездни средства за оперативни разходи на организации на пациентите по линия на здравната програма на ЕС.

б) Дейности на държавите членки

Броят на националните сдружения на организации на пациенти с редки заболявания в Европа се увеличи. По данни на Orphanet към края на 2013 г. е имало **2512 специфични организации на пациенти с редки заболявания**, в това число 2161 национални организации, 213 регионални, 72 европейски и 61 международни организации.

Всички държави членки, които изпратиха отговори на въпросника, водят активен диалог с организациите на пациенти с редки заболявания, главно чрез провеждане на консултации с пациентите и с представители на пациентите относно политиките в областта на редките заболявания.

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>

8. Управление и координация на европейско равнище

Поставени цели: В точка 7 от съобщението на Комисията се посочва, че тя следва да се подпомага от консултативен комитет по редките заболявания.

Такъв комитет е създаден с Решение 2009/872/ЕО на Комисията от 30 ноември 2009 г. за създаване на комитет на Европейския съюз от експерти по редки заболявания²⁷. В резултат на работата на комитета бяха приети пет набора от препоръки и едно становище, на всеки два месеца се публикува бюлетин, а веднъж годишно — доклад за състоянието на дейностите в областта на редките заболявания в Европа, в който се описват дейностите, предприети от държавите членки, от ЕС и на световно равнище.

Неотдавна комитетът бе заменен от експертна група на Комисията, занимаваща се с редките заболявания²⁸, в съответствие с разпоредбите на документа „Рамка за експертните групи на Комисията: хоризонтални правила и публичен регистър“²⁹.

Експертната група се състои от представители на държавите членки, представители на организации на пациентите, европейски асоциации на производители на продукти или доставчици на услуги, европейски професионални сдружения или научни дружества, както и отделни експерти. Основната задача на експертната група е да съветва Комисията във връзка с изпълнението на действията на Съюза в областта на редките заболявания, включително с изготвянето на правни актове, документи по политиката, насоки и препоръки.

9. Действия за увеличаване на висококачествени здравни грижи в областта на редките заболявания

а) Регламент за лекарствените продукти сираци

В отговор на загриженост за общественото здраве и за да се стимулират научните изследвания и разработването на лекарства сираци, ЕС прие Регламента за лекарствените продукти сираци, с който се цели да се осигурят насърчителни мерки за разработване на такива продукти. С Регламент (ЕО) № 141/2000 на Европейския парламент и на Съвета³⁰ се установява централизирана процедура за определяне на лекарствени продукти за „сираци“ и се въвеждат насърчителни мерки за развитие на изследванията, предлагане на пазара и разработване на лекарствени продукти за редки заболявания.

До януари 2014 г. Европейската комисия е **разрешила употребата на над 90 лекарствени продукта сираци**. Също толкова важно е, че Европейската комисия е определила повече от 1000 продукта за лекарствени продукти сираци³¹. Възложителите, разработващи тези продукти, могат да се възползват от насърчителни мерки, като напр.

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

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_bg.pdf

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

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

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

да получават съдействие при изготвянето на протоколи. Предоставянето на такова съдействие следва да улесни разработването и разрешаването на употребата на иновативни лекарствени продукти в полза на пациентите.

През последните години броят на определените като сираци лекарствени продукти се е увеличил, докато броят на разрешенията е останал стабилен (7 разрешения през 2013 г. спрямо 10 разрешения през 2012 г.).

б) Улесняване на достъпа до лекарствени продукти сираци

Независимо от тези насърчителни мерки разрешените лекарствени продукти сираци не могат да бъдат намерени във всички държави — членки на ЕС, и европейските пациенти не разполагат с еднакъв достъп до тях. Освен това са констатирани сериозни закъснения при предоставянето на разположение на тези продукти. Поради това държавите членки и Комисията започнаха осъществяването на проект за координиране на инвестициите за оценяване на новите лекарства и за обмен на информация и знания³².

Въпреки че решенията за ценообразуването и възстановяването на разходите са от изключителна национална компетентност, държавите членки са изправени пред сериозни и общи предизвикателства във връзка с осигуряването на постоянен достъп на приемливи цени до ценни лекарства за пациентите с очевидно неудовлетворени медицински потребности. Посрещането на тези предизвикателства може да е още по-трудно, когато броят на пациентите е ограничен, а възможните методи за лечение за задоволяване на неудовлетворени медицински потребности са недостатъчни и скъпоструващи, както често е случаят с редките заболявания и с лекарствените продукти сираци.

Работна група „Механизъм на координиран достъп до лекарствени продукти сираци“ в рамките на процеса относно корпоративната отговорност във фармацевтичната област

Основната цел на работната група³³ бе да се проучи по какъв начин на пациентите, страдащи от редки заболявания, да се осигури реален достъп до лекарствени продукти сираци. Основната препоръка на групата бе да се разработи координиран механизъм между държавите членки и възложителите на лекарства, желаещи да се включат в инициативата на доброволни начала, за оценяване на стойността на даден лекарствен продукт сирак; то би могло да се основава на прозрачна рамка за стойността. Целта е да се подпомага обмена на информация, който да дава възможност за вземане на информирани решения на равнището на държавите членки във връзка с ценообразуването и възстановяването на разходите. Това би следвало да доведе до по-

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

разумни цени за плащащите, по-предвидими пазарни условия за промишлеността и по-справедлив достъп за пациентите³⁴.

в) Скрининг на населението за редки заболявания

Поставени цели: В точка 5 от своето съобщение Комисията се ангажира да **подложи на оценка съществуващите стратегии за скрининг на населението** (включително неонатален скрининг) за редки заболявания.

Комисията поръча изготвянето на доклад относно практиките, въведени във всички държави — членки на ЕС, в областта на неонаталния скрининг за редки заболявания, в това число броя на центровете, прогнозна оценка на броя на обхванатите кърмачета и броя на болестните състояния, включени в неонаталния скрининг, както и причините за избора на тези състояния³⁵. В по-голямата част от държавите членки, обхванати от този доклад, има орган за надзор за неонаталния скрининг. **Броят на обхванатите в скрининга заболявания се различава значително в различните държави членки: от едно заболяване във Финландия до 29 в Австрия.**

Въз основа на този доклад Комитетът на Европейския съюз от експерти по редките заболявания прие становище относно възможните области на европейско сътрудничество в областта на неонаталния скрининг³⁶.

10. Глобалното измерение на политиката в областта на редките заболявания

Поставени цели: В съобщението е заложено като цел **поощряването на международното сътрудничество в областта на редките заболявания** с всички заинтересовани страни и в тясно сътрудничество със Световната здравна организация.

Европейският съюз и неговите държави членки са считани за лидери в развитието на дейности в областта на редките заболявания. Предприетите от тях действия повлияха върху тенденциите в тази област в държавите извън Европа; а посоките на развитие на политиката и техническите постижения в Европейския съюз също оказаха съществено влияние върху водените от други държави политики в областта на редките заболявания.

Редица конкретни действия бяха предприети от държави извън Европа, понякога по примера на отразена в интернет дейност, както в случая на мрежата Orphanet, която публикува онлайн информация на седем езика и се е превърнала в истински световен източник на информация. Други инициативи са насочени към подкрепа на глобални международни организации при дейността им във връзка с редките заболявания, като например участието на съвместното действие на КЕСЕРЗ в актуализирането на МКБ-10. Чудесен пример за международно сътрудничество по инициатива на Европейската комисия е Международният консорциум за изследване на редките болести³⁷.

³⁴ След като групата приключи работата си през 2013 г., няколко членове на работната група продължиха обсъжданията по инициатива на Комитета за оценка на лекарствата (MEDEV, неформална група от експерти от здравноосигурителни институции за задължително осигуряване в Европа) с цел да се намери практическо приложение на заключенията на групата и да се създадат пилотни проекти.

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 За повече информация вж. уебсайта на IRDiRC <http://www.irdirc.org>

Политиката на Европейската комисия в областта на редките заболявания също бе благотворно повлияна от постиженията на политиките в други държави.

11. Заключение и предложения за бъдещето

В съответствие с препоръката на Съвета в доклада за изпълнение следва да се разгледа степента, в която предложените мерки са ефективни, както и необходимостта от допълнителни действия за подобряване на живота на пациентите, засегнати от редки заболявания, и този на техните семейства.

В периода след приемането на съобщението на Комисията през 2008 г. и препоръката на Съвета през 2009 г. Европейският съюз постигна много в насърчаването на сътрудничеството за подобряване на живота на хората, страдащи от редки заболявания.

Като цяло поставените в съобщението и в препоръката на Съвета цели бяха **достигнати**. **И двата документа послужиха за укрепване на сътрудничеството** между Европейския съюз, държавите членки и всички съответни заинтересовани страни.

Комисията насърчи обмяната на опит, за да помогне на държавите членки да разработят свои национални планове и стратегии в областта на редките заболявания.

Това позволи на значителен брой държави членки да въведат специални планове за действия във връзка с редките заболявания: понастоящем 16 държави членки вече разполагат с такива планове (в сравнение с едва 4 през 2008 г.), а в немалко други държави работата по приемане на план е в заключителна фаза. Ключов приоритет в работата на Комисията в тази област продължава да бъде оказването на подкрепа за тези усилия на държавите членки.

Въпреки обнадеждаващия напредък все още има много да се направи, за да се гарантира, че навсякъде в ЕС хората, страдащи от рядко заболяване, могат да получат точната диагноза и възможно най-доброто лечение. Все още има държави членки без национален план или стратегия. В повечето от останалите държавите членки изпълнението на националния план или стратегия е започнало едва наскоро и трябва да се следи.

Ето защо на дейността в областта на редките заболявания е отделено важно място в новата здравна програма и в новата програма на ЕС за научни изследвания и иновации „Хоризонт 2020“. За да продължи оказването на подкрепа на държавите членки, са предвидени следните дейности:

- запазване на **координационната роля** на ЕС в разработването на политика на ЕС в областта на редките заболявания и оказване на подкрепа на държавите членки в техните действия на национално равнище;

- продължаване оказването на подкрепа за разработване на висококачествени **национални планове или стратегии в областта на редките заболявания** в Европейския съюз;
- предоставяне на постоянна подкрепа на **Международния консорциум за изследване на редките болести** и на инициативи, разработени под неговата егида;
- продължаване на дейността по осигуряване на **надлежна кодификация на редките заболявания**;
- предприемане на по-нататъшни действия за намаляване на неравнопоставеността между пациенти с редки заболявания и пациенти, страдащи от по-често срещани болестни състояния, и за оказване на подкрепа на инициативи, с които се насърчава равнопоставен достъп до диагностика и лечение
- продължаване на работата по насърчаване предоставянето на пациентите на права във всички аспекти на разработването на политика в областта на редките заболявания;
- продължаване на дейностите за повишаване на осведомеността на обществеността относно редките заболявания и относно дейността на ЕС в тази област;
- използване на Директива 2011/24/ЕС за упражняване на правата на пациентите при трансгранично здравно обслужване, за да се обединят **европейските референтни мрежи** за редки заболявания; подкрепяне разработването на средства за улесняване на **сътрудничеството и оперативната съвместимост между европейските референтни мрежи** за редки заболявания;
- стимулиране на разработването и използването на **решения за електронно здравеопазване в областта на редките заболявания**;
- изграждане на **Европейската платформа за регистрация на редки заболявания** и продължаване на подкрепата за нея;
- запазване на **основната роля в световен мащаб** в инициативите, свързани с редки заболявания, и продължаване на сътрудничеството с важни международни заинтересовани страни.

Ще бъдат взети под внимание и становищата, изразени от държавите членки и заинтересованите страни в рамките на експертната група на Комисията, занимаваща се с редките заболявания.