



KOMISJA
EUROPEJSKA

Bruksela, dnia 5.9.2014 r.
COM(2014) 548 final

**SPRAWOZDANIE KOMISJI DLA PARLAMENTU EUROPEJSKIEGO, RADY,
EUROPEJSKIEGO KOMITETU EKONOMICZNO-SPOŁECZNEGO I KOMITETU
REGIONÓW**

**Sprawozdanie z realizacji komunikatu Komisji na temat: Rzadkie choroby: wyzwania
stojące przed Europą [COM(2008) 679 final] oraz zalecenia Rady z dnia 8 czerwca 2009
r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób (2009/C 151/02)**

Spis treści

1.	Wprowadzenie	1
a.	Ramy polityki	1
b.	Podstawy sprawozdania i metodyka	1
2.	Plany i strategie w dziedzinie chorób rzadkich	1
a.	Działania Komisji Europejskiej	1
b.	Sytuacja w państwach członkowskich	1
3.	Definiowanie, oznaczanie kodami i sporządzanie rejestrów chorób rzadkich	1
a.	Działania Komisji Europejskiej	1
b.	Działania państw członkowskich	1
4.	Badania naukowe dotyczące chorób rzadkich	1
a.	Działania Komisji Europejskiej	1
b.	Działania państw członkowskich	1
5.	Ośrodki wiedzy specjalistycznej i europejskie sieci referencyjne w dziedzinie chorób rzadkich	1
a.	Działania Komisji Europejskiej	1
b.	Działania państw członkowskich	1
6.	Gromadzenie wiedzy specjalistycznej na temat chorób rzadkich na poziomie europejskim	1
7.	Upodmiotowienie organizacji pacjentów	1
a.	Działania Komisji Europejskiej	1
b.	Działania państw członkowskich	1
8.	Zarządzanie i koordynacja europejska	1
9.	Działania służące podniesieniu wysokiej jakości opieki zdrowotnej w zakresie chorób rzadkich	1
a.	Rozporządzenie w sprawie sierocych produktów leczniczych	1
b.	Ułatwienie dostępu do sierocych produktów leczniczych	1
	Grupa robocza „Mechanizm skoordynowanego dostępu do sierocych produktów leczniczych” w ramach procesu społecznej odpowiedzialności przedsiębiorstw w dziedzinie produktów farmaceutycznych	1
c.	Badania przesiewowe populacji w kierunku chorób rzadkich	1
10.	Globalny wymiar polityki w dziedzinie chorób rzadkich	1
11.	Wnioski i propozycje na przyszłość	1

1. Wprowadzenie

a. Ramy polityki

Choroby rzadkie dotyczą od **27 do 36 milionów ludzi w Unii Europejskiej** i są kluczowym priorytetem w dziedzinie polityki zdrowotnej, ze względu na ograniczoną liczbę pacjentów i niedobór odpowiednich kompetencji i specjalistycznej wiedzy dotyczących poszczególnych chorób.

Pacjenci cierpiący na choroby rzadkie często przez całe lata oczekują w niepewności na zdiagnozowanie choroby i znalezienie odpowiedniego sposobu leczenia. Ekspert w dziedzinie medycyny mogący zdiagnozować daną chorobę rzadką może praktykować w innym regionie lub nawet w innym państwie członkowskim. Wiedza naukowa na temat konkretnej choroby rzadkiej może być niewystarczająca i rozproszona.

Dlatego wymiar Unii Europejskiej i współpraca między państwami członkowskimi mogą poprawić sytuację, na przykład w wyniku łączenia specjalistycznej wiedzy i kompetencji, promowania badań i współpracy oraz dopuszczania najlepszych możliwych leków w całej Unii Europejskiej. Działanie UE w dziedzinie chorób rzadkich zapewnia wysoką wartość dodaną.

Aby osiągnąć ten cel, w 2008 r. Komisja przyjęła **komunikat na temat – Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą¹**, określający ogólną strategię wspierania państw członkowskich w diagnozowaniu i leczeniu obywateli UE cierpiących na rzadkie choroby oraz sprawowaniu nad nimi opieki. Komunikat ten koncentruje się na trzech głównych obszarach: (i) poprawie rozpoznawania rzadkich chorób i społecznej świadomości ich istnienia; (ii) wspieraniu polityki dotyczącej rzadkich chorób w państwach członkowskich w dążeniu do spójnej strategii ogólnej; oraz (iii) rozwijaniu współpracy, koordynacji i regulacji w zakresie rzadkich chorób na poziomie UE.

Komunikatowi towarzyszyło przyjęte kilka miesięcy później **zalecenie Rady w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób²**, wzywające państwa członkowskie do ustanowienia strategii krajowych. Zalecenie to koncentruje się na (i) definicji, kodyfikacji i sporządzaniu spisu rzadkich chorób, (ii) badaniach naukowych, (iii) europejskich sieciach referencyjnych, (iv) gromadzeniu wiedzy specjalistycznej na poziomie UE, (v) upodmiotowieniu organizacji pacjentów, oraz (vi) trwałości.

W art. 13 dyrektywy 2011/24/UE³ w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej również podjęto zagadnienie chorób rzadkich. Stanowi on, że Komisja wspiera państwa członkowskie, w szczególności poprzez informowanie pracowników służby zdrowia o narzędziach będących do ich dyspozycji, które mają pomóc im w diagnozie chorób

¹ COM(2008) 679 final z dnia 11 listopada 2008 r.

² Dz.U. C 151 z 3.7.2009, s. 7–10.

³ Dz.U. L 88 z 4.4.2011, s. 45–65.

rzadkich, a także poprzez informowanie zainteresowanych stron o stworzonej przez rozporządzenie (WE) nr 883/2004⁴ możliwości zwrócenia się przez pacjentów cierpiących na rzadkie choroby do innych państw członkowskich.

Choroby rzadkie uznano po raz pierwszy za priorytetowy obszar działań w dziedzinie zdrowia publicznego w Unii Europejskiej w komunikacie Komisji z dnia 24 listopada 1993⁵ w sprawie ram działania w dziedzinie zdrowia publicznego. W rezultacie zapewniono wsparcie dla szeregu projektów, jak również utworzono **grupę zadaniową ds. chorób rzadkich**.

W rozporządzeniu w sprawie sierocych produktów leczniczych (rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych)⁶ ustanowiono kryteria oznaczania sierocych produktów leczniczych w UE i wprowadzono zestaw zachęt (np. 10-letnią wyłączność na rynku, pomoc w przygotowaniu protokołu, dostęp do scentralizowanej procedury dopuszczenia do obrotu) celem wspierania badań naukowych, rozwoju i wprowadzania do obrotu leków przeznaczonych do leczenia, diagnozowania chorób rzadkich lub zapobiegania im.

Niniejsze sprawozdanie prezentuje przegląd dotychczasowej realizacji strategii w dziedzinie chorób rzadkich oraz zestawienie dokonań i doświadczeń. Stanowi próbę wyciągnięcia wniosków na temat zakresu wprowadzenia środków przewidzianych w komunikacie Komisji i zaleceniu Rady oraz potrzeby podjęcia dalszych działań zmierzających do poprawy jakości życia pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi i życia ich rodzin.

b. Podstawy sprawozdania i metodyka

W komunikacie oraz zaleceniu Rady Komisja została wezwana do przedstawienia sprawozdania z realizacji strategii. W celu zebrania informacji o sytuacji na poziomie krajowym Komisja wysłała do państw członkowskich elektroniczny kwestionariusz. Osiemnaście państw przedstawiło wymagane informacje. Odpowiedzi państw członkowskich, wraz z informacjami zebranymi w ramach wspólnego działania EUCERD i opublikowanymi jako *Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe* („Sprawozdanie na temat aktualnego stanu działań w dziedzinie chorób rzadkich w Europie”)⁷, były głównymi źródłami informacji dla niniejszego sprawozdania z realizacji.

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

2. Plany i strategie w dziedzinie chorób rzadkich

a. Działania Komisji Europejskiej

W celu wsparcia państw członkowskich w procesie opracowywania krajowych planów i strategii Komisja Europejska współfinansowała projekt EUROPLAN z budżetu unijnego programu działań w dziedzinie zdrowia.

W projekt ten, trwający od kwietnia 2008 r. do marca 2011 r., byli zaangażowani przedstawiciele krajowych organów opieki zdrowotnej z 21 państw członkowskich. Zgromadził on 57 partnerów stowarzyszonych i współpracujących z 34 krajów. Jednym z rezultatów było sprawozdanie na temat wskaźników służących do monitorowania realizacji i oceny skutków krajowego planu lub strategii w dziedzinie chorób rzadkich, stanowiące podstawę do przyjęcia zaleceń EUCERD w sprawie kluczowych wskaźników dotyczących krajowych planów/strategii w dziedzinie chorób rzadkich (*EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans/Strategies*)⁸.

Niektóre działania w ramach projektu EUROPLAN, szczególnie te związane z pomocą techniczną dla państw członkowskich borykających się ze szczególnymi trudnościami w przygotowaniu swojego krajowego planu lub strategii, są nadal objęte szczególnym pakietem roboczym wspólnego działania EUCERD.

Komisja wykorzystuje ten pakiet roboczy, aby kontynuować wsparcie przygotowywania planów krajowych w państwach, które takich planów jeszcze nie wprowadziły.

Wspólne działanie EUCERD obejmuje okres 42 miesięcy (marzec 2012 – sierpień 2015). Wspiera ono państwa członkowskie w opracowywaniu strategii, mapowaniu świadczenia specjalistycznych usług socjalnych i włączaniu chorób rzadkich w główny nurt polityki społecznej, a także pomaga w pracach z zakresu kodyfikacji i klasyfikacji chorób rzadkich. Wspólne działanie zapewnia również wsparcie w przygotowywaniu biuletynu OrphaNews Europe⁹ oraz corocznego sprawozdania na temat aktualnego stanu działań w dziedzinie chorób rzadkich w Europie.

b. Sytuacja w państwach członkowskich

Cele działania: w zaleceniu Rady państwa członkowskie zobowiązały się do przyjęcia planu lub strategii w dziedzinie chorób rzadkich jak najszybciej, a najpóźniej do końca 2013 r.

W 2009 r. uwaga poświęcana chorobom rzadkim była stosunkowo nowa i innowacyjna w większości państw członkowskich i tylko kilka z nich już wprowadziło plany krajowe. Były to Bułgaria, Francja, Portugalia i Hiszpania.

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>

Do pierwszego kwartału 2014 r. 16 państw członkowskich wprowadziło krajowe plany lub strategie w dziedzinie chorób rzadkich. Siedem kolejnych znajduje się na zaawansowanym etapie opracowywania planów/strategii.

Państwa członkowskie, które przyjęły krajowy plan lub strategię w dziedzinie chorób rzadkich: Belgia, Bułgaria, Cypr, Francja, Grecja, Litwa, Niemcy, Niderlandy, Portugalia, Republika Czeska, Rumunia, Słowacja, Słowenia, Hiszpania, Węgry, Zjednoczone Królestwo.

Państwa członkowskie znajdujące się na zaawansowanym etapie przygotowań krajowego planu lub strategii w dziedzinie chorób rzadkich: Austria, Chorwacja, Dania, Finlandia, Irlandia, Polska, Włochy.

Między krajami istnieją znaczne różnice w poziomie realizacji planów. Wynika to częściowo z faktu, że kilka państw, jak Zjednoczone Królestwo, Niemcy, Niderlandy i Belgia, przyjęło swoje plany/strategie dopiero niedawno. Tylko jeden kraj, Francja, zakończył już realizację pierwszego planu i przyjął drugi plan krajowy.

Większość państw członkowskich nie ma specjalnego budżetu przeznaczonego na realizację planów krajowych. Finansowanie jest zwykle zapewniane jako część ogólnych wydatków na ochronę zdrowia. Poszczególne państwa czasem udostępniają fundusze celowe na potrzeby realizacji konkretnych projektów. Niektóre państwa zgłosiły, że budżety są dodatkowo napięte w wyniku kryzysu gospodarczego.

Wszystkie plany, mimo ich kompleksowego charakteru i podejścia międzysektorowego, zostały przyjęte na poziomie ministerstwa zdrowia. W Republice Czeskiej plan został ponadto zatwierdzony przez premiera.

Zakres planów poszczególnych państw w dziedzinie chorób rzadkich jest zróżnicowany. Na przykład, choć rzadkie nowotwory stanowią ważną część spektrum chorób rzadkich, kilka planów/strategii nie obejmuje tej grupy chorób. Dotyczy to Niemiec, Francji, Belgii, Danii i Portugalii. Dania nie uznaje chorób zakaźnych jako choroby rzadkie.

Czternaście krajów przeprowadziło kampanie informacyjne służące zwiększeniu świadomości na temat chorób rzadkich. Niemcy, Chorwacja, Cypr i Łotwa obecnie przygotowują swoje kampanie.

Monitorowanie i ocena planów krajowych stanowią ważne aspekty tej inicjatywy; UE współfinansowała projekt EUROPLAN¹⁰ – a następnie wspólne działanie EUCERD¹¹ – w celu

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

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

zapewnienia ram wsparcia państw członkowskich w ich wysiłkach na rzecz opracowania i realizacji planów krajowych.

Inne państwa, które już wprowadziły plany (Chorwacja, Francja, Hiszpania, Litwa i Portugalia) opierają swoją strategię monitorowania na wskaźnikach EUROPLANU. Bułgaria i Słowacja nie mają strategii monitorowania. W pozostałych państwach strategię monitorowania są w trakcie opracowywania.

3. Definiowanie, oznaczanie kodami i sporządzanie rejestrów chorób rzadkich

a. Działania Komisji Europejskiej

Cele działania: ustanowienie jasnej definicji chorób rzadkich jest warunkiem skutecznych działań w tej dziedzinie. W art. 3 zalecenia Rady państwa członkowskie zobowiązuje się do zastosowania – do celów prac politycznych na poziomie Wspólnoty – wspólnej definicji choroby rzadkiej jako **choroby dotykającej nie więcej niż 5 na 10 000 osób**. Ważna jest też szybka poprawa kodyfikacji chorób rzadkich w systemach opieki zdrowotnej. Państwa członkowskie postanowiły dążyć do zapewnienia, aby choroby rzadkie były odpowiednio skodyfikowane i możliwe do odnalezienia w systemach informacji zdrowotnej, a także aktywnie przyczyniać się do opracowywania łatwo dostępnego i dynamicznego rejestru UE chorób rzadkich opartego na sieci Orphanet¹².

Przykłady sytuacji w różnych państwach członkowskich w odniesieniu do definicji chorób rzadkich:

- **Szwecja:** choroby lub zaburzenia, które dotykają mniej niż 100 osób na milion i które prowadzą do znacznego stopnia niepełnosprawności;
- **Finlandia:** wykorzystuje definicję mówiącą o nie więcej niż 1 dotkniętej osobie na 2 000 i poważnej/wyniszczającej chorobie;
- **Dania:** nie określiła urzędowej definicji choroby rzadkiej. Duńskie organy ochrony zdrowia zwykle definiują chorobę rzadką jako dotykającą nie więcej niż 500-1 000 pacjentów w populacji duńskiej;
- **Estonia:** nie ma zatwierdzonej urzędowej definicji chorób rzadkich. Zainteresowane strony przyjmują jednak definicję UE pochodzącą z rozporządzenia w sprawie sierocych produktów leczniczych;
- **Belgia:** definiuje choroby rzadkie jako zagrażające życiu lub powodujące chroniczny ubytek zdrowia, które charakteryzują się tak małą częstotliwością występowania, że konieczne jest zastosowanie specjalnych połączonych działań. Orientacyjnie, mała częstotliwość występowania oznacza, że dotkniętych jest mniej niż 5 na 10 000 osób w społeczności Unii Europejskiej.

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

b. Działania państw członkowskich

Państwa członkowskie, które przyjęły już plany lub strategie stosując definicję UE na potrzeby polityki na poziomie wspólnotowym. Państwa nieposiadające jeszcze wdrożonych planów zazwyczaj nie mają urzędowej definicji choroby rzadkiej.

Obecnie **wszystkie państwa członkowskie wykorzystują systemy Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób ICD-9 lub ICD-10**, w których większość chorób rzadkich jest nieobecna. Niedawno niektóre państwa członkowskie zdecydowały o wprowadzeniu kodów ORPHA (system kodyfikacji chorób rzadkich opracowany przez bazę danych Orphanet) do swoich systemów statystyki zdrowotnej równolegle z nomenklaturą ICD lub jako projekt pilotażowy. Wspólne działanie EUCERD wnosi wkład do projektu ICD-11 WHO w celu zapewnienia obecności chorób rzadkich w nomenklaturach międzynarodowych.

W celu gromadzenia i udostępniania informacji o chorobach rzadkich Komisja wspiera **wspólne działanie Orphanet**¹³ poprzez program UE w dziedzinie zdrowia, angażujący wszystkie państwa członkowskie jako partnerów stowarzyszonych bądź współpracujących. Orphanet jest relacyjną bazą danych dostępną w siedmiu językach, która ma łączyć informacje na temat ponad 6 000 chorób i zezwala na składanie zapytań równoległych. Każde państwo ma też swoją stronę wejściową w języku narodowym.

4. Badania naukowe dotyczące chorób rzadkich

a. Działania Komisji Europejskiej

Cele działania: w pkt 5.12 komunikatu oraz w art. 3 zalecenia Rady państwa członkowskie i Komisję wzywa się do dążenia do poprawy koordynacji wspólnotowych, krajowych i regionalnych programów badań naukowych dotyczących chorób rzadkich. UE finansowała blisko **120 realizowanych w ramach współpracy projektów badawczych** odnoszących się do chorób rzadkich za pośrednictwem **siódmego programu ramowego w zakresie badań i rozwoju technologicznego (7PR)**¹⁴. Projekty te, dysponując łącznym budżetem wynoszącym **ponad 620 mln EUR**, obejmują kilka dziedzin specjalizacji, takich jak neurologia, immunologia, onkologia, pneumologia i dermatologia¹⁵. Poprzez swoje działania z zakresu polityki badań Komisja Europejska była też motorem inicjatyw zmierzających do lepszej koordynacji badań naukowych na poziomie europejskim i międzynarodowym.

Przykłady krajowych programów badań w dziedzinie chorób rzadkich

W Niemczech we wrześniu 2010 r. zostało opublikowane nowe zaproszenie do składania wniosków dotyczących możliwości rozszerzenia 10 sieci, które wystartowały w 2008 r., i tworzenia nowych. Po dokonaniu oceny 39 wniosków przez komisję

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

¹⁴ Liczba ta dotyczy badań finansowanych w ramach tematu „Zdrowie” programu szczegółowego „Współpraca” 7PR (2007–2013).

¹⁵ Udostępnioną niedawno publikację z informacjami na temat finansowania UE przeznaczonego na badania naukowe w dziedzinie chorób rzadkich można przeczytać na stronie: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf

ds. oceny złożoną z międzynarodowych ekspertów w dziedzinie chorób rzadkich, Federalne Ministerstwo Edukacji i Badań wybrało 12 sieci do finansowania rozpoczynającego się w 2012 r., dysponując ponad 21 mln EUR na trzy lata. Dodatkowe finansowanie badań w dziedzinie chorób rzadkich trwa na bieżąco w ramach innych inicjatyw finansowania, takich jak Narodowa Sieć Badań nad Genomem (NGFN), Terapie innowacyjne, Medycyna regeneracyjna, Diagnostyka molekularna, Badania kliniczne i inne, i wynosi około 20 mln EUR rocznie.

We **Francji** zaproszenia do składania wniosków dotyczących projektów badawczych są koordynowane przez francuską Narodową Agencję ds. Badań (badania podstawowe) lub Ministerstwo Zdrowia (badania kliniczne) lub obydwie te podmioty (badania translacyjne). Dostępne są również zaproszenia do składania wniosków dotyczące projektów w naukach społecznych. Również stowarzyszenia pacjentów zapewniają fundusze na badania. Badania podstawowe, kliniczne i translacyjne są stale wspierane całościowo, bez nadawania priorytetowego znaczenia na poziomie krajowym dla konkretnej choroby rzadkiej. W drugim planie krajowym na lata 2011–2014 na badania została przeznaczona kwota około 51 mln EUR.

W **Chorwacji** brakuje szczegółowych danych dotyczących funduszy przeznaczanych na badania nad chorobami rzadkimi. Szacuje się, że około 4 % bieżących projektów badawczych w Chorwacji można powiązać z chorobami rzadkimi.

Strategia finansowania UE dla badań naukowych nad chorobami rzadkimi koncentrowała się na zrozumieniu przyczyn leżących u podstaw tych chorób oraz na diagnostyce, profilaktyce i leczeniu. Strategia ta została uwzględniona w zaproszeniach do składania wniosków w ramach tematu „Zdrowie” 7PR w 2012 i 2013 r., wśród których znalazło się kilka tematów dotyczących chorób rzadkich¹⁶. Finansowane przez UE badania naukowe realizowane w ramach współpracy gromadzą multidyscyplinarne zespoły reprezentujące uniwersytety, organizacje badawcze, MŚP, przemysł i organizacje pacjentów z całej Europy i spoza niej. Badania naukowe realizowane w ramach współpracy na poziomie europejskim i międzynarodowym są szczególnie ważne w takiej dziedzinie jak choroby rzadkie, charakteryzującej się małymi populacjami pacjentów i niedoborem środków. UE sfinansowała ponad 100 indywidualnych stypendiów, grantów i sieci szkoleniowych w tej dziedzinie¹⁷.

Finansowany przez UE projekt w ramach ERA-NET **E-RARE-2**¹⁸ zmierza do opracowania i wzmocnienia koordynacji krajowych i regionalnych programów badawczych. Jednym z jego głównych działań jest uruchomienie wspólnych międzynarodowych zaproszeń do składania wniosków. W zaproszenia te włączyły się agencje finansujące z 13 państw członkowskich UE¹⁹, a także z Turcji, Izraela, Szwajcarii i Kanady. Wraz ze swoim poprzednikiem E-RARE-2 sfinansował ponad 60 projektów badawczych.

¹⁶ Tematami dotyczącymi chorób rzadkich w ramach zaproszeń do składania wniosków w temacie „Zdrowie” 7PR w 2012 i 2013 r. były: *Wsparcie międzynarodowych badań naukowych w dziedzinie chorób rzadkich; Użyteczność kliniczna technologii omicznych dla poprawy diagnostyki chorób rzadkich; Bazy danych, biobanki i kliniczny węzeł „bioinformatyczny” dla chorób rzadkich; Przedkliniczny i kliniczny rozwój leków sierocych; Próby obserwacyjne w chorobach rzadkich; Najlepsze praktyki i wymiana wiedzy w zarządzaniu klinicznym w dziedzinie chorób rzadkich* (2012) oraz *Rozwój technologii obrazowania do interwencji terapeutycznych w chorobach rzadkich; Nowe metody prób klinicznych dla małych grup populacyjnych* (2013).

¹⁷ Działania te były finansowane za pośrednictwem programu „Ludzie” 7PR (działania Marie Curie) i programu „Pomysły” (Europejska Rada ds. Badań Naukowych). Więcej można przeczytać na stronie: <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> oraz na stronie: <http://erc.europa.eu>

¹⁸ Więcej można przeczytać w witrynie E-RARE-2: <http://www.e-rare.eu>

¹⁹ Austria, Belgia, Francja, Grecja, Hiszpania, Łotwa, Niderlandy, Niemcy, Polska, Portugalia, Rumunia, Węgry i Włochy.

Na początku 2011 r. we współpracy z partnerami krajowymi i międzynarodowymi Komisja Europejska zainicjowała uruchomienie **Międzynarodowego konsorcjum ds. badań w dziedzinie chorób rzadkich (IRDiRC)**²⁰. Jego kluczowym celem jest opracowanie do 2020 r. 200 nowych terapii chorób rzadkich oraz środków diagnozowania większości z nich, poprzez stymulację, poprawę koordynacji i maksymalizację wyników badań w dziedzinie chorób rzadkich na poziomie globalnym. Pod koniec 2013 r. konsorcjum IRDiRC gromadziło ponad 35 organizacji członkowskich z czterech kontynentów, zaangażowanych we wspólną pracę nad realizacją celów inicjatywy.

Silne zaangażowanie UE na rzecz badań naukowych w dziedzinie chorób rzadkich i na rzecz konsorcjum IRDiRC będzie kontynuowane za pośrednictwem funduszy programu „Horyzont 2020” – programu ramowego w zakresie badań naukowych i innowacji 2014–2020. Przez kolejny okres siedmioletni UE będzie nadal finansowała badania w dziedzinie chorób rzadkich z korzyścią dla pacjentów w Europie i na całym świecie.

Rejestry i bazy danych pacjentów stanowią ważne instrumenty służące badaniom naukowym w dziedzinie chorób rzadkich i poprawiające opiekę nad pacjentami oraz planowanie ochrony zdrowia. Pomagają one łączyć dane w celu osiągnięcia wystarczających rozmiarów próby do badań epidemiologicznych lub klinicznych. Mają też kluczowe znaczenie dla oceny wykonalności prób klinicznych, ułatwienia planowania odpowiednich prób oraz wsparcia włączania w nie pacjentów. Mogą też być wykorzystywane do pomiaru jakości, bezpieczeństwa, wydajności i skuteczności leczenia. Przegląd zagadnień dotyczących tworzenia i finansowania rejestrów akademickich oraz zarządzania nimi został opublikowany przez Orphanet²¹.

W styczniu 2014 r. istniało **588 rejestrów chorób rzadkich** o następującym zasięgu: 62 europejskie, 35 globalnych, 423 krajowe, 65 regionalnych i 3 nieokreślone. Większość rejestrów została utworzona w instytucjach publicznych i akademickich. Mniejszość z nich jest zarządzana przez spółki farmaceutyczne lub biotechnologiczne, natomiast pozostałe są prowadzone przez organizacje pacjentów. Brak interoperacyjności między rejestrami chorób rzadkich poważnie ogranicza potencjał tych rejestrów.

Z tej przyczyny Wspólne Centrum Badawcze Komisji Europejskiej pracuje obecnie nad utworzeniem **europejskiej platformy na rzecz rejestrowania chorób rzadkich**. Głównymi celami tej platformy jest zapewnienie centralnego punktu dostępu do informacji na temat rejestrów pacjentów cierpiących na choroby rzadkie dla wszystkich zainteresowanych stron, wspieranie nowych i istniejących rejestrów z myślą o ich interoperacyjności, zapewnienie narzędzi IT służących do gromadzenia danych oraz tworzenie bazy dla działań sieci nadzoru.

²⁰ Więcej można przeczytać w witrynie IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

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

b. Działania państw członkowskich

Niektóre państwa posiadają specjalne programy finansowania badań w dziedzinie chorób rzadkich. Do krajów, które opracowały zarówno bieżące, jak i zakończone specjalne programy/zaproszenia do składania wniosków dotyczące badań w dziedzinie chorób rzadkich należą: Austria, Francja, Hiszpania, Niderlandy, Niemcy, Portugalia, Węgry, Włochy i Zjednoczone Królestwo.

Wiele innych krajów wspiera projekty dotyczące chorób rzadkich poprzez ogólne programy finansowania badań. Kilka państw (takich jak Francja, Hiszpania, Niderlandy, Niemcy i Włochy) realizuje też, lub realizowało, specjalne inicjatywy i zachęty wspierające B+R w dziedzinie sierocych produktów leczniczych i innych innowacyjnych terapii na poziomie krajowym.

5. Ośrodki wiedzy specjalistycznej i europejskie sieci referencyjne w dziedzinie chorób rzadkich

a. Działania Komisji Europejskiej

W dyrektywie 2011/24/UE w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej (2011)²² ustanowiono zasady dotyczące praw pacjentów do dostępu do bezpiecznego leczenia dobrej jakości na poziomie transgranicznym UE oraz zasady zwrotów kosztów. Dyrektywa ta zapewnia solidne podstawy zacieśnienia współpracy między krajowymi organami opieki zdrowotnej. Niektóre przepisy dotyczą chorób rzadkich. Art. 12 przewiduje wzmocnioną współpracę państw członkowskich, w tym kryteria i warunki dotyczące **europejskich sieci referencyjnych** oraz świadczeniodawców.

Dyrektywa ta zmierza do identyfikacji już istniejących ośrodków wiedzy specjalistycznej i do promowania dobrowolnego uczestnictwa świadczeniodawców w przyszłych europejskich sieciach referencyjnych. W dniu 10 marca 2014 r. Komisja przyjęła wykaz kryteriów i warunków, które muszą spełniać europejskie sieci referencyjne, oraz warunków i kryteriów obowiązujących świadczeniodawców pragnących zostać członkami europejskiej sieci referencyjnej^{23,24}.

Przed przyjęciem dyrektywy 2011/24/UE Komisja wsparła **10 specjalnych pilotażowych europejskich sieci referencyjnych w dziedzinie chorób rzadkich** za pośrednictwem programu UE w dziedzinie zdrowia. Doświadczenie zebrane dzięki tym projektom pomogło w zaprojektowaniu ram prawnych i będzie służyło przyszłym europejskim sieciom referencyjnym.

Wykaz pilotażowych europejskich sieci referencyjnych w dziedzinie chorób rzadkich

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

²³ Dz.U. L 147 z 17.5.2014, s. 71–78.

²⁴ Dz.U. L 147 z 17.5.2014, s. 79–87.

- **Dyscerne**: europejska sieć ośrodków referencyjnych w dziedzinie dysmorfologii
- **ECORN CF**: europejska sieć ośrodków referencyjnych w dziedzinie mukowiscydozy
- **PAAIR**: międzynarodowy rejestr stowarzyszeń pacjentów i Alpha1,
- **EPNET** europejska sieć w dziedzinie porfirii,
- **EN-RBD** europejska sieć w dziedzinie rzadkich zaburzeń krzepnięcia krwi, sieć w dziedzinie dziecięcego chłoniaka Hodgkina
- **NEUROPED**: europejska sieć referencyjna w dziedzinie rzadkich dziecięcych chorób neurologicznych
- **EURO HISTIO NET**: sieć referencyjna w dziedzinie histiocytozy komórek Langerhansa i powiązanego zespołu w UE
- **TAG**: razem przeciwko genodermatozom
- **CARE NMD**: rozpowszechnianie i wdrażanie standardów opieki w dystrofii mięśniowej Duchenne'a w Europie

b. Działania państw członkowskich

Państwa członkowskie stosują bardzo różne podejścia do organizacji ośrodków wiedzy specjalistycznej w ramach swoich systemów opieki zdrowotnej. Niektóre kraje mają formalnie wyznaczone ośrodki wiedzy specjalistycznej ds. chorób rzadkich: Francja, Dania, Hiszpania i Zjednoczone Królestwo. Włochy wyznaczyły regionalnie ośrodki wiedzy specjalistycznej ds. chorób rzadkich.

Kryteria wyznaczenia różnią się w poszczególnych krajach, niekiedy nawet w poszczególnych regionach jednego kraju, nawet jeśli kryteria te są często zgodne z zaleceniami EUCERD dotyczącymi kryteriów jakości obowiązujących ośrodki wiedzy specjalistycznej ds. chorób rzadkich w państwach członkowskich²⁵.

Kilkanaście krajów ma ośrodki wiedzy specjalistycznej ds. chorób rzadkich, które choć nie są oficjalnie wyznaczone, są w różnym stopniu uznawane przez organy: Austria, Belgia, Chorwacja, Cypr, Grecja, Irlandia, Niderlandy, Niemcy, Republika Czeska, Słowenia, Szwecja i Węgry.

W kilku krajach są ośrodki wiedzy specjalistycznej ds. chorób rzadkich, które są uznawane tylko ze względu na reputację, niekiedy będące samowolnymi ośrodkami wiedzy specjalistycznej: Bułgaria, Estonia, Finlandia, Litwa, Łotwa, Portugalia, Polska, Rumunia i Słowacja.

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

6. Gromadzenie wiedzy specjalistycznej na temat chorób rzadkich na poziomie europejskim

Cele działania: w sekcji V zalecenia Rady państwa członkowskie wzywa się do gromadzenia krajowej wiedzy specjalistycznej na temat chorób rzadkich i wspierania jej łączenia.

Większość państw członkowskich wspiera łączenie wiedzy specjalistycznej z europejskimi odpowiednikami w celu wspierania wymiany najlepszych praktyk dotyczących narzędzi diagnostycznych i opieki medycznej, a także edukacji i opieki społecznej w dziedzinie chorób rzadkich. Kilka z nich zorganizowało kształcenie i szkolenie pracowników służby zdrowia służące uświadomieniu im istnienia dostępnych zasobów.

W celu wspierania tego procesu Komisja współfinansowała niedawno **projekt Rare Best Practices**²⁶. Jest to czteroletni projekt (styczeń 2013 – grudzień 2016) współfinansowany przez siódmy program ramowy w zakresie badań i rozwoju technologicznego (7PR). Główne cele projektu obejmują: opracowanie standardów i przejrzystych wiarygodnych procedur opracowania i oceny wytycznych praktyki klinicznej w zakresie chorób rzadkich oraz osiągnięcia porozumienia co do innowacyjnej metody.

7. Upodmiotowienie organizacji pacjentów

a. Działania Komisji Europejskiej

Cele działania: w sekcji VI zalecenia Rady państwa członkowskie wzywa się do zasięgnięcia opinii organizacji pacjentów w zakresie polityki w dziedzinie chorób rzadkich i do propagowania działań tych organizacji.

Udział organizacji pacjentów we wszystkich aspektach opracowywania polityki dotyczącej chorób rzadkich jest bardzo ważny dla identyfikacji potrzeb pacjentów. Komisja wspiera to podejście na poziomie UE przez angażowanie organizacji pacjentów pod patronatem europejskim w różne działania, takie jak grupy ekspertów i komitety.

Komisja zapewniła też organizacjom pacjentów dotacje na działalność za pośrednictwem programu UE w dziedzinie zdrowia.

b. Działania państw członkowskich

W Europie powstaje coraz większa liczba krajowych sojuszy organizacji pacjentów cierpiących na choroby rzadkie. Według Orphanet na koniec 2013 r. istniało **2 512 organizacji pacjentów związanych konkretnie z chorobami rzadkimi**, w tym 2 161 organizacji krajowych, 213 regionalnych, 72 europejskie i 61 międzynarodowych.

Wszystkie państwa członkowskie, które odpowiedziały na kwestionariusz, angażują się w aktywny dialog z organizacjami pacjentów cierpiących na choroby rzadkie, głównie poprzez konsultacje z pacjentami i przedstawicielami pacjentów na temat polityki w dziedzinie chorób rzadkich.

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>

8. Zarządzanie i koordynacja europejska

Cele działania: komunikat w pkt 7 zawiera stwierdzenie, że Komisję powinien wspierać komitet doradczy ds. chorób rzadkich.

Komitet taki został utworzony na mocy decyzji Komisji z dnia 30 listopada 2009 r. ustanawiającej Komitet Ekspertów UE ds. Rzadkich Chorób (2009/872/WE)²⁷. Prace komitetu skutkowały przyjęciem pięciu zestawów zaleceń i jednej opinii, wraz z publikacją dwumiesięcznego biuletynu i rocznego sprawozdania na temat aktualnego stanu działań w dziedzinie chorób rzadkich w Europie, które opisuje działania na poziomie państwa członkowskiego, UE i globalnym.

Komitet ten został niedawno zastąpiony przez grupę ekspertów Komisji ds. chorób rzadkich²⁸ zgodnie z zasadami określonymi w ramach działalności grup ekspertów Komisji: zasady horyzontalne i rejestr publiczny²⁹.

Grupa ekspertów jest złożona z przedstawicieli państw członkowskich, a także przedstawicieli organizacji pacjentów, europejskich stowarzyszeń producentów wyrobów lub usługodawców, europejskich stowarzyszeń zawodowych lub towarzystw naukowych oraz indywidualnych ekspertów. Głównym zadaniem grupy ekspertów jest doradzanie Komisji w kwestii realizacji działań Unii w dziedzinie chorób rzadkich, w tym w przygotowywaniu instrumentów prawnych, dokumentów strategicznych, wytycznych i zaleceń.

9. Działania służące podniesieniu wysokiej jakości opieki zdrowotnej w zakresie chorób rzadkich

a. Rozporządzenie w sprawie sierocych produktów leczniczych

W odpowiedzi na obawy dotyczące zdrowia publicznego i w celu stymulowania badań i rozwoju w dziedzinie sierocych produktów leczniczych UE przyjęła rozporządzenie w sprawie sierocych produktów leczniczych, które ma na celu zapewnienie zachęt do opracowywania sierocych produktów leczniczych. Rozporządzenie (WE) nr 141/2000³⁰ Parlamentu Europejskiego i Rady ustanawia scentralizowaną procedurę oznaczania sierocych produktów leczniczych i wprowadza zachęty do prowadzenia badań naukowych, wprowadzania do obrotu i opracowywania produktów leczniczych wykorzystywanych w chorobach rzadkich.

W styczniu 2014 r. ponad **90 sierocych produktów leczniczych** było **dopuszczonych do obrotu** przez Komisję Europejską. Co równie istotne, Komisja Europejska oznaczyła ponad 1 000 produktów jako sieroce produkty lecznicze³¹. Sponsorzy opracowujący te produkty korzystają z takich zachęt jak pomoc w przygotowaniu protokołu. Pomoc ta powinna ułatwiać

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

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

opracowywanie i dopuszczanie innowacyjnych produktów leczniczych z korzyścią dla pacjentów.

W ostatnich latach liczba oznaczeń zwiększyła się, przy czym liczba zezwoleń pozostała na stabilnym poziomie (7 zezwoleń w 2013 r. wobec 10 zezwoleń w 2012 r.).

b. Ułatwienie dostępu do sierocych produktów leczniczych

Pomimo tych zachęt dopuszczone produkty lecznicze nie są dostępne we wszystkich państwach członkowskich UE i dostęp dla pacjentów nie jest jednakowy we wszystkich państwach członkowskich UE. Ponadto zaobserwowano istotne opóźnienia w dostępności. Państwa członkowskie i Komisja zainicjowały zatem projekt służący koordynacji inwestycji w ocenę nowych produktów leczniczych oraz wymianę informacji i wiedzy³².

Choć decyzje dotyczące wyceny i zwrotu kosztów stanowią wyłączną kompetencję krajową, państwa członkowskie stoją w obliczu ważnych wspólnych wyzwań związanych z zapewnieniem przystępnych cen i zrównoważonego dostępu do cennych produktów leczniczych dla pacjentów o ewidentnie niezaspokojonych potrzebach leczniczych. Sprostanie tym wyzwaniom może stanowić nawet większy problem, gdy chodzi o ograniczoną liczbę pacjentów, a możliwe leczenie stanowiące odpowiedź na niezaspokojone potrzeby lecznicze jest niewystarczające i kosztowne, jak ma to często miejsce w przypadku chorób rzadkich i sierocych produktów leczniczych.

Grupa robocza „Mechanizm skoordynowanego dostępu do sierocych produktów leczniczych” w ramach procesu społecznej odpowiedzialności przedsiębiorstw w dziedzinie produktów farmaceutycznych

Głównym celem grupy roboczej³³ było zbadanie, jak zapewnić dostęp do sierocych produktów leczniczych w realnych sytuacjach życiowych pacjentom cierpiącym na choroby rzadkie. Najważniejszym zaleceniem grupy było opracowanie skoordynowanego pomiędzy zgłaszającymi się dobrowolnie państwami członkowskimi a sponsorami mechanizmu oceny wartości sierocego produktu leczniczego, która mogłaby być oparta na przejrzystych ramach wartości, w celu zapewnienia wymiany informacji z myślą o umożliwieniu podejmowania na poziomie państwa członkowskiego świadomych decyzji dotyczących wyceny i zwrotu kosztów. Powinno to prowadzić do zwiększenia racjonalności cen dla płatników, bardziej przewidywalnych warunków rynkowych dla przemysłu i sprawiedliwszego dostępu dla pacjentów³⁴.

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

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

³⁴ Po zakończeniu pracy przez grupę w 2013 r. kilku członków grupy kontynuowało dyskusje na temat inicjatywy Komitetu Oceny Leków (MEDEV, nieformalnej grupy ekspertów z ustawowych instytucji ubezpieczenia zdrowotnego w Europie), z myślą o wprowadzeniu w życie wniosków grupy i utworzeniu projektów pilotażowych.

c. Badania przesiewowe populacji w kierunku chorób rzadkich

Cele działania: w pkt 5 komunikatu Komisja zobowiązała się **do oceny bieżących strategii badań przesiewowych populacji** (w tym badań przesiewowych noworodków) w kierunku chorób rzadkich.

Komisja zamówiła sprawozdanie na temat praktyk z zakresu badań przesiewowych noworodków w kierunku rzadkich zaburzeń stosowanych we wszystkich państwach członkowskich UE, w tym liczby ośrodków, szacunkowej liczby przebadanych niemowląt i liczby zaburzeń uwzględnionych w badaniach przesiewowych noworodków, a także przyczyn wyboru tych zaburzeń³⁵. Większość państw członkowskich ujętych w sprawozdaniu posiada organ nadzorujący badania przesiewowe noworodków. **Liczba chorób objętych badaniami przesiewowymi jest silnie zróżnicowana w poszczególnych państwach członkowskich, począwszy od jednej w Finlandii do 29 w Austrii.**

Na podstawie tego sprawozdania Komitet Ekspertów UE ds. Rzadkich Chorób wydał opinię na temat potencjalnych obszarów współpracy europejskiej w dziedzinie badań przesiewowych noworodków³⁶.

10. Globalny wymiar polityki w dziedzinie chorób rzadkich

Cele działania: komunikat ma na celu **wspieranie współpracy w dziedzinie chorób rzadkich na poziomie międzynarodowym** ze wszystkimi zainteresowanymi krajami i w ścisłym współdziałaniu ze Światową Organizacją Zdrowia.

Unia Europejska i jej państwa członkowskie są uważane za liderów w opracowywaniu działań w dziedzinie chorób rzadkich. Działania podejmowane przez UE i w państwach członkowskich wpłynęły na rozwój w tej dziedzinie w krajach pozaeuropejskich, a rozwój polityczny i techniczny w Unii Europejskiej również wywarł znaczący wpływ na politykę w dziedzinie chorób rzadkich w innych krajach.

Kilka konkretnych działań zastosowały kraje pozaeuropejskie, czasem dzięki ich widoczności w internecie, jak w przypadku bazy Orphanet, która publikuje informacje on-line w siedmiu językach i zdobyła pozycję prawdziwie globalnego źródła informacji. Inne inicjatywy wspierają globalne organizacje międzynarodowe w ich pracy związanej z chorobami rzadkimi, jak na przykład zaangażowanie wspólnego działania EUCERD w aktualizację ICD-10. Międzynarodowe konsorcjum ds. badań w dziedzinie chorób rzadkich³⁷ jest doskonałym przykładem międzynarodowej współpracy zainicjowanej przez Komisję Europejską.

Polityka Komisji Europejskiej w dziedzinie chorób rzadkich skorzystała również z osiągnięć z zakresu polityki innych krajów.

11. Wnioski i propozycje na przyszłość

Zgodnie z zaleceniem Rady w sprawozdaniu z wykonania należy przeanalizować, w jakim stopniu proponowane środki są skuteczne, oraz potrzebę dalszych działań służących poprawie jakości życia pacjentów cierpiących na choroby rzadkie i życia ich rodzin.

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

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

³⁷ Więcej można przeczytać w witrynie IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

Unia Europejska uczyniła wiele w dziedzinie wspierania współpracy na rzecz poprawy jakości życia ludzi cierpiących na chorobę rzadką od przyjęcia komunikatu Komisji w 2008 r. i zalecenia Rady w 2009 r.

Ogólnie rzecz biorąc, cele komunikatu i zalecenia Rady zostały **osiągnięte. Oba przyczyniły się wzmocnienia współpracy** między Unią Europejską, państwami członkowskimi i wszystkimi odpowiednimi zainteresowanymi stronami.

Komisja promowała wymianę doświadczeń, aby pomóc państwom członkowskim w opracowywaniu ich krajowych planów lub strategii w dziedzinie chorób rzadkich.

Znaczna liczba państw członkowskich uzyskała dzięki temu wsparcie we wprowadzaniu specjalnych planów dotyczących chorób rzadkich: 16 państw członkowskich posiada obecnie plany w dziedzinie chorób rzadkich (w porównaniu z zaledwie czterema w 2008 r.), a znaczna ich liczba jest bliska przyjęcia planu. Wspieranie państw członkowskich w tym dążeniu pozostaje kluczowym priorytetem prac Komisji w tej dziedzinie.

Pomimo tak zachęcających postępów pozostaje jeszcze wiele do zrobienia, aby ludzie cierpiący na choroby rzadkie mogli uzyskać prawidłową diagnozę i najlepsze możliwe leczenie w całej UE. Nadal istnieją państwa członkowskie, które nie mają krajowego planu lub strategii. W państwach członkowskich, które już opracowały krajowy plan lub strategię, realizacja rozpoczęła się dopiero niedawno i musi być monitorowana.

Z tej przyczyny działanie w dziedzinie chorób rzadkich zajmuje znaczące miejsce w nowym programie w dziedzinie zdrowia i nowym programie „Horyzont 2020” – programie ramowym w zakresie badań naukowych i innowacji. W celu kontynuowania wsparcia państw członkowskich przewidziane są następujące działania:

- utrzymanie **koordynacyjnej roli UE** w opracowywaniu polityki UE w dziedzinie chorób rzadkich i wspieranie państw członkowskich w ich działaniach na poziomie krajowym,
- kontynuowanie wsparcia opracowywania wysokiej jakości **planów/strategii krajowych w dziedzinie chorób rzadkich** w Unii Europejskiej,
- zapewnienie dalszego wsparcia na rzecz **Międzynarodowego konsorcjum ds. badań w dziedzinie chorób rzadkich** i inicjatyw pod jego auspicjami,
- kontynuowanie **właściwej kodyfikacji chorób rzadkich**,
- dalsze prace **zmierzające do zmniejszenia nierówności między pacjentami** dotkniętymi chorobami rzadkimi a pacjentami cierpiącymi na bardziej powszechne zaburzenia oraz zmierzające do wspierania inicjatyw promujących równy dostęp do diagnostyki i leczenia,

- kontynuacja promowania upodmiotowienia pacjentów we wszystkich aspektach rozwoju polityki w dziedzinie chorób rzadkich,
- kontynuacja działań zwiększających świadomość społeczną na temat chorób rzadkich i działań UE w tej dziedzinie,
- wykorzystanie dyrektywy 2011/24/UE w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej w celu zbliżenia **europejskich sieci referencyjnych** w dziedzinie chorób rzadkich, wsparcie rozwoju narzędzi ułatwiających **współpracę i interoperacyjność europejskich sieci referencyjnych** w dziedzinie chorób rzadkich,
- stymulowanie rozwoju i stosowania **rozwiązań z zakresu e-zdrowia w obszarze chorób rzadkich**,
- wdrożenie i kontynuacja wsparcia dla **europejskiej platformy na rzecz rejestrowania chorób rzadkich**,
- kontynuacja **odgrywania globalnej roli** w inicjatywie dotyczącej chorób rzadkich oraz współpraca z ważnymi międzynarodowymi zainteresowanymi stronami.

Pod uwagę będą również brane poglądy wyrażane przez państwa członkowskie i zainteresowane strony w ramach grupy ekspertów Komisji w dziedzinie chorób rzadkich.