



EUROPSKA
KOMISIJA

Bruxelles, 5.9.2014.
COM(2014) 548 final

**IZVJEŠĆE KOMISIJE EUROPSKOM PARLAMENTU, VIJEĆU, EUROPSKOM
GOSPODARSKOM I SOCIJALNOM ODBORU I ODBORU REGIJA**

**Izvješće o provedbi Komunikacije Komisije o rijetkim bolestima: izazovi za Europu
[COM(2008) 679 završna verzija] i Preporuke Vijeća od 8. lipnja 2009. o djelovanju u
području rijetkih bolesti (2009/C 151/02)**

Sadržaj

1. Uvod.....	2
a. Okvir politike.....	2
b. Osnove za izvješće i metodologija.....	3
2. Planovi i strategije u području rijetkih bolesti.....	3
a. Aktivnosti Europske komisije	3
b. Stanje u državama članicama.....	4
3. Definiranje, dodjela kodova i popisivanje rijetkih bolesti.....	6
a. Aktivnosti Europske komisije	6
b. Aktivnosti država članica	6
4. Istraživanja rijetkih bolesti	7
a. Aktivnosti Europske komisije	7
b. Aktivnosti država članica	9
5. Stručni centri i europske referentne mreže za rijetke bolesti	9
a. Aktivnosti Europske komisije	9
b. Aktivnosti država članica	10
6. Prikupljanje stručnog znanja o rijetkim bolestima na europskoj razini	11
7. Osnaživanje organizacija pacijenata.....	11
a. Aktivnosti Europske komisije	11
b. Aktivnosti država članica.....	12
8. Upravljanje i europska koordinacija	12
9. Djelovanje u svrhu povećanja kvalitetne zdravstvene zaštite za rijetke bolesti	12
a. Uredba o lijekovima za rijetke bolesti	12
b. Olakšanje pristupa lijekovima za rijetke bolesti	13
Radna skupina „Mehanizam koordiniranog pristupa lijekovima za rijetke bolesti” u sklopu Postupka za korporativnu odgovornost u području farmaceutskih proizvoda	13
c. Probir stanovništva radi otkrivanja rijetkih bolesti.....	14
10. Globalna dimenzija politike u pogledu rijetkih bolesti.....	14
11. Zaključci i prijedlozi za budućnost.....	14

1. Uvod

a. Okvir politike

Između 27 i 36 milijuna ljudi u Europskoj uniji pati od rijetkih bolesti i one su jedan od ključnih prioriteta zdravstvene politike zbog ograničenog broja pacijenata i oskudnog relevantnog stručnog znanja o pojedinim bolestima.

Pacijenti koji boluju od rijetkih bolesti često provedu godine u neizvjesnosti, čekajući dijagnozu svoje bolesti i pronalazak odgovarajućeg načina liječenja. Medicinski stručnjak koji može dijagnosticirati takvu rijetku bolest možda radi u nekoj drugoj regiji ili čak drugoj državi članici. Znanstvena saznanja o određenoj rijetkoj bolesti često su nedovoljna i neobjedinjena.

Stoga europska dimenzija i suradnja među državama članicama mogu biti od velike važnosti, primjerice u pogledu udruživanja znanja i stručnosti, poticanja istraživanja i suradnje te davanja odobrenja za najbolje moguće lijekove za cijelu Europsku uniju. Djelovanje EU-a u području rijetkih bolesti ima veliku dodanu vrijednost.

Kako bi se postigao taj cilj, Komisija je 2008. donijela **Komunikaciju o rijetkim bolestima: izazovi za Europu**¹, kojom se utvrđuje sveukupna strategija pružanja podrške državama članicama u dijagnosticiranju, liječenju i skrbi za građane EU-a oboljele od rijetkih bolesti. U Komunikaciji se stavlja naglasak na tri glavna područja: i) poboljšanje prepoznavanja i vidljivosti rijetkih bolesti; ii) podršku politikama u pogledu rijetkih bolesti u državama članicama radi usklađene sveukupne strategije i iii) razvoj suradnje, koordinacije i propisa o rijetkim bolestima na razini EU-a.

Osim Komunikacije, nekoliko mjeseci kasnije donesena je i **Preporuka Vijeća o djelovanju u području rijetkih bolesti**², kojom su države članice pozvane da donesu nacionalne strategije. U Preporuci se stavlja naglasak na sljedeće: i) definiranje, dodjelu kodova i popisivanje rijetkih bolesti, ii) istraživanje, iii) europske referentne mreže, iv) prikupljanje stručnih znanja na razini EU-a, v) osnaživanje organizacija pacijenata, i vi) održivost.

Članak 13. Direktive 2011/24/EU³ o primjeni prava pacijenata u prekograničnoj zdravstvenoj skrbi isto se tako odnosi na rijetke bolesti. U njemu se navodi da Komisija pruža podršku državama članicama posebno nastojanjem da se zdravstveni stručnjaci upoznaju sa sredstvima koja su im na raspolaganju kako bi im se pomoglo u dijagnosticiranju rijetkih bolesti te da se dionici upoznaju s mogućnostima koje Uredba 883/2004⁴ pruža za upućivanje pacijenata s rijetkim bolestima u druge države članice.

¹ COM (2008) 679 završna verzija od 11. studenoga 2008.

² SL C 151, 3.7.2009., str. 7–10.

³ SL C 88, 4.4.2011., str. 45–65.

⁴ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2004:166:0001:0123:en:PDF>

Rijetke su bolesti prvi put prepoznate kao prioritetno područje djelovanja u sklopu javnog zdravlja u Europskoj uniji u Komunikaciji Komisije od 24. studenoga 1993.⁵ o okviru djelovanja u području javnog zdravlja. Potom je uslijedilo pružanje podrške nekolicini projekata te osnivanje **Radne skupine za rijetke bolesti**.

Uredbom o lijekovima za rijetke bolesti (Uredba (EZ) br. 141/2000 Europskog parlamenta i Vijeća od 16. prosinca 1999. o lijekovima za rijetke bolesti)⁶ uspostavljeni su kriteriji za uvrštenje lijekova u skupinu lijekova za rijetke bolesti u EU-u i utvrđen je niz poticaja (npr. desetogodišnje isključivo pravo stavljanja u promet, protokolarna pomoć, pristup centraliziranom postupku izdavanja odobrenja za stavljanje u promet) kojima se potiču istraživanja, razvoj i stavljanje u promet lijekova u svrhu liječenja, sprečavanja ili dijagnosticiranja rijetkih bolesti.

U ovome se izvješću daje pregled dosadašnje provedbe strategije o rijetkim bolestima te razmatraju postignuća i stečena iskustva. Njime se nastoje stvoriti zaključci o dosegu provedbe mjera predviđenih Komunikacijom Komisije i Preporukom Vijeća te o potrebi daljnjeg djelovanja s ciljem poboljšanja života pacijenata oboljelih od rijetkih bolesti i njihovih obitelji.

b. Osnove za izvješće i metodologija

U Komunikaciji i u Preporuci Vijeća Komisija se poziva da podnese izvješće o provedbi strategije. Kako bi prikupila informacije o stanju na nacionalnoj razini, Komisija je poslala elektronski upitnik državama članicama. Osamnaest zemalja dostavilo je tražene informacije. Odgovori država članica, zajedno s informacijama koje su prikupljene Zajedničkim djelovanjem EUCERD-a i objavljene kao „Izvješće o aktualnom stanju aktivnosti u području rijetkih bolesti u Europi”⁷, poslužili su kao glavni izvor informacija za ovo izvješće o provedbi.

2. Planovi i strategije u području rijetkih bolesti

a. Aktivnosti Europske komisije

Kako bi pružila podršku državama članicama u postupku izrade nacionalnih planova i strategija, Europska komisija sufinancirala je projekt EUROPLAN u sklopu Zdravstvenog programa EU-a.

U taj projekt, koji je trajao od travnja 2008. do ožujka 2011., bili su uključeni predstavnici nacionalnih tijela za zdravstvenu skrb iz 21 države članice, a u njemu se okupilo 57 pridruženih i suradničkih partnera iz 34 zemlje. Kao jedan od proizvoda projekta sastavljeno je „Izvješće o pokazateljima za praćenje provedbe i ocjenu učinka nacionalnog plana ili strategije za rijetke bolesti”, koje je poslužilo kao temelj za donošenje „Preporuka EUCERD-a o ključnim pokazateljima za nacionalne planove/strategije za rijetke bolesti”⁸.

⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>

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

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15

⁸ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf

Neke aktivnosti u sklopu EUROPLAN-a, posebno one koje se odnose na tehničku pomoć državama članicama u slučaju određenih poteškoća pri izradi nacionalnog plana ili strategije, obuhvaćene su i posebnim radnim paketom Zajedničkog djelovanja EUCERD-a.

Tim radnim paketom Komisija i dalje pruža podršku u sastavljanju nacionalnih planova u zemljama koje još nisu donijele te planove.

Zajedničko djelovanje EUCERD-a obuhvaća 42-mjesečno razdoblje (od ožujka 2012. do kolovoza 2015.). Njime se pruža podrška državama članicama u razvoju strategija, izradi pregleda u vezi s pružanjem specijaliziranih usluga socijalne skrbi i uključivanju rijetkih bolesti u središnje socijalne politike, kao i podrška provedbi dodjele kodova i klasificiranja rijetkih bolesti. Zajedničkim se djelovanjem pruža i podrška izradi OrphaNews Europe⁹ i godišnjeg Izvješća o aktualnom stanju aktivnosti u području rijetkih bolesti u Europi.

b. Stanje u državama članicama

Ciljevi djelovanja: U Preporukama Vijeća države članice obvezale su se u najkraćem mogućem roku, a najkasnije do kraja 2013., donijeti plan ili strategiju za djelovanje u području rijetkih bolesti.

Stavljanje naglaska na rijetke bolesti bilo je 2009. relativno novo i inovativno u većini država članica te ih je samo nekoliko imalo već donesene nacionalne planove. To su bile Bugarska, Francuska, Portugal i Španjolska.

Do prvoga tromjesečja 2014. šesnaest **država članica donijelo je nacionalne planove ili strategije za djelovanje u području rijetkih bolesti**. Još **sedam** zemalja u naprednoj je fazi razvoja planova/strategija.

Države članice koje su donijele nacionalni plan ili strategiju za rijetke bolesti: Belgija, Bugarska, Cipar, Češka Republika, Francuska, Njemačka, Grčka, Mađarska, Litva, Nizozemska, Portugal, Rumunjska, Slovačka, Slovenija, Španjolska, Ujedinjena Kraljevina.

Države članice u naprednoj fazi pripreme nacionalnog plana ili strategije za rijetke bolesti: Austrija, Hrvatska, Danska, Finska, Irska, Italija, Poljska.

Zemlje se znatno razlikuju po stupnju provedbe planova. To je djelomično prouzročeno činjenicom da je nekoliko zemalja, poput Ujedinjene Kraljevine, Njemačke, Nizozemske i

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

Belgije, tek nedavno donijelo plan/strategiju. Samo je jedna zemlja, Francuska, već dovršila provedbu prvoga plana i donijela drugi nacionalni plan.

Većina država članica nema posebno određen proračun za provedbu nacionalnih planova. Novčana se sredstva uglavnom dodjeljuju u sklopu sveukupnih izdataka za zdravlje. Zemlje ipak povremeno osiguravaju proračun za provedbu pojedinih projekata. Neke su zemlje izvijestile da su njihovi proračuni pod dodatnim pritiskom zbog gospodarske krize.

Bez obzira na njihovu sveobuhvatnost i međusektorski pristup, svi su planovi doneseni na razini Ministarstva zdravlja. U Češkoj Republici plan je, osim toga, potvrdio i premijer.

Područje primjene planova za rijetke bolesti razlikuje se od zemlje do zemlje. Primjerice, premda su rijetki oblici raka važan dio spektra rijetkih bolesti, nekoliko planova/strategija ne obuhvaća tu skupinu bolesti. Ovo vrijedi za Njemačku, Francusku, Belgiju, Dansku i Portugal. U Danskoj se zarazne bolesti ne smatraju rijetkim bolestima.

U četrnaest zemalja provedene su informativne kampanje s ciljem podizanja svijesti o rijetkim bolestima. U Njemačkoj, Hrvatskoj, Cipru i Latviji takve su kampanje trenutačno u pripremi.

Praćenje i ocjenjivanje nacionalnih planova važni su aspekti ove inicijative i Europska unija sufinancirala je projekt EUROPLAN¹⁰ – a kasnije i Zajedničko djelovanje EUCERD-a¹¹ – kako bi osigurala okvir za podršku državama članicama u njihovim nastojanjima da izrade i provedu nacionalne planove.

Ostale zemlje koje su donijele planove (Hrvatska, Francuska, Litva, Portugal i Španjolska) strategiju praćenja temelje na pokazateljima iz EUROPLAN-a. Bugarska i Slovačka nemaju strategiju praćenja. U ostalim se zemljama strategije praćenja izrađuju.

3. Definiranje, dodjela kodova i popisivanje rijetkih bolesti

a. Aktivnosti Europske komisije

Ciljevi djelovanja: Utvrđivanje jasne definicije rijetkih bolesti preduvjet je za učinkovito djelovanje u ovom području. Člankom 3. Preporuke Vijeća države članice obvezuju se, za potrebe funkcioniranja politike na razini Zajednice, služiti zajedničkom definicijom rijetke bolesti kao **bolesti od koje ne oboli više od pet osoba na 10 000 osoba**. Isto je tako važno brzo unaprijediti dodjelu kodova za rijetke bolesti u sustavima zdravstvene zaštite. Države članice usuglasile su se da je cilj osigurati dodjelu odgovarajućih kodova i sljedivost rijetkih bolesti u zdravstvenim informacijskim sustavima te aktivno pridonositi razvoju lako dostupnog i dinamičnog popisa rijetkih bolesti na razini EU-a koji se temelji na mreži Orphanet¹².

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>

Primjeri situacije u raznim državama članicama u pogledu definicije rijetkih bolesti:

- **Švedska:** bolesti ili poremećaji koji pogađaju manje od 100 osoba na milijun osoba i koji dovode do značajnog stupnja invaliditeta;
- **Finska:** upotrebljava se definicija prema kojoj najviše jedna od 2 000 osoba oboli od teške/iscrpljujućoj bolesti;
- **Danska:** nije utvrđena službena definicija rijetke bolesti. Danska tijela za zdravstvenu skrb uglavnom definiraju rijetku bolest kao onu od koje oboli najviše 500 – 1 000 pacijenata od cjelokupnog danskog stanovništva;
- **Estonija:** nema odobrenu službenu definiciju rijetke bolesti. Dionici, međutim, prihvaćaju definiciju EU-a iz Uredbe o lijekovima za rijetke bolesti;
- **Belgija:** rijetke se bolesti definiraju kao bolesti opasne po život ili kronične iscrpljujuće bolesti tako male prevalencije da su potrebni posebni združeni naponi za borbu protiv njih. Za uputu služi definicija da mala prevalencija znači manje od pet oboljelih na 10 000 osoba u Zajednici Europske unije.

b. Aktivnosti država članica

Države članice koje su donijele planove ili strategije uskladile su se s definicijom EU-a za politiku na razini Zajednice. Države koje nisu donijele planove obično nemaju službenu definiciju rijetke bolesti.

Trenutačno se **sve države članice služe sustavima Međunarodne klasifikacije bolesti ICD-9 ili ICD-10**, u kojima većina rijetkih bolesti nedostaje. Nedavno su neke države članice odlučile uvesti kodove ORPHA (sustav kodova za rijetke bolesti razvijen u sklopu baze podataka Orphanet) u svoje zdravstvene statističke sustave, usporedno s nomenklaturom ICD-a ili kao pilot-projekt. U sklopu Zajedničkog djelovanja EUCERD-a unose se podaci u nacrt klasifikacije ICD-11 Svjetske zdravstvene organizacije kako bi se osigurala zastupljenost rijetkih bolesti u međunarodnim nomenklaturama.

U svrhu prikupljanja i stavljanja na raspolaganje informacija o rijetkim bolestima Komisija Zdravstvenim programom EU-a pruža podršku **Zajedničkom djelovanju Orphanet¹³** u koji su uključene sve države članice, bilo kao pridruženi ili kao suradnički partneri. Orphanet je odnosna baza podataka dostupna na sedam jezika, čiji je cilj povezivanje informacija o više od 6 000 bolesti i koja omogućuje višestruke upite. Svaka zemlja ima i vlastitu ulaznu stranicu na nacionalnom jeziku.

4. Istraživanja rijetkih bolesti

a. Aktivnosti Europske komisije

Ciljevi djelovanja: Točkom 5.12. Komunikacije i člankom 3. Preporuke Vijeća od država članica i Komisije traži se da nastoje poboljšati koordinaciju programa Zajednice te nacionalnih i regionalnih programa za istraživanje rijetkih bolesti. Europska unija financirala

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

je gotovo **120 suradničkih istraživačkih projekata** relevantnih za rijetke bolesti putem **Sedmog okvirnog programa za inovacije i tehnološki razvoj (FP7)**¹⁴. S ukupnim proračunom **većim od 620 milijuna EUR**, ti se projekti protežu na nekoliko područja bolesti, kao što su neurologija, imunologija, karcinomi, pulmologija i dermatologija¹⁵. Putem aktivnosti u okviru istraživačke politike Europska komisija pokretač je i inicijativa čiji je cilj bolja koordinacija istraživanja na europskoj i međunarodnoj razini.

Primjeri nacionalnih programa za istraživanje rijetkih bolesti

U **Njemačkoj** je u rujnu 2010. objavljen novi poziv na podnošenje prijedloga mogućih proširenja 10 mreža pokrenutih 2008. i za stvaranje novih mreža. Nakon što je odbor za pregled sastavljen od međunarodnih stručnjaka za rijetke bolesti ocijenio 39 prijedloga, Savezno ministarstvo obrazovanja i istraživanja odabralo je 12 mreža koje će se financirati s više od 21 milijun EUR tijekom tri godine, počevši od 2012. Osim toga, financiranje istraživanja rijetkih bolesti provodi se i u okviru drugih inicijativa za financiranje, poput Nacionalne mreže za istraživanje genoma (NGFN), Inovativnih terapija, Regenerativne medicine, Molekularne dijagnostike, Kliničkih ispitivanja i drugih, što iznosi otprilike 20 milijuna EUR godišnje.

Pozivima za prijavu istraživačkih projekata u **Francuskoj** upravlja Francuska nacionalna agencija za istraživanja (osnovna istraživanja) ili Ministarstvo zdravlja (klinička istraživanja), ili oboje (translacijska istraživanja). Pozivi za prijavu projekata iz društvenih znanosti isto su tako dostupni. Novčana sredstva za istraživanja daju i udruženja pacijenata. Osnovnim, kliničkim i translacijskim istraživanjima neprekidno se pruža općenita podrška i nijedna pojedinačna rijetka bolest ne predstavlja nacionalni prioritet. Iznos od 51 milijuna EUR dodijeljen je za istraživanja u razdoblju trajanja drugog nacionalnog plana od 2011. do 2014.

U **Hrvatskoj** nedostaju detaljni podaci o sredstvima namijenjenim istraživanjima rijetkih bolesti. Procjenjuje se da se otprilike 4 % istraživačkih projekata koji se trenutačno provode u Hrvatskoj može povezati uz rijetke bolesti.

U strategiji EU-a za financiranje istraživanja rijetkih bolesti stavlja se naglasak na razumijevanje uzroka na kojima se te bolesti temelje te na dijagnozu, sprečavanje i liječenje. Strategija se očituje u pozivima u sklopu FP7 u području zdravlja iz 2012. i 2013., koji su sadržavali nekoliko tema o rijetkim bolestima¹⁶. Suradnička istraživanja koja financira EU objedinjuju multidisciplinarne timove koji predstavljaju sveučilišta, istraživačke organizacije, male i srednje poduzetnike, industriju i organizacije pacijenata diljem Europe i izvan nje. Suradnička istraživanja na europskoj i međunarodnoj razini posebno su važna u području kao što su rijetke bolesti, koje karakteriziraju malene zajednice pacijenata i oskudna sredstva.

¹⁴ Ova se brojka odnosi na istraživanja financirana u tematskom području Zdravlje Programa suradnje FP7 (2007. – 2013.).

¹⁵ Nove objave, uključujući EU-ovo financiranje istraživanja rijetkih bolesti, mogu se naći na sljedećoj adresi: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf

¹⁶ Teme poziva povezane s rijetkim bolestima u sklopu FP7 u području zdravlja bile su: *Podrška međunarodnim istraživanjima rijetkih bolesti*; *Klinička korisnost – omikâ za bolju dijagnozu rijetkih bolesti*; *Baze podataka, biobanke i klinička „bioinformacijska” središta za rijetke bolesti*; *Pretklinički i klinički razvoj lijekova za rijetke bolesti*; *Opservacijska ispitivanja u području rijetkih bolesti*; *Razmjena najboljih praksi i znanja o kliničkom upravljanju rijetkim bolestima* (2012.) te *Razvoj tehnologija snimanja za terapijske intervencije kod rijetkih bolesti*; *Nove metodologije kliničkih ispitivanja za male skupine stanovništva* (2013.).

Europska unija financirala je i više od stotinu pojedinačnih stipendija, bespovratnih sredstava i obrazovnih mreža u ovome području¹⁷.

Cilj ERA-NET projekta **E-RARE-2**¹⁸, koji financira EU, jest razvoj i jačanje koordinacije nacionalnih i regionalnih istraživačkih programa. Jedna je od glavnih aktivnosti pokretanje zajedničkih transnacionalnih poziva. U te su pozive uključene agencije za financiranje iz 13 država članica EU-a¹⁹ te iz Turske, Izraela, Švicarske i Kanade. Projektom E-RARE-2 i njegovim prethodnikom financirano je više od 60 istraživačkih projekata.

U suradnji s nacionalnim i međunarodnim partnerima Europska komisija predvodila je početkom 2011. pokretanje **Međunarodnog konzorcija za istraživanje rijetkih bolesti (IRDiRC)**²⁰. Njegov je glavni cilj do 2020. isporučiti 200 novih terapija za rijetke bolesti i sredstva za dijagnosticiranje većine njih poticanjem, boljom koordinacijom i što je moguće većim brojem provedenih istraživanja rijetkih bolesti na svjetskoj razini. Krajem 2013. IRDiRC je imao u članstvu više od 35 organizacija s četiri kontinenta, koje su se obvezale na suradnju u svrhu postizanja ciljeva inicijative.

Snažno obvezivanje EU-a prema istraživanju rijetkih bolesti i IRDiRC-u nastavlja se putem Obzora 2020, Okvirnog programa EU-a za financiranje istraživanja i inovacija za razdoblje od 2014. do 2020. Tijekom sljedećeg sedmogodišnjeg razdoblja EU će nastaviti financirati istraživanja rijetkih bolesti za dobrobit pacijenata u Europi i diljem svijeta.

Registri i baze podataka pacijenata predstavljaju važne instrumente koji služe istraživanjima u području rijetkih bolesti i pridonose poboljšanju skrbi o pacijentima i planiranju zdravstvene zaštite. S pomoću njih podaci se udružuju kako bi se dobio dovoljno velik uzorak za epidemiološka i/ili klinička istraživanja. Oni su isto tako vrlo važni za procjenu izvedivosti kliničkih ispitivanja, olakšavanje planiranja odgovarajućih ispitivanja i podršku upisu pacijenata. Mogu se upotrijebiti i za mjerenje kvalitete, sigurnosti, djelotvornosti i učinkovitosti liječenja. Pregled tema koje se odnose na uspostavu, vođenje i financiranje akademskih registara objavljen je na Orphanetu²¹.

U siječnju 2014. postojalo je **588 registara rijetkih bolesti**, raspoređenih kako slijedi: 62 europska, 35 svjetska, 423 nacionalna, 65 regionalnih i 3 nedefinirana. Većina registara uspostavljena je u javnim i akademskim ustanovama. Manjim dijelom registara upravljaju farmaceutska ili biotehnološka društva, a ostale vode organizacije pacijenata. Nedostatak interoperabilnosti među registrima rijetkih bolesti ozbiljno ugrožava potencijal tih registara.

¹⁷ Navedene su aktivnosti financirane programima FP7 „Ljudi” (Aktivnosti Marie Curie) i „Ideje” (Europsko istraživačko vijeće). Pročitajte više o ovome na sljedećim stranicama: <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> i: <http://erc.europa.eu>

¹⁸ Pročitajte više o ovome na web-mjestu: <http://www.e-rare.eu>

¹⁹ Austrija, Belgija, Francuska, Njemačka, Grčka, Mađarska, Italija, Latvija, Nizozemska, Poljska, Portugal, Rumunjska i Španjolska.

²⁰ Pročitajte više o ovome na web-mjestu IRDiRC-a: <http://www.irdirc.org>

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

Zbog toga se u Zajedničkom istraživačkom centru Europske komisije trenutačno razvija **Europska platforma za registraciju rijetkih bolesti**. Osnovni su ciljevi te platforme poslužiti kao središnja pristupna točka za informacije o registrima pacijenata s rijetkim bolestima za sve dionike, pružiti podršku novim i postojećim registrima s ciljem postizanja njihove interoperabilnosti, osigurati informatičke alate za održavanje zbirke podataka i služiti kao poslužitelj za aktivnosti nadzornih mreža.

b. Aktivnosti država članica

Neke zemlje imaju posebne programe financiranja istraživanja u području rijetkih bolesti. Među zemljama koje trenutačno provode ili su dovršile posebne programe/pozive za financiranje istraživanja rijetkih bolesti jesu: Austrija, Francuska, Njemačka, Mađarska, Italija, Nizozemska, Portugal, Španjolska i Ujedinjena Kraljevina.

Brojne druge zemlje pružaju potporu projektima u području rijetkih bolesti općim programima za financiranje istraživanja. Nekoliko zemalja (poput Francuske, Njemačke, Italije, Nizozemske i Španjolske) uvelo je i posebne inicijative i poticaje za pospješivanje istraživanja i razvoja u području lijekova za rijetke bolesti i drugih inovativnih terapija na nacionalnoj razini.

5. Stručni centri i europske referentne mreže za rijetke bolesti

a. Aktivnosti Europske komisije

Direktivom 2011/24/EU o primjeni prava pacijenata u prekograničnoj zdravstvenoj skrbi (2011.)²² utvrđuju se pravila o pravima pacijenata na pristup sigurnom i kvalitetnom liječenju izvan granica država članica EU-a te pravila o naknadi troškova. Navedenom Direktivom pruža se čvrsta osnova za pojačanu suradnju nacionalnih tijela zdravstvene zaštite. Neke se odredbe odnose na rijetke bolesti. Člankom 12. predviđa se pojačana suradnja država članica, uključujući kriterije i uvjete za **europske referentne mreže** i pružatelje zdravstvene zaštite.

Cilj je Direktive utvrditi već osnovane stručne centre i potaknuti dobrovoljno sudjelovanje pružatelja zdravstvene zaštite u budućim europskim referentnim mrežama. Komisija je 10. ožujka 2014. donijela popis kriterija i uvjeta koje moraju ispuniti europske referentne mreže te uvjeta i kriterija koji se traže od pružatelja zdravstvene zaštite koji se žele učlaniti u pojedinu europsku referentnu mrežu^{23,24}.

Prije donošenja Direktive 2011/24/EU Komisija je podržala **10 posebnih pilot-projekata europskih referentnih mreža za rijetke bolesti** u sklopu Zdravstvenog programa EU-a. Iskustvo stečeno u tim projektima pomoglo je u stvaranju zakonskog okvira i poslužiti će budućim europskim referentnim mrežama.

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

²³ SL C 147, 17.5.2014., str. 71–78.

²⁴ SL C 147, 17.5.2014., str. 79–87.

Popis pilot-projekata europskih referentnih mreža za rijetke bolesti

- **Dyscerne:** Europska mreža referentnih centara za dismorfologiju
- **ECORN CF:** Europska mreža referentnih centara za cističnu fibrozu
- **PAAIR:** Udruženja pacijenata i međunarodni registar Alpha1
- **EPNET:** Europska mreža za porfiriju
- **EN-RBD:** Europska mreža za rijetke poremećaje krvarenja, mreža za pedijatrijski Hodgkinov limfom
- **NEUROPED:** Europska referentna mreža za rijetke pedijatrijske neurološke bolesti
- **EURO HISTIO NET:** Referentna mreža za histiocitozu Langerhansovih stanica i povezane sindrome u EU-u
- **TAG:** Zajedno protiv genodermatoza
- **CARE NMD:** Širenje i provedba normi za skrb u slučajevima mišićne distrofije tipa Duchenne u Europi

b. Aktivnosti država članica

Države članice vrlo su različito pristupile organizaciji stručnih centara u svojim sustavima zdravstvene zaštite. Neke su zemlje službeno odredile stručne centre za rijetke bolesti: Francuska, Danska, Španjolska i Ujedinjena Kraljevina. Italija je odredila regionalne stručne centre za rijetke bolesti.

Kriteriji određivanja razlikuju se od zemlje do zemlje, katkad čak i od regije do regije unutar iste zemlje, čak i ako su često usklađeni s preporukama EUCERD-a o kriterijima kakvoće za stručne centre za rijetke bolesti u državama članicama²⁵.

Određen broj zemalja ima stručne centre za rijetke bolesti koji doduše nisu službeno određeni, ali ih tijela priznaju u različitoj mjeri: Austrija, Belgija, Hrvatska, Češka Republika, Cipar, Njemačka, Grčka, Mađarska, Irska, Nizozemska, Švedska i Slovenija.

Neke zemlje imaju stručne centre za rijetke bolesti koji su priznati samo po čuvenju i u nekim su slučajevima samoproглаšeni stručni centri: Bugarska, Estonija, Finska, Latvija, Litva, Portugal, Poljska, Rumunjska i Slovačka Republika.

6. Prikupljanje stručnog znanja o rijetkim bolestima na europskoj razini

Ciljevi djelovanja: u odjeljku V. Preporuke Vijeća države članice pozivaju se **da prikupe nacionalna stručna znanja o rijetkim bolestima i podrže njihovo udruživanje.**

Većina država članica podržava udruživanje stručnih znanja s europskim kolegama kako bi se potaknula razmjena najboljih praksi o dijagnostičkim sredstvima i zdravstvenoj skrbi, kao i obrazovanje i socijalna skrb u području rijetkih bolesti. Nekoliko njih provodi obrazovanje i

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

usavršavanje za zdravstvene djelatnike kako bi ih se upoznalo s postojećim dostupnim sredstvima.

U svrhu pružanja podrške tom procesu Komisija je nedavno sufinancirala projekt Rijetke najbolje prakse (*eng. Rare Best Practices*)²⁶. To je četverogodišnji projekt (od siječnja 2013. do prosinca 2016.) koji se sufinancira u sklopu Sedmog okvirnog programa za inovacije i tehnološki razvoj (FP7). Glavni ciljevi tog projekta uključuju: razradu normi i transparentnih, pouzdanih postupaka za razvoj i ocjenjivanje smjernica kliničke prakse za rijetke bolesti i uspostavu konsenzusa o inovativnoj metodologiji.

7. Osnaživanje organizacija pacijenata

a. Aktivnosti Europske komisije

Ciljevi djelovanja: Člankom 6. Preporuke Vijeća države članice pozivaju se na savjetovanje s organizacijama pacijenata o politikama u području rijetkih bolesti i na promicanje aktivnosti tih organizacija.

Sudjelovanje organizacija pacijenata u svim vidovima razvoja politika za rijetke bolesti vrlo je važno za utvrđivanje potreba pacijenata. Komisija pruža podršku tom pristupu na razini EU-a uključivanjem europskih krovnih organizacija pacijenata u razne akcije, poput stručnih skupina i odbora.

Komisija dodjeljuje i bespovratna sredstva za rad organizacija pacijenata s pomoću Zdravstvenog programa EU-a.

b. Aktivnosti država članica

U Europi se stvara sve veći broj nacionalnih saveza organizacija pacijenata s rijetkim bolestima. Prema podacima iz Orphaneta, do kraja 2013. postojalo je **2 512 posebnih organizacija pacijenata s rijetkim bolestima**, uključujući 2 161 nacionalnu, 213 regionalnih, 27 europskih i 61 međunarodnu organizaciju.

Sve države članice koje su odgovorile na upitnik sudjeluju u aktivnom dijalogu s organizacijama pacijenata s rijetkim bolestima, uglavnom putem savjetovanja s pacijentima i predstavnicima pacijenata o politikama u području rijetkih bolesti.

8. Upravljanje i europska koordinacija

Ciljevi djelovanja: U točki 7. Komunikacije navodi se da bi Komisiji trebao pomagati savjetodavni odbor o rijetkim bolestima.

Taj je odbor osnovan Odlukom Komisije od 30. studenoga 2009. o osnivanju Odbora stručnjaka Europske unije za rijetke bolesti (2009/872/EZ)²⁷. Kao rezultat rada Odbora doneseno je pet skupina preporuka i jedno mišljenje te se objavljuju glasilo koje izlazi dvomjesečno i godišnja izvješća o aktualnom stanju aktivnosti u području rijetkih bolesti u Europi, u kojem se opisuju aktivnosti na razini država članica, EU-a i na globalnoj razini.

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>

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

Odbor je nedavno zamijenila stručna skupina Komisije za rijetke bolesti²⁸, u skladu s odredbama Okvira za stručne skupine Komisije: horizontalna pravila i javni registar²⁹.

Stručna skupina sastoji se od predstavnika država članica te predstavnika organizacija pacijenata, europskih udruženja proizvođača proizvoda ili pružatelja usluga, europskih strukovnih udruženja i znanstvenih organizacija te pojedinačnih stručnjaka. Glavni je zadatak stručne skupine savjetovanje Komisije u provedbi aktivnosti Unije u pogledu rijetkih bolesti, uključujući sastavljanje pravnih instrumenata, političkih dokumenata, smjernica i preporuka.

9. Djelovanje u svrhu povećanja kvalitetne zdravstvene zaštite za rijetke bolesti

a. Uredba o lijekovima za rijetke bolesti

Kao odgovor na zabrinutost u pogledu javnog zdravlja i kako bi se potaknula istraživanja i razvoj lijekova za rijetke bolesti, Europska unija donijela je Uredbu o lijekovima za rijetke bolesti, čiji je cilj osigurati poticaje za razvoj lijekova za rijetke bolesti. Uredbom (EZ) br. 141/2000³⁰ Europskog parlamenta i Vijeća uspostavlja se centraliziran postupak uvrštenja u skupinu lijekova za rijetke bolesti i uvode poticaji za istraživanje, stavljanje u promet i razvoj lijekova za rijetke bolesti.

Od siječnja 2014. Europska komisija **odobrila je više od 90 lijekova za rijetke bolesti**. Jednako je važno to što je Europska komisija uvrstila više od tisuću proizvoda u skupinu lijekova za rijetke bolesti³¹. Sponzori koji razvijaju te proizvode ostvaruju korist od poticaja poput protokolarne pomoći. Ta bi pomoć trebala olakšati razvoj i odobravanje inovativnih lijekova za dobrobit pacijenata.

Posljednjih godina broj uvrštenih lijekova porastao je, dok je broj odobrenja ostao podjednak (sedam odobrenja 2013. u usporedbi s deset odobrenja 2012.).

b. Olakšanje pristupa lijekovima za rijetke bolesti

Unatoč navedenim poticajima, odobreni lijekovi za rijetke bolesti nisu dostupni u svim državama članicama i pristup pacijenata tim lijekovima nije jednak u svim državama članicama EU-a. Osim toga, primijećena su znatna kašnjenja u pogledu dostupnosti. Stoga su države članice i Komisija pokrenule projekt u svrhu koordiniranja ulaganja u ocjenjivanje novih lijekova i razmjenu informacija i znanja³².

Premda su odluke o određivanju cijena i naknadi troškova u isključivoj nacionalnoj nadležnosti, države članice suočene su s važnim i zajedničkim izazovima pri pružanju novčano dostupnog i održivog pristupa dragocjenim lijekovima za pacijente čije zdravstvene

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_en.pdf

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

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

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

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

potrebe očigledno nisu ispunjene. Rješavanje tih izazova može predstavljati još veću poteškoću kada se radi o ograničenom broju pacijenata i kada su mogući načini liječenja za ispunjavanje neispunjenih zdravstvenih potreba oskudni i skupi, kao što je često slučaj s rijetkim bolestima i lijekovima za rijetke bolesti.

Radna skupina „Mehanizam koordiniranog pristupa lijekovima za rijetke bolesti” u sklopu Postupka za korporativnu odgovornost u području farmaceutskih proizvoda

Glavni cilj radne skupine³³ bio je ispitati kako pružiti „stvarni pristup” lijekovima za rijetke bolesti za pacijente koji boluju od rijetkih bolesti. Glavna preporuka skupine bila je razviti koordiniran mehanizam između država članica koje dobrovoljno sudjeluju u postupku i sponzora, kako bi se ocijenila vrijednost lijeka za rijetke bolesti, što može biti utemeljeno na transparentnom vrijednosnom okviru, kako bi se pružila podrška razmjeni informacija s ciljem donošenja informiranih odluka o određivanju cijena i nadoknadi troškova na razini država članica. To bi trebalo dovesti do razumnijih cijena za one koji plaćaju, predvidljivijih tržišnih uvjeta za industriju i pravednijeg pristupa za pacijente.³⁴

c. Probir stanovništva radi otkrivanja rijetkih bolesti

Ciljevi djelovanja: Točkom 5. Komunikacije Komisija se obvezala **ocijeniti trenutačne strategije probira stanovništva** (uključujući novorođenački probir) za rijetke bolesti.

Komisija je naručila izradu izvješća o postupcima novorođenačkog probira za rijetke poremećaje koji se provode u svim državama članicama, a koje obuhvaća broj centara, procjenu broja djece uključene u probir i broj bolesti uključenih u novorođenački probir, kao i razloge za odabir tih poremećaja³⁵. Većina država članica obuhvaćena izvješćem ima tijelo koje nadgleda novorođenački probir. **Broj bolesti uključenih u probir znatno se razlikuje među državama članica, od jedne u Finskoj do 29 u Austriji.**

Na temelju tog izvješća Odbor stručnjaka EU-a za rijetke bolesti donio je mišljenje o mogućim područjima europske suradnje u pogledu novorođenačkog probira.³⁶

10. Globalna dimenzija politike u pogledu rijetkih bolesti

Ciljevi djelovanja: Cilj je Komunikacije **potaknuti suradnju u području rijetkih bolesti na međunarodnoj razini** sa svim zainteresiranim zemljama i u uskoj suradnji sa Svjetskom zdravstvenom organizacijom.

Europska unija i njezine države članice smatraju se predvodnicama u razvoju mjera u području rijetkih bolesti. Mjere koje su poduzele Europska unija i njezine države članice utjecale su na napredak u ovome području u trećim zemljama, a politički i tehnički napredak u Europskoj uniji značajno je utjecao i na politike u pogledu rijetkih bolesti u drugim zemljama.

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

³⁴ Nakon što je 2013. skupina završila posao, nekoliko članova radne skupine nastavilo je voditi rasprave o inicijativi Odbora za ocjenu lijekova (MEDEV – neslužbena skupina stručnjaka iz zakonskih ustanova za zdravstveno osiguranje u Europi) s ciljem provođenja zaključaka skupine u praksi i uspostavljanja pilot-projekata.

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

³⁶ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf

Treće su zemlje preuzele nekoliko posebnih mjera, ponekad kao rezultat njihove vidljivosti na internetu, kao što je slučaj s Orphanetom, u okviru kojeg se na internetu objavljuju informacije na sedam jezika i koji je stekao važnost kao pravi globalni izvor informacija. Drugim se inicijativama pruža podrška svjetskim međunarodnim organizacijama u njihovu radu povezanom s rijetkim bolestima, kao primjerice uključenje u Zajedničko djelovanje EUCERD-a u ažuriranju klasifikacije ICD-10. Međunarodni konzorcij za istraživanje rijetkih bolesti³⁷ izvrstan je primjer međunarodne suradnje koju je potaknula Europska komisija

Politika Europske komisije u pogledu rijetkih bolesti imala je koristi i od postignuća politika u drugim zemljama.

11. Zaključci i prijedlozi za budućnost

U skladu s preporukom Vijeća, u izvješću o provedbi potrebno je razmotriti raspon u kojem predložene mjere učinkovito funkcioniraju te potrebu za daljnjim djelovanjem u svrhu poboljšanja života pacijenata oboljelih od rijetkih bolesti i njihovih obitelji.

Od donošenja Komunikacije Komisije 2008. i Preporuke Vijeća 2009. Europska unija postigla je velik napredak u poticanju suradnje u svrhu poboljšanja života pacijenata oboljelih od rijetkih bolesti.

Ciljevi iz Komunikacije i iz Preporuke Vijeća uglavnom su **postignuti**. **Oba su ta dokumenta poslužila jačanju suradnje** između Europske unije, država članica i svih relevantnih dionika.

Komisija potiče razmjenu iskustava kako bi pomogla državama članicama da izrade nacionalne planove ili strategije za rijetke bolesti.

Pružena je podrška velikom broju država članica da donesu planove posvećene borbi protiv rijetkih bolesti: Šesnaest država članica danas ima planove za rijetke bolesti (u usporedbi s 2008., kad ih je imalo samo četiri), a znatan ih je broj blizu donošenja takva plana. Pružanje podrške državama članicama u tim nastojanjima ostaje glavni prioritet rada Komisije u ovom području.

Unatoč takvu ohrabrujućem napretku, i dalje je potrebno mnogo raditi kako bi se postiglo da osobe koje pate od rijetkih bolesti dobiju pravu dijagnozu i najbolje moguće liječenje diljem EU-a. Neke države članice još uvijek nemaju nacionalni plan ili strategiju. U onim državama članicama koje su donijele nacionalni plan ili strategiju provedba je uglavnom tek nedavno započela te ju je potrebno pratiti.

Zbog toga djelovanje u području rijetkih bolesti ima istaknuto mjesto u novom Zdravstvenom programu i novom Programu EU-a za istraživanja i inovacije Obzor 2020. Predviđaju se sljedeće mjere kojima će se nastaviti pružati podrška državama članicama:

³⁷ Pročitajte više o ovome na web-mjestu IRDiRC-a: <http://www.irdirc.org>

- Zadržati **koordinacijsku ulogu** EU-a u razvoju politike EU-a u pogledu rijetkih bolesti i pružiti podršku državama članicama u njihovim aktivnostima na nacionalnoj razini.
- Nastaviti podržavati razvoj kvalitetnih **nacionalnih planova/strategija za rijetke bolesti** u Europskoj uniji.
- Pružati kontinuiranu podršku **Međunarodnom konzorciju za istraživanje rijetkih bolesti** i inicijativama koje se razvijaju pod njegovim okriljem.
- Nastaviti osiguravati **ispravno dodjeljivanje kodova rijetkim bolestima**.
- Nastaviti djelovati u svrhu **smanjenja nejednakosti između pacijenata** s rijetkim bolestima i pacijenata koji pate od uobičajenijih poremećaja te podržavati inicijative kojima se promiče ravnopravan pristup dijagnozi i liječenju.
- Nastaviti poticati osnaživanje pacijenata u svim vidovima razvoja politike u pogledu rijetkih bolesti.
- Nastaviti s aktivnostima podizanja javne svijesti o rijetkim bolestima i aktivnosti EU-a u tom području.
- Služiti se Direktivom 2011/24/EU o primjeni prava pacijenata u prekograničnoj zdravstvenoj skrbi u svrhu povezivanja **europskih referentnih mreža** za rijetke bolesti. Podržati razvoj sredstava kojima se olakšava **suradnja i interoperabilnost europskih referentnih mreža** za rijetke bolesti.
- Poticati razvoj i uporabu rješenja **e-zdravstva u području rijetkih bolesti**.
- Provoditi i nastaviti pružati podršku **Europskoj platformi za registraciju rijetkih bolesti**.
- Nastaviti **igrati ulogu na svjetskoj razini** u inicijativama u području rijetkih bolesti i surađivati s važnim međunarodnim dionicima.

Uzet će se u obzir i stajališta koja izraze države članice i dionici u okviru stručne skupine Komisije za rijetke bolesti.