

HU

HU

HU



AZ EURÓPAI KÖZÖSSÉGEK BIZOTTSÁGA

Brüsszel, 11.11.2008
COM(2008) 679 végleges

**A BIZOTTSÁG KÖZLEMÉNYE AZ EURÓPAI PARLAMENTNEK, A
TANÁCSNAK, AZ EURÓPAI PARLAMENTNEK, AZ EURÓPAI GAZDASÁGI ÉS
SZOCIÁLIS BIZOTTSÁGNAK ÉS A RÉGIÓK BIZOTTSÁGÁNAK**

Ritka betegségek: kihívás Európa számára

{SEC(2008)2713}
{SEC(2008)2712}

A BIZOTTSÁG KÖZLEMÉNYE AZ EURÓPAI PARLAMENTNEK, A TANÁCSNAK, AZ EURÓPAI PARLAMENTNEK, AZ EURÓPAI GAZDASÁGI ÉS SZOCIÁLIS BIZOTTSÁGNAK ÉS A RÉGIÓK BIZOTTSÁGÁNAK

Ritka betegségek: kihívás Európa számára

1. BEVEZETÉS

Ritka betegségeknek nevezik azokat a betegségeket, amelyek prevalenciája különösen alacsony; az Európai Unió álláspontja szerint egy betegség akkor tekinthető ritka betegségnek, ha 10 000 ember közül legfeljebb ötöt érint az Európai Unióban. Ez azt is jelenti ugyanakkor, hogy az Európai Unió mintegy 29 millió lakosát 5000 – 8000 különböző ritka betegség érinti vagy fogja érinteni.

A ritka betegségek speciális jellege – korlátozott számú beteg, hiányos szakismeret és szakértelem – olyan kiemelt területté teszi őket, ahol az uniós többletérték nagyon jelentős. Az európai együttműködés hozzájárulhat a rendelkezésre álló, korlátozott ismeretek megosztásához és a források leghatékonyabb felhasználásához a célból, hogy a ritka betegségekkel az EU egészében eredményesen lehessen foglalkozni.

A Bizottság a ritka betegségek kérdésének megoldásához már számos területen tett konkrét lépéseket. Az említett eredményekre építve, a ritka betegségek terén az Európa előtt álló kihívásokról szóló közlemény célja, hogy olyan integrált megközelítést nyújtó dokumentumként szolgáljon, amely egyértelmű iránymutatást ad a ritka betegségek terén a jelenben és a jövőben megvalósuló közösségi tevékenységekhez, hogy az Európai Unió egészében tovább javítsa a ritka betegségtől szenvedő betegek számára a megelőzéshez, diagnózishoz és kezeléshez való hozzáférést és ezek terén az egyenlő feltételek megteremtéséhez.

2. KÉRDÉSFELVETÉS

A legtöbb ritka betegség genetikai betegség, mások – egyéb kategóriák mellett – ritka rákbetegségek, autoimmun betegségek, veleszületett fejlődési rendellenességek, mérgezések és fertőző megbetegedések. A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás rendkívül hasznosnak bizonyult olyan gyakori betegségek kialakulásában közrejátszó közös mechanizmusok jobb megértésében, mint az elhízás és a cukorbetegség, mivel ezek gyakran egyetlen biológiai folyamat diszfunkcionális modelljeként szolgálnak. A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás nemcsak számarányát tekintve csekély, hanem meg is oszlik az EU egész területén található laboratóriumok között.

A ritka betegségekre vonatkozó specifikus egészségügyi politikák hiánya, valamint a szakértelem hiánya késedelmes diagnosztizálást és az ellátáshoz való nehézkes hozzáférést eredményez. Ez további fizikai, pszichológiai és intellektuális igénybevételt, nem megfelelő vagy akár káros hatású kezeléseket, valamint az egészségügyi rendszerbe vetett bizalom megrendülését okozza – annak ellenére, hogy egyes ritka betegségek összeegyeztethetők a normális életvitellel, amennyiben azokat időben diagnosztizálják és megfelelően kezelik. A téves diagnózis és a diagnosztizálás elmaradása képezi a legfőbb akadályokat, amelyek megnehezítik a ritka betegségben szenvedő betegek ezrei életminőségének javítását.

A ritka betegségben szenvedő betegek diagnosztizálására, kezelésére és rehabilitációjára szolgáló nemzeti egészségügyi szolgálatok között jelentős

különbségek vannak rendelkezésre állás és minőség szempontjából. Az uniós polgárok helyzete – attól függően, mely tagállamban/régióban laknak – egyenlőtlen a szakorvosi szolgáltatásokhoz és a rendelkezésre álló ellátási lehetőségekhez való hozzáférés szempontjából. Néhány tagállam már sikeresen megoldott egyes, a betegségek ritkaságából adódó kérdést, míg mások még nem vették fontolóra a lehetséges megoldásokat.

A Bizottság és az EMEA (Európai Gyógyszerügynökség) illetékessége keretében a ritka betegségek gyógyszerei terén most zajlik a szakpolitikai végrehajtás. Ezeket a gyógyszereket azért nevezik „árva” gyógyszereknek, mert a gyógyszeriparnak rendes piaci körülmények között nem fűződik számottevő érdeke ahhoz, hogy nem számottevő létszámú, ritkán előforduló betegségben szenvedő számára fejlesszen ki és hozzon forgalomba termékeket. A ritka betegségek gyógyszereiről szóló rendelet (a ritka betegségek gyógyszereiről szóló, 1999. december 16-i 141/2000/EK európai parlamenti és tanácsi rendelet¹) célja az volt, hogy az EU-ban a ritka betegségek gyógyszereinek minősítési kritériumai meghatározásra kerüljenek; emellett pedig a rendelet ismerteti a ritka betegségek kezelésére, megelőzésére vagy diagnosztizálására szolgáló gyógyszerek kutatását, fejlesztését és forgalmazását előmozdító ösztönzőket (például 10 éves piaci kizárólagosság, segítségnyújtás jegyzőkönyvek kidolgozásához, hozzáférés a forgalomba hozatali engedély kiadásának központosított eljárásához). A ritka betegségek gyógyszereire vonatkozó uniós politika sikerrel járt. A tagállamok azonban még nem biztosítanak teljes hozzáférést valamennyi engedélyezett és jóváhagyott, ritka betegséget orvosló gyógyszerhez.

3. CÉLKITŰZÉSEK

A Szerződés 152. cikkének értelmében a Közösség szerepe az, hogy ösztönözze a tagállamok közötti együttműködést és szükség esetén támogassa tevékenységeiket. A ritka betegségek sajátosságai – korlátozott számú beteg, hiányos szakismeret és szakértelem – olyan egyedi területté teszi őket, ahol az uniós többletérték kiemelkedően jelentős. E közlemény célkitűzése, hogy átfogó közösségi stratégiát határozzon meg a tagállamok támogatására a ritka betegségek hatékony és eredményes felismerése, megelőzése, diagnózisa, kezelése, ellátása és kutatásának biztosítása terén Európában.

Ez hozzá fog járulni az átfogó célkitűzés: az egészségügyi eredmények javulása és következőképpen egy fontos lisszaboni stratégiai mutató, az egészségben eltöltött életevek² terén történő előrelépéshez. E célból a közlemény az operatív fellépéseket három fő munkaterületre irányítja.

3.1. A ritka betegségek felismerésének és ismertségének javítása

A ritka betegségekre vonatkozó átfogó stratégia kulcsa felismerésük biztosítása, mely alapja annak, hogy sor kerülhessen az ezzel összefüggő más tevékenységekre. A ritka betegségek területén a diagnózis és az ellátás javítása érdekében a megfelelő azonosításhoz pontos információknak kell társulniuk, melyeket a szakmabeliek és az érintett személyek igényeihez alkalmazkodó formátumú jegyzék és nyilvántartás

¹ A ritka betegségek gyógyszereiről szóló, 1999. december 16-i 141/2000/EK európai parlamenti és tanácsi rendelet

² Lásd http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm

formájában kell rendelkezésre bocsátani és terjeszteni. Ez hozzájárul a ritka betegségek kérdésének mellőzéséhez vezető főbb okok vizsgálatához. A Bizottság ezért európai szintű, átfogó kódolási és osztályozási rendszert kíván bevezetni, amely keretet nyújt a ritka betegségekkel kapcsolatos ismeretek megfelelőbb megosztásának és a ritka betegségek mint tudományos és közegészségügyi probléma jobb megértéséhez az EU egészében.

3.2. A ritka betegségekre vonatkozó politikák támogatása a tagállamokban.

A ritka betegségekre vonatkozó hatékony és eredményes fellépés a ritka betegségekre vonatkozó egységes, átfogó stratégián múlik, amely integrált és jól felismerhető módon mozgósítja az erre vonatkozó csekély és elszórt erőforrásokat, közös európai erőfeszítésbe ágyazva azokat. Ez az együttes európai erőfeszítés attól is függ, sikerül-e az együttműködés közös alapjának létrehozása és a betegek ellátáshoz és információhoz való hozzáféréseinek javítása érdekében az EU egészében közös megközelítést találni a ritka betegségekre vonatkozó munka terén.

A Bizottság ezért azt javasolja, hogy a tagállamok tanácsi ajánlás elfogadása által a ritka betegségekkel kapcsolatos munkájuk során egy, a meglévő bevált gyakorlaton alapuló közös megközelítést alkalmazzanak. Az e közleményt kísérő, tanácsi ajánlásra irányuló bizottsági javaslat azt ajánlja, hogy a tagállamok a következő elvek köré szerveződő stratégiákat vezessenek be:

- a ritka betegségekre vonatkozó ágazatközi nemzeti cselekvési tervek elindítása,
- a ritka betegségek meghatározására, kódolási rendszerének és jegyzékének összeállítására szolgáló megfelelő mechanizmusok, valamint a helyes gyakorlatot tartalmazó iránymutatások összeállítása a ritka betegségek felismerését, valamint az ismeretek és szakértelem megosztását elősegítő keret biztosítása érdekében,
- a ritka betegségekre irányuló kutatás elősegítése, beleértve a határokon átnyúló együttműködést az EU tudományos erőforrás-potenciáljának maximális kiaknázása érdekében,
- a magas színvonalú egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés biztosítása, elsősorban a nemzeti és regionális szakértői központok kijelölése és azok európai referenciahálózatban való részvételének elősegítése révén;
- a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti szakértelem összegyűjtésére és az európai partnerekkel való közös használatra irányuló mechanizmusok biztosítása;
- a betegek és betegképviselői szervezetek felelős helyzetbe hozatalát és bevonását biztosító intézkedések meghozatala;
- a fellépések hosszú távú fenntarthatóságának rendelkezések által szavatolt biztosítása.

3.3. A ritka betegségekre vonatkozó európai együttműködés, koordináció és szabályozás kialakítása

A közösségi fellépés hozzájárul ahhoz, hogy a tagállamok eredményesen vonhassák össze és szervezhessék meg a ritka betegségek területén meglévő korlátozott forrásokat és szakértelmet, és abban is segíthet, hogy a betegek és a szakmabeliek tagállamokon átívelő együttműködésben oszthassák meg egymással a szakértelmet és információkat, illetve koordinálhassák azokat. A Közösség célja a szakpolitikák és kezdeményezések megfelelőbb uniós szintű koordinálása és az uniós programok közötti együttműködés erősítése annak érdekében, hogy a ritka betegségek terén

közösségi szinten rendelkezésre álló erőforrásokat a lehető legelőnyösebben használják fel.

4. A RITKA BETEGSÉGEK FELISMERÉSÉNEK ÉS ISMERTSÉGÉNEK JAVÍTÁSÁRA IRÁNYULÓ OPERATÍV FELLÉPÉSEK

4.1. A ritka betegségek definíciója

A ritka betegségek meglévő uniós fogalommeghatározását, amely szerint ritka betegségnek számít az a betegség, amely az Európai Unióban 10 000 embert tekintve legfeljebb 5-nél fordul elő, a ritka betegségekre irányuló, 1999–2003.évi közösségi cselekvési programban fogadták el. A 141/2000/EK rendelet, és ennek értelmében az Európai Bizottság is ugyanezt a definíciót alkalmazza a ritka betegségek gyógyszereinek minősítésekor. Az EU megtartja a jelenlegi fogalommeghatározást. Ugyanakkor egy, a prevalenciát és incidenciát is figyelembe vevő, pontosabb definíciót alakít ki az egészségügyi program forrásainak bevonásával, valamint a probléma nemzetközi vetületeinek figyelembe vételével.

4.2. A ritka betegségek osztályozása és kódolási rendszerbe foglalása

A betegségek osztályozására nemzetközi referenciaként a betegségek nemzetközi osztályozása (BNO) szolgál, amelyet az Egészségügyi Világszervezet (WHO)³ koordinál. A Bizottság a létező BNO (a betegségek nemzetközi osztályozása) felülvizsgálatára irányuló eljárás keretében vezető szerepet fog játszani a ritka betegségek tekintetében végzett munka terén a ritka betegségek megfelelőbb kódolásának és osztályozásának biztosítása érdekében. E célból a Bizottság létrehozza a ritka betegségek osztályozásával és kódolásával foglalkozó munkacsoportot⁴. Ezt a munkacsoportot a WHO a BNO jelenlegi felülvizsgálatára irányuló munkában tanácsadó munkacsoportnak nevezheti ki.

4.3. A ritka betegségekre vonatkozó ismeretek és információk terjesztése

A ritka betegségek terén a diagnosztizálás és ellátás javítását szolgáló egyik fő elem, hogy pontos információk álljanak rendelkezésre és kerüljenek terjesztésre, és olyan formátumban, amely a szakemberek és az érintett személyek igényeihez igazodik. A ritka betegségek dinamikus uniós jegyzékének létrehozása hozzájárul a ritka betegségek kérdésének mellőzéséhez vezető főbb okok vizsgálatához, beleértve az arra vonatkozó hiányos ismereteket, hogy mely betegségek tekinthetők ritkának. Az Európai Bizottság biztosítani fogja, hogy ez az információ európai szinten, továbbra is rendelkezésre álljon, elsősorban az Orphanet⁵ adatbázisára építve, és közösségi programok által támogatva.

4.4. A betegségekkel kapcsolatos információs hálózatok

A meglévő (vagy jövőbeni), betegségekkel kapcsolatos vonatkozó speciális információs hálózatok legfontosabb tevékenységei közé a következők tartoznak:

- az információmegosztás biztosítása a meglévő európai információs hálózatokon keresztül;
- az egyes betegségek megfelelőbb osztályozásának elősegítése;

³ Lásd: <http://www.who.int/classifications/icd/en/>.

⁴ Lásd: <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>

⁵ Lásd: <http://www.orpha.net/>

- az érintett felek közötti információcserére irányuló stratégiák és mechanizmusok létrehozása;
- összehasonlítható, uniós szintű epidemiológiai adatok létrehozása;
- a bevált gyakorlatok megosztásának támogatása és a betegcsoportokra vonatkozó intézkedések kialakítása.

5. A RITKA BETEGSÉGEKRE VONATKOZÓ EURÓPAI EGYÜTTMŰKÖDÉS ÉS A MAGAS SZÍNVONALÚ EGÉSZSÉGÜGYI ELLÁTÁSHOZ VALÓ HOZZÁFÉRÉS JAVÍTÁSÁRA IRÁNYULÓ OPERATÍV FELLÉPÉSEK

5.1. A magas színvonalú egészségügyi ellátáshoz való általános hozzáférés javítása, különösen a nemzeti/regionális szakértői központok fejlesztése és uniós referenciahálózatok felállítása révén

A tagállamok közös kötelezettségvállalással, az egyenlőség és szolidaritás elve alapján biztosítják a magas színvonalú egészségügyi ellátásokhoz való általános hozzáférést⁶. Amennyiben azonban egy betegség ritka, úgy a rendelkezésre álló szakértelem is hiányos. Egyes szakértői központok (melyeket egyes tagállamokban referenciaközpontoknak vagy kiválósági központoknak is neveznek) olyan szakértelmet halmoztak fel, amelyet más szakemberek⁷ is széles körben alkalmaznak az egyes országon belül vagy nemzetközi viszonylatban is, és amely segítheti a ritka betegségben szenvedő betegek megfelelő egészségügyi ellátáshoz való hozzáférését. A ritka betegségekkel foglalkozó munkacsoportnak a magas szintű munkacsoport számára nyújtott, *Az európai együttműködésért az egészségügyi szolgáltatásokban és az orvosi ellátásban a ritka betegségek terén* című, 2006-os jelentése⁸ azt a javaslatot tartalmazza, hogy a tagállamok járuljanak hozzá a szakértői központok beazonosításához, és pénzügyileg támogassák őket.

Az egészségügyi szolgáltatásokkal és orvosi ellátással foglalkozó magas szintű csoport 2004 óta dolgozik az európai referenciahálózatok koncepcióján⁹. A magas szintű csoport munkája alapján a határokon átnyúló egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogok érvényesítéséről szóló európai parlamenti és tanácsi irányelvjavaslat (COM(2008)414) 15. cikke úgy rendelkezik, hogy a tagállamoknak elő kell segíteniük az európai referenciahálózatok létrehozását. A ritka betegségekkel foglalkozó európai referenciahálózat stratégiai szerepet fog betölteni abban, hogy a betegképviselői szervek felhívásának¹⁰ megfelelően az Európai Unió egészében javulás következzen be a betegek ellátásának minőségében.

⁶ A Tanács következtetései a közös értékekről és elvekről az európai uniós egészségügyi rendszerekben (HL C 146/01., 2006.6.22., 1. o.)

⁷ Lásd a ritka betegségekkel foglalkozó munkacsoport jelentését: Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU (2005) (Áttekintés a ritka betegségek jelenlegi referenciaközpontjairól) http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm

⁸ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm

⁹ Lásd az egészségügyi szolgáltatásokkal és orvosi ellátással foglalkozó magas szintű csoport az európai referenciaközpontokról szóló jelentését, http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm

¹⁰ Lásd a ritka betegségek szakértői központjaira és referenciahálózataira vonatkozó, 2007. júliusi prágai európai munkaértekezletről szóló jelentést; http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf

5.2. A speciális szociális szolgáltatásokhoz való hozzáférés

A szakértői központok alapvető szerepet tölthetnek be az olyan speciális szociális szolgáltatások kialakítása vagy elősegítése terén, amelyek a ritka betegségektől szenvedő betegek életminőségének javítására irányulnak. Már jelenleg is támogatásban részesülnek a segélyvonalak, kiegészítő gondozási szolgálatok és terápiás szabadidőprogramok¹¹ és céljaik megvalósítása érdekében fenntarthatóságukat is biztosítani kell: e célok a következők: a tudatosítás növelése, a bevált gyakorlatok és szabványok megosztása, valamint a források összevonása az egészségügyi program és a fogyatékkal élőkkel kapcsolatos cselekvési tervek révén.

5.3. A ritka betegségek gyógyszereihez való hozzáférés

A ritka betegségek gyógyszereihez való hozzáférést a gyógyszerek ritkasága miatt – az árképzésre és a visszatérítésre vonatkozó döntéshozatali folyamat egésze során – sajátos akadályok hátráltatják. Mindezen úgy lehet előremutató változásokat eszközölni, ha szorosabbra fűzik az együttműködést európai szinten a ritka betegségek gyógyszerei jelentette terápiás (hozzáadott) érték tudományos értékelésére vonatkozóan.

A Bizottság a tagállamok és az európai hatóságok közötti tudásmegosztás érdekében fel fog állítani egy, a ritka betegségek gyógyszereinek terápiás hozzáadott értékének tudományos értékelésével foglalkozó munkacsoportot. Az együttműködés keretében akár nem kötelező erejű értékelési jelentések is szülehetnek a közös terápiás hozzáadott érték tárgykörében, mely olyan információtöbbletet jelenthet, mely megkönnyíti a nemzeti árképzési és visszatérítési döntések meghozatalát, anélkül hogy ezzel előzetes hatást gyakorolna a hatóságok döntéshozatali hatáskörére¹².

Ezenfelül meg kell fontolni az EMEA, illetve a már létező nemzetközi egészségtechnológiai értékelő hálózatok, mint például a Health Technology Assessment International (HTAi; nemzetközi egészségtechnológiai értékelő hálózat)¹³, a European Network for Health Technology Assessment (EUnetHTA; európai egészségtechnológiai értékelő hálózat)¹⁴ illetve a Medicines Evaluation Committee (MEDEV; gyógyszerértékelési bizottság)¹⁵ részvételét is.

5.4. Az engedélyezés előtti alkalmazásra irányuló programok

Jobban kidolgozott rendszerre van szükség annak biztosítására, hogy a ritka betegségekben szenvedő betegek egyes gyógyszerekhez már azelőtt hozzájuthassanak, hogy ezeket az új gyógyszereket jóváhagyták és/vagy visszatérítették volna (az úgynevezett engedélyezés előtti alkalmazás).

A hatályos gyógyszerészeti jogszabályok alapján a közösségben alkalmazott közös megközelítés biztosítása érdekében az EMEA véleményeket adhat ki a termékek engedélyezés előtti alkalmazásáról.

¹¹ az uniós finanszírozású RAPSODY projektnek köszönhetően meghatározottakhoz hasonlóan http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm

¹² Vö. a magas szintű gyógyszerészeti fórum által elfogadott dokumentumban („Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens” – A ritka betegségek gyógyszereihez való hozzáférés javítása Európában valamennyi érintett számára) meghatározottakkal.

¹³ <http://www.htai.org/>

¹⁴ <http://www.eunetha.net/>

¹⁵ <http://www.esip.org/publications/pb51.pdf>

A Bizottság fel fogja kérni az EMEA-t, hogy a betegek ellátáshoz való hozzájárulását szem előtt tartva dolgozza át az általa elfogadott, jelenleg érvényben lévő iránymutatásokat.

5.5. Orvostechnikai eszközök

A ritka betegségek gyógyszereiről szóló rendelet nem foglalja magában az orvostechnikai eszközök területét. A piac korlátozott mérete és a beruházás megtérülésének korlátozott lehetőségei visszatartó tényezőként hatnak. A Bizottság értékelni fogja, hogy a helyzet megoldására szükség van-e újabb intézkedések meghozatalára, esetleg az orvostechnikai eszközökről szóló irányelvek felülvizsgálatának keretében.

5.6. A ritka betegségek gyógyszereinek fejlesztésére irányuló ösztönzők

A gyógyszeripari vállalatok hosszú időn át és jelentős összeget fektetnek be a ritka betegségek kezelésére szolgáló termékek felfedezése, fejlesztése és forgalomba hozatala érdekében. Ezen befektetéseknek meg kell térülniük számukra. Ideális esetben ugyanakkor arra is lehetőségük van, hogy a befektetés hozamát további kezelések felfedezésébe forgassák vissza. Az EU-ban több mint 45 kezelést engedélyeztek – többet közülük ugyanarra a betegségre –, ugyanakkor számos betegségre továbbra sem létezik kezelés. A 141/2000/EK rendelet 9. cikkével összhangban a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás és a ritka betegségek gyógyszereire irányuló fejlesztések megerősítése érdekében támogatni kell további nemzeti és európai szintű ösztönzők kialakítását, és növelni kell a tagállamok e termékekhez kapcsolódó tudatosságát.

5.7. E-egészségügy

Az e-egészségügy számos módon hozzájárulást jelenthet e téren, különösen az alábbiak által:

- az elektronikus online-szolgáltatások, amelyeket az Orphanet és más, az EU által finanszírozott projektek keretein belül fejlesztettek ki, egyértelműen demonstrálják, hogy az információs és kommunikációs technológiák hogyan járulhatnak hozzá a betegek-beteg közti kapcsolat kialakításához, a betegközösségek kialakulásához, az adatbázisok kutatócsoportok közötti megosztásához, a klinikai kutatásoknál felhasználható adatok gyűjtéséhez, a klinikai kutatásokban való részvételre hajlandó betegek nyilvántartásba vételéhez, valamint olyan esetek szakértők elé tárásához, amelyek a diagnosztizálás és kezelés minőségét javíthatják,
- a távorvoslás – azaz információs és kommunikációs technológiák segítségével az egészségügyi ellátás távszolgáltatásokon keresztüli megvalósítása – egy másik hasznos eszköz. Lehetővé teszi többek között, hogy a ritka betegségekre vonatkozó szaktudás eljusson a nem szakosodott kórházakba és praxisokba, például kiválósági központtól kért második szakvéleményként¹⁶;
- a fiziológiai és patológiai folyamatok számítógépes modellezése terén végzett, a hetedik keretprogramban¹⁷ finanszírozott kísérletek ígéretes megközelítést

¹⁶ A betegek, egészségügyi rendszerek és a társadalom számára előnyös távorvoslásról szóló közleménytervezet

¹⁷ http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm

jelentenek a ritka betegségek háttérében álló tényezők jobb megértéséhez, a prognosztizáláshoz és az esetleges új kezelési megoldások megtalálásához.

5.8. Szűrési gyakorlatok

Európában megszokott eljárás a fenilketonúria és a veleszületett pajzsmirigy-elégtelenség újszülöttkori szűrése, ami rendkívül hatékonynak bizonyult az érintett gyermekeknél a fogyatékoság megelőzésében. A technológia fejlődésével számos ritka betegség, különösen az anyagcsere-zavarok és általában véve a genetikai rendellenességek esetében sok vizsgálat elvégezhető – többek között robotok által is – alacsony költséggel. Ezen a területen ajánlatos ösztönözni az együttműködést, hogy olyan tudományos ismeretek álljanak rendelkezésre, amelyekre tagállami szinten a döntéseket alapozni lehet. A ritka betegségekre irányuló jelenlegi és lehetséges új lakossági szűrési stratégiák (beleértve az újszülöttkori szűrést) értékelését a Bizottság fogja elvégezni uniós szinten, hogy a tagállamoknak tudományos alapot biztosítson (az etikai szempontokat is beleértve), melyekre építve politika döntést hozhatnak. A Bizottság e támogatást cselekvési prioritásnak tekinti.

5.9. A diagnosztikai laboratóriumok minőségirányítása

Ma már számos ritka betegséget lehet diagnosztizálni biológiai vizsgálattal, amely gyakran genetikai vizsgálat. Ezek a vizsgálatok a megfelelő betegkezelési stratégia lényeges elemei, mivel lehetővé teszik a korai diagnózist, egyes esetekben pedig a családszűrését vagy a prenatális vizsgálatot. A vizsgálatok nagy száma, valamint az egyes vizsgálatokra vonatkozó külön diagnosztikai próba megtervezésének és validálásának szükségessége miatt egyetlen ország sem képes egyedül elvégezni a biológiai vizsgálatokat és a nyújtott vizsgálatok hatékony külső minőségértékelését. A szakértelem megosztását egyértelműen megállapított, átlátható, az EU által elfogadott szabványok és eljárások révén kell lehetővé tenni és elősegíteni.

Ez szakértői diagnosztikai laboratóriumok európai referenciahálózatának létrehozásával valósítható meg (pl. EuroGenTest¹⁸). E laboratóriumokat ösztönözni fogják arra, hogy szakmai jártassági vizsgálatokban vegyenek részt, különös figyelmet fordítva a jelentések, úgymint a vizsgálatot megelőző, illetve követő genetikai tanácsadás eredményeire¹⁹.

5.10. Elsődleges megelőzés

Nagyon kevés ritka betegség esetén van lehetőség elsődleges megelőzésre. A ritka betegségek megelőzésére irányuló elsődleges intézkedéseket azonban minden lehetséges esetben meg fogják hozni (pl. a nyelőcső-záródási rendellenesség megelőzése folsavpótlással). Az e téren történő fellépést a Bizottság által vezetett uniós szintű vitán kell megtárgyalni, amely azt hivatott megállapítani, hogy mely ritka betegségek esetében lehet eredményes, ha elsődleges megelőző intézkedéseket hoznak.

5.11. Jegyzékek és adatbázisok

A jegyzékek és adatbázisok kulcsfontosságú elemek a ritka betegségekre vonatkozó ismeretek bővítésében és a klinikai kutatás fejlesztésében. Ez az egyetlen mód az

¹⁸ Lásd: <http://www.eurogentest.org/>

¹⁹ Genetikai betegség diagnosztizálásával szembesülő betegeknek nyújtott segítség, amely segít megérteni a betegséggel kapcsolatos tényszerű információkat, valamint azt, hogy a betegség milyen hatást gyakorol majd életükre, hogy a jövőre vonatkozóan döntést hozhassanak.

adatok oly módon történő összevonására, hogy általuk egy elégséges mintanagyságot lehessen elérni a járványügyi és/vagy klinikai kutatásokhoz. Mérlegelni kell az adatgyűjtés létrehozására és az adatok fenntartására vonatkozó együttműködési törekvéseket, amennyiben ezek nyílt hozzáférésű források. Az egyik kulcsfontosságú kérdés e rendszerek hosszú távú fenntarthatóságának biztosítása az alapvetően bizonytalan projektfinanszírozás helyett. Ezt a gondolatot fejt ki a magas szintű gyógyszerészeti fórum által elfogadott dokumentum („Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens” – A ritka betegségek gyógyszereihez való hozzáférés javítása Európában valamennyi érintett számára) is.

5.12. **Kutatás és fejlesztés**

A legtöbb súlyos ritka betegségre, amely potenciálisan kezelhető lenne, jelenleg egyszerűen nincs specifikus kezelés. A terápiák kifejlesztésének három akadályja is van: a mögöttes patofiziológiai mechanizmusok megértésének hiánya, a klinikai fejlesztés korai szakaszában a támogatás hiánya, valamint a gyógyszeripar érdeklődésének hiánya/költségszemlélete. Mivel az érintett betegcsoport nagyon kicsi, a gyógyszerek kifejlesztésének magas költsége és a beruházás alacsony becsült megtérülése az óriási egészségügyi igény ellenére rendszerint visszatartja a gyógyszeripart a ritka betegségek elleni gyógyszerek kifejlesztésétől.

A fejlesztés alatt álló gyógyszerekről a gyógyszereket finanszírozó vállalatoknak és hatóságoknak a folyamat korai szakaszában egyeztetniük kell²⁰. Ezáltal nagyobb bizonyosságot nyerne a jövőbeli megtérülés ténye a támogató cégek számára, a hatóságok pedig több ismerettel rendelkeznének, és nagyobb bizalommal viseltetnének az olyan gyógyszerek által képviselt érték tekintetében, amelyeket értékelni és finanszírozni fognak.

Az Európai Közösség kutatási, technológiafejlesztési és demonstrációs tevékenységekre vonatkozó keretprogramja révén a ritka betegségekre vonatkozó kutatási projektek már több mint két évtizede részesülnek támogatásban. A jelenlegi keretprogramban (FP7)²¹, az „együttműködés” specifikus program egészségügyi témája keretében megvalósítandó feladat a különféle formájú nemzetközi együttes kutatás támogatása. A ritka betegségek terén az egészségügyi téma középpontjában a következők állnak: a betegségek természetes lefolyása kórélettanának, valamint a megelőző, diagnosztikai és terápiás beavatkozások kifejlesztésének egész Európára kiterjedő tanulmányozása.

Az EU ritka betegségekkel foglalkozó tanácsadó bizottságának (EUARD, lásd a 7. pontot), valamint az EMEA (Európai Gyógyszerügynökség) ritka betegségek gyógyszereivel foglalkozó bizottsága (COMP) a Bizottsághoz éves közös ajánlást fog intézni a keretprogramok végrehajtása során az ajánlati felhívások specifikus pontjai tekintetében.

Ösztönözni kell a ritka betegségekre vonatkozó kutatásra fordított korlátozott források optimális kihasználására irányuló koordinációs projekteket. A hatodik keretprogram keretében támogatott ERANET projekt (E-Rare)²², amely hét ország ritka betegségekre fordított kutatásfinanszírozó projektjeinek koordinálását végzi,

²⁰ Vö. a magas szintű gyógyszerészeti fórum által elfogadott dokumentumban („Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens”) (A ritka betegségek gyógyszereihez való hozzáférés javítása Európában valamennyi érintett számára)) meghatározottakkal.

²¹ Lásd: http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html

²² Lásd: <http://www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php>

hozzájárul a szétforgácsolt kutatási erőfeszítések jobb összefogásához. Az ilyen megközelítéseket megfelelően mérlegelni kell.

6. NEMZETKÖZI EGYÜTTMŰKÖDÉS

A ritka betegségekre vonatkozó bizottsági politikának nemzetközi szinten, valamint a WHO-val való egyetértésben elő kell segítenie a ritka betegségekre vonatkozó együttműködést valamennyi érdekelt országgal. A nemzetközi együttműködés már most elengedhetetlen eleme a kutatási keretprogramoknak.

7. IRÁNYÍTÁS ÉS ELLENŐRZÉS

A Bizottság munkáját az EU ritka betegségekkal foglalkozó tanácsadó bizottságának (EUACRD) kell segítenie, mely tanácsot nyújt e közlemény végrehajtása vonatkozásában. A bizottság elnöki tisztét az Európai Bizottság tölti be, és munkáját egy, az egészségügyi programból támogatott tudományos titkárság segíti. Ez a bizottság lép a ritka betegségekkal foglalkozó jelenlegi munkacsoport helyébe.

Ösztönözni kell a ritka betegségek európai napjának (egy ritka napon, február 29-én történő) megrendezését, valamint a szakemberek és a nagyközönség tudatosságának növelését célzó konferenciák szervezését.

A Bizottság a tagállamok által rendelkezésre bocsátott információk alapján legkésőbb ezen közlemény elfogadásától számított öt éven belül végrehajtási jelentést készít e közleményről, melynek címzettje az Európai Parlament, a Tanács, az Európai Szociális és Gazdasági Bizottság, valamint a Régiók Bizottsága. E jelentést a ritka betegségekről szóló tanácsi ajánlásra vonatkozó végrehajtási jelentéssel egy időben kell elkészíteni.

8. KÖVETKEZTETÉS

Jóllehet az egyes ritka betegségek csak a betegek viszonylag kis csoportját, valamint családjukat érintik, együttevve mégis súlyos egészségügyi terhet jelentenek az EU-nak. Ráadásul a szakértelem összefogásának szükségessége és a rendelkezésre álló korlátozott források hatékony felhasználása azt jelenti, hogy a ritka betegségek területén az európai együttműködés különös értéktöbbletet tud nyújtani a tagállami fellépéseknek. A Bizottság a múltban már indított egyéni kezdeményezéseket például a ritka betegségekre vonatkozó program, a ritka betegségek gyógyszereinek szabályozása, valamint a kutatási, technológiafejlesztési és demonstrációs tevékenységekre vonatkozó keretprogramban a ritka betegségekre fordított figyelem révén. Ugyanakkor még több intézkedés szükséges annak biztosításához, hogy az együttműködési lehetőségek teljes mértékű kiaknázása érdekében az egyes erőfeszítéseket sikerüljön fenntartani és a ritka betegségekre vonatkozó egységes, átfogó stratégia keretébe ágyazni mind közösségi, mind tagállami szinten.

Ez a közlemény és az azt kísérő tanácsi ajánlás révén a Bizottság egy, a ritka betegségekre vonatkozó átfogó stratégiát kíván létrehozni. Ez lehetőséget kínál arra, hogy e problematikus területen Európa egészében maximálisan kihasználják az együttműködés és a kölcsönös támogatás lehetőségeit. A stratégia támogatni fogja a tagállamokat abban, hogy kialakítsák a ritka betegségekre vonatkozó saját nemzeti és regionális stratégiáikat. Ezáltal az európai integráció a ritka betegségek által érintett betegek és családok számára a mindennapi életben is kézzelfogható eredményeket fog hozni.