



**RAAD VAN
DE EUROPESE UNIE**

**Brussel, 14 november 2008 (17.11)
(OR. fr)**

15775/08

**SAN 265
RECH 368
MI 449**

INGEKOMEN DOCUMENT

van:	de heer Jordi AYET PUIGARNAU, directeur, namens de secretaris-generaal van de Europese Commissie
ingekomen:	12 november 2008
aan:	de heer Javier SOLANA, secretaris-generaal/hoge vertegenwoordiger
Betreft:	Mededeling van de Commissie aan het Europees Parlement, de Raad, het Europees Economisch en Sociaal Comité en het Comité van de Regio's over zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat

Hierbij gaat voor de delegaties Commissiedocument COM(2008) 679 definitief.

Bijlage: COM(2008) 679 definitief



COMMISSIE VAN DE EUROPESE GEMEENSCHAPPEN

Brussel, 11.11.2008
COM(2008) 679 definitief

**MEDEDELING VAN DE COMMISSIE AAN HET EUROPEES PARLEMENT, DE
RAAD, HET EUROPEES ECONOMISCH EN SOCIAAL COMITÉ EN HET COMITÉ
VAN DE REGIO'S**

over zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat

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

MEDEDELING VAN DE COMMISSIE AAN HET EUROPEES PARLEMENT, DE RAAD, HET EUROPEES ECONOMISCH EN SOCIAAL COMITÉ EN HET COMITÉ VAN DE REGIO'S

over zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat

1. INLEIDING

Zeldzame ziekten zijn ziekten die zeer weinig voorkomen; de Europese Unie beschouwt een ziekte als zeldzaam als in de Unie minder dan 5 op de 10 000 mensen eraan lijdt. Dit betekent echter nog altijd dat naar schatting 29 miljoen mensen in de Europese Unie door 5 000 tot 8 000 verschillende zeldzame ziekten (zullen) worden getroffen.

De specifieke kenmerken van zeldzame ziekten – een beperkt aantal patiënten en weinig relevante kennis en deskundigheid – maken deze ziekten tot een bijzonder domein met een zeer grote Europese toegevoegde waarde. Door Europese samenwerking kan beperkte kennis worden gedeeld en kunnen de beschikbare middelen zo efficiënt mogelijk worden gebundeld, zodat zeldzame ziekten in de EU als geheel zo efficiënt mogelijk worden aangepakt.

Op vele gebieden heeft de Commissie al specifieke actie in verband met zeldzame ziekten ondernomen. Deze mededeling over de uitdagingen waar Europa op het gebied van zeldzame ziekten voor staat bouwt voort op hetgeen reeds bereikt is. In dit document wordt een geïntegreerde aanpak gepresenteerd waarin duidelijk de lijnen worden uitgezet van de huidige en toekomstige activiteiten van de Gemeenschap op het gebied van zeldzame ziekten. Er wordt naar gestreefd patiënten met een zeldzame ziekte in de hele Europese Unie betere toegang tot preventie, diagnose en behandeling, alsmede grotere kansengelijkheid te bieden.

2. PROBLEEMSTELLING

De meeste zeldzame ziekten zijn genetische ziekten. In de overige gevallen gaat het onder meer om zeldzame kankersoorten, auto-immuunziekten, aangeboren misvormingen en toxische en infectieuze ziekten. Onderzoek naar zeldzame ziekten is zeer nuttig gebleken om meer inzicht te krijgen in het mechanisme van frequent voorkomende aandoeningen als obesitas en diabetes, aangezien zij vaak een model vertegenwoordigen van een disfunctie van één biologisch proces. Er wordt echter maar weinig onderzoek naar zeldzame ziekten gedaan, dat ook nog eens verspreid over verschillende laboratoria in de EU plaatsvindt.

Het ontbreken van een specifiek gezondheidsbeleid voor zeldzame ziekten en de schaarse deskundigheid belemmeren een snelle diagnosestelling en bemoeilijken de toegang tot zorg. Dit leidt tot verdere verslechtering van de lichamelijke, psychologische en intellectuele toestand, ongeschikte of zelfs schadelijke behandelingen en verlies van het vertrouwen in het zorgstelsel, hoewel sommige zeldzame ziekten bij een tijdige diagnose en een juiste behandeling een normaal leven niet in de weg hoeven te staan. Verkeerde en gemiste diagnoses vormen de belangrijkste obstakels om de levenskwaliteit van duizenden patiënten met een zeldzame ziekte te verbeteren.

De nationale gezondheidsdiensten voor de diagnose, behandeling en revalidatie van mensen met een zeldzame ziekte verschillen aanzienlijk in beschikbaarheid en kwaliteit. Afhankelijk van de lidstaat en/of regio waar zij wonen hebben EU-burgers ongelijke toegang tot deskundige dienstverlening en zorgoplossingen. Sommige lidstaten hebben enkele van deze problemen als gevolg van de zeldzaamheid van de ziekten met succes aangepakt, terwijl andere nog niet over mogelijke oplossingen hebben nagedacht.

Onder verantwoordelijkheid van de Commissie en het EMEA (het Europees Geneesmiddelenbureau) wordt al beleid op het gebied van weesmiddelen uitgevoerd. Weesgeneesmiddelen worden zo genoemd omdat het voor de farmaceutische industrie nauwelijks interessant is om deze geneesmiddelen, die voor een zeer klein aantal patiënten met een zeer zeldzame aandoening bestemd zijn, onder normale marktvoorwaarden te ontwikkelen en te verkopen. De weesgeneesmiddelenverordening (Verordening (EG) nr. 141/2000 van het Europees Parlement en de Raad van 16 december 1999 inzake weesgeneesmiddelen¹) werd voorgesteld om de criteria voor de aanwijzing van een geneesmiddel als weesgeneesmiddel in de EU vast te stellen. In de verordening wordt ook een beschrijving gegeven van de stimulerende maatregelen (bijvoorbeeld marktexclusiviteit gedurende tien jaar, technische bijstand, toegang tot de gecentraliseerde procedure voor het aanvragen van een vergunning voor het in de handel brengen) ter bevordering van het onderzoek naar, de ontwikkeling van en het in de handel brengen van geneesmiddelen voor de behandeling, preventie of diagnose van zeldzame ziekten. Het EU-beleid voor weesgeneesmiddelen is succesvol. De lidstaten hebben er echter nog niet voor gezorgd dat alle toegelaten weesgeneesmiddel volledig toegankelijk zijn.

3. DOELSTELLINGEN

Volgens artikel 152 van het Verdrag bestaat de rol van de Gemeenschap op het gebied van gezondheid erin samenwerking tussen de lidstaten aan te moedigen en zo nodig hun optreden te steunen. De specifieke kenmerken van zeldzame ziekten – een beperkt aantal patiënten en weinig relevante kennis en deskundigheid – maken deze ziekten tot een uniek domein met een zeer grote Europese toegevoegde waarde. Deze mededeling is bedoeld om een algemene communautaire strategie te bepalen om de lidstaten te steunen bij het waarborgen van doeltreffende en doelmatige erkenning, preventie, diagnose, behandeling, zorg en onderzoek op het gebied van zeldzame ziekten in Europa.

Dit zal weer bijdragen tot het overkoepelende doel, namelijk betere gezondheidsresultaten en bijgevolg een toename van het aantal gezonde levensjaren, een belangrijke indicator van de strategie van Lissabon². Hiertoe zullen in deze mededeling de lijnen worden uitgezet voor operationele maatregelen op drie globale werkterreinen.

¹ Verordening (EG) nr. 141/2000 van het Europees Parlement en de Raad van 16 december 1999 inzake weesgeneesmiddelen.

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

3.1. Betere erkenning en zichtbaarheid van zeldzame ziekten

Voor de verbetering van de algemene strategieën voor zeldzame ziekten is het cruciaal dat ervoor gezorgd wordt dat deze ziekten worden erkend, waarna de nodige andere maatregelen kunnen worden genomen. Om de diagnostiek en de zorg op dit gebied te verbeteren moet een adequate identificatie van de ziekte vergezeld gaan van accurate informatie, die in de vorm van op de behoeften van gezondheidswerkers en patiënten afgestemde inventarissen en repertoria wordt verstrekt en verspreid. Dit zal enkele van de hoofdoorzaken voor de veronachtzaming van zeldzame ziekten helpen wegnemen. Daarom wil de Commissie op Europees niveau een uitgebreid codeer- en classificatiesysteem instellen, dat een kader zal scheppen voor een betere uitwisseling van kennis en inzichten op het gebied van zeldzame ziekten als wetenschappelijk en volksgezondheidsvraagstuk in de hele EU.

3.2. Ondersteuning van het beleid in de lidstaten inzake zeldzame ziekten

Maatregelen voor zeldzame ziekten kunnen alleen doeltreffend en doelmatig zijn als zij passen in een samenhangende algemene strategie voor zeldzame ziekten waarmee de schaarse en verspreide middelen op geïntegreerde en alomtorendere wijze worden ingezet en onderdeel vormen van gezamenlijke Europese inspanningen. Die gezamenlijke Europese inspanningen vereisen een gemeenschappelijke aanpak van zeldzame ziekten in de hele EU waarmee een gedeelde grondslag voor samenwerking wordt gelegd en de toegang van patiënten tot zorg en informatie wordt verbeterd.

Daarom stelt de Commissie voor dat de lidstaten zich, door een aanbeveling van de Raad goed te keuren, richten naar een gemeenschappelijke aanpak voor zeldzame ziekten die geënt is op de bestaande beste praktijken. In het bij deze mededeling gevoegde voorstel van de Commissie voor een aanbeveling van de Raad wordt aanbevolen dat de lidstaten strategieën vaststellen die berusten op:

- de opstelling van sectoroverschrijdende nationale actieplannen voor zeldzame ziekten;
- adequate mechanismen voor de definitie, classificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten en de opstelling van richtsnoeren voor goede praktijken, teneinde een kader voor de erkenning van zeldzame ziekten en de uitwisseling van kennis en deskundigheid tot stand te brengen;
- de bevordering van het onderzoek naar zeldzame ziekten, met inbegrip van grensoverschrijdende samenwerking om de wetenschappelijke middelen in de EU optimaal te benutten;
- waarborging van de toegang tot hoogwaardige gezondheidszorg, met name door nationale en regionale expertisecentra aan te wijzen en hun deelname aan Europese referentienetwerken te bevorderen;
- mechanismen om nationale deskundigheid op het gebied van zeldzame ziekten samen te brengen en te bundelen met de deskundigheid van collega's elders in Europa;
- maatregelen om patiënten en patiëntenorganisaties meer zeggenschap en een actievere rol te geven;
- en waarborging dat deze maatregelen voldoende duurzaam zijn.

3.3. Ontwikkeling van Europese samenwerking, coördinatie en regelgeving op het gebied van zeldzame ziekten

Het optreden van de Gemeenschap zal de lidstaten helpen op efficiënte wijze de schaarse middelen op het gebied van zeldzame ziekten bijeen te brengen en te organiseren en kan patiënten en gezondheidswerkers helpen lidstaatoverschrijdend samen te werken teneinde deskundigheid en informatie te delen en te coördineren. De Gemeenschap moet proberen het beleid en de initiatieven op EU-niveau beter te coördineren en de samenwerking tussen de EU-programma's te versterken teneinde nog beter gebruik te maken van de middelen die op Gemeenschapsniveau voor zeldzame ziekten beschikbaar zijn.

4. OPERATIONELE MAATREGELEN OM DE ERKENNING EN DE ZICHTBAARHEID VAN ZELDZAME ZIEKTEN TE VERBETEREN

4.1. Definitie van zeldzame ziekten

Zeldzame ziekten werden in het communautair actieprogramma inzake zeldzame ziekten 1999-2003 gedefinieerd als ziekten met een prevalentie van minder dan 5 per 10 000 in de Europese Unie. Deze definitie staat ook in Verordening (EG) nr. 141/2000 en wordt dan ook door de Europese Commissie gehanteerd voor de aanwijzing van weesgeneesmiddelen. De EU zal deze definitie handhaven. Met middelen van het gezondheidsprogramma zal een meer verfijnde definitie worden ontwikkeld, waarin zowel de prevalentie als de incidentie een rol speelt en waarbij rekening wordt gehouden met de internationale dimensie van het probleem.

4.2. Classificatie en systematisering van zeldzame ziekten

De internationale referentie voor de classificatie van ziekten en aandoeningen is de International Classification of Diseases (ICD), die door de Wereldgezondheidsorganisatie (WHO³) wordt gecoördineerd. De Commissie zal bij de herziening van de bestaande ICD het voortouw nemen bij werkzaamheden in verband met zeldzame ziekten, om de systematisering en classificatie van deze ziekten te verbeteren. Daartoe zal de Commissie een werkgroep voor de classificatie en systematisering van zeldzame ziekten⁴ oprichten. Deze werkgroep kan door de WHO bij de huidige ICD-herziening als adviesgroep worden aangewezen.

4.3. Verspreiding van kennis en informatie over zeldzame ziekten

Een sleutelfactor in de verbetering van de diagnostiek en de zorg op het gebied van zeldzame ziekten is het verstrekken en verspreiden van accurate informatie in een op de behoeften van gezondheidswerkers en patiënten afgestemde vorm. De totstandkoming van een dynamische EU-inventaris van zeldzame ziekten zal enkele van de hoofdoorzaken voor de veronachtzaming van zeldzame ziekten helpen wegnemen. Onder meer zal het probleem worden opgelost dat men niet weet welke ziekten zeldzaam zijn. De Commissie zal ervoor zorgen dat deze informatie op Europees niveau beschikbaar blijft, onder meer via de Orphanet-databank⁵, met steun van de communautaire programma's.

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

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

⁵ Zie <http://www.orpha.net/>.

4.4. Informatienetwerken voor ziekten

Bij maatregelen betreffende de bestaande (of toekomstige) informatienetwerken voor specifieke ziekten wordt prioriteit verleend aan:

- het waarborgen dat informatie via de bestaande Europese informatienetwerken wordt uitgewisseld;
- de bevordering van een betere classificatie voor bepaalde ziekten;
- de ontwikkeling van strategieën en mechanismen voor de uitwisseling van informatie tussen belanghebbenden;
- de ontwikkeling van vergelijkbare epidemiologische gegevens op EU-niveau;
- en de ondersteuning van de uitwisseling van beste praktijken en de ontwikkeling van maatregelen voor patiëntengroepen.

5. OPERATIONELE MAATREGELEN OM EUROPESE SAMENWERKING TE ONTWIKKELEN EN DE TOEGANG TOT HOOGWAARDIGE GEZONDHEIDSZORG VOOR ZELDZAME ZIEKTEN TE VERBETEREN

5.1. Verbeteren van universele toegang tot hoogwaardige gezondheidszorg voor zeldzame ziekten, met name door het ontwikkelen van nationale/regionale expertisecentra en de oprichting van EU-referentienetwerken

De lidstaten hechten allemaal aan universele toegang tot hoogwaardige gezondheidszorg op basis van rechtvaardigheid en solidariteit⁶. Maar wanneer een ziekte zeldzaam is, is de deskundigheid eveneens schaars. Sommige expertisecentra (in sommige lidstaten ook wel referentiecentra of “centres of excellence” genoemd) hebben deskundigheid ontwikkeld die door andere beroepsbeoefenaars uit eigen land of zelfs internationaal veel wordt gebruikt⁷, en die ertoe kan bijdragen dat patiënten met zeldzame ziekten toegang krijgen tot de benodigde zorg. In het verslag van de EU-taskforce zeldzame ziekten aan de Groep op hoog niveau uit 2006 “*Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD*”⁸ wordt aanbevolen dat de lidstaten bijdragen aan de identificatie van hun expertisecentra en deze centra financieel ondersteunen.

De Groep op hoog niveau inzake gezondheidsdiensten en medische zorg werkt sinds 2004 aan het concept van Europese referentienetwerken⁹. Op basis van het werk van de Groep op hoog niveau is in artikel 15 van het voorstel voor een richtlijn van het Europees Parlement en de Raad betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg (COM(2008) 414) bepaald dat de lidstaten de ontwikkeling van Europese referentienetwerken (ERN’s) moeten bevorderen. Het ERN voor zeldzame ziekten zal een strategische rol vervullen bij de

⁶ Conclusies van de Raad betreffende de gemeenschappelijke waarden en beginselen van de gezondheidsstelsels van de Europese Unie, PB 2006/C 146/01.

⁷ Zie het verslag van de taskforce zeldzame ziekten “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 Zie het verslag van de Groep op hoog niveau inzake gezondheidsdiensten en medische zorg over Europese referentienetwerken, http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm.

verbetering van behandelingen van goede kwaliteit voor alle patiënten in de Europese Unie, zoals gevraagd door de patiëntenorganisaties¹⁰.

5.2. Toegang tot gespecialiseerde maatschappelijke dienstverlening

Expertisecentra kunnen ook een belangrijke rol spelen bij de ontwikkeling of bevordering van gespecialiseerde maatschappelijke dienstverlening waarmee de levenskwaliteit van mensen met een zeldzame ziekte wordt verbeterd. Er is steun verleend aan hulplijnen, respijtzorg en therapeutische recreatieprogramma's¹¹ en deze moeten duurzaam zijn om hun doelstellingen te kunnen verwezenlijken: bewustmaking, uitwisseling van beste praktijken en normen, bundeling van middelen met behulp van het gezondheidsprogramma en de actieplannen voor personen met een handicap.

5.3. Toegang tot weesgeneesmiddelen

Er zijn specifieke knelpunten bij de toegang tot weesgeneesmiddelen als gevolg van het besluitvormingsproces voor de prijsstelling en de vergoeding, die verband houden met de zeldzaamheid. Hierin moet verbetering worden gebracht door de samenwerking op Europees niveau bij de wetenschappelijke beoordeling van de (toegevoegde) therapeutische waarde van weesgeneesmiddelen te intensiveren.

De Commissie zal een werkgroep in het leven roepen om tussen de lidstaten en de Europese instanties kennis uit te wisselen omtrent de wetenschappelijke beoordeling van de klinische toegevoegde waarde van weesgeneesmiddelen. Deze samenwerking kan leiden tot niet-bindende, gemeenschappelijke verslagen van beoordelingen van de klinische toegevoegde waarde van weesgeneesmiddelen, waardoor er betere informatie beschikbaar komt en de besluitvorming op nationaal niveau over de prijsstelling en de vergoeding kan worden bespoedigd, zonder af te doen aan de rol van de autoriteiten¹².

Verder moet worden overwogen het EMEA en de bestaande internationale netwerken voor de beoordeling van gezondheidstechnologie, zoals Health Technology Assessment International (HTAi)¹³, het Europees netwerk voor de evaluatie van gezondheidstechnologie (EUnetHTA)¹⁴ of het Medicines Evaluation Committee (MEDEV)¹⁵ hierbij te betrekken.

5.4. Programma's voor gebruik in schrijnende gevallen

Er is een beter systeem nodig voor het verstrekken van geneesmiddelen aan patiënten met zeldzame ziekten vóór de toelating en/of de terugbetaling van nieuwe geneesmiddelen (het zogeheten gebruik in schrijnende gevallen).

¹⁰ Zie het verslag van de Europese workshop over expertisecentra en referentienetwerken voor zeldzame ziekten, Praag, juli 2007, http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf.

¹¹ Vergelijkbaar met die welke dankzij het door de EU gefinancierde RAPSODY-project zijn vastgesteld, http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm.

¹² Overeenkomstig het document "Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens", dat door het Farmaceuticaforum is uitgebracht.

¹³ <http://www.htai.org/>.

¹⁴ <http://www.eunetha.net/>.

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

Volgens de huidige geneesmiddelenwetgeving kan het EMEA advies uitbrengen over het gebruik van het geneesmiddel in schrijnende gevallen, zodat een gemeenschappelijke aanpak voor de hele Gemeenschap wordt gevolgd.

De Commissie zal het EMEA verzoeken de huidige richtsnoeren te herzien zodat patiënten toegang tot behandelingen kunnen krijgen.

5.5. Medische hulpmiddelen

De weesgeneesmiddelenverordening heeft geen betrekking op medische hulpmiddelen. De beperkte omvang van de markt en het beperkte potentiële rendement van investeringen vormen op dit gebied een belemmering. De Commissie zal nagaan of er maatregelen moeten worden genomen om deze situatie te verbeteren, eventueel in het kader van de komende herziening van de richtlijn inzake medische hulpmiddelen.

5.6. Stimulerende maatregelen voor de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen

Farmaceutische bedrijven doen veel langetermijninvesteringen om behandelingen voor zeldzame ziekten te ontdekken, te ontwikkelen en op de markt te brengen. Deze investeringen moeten kunnen renderen. Idealiter zouden zij de opbrengsten van de investeringen vervolgens opnieuw moeten kunnen investeren om nog meer behandelingen te ontdekken. Momenteel zijn er in de EU ruim 45 behandelingen toegelaten, waarvan enkele voor dezelfde aandoening. Dit betekent dat er voor veel ziekten nog geen enkele behandeling is. Overeenkomstig artikel 9 van Verordening (EG) nr. 141/2000 moet worden gekeken welke aanvullende stimulerende maatregelen op nationaal of Europees niveau kunnen worden genomen om het onderzoek naar zeldzame ziekten en de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen te bevorderen en de lidstaten bewust te maken van deze weesgeneesmiddelen.

5.7. e-Gezondheid

e-Gezondheid kan op verschillende manieren een bijdrage op dit gebied leveren, in het bijzonder via:

- elektronische onlinediensten, zoals ontwikkeld door Orphanet en andere door de EU gefinancierde projecten. Deze diensten laten duidelijk zien hoe informatie- en communicatietechnologie (ICT) ertoe kan bijdragen dat patiënten met andere patiënten in contact komen en dat patiëntengemeenschappen worden ontwikkeld, dat databanken door onderzoeksgroepen worden gedeeld, dat gegevens voor klinisch onderzoek worden verzameld, dat patiënten die aan klinisch onderzoek willen deelnemen worden geregistreerd en dat gevallen aan deskundigen worden voorgelegd waardoor de kwaliteit van diagnoses en behandelingen toeneemt;
- telegeneeskunde. Met dit andere nuttige ICT-hulpmiddel worden op afstand gezondheidsdiensten verleend. Hierdoor kan bijvoorbeeld in gewone klinieken en dokterspraktijken gebruik worden gemaakt van zeer gespecialiseerde deskundigheid op het gebied van zeldzame ziekten, zoals een tweede mening van een expertisecentrum¹⁶;

¹⁶ Ontwerpmededeling over telegeneeskunde in het belang van patiënten, gezondheidszorgstelsels en de samenleving.

- door KP7¹⁷ gefinancierd onderzoek op het gebied van computerondersteunde modellering van fysiologische en pathologische processen. Dit is een veelbelovende aanpak om meer inzicht te krijgen in de factoren die aan zeldzame ziekten ten grondslag liggen, resultaten te voorspellen en mogelijk nieuwe behandelwijzen te ontdekken.

5.8. Screening

Neonatale screening op fenylketonurie en congenitale hypothyreoïdie is in Europa een gebruikelijke praktijk en is een zeer efficiënt middel gebleken om handicaps bij getroffen kinderen te voorkomen. Door de voortschrijdende technologie kunnen vele tests voor een grote reeks zeldzame ziekten, en met name metabole stoornissen en genetische afwijkingen in het algemeen, nu tegen lage kosten worden uitgevoerd, onder meer door het gebruik van robots. Aanbevolen wordt samenwerking op dit terrein aan te moedigen om gegevens te verkrijgen waarop beslissingen op het niveau van de lidstaten kunnen worden gebaseerd. De Commissie zal op EU-niveau de bestaande en de mogelijke nieuwe strategieën voor de screening van de bevolking op zeldzame ziekten evalueren om de lidstaten feiten (ook over ethische aspecten) in handen te geven waarop zij hun politieke beslissingen kunnen baseren. Deze evaluatie omvat ook de neonatale screening. De Commissie zal hoge prioriteit geven aan dergelijke ondersteunende maatregelen.

5.9. Kwaliteitsbeheer van diagnoselaboratoria

Vele zeldzame ziekten kunnen nu worden gediagnosticeerd met behulp van een biologische (meestal genetische) test. Deze tests zijn belangrijke onderdelen van een goede behandeling van de patiënt, aangezien zij een vroege diagnose en soms een cascadescreening van de familieleden of een prenatale test mogelijk maken. Gezien het grote aantal tests en de noodzaak om een specifieke reeks diagnostische analyses voor elk van deze tests te ontwikkelen en te valideren, kan geen enkel land zelf voorzien in zijn behoeften op het gebied van tests en efficiënte externe kwaliteitsbeoordeling van de beschikbare tests. Het is zaak de uitwisseling van expertise via duidelijk gespecificeerde, transparante, communautair overeengekomen normen en procedures mogelijk te maken en te vergemakkelijken.

Hiervoor kunnen Europese referentienetwerken van sterk gespecialiseerde diagnoselaboratoria worden opgericht (zoals EuroGenTest¹⁸). Deze laboratoria zullen worden aangemoedigd aan bekwaamheidstests deel te nemen, waarbij speciale aandacht wordt besteed aan verslaggeving en aan erfelijkheidsadvisering voor en na de tests¹⁹.

5.10. Primaire preventie

Er zijn zeer weinig zeldzame ziekten waarbij primaire preventie mogelijk is. Waar mogelijk zullen echter primaire preventiemaatregelen voor zeldzame ziekten worden genomen (bv. preventie van neuraalbuisdefecten door het gebruik van extra foliumzuur). Er moet op EU-niveau onder leiding van de Commissie over

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

¹⁸ Zie <http://www.eurogentest.org/>.

¹⁹ Waarbij mensen bij wie een genetische ziekte wordt vastgesteld, worden geholpen zowel de feitelijke informatie over de ziekte als de gevolgen daarvan voor hun leven te begrijpen, zodat zij zelf een beslissing over hun toekomst kunnen nemen.

maatregelen op dit gebied worden gedebatteerd om te bepalen voor welke zeldzame ziekten primaire preventie maatregelen succesvol kunnen zijn.

5.11. Registers en databanken

Registers en databanken zijn belangrijke hulpmiddelen om de kennis over zeldzame ziekten te vergroten en klinisch onderzoek op te zetten. Zij zijn de enige manier om voldoende gegevens te verzamelen voor een steekproef in het kader van epidemiologisch en/of klinisch onderzoek. Samenwerkingsverbanden voor het opzetten en onderhouden van gegevensverzamelingen zullen worden overwogen; deze verzamelingen moeten open en toegankelijk zijn. Ook de gegarandeerde duurzaamheid van dergelijke systemen op lange termijn vormt een belangrijk punt, want zij mogen niet afhankelijk zijn van projectsubsidies die per definitie onzeker zijn. Dit idee is ook uitgewerkt in het document “Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens”, dat door het Farmaceuticaforum is uitgebracht.

5.12. Onderzoek en ontwikkeling

Voor de meeste potentieel behandelbare ernstige zeldzame ziekten bestaat er momenteel geen enkele specifieke behandeling. Er zijn drie obstakels voor de ontwikkeling van therapieën: onvoldoende inzicht in de onderliggende pathofysiologische mechanismen, onvoldoende steun in de eerste fasen van de klinische ontwikkeling en winstmogelijkheden die volgens de farmaceutische industrie niet tegen de kosten opwegen. De hoge kosten van de ontwikkeling van geneesmiddelen en het geschatte lage rendement van investeringen (wegens de zeer kleine patiëntenpopulaties) hebben de farmaceutische industrie er tot dusver doorgaans van weerhouden geneesmiddelen voor zeldzame ziekten te ontwikkelen, ondanks de grote medische noodzaak.

De betrokken bedrijven en de autoriteiten die geneesmiddelen financieren moeten in een vroeg stadium een dialoog beginnen over geneesmiddelen die worden ontwikkeld²⁰. Daardoor krijgt het farmaceutische bedrijf meer zekerheid over het te verwachten rendement en worden de autoriteiten beter geïnformeerd over het nut van de geneesmiddelen die zij moeten beoordelen en financieren.

De kaderprogramma's van de Europese Gemeenschap voor activiteiten op het gebied van onderzoek, technologische ontwikkeling en demonstratie verlenen al meer dan twintig jaar steun aan onderzoeksprojecten voor zeldzame ziekten. Het specifieke programma “Samenwerking” van het huidige kaderprogramma, KP7²¹, bevat een gezondheidsthema dat bedoeld is om verschillende vormen van internationaal collaboratief onderzoek te ondersteunen. Bij het gezondheidsthema ligt op het gebied van zeldzame ziekten de nadruk op onderzoek op Europese schaal naar het natuurlijke beloop, de pathofysiologie en de ontwikkeling van preventieve, diagnostische en therapeutische maatregelen.

Het Raadgevend EU-comité voor zeldzame ziekten (EUACRD, zie punt 7) en het Comité voor weesgeneesmiddelen (COMP) van het Europees Geneesmiddelenbureau (EMA) zullen de Commissie jaarlijks gezamenlijk specifieke punten aanbevelen

²⁰ Overeenkomstig het document “Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens”, dat door het Farmaceuticaforum is uitgebracht.

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

voor de oproep tot het indienen van voorstellen in verband met de uitvoering van de kaderprogramma's.

Coördinatieprojecten gericht op optimaal gebruik van de beperkte middelen voor onderzoek naar zeldzame ziekten moeten worden aangemoedigd. Zo draagt het met steun van KP6 uitgevoerde ERANet-project (E-Rare)²², dat momenteel het subsidiebeleid voor onderzoek naar zeldzame ziekten van zeven landen coördineert, bij tot opheffing van de versnippering van de onderzoeksinspanningen. Dergelijke benaderingen moeten terdege worden overwogen.

6. INTERNATIONALE SAMENWERKING

Het beleid van de Commissie inzake zeldzame ziekten moet gericht zijn op bevordering van de internationale samenwerking op dit gebied met alle geïnteresseerde landen, in nauwe samenspraak met de Wereldgezondheidsorganisatie. Internationale samenwerking vormt al een integraal onderdeel van de kaderprogramma's voor onderzoek.

7. BEHEERSSTRUCTUUR EN MONITORING

De Commissie moet worden bijgestaan door een Raadgevend EU-comité voor zeldzame ziekten (EUACRD), dat haar over de tenuitvoerlegging van deze mededeling adviseert. Het comité zal worden voorgezeten door de Europese Commissie en worden ondersteund door een wetenschappelijk secretariaat, met steun van het gezondheidsprogramma. Dit comité zal de huidige EU-taskforce zeldzame ziekten vervangen.

Ook zal de organisatie worden bevorderd van een Europese dag voor zeldzame ziekten (29 februari, een zeldzame dag) en van Europese conferenties om gezondheidswerkers en het grote publiek bewust te maken van zeldzame ziekten.

De Commissie zal uiterlijk vijf jaar na de goedkeuring van deze mededeling, aan de hand van de informatie van de lidstaten een tot het Europees Parlement, de Raad, het Europees Economisch en Sociaal Comité en het Comité voor de Regio's gericht uitvoeringsverslag over deze mededeling opstellen. Dat verslag wordt gelijktijdig ingediend met het uitvoeringsverslag over de aanbeveling van de Raad betreffende zeldzame ziekten.

8. CONCLUSIE

Hoewel elke zeldzame ziekte op zichzelf betrekkelijk weinig patiënten en families treft, vormen alle zeldzame ziekten samen een ernstige gezondheidsbelasting voor de EU. Europese samenwerking kan een specifieke waarde aan het optreden van de lidstaten op het gebied van zeldzame ziekten toevoegen omdat er behoefte is aan bundeling van expertise en aan een doelmatig gebruik van de beperkte middelen die beschikbaar zijn. De Commissie heeft in het verleden al op zichzelf staande initiatieven op dit terrein genomen, zoals het programma inzake zeldzame ziekten, de verordening inzake weesgeneesmiddelen en de aandacht voor zeldzame ziekten in de kaderprogramma's voor activiteiten op het gebied van onderzoek, technologische ontwikkeling en demonstratie. Er zijn echter meer maatregelen nodig om ervoor te

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

zorgen dat deze op zichzelf staande activiteiten worden bestendig en in een samenhangende algemene strategie voor zeldzame ziekten op communautair en nationaal niveau worden opgenomen, zodat alle samenwerkingsmogelijkheden optimaal worden benut.

Met deze mededeling en het bijgevoegde voorstel voor een aanbeveling van de Raad wil de Commissie die algemene strategie voor zeldzame ziekten vaststellen. Hierdoor zal in Europa als geheel optimaal gebruik kunnen worden gemaakt van de mogelijkheden voor samenwerking en wederzijdse ondersteuning op dit veeleisende gebied. Voor de lidstaten wordt het eenvoudiger om hun eigen nationale en regionale strategieën voor zeldzame ziekten vast te stellen. En daardoor zullen de door zeldzame ziekten getroffen patiënten en families in hun dagelijks leven concreet voordeel ondervinden van de Europese integratie.