

**Opinia Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego „Zapewnienie silnej europejskiej solidarności z pacjentami cierpiącymi na choroby rzadkie”**

**(opinia z inicjatywy własnej)**

(2023/C 75/10)

Sprawozdawca: **Alain COHEUR**

Decyzja Zgromadzenia Plenarnego	24.2.2022
Podstawa prawna	Art. 52 ust. 2 regulaminu wewnętrznego Opinia z inicjatywy własnej
Sekcja odpowiedzialna	Sekcja Zatrudnienia, Spraw Społecznych i Obywatelstwa
Data przyjęcia przez sekcję	29.9.2022
Data przyjęcia na sesji plenarnej	26.10.2022
Sesja plenarna nr	573
Wynik głosowania (za/przeciw/wstrzymało się)	171/1/1

## 1. Wnioski i zalecenia

1.1. W 2009 r. Europejski Komitet Ekonomiczno-Społeczny (EKES) przyjął opinię SOC/330 w sprawie wniosku dotyczącego zalecenia Rady w sprawie działań na poziomie europejskim w dziedzinie rzadkich chorób <sup>(1)</sup>, wyrażając swoje poparcie, obawy i sugestie w celu podniesienia świadomości na temat wszystkich potrzeb osób cierpiących na rzadkie choroby. EKES bardzo ubolewa, że ponad dziesięć lat po przyjęciu opinii musi ponowić swój apel o przyjęcie kompleksowego europejskiego podejścia uwzględniającego wszystkie potrzeby osób cierpiących na rzadkie choroby i wzywa do opracowania europejskich rozwiązań w celu złagodzenia wpływu rzadkich chorób na życie codzienne, rodzinne i zawodowe.

1.2. EKES zdecydowanie potwierdza swoje poparcie dla pacjentów cierpiących na choroby rzadkie, ich rodzin i ogółu społeczności cierpiących na choroby rzadkie oraz solidarność z nimi. Unia Europejska (UE) mogłaby stać się orędownikiem prawa do opieki zdrowotnej dla wszystkich w całej Unii Europejskiej i pokazać, że bycie dotkniętym rzadką chorobą nie oznacza bycia pozostawionym samemu sobie. Wspieranie badań podstawowych i europejskiej przestrzeni danych dotyczących zdrowia (EHDS) w oparciu o zasadę FAIR (możliwość znalezienia, dostępność, interoperacyjność i możliwość ponownego wykorzystania) jest niezbędne do szybszego diagnozowania i leczenia rzadkich chorób. EKES zaleca uznanie i pełne promowanie wiedzy fachowej zebranej na portalu Orphanet w celu wzmocnienia europejskiego ekosystemu danych dotyczących zdrowia z korzyścią dla pacjentów cierpiących na choroby rzadkie. Udostępnienie strony internetowej Orphanet we wszystkich językach UE przyniosłoby znaczną wartość dodaną pacjentom cierpiącym na choroby rzadkie i pracownikom służby zdrowia.

1.3. EKES potwierdza ustalenia dotyczące częstości występowania rzadkich chorób w UE, podobieństw w ścieżkach pacjentów cierpiących na rzadkie choroby oraz wyzwań w zakresie ochrony socjalnej, pomimo niejednorodności lub mnogości chorób oraz rozproszenia pacjentów i wiedzy fachowej.

1.4. EKES z zadowoleniem przyjmuje zasadę prawa dostępu do opieki zdrowotnej zaproponowaną w Europejskim filarze praw socjalnych, rezolucję Organizacji Narodów Zjednoczonych oraz uwagę poświęconą rzadkim chorobom przez Konferencję w sprawie przyszłości Unii Europejskiej i francuską prezydencję Rady UE w 2022 r. z myślą o tym, aby nierówności zdrowotne nie pogarszały sytuacji pacjentów cierpiących na rzadkie choroby. Podkreśla znaczenie ambitnej europejskiej strategii opieki nad nieformalnymi opiekunami pacjentów cierpiących na rzadkie choroby.

<sup>(1)</sup> Dz.U. C 218 z 11.9.2009, s. 91.

1.5. EKES zaleca wykorzystanie impulsu politycznego oraz zaleceń instytucji i społeczeństwa obywatelskiego w celu opracowania kompleksowego europejskiego planu działania w zakresie rzadkich chorób, którego cele SMART (tzn. skonkretyzowane, mierzalne, osiągalne, realne, terminowe) można by osiągnąć do 2030 r., aby zapewnić wszystkim pacjentom cierpiącym na rzadkie choroby w UE równe szanse w zakresie diagnozowania, leczenia i całościowej perspektywy w zakresie zintegrowanej opieki. Celem musi być uzyskanie przez pacjentów diagnozy ich rzadkich chorób w ciągu roku.

1.6. EKES proponuje rozszerzenie mandatu Urzędu ds. Gotowości i Reagowania na Stany Zagrożenia Zdrowia (HERA) lub wykorzystanie go jako modelu do utworzenia nowego europejskiego organu ds. chorób niezakaźnych, który wspierałby koordynację i solidarność w odniesieniu do rzadkich chorób. W ten sposób można by koordynować wdrażanie europejskiego planu działania w zakresie rzadkich chorób oraz zapewnić europejskie podejście do rzadkich chorób niezakaźnych. Współdziałanie z portalem Orphanet, którego prace mogłyby być publikowane we wszystkich językach urzędowych UE dzięki wsparciu strukturalnemu ze strony UE, zagwarantowałoby zarówno pacjentom, jak i specjalistom dostęp do potrzebnych im informacji.

1.7. EKES oddaje głos społeczeństwu obywatelskiemu państw członkowskich, aby wzmocnić dialog polityczny z ogółem obywateli i wspiera instytucje europejskie poprzez strukturalną i stałą współpracę w celu opracowania polityki, która cieszyłaby się pełnym poparciem. Zaleca, by kolejne trzy prezydencje w latach 2023–2024 – Hiszpania, Belgia i Węgry – utrzymały w programie działań politykę dotyczącą rzadkich chorób, mając na uwadze ocenę europejskich sieci referencyjnych (ERN) w 2022 r. oraz zobowiązanie Komisji do zmiany strategii na rzecz rzadkich chorób do początku 2023 r. poprzez włączenie rzadkich chorób do polityki zdrowia publicznego w przyszłych kadencjach Komisji. Dla opracowania ambitnej strategii kluczowe znaczenie ma zaangażowanie zainteresowanych stron i partnerów społecznych.

1.8. EKES domaga się inicjatyw takich jak rezolucja mająca na celu wzmocnienie pozycji pacjentów cierpiących na rzadkie choroby i stymulowanie ich udziału w polityce i zaleceniach dotyczących rzadkich chorób zgodnie z art. 4 Konwencji ONZ o prawach osób niepełnosprawnych. Stowarzyszenia pacjentów jako źródło doświadczeń mogą odgrywać kluczową rolę jako przedstawiciele i głos pacjentów; należy zagwarantować im i wspierać ich występowanie w mediach i udział w zaleceniach politycznych<sup>(2)</sup>.

1.9. EKES wzywa do uznania znaczenia dostępu do diagnozy chorób rzadkich podczas badań przesiewowych w okresie okołoporodowym lub noworodkowym lub jak najwcześniej po wystąpieniu problemów zdrowotnych lub rozwojowych, korzyści płynących z multidyscyplinarnej opieki zdrowotnej oraz całościowej perspektywy w odniesieniu do potrzeb i ścieżek pacjentów, dla których korzystna mogłaby być zintegrowana opieka medyczna i społeczna oraz scentralizowana koordynacja opieki, a przede wszystkim – optymalizacja dostępności finansowej opieki.

1.10. EKES stwierdza, że wysokiej jakości usługi zdrowotne nigdy nie mogą być przywilejem dla tych osób, które z jakiegokolwiek powodu mogą zapewnić sobie lepszy dostęp do odpowiedniej krajowej służby zdrowia, pozwolić sobie na najwyższe składki ubezpieczeniowe, płatności z własnej kieszeni lub zorganizować najbardziej dochodowe kampanie zbierania środków. Nie można lekceważyć znaczenia solidarnych systemów ubezpieczeń zdrowotnych, które chronią pacjentów cierpiących na rzadkie choroby. EKES z zadowoleniem przyjąłby debatę na temat korzyści i wyzwań dla europejskich solidarnych funduszy wzajemnych ubezpieczeń zdrowotnych związanych z pokryciem kosztów innowacyjnego leczenia pacjentów cierpiących na rzadkie choroby.

1.11. EKES dostrzega, jak ważna dla europejskich pacjentów cierpiących na rzadkie choroby jest możliwość dostępu do transgranicznego leczenia obejmującego diagnostykę i opiekę. Możliwość zarówno podróżowania w celu leczenia, jak i unikania nadmiernego przemieszczania się dzięki telemedycynie może poprawić dostęp do opieki nad pacjentami cierpiącymi na rzadkie choroby, zwłaszcza te bardzo rzadkie. EKES apeluje o optymalizację funkcjonowania europejskich sieci referencyjnych i wzywa do ich integracji z całym systemem UE i systemami opieki zdrowotnej państw członkowskich. Proponuje zbadanie możliwości opracowania konwencji dotyczącej opieki w europejskich sieciach referencyjnych.

1.12. W związku z różną sytuacją gospodarczą państw członkowskich EKES zaleca refleksję nad możliwością utworzenia specjalnego funduszu finansowego UE, do którego państwa członkowskie wnoszą wkład i z którego korzystają zgodnie ze swoimi możliwościami finansowymi – w celu zapewnienia dostępu do leczenia wszystkim pacjentom

---

<sup>(2)</sup> Biuro ONZ ds. Praw Człowieka, Konwencja o prawach osób niepełnosprawnych, 2006.

cierpiącym na rzadkie choroby w Europie, zwłaszcza tym, którzy mają niezaspokojone potrzeby medyczne, oraz zadbanie o prawdziwą solidarność w UE, i takich właśnie rozwiązań oczekuje. Popiera modele wspólnych zakupów i wkładów, takie jak europejski kalkulator sprawiedliwych cen leków, w celu zwiększenia dostępności leczenia farmaceutycznego dla państw członkowskich i pacjentów cierpiących na rzadkie choroby oraz wnosi o uwzględnienie tego faktu w przeglądzie przepisów UE dotyczących leków sierocych i pediatrycznych (leków dla osób cierpiących na rzadkie choroby i dla dzieci).

1.13. EKES zaleca przeprowadzenie badania możliwości funduszu solidarnościowego w kontekście rzadkich chorób, w szczególności tych, które nie zostały uwzględnione w europejskich sieciach referencyjnych. Taki fundusz może być użytecznym uzupełnieniem w sytuacji, gdy obowiązkowe ubezpieczenie zdrowotne nie pokrywa kosztów leczenia złożonych lub rzadkich chorób lub opieki transgranicznej, a EKES uważa, że konieczne jest wzajemne udostępnienie ubezpieczenia na szczeblu europejskim. W ramach europejskiego funduszu solidarności dla pacjentów cierpiących na rzadkie choroby należy:

- dążyć do tego, by pacjenci cierpiący na rzadkie choroby nie ponosili niemożliwych do udźwignięcia kosztów koniecznej z medycznego punktu widzenia i uzasadnionej opieki zdrowotnej, która jest dostępna w UE, oraz by nie doświadczali dalszych nierówności zdrowotnych z powodu rzadkości ich choroby,
- wyrażać europejską solidarność w celu poprawy dostępu do opieki zdrowotnej w całej UE dla wszystkich pacjentów cierpiących na rzadkie choroby, lepszego egzekwowania praw pacjentów do transgranicznej opieki zdrowotnej oraz optymalizacji i ułatwienia korzystania z europejskich sieci referencyjnych,
- uzupełniać krajowe przepisy dotyczące zabezpieczenia społecznego i ubezpieczenia zdrowotnego poprzez utworzenie funduszu pokrywającego powiązane i nieuniknione koszty związane z transgraniczną opieką zdrowotną w UE oraz ułatwienie europejskiej współpracy w zakresie rozwiązywania problemów związanych ze zdrowiem publicznym, w przypadku których korzystne byłoby strukturalne i wspierające podejście transgraniczne.

## 2. Uwagi ogólne dotyczące rzadkich chorób

2.1. Przypadki chorób rzadkich nie są częste, ale cierpiący na nie pacjenci są liczni – choroba jest klasyfikowana jako rzadka w zależności od częstości jej występowania. W UE rzadka choroba jest definiowana jako często przewlekły, czasami upośledzający lub zagrażający życiu stan, który dotyka nie więcej niż 1 na 2 000 osób<sup>(3)</sup>. W 2019 roku Orphanet – portal poświęcony chorobom rzadkim i lekom sierocym – naliczył 6 172 unikalne choroby rzadkie<sup>(4)</sup>. 71,9 % tych rzadkich chorób ma podłoże genetyczne, a 69,9 % występuje we wczesnym dzieciństwie. Szacuje się, że od 3,5 % do 5,9 % populacji cierpi na rzadkie choroby, co daje około 36 mln pacjentów w UE.

2.2. Złożoność i przewlekłość wielu rzadkich chorób często oznacza wpływ sięgający poza życie samego pacjenta i dotyczący wielu innych osób, np. członków rodziny, jak również wpływ na systemy opieki zdrowotnej i społecznej. Rodziny mogą stać się narażone na izolację i na wzrost innych zagrożeń, a biorąc pod uwagę aspekt płci w opiece nieformalnej<sup>(5)</sup>, rzadka choroba może mieć znaczący wpływ w szczególności na życie matek i innych kobiet. Należy zatem zwrócić szczególną uwagę na dostęp nieformalnych opiekunów do ochrony socjalnej.

2.3. Choć zidentyfikowano już ponad 6 172 choroby, umożliwiając tym samym postawienie diagnozy pacjentom nimi dotkniętym, w przypadku niektórych schorzeń nadal może brakować definicji, klasyfikacji lub testów diagnostycznych, które w związku z tym określa się mianem „zespołów bez nazwy” (ang. „Syndromes Without A Name” lub SWAN). Różnica w poziomie ochrony zdrowia jest jeszcze wyraźniejsza w przypadku pacjentów nieposiadających diagnozy. Ich niezaspokojone potrzeby są jeszcze większe, a nierówności jeszcze poważniejsze, ponieważ diagnoza jest niezbędna do uzyskania odpowiedniej opieki medycznej lub dodatkowych świadczeń z ubezpieczenia społecznego i zdrowotnego.

2.4. Utrzymujące się nierówności w dostępie do opieki zdrowotnej wymagają proaktywnych i ukierunkowanych modeli opartych na społeczności, tak aby osoby znajdujące się w najtrudniejszej sytuacji, na przykład osoby z niepełnosprawnościami fizycznymi, psychospołecznymi i sensorycznymi, mogły otrzymywać diagnozę i opiekę. Poprzednie opinie EKES-u dotyczyły opieki zdrowotnej dla migrantów i obywateli UE wywodzących się ze środowisk migracyjnych. Wiedzę fachową i te zalecenia należy wykorzystać w ramach wspólnego podejścia do rzadkich chorób<sup>(6)</sup>.

<sup>(3)</sup> Komisja Europejska, Rzadkie choroby, 2019.

<sup>(4)</sup> Orphanet, Orphanet w liczbach: 6 172 choroby <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>, 2021; Nguengang Wakap S., Lambert D.M., Olry A., Rodwell C., Gueydan C., Lanneau V., Murphy D., Le Cam Y., Rath A., „Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database” [Oszacowanie skumulowanej chorobowości punktowej chorób rzadkich: analiza bazy danych Orphanet]. Eur J Hum Genet, luty 2020; 28(2):165-173. doi: 10.1038/s41431-019-0508-0. EPUB, 16 września 2019 r. PMID: 31527858; PMID: PMC6974615.

<sup>(5)</sup> Eurocarers, „The gender dimension of informal care” [Wymiar płci w opiece nieformalnej], grudzień 2021.

<sup>(6)</sup> Dz.U. C 256 z 27.10.2007, s. 123.

2.5. Zdiagnozowanie choroby rzadkiej, jeśli nie została zidentyfikowana za pomocą badań prenatalnych, trwa średnio około 4,5 roku od pojawienia się problemów zdrowotnych lub rozwojowych. Jak wynika z badań, okresy niepewności diagnostycznej – często obejmującej błędną diagnozę lub nieprawidłowe leczenie, które powodują szkodliwe skutki – wahają się od 5 do 7 lat <sup>(7)</sup>. Droga do postawienia ostatecznej i prawidłowej diagnozy to często odyseja, w której bierze udział kilku pracowników służby zdrowia: badania wykazały, że 22 % zdiagnozowanych pacjentów cierpiących na rzadkie choroby skonsultowało się z ponad pięcioma pracownikami służby zdrowia, a 7 % nawet z ponad dziesięcioma <sup>(8)</sup>.

2.6. Podnoszenie świadomości wśród pracowników służby zdrowia, tak aby mogli oni lepiej wykrywać potencjalne choroby rzadkie i umożliwienie im kierowania pacjentów i przyspieszenia procesu diagnostycznego, wymaga wymiany informacji, odpowiedniego i ustawicznego, wysokiej jakości szkolenia pracowników oraz terminowego planowania zatrudnienia z udziałem partnerów społecznych.

2.7. Ustalanie priorytetów i ustrukturyzowane inwestycje w podstawowe badania medyczne nad przyczynami rzadkich chorób, w tym przyczynami genetycznymi, muszą prowadzić do skuteczniejszego leczenia, a być może nawet dostępu do terapii dla pacjentów cierpiących na rzadkie choroby. Europejskie instrumenty finansowe, takie jak Program UE dla zdrowia na lata 2021–2027 – wizja zdrowszej UE – oraz regulacje, takie jak wniosek w sprawie europejskiej przestrzeni danych dotyczących zdrowia, powinny wspierać takie badania.

2.8. Wiedza i doświadczenie niezbędne do diagnozowania i zarządzania specjalistyczną opieką terapeutyczną wymaganą w przypadku niektórych rzadkich chorób mogą być niedostępne w niektórych państwach członkowskich i rozproszone geograficznie w całej UE. Leczenie musi być bardziej dostępne, osiągalne i przystępne cenowo, przy czym pacjenci zgłaszają brak dostępności w miejscu zamieszkania (22 %), listy oczekujących utrudniające dostęp do leczenia (14 %), leczenie, na które nie można sobie pozwolić ze względów finansowych (12 %), oraz brak wsparcia finansowego ułatwiającego podróże w celu podjęcia leczenia w innym kraju (12 %) <sup>(9)</sup>.

2.9. Jakość opieki zdrowotnej wymaga, aby usługi zdrowotne były terminowe, sprawiedliwe, zintegrowane i skuteczne <sup>(10)</sup>. Badania przesiewowe w okresie okołoporodowym i noworodkowym są ważnymi procesami we wczesnej diagnostyce. Zalecenie w sprawie transgranicznych badań genetycznych chorób rzadkich w Unii Europejskiej opracowane przez grupę ekspertów Komisji ds. rzadkich chorób oraz prace Eurordis w zakresie badań przesiewowych w całej UE stanowią podstawę ogólnoeuropejskiego zalecenia.

2.10. Droga do diagnozy, otrzymanie diagnozy i życie z rzadką chorobą może być wyzwaniem psychicznym dla pacjenta i/lub jego rodziny. Podatność na zagrożenia psychologiczne i społeczne może być spowodowana niewidocznością choroby, związanymi z nią problemami fizycznymi oraz brakiem wiedzy lub zrozumienia dla choroby ze strony innych osób. Jakość życia codziennego może pogorszyć się wskutek niedostatecznej koordynacji opieki, ale także wyzwań natury praktycznej, administracyjnej, edukacyjnej, zawodowej lub finansowej <sup>(11)</sup>. Całościowe podejście do opieki obejmuje pełne spektrum zdrowia (profilaktyka oraz ciągła, lecznicza, rehabilitacyjna i paliatywna opieka zdrowotna), a także potrzeby społeczne i codzienne oraz wymaga wysokiej jakości zintegrowanej, wielodyscyplinarnej opieki medycznej i społecznej.

2.11. Dzień Chorób Rzadkich zwiększa świadomość i uznanie wśród ogółu społeczeństwa oraz przyczynia się do zrozumienia i włączenia społecznego pacjentów i ich rodzin. Informowanie pacjentów cierpiących na rzadkie choroby oraz dbanie o dobrostan pacjentów i ich rodzin wymaga ekosystemu złożonego z pracowników służby zdrowia, kas wzajemnego ubezpieczenia zdrowotnego, (cyfrowych) grup kontaktowych i stowarzyszeń pacjentów.

<sup>(7)</sup> Eurordis; sprawozdanie dotyczące wpływu chorób rzadkich: *Insights from patients and the medical community 2013 detailing diagnostic uncertainty of low prevalence diseases in the United States and the United Kingdom* [Informacje przekazane przez pacjentów i środowisko medyczne w 2013 roku wyszczególniające niepewność diagnostyczną chorób o niskiej częstotliwości występowania w USA i Zjednoczonym Królestwie].

<sup>(8)</sup> Fundacja Króla Baudouina, „Zoom: nieuwe perspectieven op gelijke kansen- Zeldzame ziekten” [Zoom: nowe perspektywy dotyczące równych szans – choroby rzadkie], 2014.

<sup>(9)</sup> Kole, A., Hedley V., i in. Recommendations from the Rare 2030 Foresight Study: *The future of rare diseases starts today: Available, accessible and affordable treatments – what do people living with a rare disease think?* [Zalecenia sformułowane w badaniu perspektywnym projektu „Rare 2030” – Przyszłość chorób rzadkich zaczyna się teraz: dostępne, osiągalne i przystępne cenowo metody leczenia. Jaki jest punkt widzenia osób dotkniętych chorobą rzadką?], 2021, s. 119.

<sup>(10)</sup> Światowa Organizacja Zdrowia, „Jakość opieki”, 2022.

<sup>(11)</sup> Loridan J., Noirhomme C., „Field analysis of existing rd patient pathways in the EMR” [Analiza w terenie istniejących ścieżek opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi w euroregionie Moza-Ren], 2020.

### 3. Uwagi ogólne na temat europejskiej polityki w zakresie chorób rzadkich

3.1. Ponad dwadzieścia lat temu UE uznała rzadkie choroby za priorytet w dziedzinie zdrowia publicznego i podjęła działania, które doprowadziły do: zintensyfikowania badań i rozwoju, przyjęcia przez państwa członkowskie krajowych planów działania w zakresie rzadkich chorób, koordynacji współpracy transgranicznej w ramach europejskich sieci referencyjnych oraz nabycia przez pacjentów prawa do dostępu do transgranicznej opieki zdrowotnej<sup>(12)</sup>. Komisja przyjęła zalecenie 3 „Zwiększenie wsparcia w celu ułatwienia pacjentom cierpiącym na choroby rzadkie dostępu do opieki zdrowotnej” i zapowiedziała, że w stosownych przypadkach dokona przeglądu swojej strategii w zakresie rzadkich chorób do początku 2023 r.<sup>(13)</sup> Parlament Europejski przyjął rezolucję w sprawie strategii UE w zakresie zdrowia publicznego w erze po pandemii COVID-19, w której wezwał do opracowania planu działania UE w zakresie rzadkich chorób<sup>(14)</sup>. UE zapisała również „dostęp w odpowiednim czasie do przystępnej cenowo, profilaktycznej i leczniczej opieki zdrowotnej dobrej jakości” w Europejskim filarze praw socjalnych<sup>(15)</sup>.

3.2. Oczekuje się, że zapowiedziany komunikat w sprawie europejskiej strategii opieki będzie obejmował wsparcie na rzecz wdrożenia Europejskiego filaru praw socjalnych i właściwego uznania opiekunów nieformalnych. Rodziny pacjentów cierpiących na rzadkie choroby skorzystałyby ze strategii, która lepiej uznaje opiekunów i ich prawa w całej UE, oferuje większą elastyczność w korzystaniu z praw opiekunów w sytuacjach transgranicznych i uwzględnia zdrowie psychiczne (opiekunów formalnych i nieformalnych) jako główny przedmiot zainteresowania<sup>(16)</sup>.

3.3. Państwa członkowskie UE były współwnioskodawcami rezolucji Organizacji Narodów Zjednoczonych z 2021 r. w sprawie wyzwań stojących przed osobami cierpiącymi na rzadkie choroby i ich rodzinami<sup>(17)</sup>, która zawiera wezwanie do „wzmocnienia systemów opieki zdrowotnej [...], aby umożliwić osobom cierpiącym na rzadkie choroby zaspokojenie ich potrzeb w zakresie zdrowia fizycznego i psychicznego w celu realizacji ich praw człowieka, w tym ich prawa do najwyższego osiągalnego poziomu zdrowia fizycznego i psychicznego, do zwiększenia równości i sprawiedliwości w zakresie zdrowia, położenia kresu dyskryminacji i stygmatyzacji, wyeliminowania luk w zakresie świadczeń i stworzenia bardziej integracyjnego społeczeństwa”.

3.4. Rada ds. Zatrudnienia, Polityki Społecznej, Zdrowia i Ochrony Konsumentów (zdrowie) zajęła się kwestią działań europejskich w zakresie chorób rzadkich i omówiła przydatność wzmocnienia współpracy i koordynacji w zakresie rzadkich chorób między państwami członkowskimi i na szczeblu UE. Prezydencja Rady uważała, że intensyfikacja działań UE w tej dziedzinie przyniosłaby obywatelom europejskim wymierne korzyści płynące z unii zdrowia publicznego. Europejska przestrzeń danych dotyczących zdrowia jest jednym z narzędzi, które powinny przyczynić się do skutecznego działania UE, odgrywając rolę w zwalczaniu chorób rzadkich i zapewniając dostęp do wysokiej jakości danych dotyczących zdrowia w bezpiecznych ramach. Musi ona także przyczynić się do szybszego udostępnienia nowego, bezpieczniejszego i spersonalizowanego leczenia<sup>(18)</sup>.

3.5. Sprawozdanie z wyników Konferencji w sprawie przyszłości UE zawiera wniosek w sprawie równego dostępu do opieki zdrowotnej dla wszystkich w celu ustanowienia „prawa do zdrowia” – zagwarantowania wszystkim Europejczykom równego i powszechnego dostępu do przystępnej cenowo, profilaktycznej, leczniczej i wysokiej jakości opieki zdrowotnej. Na posiedzeniu plenarnym Konferencji w sposób szczególny uznano społeczność cierpiącą na choroby rzadkie i odniesiono się do niej, popierając: szybsze i bardziej zdecydowane podejmowanie decyzji w kluczowych kwestiach oraz poprawę skuteczności sprawowania rządów w Europie na drodze do rozwoju Europejskiej Unii Zdrowotnej; potrzebę zapewnienia każdemu dostępu do istniejących metod leczenia w którymkolwiek kraju UE, w którym są one dostępne jako pierwsze; w tym celu ułatwienie współpracy transgranicznej, zwłaszcza w przypadku rzadkich chorób; wzmocnienie systemu opieki zdrowotnej w celu zwiększenia odporności i jakości naszych systemów opieki zdrowotnej, w szczególności poprzez dalszy rozwój, koordynację i finansowanie europejskich sieci referencyjnych, ponieważ stanowią one podstawę rozwoju sieci opieki medycznej w zakresie wysoce specjalistycznych i złożonych metod leczenia<sup>(19)</sup>.

<sup>(12)</sup> Rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych (Dz.U. L 18 z 22.1.2000, s. 1); zalecenie Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób (Dz.U. C 151 z 3.7.2009, s. 7); dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej (Dz.U. L 88 z 4.4.2011, s. 45).

<sup>(13)</sup> Europejski Trybunał Obrachunkowy, „Działania UE w zakresie transgranicznej opieki zdrowotnej – ustanowiono ambitne cele, lecz konieczne jest usprawnienie zarządzania”, 2019.

<sup>(14)</sup> Parlament Europejski, „Unijna strategia ochrony zdrowia publicznego po pandemii COVID-19 – Rezolucja Parlamentu Europejskiego z dnia 10 lipca 2020 r. w sprawie unijnej strategii w zakresie zdrowia publicznego po pandemii COVID-19” (2020/2691(RSP)) (Dz.U. C 371 z 15.9.2021, s. 102), 10 lipca 2020 r.

<sup>(15)</sup> COM(2021) 102 final, Komunikat Komisji do Parlamentu Europejskiego, Rady, Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego i Komitetu Regionów „Plan działania na rzecz Europejskiego filaru praw socjalnych” (SWD(2021) 46 final).

<sup>(16)</sup> Międzynarodowe Stowarzyszenie Towarzystw Ubezpieczeń Wzajemnych (AIM), „AIM's Views on the EU Care Strategy” [Opinie AIM na temat strategii UE w zakresie opieki], 2022.

<sup>(17)</sup> Organizacja Narodów Zjednoczonych (5 stycznia 2022 r.), Rezolucja przyjęta przez Zgromadzenie Ogólne 16 grudnia 2021 r. – *Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families*.

<sup>(18)</sup> Rada ds. Zatrudnienia, Polityki Społecznej, Zdrowia i Ochrony Konsumentów (zdrowie), „Główne wyniki – Działania europejskie w zakresie chorób rzadkich”, 29 marca 2022 r.

<sup>(19)</sup> Konferencja w sprawie przyszłości Europy – sprawozdanie z wyników końcowych, maj 2022 r.

3.6. „Europejski plan walki z rakiem z 2021 r.: Nowe podejście UE do profilaktyki, leczenia i opieki”, wykaz działań, które mają zostać zrealizowane do 2030 r., oraz zaangażowanie zainteresowanych stron stanowią podejście do europejskiej polityki zdrowotnej ukierunkowane na zwalczanie nierówności zdrowotnych w UE<sup>(20)</sup>. Plan opiera się również na europejskich sieciach referencyjnych, które są pionierami w wymianie wiedzy fachowej w zakresie diagnozowania i leczenia rzadkich chorób.

#### 4. Uwagi szczegółowe dotyczące rzadkich chorób i polityki w zakresie rzadkich chorób

4.1. Oceniając działania następcze w związku z opinią EKES-u w sprawie wniosku dotyczącego zalecenia Rady w sprawie działań na szczeblu europejskim w dziedzinie rzadkich chorób<sup>(21)</sup>, EKES uważa, że chociaż zalecenia są obecnie realizowane z różnym powodzeniem, na przykład poprzez rozwój europejskich sieci referencyjnych począwszy od 2017 r., wprowadzenie systemu komunikacji i sprawozdawczości, podręczników lub wytycznych ułatwiających dialog między różnymi kulturami zawodowymi w UE i EHDS w celu uwzględnienia wymogu, by pacjenci mieli dostęp do swoich danych, wymaga pilnych działań, przy czym należy nadrobić znaczne zaległości.

4.2. Europejskie sieci referencyjne są przykładem konkretnej europejskiej współpracy między systemami opieki zdrowotnej, ułatwiającej prowadzenie badań klinicznych i zdobywanie wiedzy specjalistycznej w zakresie diagnostyki i leczenia europejskich pacjentów cierpiących na rzadkie choroby. Potencjał tych europejskich sieci referencyjnych nie został jeszcze w pełni zbadany i nie funkcjonują one jeszcze w pełni. Planuje się, że ocena rozpocznie się w 2022 r.<sup>(22)</sup> 24 europejskie sieci referencyjne, utworzone w 2017 r., dotarły do 1 466 członków ESR we wszystkich państwach członkowskich UE, w tym ponad 900 jednostek opieki zdrowotnej zlokalizowanych w ponad 313 szpitalach. Przez członków ESR leczonych jest 1,7 mln pacjentów, jednak tylko 2,1 tys. przypadków pacjentów ze złożonymi i bardzo rzadkimi chorobami obsłużono za pośrednictwem systemu zarządzania pacjentami klinicznymi (CPMS).

4.3. Aby zoptymalizować potencjał europejskich sieci referencyjnych, należy uwzględnić następujące czynniki: brak zwrotu kosztów dla świadczeniodawców uczestniczących w europejskich sieciach referencyjnych, brak konkretnego zwrotu kosztów konsultacji wirtualnych za pośrednictwem CPMS, problemy z interoperacyjnością administracyjną lub techniczną. Innym punktem poboczym jest integracja europejskich sieci referencyjnych z krajowymi systemami opieki zdrowotnej za pośrednictwem powiązanych ośrodków referencyjnych zajmujących się rzadkimi chorobami, gwarantujących promocję ich istnienia i dostępności.

4.4. Centralizacja opieki nad pacjentami cierpiącymi na rzadkie choroby przy jednoczesnym utrzymaniu wystarczającej liczby ośrodków specjalistycznych byłaby korzystna dla jakości opieki. Należy ustanowić kryteria określające ośrodek specjalistyczny. Ośrodki specjalistyczne wymagają specjalnego i odpowiedniego finansowania. Mając na uwadze fakt, że to społeczeństwo i partnerzy społeczni wytwarzają niezbędne środki przeznaczane na publiczną służbę zdrowia, należy umożliwić im odgrywanie strategicznej roli w podziale tych środków. Lokalne, regionalne i krajowe sieci opieki muszą być świadome istnienia ośrodków specjalistycznych i trzeba zachęcać je do uczestnictwa w europejskich sieciach referencyjnych w celu ułatwienia dostępu do opieki i poprawy jej jakości.

4.5. Wykazano, że transgraniczne wielostronne partnerstwa i konsorcja wspierane z funduszy UE, łączące społeczeństwo obywatelskie i ekspertów w dziedzinie rzadkich chorób oraz polityki zdrowotnej lub społecznej, środowiska akademickie, partnerów medycznych, ośrodki wiedzy, stowarzyszenia pacjentów, nienastawione na zysk fundusze wzajemnego ubezpieczenia zdrowotnego i pacjentów będących ekspertami, wzbogacają ekosystemy europejskich badań i współpracy. Przyczyniły się one do opracowania ukierunkowanych na pacjenta zaleceń politycznych, projektów pilotażowych i badań mających na celu poprawę dostępu europejskich pacjentów cierpiących na rzadkie choroby do wysokiej jakości całościowej i zintegrowanej opieki zdrowotnej i społecznej<sup>(23)</sup>. Nadszedł czas, aby skonsolidować te zalecenia i najlepsze praktyki w spójną politykę, która połączy inicjatywy krajowe, transgraniczne i europejskie, nie pozostawiając w tyle żadnego pacjenta cierpiącego na rzadkie choroby.

<sup>(20)</sup> Komunikat Komisji do Parlamentu Europejskiego i Rady w sprawie europejskiego planu walki z rakiem, 2021.

<sup>(21)</sup> Dz.U. C 218 z 11.9.2009, s. 91.

<sup>(22)</sup> Dokument roboczy służb Komisji towarzyszący dokumentowi „Sprawozdanie Komisji dla Parlamentu Europejskiego i Rady dotyczące funkcjonowania dyrektywy 2011/24/UE w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej” (COM(2022) 200 final), europejskie sieci referencyjne, s. 29–36.

<sup>(23)</sup> INNOVCARE, „Bridging the gaps between health, social and local services to improve care of people living with rare and complex conditions” [Wypełnianie luk pomiędzy służbami zdrowotnymi, społecznymi i lokalnymi w celu poprawy opieki nad osobami cierpiącymi na rzadkie i złożone schorzenia] 2018; EMRaDi, „Rare diseases do not stop at borders” [Rzadkie choroby nie zatrzymują się na granicach], 2020, RARE 2030, „Foresight in Rare Disease Policy” [Prognozowanie polityki w zakresie chorób rzadkich], 2021.

4.6. W badaniu partycypacyjnym w ramach projektu „Rare 2030” dotyczącym prognozowania w dziedzinie chorób rzadkich do 2030 r. sformułowano osiem kluczowych zaleceń dotyczących leczenia, opieki, badań naukowych, danych oraz infrastruktury europejskiej i krajowej, wraz z planem działania i celami SMART nadającymi ton polityce w zakresie chorób rzadkich w następnej dekadzie: 1) długoterminowe, zintegrowane plany i strategie europejskie i krajowe; 2) wcześniejsza, szybsza i dokładniejsza diagnoza; 3) dostęp do wysokiej jakości opieki zdrowotnej; 4) opieka zintegrowana i skoncentrowana na osobie; 5) partnerstwa z pacjentami; 6) innowacyjne i ukierunkowane na potrzeby badania i rozwój; 7) optymalizacja danych z korzyścią dla pacjentów i społeczeństwa; 8) dostępne, osiągalne i przystępne cenowo terapie <sup>(24)</sup>.

4.7. Uznanie wiedzy pacjentów cierpiących na rzadkie choroby, krewnych i pracowników służby zdrowia stanowiło podstawę projektu EMRaDi, w ramach którego zbadano m.in. podaż i popyt w dziedzinie rzadkich chorób w Euroregionie Moza-Ren. W ramach projektu przeanalizowano również codzienną rzeczywistość i ścieżki pacjentów na podstawie 104 szczegółowych wywiadów na temat ośmiu rzadkich chorób <sup>(25)</sup>. Wywiady te potwierdziły założenia dotyczące trudności diagnostycznych, zwiększonego obciążenia w zakresie koordynacji opieki (przy czym pacjenci napotykają na swej ścieżce leczenia od sześciu do 25 pracowników służby zdrowia), potrzeby wielodyscyplinarnej opieki zdrowotnej w wyspecjalizowanych ośrodkach i jej preferowania, a co za tym idzie konieczności szerszej całościowej perspektywy odnośnie do całego spektrum potrzeb informacyjnych, wsparcia psychologicznego, włączenia społecznego i szans rozwojowych, praktycznych i administracyjnych, ale również transgranicznych potrzeb w zakresie opieki zdrowotnej. W ramach projektu sformułowano zalecenia dotyczące opieki całościowej, telemedycyny i solidarności europejskiej <sup>(26)</sup>.

4.8. Pandemia COVID-19 przyspieszyła cyfryzację opieki zdrowotnej, wykorzystanie nowych technologii i wdrożenie telemedycyny. Regulacja, budowanie zdolności i zwrot kosztów telemedycyny, obejmującej telekonsultacje, teletekspertyzy, telemonitorowanie i mobilną opiekę zdrowotną, muszą być wynikiem konsultacji z partnerami społecznymi i zainteresowanymi stronami z sektora medycznego, a przede wszystkim muszą zapewniać bezpieczeństwo pacjentów oraz jakość i ciągłość opieki i terapii. Optymalne wykorzystanie telemedycyny zapobiega nadmiernemu podróżowaniu pacjentów, w tym pacjentów cierpiących na choroby rzadkie, zarówno w obrębie własnego kraju, jak i po całej Europie.

4.9. Postęp w dziedzinie badań naukowych, ekonomiki zdrowia i jakości opieki nad pacjentami cierpiącymi na rzadkie choroby wymaga rejestrów pacjentów w oparciu o zasadę FAIR (możliwość znalezienia, dostępność, interoperacyjność i możliwość ponownego wykorzystania). Inicjatywy, takie jak baza danych europejskiego rejestru, repozytorium metadanych europejskiego rejestru chorób rzadkich (ERDRL.mdr) oraz europejska przestrzeń danych dotyczących zdrowia, muszą zainicjować debatę na temat związku, standardowej rejestracji i celu rejestrów.

4.10. Mapowanie podaży i popytu w dziedzinie rzadkich chorób wymaga ilościowych analiz częstości występowania, wykorzystania opieki i kosztów opieki nad pacjentami cierpiącymi na rzadkie choroby z pełnym poszanowaniem prywatności pacjentów. Innowacyjna metodyka stosowana przez belgijskie kasy chorych pozwoliła na pierwszą analizę częstości występowania, kosztów opieki i wykorzystania opieki nad pacjentami cierpiącymi na rzadkie choroby w porównaniu ze średnimi kosztami opieki i wykorzystaniem opieki przez jej członków <sup>(27)</sup>.

4.11. Analiza potwierdziła większe korzystanie z opieki niż w przypadku przeciętnego członka (częstsze wizyty i przyjęcia do szpitala, częstsza opieka lekarza rodzinnego i opieka specjalistyczna), co można wyjaśnić bardziej złożonymi potrzebami w zakresie opieki. Potwierdzono, że koszty w ramach systemu obowiązkowego ubezpieczenia zdrowotnego są dziesięciokrotnie wyższe niż w przypadku przeciętnego członka, a roczny wkład własny jest trzykrotnie wyższy niż w przypadku przeciętnego członka. Największą część stanowiły leki – średnio połowę wydatków. Należy spodziewać się znacznie wyższych kosztów rzeczywistych, ponieważ w badaniu nie uwzględniono sytuacji społeczno-ekonomicznej rodzin ani innych niezwracanych kosztów, takich jak opieka psychologiczna lub paramedyczna, ubezpieczenie uzupełniające lub zwykłe wydatki własne. Analiza dowodzi znaczenia silnych systemów ubezpieczeń zdrowotnych opartych na solidarności, które interweniują w celu ochrony pacjentów cierpiących na rzadkie choroby. W przypadku gdy pacjenci cierpiący na rzadkie choroby odmawiają lub nie podejmują opieki ze względów finansowych, ma to wpływ na ich zdrowie, jakość życia na jego późniejszym etapie i stanowi ryzyko finansowe związane z wyższymi kosztami w perspektywie długoterminowej.

<sup>(24)</sup> Kole, A., Hedley V., i in. Zalecenia z badania prognostycznego Rare 2030: *The future of rare diseases starts today* [Przyszłość chorób rzadkich zaczyna się dziś], 2021.

<sup>(25)</sup> EMRaDi, „Final report of the EMRaDi project” [Sprawozdanie końcowe z projektu EMRaDi], 2020.

<sup>(26)</sup> Projekt EMRaDi, Arkusz informacyjny EMRaDi – „How to get EU actions on rare diseases (RD) closer to RD patients and their relatives?” [Jak sprawić, by działania UE były lepiej dostosowane do potrzeb pacjentów cierpiących na rzadkie choroby i ich rodzin?], „From local and cross-border developments to European solutions” [Od zmian lokalnych i transgranicznych do rozwiązań europejskich], 2019.

<sup>(27)</sup> Noirhomme C., MC informations 282, „Analyse de la consommation et des dépenses de soins des personnes atteintes de maladies rares” [Analiza korzystania z opieki i wydatków z tym związanych przez osoby cierpiące na rzadkie choroby], grudzień 2020 r., s. 20–29.

4.12. Przegląd przepisów UE dotyczących leków sierocych i pediatrycznych (leków dla osób cierpiących na rzadkie choroby i dla dzieci) wymaga ambitnego podejścia w celu zapewnienia, aby leki sieroce i terapia były przystępne cenowo dla systemów opieki zdrowotnej i pacjentów w państwach członkowskich. Obecnie przystępność cenowa stanowi barierę dla wielu pacjentów cierpiących na choroby rzadkie. Różne formy i modele współpracy europejskiej polegające na wspólnym zakupie leków przez kraje – takie jak Beneluxs <sup>(28)</sup> lub obserwowane podczas pandemii COVID-19 w odniesieniu do szczepionek – poprawiły dostęp do leczenia dzięki wspólnemu, przejrzystemu, zrównoważonemu i wspierającemu podejściu UE. Debatę na temat uczciwych cen i przejrzystości kosztów badań i rozwoju w odniesieniu do leków poprawia wnioski w sprawie kalkulatora uczciwych cen leków oraz modelu uczciwego ustalania cen stosowanego przez AIM do obliczania ceny FAIR za nowe lub istniejące leki (bez konkurencji generycznej) i porównywania jej z ceną płaconą lub negocjowaną <sup>(29)</sup>.

4.13. W przypadku gdy nie ma możliwości regularnego zwrotu kosztów, w różnych państwach członkowskich istnieją różne przepisy dotyczące dostępu pacjentów cierpiących na choroby rzadkie do produktów sierocych, w tym programy indywidualnego stosowania leków, przepisy dotyczące używania leków poza wskazaniami rejestracyjnymi, a także, na przykład, interwencje w ramach specjalnego funduszu solidarności <sup>(30)</sup>. Fundusze solidarnościowe mogą być użytecznym uzupełnieniem, jeżeli obowiązkowe ubezpieczenie zdrowotne nie pokrywa kosztów leczenia skomplikowanych lub rzadkich chorób albo opieki transgranicznej. Na pewno ma to miejsce w przypadku, gdy w UE nie istnieją żadne uznane ośrodki referencyjne. Pomimo wpływu leczenia rzadkich chorób na budżet, nie doszło do refleksji nad europejskimi konwencjami w sprawie opieki w europejskich sieciach referencyjnych lub nad pacjentami cierpiącymi na rzadkie choroby, którzy mają dostęp do opieki w ośrodku referencyjnym w innym państwie członkowskim.

4.14. Europejski Urząd ds. Gotowości i Reagowania na Stany Zagrożenia Zdrowia (HERA) powstał w odpowiedzi na pandemię COVID-19 i jako kluczowy filar Europejskiej Unii Zdrowotnej. Jego celem jest zapobieganie sytuacjom kryzysowym w dziedzinie zdrowia, wykrywanie ich i szybkie reagowanie na nie oraz przewidywanie zagrożeń i potencjalnych kryzysów zdrowotnych poprzez gromadzenie informacji wywiadowczych i budowanie niezbędnych zdolności reagowania. Jego misja może wykraczać poza choroby zakaźne, a jego mandat oznacza, że może on stawić czoła innym zagrożeniom dla zdrowia. Obecna struktura zarządzania Europejską Unią Zdrowotną nie obejmuje jeszcze zinstytucjonalizowanego wsparcia w zakresie gotowości i reagowania na wyzwania związane z rzadkimi chorobami, z którymi państwa członkowskie mogą się zmierzyć. HERA może służyć jako model nowego organu ds. chorób niezakaźnych, który wspierałby koordynację i solidarność w odniesieniu do rzadkich chorób.

Bruksela, dnia 26 października 2022 r.

Christa SCHWENG  
Przewodnicząca  
Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego

<sup>(28)</sup> Beneluxa Initiative on Pharmaceutical Policy [Inicjatywa Beneluxa na rzecz polityki farmaceutycznej].

<sup>(29)</sup> AIM, „European fair price calculator for medicines” [Europejski instrument obliczania uczciwej ceny produktów leczniczych]; „AIM offers a tool to calculate fair and transparent European prices for accessible pharmaceutical innovations” [AIM oferuje narzędzie do obliczania sprawiedliwych i przejrzystych europejskich cen dostępnych innowacji farmaceutycznych].

<sup>(30)</sup> Uniwersytet w Maastricht, „Report on the analysis of legal, financial and reimbursement mechanisms of rare diseases for treatment costs of EMR rare diseases patients” [Sprawozdanie z analizy mechanizmów prawnych i finansowych dotyczących refundacji wydatków poniesionych przez pacjentów cierpiących na rzadkie choroby w Euroregionie Moza-Ren], rozdział 3.2 „Sieroce produkty lecznicze”, 2020, s. 43–45.