EUROOPA
KOMISJON

Brüssel, 5.9.2014
COM(2014) 548 final

KOMISJONI ARUANNE EUROOPA PARLAMENDILE, NÕUKOGULE, EUROOPA MAJANDUS- JA SOTSIAALKOMITEELE NING REGIOONIDE KOMITEELE

Komisjoni teatise „Haruldased haigused: Euroopa ees seisvad väljakutsed” [KOM(2008) 679 (lõplik)] ja nõukogu 8. juuni 2009. aasta soovituse (tegevuse kohta haruldaste haiguste valdkonnas) (2009/C 151/02) rakendamise aruanne

Sisukord

1. Sissejuhatus ... 2

a. Poliitikaraamistik ... 2

b. Aruande alus ja metoodika ... 3

2. Kavad ja strateegiad haruldaste haiguste valdkonnas ... 4

a. Euroopa Komisjoni tegevus ... 4

b. Olukord liikmesriikides ... 4

3. Haruldaste haiguste määratlemine, kodeerimine ja nimestiku koostamine ... 6

a. Euroopa Komisjoni tegevus ... 6

b. Liikmesriikide tegevus ... 6

4. Haruldaste haiguste uurimine ... 7

a. Euroopa Komisjoni tegevus ... 7

b. Liikmesriikide tegevus ... 9

5. Eksperdikeskused ja haruldaste haiguste Euroopa tugivõrgustikud ... 10

a. Euroopa Komisjoni tegevus ... 10

b. Liikmesriikide tegevus ... 11

6. Eksperditeadmiste koondamine haruldaste haiguste kohta Euroopa tasandil ... 11

7. Patsiendiorganisatsioonide võimestamine ... 12

a. Euroopa Komisjoni tegevus ... 12

b. Liikmesriikide tegevus ... 12

8. Juhtimine ja Euroopa tasandil kooskõlastamine ... 12

9. Meetmed kvaliteetsete tervishoiuteenuste pakkumise suurendamiseks haruldaste haiguste valdkonnas ... 13

a. Harva kasutatavate ravimite määrus ... 13

b. Harva kasutatavatele ravimitele hõlpsama juurdepääsu tagamine ... 13

Töörühm, mis tegeleb ravimitööstuses ettevõtja sotsiaalse vastutuse protsessi raames harva kasutatavatele ravimitele koordineeritud juurdepääsu tagamise mehhanismiga ... 14

c. Elanikkonna sõeluuringud haruldaste haiguste avastamiseks ... 14

10. Haruldaste haiguste poliitika üleilmne mõõde ... 14

11. Järeldused ja ettepanekud tulevikuks ... 15

1. Sissejuhatus

a. Poliitikaraamistik

Haruldasi haigusi põeb **Euroopa Liidus 27–36 miljonit inimest**. Patsientide piiratud arvu ning konkreetsete haigustega seotud teadmiste ja oskusteabe nappuse tõttu on need haigused tervishoiupoliitika põhiprioriteet.

Patsiendid, kellel on mõni haruldane haigus, viibivad sageli aastaid ebakindluses, oodates oma haiguse diagnoosimist ja sobiva ravi leidmist. Meditsiiniekspert, kes on suuteline sellist haigust diagnoosima, võib tegutseda mõnes teises piirkonnas või ka teises liikmesriigis. Teaduslikud teadmised konkreetse haruldase haiguse kohta on tõenäoliselt ebapiisavad ja killustatud.

Seepärast saab Euroopa Liidu tasandil liikmesriikide koostöö kaudu olukorda muuta, näiteks koondades teadmisi ja oskusteavet, edendades teadusuuringuid ja koostööd ning andes loa parimate võimalike ravimite kasutamiseks kogu Euroopa Liidus. ELi tegevus haruldaste haiguste valdkonnas loob suurt lisaväärtust.

Selle eesmärgi saavutamiseks võttis komisjon 2008. aastal vastu teatise **„Haruldased haigused: Euroopa ees seisvad väljakutsed”**,[1] milles on sätestatud üldine strateegia eesmärgiga aidata liikmesriikidel haruldasi haigusi diagnoosida ning selliseid haigusi põdevaid ELi kodanikke ravida ja nende eest hoolitseda. Teatises keskendutakse kolmele valdkonnale: i) haruldaste haiguste parem tunnustamine ja nende nähtavuse parandamine; ii) haruldaste haiguste poliitika toetamine liikmesriikides sidusa üldise strateegia väljakujundamiseks ning iii) ELi tasandil koostöö, kooskõlastamise ja reguleerimise edendamine haruldaste haiguste valdkonnas.

Lisaks teatisele võeti paar kuud hiljem vastu **nõukogu soovitus tegevuse kohta haruldaste haiguste valdkonnas**,[2] milles kutsutakse liikmesriike üles kehtestama riiklikud strateegiad. Soovituses keskendutakse: i) haruldaste haiguste määratlemisele, kodeerimisele ja nimestiku koostamisele; ii) haruldaste haiguste uurimisele; iii) Euroopa tugivõrgustikele; iv) eksperditeadmiste koondamisele Euroopa tasandil; v) patsiendiorganisatsioonide võimestamisele ning vi) jätkusuutlikkusele.

Haruldasi haigusi käsitletakse ka direktiivi 2011/24/EL (patsiendiõiguste kohaldamise kohta piiriüleses tervishoius)[3] artiklis 13. Selles on sätestatud, et komisjon abistab liikmesriike, eeskätt teavitades tervishoiutöötajaid neile kättesaadavatest vahenditest, mis aitavad neil

[1] KOM(2008) 679 (lõplik), 11. november 2008.

[2] ELT C 151, 3.7.2009, lk 7–10.

[3] ELT L 88, 4.4.2011, lk 45–65.

haruldasi haigusi diagnoosida, ning teavitades sidusrühmi määruse (EÜ) nr 883/2004[4] kohastest võimalustest suunata haruldase haigusega patsiente teistesse liikmesriikidesse.

Haruldased haigused määratleti Euroopa Liidu rahvaterviseala tegevuses prioriteetse valdkonnana esmakordselt komisjoni 24. novembri 1993. aasta teatises rahvatervise valdkonna tegevusraamistiku kohta[5]. Pärast seda toetati mitut projekti ja loodi **haruldaste haiguste töökond**.

Harva kasutatavate ravimite määruses (Euroopa Parlamendi ja nõukogu 16. detsembri 1999. aasta määrus (EÜ) nr 141/2000 harva kasutatavate ravimite kohta)[6] on kehtestatud ELis kohaldatavad kriteeriumid ravimite nimetamiseks harva kasutatavateks ravimiteks ja sätestatud hulk soodustusi (nt 10aastane ainuõigus turul, abi ravimi väljatöötamiseks, juurdepääs müügiloa saamise tsentraliseeritud korrale), et edendada haruldaste haiguste ravimiseks, ennetamiseks ja avastamiseks vajalikku teadus- ja arendustegevust ning ravimite turustamist.

Käesolevas aruandes antakse ülevaade haruldaste haiguste strateegia senisest rakendamisest, vaadeldes saavutusi ja saadud õppetunde. Aruande eesmärk on teha järeldused selle kohta, mil määral on kohaldatud komisjoni teatises ja nõukogu soovituses ette nähtud meetmeid, ning vajaduse kohta võtta haruldasi haigusi põdevate patsientide ja nende perede elukvaliteedi parandamiseks lisameetmeid.

b. Aruande alus ja metoodika

Teatises ja nõukogu soovituses kutsuti komisjoni üles andma aru strateegia rakendamisest. Selleks et koguda teavet olukorra kohta riigi tasandil, saatis komisjon liikmesriikidele elektroonilise küsimustiku. Palutud teabe esitas kaheksateist riiki. Käesoleva rakendamisaruande koostamisel kasutati peamise teabeallikana liikmesriikide vastuseid ning Euroopa Liidu harvikhaiguste eksperdikomitee (EUCERD) ühismeetme raames kogutud teavet, mis on avaldatud aruandes „*Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe*" [7].

2. Kavad ja strateegiad haruldaste haiguste valdkonnas

a. Euroopa Komisjoni tegevus

Selleks et aidata liikmesriikidel välja töötada riiklikke kavu ja strateegiaid, kaasrahastas Euroopa Komisjon ELi terviseprogrammi raames projekti EUROPLAN.

---

[4] http://eur-lex.europa.eu/legal-content/ET/TXT/PDF/?uri=CELEX:32004R0883&qid=140419467097&from=EN.

[5] http://aei.pitt.edu/5792/.

[6] http://eur-lex.europa.eu/legal-content/ET/TXT/PDF/?uri=CELEX:02000R0141-20090807&qid=1404195430323&from=EN.

[7] http://www.eucerd.eu/?page_id=15.

Projekti, mida viidi ellu 2008. aasta aprillist kuni 2011. aasta märtsini, kaasati 21 liikmesriigi tervishoiuasutuste esindajad ning see koondas 57 assotsieerunud partnerit ja koosööpartnerit 34 riigist. Projekti ühe tulemusena valmis aruanne „*Report on indicators for monitoring the implementation and evaluating the impact of a National Plan or Strategy for rare diseases*", mille põhjal võeti vastu EUCERDi soovitused haruldasi haigusi käsitlevate riiklike kavade/strateegiate põhinäitajate kohta[8].

Mõnda projekti EUROPLAN meedet – eriti neid, mis on seotud tehnilise abi andmisega liikmesriikidele, kes on oma riikliku kava või strateegia ettevalmistamisel erilistes raskustes – käsitletakse täiendavalt EUCERDi ühismeetme spetsiaalses tööpaketis.

Selle tööpaketi raames jätkab komisjon abi pakkumist riiklike kavade ettevalmistamisel riikides, kus selliseid kavu ei ole veel koostatud.

EUCERDi ühismeede hõlmab 42 kuu pikkust ajavahemikku (märts 2012 – august 2015). Sellega aidatakse liikmesriikidel töötada välja oma strateegiad, kaardistada spetsiaalsete sotsiaalteenuste pakkumine ja lõimida haruldased haigused laiemasse sotsiaalpoliitikasse ning samuti rakendada haruldaste haiguste kodeerimis- ja klassifitseerimissüsteemi. Ühismeetme raames toetatakse ka elektroonilise uudiskirja OrphaNews Europe[9] ja Euroopas haruldaste haiguste valdkonnas võetavate meetmete olukorda kajastava iga-aastase aruande koostamist.

b. Olukord liikmesriikides

Tegevuseesmärgid. Nõukogu soovituses kohustusid liikmesriigid võtma nii ruttu kui võimalik ja hiljemalt 2013. aasta lõpuks vastu haruldasi haigusi käsitleva kava või strateegia.

2009. aastal oli keskendumine haruldastele haigustele enamikus liikmesriikides võrdlemisi uus ja uuenduslik nähtus ning vaid mõnes liikmesriigis oli olemas selle jaoks riiklik kava. Need riigid olid Bulgaaria, Hispaania, Portugal ja Prantsusmaa.

2014. aasta esimeseks kvartaliks olid **haruldasi haigusi käsitlevad riiklikud kavad või strateegiad koostatud 16 liikmesriigis**. Veel **seitse** riiki on jõudnud oma kavade/strateegiate väljatöötamisega päris kaugele.

[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.

Liikmesriigid, kus on vastu võetud haruldasi haigusi käsitlev riiklik kava või strateegia: Belgia, Bulgaaria, Hispaania, Kreeka, Küpros, Leedu, Madalmaad, Portugal, Prantsusmaa, Rumeenia, Saksamaa, Slovakkia, Sloveenia, Tšehhi Vabariik, Ungari, Ühendkuningriik.

Liikmesriigid, kes on jõudnud oma haruldasi haigusi käsitleva riikliku kava või strateegia väljatöötamise lõppetappi: Austria, Horvaatia, Iirimaa, Itaalia, Poola, Soome, Taani.

Kavade elluviimise tase on riigiti väga erinev. See on osaliselt tingitud sellest, et paljud riigid, näiteks Ühendkuningriik, Saksamaa, Madalmaad ja Belgia, võtsid oma kavad/strateegiad vastu alles hiljuti. Vaid üks riik, Prantsusmaa, on juba lõpetanud oma esimese kava elluviimise ja on vastu võtnud teise riikliku kava.

Enamikul liikmesriikidel ei ole riiklike kavade elluviimiseks eraldi eelarvet. Rahalised vahendid nähakse üldjuhul ette üldiste tervishoiukulutuste osana. Mõnikord näevad riigid siiski ette eelarve konkreetsete projektide elluviimiseks. Mõned riigid teatasid, et eelarved on majanduskriisi tulemusel täiendava surve all.

Hoolimata kavade ulatuslikkusest ja valdkondadevahelisest lähenemisviisist, võeti kõik kavad vastu tervishoiuministeeriumi tasandil. Tšehhi Vabariigis kinnitas kava lisaks peaminister.

Haruldasi haigusi käsitlevate kavade ulatus on riigiti erinev. Ehkki näiteks harva esinevad vähktõved moodustavad haruldaste haiguste seas olulise rühma, ei ole neid mitmes kavas/strateegias käsitletud. Nii on see Saksamaal, Prantsusmaal, Belgias, Taanis ja Portugalis. Taanis ei peeta nakkushaigusi haruldasteks haigusteks.

Neliteist riiki on korraldanud teavituskampaaniaid, et suurendada teadlikkust haruldastest haigustest. Saksamaa, Horvaatia, Küpros ja Läti tegelevad praegu oma kampaaniate ettevalmistamisega.

Riiklike kavade järelevalve ja hindamine on selle algatuse puhul väga oluline ning EL kaasrahastas projekti EUROPLAN[10] ja EUCERDi ühismeedet[11], et näha ette raamistik liikmesriikide toetamiseks nende püüdlustes töötada välja riiklikud kavad ja neid ellu viia.

Teised riigid, kus kava on olemas (Hispaania, Horvaatia, Leedu, Prantsusmaa ja Portugal), tuginevad oma järelevalvestrateegias EUROPLANi näitajatele. Bulgaarial ja Slovakkial järelevalvestrateegia puudub. Ülejäänud riikides on järelevalvestrateegiad väljatöötamisel.

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

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

3. Haruldaste haiguste määratlemine, kodeerimine ja nimestiku koostamine

a. Euroopa Komisjoni tegevus

Tegevuseesmärgid. Kõnealuses valdkonnas tõhusate meetmete võtmise eeltingimus on haruldaste haiguste selge määratluse väljatöötamine. Nõukogu soovituse III jaotises kohustuvad liikmesriigid kasutama ühenduse tasandi poliitika kujundamise huvides ühist haruldase haiguse määratlust, mille kohaselt loetakse haruldaseks haiguseks **haigust, mis esineb kuni viiel inimesel 10 000st**. Oluline on ka kiiresti parandada haruldaste haiguste kodeerimist tervishoiusüsteemides. Liikmesriigid on leppinud kokku püüdluses tagada haruldaste haiguste asjakohane kodeerimine ja jälgitavus kõikides terviseinfosüsteemides ning toetada aktiivselt Orphaneti võrgustikul[12] põhineva kergesti juurdepääsetava ja dünaamilise haruldaste haiguste ELi nimestiku väljatöötamist.

Näiteid **haruldase haiguse määratlemise kohta eri liikmesriikides:**

- **Rootsi –** haigus või tervisehäire, mis esineb kuni 100 inimesel miljonist ja mis toob kaasa märkimisväärse puude;
- **Soome –** määratletakse raske/invaliidistava haigusena, mis esineb kuni ühel inimesel 2 000st;
- **Taani –** ei ole kehtestanud ametlikku haruldase haiguse määratlust. Taani tervishoiuasutused määratlevad haruldast haigust üldjuhul haigusena, mis esineb kuni 500–1 000 inimesel Taani elanikkonnast;
- **Eesti –**haruldase haiguse ametlik heakskiidetud määratlus puudub. Sidusrühmad tunnistavad siiski harva kasutatavate ravimite määruses esitatud ELi määratlust;
- **Belgia –** määratleb haruldast haigust eluohtliku või jäävalt invaliidistava haigusena, mida esineb nii harva, et sellega tegelemiseks on vaja spetsiaalseid ühendatud jõupingutusi. Harva esinev tähendab seda, et haigust põeb Euroopa Liidus vähem kui viis inimest 10 000st.

b. Liikmesriikide tegevus

Liikmesriigid, kus kavad või strateegiad on vastu võetud, järgivad ühenduse tasandi poliitika kohast ELi määratlust. Riikidel, kellel kõnealuseid kavu ei ole, puudub tavaliselt ka haruldase haiguse ametlik määratlus.

Praegu kasutavad **kõik liikmesriigid rahvusvahelise haiguste klassifikatsiooni (ICD) 9. või 10. versiooni süsteeme**, mis ei sisalda enamikku haruldasi haigusi. Hiljuti otsustasid mõned liikmesriigid võtta oma tervishoiustatistika süsteemides paralleelselt ICD nimestikuga või katseprojektina kasutusele ORPHA koodid (Orphaneti andmebaasis välja töötatud haruldaste haiguste kodeerimise süsteem). EUCERDi ühismeetme raames osaletakse Maailma

[12] http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php.

Terviseorganisatsiooni ICD 11. versiooni projekti väljatöötamises, et tagada haruldaste haiguste kandmine rahvusvahelistesse nimestikesse.

Selleks et koguda haruldaste haiguste kohta teavet ja muuta see kättesaadavaks, toetab komisjon ELi terviseprogrammi kaudu **Orphaneti ühismeedet**,[13] millesse on kaasatud kas assotsieerunud partnerina või koostööpartnerina kõik liikmesriigid. Orphanet on seitsmes keeles kättesaadav relatsioonandmebaas, mille eesmärk on seondada teave enam kui 6 000 haiguse kohta ja võimaldada teha mitu päringut korraga. Igal liikmesriigil on ka asjaomase riigi ametlikus keeles avaleht.

4. Haruldaste haiguste uurimine

a. Euroopa Komisjoni tegevus

Tegevuseesmärgid. Liikmesriike ja komisjoni kutsutakse komisjoni teatise punktis 5.12 ja nõukogu soovituse III jaotises üles püüdlema selle poole, et parandada haruldaste haiguste uurimise piirkondlike, riiklike ja ühenduse programmide kooskõlastamist. EL on rahastanud **teadusuuringute ja tehnoloogiaarenduse seitsmenda raamprogrammi raames ligi 120 ühist uurimisprojekti**, mis on seotud haruldaste haigustega[14]. Need projektid, mille kogueelarve on üle **620 miljoni euro**, hõlmavad mitut meditsiinivaldkonda, nagu neuroloogia, immunoloogia, vähktõbi, pneumoloogia ja dermatoloogia[15]. Euroopa Komisjon on teadusuuringute vallas rakendatud meetmetega olnud eestvedaja ka selliste algatuste käivitamisel, mille eesmärk on paremini kooskõlastada teadustegevust Euroopa ja rahvusvahelisel tasandil.

Näiteid haruldaste haiguste uurimise riiklike programmide kohta

Saksamaal avaldati 2010. aasta septembris uus konkursikutse, et võimaluse korral pikendada 2008. aastal rajatud kümne võrgustiku tegevust ja luua uusi võrgustikke. Pärast 39 projektitaotluse läbivaatamist rahvusvahelises haruldaste haiguste ekspertide komitees valis föderaalne haridus- ja teadusministeerium välja 12 võrgustikku, millele eraldatakse alates 2012. aastast kolme aasta jooksul üle 21 miljoni euro. Haruldaste haiguste uurimist rahastatakse täiendavalt umbes 20 miljoni euroga aastas selliste muude rahastamisalgatuste raames nagu riiklik genoomiuuringute võrgustik, innovaatilised teraapiad, regeneratiivne meditsiin, molekulaardiagnostika, kliinilised katsed jne.

Prantsusmaal juhib teadusuuringute valdkonna projektikonkursse Prantsusmaa Riiklik Teadusuuringute Amet (alusuuringud) või tervishoiuministeerium (kliinilised uuringud) või mõlemad koos (siirdeuuringud). Projektikonkursse korraldatakse ka sotsiaalteaduste valdkonnas. Teadusuuringute jaoks eraldavad vahendeid ka patsientide ühendused. Alusuuringuid, kliinilisi uuringuid ja siirdeuuringuid toetatakse pidevalt ühtsetel alustel, käsitlemata ühtki konkreetset haruldast haigust riigi tasandil prioriteetsena. Teise riikliku kava (2011–2014) raames on teadusuuringuteks eraldatud 51 miljonit eurot.

Horvaatias puuduvad üksikasjalikud andmed haruldaste haiguste uurimiseks eraldatud vahendite kohta. Hinnangute kohaselt

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

[14] See näitaja viitab teadusuuringutele, mida on rahastatud seitsmenda raamprogrammi koostööprogrammi (2007–2013) terviseteema raames.

[15] Üks hiljutine väljaanne, mis sisaldab teavet haruldaste haiguste uurimiseks eraldatud ELi vahendite kohta, on aadressil http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf.

võib Horvaatias umbes 4 % praegustest uurimisprojektidest seostada haruldaste haigustega.

Haruldaste haiguste uurimise rahastamisel rakendatavas ELi strateegias on keskendutud haruldaste haiguste põhjustest aru saamisele ning nende haiguste diagnoosimisele, vältimisele ja ravimisele. See strateegia kajastub seitsmenda raamprogrammi 2012. ja 2013. aasta tervishoiualastes projektikonkurssides, kus käsitleti mitmeid haruldaste haigustega seotud teemasid[16]. ELi rahastatavad ühised teadusuuringud toovad kokku ülikoole, teadusorganisatsioone, VKEsid, asjaomast sektorit ja patsiendiorganisatsioone esindavaid valdkonnaüleseid töörühmi nii kõikjalt Euroopast kui ka mujalt. Sellises valdkonnas nagu haruldased haigused, mida iseloomustavad patsientide väike arv ja napid vahendid, on ühised Euroopa ja rahvusvahelisel tasandil teadusuuringud eriti olulised. EL on rahastanud selles valdkonnas ka enam kui 100 individuaalset stipendiumi, toetust ja koolitusvõrgustikku[17].

ELi rahastatava ERA-NETi projekti **E-RARE-2**[18] eesmärk on edendada ja tugevdada riiklike ja piirkondlike uurimisprogrammide kooskõlastamist. Üks selle projekti põhimeetmeid on ühiste riigiüleste projektikonkursside algatamine. Nendesse projektikonkurssidesse on kaasatud 13 ELi liikmesriigi[19] ning Türgi, Iisraeli, Šveitsi ja Kanada rahastamisasutused. Projekti E-RARE-2 ja selle eelkäija kaudu on rahastatud üle 60 uurimisprojekti.

Euroopa Komisjon juhtis koostöös riiklike ja rahvusvaheliste partneritega 2011. aasta alguses **rahvusvahelise haruldaste haiguste uurimise konsortsiumi (IRDiRC)**[20] loomist. Konsortsiumi põhieesmärk on töötada 2020. aastaks välja 200 haruldaste haiguste ravimeetodit ja vahendid enamiku haruldaste haiguste diagnoosimiseks, edendades ja paremini kooskõlastades haruldaste haiguste uurimist kogu maailmas ning maksimeerides uurimistulemusi. 2013. aasta lõpus oli konsortsiumil neljalt mandrilt üle 35 liikmesorganisatsiooni, kes olid seadnud sihiks töötada ühiselt algatuse eesmärkide saavutamise nimel.

[16] Seitsmenda raamprogrammi 2012. ja 2013. aasta tervishoiualastel projektikonkurssidel olid haruldaste haigustega seotud teemad järgmised: *haruldaste haiguste rahvusvahelise uurimise toetamine; nn oomika-meetodite kliiniline rakendamine haruldaste haiguste paremaks diagnoosimiseks; andmebaasid, biopangad ja kliinilise bioinformaatika keskus haruldaste haiguste jaoks; harva kasutatavate ravimite prekliinilised ja kliinilised uuringud; vaatlusuuringud haruldaste haiguste valdkonnas; parimate tavade ja teadmiste vahetamine haruldaste haiguste ravi valdkonnas* (2012) ning *kuvamismeetodite väljatöötamine haruldaste haiguste ravi otstarbel; uued meetodid kliiniliste uuringute läbiviimiseks väikestes rahvastikurühmades* (2013).

[17] Neid meetmeid on rahastatud seitsmenda raamprogrammi eriprogrammi „Inimesed" (Marie Curie meetmed) ja „Ideed" (Euroopa Teadusnõukogu) raames. Lugege lisa aadressidelt http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions/index_et.htm ja http://erc.europa.eu.

[18] Lugege lisa projekti E-RARE-2 kohta veebisaidilt http://www.e-rare.eu.

[19] Austria, Belgia, Hispaania, Itaalia, Kreeka, Läti, Madalmaad, Poola, Portugal, Prantsusmaa, Rumeenia, Saksamaa, Ungari.

[20] Lugege lisa IRDiRC kohta veebisaidilt http://www.irdirc.org.

ELi põhjalik pühendumine haruldaste haiguste uurimisele ja IRDiRC-le jätkub aastatel 2014–2020 ELi teadusuuringute ja innovatsiooni rahastamiseks ette nähtud raamprogrammi „Horisont 2020" raames. EL jätkab järgmisel seitsmel aastal haruldaste haiguste uurimise rahastamist, et tuua kasu patsientidele Euroopas ja kogu maailmas.

Patsiendiregistrid ja andmebaasid on olulised vahendid, mis võimaldavad uurida haruldasi haigusi ning parandada patsientide ravi ja tervishoiuteenuste kavandamist. Need aitavad koondada andmeid, et saavutada epidemioloogilisteks ja/või kliinilisteks uuringuteks piisava suurusega valim. Registrid ja andmebaasid on väga olulised ka kliiniliste uuringute teostatavuse hindamisel, asjakohaste uuringute kavandamise hõlbustamisel ja patsientide kaasamise toetamisel. Neid võib kasutada ka ravi kvaliteedi, ohutuse, tõhususe ja tulemuslikkuse mõõtmiseks. Ülevaade registrite loomise, haldamise ja rahastamisega seotud küsimustest on avaldatud Orphanetis[21].

2014. aasta jaanuari seisuga oli olemas **588 haruldaste haiguste registrit**, mis jagunesid järgmiselt: 62 Euroopa registrit, 35 üleilmset registrit, 423 riiklikku registrit, 65 piirkondlikku registrit ja 3 määratlemata registrit. Enamik registritest on loodud avaliku sektori asutustes või akadeemilistes asutustes. Mõnda neist haldavad ravimi- või biotehnoloogiaettevõtted või patsiendiorganisatsioonid. Haruldaste haiguste registrite vahelise koostalitlusvõime puudumine vähendab oluliselt registrite potentsiaali.

Just sel põhjusel töötab Euroopa Komisjoni Teadusuuringute Ühiskeskus praegu välja **haruldaste haiguste registreerimise Euroopa platvormi**. Selle platvormi põhieesmärgid on luua keskne juurdepääsupunkt, mille kaudu pääsevad kõik sidusrühmad ligi haruldasi haigusi põdevate patsientide registrites leiduvale teabele, aidata tagada uute ja olemasolevate registrite koostalitlusvõime, pakkuda IT-vahendeid andmete jätkuvaks kogumiseks ja luua alus järelevalvevõrgustike tegevusele.

b. Liikmesriikide tegevus

Mõnes riigis on haruldaste haiguste valdkonnas tehtavate teadusuuringute jaoks spetsiaalsed rahastamisprogrammid. Riikide hulka, kus viiakse läbi spetsiaalseid haruldaste haiguste uuringute rahastamise programme/projektikonkursse või kus need on juba läbi viidud, kuuluvad Austria, Hispaania, Itaalia, Madalmaad, Portugal, Prantsusmaa, Saksamaa, Ungari ja Ühendkuningriik.

Paljudes teistes riikides toetatakse haruldaste haigustega seotud projekte üldiste teadusuuringute rahastamise programmide raames. Mõnes riigis (Hispaania, Itaalia, Madalmaad, Prantsusmaa ja Saksamaa) on või olid olemas ka spetsiaalsed algatused ja stiimulid, et edendada riigi tasandil teadus- ja arendustegevust harva kasutatavate ravimite valdkonnas ning uuenduslike ravimeetodite rakendamist.

[21] http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf.

5. Eksperdikeskused ja haruldaste haiguste Euroopa tugivõrgustikud

a. Euroopa Komisjoni tegevus

Direktiivis 2011/24/EL patsiendiõiguste kohaldamise kohta piiriüleses tervishoius[22] on sätestatud eeskirjad, milles käsitletakse patsientide õigust pääseda piiriüleselt ligi ohutule ja kvaliteetsele ravile, ning ravi hüvitamise eeskirjad. Direktiiviga luuakse kindel alus riiklike tervishoiuasutuste koostöö suurendamiseks. Mõnes sättes käsitletakse haruldasi haigusi. Artikliga 12 nähakse ette liikmesriikide tõhustatud koostöö, sealhulgas kriteeriumid ja tingimused **Euroopa tugivõrgustikele** ja tervishoiuteenuste osutajatele.

Direktiivi eesmärk on teha kindlaks juba loodud eksperdikeskused ja julgustada tervishoiuteenuste osutajaid osalema vabatahtlikult tulevastes Euroopa tugivõrgustikes. Komisjon võttis 10. märtsil 2014 vastu loetelu kriteeriumidest ja tingimustest, millele Euroopa tugivõrgustik peab vastama, ning tingimused ja kriteeriumid, mille täitmist nõutakse tervishoiuteenuste osutajatelt, kes soovivad saada Euroopa tugivõrgustiku liikmeks[23,24].

Enne direktiivi 2011/24/EL vastuvõtmist toetas komisjon ELi terviseprogrammi kaudu **haruldaste haiguste Euroopa tugivõrgustike kümmet spetsiaalset katseprojekti**. Nende projektide raames saadud kogemused aitasid kujundada õigusraamistikku ja neid saab rakendada tulevaste Euroopa tugivõrgustike puhul.

Haruldaste haiguste Euroopa tugivõrgustike katseprojektide loetelu

- **Dyscerne** – düsmorfoloogia Euroopa tugikeskuste võrgustik
- **ECORN CF** – tsüstilise fibroosi Euroopa tugikeskuste võrgustik
- **PAAIR** – patsientide ühendused ja rahvusvaheline register Alpha1
- **EPNET –** Euroopa porfüüriavõrgustik
- **EN-RBD –** haruldaste hüübimishäirete Euroopa võrgustik, pediaatrilise Hodgkini lümfoomi võrgustik
- **NEUROPED** – haruldaste pediaatriliste neuroloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik
- **EURO HISTIO NET** – Langerhansi rakkude histiotsütoosi ja sellega seotud sündroomi ELi tugivõrgustik
- **TAG** – „Üheskoos genodermatooside vastu”
- **CARE NMD** – Duchenne'i lihasdüstroofia ravistandardite levitamine ja rakendamine Euroopas

[22] http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:et:PDF.

[23] ELT L 147, 17.5.2014, lk 71–78.

[24] ELT L 147, 17.5.2014, lk 79–87.

b. Liikmesriikide tegevus

Liikmesriigid on rakendanud oma tervishoiusüsteemides eksperdikeskuste loomisel väga erinevaid lähenemisviise. Mõnes riigis – Hispaanias, Prantsusmaal, Taanis ja Ühendkuningriigis – on haruldaste haiguste eksperdikeskused ametlikult määratud. Itaalias on haruldaste haiguste eksperdikeskused määratud piirkondlikul tasandil.

Määramiskriteeriumid on riigiti erinevad, erinedes mõnikord isegi piirkonniti ühe riigi sees, ehkki need kriteeriumid on sageli kooskõlas EUCERDi soovitustega, milles käsitletakse liikmesriikide haruldaste haiguste eksperdikeskuste kvaliteedikriteeriume[25].

Mitmes riigis – Austrias, Belgias, Horvaatias, Iirimaal, Kreekas, Küprosel, Madalmaades, Rootsis, Saksamaal, Sloveenias, Tšehhi Vabariigis ja Ungaris – on olemas haruldaste haiguste eksperdikeskused, mida ei ole küll ametlikult määratud, ent mida ametiasutused erineval määral tunnustavad.

Mitmes riigis – Bulgaarias, Eestis, Leedus, Lätis, Poolas, Portugalis, Rumeenias, Slovaki Vabariigis ja Soomes – on haruldaste haiguste eksperdikeskused, mida tunnustatakse üksnes keskuse maine põhjal ja mis on mõnikord kuulutanud end ise eksperdikeskuseks.

6. Eksperditeadmiste koondamine haruldaste haiguste kohta Euroopa tasandil

Tegevuseesmärgid. Nõukogu soovituse V jaotises kutsutakse liikmesriike üles **koondama riigisiseseid eksperditeadmisi haruldaste haiguste kohta ning toetama teadmiste vahetamist**.

Enamik liikmesriike toetab eksperditeadmiste vahetamist Euroopa partneritega, et edendada haruldaste haigustega seotud parimate tavade jagamist nii diagnostikavahendite ja ravi kui ka hariduse ja sotsiaalhoolekande valdkonnas. Mitu liikmesriiki on pakkunud tervishoiutöötajatele haridust ja koolitust, et teavitada neid olemasolevatest vahenditest.

Selle protsessi toetamiseks kaasrahastas komisjon hiljuti **haruldaste haigustega seotud parimate tavade projekti**[26]. See on nelja-aastane projekt (jaanuar 2013 – detsember 2016), mida kaasrahastatakse teadusuuringute ja tehnoloogiaarenduse seitsmenda raamprogrammi kaudu. Projekti põhieesmärk on muu hulgas töötada välja standardid ning läbipaistvad ja usaldusväärsed menetlused haruldaste haiguste valdkonnas tehtava kliinilise töö suuniste koostamiseks ja hindamiseks ning leida üksmeel uuendusliku metoodika küsimuses.

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

[26] http://www.rarebestpractices.eu/.

7. Patsiendiorganisatsioonide võimestamine

a. Euroopa Komisjoni tegevus

Tegevuseesmärgid. Liikmesriike kutsutakse nõukogu soovituse VI jaotises üles konsulteerima patsientide ja patsientide esindajatega seoses poliitikaga haruldaste haiguste valdkonnas ning edendama patsiendiorganisatsioonide tegevust.

Patsiendiorganisatsioonide osalemine haruldaste haiguste poliitika väljatöötamise igas aspektis on väga oluline, et teha kindlaks patsientide vajadused. Komisjon toetab seda lähenemisviisi ELi tasandil, kaasates Euroopa patsientide ühenduste katusorganisatsioone mitmesugustesse meetmetesse, nagu eksperdirühmad ja -komisjonid.

Komisjon on näinud patsiendiorganisatsioonidele ELi terviseprogrammi kaudu ette ka tegevustoetused.

b. Liikmesriikide tegevus

Euroopas on loodud üha rohkem haruldasi haigusi põdevate patsientide organisatsioone koondavaid riiklikke ühendusi. Orphaneti andmeil oli 2013. aasta lõpus Euroopas **2512 haruldastele haigustele spetsialiseerunud patsiendiorganisatsiooni**, sealhulgas 2161 riiklikku, 213 piirkondlikku, 72 Euroopa tasandi ja 61 rahvusvahelist organisatsiooni.

Kõik küsimustikule vastanud liikmesriigid peavad haruldasi haigusi põdevate patsientide organisatsioonidega aktiivset dialoogi, eeskätt pidades patsientide ja nende esindajatega nõu haruldasi haigusi käsitleva poliitika teemal.

8. Juhtimine ja Euroopa tasandil kooskõlastamine

Tegevuseesmärgid. Komisjoni teatise punktis 7 on öeldud, et komisjoni peaks abistama haruldaste haiguste nõuandekomitee.

Selline komitee loodi komisjoni 30. novembri 2009. aasta otsusega Euroopa Liidu harvikhaiguste eksperdikomitee moodustamise kohta (2009/872/EÜ)[27]. Komitee töö tulemusel võeti vastu viis soovituste kogumit ja arvamus. Ühtlasi andis komitee kaks korda kuus välja uudiskirja ja koostas Euroopas haruldaste haiguste valdkonnas võetavate meetmete olukorda kajastavaid aastaaruandeid, milles käsitletakse tegevust liikmesriikide, ELi ja üleilmsel tasandil.

Komitee asendati hiljuti harvikhaigusi käsitleva komisjoni eksperdirühmaga[28] kooskõlas teatisega „Komisjoni eksperdirühmade raamistik: horisontaalsed eeskirjad ja avalik register”[29].

[27] http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2009:315:0018:0021:ET:PDF.

[28] http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_et.pdf.

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

Eksperdirühm koosneb liikmesriikide, patsiendiorganisatsioonide, toodete tootjaid või teenuste pakkujaid koondavate Euroopa ühenduste ja Euroopa kutseliitude või teadusühingute esindajatest ning sõltumatutest ekspertidest. Eksperdirühma põhiülesanne on anda komisjonile nõu liidu meetmete rakendamisel haruldaste haiguste valdkonnas, sealhulgas õigusaktide, poliitikadokumentide, suuniste ja soovituste koostamisel.

9. Meetmed kvaliteetsete tervishoiuteenuste pakkumise suurendamiseks haruldaste haiguste valdkonnas

a. Harva kasutatavate ravimite määrus

Selleks et reageerida rahvatervise probleemile ja elavdada harva kasutatavate ravimite valdkonnas teadus- ja arendustegevust, võttis EL vastu harva kasutatavate ravimite määruse, mille eesmärk on pakkuda stiimuleid harva kasutatavate ravimite väljatöötamiseks. Euroopa Parlamendi ja nõukogu määruses (EÜ) nr 141/2000[30] on kehtestatud tsentraliseeritud kord ravimite nimetamiseks harva kasutatavateks ravimiteks ning soodustused haruldaste haiguste ravimiseks kasutatavate ravimite uurimiseks, turustamiseks ja arendamiseks.

2014. aasta jaanuari seisuga on Euroopa Komisjon andnud **90 harva kasutatava ravimi** müügiluba. Sama oluline on see, et Euroopa Komisjon on nimetanud enam kui 1000 toodet harva kasutatavaks ravimiks[31]. Neid tooteid arendavatele sponsoritele pakutakse mitmeid soodustusi, näiteks abi ravimi väljatöötamiseks. See abi peaks hõlbustama uuenduslike ravimite väljatöötamist ja ravimite müügiloa saamist, mis toob kasu patsientidele.

Viimastel aastatel on ravimite nimetamine harva kasutatavaks ravimiks sagenenud, samal ajal kui välja antud lubade arv on jäänud samale tasemele (2013. aastal anti välja 7 luba, 2012. aastal 10 luba).

b. Harva kasutatavatele ravimitele hõlpsama juurdepääsu tagamine

Vaatamata nendele stiimulitele ei ole loa saanud harva kasutatavad ravimid kõikides ELi liikmesriikides kättesaadavad ja patsientide juurdepääs neile ei ole kõikides ELi liikmesriikides võrdne. Peale selle on täheldatud märkimisväärseid viivitusi seoses nende ravimite kättesaadavusega. Seepärast on liikmesriigid ja komisjon algatanud projekti, mille eesmärk on kooskõlastada investeeringuid uute ravimite hindamisse ning teabe ja teadmiste vahetamisse[32].

Ehkki otsuste tegemine hinnakujunduse ja hüvitamise kohta jääb asjaomase riigi ainupädevusse, seisavad liikmesriigid silmitsi tähtsa ühise ülesandega luua patsientidele, kelle ravivajadused on ilmselgelt rahuldamata, taskukohane ja jätkusuutlik juurdepääs väärtuslikele ravimitele. Selle ülesande täitmine võib osutuda veelgi keerulisemaks, kui asjassepuutuvate patsientide arv on piiratud ning seni rahuldamata ravivajaduste rahuldamiseks sobivaid

[30] http://eur-lex.europa.eu/legal-content/ET/TXT/PDF/?uri=CELEX:02000R0141-20090807&qid=1404240949206&from=EN.

[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.

võimalikke ravimeetodeid napib ja need on kallid, nagu haruldaste haiguste ja harva kasutatavate ravimite puhul sageli juhtub.

Töörühm, mis tegeleb ravimitööstuses ettevõtja sotsiaalse vastutuse protsessi raames harva kasutatavatele ravimitele koordineeritud juurdepääsu tagamise mehhanismiga

Töörühma[33] põhieesmärk oli uurida, kuidas tagada haruldasi haigusi põdevatele patsientidele reaalne juurdepääs harva kasutatavatele ravimitele. Töörühma põhisoovitus oli töötada harva kasutatava ravimi väärtuse hindamiseks välja vabatahtlikult osalevate liikmesriikide ja sponsorite vaheline läbipaistval väärtusraamistikul põhinev kooskõlastatud mehhanism, et toetada teabevahetust, mille eesmärk on võimaldada teha liikmesriikide tasandil hinnakujunduse ja hüvitamise kohta teadlikke otsuseid. See peaks kaasa tooma paremini põhjendatud hinnad maksjatele, prognoositavamad turutingimused asjaomasele sektorile ja võrdsema juurdepääsu patsientide jaoks[34].

c. Elanikkonna sõeluuringud haruldaste haiguste avastamiseks

Tegevuseesmärgid. Komisjon kohustus oma teatise punktis 5 **hindama praeguseid elanikkonna sõeluuringuteks** (sh vastsündinute sõeluuringuteks) **kasutatavaid strateegiaid** haruldaste haiguste avastamiseks.
Komisjon tellis aruande, milles käsitletakse kõikides ELi liikmesriikides rakendatavaid tavasid seoses haruldaste tervisehäirete avastamiseks tehtavate vastsündinute sõeluuringutega ning mis sisaldab teavet keskuste arvu, sõeluuringutes osalevate imikute hinnangulise arvu, uuritavate tervisehäirete arvu ja nende tervisehäirete väljavalimise põhjuste kohta[35]. Enamikus aruandes käsitletud liikmesriikides oli olemas vastsündinute sõeluuringute järelevalvet teostav asutus. **Sõeluuringute raames uuritavate haiguste arv on liikmesriigiti väga erinev, alates ühest Soomes kui 29ni Austrias**.
Selle aruande põhjal võttis ELi harvikhaiguste eksperdikomitee vastu arvamuse võimalike valdkondade kohta, kus saaks teha Euroopa tasandil koostööd vastsündinute sõeluuringute alal[36].

10. Haruldaste haiguste poliitika üleilmne mõõde

Tegevuseesmärgid. Teatise eesmärk on **edendada** tihedas koostöös Maailma Terviseorganisatsiooniga **haruldaste haiguste valdkonnas rahvusvahelist koostööd** kõikide huvitatud riikidega.

Euroopa Liitu ja selle liikmesriike peetakse olevat haruldasi haigusi käsitlevate meetmete väljatöötamisel juhtpositsioonil. ELi ja liikmesriikide võetud meetmed on mõjutanud selle valdkonna arengut ka väljaspool Euroopat asuvates riikides ning Euroopa Liidus aset leidnud

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

[34] Pärast seda, kui töörühm oma tegevuse 2013. aastal lõpetas, jätkasid mõned töörühma liikmed arutelu ravimite hindamise komisjoni (MEDEV, seadusega ette nähtud Euroopa ravikindlustusasutuste ekspertide mitteametlik rühm) algatuse üle, et töörühma järeldused ellu viia ja luua katseprojekte.

[35] http://ec.europa.eu/eahc/news/news104.html.

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

poliitilisel ja tehnilisel arengul on olnud märkimisväärne mõju ka teiste riikide haruldasi haigusi käsitlevale poliitikale.

Väljaspool Euroopat asuvad riigid on võtnud üle mitmed erimeetmed – mõnikord tänu nende meetmete nähtavusele internetis, näiteks Orphanetis, kus avaldatakse veebipõhist teavet seitsmes keeles ja millest on saanud tõeliselt üleilmne teabeallikas. Teiste meetmetega – näiteks osaledes EUCERDi ühismeetme raames ICD 10. versiooni ajakohastamises – toetatakse üleilmsete rahvusvaheliste organisatsioonide tegevust seoses haruldaste haigustega. Rahvusvaheline haruldaste haiguste uurimise konsortsium[37] on suurepärane näide Euroopa Komisjoni algatatud rahvusvahelisest koostööst.

Haruldasi haigusi käsitlevale Euroopa Komisjoni poliitikale on samal ajal kasuks tulnud teiste riikide poliitilised saavutused.

11. Järeldused ja ettepanekud tulevikuks

Nõukogu soovituse kohaselt tuleks rakendamisaruandes hinnata kavandatud meetmete tõhusust ning kaaluda täiendavate meetmete võtmise vajadust, et parandada haruldasi haigusi põdevate patsientide ja nende perede elukvaliteeti.

Euroopa Liit on teinud pärast komisjoni teatise vastuvõtmist 2008. aastal ja nõukogu soovituse vastuvõtmist 2009. aastal ära suure töö, et edendada koostööd haruldasi haigusi põdevate inimeste elukvaliteedi parandamiseks.

Teatise ja soovituse eesmärgid on üldjoontes **saavutatud**. **Mõlema dokumendiga on tugevdatud** Euroopa Liidu, liikmesriikide ja asjaomaste sidusrühmade **koostööd.**

Komisjon on edendanud kogemuste vahetamist, et aidata liikmesriikidel välja töötada haruldasi haigusi käsitlevad riiklikud kavad või strateegiad.
See on aidanud märkimisväärsel arvul liikmesriikidel koostada haruldaste haiguste jaoks spetsiaalsed kavad. Haruldasi haigusi käsitlevad kavad on praegu olemas 16 liikmesriigis (2008. aastal oli selliseid riike vaid neli) ja suur hulk riike võtab sellise kava peagi vastu. Selles valdkonnas tehtava komisjoni töö põhieesmärgiks jääb liikmesriike selles püüdluses toetada.

Nendest julgustavatest edusammudest hoolimata on veel palju teha, et kanda hoolt selle eest, et haruldast haigust põdevad inimesed saaksid kõikjal ELis õige diagnoosi ja parima võimaliku ravi. Praegu leidub veel liikmesriike, kellel puudub riiklik kava või strateegia. Liikmesriikides, kellel on riiklik kava või strateegia olemas, on hakatud seda rakendama enamasti alles hiljuti ja selle üle tuleb teostada järelevalvet.

Just sel põhjusel on haruldaste haigustega seotud meetmed esile tõstetud ka uues terviseprogrammis ning ELi uues teadusuuringute ja innovatsiooni programmis „Horisont 2020”. Selleks et jätkata liikmesriikide toetamist, on kavandatud järgmised meetmed:

[37] Lugege lisa IRDiRC kohta veebisaidilt http://www.irdirc.org.

- säilitada haruldasi haigusi käsitleva ELi poliitika väljatöötamisel ELi **koordineeriv roll** ja toetada liikmesriike nende tegevuses riigi tasandil;

- jätkuvalt toetada kvaliteetsete **haruldasi haigusi käsitlevate riiklike kavade/strateegiate** väljatöötamist Euroopa Liidus;

- jätkuvalt toetada **rahvusvahelist haruldaste haiguste uurimise konsortsiumi** ja selle raames välja töötatavaid algatusi;

- jätkuvalt tagada **haruldaste haiguste nõuetekohane kodeerimine**;

- jätkata tööd, et **vähendada** haruldasi haigusi põdevate patsientide ning tavapärasemate tervisehäirete all kannatavate **patsientide vahelist ebavõrdsust** ning toetada algatusi, millega edendatakse võrdset ligipääsu diagnoosimisele ja ravile;

- jätkata patsientide võimestamise edendamist haruldasi haigusi käsitleva poliitika väljatöötamise kõikides aspektides;

- jätkata tegevust, millega suurendatakse üldsuse teadlikkust haruldastest haigustest ja ELi tegevusest selles valdkonnas;

- kasutada direktiivi 2011/24/EL patsiendiõiguste kohaldamise kohta piiriüleses tervishoius, et koondada haruldaste haiguste **Euroopa tugivõrgustikke**; toetada haruldaste haiguste **Euroopa tugivõrgustike koostööd ja koostalitlust** hõlbustavate vahendite väljatöötamist;

- elavdada **e-tervise lahenduste** väljatöötamist ja kasutamist **haruldaste haiguste valdkonnas**;

- rakendada **haruldaste haiguste registreerimise Euroopa platvormi** ja seda jätkuvalt toetada;

- säilitada haruldaste haiguste valdkonnas **üleilmne roll** ja teha jätkuvalt koostööd oluliste rahvusvaheliste sidusrühmadega.

Arvesse võetakse ka seisukohti, mida liikmesriigid ja sidusrühmad on väljendanud harvikhaigusi käsitlevas komisjoni eksperdirühmas.