

LV

LV

LV



EIROPAS KOPIENU KOMISIJA

Briselē, 11.11.2008
COM(2008) 679 galīgā redakcija

**KOMISIJAS PAZIŅOJUMS EIROPAS PARLAMENTAM, PADOMEI, EIROPAS
EKONOMIKAS UN SOCIĀLO LIETU KOMITEJAI UN REĢIONU KOMITEJAI**

Retās slimības - Eiropas mērogā risināmie uzdevumi

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

KOMISIJAS PAZIŅOJUMS EIROPAS PARLAMENTAM, PADOMEI, EIROPAS EKONOMIKAS UN SOCIĀLO LIETU KOMITEJAI UN REĢIONU KOMITEJAI

Retās slimības - Eiropas mērogā risināmie uzdevumi

1. IEVADS

Retās slimības ir slimības, kas nav plaši izplatītas. Eiropas Savienībā slimība uzskatāma par retu, ja no 10 000 cilvēku tā ir skārusi ne vairāk kā piecus cilvēkus ES. Tomēr tas nozīmē, ka Eiropas Savienībā aptuveni 29 miljonus cilvēku ir skārusi vai skars 5000 līdz 8000 dažādu reto slimību.

Retajām slimībām ir raksturīgs neliels pacientu skaits un vajadzīgo zināšanu un speciālo zināšanu trūkums, un šī joma izceļas ar to, ka tajā ir īpaši liela nozīme Eiropas pievienotajai vērtībai. Eiropā sadarbības ceļā var panākt, ka tiek apvienotas trūcīgās zināšanas un efektīvi kombinēti resursi, lai visā Eiropā veiksmīgi ārstētu retās slimības.

Daudzās jomās Komisija jau ir spērusi konkrētus soļus, lai risinātu šo jautājumu. Tālab, turpinot paveikto, šis paziņojums „Retās slimības – Eiropas mērogā risināmie uzdevumi” sniedz vienotu pieeju, skaidri ievirzot tagadējo un turpmāko Kopienas rīcību reto slimību jomā, lai visā Eiropas Savienībā reto slimību pacientiem būtu labākas un vienlīdzīgas profilakses, diagnosticēšanas un ārstēšanas iespējas.

2. RISINĀMĀ PROBLĒMA

Lielākā daļa reto slimību ir ģenētiskas slimības, pārējās ir retas vēža slimības, autoimūnās slimības, iedzimti defekti, toksiskas slimības un infekcijas slimības. Reto slimību pētījumi ir izrādījušies ļoti noderīgi, lai labāk saprastu tādu izplatītu veselības stāvokli kā liekais svars un diabēts, jo to radītajiem traucējumiem bieži ir raksturīgs viens bioloģiskais ceļš. Tomēr retās slimības izpēta nepietiekoši un nesaistīti dažādās laboratorijās visā ES.

Trūkst īpaši pielāgotas veselības politikas un speciālo zināšanu, tādēļ diagnosticēšana ir novēlota un veselības aprūpe ir grūti pieejama. Tam ir fizioloģiskas, psiholoģiskas un garīgas sekas, neatbilstoša vai pat kaitīga ārstēšana, un tiek zaudēta ticība veselības aprūpei, lai gan ar atsevišķām retajām slimībām var sadzīvot, ja tās laikus diagnosticē un pienācīgi ārstē. Kļūdaina vai neesoša diagnoze visvairāk liedz uzlabot dzīves kvalitāti tūkstošiem reto slimību pacientu.

Reto slimību diagnosticēšanas, ārstēšanas un rehabilitācijas pakalpojumi pieejamības un kvalitātes ziņā valstīs ļoti atšķiras. ES pilsoņiem atkarībā no dalībvalsts un/vai reģiona, kur tie mīt, nav vienādu iespēju izmantot pakalpojumus un aprūpi. Dažas dalībvalstis veiksmīgi risina atsevišķus jautājumus saistībā ar retajām slimībām, turpretim citas vēl nav apsvērušas iespējamos risinājumus.

Komisijas un Eiropas Zāļu aģentūras (EMA) vadībā jau ir īstenota stratēģija jomā, kas saistīta ar zālēm retu slimību ārstēšanai. Minētās zāles arī dēvē par „orphan drugs”, jo farmācijas rūpniecība normālos tirgus apstākļos nav ieinteresēta izstrādāt un laist tirgū zāles, kuras paredzētas tikai šauram, ar ļoti retām slimībām sirgstošam pacientu lokam. Regulu par zālēm reti sastopamu slimību ārstēšanai (Eiropas Parlamenta un Padomes 1999. gada 16. decembra Regula

(EK) Nr. 141/2000 par zālēm reti sastopamu slimību ārstēšanai¹) ierosināja, lai noteiktu kritērijus, pēc kuriem ES zālēm piešķir reti sastopamu slimību ārstēšanai paredzētu zāļu statusu un apraksta stimulus (piemēram, 10 gadus ilgs tirgus izņēmuma statuss, palīdzība saskaņā ar protokolu, centralizēta tirdzniecības atļaujas piešķiršanas procedūra), lai reto slimību ārstēšanai, profilaksei un diagnosticēšanai veicinātu zāļu izpēti, izstrādi un laišanu tirgū. ES stratēģija par zālēm reti sastopamu slimību ārstēšanai bija veiksmīga. Tomēr dalībvalstis vēl nav pilnībā nodrošinājušas, ka būtu pieejamas visas atļautās un apstiprinātās zāles reto slimību ārstēšanai.

3. MĒRĶI

Veselības aprūpes jomā Kopienas pienākums atbilstīgi Līguma 152. pantam ir veicināt sadarbību starp dalībvalstīm un vajadzības gadījumā atbalstīt to rīcību. Retās slimības, kuras raksturo neliels pacientu skaits un vajadzīgo zināšanu un speciālo zināšanu trūkums, ir joma, kurā īpaši liela nozīme ir Eiropas pievienotajai vērtībai. Šā paziņojuma mērķis ir izstrādāt vispārēju Kopienas stratēģiju dalībvalstu atbalstam efektīvas un iedarbīgas reto slimību atzīšanas, profilakses, diagnosticēšanas, ārstēšanas, izpētes un pacientu aprūpes nodrošināšanai Eiropā.

Tas savukārt sekmēs vispārējo mērķi – veselības stāvokļa uzlabošanu un līdz ar to veselīgās dzīves gadu ilguma pieaugumu, kas ir būtisks Lisabonas stratēģijas rādītājs². Tālab šajā paziņojumā operatīvās darbības būs iedalītas trīs svarīgākajās darba jomās.

3.1. Plašāk atzīt un labāk atpazīt retās slimības

Lai reto slimību jomā vispārējās stratēģijas būtu veiksmīgas, svarīgākais ir nodrošināt, lai šādas slimības atzītu, lai pēc tam sekotu atbilstīga rīcība. Saistībā ar retajām slimībām jāuzlabo diagnosticēšana un aprūpe, tāpēc kopā ar pareizai identifikācijai jāpievieno precīzi dati, kuri pieejami un izplatīti uzskaites sarakstos un reģistrā, kas pielāgoti profesionāļu un skarto personu vajadzībām. Tas palīdzēs novērst dažus no lielākajiem cēloņiem, kādēļ reto slimību jautājums bija palicis novārtā. Komisija tādēļ centīsies izveidot Eiropas mēroga detalizētu kodificēšanas un klasificēšanas sistēmu, kura būs par pamatu labākai zināšanu apmaiņai un izpratnei par retajām slimībām, kas ir gan zinātniskas dabas jautājums, gan sabiedrības veselības jautājums visā Eiropas Savienībā.

3.2. Atbalstīt dalībvalstu stratēģijas reto slimību jomā

Tas, vai stratēģija reto slimību jomā būs efektīva un iedarbīga, atkarīgs no saskaņotas un vispārējas stratēģijas minētajā jomā, kura palīdz apkopot trūcīgos un izklaidus esošos resursus un tos apzināt un kura ir vienotās Eiropas stratēģijas sastāvdaļa. Minētie vienotie Eiropas centieni ir atkarīgi arī no vienotas stratēģijas reto slimību jomā visā ES, lai izveidotu vienotu sadarbības pamatu un palīdzētu nodrošināt, ka pacientiem vieglāk saņem aprūpi un gūt informāciju.

Komisija tādēļ ierosina, ka dalībvalstis reto slimību jomā, pieņemot Padomes ieteikumu, vadītos pēc vienotās stratēģijas, kuras pamatā ir pašreizējā labā prakse.

¹ Eiropas Parlamenta un Padomes 1999. gada 16. decembra Regula (EK) Nr. 141/2000 par zālēm reti sastopamu slimību ārstēšanai.

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

Komisijas priekšlikumā par Padomes ieteikumu, kas ir pievienots šim paziņojumam, ieteikts dalībvalstīm radīt stratēģijas, kurās būtu aptverti šādi aspekti:

- izstrādāt nozares valsts rīcības plānus cīņai ar retajām slimībām;
- adekvāti mehānismi reto slimību definēšanai, kodificēšanai un uzskaitēi un labas prakses vadlīniju izstrādāšanai, lai izveidotu reto slimību atzīšanas sistēmu un dalītos ar zināšanām un speciālajām zināšanām;
- veicināt reto slimību izpēti, ieskaitot pārrobežu sadarbību un sadarbību, lai radītu iespējami lielāku zinātnes resursu potenciālu visā ES;
- garantēt kvalitatīvu veselības aprūpi, sevišķi, noskaidrot valsts un reģionu speciālo zināšanu centrus un veicināt to piedalīšanos Eiropas references tīklos;
- nodrošināt mehānismu, kā tiek vāktas speciālās zināšanas par retajām slimībām un apkopotas ar Eiropas partneru speciālajām zināšanām;
- rīkoties, lai nodrošinātu, ka pacienti un pacientu organizācijas apzinās savu atbildību un piedalās;
- un nodrošināt, ka minētie pasākumi paredz lietderīgus noteikumus, lai nodrošinātu to ilgtspēju laika gaitā.

3.3. Izvērst Eiropas sadarbību, koordināciju un regulēšanu reto slimību jomā

Ar Kopienas rīcību dalībvalstīm palīdzēs panākt to, ka reto slimību jomā pieejamie trūcīgie resursi tiek efektīvi apkopoti un iedalīti, un ar to var palīdzēt visu dalībvalstu pacientiem un profesionāļiem sadarboties, lai dalītos speciālajās zināšanās un informācijā un to koordinētu. Kopienai būtu jāizvirza mērķis labāk koordinēt ES mēroga politiskās stratēģijas un iniciatīvas un nostiprināt sadarbību starp dažādām ES programmām, lai iespējami labāk izmantotu Kopienas mērogā reto slimību jomā pieejamos resursus.

4. OPERATĪVĀS DARBĪBAS LABĀKAI RETO SLIMĪBU ATZĪŠANAI UN ATPAZĪSTAMĪBAI

4.1. Reto slimību definīcija

Eiropas Savienībā spēkā esošo retas slimības definīciju pieņēma ar Kopienas rīcības programmu reto slimību jomā (1999.–2003.); tās ir slimības, kuras Eiropas Savienībā skārušas ne vairāk 5 no 10 000 cilvēkiem. Tāda pati definīcija izklāstīta Regulā (EK) 141/2000, un Eiropas Komisija to atbilstīgi izmanto, lai zālēm piešķirtu statusu „zāles reto slimību ārstēšanai”. ES saglabās pašreizējo definīciju. To precizēs, lai ņemtu vērā izplatību un saslimstību, izmantojot veselības aizsardzības programmas resursus un ņemot vērā problēmas starptautisko dimensiju.

4.2. Reto slimību klasifikācija un kodificēšana

Starptautiskā slimību un stāvokļu klasifikācijas references sistēma ir Starptautiskais slimību klasifikators (SSK), kuru koordinē Pasaules veselības organizācija (PVO³). Komisijas vadībā notiks esošā Starptautiskās slimību klasifikatora (SSK) pārskatīšana, lai nodrošinātu labāku reto slimību kodificēšanu un klasifikāciju. Tālab

³

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

Komisija izveidos reto slimību klasifikācijas un kodificēšanas darba grupu⁴. PVO to varētu iecelt par padomdevēju darba grupu pašreizējā SSK pārskatīšanas procesā.

4.3. Zināšanu un informācijas izplatīšana par retajām slimībām

Precīzas informācijas sniegšana un izplatīšana ir viens no svarīgākajiem aspektiem, kā uzlabot diagnosticēšanu un veselības aprūpi reto slimību jomā; tai jānotiek, pielāgojoties profesionāļu un skarto personu vajadzībām. Ja Eiropas Savienībā būs dinamiska reto slimību uzskaitē, tā palīdzēs risināt dažus no nopietnākajiem cēloņiem, kuru dēļ retajām slimībām nepiegiež pietiekamu vērību, un pie tiem ir pieskaitāma neinformētība par to, kura no slimībām ir reta. Komisija nodrošinās, lai šī informācija būtu pieejama Eiropas mērogā, sevišķi, izmantojot *Orphanet*⁵ datubāzi, kuru atbalstīs ar Kopienas programmām.

4.4. Slimību datu tīkli

Šādas ir pašreizējo (vai turpmāko) slimību datu tīklu prioritātes:

- garantēt datu apmaiņu esošajā Eiropas informācijas tīklā;
- panākt konkrētu slimību labāku klasifikāciju;
- attīstīt datu apmaiņas stratēģijas un mehānismus starp ieinteresētajām personām;
- izstrādāt ES mērogā salīdzināmus epidemioloģiskos datus;
- atbalstīt labas prakses apmaiņu un izstrādāt pacientu grupām paredzētus pasākumus.

5. OPERATĪVĀS DARBĪBAS RETO SLIMĪBU JOMĀ. SADARBĪBAS IZVĒRŠANA EIROPĀ UN VIEGLĀK PIEEJAMA KVALITATĪVA VESELĪBAS APRŪPE

5.1. Uzlabot universālu piekļuvi kvalitatīvai veselības aprūpei reto slimību jomā, īpaši izveidojot valsts/reģionu speciālo zināšanu centrus un ES references tīklus

Dalībvalstis ir apņēmušās nodrošināt, lai taisnīguma un solidaritātes vārdā visiem būtu pieejama kvalitatīva veselības aprūpe⁶. Tomēr, ja slimības ir retas, trūkst arī zināšanu. Daži speciālo zināšanu centri (atsevišķās dalībvalstīs tos dēvē arī par references vai izcilības centriem) ir izstrādājuši zināšanas, kuras daudz pielieto citi profesionāļi attiecīgajās valstīs⁷ vai pat citviet pasaulē, un kuri var palīdzēt nodrošināt, ka reto slimību pacienti saņem pienācīgu veselības aprūpi. ES reto slimību darba grupas 2006. gada ziņojumā „Ieguldījums politikas izstrādē Eiropas sadarbībai par veselības aizsardzības pakalpojumiem un medicīnisko aprūpi reto slimību jomā”⁸, kas iesniegts augsta līmeņa grupai, dalībvalstīm ieteikts veicināt savu speciālo zināšanu centru iecelšanu un tos finansiāli atbalstīt.

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

⁵ Skatīt <http://www.orpha.net/>.

⁶ Padomes secinājumi par Eiropas Savienības veselības aizsardzības sistēmu kopējām vērtībām un principiem, OV 2006/C 146/01.

⁷ Skatīt reto slimību darba grupas ziņojumu “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.

Augsta līmeņa grupa veselības aizsardzības pakalpojumu un medicīniskās aprūpes jomā pie Eiropas references tīkla koncepcijas strādā kopš 2004. gada.⁹ Balstoties uz augsta līmeņa grupas paveikto, 15. pantā Eiropas Parlamenta un Padomes direktīvas priekšlikumā par pacienta tiesību piemērošanu pārrobežu veselības aprūpē (COM(2008)414) paredzēts, ka dalībvalstīm jāveicina Eiropas references tīklu (ERN) izveide. Eiropas references tīkliem reto slimību jomā būs stratēģiska nozīme, lai Eiropas Savienībā uzlabotu visu pacientu ārstēšanas kvalitāti, kā uz to aicina pacientu organizācijas¹⁰.

5.2. Specializētu sociālo pakalpojumu pieejamība

Speciālo zināšanu centri var arī būt svarīgi, lai izstrādātu vai veicinātu specializētus sociālos pakalpojumus, kuri uzlabos ar retām slimībām sirgstošu cilvēku dzīves kvalitāti. Tika atbalstītas¹¹ ierosmes par palīdzības tālruņa līnijām, periodiskas aprūpes centriem un terapeitiskās atpūtas programmām, tomēr tām jābūt ilgstošām, lai sasniegtu mērķus: vairost izpratni, apmainīties ar labu praksi un standartiem, apkopot resursus ar veselības programmas un rīcības plānu palīdzību, kuri izstrādāti, lai atbalstītu cilvēkus ar invaliditāti.

5.3. Zāļu reto slimību ārstēšanai pieejamība

Slimību retās sastopamības dēļ lēmumu pieņemšanas process par cenu veidošanu un izdevumu kompensāciju apgrūtina šādu zāļu pieejamību. Tas būtu labojams, ja Eiropā notiktu ciešāka sadarbība nolūkā zinātniski novērtēt zāļu reto slimību ārstēšanai (pievienoto) terapeitisko vērtību.

Komisija izveidos darba grupu, lai starp dalībvalstīm un Eiropas iestādēm apmainītos ar zināšanām par zinātnisko novērtējumu par zāļu reto slimību ārstēšanai pievienoto klīnisko vērtību. Minētās sadarbības rezultāts būtu vienoti, nesaistoši novērtējuma ziņojumi par pievienoto klīnisko vērtību, kuros tiktu sniegta precīzāka informācija, kas ļautu vienkāršot lēmumus par cenu veidošanu un izdevumu kompensāciju valstīs, nemazinot iestāžu nozīmi¹².

Turklāt jāņem vērā EMEA iesaistīšanās un tādi esoši starptautiski veselības tehnoloģijas novērtēšanas tīkli kā „Health Technology Assessment International” (HTAi)¹³, „Eiropas medicīnas tehnoloģiju novērtējuma tīkls” (EUnetHTA)¹⁴ vai „Zāļu novērtēšanas komiteja” (MEDEV)¹⁵.

5.4. Programmas saistībā ar zāļu lietošanu līdzjūtības dēļ

Nepieciešams uzlabot, kādā kārtībā reto slimību pacientiem izraksta zāles, kamēr jaunas zāles tiek apstiprinātas un/vai kompensētas (tā sauktā zāļu lietošana līdzjūtības dēļ).

⁹ Skatīt augsta līmeņa grupas veselības aizsardzības pakalpojumu un medicīniskās aprūpes jomā ziņojumu par Eiropas references tīkliem http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

¹⁰ Skatīt “Report of the European Workshop on Centres of Expertise and Reference Networks for Rare Disease”, Prague, July 2007; http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf.

¹¹ Līdzinās ar ES finansētā RAPSODY projekta ierosmēm.

http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm.

¹² Tas izklāstīts augsta līmeņa Farmācijas forumā pieņemtajā dokumentā “Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens”.

¹³ <http://www.htai.org/>.

¹⁴ <http://www.eunetha.net/>.

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

Spēkā esošie farmācijas tiesību akti pieļauj, ka *EMEA* sniedz atzinumus par gadījumiem, kad zāles var lietot līdzjūtības dēļ, lai visā Kopienā nodrošinātu vienotu pieeju.

Komisija aicinās *EMEA* pārskatīt spēkā esošās vadlīnijas, lai pacientiem būtu iespēja ārstēties.

5.5. Medicīniskās ierīces

Regula par zālēm reto slimību ārstēšanai neaptver medicīniskās ierīces. Kavēklis ir ierobežotais tirgus un tas, ka ieguldījumiem ir zems potenciāls radīt ienākumus. Komisija novērtēs, vai ir nepieciešami pasākumi, lai šo stāvokli atrisinātu, iespējams, izmantojot gaidāmo direktīvu pārskatīšanu medicīnisko ierīču jomā.

5.6. Stimuli izstrādāt zāles reto slimību ārstēšanai

Farmācijas uzņēmumi ilgstoši iegulda milzu līdzekļus, lai atklātu, izstrādātu un laistu tirgū līdzekļus reto slimību ārstēšanai. Ir nepieciešams, lai ieguldījumi nestu peļņu. Ideāls risinājums tomēr būtu, ja tās šo ieguldījumu nestu peļņu arī varētu ieguldīt no jauna citus ārstēšanas veidu atklāšanā. Eiropas Savienībā ir atļauti vairāk nekā 45 ārstēšanas veidi (daži no — viena un tā paša veselības stāvokļa ārstēšanai); tomēr vēl ir daudzi veselības stāvokļi, kas netiek ārstēti. Saskaņā ar Regulas (EK) Nr. 141/2000 9. pantu jāmeklē papildu stimuli, ko piedāvā Eiropa un dalībvalstis, lai atbalstītu reto slimību izpēti un zāļu reti sastopamu slimību ārstēšanai izstrādi, un dalībvalstīs jāvairo informētība par minētajām zālēm.

5.7. E-veselība

Šajā jomā e-veselība var sniegt ieguldījumu vairākos veidos, proti:

- elektroniski pakalpojumi tiešsaistē, kurus izstrādā *Orphanet* un citos ES finansēti projektos; tas ir skaidrs piemērs, kā informācijas un komunikācijas tehnoloģijas (IKT) var palīdzēt pacientiem izveidot kontaktu ar citiem pacientiem un radīt pacientu kopas, dalīties datubāzēs izpēti grupu starpā, vākt datus klīniskajai izpētei, reģistrēt pacientus, kuri pauž gatavību piedalīties klīniskajā izpētē, un iesniegt ekspertiem datus par gadījumiem, lai uzlabotu diagnozes un ārstēšanas kvalitāti;
- telemedicīna — attālināta veselības aprūpes pakalpojumu sniegšana, izmantojot IKT, — ir vēl viens lietderīgs paņēmieni. Ar telemedicīnas starpniecību var, piemēram, vienkāršās poliklīnikās vai ārstu praksēs palīdzēt nonākt ļoti specializētas zināšanas par retām slimībām, piemēram, saņemt izcilības centra sniegtu otro atzinumu¹⁶;
- Septītās pamatprogrammas¹⁷ finansēta izpēte datorizētas fizioloģisko un patoloģisko norišu modelēšanas jomā, kas ir daudzsološa pieeja, lai palīdzētu labāk izprast retās slimības izraisošos faktorus, prognozēt rezultātus un, iespējams, atklāt jaunu ārstēšanas veidus.

5.8. Skrīninga procedūra

Eiropā jaundzimušo skrīnings, lai atklātu fenilketonūriju un iedzimtu hipotireozi, ir ierasta prakse, un ir pierādījies, ka šādi ļoti efektīvi var novērst slimo bērnu

¹⁶ Paziņojuma projekts “Telemedicīna pacientu, veselības aprūpes sistēmu un sabiedrības labā”.
¹⁷ http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm.

invaliditāti. Līdz ar tehnoloģisko attīstību tagad var veikt daudzus testus par daudzām retajām slimībām (arī izmantojot robotus), sevišķi par vielmaiņas traucējumiem un ģenētiskām slimībām, un to izmaksas ir zemas. Šajā jomā ieteicams veicināt sadarbību, lai gūtu pierādījumus, uz kuriem balstīt dalībvalstīs pieņemtos lēmumus. Komisija, lai dalībvalstīm sniegtu pierādījumus, to skaitā ētiskus apsvērumus, uz kuru pamata pieņem politikas lēmumus, veiks reto slimību un potenciālo jauno slimību jomā izstrādāto populācijas skrīninga (arī jaundzimušo skrīninga) stratēģiju novērtējumu ES mērogā. Komisija uzskatīs, ka šāda veida atbalsts ir prioritāte.

5.9. Diagnostikas laboratoriju kvalitātes vadība

Šodien daudzas retās slimības var diagnosticēt, veicot bioloģisko testu, kas bieži vien ir ģenētiskais tests. Minētie testi ir svarīgi, lai pienācīgi veiktu pacientu uzskaiti, jo tie ļauj laikus noteikt diagnozi, dažkārt veikt ciltskoka analīzi vai pirmsdzimšanas testu. Testu skaits ir liels, un katram testam ir nepieciešams izstrādāt un apstiprināt specifisku diagnosticēšanas analīžu kopumu, tāpēc neviena valsts to nevar efektīvi izdarīt viena pati. Izmantojot skaidrus, pārredzamus standartus un procedūras, par kurām bijusi vienošanās ES, jārada iespēja un jāatvieglo speciālo zināšanu apmaiņa.

Tas sasniedzams, izveidojot specializēto diagnostikas laboratoriju (piemēram, *EuroGenTest*¹⁸) Eiropas references tīklu. Minētās laboratorijas aicinās piedalīties kvalifikācijas pārbaudēs, īpaši vērību pievēršot ziņošanas rezultātiem un ģenētiskās konsultācijas sniegšanai pirms un pēc testu veikšanas¹⁹.

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

¹⁹ Palīdzēt cilvēkiem, kuriem diagnosticēta ģenētiska slimība, saprast gan faktus par slimību, gan to, kā tā ietekmēs viņu dzīvi, lai viņi varētu pieņemt lēmumus par savu nākotni.

5.10. Primārā profilakse

Tikai nedaudzos gadījumos iespējama reto slimību primārā profilakse. Tomēr primārās profilakses pasākumus veic, kad iespējams (piemēram, neirālās caurules defekta profilakse, lietojot folijskābi). Par šīs jomas pasākumiem Komisijas vadībā būtu jādiskutē ES mērogā, lai noteiktu, kuru reto slimību primārās profilakses pasākumi varētu būt veiksmīgi.

5.11. Reģistri un datubāzes

Uzkrāt zināšanas par retajām slimībām un attīstīt klīnisko izpēti palīdzēs reģistri un datubāzes. Tas ir vienīgais veids, kā apkopot pietiekamu datu daudzumu epidemioloģiskās un/vai klīniskās izpētes veikšanai. Nems vērā sadarbību datu kolekciju veidošanai un to uzturēšanai ar nosacījumu, ka minētie resursi ir atklāti un pieejami. Turklāt būs svarīgāk ilgtermiņā nodrošināt šādu sistēmu darbotiespēju, nevis tās atbalstīt ar neuzticama projekta finansējumu. Šī doma tika iestrādāta arī augsta līmeņa Farmācijas forumā pieņemtajā dokumentā „Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens”.

5.12. Pētniecība un izstrāde

Patlaban nav konkrētas metodes, kā lielākajā daļā gadījumu ārstēt smagas retās slimības, kuras, iespējams, būtu ārstējamas. Terapiju izstrāde atduras pret trijiem šķēršļiem: trūkst izpratnes par patoloģiski fizioloģiskajiem pamatmehānismiem, trūkst atbalsta agrīnajā slimības klīniskās attīstības stadijā un farmācijas rūpniecībai nav peļņas izredžu. Zāļu izstrāde ir dārga, no ieguldījumiem gūtā peļņa ir maza (ļoti mazās pacientu populācijas dēļ), un tas parasti attur farmācijas rūpniecību izstrādāt zāles reto slimību ārstēšanai, lai gan medicīnā tās ir ārkārtīgi nepieciešamas.

Starp minētajiem uzņēmumiem un iestādēm, kuri finansē zāles, būtu savlaicīgi jānotiek dialogam par izstrādē esošām zālēm²⁰. Uzņēmums, kas sponsorē, būs pārliecinātāks par potenciālo peļņu nākotnē un sniegs iestādēm plašākas zināšanas un uzticību zāļu vērtībai, kuras tām pieprasīs novērtēt un finansēt.

Reto slimību izpētes projektus jau vairāk nekā divdesmit gadu atbalsta ar Eiropas Kopienas pamatprogrammu pētniecībai, tehnoloģiju attīstībai un demonstrējumu pasākumiem. Pašreizējā pamatprogrammā (FP7)²¹ specifiskajā sadarbības programmā veselības tematiskā joma ir veidota tā, lai dažādos veidos atbalstītu vairāku valstu sadarbību pētniecības jomā. Veselības tematiskajā jomā saistībā ar retajām slimībām lielākā uzmanība tiek pievērsta Eiropas mēroga pētījumiem par dabisko slimības norisi, patoloģisko fizioloģiju un profilaktisku, diagnostisku un terapeitisku iejaukšanos.

ES padomdevēja komiteja reto slimību jomā (EUACRD, sk. 7. punktu) un Eiropas Zāļu aģentūras (EMA) Reto slimību ārstēšanas zāļu komiteja (COMP) vēršīsies pie Komisijas ar vienoto gada ieteikumu par konkrētiem punktiem saistībā ar uzaicinājumiem iesniegt priekšlikumus par pamatprogrammu īstenošanu.

Atbalsts jāsniedz arī koordinācijas projektiem, kuru mērķis ir optimāla resursu izmantošana, kas atvēlēti reto slimību izpētei. Piemēram, ES Sestā pamatprogramma,

²⁰ Tas izklāstīts augsta līmeņa Farmācijas forumā pieņemtajā dokumentā “Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens”.

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

kas atbalsta *ERANet* projektu (*E-Rare*)²², kurā patlaban koordinē politiskās stratēģijas reto slimību izpēti finansēšanai septiņās valstīs, palīdz novērst sadrumstalotu izpēti. Šādām pieejām būtu jāvelta pienācīga uzmanība.

6. STARPTAUTISKA SADARBĪBA

Komisijas politiskā stratēģija reto slimību jomā būtu jāvirza ar mērķi šajā jomā veicināt starptautisku sadarbību ar visām ieinteresētajām valstīm un, cieši sadarbojoties ar Pasaules veselības organizāciju. Starptautiska sadarbība jau notiek pētniecības pamatprogrammās.

7. VADĪŠANA UN UZRAUDZĪBA

Komisijai palīdzēs ES padomdevēja komiteja reto slimību jomā (*EUACRD*), lai konsultētu par šā paziņojuma īstenošanu. Komiteju vadīs Eiropas Komisija un tai palīdzēs zinātniskais sekretariāts, ko atbalsta veselības aizsardzības programma. Šī komiteja aizvieto pašreizējo ES reto slimību darba grupu.

Atbalsts būs arī Eiropas Reto slimību dienas (29. februārī, retā diena) organizēšanai un Eiropas konferences, lai variotu profesionāļu un sabiedrības informētību.

Komisija ne vēlāk kā piecus gadus pēc šā paziņojuma pieņemšanas dienas, pamatojoties uz dalībvalstu sniegto informāciju, nāks klajā ar ziņojumu par šā paziņojuma īstenošanu, kas būs adresēts Eiropas Parlamentam, Padomei, Eiropas Ekonomikas un sociālo lietu komitejai un Reģionu komitejai. Šis ziņojums būtu jāiesniedz vienlaicīgi ar īstenošanas ziņojumu, kas sagatavojams saistībā ar Padomes ieteikumu par retajām slimībām.

8. SECINĀJUMS

Retās slimības skar salīdzinoši mazu pacientu un ģimeņu skaitu, tomēr būtībā tās nopietni apgrūtina veselības aprūpes sistēmu Eiropas Savienībā. Turklāt nepieciešamība speciālās zināšanas apkopot un efektīvi izmantot nelielos pieejamos resursus nozīmē, ka reto slimību jomā sadarbība Eiropas mērogā var sniegt īpašu pievienoto vērtību dalībvalstu pasākumiem. Agrāk Komisija jau īstenoja atsevišķas iniciatīvas, piemēram, reto slimību programmu, regulu par zālēm reto slimību ārstēšanai, un pievērsās reto slimību problēmai pamatprogrammās pētījumiem, tehnoloģiju attīstībai un demonstrējumu pasākumiem. Jārīkojas vēl enerģiskāk, lai nodrošinātu, ka minētie atsevišķie darba posmi tiek turpināti un apvienoti vispārējā stratēģijā cīņai ar retajām slimībām Kopienā un dalībvalstīs, un lai sasniegtu iespējami labāku sadarbības potenciālu.

Komisija ar šo paziņojumu un pievienoto Padomes ieteikuma priekšlikumu izvirza mērķi izveidot vispārēju stratēģiju cīņai ar retajām slimībām. Tas palīdzēs dalībvalstīm izstrādāt valsts un reģionu stratēģijas reto slimību jomā. Tādējādi reto slimību pacienti un skartās ģimenes savā ikdienas dzīvē pavisam noteikti izjutīs Eiropas integrācijas sniegtās priekšrocības.

²²

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