



KOMMISSIONEN FOR DE EUROPÆISKE FÆLLESSKABER

Bruxelles, den 11.11.2008
KOM(2008) 679 endelig

**MEDDELELSE FRA KOMMISSIONEN TIL EUROPA-PARLAMENTET, RÅDET,
DET EUROPÆISKE ØKONOMISKE OG SOCIALE UDVALG OG
REGIONSUDVALGET**

Sjældne sygdomme: en udfordring for Europa

{SEK(2008)2713}
{SEK(2008)2712}

**MEDDELELSE FRA KOMMISSIONEN TIL EUROPA-PARLAMENTET, RÅDET,
DET EUROPÆISKE ØKONOMISKE OG SOCIALE UDVALG OG
REGIONSUDVALGET**

Sjældne sygdomme: en udfordring for Europa

1. INDLEDNING

Sjældne sygdomme er sygdomme med særlig lav prævalens; EU anser sygdomme for at være sjældne, hvis de rammer højst 5 ud af 10 000 personer i EU. Dette betyder imidlertid stadig, at mellem 5 000 og 8 000 forskellige sjældne sygdomme rammer eller vil ramme anslået 29 millioner mennesker i EU.

Særtrækkene ved sjældne sygdomme – et begrænset antal patienter og knaphed på relevant viden og ekspertise – gør dem til et særligt område med meget stor EU-merværdi. Samarbejde på EU-plan kan medvirke til at sikre, at den begrænsede viden deles, og at ressourcerne udnyttes så effektivt som muligt til en samlet indsats i EU, for så vidt angår sjældne sygdomme.

Kommissionen har allerede taget særlige skridt til at tackle sjældne sygdomme på en lang række områder. På den baggrund er målet, at denne meddelelse om sjældne sygdomme - en udfordring for Europa - skal være et dokument med en integreret tilgang og klare anvisninger til nuværende og kommende fællesskabsaktiviteter på området for sjældne sygdomme for yderligere at øge adgangen til og lighed i forbindelse med forebyggelse, diagnosticering og behandling for patienter, der lider af en sjælden sygdom, i hele EU.

2. BAGGRUND

De fleste sjældne sygdomme er genetiske sygdomme, mens de øvrige blandt andet kan være sjældne kræftformer, autoimmune sygdomme, medfødte misdannelser samt toksiske og smitsomme sygdomme. Forskning i sjældne sygdomme har vist sig at være en meget effektiv måde at skabe en større indsigt i almindelige sygdomme på som f.eks. fedme og diabetes, fordi de ofte repræsenterer en dysfunktion i en enkelt biologisk sti. Men forskningen i sjældne sygdomme er ikke blot af begrænset omfang, den er også spredt på forskellige laboratorier i hele EU.

Manglen på specifikke sundhedspolitikker for sjældne sygdomme og knapheden på ekspertviden er ensbetydende med forsinkede diagnosticeringer og ringe adgang til behandling og pleje. Dette får igen følger af fysisk, psykologisk og intellektuel art, utilstrækkelige eller endog skadelige behandlinger og manglende tillid til sundhedssystemet, på trods af at visse sjældne sygdomme kan forenes med et almindeligt liv, hvis de diagnosticeres i tide og styres ordentligt. Fejldiagnoser og manglende diagnoser er de største hindringer for at forbedre livskvaliteten for tusinder af patienter med sjældne sygdomme.

De nationale sundhedssystemer, der diagnosticerer, behandler og genoptræner personer med sjældne sygdomme, er yderst forskellige i henseende til tilgængelighed og kvalitet. EU-borgere har, afhængigt af hvilken medlemsstat og/eller region de bor i, ulige adgang til ekspertbehandling og tilgængelige plejemuligheder. Enkelte medlemsstater har med held søgt at løse nogle af problemerne i forbindelse med sjældne sygdomme, mens andre endnu ikke har overvejet mulige løsninger.

Kommissionen har allerede sammen med EMEA (Det Europæiske Lægemiddelagentur) gennemført en politik inden for lægemidler til sjældne sygdomme ("Orphan Drugs"). Disse lægemidler kaldes på engelsk "orphans", fordi lægemiddelindustrien kun har en begrænset interesse i på normale markedsvilkår at udvikle og markedsføre lægemidler til ganske få patienter, der lider af meget sjældne sygdomme. Forordningen om lægemidler til sjældne sygdomme (Europa-Parlamentets og Rådets forordning (EF) nr. 141/2000 af 16. december 1999 om lægemidler til sjældne sygdomme¹) skulle fastlægge kriterierne for udpegelse af lægemidler til sjældne sygdomme i EU og beskriver incitamentet (f.eks. eksklusivret på markedet i 10 år, protokolbistand og adgang til den centraliserede procedure for markedsføringstilladelser) til fremme af forskning i samt udvikling og markedsføring af lægemidler til behandling, forebyggelse eller diagnosticering af sjældne sygdomme. EU's politik for lægemidler til sjældne sygdomme er en succes. Men medlemsstaterne giver endnu ikke fuld adgang til alle godkendte lægemidler til sjældne sygdomme.

3. FORMÅL

Fællesskabets rolle på sundhedsområdet er at fremme samarbejdet mellem medlemsstaterne og om nødvendigt støtte deres indsats, jf. traktatens artikel 152. Særtrækkene ved sjældne sygdomme – et begrænset antal patienter og knaphed på relevant viden og ekspertise – gør dem til et særligt område med meget stor EU-merværdi. Formålet med denne meddelelse er at fastlægge en samlet fællesskabsstrategi for støtte til medlemsstaterne med at sikre effektiv anerkendelse, forebyggelse, diagnosticering, behandling, pleje og forskning i forbindelse med sjældne sygdomme i Europa.

Dette vil bidrage til at opfylde den overordnede målsætning, nemlig at forbedre resultaterne på sundhedsområdet og dermed opnå en vækst i antallet af sunde leveår, der er en vigtig indikator i Lissabon-strategien². Derfor vil denne meddelelse lede de konkrete foranstaltninger i retning af tre hovedindsatsområder.

3.1. Øget anerkendelse af og synlighed for sjældne sygdomme

Nøglen til at forbedre de overordnede strategier for sjældne sygdomme er at sikre, at de anerkendes, så alle andre dermed forbundne foranstaltninger kan iværksættes på passende vis. For at forbedre diagnosticeringen samt behandling og pleje i forbindelse med sjældne sygdomme bør hensigtsmæssig identifikation kombineres med nøjagtige oplysninger, der tilvejebringes og formidles i form af fortegnelser og registre, som er tilpasset sundhedssektorens og de berørte personers behov. Dette vil bidrage til at tackle en række af hovedårsagerne til, at sjældne sygdomme overses. Det er derfor Kommissionens mål at indføre et velgennemtænkt kodificerings- og klassificeringssystem på EU-plan, der skal afstikke rammerne for bedre at udveksle viden og betragte sjældne sygdomme som et videnskabeligt og folkesundhedsmæssigt emne i EU.

¹ Europa-Parlamentets og Rådets forordning (EF) nr. 141/2000 af 16. december 1999 om lægemidler til sjældne sygdomme.

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

3.2. Støtte til politikker for sjældne sygdomme i medlemsstaterne

En effektiv indsats i forbindelse med sjældne sygdomme afhænger af en sammenhængende overordnet strategi for sjældne sygdomme, hvor begrænsede og spredte ressourcer mobiliseres på en integreret og anerkendt måde og indgår i en samlet EU-indsats. Denne samlede EU-indsats afhænger også af en fælles tilgang til arbejdet med sjældne sygdomme i EU, så der kan etableres et fælles samarbejdsgrundlag, og patienters adgang til behandling og information forbedres.

Kommissionen foreslår derfor, at medlemsstaterne enes om en fælles tilgang til sjældne sygdomme, der bygger på eksisterende bedste praksis, gennem vedtagelse af en henstilling fra Rådet. Kommissionens forslag til henstilling fra Rådet, der er vedlagt denne meddelelse, anbefaler medlemsstaterne at vedtage strategier til:

- at indføre tværfaglige nationale planer for sjældne sygdomme
- at etablere hensigtsmæssige mekanismer til definition og kodificering af samt fortegnelse over sjældne sygdomme og udarbejdelse af vejledninger for god praksis for at skabe en ramme for anerkendelse af sjældne sygdomme og deling af viden og ekspertise
- at fremme forskning i sjældne sygdomme, herunder samarbejde på tværs af grænserne og samarbejde med henblik på at maksimere de videnskabelige ressourcers potentiale i EU
- at sikre adgang til højkvalitetssundhedsydelser, især ved at identificere nationale og regionale ekspertcentre med henblik på at fremme deres deltagelse i europæiske referencenetværk
- at sikre, at mekanismer samler national ekspertviden om sjældne sygdomme i fællesskab med europæiske interesseparter
- at gøre en indsats for at sikre beføjelser til og inddragelse af patienter og patientforeninger
- og at sikre, at denne indsats omfatter passende midler til at gøre dem bæredygtige over tid.

3.3. Udbygning af samarbejde, samordning og bestemmelser, for så vidt angår sjældne sygdomme, på EU-plan

En fællesskabsindsats vil medvirke til at gøre medlemsstaterne mere effektive til at samle og systematisere de sparsomme ressourcer inden for sjældne sygdomme og kan bistå patienter og fagfolk med at samarbejde på tværs af medlemsstaterne med henblik på at deles om og samordne ekspertviden og information. Fællesskabet bør sigte imod bedre at koordinere politikker og initiativer på EU-plan og styrke samarbejdet i forbindelse med de forskellige EU-programmer for yderligere at maksimere de ressourcer, der er til rådighed på området for sjældne sygdomme på fællesskabsplan.

4. KONKRETE FORANSTALTNINGER MED DET FORMÅL AT ØGE ANERKENDELSE AF OG SYNLIGHED FOR SJÆLDNE SYGDOMME

4.1. Definition af sjældne sygdomme

Den eksisterende definition af sjældne sygdomme i EU er fastlagt i Fællesskabets handlingsprogram for sjældne sygdomme 1999-2003 som sygdomme, der frembyder

en prævalens på højst 5 ud af 10 000 personer i EU. Forordning (EF) 141/2000 indeholder samme definition, og den anvendes også af Europa-Kommissionen til at udpege lægemidler til sjældne sygdomme. EU vil bibeholde den nuværende definition. Der vil blive udformet en mere detaljeret definition, hvori indgår både prævalens og incidens, med midler fra sundhedsprogrammet, som også kommer til at omfatte den internationale dimension af problemet.

4.2. Klassificering og kodificering af sjældne sygdomme

Den internationale referenceramme for klassificering af sygdomme og lidelser er Den Internationale Sygdomsklassifikation (ICD), der samordnes af Verdenssundhedsorganisationens (WHO)³. Kommissionen vil lede arbejdet, for så vidt angår sjældne sygdomme, i forbindelse med processen med at revidere den gældende ICD for at sikre en bedre kodificering og klassificering af sjældne sygdomme. I den forbindelse vil Kommissionen nedsætte en arbejdsgruppe vedrørende klassificering og kodificering af sjældne sygdomme⁴. Denne arbejdsgruppe kunne blive udpeget som rådgivningsgruppe for WHO i den igangværende ICD-revisionsproces.

4.3. Formidling af viden og information om sjældne sygdomme

For at forbedre diagnosticeringen samt behandling og pleje i forbindelse med sjældne sygdomme er det bl.a. meget vigtigt at formidle nøjagtig information i en form, der er tilpasset sundhedssektorens og de berørte personers behov. Etablering af en dynamisk fortegnelse over sjældne sygdomme på EU-plan vil bidrage til at tackle en række af hovedårsagerne til, at sjældne sygdomme overses, herunder manglende viden om, hvilke sygdomme der er sjældne. Kommissionen vil sikre, at disse oplysninger fortsat er tilgængelige på EU-plan, og navnlig bygge på Orphanetdatabasen⁵, der støttes gennem fællesskabsprogrammer.

4.4. Sygdomsinformationsnetværk

Den prioriterede indsats, for så vidt angår eksisterende (eller kommende) specifikke sygdomsinformationsnetværk, går ud på:

- at sikre informationsudveksling gennem eksisterende europæiske informationsnetværk
- at fremme bedre klassificering af bestemte sygdomme
- at udvikle strategier og mekanismer til informationsudveksling mellem interesseparter
- at udvikle sammenlignelige epidemiologiske data på EU-plan
- og at støtte udveksling af bedste praksis og udvikle tiltag for bestemte patientgrupper.

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

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

⁵ Jf. <http://www.orpha.net/>.

5. KONKRETE FORANSTALTNINGER MED HENBLIK PÅ AT UDDYBE SAMARBEJDET PÅ EU-PLAN OG ØGE ADGANGEN TIL HØJKVALITETSSUNDHEDSYDELSE I FORBINDELSE MED SJÆLDNE SYGDOMME

5.1. Øget universel adgang til højkvalitetssundhedsydelser i forbindelse med sjældne sygdomme, især gennem udvikling af nationale/regionale ekspertcentre og oprettelse af referencenetværk på EU-plan

Medlemsstaterne har en fælles forpligtelse til at sikre universel adgang til højkvalitetssundhedsydelser på grundlag af princippet om lighed og solidaritet⁶. Men når en sygdom er sjælden, findes der heller ikke megen ekspertviden om den. Nogle ekspertcentre (kaldes også referencecentre eller ekspertisecentre i nogle få medlemsstater) har udviklet en ekspertviden, som bruges bredt af andre fagfolk⁷ i deres land og eventuelt også internationalt, og som kan medvirke til at sikre adgang til hensigtsmæssig sundhedspleje for patienter med sjældne sygdomme. EU's taskforce for sjældne sygdomme udarbejdede i 2006 en rapport til gruppen på højt plan med titlen "*Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical rare in the field of RD*"⁸, hvori den henstiller til, at medlemsstaterne bidrager til at identificere deres ekspertcentre og yde dem økonomisk støtte.

Gruppen på Højt Plan vedrørende Sundhedstjenesteydelser og Lægebehandling har arbejdet med konceptet europæiske netværk af referencecentre siden 2004⁹. På baggrund af arbejdet i gruppen på højt plan fremgår det af artikel 15 i Europa-Parlamentets og Rådets direktiv om patientrettigheder i forbindelse med grænseoverskridende sundhedsydelser (KOM(2008) 414), at medlemsstaterne skal fremme etableringen af europæiske netværk af sundhedstjenesteydere, der fungerer som referencecentre (ERN). ERN for sjældne sygdomme kommer til at spille en strategisk rolle i forbindelse med forbedringen af den kvalificerede behandling for alle patienter i EU efter patientforeningernes ønske¹⁰.

5.2. Adgang til specialiserede socialydelser

Ekspertcentre kan også komme til at spille en væsentlig rolle i forbindelse med udvikling og fremme af specialiserede socialydelser, der vil øge livskvaliteten hos mennesker med sjældne sygdomme. Hjælpelinjer, aflastningsydelser og rekreationsprogrammer har modtaget støtte¹¹ og skal være bæredygtige for at nå deres mål: oplysning, udveksling af bedste praksisser og standarder, samling af ressourcer ved hjælp af sundhedsprogrammet og handlingsplaner for handicappede.

⁶ Rådets konklusioner om fælles værdier og principper i Den Europæiske Union's sundhedssystemer (EUT C 146 af 22.6.2006, s. 1).

⁷ Jf. rapporten fra taskforcen om sjældne sygdomme "Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU (2005)" 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 Jf. rapporten fra high level group on health services and medical care on European Reference networks http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

¹⁰ Jf. Report of the European Workshop on Centres of Expertise and Reference Networks for Rare Disease, Prag, juli 2007, http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf.

¹¹ Jf. det EU-støttede RAPSODY-projekt. http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm.

5.3. Adgang til lægemidler for sjældne sygdomme

Der er flaskehalse i forbindelse med adgangen til lægemidler for sjældne sygdomme på grund af beslutningsprocessen vedrørende prissætning og godtgørelse i forbindelse med deres sjældenhed. Vejen frem er øget samarbejde på EU-plan, for så vidt angår den videnskabelige vurdering af den terapeutiske (mer)værdi af lægemidler for sjældne sygdomme.

Kommissionen vil nedsætte en arbejdsgruppe til udveksling af viden medlemsstaterne og de europæiske myndigheder imellem om videnskabelig vurdering af den kliniske merværdi af lægemidler for sjældne sygdomme. Dette samarbejde kunne føre til ikke-bindende fælles evalueringsrapporter om klinisk merværdi med øget information, der fremmer nationale beslutninger om prissætning og godtgørelse uden at foregribe myndighedernes respektive roller¹².

Endvidere bør man overveje at inddrage EMEA og eksisterende internationale netværk for sundhedsteknologivurdering som f.eks. Health Technology Assessment International (HTAi)¹³, det europæiske netværk om sundhedsteknologivurdering (EUnetHTA)¹⁴ og Medicines Evaluation Committee (MEDEV)¹⁵.

5.4. Programmer for specialudlevering

Der er brug for et bedre system til at udlevere medicin til patienter med sjældne sygdomme før godkendelse og/eller godtgørelse (såkaldt compassionate use, specialudlevering) af nye lægemidler.

Under den nuværende lovgivning om lægemidler kan EMEA afgive udtalelser om anvendelse af midlet i forbindelse med specialudlevering for at sikre en fælles tilgang på fællesskabsplan.

Kommissionen vil opfordre EMEA til at revidere sine nuværende retningslinjer med henblik på at give patienter adgang til behandling.

5.5. Medicinsk udstyr

Forordningen om lægemidler til sjældne sygdomme dækker ikke området medicinsk udstyr. Markedets begrænsede størrelse og det begrænsede potentielle investeringsudbytte afholder lægemiddelindustrien fra at udvikle det. Kommissionen vil vurdere, om der er behov for foranstaltninger til at ændre denne situation muligvis i forbindelse med den kommende revision af direktiverne om medicinsk udstyr.

5.6. Incitamenter til udvikling af lægemidler mod sjældne sygdomme

Lægemiddelvirksomheder investerer store summer i en lang periode for at opdage og udvikle behandlinger for sjældne sygdomme og bringe dem i omsætning. De er nødt til at fremvise et investeringsudbytte. Ideelt set skal de imidlertid også være i stand til at geninvestere det investeringsudbytte i at opdage flere behandlingsformer. Med over 45 godkendte behandlingsformer i EU – heraf flere for de samme sygdomme – er der stadig mange sygdomme, der ikke findes behandling for. Der bør tilskyndes til at udforske yderligere incitamenter nationalt og på EU-plan for at fremme forskning i

¹² Jf. dokumentet "Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens", vedtaget af High level Pharmaceutical Forum.

¹³ <http://www.htai.org/>.

¹⁴ <http://www.eunetha.net/>.

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

sjældne sygdomme og udvikling af lægemidler til sjældne sygdomme og for at gøre medlemsstaterne opmærksomme herpå, jf. artikel 9 i forordning (EF) nr. 141/2000.

5.7. E-sundhed

E-sundhed kan bidrage på en række forskellige måder til dette område, navnlig gennem:

- Elektroniske onlineydelser udviklet af Orphanet og andre EU-finansierede projekter, der klart viser, hvordan informations- og kommunikationsteknologi (ikt) kan medvirke til at sætte patienter i kontakt med hinanden og etablere patientfællesskaber, at forskergrupper deles om databaser, at indsamle data til klinisk forskning, at registrere patienter, der er villige til at deltage i klinisk forskning, og at fremsende journaler til eksperter, som kan forbedre kvaliteten af diagnosticeringen og behandlingen.
- Telemedicin - fjernleverancer af sundhedsydelser ved hjælp af ikt – der er et andet nyttigt værktøj. Det kan f.eks. medvirke til at bringe højt specialiseret ekspertviden om sjældne sygdomme til almindelige klinikker og praksisser som f.eks. en yderligere udtalelse fra et ekspertcenter¹⁶.
- Forskning finansieret under FP7¹⁷ inden for computerstyret modellering af fysiologiske og patologiske processer, der er en lovende tilgang til at medvirke til bedre at forstå sjældne sygdommes underliggende faktorer, forudsige resultater og muligvis finde nye behandlingsmetoder.

5.8. Screeningmetoder

Neonatal screening for Føllings sygdom og medfødt hypothyroidisme er almindelig praksis i Europa og har vist sig at være yderst effektiv med hensyn til at forebygge handicap hos de pågældende børn. I takt med den teknologiske udvikling kan mange test nu udføres til lave omkostninger (også robottest) for en lang række forskellige sjældne sygdomme, især metaboliske forstyrrelser og genetiske sygdomme generelt. Det henstilles at tilskynde til samarbejde på området for at tilvejebringe dokumentation, som medlemsstaterne kan basere deres beslutninger på. Kommissionen vil foretage en evaluering på EU-plan af de nuværende strategier for populationsscreening (herunder neonatal screening) for sjældne sygdomme og potentielle nye for at forsyne medlemsstaterne med dokumentation (herunder etiske aspekter), som de kan lægge til grund for deres politiske beslutninger. Kommissionen vil betragte en sådan bistand som et prioriteret indsatsområde.

5.9. Kvalitetsstyring af diagnoselaboratorier

Mange sjældne sygdomme kan nu diagnosticeres ved hjælp af en biologisk test, som ofte er en genetisk test. Disse test er vigtige elementer i en god patientforvaltning, fordi de gør det muligt at stille en diagnose på et tidligt tidspunkt og ofte at foretage en kaskadescreening af en familie eller en prænatal screening. På grund af det store antal test og behovet for at udvikle og validere et specifikt sæt af diagnostiske analyser for hver kan det enkelte land ikke være selvforsynende på dette område ej heller i forbindelse med effektiv ekstern kvalitetskontrol med de pågældende test. Udveksling af ekspertviden bør fremmes gennem klart fastlagte, gennemsigtige normer og procedurer, der er fastlagt på EU-plan.

¹⁶

¹⁷

Udkast til meddelelse om telemedicin til fordel for patienter, sundhedssystemer og samfund.
http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm.

Dette kunne opnås ved etablering af europæiske referencenetværk af ekspertdiagnoselaboratorier (f.eks. EuroGenTest¹⁸). Disse laboratorier vil blive tilskyndet til at deltage i præstationsprøvninger med særlig vægt på rapporteringsresultater og genetisk rådgivning vedrørende præ- og posttest¹⁹.

5.10. Primær forebyggelse

Det er kun muligt at foretage primær forebyggelse for meget få sjældne sygdomme. Primære forebyggelsesforanstaltninger vil dog om muligt blive iværksat (f.eks. forebyggelse af rygmarvsmisdannelser ved indtagelse af folinsyre). Initiativer på dette område bør drøftes på EU-plan under ledelse af Kommissionen, så man kan få fastlagt, for hvilke sjældne sygdomme forebyggende foranstaltninger er formålstjenlige.

5.11. Registre og databaser

Registre og databaser er vigtige instrumenter til at opnå øget viden om sjældne sygdomme og udvikle klinisk forskning. De er den eneste måde at samle data på og opnå tilstrækkeligt store prøvestørrelser til epidemiologisk og/eller klinisk forskning. Det vil blive overvejet at støtte samarbejde om oprettelse og ajourføring af databanker, forudsat at de er åbne og tilgængelige. En afgørende faktor vil også være at sikre sådanne systemers bæredygtighed på lang sigt snarere end at finansiere dem ved hjælp af projektmidler, der i sagens natur er usikre. Denne ide blev også fremsat i dokumentet "Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens", vedtaget af High level Pharmaceutical Forum.

5.12. Forskning og udvikling

For de fleste alvorlige sjældne sygdomme, som er potentielt behandlelige, findes der simpelthen ikke nogen specifik behandling i øjeblikket. Udviklingen af behandlingsformer står over for tre hindringer: manglende forståelse af de bagvedliggende patofysiologiske mekanismer, manglende støtte i de tidlige faser af den kliniske udvikling og manglende opfattelse af fordelene i forhold til omkostningerne fra lægemiddelindustriens side. De store omkostninger ved at udvikle lægemidler har sammen med det anslåede lave investeringsudbytte (der skyldes de meget små patientpopulationer) sædvanligvis afholdt lægemiddelindustrien fra at udvikle lægemidler til sjældne sygdomme trods det enorme behov.

Der bør indføres en procedure med tidlig dialog vedrørende lægemidler under udvikling mellem disse virksomheder og myndigheder, der finansierer lægemidler²⁰. Det vil give sponsorvirksomheden større sikkerhed, for så vidt angår det potentielle kommende investeringsudbytte, og myndighederne større viden om og tillid til værdien af de lægemidler, som de vil blive anmodet om at vurdere og finansiere.

Der er blevet ydet støtte til forskningsprojekter i sjældne sygdomme i over to årtier under EU's rammeprogrammer for forskning, teknologisk udvikling og

¹⁸ Jf. <http://www.eurogentest.org/>.

¹⁹ Hjælpe folk, der har fået stillet en diagnose på en genetisk sygdom, med at forstå både faktuel oplysning om sygdommen og, hvilken indvirkning den vil få på deres liv, så de kan træffe deres egne beslutninger om fremtiden.

²⁰ Jf. dokumentet "Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens", vedtaget af High level Pharmaceutical Forum.

demonstration. I det nuværende rammeprogram, FP7²¹, skal der under sundhedstemaet i særprogrammet om samarbejde ydes støtte til forskellige former for tværnationalt samarbejde. Mere specifikt ligger fokus for sundhedstemaet i forbindelse med sjældne sygdomme på europæiske undersøgelser inden for naturhistorie, patofysiologi og udvikling af forebyggelse, diagnosticering og behandling.

EU's rådgivende udvalg om sjældne sygdomme (jf. punkt 7) og udvalget for lægemidler til sjældne sygdomme under EMEA sender årligt Kommissionen en fælles henstilling om bestemte punkter i forbindelse med indkaldelse af forslag vedrørende gennemførelsen af rammeprogrammerne.

Der bør tilskyndes til koordinationsprojekter med henblik på en optimal udnyttelse af de begrænsede midler til forskning i sjældne sygdomme. Eksempelvis bidrager EU's FP6-støttede ERA-NET-projekt om sjældne sygdomme (E-Rare)²², som i øjeblikket koordinerer syv landes finansieringspolitikker for forskning i sjældne sygdomme, til at tackle den fragmenterede forskningsindsats. Sådanne tilgange bør nøje overvejes.

6. INTERNATIONALT SAMARBEJDE

Målet med Kommissionens politik for sjældne sygdomme bør være at fremme samarbejde om sjældne sygdomme på internationalt plan med alle interesserede lande i nært samarbejde med Verdenssundhedsorganisationen. Internationalt samarbejde udgør allerede en integrerende del af rammeprogrammerne for forskning.

7. FORVALTNING OG OVERVÅGNING

Kommissionen bør bistås af et rådgivende udvalg om sjældne sygdomme på EU-plan til at rådgive om gennemførelsen af denne meddelelse. Europa-Kommissionen skal være formand for dette udvalg, som bistås af et videnskabeligt sekretariat, der modtager støtte gennem sundhedsprogrammet. Dette udvalg afløser den nuværende EU-taskforce for sjældne sygdomme.

Der vil også blive tilskyndet til tilrettelæggelse af en europæisk dag for sjældne sygdomme (sjældnedagen den 29. februar) og europæiske konferencer for at vække fagfolks og offentlighedens opmærksomhed.

Kommissionen udarbejder en gennemførelsesrapport om denne meddelelse til Europa-Parlamentet, Rådet, Det Europæiske Økonomiske og Sociale Udvalg og Regionsudvalget på grundlag af oplysninger fra medlemsstaterne senest fem år efter vedtagelsen af denne meddelelse. Denne rapport bør gennemgås samtidig med den gennemførelsesrapport, som skal udarbejdes om Rådets henstilling om sjældne sygdomme.

8. KONKLUSION

Skønt de enkelte sjældne sygdomme kun rammer et relativt lille antal patienter og familier, udgør de som helhed en alvorlig sundhedsbyrde for EU. Endvidere gør behovet for at samle ekspertviden og gøre effektiv brug af de begrænsede tilgængelige ressourcer, at sjældne sygdomme er et område, hvor europæisk

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

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

samarbejde kan tilføre medlemsstaternes foranstaltninger betydelig merværdi. Kommissionen har allerede tidligere iværksat en række initiativer som f.eks. programmet for sjældne sygdomme, forordningen om lægemidler til sjældne sygdomme og inddragelsen af sjældne sygdomme i rammeprogrammerne for forskning, teknologisk udvikling og demonstration. Men der skal mere til for at sikre, at disse enkelte indsatsområder understøttes og indgår i en sammenhængende overordnet strategi for sjældne sygdomme både på fællesskabsplan og i medlemsstaterne for at maksimere potentialet for samarbejde.

Med denne meddelelse og det medfølgende forslag til henstilling fra Rådet er det Kommissionens mål at indføre en sådan overordnet strategi for sjældne sygdomme. Hermed skabes der grundlag for at øge mulighederne for samarbejde og gensidig bistand på dette udfordrende område i Europa som helhed. Medlemsstaterne bistås med at indføre deres egne nationale og regionale strategier for sjældne sygdomme. Og derved opnår patienter og familier, der er ramt af sjældne sygdomme, en håndgribelig fordel af den europæiske integration i deres dagligliv.