IL-KUMMISSJONI
EWROPEA

Brussell, 5.9.2014
COM(2014) 548 final

RAPPORT TAL-KUMMISSJONI LILL-PARLAMENT EWROPEW, LILL-KUNSILL, LILL-KUMITAT EKONOMIKU U SOĊJALI EWROPEW U LILL-KUMITAT TAR-REĠJUNI

Rapport ta' Implimentazzjoni dwar il-Komunikazzjoni mill-Kummissjoni dwar il-Mard Rari: L-isfidi Ewropej [COM(2008) 679 finali] u r-Rakkonamdazzjoni tal-Kunsill tat-8 ta' Ġunju 2009 dwar azzjoni fil-qasam tal-mard rari (2009/C 151/02)

MT MT

Werrej

1. Introduzzjoni 2
a. Qafas ta' politika 2
b. Bażijiet tar-rapport u metodoloġija 2
2. Il-pjanijiet u l-istrateġiji fil-qasam tal-mard rari 2
a. L-attivitajiet tal-Kummissjoni Ewropea 2
b. Is-sitwazzjoni fl-Istati Membri 2
3. Definizzjoni, kodifikazzjoni u sistema ta' inventarju tal-mard rari 2
a. L-attivitajiet tal-Kummissjoni Ewropea 2
b. Attivitajiet tal-Istati Membri 2
4. Riċerka dwar mard rari 2
a. L-attivitajiet tal-Kummissjoni Ewropea 2
b. Attivitajiet tal-Istati Membri 2
5. Ċentri ta' kompetenza u netwerks Ewropej ta' referenza għal mard rari 2
a. L-attivitajiet tal-Kummissjoni Ewropea 2
b. Attivitajiet tal-Istati Membri 2
6. Il-ġbir ta' għarfien espert dwar il-mard rari f'livell Ewropew 2
7. L-għoti ta' setgħa lill-organizzazzjonijiet tal-pazjenti 2
a. L-attivitajiet tal-Kummissjoni Ewropea 2
b. Attivitajiet tal-Istati Membri 2
8. Governanza u koordinazzjoni Ewropea 2
9. Azzjonijiet biex tiżdied il-kura tas-saħħa ta' kwalità għolja għal mard rari 2
a. Ir-Regolament dwar il-prodotti mediċinali orfni 2
b. L-iffaċilitar tal-aċċess għal prodotti mediċinali orfni 2

Il-Grupp ta' Ħidma "Mekkaniżmu ta' Aċċess Koordinat għal Prodotti Mediċinali Orfni" bħal aparti mill-Proċess dwar ir-Responsabbiltà Korporattiva fil-Qasam tal-Prodotti Farmaċewtiċi 2

c. L-iskrinjar tal-popolazzjoni għal mard rari 2

10. Id-dimensjoni globali tal-politika dwar il-mard rari 2

11. Konklużjonijiet u proposti għall-futur 2

1. Introduzzjoni

a. Qafas ta' politika

Il-mard rari jaffettwa bejn **27 u 36 miljun ruħ fl-Unjoni Ewropea** u huwa prijorità politika ewlenija fil-qasam tas-saħħa minħabba l-għadd limitat ta' pazjenti u minħabba l-iskarsezza ta' għarfien u kompetenza rilevanti rigward tipi partikolari ta' mard.

Huwa ta' spiss il-każ li pazjenti b'mard rari jqattgħu snin sħaħ fi stat ta' inċertezza waqt li jistennew li ssir dijanjożi tal-marda tagħhom, u li tinstab kura xierqa. Jista' jkun li l-esperti mediċi li huma kapaċi jwettqu dijanjożi ta' mard rari jipprattikaw f'reġjun ieħor, jew tabilħaqq fi Stat Membru ieħor. L-għarfien xjentifiku dwar mardiet rari speċifiċi individwali x'aktarx li jkun insuffiċjenti u frammentat.

Huwa għalhekk li d-dimensjoni tal-Unjoni Ewropea u l-kooperazzjoni bejn l-Istati Membri tista' tagħmel differenza, pereżempju billi jinġabru flimkien l-għarfien u l-kompetenzi, billi jitrawmu r-riċerka u l-kooperazzjoni u billi tingħata l-awtorizzazzjoni għall-awqa mediċini possibbli għall-Unjoni Ewropea kollha. L-azzjoni tal-UE fir-rigward tal-mard rari tipprovdi valur miżjud għoli.

Sabiex tikseb dan l-għan fl-2008, il-Kummissjoni adottat **Komunikazzjoni dwar il-Mard Rari: L-isfida tal-Ewropa**[1], li tistabbilixxi strateġija globali biex l-Istati Membri jingħataw appoġġ fit-twettiq ta' dijanjożi, il-kura medika u l-kura soċjali għaċ-ċittadini tal-UE li jbatu minn mard rari. Din il-Komunikazzjoni tiffoka fuq tliet oqsma ewlenin: i) it-titjib tar-rikonoxximent u l-viżibilità tal-mard rari; ii) l-għoti ta' appoġġ għall-politiki dwar il-mard rari fl-Istati Membri għal strateġija globali koerenti, u iii) l-iżvilupp ta' kooperazzjoni, koordinazzjoni u regolamentazzjoni għall-mard rari fil-livell tal-UE.

Flimkien mal-Komunikazzjoni, ftit xhur wara ġiet adottata **Rakkomandazzjoni tal-Kunsill dwar azzjoni fil-qasam tal-mard rari**[2] , li titlob li l-Istati Membri jdaħħlu fis-seħħ strateġiji nazzjonali. Ir-Rakkomandazzjoni tiffoka fuq i) id-definizzjoni, il-kodifikazzjoni u l-inventarju

[1] COM(2008) 679 finali tal-11 ta' Novembru 2008

[2] ĠU C 151, 03/07/2009, p. 7–10

tal-mard rari, ii) ir-riċerka, iii) in-netwerks Ewropej ta' referenza, iv) il-ġbir ta' għarfien espert fil-livell tal-UE, v) l-għoti ta' setgħa lill-organizzazzjonijiet tal-pazjenti, u vi) is-sostenibbiltà.

L-Artikolu 13 tad-Direttiva 2011/24/UE[3] dwar l-applikazzjoni tad-drittijiet tal-pazjenti fil-qasam tal-kura tas-saħħa transfruntiera jindirizza wkoll il-mard rari. Huwa jiddikjara li l-Kummissjoni għandha tappoġġa lill-Istati Membri, b'mod partikolari billi tagħmel lill-professjonisti tas-saħħa konxji dwar l-għodod disponibbli sabiex jiġi megħjun it-twettiq tad-dijanjożi tal-mard rari, u billi l-partijiet ikkonċernati jsiru konxji dwar il-possibilitajiet li joffri r-Regolament 883/2004[4] fir-rigward tar-riferiment ta' pazjenti b'mard rari lejn Stati Membri oħra.

Il-mard rari ġie identifikat għall-ewwel darba bħala qasam prijoritarju għall-azzjoni fil-qasam tas-saħħa pubblika fl-Unjoni Ewropea fil-Komunikazzjoni tal-Kummissjoni tal-24 ta' Novembru 1993[5] dwar qafas għal azzjoni fil-qasam tas-saħħa pubblika. Wara dan ingħata appoġġ għal diversi proġetti, u twaqqfet ukoll it-**Task Force għall-Mard Rari**.

Ir-Regolament dwar il-Prodotti Mediċinali Orfni (ir-Regolament (KE) Nru 141/2000 tal-Parlament Ewropew u tal-Kunsill tas-16 ta' Diċembru 1999 dwar il-prodotti mediċinali orfni)[6] jistabbilixxi l-kriterji għal klassifikazzjoni orfni fl-UE u wassal sett ta' inċentivi (eż. 10 snin esklussività tas-suq, assistenza tal-protokoll, aċċess għall-Proċedura Ċentralizzata għall-Awtorizzazzjoni għat-Tqegħid fis-Suq) biex jinkoraġġixxi r-riċerka, l-iżvilupp u t-tqegħid fis-suq ta' mediċini biex ikun hemm il-kura, il-prevenzjoni u t-twettiq ta' dijanjożi ta' mard rari.

Dan ir-rapport jagħti ħarsa ġenerali lejn l-implimentazzjoni tal-istrateġija dwar il-mard rari sal-lum, u jieħu kont tal-kisbiet li saru u tat-tagħlimiet meħuda. Ir-rapport għandu l-għan li jasal għal konklużjonijiet dwar sa liema punt iddaħħlu fis-seħħ il-miżuri previsti fil-Komunikazzjoni tal-Kummissjoni u fir-Rakkomandazzjoni tal-Kunsill, u dwar il-ħtieġa għal aktar azzjoni biex tittejjeb kemm il-ħajja tal-pazjenti affettwati minn mard rari kif ukoll dik tal-familji tagħhom.

b. Bażijiet tar-rapport u metodoloġija

Fil-Komunikazzjoni u fir-Rakkomandazzjoni tal-Kunsill, il-Kummissjoni ntalbet tirrapporta dwar l-implimentazzjoni tal-istrateġija. Sabiex tiġbor informazzjoni dwar is-sitwazzjoni fil-livell nazzjonali, il-Kummissjoni bagħtet kwestjonarju elettroniku lill-Istati Membri. Tmintax-il pajjiż taw l-informazzjoni mitluba. It-tweġibiet mill-Istati Membri, flimkien ma' informazzjoni miġbura mill-Azzjoni Konġunta tal-EUCERD u li ġiet ippubblikata bħala r-'Rapport dwar l-Aħħar Avanzi fl-Attivitajiet dwar il-Mard Rari fl-Ewropa'[7], servew bħala s-sors ewlieni ta' informazzjoni għal dan ir-rapport ta' implimentazzjoni.

3 ĠU L 88, 04/04/2011, p. 45–65

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

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

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

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

2. Il-pjanijiet u l-istrateġiji fil-qasam tal-mard rari

a. L-attivitajiet tal-Kummissjoni Ewropea

Sabiex tappoġġa lill-Istati Membri fil-proċess tal-iżvilupp ta' pjanijiet u strateġiji nazzjonali, il-Kummissjoni Ewropea kkofinanzjat il-proġett EUROPLAN mill-Programm tas-Saħħa tal-UE.

Il-proġett, li sar bejn April 2008 u Marzu 2011, involva rappreżentanti tal-awtoritajiet nazzjonali tas-saħħa minn 21 Stat Membru, u laqqa' flimkien 57 imsieħeb assoċjat u kollaboratur minn 34 pajjiż. Wieħed mir-riżultati tanġibbli kien 'Rapport dwar l-indikaturi għall-monitoraġġ tal-implimentazzjoni u l-evalwazzjoni tal-impatt ta' Pjan jew Strateġija Nazzjonali għall-mard rari' li serva bħala bażi għall-adozzjoni tar-'Rakkomandazzjonijiet tal-EUCERD dwar l-Indikaturi Ewlenin għal Pjanijiet/Strateġiji Nazzjonali dwar il-Mard Rari'[8].

Uħud mill-attivitajiet tal-EURPLAN, speċjalment dawk relatati mal-assistenza teknika lill-Istati Membri b'diffikultajiet partikolari fit-tħejjija tal-pjan jew strateġija nazzjonali tagħhom, huma koperti aktar minn pakkett ta' ħidma speċifiku tal-Azzjoni Konġunta tal-EUCERD.

Permezz ta' dan il-pakkett ta' ħidma, il-Kummissjoni tkompli tappoġġa t-tħejjija ta' pjanijiet nazzjonali fil-pajjiżi fejn dawn il-pjanijiet għad mhumiex fis-seħħ.

L-Azzjoni Konġunta tal-EUCERD tkopri perjodu ta' 42 xahar (Marzu 2012 – Awwissu 2015). Din tappoġġa lill-Istati Membri fl-iżvilupp ta' strateġiji, l-immappjar tal-għoti ta' servizzi soċjali speċjalizzati u l-integrazzjoni ta' mard rari fil-politiki soċjali integrati, u tappoġġa wkoll l-implimentazzjoni ta' kodifikazzjoni u klassifikazzjoni tal-mard rari. L-Azzjoni Konġunta tipprovdi wkoll appoġġ għall-produzzjoni ta' OrphaNews Europe[9] u tar-rapport annwali dwar l-Aħħar Avanzi fl-Attivitajiet dwar il-Mard Rari fl-Ewropa.

b. Is-sitwazzjoni fl-Istati Membri

L-għanijiet għall-azzjoni: Fir-Rakkomandazzjoni tal-Kunsill l-Istati Membri impenjaw ruħhom biex jadottaw pjan jew strateġija biex jindirizzaw il-mard rari mill-aktar fis possibbli, u sa mhux aktar tard minn tmiem l-2013.

Fl-2009, li titqiegħed enfażi fuq il-mard rari kienet ħaġa relattivament ġdida u innovattiva f'ħafna mill-Istati Membri, u ftit minnhom biss kellhom pjanijiet nazzjonali fis-seħħ. Dawn kienu l-Bulgarija, Franza, il-Portugall u Spanja.

Sal-ewwel kwart tal-2014, 16-il **Stat Membru kellhom pjanijiet jew strateġiji nazzjonali biex jindirizzaw il-mard rari**. **Seba'** pajjiżi oħra jinsabu fi stat avvanzat sew fl-iżvilupp tal-pjanijiet/tal-istrateġiji tagħhom.

---

[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

L-Istati Membri li għandhom pjan adottat jew strateġija nazzjonali adottata għall-mard rari: il-Belġju, il-Bulgarija, Ċipru, ir-Repubblika Ċeka, Franza, il-Ġermanja, il-Greċja, l-Ungerija, il-Litwanja, il-Pajjiżi l-Baxxi, il-Portugall, ir-Rumanija, is-Slovakkja, is-Slovenja, Spanja u r-Renju Unit.

L-Istati Membri li għandhom pjan nazzjonali jew strateġija nazzjonali għall-mard rari fi stat avvanzat ta' tħejjija: l-Awstrija, il-Kroazja, id-Danimarka, il-Finlandja, l-Irlanda, l-Italja, il-Polonja.

Il-pajjiżi jvarjaw b'mod konsiderevoli fil-livell tal-implimentazzjoni tal-pjanijiet tagħhom. Dan huwa parzjalment minħabba l-fatt li bosta pajjiżi bħar-Renju Unit, il-Ġermanja, il-Pajjiżi l-Baxxi u l-Belġju adottaw il-pjanijiet/strateġiji tagħhom dan l-aħħar. Pajjiż wieħed biss, jiġifieri Franza, diġà lesta l-ewwel pjan ta' implimentazzjoni u adotta t-tieni pjan nazzjonali.

Bosta Stati Membri ma għandhom l-ebda baġit dedikat għall-implimentazzjoni ta' pjanijiet nazzjonali. Normalment, il-finanzjament jiġi pprovdut bħala parti mill-infiq ġenerali b'rabta mas-saħħa. Il-pajjiżi jipprovdu baġits okkażjonali għall-implimentazzjoni ta' proġetti speċifiċi. Xi pajjiżi rrappurtaw li l-baġits jinsabu taħt pressjoni addizzjonali bħala riżultat tal-kriżi ekonomika.

Minkejja l-komprensività u l-approċċ intersettorjali tagħhom, il-pjanijiet kollha ġew adottati fil-livell tal-Ministeru tas-Saħħa. Fir-Repubblika Ċeka, barra minn hekk, il-pjan ġie wkoll approvat mill-Prim Ministru.

Il-kamp ta' applikazzjoni tal-pjanijiet dwar il-mard rari jvarja minn pajjiż għal ieħor. Pereżempju, filwaqt li tipi rari ta' kanċer huma parti importanti mill-ispettru tal-mard rari, bosta pjanijiet/strateġiji ma jkoprux dan il-grupp ta' mard. Dan huwa l-każ għall-Ġermanja, Franza, il-Belġju, id-Danimarka u l-Portugall. Id-Danimarka ma tqisx il-mard infettiv bħala mard rari.

Erbatax-il pajjiż għamlu kampanji ta' tagħrif sabiex titqajjem kuxjenza dwar il-mard rari. Bħalissa l-Ġermanja, il-Kroazja, Ċipru u l-Latvja qed iħejju l-kampanji tagħhom.

Il-monitoraġġ u l-evalwazzjoni tal-pjanijiet nazzjonali huma aspetti importanti ta' din l-inizjattiva, u l-UE kkofinanzjat il-proġett EUROPLAN[10] - u sussegwentement l-azzjoni konġunta EUCERD[11] – sabiex l-Istati Membri jiġu pprovduti b'qafas li jappoġġa fl-isforzi tagħhom ta' żvilupp u implimentazzjoni tal-pjanijiet nazzjonali tagħhom.

Pajjiżi oħra bi pjanijiet fis-seħħ (il-Kroazja, Franza, il-Litwanja, il-Portugall u Spanja) jibbażaw l-istrateġija tagħhom ta' monitoraġġ fuq indikaturi tal-EUROPLAN. Il-Bulgarija u s-

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

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

Slovakkja ma għandhom ebda strateġija ta' monitoraġġ. Fil-bqija tal-pajjiżi, l-istrateġiji ta' monitoraġġ għadhom qed jiġu żviluppati.

3. Definizzjoni, kodifikazzjoni u sistema ta' inventarju tal-mard rari

a. L-attivitajiet tal-Kummissjoni Ewropea

L-għanijiet għall-azzjoni: Li tiġi stabbilita definizzjoni tal-mard rari huwa kundizzjoni essenzjali għal azzonijiet effettivi f'dan il-qasam. Fl-Artikolu 3 tar-Rakkomandazzjoni tal-Kunsill, l-Istati Membri impenjaw ruħhom li, għall-finijiet ta' ħidma politika f'livell Komunitarju, jagħmlu użu minn definizzjoni komuni ta' mard rari bħala **mard li jaffettwa mhux aktar minn 5 persuni minn kull 10 000**. Huwa importanti wkoll li l-kodifikazzjoni tal-mard rari fis-sistemi tal-kura tas-saħħa tittejjeb malajr ħafna. L-Istati Membri qablu li jistabbilixxu l-għan li jiżguraw li l-mard rari jiġi kodifikat u li dan ikun traċċabbli b'mod xieraq fis-sistemi tal-informazzjoni tas-saħħa, kif ukoll li jikkontribwixxi b'mod attiv għall-iżvilupp tal-inventarju faċilment aċċessibbli u dinamiku tal-UE ta' mard rari abbażi ta-netwerk Orphanet[12].

Eżempji tas-**sitwazzjoni f'diversi Stati Membri fir-rigward tad-definizzjoni tal-mard rari**:

- **L-Isvezja**: mard jew disturbi li jaffettwaw inqas minn 100 persuna minn kull miljun, u li jwasslu għal grad sinifikanti ta' diżabilità;
- **Il-Finlandja**: tuża d-definizzjoni ta' mhux aktar minn persuna 1 minn kull 2 000 persuna affettwata, u d-definizzjoni ta' marda gravi/debilitanti;
- **Id-Danimarka**: għadha ma stabbilixxietx definizzjoni uffiċjali ta' mard rari. L-awtoritajiet tas-saħħa Daniżi għandhom it-tendenza li jiddefinixxu l-mard rari bħala mard li jaffettwa mhux aktar minn 500 sa 1 000 pazjent tal-popolazzjoni Daniża;
- **L-Estonja**: ma għandha ebda definizzjoni uffiċjali ta' mard rari. Madankollu, il-partijiet ikkonċernati jaċċettaw id-definizzjoni tal-UE stabbilita fir-Regolament dwar il-prodotti mediċinali orfni;
- **Il-Belġju**: jiddefinixxi l-mard rari bħala mard li jista' jikkawża mewt jew mard kronikament debilitanti li tant għandu prevalenza baxxa li hemm bżonn ta' sforzi speċjali konġunti biex dawn jiġu indirizzati. Bħala gwida, prevalenza baxxa tfisser li l-marda taffettwa inqas minn 5 individwi minn kull 10,000 individwu fil-Komunità tal-Unjoni Ewropea.

b. Attivitajiet tal-Istati Membri

L-Istati Membri li adottaw pjanijiet jew strateġiji huma konformi mad-definizzjoni tal-UE dwar il-politika fil-livell Komunitarju. Dawk li m'għandhom ebda pjanijiet fis-seħħ normalment ma jkollhomx definizzjoni uffiċjali ta' mard rari.

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

Attwalment, l-Istati Membri kollha qed jużaw is-**sistemi ICD-9 jew ICD-10 ta' Klassifikazzjoni Internazzjonali tal-Mard**, li l-biċċa l-kbira tat-tipi ta' mard rari mhumiex inklużi fihom. Dan l-aħħar, uħud mill-Istati Membri ddeċidew li jintroduċu kodiċijiet ORPHA (is-sistema ta' kodifikazzjoni tal-mard rari li ġiet żviluppata mill-bażi ta' dejta Orphanet) fis-sistemi ta' statistika tagħhom tas-saħħa, b'mod parallel man-nomenklatura ICD jew bħala proġett pilota. L-azzjoni konġunta EUCERD qed tipprovdi input li għandu jiġi inkluż fl-abbozz ICD-11 tad-WHO sabiex jiġi żgurat li l-mard rari jkun preżenti fin-nomenklaturi internazzjonali.

Sabiex tiġbor l-informazzjoni dwar il-mard rari u tagħmilha disponibbli, il-Kummissjoni qed tappoġġa l-**Azzjoni Konġunta Orphanet**[13] permezz tal-Programm tas-Saħħa tal-UE, u qed tinvolvi lill-Istati Membri kollha bħala sħab assoċjati jew bħala sħab kollaborattivi. ORPHANET huwa bażi ta' dejta relazzjonali disponibbli f'seba' lingwi li għandha l-għan li tgħaqqad flimkien informazzjoni dwar iktar minn 6,000 marda, u li tippermetti li jsiru mistoqsijiet multipli. Kull pajjiż għandu wkoll paġna tad-dħul tiegħu stess, bil-lingwa nazzjonali tiegħu.

4. Riċerka dwar mard rari

a. L-attivitajiet tal-Kummissjoni Ewropea

***L-għanijiet għall-azzjoni**:* skont il-punt 5.12 tal-Komunikazzjoni u skont l-Artikolu 3 tar-Rakkomandazzjoni tal-Kunsill, l-Istati Membri u l-Kummissjoni ġew mistiedna jsibu modi kif itejbu l-koordinazzjoni tal-programmi Komunitarji, nazzjonali u reġjonali ta' riċerka dwar il-mard rari. L-UE ffinanzjat madwar **120 proġett ta' riċerka kollaborattiva** rilevanti għall-mard rari permezz tas-**Seba' Programm Qafas għall-Innovazzjoni u l-Iżvilupp Teknoloġiku (FP 7)**[14] tagħha. B'baġit totali ta' **aktar minn EUR 620 miljun**, dawn il-proġetti jkopru diversi oqsma ta' mard bħal pereżempju n-newroloġija, l-immunoloġija, il-kanċer, il-pnewmoloġija u d-dermatoloġija[15]. Permezz tal-attivitajiet tagħha ta' politika ta' riċerka, il-Kummissjoni Ewropea kienet ukoll forza motriċi fit-tnedija ta' inizjattivi mmirati lejn koordinazzjoni mtejba tar-riċerka kemm fil-livell Ewropew kif ukoll fil-livell internazzjonali.

Eżempji ta' programmi nazzjonali għar-riċerka fil-qasam tal-mard rari
F'Settembru 2010, fil-**Ġermanja** ġiet ippubblikata sejħa ġdida għal proposti għall-estensjoni possibbli tal-10 netwerks li nbdew fl-2008, u għall-ħolqien ta' netwerks ġodda. Wara li saret evalwazzjoni ta' 39 proposta minn bord ta' reviżjoni ta' esperti internazzjonali dwar il-mard rari, il-Ministeru Federali tal-Edukazzjoni u r-Riċerka għażel 12-il netwerk għal finanzjament li jibda mill-2012, b'aktar minn EUR 21 miljun għal tliet snin. Bħalissa qed isir finanzjament addizzjonali tar-riċerka dwar il-mard rari bħala parti minn inizjattivi oħra ta' finanzjament, bħan-Netwerk Nazzjonali tar-Riċerka dwar il-Ġenomi (NGFN), Terapiji Innovattivi, il-Mediċina Riġenerattiva, id-Dijanjostika Molekolari, il-Provi Kliniċi u inizjattivi

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

[14] Din iċ-ċifra tirreferi għar-riċerka li ġiet iffinanzjata bħala parti mit-Tema tas-Saħħa tal-Programm ta' Kooperazzjoni tal-FP7 (2007-2013).

[15] Pubblikazzjoni li nħarġet dan l-aħħar li tinkludi l-finanzjament tal-UE għar-riċerka dwar il-mard rari tista' tiġi kkonsultata fuq: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf

oħrajn, li jirrappreżentaw madwar EUR 20 miljun fis-sena.

Fi **Franza**, is-sejħiet għal proġetti ta' riċerka huma mmexxija mill-Aġenzija Nazzjonali Franċiża għar-Riċerka (riċerka bażika) jew mill-Ministeru tas-Saħħa (riċerka klinika), jew mit-tnejn li huma (riċerka translazzjonali). Huma disponibbli wkoll talbiet għal proġetti fil-qasam tax-Xjenzi Soċjali. Anki l-assoċjazzjonijiet tal-pazjenti jipprovdu fondi għar-riċerka. Ir-riċerka bażika, klinika u translazzjonali tingħata appoġġ fuq bażi kontinwa u fl-oqsma kollha, filwaqt li ma tiġi stabbilita ebda prijorità nazzjonali fir-rigward ta' marda rari individwali speċifika. Matul it-tieni pjan nazzjonali 2011-2014 ġie allokat l-ammont ta' EUR 51 miljun għar-riċerka.

Fil-**Kroazja** hemm nuqqas ta' dejta dettaljata dwar il-fondi allokati għar-riċerka dwar il-mard rari. Huwa kkalkulat li jista' jkun li madwar 4 % tal-proġetti attwali ta' riċerka fil-Kroazja huma relatati mal-mard rari.

L-istrateġija ta' finanzjament tal-UE għar-riċerka dwar il-mard rari ffukat fuq il-fehim tal-kawżi sottostanti għal dan it-tip ta' mard, u fuq id-dijanjożi, il-prevenzjoni u l-kura. L-istrateġija hija illustrata permezz tas-sejħiet tas-saħħa FP7 tal-2012 u l-2013, li inkludew diversi temi dwar il-mard rari[16]. Ir-riċerka kollaborattiva ffinanzjata mill-UE tiġbor flimkien timijiet multidixxiplinarji li jirrappreżentaw universitajiet, organizzazzjonijiet ta' riċerka, SMEs, l-industrija u organizzazzjonijiet tal-pazjenti mill-Ewropa u lil hinn minnha. Ir-riċerka kollaborattiva f'livell Ewropew u internazzjonali hija speċjalment importanti f'qasam bħal dak tal-mard rari, li huwa kkaratterizzat minn popolazzjonijiet żgħar ta' pazjenti u minn riżorsi skarsi. L-UE ffinanzjat ukoll aktar minn 100 fellowship, għotjiet u netwerks ta' taħriġ f'dan il-qasam[17].

Il-proġett ERA-NET iffinanzjat mill-UE **E-RARE-2**[18] għandu l-għan li jiżviluppa u jsaħħaħ il-koordinazzjoni ta' programmi ta' riċerka nazzjonali u reġjonali. Waħda mill-attivitajiet prinċipali tiegħu hija t-tnedija ta' Sejħiet Transnazzjonali Konġunti. Dawn is-sejħiet involvew aġenziji ta' finanzjament minn 13-il Stat Membru[19] tal-UE, kif ukoll oħrajn mit-Turkija, mill-Iżrael, mill-Isvizzera u mill-Kanada. Flimkien mal-proġett ta' qablu, E-RARE-2 iffinanzja aktar minn 60 proġett ta' riċerka.

F'kollaborazzjoni mal-imsieħba nazzjonali u internazzjonali tagħha, il-Kummissjoni Ewropea xprunat it-tnedija tal-**Konsorzju Internazzjonali tar-Riċerka dwar il-Mard Rari (IRDiRC)**[20] fl-ewwel xhur tal-2011. L-għan prinċipali tiegħu hu li sal-2020 joħloq

[16] It-temi li ttrattaw dwar il-mard rari fis-Sejħiet tas-Saħħa FP7 tal-2012 u l-2013 kienu: *"L-appoġġ għar-riċerka internazzjonali dwar il-mard rari; L-utilità klinika ta' –omiki u –omiji għal dijanjożi aħjar ta' mard rari*; *Bażijiet ta' dejta, bijobanek u ċentru tal-'bijoinformatika' għall-mard rari*; *L-iżvilupp prekliniku u kliniku tal-mediċini orfni; Provi ta' osservazzjoni fil-mard rari*; *L-aħjar prattika u l-qsim ta' għarfien fil-ġestjoni klinika tal-mard rari* (2012) u *l-Iżvilupp ta' teknoloġiji ta' immaġni għal interventi terapewtiċi f'mard rari; Metodoloġiji ġodda għal provi kliniċi għal gruppi ta' popolazzjonijiet żgħar* (2013).

[17] Dawn l-attivitajiet ġew iffinanzjati permezz tal-programmi FP7 Nies (Azzjonijiet Marie Curie) u FP7 Ideat (Kunsill Ewropew tar-Riċerka). Aqra aktar fuq: http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions u fuq: http://erc.europa.eu

[18] Aqra aktar fuq il-websajt E-RARE-2: http://www.e-rare.eu

[19] L-Awstrija, il-Belġju, Franza, il-Ġermanja, il-Greċja, l-Ungerija, l-Italja, il-Latvja, il-Pajjiżi l-Baxxi, il-Polonja, il-Portugall, ir-Rumanija u Spanja.

[20] Aqra aktar fuq il-websajt tal-IRDiRC: http://www.irdirc.org

200 terapija ġdida għall-mard rari, kif ukoll mod kif jiġu identifikati l-biċċa l-kbira minnhom billi r-riżultati tar-riċerka dwar il-mard rari jiġu stimolati, koordinati aħjar, u massimizzati fuq livell globali. Fi tmiem l-2013, l-IRDiRC kellu aktar minn 35 organizzazzjoni membru minn erba' kontinenti, li impenjaw ruħhom li jaħdmu flimkien biex jiksbu l-għanijiet tal-inizjattiva.

L-impenn qawwi tal-UE lejn ir-riċerka dwar il-mard rari u lejn l-IRDiRC huwa mistenni li jkompli permezz ta' Orizzont 2020, il-Programm Qafas tal-UE għar-Riċerka u l-Innovazzjoni għall-perjodu 2014-2020. Tul is-seba' snin li jmiss, l-UE se tkompli tiffinanzja r-riċerka fil-qasam tal-mard rari għall-benefiċċji tal-pazjenti tal-Ewropa u tad-dinja kollha.

Ir-reġistri u l-bażijiet tad-dejta tal-pazjenti huma strumenti importanti li jikkontribwixxu fir-riċerka fil-qasam tal-mard rari u li jtejbu l-kura tal-pazjenti u l-ippjanar tal-kura tas-saħħa. Dawn jgħinu biex tinġabar flimkien id-dejta sabiex jinkiseb kampjun ta' daqs suffiċjenti għar-riċerka epidemjoloġika u/jew klinika. Huma wkoll essenzjali sabiex tiġi vvalutata l-fattibbiltà tal-provi kliniċi, biex jiġi ffaċilitat l-ippjanar ta' provi xierqa u biex tiġi appoġġata r-reġistrazzjoni tal-pazjenti. Dawn jistgħu wkoll jintużaw biex jitkejlu l-kwalità, is-sikurezza, l-effikaċja u l-effiċjenza ta' tipi differenti ta' kura. Orphanet ippubblika ħarsa ġenerali lejn il-kwistjonijiet relatati mat-twaqqif, il-governanza u l-finanzjament ta' reġistri akkademiċi[21].

Sa Jannar 2014 kien hemm **588 reġistru tal-mard rari**, li huma mqassma kif ġej: 62 Ewropej, 35 globali, 423 nazzjonali, 65 reġjonali u 3 li ma ġewx definiti. Il-biċċa l-kbira tar-reġistri huma stabbiliti f'istituzzjonijiet pubbliċi u akkademiċi. Ftit minnhom huma ġestiti minn kumpaniji farmaċewtiċi jew tal-bijoteknoloġija, filwaqt li oħrajn qed jitmexxew minn organizzazzjonijiet tal-pazjenti. In-nuqqas ta' interoperabilità bejn ir-reġistri tal-mard rari qed jipperikola l-potenzjal tar-reġistri b'mod serju.

Huwa minħabba f'hekk li ċ-Ċentru Konġunt tar-Riċerka tal-Kummissjoni Ewropea bħalissa qed jiżviluppa **Pjattaforma Ewropea għar-Reġistrazzjoni tal-Mard Rari**. L-għanijiet ewlenin ta' din il-pjattaforma huma li jiġi pprovdut punt ċentrali ta' aċċess għal informazzjoni għall-partijiet ikkonċernati kollha dwar ir-reġistri tal-pazjenti li jbatu minn mard rari, li jiġu appoġġati reġistri ġodda u eżistenti fid-dawl tal-interoperabilità tagħhom, li jiġu pprovduti għodod tal-IT għaż-żamma tal-ġbir tad-dejta u li jiġu ospitati attivitajiet tan-networks ta' sorveljanza.

b. Attivitajiet tal-Istati Membri

Uħud mill-pajjiżi għandhom programmi speċifiċi ta' finanzjament għar-riċerka fil-qasam tal-mard rari. Fost il-pajjiżi li stabbilixxew kemm programmi/sejħiet ta' finanzjament għar-riċerka fil-qasam tal-mard rari li għadhom għaddejjin kif ukoll programmi ta' finanzjament għar-riċerka fil-qasam tal-mard rari li ġew iffinalizzati hemm: l-Awstrija, Franza, il-Ġermanja, l-Ungerija, l-Italja, il-Pajjiżi l-Baxxi, il-Portugall, Spanja u r-Renju Unit.

Għadd kbir ta' pajjiżi japppoġġaw proġetti relatati mal-mard rari permezz ta' programmi ta' finanzjament għar-riċerka ġeneralizzati. Uħud mill-pajjiżi (bħal Franza, il-Ġermanja, l-Italja,

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

il-Pajjiżi l-Baxxi u Spanja) għandhom ukoll, jew kellhom, inizjattivi u inċentivi speċifiċi sabiex tingħata spinta lir-Riċerka u Żvilupp fil-qasam tal-prodotti mediċinali orfni u ta' terapiji innovattivi oħra fil-livell nazzjonali.

5. Ċentri ta' kompetenza u netwerks Ewropej ta' referenza għal mard rari

a. L-attivitajiet tal-Kummissjoni Ewropea

Id-Direttiva 2011/24/UE dwar l-applikazzjoni tad-drittijiet tal-pazjenti fil-qasam tal-kura tas-saħħa transfruntiera (2011)[22] tistabbilixxi r-regoli għad-drittijiet tal-pazjenti li jkollhom aċċess għal kura sikura u ta' kwalità tajba, kif ukoll regoli xierqa ta' rimborż, fl-Istati Membri kollha tal-UE. Id-Direttiva tipprovdi bażi soda għal kooperazzjoni akbar bejn l-awtoritajiet nazzjonali tas-saħħa. Uħud mid-dispożizzjonijiet jindirizzaw il-mard rari. L-Artikolu 12 jipprevedi kooperazzjoni msaħħa tal-Istati Membri, li tinkludi l-kriterji u l-kundizzjonijiet għal **Netwerks Ewropej ta' Referenza** u għall-fornituri tal-kura tas-saħħa.

Id-Direttiva għandha l-għan li tidentifika ċentri ta' kompetenza li huma diġà stabbiliti, u li tinkoraġġixxi l-parteċipazzjoni volontarja tal-fornituri tal-kura tas-saħħa fin-Netwerks Ewropej ta' Referenza tal-ġejjieni. Fl-10 ta' Marzu 2014 il-Kummissjoni adottat lista ta' kriterji u kondizzjonijiet li jridu jiġu ssodisfati min-Netwerks Ewropej ta' Referenza, kif ukoll il-kriterji meħtieġa minn fornituri tal-kura tas-saħħa li jkunu jixtiequ jsiru membri ta' Netwerk Ewropew ta' Referenza[23,24].

Qabel l-adozzjoni tad-Direttiva 2011/24/UE, il-Kummissjoni appoġġat **10 Netwerks pilota Ewropej speċifiċi ta' Referenza għall-mard rari** permezz tal-Programm tal-UE dwar is-Saħħa. L-esperjenza miksuba permezz ta' dawn il-proġetti għenet biex jiġi mfassal qafas legali, u se tgħin ukoll in-Netwerks Ewropej ta' Referenza futuri.

Lista ta' **Netwerks pilota Ewropej ta' Referenza għall-mard rari**

- **Dyscerne**: Netwerk Ewropew ta' Ċentri ta' Referenza għad-Diżmorfoloġija
- **ECORN CF**: Netwerk Ewropew ta' Ċentri ta' Referenza għall-Fibrożi Ċistika
- **PAAIR**: Reġistru internazzjonali tal-Assoċjazzjonijiet tal-Pazjenti u ta' Alpha 1,
- **EPNET** Netwerk Ewropew tal-Porfirja,
- **EN-RBD** Netwerk Ewropew tad-Disturbi Emorraġiċi Rari, in-Netwerk tal-Linfoma ta' Hodgkin fit-tfal
- **NEUROPED**: Netwerk Ewropew ta' Referenza għal Mard Newroloġiku Rari fit-Tfal
- **EURO HISTIO NET**: Netwerk ta' referenza għall-istjoċitożi taċ-ċelluli ta' Langerhans u sindromu assoċjat fl-UE

---

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

[23] ĠU L 147, 17/05/2014, p. 71-78

[24] ĠU L 147, 17/05/2014, p. 79-87

- **TAG**: Flimkien kontra l-Ġenodermatożi
- **CARE NMD**: It-Tixrid u l-Implimentazzjoni tal-Istandards tal-Kura għad-distrofija muskolari Duchene fl-Ewropa

b. Attivitajiet tal-Istati Membri

L-Istati Membri użaw approċċi differenti ħafna fl-organizzazzjoni taċ-ċentri ta' kompetenza fi ħdan is-sistemi tagħhom tal-kura tas-saħħa. Xi pajjiżi ħatru, b'mod formali, ċentri ta' kompetenza għall-mard rari: Franza, id-Danimarka, Spanja u r-Renju Unit. L-Italja ħatret ċentri ta' kompetenza għall-mard rari b'mod formali f'livell reġjonali:

Il-kriterji għall-ħatra jvarjaw minn pajjiż għal ieħor, u kultant saħansitra minn reġjun għal reġjun fl-istess pajjiż, anki jekk dawn il-kriterji ta' spiss huma konformi mar-rakkomandazzjonijiet tal-EUCERD dwar il-kriterji tal-kwalità għaċ-ċentri ta' kompetenza għall-mard rari fl-Istati Membri[25].

Għadd ta' pajjiżi għandhom ċentri ta' kompetenza għall-mard rari li, filwaqt li mhumiex maħtura b'mod uffiċjali, huma rikonoxxuti mill-awtoritajiet f'livelli differenti: l-Awstrija, il-Belġju, il-Kroazja, ir-Repubblika Ċeka, Ċipru, il-Ġermanja, il-Greċja, l-Ungerija, l-Irlanda, il-Pajjiżi l-Baxxi, l-Isvezja u s-Slovenja.

Għadd ta' pajjiżi għandhom ċentri ta' kompetenza għall-mard rari li huma rikonoxxuti biss permezz tar-reputazzjoni tagħhom, u li xi kultant jiddikjaraw lilhom infushom stess bħala ċentri ta' kompetenza: il-Bulgarija, l-Estonja, il-Finlandja, il-Latvja, il-Litwanja, il-Portugall, il-Polonja, ir-Rumanija u r-Repubblika Slovakka.

6. Il-ġbir ta' għarfien espert dwar il-mard rari f'livell Ewropew

L-għanijiet għall-azzjoni: skont it-Taqsima V tar-Rakkomandazzjoni tal-Kunsill, l-Istati Membri qed jintalbu **jiġbru l-kompetenzi nazzjonali dwar il-mard rari u jappoġġaw il-ġbir ta' dawn il-kompetenzi nazzjonali**.

Il-biċċa l-kbira tal-Istati Membri jappoġġaw il-ġbir ta' kompetenzi mal-kontropartijiet Ewropej sabiex jitrawwem l-iskambju tal-aħjar prassi dwar l-għodod dijanjostiċi u t-trattament mediku, kif ukoll l-edukazzjoni u l-kura soċjali fil-qasam tal-mard rari. Bosta minnhom organizzaw attivitajiet ta' edukazzjoni u taħriġ għall-professjonisti tas-saħħa, sabiex dawn tal-aħħar jiġu magħmula konxji dwar ir-riżorsi eżistenti disponibbli.

Sabiex tappoġġa dan il-proċess, dan l-aħħar il-Kummissjoni ikkofinanzjat il-**proġett tal-Aqwa Prattiki Rari**[26]. Dan huwa proġett ta' tul ta' erba' snin (Jannar 2013 sa Diċembru 2016) kofinanzjat mis-Seba' Programm Kwadru għall-Innovazzjoni u l-Iżvilupp Teknoloġiku (FP7). Fost l-għanijiet ewlenin tal-proġett hemm: il-ħolqien ta' standards u ta' proċeduri affidabbli u trasparenti għall-iżvilupp u l-evalwazzjoni ta' linji gwida tal-prattika klinika għall-mard rari, u li jiġi stabbilit kunsens dwar metodoloġija innovattiva.

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

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

7. L-għoti ta’ setgħa lill-organizzazzjonijiet tal-pazjenti

a. L-attivitajiet tal-Kummissjoni Ewropea

L-għanijiet għall-azzjoni: skont l-Artikolu 6 tar-Rakkomandazzjoni tal-Kunsill, l-Istati Membri qed jintalbu jikkonsultaw lill-organizzazzjonijiet tal-pazjenti dwar il-politiki fil-qasam tal-mard rari u jippromwovu l-attivitajiet ta' dawn l-organizzazzjonijiet.

Il-parteċipazzjoni tal-organizzazzjonijiet tal-pazjenti fl-aspetti kollha tal-iżvilupp tal-politika dwar il-mard rari hija importanti ħafna biex jiġu identifikati l-bżonnijiet tal-pazjenti. Il-Kummissjoni qed tappoġġa dan l-approċċ fil-livell tal-UE billi tinvolvi lill-organizzazzjonijiet tal-pazjenti rappreżentattivi Ewropej f’diversi azzjonijiet, bħal pereżempju gruppi u kumitati ta’ esperti.

Il-Kummissjoni pprovdiet ukoll għotjiet operattivi lil organizzazzjonijiet tal-pazjenti permezz tal-Programm tas-Saħħa tal-UE.

b. Attivitajiet tal-Istati Membri

Fl-Ewropa nħoloq għadd dejjem akbar ta’ alleanzi nazzjonali ta’ organizzazzjonijiet ta' pazjenti li jbatu minn mard rari. Skont Orphanet, sa tmiem l-2013 kien hemm **2512 organizzazzjoni speċifika ta' pazjenti li jbatu minn mard rari**, inkluż 2161 li huma nazzjonali, 213 reġjonali, 72 Ewropej u 61 internazzjonali.

L-Istati Membri kollha li wieġbu għall-kwestjonarju jipparteċipaw fi djalogu attiv tal-organizzazzjonijiet tal-pazjenti li jbatu minn mard rari, prinċipalment billi jikkonsultaw lill-pazjenti u lir-rappreżentanti tal-pazjenti dwar il-politiki fil-qasam tal-mard rari.

8. Governanza u koordinazzjoni Ewropea

L-għanijiet għall-azzjoni: fi-punt 7, il-Komunikazzjoni tistipula li l-Kummissjoni għandha tiġi megħjuna minn kumitat konsultattiv dwar il-mard rari.

Dan il-Kumitat twaqqaf b’Deċiżjoni tal-Kummissjoni tat-30 ta’ Novembru 2009 li tistabbilixxi Kumitat tal-Unjoni Ewropea ta' Esperti dwar il-Mard Rari (2009/872/KE)[27]. Il-ħidma tal-Kumitat wasslet għall-adozzjoni ta' opinjoni u ta’ ħames settijiet ta’ rakkomandazzjonijiet, għall-pubblikazzjoni ta’ bullettin li joħroġ darba kull xahrejn u għal rapport annwali dwar l-Aħħar Avanzi fl-Attivitajiet dwar il-Mard Rari fl-Ewropa li jiddeskrivi l-attivitajiet fil-livell tal-Istati Membri, tal-UE u f'livell globali.

Dan l-aħħar, il-Kumitat ġie sostitwit mill-grupp tal-Unjoni Ewropea ta' Esperti dwar il-Mard Rari[28], b'konformità mad-dispożizzjonijiet tal-Qafas għall-gruppi ta' esperti tal-Kummissjoni: regoli orizzontali u reġistru pubbliku[29].

---

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

[28] http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_mt.pdf

[29] http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_mt.pdf

Il-grupp ta' esperti huwa magħmul minn rappreżentanti tal-Istati Membri, u minn rappreżentanti ta' organizzazzjonijiet tal-pazjenti, assoċjazzjonijiet Ewropej ta' produtturi ta' prodotti jew ta' fornituri ta' servizzi, assoċjazzjonijiet professjonali Ewropej jew soċjetajiet xjentifiċi u esperti individwali. Il-kompitu ewlieni tal-grupp ta' esperti huwa li jagħti pariri lill-Kummissjoni dwar l-implimentazzjoni ta' azzjonijiet tal-Unjoni dwar il-mard rari, inkluż it-tfassil ta' strumenti legali, dokumenti ta' politika, linji gwida u rakkomandazzjonijiet.

9. Azzjonijiet biex tiżdied il-kura tas-saħħa ta' kwalità għolja għal mard rari

a. Ir-Regolament dwar il-prodotti mediċinali orfni

Bi tweġiba għat-tħassib għas-saħħa pubblika u sabiex jiġu stimolati r-riċerka u l-iżvilupp ta' mediċini orfni, l-UE adottat ir-Regolament dwar il-prodotti mediċinali orfni, li għandu l-għan li jipprovdi inċentivi għall-iżvilupp ta' prodotti mediċinali orfni. Ir-Regolament (KE) Nru 141/2000[30] tal-Parlament Ewropew u tal-Kunsill jistabbilixxi proċedura ċentralizzata għad-denominazzjoni ta' prodotti mediċinali orfni, u jistabbilixxi inċentivi għar-riċerka, il-kummerċjalizzazzjoni u l-iżvilupp ta' mediċini għal mard rari.

Sa Jannar 2014, il-Kummissjoni Ewropea **awtorizzat aktar minn 90 mediċina orfni**. Il-fatt li l-Kummissjoni Ewropea ddikjarat aktar minn 1000 prodott bħala prodotti mediċinali orfni huwa ugwalment importanti[31]. L-isponsers li jiżviluppaw dawn il-prodotti jibbenefikaw minn inċentivi bħal għajnuna għall-protokoll. Din l-assistenza għandha tiffaċilita l-iżvilupp u l-awtorizzazzjoni ta' mediċini innovattivi għall-benefiċċju tal-pazjenti.

F'dawn l-aħħar snin, l-għadd ta' deżinjazzjonijiet żdied, filwaqt li n-numru ta' awtorizzazzjonijiet baqa' stabbli (7 awtorizzazzjonijiet fl-2013, meta mqabel ma' 10 awtorizzazzjonijiet fl-2012).

b. L-iffaċilitar tal-aċċess għal prodotti mediċinali orfni

Minkejja dawn l-inċentivi, il-prodotti mediċinali orfni awtorizzati mhumiex disponibbli fl-Istati Membri kollha tal-UE, u l-aċċess tal-pazjenti mhuwiex l-istess fl-Istati Membri kollha tal-UE. Barra minn hekk, ġie osservat dewmien importanti fid-disponibbiltà. B'hekk, l-Istati Membri u l-Kummissjoni nedew proġett biex jikkoordinaw l-investimenti fl-evalwazzjoni ta' mediċini ġodda u fl-iskambju ta' informazzjoni u ta' għarfien[32].

Minkejja li d-deċiżjonijiet dwar l-ipprezzar u r-rimborż huma esklussivament ta' kompetenza nazzjonali, l-Istati Membri qed jiffaċċjaw sfidi importanti u komuni biex jipprovdu aċċess affordabbli u sostenibbli għal mediċini li jiswew ħafna flus għal pazjenti bi ħtiġijiet mediċi ovvji li mhumiex qed jiġu ssodisfati. Dawn l-isfidi jistgħu jwasslu għal problema akbar meta jkun ikkonċernat numru limitat ta' pazjenti u meta t-tipi ta' kura possibbli biex jintlaħqu l-ħtiġijiet mediċi mhux issodisfati jkunu skarsi u għalja, kif spiss huwa l-każ fir-rigward tal-mard rari u l-prodotti mediċinali orfni.

---

[30] http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:mt: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

Il-Grupp ta' Ħidma "Mekkaniżmu ta' Aċċess Koordinat għal Prodotti Mediċinali Orfni" bħal aparti mill-Proċess dwar ir-Responsabbiltà Korporattiva fil-Qasam tal-Prodotti Farmaċewtiċi

L-għan ewlieni tal-grupp ta' ħidma[33] kien li jiġi eżaminat kif jingħata "aċċess fil-ħajja reali" għal prodotti mediċinali orfni lil pazjenti li jbatu minn mard rari. Ir-rakkomandazzjoni prinċipali ta' dan il-grupp kienet li jiġi żviluppat mekkaniżmu koordinat bejn l-Istati Membri u l-isponsers voluntiera għall-evalwazzjoni tal-prodotti mediċinali orfni, li jista' jkun ibbażat fuq qafas ta' valur trasparenti, sabiex jiġi appoġġat l-iskambju ta' informazzjoni bil-għan li jkunu jistgħu jittieħdu deċiżjonijiet infurmati rigward l-ipprezzar u r-rimborż fil-livell tal-Istati Membri. Dan għandu jwassal għal prezzijiet aktar raġonevoli għal minn iħallas, għal kundizzjonijiet tas-suq aktar prevedibbli għall-industrija kif ukoll għal aċċess aktar ekwu għall-pazjenti[34].

c. L-iskrinjar tal-popolazzjoni għal mard rari

L-għanijiet għall-azzjoni: Fil-punt 5 tal-Komunikazzjoni, il-Kummissjoni impenjat ruħha **li tevalwa l-istrateġiji attwali ta' skrinjar tal-popolazzjoni** (inkluż l-iskrinjar tat-trabi) għall-mard rari.

Il-Kummissjoni kkummissjonat rapport dwar il-prattiki tal-iskrinjar tat-trabi għal disturbi rari implimentati fl-Istati Membri kollha tal-UE, inkluż l-għadd ta' ċentri, stima tan-numru ta' trabi skrinjati u l-għadd ta' disturbi inklużi fl-iskrinjar tat-trabi, kif ukoll ir-raġunijiet għall-għażla ta' dawn id-disturbi[35]. Il-biċċa l-kbira tal-Istati Membri koperti minn dan ir-rapport għandhom korp li jissorvelja l-iskrinjar tat-trabi. L-**għadd ta' tipi ta' mard li jsir skrinjar għalihom ivarja b'mod sostanzjali bejn Stat Membru u ieħor, minn tip wieħed fil-Finlandja għal 29 fl-Awstrija**.

Abbażi ta' dan ir-rapport, il-Kumitat ta' Esperti tal-UE dwar il-mard rari adotta opinjoni dwar oqsma potenzjali ta' kollaborazzjoni Ewropea fil-qasam tal-iskrinjar tat-trabi[36].

10. Id-dimensjoni globali tal-politika dwar il-mard rari

L-għanijiet għall-azzjoni: Il-Komunikazzjoni għandha l-għan li **trawwem il-kooperazzjoni dwar il-mard rari f'livell internazzjonali** mal-pajjiżi kollha li huma interessati, u b'kollaborazzjoni mill-qrib mal-Organizzazzjoni Dinjija tas-Saħħa.

L-Unjoni Ewropea u l-Istati Membri tagħha huma meqjusa bħala l-mexxejja fl-iżvilupp ta' azzjonijiet għal mard rari. Azzjonijiet li saru mill-UE u li saru fl-Istati Membri influwenzaw l-iżviluppi f'dan il-qasam f'pajjiżi mhux Ewropej, u l-iżviluppi tekniċi u politiċi fl-Unjoni Ewropea kellhom ukoll impatt sinifikanti fuq il-politika ta' pajjiżi oħra fir-rigward tal-mard rari.

---

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

[34] Wara li l-grupp ikkonkluda l-ħidma tiegħu fl-2013, uħud mill-membri tal-grupp ta' ħidma segwew id-diskussjonijiet dwar l-inizjattiva tal-Kumitat tal-Evalwazzjoni tal-Mediċini (MEDEV, grupp informali ta' esperti minn istituzzjonijiet statutorji tal-assigurazzjoni tas-saħħa fl-Ewropa) bil-għan li jittrasponu l-konklużjonijiet tal-grupp fil-prattika u jwaqqfu proġetti pilota.

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

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

Diversi pajjiżi mhux Ewropej wettqu azzjonijiet speċifiċi, xi drabi bħala riżultat tal-fatt li huma viżibbli fuq l-Internet, bħal fil-każ ta' Orphanet, li jippubblika informazzjoni onlajn f'seba' lingwi u kiseb importanza bħala sors ta' informazzjoni verament globali. Hemm ukoll inizjattivi oħra li qed jagħtu appoġġ lil organizzazzjonijiet internazzjonali globali fil-ħidma tagħhom b'rabta mal-mard rari, bħal pereżempju l-involviment ta' Azzjoni Konġunta tal-EUCERD fl-aġġornament tal-ICD-10. Il-Konsorzju Internazzjonali tar-Riċerka dwar il-Mard Rari[37] huwa eżempju eċċellenti ta' kooperazzjoni internazzjonali mibdija mill-Kummissjoni Ewropea.

Il-politika tal-Kummissjoni Ewropea dwar il-mard rari ibbenefikat ukoll minn kisbiet fil-qasam tal-politika f'pajjiżi oħra.

11.Konklużjonijiet u proposti għall-futur

Skont ir-rakkomandazzjoni tal-Kunsill, ir-rapport ta' implimentazzjoni għandu jikkunsidra sa liema punt il-miżuri proposti qed jaħdmu b'mod effettiv, u għandu jikkunsidra wkoll il-ħtieġa għal aktar azzjoni biex tittejjeb il-ħajja kemm tal-pazjenti li jbatu minn mard rari kif ukoll il-ħajja tal-qraba tagħhom.

Minn meta ġew adottati l-Komunikazzjoni tal-Kummissjoni fl-2008 u r-Rakkomandazzjoni tal-Kunsill fl-2009, l-Unjoni Ewropea mxiet ħafna 'l quddiem fit-trawwim ta' kooperazzjoni biex tittejjeb il-ħajja ta' persuni li jbatu minn mard rari.

B'mod ġenerali, l-għanijiet tal-Komunikazzjoni u tar-Rakkomandazzjoni tal-Kunsill ġew **milħuqa**. **It-tnejn li huma għenu biex tissaħħaħ il-kooperazzjoni** bejn l-Unjoni Ewropea, l-Istati Membri u l-partijiet ikkonċernati rilevanti kollha.

Il-Kummissjoni inkoraġġiet l-iskambju tal-esperjenzi sabiex tgħin lill-Istati Membri jiżviluppaw il-pjanijiet jew l-istrateġiji nazzjonali tagħhom għall-mard rari.
Dan serva ta' appoġġ biex għadd sinifikanti ta' Stati Membri jdaħħlu fis-seħħ pjanijiet dedikati biex jindirizzaw il-mard rari: illum, 16-il Stat Membru għandhom pjanijiet relatati mal-mard rari (meta mqabbel ma' 4 biss fl-2008) u għadd sinifikanti qed joqorbu lejn l-adozzjoni ta' pjan. L-għoti ta' appoġġ lill-Istati Membri f'dan l-isforz jibqa' l-prijorità ewlenija tal-ħidma tal-Kummissjoni f'dan il-qasam.

Minkejja dan il-progress inkoraġġanti, għad baqa ħafna xi jsir biex jiġi żgurat li persuni li jbatu minn marda rari jkunu jistgħu jiksbu dijanjożi korretta u l-aħjar kura possibbli fl-UE kollha. Għad hemm Stati Membri li għad m'għandhomx pjan jew strateġija nazzjonali. F'dawk l-Istati Membri li għandhom pjan jew strateġija nazzjonali fis-seħħ, fil-biċċa l-kbira tal-każijiet l-implimentazzjoni bdiet biss dan l-aħħar, u jeħtieġ li tiġi mmonitorjata.

Huwa għalhekk li l-azzjoni rigward il-mard rari hija prominenti fil-Programm il-ġdid dwar is-Saħħa u fil-programm il-ġdid tal-UE għar-Riċerka u l-Innovazzjoni Orizzont 2020. Huwa previsti li l-azzjonijiet li ġejjin se jkomplu jappoġġaw lill-Istati Membri:

---

[37] Aqra aktar fuq il-websajt tal-IRDiRC: http://www.irdirc.org

- Iż-żamma tar-**rwol ta' koordinazzjoni** tal-UE fl-iżvilupp tal-politika tal-UE dwar il-mard rari u l-għoti ta' appoġġ lill-Istati Membri fl-attivitajiet tagħhom f'livell nazzjonali.
- It-tkomplija tal-għoti ta' appoġġ għall-iżvilupp ta' **Pjanijiet/Strateġiji Nazzjonali dwar il-Mard Rari** fl-Unjoni Ewropea.
- L-għoti ta' appoġġ sostnut lill-Konsorzju Internazzjonali tar-Riċerka dwar il-Mard Rari, u lill-inizjattivi żviluppati bħala parti mill-attivitajiet ġenerali tiegħu.
- It-tkomplija tal-iżgurar ta' **kodifikazzjoni xierqa tal-mard rari**.
- It-tkomplija tal-ħidma **biex jonqsu l-inugwaljanzi bejn il-pazjenti** b'mard rari u l-pazjenti li jbatu minn mard aktar komuni, u l-għoti ta' appoġġ għal inizjattivi li jippromwovu aċċess ugwali għad-dijanjożi u għall-kura.
- It-tkomplija tal-promozzjoni tal-għoti tas-setgħa lill-pazjenti fl-aspetti kollha tal-iżvilupp tal-politika dwar il-mard rari.
- It-tkomplija tal-attivitajiet li jżidu l-għarfien tal-pubbliku dwar il-mard rari u dwar l-attività tal-UE f'dan il-qasam.
- L-użu tad-Direttiva 2011/24/UE fir-rigward tal-applikazzjoni tad-drittijiet tal-pazjenti fil-qasam tal-kura tas-saħħa transfruntiera biex jinġiebu flimkien **Netwerks Ewropej ta' Referenza** dwar il-mard rari. L-għoti ta' appoġġ għall-iżvilupp tal-għodod li jiffaċilitaw il-kooperazzjoni u l-interoperabilità tan-**Netwerks Ewropej ta' Referenza** għall-mard rari.
- L-istimolar tal-iżvilupp u l-użu ta' **soluzzjonijiet tas-saħħa elettronika fil-qasam tal-mard rari**.
- L-implimentazzjoni u t-tkomplija tal-għoti ta' appoġġ għall-**Pjattaforma Ewropea għar-Reġistrazzjoni tal-Mard Rari**.
- Li jkompli **jinqeda rwol globali** fl-inizjattiva tal-mard rari, u li jkun hemm kollaborazzjoni ma' partijiet ikkonċernati internazzjonali importanti.

L-opinjonijiet li ġew espressi mill-Istati Membri u mill-partijiet ikkonċernati, fil-qafas tal-Grupp ta' Esperti tal-Kummissjoni dwar il-mard rari, se jitqiesu wkoll.