



**Rekommendationer
för utveckling av nationella handlingsplaner för sällsynta sjukdomar**

VÄGLEDNINGSDOKUMENT

**REKOMMENDATIONER
FÖR UTVECKLING AV NATIONELLA HANDLINGSPLANER FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR
VÄGLEDNINGSDOKUMENT**

Innehållsförteckning

SAMMANFATTNING

DEL I – INTRODUKTION

1. Bakgrund till området sällsynta sjukdomar
2. Bakgrund till EUROPLAN-projektet
3. Vad betyder "Rekommendationer" i detta dokument?
4. EUROPLAN:s definition av nationella planer eller strategier

DEL II – BESKRIVNING AV OMRÅDEN, ÅTGÄRDER OCH EUROPLAN-REKOMMENDATIONER

Område 1. PLANER ELLER STRATEGIER INOM OMRÅDET SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Rådsrekommendationer

- 1.1 Introduktion
- 1.2 Utveckling av en nationell handlingsplan eller strategi
- 1.3 Inrättande av en mekanism för styrning av en nationell plan eller strategi
- 1.4 Ökad medvetenhet
- 1.5 Bedömning av patienters behov
- 1.6 Länder med liten befolkning
- 1.7 Områden och åtgärder i en nationell plan eller strategi
- 1.8 Målgrupp för den nationella planen för sällsynta sjukdomar
- 1.9 Spridning av information om nationella planer eller strategier
- 1.10 Hållbarhet och varaktighet av nationella planer eller strategier
- 1.11 Övervakning
- 1.12 Utvärdering och revision
- 1.13 EUROPLAN:s rekommendationer

Område 2. ADEKVATA DEFINITIONER, KODNING OCH INVENTERING AV SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Rådsrekommendationer

- 2.1 Introduktion
- 2.2 Kodning och klassificering av sällsynta sjukdomar
- 2.3 Inventering
- 2.4 Epidemiologi, register och övervakning
 - 2.4.1 Register
- 2.5 EUROPLAN:s rekommendationer

Område 3. FORSKNING KRING SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Rådsrekommendationer

- 3.1 Introduktion

- 3.2 Grundforskning
- 3.3 Translationell och klinisk forskning
- 3.4 EUROPLAN:s rekommendationer

Område 4. CENTRES OF EXPERTISE OCH EUROPEISKA REFERENSNÄTVERK FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Rådsrekommendationer

- 4.1 Introduktion
- 4.2 Definition av *centres of expertise*
- 4.3 Identifiering, utnämning, hållbarhet och utvärdering av *centres of expertise*
- 4.4 Nationella, europeiska och internationella nätverk
- 4.5 Vårdprogram
- 4.6 Diagnos
- 4.7 Screening
- 4.8 Rehabilitering
- 4.9 EUROPLAN:s rekommendationer

Område 5. SAMLA EXPERTISEN INOM SÄLLSYNTA SJUKDOMAR PÅ EU-NIVÅ

Rådsrekommendationer

- 5.1 Introduktion
- 5.2 Information och utbildning av vårdpersonal
- 5.3 Definiera kriterier för neonatal screening
- 5.4 Utveckling och ömsesidigt erkännande av kliniska riktlinjer
- 5.5 Påskynda och säkerställ lika tillgång till behandling för sällsynta sjukdomar
- 5.6 EUROPLAN:s rekommendationer

Område 6. PATIENTORGANISATIONERS EMPOWERMENT

Rådsrekommendationer

- 6.1 Introduktion
- 6.2 Information till allmänheten och patienter
- 6.3 Specialiserade sociala tjänster
- 6.4 EUROPLAN:s rekommendationer

Område 7. HÅLLBARHET

Rådsrekommendationer

- 7.1 Introduktion
- 7.2 De kooperativa initiativens påverkan på den nationella planen eller strategin
- 7.3 EU-finansiering för nationella planer eller strategier för sällsynta sjukdomar
- 7.4 EUROPLAN:s rekommendationer

REFERENSER

ANNEX

- A.1 EUROPLAN:s partner och konsulterade experter
- A.2 Kommentarer från de nationella konferenserna

SAMMANFATTNING

De specifika problem och behov som patienter med sällsynta sjukdomar¹ upplever har rapporterats och beskrivits i flera viktiga europeiska dokument, till exempel "Meddelande från Kommissionen till Europaparlamentet, Rådet, Europeiska ekonomiska och sociala kommittén och Regionkommittén om sällsynta sjukdomar: utmaningar för Europa", som publicerades den 11 Nov 2008, och Rådets rekommendation från den 8 juni 2009 om ett åtgärdsprogram inom området sällsynta sjukdomar. EU-medborgare som har en sällsynt diagnos upplever ojämlikhet mellan medlemsstater och även mellan olika regioner i samma medlemsstat. Det finns för närvarande ojämlik tillgång till experttjänster, läkemedel speciellt utvecklade för sällsynta sjukdomar (så kallade säräkemedel), diagnostik och rehabilitering.

Både Kommissionens meddelande och rådsrekommendationen nämner att särskilda nationella handlingsplaner eller strategier, vilka inkluderar en övergripande och integrerad strategi för att tillhandahålla vård och omsorg inom ramen för ett europeiskt samarbete, är nödvändiga för att faktiskt förbättra villkoren för patienter med sällsynta sjukdomar.

Medan rådsrekommendationen bekräftar behovet av att förbättra villkoren för patienter med sällsynta sjukdomar i medlemsstaterna och anger riktningar för utvecklingen av hälsopolitiken så har det europeiska EUROPLAN-projektet² (The European Project for Rare Diseases National Plans Development) utarbetat riktlinjer och rekommendationer för att underlätta definitionen, genomförandet och övervakningen av nationella handlingsplaner eller strategier. EUROPLAN-rekommendationerna kommer att presenteras vid konferenser som anordnas av EURORDIS i Bulgarien, Kroatien, Danmark, Frankrike, Tyskland, Grekland, Ungern, Irland, Italien, Luxemburg, Holland, Rumänien, Spanien, Sverige, Storbritannien, och eventuellt också i Polen, för att därigenom utvärdera möjligheten att överföra dem i respektive land och stimulera till en nationell debatt bland berörda aktörer.

EUROPLAN-rekommendationerna fokuserar på sju insatsområden som motsvarar EU-rådets rekommendationer.

Område 1 - planer och strategier inom området sällsynta sjukdomar: Arbetet med att utforma en nationell plan eller strategi för sällsynta sjukdomar kan variera mycket mellan olika medlemsstater beroende på ländernas erfarenhet av sällsynta sjukdomar. För att utveckla en nationell handlingsplan eller strategi för sällsynta sjukdomar har följande åtgärder fastställts och överenskommit: a) bedöma patienternas behov samt hälso- och

¹ Det engelska begreppet *rare diseases* har olika synonymer i svenskan och kan översättas till "sällsynta sjukdomar", "sällsynta diagnoser", "ovanliga sjukdomar" eller "ovanliga diagnoser". I detta dokument används "sällsynta sjukdomar", eftersom denna översättning används i officiella EU-dokument som behandlar ämnet.

² EUROPLAN är ett samarbetsprojekt med experter från 27 EU-länder, tre europeiska länder utanför EU samt den europeiska paraplyorganisationen för patienter med sällsynta sjukdomar, EURORDIS, med koordinering från det Nationella centret för sällsynta sjukdomar som lyder under det italienska hälsoinstitutet (Istituto Superiore di Sanità). EUROPLAN är delfinansierat av Europeiska kommissionen (GD Hälso- och konsumentfrågor) inom WP 2007 av Programmet för gemenskapsåtgärder på folkhälsoområdet.

sjukvårdens resurser, b) inrätta en mekanism som stöder en nationell plan eller strategi, c) utarbeta en plan eller strategi, d) identifiera initiativ och åtgärder, e) säkerställa hållbarhet, f) övervaka genomförandet, utvärdera resultaten och revidera planen samt utarbeta och inrätta en mekanism för styrning med deltagande av olika intressegrupper.

Medvetandegörande är viktigt inte bara bland allmänheten (patientgrupper, konferenser, evenemang, deltagande av media), men också bland beslutsfattare inom hälsopolitiken. Det sistnämnda bör öka medvetenheten bland "personer med ansvar" och därigenom underlätta implementeringen av de nationella planerna eller strategierna. I länder med liten befolkning förekommer inte alls vissa av de sällsynta sjukdomar eller så förekommer de endast i enstaka fall, vilket kan resultera i bristande medvetenhet och opinionsbildning, men också bristande uppmärksamhet på patienter med sällsynta sjukdomar samt brist på specialiserad vårdpersonal och otillräcklig forskning. På grund av dessa skäl är det internationella samarbetet viktigt för att tillgängliggöra experter och kvalificerad vård även i små länder. Rådet rekommenderar också utarbetandet av "ett begränsat antal prioriterade åtgärder (mellan fem och tio)" i planerna eller strategierna. Befintliga nationella planer eller strategier visar att sällsynta sjukdomar har gemensamma problemområden och ofta behov av gemensamma åtgärder. De huvudsakliga problemområdena består ofta av: erkännande av den särskilda karaktären hos sällsynta sjukdomar, information till patienter och samhället, förbättrad tillgång till medicinsk vård, rätt diagnos inom rimlig tid, förbättrad behandling och tillgång till nödvändiga läkemedel (t.ex. sällsynta läkemedel), forskning, utbildning av vårdpersonal, patienters *empowerment*³ och bättre tillgång till specialiserade sociala tjänster. I vissa fall kan de gemensamma åtgärderna utvidgas till att förbättra hälso- och sjukvården för andra hälsotillstånd. Spridning av information om utarbetandet och antagandet av en nationell plan eller strategi i landet bör också vara en del av strategin för att säkerställa en effekt på patienternas hälsa och hälsovårdens prestation. För att förbättra de nationella planernas eller strategiernas hållbarhet bör de integreras i de rådande strukturerna i hälso- och sjukvården. De befintliga nationella planernas eller strategiernas livslängd varierar med en genomsnittlig löptid mellan tre och fem år, men en kontinuerlig cyklisk process kan också antas (som t.ex. i Spanien). Det är tillrådligt att ha en mekanism för att regelbundet övervaka de initiativ som ingår i en plan eller strategi och att utvärdera genomförda insatser. Det är också viktigt att uppgifter om en indikator samlas in av en struktur/institution som själva är intresserade av den kunskap som denna indikator alstrar samt att utvärderingen utförs av ett oberoende organ. EUROPLAN-projektet föreslår en förteckning över indikatorer för att övervaka åtgärder på de viktigaste områdena som rekommenderas för en nationell plan eller strategi. De indikatorer som föreslås av EUROPLAN är i de flesta fall processindikatorer, då de förväntas följa faserna i utvecklingen och genomförandet av den nationella planen eller strategin. Indikatorer som visar hälsoläget är också nödvändiga för att övervaka den epidemiologiska situationen av sällsynta sjukdomar.

³ *Patient empowerment*. Begreppet handlar om patientens möjlighet och rättighet att vara delaktig i beslut gällande sin vård och egenvård före, under och efter behandling inom de gränser som samhället satt och beroende av patientens förmåga och önskemål. Eftersom ingen svensk översättning helt kan ersätta innebörden av begreppet används den engelska termen i detta dokument.

Område 2 - Adekvata definitioner, kodning och inventering av sällsynta sjukdomar:

Kodning är en central fråga i de existerande EU-initiativen för sällsynta sjukdomar. Ett av de största problemen vid planeringen av vård för patienter med sällsynta sjukdomar är att bördan av de flesta av dem är osynliga för hälso- och sjukvårdssystemet på grund av svårigheter vid diagnos, felaktig klassificering och brist på lämplig kodning. Stora förändringar i kodning av sällsynta sjukdomar förväntas med införandet av ICD11, som kommer att offentliggöras under 2014. Men för att dra nytta av detta nya verktyg är det nödvändigt att de nationella planerna förutser en lämplig och särskild utbildning för vårdpersonal. Det är också nödvändigt att upprätthålla en uppdaterad förteckning över sällsynta sjukdomar innehållande information om förekomst, sjukdomsmekanism, kliniska fynd och etiologi. Detta skulle öka medvetenheten om dessa sjukdomar och ge dokumentationsstöd för vårdgivare, patienter och forskare. Epidemiologisk uppskattning av sällsynta sjukdomar är svår på grund av de problem som beskrivs ovan vid kodning och klassificering, vilket även framgår av erfarenheterna från den första franska nationella planen. Sjukdomsspecifika register eller register för grupper av sällsynta sjukdomar är ett effektivt sätt att bedöma vårdbehov samt att generera forskning inom flera områden, bland annat epidemiologi. Ofta är register den enda existerande källan till vetenskapliga, kliniska och epidemiologiska uppgifter om sällsynta sjukdomar. Lämpliga åtgärder bör identifieras och införas för att säkerställa registrens hållbarhet och kvalitet samt för att främja synergier mellan forskning, folkhälsa och socialt stöd. Register kan vara mycket användbara för hälso- och sjukvårdsplanering, för bedömning av läkemedels effektivitet och för att kontrollera kvaliteten av hälso- och sjukvården. Vissa typer av sällsynta sjukdomar kan också uppkomma som följd av förändringar i miljön, t.ex. medfödda missbildningar, barncancer och sällsynta tumörer som uppkommer på grund av arbetsmiljön är några exempel. Den ökande förekomsten av en av dem kan utgöra en varningssignal för de nationella hälsovårdsmyndigheterna.

Område 3 - Forskning kring sällsynta sjukdomar: Det bästa sättet att öka vår kunskap om sällsynta sjukdomar i allmänhet är genom forskning, både grundforskning och klinisk forskning. Forskning om sällsynta sjukdomar är utspridd i hela EU och den är jämförelsevis begränsad med avseende på det stora antalet diagnoser och deras heterogenitet. Antalet diagnoser och deras vitt skilda karaktärer är två orsaker till att forskningen är begränsad. Andra faktorer som försvårar forskningen är bl.a. bristen på lämpliga experimentella modeller för de flesta sällsynta sjukdomar, dåligt definierade ändpunkter, ett litet antal patienter inom varje diagnos och framför allt begränsade resurser. Det finns ett starkt behov av att främja program för samarbete på alla områden inom forskning kring sällsynta sjukdomar, från grundläggande till social forskning, på nationell, europeisk och internationell nivå. Förutom det bristande intresse de flesta läkemedelsföretag visar för att utveckla nya behandlingar för sällsynta sjukdomar på grund av den begränsade marknaden för varje enskild sjukdom, framhålls det att det är svårt att utföra kliniska prövningar av nya behandlingar för sällsynta sjukdomar. Internationellt samarbete vid kliniska studier är nödvändigt för att nå tillräckliga populationsstorlekar och få studierna statistiskt signifikanta. Samverkan mellan forskningsinstitutioner/organisationer och strukturer i det nationella hälso- och sjukvårdssystemet, i synnerhet med *centers of expertise*, bör aktivt främjas eftersom det är ett lovande sätt att förbättra kvaliteten på vården och påskynda innovationer inom området sällsynta sjukdomar, inklusive utveckling av nya behandlingar.

Område 4 – *Centres of Expertise*⁴ och europeiska referensnätverk för sällsynta sjukdomar:

Pilotarbetet som är resultatet av de koncept som utvecklats i arbetsgruppen "Europeiska Referensnätverk" av "Högnivågruppen för hälso- och sjukvård" visar att utnämningar av *centers of expertise* på nationell eller regional nivå och deras nätverk är ett effektivt instrument för att tillhandahålla sjukvård till patienter med sällsynta sjukdomar. Upprättande av nationella nätverk av *centers of expertise* och deras långsiktiga hållbarhet bör betraktas som en huvudprioritet för nationella handlingsplaner eller strategier. De flesta av de europeiska länderna har för närvarande inte *centers of expertise* för sällsynta sjukdomar och där de existerar finns stora skillnader i deras organisation, ställning i det nationella hälsovårdssystemet, fokus och finansieringskällor. Förutom europeiska nätverk är även bilaterala och gränsöverskridande samarbeten samt transnationella avtal mycket effektiva sätt att aktivera synergier för tillhandahållande av specifika vårdtjänster och bör beaktas i de nationella planerna och strategierna. Elektroniska online-tjänster och telemedicinska verktyg och annan infrastruktur kan stödja nätverk på ett antal olika sätt. Fördröjd diagnos är vanligt för patienter med sällsynta sjukdomar och kan innebära dramatiska konsekvenser. Diagnosen är kritisk för att få en adekvat sjukvård och möjligheten att få en behandling. Flera flaskhalsar har identifierats i diagnostiken, bl.a. brist på kunskap om ovanliga symptommoder, brist på adekvata remisser till specialister och dålig tillgång till diagnostiska tester. Riktlinjer som levereras via nätverken är viktiga verktyg som kan ge stora fördelar för patienter i hälso- och sjukvården. Riktlinjer är dock sällsynta inom området sällsynta sjukdomar. Det finns ett stort behov av utveckling, antagning och spridning av kliniska riktlinjer för sällsynta sjukdomar för att förbättra den diagnostiska förmågan hos läkare, men också för att sprida information om kvalitativ klinisk praxis. Information och utbildning av vårdpersonal spelar också en avgörande roll för bättre diagnostik och vård. Även här är det viktigt med en transnationell strategi för organisationen av hälsovården, en strategi som är viktig inom alla medicinska områden, men av speciell vikt inom området sällsynta sjukdomar eftersom det ofta saknas kunskap om alla diagnoser på nationell nivå. Vissa sällsynta sjukdomar kan ingå i ett screeningprogram, som är en mycket kraftfull mekanism för att upptäcka sällsynta sjukdomar där ett lämpligt diagnostiskt test och effektiv behandling finns. Samarbete mellan medlemsstater kan vara fördelaktigt vid screeningprogram. Det är nödvändigt att en rehabiliteringsprocess startas så att de drabbade patienterna ges möjlighet att uppnå och bibehålla sina fysiska, sensoriska, intellektuella, psykiska och sociala funktionsförmågor.

Område 5 - Samla expertisen om sällsynta sjukdomar på europeisk nivå: Utbildning av yrkesutövare samt utveckling och utbyte av bästa praxis har hög prioritet inom området sällsynta sjukdomar och är de avgörande faktorerna för att rätt diagnos kan ställas inom rimlig tid och att en vård av hög kvalitet kan erbjudas. Träning och utbildning av personal kan inriktas på olika sätt beroende på vilken roll de har i vården. All vårdpersonal bör göras medvetna om förekomsten av sällsynta sjukdomar, svårigheten att ställa diagnos, hur hälso-

⁴ *Rare Disease Task Force* har beskrivit innebörden av termen *centers of expertise* i rapporten "Assessing the European Added Value of European Networks"

(<http://www.eucerd.eu/upload/file/Publication/RDTFERN2008.pdf>). Andra termer för samma begrepp är *centers of reference*, *reference centres*, *expert centres* och *centers of excellence*. I detta dokument kommer i första hand det engelska begreppet *centre of expertise* att användas.

och sjukvården organiserats för att garantera en adekvat vård och om behoven hos patienter med sällsynta sjukdomar. Ny teknik har resulterat i ojämn utveckling av och tillgång till genetiska analyser. För att säkerställa en rättvis tillgång till prevention, diagnos och vård är det önskvärt att ett gemensamt ramverk definieras för utveckling av allmänna, neonatala screeningprogram eller riktade program, samtidigt som den geografiska distributionen av vissa sjukdomar och den allmänna sjukvården respektive sociala frågor kan vara olika i olika länder. Att samla kliniska forskningsmedel genom samarbete i internationella nätverk kan vara till nytta för att påskynda antagandet av riktlinjer som utarbetats i olika EU-länder och kan delvis övervinna den begränsade tillgången på evidensbaserade riktlinjer för sällsynta sjukdomar. Utveckling av nya behandlingar är ett annat område som tjänar på att experter samlas på EU- och internationell nivå. När det gäller bedömningen av det kliniska mervärdet av sär läkemedel är det viktigt att betona att mycket av det grundläggande arbetet görs av Europeiska läkemedelsmyndigheten (EMA). För närvarande är de flesta läkemedel som används vid sällsynta sjukdomar inte sär läkemedel utan redan etablerade läkemedel som utvecklats för vanliga sjukdomar, men som i vissa fall används i nya kombinationer. Tyvärr stödjer läkemedelsindustrin vanligtvis inte kliniska studier av redan existerande och billiga läkemedel för nya indikationer. Därför utförs dessa studier främst av akademiska forskare i samarbetsnätverk. För att påskynda tillgången till behandling för sällsynta sjukdomar är det nödvändigt att kliniska prövningar stöds, inte minst akademiska studier med existerande läkemedel för nya indikationer.

Område 6 – Patientorganisationers *empowerment*: Som en följd av *empowerment* har patienter med sällsynta sjukdomar i många fall spelat en aktiv och avgörande roll i beslut om forskningsprojekt och i utformningen av sjukvårdspolitiken. Dessutom kan *empowerment* leda till bättre omsorg av de dagliga behoven hos patienter och att vårdprotokoll, som även ska hantera psykologiska aspekter samt stärka den sociala integrationen, följs bättre. På grund av det stora antalet olika sällsynta sjukdomar finns det över 1700 olika patientorganisationer i Europa. De spelar en viktig roll genom att erbjuda information till patienter, uppbringa medel för forskning och genom lobbyverksamhet arbeta för bättre kvalitet av vård och behandling. Många av patienterna och deras anhöriga är organiserade i nationella organisationer, som ibland är knutna till europeiska paraplyorganisationer, av vilken den största är EURORDIS. Sjukdomsspecifika webbplatser som drivs av patientföreningar är ofta mycket viktiga informationskällor och används frekvent av patienter. Telefonrådgivning spelar en annan viktig roll för tillhandahållande av allmän och specifik information om sällsynta sjukdomar. Telefonrådgivning samt andra interaktiva informations- och stödtjänster för patienter bör inkluderas i bestämmelserna i en nationell plan eller strategi för sällsynta sjukdomar. Specialiserade sociala tjänster, såsom sådana som underlättar skolgång och deltagande på arbetsmarknaden, är också viktiga för ökat medinflytande för personer som lever med sällsynta sjukdomar, dessutom förbättrar de deras välbefinnande och sociala integration. Även centra som erbjuder korttidsvistelser eller liknande initiativ bör etableras för att utveckla patienternas *empowerment* samt för att förbättra livskvaliteten för patienter med sällsynta sjukdomar och deras anhörigvårdare.

Område 7 - Hållbarhet: Kostnaderna för att tillhandahålla eller förbättra servicen till patienter med sällsynta sjukdomar bör utvärderas mot bakgrund av de övergripande värderingarna om allmängiltighet, tillgång till vård av god kvalitet, rättvisa och solidaritet och

bör vägas mot de efterföljande besparingar inom vård och sociala kostnader som kan göras när dessa patienter fått bättre hälsa. Hållbarheten i den övergripande sjukvården kan främjas om beslut och ansvar tas genom en överenskommelse mellan medlemsstaterna i syfte att upprätta transnationellt samarbete och samordning av tjänster och verksamheter. Finansiering av den nationella planen eller strategin är ett nationellt ansvar enligt respektive hälso- och sjukvårdsbudget. Även Europeiska unionens budgetprogram kan användas för utveckling av europeiska samarbetsprogram och för inrättandet av nationella infrastrukturer. I detta dokument finns anvisningar om de möjligheter som EU: s andra hälsoprogram (2008-2013) och strukturfonderna (2007-13) kan ge.

DEL I – INTRODUKTION

1. Bakgrund till området sällsynta sjukdomar

Rådets Rekommendation (2009/C 151/02)

”Sällsynta sjukdomar är ett hot mot EU-medborgarnas hälsa i den mån de är livshotande eller kroniskt funktionsnedsättande sjukdomar med låg prevalens och en hög grad av komplexitet. Trots sällsyntheten finns det så många olika typer av sällsynta sjukdomar att miljoner människor drabbas.”

1. Sällsynta sjukdomar definieras som livshotande eller kroniskt nedsättande tillstånd som förekommer hos högst 5 av 10 000 personer. Området sällsynta sjukdomar är mycket omfattande och komplext och präglas av särskilda problem och behov som har rapporterats och förklaras i flera viktiga europeiska dokument, till exempel "Meddelande från Kommissionen till Europaparlamentet, Rådet, Europeiska ekonomiska och sociala kommittén och Regionkommittén om sällsynta sjukdomar: utmaningar för Europa", som publicerades den 11 Nov 2008 och Rådets rekommendation från den 8 juni 2009 om ett åtgärdsprogram inom området sällsynta sjukdomar.

Dessa dokument har speciellt understrukt fakta som att:

- även om varje enskild diagnos är sällsynt så har mellan 5000 och 8000 sällsynta sjukdomar beskrivits, vilka uppskattningsvis kommer drabba ca 6% till 8% av befolkningen någon gång under livet, eller omkring 27 till 36 miljoner av EU:s invånare. Cirka 80% av de sällsynta sjukdomar har genetiskt ursprung. Patienter som drabbas av omkring 60% av de sällsynta sjukdomar har kraftigt förkortad livslängd. Många av dessa sjukdomar är komplexa, allvarliga, degenerativa och kronisk funktionsnedsättande, medan andra är förenliga med ett normalt liv om diagnosen ställs i tid och hanteras på rätt sätt;
- sällsynta sjukdomar drabbar fysiska och/eller mentala förmågor, beteende och sensorisk kapacitet, och leder till funktionshinder. Flera funktionshinder samexisterar ofta med många funktionella konsekvenser. Dessa funktionshinder kan vara en källa till diskriminering med minskade möjligheter till utbildning, arbete och sociala kontakter som följd;
- hälso- och sjukvårdspersonal har ofta bristande kunskap om sällsynta sjukdomar, vilket kan fördröja diagnos och tillhandahållande av lämplig vård;
- tidig diagnos och uppföljning kräver medicinsk expertkompetens. Eftersom sjukdomarna emellertid är sällsynta är även experterna sällsynta;
- patienter med sällsynta sjukdomar blir föremål för isolering och socialt utanförskap på grund av diagnostiska dröjsmål, olämpliga behandlingar och att diagnoserna inte synliggörs i många hälsovårdssystem.

2. EU:s medlemsländer har infört genetiska tjänster och hälsostراتيجier för funktionshindrade samt för barns medicinska och sociala behov. Patienter med sällsynta sjukdomar kan i vissa fall ha de egenskaper (t.ex. svårighetsgrad, klinisk komplexitet) som gör att de kan dra nytta av bestämmelserna i dessa tjänster och strategier. Men de ovan nämnda europeiska dokumenten visar att bristen på initiativ och hälsopolitiska beslut särskilt inriktade på sällsynta sjukdomar leder till försenad diagnos och svårigheter att få tillgång till behandling och vård. Detta kan resultera i ytterligare fysiska, psykologiska och

intellektuella funktionshinder, brist på förebyggande vård, otillräcklig social service eller rent av skadlig behandling.

3. Att satsa på sällsynta sjukdomar är relativt nytt i de flesta EU-länder och är en följd av erkännandet av det faktum att sällsynta sjukdomar, trots att de enskilda diagnoserna skiljer sig åt avseende specifika patogena och kliniska egenskaper, har gemensamma problem ur ett folkhälsoperspektiv och som kräver särskilt riktade hälsoprogram. Det finns för närvarande stor variation mellan och inom länderna när det gäller vilken typ av tjänster som tillhandahålls patienter med sällsynta sjukdomar samt tillgången på dessa tjänster. Detta beror på det faktum att några länder började arbeta och genomföra åtgärder för flera år sedan, medan vissa länder började processen helt nyligen och i andra länder har ännu inget genomförts. Detta ger upphov till ett skiftande panorama i Europa med stora ojämlikheter beträffande hur patienter med sällsynta sjukdomar kan diagnostiseras och följas upp. Medborgare från olika medlemsstater och även från olika regioner i samma medlemsstat har för närvarande ojämlig tillgång till expertis, läkemedel speciellt utvecklade för sällsynta sjukdomar (så kallade sÄrläkemedel), diagnos och rehabilitering. Dessutom har de flesta medlemsstater gemensamma problem med bristande kunskap och kompetens på området.

4. Det arbete som gjorts under de senaste åren på europeisk nivå inom området och erfarenheter från de länder där folkhälsoinitiativ för sällsynta sjukdomar existerar har visat att ett nationellt, europeiskt och globalt samarbete och en gemensam utveckling av lösningar är de viktigaste faktorerna för att förbättra vård och omsorg för patienter med sällsynta sjukdomar. Skapandet av särskilda planer eller strategier på nationell nivå har setts som en hög prioritet i såväl ovan nämnda Meddelande från Kommissionen och Rådets rekommendation, och detta har även bekräftats av det konsekvensanalysdokument som åtföljer Kommissionens meddelande: "De begränsade resurserna för sällsynta sjukdomar i medlemsstaterna är fragmenterade och därför är det nödvändigt att ha en särskild plan för koncentration och effektiv användning av dessa resurser som annars skulle falla under effektivitetströskeln." (SEC(2008) 2713 slutlig, 11.11.2008 - <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=SEC:2008:2713:FIN:EN:DOC>).

2. Bakgrund till EUROPLAN-projektet

5. Det europeiska projektet för utveckling av nationella planer för sällsynta sjukdomar (EUROPLAN) är ett treårigt projekt (2008 - 2011) inom Programmet för gemenskapsåtgärder på folkhälsoområdet (2003 - 2008) och har till uppgift att utarbeta handlingar för att underlätta etablering och genomförandet av nationella planer eller strategier, såsom anges i Rådets rekommendation från den 8 juni 2009. Sådana planer eller strategier rekommenderas att vara upprättade och genomförda "senast i slutet av 2013". Hälsomyndigheterna i EU:s 27 medlemsstater undertecknade handlingen och angav därmed sin villighet att följa denna tidsram.

6. Trettio partner från olika länder och den europeiska patientparaplyorganisation EURORDIS deltar i EUROPLAN, med samordning via det Nationella centret för sällsynta sjukdomar som lyder under det italienska hälsoinstitutet (Istituto Superiore di Sanità, Italien). Projektet säkerställer ett inkluderande och ett brett engagemang av olika intressegrupper, däribland

myndigheter och hälso- och sjukvårdens beslutsfattare, vårdpersonal, forskare och patienter.

7. En kärngrupp av EUROPLAN-partner utarbetade det första utkastet till detta dokument, som har diskuterats ingående i flera möten med olika intressenter inom området sällsynta sjukdomar. Dokumentet har sedan lämnats vidare till ett informellt samråd med experter från EU:s hälsomyndigheter. Det slutgiltiga dokumentet, som reviderats i enlighet med de synpunkter som inkommit i dessa möten, godkändes vid en särskild workshop med hälsomyndigheterna (Krakow, den 13 maj 2010). Det slutgiltiga dokumentet kommer att presenteras vid konferenser som anordnas av EURORDIS i Bulgarien, Kroatien, Danmark, Frankrike, Tyskland, Grekland, Ungern, Irland, Italien, Luxemburg, Nederländerna, Rumänien, Spanien, Sverige, Storbritannien, och eventuellt även i Polen. Under dessa nationella konferenser kommer lokala intressenter att diskutera EUROPLAN:s rekommendationer och de viktigaste inslagen i EU:s strategi för sällsynta sjukdomar, i syfte att bedöma överförbarheten i respektive land. Kommentarer som uppstår under konferenserna kommer att registreras och bifogas som bilagor till det slutliga dokumentet.

3. Vad betyder "Rekommendationer" i detta dokument?

8. I Rådets rekommendation från den 8 juni 2009 om åtgärder inom området sällsynta sjukdomar anges att EUROPLAN har till uppgift att "utveckla riktlinjer och rekommendationer". Under de möten då detta dokument utarbetats har det varit livlig diskussion om betydelsen av ordet "Rekommendationer" i detta sammanhang. Man har enats om att rekommendationerna ska vara tänkta som "vägledning" för utveckling av nationella planer eller strategier för att implementera innehållet i de viktigaste europeiska dokumenten om sällsynta sjukdomar och särskilt den tidigare nämnda rådsrekommendationen. Stor vikt har också lagts vid att EUROPLAN-rekommendationerna kan liknas vid en uppsättning "verktyg och exempel" som kan användas för hur verksamheter för sällsynta sjukdomar kan organiseras på nationell (och europeisk) nivå. I själva verket kommer de åtgärder som rekommenderas i detta dokument genomföras och utvecklas på olika sätt i olika medlemsstater beroende på organisationen av den nationella vård och omsorgen, landets storlek, tillgången på kompetens inom området sällsynta sjukdomar, integreringen av redan befintliga initiativ och landets budget.

9. Vi är medvetna om det faktum att det finns länder som redan har en tradition av god praxis inom särskilda aspekter av hälsopolitiken för sällsynta sjukdomar och att flera länder håller på att utarbetar nationella planer eller strategier samtidigt som vi skriver detta dokument. EUROPLAN-rekommendationerna syftar inte till att ersätta de initiativ som redan finns eller spontant uppstår i dessa länder, utan snarare tillhandahålla instrument för en diskussion om de viktigaste delarna av de åtgärder för sällsynta sjukdomar som har identifierats under flera år av europeiskt arbete och redovisats i europeiska handlingar som de mest relevanta för att förbättra situationen för patienter med sällsynta sjukdomar i ett land.

10. I enlighet med de allmänna målen för EUROPLAN är föreliggande dokument avsett som ett verktyg för att vägleda nationella insatser för sällsynta sjukdomar och att göra dem

förenliga med en gemensam strategi på EU-nivå. Dokumentet förväntas underlätta samordning av nationella initiativ av de viktigaste frågorna och god praxis på detta område samt ge ett underlag för möjliga synergier och kooperativa tillvägagångssätt för att förbättra tillhandahållandet av vård för patienter med sällsynta sjukdomar i EU:s medlemsstater.

11. Målgruppen för detta dokument är politiska beslutsfattare och andra intressenter som deltar i utarbetandet av planer eller strategier för sällsynta sjukdomar.

4. EUROPLAN:s definition av nationella planer eller strategier

12. En nationell plan eller strategi kan definieras som *ett antal integrerade och mångsidiga hälso- och socialpolitiska åtgärder för sällsynta sjukdomar (med en föregående analys av behov och resurser), som skall utvecklas och genomföras på nationell nivå och som kännetecknas av väldefinierade mål som skall uppnås inom en viss tidsram*. Fördelningen av lämpliga instrument och resurser (t.ex. mänskliga, ekonomiska och infrastrukturella) för utveckling och genomförande av den nationella planen eller strategin samt uppföljning och utvärdering är av särskilt värde för att säkerställa genomslagskraften av planen eller strategin. Den ovan nämnda definitionen innehåller två viktiga begrepp som kommer från Rådets rekommendation från den 8 juni 2009 om en åtgärd inom området sällsynta sjukdomar. *Integrerad* hänvisar till att strategier bör utvecklas på ett sådant sätt att man identifierar komplementaritet, maximerar synergieffekter och undviker dubbelarbete. *Mångsidig* hänvisar till att åtgärderna i planen bör uppfylla patienternas viktigaste behov (kvalitativ vård men också social omsorg). För att på ett lämpligt sätt tillgodose patienternas behov kan en plan eller strategi som syftar till att uppnå maximal effekt av de planerade åtgärderna inte begränsas till ett enda område eftersom flera områden är knutna till och stödjer varandra.

DEL II – BESKRIVNING AV OMRÅDEN, ÅTGÄRDER OCH EUROPLAN-REKOMMENDATIONER

13. I denna del av dokumentet diskuteras de områden och insatser som offentliggjorts i Rådets rekommendation utifrån de erfarenheter av vårdplanering för sällsynta sjukdomar som innehas av EUROPLAN:s kärngrupp och de experter som deltagit i olika möten och samråd som anordnats inom EUROPLAN-projektet.

14. För att underlätta läsbarheten av de åtgärder som rekommenderas av EUROPLAN följer detta dokument samma struktur som Rådets rekommendation från den 8 juni 2009:

- Område 1. PLANER ELLER STRATEGIER INOM OMRÅDET SÄLLSYNTA SJUKDOMAR**
- Område 2. ADEKVATA DEFINITIONER, KODNING OCH INVENTERING AV SÄLLSYNTA SJUKDOMAR**
- Område 3. FORSKNING KRING SÄLLSYNTA SJUKDOMAR**
- Område 4. "CENTRES OF EXPERTISE" OCH EUROPEISKA REFERENSNÄTVERK FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR**
- Område 5. SAMLA EXPERTISEN INOM SÄLLSYNTA SJUKDOMAR PÅ EU-NIVÅ**
- Område 6. PATIENTORGANISATIONERS EMPOWERMENT**
- Område 7. HÅLLBARHET**

DEL II**Område 1. PLANER ELLER STRATEGIER INOM OMRÅDET SÄLLSYNTA SJUKDOMAR****Rådets Rekommendation (2009/C 151/02)**

1. Upprätta och genomföra planer eller strategier för sällsynta sjukdomar på lämplig nivå, eller undersöka lämpliga åtgärder för sällsynta sjukdomar inom andra folkhälsostrategier, för att söka säkerställa att patienter med sällsynta sjukdomar får tillgång till vård av hög kvalitet, inbegripet diagnostik, behandling, handledning för att lära sig att leva med sjukdomen och, om möjligt, ändamålsenliga sÄrläkemedel, och särskilt

a) snarast möjligt, i första hand senast i slutet av 2013, utarbeta och anta en plan eller strategi för styrning och strukturering av alla relevanta åtgärder inom området, inom ramen för medlemsstaternas hälsovårds- och sociala trygghetssystem,

b) vidta åtgärder för att integrera pågående och framtida initiativ på lokal, regional och nationell nivå i sina planer eller strategier för ett övergripande arbetssätt,

c) definiera ett begränsat antal prioriterade åtgärder inom sina planer eller strategier, med mål och uppföljningsmekanismer,

d) notera utvecklingen av riktlinjer och rekommendationer för de relevanta nationella myndigheternas arbete med att utarbeta nationella åtgärder för sällsynta sjukdomar inom ramen för det pågående EU-projektet för utveckling av nationella planer för sällsynta sjukdomar (Europlan) som ska finansieras med stöd av det första åtgärdsprogrammet för gemenskapen på folkhälsoområdet under perioden 2008–2011.

1.1 Introduktion

15. Arbetet med att utforma en nationell plan eller strategi för sällsynta sjukdomar kan variera mycket mellan medlemsstaterna. Detta beror på omständigheterna och att graden av erfarenhet om sällsynta sjukdomar kan vara mycket olika. Vissa medlemsstater har redan utvecklat sin andra plan (t.ex. Frankrike), andra länder har en första plan (Spanien, Portugal, Grekland och Bulgarien) och ytterligare andra länder har bara begränsad kunskap om situationen för människor som lever med sällsynta sjukdomar. Enligt Rådets rekommendationer bör varje medlemsstat senast i slutet av 2013 ha utarbetat och genomfört planer eller strategier på lämplig nivå. Syftet är att säkerställa att alla patienter i Europa med en ovanlig diagnos har lika tillgång till vård av hög kvalitet, inbegripet diagnostik, behandling och rehabilitering.

1.2 Utveckling av en nationell handlingsplan eller strategi

16. På grundval av befintliga erfarenheter och genom samråd med expertgrupper under EUROPLAN-mötena har flera faktorer pekats ut som viktiga för en framgångsrik utveckling av en nationell handlingsplan eller strategi för sällsynta sjukdomar. Positiva faktorer är att skapa och öka medvetenhet, att involvera olika intressegrupper under utvecklingen och genomförandet av planen, att bedöma flaskhalsar för vården av personer med en sällsynt sjukdom, att identifiera patienternas främsta behov och möjliga lösningar. Negativa faktorer som kan begränsa lösningar kan vara relaterade till tillgången på kompetens och resurser i ett land, en liten befolkningensmängd, men också svaga punkter i det allmänna sjukvårdssystemet. Perioder med svag ekonomi har också en negativ inverkan på hälso- och sjukvården, men insatserna för sällsynta sjukdomar bör inte påverkas. Även om åtgärderna

bör ses mot bakgrund av hälso- och sjukvårdssystemet, krävs adaptiva åtgärder för att övervinna de ekonomiska svårigheterna.

FRAMSTEG MOT EN NATIONELL PLAN

Grekland: Fram till slutet av 2008 stöddes huvuddelen av verksamheten inom fältet sällsynta sjukdomar (inklusive den tidiga nationella planen för sällsynta sjukdomar) av den grekiska alliansen för sällsynta sjukdomar (PESPA). Under 2009 bestämde sig två departementsstyrda organ att engagera sig aktivt i fältet:

a) GSRT (Generalsekretariatet för forskning och teknik som övervakas av Ministeriet för utbildning, livslångt lärande och religiösa frågor) gick med i E-Rare (<http://www.e-rare.eu/>) och finansierade ett grekiskt forskningsprojekt inom sällsynta sjukdomar.

b) HCDCP (Grekiska smittskyddsinstitutet, under Hälsovårdsministeriet) skapade "the Hellenic Expert Scientific Advisory Committee for Rare Diseases" med det främsta målet att genomföra den nationella planen för sällsynta sjukdomar.

Irland: Förberedelserna för den nationella planen är planerade att lanseras under 2010, med en utveckling av de viktigaste delarna av planen 2011. Genomförandet av cystisk fibros-screening och hälsoinformationslagstiftningen förväntas träda i kraft under 2010.

17. Under den europeiska konferensen om nationella strategier för sällsynta sjukdomar den 18 november 2008, som anordnades i samarbete mellan det franska hälsoministeriet, EURORDIS och EUROPLAN under det franska ordförandeskapet, identifierades och fastställdes följande åtgärder för att kunna utveckla en nationell plan eller strategi för sällsynta sjukdomar:

- a) bedömning av de behov som personer med sällsynta sjukdomar i landet har, behovet av resurser, rådande bestämmelser i den nationella vården och omsorgen samt bedömning av möjliga lösningar;
- b) inrättandet av en mekanism som stöder en nationell plan eller strategi i landet och utarbetandet av planen;
- c) utarbetandet av en plan eller strategi med definition av allmänna mål och områden;
- d) identifiering av initiativ och åtgärder inom specifika områden (som följer av resultaten av de bedömningar som anges i punkt a i denna lista) att implementera inom en angiven tidsram,
- e) säkerställande av hållbarhet, överföring och integrering av de åtgärder som planeras av den nationella planen eller strategin i det allmänna hälso- och sjukvårdssystemet i landet;
- f) övervakning av genomförandet, utvärdering av resultaten och revidering av planen.

1.3 Inrättande av en mekanism för styrning av en nationell plan eller strategi

18. Att utforma och införa en mekanism för styrning (t.ex. en ämnesövergripande panel eller kommitté) är till stor hjälp för utvecklingen och genomförandet av en nationell plan eller strategi. Identifiering och medverkan av olika aktörer/intressenter, inklusive nationella, regionala eller lokala myndigheter, lärda sällskap, kliniker, sjukhuschefer, representanter från patientorganisationer etc., som deltar i planeringen och implementeringen av den nationella planen eller strategin har visat sig värdefullt i olika medlemsstater (t.ex. Belgien, Italien, Spanien, Portugal, Holland). På grund av de sällsynta sjukdomarnas diversitet kan det vara bra att samla in utlåtanden från olika intressegrupper om prioriterade åtgärder för en

nationell plan eller strategi. Detta är en metod att stimulera utbytet av erfarenheter och kunskap och samtidigt skapa ett gemensamt ansvar och ägande av frågan för att förbättra situationen för personer med sällsynta sjukdomar.

I Belgien liksom i Holland finns en **MULTIDISCIPLINÄR STYRKOMMITTÉ FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR OCH SÄRLÄKEMEDEL**. Båda kommittéerna är oberoende. Medlemmarna är representanter för patientorganisationer, läkare, forskare, apotekare, företrädare för läkemedelsindustrin, försäkringsgivare inom hälso- och sjukvård samt representanter från statliga nämnder. De har ett permanent vetenskapligt sekretariat och är en central kontaktpunkt för alla berörda parter i det egna landet och utomlands.

"OVANLIGA DIAGNOSKORTET" I PORTUGAL

I samband med deltagande av patientorganisationer i beslut inom området sällsynta sjukdomar skapades en arbetsgrupp med representanter från Departementet för hälsa, Departementet för social trygghet och de två nationella organisationerna för patienter med sällsynta sjukdomar. Syftet med arbetsgruppen är att lyssna på förslag från patienter, bedöma patienters behov och arbeta tillsammans för att utarbeta åtgärdsförslag för patienter med sällsynta sjukdomar. Arbetsgruppen har tagit fram "ovanliga diagnoskortet", som har godkänts av det portugisiska parlamentet som en rekommendation, med följande mål:

1. Tillse att vårdgivare, vid akuta situationer, har tillgång till relevant information om patienten.
2. Förbättra fortsatt vård.
3. Förenkla kontakten med "centres of expertise".
4. Förenkla remittering till lämpliga vårdenheter.
5. Ge information om patientspecifika kliniska rekommendationer.

VIKTEN AV EN RÅDGIVANDE INSTANS, POLEN

I Polen skapade hälsoministeriet i juni 2008 en arbetsgrupp för sällsynta sjukdomar som ett rådgivande organ till ministern med följande uppgifter:

- föreslå politiska riktlinjer för vård och behandling av patienter med sällsynta sjukdomar;
- utveckla och föreslå lösningar för att definiera principen om lika tillgång till information, diagnos, behandling och vård;
- utveckla finansieringskriterier för särskilda läkemedel som finansieras med offentliga medel;
- genomföra åtgärder som syftar till att ge grundläggande och specialiserad sjukvård till patienter med sällsynta sjukdomar;
- spridning av kunskap om diagnos och behandling av sällsynta sjukdomar i den offentliga sektorn, särskilt inom det medicinska området;
- stödja rationaliseringen av behandlingar av sällsynta sjukdomar;
- övervaka behandlingen av sällsynta sjukdomar;
- säkerställa interdisciplinär samordning och internationellt samarbete, särskilt med Europeiska unionens medlemsstater vid implementering av policybeslut för behandling och vård av patienter med sällsynta sjukdomar.

I slutet av 2009 meddelade arbetsgruppen att arbetet med den polska nationella planen för sällsynta sjukdomar hade börjat.

UPPDRAGET FÖR DET NATIONELLA CENTRET FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR (NRDC) I UNGERN

Ett dekret från hälsoministeriet inrättade det nationella centret för sällsynta sjukdomar (NRDC) i Ungern den 11 november 2008 som en del av det nationella centret för hälso- och sjukvårdsrevision och inspektion. Enligt sitt uppdrag ska NRDC

1. definiera offentliga hälsoindikatorer för sällsynta sjukdomar;

2. utarbeta en egen teknologi för insamling av data om sällsynta sjukdomar och samarbeta med andra organ för att få data, i syfte att förbereda dessa indikatorer;
3. inleda utarbetandet av riktlinjer för sällsynta sjukdomar och genomföra revisionsprojekt;
4. upprätthålla den nationella databasen med information om vårdgivare specialiserade inom sällsynta sjukdomar;
5. bidra till utnämningen av nationella *centers of expertise* och deras deltagande i europeiska nätverk;
6. underlätta etableringen och driften av kvalitetsstyrningsprogram för laboratorier verksamma inom området sällsynta sjukdomar;
7. underlätta för tillämpning av e-hälsa vid vård av sällsynta sjukdomar;
8. initiera lanseringen av pedagogiska program om sällsynta sjukdomar på universiteten;
9. delta i arbetet inom nationella organ som ansvarar för lagstiftning om sär läkemedel och medicintekniska produkter;
10. bedöma tillgången på särskilda sociala tjänster för patienter med sällsynta sjukdomar.

1.4 Ökad medvetenhet

19. Medvetenhet kan skapas på olika sätt och är ofta effekten av opinionsbildning från patientgrupper. Att delta i media (t.ex. stödgalor på tv) eller att anordna konferenser eller andra evenemang som framkallar medvetenhet på andra områden kan även tillämpas på området för sällsynta sjukdomar. Ett exempel på en framgångsrik medvetandehöjande åtgärd är Sällsynta dagen (eng. Rare Disease Day). För att uppmuntra utvecklingen av en nationell plan är det viktigt att öka medvetenheten bland "personer med ansvar" (t.ex. beslutsfattare inom hälso- och sjukvård, forskning, sociala myndigheter, regionala eller lokala myndigheter samt sjukhuschefer och andra yrkesgrupper).

SÄLLSYNTA DAGEN

Sällsynta dagen initierades av EURORDIS för första gången den 29 februari 2008. Under 2009 anordnade 19 nationella patientallianser dagen på lokal nivå, 600 patientgrupper deltog i Europa och 30 länder var inblandade totalt. Målgrupperna för dagen var politiker (hälsomyndigheter, nationella och europeiska parlamentsledamöter) samt allmänheten, media, vårdpersonal, akademiker och forskare. En webbplats skapades för händelsen, och andra webb-baserade plattformar som Facebook och You-Tube användes för att sprida information om dagen. 21 000 besök gjordes på www.rarediseaseday.com under några dagar det året. Mediebevakningen av dagen var stark med över 1500 mediaartiklar. Den andra sällsynta dagen spreds även utanför Europa med deltagande i Argentina, Australien, Kanada, Kina, Colombia, Taiwan och USA. En middagsdebatt hölls i Europaparlamentet och representanter från EU-kommissionen, förespråkare för patienter, parlamentariker och företrädare för biotech-industrin deltog. Sällsynta dagen 2009 innehöll även lobbyverksamhet på nationell nivå (Kina, Spanien, Storbritannien, USA) som syftade till att verka för nationella planer eller strategier (Belgien, Bulgarien, Tjeckien, Irland, Portugal, Spanien), för "center of expertise" (Danmark, Holland) och för bildandet av nya nationella allianser (Australien, Schweiz). Den sällsynta dagen satsade också på kapitalanskaffning. 2009 års Telethon-gala på tv i Katalonien (Spanien) anslogs till sällsynta sjukdomar. Galan spelade en viktig roll för att öka medvetenheten hos allmänheten (detta underlättades av VIP-gäster och kändisar) genom att informera, utbilda och engagera i frågorna kring sällsynta sjukdomar.

Sällsynta dagen 2010 belyste resultaten av framstående vetenskapsmän vars arbete har bidragit till att föra forskningen kring sällsynta sjukdomar framåt.

1.5 Bedömning av patienters behov

20. På grund av den specifika situationen och problemen med sällsynta sjukdomar i ett folkhälsoperspektiv kan olika format och metodik krävas för att bedöma ouppfyllda behov samt rapportera om de befintliga bestämmelserna i de nationella hälso- och sociala systemen. Insamling av följande information kan vara relevant i den förberedande fasen för att utveckla en nationell plan eller strategi:

- Analys av patienters och deras familjers otillfredsställda behov i landet (t.ex. dimension av problemen, deskriptiva epidemiologiska siffror);
- Inventering av befintliga resurser, tjänster och politiska beslut som patienter med sällsynta sjukdomar kan ha nytta av (till exempel inom områdena habilitering, barnhälsovård, ersättningsystem, psykologisk och social omsorg etc.);
- Analys av tillgängliga alternativ för att förbättra vård och omsorg för personer som drabbats av sällsynta sjukdomar på nationell nivå.

"ÅTGÄRDER FÖR ATT FÖRBÄTTRA HÄLSAN FÖR PERSONER MED SÄLLSYNTA SJUKDOMAR I TYSKLAND"

Studien publicerades i augusti 2009 av det tyska federala hälsoministeriet. I studien analyseras den nuvarande vårdsituationen för personer med sällsynta sjukdomar i Tyskland utifrån olika aktörer inom hälso- och sjukvården genom att utvärdera offentliga organisationer, tjänsteleverantörer och patientorganisationer på grundval av kvantitativa och kvalitativa undersökningar i form av frågeformulär, individuella intervjuer och gruppdiskussioner. Under processen identifieras de områden inom allmän vård, specialistvård, diagnostik, behandlingar, informationskanaler samt inom forskning som bör prioriteras. Detta utgör grunden för diskussionerna beträffande de första konsekvenserna av genomförandet av ett nationellt åtgärdsforum samt för en nationell handlingsplan för sällsynta sjukdomar i Tyskland. Därefter kommer möjliga lösningar för enskilda områden slutligen utarbetas i samordning med befintliga och planerade verksamheter på EU-nivå.

1.6 Länder med liten befolkningsmängd

21. Under arbetet med EUROPLAN-projektet konstaterades att länder med liten befolkningsmängd ställs inför särskilda problem vid utvecklingen av hälso- och sjukvården för sällsynta sjukdomar. Faktum är att i dessa länder existerar inte vissa av diagnoserna eller förekommer endast sporadiskt. Dessutom kan de proportionellt begränsade tillgångarna i den offentliga vården resultera i att en tillräcklig diversifiering av hälso- och sjukvården inte är möjlig. Tillsammans leder detta till en bristande insikt hos allmänheten, bristande opinionsbildning och påtryckningar på den hälsopolitiska agendan, bristande uppmärksamhet kring de problem som patienter med sällsynta sjukdomar har, brist på specialiserad vårdpersonal och "centres of expertise" samt otillräcklig forskning om sällsynta sjukdomar.

22. Av dessa skäl är behovet av internationellt samarbete viktigt för alla länder men nödvändigt för små länder. Den särskilda situationen för små länder kommer naturligtvis att påverka hur en nationell plan eller strategi för sällsynta sjukdomar utvecklas i landet. Åtgärder som utvecklats inom samarbetsprojekt med grannländer eller andra länder och i

ett europeiskt sammanhang är att föredra, snarare än endast ett nationellt tillhandahållande av vård för patienter med sällsynta sjukdomar. Exempel på internationellt samarbete illustreras i följande rutor.

DE CENTRALEUROPEISKA LÄNDERNA PLANERAR ETT OMFATTANDE SAMARBETE FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Ledande experter från sex centraleuropeiska länder, Österrike, Tjeckien, Tyskland, Ungern, Italien och Slovenien, diskuterade möjligheterna att förbättra ett gränsöverskridande samarbete inom området för sällsynta sjukdomar vid ett informellt möte i Salzburg. Mötet, som anordnades av European Health Forum Gastein (EHFG), ägde rum den 24 och 25 augusti 2009 som en uppföljning av ett liknande möte ett år tidigare med flera EU:s hälsoministrar i Salzburg. Möjligheterna för att praktiskt genomföra det nära samarbetet som eftersträvas i det här specialiserade området diskuterades på expertnivå. Det första målet som nästan alla deltagare var överens om var inrättandet (om det inte redan finns) av nationella samordningskontor eller centra som har ansvar för att bygga upp nationella nätverk av *centres of expertise* eller likvärdiga expertkliniker. I det andra steget bör samordningscentra utveckla ett tätt gränsöverskridande nätverk för att samordna och underlätta tillgången till och användningen av de specifika nationella tjänsterna för sällsynta sjukdomar för den utvidgade centraleuropeiska gemenskapen. Ytterligare ett möte har arrangerats i Krakow den 12 maj 2010.

RAPSODY-PROJEKTET (<http://www.rapsodyonline.eu/>)

Sällsynta sjukdomar kan tyckas vara sällsynta, men sammantaget påverkar de ett stort antal människor. På grund av att endast ett fåtal patienter per diagnos finns i de enskilda länderna är ett intensivt internationellt samarbete nödvändigt. Länder som deltar i detta projekt hoppas inrätta *centres of expertise* för 16 sällsynta sjukdomar, utbyta information om metoder och tjänster för patienter med sällsynta sjukdomar i hela Europa, jämföra tjänster i olika länder, identifiera de bästa metoderna och stödja eller initiera utveckling av nya tjänster (via webbplatser, databaser, vårdinstitutioner och program). Deltagande länder: Tjeckien, Danmark, Frankrike, Tyskland, Ungern, Italien, Luxemburg, Spanien, Sverige, Holland, Portugal och Storbritannien.

1.7 Områden och åtgärder i en nationell plan eller strategi

23. Befintliga nationella planer (Bulgarien, Frankrike, Grekland, Portugal och Spanien) identifierar allmänna mål och särskilda områden där insatser krävs. De specifika områdena är likartade i de befintliga planerna, vilket återspeglar det faktum att sällsynta sjukdomar har gemensamma behov i olika europeiska länder. De huvudsakliga områdena är i de flesta fall: erkännande av den särskilda karaktären hos sällsynta sjukdomar, information till patienter och allmänheten, förbättrad tillgång till medicinsk vård (*centres of expertise*), förbättrad diagnostik, förbättrad behandling och tillgång till erforderliga läkemedel (t.ex. särlekemedel), forskning, utbildning av hälso- och sjukvårdspersonal, patienters *empowerment*, bättre vård och specialiserade sociala tjänster. Dessa områden är i linje med rådsrekommendationen.

24. Rådet rekommenderar också utarbetandet av "ett begränsat antal prioriterade åtgärder inom planerna eller strategierna, med mål och uppföljningsmekanismer". De för närvarande godkända nationella planerna anger ett antal specifika områden och mål (mellan fem och tio stycken). Naturligtvis kan dimensionen och engagemanget av dessa planer inte jämföras i siffror, eftersom målen och tillvägagångssätten utformas på olika nivåer av komplexitet och

bygger på olika omständigheter i landets hälso- och sjukvårdssystem.

25. Att prioritera områden, mål och åtgärder är de nationella myndigheternas ansvar och kan endast utföras på grundval av en bedömning av de specifika hälso- och socioekonomiska förhållandena i landet. De allmänna målen för en nationell plan eller strategi bygger dock på de övergripande värderingarna om allmängiltighet, tillgång till vård av god kvalitet, rättvisa och solidaritet.

DEN BULGARISKA NATIONELLA PLANEN FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR 2009-2013

(<http://www.raredis.org/pub/events/NPRD.pdf>)

Den 27 november 2008 antog det bulgariska ministerrådet "Den nationella planen för sällsynta sjukdomar - genetiska sjukdomar, medfödda missbildningar och icke-genetiska sjukdomar (2009-2013)". Planen består av följande nio prioriteringar:

1. Insamling av epidemiologiska uppgifter om sällsynta sjukdomar i Bulgarien genom inrättandet av ett nationellt register.
2. Förbättring av prevention av genetiska sällsynta sjukdomar genom utvidgning av de nuvarande screeningprogrammen.
3. Förbättring av prevention och diagnostik av genetiska sällsynta sjukdomar genom införandet av nya genetiska tester, decentralisering av laboratorieverksamhet och enklare tillgång till medicinsk genetisk rådgivning.
4. Integrering av prevention, diagnostik, medicinsk behandling och social integration av patienter och deras familjer.
5. Uppmuntran av specialistläkare som professionellt kvalificerar sig inom tidig diagnostik och prevention av sällsynta sjukdomar.
6. Undersökning av nödvändighet, möjlighet och kriterier för inrättande av ett referenscenter för sällsynta sjukdomar av funktionell typ.
7. Organisera en nationell kampanj för att informera samhället om sällsynta sjukdomar och deras förebyggande.
8. Stöd och samarbete med frivilligorganisationer och patientföreningar för sällsynta sjukdomar.
9. Samverkan med andra EU-länder.

Den totala budgeten för planen är 22 103 098 BGN (= 11 306 974 EUR). Vid tillämpningen av den nationella planen för sällsynta sjukdomar bildades ett nationellt konsulterande råd för sällsynta sjukdomar (NCCRD) inom hälsoministeriet. Medlemmarna i NCCRD utses av ministern för hälsovård. Rådet upprättar en stadga för dess verksamhet som bygger på de prioriteringar och verksamheter som beskrivs i programmet. Medlemmarna i NCCRD är permanenta och inkluderar berörda aktörer inom området sällsynta sjukdomar. Rådet arbetar i nära samarbete med de bulgariska medicinska vetenskapliga sällskapen.

DEN FRANSKA NATIONELLA PLANEN 2004-2008

Det är den första planen som utarbetats och den enda som hittills har genomgått en extern utvärdering. Den är uppbyggd kring tio strategiska prioriteringar:

1. Öka kunskapen om epidemiologin om sällsynta sjukdomar;
2. Erkänna den särskilda karaktären hos sällsynta sjukdomar;
3. Utveckla information till patienter, vårdpersonal och allmänheten;
4. Utbilda yrkesverksamma att bättre kunna identifiera sällsynta sjukdomar;
5. Organisera screeningprogram och tillgång till diagnostiska tester;
6. Förbättra tillgången till vård och kvaliteten på hälso- och sjukvården för patienterna;
7. Fortsätta främja insatserna för sällsynta sjukdomar;
8. Tillgodose de särskilda behov av stöd personer med sällsynta sjukdomar har och utveckla stöd till

patientorganisationer;

9. Främja forskning och innovation om sällsynta sjukdomar, särskilt för behandlingar;

10. Utveckla nationella och europeiska partnerskap inom området för sällsynta sjukdomar.

DEN GREKISKA NATIONELLA PLANEN FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

(2008-2012)

Den definierar åtta strategiska prioriteringar:

1. Erkänna den särskilda karaktären av sällsynta sjukdomar (registrering av kroniska eller långvariga sjukdomar).
2. Öka kunskapen om epidemiologi om sällsynta sjukdomar och upprätta ett register för sällsynta sjukdomar.
3. Utveckla information till patienter, vårdpersonal och allmänheten om sällsynta sjukdomar.
4. Uppgradera tjänster för diagnos, behandling och rehabilitering av patienter med sällsynta sjukdomar (utbilda vårdpersonal att bättre identifiera sjukdomarna samt förbättra tillgången till vård och till kvalitativ hälso- och sjukvård).
5. Organisera screeningprogram och tillgång till diagnostiska tester.
6. Främja forskning och innovation avseende sällsynta sjukdomar, särskilt för nya effektiva behandlingsmetoder.
7. Tillgodose de särskilda behoven hos personer som lever med sällsynta sjukdomar.
8. Generera en integrerad plattform av åtgärder inom området sällsynta sjukdomar på nationell nivå och utveckling av europeiska partnerskap.

DEN PORTUGISISKA NATIONELLA PLANEN FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Den 12 november 2008 godkände den portugisiska hälsoministern den nationella planen för sällsynta sjukdomar för Portugal. Information på portugisiska finns på:

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/portugal.pdf

De två främsta målen för den nationella planen är: 1) att skapa och förbättra nationella åtgärder för att tillgodose behoven hos personer med sällsynta sjukdomar och deras familjer av sjukvård och omsorg, 2) att förbättra kvaliteten och rättvisan inom den vård som tillhandahålls för dessa patienter. Dessa mål kommer att uppnås genom att:

- 1) Inrätta referenscenter för sällsynta sjukdomar;
- 2) öka tillgången till en fullgod vård;
- 3) förbättra kunskapen om sällsynta sjukdomar;
- 4) främja innovationer för behandlingar av sällsynta sjukdomar och tillgång till läkemedel;
- 5) säkerställa samarbete på nationell och internationell nivå, inklusive EU-länderna och länderna med portugisiska som officiellt språk.

Den nationella planen för sällsynta sjukdomar (NPRD) är kompatibel med den nationella planen för hälsa fram till och med 2010. Då avslutas en inledande period för implementering (2008-2010) som följs av en period för konsolidering (2010- 2015). NPRDs huvudsakliga strategier är grupperade i tre huvudlinjer: a) strategier för insatser, b) utbildningsstrategier inom sällsynta sjukdomar, och c) insamling och analys av information. Planen beskriver också 15 åtgärder för utvärdering.

DEN SPANSKA STRATEGIN FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Den 3 juni 2009 antog Spanien under samförstånd mellan ministeriet för hälsa och socialpolitik, de autonoma regionerna, vetenskapliga sällskap och patientföreningar det nationella hälsosystemets (NHS) strategi för sällsynta sjukdomar. Både strategin och andra autonoma åtgärder riktas övergripande för alla sällsynta sjukdomar. Den är tillgänglig on-line (på spanska) på:

<http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>

De komponenter som anges i den spanska strategin följer de rekommendationer som beskrivs i rådsrekommendationen om en handlingsplan inom området för sällsynta sjukdomar. Den spanska strategin för sällsynta sjukdomar omfattar följande strategiska aspekter:

1. Information om sällsynta sjukdomar (specifik information om sjukdomar och om tillgängliga vårdresurser).
2. Prevention och tidig upptäckt av sällsynta sjukdomar.
3. Hälso- och sjukvård (samordning mellan olika vårdnivåer).
4. Terapier: sär läkemedel, adjuvanta läkemedel och medicinsk utrustning, avancerad terapi och rehabilitering.
5. Social- och hälsovården.
6. Forskning.
7. Utbildning.

1.8 Målgrupp för den nationella planen för sällsynta sjukdomar

26. Den europeiska linjen skiljer inte mellan de cirka 8000 olika sällsynta sjukdomar i termer av vårdbehov och rättigheter. Sällsynta sjukdomar definieras i EU som livshotande eller kroniskt funktionsnedsättande sjukdomar med en prevalens av högst 5 på 10 000 och en hög grad av komplexitet. Många typer av sjukdomar täcks alltså av denna definition, t.ex. genetiska sjukdomar, sällsynta cancerformer, autoimmuna sjukdomar, medfödda missbildningar, vilka kanske redan är föremål för särskilda policybeslut. I andra situationer kan de politiska beslutsfattarna finna det lämpligt och etiskt att utöka de vårdförbättringar som stimulerats av sällsynta sjukdomar till andra (inte ovanliga) hälsotillstånd.

27. I syfte att tillhandahålla nationell vård och omsorg kan det därför vara lämpligt att definiera målgruppen för den nationella planen mer ingående, för att överensstämja med hälsosystemet och det sociopolitiska sammanhanget i det specifika landet. Detta görs för närvarande på olika sätt i vissa av de nationella planer som redan utvecklats.

DEN BULGARISKA NATIONELLA PLANEN (2009-2013) definierar sina målgrupper som: patienter med sällsynta sjukdomar (ca 6% av landets befolkning), familjer med risk att föda ett barn med genetiska problem, familjer med reproduktiva problem, gravida kvinnor samt alla nyfödda. Skälet för denna definition är att alla dessa grupper kan dra nytta av aktivering eller ökning av genetisk testning i prenatala, neonatala och selektiva (för riskgrupper) screeningprogram samt informationskampanjer.

I den **PORTUGISISKA NATIONELLA PLANEN** är målgruppen "individer oavsett kön, i varje ögonblick av sitt liv, som drabbas av en sällsynt sjukdom, betraktade i ett sammanhang till deras familjer och samhället i stort, oberoende av nivån av funktionshindret." En sådan definition understryker det faktum att planen eller strategin är inriktad på alla patienter med en sällsynt sjukdom.

1.9 Spridning av information om nationella planer eller strategier

28. Spridning av information om den nationella planen eller strategin under utvecklingen eller antagandet i landet bör också vara en del av strategin för att säkerställa en effekt på patienters hälsa och på hälsosystemets prestation. Under arbetets gång med EUROPLAN-projektet har man enats om att den nationella planen eller strategin bör vara offentlig (dvs.

publiceras) i alla dess delar, inklusive alla enskilda åtgärder, de relativa tidsramarna och resultaten av utvärderingen när den utförs. En effektiv spridning av fullständig och detaljerad information om planen eller strategin hjälper till att säkerställa en högre effekt av dess åtgärder. Spridning av planen på europeisk nivå, med utarbetandet av en sammanfattning på engelska, har också ansetts vara mycket viktigt för att stimulera till spontant internationellt samarbete.

1.10 Hållbarhet och varaktighet av nationella planer eller strategier

29. För att integrera den nationella planen eller strategin i det allmänna hälso- och sjukvårdssystemet och förbättra dess hållbarhet bör, om möjligt, den verksamhet som krävs för att implementera den fördelas till befintliga strukturer av hälso- och socialförsäkringssystemet. Verksamheten bör dessutom, så långt som möjligt, komplettera existerande utbud av leverans av specifika hälso- och sociala tjänster. När en ny struktur eller nytt organ skall skapas bör dess sammansättning, mandat och organisatoriska relationer med andra relevanta institutionella organ analyseras och definieras.

30. För att säkerställa att den nationella planen eller strategin resulterar i en varaktig effekt på hälsovården efter dess antagande är det viktigt att skapa utrymme för integrering av åtgärderna i den nationella planen eller strategin till det allmänna hälsosystemet i landet.

31. Livslängden av de befintliga nationella planerna eller strategierna varierar med en genomsnittlig löptid mellan tre och fem år. I de fall strategin eller planen inte anger en specifik tidsram kan en kontinuerlig cyklisk process planeras, t.ex. kommer den spanska strategin att utvärderas vartannat år och anpassas i enlighet med resultaten av den utvärderingen. Den optimala durationen av åtgärderna i en plan är relaterade till hur varje enskilt hälsovårdssystem fungerar. Det har emellertid varit samtycke om att en nationell plan eller strategi för sällsynta sjukdomar, i likhet med andra offentliga hälsoplaner, bör ha en begränsad och väldefinierad tid med en mellanliggande och en slutlig utvärdering samt att en ny definition av målen görs vid behov.

1.11 Övervakning

32. Från de konsensusbeslut som uppnåddes under EUROPLAN-projektets möten är det tillrådligt:

- att ha en mekanism för övervakning av planen eller strategin med jämna mellanrum och för de enskilda initiativen i de specifika områdena, deras fullbordan av mål och tidsfrister;
- att hålla ett visst antal obligatoriska möten per år för de ledamöter som tillhör den styrande mekanismen (t.ex. ämnesövergripande panel eller kommitté). Detta tyder också utvärderingen av den franska nationella planen på, där erfarenheterna av regelbundna möten har visat sig ha ett mervärde;
- att utarbeta en rapport och helst sprida den till olika grupper inom området sällsynta sjukdomar (t.ex. patient- och vårdorganisationer, politiker etc.).

33. Valet av de institutioner som ska mäta indikatorerna är avgörande för processens framgång och effektivitet, liksom för att minska belastningen av verksamheten. Det är mycket viktigt att uppgifter om en indikator samlas in av en struktur/institution som har ett

naturligt intresse av den kunskap som indikatorn genererar. Detta kommer att säkerställa nödvändig tillsyn, kontinuitet, teknisk kompetens och en institutionell stödstruktur.

34. EU-rådet uppmanar Europeiska kommissionen med sina rekommendationer "att senast i slutet av 2013 och för att möjliggöra förslag i ett eventuellt kommande gemenskapsprogram för åtgärder på hälsoområdet utarbeta en rapport om tillämpningen av denna rekommendation till Europaparlamentet, Rådet, Europeiska ekonomiska och sociala kommittén och Regionkommittén och på grundval av informationen från medlemsstaterna, i vilken en bedömning bör göras av de föreslagna åtgärdernas ändamålsenlighet och av behovet av ytterligare åtgärder för att ge patienter som berörs av sällsynta sjukdomar och deras familjer ett bättre liv " och "att regelbundet underrätta Rådet om uppföljningen av Kommissionens meddelande om sällsynta sjukdomar". Därför, förutom de nationella syften och mål för övervakning av genomförandet av en nationell plan, är det nödvändigt att ta hänsyn till att vissa indikatorer skall bedömas i syfte att förse Europeiska kommissionen med uppgifter om implementeringen av den nationella planen eller strategin, uppgifter som är nödvändiga för att förbereda den rapport som EU-rådet efterfrågar. Det är av den orsaken nödvändigt med en sammanhängande uppsättning indikatorer med definitioner som garanterar att data från indikatorn kan jämföras med data från samtliga EU-länder.

35. Inom ramen för EUROPLAN-projektet har en förteckning över indikatorer tagits fram som är baserad på de viktigaste områdena och på möjliga åtgärder i de områdena. Indikatorerna har valts för att kunna övervaka de åtgärder som rekommenderas, för att kunna anpassas till olika nationella förhållanden samt med hänsyn till mer allmänna dokument om utvecklingen av hälsoindikatorer för sällsynta sjukdomar (t.ex. *Rare Disease Task Force*, RDTF). Ett separat EUROPLAN-dokument innehåller en förteckning över indikatorer, som beskriver metoden för urvalet och deras egenskaper. De indikatorer som föreslås av EUROPLAN är i de flesta fall processindikatorer, eftersom de förväntas följa faserna i utvecklingen och implementeringen av den nationella planen eller strategin. Även ett begränsat antal resultatindikatorer inom hälsovårdsområdet är inkluderade.

36. Hälsoresultatsindikatorer är också nödvändiga för att övervaka den epidemiologiska situationen av sällsynta sjukdomar. För att utforma en gemensam uppsättning av hälsoindikatorer för sällsynta sjukdomar har diskussion initierats på europeisk nivå av RDTF (och kommer troligen tas över av den efterföljande expertkommittén för sällsynta sjukdomar, EUCERD).

1.12 Utvärdering och revision

37. Utvärdering och revision av en nationell plan rekommenderas. För detta ändamål har förslag och rekommendationer utarbetats inom ramen för EUROPLAN-projektet, vilka inkluderar:

- en extern utvärdering (revision), det vill säga en utvärdering som utförs av en grupp experter utanför den mekanism (t.ex. en panel eller kommitté) och det organ som deltar i utvecklingen och implementeringen av den nationella planen eller strategin;
- de indikatorer som utvecklats av EUROPLAN. De utgör en viktig grund för bedömningen av processen av åtgärdsplanering och genomförande och för att utvärdera vissa av dess resultat. Fler indikatorer kommer dock naturligtvis att behövas för att utvärdera de specifika

initiativ som inte förutsetts av EUROPLAN-indikatorerna eller av EUROPLAN-rekommendationerna.

38. Förutom mer standardiserade utvärderingsverktyg är patienternas och övriga medborgares uppfattningar av vikt för att kunna bedöma framgången av en nationell plan eller strategi för sällsynta sjukdomar och det är värt att undersöka de mest lämpliga verktygen för att ta hänsyn till dem. Samma metod bör användas för att bedöma patienternas behov både i början av och i utvärderingsfasen av den nationella planen eller strategin. Några "mjuka" resultat, såsom patientens tillfredsställelse, har använts som utvärderingsverktyg. Trots de begränsningar sådana tillvägagångssätt innebär (inte kvantitativa, inte standardiserade etc.), har sådan utvärdering visat sig vara användbar i den första utvärderingen av den franska nationella planen.

DE VIKTIGASTE RESULTATEN AV DEN FRANSKA NATIONELLA PLANEN 2004-2008

Inom området för datainsamling om klinisk forskning och folkhälsa

- Inrättande av en nationell kommitté med ansvar för register för sällsynta sjukdomar.
- Ansökningsomgång för register av intresse för forskning och folkhälsa.
- Utnämning av register - finansiering av vissa av dem.
- Skyldighet för "centres of expertise" att samla in kliniska data på alla sällsynta sjukdomar som observerats vid deras center.
- Budget som avsatts för denna verksamhet.

Inom området för information och utbildning

- Utveckling av en encyklopedi för patienter på franska.
- Utveckling av riktlinjer för akuta sjuksituationer.
- Utveckling av en funktion där diagnos kan erhållas vid angivelse av symptom.
- Publicering av Orphanetboken och distribution till 10 000 yrkesverksamma.
- Utveckling och distribution av akutfallkort, producerade av Hälsoministeriet och distribueras av "centres of expertise".
- Stöd till en nationell telefonrådgivning.
- Införande av två timmar i läroplanen för läkarstuderande (upplysning om förekomsten av sällsynta sjukdomar samt hur man får tillgång till relevant information).
- Inrättande av en valfri modul (trettiotimmarskurs) för läkarstuderande.

Inom området för testning

- Organisation av nätverk av laboratorier (onkogenetik, neurogenetik, mental retardation, neurosensorisk genetik etc.) för att säkerställa samarbete.
- Utarbetning av riktlinjer för testning.
- Finansiering av testerna.

Inom området för klinisk vård

- Utveckling av kliniska riktlinjer för diagnos och vård av Health Technology Assessment Agency.
- Högkostnadsskydd för läkemedel och produkter utan någon officiell indikation för sällsynta sjukdomar eller för läkemedel utanför det vanliga högkostnadsskyddet.
- Ersättningar för transportkostnader för att besöka kliniker (om "centres of expertise").
- Etablering av kontor för sällsynta sjukdomar på det nationella sjukförsäkringssystemets förmedlingar för att hantera alla problem och harmonisera praktiker i regionerna.
- Samordningen mellan planen för sällsynta sjukdomar och planen för funktionshindrade,

erkännande av den ytterligare börda som bifogas sällsynta sjukdomar.

- Publicering av en broschyr om rättigheter och möjligheter för patienter med sällsynta sjukdomar.

Inom området för "centres of expertise"

- Inrättande av en nationell kommitté med företrädare för ministerier, universitet och sjukhus, de lärda sällskapen, tre företrädare för patienter och sju experter.

- Årliga ansökningsomgångar för nationella centra.

- Kriterier som tillämpas vid urval:

regional täckning, vetenskaplig kompetens, verksamhetens volym, undervisning vid offentliga sjukhus, medicinskt område med verkliga utmaningar, organisation av vårdprogram, samordning av aktiviteter för att säkerställa en global och samordnad strategi, förbättra kunskaper och arbetsmetoder, ge uppgifter till hälsovårdsmyndigheterna för bedömning av strategieffekterna, barn- och vuxenperspektiv, tvärvetenskaplighet, samarbete med patientorganisationer .

- Utnämning av regionala "centres of expertise" inom nätverk knutna till nationella centra.
- Egen utvärdering efter 3 år. Omfattande rapport om resultaten jämfört med de ursprungliga planerna. Förslag till åtgärder för att korrigera avvikelser. Översyn av den nationella kommittén som skickar tillbaka kommentarer.
- Extern granskning efter 5 år med fullständig rapport. Besök av två experter (en expert på ackreditering av sjukhus och en expert på sällsynta sjukdomar).
- Etablering av 131 centra, godkända och finansierade. 200 nya positioner för läkare och 200 nya tjänster för andra yrkesverksamma.

Inom området för läkemedelstillgänglighet och tillgång

- Befrielse av skatter och betalningar för främjare av sär läkemedel.
- Sär läkemedel omfattas systematiskt på listan av innovativa och dyra hälsoprodukter .
- Förebyggande av avsaknad av saluförda sär läkemedel.
- Fortsättning av «Tillfälligt bruk/ Early access scheme».

Inom området för forskning

- Årlig ansökningsomgång för preklinisk forskning.
- Årlig ansökningsomgång för klinisk forskning.
- Årlig gemensam ansökningsomgång med en del andra EU-länder (E-RARE).

UTVÄRDERING AV PATIENTERS ERFARENHET OCH BELÅTENHET

I utvärderingen av den franska nationella planen visar intervjuer med patienter och deras familjer att de flesta av dem inte var medvetna om planen. De hade dock uppfattat förbättringar av den erhållna hälso- och sjukvården, särskilt genom upprättandet av referenscentra (som i många fall initierade en god cirkel som t.ex. ledde till ersättningar för sär läkemedel och bättre stöd i hemmet). Specifika behov inom området sällsynta sjukdomar framkom från dessa intervjuer som hjälper att styra insatser i den kommande franska nationella planen och som kan vara bra att ta hänsyn till i andra länder. Framförallt framhöll patienter och föräldrar att övergången från barndom till vuxen ålder som ett område där mer uppmärksamhet krävs av vårdgivarna. Dessutom konstaterades det att det inte finns tillräckligt psykologiskt stöd till patienter och deras familjer (särskilt till syskon) och utbildning för allmänpraktiserande läkare, vilka är ansvariga för omsorg av patienter med sällsynta sjukdomar på daglig basis.

1.13 EUROPLAN:s rekommendationer för område 1: Planer eller strategier inom området sällsynta sjukdomar

R 1.1 Patienter med sällsynta sjukdomar förtjänar särskilt riktad folkhälsopolitik för att möta deras specifika behov.

R 1.2 Initiativ bör tas för att öka medvetenheten om omfattningen av problemet och för att skapa ett gemensamt ansvar.

R 1.3 Etablera en mekanism (t.ex. en ämnesövergripande styrgrupp eller kommitté) inklusive relevanta intressegrupper för att stödja utvecklingen och genomförandet av den nationella planen eller strategin.

R 1.4 En analys bör ske av den aktuella situationen. Denna bör bl.a. inkludera:

- En inventering av befintliga vårdresurser, tjänster, klinisk forsknings- och grundforskningsverksamhet samt en översikt över de policybeslut som finns och tas inom området sällsynta sjukdomar, även de som patienter med sällsynta sjukdomar kan ha nytta av.*
- En bedömning av diagnosbärares ouppfyllda behov.*
- En utvärdering av de tillgängliga resurser som finns på nationell nivå för att förbättra vård och omsorg för personer som drabbats av sällsynta sjukdomar.*
- Hänsyn bör tas till det europeiska samarbetet samt till europeiska dokument inom området sällsynta sjukdomar under utvecklingsarbetet av den nationella planen eller strategin.*

R 1.5 Den nationella planen eller strategin bör utarbetas med väl beskrivna mål och åtgärder. De generella målen för en nationell plan eller strategi bygger på de allmänt övergripande värderingarna om allmängiltighet, tillgång till vård av god kvalitet, rättvisa och solidaritet.

R 1.6 Policybeslut i den nationella planen eller strategin om stöd till olika områden är integrerade, dvs. strukturerade för att maximera synergieffekterna och undvika dubbelarbete av de befintliga funktionerna och strukturerna i landets hälso- och sjukvårdssystem.

R 1.7 Policybeslut i den nationella planen eller strategin om stöd till olika områden bör vara övergripande och behandla inte bara vårdbehov utan också sociala behov.

R 1.8 Särskilda områden för åtgärder bör anges med hänsyn till rådsrekommendationerna och till de behov som identifieras i respektive medlemsstat.

R 1.9 Tillräckliga resurser måste avsättas för att säkerställa genomförbarheten av åtgärderna under den planerade tiden.

R 1.10 Tillse att information om den nationella planen eller strategin görs tillgänglig för allmänheten och att den sprids till patientgrupper, vårdpersonal, andra intressegrupper och media samt gör planen känd även på europeisk nivå.

R 1.11 Åtgärder bör vidtas för att garantera hållbarhet, överföring och integrering av de

handlingar som planeras i den nationella planen eller strategin till landets allmänna sjukvård.

R 1.12 Om den nationella planen eller strategin har en löptid på tre till fem år bör en halvtidskontroll etableras då en utvärdering genomförs och korrigerande åtgärder vidtas. För planer som löper över längre tid eller då inga tidsramar finns bör vid behov cykliska utvärderingar genomföras, exempelvis vartannat eller vart tredje år.

R 1.13 Vid uppföljning och utvärdering av den nationella planen eller strategin bör, så långt som möjligt, EUROPLAN:s indikatorer användas.

R 1.14 Bedöm genomförandet av åtgärderna och hur framgångsrika de varit.

R 1.15 Utvärderingen av en nationell plan eller strategi sker lämpligast av ett externt organ som både ska ta hänsyn till patienters och medborgares åsikter. Patienternas behov bör bedömas både innan och efter planens genomförande med samma metod. Utvärderingsrapporterna ska offentliggöras.

Område 2. ADEKVATA DEFINITIONER, KODNING OCH INVENTERING AV SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Rådets Rekommendation (2009/C 151/02)

2. I policyarbetet på gemenskapsnivå tillämpa en gemensam definition av sällsynt sjukdom som en sjukdom som drabbar högst 5 av 10 000 personer.
3. Söka säkerställa att sällsynta sjukdomar kodas på lämpligt sätt och är spårbara i alla hälsoinformationssystem, för att gynna att sjukdomarna på adekvat sätt erkänns av de nationella systemen för hälso- och sjukvård och ersättning av vårdkostnader baserad på ICD, samtidigt som nationella förfaranden iakttas.
4. Aktivt bidra till utveckling för EU av en lättillgänglig och dynamisk inventering av sällsynta sjukdomar baserad på nätet Orphanet och andra existerande nät som tas upp i Kommissionens meddelande om sällsynta sjukdomar.
5. Överväga att på alla lämpliga nivåer, även gemenskapsnivå, stödja dels nätverk för information om specifika sjukdomar, dels, för epidemiologiska ändamål, register och databaser, och samtidigt ta hänsyn till en oberoende styrelseform.

2.1 Introduktion

39. Flera EU-länder har inga särskilda bestämmelser för sällsynta sjukdomar som en grupp sjukdomar som kräver särskilda initiativ. Länder som Sverige och Storbritannien förlitar sig mycket på en övergripande modell för vård av hög kvalitet och på principen om jämlikhet i hälsa för att säkerställa lämplig vård till patienter med sällsynta sjukdomar. Men på grund av sällsyntheten och antalet sjukdomar är de svåra att diagnostisera och registrera med den nuvarande praxisen i alla hälso- och sjukvårdssystem. Därför krävs en särskild ansträngning för att förbättra identifiering och spårning av sällsynta sjukdomar. På enskild medlemsstatsnivå kan en klassificering av lämpligt kodade sällsynta sjukdomar behövas som vägledning för ersättningspolitiken och för att förbättra spårbarheten av sällsynta sjukdomar i sjukvårdens informationssystem. Övervakning av vårdinitiativ för sällsynta sjukdomar är viktigt och kan väsentligen förbättras eftersom många möjliga källor för indikatorer om sällsynta sjukdomar, såsom sjukhus- och mortalitetsintyg, för tillfället saknar kodning och klassificering för sällsynta sjukdomar. Även om man måste erkänna den nationella befogenheten att besluta om sin egen hälso- och sjukvårdsorganisation är det viktigt att en gemensam, europeisk och internationell kodning av sällsynta sjukdomar antas för att underlätta alla de verksamheter, för vilka EU-samarbete är nödvändigt för att effektivt möta de utmaningar som sällsynta sjukdomar utgör. Samarbete är t.ex. nödvändigt vid insamling av epidemiologisk information, vård och utveckling av register över patienter.

2.2 Kodning och klassificering av sällsynta sjukdomar

40. Ett av de största problemen vid planeringen av vård för patienter med sällsynta sjukdomar är att bördan av de flesta av dem är osynliga för hälso- och sjukvårdssystemen på grund av felaktig klassificering och brist på adekvat kodning. Av denna anledning är kodifiering ett centralt ämne i de europeiska initiativen för sällsynta sjukdomar. Särskilda åtgärder har vidtagits under de senaste åren av EU:s *Rare Disease Task Force* (RDTF) som lett till bildandet av en arbetsgrupp för klassificering av sällsynta sjukdomar i samarbete med

Världshälsoorganisationen (WHO) inom ramen för översynen av den tionde versionen av *International Classification of Diseases (ICD10)*, som har lanserats av WHO under 2007. Ordföranden för RDTF har även utsetts till ordförande av *The Topic Advisory Group (TAG) on Rare Diseases* för att ge förslag till kodning och klassificering av sällsynta sjukdomar. ICD11 är planerad att börja fungera 2015 och kommer att utgöra ett verktyg för att spåra sällsynta sjukdomar i hälso- och sjukvårdens informationssystem. På grund av de betydande förändringarna i kodningen av sällsynta sjukdomar som kommer i ICD11 är det nödvändigt att en lämplig och särskild utbildning planeras för vårdpersonal. Innan ICD11 träder i kraft ger Orphanet-klassificeringen (Orpha Code) en kod som i stort är i linje med den framtida ICD11.

FÖRBÄTTRA KODNINGEN AV SÄLLSYNTA SJUKDOMAR PÅ EUROPEISK NIVÅ

RDTF:s arbetsgrupp för klassificering av sällsynta sjukdomar har ett nära samarbete med WHO för sin internationella sjukdomsklassificering (ICD) och kommer att bidra till översynen av ICD-10 med hänsyn till samtliga befintliga klassificeringar, för garanterad insyn. I denna arbetsgrupp deltar förutom Orphanet, UKGTN (Storbritannien), NIH, Eurocat, DIMDI (Tyskland), Cineas (Holland) och den italienska arbetsgruppen (se rutan nedan).

DEN ITALIENSKA ARBETSGRUPPEN FÖR KODNING OCH KLASSIFICERING AV SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

För att förbättra klassificeringen av sällsynta sjukdomar och kodifiera dem till den högsta graden av korrekthet, fullständighet och konsekvens har den italienska arbetsgruppen, som samordnas av det Nationella centret för sällsynta sjukdomar (CNMR) under det Italienska hälsoinstitutet (Istituto Superiore di Sanità, inrättats. Målen för denna arbetsgrupp är följande: att utvärdera riktigheten av kodning av sällsynta sjukdomar med avseende på klassificeringssystemen ICD10 och ICD9 CM, att utveckla en referensterminologi för sällsynta sjukdomar, att utveckla kodningsförfaranden, att identifiera problemområden när det gäller kodningsprocessen.

Arbetsgruppen består av olika medlemmar: nationella experter på kodning av mortalitetsuppgifter (italienska statistikinstitutet - ISTAT), sjukhusutskrivningsuppgifter (Hälsoministeriet), data över sällsynta tumörer, data över medfödda missbildningar och regionala företrädare som deltar i verksamhet för sällsynta sjukdomar (Apulien, Lazio Lombardiet, Piemonte, Toscana och Veneto). Ett webbaserat system, som utarbetats av CNMR, används för att underlätta utbytet av information mellan experterna i gruppen. Arbetsgruppen deltar också till klassificeringsarbetet av *Topic Advisory Group on Rare Diseases*.

2.3 Inventering

41. För att få ökad kunskap om sällsynta sjukdomar skulle en noggrann inventering över sjukdomarna (förekomst, mekanism, kliniska fynd, etiologi), som uppdateras regelbundet, möjliggöra maximering av medvetenhet och ge dokumentationsstöd för vårdgivare, patienter och forskare. Men i det dagliga arbetet används knappt dessa inventeringar. Det är därför nödvändigt att främja användningen av inventeringar för epidemiologiska och folkhälsoändamål och samtidigt förbättra insamlingen och förvaltningen av befintliga uppgifter. En viktig referens i detta sammanhang är Orphanet-inventeringen⁵.

⁵ (<http://www.orpha.net>)

2.4 Epidemiologi, register och övervakning

42. Epidemiologisk bedömning av sällsynta sjukdomar är svårt att genomföra på grund av problem med kodning och klassificering, som beskrivits ovan, dessutom tillkommer andra problem (t.ex. felaktig diagnostik) som gör det svårt att spåra sällsynta sjukdomar i vårdsystemet. Detta bekräftas även av erfarenheterna från den första versionen av den franska nationella planen. En fungerande databas med prevalens av sällsynta sjukdomar, som kan bli följden av en EU-omfattande insamling av data, är av vikt för god planering och förvaltning av specialiserade nationella hälso- och vårdtjänster och EU-medlemsstaternas samarbete och bildande av nätverk. Medlemsstaterna uppmanas därför att börja utveckla lösningar för spårning av sällsynta sjukdomar, som kombinerar nationella insatser med europeiska initiativ.

43. Vissa typer av sällsynta sjukdomar kan också uppkomma som följd av förändringar i miljön. Medfödda missbildningar, barncancer och sällsynta tumörer är några exempel. Den ökande förekomsten av en av dem kan utgöra en varningssignal för de nationella hälsovårdsmyndigheterna. De nationella planerna eller strategierna kan vara ett tillfälle att upprätta ett övervakningssystem för de sällsynta sjukdomar som kan vara resultatet av miljöförändringar, särskilt om en effektiv primärprevention kan initieras eller om kraftfulla epidemiologiska studier kan genomföras. EUROCAT, det europeiska nätverket för medfödda missbildningar, är ett mycket intressant exempel på hur övervakningen av dessa sjukdomar kan vara till nytta för att underlätta tidig varning om nya teratogena exponeringar, för att utvärdera effektiviteten av primär prevention, för att bedöma effekten av diagnostikutveckling samt genom att agera som ett resurscenter när kluster av fall uppkommer eller vid exponeringar av riskfaktorer. Nätverken av register om sällsynta sjukdomar är nödvändiga för sådana viktiga verksamheter på både nationell och europeisk nivå.

44. På grund av svårigheten att organisera övervakning och att det ännu inte finns några överenskommelser om omfattning (t.ex. för vilka typer av sällsynta sjukdomar övervakning skulle vara viktigt eller möjligt) eller vilka metoder som är optimala för epidemiologisk övervakning pågår numera mycket arbete på europeisk nivå⁶⁷. En arbetsgrupp inom *Rare Disease Task Force* har till uppgift att studera tillståndet och utvecklingen av hälsa samt hälso- och sjukvårdsindikatorer för sällsynta sjukdomar, bland annat epidemiologiska indikatorer. 2008 års rapport från arbetsgruppen innehåller överenskomna reflektioner och uppgifter från relevanta epidemiologiska data inom området för sällsynta sjukdomar med den nuvarande begränsningen av datainsamling på nationell och internationell nivå. När man angriper detta område kan det vara bra att ha de dokument som skapats av arbetsgruppen och av andra initiativ på nationell och internationell nivå i åtanke, eftersom de metoder, samförstånd och kriterier för val av sällsynta sjukdomar som beskrivs kan anpassas för den specifika nationella situationen.

⁶ Orphanets rapportserier (2010): Patient registries in Europe May 2010. Tillgänglig på: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_Home.php?lng=EN#REPORT_RARE_DISEASES

⁷ EPPOSI (2009): Workshop on patients' registries for rare disorders – Need for data collection to increase knowledge on rare disorders and optimize disease management and care

Initiativ på nationell nivå för att integrera användningen av administrativa, demografiska och sjukvårdsdata inom området sällsynta sjukdomar bör främjas. Sådana initiativ kan utgöras av mobilisering, korsreferering och jämförelse av befintliga databaser eller skapandet av arbetsgrupper för att bedöma värdet av sådana data för användning i epidemiologi och folkhälsa.

45. En viktig fråga att behandla är skydd av personuppgifter, om databaser/register med personuppgifter ska bli ett efterfrågat verktyg för insamling av information och kunskapsförbättring om sällsynta sjukdomar. EG-direktivet om skydd av personuppgifter (direktiv 95/46/EG) fastställer strama villkor och regler för insamling och behandling av personuppgifter och uppgifter om hälsa, vilka bör hanteras med lämpliga lagstiftningsinstrument för att legitimera insamlingen av dessa data och för att bemästra de svårigheter som skillnader i nationellt införlivande av det europeiska direktivet utgör. Det är dock nödvändigt med en rigorös kontroll av arbetssätt då en omfattande och spridd användning av känsliga personuppgifter kommer innebära en ökad risk för missbruk. Detta är särskilt viktigt i länder med liten befolkning. En särskild fråga att hantera gäller sällsynta sjukdomar med debut före vuxen ålder. Hur kan en lämplig hantering av personliga hälsodata, som grundar sig på föräldrarnas medgivande gällande sitt spädbarn, göras möjlig utan att påverka barnets egen rätt att ge medgivande eller inte när det når vuxen ålder?

2.4.1 Register

46. Med hjälp av sjukdomsspecifika register eller register för grupper av sällsynta sjukdomar kan man effektivt bedöma vårdbehov samt generera forskning inom flera områden, bland annat epidemiologi. Ofta är register den enda existerande källan till vetenskapliga, kliniska och epidemiologiska uppgifter om sällsynta sjukdomar. Nästan alla register är akademiska som oftast etablerats av kliniker med intresse för en viss sjukdom eller grupp av sjukdomar. Registren måste klara av att hantera svårigheter som långsiktig hållbarhet, skydd av personuppgifter och patientprovns representativitet. Nuvarande register utgör en möjlighet att få högkvalitativ information om sällsynta sjukdomar, men det krävs ett systematiskt tillvägångssätt för registrering för att utnyttja denna möjlighet och för att förbättra informationskvaliteten. Mervärdet av register har i stor utsträckning uppskattats och konstaterats under de senaste åren med arbetet av RDTF och har starkt stöd i rådsrekommendationerna.

47. Lämpliga åtgärder för att säkerställa hållbarheten av register och kvaliteten av deras data och att koppla dem till *centers of expertise* bör identifieras och införas. Medlemsstaterna kan initiera många olika typer av verksamhet inom området för register och deras användning för epidemiologi och folkhälsoändamål i enlighet med behoven och situationen i landet, med hänsyn till de rekommendationer som getts på europeisk nivå av expertgrupper och vetenskapliga samfund. Dock skulle initiativ på EU- och internationell nivå vara lämpligast för att säkerställa den största populationsbasen för registreringen av fall av sällsynta sjukdomar. Synergieffekter mellan olika intressen, t.ex. forskning, folkhälsoinformation, särlekemedelsbedömning, vårdplanering och sjukvårdsförvaltning bör eftersträvas och registreringsverksamhet bör främjas med inrättandet av en plattform för att tillhandahålla gemensamma verktyg och tjänster. En välgrundad definition av de

gemensamma verktyg och tjänster samt en gemensam uppsättning av de variabler som ska samlas in (beroende på omfattningen av registren) kan underlätta för de nationella beslutsfattarna när de i planerna/strategierna inkluderar lämpliga bestämmelser för att främja utbyte av information mellan register och länder.

DET NATIONELLA REGISTRET FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR I ITALIEN

År 2001 utfärdade hälsoministeriet ett dekret (DM 279/2001) om inrättande av det nationella nätverket för sällsynta sjukdomar och kostnadsbefrielse för relaterade sjukvårdstjänster. Huvudsyftet med denna förordning var att fastställa regler för kostnadsbefrielse för tjänster som ingår i ett system som kallas "Nödvändig vårdnivå" och identifiera särskilda skyddsåtgärder för patienter med sällsynta sjukdomar. För att nå detta mål inrättade dekretet ett nationellt nätverk av centra för prevention, övervakning, diagnos och vård av sällsynta sjukdomar. Med hänvisning till övervakningen inrättades ett nationellt register för sällsynta sjukdomar vid det Nationella centret för sällsynta sjukdomar (italienska hälsoinstitutet). Registreringsenheten tar emot epidemiologiska, kliniska och övriga data från regionala och multiregionala register och har samlat in uppgifter om 284 enskilda och 47 grupper av sällsynta sjukdomar som ingår i dekretet. Listan över sällsynta sjukdomar förväntas att utökas med ytterligare 109 tillstånd. Hittills täcker registret mer än 80% av det nationella territoriet och kan tillhandahålla förekomst av sällsynta sjukdomar, information om migration av patienter på grund av hälsoskäl och annan information som är användbar för folkhälsoändamål.

De viktigaste målen i det italienska nationella registret för sällsynta sjukdomar är:

- uppskatta incidens/prevalens av sällsynta sjukdomar inom nationen;
- identifiera det diagnostiska-terapeutiska händelseförloppet för patienter och uppskatta förfluten tid mellan insättande av symtom till diagnos;
- främja utbyte av idéer bland vårdpersonal för fastställande av diagnostiska kriterier.

Efter DM 279/2001 har de flesta regioner etablerat regionala register för att samla in epidemiologiska uppgifter från *centres of expertise*. Uppgifterna ska varje halvår skickas vidare till det nationella registret för sällsynta sjukdomar. Se exempel från följande regioner: Lombardiet (<http://malattierare.marionegri.it/content/view/91/99/>), Piemonte (<http://www.malattierarepiemonte.it/index.php>), Toscana (<https://bmf08.ifc.cnr.itrtmr/index.html>) och Veneto (<http://malattierare.regione.veneto.it/>).

DET SPANSKA REGISTRET FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Det spanska registret för sällsynta sjukdomar och Biobank skapades i juni 2005 genom ett departementsbeslut, som samtidigt angav Forskningsinstitutet för sällsynta sjukdomar (Ministeriet för vetenskap och innovation) som ansvarig organisation. Det är ett rikstäckande register och det har en hög säkerhetsnivå som motsvarar databaser med uppgifter om personers hälsotillstånd, vilka anses känsliga och bör skyddas. Syftet med registret är att förbättra kunskap om sällsynta sjukdomar och epidemiologi i Spanien, att främja forskning om sällsynta sjukdomar, att tillhandahålla information för beslutsfattare inom folkhälsa och politik och att öka samarbetet inom sällsynta sjukdomsforskning. Registret byggs upp av patienter som direkt ber om att deras data ska integreras, liksom av forskare som är intresserade av olika sällsynta sjukdomar och även av de spanska autonoma regionerna som samarbetar med registret.

TRETTIO ÅR AV HEMOFILI-BEHANDLING I HOLLAND 1972-2001

I Holland har en serie av fem postenkäter utförts från 1972 och framåt. I april 2001 sändes frågeformulär till alla kända holländska patienter med hemofili, med en svarsfrekvens på 70%. Som ett resultat av undersökningen under alla dessa år har förändringar i såväl den medicinska situationen och sociala funktionen hos patienter med hemofili i Holland kunnat beskrivas väl. Det visade sig att patienter med svår hemofili (som inte påverkas av hepatit C och HIV) hade en

förväntad livslängd på 71 år, vilket fortfarande var något lägre än den förväntade livslängden för den holländska manliga befolkningen på 76 år. Dessutom registrerades förändringar i behandling genom en ökning i användningen av profylax, särskilt hos barn. Förekomsten av blödningar har successivt minskat. Sjukhusinläggningar minskade från 47% av alla patienter år 1972 till 18% år 2001. (HIN-5, I. Plug LUMC Leiden, Holland).

DEN NORDISKA DATABASEN FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR: RAREDIS

Den nordiska databasen för sällsynta sjukdomar har utvecklats i Danmark i enlighet med rekommendationerna i den danska rapporten om sällsynta sjukdomar från 2001 och rekommendationerna från en nordisk arbetsgrupp för kraniofaciala sjukdomar. Utvecklingen av databasen har fått stöd av Nordiska rådet. Centra för sällsynta sjukdomar i de nordiska länderna använder sina lokala versioner för insamling av klinisk data från patienter med en rad olika sällsynta sjukdomar, därmed samlas information som kan slås samman och användas för forskningsprojekt och benchmarking på nordisk nivå. Den lokala danska databasen har fungerat officiellt sedan 2007 och fram till 2009 har uppgifter om 1400 patienter med 561 olika diagnoser, som observerats på de två sjukhuscentren för sällsynta sjukdomar i Danmark, samlats in.

2.5 EUROPLAN:s rekommendationer för område 2: Adekvata definitioner, kodning och inventering av sällsynta sjukdomar

R 2.1 Den europeiska definitionen av sällsynta sjukdomar bör antas i syfte att underlätta för gränsöverskridande samarbete och åtgärder på EU-nivå (t.ex. samarbete inom diagnostik och sjukvård samt registeraktiviteter).

R 2.2 Främja användningen av en gemensam EU-inventering av sällsynta sjukdomar (Orphanet) i de nationella hälso- och sjukvårdssystemen och samverka för att hålla en sådan uppdaterad.

R 2.3 Främja kodningen av sällsynta sjukdomar och arbeta för deras spårbarhet i det nationella hälsovårdssystemet.

R 2.4 Korsreferera sällsynta sjukdomar mellan de olika klassificeringssystem som används i landet. Säkerställ även samordningen med europeiska initiativ, till exempel hänvisning till Orpha-koden.

R 2.5 Säkerställ samverkan för översynen av ICD10 och anta ICD11 så snart som möjligt.

R 2.6 Tillse att vårdpersonal har lämplig utbildning att känna igen sällsynta sjukdomar och hur dessa kodas.

R 2.7 Initiativ på nationell nivå bör främjas för den integrerade användningen av administrativa, demografiska samt hälso- och sjukvårdens datakällor för att förbättra hanteringen av sällsynta sjukdomar.

R 2.8 Internationella, nationella och regionala register för specifika sällsynta sjukdomar eller grupper av sällsynta sjukdomar främjas och stöds för forskning och folkhälsoändamål, inbegripet de register som innehas av akademiska forskare.

R 2.9 Hälsovårdsmyndigheterna bör främja insamlingen och utbytet av data från alla giltiga källor, inklusive centres of expertise, för att bli tillgängliga för folkhälsoändamål, i enlighet med nationell lagstiftning.

R 2.10 Tillse att befintliga nationella register inkluderas i större europeiska och internationella register.

R 2.11 Identifiera instrument för att kombinera finansiering av register på EU- och nationell nivå.

Område 3. FORSKNING KRING SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Rådets Rekommendation (2009/C 151/02)

6. Identifiera pågående forskning och forskningsresurser inom en nationell ram respektive inom gemenskapens ram, för att bedöma forskningslandskapet på området sällsynta sjukdomar, och förbättra samordningen av gemenskapsprogram, nationella program och regionala program för forskning om sällsynta sjukdomar.
7. Identifiera behov och prioriteringar för grundforskning, klinisk forskning, överbyggande och social forskning på området sällsynta sjukdomar och sätt att understödja dessa samt främja tvärvetenskapliga samarbetsstrategier som komplementärt tillgodoses genom nationella program och gemenskapsprogram.
8. Främja nationella forskares medverkan i forskningsprojekt om sällsynta sjukdomar som finansieras på alla lämpliga nivåer, inklusive gemenskapsnivå.
9. I sina planer eller strategier ta med bestämmelser som syftar till att främja forskning inom området sällsynta sjukdomar.
10. Tillsammans med Kommissionen underlätta utveckling av forskningssamarbete med tredjeländer som är aktiva inom forskning om sällsynta sjukdomar och rent generellt när det gäller utbyte av information och sakkunskap.

3.1 Introduktion

48. Det bästa sättet att öka vår kunskap om sällsynta sjukdomar i allmänhet är genom forskning, grundforskning och klinisk forskning. Forskning om sällsynta sjukdomar är utspridd i hela EU och är jämförelsevis begränsad med avseende på det stora antalet diagnoser och deras heterogenitet. Den senaste tidens metodiska och vetenskapliga framsteg har inneburit nya och kraftfulla strategier att använda för att avslöja mekanismerna bakom många sällsynta sjukdomar. Men olika faktorer bidrar till att forskningen kring sällsynta sjukdomar är begränsad och svår att genomföra, nämligen antalet diagnoser och deras vitt skilda karaktärer, bristen på lämpliga experimentella modeller för de flesta sällsynta sjukdomar, de dåligt definierade ändpunkterna, det ringa antalet patienter och framför allt, begränsade resurser. Dessa problem försvårar särskilt för utvecklingen av translationell forskning, vilken är nödvändigt för att överbygga klyftan mellan grundforskning och terapiutveckling. Kliniska studier på sällsynta sjukdomar, som har ett stort mervärde, kan också behöva större samverkan mellan EU-länder, eftersom antalet patienter inskrivna och mängden data som samlas in i ett enda land i många fall inte är tillräckliga för att dra statistiskt signifikanta slutsatser om behandlingseffekter. Slutligen är studier om folkhälsa, sociala frågor och patienters behov vid sällsynta sjukdomar få och dessa ämnen har uppmärksamats först på senare tid. Sammanfattningsvis finns det ett stort behov för att främja program för samarbete på alla områden inom forskning kring sällsynta sjukdomar, från grundforskning vidare till social forskning på nationell, europeisk och internationell nivå.

49. Trots att EU har godkänt mer än 60 sär läkemedel och klassificerat mer än 600 produkter som sär läkemedel (2001-2010, <http://www.emea.europa.eu/pressoffice/chmp.htm>) saknar de flesta sällsynta sjukdomar specifik behandling. Det har uppskattats att mellan 5000 och 8000 olika sällsynta sjukdomar existerar och trots att många sällsynta sjukdomar inte behöver behandlas med läkemedel är situationen gällande tillgängliga behandlingar för sällsynta sjukdomar otillfredsställande. Europeiska och nationella initiativ på området för sällsynta sjukdomar är därför nödvändiga för att främja biomedicinsk grundforskning och

translationell forskning för utveckling av sällsynta läkemedel och andra effektiva behandlingar för sällsynta sjukdomar, som t.ex. att använda redan tillgängliga läkemedel för sällsynta sjukdomstillstånd. Det är också viktigt att utveckla forskning av icke-farmakologisk behandling, t.ex. rehabilitering, kirurgiska behandlingar och medicintekniska produkter.

Det bör noteras att sannolikheten för att en patient med en ovanlig sjukdom ska få en ny behandling (med eller utan ett sällsynt läkemedel) ökar med mängden biomedicinska forskningsresultat som publiceras om sjukdomen. Men utvecklingen av en behandling är inte enbart relaterad till forskningsnivån eller den vetenskapliga produktionen utan också till förekomsten av patientregister, stimulansen av farmaceutiska innovationer och landets kostnader för forskning och utveckling. Enligt olika källor är läkemedelsutveckling riskabel och kostsam, särskilt för en liten marknad. Bland möjliga strategier bör skapandet av offentliga-privata partnerskap utforskas. Diskussionen om utvecklingen av sällsynta läkemedel kommer sannolikt i en nära framtid att fokusera mer på kostnader och tillgänglighet än nyttan för patienterna.

3.2 Grundforskning

50. Grundforskning kategoriseras inte särskilt som forskning om sällsynta sjukdomar och därför stöds den vanligen genom nuvarande finansieringskanaler för biomedicinsk forskning. Grundforskningen kan leda till viktiga nya kunskaper kring patogenesen av sällsynta sjukdomar. Dessutom genererar den idéer till translationell forskning och utveckling av nya diagnosmetoder och behandling (t.ex. enzymsättningsterapi). Det finns många kliniska akademiska, icke-kliniska akademiska och icke-akademiska forskare som är engagerade inom grundforskning kring sällsynta sjukdomar. Förutom förbättrad diagnostik, övervakning och behandling av sällsynta sjukdomar kan deras forskning ge kunskap som är värdefull även för vanliga sjukdomar. Nya vetenskapliga rön från forskning om sällsynta sjukdomar hos människor är ofta viktiga för förståelsen av människans biologi, vilket är gynnsamt för behandlingar av både sällsynta och vanliga sjukdomar i det långa loppet.

STUDIER OM SÄLLSYNTA SJUKDOMAR KAN HA FLERA MERVÄRDEN

Internationella studier om en sällsynt sjukdom, familjär hemofagocyterande lymfocytos (FHL), har under senare år lett till en förbättrad överlevnad från nära 0 % till ca 60 %. Dessa har varit kliniskt akademiskt drivna studier, på nationell och internationell nivå. Dessutom har grundläggande studier visat att den underliggande brist som orsakar sjukdomen är en defekt i nedregleringen av det mänskliga immunsystemet. Med andra ord kan studier kring sällsynta sjukdomar ge oerhört viktig kunskap om människans biologi och studier av FHL kan vara relevant för många inflammatoriska tillstånd. (Henter et al, 2002, Blood 100 (7); 2367-73)

3.3 Translationell och klinisk forskning

51. Forskning är avgörande för att få kunskap om sällsynta sjukdomar och det är bara genom kliniska prövningar, dvs. klinisk forskning (ofta akademisk, ibland kommersiell) som nya behandlingar kan utvärderas. Därför är stöd till forskning om sällsynta sjukdomar den viktigaste nyckeln till bättre diagnostik och behandling för patienter med sällsynta

sjukdomar.

52. De flesta läkemedelsföretag är ovilliga att investera i utvecklingen av läkemedel för sällsynta sjukdomar på grund av den begränsade marknaden för varje enskild sjukdom. Dessutom stödjer offentliga organ sällan kliniska studier med nyutvecklade läkemedel och inte heller studier med väletablerade läkemedel som prövas i nya kombinationer. Program för främjandet av klinisk forskning bör också överväga att utvecklingen av en ny terapeutisk användning av ett redan etablerat läkemedel ofta är mer kostnadseffektivt än att utveckla ett nytt läkemedel. Ett av många exempel är den framgångsrika förbättringen av barncanceröverlevnad, vilken nu är mer än 75 % i vissa europeiska länder och som till stor del har uppnåtts genom kliniska prövningar med redan etablerade läkemedel.

53. Svårigheten att utföra kliniska prövningar är ofta det begränsande steget för att kunna erbjuda terapier för sällsynta sjukdomar. Europaparlamentets direktiv om kliniska prövningar, 2001/20/EG, upprättar rigorösa kvalitets- och etikkrav för utveckling av läkemedel, vilket har lett till stora framsteg i arbetet med att skydda rättigheterna för patienter som deltar i kliniska prövningar. En stor del av kliniska studier för sällsynta sjukdomar utförs av små aktörer med begränsade resurser, t.ex. akademiska kliniska forskare eller små- och medelstora företag, och därför bör administrativt och/eller ekonomiskt stöd till dessa aktörer övervägas för att underlätta för studier kring nya behandlingsmetoder för sällsynta sjukdomar.

DET EUROPEISKA KLINISKA FORSKNINGSFRASTRUKTURNÄTVERKET (ECRIN)

Multinationell klinisk forskning hämmas av fragmenteringen av hälso- och rättssystemen i Europa. Det europeiska kliniska forskningsinfrastrukturnätverket (ECRIN) är en hållbar, icke-vinstdrivande infrastruktur som stöder multinationella kliniska forskningsprojekt i Europa som finansieras av FP7-programmet. ECRIN ger information, konsultation och tjänster till forskare och sponsorer i förberedelserna och i genomförandet av multinationella kliniska studier för alla kategorier av klinisk forskning och sjukdomsområden. ECRIN bygger på kontakt mellan samordnande centra för nationella nätverk av kliniska forskningscentra och kliniska prövningsenheter, vilka kan ge stöd och service till multinationell klinisk forskning. www.ecrin.org

54. Kliniska prövningar är också ett viktigt område för samarbete mellan medlemsstaterna. Internationellt samarbete stärker studiers signifikans och förbättrar därmed möjligheterna att bedöma behandlingseffekter. Samarbete krävs mellan medlemsstaterna även i syfte att underlätta utformningen av kliniska prövningar, såsom att studera möjligheterna att tillämpa liknande tillvägagångssätt för etik-, juridik- och medgivandefrågor samt att fastställa särskilda verktyg för att bedöma mervärdet av särlekemedel.

55. Det är tillrådligt att sammanställa redskap och åtgärder för att underlätta vid planeringen och utförandet av kliniska prövningar för sällsynta sjukdomar. Det kan handla om tillhandahållande av vetenskaplig, klinisk, statistisk, etisk och rättsliga expertis till aktörer som akademiker, kliniker, forskningsorgan och små- och medelstora företag. Samarbete mellan forskningsinstitutioner/organisationer och strukturer i det nationella hälso- och sjukvårdssystemet, speciellt *centres of expertise*, är ett lovande förfarande att förbättra

kvaliteten på vården, påskynda innovationen och hitta nya behandlingar för sällsynta sjukdomar. Ett konsekvent och effektivt stöd till kliniska prövningar av sällsynta sjukdomar skulle i slutändan gynna utveckling av läkemedel också på EU-nivå genom att öka mängden och kvaliteten av ärenden för bedömning av Kommittén för läkemedel (*Committee for Orphan Medicinal Products, COMP*) vid Europeiska läkemedelsmyndigheten (EMA). Dessutom kan stöd till klinisk forskning leda till att redan tillgängliga läkemedel användas mer effektivt för personer med sällsynta sjukdomar.

56. Sammantaget krävs en tvärvetenskaplig syn på forskning för att generera nya effektiva behandlingar mot sjukdomar som ofta drabbar flera organ och/eller system. En effektiv kausal terapi är ofta inte tillgänglig och kan bara utvecklas om sjukdomens patogenes är känd. Detta har redan varit möjligt för ett antal sällsynta sjukdomar. Nätverk av olika kompetenser som är relevanta för sällsynta sjukdomar är därför särskilt viktiga och bör främjas aktivt. Två olika tillvägagångssätt för tvärvetenskapligt forskningssamarbete presenteras i följande rutor.

EUROPEISKT PARTNERSKAP FÖR FORSKNING OM SÄLLSYNTA SJUKDOMAR: E-RARE

E-RARE (ERA-Net för forskningsprogram om sällsynta sjukdomar) är ett nätverk bestående av tio partner från offentliga organ, ministerier och forskningsförvaltningsorganisationer från åtta länder som ansvarar för utveckling och administration av nationella och regionala forskningsprogram om sällsynta sjukdomar. E-RARE stöds av Europeiska kommissionen genom sjätte ramprogrammets ERA-Net under en 4-årsperiod (från 1 juni, 2006). Syftet med E-RARE är att främja forskning kring sällsynta sjukdomar i Europa. Detta uppnås genom att inrätta hållbara och långvariga samarbeten mellan de deltagande medlemsstaterna, genom att samordna nationella forskningsprogram för att övervinna fragmenteringen av forskning kring sällsynta sjukdomar och främja en tvärvetenskaplig syn, genom att utveckla synergier mellan de nationella och/eller regionala forskningsprogrammen i de deltagande länderna, genom att utveckla en gemensam forskningspolicy om sällsynta sjukdomar samt genom att upprätthålla en gynnsam konkurrenssituation när det gäller forskning om sällsynta sjukdomar gentemot andra delar av världen som Nordamerika och Asien. E-RARE lanserade den första ansökningsomgången under 2007 och den andra under 2009. E-RARE 2 har godkänts för finansiering av Europeiska kommissionen för de kommande fyra åren (2010-2014). www.e-rare.eu

TYSKA FÖRBUNDSMINISTERIET FÖR UTBILDNING OCH FORSKNING (BMBF)

En nära samverkan mellan de olika arbetsgrupperna inom sällsynta sjukdomar är särskilt viktig. BMBF (förbundsministeriet för utbildning och forskning) har därför finansierat inrättandet av tio sjukdomsspecifika nätverk med totalt € 31 miljoner för 5 år, sedan 2003. Målet med denna startfinansiering var att slå samman den nationella kapaciteten inom forskning och vård i syfte att skapa förutsättningar för specifik diagnos, systematisk forskning, optimal informationsöverföring och kvalificerad vård. Under 2007 öppnade BMBF ett nytt stödprogram för forskning kring sällsynta sjukdomar med en betydande ökning av budgeten till € 24 miljoner de första 3 åren och en förlängning av den maximala finansieringens varaktighet till 3 x 3 år för nya nätverk. Från och med oktober 2008 finansieras för närvarande 16 nätverk. www.bmbf.de

3.4 EUROPLAN:s rekommendationer för område 3: Forskning kring sällsynta sjukdomar

R 3.1 Särskilda nationella forskningsprogram för sällsynta sjukdomar (grundforskning, translationell och klinisk forskning samt forskning kring folkhälsa och sociala frågor) bör etableras och stödjas med dedikerade fonder, helst under en lång period. Forskningsprojekt om sällsynta sjukdomar bör kunna identifieras och spåras i bredare nationella forskningsprogram.

R 3.2 Särskilda riktlinjer bör ingå i de nationella planerna eller strategierna för att främja lämpligt samarbete mellan Centres of Expertise och/eller andra strukturer i sjukvårdssystemet och hos hälsomyndigheterna i syfte att förbättra kunskapen om olika aspekter av sällsynta sjukdomar.

R 3.3 Stöd nationella nätverk för att stimulera forskningen kring sällsynta sjukdomar. Särskild uppmärksamhet bör ägnas åt klinisk och translationell forskning i syfte att underlätta tillämpningen av ny kunskap om behandling av sällsynta sjukdomar. Sammanställning och uppdatering av ett register över dem som bedriver forskning om sällsynta sjukdomar bör stödjas när så är möjligt.

R 3.4 Stöd initiativ som främjar deltagande i internationella forskningsarbeten om sällsynta sjukdomar, inklusive EU:s ramprogram och E-RARE. Den nationella finansieringen av dessa initiativ bör höjas avsevärt.

R 3.5 Etablera och stöd särskilda tekniska plattformar och infrastrukturer för forskning kring sällsynta sjukdomar, inklusive klinisk forskning, samt utforska möjligheten till samarbeten mellan offentliga och privata aktörer.

R 3.6 Främja studier vid nationella och transnationella multicenter i syfte att nå en kritisk massa av patienter för kliniska prövningar och för att utnyttja internationell expertis.

R 3.7 Särskilda program bör startas för finansiering av forskningsprojekt inom sällsynta sjukdomar samt för rekrytering av unga forskare.

R 3.8 Uppmuntra studier av redan existerande läkemedel i nya kombinationer och vid nya indikationer, eftersom det kan vara ett kostnadseffektivt sätt att förbättra behandlingen för patienter med sällsynta sjukdomar.

Område 4. *CENTRES OF EXPERTISE*⁸ OCH EUROPEISKA REFERENSNETVERK FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Rådets Rekommendation (2009/C 151/02)

11. Till slutet av 2013, inom hela sitt nationella territorium identifiera lämpliga kompetenscentrum, samt överväga att inrätta sådana.
12. Främja medverkan av kompetenscentrum i europeiska referensnätverk som respekterar nationella befogenheter och bestämmelser för godkännande eller erkännande.
13. Organisera vårdvägar för patienter som lider av sällsynta sjukdomar genom samarbete med relevanta experter, genom personalutväxling och utbyte av sakkunskap inom landet eller vid behov utomlands.
14. Stödja användning av informations- och kommunikationsteknik, exempelvis telemedicin där detta krävs för att säkerställa distanstillgång till den specifika vård som behövs.
15. I sina planer eller strategier inkludera de erforderliga villkoren för kunskapens och expertisens spridning och rörlighet för att underlätta behandling av patienterna i deras närområde
16. Uppmuntra kompetenscentrum till ett tvärvetenskapligt förhållningssätt till vård när de behandlar sällsynta sjukdomar.

4.1 Introduktion

57. År 2005 överlämnade *Rare Disease Task Force* sin första rapport: "Översikt av aktuella referenscentra för sällsynta sjukdomar i EU", till EG:s Högnivågrupp för hälso- och sjukvård. Rapporten användes för att stimulera en allmän diskussion om inrättande av kliniska referenscentra i Europa, baserat på exemplet med referenscentra för sällsynta sjukdomar. Under 2006 lämnade RDTF:s arbetsgrupp för referenscentra in en andra rapport, "Referenscentra för sällsynta sjukdomar i EU: State-of-the-art 2006 och rekommendationerna från *Rare Disease Task Force*", med uppdaterad information om referenscentra i Europa. Rapporten redovisar användningen av begreppet referenscentra i Europa samt respektive funktioner.

Pilotarbetet som är resultatet av de koncept som utvecklats i arbetsgruppen "Europeiska Referensnätverk"⁹ av "Högnivågruppen för hälso- och sjukvård" visar att utnämningar av *centers of expertise* på nationell eller regional nivå och deras nätverk är ett effektivt instrument för att tillhandahålla sjukvård till patienter med sällsynta sjukdomar. Genom att utse *centers of expertise* möjliggörs det formella inrättandet av en nationell struktur av hälso- och sjukvårdscentra, som är erkända för sin specifika kompetens inom diagnostik och behandling av specifika sällsynta sjukdomar. De möjliggör definiering av vårdvägar, samarbete och samordning för diagnos och vård och att patienter hänvisas till det mest lämpliga centret för sin sjukdom och gör det möjligt för vårdchefer att identifiera var särskilda resurser ska anslås.

⁸ Se fotnot 4, sida 7

⁹ Rapport: "Work of the High Level Group on health services and medical care during 2005" (HLG/2005/16) http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/docs/highlevel_2005_013_en.pdf

58. I alla nätverksaktiviteter som innebär överföring av personuppgifter är det nödvändigt med adekvata rättsliga instrument för att tillse att lagstiftningen om dataskydd efterlevs. Spridning av känsliga personuppgifter kräver ett tydligt och strikt regelverk för att skydda patienterna från hot om missbruk eller olämplig kommunikation av deras hälsotillstånd.

4.2 Definition av *centres of expertise*

59. Det finns ingen gemensam definition av vad ett *centre of expertise* är bland de medlemsstater som har etablerat sådana centra. Även om varje enskild stat har rätt till egna metoder och kriterier för att utse *centres of expertise* är det viktigt att påminna om den deklaration¹⁰ som utarbetats av EURORDIS, en viktig europeisk patientförening.

EURORDIS "DEKLARATION AV GEMENSAMMA PRINCIPER FÖR CENTRES OF EXPERTISE OCH EUROPEISKA REFERENSNÄTVERK"

(http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Declaration_Centres%20of%20Expertise-nov08.pdf)

EURORDIS deklaration tillför ett brukarperspektiv på vad *centres of expertise ska vara*. Den beskriver de grundläggande huvudprinciperna för *centres of expertise* och syftar till att säkerställa att patienterna har tillgång till lika vård och tjänster oavsett var de bor i Europa. *Centres of expertise* ska underlätta samordningen av den tvärvetenskapliga hanteringen av sällsynta sjukdomar, tillhandahålla korrekt diagnos, underlätta tillgången till socialt stöd, samordna forskningsverksamhet och infrastrukturer, dela med sig av sina kunskaper på nationell och europeisk nivå, och sist men inte minst, göra att patienterna känner sig välkomna och trygga samt att inkludera dem i förvaltningen och utvärderingen.

Framtagandet av deklarationen följde en tvåårig vittomfattande reflektionsprocess för att utveckla gemensamma principer för *Centres of expertise* och *Europeiska referensnätverk för centres of expertise* med en slutlig omröstning vid EURORDIS årliga medlemsmöte i maj 2008 då deklarationen antogs. Processen började i april 2006 vid medlemsmötet i Berlin, tillägnat "Referenscenter för sällsynta sjukdomar: Hur kan vi få det att hända?". Sedan dess har EURORDIS nationella allianser och deras medlemmar arbetat tillsammans för att synliggöra behovet av specialiserad och tvärvetenskaplig hälso- och sjukvården för patienter med sällsynta sjukdomar och underlätta för utvecklingen av gemensamma begrepp, gemensamt språk och gemensamma strategier.

Genom RAPSODY-projektet (*Rare Disease Patient Solidarity Project*) som finansierades av Europeiska kommissionen deltog totalt 270 företrädare för patienter, vårdpersonal och beslutsfattare i endagslånga nationella seminariedagar i elva EU-medlemsstater enligt samma metod och dagordning. 80 företrädare från 11 länder deltog sedan i en två-dagars europeisk workshop i Prag i juli 2007 och den slutliga sammanställningen presenterades vid den europeiska konferensen om sällsynta sjukdomar 2007 i Lissabon.

ETT SPECIALISTCENTER I SLOVENIEN

I Slovenien utvecklades ett center för Fabrys sjukdom inom ett allmänt regionsjukhus utan någon särskild förordning om *centre of expertise*. Det drog så småningom till sig en större andel slovenska

¹⁰ EURORDIS (2008): "Deklaration av gemensamma principer för *centres of expertise* och europeiska referensnätverk". Tillgänglig på:
http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Declaration_Centres%20of%20Expertise-nov08.pdf

patienter och får nu även vissa remisser från utlandet.

4.3 Identifiering, utnämning, hållbarhet och utvärdering av *centres of expertise*

60. De flesta av de europeiska länderna har för närvarande inte *centers of expertise* för sällsynta sjukdomar och där de existerar finns stora skillnader i deras organisation, ställning i det nationella hälsovårdssystemet (nationella, regionala), fokus (t.ex. har vissa center enbart forskning och andra enbart behandling eller både och, ytterligare andra center fokuserar på enbart en sällsynt sjukdom, medan andra på en grupp av sällsynta sjukdomar) och finansieringskällor. Även rutiner för definition, utnämning och utvärdering av *centers of expertise* är olika (se textrutorna).

I den första versionen av den franska nationella planen har inrättandet av *centers of expertise* visat sig ha en positiv inverkan på patienternas tillfredsställelse, då centra enligt patienterna lett till bättre behandling och mekanismer för ersättning samt bättre anslutning till vård i hemmet och andra tjänster för dem som besöker centra.

IDENTIFIERING OCH UTNÄMNING AV CENTRES OF EXPERTISE

Danmark: *Centres of expertise* har under många år utsetts av Socialstyrelsen i en offentlig riktlinje efter samråd med lärda sällskap, förvaltningar och patientorganisationer. Under 2001 etablerades två särskilda centra för sällsynta sjukdomar genom ett sådant förfarande. Enligt den danska hälso- och sjukvårdslagen från 2007 inledde Socialstyrelsen ett omfattande arbete med att gå igenom specialiserade behandlingar för 36 kirurgiska, medicinska och diagnostiska specialiteter med huvudmålet att förbättra kvaliteten genom tillräckliga antal patienter och erfarna yrkesmän. De allmänna kriterierna för att etablera *centers of expertise* är sällsynthet, komplexitet, tvärvetenskaplighet och dyr diagnos och behandling. Under 2009 kunde offentliga och privata sjukhus ansöka hos Socialstyrelsen för godkännande om att bibehålla särskilda specialiserade behandlingar. År 2010 kommer Socialstyrelsen att meddela vilka sjukhus som har godkänts. De godkända avdelningarna är skyldiga att trygga och utveckla sin expertis, dokumentera sin verksamhet och delta i undervisning och forskning. Godkännandet av centra kommer att revideras vart tredje år. Endast godkända sjukhus har tillstånd att behålla de berörda patienterna.

Frankrike: Potentiella *centers of expertise* ansöker årligen genom en konkurrensutsatt ansökningsomgång. Ansökningarna granskas av en rådgivande kommitté [Comité National Consultatif de Labellisation des centres de maladies rares (CNCL)] bestående av sakkunniga, företrädare för patienter, och medlemmar i lärda sällskap och berörda myndigheter. Urvalskriterierna är transparenta. Från 2008 har 132 *centers of expertise* etablerats, som alla utsetts för fem år. Denna metods begränsning var att i den första omgången utnämndes centra som snabbt blev medvetna om ansökan, medan centra som kanske var mer kvalificerade exkluderades eftersom de inte var medvetna om ansökningsomgången.

Italien: Efter ministerdekretet 279/2001 (se särskilda ruta) utses *centers of expertise* på regional nivå genom regionala hälsovårdsmyndigheter i syfte att upprätta ett regionalt nätverk.

Spanien: Det kungliga dekretet 1302/2006 från 10 november 2006 fastställer villkoren gällande förfarandet att utse och ackreditera det spanska nationella hälsosystemets *Reference Centres, Services and Units (CSUR)*. Dekretet hänvisar till sällsynta sjukdomar genom att definiera de egenskaper som måste uppfyllas av sjukdomar eller grupper av sjukdomar som diagnostiseras eller behandlas med hjälp av metoder, tekniker eller procedurer som ingår i det spanska nationella hälsosystemets (NHS) gemensamma tjänsteportfölj. Det kungliga dekretet definierar CSUR och

fastställer villkoren gällande tillvägagångssättet för deras utnämning och ackreditering. Hela förfarandet för att utse CSUR formuleras genom CSUR:s utnämningsskommitté, vilken skapades i det ovan nämnda dekretet. Utnämningsskommitténs uppgifter är: att studera behov samt föreslå sjukdomar, diagnostiska eller terapeutiska metoder, tekniker och förfaranden för vilka ett CSUR behövs utnämnas; att föreslå tillvägagångssätt för utnämning och ackreditering av ett CSUR; att fastställa tillvägagångssätt för utnämning och ackreditering av ett CSUR och för remittering till brukarna; att bedöma ansökningar för utnämning och att föreslå nya utnämningar och deras förnyelse/återkallande till det interterritoriala rådet där alla regionala ministrar är inkluderade. Var och ett av de olika områdena utvecklas av grupper av experter utsedda av de autonoma regionerna, vetenskapliga sällskap och Ministeriet för hälsa och socialpolitik. När väl kriterierna har överenskommit börjar en CSUR-ansökningsperiod och de autonoma regionerna kan presentera sina förslag genom utnämningsskommittén.

Storbritannien: I England får centra sina uppdrag av tio organ (de specialiserade uppdragsgivargrupperna, eng. *specialised commissioning groups*), som var och ett ansvarar för en befolkning på cirka 5 miljoner människor. Den nationella rådgivande gruppen för uppdragsgivare (eng. *national specialised commissioning advisory group*, NSCAG) grundades 1996 för att ge ministrarna råd om identifiering och finansiering av tjänster där centrala interventioner krävdes i det lokala utbudet av tjänster för patienter för att säkerställa klinisk effekt, lika tillgång och/eller ekonomisk bärkraft. Det ersatte den överregionala servicerådsgruppen. Det finns inga särskilda ansökningsomgångar och ingen övergripande nationell strategi. Ansökningsmöjligheterna är permanent öppna. Liknande arrangemang gäller i Skottland, Wales och Nordirland.

En utvärderingsprocess är ett viktigt steg för att rikta om och förbättra prestandan av *centres of expertise*.

UTVÄRDERING AV CENTRES OF EXPERTISE

Danmark: Under 2003 genomförde Sällsynta Diagnoser Danmark, den danska nationella alliansen för sällsynta sjukdomar, en undersökning bland 900 patienter med sällsynta sjukdomar för att undersöka deras övergripande tillfredsställelse med vård av *centres of expertise*. Endast 33% av patienterna med sällsynta sjukdomar rapporterade få vård på *centres of expertise*, men de som fick vård vid center var överlag mer nöjda med sin behandling.

Frankrike: *Centres of expertise* har en självutvärdering efter tre år och extern utvärdering efter fem år.

Spanien: När hälsovårdsministeriet och de autonoma regionerna har öppnat antagningsprocessen skickas ansökningarna till kvalitetsbyrån vid det spanska NHS för en revisions- och ackrediteringsprocess. Efter att ackrediteringsrapporterna har inkommit läser utnämningsskommittén dem tillsammans med annan information och lämnar sina förslag för utnämning eller icke-utnämning till det interterritoriala rådet. Ministeriet för hälsa och socialpolitik beslutar, baserat på förslaget från utnämningsskommittén och med föregående samtycke från interterritoriala rådet, om utnämningar av CSUR för en period av högst 5 år, varefter det kan förnyas på grundval av en omvärdering av kvalitetsbyrån vid det spanska NHS.

(<http://www.msc.es/profesionales/CentrosDeReferencia/home.htm>)

UK: Övervakning av kliniska resultat har en stor betydelse i utvärderingen av center för specialiserad vård. Resultat av kirurgi (t.ex. portoenterostomi vid gallgångsatresi) och andra åtgärder (t.ex. interventionell radiologi vid missbildning av *vena cerebri magna*, eller genterapi för immunbristsjukdom) kontrolleras för samtliga behandlade patienter, en konsekutivt komplett uppföljning av patientgrupperna. Det är dock svårt att definiera lämpliga resultat för några sällsynta och icke-behandlingsbara sjukdomar (t.ex. epidermolysis bullosa och Alströms syndrom). För

diagnostisk service (t.ex. primär ciliär dyskinesi) läggs tonvikt vid extern inspektion och ackreditering och externa kvalitetssäkringssystem.

61. Erfarenheterna från de få medlemsstater där *centres of expertise* finns tydliggör att särskilda ekonomiska medel är nödvändiga för att garantera långsiktig hållbarhet av sådana center. Långsiktig hållbarhet behövs för patientnyttan och säkerställer sammanställning och underhåll av den kunskap och erfarenhet som utvecklats vid centret samt kontinuiteten i vården. Dessutom får ofta *centres of expertise* bära särskilda kostnader och administrativa insatser på grund av komplexiteten hos sällsynta sjukdomar och de höga kostnaderna för behandlingar.

4.4 Nationella, europeiska och internationella nätverk

62. Nätverk av *centres of expertise* är en tillgång för kvalitetsvård för sällsynta sjukdomar. Inrättandet av nationella nätverk bör betraktas som en prioritet för nationella handlingsplaner eller strategier. Dessutom är europeiska nätverk, bilaterala och gränsöverskridande samarbeten och avtal ett mycket effektivt sätt att aktivera synergier för tillhandahållandet av utvalda vårdtjänster. Dessa nätverk bör främjas och lämpliga internationella politiska strukturer bör etableras för att tillåta tekniska samarbetsavtal.

DET ITALIENSKA NÄTVERKET FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

År 2001 utfärdade hälsoministeriet ett dekret (DM 279/2001) om inrättande av det nationella nätverket för sällsynta sjukdomar och kostnadsbefrielse för relaterade sjukvårdstjänster. Huvudsyftet med denna förordning var att fastställa regler för kostnadsbefrielse för tjänster som ingår i ett system som kallas "Nödvändig vårdnivå" och identifiera särskilda skyddsåtgärder för patienter med sällsynta sjukdomar. För att nå detta mål inrättades genom dekretet ett nationellt nätverk av centra för prevention, övervakning, diagnos och vård av sällsynta sjukdomar. Det italienska hälso- och sjukvårdssystemet har delegerat ansvaret för tillhandahållande av sjukvård till de regionala hälsovårdsmyndigheterna. Baserat på ett beslut från Stat- och regionkonferensen inrättades 2002 en permanent interregionalteknisk grupp bestående av regionala representanter, hälsoministeriet och det nationella hälsoinstitutet. Dess uppdrag är att säkerställa samordningen och övervakningen av vårdverksamhet för sällsynta sjukdomar i syfte att optimera aktiviteten i regionala nätverk och skydda principen om rättvisa i vården för alla medborgare. Varje region identifierar sina egna *centres of expertise* för sällsynta sjukdomar som ska vara en del av det regionala och nationella nätverket för sällsynta sjukdomar. De regionala centren har identifierats bland de med tillräcklig dokumenterad erfarenhet av diagnostiska eller särskilda terapeutiska verksamheter och försetts med lämpliga strukturer och kompletterande tjänster (akutvård och tjänster för biokemiska och molekylärgenetisk diagnostik).

DECENTRALISERING OCH BEHOVET AV NÄTVERKSARBETE I FINLAND

Det så kallade finländska sjukdomsarvet består av nästan 40 ärftliga sällsynta sjukdomar som är särskilt relevanta i Finland (fem miljoner invånare). De beskrevs under 1960-talet till 1980-talet tack vare den centraliserade strukturen i det finländska hälsovårdssystemet på den tiden. Alla patienter med okända tillstånd eller tillstånd med exceptionell karaktär undersöktes vid Helsingfors universitetssjukhus. Speciellt barnsjukhuset var känt för att karakterisera dessa sjukdomar, som senare gjorde det möjligt för kartläggning och kloning av involverade gener. Idag är dessa patienter

spridda på fem universitetssjukhus och en återcentralisering i form av *centres of expertise* behövs för att kartlägga de resterande sällsynta sjukdomarna.

DET ITALIENSKA NÄTVERKET FÖR PRIMÄR IMMUNBRIST

Det italienska nätverket för primär immunbrist (IPINET) syftar till att utvidga stödfunktioner av god kvalitet för barn och vuxna med primär immunbrist och för att förbättra deras och deras familjers livskvalitet. IPINET som grundades 1999 som en del av den italienska föreningen för hematologi och pediatrik onkologi (AIEOP) är för närvarande ett nätverk med 59 centra, av vilka några är specialiserade centra medan andra, i förortsområden, inte är specialiserade. Nätverket arbetar med aktivt stöd till patientföreningen för primär immunbrist. IPINET samarbetar också med europeiska och utomeuropeiska centra som är involverade i immunbrist och med den internationella patientföreningen. Detta samarbete resulterade i antagandet av gemensamma protokoll för diagnos och behandling av ett antal sjukdomar (X-linked agammaglobulinemi (XLA), autosomal recessiv agammaglobulinemi (AAR), kronisk granulomatös sjukdom (CGD), vanlig variabel immundefekt (CVID), övergående hypogammaglobulinemi hos spädbarn (THI), Wiskott-Aldrichs syndrom (WS), x-bunden trombocytopeni och 22-deletionssyndromet (DEL22)).

Dessutom deltar IPINET i arbetet med dessa sjukdomars register, vilka förvaltas av granskningskommittén för immunbristdata som bildats av AIEOP:s operativa center. Kommittén analyserar också de kliniska och laboratorierelaterade resultaten i syfte att föreslå uppdaterade och effektiva system för diagnostik och behandling. De diagnostiska och terapeutiska protokollen för immundefekterna ovan finns publicerade på hemsidan för *European Society for Immunodeficiencies* (ESID).

EUROPEISKA REFERENSNÄTVERK SOM FINANSIERATS SOM PILOTPROJEKT AV EU:S GENERALDIREKTORAT FÖR HÄLSO- OCH KONSUMENTFRÅGOR

- Förbättring av vård och socialt stöd för patienter och anhöriga som drabbats av allvarliga gendermatoser – *TogetherAgainstGenodermatoses* (TAG)
- Europeiskt nätverk för pediatrik Hodgkins lymfom – Europeisk organisation för kvalitetskontrollerad behandling
- Europeiska referensnätverk för sällsynta pediatrika neurologiska sjukdomar (NEUROPED)
- Referensnätverk för Langerhans cellhistiocytos och tillhörande syndrom i EU
- Europeiska referensnätverk för cystisk fibros (ECORN-CF)
- Europeiska nätverket för referenscentra för dysmorfologi
- Patientorganisationer och internationella registret över alfa1-antitrypsinbrist (PAAIR)
- Europeiska porfyrinätverket - bättre vård för patienter och deras familjer (EPNET)
- Inrättande av ett europeiskt nätverk för sällsynta blödningsrubbingar

63. Betydande förbättringar och utökningar av nätverksaktiviteterna förväntas vid tillämpningen av ny informations- och kommunikationsteknik och särskilt de som utvecklats specifikt för e-hälsovård. Internetbaserade och elektroniska verktyg är mycket effektiva och kan rädda livet på personer med sällsynta sjukdomar i nödsituationer. De bör vara en central del av de nationella planerna eller strategierna för sällsynta sjukdomar, liksom för EU:s åtgärder på detta område.

Meddelandet från Kommissionen till Europaparlamentet, Rådet, Europeiska ekonomiska och sociala kommittén och Regionkommittén om sällsynta sjukdomar anger att e-hälsa kan bidra

på flera olika sätt inom detta område, särskilt genom:

- elektroniska online-tjänster. Sådana har utvecklats av flera EU-finansierade projekt och visar tydligt hur informations- och kommunikationsteknik (IKT) kan bidra till att sätta patienter i kontakt med andra patienter och utveckla patientgemenskaper, att dela databaser mellan forskargrupper, att samla data för klinisk forskning, att registrera patienter villiga att delta i klinisk forskning och att remittera fall till experter, vilket förbättrar kvaliteten på diagnoser och behandling;
- telemedicin. Tillhandahållande av vård på distans genom IKT är ett annat användbart verktyg. Det kan till exempel göra det möjligt att få högspecialiserad expertis inom sällsynta sjukdomar till vanliga sjukhus och läkarmottagningar, såsom ett andra utlåtande från ett *centre of expertise*.

Information om detta ämne kan hittas i Prag-deklarationen¹¹ som undertecknades den 20 februari 2009 vid avslutningen av 2009 års ministerkonferens om e-hälsovård.

4.5 Vårdprogram

64. Kliniska planer eller vårdprogram är strukturerade, sektorsövergripande planer för vård som syftar till att stödja genomförandet av riktlinjer och protokoll. De är utformade för att stödja klinisk hantering, resurshantering, klinisk revision och även den ekonomiska förvaltningen med den uppenbara fördelen att tillämpa samma höga kvalitetsstandard för tillhandahållande av sjukvård för en specifik sjukdom.

GUÍASALUD är ett program, tillhörande det spanska NHS, för utveckling av produkter baserade på vetenskapliga bevis för att bistå hälso- och sjukvårdspersonal i beslutsfattandet. Sedan det initierades i mitten av 2002 fram till nu har det karakteriserats av ramverksförändringar när det gäller NHS-planens kvalitet. Det involverar vårdpersonal och patienter vid definition och utveckling av kliniska riktlinjer. <http://www.guiasalud.es/home.asp>

65. Riktlinjer är sällsynta i området sällsynta sjukdomar. Detta reflekterar en brist på expertis inom det medicinska samfundet och otillräckliga kunskaper och bevis, men också hälso- och sjukvårdens brist på uppmärksamhet på området. Det finns ett stort behov av kliniska riktlinjer för sällsynta sjukdomar för att förbättra läkares diagnostiska förmåga men också för att sprida kvalitativ information om klinisk praxis och vägleda den dagliga behandlingen av patienter med sällsynta sjukdomar, vilka ofta har en hög komorbiditet eller komplikationer, av vilka några är svåra att identifiera och behandla ("sällsynt bland de sällsynta"). Därmed skulle vårdprogram vara särskilt meningsfulla när de baseras på tillräckliga kvalitetsbevis, på framgångsrika protokoll, på expertsamstämmighet och på breda samarbetsnätverk bland *centres of expertise*. Sådana program bör omfatta åtgärder för att ge adekvat omsorg och psykologiskt stöd till patienter och deras familjer när det är möjligt.

66. Vikten av en transnationell strategi för vårdprogram är stor inom alla medicinska fält och avgörande inom området för sällsynta sjukdomar eftersom det ofta råder brist på expertis

¹¹ Tillgänglig på:

http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/docs/events/2009/ehealth2009/prague_declaration.pdf

på nationell nivå. "Spontan" remittering till *centres of expertise* i utlandet underlättas av att de utnämnda centra förbinds till en gemensam europeisk inventering över resurser för sällsynta sjukdomar. Följaktligen är en uppdatering av Orphanets inventering nödvändig.

4.6 Diagnos

67. Att erhålla rätt diagnos inom en rimlig tid är en av de dominerande uppmaningarna från patienter som drabbats av sällsynta sjukdomar. Erfarenheter från patienter vittnar om att diagnostisk försening inom området för sällsynta sjukdomar är vanlig och innebär dramatiska konsekvenser (se ruta om EURORDISCARE2). Diagnosen är grunden för adekvat hälso- och sjukvård och möjligheten att få en behandling. Flera flaskhalsar har identifierats på vägen till diagnos av en sällsynt sjukdom, bl.a. brist på kunskap om ovanliga symtommonster, brist på adekvata remisser till specialister och dålig tillgång till diagnostiska tester. Det är därför ett område där lämplig hälsovårdspolitik kan leda till verkliga förändringar genom att främja de diagnostiska funktionerna hos centra och dra nytta av de vetenskapliga framstegen inom genetik, biokemi och andra discipliner i syfte att minska de påfrestningar som drabbar patienterna och hälso- och sjukvården vid sen och felaktig diagnos.

Många genetiska tester blir mer och mer tillgängliga och används för diagnos av sällsynta sjukdomar. Kvaliteten på genetisk testning och andra diagnostiska tester måste säkerställas och deltagande i externa kvalitetskontrollsystem bör främjas på nationell och internationell nivå. Dessutom bör en vidare användning av genetisk rådgivning främjas.

"THE VOICE OF 12 000 PATIENTS"- RESULTAT FRÅN PATIENTUNDERSÖKNINGAR AV SEN DIAGNOS (EURORDISCARE2)

Eurordis vårdprogramsundersökning genomfördes mellan 2003 och 2006 för att beskriva patienters erfarenheter om diagnostik i 16 europeiska länder och av åtta olika sällsynta sjukdomar: 1) Prader-Willis syndrom, 2) Marfans syndrom, 3) Crohns sjukdom, 4) Duchennes muskeldystrofi, 5) Tuberös skleros, 6) Cystisk fibros, 7) Fragil X-syndromet, 8) Ehlers-Danlos syndrom.

De viktigaste resultaten från EurordisCare2-undersökningen om förseningar vid diagnos och omständigheter kring beskedet av diagnos är:

25% av patienterna rapporterade att de fick vänta mellan 5 och 30 år från tidpunkten för de första symptomen till en diagnos av deras sjukdom;

40% av patienterna fick inledningsvis fel diagnos, vilket lett till allvarliga konsekvenser som olämpliga medicinska åtgärder, inklusive kirurgi och psykologisk behandling;

25% av patienterna var tvungna att resa till en annan region för att få en diagnos och 2% var tvungna att resa till ett annat land;

I 33% av fallen meddelades diagnosen på ett otillfredsställande sätt eller under otillfredsställande omständigheter. I 12,5% av fallen meddelades den under oacceptabla omständigheter;

Den genetiska sjukdomens art kommunicerades inte till patienten eller familjen i 25% av fallen.

Detta är paradoxalt med tanke på den genetiska bakgrunden hos de flesta sällsynta sjukdomar.

Genetisk rådgivning gavs endast i 50% av fallen.

Trots vissa praktiska svårigheter (i vissa fall baseras t.ex. diagnosen nästan helt på symtom som inte är specifika eller också existerar olika svårighetsgrad av sjukdomen och mildare former kan lätt missas, eller så är diagnosen svår att bekräfta) ger dessa resultat en mycket intressant översikt över den diagnostiska situationen för sällsynta sjukdomar i Europa.

68. Information, framtagning av riktlinjer och utbildning av vårdpersonal spelar en viktig roll bland de områden som leder till förbättring av diagnostik. Likaså har *centres of expertise* en central roll för att förbättra den diagnostiska kapaciteten för sällsynta sjukdomar och deras deltagande i nationella och europeiska nätverk är ett mervärde.

DYSCERNE- NÄTVERKET

DYSCERNE-nätverket, som samordnas av universitetet i Manchester, är ett bra exempel på hur man kan förbättra diagnos av sällsynta dysmorfologiska sjukdomar genom bildutbyte. Dessa mål kommer att uppnås genom:

- Upprättandet av ett europeiskt nätverk av befintliga *centres of expertise* inom dysmorfologi.
- Utveckling av ett webbaserat dysmorfologidiagnostiskt system (DDS).
- Utveckling och spridning av kliniska riktlinjer för hanteringen av utvalda tillstånd av dysmorfologi.

Projektet är ett samarbete mellan sex befintliga *centres of expertise* inom dysmorfologi från Belgien, Frankrike, Italien, Holland, Polen och Storbritannien. <http://www.dyscerne.org>

4.7 Screening

69. Medan brist på specialistkunskap om sällsynta sjukdomar ofta kan resultera i att symptom misstolkas kan vissa sällsynta sjukdomar nuförtiden ingå i screeningprogram. Screeningprogram är en mycket kraftfull mekanism för att upptäcka sällsynta sjukdomar där ett lämpligt diagnostiskt test och effektiv behandling finns. Det största mervärdet av ett screeningprogram uppnås när det upptäcker tillstånd innan dess kliniska manifestation och när behandlingen kan påbörjas i tid för att förhindra uppkomsten av symptom. Antalet sjukdomar som kan upptäckas ökar stadigt tack vare ny teknik och utveckling av masspektrometriska metoder. En omfattande tillämpning av allmänna screeningprogram hämmas dock av etiska och ekonomiska överväganden. För att genomföra screeningprogram är det viktigt att etablera ett effektivt samarbete mellan berörda sjukhusavdelningar och screeninglaboratorier och se till att utförandet kontrolleras och att system för kvalitetssäkring finns på plats.

70. Samarbete mellan medlemsstater kan vara fördelaktigt vid utförandet av screeningprogram, t.ex. om tester är nödvändiga endast för utvalda tillstånd eller för bekräftelse eller om testet endast är rutinmässigt tillgängliga i några få länder. De prioriterade åtgärderna för att underlätta samarbete och lika tillgång till screening och tidig behandling för alla EU-medborgare beskrivs i område 5.

EUROGENTEST

EuroGentest är ett EU-finansierat excellensnätverk (NoE) med fem enheter som tittar på alla aspekter av genetisk testning: (i) kvalitetshantering, (ii) informationsdatabaser, (iii) folkhälsa, (iv) ny teknik, (v) utbildning. Genom en rad initiativ främjar EuroGentest användningen av lika normer och praxis på alla dessa områden i och utanför EU (www.eurogentest.org).

DET EUROPEISKA MOLEKYLÄRGENETISKA KVALITETSNÄTVERKET (EMQN)

EMQN är en ideell organisation som främjar kvalitet inom molekylärgenetisk testning genom att tillhandahålla extern kvalitetsbedömning (kompetensprövningsprogram), organisera möten med information om bästa praxis och publicering av riktlinjer (<http://www.emqn.org/emqn/>).

NATIONELLA EXTERNA KVALITETSKONTROLLSYSTEM I ITALIEN

Sedan 2001 finns nationella externa kvalitetskontrollsystem för genetiska tester som organiseras av det Nationella centret för sällsynta sjukdomar (Istituto Superiore di Sanità) i Italien. Hittills övervakas 95 laboratorier som använder genetiska tester för molekylärlär och cytogenetisk diagnostik (www.iss.it/cnmr).

DEN TJECKISKA DATABASEN FÖR CYTOGENETISKA- OCH DNA-LABORATORIER

I Tjeckien finns det över 70 molekylärgenetiska laboratorier. Tillsammans erbjuder de diagnostiska test för mer än 492 olika sällsynta sjukdomar. Neonatal screening utförs rutinemässigt i landet för PKU, kongenital adrenal hyperplasi (CAH) och kongenital hypotyreos. Från och med första oktober 2009 utökades den neonatala screeningen med 13 andra metabola sjukdomar och cystisk fibros (IRT/DNA-protokoll). Det är berömvärdt att det i hela landet erbjuds klinisk genetisk service, varje större distrikt har sådan service både på privat och/eller statlig nivå. Genetiska tjänster utförs i enlighet med alla internationella professionella normer och täcks helt av det nationella sjukförsäkringssystemet (<http://www.uhkt.cz/nrl/db>).

4.8 Rehabilitering

71. För ett antal sällsynta sjukdomar som leder till funktionshinder är det nödvändigt att en rehabiliteringsprocess initieras för att göra det möjligt för de drabbade patienterna att nå och behålla en god fysisk, sensorisk, intellektuell, psykisk och social funktionsförmåga. För patienter med sällsynta sjukdomar uppstår rehabiliteringsbehov som kräver särskild utbildning av paramedicinsk personal. *Centres of expertise* är den mest lämpliga platsen för att garantera lämplig utbildning av paramedicinska specialister och samordna utbyte av god praxis. Den extra insats som krävs för att behandla människor med sällsynta sjukdomar bör kompenseras ordentligt. En särskild ersättning för paramedicinsk behandling av patienter med sällsynta sjukdomar finns med i den andra franska nationella planen för sällsynta sjukdomar. En särskild kodning behövs och måste införlivas i hälso- och sjukvårdssystem för att säkerställa att denna ytterligare insats uppmärksammas, erkänns och blir tillräckligt kompenserad. Annars kan yrkesverksamma som tillhandahåller rehabilitering hamna i en position där de behöver avvisa patienter med sällsynta sjukdomar.

4.9 EUROPLAN:s rekommendationer för område 4: *Centres of expertise* och europeiska referensnätverk för sällsynta sjukdomar.

R 4.1 Etablera väl definierade mekanismer för att utse centres of expertise. Säkerställ deras kvalitet, effektivitet och långsiktiga hållbarhet.

R 4.2 Definiera och anta vårdvägar baserade på bästa praxis och expertis på nationell och internationell nivå.

R 4.3 Gränsöverskridande vård bör främjas när så är lämpligt. Främja samarbete och bildandet av nätverk i de fall då centra i angränsande eller andra länder kan erbjuda diagnos och vård av kvalitet, dit patienter eller biologiska prover kan refereras.

R 4.4 En nationell förteckning över centres of expertise bör sammanställas och göras tillgänglig för allmänheten.

R 4.5 Underlätta transporter av biologiska prover, radiologiska bilder och andra diagnostiska material samt e-verktyg för expertrådgivning per telefon.

R 4.6 Centres of expertise ska ge lämplig utbildning till paramedicinska specialister och samordna paramedicinsk god praxis i syfte att tjäna det specifika rehabiliteringsbehov många patienter med sällsynta sjukdomar har.

R 4.7 Säkerställ ett nationellt ramverk för screening av sällsynta sjukdomar.

R 4.8 Den screening av nyfödda som utförs i landet bör övervakas med lämpliga indikatorer.

R 4.9 Främja tillgängligheten till genetisk rådgivning.

R 4.10 Kvaliteten på genetisk testning och andra diagnostiska tester bör säkerställas, bl.a. genom deltagande i externa kvalitetskontrollsystem på nationell och internationell nivå.

R 4.11 En nationell inventering av de medicinska laboratorier som utför tester av sällsynta sjukdomar bör sammanställas och göras tillgänglig för allmänheten.

R 4.12 Antagandet av en specifik kodning bör främjas, när så är lämpligt, för att uppmärksamma personer med sällsynta sjukdomar och se till att lämpliga resurser och ersättningar tilldelas de särskilda rehabiliteringsbehandlingar som är nödvändiga för sällsynta sjukdomar.

Område 5. SAMLA EXPERTISEN INOM SÄLLSYNTA SJUKDOMAR PÅ EU-NIVÅ

Rådets Rekommendation (2009/C 152/02)

17. samla nationell expertis för sällsynta sjukdomar och verka för att denna expertis slås samman med sina motsvarigheter i andra europeiska länder i syfte att stödja:

- a) utbyte av bästa praxis om diagnosverktyg, vård, utbildning och sociala tjänster inom området sällsynta sjukdomar,
- b) adekvat utbildning för all vårdpersonal för att göra dem medvetna om förekomsten av dessa sjukdomar och de vårdresurser som finns till hands,
- c) utveckling av medicinsk utbildning inom områden med relevans för diagnos och hantering av sällsynta sjukdomar, såsom genetik, immunologi, neurologi, onkologi, pediatrik),
- d) utveckling av EU-riktlinjer för diagnostiska tester och allmän screening som respekterar nationella beslut och befogenheter,
- e) utbyte av bedömningsrapporter om sär läkemedels terapeutiska eller kliniska mervärde med de övriga medlemsstaterna på gemenskapsnivå där relevant kunskap och expertis finns samlad för att minimera väntetiden för tillgång till sär läkemedel för patienter med sällsynta sjukdomar.

5.1 Introduktion

72. Utbildning av yrkesverksamma och utveckling och utbyte av bästa praxis har hög prioritet inom området sällsynta sjukdomar och är de avgörande faktorerna för att rätt diagnos kan ställas inom rimlig tid och att en vård av hög kvalitet kan erbjudas. Informations- och kommunikationsteknikens möjligheter kan nyttjas betydligt mer än vad som görs idag vid utbyte av dokument, samförståndsbyggnad, organisation av virtuella workshops, läkarbesök, rådgivning, distansutbildning och utveckling av lätt sökbara datasamlingar och multimediadokument. Dessutom kan dessa resultat uppnås ännu snabbare som en följd av den minskade ekonomiska bördan och tidsåtgång som användningen av de nya teknologierna resulterar i. Dessa teknologier kommer att vara av särskilt värde för länder med mycket gles befolkning eller isolerade grupper och för tillgång till mycket avlägsna data, dokument och expertråd.

5.2 Information och utbildning av vårdpersonal

73. Antagandet av lämpliga initiativ för utbildning av vårdpersonal är viktigt för att förbättra diagnos och vårdkvalitet. Behovet av utbildning gäller inte bara klinisk kapacitet utan också förmågan att kommunicera med patienterna. Patientföreningar har identifierat luckor i hur vårdpersonal förmedlar information inom flera områden, såsom vid meddelandet av diagnos, vid mottagandet i nödsituationer, vid den vård som ska leda till social integration, under perioder då sjukdomen förvärras och vid slutet av livet. Dessutom har det rapporterats att majoriteten av vårdpersonalen inte har tillräcklig information om kliniska och organisatoriska aspekter (diagnostiska strategier, remittering av patienter, etc.), vilket kan orsaka farliga förseningar i tillhandahållandet av adekvat vård. Tillhandahållande av korrekt information i en form som är anpassad till behoven hos yrkesverksamma är en nyckelfaktor för att förbättra diagnos och vård inom området sällsynta sjukdomar. Av denna anledning bildades 1998, med stöd av Europeiska kommissionen och institutioner från alla

medlemsstater, Orphanet, den europeiska portalen för sällsynta sjukdomar och sÄrläkemedel (se ruta).

ORPHANETS DATABAS FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Sedan 2000 har Orphanets databas gett information om över 5000 sällsynta sjukdomar på sex olika språk. Den innehåller (i) en omfattande encyklopedi med information om sällsynta sjukdomar, (ii) en katalog över tjänster i 35 länder, (iii) en katalog över europeiska referenscentra, pågående kliniska prövningar och tillgängliga riktlinjer, (iv) en databas för sÄrläkemedel med information om deras utvecklingsstadium och tillgänglighet i EU-länder och en rad andra tjänster för särskilda kategorier av intressenter, inklusive (v) en möjlighet att söka diagnoser utifrån symtom och tecken och (vi) ett bibliotek av rekommendationer för nödsituationer. I portalen finns också rapporter om epidemiologiska data och direkttillgång till andra relevanta webbplatser och publicerade artiklar. Den fungerar också som en förvaringsplats för kliniska riktlinjer. Rare Disease Task Force har etablerat ett nyhetsbrev, Orphanews, som utkommer varannan vecka och som utgör ett viktigt verktyg för att sprida information om hälso- och forskningspolitik på internationell och nationell nivå, nya vetenskapliga fakta, kurser och konferenser. **www.orpha.net**

74. TrÄning och utbildning av personal kan vara riktade pÅ olika sÄtt beroende pÅ vilken roll personalen har i vÅrden av sällsynta sjukdomar. All vÅrdpersonal bÖr göras medvetna om fÖrekomsten av sällsynta sjukdomar, svÅrigheten att stÄlla diagnos, den sÄrskilda organisation av hälso- och sjukvÅrden som krÄvs fÖr att garantera en relevant vÅrd och av behoven hos patienter med sällsynta sjukdomar.

Flera Åtgärder pÅ detta område rekommenderas pÅ grundval av befintliga erfarenheter, till exempel:

- Informera om de tillgängliga kÄllor med information om sällsynta sjukdomar som finns, t.ex. flera nationella och regionala databaser samt Orphanets databas;
- Stödja utbildning av läkarstudenter inom området sällsynta sjukdomar (t.ex. infÖrandet av en specifik modul i kursplanerna fÖr de medicinska utbildningarna som behandlar sällsynta sjukdomars sÄrdrag och de sÄrskilda organisationer som inrÄttats fÖr att pÅskynda diagnos och underlÄtta patienternas tillgÅng till expertis);
- TillhandahÅlla utbildning av sjukvÅrdspersonal om sällsynta sjukdomar i allmÄnhet (t.ex. sjukdomarnas viktigaste egenskaper pÅ grund av sällsyntheten, specifika medicinska och psykosociala behov hos personer med sällsynta sjukdomar);
- TillhandahÅlla sÄrskilt riktad utbildning fÖr allmÄnpraktiserande läkare (t.ex. om det dagliga behovet av vÅrd fÖr patienter med sällsynta sjukdomar);
- Utveckla medicinsk utbildning inom områden relevanta fÖr diagnos och behandling av sällsynta sjukdomar (t.ex. genetik, immunologi, neurologi, onkologi, pediatrik);
- Stödja utbildningen av nya yrken som skulle kunna bidra till att fÖrbÄttra vÅrden av patienter och deras familjer;
- Främja utbytet av expertis och kunskap mellan centra inom landet och i andra länder;
- Utveckla och sprida evidensbaserade och internationellt överenskomna riktlinjer och bästa praxis om sällsynta sjukdomar;
- Främja likvärdiga kvalifikationer fÖr medicinska specialiteter inom området sällsynta sjukdomar fÖr att sÄkerstÄlla att alla medicinska yrkesutÖvare inom området får samma nivå

av relevant utbildning.

HARMONISERADE KVALIFIKATIONER: ETT EXEMPEL PÅ KLINISK GENETIK

UEMS (*European Union of Medical Specialists*) är en ideell organisation som grundades 1958 för att fastställa höga kvalitetsstandarder genom att harmonisera specialistutbildning för europeiska läkare. Den representerar cirka 1,5 miljoner europeiska medicinska specialister inom 38 specialiteter från 35 nationella medlemsföreningar. I april 2009 antog UEMS-rådet en text med titeln: "Beskrivning av klinisk genetik som medicinsk specialitet i EU: Syfte och mål för specialistutbildning". Dokumentet, som definierar utbildningsmål för en specialisering inom genetisk medicin, har fått stöd av *European Society of Human Genetics*, *UEMS Multidisciplinary Joint Committee for Clinical Genetics* och *UEMS Specialist Sections & European Boards*. Detta är goda nyheter för patienter med sällsynta sjukdomar i länder där klinisk genetik ännu inte är erkänd. Det kommer att stimulera till lika tillhandahållande av genetiska analyser i hela Europa.

PROJEKTET "CONOSCERE PER ASSISTERE" ("VETA FÖR ATT HJÄLPA")

Detta treåriga utbildningsprojekt syftar till att få en bättre kunskap om sällsynta sjukdomar, vilket möjliggör bättre vård för patienter med dessa sjukdomar. Det främjas av det italienska förbundet för sällsynta sjukdomar (UNIAMO FIMR) i samarbete med det italienska förbundet för allmänpraktiserande läkare (FIMMG), det italienska förbundet för barnläkare (FIMP), den italienska föreningen för pediatrik (SIP), den italienska föreningen för allmänmedicin (SIMG), den italienska föreningen för humangenetik (SIGU) och den italienska föreningen för genetikpediatriska sjukdomar och medfödda funktionshinder (SIMGePeD).

Ett mål med projektet är att utbilda instruktörer om nya framsteg inom området sällsynta sjukdomar. Instruktörerna kommer sen att överföra sina nya kunskaper till sjukvårdspersonal, främst på lokal nivå (barnläkare och allmänläkare), genom anordnande av obligatoriska kurser. Ett syfte med kurserna är att öka medvetenheten om möjliga diagnoser och om frågor rörande den dagliga omvårdnaden av patienter, från medicinska frågor till frågor om rehabilitering och social integration. Ett ytterligare mål är att starta en reflektionsprocess med inriktning på vården av patienter för att lägga grunden för att upprätta ett protokoll som säkerställer kontinuiteten i vården från barndom till vuxen ålder. Närvaro av patienter och deras organisationer i utbildningarna kommer också att öka medvetenheten om vikten av att arbeta tillsammans för att uppnå positiva resultat inom forskning och stöd, inbegripet krav att underordna sig de centrala och lokala systemen.

PARAMEDICINSK UTBILDNING I DEN ANDRA FRANSKA NATIONELLA PLANEN FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

I samband med den omstrukturering av *centres of expertise* som föreslagits för den andra nationella planen för sällsynta sjukdomar i Frankrike (som beskrivs i rutan "Identifiering och utnämning av *centres of expertise*") kommer 20 till 30 rikstäckande nätverk som specialiserat sig på att sprida kunskap, information och utbildning, inklusive terapeutisk utbildning, att länka samman flera *centres of expertise*. Dessa nätverk kommer bland annat att ansvara för utbildning av paramedicinsk vårdpersonal och utbyte av bästa praxis. Exempel på sådana nätverk är de redan befintliga nätverken för cystisk fibros och utvecklingsanomalier i Montpellier-regionen. Det är också tänkt att den större medicinska och paramedicinska komplexitet som behandlingen av patienter med sällsynta sjukdomar innebär bättre ska reflekteras av de utgifter som kommer tas ut för dessa

behandlingar.

75. Utöver utbildning är det också nödvändigt för vårdpersonal och patienter att få uppdaterad information om sällsynta sjukdomar, men sådan är vanligtvis svår att hitta. Särskilt relevant är information om organisation av vård och specialiserade tjänster, om sällsynta läkemedel och andra behandlingar, om pågående experimentella försök, om rehabilitering och sociala tjänster, om administrativ och juridisk information om rätten till vård, om rätt till ersättning och andra förmåner som tillhandahålls som offentlig service. Därför är det nödvändigt att skapa ett tillförlitligt verktyg för kommunikation av praktisk information för vårdpersonal (och patienter).

5.3 Definiera kriterier för neonatal screening

76. Användningen av allmänna screeningprogram för nyfödda eller riktade screeningar beror på det allmänna hälso- och sjukvårdssystemet och sociala frågor som kan variera i olika länder, till exempel olika sjukdomars geografiska spridningsmönster eller fördelningen av särskilda befolkningsgrupper med hög risk för vissa sjukdomar.

77. När det gäller rutiner för neonatal screening finns betydande skillnader inom europeiska länder, t.ex. antalet sällsynta sjukdomar som screenas kan variera från 2 till 25. Behovet av att slå samman data från nationella screeningprogram och utvärdera resultaten av den varierande screeningpolitiken har stimulerat GD Hälsa och Konsumentskydd att inleda en anbudsinfordran i juli 2009 för utvärdering av den nuvarande situationen för screening av nyfödda i EU:s medlemsstater.

78. Under dessa förutsättningar är det viktigt att en nationell plan eller strategi för sällsynta sjukdomar:

- tar hänsyn och bidrar till den europeiska utvärderingen av de befintliga neonatala screeningprogrammen;
- övervakar förändringar i befolkningen som kan motivera tillhandahållandet av riktad screening.

5.4 Utveckling och ömsesidigt erkännande av kliniska riktlinjer

79. När det gäller kliniska riktlinjer är evidensbaserade riktlinjer den gyllene standarden då modern läkevård kräver att alla rekommendationer bör ha en tydlig vetenskaplig och klinisk motivering. Tillgången på evidensbaserade riktlinjer inom området sällsynta sjukdomar är dålig på grund av bristen på evidensbaserade och kontrollerade studier, vilket delvis skulle kunna övervinnas genom att föra samman kliniska forskningsresurser genom samarbete i internationella nätverk. När evidensbaserade data av kvalitet saknas fattas oftast konsensusbeslut av ett antal experter på området. Den internationella dimensionen är mycket viktig när det gäller riktlinjer för sällsynta sjukdomar på grund av bristen på nationella experter inom varje sällsynt sjukdom eller grupp av sjukdomar.

80. Utarbetandet av nya riktlinjer kan främjas på olika sätt, till exempel:

- stimulera mekanismer för att skapa nationella riktlinjer (när så är lämpligt) genom att analysera de viktigaste områdena/sjukdomarna där riktlinjer behövs och agera därefter;
- stimulera nationella vetenskapliga sällskap och andra experter att föra fram ämnet på nationell och internationell nivå och att organisera arbetsgrupper;
- introducera särskilda ansökningsomgångar och stödja projekt;
- verka för antagandet och/eller anpassningen av kliniska riktlinjer som tas fram av andra medlemsstater eller andra internationella organ för sällsynta sjukdomar som inte omfattas av nationella riktlinjer.

DEN FRANSKA NATIONELLA HÄLSOMYNDIGHETENS NATIONELLA RIKTLINJER

Inom ramen för den första franska nationella planen för sällsynta sjukdomar (2004-2008) utfärdade den franska nationella myndigheten för hälsa 27 riktlinjer om praxis. Även om detta är ett bra resultat underströk utvärderingen av den franska nationella planen att en sådan process är utdragen och dyr och att ett internationellt samarbete och en europeisk dimension för sådant arbete är mer effektivt.

DET ITALIENSKA HÄLSOINSTITUTETS (INSTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ, ISS) NATIONELLA SYSTEM FÖR RIKTLINJER (SNLG - WWW.PNLG.IT)

Institutet sammanställer och sprider evidensbaserade riktlinjer för klinisk praxis efter en detaljerad metod. I detta sammanhang har riktlinjer för specifika sällsynta sjukdomar (t.ex. alternerande hemiplegi) utarbetats av experter genom samordning av det Nationella centret för sällsynta sjukdomar (www.pnlg.it/lgmr#).

GUÍASALUD I SPANIEN

Det är ett NHS-styrt organ, som omfattar samtliga autonoma regioner och stöds av det interregionala rådet, vilket i sin tur stöds av ministeriet för hälsa och socialpolitik genom kvalitetsbyrån vid det spanska NHS. Sedan det initierades i mitten av 2002 fram till nu har dess arbete karakteriserats av ramverksförändringar av NHS-planens kvalitet. Det sistnämnda finns beskrivet i 2007 års kvalitetsplan, vilken inkluderar viktiga förändringar av mål genom att introducera en arbetsportfölj för utveckling av produkter som baseras på vetenskapliga bevis för att bistå hälso- och sjukvårdspersonal i beslutsfattandet. Detta innebär förändringar i organisationsstrukturen för ledning och styrning av GuíaSalud, dedikerade satsningar på resurser som syftar till att stärka utvecklingen av kliniska riktlinjer i Spanien och nya typer av arbete som syftar till utökning av produktutbudet för hälso- och sjukvårdspersonal.

5.5 Påskynda och säkerställ lika tillgång till behandling för sällsynta sjukdomar

81. Det finns två sätt att förbättra medicinsk behandling. Ett sätt är att använda redan tillgängliga läkemedel och det andra är att utveckla nya läkemedel som helst riktar sig mot en specifik mekanism av särskild betydelse för en sällsynt sjukdom eller grupp av sjukdomar. För närvarande är de allra flesta behandlingar som tillhandahålls baserade på redan etablerade läkemedel, vilka ursprungligen har utvecklats och använts för icke-sällsynta sjukdomar. Dessa läkemedel är också ofta billigare än nyutvecklade läkemedel. I båda fallen är det avgörande att utföra kliniska prövningar för att studera effekten hos patienterna. Men

en stor begränsning för utvecklingen av ytterligare indikationer för redan existerande och prisvärda läkemedel är att sådana studier inte stöds av läkemedelsindustrin. Därför utförs dessa studier ofta av akademiska forskare som samarbetar i nätverk. För att påskynda tillgången till behandling för sällsynta sjukdomar är det nödvändigt med stöd till kliniska prövningar, inte minst för akademiska studier på etablerade läkemedel som inte finansieras av industrin.

När det gäller nya behandlingar så fastställer EG-förordningen nr 141/2000 om säräkemedel riktlinjer och kriterier för klassificering av "säräkemedel", dvs. nya läkemedel avsedda för diagnos, prevention eller behandling av sällsynta sjukdomar.

82. Trots de incitament för utveckling och den marknadsföring av säräkemedel som föreskrivs i EG-förordningen nr 141/2000 är medborgarnas tillgång på säräkemedel inom de europeiska länderna mycket varierande och otillfredsställande. Skälen är olika och flera och beror i vissa fall på det faktum att företag inte saluför läkemedlet i vissa länder (på grund av låga marknadsvärden, t.ex. i små länder) eller i andra fall på grund av de nationella förfarandena för ersättning eller kriterier för särskild tillgång till läkemedel. En färsk studie har publicerats av det Londonbaserade *Office of Health Economics* som utrett prissättnings- och ersättningssystemen samt säräkemedelstrategier i vissa europeiska länder (se ruta).

ACCESSMEKANISMER FÖR SÄRLÄKEMEDEL: EN JÄMFÖRANDE STUDIE AV UTVALDA EUROPEISKA LÄNDER

Rapporten (november 2009) har sammanställts av *Office of Health Economics* som jämfört prissättnings- och ersättningssystemen och säräkemedelstrategier i Frankrike, Tyskland, Italien, Nederländerna, Spanien, Sverige och Storbritannien. Via en genomgång av befintlig litteratur, samråd med nationella experter och en undersökning av uppgifter om de beslut som tagits för de 43 första säräkemedlen som godkänts av europeiska läkemedelsmyndigheten efter antagandet av EG-förordningen nr 141/2000 kunde vissa slutsatser dras. Studien visar på konflikten mellan förordningar som är inriktade på att påskynda marknadstillgången av säräkemedel och policyn kring medicinsk utvärdering (*Health Technology Assessment, HTA*) som effektivt kan hindra tillgången till sådana produkter. Rapporten avslutas med:

- Mer samarbete och nätverk på europeisk och internationell nivå krävs för att utveckla mer tillförlitliga bevis efter marknadsauktorisering.
- Det är viktigt att alla nyckelaktörer, däribland läkare, är involverade i utvecklingen av europeiska register och processer för datainsamling kring behandlingsprogram.
- För att lösa de eventuella konflikterna mellan datakrav för licensiering och för ersättningsändamål bör ett tidigt engagemang mellan licensavtalsorgan, HTA-organ och företag underlättas i syfte att kartlägga potentiella bevisfrågor och att utforska möjliga vägar framåt.
- I många fall finns det ingen möjlighet att genomföra en ytterligare klinisk studie om tillgängliga data visar sig vara otillräckliga på grund av det begränsade antalet patienter då randomisering som krävs av etiska skäl ej kan genomföras.
- Det kan vara lämpligt att utarbeta gemensamma riktlinjer för att fastställa ett "minsta acceptabla dataset" för tillståndsgivning och ersättning som bör betraktas som ett riktmärke av utvecklare/tillverkare och beslutsfattare på europeisk nivå.

Rapporten "Accessmekanismer för säräkemedel: En jämförande studie av utvalda europeiska länder" kan läsas på www.OHE.org

FÖRBÄTTRA TILLGÅNGEN TILL SÄRLÄKEMEDEL FÖR ALLA DRABBADE PATIENTER I EU

Inom ramen för *EU Pharmaceutical Forum*, som var en treårig process och som inleddes 2005 av EU-kommissionärerna för näringsliv och hälsa, utvecklade och antog forumets arbetsgrupp för prissättning ett dokument med titeln "Improving Access to Orphan Drugs to All Patients Affected in EU" (Förbättra tillgången till sär läkemedel för alla drabbade patienter i EU) (http://ec.europa.eu/pharmaforum/docs/pricing_orphans_en.pdf).

Dokumentet är resultatet av en process där företrädare för samtliga 27 EU-medlemsstater, Europeiska kommissionen, industrins branschorganisationer (EFPIA och EuropaBio) och EURORDIS deltog. Det syftar till att upprätta riktlinjer för att identifiera de främsta flaskhalsarna relaterade till utvecklingen av sär läkemedel, bedömning, företags och nationella myndigheters prissättning och ersättningsmetoder och ökad medvetenhet. Dokumentet presenterar sedan några idéer som bör undersökas för att säkerställa snabb och rättvis tillgång till sär läkemedel för alla EU-medborgare, nämligen: 1) Etablering av en tidig dialog mellan företag och prissättnings- och ersättningsmyndigheter, inklusive myndigheter för klinisk utvärdering, gällande sär läkemedel som är på gång och de framtida behoven för dessa läkemedel, 2) Utbyte av kunskap mellan medlemsstaterna och gemenskapens myndigheter om den vetenskapliga bedömningen av sär läkemedels kliniska mervärde, 3) Främjande av initial användning av sär läkemedel genom villkorade beslut om prissättning och ersättning, 4) Uppbyggnad av medvetenhet och expertis om sällsynta sjukdomar på EU-nivå.

83. När det gäller bedömningen av sär läkemedels kliniska mervärde är det viktigt att betona att mycket av det grundläggande arbetet görs av den europeiska läkemedelsmyndigheten (EMA). För att få ett försäljningsgodkännande av ett sär läkemedel måste det bevisas (i) att läkemedlet behandlar en sällsynt, allvarlig och livshotande eller funktionsnedsättande sjukdom, (ii) att det inte finns någon tillfredsställande befintlig behandling och (iii) att det ger stor nytta för patienterna. Som sådant innebär redan en EMA-marknadsauktorisering en grund för ett sär läkemedel uppvisar ett kliniskt mervärde. Det har föreslagits att en arbetsgrupp för klinisk mervärde bör inrättas (se ruta).

BEDÖMNING AV SÄRLÄKEMEDELS KLINISKA MERVÄRDE (CAVOD)

Patientföreningen EURORDIS och andra intressegrupper, såsom de industriella organisationerna *EuropaBio*, *European Biopharmaceutical Enterprises (EBE)* och *European Federation of Pharmaceutical Industries and Association (EFPIA)*, föreslår att en arbetsgrupp skapas för bedömning av sär läkemedels kliniska mervärde (CAVOD, *clinical added value of orphan drugs*) samt att denna arbetsgrupp lokaliseras där relevant kunskap och expertis om sär läkemedel finns, nämligen vid europeiska läkemedelsmyndigheten. Arbetsgruppen på CAVOD skulle producera: 1) Gemensamma vetenskapliga bedömningsrapporter (CARs) av CAVOD för att tillhandahålla en icke-bindande grund för att på den nationella nivån vidta lämpliga och väl underbyggda beslut om prissättning och ersättning som baseras på expertutlåtanden som kommer att stödja och påskynda nationella beslut inom den rättsliga tidsramen, 2) Bilaga till CARs för att tillhandahålla en icke-bindande grund för en överenskommelse om de studier som krävs av medlemsstaterna efter marknadsföringen. Detta tillvägagångssätt kommer att stödja främjandet av villkorlig prissättning och ersättning, vilket kan komma att granskas kommande år på grundval av data som genererats för att bättre definiera rollen för medicinen i den terapeutiska strategin.

84. Dessutom håller flera europeiska lagstiftningsinitiativ inom området för medicinalprodukter på att utvecklas som kan komma att påverka såväl akademiska som kommersiella kliniska prövningar av sällsynta sjukdomar, exempelvis genomförandet av EG-direktivet om kliniska prövningar, förordningen om avancerade terapier och beslutet att offentliggöra delar av den kliniska prövningsdatabasen EudraCT. Konsekvensanalysen av regleringen av kliniska prövningar (som kommer att ges ut under 2010) kan upplysa om statusen för utvecklingen av nya behandlingar av sällsynta sjukdomar, med såväl nya som redan existerande läkemedel.

GODKÄNNANDE FÖR TILLFÄLLIGT BRUK (AUTHORISATION FOR TEMPORARY USE, ATU)

Det franska ATU-systemet har som syfte att göra nya lovande läkemedel (som ännu ej godkänts i Frankrike eller utomlands) tillgängliga tidigare för patienter i Frankrike. Som en följd av detta ATU-system fanns 70% av sällsynta läkemedlen tillgängliga för patienter 29 månader innan de godkänts för försäljning. Kriterierna är: det nya lovande läkemedlet är avsett för behandling, prevention eller diagnostik av en sällsynt eller allvarlig sjukdom; det finns inget annat tillfredsställande alternativ; effekt och säkerhet förutsätts; tillståndet för tillfällig användning gäller för begränsad tid.

5.6 EUROPLAN:s rekommendationer för område 5: Samla expertisen inom sällsynta sjukdomar på EU-nivå

R 5.1 Främja användningen av internationella globala informationswebbplatser och databaser för sällsynta sjukdomar.

R 5.2 Etablera tillgång till kunskapsarkiv och expertråd för vårdpersonal.

R 5.3 Tillhandahåll information om hur man inrättar eller deltar i europeiska referensnätverk för vårdpersonal.

R 5.4 Läroplanen för de medicinska grundutbildningarna bör inkludera ett utbildningspaket om sällsynta sjukdomar samt om de relevanta och särskilda resurser som finns i hälso- och sjukvården.

R 5.5 Stöd utbildning av läkare (allmänläkare och specialister), forskare och annan hälso- och sjukvårdspersonal verksamma inom området sällsynta sjukdomar.

R 5.6 Gör påbyggnadsutbildningar om sällsynta sjukdomar tillgängliga för vårdpersonal.

R 5.7 Främja utbytet och ett gemensamt utnyttjande av expertis och kunskap mellan centra inom och utom landet.

R 5.8 Säkerställ samverkan av den europeiska utvärderingen av de befintliga screeningprogrammen.

R 5.9 Främja utvecklingen och antagandet av riktlinjer för god praxis för sällsynta sjukdomar. Riktlinjerna ska vara tillgängliga för allmänheten och spridas till hälso- och sjukvårdspersonalen.

R 5.10 Informationsspridning om behandling av sällsynta sjukdomar bör ske på ett så effektivt sätt som möjligt för att undvika förseningar av nya tillgängliga behandlingsalternativ.

R 5.11 Säkerställ deltagande i gemensamma läkemedelsåtgärder när sådana finns; definiera villkoren för "off label"-förskrivning av godkända läkemedel vid ansökan för sällsynta sjukdomar, underlätta användningen av läkemedel fortfarande under klinisk prövning samt underlätta tillgången av särlekemedel för "compassionate use".

R 5.12 En inventering av de särlekemedel som finns tillgängliga på nationell nivå, inklusive ersättningsstatus, bör sammanställas och göras tillgänglig för allmänheten.

R 5.13 Patienternas tillgång till godkänd behandling för sällsynta sjukdomar, inklusive ersättningsstatus, bör registreras på nationell och/eller EU-nivå.

R 5.14 Listan över pågående kliniska prövningar för särlekemedel som ingår i den europeiska

databasen för kliniska prövningar för särläkemedel (Eudra) bör göras offentlig på nationell nivå.

R 5.15 All information om centres of expertise, riktlinjer för god praxis, medicinsk laboratorieverksamhet, kliniska prövningar, register och tillgång till läkemedel samlas in på nationell nivå samt publiceras på Orphanet som planerat i EU:s "Joint Action".

Område 6. PATIENTORGANISATIONERS EMPOWERMENT¹²

Rådets Rekommendation (2009/C 152/02)

18. *Samråda med patienter och patientföreträdare om politiken på området för sällsynta sjukdomar och underlätta för patienterna att få tillgång till aktuell information om sällsynta sjukdomar.*

19. *Främja patientorganisationernas verksamhet, t.ex. informationskampanjer, kapacitetsuppbyggnad och utbildning, utbyte av information och bästa praxis, nätverksarbete och uppsökande verksamhet hos mycket isolerade patienter.*

6.1 Introduktion

85. *Empowerment* är en process för att öka kapaciteten hos individer eller grupper att göra välgrundade val och att omvandla dessa val till handling och resultat. Som en följd av *empowerment* har patienter med sällsynta sjukdomar i många fall spelat en aktiv och avgörande roll i bestämmandet av forskningsprojekt och i utformningen av sjukvårdspolitiken. Dessutom kan *empowerment* leda till bättre omsorg om de dagliga behoven hos patienter och att vårdprotokoll, som även ska hantera psykologiska aspekter samt stärka den sociala integrationen, följs bättre. Främjande av utbildning och delaktighet i arbete är också viktiga åtgärder för att främja den psykologiska utvecklingen av patienter med sällsynta sjukdomar och deras familjer.

6.2 Information till allmänheten och patienter

86. På grund av det stora antalet sällsynta sjukdomar finns det över 1700 olika patientorganisationer i Europa. De spelar en viktig roll genom att erbjuda information och stöd till patienter, uppbringa medel för forskning och genom lobbyverksamhet arbeta för bättre kvalitet av vård och behandling. Många av patienterna och deras anhöriga är organiserade i nationella allianser, som ibland är knutna till europeiska paraplyorganisationer, av vilken den största är EURORDIS (se ruta). EURORDIS deltagande i skapandet av europeisk politik för sällsynta sjukdomar och dess insats som lett till allmänna förbättringar inom många sektorer inom området sällsynta sjukdomar representerar en tydlig framgång för patienternas empowerment.

EUROPEISKA PARAPLYORGANISATIONEN FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR (EURORDIS)

Webbplatsen för den europeiska paraplyorganisationen för sällsynta sjukdomar, EURORDIS (www.eurordis.org), finns tillgänglig på 6 språk (engelska, franska, tyska, spanska, italienska, portugisiska) och är en mycket värdefull källa till information om EU och nationell politik, om särsläkemedel och avancerad terapi, om patienters berättelser etc. EURORDIS månatliga e-nyhetsbrev publiceras också på 6 språk och ger nyheter och djupgående analys samt länkar till bloggar och forum för diskussioner.

¹² Se fotnot 3, sida 5

PLAY-DECIDE-SPELET

Patienter med sällsynta sjukdomar har varit och vill vara delaktiga i utformningen och utvärderingen av planer och strategier för sällsynta sjukdomar som för närvarande utvecklas på nationell och europeisk nivå. Hur kan det civila samhället, och särskilt patienter, mer effektivt delta i beslutsprocessen? EURORDIS och dess partner leder Polka-projektet som syftar till att besvara denna fråga. Den centrala tanken är att främja patientrepresentanternas åsikter om den befintliga och framtida europeiska politiken för sällsynta sjukdomar i syfte att stärka deras egenmakt. Projektet är medfinansierat av EU:s folkhälsoprogram 2008-2013, GD för hälsa och konsumentskydd. Det är ett treårigt projekt, från september 2008 till september 2011.

Inom Polka-projektet har ett underhållningsverktyg byggts upp av experter på vetenskapliga spel som utvecklats av ECSITE, det europeiska nätverket för vetenskapsmuseum. Tanken med PLAY-DECIDE-övningen är tvåfaldig, att skapa en struktur som gör att patienterna ska känna sig trygga när de lär och diskuterar ett ämne som de kanske vet lite om och även att utrusta dem med de verktyg de behöver för att framföra fakta, exempel och väldefinierade argument. Även om verktygen antas i form av ett spel är de i själva verket interaktiva övningar avsedda för en mycket seriös publik med mycket viktiga behov. Sex viktiga och kontroversiella ämnen valdes och tillskapades spelverktyg (information, åsiktsfrågor, positionskort ...):

1. Stamcells forskning.
2. Preimplantatorisk genetisk diagnos.
3. Neonatal screening.
4. Gränsöverskridande hälso- och sjukvård.
5. Finns det någon övre gräns för utgifterna för en enda patient? Fallet särläkemedel
6. Diagnos, information till patienten och genetisk rådgivning.

Verktygen finns tillgängliga för nedladdning på 22 europeiska språk. Målet är att underlätta mellan 600 och 1000 gruppdiskussioner i 27 länder. Flera nationella allianser har redan uppmuntrat spel bland sina medlemmar och sessioner har organiserats i Danmark, Italien, Tyskland, Finland, Ungern och Spanien. Många sessioner anordnades under den europeiska konferensen om sällsynta sjukdomar i Krakow i maj 2010.

87. Patienter med sällsynta sjukdomar och deras familjer upplever stora svårigheter att hitta information om sin sjukdom (speciellt på sitt eget språk), gällande dess kliniska egenskaper, åtgärder för socialt och ekonomiskt bistånd, gällande lokaliseringen av centra som erbjuder ändamålsenlig expertis och vård, samt om verksamheten de kan utföra för att lindra bördan av sjukdomen i vardagen. Tillhandahållande av korrekt information i en form som är anpassad till patienternas förmåga är ett viktigt instrument som ofta efterfrågas av patienter för att uppfylla deras informationsbehov.

EMPOWERMENT FÖR PATIENTER MED MEDFÖDDA METABOLA SJUKDOMAR I TURKIET

I Ankara har stiftelsen för medfödda metabola sjukdomar (METVAK) etablerats av läkare, forskare, dietister och företrädare för frivilligorganisationer, som alla har ett intresse av medfödda metabola störningar. Stiftelsens huvuduppgift är att stödja klinisk forskning och grundforskning, tillhandahålla utbildningsmaterial och ge stöd till familjer med barn som drabbats av metabola sjukdomar. Sedan 2008 koordinerar METVAK ett "undervisningskök" där en dietist i en verklig miljö lär familjer hur man lagar mat för PKU- och celiakipatienter. Instruktioner inkluderar bland annat lämpliga inköpslistor, recept och matlagningsinstruktioner. Återkopplingen, speciellt från familjer från

landsbygden, är mycket uppmuntrande. Denna miljö främjar socialt nätverksbyggande mellan familjer och är ett utmärkt medium för att förmedla kunskap och information om sällsynta sjukdomar.

88. Sjukdomsspecifika webbplatser om patientföreningar, referensnätverk, register eller särskilda verksamheter för sällsynta sjukdomar är mycket viktiga informationskällor som ofta används av patienter. Hemsidor och andra informationsverktyg på nationell nivå som ger global information om sällsynta sjukdomar kommer att vara mer effektiva när de innehåller, förutom specifik information om nationella och regionala initiativ, länkar till internationella informationsportaler och institutioner för att underlätta tillgången till ytterligare informationsresurser, till exempel webbplatserna för EU:s folkhälsoprogram, EMA, EURORDIS och Orphanet och andra relevanta webbplatser för sällsynta sjukdomar.

DET BULGARISKA FÖRBUNDET FÖR FRÄMJANDET AV UTBILDNING OCH VETENSKAP (BAPES)

Det bulgariska förbundet för främjande av utbildning och vetenskap (BAPES) inrättade 2004 ett informationscenter för sällsynta sjukdomar och sällsynta läkemedel (ICRDOD) som ett huvudprojekt. Det är den första och unika östeuropeiska informations- och utbildningstjänsten, tillägnad alla människor, föreningar och sjukvårdspersonal som är intresserade av sällsynta sjukdomar och sällsynta läkemedel. ICRDOD upprätthåller en webbplats (www.rare.org) och erbjuder gratis information om sällsynta sjukdomar till patienter och deras familjer, men också till vårdpersonal och patientorganisationer. All medicinsk och hälsorelaterad information som tillhandahålls på webbplatsen ges av medicinskt utbildad och kvalificerad personal. Informationen på denna webbplats är utformad för att stödja, ej ersätta, relationen mellan patienten och hans/hennes läkare. Informationskällor som centret använder för att svara inkluderar MEDLINE, OMIM, Orphanet, specialiserad medicinsk litteratur och andra internetkällor/databaser. Informationen erbjuds på engelska och bulgariska. De som begär information kan göra det genom att använda informationscentrets flerspråkiga webbplats, e-post, fax eller telefonrådgivning.

WEBBPLATSER MED INFORMATION I ITALIEN

I Italien ges information om sällsynta sjukdomar och sällsynta läkemedel på institutionella och patientföreningars webbplatser. På nationell nivå tillhandahåller webbplatsen för Nationellt center för sällsynta sjukdomar (www.iss.it/cnmr) kontrollerad information om centra för diagnostik och behandling av sällsynta sjukdomar, kvalitetsbedömning av genetiska analyser, patientgrupper, register, riktlinjer, narrativ medicin, sällsynta läkemedel, nyheter etc. På regional nivå finns institutionella webbplatser, till exempel i Lombardiet (<http://malattierare.marionegri.it/>), Piemonte (www.malattierarepiemonte.it) och Venetien (<http://malattierare.regione.veneto.it>).

89. Interaktiva informations- och stödtjänster för patienter (t.ex. telefonrådgivning, e-verktyg etc.) bör främjas. Bland de initiativ för tillhandahållande av allmän och specifik information om sällsynta sjukdomar spelar telefonrådgivning (eng. *helplines*) en viktig roll. Etablerade av patientorganisationer och statliga institutioner, bidrar de till att informera, vägleda och stödja patienter, familjer och vårdpersonal. Telefonrådgivning erbjuder oftast:

- information om en specifik sjukdom eller en grupp av sällsynta sjukdomar eller om ämnen relaterade till sällsynta sjukdomar för att kompensera den ofta kritiska bristen på information. Denna tjänst är mycket viktig när andra möjliga resurser inte existerar eller inte kan lämna lämplig information. Den förhindrar isolering av patienter och överbrygger den digitala klyftan, vilket är väsentligt för att nå fler utsatta människor.
- psykologiskt stöd till patienten och praktiskt logistikstöd om tjänster som erbjuds i landet.

NÄTVERKET FÖR TELEFONRÅDGIVNING FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Nätverket för telefonrådgivning för sällsynta sjukdomar skapades i samband med det europeiska Rapsody-projektet (*Rare Disease Solidarity Project*). De viktigaste målen för nätverket är att:

- öka kvaliteten på de tjänster som tillhandahålls av telefonrådgivning för sällsynta sjukdomar i hela Europa genom att utbyta kompetens och skapa ett gemensamt tillvägagångssätt;
- ge stöd för att hjälpa telefonrådgivningstjänster i hela Europa (kommunikation - tekniska verktyg - utbildning och stöd);
- förbättra synligheten av telefonrådgivningens tjänster på europeisk och nationell nivå;
- öka finansieringsmöjligheter för medlemstjänster och för nätverket i sig;
- genomföra en medlemskapspolicy som är så inkluderande och representativ som möjlig och som samtidigt ser till att standarder för kvalitet är en del av antagningsproceduren.

ITALIENSK TELEFONRÅDGIVNING FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

I Italien finns det flera institutionella (nationella och regionala) telefonrådgivningar och många andra som stöds av patientgrupper. Den institutionella nationella telefonrådgivningen är en offentlig tjänst (800 896949) som etablerades vid Nationellt center för sällsynta sjukdomar (nationella hälsoinstitutet). En tvärvetenskaplig grupp (psykologer, sociologer och läkare), utbildade i telefonrådgivning, folkhälsopolitik och hantering av sällsynta sjukdomar, är engagerade. Det huvudsakliga syftet med tjänsten är att ge information till patienter och hälsooperatörer om sällsynta sjukdomar, t.ex. information om centra för diagnos och vård, kliniska prövningar, tillgång till särskilda läkemedel etc.

Exempel på institutionella regionala telefonrådgivningar finns i Kampanien (http://www.regione.campania.it/portal/media-type/html/user/anon/page/BSLN_DettaglioAttoTema.psm?itemId=1168%26ibName=Generic%26theVectString=-1%252C-1%252C70), Emilia-Romagna (<http://www.saluter.it/malattierare/>), Lombardiet (www.malattierare.marionegri.it), Piemonte (www.malattierarepiemonte.it), Toscana (www.sanita.toscana.it/parliamodi/malattie_rare.shtml) och Veneto (<http://malattierare.pediatria.unipd.it/>).

6.3 Specialiserade sociala tjänster

90. Specialiserade sociala tjänster bidrar till ökad *empowerment* för människor som lever med sällsynta sjukdomar och förbättrar välbefinnande och hälsa. För människor som lever med en sällsynt, kronisk och funktionsnedsättande sjukdom bör vården inte bara begränsas

till medicinska och paramedicinska aspekter, utan den bör också ta hänsyn till social integration, psykologisk utveckling och utbildning. Nätverk över internet är viktiga för att etablera kontakter mellan extremt isolerade patienter. Terapeutiska fritidsprogram uppmuntrar till personlig utveckling. Avlastningsvård kan ge familjemedlemmar och vårdare möjlighet till återhämtning.

91. Avlastningsvård har utformats för att tillfälligt hjälpa personer som normalt bor hemma så att deras vårdare kan få en paus från vården. Ett av avlastningsvårdens viktigaste syften är att ge anhöriga tid och tillfällig lättnad från den stress de kan uppleva, samtidigt som extra vård kan erbjudas till en familjemedlem som drabbats av en sällsynt sjukdom. Flera olika metoder och tjänster kan erbjuda avlösning, t.ex. dagcenterbaserad avlastningsvård, korttidsboenden och vård i hemmet.

92. Terapeutiska fritidsprogram innebär formellt eller informellt organiserade fritidsaktiviteter (t.ex. sommarläger, ad hoc-resor) som har planerats med hänsyn till de särskilda behoven hos barn eller unga vuxna med sällsynta sjukdomar. Verksamheten är inriktad på nöjen, fritid och underhållning. Den kan omfatta regelbundna eller tillfälliga aktiviteter.

93. Exempel på sociala tjänster för att integrera patienter i det dagliga livet och stödja deras psykologiska utveckling och kunskapsutveckling är:

- a) utbildningsstöd för patienter, anhöriga och vårdgivare;
- b) individuellt stöd i skolan på olika nivåer, för både elever med sällsynta sjukdomar och lärare (även sjukdomsspecifik god praxis);
- c) främjande av verksamhet som syftar till att uppmuntra personer med sällsynta sjukdomar till högre utbildning;
- d) stödjande mekanismer för att personer med funktionshinder ska kunna börja skolan och få ett aktivt arbetsliv.

RAPSODY-PROJEKTET

Målen för projektet som finansierats av Europeiska kommissionen var att förbättra tillgången till och kvaliteten på grundläggande tjänster främst för patienter, familjer och patientorganisationer, men även för vårdpersonal. Rapsody pågick från 2006 till 2008, sköttes av patientorganisationen EURORDIS och involverade 10 partner. Som en vidareutveckling av de tjänster som ingick i Rapsody har europeiska nätverk för avlastning, terapeutiska rekreationsprogram och telefonrådgivningar skapats och förvaltas för närvarande av EURORDIS. På www.rapsodyonline.eu ges en översikt av avlastningstjänster, terapeutiska rekreationsprogram, fritidsverksamhet och telefonrådgivningar i Europa.

STATENS REFERENSCENTRUM FÖR PATIENTER MED SÄLLSYNTA SJUKDOMAR OCH DERAS FAMILJER (CREER)

Statens referenscentrum för patienter med sällsynta sjukdomar och deras familjer (CREER) i Burgos (Spanien) ansvarar för att främja samordningen mellan hälso- och sjukvården och den sociala omsorgen. Dessutom ska det fungera som en drivkraft bakom samarbetet mellan olika tjänster och enheter med ansvar för att tillgodose de behov som personer med sällsynta sjukdomar och deras

familjer har samt även mellan den offentliga sektorn och föreningsrörelsen. Dess huvudsakliga roll är att integrera, de av systemet förutsedda, hjälpbehoven till en enda koordinerad strategi för att funktionshindrade ska få samma möjligheter. För att lyckas med det uppdraget kommer det att använda sina funktioner inom områden för informationshantering och publikationer, utbildning av specialister, samt främjande av åtgärder på området för innovation, utveckling och tekniska stödtjänster. http://www.imserso.es/creer_01

SPECIALISERADE SOCIALA TJÄNSTER I DANMARK

Centret för sällsynta sjukdomar och funktionshinder (CSH) i Danmark är en oberoende institution som lyder under Socialdepartementet och ingår i en grupp av resurscentra under Socialstyrelsen. Centret informerar och ger råd både till medborgare och yrkesverksamma inom sällsynta funktionshinder. Centret har rikstäckande ansvar för rådgivning, information och utvecklingsprojekt inom utvalda problem eller teman rörande sällsynta sjukdomar.

ÅGRENSKA (www.agrenska.se)

Ågrenska är en svensk icke-statlig organisation som arrangerar aktiviteter med ett helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionshinder, deras familjer och berörda yrkesgrupper. Syftet är att fungera som en kreativ och utvecklande mötesplats mellan behov och kunskap. Ågrenska underlättar individens förmåga att klara av vardagen och leva ett självständigt liv. Detta sker genom att arrangera en mängd olika program, t.ex. familjevistelser, kurser för yrkesverksamma och avlastningsaktiviteter.

6.4 EUROPLAN:s rekommendationer för område 6: Patientorganisationers empowerment

R 6.1 Patientföreningars förespråkande av patienternas behov är en viktig faktor vid fastställandet av strategier för sällsynta sjukdomar. Bildandet av en nationell paraplyorganisation som företräder alla patienter med sällsynta sjukdomar bör uppmuntras.

R 6.2 Patientorganisationerna bör involveras i beslutsprocesserna inom området sällsynta sjukdomar.

R 6.3 Aktuell information om sällsynta sjukdomar bör upprättas och göras tillgänglig på nationell nivå i ett format anpassat till behoven hos patienter och deras familjer.

R 6.4 Nationell information av intresse för patienter bör meddelas EURORDIS för publicering på deras webbplats.

R 6.5 Specialiserade sociala tjänster bör stödjas för personer som lever med ovanliga kroniska funktionsnedsättningar och deras anhängigvårdare.

R 6.6 Specialiserade sociala tjänster bör inrättas för att underlätta integrationen av diagnosbärare på skolor och arbetsplatser.

R 6.7 En inventering av de centra som erbjuder specialiserade sociala tjänster, inklusive de som erbjuds av patientföreningar, bör sammanställas, uppdateras och kommuniceras till nationella, regionala och patientföreningars webbplatser samt även inkluderas i Rapsody-nätverket.

R 6.8 Främja interaktiva informations- och stödtjänster för patienter (t.ex. telefonrådgivning, e-verktyg etc.)

R 6.9 Utveckla informations- och utbildningsmaterial för specifika yrkesgrupper som möter personer med sällsynta sjukdomar (t.ex. lärare, socialarbetare etc.).

R 6.10 Stöd verksamhet som syftar till att patienternas egenmakt i patientorganisationerna underlättas.

Område 7. HÅLLBARHET

Rådets Rekommendation (2009/C 152/02)

20. Tillsammans med Kommissionen genom lämpliga finansierings- och samarbetsmekanismer söka säkerställa långsiktig hållbarhet i informations- och forskningsinfrastruktur samt infrastruktur för vård för sällsynta sjukdomar.

7.1 Introduktion

94. För att hälso- och sjukvården och sociala tjänster ska förbättras för patienter med sällsynta sjukdomar krävs det att ekonomiska resurser anslås på lång sikt. Det krävs även en finansiering för att genomföra en anpassning av hälso- och sjukvårdssystemet, däribland inrättandet av nya strukturer och/eller nya uppgifter för att tillgodose patienternas ouppfyllda behov. Kostnaderna för att tillhandahålla eller förbättra servicen till patienter med sällsynta sjukdomar bör utvärderas mot bakgrund av de övergripande värderingarna om allmängiltighet, tillgång till vård av god kvalitet, rättvisa och solidaritet som anges i ”Rådets slutsatser om gemensamma värderingar och principer i Europeiska unionens hälso- och sjukvårdssystem (2006/C 146/01)” och bör vägas mot de efterföljande besparingar inom vård och sociala kostnader som kan göras när dessa patienter får bättre hälsa.

På nationell nivå skulle utvecklingen av infrastrukturer för sällsynta sjukdomar kunna planeras i kombination med deras användning för andra ändamål inom medicinska områden, så att balansen mellan kostnader och intäkter kan utvärderas utifrån ett bredare perspektiv.

95. Även om beslutsprocessen för organisation och finansiering av hälso- och sjukvårdssystemet ligger inom de enskilda nationernas kompetensområde kan den långsiktiga hållbarheten av den övergripande sjukvården ha stor nytta av om beslut och ansvar sker i samförstånd mellan medlemsstaterna, i syfte att etablera gränsöverskridande samarbete och samordning av service och aktiviteter. Å andra sidan bör kooperativa initiativ (t.ex. för forskningsinfrastruktur och program och nätverk för *centres of expertis*), vars framgång är beroende av ett omfattande och långsiktigt deltagande av lokala (nationella) strukturer, skyddas från att finansieringen avbryts. Hittills har beslut om detta tagit nationellt.

7.2 De kooperativa initiativens påverkan på den nationella planen eller strategin

96. Europeiska unionen står för närvarande, efter ikraftträdandet av Lissabonfördraget, inför en tid av övergång och förändring i den europeiska integrationsprocessen. Förnyelsen av Europaparlamentet och Europeiska kommissionen, övergången till ett nytt institutionellt ramverk, omarbetningen av EU:s budget och de direkta och indirekta effekterna av den globala krisen kommer alla att bidra till att forma gemenskapens agenda de kommande åren. En aktiv diskussion på EU-politisk nivå har pågått under de senaste åren om utvecklingen av en ny europeisk styrning i förhållande till bestämmelserna i Lissabonfördraget, som fastställer den territoriella dimensionen, särskilt den territoriella

sammanhållningen, som en del av den europeiska integrationsprocessen och stärker mekanismerna för flernivåstyrelse¹³. Av speciellt intresse är debatten om det europeiska forskningsområdets (ERA) utökade makt, den så kallade "Ljubljana-processen" som uppkallats efter det informella ministermötet i Ljubljana (14-15 april 2008), där dess principer diskuterades och de initiativ som följer från den¹⁴.

97. Förutom de nya mekanismer som sannolikt utvecklas från denna pågående debatt förväntas den nya EU-expertkommittén för sällsynta sjukdomar (EUCERD, *the EU Committee of Experts on Rare Diseases*) spela en viktig roll för att utvidga debatten i en rad frågor rörande vård för patienter med sällsynta sjukdomar och för att stödja den politiska utvecklingen inom området sällsynta sjukdomar. Högnivågruppen för hälso- och sjukvård har fortfarande vissa teman avseende sällsynta sjukdomar på sin agenda och kommer att förbli en viktig plats för diskussion av frågor som rör hälso- och sjukvårdspolitik. Andra aktuella styrinstrument inom EU omfattar den öppna samordningsmetoden, vilken har använts i ett antal år inom områden där EU endast har befogenhet att samordna eller stödja nationella strategier samtidigt som hänsyn tas till subsidiaritetsprincipen.

7.3 EU-finansiering för nationella planer eller strategier för sällsynta sjukdomar

98. Finansiering av den nationella planen eller strategin är ett nationellt ansvar enligt respektive hälso- och sjukvårdsbudget. Men även Europeiska unionens budgetprogram kan användas. Vissa nationella åtgärder kan passa väl in i de *Joint Actions* (sv. gemensamma åtgärder) som definieras i EU:s andra hälsoprogram (2008-2013). Under 2010 beslöt Europeiska kommissionen att stödja Orphanet och EUROCAT-nätverket (övervakning av missbildningar) genom *Joint Actions*. *Joint Action* innebär ett delat ekonomiskt och politiskt ansvar mellan medlemsstaterna och Europeiska kommissionen. Detta är mycket effektivt för aktiviteter som inte är genomförbara inom ett enda nationellt handlingsprogram och som behöver en bred europeisk samordning.

Den finansiering som tillhandahålls av EU:s andra hälsoprogram (2008-2013) kan användas för att utveckla europeiska referensnätverk (ERN) för sällsynta sjukdomar. Enligt bestämmelserna i artikel 13 i "Förslag till Europaparlamentets och Rådets direktiv om tillämpningen av patienträttigheter vid gränsöverskridande hälso- och sjukvård" kan nationellt deltagande i ERN utvecklas i enlighet med den nationella definitionen av *centres of expertise* och förmåga att leda eller delta i ERN.

¹³ A) Europakommissionen (2001): Styrelseformerna i EU – Vitbok (COM (2001) 428 final). Tillgänglig på: http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/site/sv/com/2001/com2001_0428sv01.pdf

B) Berlinförklaringen med anledning av den femtionde årsdagen av undertecknandet av Romfördragen, Berlin den 25 mars 2007

C) Regionkommitténs vitbok om flernivåstyrelse (CONST-IV-020), antagen vid 80:e plenarsessionen den 17-18 juni 2009. Tillgänglig på: http://www.cor.europa.eu/cor_cms/ui/ViewDocument.aspx?contentid=0b4c7a7b-8bd3-4f04-8556-d3edc75d3fbb

¹⁴ Mer information är tillgänglig på Europakommissionens webbplats: http://ec.europa.eu/research/era/specific-era-initiatives_en.html

99. Medlemsstaterna kan ansöka om infrastrukturinvesteringar för att utveckla samarbete, kapacitet och gemensamt användande av infrastrukturer, särskilt inom sektorer som hälsovård genom att använda instrument för att uppnå strukturfondernas strategimål för perioden 2007-13. Den rättsliga grunden för dessa instrument finns i ett paket om fem förordningar som antogs av Rådet och Europaparlamentet i juli 2006, enligt förordning (EG) nr 1080/2006 av Europaparlamentet och Rådet av den 5 juli 2006 om Europeiska regionala utvecklingsfonden och om upphävande av förordning (EG) nr 1783/1999. Den nationella strategiska referensramen (NSRF) bör användas för investeringar för att finansiera infrastruktur eller andra aspekter av nationella planer för sällsynta sjukdomar. Denna fastställer de viktigaste prioriteringarna för användning av EU:s strukturfonder som en medlemsstat tar emot mellan 2007 och 2013. Varje medlemsstat har sin egen NSRF. Det nationella ramverket är ett krav i de nya förordningarna om strukturfonderna för 2007 till 2013 och kommer att upprätta en högnivåstrategi för strukturfondernas operativa program i medlemsstaten. För perioden 2007-2013 har bara sju medlemsstater tagit med investeringar för hälsa i sina NSRF (Bulgarien, Estland, Grekland, Litauen, Malta, Slovakien och Spanien) och endast en har ansökt specifikt för att finansiera sin nationella plan för sällsynta sjukdomar (Grekland, se ruta). Stöd till medlemsstaterna för användning av strukturfonderna finns tillgängligt (se faktaruta).

100. Europeiska socialfonden (ESF)¹⁵ inrättades för att förbättra sysselsättningsmöjligheterna i Europeiska unionen och på så sätt bidra till att höja levnadsstandarden. Den syftar till att hjälpa människor att utveckla sin potential genom att ge dem bättre kompetens och bättre jobbutsikter. Som en av EU:s strukturfonder syftar ESF till att minska skillnaderna i välbefinnande över hela EU och stärka ekonomisk och social sammanhållning. Alla organisationer (offentliga, privata eller sådana som är legalt upprättade inom den tredje sektorn, med undantag av enmansföretag) som stödjer ESF:s målsättning kan söka medel. ESF:s prioritet för humankapital (2007-2013) omfattar all verksamhet som rör utbildning. Den syftar inte bara till att förbättra kvaliteten och tillgången på utbildning för att hjälpa människor få jobb, utan stöder också utbildning som en livslång process. Europeiska socialfonden ger ekonomiskt stöd för utbildning, och utbildning av vårdare skulle säkert betraktas som en del av detta.

BUDGETERING AV EN NATIONELL PLAN

Varje medlemsstats budgetsiffror beror på olika variabler (t.ex. de allmänna hälso- och sjukvårdskostnaderna i landet och de områden som valts ut som prioriterade i den nationella planen eller strategin). Budgeterade åtgärder förutses för närvarande i de bulgariska, grekiska, franska och portugisiska nationella planerna och för enskilda åtgärder för sällsynta sjukdomar inom vissa medlemsstater, t.ex. stöd till forskning (Tyskland, Italien och Spanien), *centres of expertise* och sär läkemedel. I andra fall finansieras åtgärder inom sjukvårdssystemets allmänna budget, av vilka även patienter med sällsynta sjukdomar kan få hjälp av, t.ex. de expertcentra för sjukdomar med särskild klinisk komplexitet som finns i Storbritannien och Spanien.

¹⁵ http://ec.europa.eu/employment_social/esf/index_sv.htm

DEN GREKISKA NATIONELLA PLANEN FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR 2008-2012 är den enda som har en EU-finansiering i sin budgetplan. Av en total budget på 27 703 834 euro för perioden 2008-2012 avser de grekiska myndigheterna att erhålla 16 335 734 euro (59,1% av den totala budgeten) genom att förklara sin nationella plan för sällsynta sjukdomar som en NSRF-prioritering.

JASPERS (*Joint Assistance to Support Projects in European Regions*) är ett tekniskt stöd som har införts under 2006 för att hjälpa de 12 medlemsstaterna som anslöt sig till EU 2004 och 2007 att identifiera och förbereda projekt som kan vara berättigade till stöd enligt EU:s strukturfonder (Europeiska regionala utvecklingsfonden och Sammanhållningsfonden). JASPERS förvaltas av Europeiska investeringsbanken (EIB) och övriga partner är Europeiska kommissionen, Europeiska banken för återuppbyggnad och utveckling och Kreditanstalt für Wiederaufbau (KfW). JASPERS huvudsyfte är att hjälpa dessa medlemsstater att snabbare och mer effektivt utnyttja de beviljade bidrag om 347 miljarder euro som tillhandahålls av EU för genomförandet av EU:s sammanhållningspolitik under perioden 2007-2013. Stödet från JASPERS är omfattande och täcker alla faser i projektets livscykel från den första identifieringen av ett projekt till ansökan om bidrag till Kommissionen.

7.4 EUROPLAN:s rekommendationer för område 7: Hållbarhet

R 7.1 Stödet till en nationell plan eller strategi för sällsynta sjukdomar bör kombineras av nationella medel (regelbundna och ad hoc) och EU-medel, beroende på landets hälsovårdssystem och beslutsprocesser.

R 7.2 Möjligheter till EU-medel bör utnyttjas för de delar av den nationella planen eller strategin som är i tillämpningsområdet för europeiska socialfonden och europeiska regionala utvecklingsfonden.

R 7.3 Samarbeta med andra medlemsstater när gränsöverskridande hälso- och sjukvård behövs. Dela kostnader och maximera effekten av initiativ för att tillgodose hållbarhet av gemensam europeisk infrastruktur.

R 7.4 Säkerställ ett deltagande i debatten om ökat EU-styre för att hitta överenskommelser och bättre mekanismer för styrningen av hälso-, informations- och forskningsprojekt som kräver gränsöverskridande samarbete.

R 7.5 Arbeta för att avtal i samordnade projekt kommer till stånd, bland annat långsiktiga projekt som bejakar hållbarheten av gemensam infrastruktur.

REFERENSER

Centres of Reference for rare diseases in Europe: State-of-the-art in 2006 and recommendations of the Rare Diseases Task Force. A technical and scientific report from an expert group of the Rare Diseases Task Force To The High Level Group on Health Services and Medical Care. *December 2006.*

http://www.orpha.net/testor/doc/RDTF_anna/WG/StandardsofCare/reports/RDTFContributiontoEC06FINALVERSION.pdf

Commission Staff Working Document. Summary of the Impact Assessment Accompanying the Communication from the Commission to the Council, the European parliament, the European Economic and social Committee and the Committee of the Regions On Rare Diseases: Europe's challenges {COM(2008)679} {SEC(2008)2712}

Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's challenges. Brussels, 11.11.2008. COM (2008) 679 final.

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf

Council Conclusions on Common Values and Principles in European Union Health Systems (2006/C 146/01).

<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2006:146:0001:0003:EN:PDF>

Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases OJ (2009/C 151/02)

3.07.2009 <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

De Bruin, Picavet HS, Nossikov A. Health interview surveys. Towards international harmonization of methods and instruments. [WHO Reg Publ Eur Ser](#). 1996;58:i-xiii, 1-161.

DG Enterprise and Industry, European Commission. Inventory of Community and member states' incentive measures to aid the research, marketing, development and availability of orphan medicinal products. Revision 2005. 07/09/2006. Available from:

http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/orphanmp/doc/inventory_2006_08.pdf

Direcção-Geral da Saúde www.dgs.pt. Programa nacional para doenças raras (PNDR)

European Society for Medical Oncology. Improving rare cancer care in Europe. Recommendations on Stakeholder Actions and Public Policies.

http://www.rarecancers.eu/IMG/pdf/ESMO_Rare_Cancers_RECOMMENDATIONS_FINAL.pdf

EUROPLAN <http://www.euoplan.project.eu/>

Evaluation of population newborn screening practices for rare disorders in member states of the European Union. http://ec.europa.eu/eahc/health/tenders_H09C2.html

Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg/Centre Federal d'Expertise des Soins de Santé/Belgian Health care Knowledge Centre (KCE). Policies form Orphan Diseases and Orphan Drugs. KCE reports 112c, 2009.

Folino Gallo P. Orphan Drugs in Italy. Accommodating orphan drugs: balancing innovation and financial stability. In: Accommodating orphan drugs: balancing innovation and financial stability. London; 25 February 2008

Garau M, Chauhan D. Decision-making processes in the orphan drugs arena. The UK perspective. In: Office of Health Economics, editor. Accommodating orphan drugs: balancing innovation and financial stability. London; 25 February 2008.

Meyer F. Orphan Drugs: How Are They Assessed / Appraised in France? In: HAS, editor. 25 February 2008.

Ministère de la Santé et des Sports, Haut Conseil de la santé publique. Évaluation du Plan national maladies rares 2005-2008. Avril 2009

National Institute for Clinical Excellence. Appraising Orphan Drugs. 12/7/2005. Available from:
<http://www.nice.org.uk/niceMedia/pdf/smt/120705item4.pdf>

National Plan for Rare Diseases 2009-2013 (Genetic, congenital malformations and non-hereditary disease) Bulgaria

Orphanet (<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>)

Orphan drugs and the NHS: should we value rarity?, BMJ volume 331, 29 October 2005

P. Serrano-Aguilar et al; Patient involvement in Health research: a contribution to a systematic review on the effectiveness of treatment for degenerative ataxias . Social Science & Medicine 69, 2009

[Plan National Maladies Rares \(2005-2008\)](#). French National Plan. #

Prague Declaration on e-Health (<http://www.ehealth2009.cz/Pages/108-Prague-Declaration.html>).

Proposal for a Directive of the European Parliament and the Council on the application of patients' rights in cross-border health care. COM (2008)41
http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/healthcare/docs/COM_en.pdf

Rare Diseases Strategy of the Spanish National Health System. Ministry of Health and Social Policy, 2009.
http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_strategy_spain_en.pdf

Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. OJL 18, 22.1.2000, p.1.

Working Group Pricing and Reimbursement. Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens. In: The Pharmaceutical Forum, Editor.; 2008.

The Voice of 12,000 Patients: Experiences & Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis & Care in Europe. http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1960

ANNEX

A.1 EUROPLAN:s partner och konsulterade experter

Associerade partner

Country	Institution	Name	Surname
Bulgaria	Bulgarian Association for Promotion of Education and Science (BAPES) - Information Centre for Rare Diseases and Orphan Drugs	Rumen	Stefanov
Estonia	University of Tartu (UT) – Department of Paediatrics	Vallo	Tillmann
France	European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS), Paris	Valentina	Bottarelli
		Yann	Le Cam
Italy	Istituto Superiore di Sanità (ISS), National Centre for Rare Diseases (CNMR). EUROPLAN Coordinator	Domenica	Taruscio
		Fabio	Candura
		Tania	Lopez
	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri (IRFMN) – Clinical Research Center for Rare Diseases	Luciano	Vittozzi
		Erica	Daina
	I.RI.D.I.A. SRL	Arrigo	Schieppati
Netherlands	The Netherlands Organisation for Health Research and Development (ZonMw) – Steering Committee on Orphan Drugs	Pierpaolo	Mincarone
		Edvard	Beem
	University Hospital, Leiden	Jolanda	Huizer
		Laura	Fregonese
Spain	Steering Committee OD, The Hague	Sonja	van Weely
		Manuel	Hens
	Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) – Research Institute for Rare Diseases (IIER)	Manuel	Posada
		Lilisbeth	Perestelo
Sweden	Fundacion Canaria de Investigacion y Salud (FUNCIS) – Servicio de Evaluacion y Planificacion	Jan-Inge	Henter
		Karolinska Institutet (KI) – Department of Women’s and Children’s Health	

		Desiree	Gavhed
		Annika	Larsson
UK	London Strategic Health Authority (NCG) – National Commissioning Group (Leader WP3 – Evaluation)	Edmund	Jessop

Samarbetande partner

Country	Institution	Name	Surname
Austria	Institute for Inherited Metabolic Diseases - Paracelsus Medical University and University Children's Hospital	Olaf	Bodamer
Austria	Institute of Neurology – Medical University of Vienna	Till	Voigtlaender
Belgium	Human genetics Center	Jean-Jacque	Cassiman
Canada	Office of legislative and regulatory modernisation Policy, planning and international affairs directorate Health products and Flood Branch	Maurica	Maher
Croatia	Children s University Hospital Zagreb	Ingeborg	Barisic
Cyprus	The Cyprus Institute of Neurology & Genetics - Clinical Genetics Department	Violetta	Anastasiadou
Czech Republic	Department of Oncology, University Hospital of Motol, Prague	Katerina	Kubackova
Czech Republic	Department of Biology and Medical Genetics – University Hospital Motol and Charles University – 2 Faculty of Medicine, Prague	Milan	Macek
	Ministry of Health, Prague	Iva	Truellova
Denmark	The National Board of Health	Marianne	Jespersen
Finland	The Family Federation of Finland - Department of Medical Genetics	Riitta	Salonen
France	Ministry of Health – Organisation Department	Alexandra	Fourcade
Germany	Federal Ministry of Health – Division Molecular Medicine, Bioethics	Véronique	Héon-Klin
	Federal Ministry of Health – Division Molecular Medicine, Bioethics	Birgit	Schnieders
Greece	The Greek Alliance Of Rare Disease	Marianna	Lambrou
	National Organisation for Medicines - Division Pharmaceutical Studies and Research	Miranda	Siouti
Hungary	University Pécs, Faculty of Health Sciences, Institute of Applied Health Sciences	Janos	Sandor

Ireland	Hope, Autism Unit; The St. Joseph, Ballinabearna Ballinhassig, Co. Cork	Alvaro	Ramirez
Italy	Institute of Clinical Physiology - National Council of Research - UOSVD Epidemiology UNIT-"Gabriele Monasterio" Tuscany Foundation	Fabrizio	Bianchi
	Agenzia Regionale della Sanità - Regione Friuli Venezia Giulia	Carlo	Francescutti
	Epidemiology Unit, Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori	Gemma	Gatta
	Ministero della Salute Direzione generale della programmazione sanitaria, dei livelli essenziali di assistenza e dei principi etici di sistema	Filippo	Palumbo
	Ospedale S. Giovanni Bosco, centro Multidisciplinare di ricerche di immunopatologia e documentazione su malattie rare	Dario	Roccatello
Latvia	Ministry of Health, Department of Health Care	Monta	Forstmane
Lithuania	Ministry of Health of the Republic of Lithuania - EU Affairs and International Relations Division	Martynas	Pukas
	Ministry of Health of the Republic of Lithuania Personal Health Department - Specialised Medical Care Division	Odetta	Vitkuniene
Luxembourg	Ministry of Health and the rare disease task force of the Grand Duchy of Luxembourg	Bettina	Vogel
Malta	Mater Dei Hospital, Department of Pathology Genetics Unit	Isabella	Borg
Poland	Drug Policy And Pharmacy Department - Ministry of Health	Jakub	Adamski
	Polish National Forum on the Treatment of Orphan Diseases – ORPHAN	Mirosław	Zielinski
Portugal	Hospital Dona Estafania – Servicio Genetica medica	Luis	Nunes
Romania	Romanian Prader Willi Association	Dorica	Dan
Slovak Republic	University Children's Hospital, Kosice	Jana	Behunova
Slovenia	Ministry of Health of the Republic of Slovenia	Mircha	Poldrugovac
Spain	The Biomedical Network Research Centre for Rare Diseases (CIBERER)	Virginia	Corrochano
	European Network for Rare and Congenital Anaemias (ENERCA)	Joan	Lluís Vives Corrons
	Scientific Director of the Biomedical Network Research Centre for Rare Diseases (CIBERER);	Francesc	Palau

	Quality Agency of the Spanish National Health System, Ministry for Health and Consumer Affairs	Pablo	Rivero Corte
		Concha	Colomer Revuelta
		Isabel	Peña-Rey Lorenzo
		Beatriz	Gómez González
	Autonomous University of Barcelona.	Josep	Torrent-Farnell
Sweden	Medical Products Agency	Kerstin	Westermarck
Turkey	Department of Medical Biology, Hacettepe University, Faculty of Medicine, Ihsan Dogramaci Children's Hospital, Sihhiye	Meral	Ozguç
USA	Office for Rare Diseases, National Institute of Health	Stephen	Groft

Ytterligare experter som konsulterats under dokumentets framställande.

Andersen, Terkel	Danish Alliance of Rare Disorders
Aymé, Segolene	Orphanet, Paris
Breukelen van, Silvia	VSOP, Soest, NL. National workshop in WP8
Heon-Klin, Veronique	Ministry of Health, Rare diseases and HTA, Bonn
Jessop, Edmund	London strategic health authority, London
Kremp-Roussey, Odile	Ministry of Health, Rare diseases Paris
Leiner, Guenther	International Forum Gastein
Mann, Mirjam	Allianz Chronischer seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V., Berlin
Antoni Montserrat	Health and Consumers General-Directorate (SANCO), Luxembourg
Nourissier, Christel	European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS), Parijs
Karnström, Jonas	Swedish National Board of Health and Welfare
Oosterwijk, Cor	VSOP, Soest (Workshop in WP 8)
Tambuyzer, Erik	EuropaBio, Brussels
Schuppe, Matthias	International Forum Gastein
Vejvalkova, Sarka	Institute of Biology and Medical Genetics
Zeijden van der, Albert	Dutch Steering Committee OD, The Hague (Chairman EUROPLAN Meeting)

A.2 Kommentarer från de nationella konferenserna

(to be added when available)