



WNIOSKI I ZALECENIA

Celem konferencji było wniesienie wkładu w opracowanie europejskich ram polityki dotyczących chorób rzadkich. Te ramy mają scalić strategię w różnych dziedzinach, w tym w dziedzinie badań naukowych, technologii cyfrowych, opieki zdrowotnej i ochrony socjalnej. Tym samym mają uzupełnić istniejące przepisy i pobudzić do nowych działań w zakresie zwalczania chorób rzadkich zarówno na szczeblu europejskim, jak i krajowym.

Na konferencji zwrócono uwagę na opinię rozpoznawczą Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego (EKES-u) „Aby nikt nie pozostał w tyle: Europejskie zobowiązanie do walki z chorobami rzadkimi”, która została sporządzona na wniosek prezydencji węgierskiej Rady UE. W opinii wezwano Komisję Europejską do opublikowania komunikatu w sprawie europejskiego planu działania w dziedzinie chorób rzadkich na lata 2025–2029. Celem jest zadbanie o to, by pacjenci cierpiący na choroby rzadkie uzyskiwali diagnozę w ciągu roku od wystąpienia pierwszych objawów.

Prezydencja węgierska i EKES wezwały na konferencji nową Komisję Europejską i państwa członkowskie UE do zaproponowania oraz wdrożenia kompleksowego europejskiego planu działania w dziedzinie chorób rzadkich, który obejmowałby wspólne i wymierne cele w zakresie poprawy leczenia chorób rzadkich oraz zacieśnienia współpracy europejskiej w tym zakresie. Główne zalecenia sporządzone w wyniku konferencji wraz z najważniejszymi wnioskami z opinii rozpoznawczej EKES-u zostały przedstawione Radzie EPSCO 3 grudnia 2024 r.

W konferencji wzięło udział szerokie grono zainteresowanych stron, w tym organizacje społeczeństwa obywatelskiego, stowarzyszenia pacjentów, lekarze, naukowcy, a także przedstawiciele ministerstw zdrowia i instytucji europejskich. Dzięki różnorodności uczestników zapewniono ciągłość prac podejmowanych od 2004 r. przez państwa członkowskie UE, organizacje społeczeństwa obywatelskiego i zainteresowane strony, a także ciągłość ich zaangażowania politycznego od tego czasu.

W konferencji wzięło udział zdalny lub fizyczny łącznie 32 prelegentów, 30 członkin i członków EKES-u i około 235 osób z całej Europy. Program znajduje się w załączniku do niniejszego dokumentu.

Najważniejsze wnioski i zalecenia sporządzone w wyniku konferencji:

1. Opracowanie kompleksowego europejskiego planu działania w dziedzinie chorób rzadkich do 2030 r.

- Potrzebne jest wsparcie polityczne, przy czym Komisja Europejska musi się zobowiązać do ustanowienia spójnych ram, które ukierunkują politykę krajową i zachęca do wspólnych działań, wykraczających poza europejskie sieci referencyjne (ESR).
- Należy powołać grupę sterującą ds. europejskiego planu działania w dziedzinie chorób rzadkich, składającą się z ekspertów z państw członkowskich, członków EKES-u i Eurordis, w celu zapewnienia horyzontalnej koordynacji i współpracy, a także monitorowania i nadzorowania planu działania. Niezwykle istotne jest, aby przedstawiciele pacjentów też byli członkami grupy sterującej, która reprezentowałaby wszystkie zainteresowane strony w ekosystemie chorób rzadkich. Dzięki temu decyzje polityczne uwzględniałyby bezpośrednio praktyczne doświadczenia i priorytety pacjentów cierpiących na choroby rzadkie.
- Zasadnicze znaczenie ma wyeliminowanie luk w ścieżkach leczenia, zajęcie się kwestią nierówności w całej UE i istotnymi barierami w dostępie do badań przesiewowych, diagnostyki, leczenia oraz terminowej i skoordynowanej opieki, w tym opieki społecznej oraz kompleksowego i zintegrowanego wsparcia psychospołecznego, a także zapewnienie osobom cierpiącym na choroby rzadkie możliwości pełnego udziału w życiu społeczności.
- Niezbędne jest zintegrowanie opieki zdrowotnej i usług społecznych dla pacjentów cierpiących na choroby rzadkie oraz uznanie ich za grupę w niekorzystnej sytuacji, której należy zapewnić odpowiednie dodatki i zasiłki podobnie jak osobom z niepełnosprawnościami.
- Europa musi zająć się poważnym niedoborem pracowników opieki zdrowotnej w UE, w tym pracowników zajmujących się mapowaniem chorób rzadkich. Już teraz specjaliści, którzy pracują dla tych pacjentów, są w wielu krajach narażeni na nadmierną i ekstremalną presję, a zatem i w tym zakresie potrzebna jest dalsza analiza i dyskusja.
- Aby znacznie poprawić diagnostykę i terapię osób cierpiących na choroby rzadkie w Europie, konieczne jest polepszenie wczesnej diagnostyki za pomocą zaawansowanych technologii molekularnych i e-zdrowia, rozwijanie sieci skierowań, propagowanie badań opartych na współpracy i wymiany danych, podnoszenie świadomości pracowników medycznych i doskonalenie ich kształcenia oraz zapewnienie wszystkim pacjentom równego dostępu do opieki.

- Ważne jest całościowe spojrzenie na opiekę zdrowotną zamiast obecnego fragmentarycznego podejścia, które nadmiernie skupia się na poszczególnych, oderwanych od siebie specjalistycznych dziedzinach.
- Należy wspierać badania nad lekami sierocymi i dostosowywać je do codziennej praktyki.
- Do wzmocnienia zdolności diagnostycznych potrzebne jest specjalne szkolenie nie tylko dla pracowników służby zdrowia, lecz również dla pracowników socjalnych i pracowników pomocy społecznej, aby osobom cierpiącym na choroby rzadkie zapewniać skuteczniejszą opiekę, pomagać im w codziennym życiu i zaspokajać ich potrzeby psychospołeczne.
- Aby wspierać profilaktykę i diagnostykę, nauczyciele i pracownicy pedagogiczni w placówkach opieki nad dziećmi i szkołach powinni również przejść szkolenia.
- Niezbędne jest, aby państwa członkowskie i Komisja Europejska połączyły wysiłki na rzecz zapewnienia i rozszerzenia finansowania walki z chorobami rzadkimi z myślą o stabilności wszystkich ukierunkowanych narzędzi i modeli opracowanych w ramach inicjatywy JARDIN. Podejście oparte na współpracy zapewniłoby dostępność zasobów niezbędnych do prowadzenia bieżących badań, poprawy diagnostyki i terapii oraz utrzymania sprawiedliwego dostępu do opieki dla wszystkich pacjentów w całej Europie.
- Niezwykle istotne jest, by europejskie sieci referencyjne były lepiej zintegrowane ze wszystkimi odpowiednimi sektorami krajowych systemów opieki zdrowotnej.
- Konieczne jest wspieranie i usprawnianie realizacji krajowych planów dotyczących chorób rzadkich, w czym UE powinna pełnić funkcję koordynatora.
- Współpraca i wymiana z organizacjami międzynarodowymi są istotne dla rozwijania inicjatyw dotyczących chorób rzadkich. Obiecującym krokiem naprzód jest utworzenie przez Światową Organizację Zdrowia globalnej sieci ds. chorób rzadkich (GnRD) we współpracy z Rare Diseases International (RDI). Ma ona na celu powielenie i zaadaptowanie w skali globalnej sukcesów europejskich sieci referencyjnych z wykorzystaniem innowacji cyfrowych do łączenia wiedzy fachowej i poprawy dostępności.

Europejski plan działania w dziedzinie chorób rzadkich powinien:

- określać wspólne i wymierne cele, ukierunkowane bezpośrednio na niezaspokojone potrzeby i zapewniające równe szanse we wszystkich państwach członkowskich dzięki poprawie efektów zdrowotnych (krótszy czas diagnostyki), zmniejszeniu nierówności oraz rozwojowi innowacji,
- uwzględniać środki mające na celu wspieranie wysiłków krajowych, regionalnych i lokalnych organów ds. zdrowia i organizacji społeczeństwa obywatelskiego (m.in. organizacji pacjentów) na rzecz zapewnienia dostępu do wysokiej jakości i przystępnej cenowo opieki w zakresie chorób rzadkich,
- uwzględniać cele SMART, które można osiągnąć do 2030 r., by zapewnić postawienie diagnozy chorób rzadkich w ciągu roku od wystąpienia pierwszych objawów,

- przewidywać skuteczny horyzontalny model koordynacji dla służb Komisji zajmujących się chorobami rzadkimi i transgraniczną opieką zdrowotną,
- zachęcać do zawierania porozumień z państwami członkowskimi w sprawie treści, aktualizacji, wdrażania i monitorowania krajowych planów w dziedzinie chorób rzadkich,
- obejmować gromadzenie i rozpowszechnianie najlepszych praktyk w całej Unii Europejskiej, gwarantować finansowanie i wykonalność, a także planowanie unijnych programów w dziedzinie zdrowia, programu „Horyzont Europa” i innych programów finansowych oraz zapewniać znaczne zasoby budżetowe na zdrowie w wieloletnich ramach finansowych na lata 2028–2035,
- zawierać wytyczne dotyczące inicjatyw mających na celu zapewnienie pacjentom i rodzinom lepszego dostępu do diagnostyki, opieki i wsparcia, a także przewidywać ich finansowanie (Program działań Unii w dziedzinie zdrowia i program badawczy),
- obejmować ukierunkowane mechanizmy zachęt w celu popularyzacji badań i innowacji, zwłaszcza w dziedzinie zaawansowanej diagnostyki, medycyny precyzyjnej i terapii genowej.

2. Połączenie wysiłków społeczeństwa obywatelskiego i organizacji pacjentów w celu poprawy sytuacji zdrowotnej i społecznej osób cierpiących na choroby rzadkie

- Zasadnicze znaczenie ma priorytetowe traktowanie realnych potrzeb osób cierpiących na choroby rzadkie. Wszystkie informacje i całe wsparcie powinny być do nich dostosowane, aby zapewnić pacjentom najbardziej adekwatną i najskuteczniejszą opiekę.
- W walce z chorobami rzadkimi niezbędne jest również dostarczanie odpowiednich informacji. Aby pacjenci i ich rodziny byli dobrze poinformowani, przekazywane informacje muszą być adekwatne, dokładne, prawdziwe, zatwierdzone medycznie, zrozumiałe i dostępne.
- Kluczowe znaczenie ma współpraca między organizacjami pozarządowymi, badaczami, pracownikami opieki zdrowotnej i decydentami na szczeblu lokalnym, krajowym i europejskim. Skuteczną współpracę może ułatwić stworzenie wspólnej, łatwej w obsłudze i dostępnej dla wszystkich platformy.
- Konieczne jest włączenie wsparcia psychospołecznego do opieki zdrowotnej, zwłaszcza biorąc pod uwagę długą drogę wielu pacjentów cierpiących na choroby rzadkie do otrzymania diagnozy.
- Niezależne, przekrojowe i całościowe podejście wraz z odpowiednim finansowaniem jest niezbędne do skutecznego przeciwdziałania chorobom rzadkim. Można to najlepiej osiągnąć za pomocą planów krajowych, w których realizacji aktywnie uczestniczą pacjenci i stowarzyszenia.
- Udział upodmiotowionych organizacji pacjentów jest bardzo istotny dla całościowego, międzysektorowego i zintegrowanego zarządzania chorobami rzadkimi. Mogą one wносить cenny wkład i udzielać wsparcia w różnych dziedzinach, takich jak opieka

zdrowotna, niepełnosprawność i sprawy społeczne, edukacja, praca, życie rodzinne i mieszkalnictwo. Możemy stworzyć bardziej sprzyjające i inkluzywne środowisko dla pacjentów cierpiących na choroby rzadkie dzięki włączeniu organizacji pacjentów w tych obszarach.

- Aby zwalczać choroby rzadkie, potrzebna jest współpraca między sektorem publicznym i prywatnym.
- Organizacje społeczeństwa obywatelskiego są motorem zmian, ponieważ dążą do podniesienia świadomości oraz zapewniania wsparcia i rozwiązań w obliczu wyzwań stojących przed osobami cierpiącymi na choroby rzadkie. Krajowe sojusze na rzecz walki z chorobami rzadkimi są kluczowymi zainteresowanymi stronami w planach krajowych, gdyż dostarczają wiedzę ekspercką i konkretne rozwiązania.
- Krajowe sojusze na rzecz walki z chorobami rzadkimi wymagają inicjatyw europejskich, takich jak kompleksowy plan działania w dziedzinie chorób rzadkich, gdyż stanowią one punkt wyjścia do wysiłków krajowych. Należy je rozwinąć na szczeblu europejskim w celu scalenia polityki w zakresie zdrowia, opieki społecznej, badań naukowych i zarządzania danymi; ułatwienia dostępu do diagnostyki i leczenia; wzmocnienia pozycji pacjentów; zapewnienia transgranicznej opieki zdrowotnej; wytyczenia jasnych i wymiernych celów, a także wyznaczenia kierunku działania dla wszystkich, którzy mogą pomóc w spełnieniu wszelkich niezaspokojonych potrzeb pacjentów cierpiących na choroby rzadkie na wszystkich etapach.
- Niezwykle istotne jest, aby organizacje społeczeństwa obywatelskiego – zwłaszcza stowarzyszenia pacjentów – były zaangażowane w monitorowanie oraz nadzorowanie polityki krajowej i jej realizację.

3. Postępy w tworzeniu europejskiej przestrzeni danych dotyczących zdrowia (EHDS) i przyszłe wyzwania z tym związane

- Europejska przestrzeń danych dotyczących zdrowia stwarza wiele możliwości zmierzania się z wyjątkowymi wyzwaniami w dziedzinie chorób rzadkich. Dzięki harmonizacji standardów danych i łączeniu platform na szczeblu europejskim EHDS może usprawnić diagnostykę, badania i leczenie chorób rzadkich. Chociaż wdrażanie na szczeblu krajowym leży przede wszystkim w gestii państw członkowskich, nie może się powieść bez już istniejących najlepszych praktyk i profesjonalnej współpracy na poziomie europejskim.
- Niezwykle ważne jest wsparcie oraz wdrożenie projektu pilotażowego dotyczącego wspólnej europejskiej metodyki i modelu interoperacyjności danych na potrzeby wtórnego wykorzystywania na podstawie rozporządzenia w sprawie EHDS, a także ułatwienie wymiany danych do pierwotnego wykorzystywania między akredytowanymi zespołami medycznymi a członkami ESR.
- Aby wzmocnić ESR i zapewnić ich połączenie z systemami opieki zdrowotnej państw członkowskich, należy stworzyć EHDS, która będzie interoperacyjna w obrębie UE.
- Pacjenci muszą mieć kontrolę nad swoimi danymi osobowymi dotyczącymi zdrowia. Muszą mieć możliwość aktualizowania preferencji w zakresie udostępniania danych

i uzyskiwania klarownych wyjaśnień na temat sposobu wykorzystywania ich danych w opiece. Etyczne zarządzanie danymi zwiększa zaufanie i umożliwia skuteczne wykorzystanie danych pierwotnych w celu zapewnienia lepszej opieki.

- EHDS ma ogromny potencjał dla pacjentów cierpiących na choroby rzadkie, ponieważ umożliwia szybszą diagnozę, poprawia transgraniczną opiekę zdrowotną i napędza badania naukowe. Aby jednak rzeczywiście odnieść sukces, należy nadać priorytet etycznemu zarządzaniu, czynnie włączyć pacjentów w proces decyzyjny i zapewnić im kontrolę nad własnymi danymi. Tylko dzięki wyważeniu tych elementów EHDS może prowadzić do przekształcenia opieki zdrowotnej i zarazem chronić prawa pacjentów i budować ich zaufanie.
- Zasadnicze znaczenie ma zachęcanie do zaangażowania. Aby pacjenci i świadczeniodawcy rozumieli EHDS i skutecznie z nią współdziałali, potrzebne są edukacja i wsparcie mające na celu uzupełnienie braków w wiedzy.
- Sukces będzie możliwy jedynie wówczas, gdy obywatele i pacjenci będą w stanie zaufać systemowi EHDS. Wszystkie zainteresowane strony, w tym świadczeniodawcy, decydenci i podmioty opracowujące technologie, muszą zatem ze sobą współpracować, aby zapewnić pełne wykorzystanie potencjału EHDS z poszanowaniem praw pacjentów przy jednoczesnym wsparciu zdrowia publicznego.
- ESR stanowią doskonały operacyjny przypadek użycia EHDS.
- W ESR można wykorzystywać dane dotyczące zdrowia zarówno do celów pierwotnych (bezpośrednia opieka nad pacjentami), jak i wtórnych (badania naukowe, kształtowanie polityki i poprawa systemów opieki zdrowotnej). Odgrywają one wiodącą rolę w wykorzystywaniu danych dotyczących zdrowia, dzięki czemu stają się pionierami w europejskim ekosystemie danych dotyczących zdrowia. Mogą wyznaczać standardy i najlepsze praktyki, których inne podmioty powinny przestrzegać.
- Nałożenie się ESR i misji EHDS na pierwotne (system zarządzania danymi klinicznymi pacjentów) i wtórne (rejstry ESR) wykorzystanie danych dotyczących zdrowia może znacznie usprawnić zarządzanie chorobami rzadkimi.
- Kody Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (ICD) dla chorób rzadkich znajdują zastosowanie w rutynowych statystykach dotyczących zdrowia. Te przydatne kody nie obejmują jednak wszystkich rzadkich chorób i nie dla każdej choroby rzadkiej istnieją odrębne kody ICD. Jednak wyjątkowo dużo tych chorób ma użyteczne kody ICD. Statystyki przyczyn zgonów i wypisy ze szpitala wykorzystywane przez narodowy fundusz ubezpieczeń zdrowotnych umożliwiają oceny epidemiologiczne w odniesieniu do tych chorób rzadkich. Oba systemy obejmują całą ludność Węgier. Te wskaźniki są zatem pouczające i służą do opisywania tendencji epidemiologicznych odnośnie do znacznego odsetka chorób rzadkich.
- Aby uzyskać wysokiej jakości dane na temat chorób rzadkich na szczeblu krajowym, ponadnarodowym i europejskim (w tym na temat niezdiagnozowanych przypadków), potrzebne jest wspólne nazewnictwo. Zapewniłoby to spójność i porównywalność danych w różnych regionach i systemach.

- Znaczenie jednolitego nazewnictwa dotyczącego chorób rzadkich zostało uznane w zaleceniu Rady z 2009 r., a od tego czasu Komisja Europejska stale popiera stosowanie kodów Orpha. Kolejnym kluczowym krokiem jest podjęcie ostatecznej decyzji i wykazanie się silnym zaangażowaniem politycznym na rzecz spójnego wdrażania i stosowania kodów Orpha we wszystkich odpowiednich systemach.
- Istotnym zasobem jest portal Orphanet, który odpowiada za opracowywanie i aktualizację systemu kodów Orpha do kodowania chorób rzadkich. Niemniej jest obecnie dostępny jedynie w siedmiu językach UE, co stanowi ograniczenie. Utworzenie nowej agencji UE zapewniającej wsparcie i konsultacje we wszystkich językach urzędowych UE znacznie zwiększyłoby jego przydatność. Zapewniłoby to wszystkim zainteresowanym stronom, niezależnie od języka, dostęp do informacji i świadczonych usług oraz czerpanie z nich korzyści.

Wszyscy uczestnicy, Parlament Europejski i Komisja Europejska, a także ministerstwa zdrowia w państwach członkowskich UE otrzymają niniejsze wnioski i zalecenia. Zostaną one przekazane zwłaszcza prezydencji węgierskiej i kolejnym trzem prezydencjom UE.