



**CONSIGLIO
DELL'UNIONE EUROPEA**

**Bruxelles, 14 novembre 2008 (17.11)
(OR. fr)**

15776/08

**SAN 266
RECH 369
MI 450**

NOTA DI TRASMISSIONE

Origine:	Signor Jordi AYET PUIGARNAU, Direttore, per conto del Segretario Generale della Commissione europea
Data:	12 novembre 2008
Destinatario:	Signor Javier SOLANA, Segretario Generale/Alto Rappresentante
Oggetto:	Proposta di RACCOMANDAZIONE DEL CONSIGLIO su un'azione europea nel settore delle malattie rare

Si trasmette in allegato, per le delegazioni, il documento della Commissione COM(2008) 726 definitivo.

All.: COM(2008) 726 definitivo



COMMISSIONE DELLE COMUNITÀ EUROPEE

Bruxelles, 11.11.2008
COM(2008) 726 definitivo

Proposta di

RACCOMANDAZIONE DEL CONSIGLIO

su un'azione europea nel settore delle malattie rare

{SEC(2008)2713}

{SEC(2008)2712}

Proposta di

RACCOMANDAZIONE DEL CONSIGLIO

su un'azione europea nel settore delle malattie rare

IL CONSIGLIO DELL'UNIONE EUROPEA,

visto il trattato che istituisce la Comunità europea, in particolare l'articolo 152, paragrafo 4, secondo comma,

vista la proposta della Commissione¹,

visto il parere del Parlamento europeo²,

visto il parere del Comitato economico e sociale europeo³,

visto il parere del Comitato delle regioni⁴,

considerando quanto segue:

- (1) Le malattie rare costituiscono una minaccia per la salute dei cittadini europei in quanto patologie potenzialmente letali o cronicamente debilitanti, caratterizzate da bassa prevalenza ed elevato grado di complessità.
- (2) Per il periodo 1° gennaio 1999 – 31 dicembre 2003 è stato adottato il programma d'azione comunitaria sulle malattie rare⁵, concernente anche le patologie di origine genetica. Secondo il programma si definiscono malattie rare quelle che presentano una prevalenza uguale o inferiore a 5 casi ogni 10 000 persone nell'Unione europea.
- (3) Secondo il regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio del 16 dicembre 1999 concernente i medicinali orfani, si qualificano come "medicinali orfani" i medicinali destinati alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di affezioni potenzialmente letali o cronicamente debilitanti e che colpiscono non più di 5 persone su 10 000 nella Comunità al momento di presentazione della domanda.
- (4) Secondo le stime esistono attualmente tra 5 000 e 8 000 malattie rare, che colpiscono tra il 6 e l'8% della popolazione nel corso della vita. Nell'Unione europea le persone colpite sono quindi tra 27 e 36 milioni. Nella maggior parte dei casi si tratta di persone che soffrono di patologie meno frequenti, che colpiscono una persona su 100 000 o meno.
- (5) Queste malattie, per la loro bassa prevalenza e per la loro specificità, richiedono un approccio globale, basato su interventi specifici e combinati volti a prevenire un'elevata morbilità o, laddove sia evitabile, una mortalità precoce e a migliorare la qualità della vita e il potenziale socioeconomico delle persone colpite.

¹ GU C [...] del [...], pag. [...].

² GU C [...] del [...], pag. [...].

³ GU C [...] del [...], pag. [...].

⁴ GU C [...] del [...], pag. [...].

⁵ Decisione n. 1295/1999/CE del Parlamento Europeo e del Consiglio del 29 aprile 1999 che adotta un programma d'azione comunitaria sulle malattie rare nel quadro dell'azione nel settore della sanità pubblica (1999 - 2003).

- (6) Le malattie rare sono state una delle priorità del sesto programma quadro di azioni comunitarie di ricerca, sviluppo tecnologico e dimostrazione (2002-2006) e continuano ad esserlo anche nel nuovo settimo programma quadro di azioni comunitarie di ricerca, sviluppo tecnologico e dimostrazione (2007-2013)⁶ poiché per sviluppare nuovi strumenti diagnostici e nuove terapie per le malattie rare, nonché per svolgere ricerche epidemiologiche su tali patologie, servono strategie "plurinazionali", al fine di aumentare il numero di pazienti per ogni studio.
- (7) Nel suo Libro bianco "Un impegno comune per la salute: approccio strategico dell'UE per il periodo 2008-2013" del 23 ottobre 2007, che elabora la strategia dell'UE in materia di salute⁷, la Commissione ha identificato le malattie rare come settore prioritario d'azione.
- (8) Per migliorare il coordinamento e la coerenza delle iniziative nazionali, regionali e locali riguardanti le malattie rare, tutte le attività nazionali nel settore delle malattie rare vanno integrate in piani nazionali per le malattie rare.
- (9) Secondo la base dati Orphanet, delle 5 863 malattie rare note e clinicamente identificabili, solo 250 possiedono un codice nell'attuale classificazione internazionale delle malattie (decima versione). Per conferire a tutte le malattie rare la visibilità ed il riconoscimento necessari nei sistemi sanitari nazionali, esse devono essere classificate e codificate adeguatamente.
- (10) Nel 2007 l'Organizzazione mondiale della sanità (qui di seguito "OMS") ha avviato il processo di revisione della decima versione della classificazione internazionale delle malattie al fine di adottarne l'undicesima versione all'Assemblea mondiale della sanità nel 2014. L'OMS ha nominato la task force per le malattie rare dell'Unione europea Gruppo di consulenza sulle malattie rare affinché contribuisca al processo di revisione presentando proposte per la codifica e la classificazione delle malattie rare.
- (11) Un'identificazione comune delle malattie rare da parte di tutti gli Stati membri rafforzerebbe notevolmente il contributo dell'Unione europea in sede di Gruppo di consulenza sulle malattie rare e agevolerebbe la collaborazione a livello comunitario nel settore delle malattie rare.
- (12) Nel luglio 2004 è stato istituito il gruppo di alto livello sui servizi sanitari e l'assistenza medica⁸, per riunire gli esperti di tutti gli Stati membri ed affrontare gli aspetti pratici della collaborazione tra i sistemi sanitari nazionali dell'UE. Uno dei gruppi di lavoro del Gruppo di alto livello si sta dedicando alle reti di riferimento europee per le malattie rare⁹. Sono stati elaborati alcuni principi, inclusi quelli relativi al loro ruolo nell'affrontare le malattie rare ed i criteri che tali centri devono rispettare. Le RER devono fungere anche da centri di ricerca e di conoscenza, che trattano pazienti di altri Stati membri e garantiscono la disponibilità di strutture per il trattamento successivo, in caso di necessità.
- (13) Il valore aggiunto comunitario delle reti europee di riferimento è particolarmente elevato per le malattie rare, dato il carattere poco frequente di tali condizioni, che

⁶ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2006:412:0001:0041:IT:PDF>

⁷ Cfr.: http://ec.europa.eu/health/ph_overview/strategy/health_strategy_en.htm

⁸ A seguito del processo di riflessione di alto livello la Commissione ha adottato una comunicazione sulla mobilità dei pazienti e sugli sviluppi dell'assistenza sanitaria nell'Unione europea [COM(2004) 301 del 20.04.2004] ed ha istituito un meccanismo per realizzare i lavori descritti nella comunicazione.

⁹ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm

implica sia un numero limitato di pazienti che scarsità di competenze all'interno di un unico paese. Per garantire ai pazienti affetti da malattie rare un accesso paritario ad assistenza di alto livello è quindi indispensabile riunire le competenze a livello europeo.

- (14) Nel dicembre 2006 un gruppo di esperti della task force dell'Unione europea sulle malattie rare ha presentato la relazione "Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of rare diseases" (Contributo all'elaborazione di politiche: per una collaborazione europea nel campo dei servizi sanitari e dell'assistenza medica in relazione alle malattie rare)¹⁰ al gruppo di alto livello sui servizi sanitari e l'assistenza medica. La relazione del gruppo di esperti si sofferma, tra l'altro, sull'importanza di identificare centri di competenza a livello nazionale e regionale e sui ruoli che tali centri devono svolgere. Talune misure proposte nella relazione sono incluse nella presente raccomandazione.
- (15) La cooperazione e la condivisione della conoscenza tra centri di competenza nazionali e regionali hanno dimostrato di costituire la strategia più efficiente per affrontare le malattie rare in Europa.
- (16) I centri di competenza nazionali e regionali devono adottare una strategia di assistenza multidisciplinare, che integri aspetti medici e sociali, al fine di affrontare le situazioni complesse e diverse che le malattie rare comportano.
- (17) Le peculiarità delle malattie rare –numero limitato di pazienti e scarsità di conoscenze e competenze in materia – ne fanno un ambito unico cui l'intervento a livello comunitario può apportare un elevatissimo valore aggiunto. Detto valore aggiunto può essere ottenuto soprattutto riunendo le conoscenze e le competenze nazionali sulle malattie rare, attualmente disperse negli Stati membri.
- (18) È estremamente importante garantire il contributo attivo degli Stati membri all'elaborazione di taluni tra gli strumenti comuni previsti dalla comunicazione della Commissione sulle malattie rare, soprattutto i pareri di riferimento europei sugli strumenti diagnostici e sull'assistenza medica e gli orientamenti europei sullo screening della popolazione. La stessa strategia va adottata per quanto riguarda i rapporti di valutazione sul valore aggiunto terapeutico dei medicinali orfani, che potrebbero contribuire ad accelerare la negoziazione sui prezzi a livello nazionale, riducendo i tempi di attesa per l'accesso a tali medicinali per i pazienti che soffrono di malattie rare.
- (19) L'OMS ha definito il rafforzamento del ruolo del paziente (empowerment) "prerequisito della salute" e ha promosso la "strategia di partnership proattiva e di autocura volta a migliorare gli esiti sanitari e la qualità della vita dei pazienti che soffrono di affezioni croniche"¹¹. In tal senso il ruolo dei gruppi di pazienti è cruciale sia in termini di sostegno diretto ai singoli affetti dalla malattia, sia in termini di lavoro svolto collettivamente per migliorare le condizioni della comunità di pazienti affetti da malattie rare nel suo insieme e per le generazioni future.
- (20) I pazienti e i loro rappresentanti devono quindi essere coinvolti in tutte le fasi dei processi di elaborazione delle politiche e decisionali. Le loro attività devono essere promosse e sostenute attivamente, anche dal punto di vista finanziario, in ogni Stato membro.

¹⁰ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/contribution_policy.pdf

¹¹ <http://www.euro.who.int/Document/E88086.pdf>

- (21) Lo sviluppo di infrastrutture di ricerca e di assistenza sanitaria nel campo delle malattie rare richiede progetti a lungo termine e quindi un impegno finanziario adeguato a garantirne la sostenibilità a lungo termine. In questo modo si sfrutterebbero al massimo le sinergie con i progetti elaborati nell'ambito del programma d'azione comunitaria in materia di salute (2008-2013), del settimo programma quadro di azioni comunitarie di ricerca, sviluppo tecnologico e dimostrazione (2007-2013) e dei programmi che ad essi subentreranno.

RACCOMANDA AGLI STATI MEMBRI:

1. di elaborare piani nazionali per le malattie rare al fine di garantire ai pazienti che ne soffrono un accesso universale ad un'assistenza di livello qualitativamente elevato, compresi gli strumenti diagnostici, i trattamenti e i medicinali orfani in tutto il territorio nazionale, su una base equa e solidale in tutta l'UE e, in particolare:
 - (1) di elaborare e adottare entro la fine del 2011 una strategia completa ed integrata volta a guidare e strutturare tutti gli interventi pertinenti nel settore delle malattie rare sotto forma di piani nazionali per le malattie rare;
 - (2) di intervenire per garantire che tutte le iniziative presenti e future a livello regionale e nazionale vengano integrate nei loro piani nazionali;
 - (3) di definire un numero limitato di interventi prioritari all'interno del piano nazionale per le malattie rare, con obiettivi concreti, scadenze chiare, strutture di gestione e rendiconti periodici;
 - (4) di sostenere l'elaborazione di orientamenti e raccomandazioni per la progettazione di interventi nazionali sulle malattie rare da parte delle autorità competenti a livello nazionale, nell'ambito dell'attuale progetto europeo per lo sviluppo di piani nazionali per le malattie rare (EUROPLAN), ammesso a fruire nel periodo 2007-2010 del finanziamento del programma d'azione comunitaria in materia di salute;
 - (5) di inserire nei piani nazionali disposizioni volte a garantire un accesso equo ad assistenza di livello qualitativamente elevato, compresi gli strumenti diagnostici, i trattamenti e i medicinali orfani, per tutti i pazienti affetti da malattie rare nel loro territorio nazionale, con l'obiettivo finale di garantire accesso paritario ad un'assistenza di qualità su base equa e solidale in tutta l'Unione europea.
2. Definizione, codifica e repertorio adeguati delle malattie rare
 - (1) adottare nell'Unione europea una definizione comune delle malattie rare quali malattie che presentano una prevalenza uguale o inferiore a 5 casi ogni 10 000 persone;
 - (2) garantire che le malattie rare siano codificate adeguatamente e rintracciabili in tutti i sistemi di informazione sanitaria, contribuendo ad un riconoscimento adeguato di tali malattie nei sistemi di assistenza e rimborso nazionali;
 - (3) contribuire attivamente all'elaborazione del repertorio dinamico delle malattie rare dell'Unione europea come indicato nella comunicazione;
 - (4) sostenere a livello nazionale o regionale reti di informazione, registri e basi di dati specifici su tali malattie.
3. Ricerca sulle malattie rare
 - (1) identificare progetti e risorse di ricerca esistenti, al fine di stabilire il livello attuale delle conoscenze nel settore delle malattie rare;
 - (2) individuare le esigenze e le priorità per la ricerca di base, clinica e traslazionale nel campo delle malattie rare, nonché le priorità nell'ambito della ricerca sociale;
 - (3) promuovere la partecipazione dei ricercatori e dei laboratori nazionali ai progetti di ricerca sulle malattie rare finanziati a livello comunitario;

- (4) inserire nei piani nazionali per le malattie rare disposizioni volte a promuovere la ricerca sulle malattie rare, anche quella riguardante la sanità pubblica e gli aspetti sociali, con l'obiettivo specifico di elaborare strumenti quali infrastrutture trasversali nonché progetti relativi a determinate malattie.
4. Centri di competenza e reti europee di riferimento per le malattie rare
 - (1) identificare centri di competenza nazionali o regionali nel loro territorio nazionale entro la fine del 2011 e di promuovere la creazione di tali centri, laddove non esistano già, inserendo nei loro piani nazionali per le malattie rare disposizioni relative alla creazione di centri di competenza nazionali o regionali;
 - (2) promuovere la partecipazione dei centri di competenza nazionali o regionali alle reti europee di riferimento e di fornire finanziamenti pubblici adeguati a lungo termine, onde garantire la sostenibilità di tali strutture e quindi la continuità dell'assistenza ai pazienti;
 - (3) organizzare percorsi sanitari per i pazienti attraverso la collaborazione con gli esperti del settore nazionali o dall'estero, se necessario; sostenere, ove necessario per garantire un accesso universale all'assistenza sanitaria specifica necessaria, l'assistenza sanitaria transfrontaliera, compresa la mobilità dei pazienti, dei professionisti e degli operatori del settore sanitario, nonché la fornitura di servizi tramite le tecnologie dell'informazione e della comunicazione;
 - (4) garantire che i centri di competenza nazionali o regionali siano fondati su una strategia di assistenza pluridisciplinare, per affrontare le situazioni complesse e diverse che comportano le malattie rare; e di promuovere l'integrazione dei livelli medico e sociale all'interno dei centri;
 - (5) garantire che i centri di competenza nazionali o regionali aderiscano agli standard definiti dalle reti europee di riferimento per le malattie rare tenendo debitamente conto delle necessità e delle aspettative dei pazienti e dei professionisti.
5. Riunire a livello europeo le competenze sulle malattie rare
 - (1) predisporre meccanismi volti a riunire le competenze nazionali sulle malattie rare e di metterle in comune con le controparti europee per sostenere lo sviluppo di:
 - (a) protocolli comuni e raccomandazioni quali pareri di riferimento europei sugli strumenti diagnostici, sull'assistenza medica, sull'istruzione e sull'assistenza sociale;
 - (b) orientamenti europei sullo screening della popolazione e sui test diagnostici;
 - (c) rapporti di valutazione condivisi tra gli Stati membri sul valore aggiunto terapeutico dei medicinali orfani a livello comunitario, al fine di ridurre al minimo i tempi di attesa per l'accesso ai medicinali orfani per i pazienti che soffrono di malattie rare.
6. Empowerment (rafforzamento del ruolo) delle organizzazioni dei pazienti
 - (1) intervenire per garantire che i pazienti e i loro rappresentanti siano debitamente consultati in tutte le fasi dell'elaborazione delle politiche e del

processo decisionale nel settore delle malattie rare, anche per l'istituzione e la gestione dei centri di competenza e delle reti europee di riferimento nonché per l'elaborazione dei piani nazionali;

- (2) sostenere le attività svolte dalle organizzazioni di pazienti, quali sensibilizzazione, rafforzamento delle capacità e formazione, scambio di informazioni e prassi ottimali, costituzione di reti, coinvolgimento dei pazienti molto isolati;
- (3) inserire nei piani nazionali per le malattie rare disposizioni sul sostegno alle organizzazioni di pazienti e sulla loro consultazione, come indicato ai punti 1 e 2.

7. Sostenibilità

- (1) garantire attraverso meccanismi di finanziamento adeguati la sostenibilità a lungo termine delle infrastrutture di ricerca quali biobanche, basi dati e registri, e delle infrastrutture di assistenza sanitaria, quali centri di competenza, nonché le reti europee di riferimento per le malattie rare;
- (2) cooperare con gli altri Stati membri per affrontare la necessità di sostenibilità delle infrastrutture di ricerca a livello europeo, comuni a tutti gli Stati membri, nonché comuni al numero più ampio possibile di malattie rare;
- (3) inserire nei piani nazionali per le malattie rare disposizioni sulla necessità di affrontare la questione della sostenibilità finanziaria delle attività nel settore delle malattie rare.

INVITA LA COMMISSIONE:

1. a riferire, entro la fine del quinto anno successivo all'adozione della raccomandazione, in merito alla sua attuazione al Consiglio, al Parlamento, al Comitato economico e sociale europeo e al Comitato delle regioni basandosi sulle informazioni fornite dagli Stati membri, ad analizzare l'efficacia delle misure proposte ed a valutare la necessità di ulteriori azioni;
2. ad informare il Consiglio a scadenza regolare sul follow-up alla comunicazione della Commissione sulle malattie rare.

Fatto a Bruxelles,

*Per il Consiglio
Il Presidente*