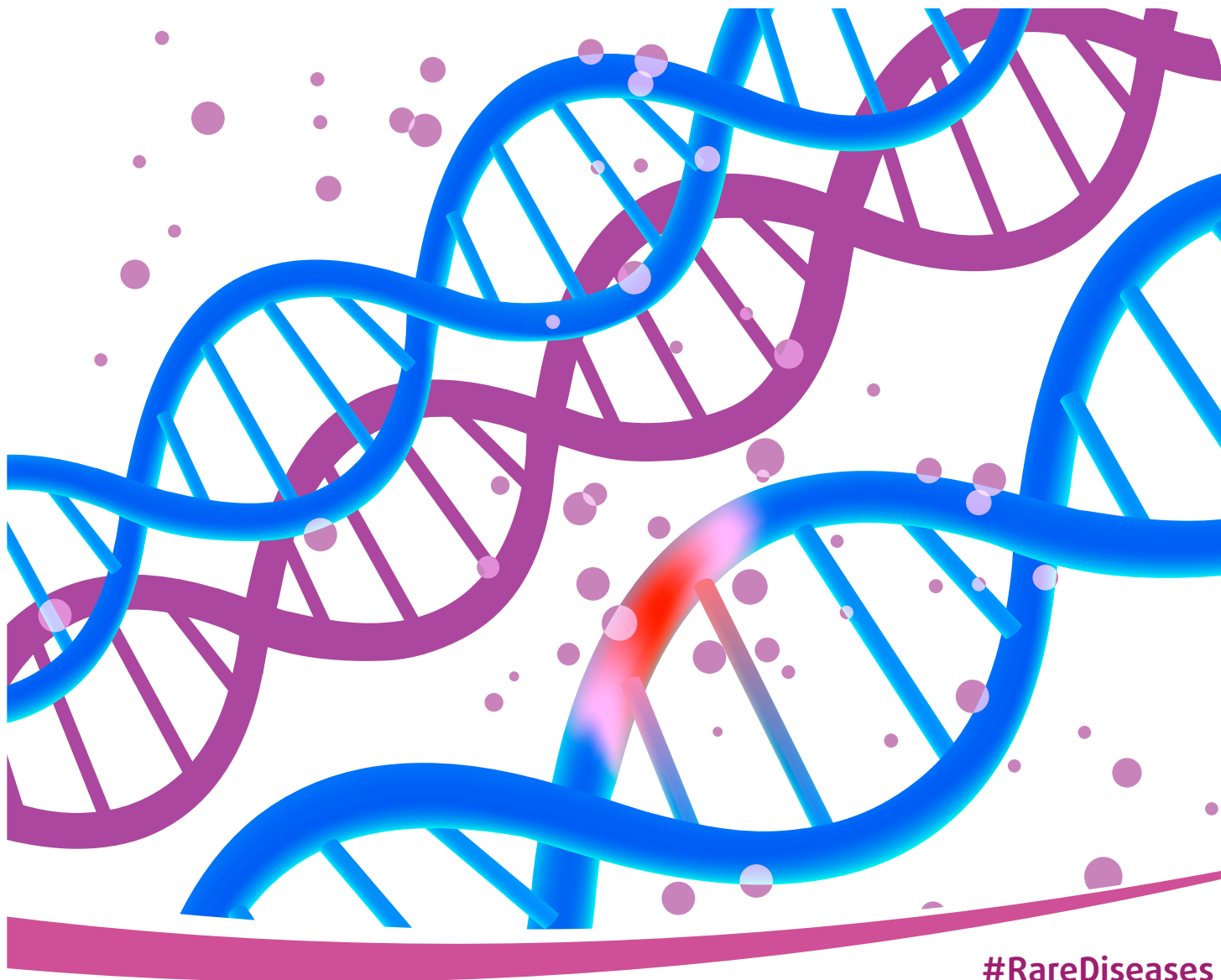




#RareDiseases

KONKLUSIONER OG ANBEFALINGER

KONFERENCE

For et EU engagement i bekæmpelsen af sjældne sygdomme

KONKLUSIONER OG ANBEFALINGER

Formålet med denne konference var at bidrage til udviklingen af en europæisk politikramme for sjældne sygdomme. I rammen vil der indgå strategier for flere forskellige områder, herunder forskning, digitale teknologier, sundhedsydelser og social beskyttelse, som supplement til den eksisterende lovgivning og til fremme af nye tiltag vedrørende sjældne sygdomme på både europæisk og nationalt plan.

Konferencen fremhævede Det Europæiske Økonomiske og Sociale Udvalgs (EØSU's) sonderende udtalelse: *Ingen må lades i stikken: Det europæiske engagement i bekæmpelsen af sjældne sygdomme*, udarbejdet på anmodning af det ungarske rådsformandskab, hvori udvalget indtrængende opfordrer Kommissionen til at offentliggøre en meddelelse om en omfattende europæisk handlingsplan for sjældne sygdomme for 2025-2029. Målet er at sikre, at patienter med sjældne sygdomme får stillet en diagnose inden for et år efter, at de første symptomer viser sig.

På konferencen opfordrede det ungarske formandskab og EØSU den nye Kommission og EU's medlemsstater til at foreslå og gennemføre en omfattende europæisk handlingsplan for sjældne sygdomme med fælles og målbare mål med sigte på at forbedre behandlingen af sjældne sygdomme og styrke det europæiske samarbejde inden for feltet. De vigtigste anbefalinger fra konferencen blev sammen med de vigtigste konklusioner i EØSU's sonderende udtalelse forelagt EPSCO-Rådet den 3. december 2024.

På konferencen deltog også en bred vifte af interessenter, herunder civilsamfundsorganisationer, patientorganisationer, læger, forskere, sundhedsministerier og EU-institutioner. Denne alsidige deltagelse sikrede kontinuiteten i det arbejde og det politiske engagement, som EU's medlemsstater, civilsamfundsorganisationerne og de relevante interessenter har lagt for dagen siden 2004.

I alt tog 32 talere, 30 EØSU-medlemmer og ca. 235 deltagere fra hele Europa del i konferencen, enten online eller fysisk. Programmet findes i bilaget til dette dokument.

De vigtigste konklusioner og anbefalinger fra konferencen

1. Om gennemførelse af en omfattende europæisk handlingsplan for sjældne sygdomme senest i 2030

- Der er brug for politisk støtte med tilsagn fra Kommissionen til at skabe en sammenhængende ramme, som er retningsgivende for de nationale politikker og fremmer samarbejdstiltag, og som omfatter mere end blot de europæiske netværk af referencecentre (ERN'er).

- Der bør nedsættes en styringsgruppe for den europæiske handlingsplan for sjældne sygdomme, bestående af eksperter fra medlemsstaterne, EØSU og EURORDIS, for at sikre horisontal koordinering og samarbejde samt overvågning af og tilsyn med handlingsplanen. Det er vigtigt, at patientrepræsentanter inddrages som fuldgældende medlemmer i denne styringsgruppe, der skal repræsentere alle interessenter i økosystemet for sjældne sygdomme. En sådan inddragelse vil sikre, at patienternes egne erfaringer og prioriteter får direkte indvirkning på de politiske beslutninger.
- Det er væsentligt at få lukket hullerne i patientbehandlingsforløbene, udjævne ulighederne på tværs af EU og fjerne de betydelige hindringer for adgang til screening, diagnosticering, behandling og rettidig og koordineret pleje, herunder social omsorg og omfattende og integreret psykosocial støtte, og sikre, at personer, der lever med en sjælden sygdom, kan deltage fuldt ud i samfundslivet.
- Det er afgørende at integrere sundhedsydelser og sociale tjenester for patienter med sjældne sygdomme og at anerkende personer, der lever med sjældne sygdomme, som en dårligt stillet gruppe samt sikre, at de modtager passende ydelser og hjælp på linje med personer med handicap.
- Europa er nødt til at afhjælpe den enorme mangel på sundhedspersonale i EU, herunder på personer, der arbejder med at kortlægge sjældne sygdomme. De eksisterende personaleressourcer for patienter er i mange lande under et uforholdsmæssigt stort og ekstremt pres, hvorfor der er brug for yderligere analyser og drøftelser på dette område.
- For at forbedre diagnostik og behandlinger for personer med sjældne sygdomme i Europa betragteligt er vi nødt til at styrke tidlig diagnosticering gennem avancerede molekylære teknologier og digital sundhed, styrke henvisningsnetværk, fremme forskningssamarbejde og datadeling, øge bevidstheden blandt og forbedre uddannelsen af sundhedspersonalet samt sikre alle patienter lige adgang til pleje.
- Det er vigtigt at anlægge en holistisk tilgang til sundhedspleje i stedet for den nuværende fragmenterede tilgang, hvor der er uforholdsmæssigt stort fokus på individuelle specialiserede områder uden indbyrdes sammenhæng.
- Forskning i lægemidler til sjældne sygdomme bør tilskyndes og tilpasses den daglige praksis.
- For at styrke diagnosticeringskapaciteten er det nødvendigt, at ikke blot de ansatte i sundhedssektoren, men også socialarbejdere og velfærdspersonale, modtager specifik uddannelse, så de bliver i stand til at yde mere effektiv pleje til personer med sjældne sygdomme, hjælpe dem i deres dagligdag og opfylde deres psykosociale behov.
- Lærere og pædagoger i børnepasningsinstitutioner og skoler bør ligeledes modtage uddannelse for at fremme forebyggelse og diagnosticering.
- Det er afgørende, at medlemsstaterne og Kommissionen går sammen om at garantere og udvide finansieringen af sjældne sygdomme for at sikre, at alle de målrettede værktøjer og modeller, som udvikles inden for rammerne af JARDIN, er bæredygtige. Denne samarbejdsbaserede tilgang vil sikre de nødvendige tilgængelige ressourcer til at støtte igangværende forskning, forbedre diagnostik og behandlinger og fortsat sikre alle patienter i hele Europa lige adgang til pleje.

- Det er altafgørende, at ERN'erne integreres bedre i alle relevante sektorer af de nationale sundhedssystemer.
- Gennemførelsen af nationale planer vedrørende sjældne sygdomme skal støttes og styrkes, med EU i en koordinerende rolle.
- Det er vigtigt med samarbejde og udveksling med internationale organisationer for at fremme initiativer vedrørende sjældne sygdomme. Verdenssundhedsorganisationens udvikling af et globalt netværk for sjældne sygdomme (GNRD) i samarbejde med Rare Diseases International (RDI) er et lovende skridt i den rigtige retning. Dette initiativ har til formål at kopiere og tilpasse ERN'ernes succeser på globalt plan ved at udnytte digitale innovationer til at samle ekspertise og øge tilgængeligheden.

En europæisk handlingsplan for sjældne sygdomme bør:

- indeholde fælles og målbare mål, der direkte modsvarer uopfyldte behov, og som sikrer lige muligheder i alle medlemsstater gennem forbedrede sundhedsresultater (hurtigere diagnosticering), mindre ulighed og fremme af innovation
- omfatte tiltag til at støtte de nationale, regionale og lokale sundhedsmyndigheder og civilsamfundsorganisationer (herunder patientorganisationer) i deres bestræbelser på at sikre patienter adgang til en behandling af sjældne sygdomme, som er økonomisk overkommelig og af høj kvalitet
- indeholde SMART-mål, der kan nås senest i 2030, for at muliggøre diagnosticering af patienter med sjældne sygdomme inden for et år efter, at de første symptomer viser sig
- indføre en effektiv model for horisontal koordinering for de organer i Kommissionen, der beskæftiger sig med sjældne sygdomme og grænseoverskridende sundhedsydelser
- tilskynde til aftaler med medlemsstaterne om indholdet, ajourføringen, anvendelsen og overvågningen af de nationale planer for sjældne sygdomme
- omfatte indsamling og formidling af bedste praksis i hele Den Europæiske Union garantere finansiering og gennemførlighed, sikre planlægningen af EU's sundhedsprogrammer, Horisont Europa og andre finansielle programmer samt sikre betydelige budgetmidler til sundhed i den flerårige finansielle ramme for 2028-2035
- yde vejledning og øremærke finansiering (EU4Health-programmet og forskningsprogrammet) til initiativer, der har til formål at sikre patienter og familier bedre adgang til diagnosticering, pleje og støtte
- omfatte målrettede incitamentsmekanismer til fremme af forskning og innovation, navnlig inden for avanceret diagnostik, præcisionsmedicin og gentterapi.

2. **Om civilsamfundets og patientorganisationers fælles indsats for at forbedre den sundhedsmæssige og sociale situation for personer med sjældne sygdomme**

- Det er afgørende at prioritere de realistiske behov hos personer, der lever med sjældne sygdomme. Al information og støtte bør nøje tilpasses disse behov for at sikre, at patienterne modtager den mest relevante og effektive behandling.

- I bekæmpelsen af sjældne sygdomme er det også vigtigt at give de rette oplysninger. For at sikre, at patienterne og deres familier er velinformerede, skal de oplysninger, de modtager, være tilstrækkelige, nøjagtige, faktuelle, lægeligt godkendte, forståelige og tilgængelige.
- Samarbejde mellem ikkestatslige organisationer, forskere, sundhedspersonale og beslutningstagere på lokalt, nationalt og europæisk plan er af central betydning. Det kan fremme et effektivt samarbejde at opbygge en fælles platform, som er letanvendelig og tilgængelig for alle parter.
- Det er vigtigt at integrere psykosocial støtte i sundhedsplejen, navnlig i betragtning af det lange forløb, som mange patienter med sjældne sygdomme gennemgår, inden de får stillet en diagnose.
- En uafhængig, tværgående og global tilgang, understøttet af tilstrækkelig finansiering, er afgørende for en effektiv håndtering af sjældne sygdomme. Dette kan bedst opnås gennem nationale planer, hvor man aktivt inddrager patienter og foreninger.
- Inddragelse af stærke patientorganisationer er en af forudsætningerne for en holistisk, tværsektoriel og integreret håndtering af sjældne sygdomme. Disse organisationer kan bidrage med værdifuld viden og støtte på forskellige områder, herunder vedrørende sundhedspleje, handicap og sociale anliggender, uddannelse, arbejde, familieliv og bolig. Ved at inddrage patientorganisationer på disse områder kan vi skabe et mere støttende og inklusivt miljø for patienter med sjældne sygdomme.
- Det er nødvendigt, at den offentlige og private sektor samarbejder om at bekæmpe sjældne sygdomme.
- Civilsamfundsorganisationer er drivkræfter for forandring, da de bestræber sig på at skabe opmærksomhed om, yde støtte ved og tilvejebringe løsninger på de udfordringer, som personer, der lever med sjældne sygdomme, kæmper med. De nationale alliancer for sjældne sygdomme er centrale interessenter i de nationale planer, idet de bidrager med ekspertviden og konkrete løsninger.
- De nationale alliancer for sjældne sygdomme har brug for europæiske initiativer såsom en omfattende handlingsplan for sjældne sygdomme, som den nationale indsats kan tage afsæt i. Dette bør styrkes på europæisk plan med henblik på at integrere sundheds-, social-, forsknings- og dataforvaltningspolitikker, forbedre adgangen til diagnosticering og behandlinger, styrke patienternes stilling, sikre grænseoverskridende sundhedsydelser, skabe klare, målbare mål samt udstikke kursen for alle, der kan hjælpe med at dække alle uopfyldte behov i hele det forløb, som patienter med sjældne sygdomme gennemgår.
- Det er yderst vigtigt at inddrage civilsamfundsorganisationer – navnlig patientorganisationer – i overvågningen af og kontrollen med de nationale politikker samt i gennemførelsen af dem.

3. Om de opnåede fremskridt og kommende udfordringer for det europæiske sundhedsdataområde

- Det europæiske sundhedsdataområde rummer et stort potentiale for at håndtere de specifikke udfordringer, der gør sig gældende for sjældne sygdomme. Ved at harmonisere datastandarder og forbinde platforme på europæisk plan kan det europæiske sundhedsdataområde bidrage til bedre diagnosticering, forskning og behandling af sjældne sygdomme. Den nationale gennemførelse er ganske vist primært medlemsstaternes ansvar, men er nødt til at bero på eksisterende bedste praksis og fagligt samarbejde på europæisk plan for at lykkes.
- Det er yderst vigtigt at støtte og gennemføre et pilotprojekt vedrørende en fælles europæisk metodologi og model for datainteroperabilitet til sekundær anvendelse inden for rammerne af forordningen om det europæiske sundhedsdataområde samt lette dataudveksling til primær anvendelse mellem akkrediterede lægehold og ERN-medlemmer.
- For at styrke ERN'erne og sikre, at de er integrerede i medlemsstaternes sundhedssystemer, er det nødvendigt at oprette et europæisk sundhedsdataområde, der er interoperabelt inden for EU.
- Patienter skal have kontrol over deres personlige sundhedsdata. De bør kunne ajourføre deres præferencer for deling af deres data og få klare oplysninger om, hvordan disse anvendes i plejen. En etisk forvaltning styrker tilliden og muliggør en effektiv anvendelse af primære data med henblik på bedre pleje.
- For patienter med sjældne sygdomme ligger der et stort potentiale i det europæiske sundhedsdataområde, når det kommer til at muliggøre hurtigere diagnosticering, forbedre grænseoverskridende sundhedsydelser og fremme forskning. For at dette skal lykkes, er det imidlertid nødvendigt at prioritere etisk forvaltning, inddrage patienterne aktivt i beslutningstagningen og give dem kontrol over deres data. Kun ved at skabe balance mellem disse dele kan det europæiske sundhedsdataområde sikre en omstilling af sundhedsplejen, hvor patienternes rettigheder og tillid samtidig beskyttes.
- Det er afgørende at tilskynde til aktiv deltagelse. Hvis patienter og sundhedstjenester skal kunne forstå og interagere effektivt med det europæiske sundhedsdataområde, kræver det uddannelse og støtte for at udfylde de forståelsesmæssige huller.
- Kun hvis borgere og patienter har tillid til det europæiske sundhedsdataområde, er der udsigt til succes. Alle interessenter, herunder sundhedstjenester, politiske beslutningstagere og teknologiudviklere, skal derfor samarbejde om at sikre, at man får det fulde udbytte ud af det europæiske sundhedsdataområde, samtidig med at patientrettighederne overholdes og folkesundheden fremmes.
- ERN'er udgør et fremragende praktisk brugstilfælde for det europæiske sundhedsdataområde.
- ERN'er kan anvende sundhedsdata til såvel primære formål (direkte patientpleje) som sekundære formål (forskning, politikudformning og forbedring af sundhedssystemerne). ERN'erne går forrest i udnyttelsen af sundhedsdata, hvilket gør

dem til pionerer inden for det europæiske sundhedsdataøkosystem. De kan fastsætte standarder og bedste praksis, som andre enheder skal følge.

- ERN'ernes og det europæiske sundhedsdataområdes overlejring med primære (det kliniske patientstyringssystem) og sekundære (ERN-registre) anvendelser af sundhedsdata kan forbedre håndteringen af sjældne sygdomme væsentligt.
- ICD-koderne (Den Internationale Sygdomsklassifikation) for sjældne sygdomme anvendes i rutinemæssige sundhedsstatistikker. Disse nyttige koder dækker imidlertid ikke alle sjældne sygdomme, og der findes ikke særskilte ICD-koder for hver enkelt sjælden sygdom. Der findes dog ICD-koder for en betragtelig andel af sjældne sygdomme. Det er muligt at foretage epidemiologiske evalueringer af disse sjældne sygdomme takket være statistikker over dødsårsager samt den nationale sygesikrings registre over udskrevne patienter. I Ungarn er hele befolkningen omfattet af disse to systemer. Disse indikatorer er derfor informative og gyldige, når det drejer sig om at beskrive de epidemiologiske tendenser for en betydelig andel af sjældne sygdomme.
- Der er behov for et fælles sprog for at opnå data af høj kvalitet om sjældne sygdomme på nationalt, tværnationalt og europæisk plan (herunder om udiagnosticerede tilfælde). Dette vil sikre ensartede og sammenlignelige data på tværs af forskellige regioner og systemer.
- Betydningen af et fælles sprog for sjældne sygdomme blev anerkendt i Rådets henstilling fra 2009, og Kommissionen har siden da løbende godkendt anvendelsen af ORPHAcodes. Det næste afgørende skridt er at træffe en endelig afgørelse og udvise stærk politisk vilje til konsekvent at gennemføre og anvende ORPHAcodes i alle relevante systemer.
- Orphanetportalen, som er ansvarlig for at udvikle og ajourføre ORPHAcodes-systemet til kodning af sjældne sygdomme, er en vigtig ressource. På nuværende tidspunkt findes den imidlertid kun på syv EU-sprog, hvilket begrænser dens tilgængelighed. Oprettelsen af et nyt EU-agentur, der kan yde støtte og rådgivning på alle officielle EU-sprog, vil gøre platformen langt mere anvendelig. Dette vil sikre, at alle interessenter, uanset sprog, kan få adgang til og nyde godt af de oplysninger og tjenester, som findes på den.

Disse konklusioner og anbefalinger vil blive formidlet til alle deltagere, til Europa-Parlamentet og Kommissionen samt til EU-medlemsstaternes sundhedsministerier. De vil specifikt blive videresendt til det ungarske formandskab og til den kommende EU-formandskabstrio.



Det Europæiske Økonomiske og Sociale Udvalg

Rue Belliard/Belliardstraat 99
1040 Bruxelles/Brussel
BELGIQUE/BELGIË

www.eesc.europa.eu



Printed by the EESC-CoR Printing and Distribution Unit, Belgium

EESC-2025-8-DA

© Den Europæiske Union, 2025

Eftertryk tilladt med kildeangivelse.

Enhver brug eller reproduktion af disse fotos / illustrationer må kun ske, efter at der indhentet direkte tilladelse fra indehaveren/indehaverne af ophavsretten: © NataliaMalc/Shutterstock.com



Den Europæiske Unions
Publikationskontor



Print
QE-01-25-012-DA-C
ISBN 978-92-830-6744-3
doi:10.2864/7851485

PDF
QE-01-25-012-DA-N
ISBN 978-92-830-6743-6
doi:10.2864/2467792

DA