

**Soovitused
haruldaste haiguste riikliku kava väljaarendamiseks**

JUHEND

SOOVITUSED HARULDASTE HAIGUSTE RIIKLIKU KAVA VÄLJAARENDAMISEKS JUHEND

Sisukord

Kokkuvõte

OSA I Sissejuhatus

1. Haruldaste haiguste taust
2. EUROPLAN projekti taust
3. Mida tähendab 'soovitused' selle dokumendi kontekstis
4. Riiklike kavade ja strateegiate EUROPLANi definitsioon

OSA II – VALDKONDADE, TEGEVUSTE JA EUROPLANI SOOVITUSTE KIRJELDUS

Valdkond 1. KAVAD JA STRATEEGIAD HARULDASTE HAIGUSTE VALDKONNAS

Nõukogu soovituste kast

- 1.1 Sissejuhatus
- 1.2 Riikliku kava või strateegia väljatöötamine
- 1.3 Riikliku kava või strateegia juhtimise mehhanismi välja töötamine
- 1.4 Teadlikkuse tõstmine
- 1.5 Patsientide vajaduste hindamine
- 1.6 Väikese rahvaarvuga riigid
- 1.7 Riikliku kava või strateegia valdkonnad ja meetmed
- 1.8 Haruldaste haiguste riikliku kava sihtpopulatsioon
- 1.9 Teabe levitamine riiklike kavade või strateegiate kohta
- 1.10 Riiklike kavade või strateegiate jätkusuutlikkus ja kestus
- 1.11 Sõeluuringud
- 1.12 Hindamine ja auditeerimine
- 1.13 EUROPLANi soovitused

Valdkond 2. HARULDASTE HAIGUSTE ADEKVAATNE DEFINEERIMINE, KODEERIMINE JA LOENDI KOOSTAMINE

Nõukogu soovituste kast

- | | | |
|------|------------------|---|
| 2.1. | | Sissejuhatus |
| 2.2. | | Haruldaste haiguste kodeerimine ja |
| | klassifikatsioon | |
| 2.3. | | Loendi koostamine |
| 2.4. | | Epidemioloogia, registrid ja järelvalve |
| | 2.4.1. Registrid | |
| 2.5. | | EUROPLANi soovitused |

Valdkond 3. HARULDASTE HAIGUSTE UURINGUD

Nõukogu soovituste kast

- 3.1. Sissejuhatus

- 3.2. Fundamentaalsed uuringud
- 3.3. Translatiivsed ja kliinilised uuringud
- 3.4. EUROPLANi soovitused

Valdkond 4. HARULDASTE HAIGUSTE EKSPERTIISIKESKUSED JA EUROOPA REFERENTVÖRGUSTIK

Nõukogu soovituste kast

- 4.1. Sissejuhatus
- 4.2. Ekspertiisikeskuste definitsioon
- 4.3. Ekspertiisikeskuste identifitseerimine, määramine, jätkusuutlikkus ja hindamine
- 4.4. Riiklikud, Euroopa ja rahvusvahelised võrgustikud
- 4.5. Ravivõimalused
- 4.6. Diagnoosimine
- 4.7. Sõeluuringud
- 4.8. Rehabilitatsioon
- 4.9. EUROPLANi soovitused

Valdkond 5. EKSPERTIISHINNANGUTE KOGUMINE HARUDLASTE HAIGUSTE KOHTA EUROOPA TASANDIL

Nõukogu soovituste kast

- 5.1. Sissejuhatus
- 5.2. Tervishoiutöötajate informeerimine, haridus ja koolitamine
- 5.3. Kriteeriumide määratlemine vastsündinute sõeluuringuks
- 5.4. Kliiniliste juhendite väljaarendamine ja vastastikune tunnustamine
- 5.5. Haruldast haiguste ravi kättesaadavuse kiirendamine ja võrdse ravi kättesaadavuse tagamine
- 5.6. EUROPLAN'i soovitused

Valdkond 6. PATSIENTIDE ORGANISATSIOONIDE TUGEVDAMINE

Nõukogu soovituste kast

- 6.1. Sissejuhatus
- 6.2. Informatsioon avalikkusele ja patsientidele
- 6.3. Spetsialiseerunud sotsiaalteenused
- 6.4. EUROPLANi soovitused

Valdkond 7. JÄTKUSUUTLIKKUS

Nõukogu soovituste kast

- 7.1. Sissejuhatus
- 7.2. Riiklikus kavas või strateegias ettenähtud koostöö initsiatiivide juhtimine
- 7.3. Euroopa rahastamise kasutamine haruldaste haiguste riiklike kavade ja strateegiate jaoks

7.4. EUROPLANi soovitused

ALLIKAD

LISAD

- A.1. EUROPLANI partnerid ja eksperdid kellega konsulteeriti
- A.2. Riiklike konverentside kommentaarid

Kokkuvõte

Haruldaste haigustega patsientide spetsiifilised probleemid ja vajadused on ära toodud ja lahti seletatud mitmetes olulistes Euroopa dokumentides, nagu näiteks *“Komisjoni teatis Euroopa Parlamendile, Nõukogule, Euroopa Majandus-ja Sotsiaalkomiteele ning Regioonide Komiteele”* Haruldased haigused - Euroopa ees seisvad väljakutsed, avaldatud 11. novembril 2008 ja *Nõukogu Soovitustes 8. juunist 2009 tegevustest haruldaste haiguste valdkonnas*. EU kodanikud, kellel on haruldane haigus, kogevad erinevates liikmesriikides ja isegi sama liikmesriigi erinevates piirkondades suuri ebavõrdsusi. Praegu on neil ebavõrdne juurdepääs ekspert-teenustele, ravimitele, mis on välja töötatud spetsiaalselt haruldaste haiguste jaoks, nii nimetatud harva kasutatavatele ravimitele, diagnoosile ja rehabilitatsioonile.

Nii komisjoni teatis kui ka nõukogu soovitused näitavad, et pühendunud riiklikud kavad või strateegiad, mis järgivad igakülgselt ja integreeritud lähenemist haruldaste haigustega patsientidele tervishoiu ja sotsiaalhoolduse kättesaadavaks tegemisel Euroopa koostöö kontekstis, on vajalikud, et nende patsientide seisundit parandada.

Samal ajal kui Nõukogu soovitused kinnitavad vajadust parandada liikmesriikides haruldaste haigustega patsientide seisundit ja näitavad tervishoiu poliitika arengusuundi, on Euroopa projekt haruldaste haiguste riiklike kavade väljatöötamiseks ¹ (EUROPLAN), välja töötanud oma 'juhised ja soovitused' et kergendada riiklike kavade ja strateegiate defineerimist, rakendamist ja jälgimist. EUROPLANI soovitusi kantakse ette ka EURORDISi organiseeritud konverentsidel Bulgaarias, Horvaatias, Taanis, Prantsusmaal Saksamaal, Kreekas, Ungaris, Iirimaa, Itaalias, Luksemburgis, Hollandis, Rumeenias, Hispaanias, Rootsis, Ühendkuningriikides ja võimalik, et ka Poolas, et hinnata nende ülekantavust vastavatesse riikidesse ja stimuleerida riiklikku arutelu asjaomaste rühmade vahel.

EUROPLANI soovitused on fokuseerunud seitsmele sekkumisalale, peegeldades EL Nõukogu soovitusi.

Valdkond 1 – Kavad ja strateegiad haruldaste haiguste valdkonnas: Haruldaste haiguste riikliku kava või strateegia väljatöötamise protsess võib olla erinevates liikmesriikides oluliselt erinev olenevalt antud riigi kogemuste tasemest haruldaste haigustega. Et töötada välja riiklik kava või strateegia haruldaste haiguste jaoks on tarvis identifitseerida ja nõustuda ellu viima järgmisi meetmeid: a) patsientide vajaduste ja tervishoiu ressursside hindamine, b) riikliku kava või strateegiat toetavate mehhanismi loomine, c) kava või strateegia eelnõu koostamine, d) initsiatiivide ja tegevuste kindlaks määramine, e) jätkusuutlikkuse kindlustamine, f) täideviimise jälgimine, tulemuste hindamine ja kava vastavalt üle vaatamine ja juhendamine ning erinevate asjaomaste rühmade kaasamine juhtimismehhanismidesse. Teadlikkuse tõstmine on oluline mitte ainult avalikkuse seas (patsientide rühmad, konverentsid, sündmused, meedia kaasamine) aga ka tervishoiu poliitika tegijate hulgas. See viimati mainitu peab tõstma ka “juhtivatel kohtadel” olevate

¹ EUROPLAN saab kasu 27 EL liikmesriigi (LR), 3 mitte-EL Euroopa riigi ja Euroopa Patsientide Organisatsiooni EURORDIS koostööst, mida koordineerivad Haruldaste Haiguste Riiklik Keskus, Itaalia Riiklik Tervise Instituut (Istituto Superiore di Sanità, Italy). EUROPLANI kaasrahastavad Euroopa Komisjon (DG tervis ja tarbijad) Programmi ühistegevus avaliku tervise heaks WP 2007 raames.

inimeste teadlikkust, mis aitaks kaasa riiklike kavade või strateegiade rakendamisele. Väikese rahvaarvuga riikides võib paljusid haigusi populatsioonis mitte esineda, või esineda ainult juhuslikult, mille tulemuseks on teadlikkuse, propageerimise ja tähelepanu puudumine harvaesinevate haigusega patsientide suhtes; spetsialiseerunud tervishoiuspetsialistide ja keskuste puudumine; ebapiisav uurimistöö. Nimetatud põhjustel on rahvusvaheline koostöö oluliseks võimaluseks teha ekspertiis ja valitud teenused ka väikeriikides kättesaadavaks. Nõukogu soovib ka välja töötada kavade või strateegiade sees piiratud arv (5 ja 10 vahel) ennetavaid meetmeid. Olemasolevad riiklikud kavad või strateegiad näitavad, et haruldaste haiguste puhul esinevad ühised valdkonnad ja meetmed. Peamisteks identifitseeritud valdkondadeks on enamikul juhtudest: haruldaste haiguste spetsiifilisuse tunnustamine; patsientide ja ühiskonna informeerimine; paranenud juurdepääs arstiabile; õigeaegne ja asjakohane diagnoos; paranenud ravi ja vajalike ravimite kättesaadavus (näiteks harva kasutatavad ravimid); uuringud; koolitus tervishoiutöötajatele; patsientidele volituste andmine; tervishoiu ja spetsiaalsete sotsiaalteenuste parandamine. Mõnel juhul meetmeid laiendatakse, et parandada tervishoiuteenuseid ka muude terviseprobleemide korral. Informatsiooni levitamine riikliku kava või strateegia ettevalmistamise kohta riigis peaks olema strateegia osaks, mis tagaks tõhusa mõju haruldaste haigustega patsientide käitumisele ja tervishoiu süsteemi toimimisele. Et kindlustada riiklike kavade või strateegiade järjepidevus, tuleb need integreerida olemasoleva tervishoiu süsteemi struktuuridesse. Olemasolevate riiklike kavade või strateegiade eluiga on erinev, keskmise pikkusega 3 kuni 5 aastani aga võib planeerida ka pidevaid tsüklilisi protsesse (nagu näiteks Hispaanias). Soovitatav on omada regulaarsete intervallide järel toimivat järelvalve mehhanismi kava või strateegia algatuste jaoks ja hinnata saavutusi. On samuti oluline, et andmeid näitaja kohta koguks struktuur/institutsioon, mis on olemuslikult huvitatud selle näitaja kohta käivast informatsioonist, ning et hindamine viidaks läbi sõltumatu organi poolt. EUROPLANi projekt pakub välja näitajate loetelu, et jälgida mõningaid võimalikke tegevusi riikliku kava või strateegia jaoks soovitatud põhivaldkondades. EUROPLANi poolt välja pakutud indikaatorid on enamasti protsesside näitajad, kuna need on vajalikud riikliku kava või strateegia arengufaaside ja rakendamise jälgimiseks. Tervise tulemuste näitajad on samuti vajalikud harva kasutatavate haiguste epidemioloogilise situatsiooni jälgimiseks.

Valdkond 2 – Haruldaste haiguste adekvaatne defineerimine, kodeerimine ja loendi koostamine: Kodeerimine on Euroopa haruldaste haiguste algatuse keskne teema. Üks peamisi probleeme haruldaste haiguste tervishoiu planeerimisel on see, et suurem osa neist on tervishoiusüsteemile nähtamatud diagnoosimise raskuste, valesti klassifitseerimise ja õige kodeerimise puudumise tõttu. Märkimisväärseid muutusi haruldaste haiguste kodeerimisel on oodata pärast ICD11 publitseerimist, mis toimub 2014.a. Uuest tööriistast kasu saamiseks on vajalik, et riiklikud kavad näeksid ette asjakohase ja spetsiifilise koolituse tervishoiutöötajatele. Samuti on vajalik pidada ajakohastatud ja täpset haruldaste haiguste loendit, mis sisaldaks informatsiooni haiguste leviku, mehhanismide, kliiniliste vormide ja etioloogia üle: see lubaks maksimeerida teadlikkust ja annaks dokumentaalset toetust tervishoiuteenuste osutajatele, patsientidele ja uurijatele. Epidemioloogiline haruldaste haiguste hindamine on raske eelnevalt kirjeldatud kodeerimise ja klassifitseerimise ja samuti ka teiste probleemide tõttu (näiteks diagnoosimise õigsus), mis teeb keeruliseks jälgida haruldasi haigusi tervishoiusüsteemis nagu näitavad ka Prantsusmaa riikliku kava esimese osa põhjal saadud kogemused. Haiguste spetsiifilised registrid või haruldaste

haiguste rühmade registrid on efektiivseks abinõuks tervishoiu vajaduste hindamisel ja ka mitmetes valdkondades uuringute tekitamisel, kaasaarvatud epidemioloogia; sageli on need ainsaks eksisteerivaks teaduslikuks/kliiniliseks ja epidemioloogiliste andmete allikaks haruldaste haiguste kohta. Tuleb kindlaks määrata ja paika panna asjakohased meetmed kindlustamiseks registrite järjepidevust ja andmete kvaliteeti ning edendada sünergiat uuringute, tervishoiu ja sotsiaalteenuste vahel. Registrid võivad olla tõesti väga kasulikud tervishoiu teenuste planeerimisel, ravimite efektiivsuse hindamisel ja vastavate tervisteenuste kvaliteedi kontrollimisel. Mõningaid tüüpi haruldasi haigusi võib vaadelda kui hoiatavaid sündmusi keskkonna muutustele või individuaalsetele tervist määravatele teguritele: kaasasündinud väärendid, lapseas esinev vähk ja haruldased kutsehaiguste kasvaja on mõnedeks näideteks nendest. Esinemissageduse suurenemine ühel nendest võib olla riiklikele tervishoiuasutustele hoiatavaks signaaliks.

Valdkond 3 – Haruldaste haiguste uurimine: Parim tee meie üldiste teadmiste suurendamiseks haruldaste haiguste kohta on läbi uuringute, alusuuringute ja kliiniliste uuringute. Haruldaste haiguste uuringud on hajutatud laiali üle kogu Euroopa Liidu ja neid on suhteliselt vähe arvestades haruldaste haiguste suurt arvu ja heterogeensust. Erinevad põhjused muudavad haruldaste haiguste uuringud raskeks, näiteks: haiguste suur arv ja varieeruvus, sobivate eksperimentaalsete mudelite puudumine enamuse haruldaste haiguste jaoks, halvasti defineeritud tulemusnäitajad, väike arv patsiente, ja veel eriti, piiratud ressursid. Kõigis haruldaste haiguste uurimise valdkondades on suur vajadus edendada koostööprogramme, alates fundamentaalsetest/ alusuuringutest kuni sotsiaalsete uuringuteni riiklikul, Euroopa ja rahvusvahelisele tasemel. Kuna on teada, et enamikul ravimifirmadel puudub huvi välja töötada haruldaste haiguste ravimeetodeid piiratud turu tõttu iga individuaalse haiguse jaoks, rõhutatakse, et haruldaste haiguste uutele raviviisidele on raske läbi viia kliinilisi uuringuid ja see on oluliseks ja sageli limiteerivaks astmeks haruldaste haiguste uute raviviiside välja arendamisel. Rahvusvaheline koostöö kliiniliste uuringute läbiviimisel on oluline, et saavutada populatsiooni suurust, mis annaks uuringule piisava statistilise võimsuse, seeläbi parandades haruldaste haiguste ravi efektiivsuse hindamise potentsiaali. Tuleks aktiivselt arendada uurimisinstituutide/organisatsioonide koostööd riiklike tervishoiusüsteemidega, pöörates erilist tähelepanu ekspertiisikeskustele, kuna see on paljulubav tee haruldaste haiguste tervishoiu kvaliteedi parandamiseks ja innovatsiooni kiirendamiseks, kaasa arvatud nende jaoks uute raviviiside välja töötamine.

Valdkond 4 – Haruldaste haiguste ekspertiisikeskused ja Euroopa referentvõrgustik: Piloottöö, mis töötati välja kõrgetasemelise tervishoiu- ja meditsiiniliste teenuste rühma töögrupi “Euroopa referentvõrgustik” väljaarendatud kontseptsioonidele tuginedes, on näidanud, et ekspertkeskuste määramine riiklikul või piirkondlikul tasandil ja nende koostöö võrgustikkudena on tõhusaks vahendiks haruldasi haiguste põdevate inimeste tervishoiu parandamisel. Ekspertiisitsentrite riiklike võrgustike loomist ja nende pikaajalist jätkusuutlikkust tuleks pidada riiklike kavade või strateegiate esmaseks prioriteediks. Enamusel Euroopa riikidest ei ole praegu haruldaste haiguste ekspertiisikeskusi ja kui need on olemas, siis esinevad märkimisväärsed erinevused nende organisatsioonis ja positsioonis riiklikus tervishoiu süsteemis, fookuses ja rahastamise allikates. Väljaspool Euroopa võrgustikku on bilateraalne ja piiriülene koostöö ning riikidevahelised lepingud väga efektiivseks viisiks valitud tervishoiuteenuste edendamise sünergia aktiveerimisel ning seda

tuleks riiklike kavade ja strateegiate loomisel arvesse võtta. Elektroonilised online-teenused ja telemeditsiini tööriistad ning infrastruktuurid võivad mitmeti võrgustikke toetada. Tavalised on diagnostilised viivitused haruldaste haiguste valdkonnas ja need toovad endaga kaasa dramaatilisi tagajärgi. Diagnoos on alus õigele meditsiinilisele abile ja võimalusele saada ravi, aga selles valdkonnas on avastatud mitmeid kitsaskohti: ebatavaliste sümptomitemustrite puudulik äratundmine, puudulikud võimalused pöörduda ekspertiisikeskuse tervishoiuspetsialistide poole, diagnostiliste testide halb kättesaadavus. Juhendid on olulised tööriistad, mis võivad patsientidele võrgustike kaudu antava tervishoiu kontekstis tuua suurt kasu. Juhendeid on haruldaste haiguste valdkonnas veel napilt. Põhjalike kliiniliste juhendite väljaarendamine, jagamine ja kohandamine on väga vajalik, et parandada arstide võimet diagnoosida ja juurutada kvaliteetseid kliinilisi praktikaid. Tervishoiu spetsialistide informeerimine ja koolitamine mängivad olulist rolli valdkonnades, mis viivad diagnoosi ja tervishoiu parandamiseni. Riikidevaheline lähenemine tervishoiu meetoditele on suurepärane kõigis meditsiini valdkondades, kuid haruldaste haiguste puhul on see elulise tähtsusega, kuna riiklikul tasemel puudub sageli vajalik ekspertiis. Mõned haruldased haigused võib lisada sõeluuringute programmidesse, mis on väga võimsad mehhanismid selliste haruldaste haiguste määramisel, millele on olemas sobivad diagnostilised testid ja kättesaadav efektiivne ravi. Koostöö liikmesriikide vahel on sõeluuringute programmide läbiviimisel eeliseks. On oluline, et rehabilitatsiooni protsess oleks paika pandud, nii et patsiendid saaksid jõuda oma kõrgeima füüsilise, sensoorse, intellektuaalse, psühholoogilise ja sotsiaalsete funktsioonide tasemeni ja seda säilitada.

Valdkond 5 – Haruldaste haiguste ekspertiisi kogumine Euroopa tasandil: Professionaalide koolitamine ning parimate praktikate ja hariduse vahetamine nende vahel on haruldaste haiguste valdkonnas prioriteediks kuna need on peamisteks teguriteks õigeaegse ja täpse diagnoosi panemisel ning kõrgekvaliteedilise hoolduse saamisel. Professionaalide treeningut ja haridust võib suunata erinevalt, vastavalt sellel millist rolli need mängivad haruldaste haiguste tervishoius; kõiki tervishoiu spetsialiste peaks teavitatama haruldaste haiguste olemasolust, raskustest diagnoosimisel, tervishoiu eriorganisatsioonidest vajaliku hoolitsuse kindlustamisel, ja haruldase haigusega patsientide õigest hooldusest ja vajadustest. Uute tehnoloogiate tulemuseks on ebavõrdne geneetilise testimise teenuste väljaarendamine ja kättesaadavus. Et kindlustada võrdne kättesaadavus, diagnoos ja hooldus on soovitatav, et oleks defineeritud üldine raamistik vastsündinute populatsiooni sõeluuringuprogrammide välja arendamiseks või märklaud sõeluuringuteks, samal ajal pidades silmas, et kindlate haiguste geograafilised levikumustrid ning avalikud tervishoiusüsteemid ning sotsiaalsed olukorrad võivad olla erinevates riikides erinevad. Kliiniliste ressursside ühendamine läbi koostöö rahvusvaheliste võrkude kaudu võib kiirendada erinevates EL riikides välja töötatud juhendite kasutusele võttu, mis võimaldab osaliselt ületada juhtumitel põhinevate juhendite piiratud kättesaadavuse haruldaste haiguste valdkonnas.

Uute raviviiside väljatöötamine on teine valdkond, mis võib saada palju kasu EL sisese ja rahvusvahelise ekspertiisi ühendamisest. Harva kasutatavate ravimite kliinilise lisandväärtuse hindamise mõistes on oluline rõhutada, et suure osa eeltööst on ära teinud Euroopa Liidu raviamet (EMA). Praegu kasutab enamus meditsiinilisi raviviise traditsioonilisi ravimeid, mida mõnel juhul kasutatakse uutes kombinatsioonides. Ravimitööstus tavaliselt ei toeta lisanäidustuste leidmist juba eksisteerivatele ja odavatele ravimitele. Seega viivad neid uuringuid läbi akadeemilised uurijad, kes teevad sageli

koostööd võrgustikkudena. Et kiirendada haruldaste haiguste ravi kättesaadavust on oluline toetada kliinilisi uuringuid, sealhulgas ka akadeemilisi uuringuid olemasolevatele ravimitele uute kasutusnäidustuste leidmiseks.

Valdkond 6 – Patsientide organisatsioonide tugevdamine: Mõjuvõimu andmise tulemusena on haruldaste haigustega patsiendid paljudel juhtudel mänginud aktiivset ja instrumentaalset rolli uurimisprojektide määramisel ja tervishoiu poliitika kujundamisel. Lisaks võib mõjuvõimu andmine anda tulemuseks patsientide igapäevaste vajaduste parema majandamise ja parema vastavuse hooldusprotokollidele, toimetuleku kaasnevate psühholoogiliste tingimustega ja sotsiaalse kaasatuse paranemise. Kuna erinevaid haruldasi haiguseid on palju, on Euroopas üle 1700 erineva patsientide organisatsiooni. Need mängivad olulist osa informatsiooni pakkumisel ja patsientide toetamisel, luues fonde uuringuteks ja informatsiooni jagamiseks, et oleks tagatud parem kvaliteetne hooldus ja ravi. Paljud nendest inimestest (patsiendid ja nende sugulased) on organiseerunud riiklikeks liitudeks, mõnikord on need liitunud Euroopa katusorganisatsioonidega, milledest kõige olulisem on EURORDIS. Haigusespetsiifilised veebilehed, mida peavad patsientide liidud, on sageli väga olulised informatsiooni allikad mida patsiendid sageli kasutavad. Initsiatiivide hulgas, mis aitavad jagada üldist ja spetsiifilist informatsiooni haruldaste haiguste kohta, mängivad olulist osa telefoni abiliinid. Abiliinid, nagu ka teised *patsientidele mõeldud interaktiivse informatsiooni ja toetuse teenused* peaksid olema kaasatud haruldaste haiguste riiklike kavade või strateegiate eelnõudesse. Spetsiaalsed sotsiaalteenused, nagu need, mis kergendavad koolis ja tööl käimist, on samuti olulised haruldaste haigustega elavate inimeste mõjuvõimu tugevdamisel, aidates nende heaolu ja sotsiaalset kaasatust tõsta. Samuti tuleks patsientide mõjuvõimu suurendamisega seoses luua ka puhkekeskusi ja teisi sarnaseid algatusi, et parandada haruldase haigusega patsientide ja nende pereliikmetest hooldajate elukvaliteeti.

Valdkond 7 – Jätkusuutlikkus: Teenuste osutamise või parandamise kulused haruldase haigusega patsientidele tuleb hinnata silmas pidades üldisi universaalseid väärtusi, juurdepääsu hea kvaliteediga hooldusele, võrdsust ja solidaarsust ning seda peaksid tasakaalustama sellest tulenev kokkuhoid tervishoiu- ja sotsiaalteenuste kuludelt, mis võidetakse haruldaste haigustega patsientide tervisliku seisundi paranemise läbi. Kogu hooldamise protsessi jätkusuutlikkus võib saada suuri eeliseid liikmesriikide vahelistest kokkulepetest rahvastevahelise koostöö ja teenuste ning tegevuste koordineerimise osas. Riikliku kava või strateegia rahastamine on riiklik vastutus ja toimub vastava riikliku tervishoiusüsteemi eelarvest. Siiski on võimalik kasutada mõningaid EL eelarve vahendeid Euroopa koostööprogrammide arendamiseks ja riiklike infrastruktuuride loomiseks. Selles dokumendis on näidatud vahendeid EL Teise Terviseprogrammi(2008-2013) raames ja Struktuurifondidest (2007-13).

OSA I - soovitused

1. Haruldaste haiguste taust

Nõukogu soovitused (2009/C 151/02)

“Haruldased haigused on ohuks EL kodanike tervisele, kuna on tegemist eluohtlike või krooniliste invaliidistavate haigustega, mis esinevad harva ja on väga keerukad. Vaatamata oma harva esinevusele on neid palju erinevaid tüüpe, mistõttu need mõjutavad miljoneid inimesi.”

1. Haruldane haigus on eluohtlik või krooniliselt invaliidistav seisund, mis esineb mitte enam kui viiel inimesel kümnest tuhandest. Haruldaste haiguste valdkond on lai ja kompleksne ning seda iseloomustavad spetsiifilised probleemid ja vajadused, mis on ära toodud ja lahti seletatud mitmes olulises Euroopa dokumendis nagu *“Komisjoni teatis Euroopa Parlamendile, Euroopa Nõukogule, Euroopa majandus- ja sotsiaalkomiteele ja regionide komiteele ” Haruldased haigused - Euroopa ees seisvad väljakutsed*, avaldatud 11. nov 2008. aastal, ja *Nõukogu soovitus, 8. juuni 2009. tegevustest haruldaste haiguste valdkonnas*.

Eriti rõhutasid need dokumendid fakte, et:

- ehkki iga haigus on harva esinev, on kirjeldatud umbes 5000 kuni 8000 haruldast haigust, mis mõjutavad 6% kuni 8% populatsioonist nende elu jooksul, mõjutatud inimeste koguarv EL-s jääb 27 ja 36 miljoni vahele. Umbes 80% haruldastest haigustest on geneetilist päritolu. Oodatav eluea pikkus patsientidel, kellel on mõni 60% haruldaste haiguste hulgast, väheneb oluliselt. Paljud nendest seisunditest on kompleksed, rasked, degeneratiivsed ja krooniliselt invaliidistavad, samal ajal kui teised on võrreldavad normaalse eluga, kui neid õigel ajal diagnoosida ja õigesti ravida.
- haruldased haigused mõjutavad füüsilisi ja/või vaimseid võimeid, käitumuslikke ja tunnetuslikke võimeid ja tekitavad puudeid. Mitmed puuded eksisteerivad sageli koos, paljude funktsionaalsete tagajärgedega. Need puuded võivad saada diskrimineerimise allikaks ja vähendada hariduse- ja töölaseid ning sotsiaalseid võimalusi;
 - tervishoiutöötajatel on sageli ebapiisavad teadmised haruldastest haigustest, mis võib viia viivitusele diagnoosimisel ja sobiva meditsiinilise abi andmisel;
 - varane diagnoosimine ja järgnev vajab meditsiinieksperdi kompetentsi. Kuid kuna haigused on harva esinevad on ka eksperte vähe;
- olukorra tõttu, et enamikus tervishoiusüsteemidest ei ole haruldased haigused nähtavad ning diagnostilise viivituse ja ebaõige ravi tulemusena, saab haruldaste haigustega patsientide osaks isolatsioon ja sotsiaalne tõrjutus.

2. EL liikmesriikidel on olemas geneetilised teenused ja tervishoiupoliitika puuetega inimeste ja laste meditsiinilistele ja sotsiaalsetele vajadustele. Haruldaste haigustega patsiendid võivad mõnel juhul omada selliseid tunnuseid (näiteks raskusaste, kliiniline

komplekssus), et nad saavad nendest teenustest ja poliitikatest osa. Siiski näitavad eelpoolnimetatud Euroopa dokumendid, et initsiatiivi puudumine tervishoiupoliitikas, eriti haruldaste haiguste valdkonnas, annab tulemuseks hilinenud diagnoosimise ja raskendatud juurdepääsu ravile ja hooldusele. See viib täiendavate füüsiliste, psühholoogiliste ja intellektuaalsete puueteni, ennetamise puudumiseni ja ebaadekvaatsete sotsiaalsete teenuste või isegi kahjustava ravini.

3. Haruldastele haigustele keskendumine on enamusele EL liikmesriikidele suhteliselt uus saavutus ja see järgneb fakti tunnustamisele, et esindades ühte üksust spetsiifilise patogeeni ja kliiniliste näitajate suhtes, on neil ühiseid küsimusi rahvatervise seisukohalt ja nad vajavad spetsiaalselt suunatud poliitikat. Praegu esineb "suur varieeruvus", nii riikide vaheliselt ja kui nende sees, haruldaste haigustega patsientidele osutatavate teenuste tüüpide osas ja ka nende kättesaadavuses. See on nii, kuna mõned riigid alustasid uurimistöö ja meetmete rakendamiseks mitu aastat tagasi, teised alustasid seda protsessi alles väga hiljuti ning mõned riigid ei olegi veel alustanud. See annab varieeruva pildi patsientide diagnoosimisest ning viib suure ebavõrdsuseni Euroopa piirides. Erinevate liikmesriikide ja isegi sama liikmesriigi erinevate piirkondade kodanikel on praegu ebavõrdne juurdepääs ekspertteenustele, spetsiaalselt haruldaste haiguste jaoks välja töötatud ravimitele, niinimetatud harva kasutatavatele ravimitele, diagnoosile ja rehabilitatsioonile. Enamgi veel, enamus liikmesriike jagab ühiseid probleeme teadmiste ja ekspertiisi puudumisest selles valdkonnas.

4. Viimastel aastatel Euroopa tasemel tehtud töö haruldaste haiguste valdkonnas ja nende riikide kogemused, kus eksisteerib avalik initsiatiiv haruldaste haiguste osas, on näidanud, et globaalne ja spetsiifiline riiklik lähenemine ning Euroopa koostöö ning ühine lahenduste välja arendamine on võtmelementideks haruldaste haigustega patsientide tervishoiu (ja sotsiaalse hoolduse) parandamisel. Spetsiifiliste kavade või strateegiate loomisele riiklikul tasemel on antud kõrgeim prioriteet nii eelmainitud Komisjoni teatises kui ka Nõukogu soovitusel ja selle olulisust on kinnitanud ka mõju hindamise meeskonnatöö dokument, millega kaasnes Nõukogu soovitusel dokument: „Liikmesriikides esinevad haruldaste haiguste piiratud ressursid killustatult, seega on oluline omada spetsiifilist kava, et need ressursid kontsentreerida ja neid efektiivselt kasutada“ (SEC(2008) 2713 lõplik, 11.11.2008 - <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=SEC:2008:2713:FIN:EN:DOC>).

2. EUROPLAN projekti taust

5. Euroopa projekt haruldaste haiguste riiklike kavade väljatöötamiseks (EUROPLAN), kolme aastane projekt (2008 – 2011) ühenduse tegevuse programmist rahvatervise valdkonnas omab eesmärgi välja töötada dokumendid, mis kergendaksid riiklike kavade või strateegiade loomist ja juurutamist, nagu on ära toodud Nõukogu soovitusel tegevustest haruldaste haiguste valdkonnas 8. juunist 2009. aastast. Sellised kavad või strateegiad on soovitatavad luua ja juurutada “*eelistatavalt 2013 aasta lõpuks*”. 27 EL liikmesriigi (LR) tervishoiuasutused kirjutasid dokumendile alla, näidates sellega oma valmisolekut tähtjast kinni pidada.

6. Kolmkümmend partnerit erinevatest riikidest ja Euroopa patsientide katusorganisatsioonist EURORDIS osalevad EUROPLANis, mida koordineerib Itaalia Riikliku Terviseinstituudi Haruldaste Haiguste Riiklik Keskus (Istituto Superiore di Sanità, Italy). Projekt tagab kaasava ja laia sidusrühmade osalemise, kaasa arvatud tervishoiuasutused ja tervishoiu professionaalid, uurijad ja patsiendid.

7. EUROPLAN partnerite tuumik valmistas ette selle dokumendi esmase eelnõu, mille üle arutleti põhjalikult mitmetel haruldaste haiguste valdkonna erinevate sidusgruppide kohtumistel. Lõplik eelnõu, mida modifitseeriti vastavalt nendel koosolekutel saadud sisenditele, anti mitteametlikuks konsultatsiooniks EL tervishoiuasutuste ekspertidele. Lõplik eelnõu vaadati üle vastavalt saadud kommentaaridele ja see andis tulemuseks dokumendi, milles lepiti kokku spetsiifilise tervishoiuasutuste seminari ajal (toimus Krakowis 13. mail 2010). Lõplik dokument esitatakse konverentsidel, mida organiseerib EURORDIS Bulgaarias, Horvaatias, Taanis, Prantsusmaal, Saksamaal, Kreekas, Ungaris, Iirimaal, Itaalias, Luksemburgis, Hollandis, Rumeenias, Hispaanias, Rootsis, Suurbritannias ja võimalik, et ka Poolas. Nende riiklike konverentside käigus arutlevad kohalikud sidusgruppid EUROPLANi soovitusel ja EL haruldaste haiguste strateegia peamiste elementide üle, eesmärgiga hinnata nende ülekantavust oma riikidesse. Kommentaarid, mis konverentsil tõstatatakse salvestatakse ja lisatakse lisadena lõppdokumendile.

3. Mida tähendab ‘Soovitused’ selle dokumendi kontekstis

8. Nõukogude soovitusel 8. juunist 2009 tegevustest haruldaste haiguste valdkonnas sätestab, et EUROPLANil on ülesanne arendada ‘juhendeid ja soovitusi’. Antud dokumendi ettevalmistamise koosolekute käigus on olnud elav arutelu sõna ‘soovitused’ üle selles kontekstis. On nõustunud, et soovitusel on mõeldud ‘juhistena’ riiklike kavade või strateegiade välja arendamiseks, peamiste Euroopa dokumentide sisu, eriti varemmainitud nõukogu soovitusel, juurutamiseks. Suure tähtsus on omistatud ka nende niinimetatud ‘tööriistakastile’, seoses faktiga, et EUROPLAN soovitusel moodustavad komplekti ‘tööriistu ja näiteid’ selle kohta, kuidas haruldaste haiguste meetmeid tuleb reguleerida riiklikul (ja Euroopa) tasemel. Tegelikult rakendatakse ja arendatakse selles dokumendis soovitatud meetmeid igas liikmesriigis erinevalt olenevalt riikliku tervishoiu ja sotsiaalsüsteemi organisatsioonist, rahvaarvust ning ekspertiisi kättesaadavusest haruldaste haiguste valdkonnas, integreerides neid juba eksisteerivate algatustega ja arvestades eelarve võimalusi.

9. Me oleme teadlikud faktist, et mitmed riigid juba omavad heade praktikate traditsiooni tervishoiupoliitika eriküsimustes ja teistes riikides valmistatakse, samal ajal kui me seda dokumenti kirjutame, ette riiklikke kavasid ja strateegiaid. EUROPLAN soovitude eesmärgiks ei ole asendada olemasolevaid või spontaanselt nendes riikides tekkinud algatusi, vaid pigem pakub see vahendeid peegeldamiseks haruldaste haiguste võtmeelemente, mis on identifitseeritud Euroopa mitmete aastate töö jooksul ning ära toodud Euroopa dokumentides, kui kõige tõenäolisemad haruldaste haiguste olukorra parandajad riigis.

10. Vastavalt EUROPLANI üldistele eesmärkidele on praegune dokument, mis sisaldab EUROPLAN soovitusi, mõeldud tööriistaks, mis juhendaks riiklikke pingutusi haruldaste haiguste valdkonnas ja muudaks need vastavaks Euroopa ühisele strateegiale, kergendades riiklike initsiatiivide ühtlustamist peamiste teemadega ning heade tavadega kõnealusel valdkonnas ja valmistades ette pinda võimalikuks sünergiaks ja koostöövormideks, mis on soovitatavad haruldaste haigustega patsientide tervishoiu parandamiseks EL liikmesriikides.

11. Praeguse dokumendi kasutajate sihtgrupiks on poliitikud ja teised sidusgrupid, kes on kaasatud sekkumiste kavadesse või, veelgi spetsiifilisemalt, haruldaste haiguste kavade ja strateegiade loomisesse oma riigis.

4. Riiklike kavade ja strateegiade EUROPLANI definitsioon

12. Riiklik kava või strateegia võib olla defineeritud kui *kogum integreeritud ja terviklikke tervise- ja sotsiaalpoliitika meetmeid haruldaste haiguste korral (eelneva analüüsiga vajadustest ja ressursidest), mis tuleks riiklikul tasandil välja arendada ja rakendada, need on iseloomustatud kindlaks määratud eesmärkidega, mida tuleb saavutada teatud ajaraami sees*. Vastavate vahendite ja ressursside (nt inim-, finants- ja infrastruktuuri) eraldamine riikliku kava või strateegia arendamiseks ja rakendamiseks, selle jälgimiseks ja hindamiseks on spetsiifiline väärtus, mis kindlustab kava või strateegia efektiivsuse.

Varemmainitud riikliku kava või strateegia definitsioon hõlmab kahte peamist kontseptsiooni Nõukogu soovitusel 8. juunist 2009 haruldaste haiguste valdkonna meetmete osas.

Integreerimine viitab asjaolule, et strateegiaid tuleks välja töötada nii, et oleks tuvastatud täiendavus, maksimeeritud sünergiad ja välditud duplitseerimist.

Igakülgne viitab asjaolule, et meetmed, mis kavas on ettenähtud peaksid rahuldama patsientide peamised vajadused (nt hoolduse kvaliteedi ja sotsiaalsed teenused). Patsientide vajaduste rahuldamiseks ei tohiks kava või strateegia, mille eesmärgiks on planeeritud meetme maksimaalse mõju saavutamine, olla piiratud ühe kindla valdkonnaga, kuna mitmed valdkonnad on omavahel seotud ja toetavad üksteist.

OSA II – VALDKONDADE, TEGEVUSTE JA EUROPLANI SOOVITUSTE KIRJELDUS

13. Selles dokumendi osas arutletakse Nõukogu soovitustes avaldatud valdkondade ja meetmete üle kogemuste põhjal, mis on saadud haruldaste haiguste tervishoiu planeerimisel EUROPLANI tuumikrühma ja erinevate EUROPLAN projekti poolt organiseeritud koosolekutel ja konsultatsioonidel osalenud ekspertide poolt.

14. Et kergendada EUROPLANI poolt soovitatud meetmetest arusaamist, järgib see dokument sama struktuuri nagu Nõukogu soovitused :

Valdkond 1. KAVAD VÕI STRATEEGIAD HARULDASTE HAIGUSTE VALDKONNAS

Valdkond 2. HARULDASTE HAIGUSTE ADEKVAATNE DEFINEERIMINE, KODEERIMINE JA LOENDI KOOSTAMINE

Valdkond 3. HARULDASTE HAIGUSTE UURINGUD

Valdkond 4. HARULDASTE HAIGUSTE EKSPERTIISIKESKUSED JA EUROOPA REFERENTVÕRGUSTIK

Valdkond 5. EKSPERTIISHINNANGUTE KOGUMINE HARULDASTE HAIGUSTE KOHTA EUROOPA TASEMEL

Valdkond 6. PATSIENTIDE ORGANISATSIOONIDE TUGEVDAMINE

Valdkond 7. JÄTKUSUUTLIKKUS

OSA II**Valdkond 1. KAVAD VÕI STRATEEGIAD HARULDASTE HAIGUSTE VALDKONNAS****Nõukogu soovitus (2009/C 151/02)**

1. Luua ja rakendada haruldaste haiguste kavasad või strateegiaid asjakohasel tasandil või uurida sobivaid haruldaste haiguste meetmeid teistes tervishoiu strateegiates, eesmärgiga tagada, et haruldaste haigustega patsiendid saaksid kvaliteetset hooldust, kaasa arvatud diagnostika, ravi, rehabilitatsioon neile, kes elavad nende haigustega ja kui võimalik, efektiivsed harvaesinevad ravimid ning eriti:

(a) töötada välja ja vastu võtta kava või strateegia nii kiiresti kui võimalik, eelistatavalt hiljemalt 2013 aasta lõpuks, mille eesmärgiks on juhendamine ja vastavate meetmete struktureerimine haruldaste haiguste valdkonnas antud riigi tervishoiu ja sotsiaalsüsteemi raamides;

b) võtta tarvitusele meetmed, et integreerida praegused ja tulevased algatused lokaalsel, regionaalsel ja riiklikul tasemel kavade ja strateegiatega terviklikuks lähenemisviisiks;

(c) defineerida piiratud arv eelistatud meetmeid kavade või strateegiate sees, eesmärkide ja järelmeetmete mehhanismidega ;

(d) haruldaste haiguste riiklike meetmete juhendite ja soovitude väljatöötamine vastavate asutuste poolt riiklikul tasemel käimasoleva Euroopa haruldaste haiguste riiklike kavade projekti (EUROPLAN) raames, mis on valitud rahastamiseks ajavahemikul 2008-2011 esmase ühiskondlike meetmete tegevusprogrammi käigus rahvatervise valdkonnas

1.1 Soovitused

15. Haruldaste haiguste riikliku kava või strateegia disainimise protsess võib liikmesriikides olla oluliselt erinev kuna olukorrad ja kogemuste tase haruldaste haigustega võivad olla väga erinevad. Mõned liikmesriigid on juba välja arendanud oma teise kava (nt Prantsusmaa), teistel riikidel on nende esimene kava (Hispaania, Portugal, Kreeka ja Bulgaaria) ja on riike, kus on ainult piiratud teadmised haruldaste haigustega inimeste olukorra kohta, kes elavad nende territooriumil.

Siiski, järgides Nõukogu soovitusi, peaks iga liikmesriik (soovitavalt 2013 aasta lõpuks) looma ja rakendama välja asjakohasel tasemel olevad haruldaste haiguste kavad või strateegiad. Eesmärgiks on tagada, et kõigil haruldaste haigustega patsientidel Euroopas oleks võrdne juurdepääs kõrge kvaliteediga meditsiinilisele abile, kaasa arvatud diagnostika, ravi ja rehabilitatsioon.

1.2 Riikliku kava või strateegia välja töötamine

16. Olemasolevate kogemuste ja konsultatsioonide põhjal sidusrühmade ekspertidega EUROPLAN koosolekul, on mitmed elemendid näidatud olevat olulised haruldaste haiguste riiklike kavade ja strateegiade väljaarendamisel. Positiivsed faktorid on teadlikkuse loomine ja suurendamine, erinevate sidusrühmade hõlmamine kava arendamisse ja rakendamisse, kitsaskohtade hindamine haruldaste haigustega inimeste tervishoiu, patsientide peamiste vajaduste ja neile võimalike lahenduste leidmise hindamine. Negatiivsed faktorid, mis võivad lahendusi piirata, võib siduda riigis ekspertiisi ja ressursside

kättesaadavusega, väikese rahvaarvuga aga ka nõrkade lülidega üldises tervishoiusüsteemis. Majanduse madalseisu perioodidel on samuti tervishoiule negatiivne mõju: siiski ei tohiks tähelepanu haruldaste haiguste seisunditelt kõrvale pöörata: ehkki meetmeid tuleks vaadelda tervishoiu süsteemi kontekstis tuleb rakendada siiski kohandavaid meetmeid finantsraskuste ületamiseks.

Edu riikliku kava teostamisel

Kreeka: Kuni 2008 lõpuni, rahastati enamust haruldaste haigustega seotud meetmeid (kaasaarvatud varane haruldaste haiguste riiklik kava) Kreeka Haruldaste Haiguste Liidu (PESPA) poolt.

2009 aastal, otsustasid kaks ministeeriumi järelevalveasutust selles valdkonnas aktiivselt tegutsema hakata:

a) GSRT (Teadusuuringute ja Tehnika Peasekretariaat mida kontrollib Hariduse, Elukestva Õppe ja Usuasjade Ministeerium koos E-RAREga (<http://www.e-rare.eu/>) rahastas Kreeka projekti haruldaste haiguste valdkonnas, ja

b) poliitikategija HCDCP (Kreeka Haiguste Kontrolli ja Ennetamise Keskus, Terviseministeerium) ühines programmiga ning lõi Kreeka Haruldaste Haiguste Ekspertide Teadusliku Nõuandekomitee võtme-eesmärgiga rakendada haruldaste haiguste riiklik kava.

Irímáa: Riikliku kava ettevalmistamine on plaanis käivitada 2010. aastal, peamiste kava elementidega, mida arendatakse edasi 2011. Tsüstilise fibroosi sõeluuringu rakendamist ning tervisealase teabe õigusaktide jõustumist on oodata 2010.

17. Haruldaste haiguste riiklike strateegiate Euroopa konverentsi käigus 18 novembril 2008. aastal, mille organiseerisid koos Prantsusmaa Terviseministeerium, EURORDIS ja EUROPLAN Prantsusmaa juhtimise all, identifitseeriti ja lepiti kokku riiklike kavade või strateegiate välja arendamiseks järgmised meetmed:

a) riigis elavate haruldaste haigustega inimeste vajauste hindamine, ressursside vajadus, eksisteerivad riikliku tervishoiu ja sotsiaalhoolduse sätted ja võimalikud lahendused ;

b) toetusmehhanismide loomine riiklikule kavale või strateegiale riigis ja kava eelnõu koostamine;

c) kava või strateegia eelnõu, üldiste eesmärkide ja valdkondadega ;

d) spetsiifilistes algatustes ja meetmetes identifitseerimine (tulenevalt hindamise tulemustest, mis on näidatud punktis a) selles nimekirjas), mis tuleks ellu viia kindlas ajaraamistikus;

e) jätkusuutlikkuse kindlustamine, meetmete ülekandmine ja integreerimine riiklikust kavast või strateegiast riigi üldisesse tervishoiusüsteemi ;

f) rakendamise jälgimine, tulemuste hindamine ja kava vastav ülevaatamine.

1.3 Riikliku kava või strateegia juhtimise mehhanismi paika panemine

18. Nõuande- ja juhtimismehhanismi (nt interdistsiplinaarse paneeli või komisjoni) paika panemine on väga kasulik riikliku kava või strateegia arendamiseks ja ka rakendamiseks .

Erinevate osalejate/sidusrühmade määratlemist ja kaasamist, kaasaarvatud riiklikud/regionaalsed/kohalikud omavalitsused, õpetatud seltsid, arstid, haigla juhtkond, patsientide organisatsioonide esindajad, jne., kes osalevad riikliku kava või strateegia rakendamisel, on nähtud erinevates liikmesriikides lisaväärtusena (nt Belgia, Itaalia, Hispaania, Portugal, Holland). Haruldaste haiguste mitmekesisuse tõttu võib olla abi erinevate sidusrühmade arvamuste kogumisest riikliku kava või strateegia prioriteetsete

meetmete kohta. See meetod stimuleerib kogemuste ja ekspertiisi vahetamist ning samaaegselt loob ühise vastutuse ja omandi teemal haruldaste haigustega inimeste olukorra parandamine riigis. Rühm pühendunud inimesi võib kergendada ja stimuleerida haruldaste haiguste meetmete integreerimist riigis ka üldiselt.

Belgias ja Hollandis on olemas **MULTIDISTIPLINAARNE HARULDASTE HAIGUSTE JA HARVA KASUTATAVATE RAVIMITE JUHTKOMITEE**. Mõlemad komisjonid on sõltumatud. Liikmed on patsientide organisatsioonide esindajad, arstid, teadlased ja apteekrid, farmaatsiatööstuse esindajad, tervishoiu kindlustusandjad ja valitsusvälised nõuandvad kogud. Neil on alaline teaduskomisjonide sekretariaat ja nad on keskseks kontaktpunktiks kõigi asjaomaste sidusrühmade vahel oma riigis ja välismaal.

“HARULDASTE HAIGUSTE PROGRAMMID” PORTUGALIS

Seoses patsientide organisatsioonide kaasamisega otsustamisse haruldaste haiguste valdkonnas loodi haruldaste haiguste kava riikliku komisjoni töögrupp Tervishoiuministeeriumi, Sotsiaalse Turvalisuse ministeeriumi ja kahe siseriikliku haruldaste haiguste patsientide föderatsiooni esindajatest. Töögrupi eesmärgiks on kuulata patsientide ettepanekuid, hinnata patsientide vajadusi ning teha koostööd ettepanekute välja töötamiseks, mis on olulised haruldast haigust põdevatele patsientidele. Töörühm töötas välja „Haruldaste haiguste programmid“, mis kiideti Portugali parlamendi poolt heaks kui soovitused, millel on järgmised eesmärgid:

1. Kindlustada et, hädaolukorras saaksid tervishoiuteenuste pakkujad juurdepääsu vajalikule teabele patsiendi kohta.
2. Parandada pidevat meditsiinilist abi.
3. Kergendada kontakti ekspertiisikeskustega.
4. Kergendada pöördumist vastavatesse tervishoiuüksustesse.
5. Anda informatsiooni patsient-spetsiifiliste kliiniliste soovituste kohta.

NÕUANDVA ORGANI TÄHTSUS: POOLA NÄITEL

Poola Terviseministeerium asutas juunis 2008. aastal ministrile nõuandva organina haruldaste haiguste löökrühma, mille peamiseks eesmärgideks olid:

- haruldasi haigusi põdevate inimeste hooldamise ja ravisuundade ettepanekute tegemine;
- arenduste tegemine ja lahenduste pakkumine, et määratleda võrdse juurdepääsu printsiip teabele, diagnoosimisele, ravile ja hooldusele;
- avalikest fondidest finantseeritavate harva kasutatavate ravimite rahastamise kriteeriumite väljaarendamine;
- meetmete elluviimine ja põhi- ja spetsialiseeritud tervishoiuteenuste osutamise võimaluste otsimine haruldase haigusega patsientidele;
- avalikkusele teadmiste levitamine haruldaste haiguste diagnoosimise ja ravi kohta, eriti meditsiinikeskkonnas;
- haruldaste haiguste ravi ratsionaliseerimise protsessi toetamine;
- haruldase haiguste ravi sõeluuring;
- tagada osakondadevaheline koordineerimine ja rahvusvaheline koostöö, eriti teiste Euroopa Liidu liikmesriikidega, rakendades haruldaste haiguste ravi ja hoolduse poliitikat.

2008 sügisel soovitas haruldaste haiguste löökrühm finantseerida MPS II, MPSVI ja kõigi Pompe haiguse faaside ravi. Selle tulemusena loodud raviprogrammid käivitusid järkjärgult mõned kuud hiljem. 2009 aasta lõpus teatas löökrühm, et töö Poola haruldaste haiguste riikliku kavaga on alanud.

RIIKLIKU HARULDASTE HAIGUSTE Keskuse Missioon Ungaris

11 novembril 2008 asutati Tervishoiuministeeriumi dekreediga osana Tervishoiu Auditi ja Inspektsiooni Riiklikust Keskusest Ungari Riiklik Haruldaste Haiguste Keskus. Vastavalt oma missioonile, Riiklik haruldaste haiguste keskus :

1. määratleb rahatervise näitajad haruldaste haiguste jaoks;
2. arendab oma andmete kogumise tehnoloogiat ja teeb koostööd teiste asutustega, et saada haruldaste haigustega seotud andmeid nende näitajate leidmiseks;
3. algatab haruldaste haiguste juhendite väljatöötamise ja viib läbi auditi projektid;
4. peab riiklikku andmebaasi haruldastele haigustele spetsialiseerunud tervishoiuspetsialistide kohta ;
5. soodustab riiklike ekspertiisikeskuste kohustuste täitmist ja nende osalemist Euroopa võrgustikes ;
6. hõlbustab Ungari haruldaste haiguste laboratooriumite kvaliteedijuhtimise programmide loomist ja toimimist;
7. kergendab E-Tervise rakendamist haruldaste haigustega seotud hoolduses;
8. algatab ülikoolides haruldaste haiguste õpetamise programmid ;
9. osaleb harva kasutatavate ravimite eest vastutavate riiklike asutuste töös ja harva kasutatavate meditsiiniseadmete seadustamises;
10. hindab spetsiaalsete sotsiaalteenuste kättesaadavust haruldaste haigustega patsientidele.

1.4 Teadlikkuse tõstmine

19. Teadlikkust võib luua erineval moel, ja see on sageli patsiendigruppide propageerimistöö tulemus. Konverentside, ürituste, meedia hõlmamise (nt Telethon maratonid televisioonis) organiseerimist ja teised tuntud meetodid kasutamist, mida kasutatakse teadlikkuse tõstmiseks teistes valdkondades, saab rakendada ka haruldaste haiguste valdkonnas. Näiteks edukast teadlikkuse tõstmise meetmest on haruldaste haiguste päev. Et julgustada riikliku kava väljaarendamise edusamme, peaksid tervishoiu poliitikud tõstma teadlikkust "juhtivatel kohtadel" (nt poliitikud tervise ja teistes sektorites ja osakondades, eriti sotsiaalsfääris ja uuringute valdkonnas, nii regionaalseid kui lokaalseid võime kuid ka haiglate juhte ja professionaalide rühmi) olevate inimeste hulgas.

TEADLIKKUSE LOOMINE: HARULDASTE HAIGUSTE PÄEVA NÄITEL

Haruldaste haiguste päeva algatas EURORDIS esimest korda 29. veebruaril 2008.

2009 aastal organiseerisid 19 riiklikku liitu päeva lokaalsel tasandil; osalesid Euroopast 600 patsientide rühma ja kokku olid kaasatud 30 riiki. Sihtrühmadeks sellele päevale olid poliitikud (tervishoiuasutused, riiklikud ja Euroopa parlamendisaadikud) nagu ka avalikkus, meedia, tervishoiutöötajad, akadeemikud ja teadurid.

Selle sündmuse puhuks loodi internetilehekülj ja haruldaste haiguste päeva reklaamimiseks kasutati ka teisi internetipõhiseid platvorme nagu Facebook ja You-Tube. [Mõne päeva jooksul tehti sellel aastal www.rarediseaseday.com](http://www.rarediseaseday.com) lehele 21000 külastust . Meedia kate sellele päevale oli tugev, üle 1500 meediaartikli. Teine haruldaste haiguste päev levis ka väljapoole Euroopat, osalesid Argentiina, Austraalia, Kanada, Hiina, Colombia, Taiwan ja USA.

Euroopa Parlamendis viidi läbi arutelu, kus osalesid poliitikategijad Euroopa Komisjonist, patsientide; eestkostjad, parlamendiliikmed ja biofarmatseutilise tööstuse esindajad. Haruldaste haiguste päeval 2009. aastal

tehti samuti riiklikul tasemel (Hiina, Hispaania, Ühendkuningriigid, USA) tutvustustööd mis andis hoogu riiklike kavadele ja strateegiatele (Belgias, Bulgaarias, Tšehhi Vabariigis, Iirimaa, Portugalis, Hispaanias) ja ekspertiisikeskustele (Taani, Holland) ning riiklike liitude loomiseks (Austraalia, Šveits).

Haruldaste haiguste päev pani fookuse ka raha kogumisele – selleaastane Telethon Kataloonias (Hispaania) oli pühendatud haruldastele haigustele. Haruldaste Haiguste Päev mängis ka olulist osa teadlikkuse tõstmisel avalikkuse hulgas (seda aidati läbi VIP ja kuulsuste toetuse sellel aastal), et informeerida, harida ja kaasata avalikkust haruldasi haigusi ümbritsevasse teemadesse.

Haruldaste haiguste päev 2010 rõhutas väljapaistvate teadlaste saavutusi, kelle töö on aidanud arendada haruldaste haiguste uurimist.

1.5 Patsientide vajaduste hindamine

20. Eriliste olukordade ja probleemide tõttu haruldaste haigustega rahvatervise seisukohast lähtudes tuleks hinnata patsientide rahuldamata vajadusi ja teada anda kehtivatest sätetest riiklike tervishoiu- ja sotsiaalteenuste süsteemides veidi erinevates vormides ja meetodikate järgi. Järgneva informatsiooni kogumine võib olla haruldaste haiguste riikliku kava või strateegia väljaarendamise ettevalmistavas faasis oluline:

- haruldaste haigustega patsientide ja nende perekondade rahuldamata vajaduste analüüs riigis (nt probleemide ulatus, kirjeldavad epidemioloogilised arvud);
- ülevaade olemasolevatest tervishoiu vahenditest ja teenustest ning poliitikatest, mis on suunatud haruldaste haigustega patsientidele või millest nad kasu võivad saada (näiteks sellistes valdkondades nagu puue, lapse tervishoid, hüvitamine, epidemioloogiline järelevalve ning psühholoogiline ja sotsiaalhooldus jne.);
- kättesaadavad võimalused parandada riiklikul tasandil haruldasi haigusi põdevate inimeste tervishoidu ja sotsiaalhooldust;

Kastis on toodud näide patsiendi vajaduste hindamisest .

“SAKSAMAA MEETMED HARULDASTE HAIGUSTEGA INIMESTE TERVISLIKU OLUKORRA PARANDAMISEKS ”

See uuring avaldati augustis 2009 Saksamaa Föderaalse Tervishoiuministeeriumi poolt. Uuring analüüsib praegust hoolduse olukorda Saksamaa haruldaste haigustega inimeste hulgas erinevate osalejate perspektiivist tervishoiusüsteemis, hinnates avalike organisatsioonide, teenuseosutajate ja patsientide organisatsioonide perspektiive kvantitatiivsete ja kvalitatiivsete uuringute, küsimustike, individuaalsete intervjuude ja grupiarutelude põhjal. Selle protsessi käigus tuvastati prioriteetsed tegevused järgmistes valdkondades: üldine hooldusolukord, spetsialiseerunud hooldusviisid, diagnoosimine, ravi, informatsiooni ja kogemuste vahetus ning uurimistöö. See annab alust aruteludeks seoses esimeste mõjutustega riiklike meetmete foorumi ja riikliku haruldaste haiguste tegevuskava rakendamisel Saksamaal. Seejärel arendatakse lõpuks välja võimalikud lahendused üksikutes valdkondades koostöös eksisteerivate ja EL tasemel kavandatud meetmetega.

1.6 Väikese rahvaarvuga riigid

21. EUROPLAN projekti väljaarendamise käigus märgati, et väikese rahvaarvuga riikidel on spetsiifilised probleemid haruldaste haiguste poliitika välja arendamisel. Nende maade rahvastiku hulgas paljusid haigusi ei esine, või esinevad ainult juhuslikult. Enamgi veel, proportsionaalselt sellele on piiratud ka rahastamine ja tervishoiusüsteemi töötate arv, mis ei pruugi tagada piisavalt mitmekülgset tervishoiusüsteemi teenuste osutamist. Kombineeritult põhjustavad need funktsioonid elanikkonna vähest teadlikkust; propageerimise ja surve puudumist tervise poliitika tegevuskavale; tähelepanu puudumist haruldaste haigustega patsientide probleemidele; spetsialiseerunud tervishoiutöötajate ja

ekspertiisikeskuste puudumist kohapeal; ebapiisavaid haruldasi haigusi käsitlevaid teadusuuringud.

22. Nendel põhjustel on oluline rahvusvaheline koostöö kõigi maade vahel ja see on eluliselt tähtis väikeste riikide jaoks. Spetsiifiline olukord väikestes riikides mõjutab ka seda, kuidas riiklik kava või strateegia riigis formuleeritakse. Pigem toetatakse koostöövõrgustike meetmeid Euroopa kontekstis või naaberriikides, kui haruldaste haigustega patsientidele suunatud riigisiseseid sätteid. Näiteid rahvusvahelisest koostööst illustreerib info järgmistes kastides.

KESK-EUROOPA RIIGID PLANEERIVAD HARULDASTE HAIGUSTE VALDKONNAS ULATUSLIKKU KOOSTÖÖD

Kuue Euroopa riigi - Austria, Tšehhi Vabariigi, Saksamaa, Ungari, Itaalia ja Sloveenia - juhtivad eksperdid arutasid mitteametlikul kohtumisel Salzburgis võimalusi parandada piiriülest koostööd haruldaste haiguste valdkonnas. Koosolek, mille korraldas Euroopa Tervise Foorum Gastein (EHFG), leidis aset 24 ja 25 augustil 2009 järjena sarnasele kohtumisele aasta varem mitmete EL tervishoiuministrite vahel Salzburgis. Ekspertide tasandil arutati tiheda koostöö praktilise rakendamise võimalusi selles spetsialiseerunud meditsiini valdkonnas. Esimene eesmärk, millega nõustusid peaaegu kõik osavõtjad, oli riiklike koordinatsiooni kontorite/keskuste loomine (kui neid veel ei ole), mis oleksid vastutavad riiklike ekspertiisikeskuste võrgustike või vastavate ekspertkliinikute loomise eest. Teises staadiumis peaksid koordinatsioonikeskused arendama välja tiheda piiriülese võrgustiku, et koordineerida ja kergendada juurdepääsu spetsiifilistele haruldaste haiguste jaoks mõeldud riiklikele teenustele ja nende kasutamist kogu laienenud (Kesk-Euroopa) kogukonna poolt. Lisa kohtumine organiseeriti 12 mail 2010 Krakowis.

PROJEKT RAPSOODIA (<http://www.rapsodyonline.eu/>)

Haruldased haigused esinevad harva, kuid kõik need kokku mõjutavad suurt arvu inimesi. Kuna ühe haiguse kohta on riikides eraldivõetuna juhtumite arv väike, siis on oluline intensiivne rahvusvaheline koostöö. Riigid, mis on kaasatud sellesse projekti, loodavad luua kompetentsed keskused 16 haruldase haiguse jaoks; vahetada üleeuroopaliselt informatsiooni haruldaste haigustega patsientidel kasutatavate protseduuride ja teenuste osas; võrrelda teenuseid erinevates maades; identifitseerida parimad protseduurid ja toetada või algatada uute teenuste arendamist (veebilehed, andmebaasid, hoolekandeesutused ja programmid). Osalevad riigid: Tšehhi vabariik, Taani, Prantsusmaa, Saksamaa, Ungari, Itaalia, Luksemburg, Hispaania, Rootsi, Holland, Portugal, Ühendkuningriigid.

1.7 Riikliku kava või strateegia valdkonnad ja meetmed

23. Olemasolevad riiklikud kavad (Bulgaaria, Prantsusmaa, Kreeka, Portugal, ja Hispaania) tuvastavad üldised eesmärgid ja erilised valdkonnad kus neid algatusi vajatakse. Spetsiifilised valdkonnad on juba eksisteerivatel kavadel sarnased, peegeldades fakti, et haruldaste haigustega inimestel on erinevates Euroopa riikides sarnased vajadused.

Peamised tuvastatud valdkonnad hõlmavad enamikul juhtudel: haruldaste haiguste eripära tunnustamist; informatsiooni patsientidele ja üldsusele; paranenud juurdepääsu meditsiinilisele abile (ekspertiisikeskused); õigeaegset ja täpset diagnoosi; paranenud ravi ja juurdepääsu vajalikele ravimitele (nt harva kasutatavad ravimid); uurimistööd; tervishoiuspetsialistide koolitust; patsientidele mõjuvõimu andmist; tervishoidu ja spetsiaalseid sotsiaalteenuseid. Need valdkonnad on kooskõlas ka nõukogu soovitustega.

24. Nõukogu soovib ka "nende kavade või strateegiate sees piiratud arvu prioriteetsete meetmete väljatöötamist koos eesmärkide ja järelmeetmete mehhanismidega". Praegu heakskiidetud riiklikes kavadest on spetsiifilisi valdkondi ja

eesmärgid 5 ja 10 vahel. Muidugi ei saa nende kavade mõõtmeid ja pühendumust kirjeldada numbrites, kuna eesmärgid ja lähenemised on seatud erineva kompleksuse astmega ja üles ehitatud erinevatele tervishoiusüsteemide tingimustele.

25. Valdkondade, eesmärkide ja meetmete prioriseerimine on riiklike asutuste vastutusel ja seda saab läbi viia ainult riigi spetsiifiliste tervise- ja sotsiaalmajanduslike tingimuste hindamise baasil. Kuid riikliku kava või strateegia üldised eesmärgid põhinevad üldistel universaalsetel väärtustel, juurdepääsul hea kvaliteediga arstiabile, võrdsusel ja solidaarsusel.

BULGAARIA HARULDASTE HAIGUSTE RIIKLIK PLAAN 2009-2013

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

27. novembril 2008. aastal võttis Bulgaaria Ministrite Nõukogu vastu haruldaste haiguste - geneetiliste häirete, kaasasündinud väärarengute ja mittepärilike haiguste - rahvusliku kava (2009-2013). Kava sisaldab 9 prioriteeti:

1. Epidemioloogiliste andmete kogumine haruldaste haiguste kohta Bulgaarias riikliku registri loomise kaudu.
2. Geneetiliste haruldaste haiguste ennetamise parandamine olemasolevate sõeluuringute programmide laiendamise abil.
3. Geneetiliste haruldaste haiguste ennetamise parandamine uute geneetiliste testide juurutamise, laboratoorsete tegevuse detsentraliseerimise ja kergema juurdepääsu kaudu meditsiinilisele geneetilisele konsultatsioonile.
4. Integreeriv lähenemisviis ennetamisele, diagnoosile, ravile ja sotsiaalsele integratsioonile patsientidele ja nende perekondadele.
5. Eriarstide kutsealase kvalifikatsiooni edendamine haruldaste haiguste varase diagnoosi ja vältimise valdkonnas.
6. Teostatavuse uuring funktsionaalset tüüpi haruldaste haiguste referentkeskuse vajaduse, võimaluste ja loomise kriteeriumite osas.
7. Riikliku kampaania organiseerimine informeerimaks avalikkust haruldastest haigustest ja nende vältimisest.
8. Toetus ja koostöö riiklike ametiasutuste ja haruldaste haigustega patsientide liitudega.
9. Koostöö teiste EL liikmetega.

Kava kogu eelarve on 22 103 098 BGN (= 11,306,974 EUR). Riikliku haruldaste haiguste kava jaoks loodi Terviseministeeriumi sees Riiklik Konsulteeriv Nõukogu (NCCRD). NCCRD liikmed on määratud Tervishoiu ministri korraldusega. Nõukogu koostab põhimääruse, mis on tema tegevuse aluseks ja mis põhineb programmis sätestatud eelistustel ja tegevustel. NCCRD liikmed on pidevad ja nende hulka kuuluvad haruldaste haiguste valdkonna erinevad huvirühmad. Nõukogu töötab lähedases koostöös Bulgaaria meditsiinitöötajate teadusseltsidega.

PRANTSUSMAA RIIKLIK KAVA 2004-2008

See oli esimene välja töötatud kava ja praeguse kuupäevani ainus, mis on läbinud välise hindamise. See kava oli jagatud kümneks strateegiliseks eelistuseks:

1. Teadmiste suurendamine haruldaste haiguste epidemioloogia kohta;
2. Haruldaste haiguste eripärade tunnustamine;
3. Informatsiooni välja töötamine patsientide, tervishoiutöötajate ja üldsuse jaoks;
4. Spetsialiste koolitamine paremini haruldasi haigusi ära tundma;
5. Sõeluuringute ja diagnostiliste testidele juurdepääsu organiseerimine;
6. Patsientide juurdepääsu parandamine ravile ja kvaliteetsele tervishoiu teenusele.;
7. Jõupingutuste jätkamine harva kasutatavate ravimite valdkonnas;
8. Haruldaste haigustega inimesi abistavate inimeste spetsiifilistele vajadustele vastamine ja patsientide liitudele toetuse väljaarendamine;

9. Teadusuuringute ja innovatsiooni edendamine haruldaste haiguste valdkonnas, eriti ravi osas ;
10. Haruldaste haiguste valdkonnas riiklike ja Euroopa partnerluste välja arendamine.

KREEKA RIIKLIK HARULDASTE HAIGUSTE KAVA (2008-2012)

See defineerib kaheksa strateegilist prioriteeti:

1. Haruldaste haiguste eripära tunnustamine (registreerida krooniliste pikaajaliste häirete nimekiri).
2. Teadmiste suurendamine haruldaste haiguste epidemioloogia valdkonnas ja haruldaste haiguste registri loomine.
3. Informatsiooni välja töötamine haruldaste haiguste jaoks patsientide, tervishoiutöötajate ja üldsuse jaoks;
4. Haruldaste haigustega patsientide diagnoosimise teenuste, ravi ja rehabilitatsiooni uuendamine, i (tervishoiuspetsialiste koolitamine paremini haigusi ära tundma ja parandama juurdepääsu tervishoiusüsteemidele ning kvaliteetsele tervishoiule).
5. Sõeluuringute ja diagnostiliste testidele juurdepääsu organiseerimine.
6. Uuringute ja innovatsiooni toetamine haruldaste haiguste valdkonnas, eriti uute efektiivsete raviviiside osas .
7. Vastutulek haruldaste haigustega elavate inimeste erivajadustele .
8. Integreeritud platvormi loomine haruldaste haiguste valdkonnas riiklikul tasemel ja Euroopa partnerluste arendamine.

PORTUGALI RIIKLIK HARULDASTE HAIGUSTE KAVA

12.novembril 2008, kiitis Portugali tervishoiuminister heaks Portugali haruldaste haiguste kava. Veebilehe informatsiooniga portugali keeles leiab: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/portugal.pdf.

Riiklikul kaval on kaks peamist eesmärki: 1) Luua ja parandada riiklike meetmeid, et rahuldada haruldaste haigustega inimeste ja nende perekondade erivajadused meditsiiniteenuste ja hoolduse järele; 2) Parandada ja ühtlustada tervishoiu meetmeid, mis on suunatud haruldaste haigustega inimestele .

Need eesmärgid on saavutatavad järgmiselt:

- 1) haruldastele haigustele referentkeskuste loomine;
- 2) haruldaste haigustega inimeste juurdepääsu parandamine adekvaatsele hooldusele;
- 3) teadmiste parandamine haruldaste haiguste kohta;
- 4) Innovatsioonide toetamine haruldaste haiguste ravis ja harva kasutatavate ravimite kättesaadavuse parandamine ;
- 5) Koostöö kindlustamine riiklikul ja rahvusvahelisel tasemel, kaasaarvatud EL riigid ja üldsus riikides kus portugali keel on ametlik keel.

Riiklik haruldaste haiguste kava (NPRD) on võrreldav tervise riikliku arengukavaga 2010 aasta raames. See hõlmab rakendamise algusperioodi (2008-2010) ja konsolideerimise perioodi (2010 ja 2015).

Peamised NPRD strateegiad on rühmitatud 3 peamiseks teljeks: a) sekkumise strateegiad; b) hariduse ja koolitamise strateegiad; ja c) informatsiooni kogumine ja analüüs. Kava annab ka detailsemalt hindamiseks 15 meetet.

HISPAANIA HARULDASTE HAIGUSTE STRATEEGIA

3. juunil 2009, võttis Hispaania üksmeelselt Tervishoiu- ja Sotsiaalpoliitika Ministeeriumi , autonoomsete ühenduste ja teaduslike ning patsientide liitude poolt vastu NHS haruldaste haiguste strateegia. Mõlemad, nii NHS haruldaste haiguste strateegia kui ka teised autonoomsete ühingute meetmed on horisontaalselt suunatud igale haruldasele haigusele. See on kättesaadav internetis (hispaania keeles) :

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

Hispaania strateegias defineeritud elemendid järgivad Euroopa Nõukogu soovitusi meetmetest haruldaste haiguste valdkonnas.

Hispaania NHS haruldaste haiguste strateegia sisaldab järgmisi strateegilisi aspekte:

1. Informatsioon haruldaste haiguste kohta (spetsiifiline informatsioon haiguste ja olemasolevate hooldusressursside kohta).
2. Ennetamine ja varajane haruldaste haiguste detekteerimine.
3. Tervishoid (tervishoiu erinevate tasemetega koordineerimine).
4. Ravi: harva kasutatavad ravimid, adjuvantivsed ravimid ja meditsiiniseadmed, edasiarendatud ravid ja rehabilitatsioon.

5. Sotsiaalhooldus ja tervishoid.
6. Uuringud.
7. Haridus ja treening.

1.8 Riikliku haruldaste haiguste kava sihtpopulatsioon

26. Euroopa poliitikas ei tehta tervishoiu vajaduste ja õiguste osas vahet umbes 8000 erineva haruldase haiguse vahel; tegelikult defineeritakse haruldasi haigusi Euroopa Liidus eluohtlike või krooniliste invaliidistavate haigustena, kaasaarvatud need geneetilise päritoluga haigused, mis ei ole levinud enam kui viiel inimesel kümnest tuhandest ja on kõrge kompleksuse astmega. Seega on hõlmatud paljud haigusetüübid, näiteks geneetilised haigused, harvaesinevad vähivormid, autoimmuunhaigused, kaasasündinud väärarengud, mis võivad juba olla spetsiifiliste poliitikate objektideks. Teistel juhtudel leiavad poliitikud olevat kohase ja eetilise laiendada hoolduse parandamist, mis on algatatud haruldaste haiguste vajaduste tõttu, ka teistele (mitte haruldastele) tervise seisunditele.

27. Seega on tervishoiu ja sotsiaalhoolduse parandamise huvides kasulik defineerida detailsemalt sihtgrupp, vastavalt tervishoiusüsteemi vajadustele ja ühiskondlik-poliitilisele ning tervishoiu kontekstile riigis. Seda on praegu tehtud erinevatel viisidel mõnedes riiklikes kavades mis on välja arendatud Euroopa riikide poolt.

BULGAARIA RIIKLIK KAVA (2009-2013) defineerib oma sihtrühmad järgmiselt:

Haruldaste haigustega patsiendid (umbes 6% riigi rahvastikust); perekonnad, kellel on risk sünnitada geneetiliste probleemidega laps; perekonnad, kellel on reproduktiivtervise probleeme; rasedad naised; kõik vastasündinud. Selle määratluse aluseks on, et kõik need rühmad saaksid kasu sünnieelse, vastasündinute ja selektiivse (riskirühmade) geneetilise testimise sõeluuringute programmide aktiveerimisest või tugevdamisest, ja ka teadlikustamise kampaaniatest.

PORTUGALI RIIKLIKUS KAVAS ON sihtrühmaks *‘mõlemast soost iniviidid, kes ükskõik millisel oma elu hetkel on mõjutatud haruldase haiguse poolt, vaadeldes neid nende perede kontekstis ja ka laiemalt ühiskonnas, ja ka sõltumatult nende puude astmest.’* Selline definitsioon rõhutab fakti, et kava või strateegia on suunatud kõigile haruldaste haigustega patsientidele.

1.9 Teabe levitamine riiklike kavade või strateegiate kohta

28. Teabe levitamine riiklikest kavadest või strateegiatest, mis on riigis väljaarendamisel või ülevõtmisel, peaks olema samuti osa strateegiast, mis kindlustab efektiivse mõju haruldaste haigustega patsientide käitumisele ja tervishoiusüsteemi toimimisele. EUROPLAN projekti menetluslike etappide ajal lepiti kokku, et riiklik kava või strateegia peab olema avalik (st avaldatud) kõigis oma osades, kaasa arvatud meetmed, suhtelised ajapiirid ja hindamise tulemused, kui see on täide viidud. Efektive täieliku ja detailse kava või strateegia informatsiooni juurutamine aitab kindlustada kavas ettenähtud meetmete kõrgemat efektiivsust. Samuti on peetud väga oluliseks kava juurutamine Euroopa tasemel, inglise keelse kokkuvõtte ettevalmistamisega, kuna see stimuleerib spontaanset rahvusvahelise koostöö teket.

1.10 Riiklike kavade ja strateegiate jätkusuutlikkus ja kestus

29. Riikliku kava või strateegia integreerimiseks üldisesse tervishoiusüsteemi ja selle jätkusuutlikkuse parandamiseks, kus iganes võimalik, tuleb vajalikud juurutatavad meetmed siduda eksisteerivate tervishoiu ja sotsiaalkindlustuse süsteemidega ja eksisteerivaid sätteid spetsiifiliste tervise- ja sotsiaalteenuste osutamises tuleb täiendada nii palju kui võimalik. Kui uus struktuur või asutus luuakse, siis tuleb selle koosseisu, volitusi ja organisatsioonilisi suhteid analüüsida ja defineerida.

30. Selleks, et tagada riikliku kava või strateegia tulemuste püsivat mõju tervishoiu teenuste osutamisele pärast selle lõppemist, on oluline sätestada riiklikus kavas või strateegias ettenähtud meetmete integreerimine riigi üldisesse tervishoiusüsteemi.

31. Eksisteerivate riiklike kavade või strateegiate eluiga on varieeruv, keskmise ketusega 3 kuni 5 aastani; teistel juhtudel ei näita strateegia või kava ära spetsiifilist ajaraami ja võib olla kavandatud pideva tsüklilise protsessina: näiteks Hispaania strateegiat hinnatakse iga kahe aasta järel ja kohandatakse vastavalt hindamise tulemustele. Kava meetmete optimaalne kestus on seotud iga spetsiifilise tervishoiusüsteemi töötamise viisiga. Ehkki esineb üksmeel fakti suhtes, et haruldaste haiguste kava või strateegia, sarnaselt teiste rahvatervise kavadega, peab olema piiratud ja hästi defineeritud kestusega, vahepealse ja lõpliku hindamisega ja kui vajalik, eesmärkide ümberhindamisega.

1.11 Sõeluuringud

32. EUROPLAN koosolekul jõuti kokkuleppele, et on soovitatav:

- et oleks kava või strateegia jälgimise mehhanism regulaarsete intervallide tagant, üksikute initsiatiivide suhtes igas spetsiifilises valdkonnas ja nende sihtide ja tähtaegade täitmise suhtes;
- on soovitatav, et oleks kehtestatud minimaalne kohustuslik arv koosolekuid aastas juhtmehhanismi liikmetele (näiteks interdistsiplinaarne paneel või komitee), nagu Prantsusmaa riikliku kava hindamine ette paneb. Nende koosolekute regulaarsusest on kujunenud lisaväärtus;

Töötada välja aruanne ja eelistatavalt juurutada see 'haruldaste haiguste ühenduses' (näiteks riiklikud patsientide ja tervishoiu organisatsioonid, poliitikategijad, jne.).

33. Näitajaid mõõtvate institutsioonide valik on määrav protsessi edu ja efektiivsuse saavutamiseks, nagu ka tegevuste koormuse vähendamine. Tõesti on oluline, et andmed kogutakse struktuuri/institutsiooni poolt, millel on loomulik huvi selle antava informatsiooni suhtes. See kindlustab vajaliku tähelepanu, pidevuse, tehnilise kompetentsi ja organisatsioonilise tagapõhja.

34. Euroopa Liidu Nõukogu, kutsub oma soovitustes Euroopa komisjoni üles "tegema 2013. a. lõpuks rakendamise aruande soovituste kohta Euroopa Parlamendile, Euroopa Nõukogule, Euroopa Majandus -ja Sotsiaalkomiteele ja Regioonide Komiteele tuginedes liikmesriikide antud teabele, ning peaks kaaluma, mil määral kavandatud meetmed

toimivad tõhusalt ja kas on vajadust edasiste meetmete tarvitusele võtmiseks haruldasi haigusi põdevate patsientide ja nende perede elu parandamisel ja et võimaldada esitada ettepanekuid võimaliku tulevase ühenduse tegevusprogrammi kohta tervishoiu valdkonnas," ja "et teavitada nõukogu *regulaarselt järelmeetmest komisjoni teatisele haruldaste haiguste kohta.*" Seetõttu peab lisaks riikliku kava jälgimise riiklikele otstarvetele ja eesmärkidele arvestama ka, et mõningaid näitajaid tuleb hinnata selleks, et anda Euroopa Komisjonile andmeid siseriikliku kava või strateegia rakendamise kohta aruande koostamiseks, mida nõuab ELi nõukogu. Ühtne näitajate määratlus on vajalik, et kõigi EL liikmesriikide indikaatornäitajad oleksid võrreldavad."

35. EUROPLAN projekti raames on ettevalmistatud nimekiri näitajatest, mis põhinevad peamiselt valdkondadel ja mõnedel võimalikel tegevustel sellistes valdkondades. Need näitajad on valitud nii, et oleks võimalik jälgida soovitatud tegevusi, olla kohanemisvõimeline erinevate riiklike olukordadega, ja võtta arvesse üldisemaid dokumente haruldaste haiguste terviseindikaatorite väljaarendamisel (näiteks haruldaste haiguste töörühm RDTF). Näitajate nimekirja käsitleb eraldi EUROPLANi dokument, mis kirjeldab nende valiku metodoloogiat ja nende omadusi. EUROPLANi poolt soovitatud näitajad on peamiselt protsessi indikaatorid, kuna nad on mõeldud riikliku kava või strateegia faaside arendamiseks ja rakendamiseks ning on ka piiratud arv väljundi näitajaid terviseteenuste domeenis.

36. Tervise tulemusnäitajad on vajalikud, et jälgida haruldaste haiguste epidemioloogilist olukorda. Eesmärgiga defineerida haruldaste haiguste jaoks ühiseid näitajaid on mõned debatid Euroopa tasemel algatatud RDTF poolt (ja ilmselt võetakse need üle tema järeltulija EL haruldaste haiguste ekspertkomitee EUCERD poolt.)

1.12 Hindamine ja auditeerimine

37. Riiklike kavade ja algatuste hindamine ja audit on soovitatavad. Sellel eesmärgil välja arendatud EUROPLAN projekti ettepanekud ja soovitused hõlmavad :

- välist hindamist (audit), näiteks läbi viidud rühma ekspertide poolt väljaspool seda mehhanismi (näiteks paneel, komitee) ja organite poolt, kes osalevad riikliku kava või strateegia arendamises ja rakendamises ;

EUROPLAN poolt välja töötatud näitajad. Need loovad olulise aluse tegevuste kavandamise ja rakendamise hindamisele ja selle väljundite hindamisele. Kuigi ilmselt on vaja rohkem näitajaid nende spetsiifiliste algatuste hindamiseks mis ei ole EUROPLAN näitajatega ega EUROPLANi soovitustega ette nähtud.

38. Lisaks rohkem standardiseeritud hindamistööriistadele haruldaste haiguste riikliku kava või strateegia edu hindamisel oluline patsientide ja teiste kodanike arvamus ja seda tasub uurida kõige sobivamate vahenditega. Sama metoodikat tuleks kasutada patsientide vajaduste hindamiseks riikliku kava või strateegia alguses ja hindamisfaasis. Mõningaid pehmeid väljundeid, nagu patsientide rahulolu, on kasutatud hindamistööriistadena. Vaatamata sellise lähenemise piirangutele (mittekvantitatiivne, mittestandardiseeritud, jne)

tõestas Prantsusmaa riikliku kava esmane hindamine, et see on hindamisel kasulik.

PRANTSUSMAA RIIKLIKU KAVA 2004-2008 PEAMISED VÄLJUNDID

Kliiniliste uuringute ja rahvatervise andmete kogumise valdkonnas

- Riikliku komitee loomine, mis vastutab haruldaste haiguste registrite eest.
- Üleskutse ettepanekute tegemiseks registrite loomisel, mis oleksid uuringute ja rahvatervise huvides.
- Registrite määramine – mõnede nendest rahastamine.
- Ekspertiisikeskuste kohustamine koguma kliinilisi andmeid kõigi nende haruldaste haiguste kohta, mida nende keskuses on nähtud.
- Eelarve, mis on seotud selle tegevusega.

Informatsiooni ja koolituse valdkonnas

- Patsientidele prantsuse keelse entsüklopeedia väljaarendamine.
- Hädaabi juhendite väljatöötamine.
- "Otsi sümptomi järgi " keskuste välja arendamine
- Orphanet raamatu avaldamine ja jaotamine 10 000 spetsialistile.
- Hädaabi kaartide väljaarendamine ja jaotamine, toodetud Tervishoiuministeeriumi poolt/ jagatud ekspertiisikeskuste kaudu.
- Toetus riiklikule abiliinile.
- Kahetunnine õppekursus meditsiiniüliõpilastele: haruldaste haiguste olemasolu ja kuidas pääseda ligi vajalikule informatsioonile.
- Valitava mooduli kehtestamine meditsiini üliõpilastele: kolmekümnetunnine kursus.

Testimise valdkonnas

- Laborite (onkogeneetika, neurogeneetika, vaimne alaareng, neurosensoorne geneetika jne) võrgustiku organiseerimine koostöö kindlustamiseks .
- Testimise juhendite väljatöötamine.
- Testimistegevuste rahastamine.

Kliinilise hoolduse valdkonnas

- Kliiniliste juhendite väljaarendamine diagnoosimiseks ja hoolduseks Tervise Tehnoloogia hindamise seltsi poolt.
- Hüvitamise skeemi loomine ravimitele ja seadmetele, millel ei ole ametlikku näidustust haruldaste haiguste suhtes või väljaspool tavalisi hüvitamise skeeme.
- Transpordikulude hüvitamine kliinikutesse ja ekspertiisikeskustesse minemisel.
- Haruldaste haiguste kontori loomine riikliku tervisekindlustuse agentuuri juurde, et tegelda kõigi probleemidega ja harmoniseerida praktika regioonides.
- Haruldaste haiguste kava ja puuetega inimeste kava koordineerimine: lisa kohustute tunnustamine, mis on seotud haruldaste haigustega.
- Haruldaste haigustega patsientide õiguste ja võimaluste kohta brošüüri avaldamine.

Ekspertiisikeskuste valdkonnas

- Riikliku komitee loomine: ministrite esindajad, Ülikoolide ja haiglate ja õpetatud seltside esindajad, kolm patsientide esindajat ja seitse eksperti.
- Riiklike keskuste iga-aastane üleskutse.
- Valimisel rakendatavad kriteeriumid: riiklik kaetus/ põhineb teaduslikul ekspertiisil, tegevuste ulatus, tegelik 5 aasta plaan hoolduse parandamiseks. Piiratud riiklike õpetavate haiglatega. Meditsiini valdkond tõeliste väljakutsetega/ haruldased haigused. Missiooniks on mitte näha kõiki patsiente vaid organiseerida tervishoiuvõimalusi. Piiratud arv keskusi kuna ekspertiis on piiratud. Eraldatud eelarve tegevuste koordineerimiseks, mis kindlustaksid globaalse ja koordineeritud lähenemise. Peab panustama teadmiste ja erialaste tegevuste parandamisse ning varustama tervishoiu asutusi andmetega, et hinnata tegutsemisviiside mõju. Koordineeritud tehniliste ja inimressursside platvorm – pediaatriline / täiskasvanute- multidistsiplinaarne. Registrite pidamine

koostööst patsientide organisatsioonidega. Viie aasta tegevusplaan olukorra parandamiseks.

- Regionaalsete ekspertiisikeskuste määramine võrgustike sees, mis on riiklike keskustega ühendatud.
- Enese hindamine kolme aasta möödumisel. Põhjalik aruanne igast saavutusest võrreldes esialgse kavaga. Ettepanek meetmete kohta, mis aitaksid kõrvalekaldumisi parandada. Riikliku komitee vaatab selle üle ja saadab kommentaaridega tagasi.
- Põhjalik aruanne 5 aasta möödumisel. Täielik aruanne. Kohapealne külastus kahe eksperdi poolt (üks haiglate akrediteerimise ekspert ja üks haruldaste haiguste ekspert).
- 131 keskuse loomine, mis oleksid heaks kiidetud ja rahastatud. 200 uut töökohta arstidele 200 uut töökohta doktorikraadiga isikutele väljaspool meditsiini valdkonda.

Ravimite kättesaadavuse ja nende juurdepääsu valdkonnas

- Erandite tegemine harva kasutatavate ravimite edendajatele maksude ja liikmemaksude osas.
- Innovatiivsete ja kallite tervisetoodete nimekirjas olevate harva kasutatavate ravimite süstemaatiline hüvitamine.
- Turustatavate harva kasutatavate ravimite mittekättesaadavuse ennetamine.
- «Loa andmine ajutiseks kasutamiseks / varajane juurdepääsuskeem» jätkamine.

Uurimistöö valdkonnas

- Aastane konkursikutse prekliiniliste uuringute teostamiseks.
- Aastane konkursikutse kliiniliste uuringute teostamiseks.
- Aastane ühendatud konkursikutse koos mõnede teiste EL riikidega (E-RARE).

PATSIENTIDE KOGEMUSTE JA RAHULOLU HINDAMINE

Prantsusmaa riikliku kava hindamise käigus toimunud intervjuudel patsientide ja nende perekondadega ilmnes, et enamus neist ei olnud kava olemasolust teadlikud ehkki nad olid saanud osa tervishoiu teenuste paranemisest, eriti läbi referenttseskuste loomise (mis paljudel juhtudel algatas tsükli, näiteks harva kasutatavate ravimite hüvitamine ja parem abistamine kodus).

Nende intervjuude käigus tulid välja haruldaste haigustega inimeste spetsiifilised vajadused, see aitab täiustada tulevaste Prantsusmaa riiklike kavade meetmeid ja võib olla kasulik ka teistele riikidele. Eriti üleminekut lapsest täiskasvanu ikka nähti patsientide ja nende vanemate poolt kui valdkonda, millele on tervishoiu spetsialistidel rohkem tähelepanu pöörata; enamgi veel, märgiti, et pole piisavalt psühholoogilist abi patsientidele ja nende perekondadele, eriti lastele ja puudub piisav koolitus üldarstidele, kes on vastutavad haruldaste haigustega patsientide meditsiinilise abi eest igapäevaselt.

EUROPLANI soovitusd valdkond 1: Kava või strateegia haruldase haiguste valdkonnas

R 1.1 Haruldaste haigustega patsiendid on väärt pühendunud tervishoiupoliitikaid nende erivajaduste rahuldamiseks.

R 1.2 On võetud initsiatiiv, et tõsta teadlikkust probleemi suuruse kohta ja luua ühine vastutus.

R 1.3 On loodud mehhanism (nt interdistsiplinaarne paneel, komitee), millesse on kaasatud vastavad sihtrühmad, aitamaks välja töötada ja rakendada riikliku kava või strateegiat.

R 1.4 On viidud läbi situatsioonianalüüs, kaasaarvatud :

- *Eksisteerivate tervishoiuressursside, teenuste, kliiniliste ja põhiuuringute tegevuse ja poliitikate üle vaatamine, mis on suunatud haruldastele haigustele ja ka nende millest haruldaste haigustega patsiendid võiksid kasu saada.*
- *On hinnatud patsientide täitmata vajadusi.*
- *On hinnatud haruldaste haigustega inimeste tervishoiu ja sotsiaalhoolduse parandamiseks kättesaadavaid ressursse riiklikul tasemel.*
- *Riikliku kava või strateegia väljaarendamisel on võetud arvesse Euroopa koostööd ja Euroopa dokumendid haruldaste haiguste valdkonnas.*

R 1.5 On välja töötatud hästi kirjeldatud eesmärkidega ja meetmetega riiklik kava või strateegia. Üldised riikliku kava või strateegia eesmärgid põhinevad üldistel universaalsedel väärtustel, juurdepääsul hea kvaliteediga hooldusele, võrdsusel ja solidaarsusel.

R 1.6 Riikliku kava või strateegia poliitilised otsused on integreeritud (struktureeritud) maksimaalse sünergia saamiseks ja duplitseerimise vältimiseks eksisteerivate riigi tervishoiu süsteemi funktsioonide ja struktuuridega.

R 1.7 Riikliku kava või strateegia poliitilised otsused on põhjalikud, käsitledes mitte ainult tervishoiu, vaid ka sotsiaalseid vajadusi.

R 1.8 On ära toodud spetsiifilised tegevusvaldkonnad, mille hulgast on eelistus antud nendele, mis on ka Nõukogu soovitustes, võttes arvesse peamisi liikmesriigi poolt identifitseeritud vajadusi.

R 1.9 Eraldatakse piisavad vahendid, et tagada meetmete teostatavust planeeritud aja jooksul.

R 1.10 Informatsioon riiklikust kavast või strateegiast on tehtud avalikkusele kättesaadavaks ja seda levitatakse patsientide rühmadele, tervishoiutöötajate liitudele, üldisele avalikkusele ja meediale, tehes kava teatavaks ka Euroopa tasemel.

R 1.11 On võetud tarvitusele meetmed, et tagada riikliku kava või strateegia tegevuste jätkusuutlikkust, ülekanndmist ja integratsiooni üldisesse riigi tervishoiusüsteemi.

R 1.12 Riikliku kava või strateegia kestus on kolmest viie aastani. Keskmine tähtaeg on kehtestatud, pärast mida viiakse läbi hindamisprotsess ja kohandatakse korrektiivsed meetmed. Pikema ajaskaala jaoks või mitte määratud ajapiiride korral rakendatakse 2 kuni 3 aasta pikkuste tsüklite hindamist ja kui vaja, võetakse vastu kohandamise protsess.

R 1.13 Regulaarsete vaheaegade tagant toimub riikliku kava või strateegia jälgimine ja hindamine, nii palju kui võimalik EUROPLAN näitajate järgi.

R 1.14 Hinnatakse meetmete rakendamist ja selle tulemusi.

R 1.15 Kõige sobivam on kui riiklikku kava või strateegiat hindab väline organ ja võtab arvesse ka patsientide ja kodanike arvamusi. Patsientide vajadusi hinnatakse kava rakendamise alguses ja lõpus kasutades sama metoodikat. Hindamisaruanded tehakse avalikuks.

Valdkond 1. ADEKVAATNE HARULDASTE HAIGUSTE DEFINEERIMINE, KODEERIMINE JA NIMEKIRJADE KOOSTAMINE

Nõukogu soovitused (2009/C 151/02)

2. ühenduse tasemel poliitika levitamise eesmärgil kasutatakse ühist haruldaste haiguste definitsiooni, kus haruldaseks haiguseks on defineeritud haigus, mis ei mõjuta rohkem kui 5 inimest 10 000st.

3. Eesmärgiks on tagada, et haruldased haigused oleksid adekvaatselt kodeeritud ja jälgitavad kõigis terviseinfo süsteemides, julgustada riiklikke tervishoiusüsteeme haigust adekvaatselt ära tundma ja parandada hüvitamise süsteeme, mis põhinevad ICD-I respektiivides riiklike protseduure.

4. Toetada aktiivselt Euroopa Liidus kergesti ligipääsetavate ja dünaamiliste haruldaste haiguste registrite välja arendamist, mis põhineb Orphanet võrgustikul ja teistel olemasolevatel võrgusitel nagu on ära toodud Komisjoni teatises haruldaste haiguste kohta.

5. Kaaluda toetuste andmist kõigil sobivatel tasemetel, kaasa arvatud ühiskonna tasand, ühest küljest ja teisest küljest epidemioloogilistel eesmärkidel spetsiifilised haiguste informatsiooni võrgustikud ja, registrid ja andmebaasid, samal ajal olles teadlik nende iseseisvast juhtimisest.

2.1. Soovitused

39. Mitmetel EL riikidel ei ole eraldi eelnõusid haruldaste haiguste kui eri haiguste rühma jaoks, mis vajab spetsiaalseid algatusi. Riigid nagu Rootsi ja Ühendkuningriigid sõltuvad väga palju "horisontaalsest" kõrge kvaliteediga hoolduse mudelist ja tervise võrdsuse printsiibist haruldaste haigustega patsientidele sobiva hoolduse kindlustamisel. Ehkki need haigused on haruldased ja varieeruvad, on nad raskesti diagnoositavad ja praeguse tervishoiusüsteemi kohaselt raskesti registreeritavad. Seega on tarvis spetsiaalseid jõupingutusi, et parandada haruldaste haiguste identifitseerimist ja jälgitavust. Üksiku liikmesriigi tasemel on tarvis õigesti kodeeritud haruldaste haiguste klassifikatsiooni hüvitamisepoliitika juhtimiseks ja haruldaste haiguste jälgitavuse parandamiseks tervishoiu infosüsteemis. Tervishoiu algatustele haruldaste haiguste seires on oluline fakt, et praegu paljudel selliste haiguste informatsiooni allikatel nagu haigla- ja surmatunnistustel puudub haruldaste haiguste kood ja klassifikatsioon. Kuigi tuleb tunnustada riikide eelisõigust nende oma tervishoiu organiseerimisel, on oluline, et oleks sisse viidud üldine Euroopa ja rahvusvaheline haruldaste haiguste kodeering, et kergendada kõiki neid meetmeid, milleks on tarvilik EL koostöö, et võtta vastu efektiivselt väljakutsed mida haruldased haigused pakuvad, näiteks koguda epidemioloogilist informatsiooni, parandada tervishoidu ja arendada välja patsientide registrid.

2.2. Haruldaste haiguste kodeerimine ja klassifikatsioon

40. Üheks peamiseks probleemiks haruldaste haiguste tervishoiu planeerimisel on see, et enamus neist on tervishoiusüsteemidele nähtamatud, kuna sobiva kodeerimissüsteemi puudumise tõttu kodeeritakse need valesti. Sellel põhjusel on kodeerimine peamiseks teemaks Euroopa algatustes haruldaste haiguste kohta. Viimastel aastatel on kasutusele võetud Haruldaste haiguste tööühma (RDTF) poolt spetsiifilised meetmed, mis viivad haruldaste haiguste tööühmade moodustamiseni koos Maailma Terviseorganisatsiooniga (WHO) rahvusvahelise haiguste klassifikatsiooni 10 versiooni ülevaatamise raamides, mis on algatatud WHO poolt 2007 aastal. EL haruldaste haiguste töögrupi koosolek on määranud haruldaste haiguste tippnõuanderühma (TAG), et esitada oma ettepanekud haruldaste haiguste kodeerimise ja klassifitseerimise kohta ICD 11, mis on planeeritud saama operatiivseks 2015 aastal ja mis annab tööriista haruldaste haiguste jälgimiseks tervishoiusüsteemides. Tänu märkimisväärsetele muutustele haruldaste haiguste klassifikatsioonis, mis ilmuvad ICD11-s, on vajalik, et tervishoiutöötajatele oleks ette nähtud asjakohane ja spetsiifiline koolitus. Enne kui ICD 11 jõustub, kasutatakse Orphanet'i klassifikatsiooni (Orpha Kood) koodid, mis suuresti kattuvad tulevase ICD11ga.

HARULDASTE HAIGUSTE KODEERIMISE PARANDAMINE EUROOPA TASEMEL

Haruldaste haiguste lõokrühma kodeerimise ja andmete konfidentsiaalsuse tööühm (WG) teeb tihedat koostööd Maailma Terviseorganisatsiooniga rahvusvahelise haiguste klassifikatsiooni osas ja panustab ICD-10 ülevaatamisse võttes arvesse kõiki olemasolevaid klassifikatsioone, et tagada läbipaistvus. Selles töögrupis osalevad peale Orphaneti ka UKGTN (ÜK), NIH, EUROCAT, DIMDI (Saksamaa), CINEAS (Taani) ja Itaalia töögrupp (vaata kast allpool) rahvusvahelise haiguste klassifikatsiooni valdkonnas ja annavad oma panuse ICD-10 üle vaatamise, võttes läbipaistvuse tagamiseks arvesse kõiki eksisteerivaid klassifikatsioone.

HARULDASTE HAIGUSTE KODEERIMISE JA KLASSIFITSEERIMISE ITAALIA TÖÖRÜHM

Et parandada haruldaste haiguste klassifikatsiooni ja kodeerida neid täpselt, täielikult ja pidevalt on loodud Itaalia tööühm, mida koordineerib Itaalia riikliku terviseinstituudi (Istituto Superiore di Sanità, Italy) riiklik haruldaste haiguste keskus (CNMR). Selle töögrupid eesmärgid on järgmised: hinnata haruldaste haiguste koodide täpsust ICD 10 ja ICD 9 CM klassifikatsiooni süsteemides; et arendada välja haruldaste haiguste referent terminoloogia; et arendada välja kodeerimisprotseduurid; identifitseerida kodeerimisprotsessi probleemsed valdkonnad.

See töögrupp koosneb erinevatest liikmetest: suremusandmete kodeerimise rahvuslikud eksperdid (Itaalia Statistika Instituut- ISTAT), haiglast väljakirjutamise andmed (Tervishoiu ministerium), haruldaste kasvajate andmed, kaasasündinud väärarengute andmed; regionaalsed esindajad, kes olid hõivatud haruldaste haigustega seotud meetmetesse: Apulia, Latium Lombardia, Piedmont, Tuscany ja Veneto. Veebipõhist süsteemi, mis on ettevalmistatud CNMR poolt, kasutati kergendamaks andmete vahetust töögrupi ekspertide vahel. See töögrupp osales ka TAG kodeerimise tegevustes.

2.3. Loendi koostamine

41. Et õppida rohkem haruldastest haigustest, on tarvis haruldaste haiguste täpse nimekirja olemasolu, mida regulaarselt ajakohastatakse leviku, mehhanismi, kliiniliste näitajate ja etioloogia järgi, mis lubab tervishoiu teenuste osutajatel, patsientidel ja uurijatel olla maksimaalselt teadlik, annab vajaliku dokumentatsiooni, toetab tervishoiu teenuste osutajaid, patsiente ja uurijaid. Ehkki praeguses igapäevases praktikas kasutatakse neid nimekirju vähe. Seega on oluline edendada nende nimekirjade kasutamist epidemioloogilistel ja rahvatervise eesmärkidel, samal ajal parandades olemasolevate andmete kogumist ja töötlemist. Oluliseks referent dokumentatsiooniks selles kontekstis on ORPHANET² nimekiri.

2.4. Epidemioloogia, registrid ja järelvalve

42. Epidemioloogiline haruldaste haiguste hindamine on raske kodeerimis- ja klassifikatsiooni probleemide tõttu, mida on ülalpool kirjeldatud, ja ka teiste probleemide tõttu (nt. diagnoosi täpsus), mis teeb haruldaste haiguste jälgimise tervishoiusüsteemides raskeks, nagu näitavad Prantsusmaa riikliku kava esimese tähtaja tulemused. Usaldusväärse andmebaasi olulisus haruldaste haiguste ennetamisel, mis võib olla üleeuroopalise andmete kogumise tulemuseks, asjakohane planeerimise ja spetsialiseerunud tervishoiuteenuste juhtimise ning võimaliku koostöö ja võrgustike loomise kaudu EL liikmesriikide vahel, võib olla üleskutseks EL liikmesriikidele alustada haruldaste haiguste sõeluuringute süsteemi väljatöötamist ja üleeuroopalist riiklike jõupingutuste kombineerimist.

43. Mõnda tüüpi haruldasi haigusi võib vaadelda kui hoiatavaid sündmusi keskkonna- või individuaalsete tervisenäitajate muutumisele, näiteks: kaasasündinud väärarengud, lapsea vähk ja harvaesinevad kutsehaiguste kasvajad. Esinemissageduse suurenemine ühel nendest võib olla riiklikele tervishoiuasutustele hoiatavaks signaaliks. Haruldaste haiguste riiklikud kavad või strateegiad võivad olla võimaluseks luua nende haruldaste haiguste jälgimise süsteem, mida tuntakse tüüpiliste hoiatavate sündmustena, eriti kui on võimalik nende tõhus esmase ennetuse vastus algatada, või kui on võimalik teha võimsaid epidemioloogilisi uuringuid. EUROCAT, Euroopa kaasasündinud väärarendite võrgustik on väga huvitavaks näiteks sellest, kuidas nende haiguste jälgimist saab kasutada teratogeenidele eksponeerimise varase hoiatusena; hinnata esmase ennetamise efektiivsust; hinnata arengute mõju diagnoosimisel; tegutseda kui ressurside keskus juhtumite või eksponeerimise rühmade ja murettekitavate riskifaktorite suhtes. Haruldaste haiguste registrite võrgustikud on olulised selliste meetmete jaoks nii riiklikul kui Euroopa tasemel.

44. Kuigi jälgimise organiseerimine on väga raske ja ei ole veel olemas lepinguid nende ulatuse kohta (nt. millist tüüpi haruldaste haiguste sõeluuringud oleksid olulisemad/ või teostatavad) ja meetodeid epidemioloogiliste uuringute läbiviimiseks haruldaste haiguste valdkonnas, on praegu Euroopa^{3,4} tasemel selles osas palju edusamme tehtud. Haruldaste

² (<http://www.orpha.net>)

³ Orphanet Report Series (2009): Patsientide registrid Euroopas Oktoober 2009. Internetis:

haiguste tööühik (RDTF) on eesmärk uurida haruldaste haiguste tervise ja tervishoiu näitajate, kaasaarvatud epidemioloogia näitajate, seisundit ja arengut. Selle töögrupi 2008. aasta aruanne sisaldab kokkulepitud peegeldusi ja näitajaid oluliste epidemioloogiliste andmete osas haruldaste haiguste valdkonnas praeguste piirangutega andmete kogumise osas riiklikul ja rahvusvahelisel tasemel. Selle teema käsitlemisel võib olla kasulik pidada meeles viidetena dokumente, mis on toodetud selle ja teiste riikide ja rahvusvaheliste algatuste poolt, kus kirjeldatakse haruldaste haiguste sõeluuringuteks kasutatavaid meetodeid, konsensust ja valikukriteeriume, kohandades need kriteeriumid spetsiifilise riikliku situatsiooniga.

Tuleks edendada riiklikul tasemel üles kerkivaid algatusi, mis integreerivad administratiivsed, demograafilised ja tervishoiuandmed haruldaste haiguste valdkonnas (nagu olemasolevate andmebaaside mobiliseerimine, ristviitamine ja võrdlemine; töögruppide loomine selliste andmete väärtuse hindamiseks epidemioloogia ja rahvatervishoiu kasutamise seisukohalt)

45. Oluline küsimus, millega tuleb tegeleda, on isikuandmete kaitse, mis on väga kõrge tähtsusega kui andmebaasid/registrid, mis sisaldavad isiklike andmeid, on muutumas populaarseks vahendiks informatsioonikogumisel ja haruldaste haiguste kohta teadmiste parandamisel. Tõepoolest, EL isikuandmete kaitse direktiiv (direktiiv 95/46/EÜ), kehtestab ranged tingimused ja reeglid isiku ja terviseandmete kogumisel ja töötlemisel, mida tuleks teha asjakohaste õigusaktide alusel, et nende andmete kogumine oleks seaduslik ja ületada raskused, mis tulenevad erinevustest riikide vahel Euroopa direktiivi ülevõtmisel. Teisalt tuleb tunnistada, et ulatuslik ja hajutatud tundlike isikuandmete kasutamine kujutab endast suurt ohtu nende väärkasutuseks ja seega on vajalik range kontroll selle tegevuse üle. See on eriti suur probleem väikese rahvaarvuga riikides. Konkreetseks küsimuseks, mida tuleb käsitleda siis, kui haruldane haigus algab enne täiskasvanuikka jõudmist, on viis kuidas isiklike terviseandmeid töödelda loa alusel, mida lapsevanemad on andnud oma imiku andmetele, nii et see ei mõjutaks lapse õigust lubada või keelata neid andmeid kasutada siis, kui ta on täiskasvanu.

2.4.1. Registrid

46. Haiguse spetsiifilised registrid või haruldaste haiguste registrite rühmad on efektiivseks viisiks hinnata tervishoiu vajadusi ja ka läbi viia uuringuid mitmel alal, kaasaarvatud epidemioloogia; sageli on need ainsateks teadusliku/kliinilise ja epidemioloogilise informatsiooni olemasolevateks allikateks haruldaste haiguste kohta. Pääaegu kõik registrid on akadeemilised, tavaliselt loodud arstide poolt, keda huvitas kindel haigus või haiguste rühm. Neil on raskusi pikaajalises jätkusuutlikkuses, isikuandmete kaitsmisel ja patsiendi proovide esinduslikkusega. Samal ajal kui olemasolevad registrid pakuvad võimalust saada kõrgekvaliteetset informatsiooni, on tarvis süstemaatilist lähenemist registreerimisele, et kasutada seda võimalust ja parandada informatsiooni haruldaste haiguste kohta. Registrate lisaväärtust on ulatuslikult hinnatud ja välja kujundatud viimastel aastatel Haruldaste haiguste töögrupi poolt ja seda toetavad ka Nõukogu soovitused.

⁴

EPPOSI (2009): Haruldaste häiretega patsientide registritest töögrupp -Vajadus koguda andmeid, et suurendada teadmisi Haruldaste häirete kohta ja optimeerida haigustega toimetulekut ja ravi.

47. Tuleb määratleda ja paika panna sobivad meetmed registrite jätkusuutlikkuse ja nende andmete kvaliteedi osas ning ekspertiisikeskuste kaasamiseks. Liikmesriigid võivad registrite osas rakendada mitmeid algatusi ja vastavalt vajadustele ning olukorrale riigis kasutada neid epidemioloogilistel ja tervise eesmärkidel, pidades meeles Euroopa tasandil antud ekspertide ja teaduslike ühingute sisendeid ja soovitusi. Kuid EL ja rahvusvahelisel tasemel toimuvad algatused oleksid kõige kohasemad, et tagada kõige laiem populatsiooniline alus haruldaste haiguste registreerimisel. Tuleks otsida erinevate huvide sünergiaid, nt. teadus, avaliku terviseinformatsiooni vajadused, harva kasutatavate ravimite efektiivsuse hindamine, tervishoiu planeerimine ja tervishoiu kulude juhtimine, ja samuti tuleks edendada registreerimistegevusi luues platvormi, mis annab selleks üldised tööriistad ja teenused. Põhjendatud ühiste tööriistade ja teenuste määratlus nagu ka ühine tuumik muutujaid, mis tuleb koguda, olenevalt registrite reguleerimisalast, võib olla abiks kohalikele poliitikutele, et hõlmata sobivad meetmed oma riiklike kavadesse/strateegiatesse, et edendada võrreldavust ja informatsioonivahetust registrite ja riikide vahel.

ITAALIA HARULDASTE HAIGUSTE REGISTER

Aastal 2001 andis Terviseministerium välja dekreeidi (DM 279/2001)⁵, millega loodi haruldaste haiguste riiklik võrgustik ja kehtestati erandkulud nendega seotud tervishoiuteenustele. Peamiseks selle dekreeidi eesmärgiks oli kehtestada reeglid oluliste hooldustasemetes kulude piirmääradele ja määrata spetsiifilised kaitsemeetmed haruldaste haigustega patsientide jaoks. Selle eesmärgi seadmiseks loodi dekreediga riikliku ennetamis-, söeluuringute-, - ja ravikeskuste võrgustik. Seoses järelvalvega loodi riikliku haruldaste haiguste keskuse (Itaalia Riiklik Tervishoiu Instituut) poolt riiklik haruldaste haiguste register, mis saab epidemioloogilisi, kliinilisi ja teisi andmeid regionaalsetest ja multiregionaalsetest registritest. Register kogub andmeid dekreedis ära toodud 284 üksiku ja 47 haruldaste haiguste rühma kohta. Haruldaste haiguste nimekiri ootab laiendamist lisaks veel 109 seisundi võrra. Praeguseeni katab see register rohkem kui 80% riigi territooriumist ja on võimeline pakkuma teavet haruldaste haiguste esinemissageduse kohta, patsientide piiriülesest tervishoiuteenuste otsimisest, ja muud kasulikku informatsiooni rahvatervise eesmärkidel.

Itaalia riikliku haruldaste haiguste registri peamised eesmärgid on :

- hinnata haruldaste haiguste esinemissagedust/levikut riigis;
- määrata diagnostika-ravi käik patsientidele ja ajakulu sümptomite ilmnemise ja diagnoosimise vahel ;
- edendada ideede vahetust tervishoiuspetsialistide hulgas diagnostiliste kriteeriumite määratlemisel.

Järgides DM 279/2001, on enamik regioone loonud regionaalsed registrid epidemioloogiliste andmete kogumiseks ekspertiisikeskustest, mis saadetakse riiklikku haruldaste haiguste registrisse iga kuu kuu tagant.

Näiteks Lomabrdia (<http://malattierare.marionegri.it/content/view/91/99/>), Piedmont

(<http://www.malattierarepiemonte.it/index.php>), Tuscany (<https://bmf08.ifc.cnr.it/rtmr/index.html>) ja Veneto (<http://malattierare.regione.veneto.it/>).

HISPAANIA HARULDASTE HAIGUSTE REGISTER

Hispaania haruldaste haiguste register ja näidiste pank loodi juunis 2005, läbi Ministeriumi tellimuse, mis määras Haruldaste Haiguste Uurimisinstituudi (Teaduse- ja Innovatsiooniministerium) selle eest vastutavaks organisatsiooniks. See on riiklik register ja sellel on kõrgetasemelised turvalisuse meetmed isikute terviseandmete andmebaasidel, mida loetakse tundlikeks ja peavad olema kaitstud. Registri eesmärkideks on teadmiste parandamine haruldaste haiguste ja epidemioloogia kohta Hispaanias, haruldaste haiguste

⁵

Ministri dekreet 18 maist 2001, n. 279. Regolamentoo di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. (published in GU n. 160 del 12-7-2001- Suppl. Ordinario n.180/L).

uuringute edendamine, rahvatervise ja otsuse tegemise protsesside ning poliitika informatsiooniga varustamine ja harva kasutatavate ravimite uuringutega koostöö tegemine.

Registrit täiendavad patsiendid, kes küsivad otse, et kas neid saaks ka sinna lisada ja samuti uurijad, kes on huvitatud haruldaste haiguste mitmekesisusest, samuti teevad registriga koostööd Hispaania autonoomsed piirkonnad.

KOLMKÜMMEND AASTAT HEMOFILIA RAVI HOLLANDIS, 1972-2001

Hollandis on läbi viidud 1972 aastast alates seeria viiest kirja teel toimuvast uuringust. Aprillis 2001, saadeti laiali küsimustikud kõigile teadaolevatele hemofiiliaga patsientidele Hollandis, vastused saadi neist 70%. Kõigi nende aastate jooksul toimunud uuringute tulemusena on võimalik hästi kirjeldada muutusi, mis on Hollandis toimunud nii arstiabis kui hemofiiliaga patsientide sotsiaalsetest toimetulekust. Tuli välja, et raske hemofiiliaga (kellel ei olnud hepatiit C ega HIV) patsientide oodatav eluiga Hollandis oli 71 aastat, mis oli ikkagi kergelt madalam kui Hollandi meeste populatsiooni oodatav eluiga 76 aastat. Enamgi veel, muudatused ravis peegeldusid profülaktika kasutamise tõusus; eriti laste osas. Verejooksude esinemine oli järk-järgult vähenenud. Haiglasse võtmine vähenes 47% kõigist patsientidest 1972 aastal kuni 18%- ni 2001 aastal. (HIN-5, I. Plug LUMC Leiden, The Netherlands).

HARULDASTE HAIGUSTE PÕHJAMAADE ANDMEBAAS : RAREDIS

Haruldaste haiguste Põhjamaade andmebaas on välja arendatud Taanis vastavalt soovitudele Taani aruandes haruldastest haigustest 2001 aastal ja Põhjamaade töögrupi soovitudest kolju-näo piirkonna haiguste kohta. Andmebaasi väljaarendamist on toetanud Põhjamaade nõukogu. Haruldaste haiguste keskused Põhjamaades kasutavad oma kohalikke versioone patsientidelt kliiniliste andmete kogumiseks paljude erinevate haruldaste diagnooside korral, seeläbi kogudes informatsiooni, mida saab ühendada ja kasutada Põhjamaade tasandil läbi viidavates teadusprojektides ja võrdlusuuringutes. Kohalik Taani andmebaas on töötanud ametlikult 2007 aastast alates ja kuni 2009 aastani on kogutud 1400 patsiendi andmed 561 erineva diagnoosiga, juhtumiste kohta, mis on esinenud kahes suures haruldaste haiguste haiglakeskuses Taanis.

2.5. EUROPLANI soovitusel valdkonnas 2: Haruldaste haiguste adekvaatne defineerimine, kodeerimine ja loendi koostamine

R 2.1 Viiakse sisse Euroopa haruldaste haiguste määratlus, et kergendada riikidevahelist koostööd ja meetmeid ühenduse tasandil (nt.: koostöö diagnoosimise ja tervishoiu valdkonnas; registrite tegevused).

R 2.2 Toetatakse üldise EL haruldaste haiguste nimekirja (Orphanet) kasutust riiklikus tervishoiusüsteemis ja tehakse koostööd selle ajakohasena hoidmiseks.

R 2.3 Edendatakse haruldaste haiguste kodeerimist, soodustades nende jälgitavuse parandamist riiklikus tervishoiusüsteemis.

R 2.4 Toimub ristviitamine haruldastele haigustele erinevate riigis kasutatavate klassifikatsioonisüsteemide, tagades koostöö ja vastavuse Euroopa initsiatiividega, nagu viitamine Orpha-koodidele.

R 2.5 Koostöö ICD10 ülevaatamisel tagab, et ICD-11 võetakse vastu nii kiiresti kui võimalik.

R 2.6 Tervishoiu spetsialistid on koolitatakse ära tundma ja kodeerima haruldasi haigusi.

R 2.7 Riiklikul tasandil toetatakse algatusi administratiivsete, demograafiliste ja tervishoiu andmete allikate integreeritud kasutamiseks, et edendada haruldaste haigustega toimetulekut.

R 2.8 Edendatakse ja toetatakse spetsiifiliste haruldaste haiguste rühmade rahvusvahelisi, riiklike ja regionaalseid registreid, kaasaarvatud ka neid, mida peavad akadeemilised uurijad.

R 2.9 Tervishoiuasutuste poolt edendatakse riiklike seadustega kooskõlas olevat andmete kogumist ja nende jagamist kõigist kehtivatest allikatest, kaasaarvatud ekspertiisikeskustest, ja andmete kättesaadavust rahvatervise eesmärkidel.

R 2.10 Soodustatakse osalemist olemasolevates Euroopa riiklikes/rahvusvahelistes registrites.

R 2.11 On määratletud vahendid registrite EL poolse ja riikliku rahastamise kombineerimiseks.

Valdkond 2. HARULDASTE HAIGUSTE UURIMINE

Nõukogu soovitus (2009/C 151/02)

6. Teha kindlaks olemasolevad teadusuuringute ja uurimistegevuse ressursid riiklikes ja ühenduse piirides, et hinnata teadusuuringuid haruldaste haiguste valdkonnas, ning parandada haruldaste haiguste uuringute ühenduse, riiklike ja piirkondlike programmide koordineerimist.

7. Määrata kindlaks vajadused ja eelistused haruldaste haiguste alus-, kliiniliste-, siirde- ja sotsiaaluuringute valdkonnas ja nende edendamise viisid, edendada interdistsiplinaarseid kooperatiivseid lähenemisviise, mida täiendavat käsitleda riiklike ja ühenduse programmide raames.

8. Toetada riiklike teadlasi ja uurimisprojekte haruldaste haiguste valdkonnas, mida rahastatakse kõigil sobivatel tasemetel, kaasaarvatud Ühenduse tasemel.

9. Kaasata nende kavadesse või strateegiatesse sätteid, mille eesmärgiks on teadusuuringute edendamine haruldaste haiguste valdkonnas.

10. Kergendada koos komisjoniga, koostöö arendamist teadustöö valdkonnas kolmandate riikidega, mis on aktiivsed haruldaste haiguste uurimises ja üldisemalt infovahetuse ja ekspertiisi jagamise osas.

3.1. Soovitused

48. Parimaks meetodiks meie üldiste teadmiste kogumisel haruldaste haiguste suhtes on uurimistöö, alusuuringud ja kliinilised uuringud. Haruldaste haiguste uuringud toimuvad praegu laiali üle EL ja on suhteliselt harvad, kuna haruldaste haiguste heterogeensus on suur. Hiljutised metodoloogiad ja teaduslikud uuringud annavad uue ja võimsa meetodi mida saab kasutada, et paljude harvaesinevate häirete mehhanisme paljastada. Siiski on haruldaste haiguste uuringud paljudel põhjustel raskesti läbiviidavad, nimelt: haiguste suur arv ja varieeruvus, sobivate eksperimentaalsete mudelite puudumine enamiku haruldaste haiguste jaoks, halvasti defineeritud lõpp-punktid, väike arv patsiente ja kõige enam, piiratud ressursid. Sellised raskused on eriti suured translatiivsete uuringute korral, mis on vajalikud, et ehitada sild alusuuringute ja ravi arendamise vahel. Haruldaste haiguste kliinilised uuringud, mis on kõrge lisaväärtusega, võivad samuti vajada kompleksset koostööd EL riikide vahel, kuna osalevate patsientide ja kogutavate andmete arv ühes riigis ei pruugi olla piisav, et teha statistiliselt olulisi järeldusi uurimise all oleva ravi efektiivsuse kohta. Lõpuks haruldaste haiguste ja patsientide vajaduste rahvatervise ja sotsiaalsed uuringud on piiratud ja need teemad on sattunud tähelepanu alla alles hiljuti. Kokkuvõtteks on olemas tugev vajadus edendada koostööprogramme kõigis haruldaste haiguste uuringute valdkondades, alates alusuuringutest kuni sotsiaalsete uuringuteni riiklikul, Euroopa ja rahvusvahelisel tasemel.

49. Ehkki EL kiitis heaks enam kui 60 harva kasutatavat ravimit ja lõi rohkem kui 600 harva kasutatavat nimetust (2001-2010; <http://www.emea.europa.eu/pressoffice/chmp.htm>), ei ole enamusele haruldastest haigustest olemas spetsiifilist ravi. Kuna on hinnatud, et on olemas 5000 kuni 8000 erinevat haruldast haigust ja vaatamata sellele, et paljud haruldased haigused ei vaja mitte ainult ravimeid, põhineb ka muu ravi juba olemasoleval. Ilmne on mitterahuldav olukord kättesaadava ravi osas. Seega on vajalikud Euroopa ja riiklikud initsiatiivid haruldaste haiguste valdkonnas biomeditsiiniliste ja translatiivsete uuringute edendamiseks harva kasutatavate ravimite ning teiste efektiivsete haruldaste haiguste ravimeetodite osas nagu näiteks juba olemasolevate ravimite kasutamine haruldaste haiguste ravimisel. On ka oluline arendada uurimistööd mittefarmakoloogiliste ravimeetodite osas, näiteks rehabilitatsioon, kirurgia, ja meditsiiniseadmed.

Tuleb märkida, et haruldase haigusega patsiendi tõenäosus saada uut ravi (harva kasutatava ravimiga või ilma) suureneb, kui selle haiguse kohta avaldatakse rohkem biomeditsiinilisi uuringuid. Ravi väljaarendamine on seotud mitte ainult uurimistöo taseme ja teadusliku väljundiga, vaid ka patsientide registri olemasoluga, farmatseutiliste uuenduste stimuleerimisega ja riigi kulutustega teadus- ja arendustegevusse. Erinevate allikate sõnul on ravimite väljatöötamine, eriti väikese turu jaoks, riskantne ja kallid. Võimalike strateegiatega tuleks uurida ka avaliku ja erasektori partnerluste loomise võimalust. Harva kasutatavate ravimite väljaarendamise arutelu keskendub lähimas tulevikus rohkem kulude ja kättesaadavuse võrdlemisele kasuga, mida patsient saab.

3.2. Alusuuringud

50. Alusuuringuid enamasti ei märgistata sõnadega haruldaste haiguste uuringud ja seega toetatakse neid tavaliselt läbi olemasolevate biomeditsiiniliste uuringute rahastamise kanalite. Selle laia raamistiku sees võivad alusuuringud anda olulist uut informatsiooni haruldaste haiguste patogeneesi kohta; lisaks, annavad need sisendeid translatiivsete uuringute jaoks ja uusi diagnostika ning ravivahendeid (näiteks ensüümasendusravi). On palju haruldaste haiguste alusuuringutele pühendunud kliinilisi akadeemilisi ja mitteakadeemilisi uurijaid. Lisaks paranenud diagnostikale, haruldaste haiguste jälgimisele ja ravile, võivad uuringud anda teadmisi, mis on väärtuslikud ka levinud haiguste ravis. Tegelikult annavad uued teaduslikud andmed, mis on leitud inimestel haruldaste haiguste uurimise käigus sageli olulist informatsiooni, mis on oluline inimese bioloogiast arusaamise seisukohast ning pikemas perspektiivis kasulik ka haruldaste ja üldhaiguste puhul.

HARULDASTE HAIGUSTE UURINGUTEL VÕIVAD OLLA MITMED LISAVÄÄRTUSED

Rahvusvahelised uuringud ühe haruldase haiguse, perekondliku hemofagotsüütilise lümfohistiotsütoosi (FHL) kohta, on viimastel aastatel aidanud parandada ellujäämist 0% umbes 60% -ni. Need uuringud on olnud riiklikud või rahvusvahelised kliinilised akadeemia-juhitud uuringud. Enamgi veel, alusuuringud on näidanud, et antud puue on inimese immuunsüsteemi mahareguleerimise defekt. Teiste sõnadega võivad haruldaste haiguste uuringud anda väga olulist informatsiooni inimese bioloogia kohta ja FHL uuringud võivad olla olulised paljude põletikuliste seisundite jaoks. (Henter *et al*, 2002, Blood 100 (7); 2367-73)

3.3. Translatiivsed ja kliinilised uuringud

51. Uurimistöö on oluline haruldaste haiguste kohta teadmist kogumisel ning ainult läbi kliiniliste katsete ja kliiniliste uuringute (sageli akadeemilised, mõnikord kaubandusliku eesmärgiga), saab hinnata uusi raviviise. Seega on haruldaste haiguste uuringute toetamine peamiseks võtmeks haruldaste haigustega patsientide parema diagnostika ja ravi juurde.

52. Enamus farmaatsiaettevõtteid ei soovi investeerida haruldaste haiguste ravimite väljatöötamise, kuna igal individuaalsel juhul on turg liiga väike. Enamgi veel, uute väljatöötatud ravimite ja ka väljakujunenud ravimite uute kombinatsioonide kliinilisi uuringuid toetatakse harva avalike sektori asutuste poolt. Kliinilisi uuringuid edendavad programmid peaksid arvestama ka, et mõnikord on juba olemasolevate ravimite uute terapeutiliste omaduste arendamine odavam kui sama uue ravimi korral. Üheks paljudest näidetest on hiljutine edukas elujäämise võimaluste parandamine lapsea vähi korral, nüüd enam kui 75% Euroopa riikidest, mis on saavutatud suurelt osalt tänu kliinilistele katsetele kus kasutati juba olemasolevaid ravimeid.

53. Raskused kliiniliste katsete läbiviimisel on üheks oluliseks piiravaks sammuks haruldaste haiguste ravis. Euroopa parlamendi kliiniliste uuringute direktiiv 2001/20/EC kehtestas ranged kvaliteedi ja eetilised kriteeriumid ravimite väljaarendamisele, seega saavutades suure progressi kliinilistes uuringutes osalevate patsientide õiguste kaitsel. Suur osa haruldaste haiguste kliinilisi uuringuid viiakse läbi väikeste tegijate poolt ja piiratud ressursidega, nagu seda on akadeemilised kliinilised uurijad või väikesed ja keskmise suurusega ettevõtted; seega tuleks üle vaadata administratiivne ja rahaline toetus nendele läbiviijatele, et kergendada uute haruldaste haiguste raviviiside uuringuid.

EUROOPA KLIINILISTE UURINGUTE INFRASTRUKTUURIDE VÕRGUSTIK (ECRIN)

Rahvusvahelisi kliinilisi uuringuid takistab Euroopa kliiniliste ja seadusandlike süsteemide killustatus. Euroopa kliiniliste uuringute infrastruktuuride võrgustik (ECRIN) on jätkusuutlik, mittetulunduslik infrastruktuur, mis toetab rahvusvahelisi kliinilisi uurimisprojekte Euroopas, mida rahastab FP7 programm.

ECRIN annab informatsiooni, konsultatsiooni ja teenuseid uurijatele ja sponsoritele rahvusvaheliste kliiniliste uuringute ettevalmistamiseks ja läbiviimiseks igas kliiniliste uuringute ja igas haiguste valdkonnas. ECRIN põhineb koordineerivate keskuste ühendusel riiklike kliiniliste uuringute võrgustikega ja kliiniliste uuringute üksustel, mis on võimelised andma toetust ja teenuseid rahvusvahelistele kliinilistele uuringutele.

www.ecrin.org

54. Kliinilised uuringud on ka oluliseks koostöö valdkonnaks liikmesriikide vahel. Rahvusvaheline koostöö tugevdab uuringute võimsust, seeläbi parandades potentsiaalset haruldaste haiguste ravi efektiivsuse hindamist. Liikmesriikide koostööd on tarvis selleks, et kergendada kliiniliste uuringute disainimist, uurides võimalusi rakendada sarnaseid lähenemisi eetilistele, seadusandlikele ja konsensuslikele teemadele ja andes spetsiifilisi vahendeid harva kasutatavate ravimite hindamiseks.

55. On soovitatav tarvitusele võtta vahendid ja meetmed (näiteks keskused), et kergendada haruldaste haiguste kliiniliste uuringute läbi viimist. See võib hõlmata ka teaduslikku, kliinilist, statistilist, eetilist ja regulatoorset ekspertiisi sellistele tegijatele nagu akadeemilised, kliinilised, uurimistasutused ja väikesed ning keskmised ettevõtted. Teadusasutuste/organisatsioonide koostöö riiklike tervishoiusüsteemiga, pöörates erilist

tähelepanu ekspertiisikeskustele, on paljulubav võimalus parandada tervishoiu kvaliteeti ja kiirendada innovatsiooni harvaesinevate haiguste valdkonnas ja neile uute ravimeetodite leidmisel. Järjepidev ja tõhus toetus haruldaste haiguste kliinilistele uuringutele annaks lõppkokkuvõttes kasu harva kasutatavate ravimite väljatöötamisele ka ELi tasandil, suurendades Euroopa Raviametile (EMA) ja harvaesinevate meditsiinivahendite komiteele (COMP) hindamiseks esitatavate toimikute hulka ja kvaliteeti. Lisaks võib juba olemasolevaid ravimeid kasutada tõhusamalt ja tulemuslikumalt.

56. Üldiselt on vajalikud interdistsiplinaarsed lähenemisviisid teadusele, et luua uusi tõhusaid raviviise haigustele, mis sageli mõjutavad mitmeid elundeid ja/või nende süsteeme. Tõhus kausaalne ravi ei ole sageli saadaval ja seda saab arendada ainult siis, kui haiguse patogenees on mõistetav. See on juba olnud võimalik suure hulga haruldaste haiguste korral. Erinevate ekspertide koostöö haruldaste haiguste valdkonnas on seega eriti oluline ning seda tuleks aktiivselt edendada. Järgmistes lahtrites on esitatud kaks erinevat lähenemist multidistsiplinaarsele koostööle uuringute valdkonnas.

EUROOPA PARTNERLUS HARULDASTE HAIGUSTE UURIMISEL : E-RARE

E-RARE (haruldaste haiguste uurimisprogrammide ERA-võrgustik) on võrgustik kümnest partnerist –avalik-õiguslikud asutused, ministeeriumid ja teadustöö halduse organisatsioonid - kaheksast riigist, E-RARE vastutav haruldaste haiguste riiklike / piirkondlike uurimisprogrammide arendamise ja haldamise eest. E-Rare toetab Euroopa Komisjon kuuenda raamprogrammi ERA-Net skeemi raames 4-aastase ajavahemiku jooksul (alates 1. juunist 2006). E-Rare eesmärgiks on edendada Euroopas haruldaste haiguste uurimist. See saavutatakse, luues püsiv ja kestev koostöö liikmesriikide partneritega, koordineerides riiklike teadusprogramme, et ületada haruldasi haigusi käsitlevate uuringute killustatust ja edendada interdistsiplinaarseid lähenemisviise, et arendada osalevates riikides riiklike ja / või piirkondlike teadusprogrammide sünergiat, arendades ühist haruldaste haiguste teadusuuringute poliitikat ning luua soodne konkurentsipositsioon seoses haruldaste haiguste uurimisega teistes maailma piirkondades, näiteks Põhja-Ameerikas ja Aasias. E-Rare käivitas esimese ühise projektikonkursi aastal 2007 ja teise 2009 aastal. E-Rare 2 on heaks kiidetud rahastamiseks Euroopa Komisjoni poolt järgmise nelja aasta jooksul (2010-2014). www.e-rare.eu

SAKSAMAA HARIDUSE JA TEADUSUURINGUTE FÖDERAALMINISTERIUM (BMBF)

Tihedat koostöö erinevate haruldaste haiguste töörühmade vahel on eriti oluline. BMBF (Föderaalne Haridus- ja Teadusministeriium) on seetõttu rahastanud kümne konkreetse haiguste spetsiifilise võrgustiku loomist kokku € 31 miljoni eest 5 aasta jooksul alates 2003 aastast. Stardiabi rahastamise eesmärgiks oli ühendada riikide suutlikkus teadus- ja hoolekandeval, et luua tingimused spetsiifiliseks diagnoosimiseks, süstemaatilisteks uuringuteks, optimaalseks infovahetuseks ja pädevaks patsientide hoolduseks. Aastal 2007 avas BMBF uue haruldaste haiguste teadusuuringute rahastamise programmi, kus oluliselt suurendati eelarvet € 24 miljonini esimese 3 aasta jooksul ja laiendamiseks maksimaalsele rahastamisele kestusega kuni 3 x 3 aastase perioodi jooksul uutele võrgustikele. Alates oktoobrist 2008 rahastatakse praegu 16 võrgustikku. www.bmbf.de.

3.4. EUROPLANI soovitusel valdkonnas 3: Haruldaste haiguste uuringud

R 3.1 Haruldastele haigustele pühendunud riiklikud teadusprogrammide (alus-, translatiivsed-, kliinilised-, rahvatervise- ja sotsiaaluuringud) ja neid toetavate erifondide asutamine, soovitatavalt pikaajaliselt. Haruldaste haiguste teadusprojektide muutmine identifitseeritavaks ja laiemate siseriiklike teadusuuringute programmide sees jälgitavaks.

R 3.2 Spetsiifilised sätete lülitamine riiklikesse kavadesse ja strateegiatesse, et edendada asjakohast koostööd ekspertiisikeskuste ja / või muude tervishoiusüsteemi struktuuride ja tervishoiu ning teadustöö ametiasutuste vahel, et parandada teadmisi erinevate aspektide kohta haruldaste haiguste valdkonnas.

R 3.3 Riiklike võrgustike poolt haruldaste haiguste uurimise edendamise soodustamine. Erilise tähelepanu pööramine kliinilistele ja siirdeuuringutele, et hõlbustada haruldaste haiguste ravimiseks uute teadmiste saamist. Võimalusel tuleks kinnitada haruldaste haiguste teadusuuringuid läbi viivate meeskondade nimekirja kompileerimine ja ajakohastamine.

R 3.4 Nõuetekohaste algatuste välja töötamine, et edendada osalemist haruldaste haiguste ühistes rahvusvaheliste uuringutes, sealhulgas EL raamprogramm ja E-RARE. Nende algatuste riikliku rahastamise märkimisväärne suurendamine.

R 3.5 Spetsiifiliste haruldaste haiguste uurimise tehnoloogiliste platvormid ja infrastruktuuride loomine ja toetamine, kaasaarvatud kliinilised uuringud, avaliku ja erasektori partnerluse loomise võimaluste uurimine.

R 3.6 Mitme keskusega riiklike ja riikidevahelisi uuringute soodustamine, et saavutada kriitiline patsientide hulk kliiniliste uuringute jaoks ja kasutada rahvusvahelist ekspertiisi.

R 3.7 Eriprogrammide käivitamine noorte teadlasi rahastamiseks, kes töötavad haruldaste haiguste uurimisprojektides või nende palkamiseks sinna.

R 3.8 Olemasolevate ravimite kasutamise hindamiseuute kombinatsioonidena ja uute näidustuste jaoks toetamine, kuna see võib olla odavaimaks viisiks haruldast haigust põdevatele patsientide ravi parandamisel.

Valdkond 4. HARULDASTE HAIGUSTE EKSPERTIISIKESKUSED JA EUROOPA REFERENTVÖRGUSTIK

Nõukogu soovitused (2009/C 151/02)

- | | |
|--|--|
| <p>11. Selgitada välja asjakohased ekspertiisikeskused kogu riigi territooriumil 2013 aasta lõpuks ja kaaluda nende loomise toetamist.</p> <p>12. Edendada ekspertiisikeskuste osalemist Euroopa referentvõrgustikes austades sealjuures liikmeriikide pädevusi ja eeskirju nende tunnustamise osas.</p> <p>13. Organiseerida ravivõimalusi haruldaste haigustega patsientidele luues koostöö erinevate ekspertide vahel ja vahetades professionaale ja kogemusi riigi sees ja ka riikide vahel kui vajalik.</p> | <p>14. Toetada info-ja kommunikatsioonitehnoloogiate, näiteks telemeditsiini kasutamist, kui see on vajalik tagamaks kaugjuurdepääsu konkreetsele vajalikule ravile.</p> <p>15. Lülitada oma kavadesse või strateegiatesse vajalikke tingimusi ekspertiisi ja teadmiste levitamiseks, et kergendada nende läheduses olevate patsientide ravimist.</p> <p>16. Julgustada ekspertiisikeskusi kasutama multidistsiplinaarset lähenemist haruldaste haiguste ravile.</p> |
|--|--|

4.1. Soovitused

57. 2005 aastal esitas Haruldaste haiguste löökrühm EÜ kõrgetasemelisele tervishoiuteenuste ja arstiabi töörühmale esimese aruande: "Ülevaade praegustest haruldaste haiguste kompetentsikeskustest Euroopa Liidus". Aruannet kasutati, et anda üldine peegeldus kliiniliste referenttseskuste loomisest Euroopas, mis põhinesid haruldaste haiguste referenttseskuste näitel.

2006. aastal haruldaste haiguste löökrühma töögrupi kompetentsikeskuste esitatud teises aruandes "haruldaste haiguste kompetentsikeskused Euroopas: uuringute lõppfaas 2006 aastal ja haruldaste haiguste löökrühma soovitused" ajakohastati infot kompetentsikeskuste kohta Euroopas. Aruandes vaadeldi lähemalt kompetentsikeskuste mõiste kasutamist Euroopas ja ka sellele vastavad ülesanded.

Katseline töö, mis tulenes kõrgetasemelise tervishoiu- ja meditsiiniliste teenuste töörühma töögrupi "Euroopa tugikeskuste võrgustikud" raames välja töötatud kontseptsioonidele on näidanud⁶, et riikliku või piirkondliku tasandi ekspertiisikeskuste ja nende võrgustike määramine on haruldasi haigusi põdevate inimeste tervishoiu parandamisel tõhusaks vahendiks.

Ekspertiisikeskuste määramine võimaldab ametlikult luua riikliku võrgustiku hoolduskeskustest, mis on tunnustatud nende eriteadmiste poolest haruldaste haiguste diagnoosimise ja ravi alal. Need võimaldavad defineerida raviteenused, teha koostööd ja koordineerida diagnoosimist ja tervishoiuteenuseid, suunata patsiente nende haigusele kõige sobivatesse keskustesse ning võimaldades tervishoiuteenuste juhtidel teha kindlaks, kus asuvad konkreetsed ressursid.

⁶

Aruanne "Kõrgetasemelise tervishoiuteenuste ja arstiabi töörühma töö aastal 2005" (HLG/2005/16)
http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/docs/highlevel_2005_013_en.pdf

58. Kõigis võrgustiku tegevustes, mis vajavad isikuandmete edastamist, on vajalikud asjakohased õiguslikud vahendid, et võimaldada vastavust andmekaitse määrusega. Tundlikke isikuandmete ringlemine vajab selget ja ranget poliitikat, et kaitsta patsiente väärkasutuse ohtude või ebasobiva nende tervisliku seisundi avaldamise eest.

4.2. Ekspertiisikeskuste definitsioon

59. Nende liikmesriikide hulgas, kes on loonud ekspertiisikeskused, puudub ekspertiisikeskuse ühtne määratlus. Kuigi ekspertiisikeskuste menetluste ja kriteeriumite määramine kuulub liikmesriikide pädevusse, on oluline meenutada Eurordise⁷, olulise Euroopa patsientide ühingu, poolt välja töötatud deklaratsiooni.

EURORDISE “EKSPERTIISIKESKUSTE JA EUROOPA REFERENTVÕRGUSTIKE ÜHISTE PÕHIMÕTETE DEKLARATSOON” (http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Declaration_Centres%20of%20Expertise-nov08.pdf)

Esindab Ekspertkeskuste ühise kontseptsiooni arendamisel alt-üles lähenemisviisi. Kirjeldab põhilisi olulisemaid Ekspertkeskuste põhimõtteid ja eesmärke tagamaks, et patsientidel oleks igal pool Euroopas juurdepääs võrdsele hooldusele ja teenustele läbi ekspertiisikeskuste, mis kergendavad multidistsiplinaarset haruldaste haiguste juhtimise koordineerimist, hõlbustavad juurdepääsu sotsiaalabile, koordineerivad uurimistegevust ja infrastruktuure, jagavad oma teadmisi riiklike ja Euroopa tasandi, ning panevad patsiendid tundma end teretulnutenä ja turvaliselt, kaasates neid juhtimisse ja hindamisse.

Deklaratsiooni vastuvõtmine, millele järgneb kaheaastane kaasava analüüsi protsess, et kujundada välja ühised Ekspertkeskuste ja Euroopa ekspertiisikeskuste Euroopa referentkeskuste võrgustike põhimõtted oli lõpuks hääletusel ja võeti vastu iga-aastasel EURORDISE liikmete kohtumisel mais 2008. a. Protsess algas liikmete kohtumisel Berliinis aprillis 2006.a., mis oli pühendatud teemale “Haruldaste haiguste kompetentsikeskused: Kuidas me saame panna selle toimuma?”. Alates sellest ajast on EURORDISE riiklikud liidud ja nende liikmed töötanud koos, et edendada spetsialiseeritud, multidistsiplinaarseid tervise teenusteid haruldaste haigustega patsientidele ja kergendada ühiste kontseptsioonide väljatöötamist, ühist keelt ja ühiseid strateegiaid.

Euroopa Komisjoni rahastatud Haruldaste haigustega patsientide solidaarsuse projekti (RAPSODY) raames on 270 patsientide esindajat, tervishoiuspetsialisti ja otsuse tegijat osalenud ühepäevastes seminarides 11 EL liikmesriigis järgides sama metodoloogiat ja päevakava; 80 esindajat 11 riigist on osalenud kahepäevastel Euroopa sünteesi seminaridel Prahhas juulis 2007; lõplik süntees esitati Euroopa haruldaste haiguste konverentsil 2007 aastal Lissabonis.

SPETSIALISEERITUD KESKUS SLOVEENIAS

Sloveenias arendati välja Fabry tõve keskus piirkondlikus üldhaiglas ilma konkreetse eksperdikeskuste määruseta. Aegamisi tõmbas see endale suurema osa Sloveenia patsientidest ja nüüd võtab see vastu neid isegi välismaalt.

4.3. Ekspertiisikeskuste identifitseerimine, määramine, jätkusuutlikkus ja hindamine

60. Enamus Euroopa riike ei oma praegu haruldaste haiguste ekspertiisikeskusi ja kus need on olemas, eksisteerivad märkimisväärsed erinevused nende organisatsioonis ja asetuses riiklikus tervishoiusüsteemis (riiklik, regionaalne), fookuses (ainult teaduslik uurimistöö, ainult kliinilised uuringud; multidistsiplinaarne, tegeleb ühe või enama haruldase haigusega või spetsiifilise haiguste rühmaga) ja rahastamise allikates.

⁷

EURORDIS (2008): “Declaration of Common Principles on Centres of Expertise and European Reference Networks” Available on line at: (http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Declaration_Centres%20of%20Expertise-nov08.pdf)

Ekspertiisikeskuste määramise, nimetamise, ja hindamise protseduurid on erinevad (vaata kastidesse).

Esimese Prantsusmaa riikliku kava tähtaja jooksul on ekspertiisikeskuste loomine tõestanud omavat positiivset mõju patsientide rahulolule ja viinud, patsientide meelest, parema ravi hüvitusmehhanismide loomisele ning paremale ühendusele koduhoolduse ja teiste teenustega mida keskused pakuvad.

EKSPERTIISIKESKUSTE MÄÄRAMINE JA NIMETAMINE.

Taani: Ekspertiisikeskused nimetati riikliku Terviseameti poolt avalikes suunistes pärast paljusid aastaid konsultatsioone õpetatud seltside, administratsiooni ja patsientide organisatsioonidega. 2001 aastal loodi selles kontekstis kaks spetsialiseerunud haruldaste haiguste keskust. Vastavalt Taani tervishoiukorralduse seadusele 2007. aastast alustas Riiklik Terviseamet põhjalikku tööd läbi spetsialiseerunud ravi organiseerimise rohkem kui 36 kirurgia-, meditsiini- ja diagnostika erialal, peamise eesmärgiga parandada kvaliteeti läbi piisava mahu ja kogunud spetsialistide. Üldised kriteeriumid haigusele ekspertiisikeskuste loomiseks on harva esinevus, komplekssus, multidistsiplinaarsus ning kulukas diagnoos ja ravi. 2009 aastal võivad avalikud ja erahaiglad esitada avaldusi riiklikule terviseametile, et saada heakskiitu spetsiifiliste raviviiside rakendamiseks. 2010 aastal kuulutab riiklik terviseamet välja, millised haiglad on selle heakskiidu saanud. Heakskiidetud osakonnad on kohustatud kindlustama ja arendama oma ekspertiisi, dokumenteerima oma tegevusi ja võtma osa õpetamisest ja uurimistööst. Keskuste heakskiit vaadatakse üle igal kolmandal aastal. Ainult heakskiidetud haiglad võivad vastavaid patsiente ravida.

Prantsusmaa: potentsiaalsed ekspertiisikeskused määratakse igaaastaselt läbi konkurentsivõimelise projektikonkursi. Avaldused vaatab üle nõuandev komitee [Comité National Consultatif de Labellisation des centres de reference de maladies rares (CNCL)] mis koosneb ekspertidest, patsientide esindajatest, akadeemiliste seltside liikmetest ja asjaomastest asutustest. Valiku kriteeriumiks on läbipaistvus. 2008 aastal loodi 132 ekspertiisikeskust, millest igaüks nimetati viieks aastaks. Selle meetodi piiranguks on, et esimestes ringides valiti keskused, mis olid konkursist teadlikud, jättes välja keskused, mis võisid olla rohkem kvalifitseeritud, kuid ei teadnud konkursist. Keskused annavad avaldused igal aastal läbi konkursivõimelise projektikonkursi.

Itaalia: järgides ministrite dekreeti 279/2001 (vaata eraldi kasti), nimetatakse ekspertiisikeskused regionaalsel tasemel regionaalsete tervishoiuasutuste poolt, et luua regionaalne võrgustik.

Hispaania: Kuninglik dekreet 1302/2006 10 novembrist 2006 loob tingimused, mis käsitlevad referentsi keskuste, teenuste ja üksuste (CSUR) määramise ja akrediteerimise protsessi menetlemist. Hispaania NHS viitab haruldasi haigusi defineerides näitajatele, millele peavad vastama patoloogiad või diagnoositud patoloogiate rühmad, diagnoosimisele või ravile tehnikatega, tehnoloogiatega või protseduuridega, mis kuuluvad Hispaania tervisesüsteemi üldiste teenuste hulka. Kuninglik dekreet määratleb Hispaania NHS referentskeskused, teenused või üksused (CSUR) ning kehtestab tingimused nende määramise ja akrediteerimise menetlemise kohta. Kogu CSUR määramise menetlus on sõnastatud läbi Hispaania NHS CSUR määramise Komitee, mis loodi eelpoolnimetatud kuningliku dekreediga. Määramise komitee eesmärgid on : uurida vajadusi ja pakkuda välja patoloogiaid, diagnostilisi ja ravitehnikaid, tehnoloogiaid ja protseduure, mida CSUR vajab, et saada määratud; pakkuda välja nimetamise ja akrediteerimise protseduurid CSUR jaoks; sisse viia CSUR nimetamise ja akrediteerimise protseduurid ja viidata kasutajatele; hinnata määramise avaldusi ja pakkuda välja uusi kohti ja nende uuendamist/kehtetuks tunnistamist piirkondadevahelise nõukogu poolt kus kõik piirkondlikud ministrid on kaasatud. Igaüks erinevatest valdkondadest on välja töötatud ekspertide rühma poolt, mis on määratud autonoomsete ühingute, teadusseltside ja Tervishoiu- ning sotsiaalministeeriumi poolt. Kui kriteeriumiga on nõustunud avatakse CSUR avalduste periood ja vastavad autonoomsed ühingud võivad esitada oma ettepanekud määramise komiteele.

ÜK: Keskused on volitatud 10 Inglismaa asutuse poolt (erivolitustega rühmad) igaüks neist on vastutav umbes 5 miljoni inimesega populatsiooni eest. Riiklik erivolitustega nõuanderühm (NSCAG) loodi 1996, et anda nõu ministritele teenuste määratlemises ja rahastamises, kui oli tarvis tsentraalset sekkumist patsientidele osutatavate teenuste osutamisse, et kindlustada kliiniline efektiivsus, võrdne juurdepääs ja/või teenuste majanduslik elujõulisus. Seda asendab regiooniüleste teenuste nõuanderühm. Ei ole spetsiaalset projektikonkursi ega üldist riiklikku strateegiat. Kutse on püsivalt avatud. Sarnast korda kohaldatakse ka Šotimaal, Walesis ja Põhja-Iirimaal.

Hindamise protsess on tähtis samm eksperdikeskuste reorienteerimisel ja nende jõudluse parandamisel.

EKSPERTIISIKESKUSTE HINDAMINE

Taani: 2003 aastal Taani haruldased haigused (Rare Disorders Denmark), Taani riiklik haruldaste haiguste liit, viis läbi uuringu 900 haruldase haigusega patsiendi hulgas, et uurida nende üldist rahulolu ekspertiisikeskuste poolt antud hooldusega. Ainult 33% haruldaste haigustega patsientidest ütles end olevat ravid ekspertiisikeskustes, ehkki need, kes said hooldust ekspertiisikeskustest olid rohkem rahul ka oma raviga üldiselt.

Prantsusmaa: ekspertiisikeskused hindavad ennast pärast kolme aastat ja väline hindamine toimub iga viie aasta järel.

Hispaania: Kui Tervishoiu ja Autonoomsete Ühingute Ministeerium on menetlemist lubanud, saadetakse avaldused Hispaania NHS kvaliteediagentuuri, et alustada auditit ja akrediteerimisprotsessi. Kui vastavad akrediteeringu aruanded on saadud, uurib Komitee neid koos igas failis sisalduvate muude andmetega ja esitab oma ettepanekud määramiseks või määramata jätmiseks piirkondadevahelisele nõukogule. Tervishoiu ja Sotsiaalpoliitika Ministeerium määrab nõuandekomitee ettepanekul ning piirkondadevahelise nõukogu eelneval nõusolekul CSUR maksimaalselt 5 aastaks, mille järel seda võib pikendada Hispaania NHS Kvaliteediagentuuri hinnangu põhjal. (<http://www.msc.es/profesionales/CentrosDeReferencia/home.htm>)

UK: Kliiniliste väljundite jälgimisel on suur tähtsus spetsiaalse hoolduse keksuste hindamisel. Kirurgia väljundeid (nt., portoenterostoomia või biliarne atreesia) ja teised sekkumised (nt. sekkuv radioloogia veenide galeniidi puhul esinevate väärengute korral, või geeniteraapia immuunpuudulikkuse häire korral) jälgitakse kõigi ravid patsientide korral – 100% järjestikuste juhtumiste seeriana. On raske defineerida sobivaid väljundeid mõnede raskete ja ravimatute haiguste korral (nt. bulloosepidermolüüs ja Alstromi sündroom). Diagnostiliste teenuste korral (nt, esmas tsiliaarse düskineesia) on rõhk pandud välisele kontrollile ja akrediteerimisele ning välisele kvaliteedikontrollisüsteemidele.

61. Nende väheste liikmesriikide kogemuste põhjal, kus ekspertiisikeskused on olemas on selge, et selliste keskuste pikaajalise jätkusuutlikkuse tagamiseks on tarvis nende erirahastamist. Pikaajaline jätkusuutlikkus on vajalik patsientide jaoks ja see kindlustab ka keskuses välja töötatud teadmiste ja kogemuste võrdlemise ja säilitamise. Lisaks ekspertiisikeskustele on tarvis kanda ka spetsiifilisi kulusid ja teha administratiivseid jõupingutusi kuna haruldased haigused on kompleksed ja nende ravi on kallis.

4.4. Riiklikud, Euroopa ja rahvusvahelised võrgustikud

62. Ekspertiisikeskuste võrgustikud on haruldaste haiguste kvaliteetse hoolduse allikaks. Riiklike võrgustike loomine peaks olema riiklike kavade või strateegiate peamiseks prioriteediks. Euroopa võrgustikud, bilateraalne ja piiriülene koostöö ning riikidevahelised lepingud on väga efektiivseks vahendiks sünergiate aktiveerimisel valitud tervishoiuteenuste osutamisel. Neid võrgustikke tuleb edendada ja luua sobivad rahvusvahelised poliitika raamistikud, et saaks sõlmida tehnilise koostöö lepinguid.

ITAALIA HARULDASTE HAIGUSTE VÕRGUSTIK

2001 aastal andis Tervishoiu ministeerium välja dekreeidi (DM 279/2001), millega loodi riikliku haruldaste haiguste võrgustiku ja kulude erandid sellega seotud tervishoiuteenuste sätetele. Selle dekreeidi peamiseks eesmärgiks oli seada reeglid teenuste erandlikele kuludele olulise hoolduse taseme jaoks ja määratleda haruldaste haigustega patsientide spetsiifilised kaitsemeetmed. Selle eesmärgi täitmiseks lõi dekreet riiklikud ennetamise, jälgimise, diagnoosi ja haruldaste haiguste hooldekeskused.

Itaalia tervishoiusüsteem on delegeerinud vastutuse tervishoiuteenuste osutamise eest regionaalsetele tervishoiuasutustele. Põhinedes riigi regioonide konverentsi otsusele asutati 2002 aastal alaline piirkondadevaheline tehniline rühm, mis koosneb piirkondlikest esindajatest, Tervishoiuministeeriumist ja

Riiklikust Terviseinstituudist. Nende ülesanne on tagada tervishoiuteenuste haruldaste haiguste valdkonna tegevuste kooskõlastamine ja järelevalve, mille eesmärgiks on optimeerida piirkondlike võrgustike tegevust ning kaitsta tervishoiu võrdsuse põhimõtteid kõigile kodanikele. Iga piirkond määras oma haruldaste haiguste ekspertiisikeskused, mis said osaks haruldaste haiguste piirkondlikust ja riiklikust võrgustikust. Piirkondlikud keskused tuvastati nende hulgast, kellel olid dokumenteeritud kogemused diagnostilise või spetsiaalseteks ravitegevusteks ja kellel oli piisavalt struktuure ja nad pakkusid täiendavad teenused (esmaabi ja biokeemilise ning geneetilise-molekulaarse diagnostika teenused).

DETSENTRALISEERIMINE JA VÕRGUSTIKU LOOMISE VAJADUS SOOMES

Niinimetatud Soome haiguste pärand koosneb peaaegu 40 haruldasesest päritavast haigusest, mis on eriti levinud Soomes (viis miljonit inimest). Need leiti aastatel 1960 kuni 1980 tänu Soome tervishoiusüsteemi tollaegsele tsentraliseeritud struktuurile. Kõiki patsiente, kelle olid tundmatud seisundid või haruldase iseloomuga seisundid, uuriti Helsingi ülikooli haiglas. Eriti oli kuulus lastehaigla nende haiguste iseloomustamise poolest, mida hiljem lubati kaardistada ja nende geene kloonida. Tänapäeval on need patsiendid jagunenud viie ülikoolihaigla vahel ja on vajalik need uuesti tsentraliseerida ekspertiisikeskustena, et aidata ära tunda ka teisi tundmatuid haruldasi haiguseid.

ITAALIA ESMASTE IMMUUNPUUDULIKKUSTE VÕRGUSTIK

Itaalia esmaste immuunpuudulikkuste võrgustiku (IPINET) eesmärgiks on laiendada kvaliteetse abi osutamise praktikaid lastele ja täiskasvanutele, kellel on esmane immuunpuudulikkus ning parandada nende ja nende perekondade elukvaliteeti. IPINET, mis on loodud 1999 aastal osana Itaalia Hematoloogia ja Pediaatrilise Onkoloogia Liidust (AIEOP), ühendab praegu 59 keskust, millest mõned on spetsialiseerunud keskused ja teised, linnalähedastes piirkondades asuvad, ei ole. Võrgustik töötab esmaste immuunpuudulikkustega patsientide liidu aktiivsel toetusel, IPINET teeb ka koostööd Euroopa ja Ameerika keskustega, mis tegelevad immuunpuudulikkusega ja Rahvusvahelise Patsientide Liiduga.

See koostöö on andnud tulemuseks ühiste protokollide väljatöötamise paljude haiguste (X-liiteline agammaglobulineemia (XLA); autosomaalne retsessiivne agammaglobulineemia (AAR); krooniline granulomatoostõbi (CGD); tavaline varieeruv immuunpuudulikkus (CVID); lapsepõlve mööduv hüpopoggammaglobulineemia (THI); Wiskott-Aldrichi sündroom (WAS); X-retsessiivne trombotsütopeenia ja deletsiooni-22 sündroom (DEL22) diagnoosimisel ja ravil .

Enamgi veel, IPINET osaleb nende patoloogiate registrite koostamisel, mida haldab Immuunpuudulikkuse andmete ülevaatamise komitee, mille moodustas AIEOP rakenduslik keskus. Komitee analüüsib ka kliinilisi ja laboratoorseid väljundeid, et pakkuda välja kaasajastatud ja efektiivseid diagnostika ja ravi skeeme. Üldmainitud immuunpuudulikkuse diagnoosi ja ravi protokollid on avaldatud Euroopa immuunpuudulikkuste ühenduse (ESID) veebilehel.

EUROOPA REFERENTVÕRGUSTIKUD KUI PILOOTPROJEKTID, MIDA RAHASTAB EL ÜLDINE „TERVISE- JA TARBIJAKÜSIMUSTE“ DIREKTORAAT.

- Tervishoiu ja sotsiaalse toetuse parandamine patsientidele ja nende perekondadele, keda mõjutab raske genodermatoos- Koos genodermatoosi vastu (TAG)
- Pediaatrilise Hodgkin'si lümfoomi euroopa võrgustik – üleeuroopaline ravi kvaliteedikontrolli organisatsioon.
- Haruldaste pediaatriliste neuroloogiliste haiguste euroopa referentvõrgustik (NEUROPED)
- Langerhansi rakkude histiotsütoosi ja sellega seotud sündroomi EL referentvõrgustik
- Euroopa tsüstilise fibroosi referentvõrgustiku keskused (ECORN-CF).
- Euroopa düsmorfoloogia referentkeksuste võrgustik.
- Patsientide liidud ja Alfa1 rahvusvaheline register (PAAIR).
- Euroopa porfüüria võrgustik - parema tervishoiuteenuse pakkumine patsientidele ja nende perekondadele (EPNET).
- Harvaesinevate veritsushäirete euroopa võrgustiku loomine.

63. Olulisi võrgustikuga seotud tegevuste parandamisi ja laiendamisi on oodata uue informatsiooni ja kommunikatsiooni tehnoloogiate rakendamisega, eriti spetsiifiliselt e-Tervise jaoks välja töötatud Internetis olevad ja elektroonilised tööriistad on väga efektiivsed ja võivad päästa sadade haruldase haigustega patsientide elu hädaabiolukordades. Need peaksid olema oluliseks osaks riiklikest kavades või strateegiatest nagu ka EL tegevustest selles valdkonnas

Euroopa Majandus-ja Sotsiaalkomitee ja haruldaste haiguste regioonide komitee komisjoni teatis sätestab, et e-tervis võib aidata selles valdkonnas mitmel erineval moel, eriti läbi:

- Elektroonilised interneti teenused, mis on välja töötatud mitmete EL rahastatud projektide raames on selge näide sellest, kuidas info-ja kommunikatsioonitehnoloogia (IKT) saab kaasa aidata patsientide vahelisele suhtlemisele teiste ja patsientide ühenduste arenemisele, et jagada erinevate uurimisrühmade vahel andmebaase, koguda andmeid kliiniliste uuringute jaoks, registreerida patsiente, kes soovivad osaleda kliinilistes uuringutes ning edastada ekspertidele haigusjuhtumeid, mis parandab diagnooside ja ravi kvaliteeti;
- Telemeditsiin, st tervishoiuteenuste pakkumine vahemaa tagant läbi IKT, on veel üks kasulik vahend. See võib näiteks võimaldada tuua väga erialaseid teadmisi haruldaste haiguste kohta tavalistesse kliinikutesse ja praktikatesse ja saada teise eksperdi arvamust tippkeskusest;

Informatsiooni sellel teemal leiab Praha deklaratsioonist ⁸, allkirjastatud 20^{dal} veebruaril 2009. aastal kokkuvõttena 2009. aasta ministrite konverentsist e-Tervise kohta.

4.5. Ravivõimalused

64. Kliinilised ja tervishoiu võimalused on struktureeritud, multidistsiplinaarsed hoolduskavad, mis on allkirjastatud, et toetada juhendite ja protokollide rakendamist. Nende eesmärk on toetada kliinilist juhtimist, ressursside juhtimist, kliinilist auditit ja ka finantsjuhtimist, kõige ilmsema eelisega kohaldada samu, kõrge kvaliteedistandardiga tervishoiu meetmeid kindla haiguse korral.

GUÍASALUD riikliku tervishoiusüsteemi (NHS) programm Hispaanias, mis on mõeldud toodete väljatöötamiseks teaduslike andmete alusel, et aidata tervishoiuprofessionaale otsuste tegemisel. Kuna need on esimesed sammud alates 2002 keskelt kuni praeguseni on neid kirjeldatud kui NHS kava raamistiku sees toimuvaid kvaliteedi muutusi. See kaasab tervishoiutöötajad ja patsiendid kliiniliste juhendite väljaarendamisse ja hindamisse. <http://www.guiasalud.es/home.asp>

65. Juhendid on haruldaste haiguste valdkonnas harvaesinevad. See peegeldab ekspertiisi puudumist meditsiinitöötajate hulgas ja ebapiisavaid teadmisi ning ilmselt ka tervishoiusüsteemi poolt sellele teemale vähest tähelepanu pööramist. Haruldaste haiguste kliinilisi juhendeid on väga tarvis, et parandada arstide diagnostika võimet ja ka juurutada kvaliteetseid kliinilisi praktikaid ja juhendeid igapäevasesse haruldase haigusega patsientide tervishoidu, kellel on sageli kõrged kaasnevate haiguste ja komplikatsioonide tasemed, millest mõnesid on raske ära tunda ja ravida („harvaesinev harvaesinevas“). Seega, ravivõimalused oleksid eriti väärtuslikud kui need põhineksid piisavatel tõenditel, edukatel

⁸

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

protokollidel, ekspertide konsensusel ja samuti laialdastel ekspertiisikeskuste koostöövõrgustikel. Sellised ravimeetodid peaksid hõlmama adekvaatseid sotsiaalhoolduse ja psühholoogilise toe pakkumise meetmeid patsientidele ja nendel perekondadele, kus iganes võimalik.

66. Riikidevahelise lähenemise tähtsus tervishoiule on suur kõigis tervishoiu valdkondades ja eluliselt tähtis haruldaste haiguste valdkonnas, kuna sageli on puudus ekspertiisist riiklikul tasemel. Spontaanne välismaa ekspertiisikeskuste poole pöördumine on kergendatud määratud keskuste poolt esitatud teatiste kaudu Euroopa ühiste haruldaste haiguste ressursside kohta, seetõttu on Orphanet nimekirjade ülevaatamine oluline.

4.6. Diagnoosimine

67. Õigeaegne ja täpne diagnoos on üks põhilisi haruldaste haigustega patsientide vajadusi. Patsientidelt kogemused näitavad, et diagnostiline viivitus haruldaste haiguste valdkonnas on tavaline ja toob endaga kaasa dramaatilisi tagajärgi (vaata kast EURORDISCARE2). Diagnoos on õige tervishoiu ja võimaliku ravi saamise aluseks, kuid haruldaste haiguste diagnoosimisel on leitud mitmed kitsaskohad: ebatavalise sümptomite mustri mitte äratundmine, tervishoiutöötajad ei pöördu õigesse referentkeskusesse kuna diagnostilised testid on harva kättesaadavad. Seega võivad õiged tervishoiupoliitika teha selles valdkonnas tõelisi muutusi, edendades keskuste diagnostilisi võimeid ja saades kasu teaduslikest avastustest geneetika, biokeemia ja teiste distsipliinide valdkonnas, et vähendada patsientidele ja tervishoiusüsteemidele hilise või vale diagnoosi tõttu langevat koormat.

Paljud geneetilised testid on aina enam kättesaadavad ja neid kasutatakse haruldaste haiguste diagnoosimisel. Geneetilise testimise ja teiste diagnostiliste testide kvaliteet peab olema tagatud ja välistes kvaliteedikontrolli skeemides osalemist peab toetama riiklikul ja rahvusvahelisel tasemel. Enamgi veel, tuleb reklaamida laiemat geneetilise konsulteerimise kasutamist.

12000 PATSIENDI HÄÄL: PATSIENTIDE UURINGUTE TULEMUSED DIAGNOOSIDE HILINEMISELE (EURORDISCARE2)

Eurordise raviprogrammide uuring viidi läbi 2003 ja 2006 vahel, et kirjeldada patsientide kogemusi diagnoosi saamisel 16 Euroopa riigis 8 erineva haruldase haiguse suhtes: 1) Prader-Willi sündroom; 2) Marfani sündroom; 3) Crohni tõbi; 4) Duchenne'i lihasdüstroofia, 5) tuberoosne sklerooos; 6) tsüstiline fibroos; 7) fragiilse X sündroom; 8) Ehlers-Danlos sündroom.

EurordisCare2 uuringu peamised leiud viivituste osas ja tingimuste osas, mis diagnoosi väljakuulutamist ümbritsesid olid:

25% patsiente teatas, et nad olid oodanud 5 kuni 30 aastani esimeste sümptomite ilmnemisest kuni nende haiguse diagnoosi kinnitamiseni;

40% patsiente olid algselt valesti diagnoositud, mis viis tõsiste tagajärgedeni nagu ebasobiv meditsiiniline sekkumine, kaasaavatud kirurgiline ja psühholoogiline ravi;

25% patsiente pidid reisima teise piirkonda, et saada diagnoos ja 2% olid pidanud reisima teise riiki;

33% juhtudest kuulutati diagnoos välja ebapiisavates terminites või tingimustes. 12.5% juhtudest oli see teatatud vastuvõetamatul viisil.

Haiguse geneetilist olemust ei edastatud patsiendi perekonnale 25% juhtudest. See on paradoksaalne, arvestades enamiku haruldaste haiguste geneetilist päritolu. Geneetilist nõustamist anti vaid 50% juhtudest.

Isegi mõningate praktiliste raskustega (nt. mõnel juhul põhines diagnoos peaaegu täielikult ebaspetsiifilistel sümptomitel, või sellistel sümptomitel, mis erinesid palju olemasolevate haiguste tõsisuse astmelt mille

pehmemad vormid võivad kergesti jääda tähelepanuta või oli diagnoosi raske kinnitada), need tulemused andsid väga huvitava ülevaate haruldase haiguste diagnoosimise olukorrast Euroopas.

68. Informatsioon, juhendite väljatöötamine ja tervishoiutöötajate koolitus mängib olulist osa diagnostika parandamisel. Nii on ekspertiisikeskustel keskne roll diagnostiliste võimsuste parandamisel haruldaste haiguste valdkonnas ja nende osalemine riiklikes ja Euroopa võrgustikes kujutab endast lisaväärtust.

DYSCERNE VÕRGUSTIK

DYSCERNE võrgustik, mida koordineerib Manchesteri ülikool, on heaks näiteks sellest, kuidas parandada haruldaste düsmorfsete haiguste ravi, kasutades piltide vahetust. Need eesmärgid on saavutatavad läbi:

- Düsmorfoloogiate eksisteerivate ekspertiisikeskuste euroopa võrgustiku loomise .
 - Internetil põhineva düsmorfoloogilise diagnostilise süsteemi (DDS) välja arendamise
 - Valitud düsmorfoloogiliste seisundite jaoks kliinilise juhtimise juhendite väljatöötamise ja laiema juurutamise.
- Projekt on partnerlus kuue olemasoleva düsmorfoloogia ekspertiisikeskuse vahel Belgias, Prantsusmaal, Itaalias, Hollandis, Poolas ja Ühendkuningriikides. <http://www.dyscerne.org/>

4.7. Sõeluuringud

69. Samal ajal kui spetsialistide teadmise puudumine haruldastest haigustest võib viia sümptomite vale tõlgendamiseni, võib osad haruldased haigused hõlmata sõeluuringute programmidesse. Sõeluuringute programmid on väga võimsaks mehhanismiks selliste haruldaste haiguste leidmisel, millele on olemas sobivad diagnostilised testid ja efektiivne ravi. Kõrgeim sõeluuringu väärtus saavutatakse siis, kui see määrab seisundi ära enne selle kliiniliste ilmingute teket ning saab alustada ravi sümptomite tekke vältimiseks. Määratavate haiguste arv kasvab pidevalt tänu uutele tehnoloogiatele ja massispektromeetria tehnikate arengule. Siiski ei rakendata paljusid rahvastiku sõeluuringute programme eetilistel ja majanduslikel põhjustel. Et rakendada sõeluuringute programme on oluline tagada efektiivne koostöö vastavate haigla osakondade ja sõeluuringute laborite vahel ja kindlustada, et sobivaid toiminguid jälgitakse ja et paika on pandud kvaliteedikontrolli skeemid.

70. Koostöö liikmesriikide vahel võib olla eeliseks sõeluuringute programmide läbiviimisel, nt. kui teste on tarvis ainult kindlate tingimuste korral, või kinnitamiseks, või kui test on rutiinselt kättesaadav ainult vähestes riikides. Prioriteetseid meetmeid, et kergendada koostööd ja võrdset juurdepääsu ning varast ravi kõigile EL kodanikele on kirjeldatud valdkonnas 5.

EUROGENTEST

EuroGentest on EL rahastatud tippkeskuste võrgustik (NoE), viiest keskusest, mis käsitlevad geneetilise testimise kõiki aspekte: (i) kvaliteedi juhtimine; (ii) Informatsiooni andmebaasid; (iii) rahva tervis; (iv) uued tehnoloogiad; (v) haridus. Läbi EuroGentest algatuste seeria edendatakse sarnaste standardite ja praktikate kasutamist kõigil neil aladel läbi EL ja sellest väljaspool (www.eurogentest.org).

EUROOPA MOLEKULAARGENEETIKA KVALITEEDIVÕRGUSTIK (EMQN)

EMQN on mittetulundusühing, mis edendab molekulaarse geneetilise testimise kvaliteeti läbi välise kvaliteedikontrolli hindamise (pädevuse testimise skeemid) ja korraldades parimate tavade koosolekuid ja juhendmaterjalide publitseerimist (<http://www.emqn.org/emqn/>).

RIIKLIKUD VÄLISE KONTROLLI SKEEMID ITAALIAS

Alates 2001 aastast on Itaalia haruldaste haiguste riikliku keskus (Istituto Superiore di Sanità) organiseerinud riiklikke välise kvaliteedi kontrolli skeeme geneetilistele testidele. Praeguseni jälgitakse 95 laborit, mis kasutavad geneetilisi teste molekulaarseks ja ka tsütogeneetiliseks diagnoosimiseks (www.iss.it/cnmr).

TŠEHHI TSÜTOGENEETILISTE JA DNA LABORITE ANDMEBAAS

Tšehhi Vabariigis on üle 70 molekulaargeneetika labori. Üheskoos pakuvad nad teste enam kui 492 erineva probleemi korral. Vastsündinute sõeluuring on tavapärane PKU, kaasasündinud neerupealiste hüperplaasia (CAH) ja kaasasündinud hüpötüreoosi korral. Alates 1. oktoobrist 2009 on vastsündinute sõeluuringut laiendatud 13 muu metaboolse häire ja tsüstilise fibroosi (IRT/DNA protokoll) võrra. On kiiduväärne, et kliinilise geneetika teenused on olemas kogu maal; iga üksik regioon omab selliseid teenuseid, kas era- ja/või riiklikul tasandil. Geneetilised teenused vastavad rahvusvahelistele professionaalsetele standarditele ja on täielikult kaetud rahvusliku tervisekindlustuse süsteemiga (<http://www.uhkt.cz/nrl/db>)

4.8. Rehabilitatsioon

71. Suure hulga haruldaste haiguste puhul, mis on arenenud puudeni, on vajalik, et rehabilitatsiooniprotsess võimaldaks patsiendil saavutada ja säilitada maksimaalset füüsilise, sensoorse, intellektuaalse, psühholoogilise ja sotsiaalse funktsionaalsuse taset. Haruldaste haigustega rehabilitatsiooni vajadusega patsientide jaoks on vajalik parameditsiiniliste professionaalide spetsiaalne ettevalmistus. Ekspertiisikeskused on parim koht parameditsiiniliste spetsialistide õige stažeerimise ja väärtuslike kogemuste vahetamise korraldamiseks. Haruldaste haigustega inimeste ravimisel tekkiv lisapingutus peab olema õigesti kompenseeritud. Prantsuse 2. haruldaste haiguste riiklikus kavas olid haruldaste haigustega patsientide ravil parameditsiinilisele personalile ette nähtud eritasud. Tervishoiusüsteemis peab olema sisse ehitatud ja markeeritud, et lisapingutus peab olema ära märgitud, ära tuntud ja õigesti ressursidega kaetud. Vastasel korral võivad taastusraviprofessionaalid leida end olukorrast, kus nad väldivad haruldaste haigustega patsiente.

4.4. EUROPLAN soovitusel valdkonnas 4: Ekspertiisikeskused ja Euroopa haruldaste haiguste kompetentsikeksuste võrgustik.

R 4.1 Hästi defineeritud ekspertiisikeskuste määramise mehhanismid on loodud ja nende kvaliteeti, efektiivsust ja pikaajalist jätkusuutlikkust hinnatud.

R 4.2 Ravivõimalused on määratletud ning vastuvõetud, tuginedes parimatel tavadel ning teadmistele riiklikul ja rahvusvahelisel tasandil.

R 4.3 Piiriülest tervishoidu tuleb soodustada, kus võimalik. Sellisel juhul tuleb määratleda naaber või teistes riikides keskused, mis suudavad pakkuda kvaliteetset diagnoosimist ja ravi ja kuhu patsiendid või bioloogilised proovid võib suunata ning tuleb propageerida koostööd ja võrgustike loomist.

R 4.4 Koostatakse riiklik ekspertiisikeskuste kataloog ja tehakse see avalikult kättesaadavaks.

R 4.5 Bioloogiliste proovide, röntgeni piltide, muude diagnostiliste materjalide ja teleekspertiisiks kasutatavate e-vahendite vahetamist propageeritakse.

R 4.6 Ekspertiisikeskused pakuvad korraliku koolitust parameedikutele; parameedikute head tavad koordineeritakse, et need teeniksid haruldaste haigustega patsientide spetsiifilisi rehabilitatsiooni vajadusi.

R 4.7 Riiklik raamistik on tagatud haruldaste haiguste sõeluuringute valikuks ja poliitikate teostamiseks.

R 4.8 Riigi poolt ettekirjutatud vastsündinute sõeluuringute toimimist jälgitakse sobivate näitajate abil.

R 4.9 Edendatakse juurdepääsu võimaldamist geneetilisele nõustamisele.

R 4.10 Geneetilise testimise ja teiste diagnostiliste testide kvaliteet on tagatud, kaasaarvatud osalemine välise kvaliteedikontrolli skeemides riiklikul ja rahvusvahelisel tasemel.

R 4.11 Riiklik nimekiri meditsiinilaboritest, mis viivad läbi haruldaste haiguste teste avalikustatakse ja tehakse avalikult kättesaadavaks.

R 4.12 Soodustatakse ajutise kodeerimise vastuvõtmist, kus võimalik, et tunda ära ja korralikult kasutada ja hüvitada spetsiaalseid rehabilitatsioonravisid, mis on vajalikud haruldaste haiguste korral.

Valdkond 5. HARULDASTE HAIGUSTE EKSPERTIISI KOGUMINE EUROOPA TASEMEL

Nõukogu soovitused (2009/C 151/02)

17. Koguda haruldaste haiguste riiklike ekspertiise ja toetada nende ekspertiiside kogumist üle Euroopa selleks et toetada:

(a) parimate kogemuste jagamist diagnostiliste vahendite ja meditsiinilise abi, samuti hariduse ja sotsiaalhoolduse alal haruldaste haiguste osas;

(b) kõigi tervishoiu professionaalide adekvaatset haridust ja meditsiinilist stažeerimist, et nad oleksid teadlikud nende haiguste ja raviks võimalike vahendite olemasolust;

(c) meditsiinilise stažeerimise arendamist vastavuses haruldaste haiguste käsitlemise valdkondadega, nagu näiteks geneetika, immunoloogia, neuroloogia, onkoloogia või pediaatria;

(d) üleeuroopaliste diagnostiliste testide ja elanikkonna sõeluuringute arendamist vastavalt riiklikele eelistustele ja kompetentsidele;

(e) liikmesriikide hinnanguaruannete jagamist terapeutilise ja kliinilise lisaväärtuse kohta seoses haruldaste ravimite kasutamisega sellel ühiskondlikul tasemel, kust on kogutud asjakohased teadmised ja ekspertiisid, minimeerimaks viivitust haruldaste ravimite kättesaadavuses haruldaste haigustega patsientidele.

5.1. Soovitused

72. Professionaalide stažeerimine ja parimate kogemuste vahetamine ning hariduse arendamine on haruldaste haiguste valdkonnas kõrge prioriteediga ja on peamisteks teguriteks nii ajalisel kui diagnooside adekvaatsuse ja hoolduse kõrge kvaliteedi osas. Informatsiooni- ja kommunikatsioonitehnoloogiate võimalused on kaugel maas sellest, et neid kasutada märkimisväärselt jagatavate dokumentide, konsensusloomingu, virtuaalsete töötubade organiseerimise, meditsiiniliste visiitide ja konsultatsioonide, kaugõppe ja kergesti hallatavate andme- ja multimeedia dokumendivaramute ettevalmistamisel. Lisaks võib nende tulemusteni jõudmist väga palju kiirendada majandusliku kulukuse ja ajamahukuse vähenemine nende rakendamisel. Need tehnoloogiad on erilise väärtusega hõreda rahvastikuga maadele või isoleeritud gruppidele, võimaldades pääsu väga kaugelt ligi andmetele, dokumentidele ja ekspertide nõuannetele.

5.2. Tervishoiu professionaalide informeerimine, harimine ja koolitamine

73. Õigete algatuste rakendamine tervishoiu professionaalide koolitamisel ja harimisel on tähtis instrument diagnoosimise ja meditsiinilise abi parandamisel. Koolitamise vajadus ei seostu ainult kliinilise töö mahtudega, vaid ka võimega suhelda patsientidega. Patsientide liidud on kindlaks teinud puudujääke selles, kuidas tervishoiu professionaalid edastavad infot patsientidele haiguse erinevates staadiumites, näiteks diagnoosimisel, kiirabi korras vastuvõtmisel, abi osas, mida pakutakse kogu haigusperioodi jooksul patsiendi sotsiaalsete vajaduste rahuldamisel, surma eelsel haiguse ägenemise perioodil. Veelgi enam, on märgitud, et enamik tervishoiu professionaalidest ei oma adekvaatset infot kõigist kliinilistest ja organisatsioonilistest aspektidest (sealhulgas diagnoosimise strateegiatest, patsiendi pöördumistest jne.), mis võib põhjustada tõsiseid viivitusi adekvaatse abi osutamisel. Korraliku info pakkumine professionaalide vajadustele vastavas formaadis on

võtmelemendiks diagnoosimise ja abi osutamise parandamisel haruldaste haiguste valdkonnas. Sel põhjusel loodi 1998. a. Euroopa Komisjoni ja kõigi liikmesriikide vastavate institutsioonide toel (vaata kastist) Euroopa haruldaste haiguste ja ravimite portaal (Orphanet)

ORPHANET'i HARULDASTE HAIGUSTE ANDMEBAAS

Alates 2000. aastast on Orphanet'i andmebaas jaganud infot üle 5000 haruldase haiguse kohta kuues erinevas keeles. See pakub: (i) haruldaste haiguste võrdlevat entsüklopeediat; (ii) professionaalsete teenuste kataloogi 35 riigis; (iii) Euroopa referentkeskuste kataloogi, toimuvate kliiniliste katsete ja võimalike juhendmaterjalide kohta (iv) harva kasutatavate ravimite andmebaasi, pakkudes infot nende uuringute staadiumitest ja kättesaadavusest EL maades; samuti muude teenuste diapasooni erinevatele huvigruppidele, sealhulgas (v) võimalused saada diagnoose sümptomite ja tunnuste alusel ja (vi) soovitude kogu eriolukordadeks. Portaali pakub ka epidemioloogilisi raporteid ja annab otsesed viited teistele seotud olevatele veebilehtedele ja avaldatud artiklitele. Ta toimib ka kliiniliste juhendite varamuna. Haruldaste haiguste löökrühm (RDTF) on rajanud 2 korda kuus ilmuva uudislehe, Orphanews, mis on oluliseks vahendiks info levitamisel tervishoiu ja uurimismeetodite kohta rahvusvahelisel ja riiklikul tasemel, teaduslike faktide, kursuste ja konverentside kohta. www.orpha.net

74. Professionaalide stažeerimist ja harimist saab suunata erinevatel viisidel vastavalt sellele, millist osa nad etendavad haruldaste haiguste ravimisel. Kõik tervishoiu professionaalid peaksid olema teavitatud haruldaste haiguste olemasolust, diagnoosimiskeskustest, tervishoiuteeninduse korraldamise eripärast, saavutamaks sobivat ravi ja vajaduste rahuldamist haruldaste haigustega patsientidele.

Mitmed toimingud on selles valdkonnas soovituslikud olemasolevatele kogemustele toetudes, nagu:

- parandada teabevahetust võimalike haruldaste haiguste kohta käivate infoallikate, s.h. riiklike/regionaalsete ja Orphanet'i andmebaasi vahel;
- toetada meditsiiniüliõpilaste stažeerimist haruldaste haiguste valdkonnas (k.a. soovitusel meditsiini kraadiõppe õppekavadele seoses haruldaste haiguste eritunnuste kogumiga ja eri töökorraldusega selleks et kiirendada diagnoosimist ja soodustada kvaliteetse ekspertiisi kättesaadavust patsientidele);
- pakkuda tervishoiuprofessionaalidele üldist stažeerimist haruldaste haiguste vallas (s.h. haruldaste haiguste põhitunnused vastavalt esinemissagedusele, haruldaste haigustega patsientide meditsiinilised ja psühho-sotsiaalsed erivajadused);
- pakkuda spetsiaalselt suunatud stažeerimist üldarstidele (s.h. selleks et katta haruldaste haigustega patsientide igapäevavajadusi);
- arendada meditsiinilist stažeerimist haruldaste haiguste diagnoosimise ja haldamisega seotud valdkondades (s.h. geneetika, immunoloogia, neuroloogia, onkoloogia, pediaatria);
- toetada uute elukutsete esindajate stažeerimist, mis võiks aidata parandada hoolitsemist patsientide ja nende perede eest;
- edendada ekspertiiside ja teadmiste vahetamist ja jagamist keskuste vahel ühel maal ja eri maade vahel;
- arendada ja levitada tõenditel põhinevaid ja rahvusvaheliselt kooskõlastatud juhendeid ja kogemusi haruldaste haiguste kohta;
- edendada kvalifikatsiooni ühtlustumist haruldaste haigustega seotud meditsiini valdkondades, tagamaks et kõik meditsiini professionaalid sellel alal saaksid samal tasemel adekvaatse väljaõppe.

KVALIFIKATSIOONI ÜHTLUSTAMINE: NÄIDE KLIINILISEST GENEETIKAST

Euroopa Meditsiinispetsialistide Liit (UEMS), mittetulunduslik organisatsioon, mis on rajatud 1958. a. määratlemaks kõrgeid standardeid Euroopa arstide erialase koolituse ühtlustamiseks, esindades umbes 1,5 miljonit Euroopa meditsiinispetsialisti 38 erialal 35 riiklikus liikmesühingus. Aprillis 2009 koostas UEMS Nõukogu teksti "Kliinilise geneetika kui EL meditsiinilise eriala kirjeldus: spetsialistide stažeerimise eesmärgid ja ülesanded". Dokumendi, mis määratles hariduslikud eesmärgid geneetilisele meditsiinile spetsialiseerumisel, on heaks kiitnud Euroopa Inimeneetika Ühing, UEMS Kliinilise Geneetika Multidistsiplinaarne Ühendkomitee ja UEMS spetsialistide sektsioonid ning Euroopa toimkonnad. Need on head uudised patsientidele maades, kus kliiniline geneetika ei ole veel tunnustatud. See soodustab geneetiliste teenuste ühtlast osutamist üle Euroopa.

PROJEKT "CONOSCERE PER ASSISTERE" ("TEADA ET AIDATA")

See kolmeaastane stažeerimisprojekt seab eesmärgiks omandada paremaid teadmisi haruldastest haigustest, võimaldades haruldaste haigustega patsientidele paremat ravi. Seda edendab Itaalia Haruldaste Haiguste Föderatsioon UNIAMO FIMR koostöös Itaalia Üldarstide Föderatsiooniga (FIMMG), Itaalia Pediaatrite Föderatsiooniga (FIMP), Itaalia Pediaatrite Ühinguga (SIP), Itaalia Üldmeditsiini Ühinguga (SIMG), Itaalia Inimeneetika Ühinguga (SIGU) ja Itaalia Geneetiliste Pediaatriliste Haiguste ja Kaasasündinud Puuete Ühinguga (SIMGePeD).

Projekti üks eesmärgi on harida koolitajaid seoses uute edusammudega haruldaste haiguste vallas. Koolitajad edastavad oma teadmised tervishoiuprofessionaalidele, peamiselt lokaalsel tasandil (pediaatrid ja perearstid), organiseerides kohustuslikke stažeerimisi. Kursuste üks eesmärgi on tõsta nende teadlikkust võimalikest diagnoosidest ja haruldaste haigustega patsientide igapäevahoolduse meditsiinalastest ja rehabilitatsiooni ning sotsiaalse integreerumisalastest probleemidest.

Edasine eesmärk on algatada arutelu haruldaste haigustega patsientide käsitlemisest, rajamaks alust protokollide loomiseks, mis tagaks hoolduse pidevuse pediatrilisest east täiskasvanueani.

Patsientide ja nende ühingute osalemine stažeerimiskursustel suurendab ka teadlikkust sellest, et koostöös võib saavutada positiivseid tulemusi uuringutes ja abis, k.a. taotluste esitamisel kohalikele ja tsentraalsetele süsteemidele.

HARULDASTE HAIGUSTE ALANE PARAMEDIITSINILISE STAŽEERIMISE 2. PRANTSUSE RIIKLIK KAVA

Prantsusmaal on ekspertiisikeskuste restruktureerimise kontekstis haruldaste haiguste alase 2. riikliku kava (nagu kirjeldatud ülal kastis "Ekspertiisikeskuste identifitseerimine ja määratlemine") jaoks välja pakutud 20 kuni 30 üldrahvalikku võrku, mis on spetsialiseerunud ekspertiisile, informeerimisele ja stažeerimisele, kaasa arvatud terapeutiline stažeerimine, et sidustada ekspertiisikeskused. Need võrgud muu hulgas vastutavad parameditsiiniliste professionaalide stažeerimise ja parimate kogemuste vahetamise eest, olles näiteks juba tegutsevast võrgustikust tsüstiliste fibrooside arengupeatuse vallas Montpellier regioonis. On ka visandatud, et haruldaste haigustega patsientide käsitlemise suurem keerukus kajastub adekvaatselt meditsiinilise ja parameditsiinilise personali töötasudes.

75. Hoolimata stažeerimisest ja koolitamisest on siiski ajakohast informatsiooni haruldaste haiguste valdkonnas, eriti vastavuses patsientide ja tervishoiuprofessionaalide vajadustega, harilikult raske leida, olgu siis seoses ravi korraldamisega ja eriteenustega, harva kasutatavate ja muude ravimitega, toimuvate eksperimentidega, rehabilitatsiooni ja sotsiaalsete teenustega, administratiivse ja avaliku informatsiooniga ravi kättesaadavuse osas, õigus hüvitistele ja muudele avaliku teenuse pakutavatele soodustustele. Seega on vajalik kavandada usaldusväärsed vahendid selle praktilise info edastamiseks tervishoiuprofessionaalidele (ja patsientidele).

5.3. Kriteeriumide määratlemine vastsündinute sõeluuringuks

76. Vastsündinute sõeluuringu programmide kasutamine või suunatud sõeluuringute tegemine sõltub tervishoiusüsteemist ja sotsiaalsetest aspektidest, mis võivad eri maades erineda, nagu näiteks elanikkonna kõrge riskiga gruppide geograafiline jaotumine teatud haiguste puhul.

77. Vastavalt vastsündinute sõeluuringute kogemustele esinevad Euroopa maades olulised erinevused, näiteks sõeluuringutega haaratud harvaesinevate haiguste arv võib olla vahemikus 2-25. Vajadus ühendada riiklike sõeluuringute programmide andmed ja hinnata erinevate sõeluuringu meetodite tulemusi on virgutanud Rahvatervise Direktoraati (DG Public Health) tegema juulis 2009 pakkumist olukorra hindamiseks vastsündinute sõeluuringute kogemuste alal EL liikmesriikides.

78. Nendel eeldustel on oluline, et riiklik haruldaste haiguste kava või strateegia:

- toetaks olemasolevaid Euroopa vastsündinute sõeluuringute programme;
- jälgiks muutusi elanikkonnas, mis võivad õigustada suunatud sõeluuringute ettevalmistamist.

5.4. Kliiniliste juhendite väljaarendamine ja vastastikune tunnustamine

79. Ravijuhendite alal on faktidel põhinevad juhendid tõeliseks standardiks, sest kaasaegne meditsiinipraktika nõuab, et iga soovitus peab omama selget teaduslikku ja kliinilist põhjendust. Faktidel põhinevate juhendite vähene kättesaadavus haruldaste haiguste valdkonnas tuleneb faktidel põhinevate, kontrollitud uuringute puudumisest, mida saaks osaliselt ületada ühendades kliiniliste uuringute ressursid koostöös rahvusvaheliste võrkude kaudu. Kui faktilisi tõendeid on ebapiisavalt, saavutatakse harilikult konsensus arvukate ekspertide abil. Rahvusvaheline dimensioon on haruldaste haiguste ravijuhendite vallas äärmiselt tähtis seoses ekspertide vähesusega iga spetsiifilise haruldase haiguse või haiguste grupi osas.

80. Uute ravijuhendite väljatöötamist saab edendada erinevatel viisidel, nagu:

- ergutades riiklike ravijuhendite loomise mehhanisme (kui võimalik), et analüüsida peamisi valdkondi/haigusi, kus ravijuhendeid vajatakse ja rakendatakse;
- ergutades riiklike teaduslike ühinguid ja eksperte edendama teemat riiklikul ja rahvusvahelisel tasandil ja organiseerima töögruppe;
- käivitades eri üleskutseid ja toetades projekte;
- edendades teistes liikmesriikides ja rahvusvahelistes organites loodud ravijuhendite kohandamist ja/või vastu võtmist haruldaste haiguste puhul, mis ei ole kaetud rahvuslike ravijuhenditega.

PRANTSUSE RIIKLIKU TERVISEAMETI RAHVUSLIKUD RAVIJUHENDID

Esimese Prantsuse haruldaste haiguste kava raames (2004-2008) avaldati HAS (Prantsuse Riiklik Terviseamet) kaudu 27 ravijuhendit. Kuigi see on hea tulemus, rõhutati Prantsuse riikliku kava hindamisel fakti, et selline protsess on kauakestev ja kulukas ja rahvusvaheline koostöö ning Euroopa dimensioon sellise tulemuse saamiseks on efektiivsem.

ITAALIA RIIKLIKU TERVISEINSTITUUDI (ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ, ISS) RIIKLIKE RAVIJUHENDITE

SÜSTEEM (SNLG - WWW.PNLG.IT)

See koostab ja levitab faktidel põhinevaid kliinilise praktika juhendeid detailse metodoloogia alusel. Vastavalt sellele on spetsiifiliste haruldaste haiguste ravijuhendid (s.h. vahelduv hemipleegia) välja töötatud ekspertide poolt kooskõlastatult riikliku haruldaste haiguste keskusega (www.pnlg.it/lgmr#).

GUÍASALUD HISPAANIAS

See on riikliku tervishoiusüsteemi (National Health System (NHS)) agentuur, mis ühendab kõik iseseisvad ühingud (CCAA), omades regioonidevahelise nõukogu (IC) heakskiitu, mida toetab Tervishoiu ja Sotsiaalpoliitika Ministeerium NHS Kvaliteediagentuuri kaudu. Alates oma esimestest sammudest 2002 kuni praeguseni on see lülitunud NHS kava raamistiku kvalitatiivsesse muutmisel. Hilisemas 2007. a. kvaliteediplaanis sisalduvad tähtsad muutused eesmärkides, andes töösse teaduslikel faktidel põhinevate toodete arendamise, aitamaks tervishoiuprofessionaale otsuste tegemisel. See sisaldab muutusi GuíaSalud'i juhtimise ja haldamise organisatsioonilises struktuuris, ressursside suunamist kliinilise praktika juhendite arendamiseks ja parendamiseks kogu maal, uute töösuundade avamiseks tervishoiuprofessionaalidele pakutavate toodete valiku rikastamisel.

5.5. Haruldaste haiguste ravi kättesaadavuse kiirendamine ja võrdse ravi kättesaadavuse tagamine

81. Meditsiinilise ravi parandamisel on kaks võimalust: üks on juba kättesaadavate toodete kasutamine ja teine uute ravimite väljatöötamine, fokuseerides täpselt spetsiifilistele mehhanismidele ühe või mitme haruldase haiguse puhul. Praegu toimub enamasti ravikäsitus olemasolevate ravimitega. Need ravimid on sageli odavamad kui uued väljatöötatud ravimid. Mõlemal juhul on kriitiliseks küsimuseks kliiniliste katsete tegemine nende mõju uurimiseks patsientidel. Sealjuures on peamiseks piirajaks täiendavate näitajate väljatöötamisel olemasolevatele soodsatele ravimitele see, et farmaatsiatööstus selliseid uuringuid ei toeta. Nii teostatakse neid uuringuid sageli akadeemiliste uurijate poolt, kes võrkudes koostööd teevad. Haruldaste haiguste ravi kättesaadavuse kiirendamiseks on kliiniliste katsete tegemine oluline, kuna vähemalt akadeemilisi katseid tööstus ei finantseeri.

Seoses uute raviviisidega annab harva kasutatavate meditsiinitoodetega seotud EL regulatsiooni 141/2000 vastuvõtmine suunised ja kriteeriumid „harva kasutatavate meditsiinitoote” määratlemiseks, s.t. uued meditsiinitooted, mis on mõeldud diagnoosimiseks, ennetamiseks ja raviks harvaesinevates tingimustes.

82. Hoolimata harva kasutatavate meditsiinitoodete arendamise ja turustamise ergutamisest, mida pakub EL regulatsioon nr. 141/2000, on harva kasutatavate ravimite kättesaadavus Euroopa maades nende kodanikele väga varieeruv ja ebarahuldav. Põhjusi on palju erinevaid, seisnedes vahel selles, et firmad ei turusta ravimeid mõnedes maades (madala turuväärtuse tõttu, näiteks väikestes riikides), või teistel juhtudel ravimite riiklike kompenseerimiskriteeriumide või erilise juurdepääsu tõttu. Hiljuti avaldati Londonis asuva Tervishoiuökonomika Ameti uurimus, mis käsitleb hinna ja kompenseerimise skeeme teatud harva kasutatavatele ravimitele mõnedes Euroopa maades (vt. kastist)

ORPHAN'I RAVIMITE KÄTTESAADAVUSE MEHHAANISMID: VÕRDLEV UURING MÕNEDES EUROOPA RIIKIDES

Aruanne (November 2009), mis koostati Tervishoiuökonomika Ameti poolt, võrdleb hinna ja kompenseerimise skeeme ja harva kasutatavate ravimitega seotud poliitikat Prantsusmaal, Saksamaal, Itaalias, Hollandis, Hispaanias, Rootsis ja Suurbritannias. Kasutades olemasolevat kirjandust, konsulteerides riiklike ekspertidega ja uurides kindlustusotsuseid seoses 43 esimese Euroopa Meditsiiniagentuuri poolt vastavuses EL

regulatsiooniga 141/2000 autoriseeritud harva kasutatavate meditsiinitoote (OMP), saab teha kindlaid järeldusi.

Uuring tuvastas vastuolu harva kasutatavate meditsiinitoodete turustamise kiirendamisele suunatud regulatsiooni ja tervise tehnoloogia hindamise, poliitika (mis võib efektiivselt pidurdada selliste toodete kättesaadavust) vahel. Raportist tuleneb:

- On vajalik teha rohkem koostööd, ka võrgustikes, Euroopa ja rahvusvahelisel tasandil, müügiloo järgse usaldusväärsema tõendusmaterjali saamiseks.
- On otsustava tähtsusega, et olulised huvigrupid, sealhulgas arstid, oleksid haaratud üle-Euroopalisse raviviise käsitlevate registrite ja andmekogumisprotsesside arendamisse.
- Et käsitleda võimalikke vastuolusid litsentseerimiseks ja kompenseerimiseks vajalike andmete vahel, tuleks soodustada võimalikult varajast litsentseerivate organite, HTA organite ja ettevõtete osalemist, selleks et kindlaks teha võimalikke tõendamise probleeme ja uurida edasi liikumise teid.
- Paljudel juhtudel ei ole „teist võimalust“ teha täiendavaid kliinilisi uuringuid, kui andmed on ebaadekvaatsed patsientide vähesa arvu või randomiseerimisel tekkivate eetiliste probleemide tõttu.
- Litsentseerimisel ja kompenseerimisel võib olla sobiv töötada välja üldised juhised „minimaalse vastuvõetava andmekogumi“ kehtestamiseks, käsitledes seda orientiirina arendajatele/tootjatele ja otsuste langetajatele Euroopa tasandil.

Orphan'i ravimitele juurdepääsu mehhanismid: valitud Euroopa riikide võrdlevaid uuringuid saab nõustada www.OHE.org

HARVA KASUTATAVATE RAVIMITE KÄTTESAADAVUSE PARANDAMINE KÕIGILE PATSIENTIDELE EL-S

Euroopa Liidu Farmaatsiafoorumi (EU Pharmaceutical Forum) raames käivitati EL Ettevõtlike ja Tervise volinike (EU Commissioners for Enterprise and Health) poolt 2005. a. 3- aastane protsess, mille käigus Foorumi hindade töögrupp töötas välja ja võttis vastu dokumendi „Harva kasutatavate ravimite kättesaadavuse parandamine kõigile seda vajavatele patsientidele EL-s“ (http://ec.europa.eu/pharmaforum/docs/pricing_orphans_en.pdf).

See dokument on kõigi 27 EL liikmesriigi esindajate, Euroopa Komisjoni, tööstuse kaubandusassotsiatsioonide EFPIA, EuropaBio, EURORDIS protsessi kaasamise tulemus.

Dokumendi eesmärgiks on panna paika juhtivad põhimõtted harva kasutatavate ravimite arendamisega, hindamisega, hinnakujundamisega ja kompenseerimisega seotud kitsaskohtade väljaselgitamiseks ettevõtete ja riiklike ekspertide puhul, samuti teadlikkuse tõstmine. Seejärel esitatakse mõned ideed, mida tuleks uurida, et tagada õigeaegne ja võrdne juurdepääs harva kasutatavatele ravimitele kõikidele ELi kodanikele, nimelt: 1) Luua varane dialoog ettevõtjate ja hinnakujunduse ning kompenseerimise ametivõimude, sealhulgas kliinilise väärtuse hindamisega seotute ametivõimude vahel; 2) Vahetada kogemusi liikmesriikide ja Euroopa ametivõimude vahel harva kasutatavate ravimite kasutamise kliinilise lisaväärtuse teaduslikuks hindamiseks; 3) Edendada harva kasutatavate ravimite esmast kasutuselevõttu tinglike hindade ja kompenseerimishüvitiste abil; 4) Suurendada harvaesinevate haiguste alast teadlikkust ja asjatundlikkust EL tasemel.

83. Seoses harva kasutatavate ravimite kliinilise lisaväärtuse hindamisega on oluline rõhutada, et palju eeltööd on tehtud Euroopa Meditsiini Agentuuri (European Medicines Agency, (EMA)) poolt. Müügiloo saamiseks ametliku „harva kasutatava ravimina“ peab ravi näitama, et: (i) ravim ravib haruldast, rasket, eluohtlikku või invaliidistavat haigust ja (ii) puudub rahuldav olemasolev ravim; (iii) see toob patsientidele märgatavat kasu. Sellisena tagab EMA müügiluba harva kasutatavale meditsiinitootele kliinilise lisaväärtuse hindamise aluse. On soovitatud määratleda osaliselt toimiv kliiniline lisaväärtus (vt. kastist)

HARVAESINEVATE RAVIMITE KLIINILISE LISAVÄÄRTUSE (CAVOD) HINDAMINE

Patsientide grupp EURORDIS ja teised huvigrupid nagu tööstusplatvormid EuropaBio, European Biopharmaceutical Enterprises (EBE), European Federation of Pharmaceutical Industries and Association (EFPIA), on teinud ettepaneku luua orphani ravimite kliinilise lisaväärtuse (CAVOD) hindamise töörühm, nimelt Euroopa Meditsiiniagentuuri (EMA) juurde, kuhu kogunevad harvakasutatavate ravimitega seotud teadmised ja kompetents.

CAVOD töörühm hakkab koostama: 1) teaduslikke CAVOD'i üldise hindamise aruandeid (CARs), et anda sõltumatu alus

õigete hinnakujundamise ja kompenseerimise otsuste vastuvõtmiseks riiklikul tasandil ametlikult ette nähtud tähtaegade jooksul, põhinedes ekspertide arvamusel ja toetades riiklike otsuste langetamise kiirendamist; 2) CARs lisasid CAVOD'i kohta, andmaks sõltumatu aluse turustamise järgsete uuringute kooskõlastamiseks, mida nõuavad liikmesriigid. See lähenemine toetab tinglike hindade ja kompenseerimismäärade kasutamise edendamist, mis nähtub järgnevatel aastatel saadavatest andmetest, määratlemaks paremini meditsiini osa ravi strateegias tegelikus elus ette tulevates harvaesinevates tingimustes.

84. Lisaks on välja arendatud mitmed Euroopa seadusandlikud algatused meditsiinitoodete valdkonnas, mis võivad mõjutada haruldaste haigustega seotud akadeemilisi ja ka kommertslikke katseid, nagu näiteks Kliiniliste Katsete Direktiivi (Clinical Trials Directive) ja Kõrgtehnoloogiliste Ravimeetodite Määruse (Advanced Therapies Regulation) rakendamine, otsus avalikustada osa EudraCT-st ehk kliiniliste katsete andmebaasist. Kliiniliste katsete regulatsiooni mõju hindamine (avaldatakse 2010. a.) võib heita valgust haruldaste haiguste ravi arengutaseme kohta nii olemasolevate kui uute ravimite abil.

AJUTISE KASUTAMISE LOAD (ATU)

Prantsuse ATU süsteemi eesmärgiks on teha uued paljulubavad ravimid (Prantsusmaal heakskiiduta või heakkiidetud välismaal) patsientidele varem kättesaadavaks. Selle ATU süsteemi tulemusena on 70% orphan'i ravimite patsientidele kättesaadavad 29 kuud varem (enne müügiloa saamist). Kriteeriumideks on: uus paljulubav ravim o mõeldud haruldaste või raskete haiguste raviks, ennetamiseks või diagnoosimiseks; rahuldav alternatiiv ei ol kättesaadav; efektiivsus ja ohutus on tagatud; müügiluba on ajutine.

5.6. EUROPLAN'i soovitusel Valdtkonnas 5: Ekspertiishinnangute kogumine haruldaste haiguste kohta Euroopa tasemel

R 5.1 Propageeritakse rahvusvaheliste globaalse info veebilehtede ja andmehoidlate kasutamist haruldaste haiguste valdkonnas.

R 5.2 Luuakse juurdepääs teadmiste varamutele ja ekspertide nõuannetele tervishoiuprofessionaalide jaoks.

R 5.3 Tehakse tervishoiuprofessionaalidele kättesaadavaks info, kuidas rajada või liituda Euroopa tugikeskuste võrgustikuga.

R 5.4 Meditsiini kraadiõppe kava sisaldab haruldaste haiguste õppepaketti ja sellega seotud tervishoiuteenuste sätteid.

R 5.5 Toetatakse meditsiinidoktorite (üldarstide ja spetsialistide), teadlaste ja uute tervishoiuspetsialistide väljaõpet haruldaste haiguste alal.

R 5.6 Võimaldatakse tervishoiuprofessionaalidele täiendõppe programme haruldaste haiguste alal.

R 5.7 Toetatakse ekspertiiside ja teadmiste vahetamist ja jagamist keskuste vahel omal maal ja välismaal.

R 5.8 Tagatakse koostöö Euroopas leiduvate sõeluuringute programmide hindamiseks.

R 5.9 Edendatakse heade ravijuhendite arengut ja vastuvõtmist haruldaste haiguste alal. Ravijuhendid tehakse avalikult kättesaadavaks ja neid levitatakse nii, et need jõuaksid tervishoiuprofessionaalideni.

R 5.10 Tagatakse haruldaste haiguste alase informatsiooni levitamise kõige efektiivsem viis, et vältida viivitusi ravi kättesaadavusel.

R 5.11 Tagatakse haaratus üldistesse mehhanismidesse, kus võimalik, määratledes tingimused tunnustatud off-label (kasutatakse mujal kui ette nähtud) ravimite kasutamiseks haruldaste haiguste ravil; ravimite kasutamise soodustamiseks kliiniliste katsete ajal; harva kasutatavate ravimite eriloaga pakkumiseks.

R 5.12 Koostatakse ja avaldatakse uuring harva kasutatavate ravimite riiklikul tasemel kättesaadavuse ja nende kompenseerimise olukorra kohta.

R 5.13 Fikseeritakse haruldaste haiguste ametliku ravi kättesaadavus ja kompenseerimise seisund patsientidele riiklikul ja/või EL tasemel.

R 5.14 Tehakse harva kasutatavate meditsiinitoodetega toimuvate kliiniliste katsete nimekiri,

mis on lülitatud harva kasutatavate meditsiinitoodete kliiniliste katsete Euroopa andmebaasi (EUDRA), avalikuks riiklikul tasemel.

R 5.15 Avaldatakse Orphanetis kogu info, nagu see on ühismeetmena planeeritud, ekspertkeskuste, heade ravijuhendite, meditsiinilaborite tegevuse, kliiniliste katsete, registrite ja ravimite kättesaadavuse kohta, mis on kogutud riiklikul tasemel.

Valdkond 6. PATSIENTIDE ORGANISATSIOONIDE TUGEVDAMINE

Nõukogu soovitused (2009/C 151/02)

18. Konsulteerida patsiente ja nende esindajaid haruldaste haiguste valdkonna poliitikast ja soodustada patsientide juurdepääsu värsele infole haruldastest haigustest.

19. Edendada patsientide organisatsioonide tegevust, nagu teadlikkuse ja võimekuse tõstmine, stažeerimine, info ja parimate tavade vahetamine, võrgutöö ja kõige isoleeritumate patsientideni jõudmine.

6.1. Soovitused

85. Õiguste delegeerimine on indiviidide või gruppide võimekuse suurendamise protsess saavutamaks teadlikke valikuid ja muutmaks neid valikuid tegevusteks ja tulemusteks. Õiguste delegeerimise tulemusena on haruldaste haigustega patsiendid paljudel juhtudel etendanud aktiivset ja kasulikku osa uurimisprojektide määratlemisel ja tervishoiupoliitika kujundamisel. Lisaks võib õiguste delegeerimine viia patsientide igapäevaste vajaduste parema haldamiseni ja hooldusprotokollide suurema paindlikkuseni, kaasnevate psühholoogiliste tingimustega toimetulekuni ja sotsiaalse kaasatuse paranemiseni. Harituse soodustamine ja töösse kaasamine on samuti tähtsad toimingud haruldaste haigustega patsientide ja nende perede psühholoogilise arengu soodustamisel.

6.2. Informatsioon avalikkusele ja patsientidele

86. Haruldaste haiguste suure arvu tõttu on Euroopas üle 1700 erineva patsientide organisatsiooni. Nad etendavad tähtsat osa patsientidele info ja abi pakkumisel, uuringute rahastamise kasvamisel ja parema hoolduse ning ravi kvaliteedi saavutamise lobitöös. Paljud neist inimestest (patsientidest ja nendega seotutest) on organiseerunud riiklikesse ühendustesse, mis on vahel liitunud Euroopa katusorganisatsioonidega, milledest olulisim on seni olnud EURORDIS (vaata kastist). EURORDIS'i osalemine Euroopa haruldaste haiguste poliitika kujundamisel ja panus haruldaste haiguste valdkonna edendamisse väljendab mitmes valdkonnas selget edu patsientide õiguste delegeerimise protsessis.

EUROOPA HARULDASTE HAIGUSTE KATUSORGANISATSIOON (EURORDIS)

Euroopa haruldaste haiguste katusorganisatsiooni EURORDIS veebileht (www.eurordis.org), 6 keeles (inglise, prantsuse, saksa, hispaania, itaalia, portugali) on väga väärtuslik info allikas EL ja riiklike poliitikate, harva kasutatavate pediatriliste ja kõrgtehnoloogiliste raviviiside, ravimite, haiguslugude jne osas. EURORDIS'i igakuine e-uudiskiri on samuti 6 keeles, pakkudes uudiseid ja süvaanalüüse, viiteid blogidele ja diskussioonifoorumitele.

MÄNGI-OTSUSTA MÄNG

Haruldaste haigustega patsiendid tahavad olla ja ongi jooksvalt haaratud haruldaste haiguste kavade ja strateegiate koostamisse ja hindamisse riiklikul ja EL tasemel. Kuidas saaksid tsiviilühiskond ja patsiendid eriti olla efektiivsemalt kaasatud otsustamisprotsessi? Eurordis'i ja tema partnerite poolt läbiviidav projekt Polka seab eesmärgiks vastata küsimusele: kas keskseks ideeks on hoolitseda patsientide esindajate arvamuse eest

tuleviku Euroopa haruldaste haiguste poliitikas või koguda nende arvamusi olemasoleva poliitika kohta delegeerimaks neid. Seda kaasfinantseerib EL Rahva Tervise Programm 2008-2013, DG Sanco. See on kolmeaastane projekt, septembrist 2008 kuni septembrini 2011.

Laiema Polka projekti raames loodi teaduslike mängude asjatundjate poolt meelelahutuslik vahend, mida arendas Ecsite, Euroopa Teadusmuuseumide Võrk. MÄNGI-OTSUSTA harjutuse idee“ on kahesugune: pakkuda keskkonda, mis lubab patsientidel tunda end turvaliselt arutledes teemadel, mida nad võivad vähe tunda, ja varustada neid vahenditega, mille eest neil tuleb seista – faktid, näited, hästi määratletud argumendid. Ehkki see vahend on mängu kujul, on see tegelikult interaktiivne harjutus väga tõsisele auditooriumile väga tõsiste vajadustega.

Kuus tähtsat ja vastuolulist teemat on valitud ja varustatud mängimise vahenditega (informatsioon, vaatepunkt, positsioonikaardid):

1. Tüvirakkude uurimine
2. Implantatsiooni-eelne geneetiline diagnoos.
3. Vastsündinute sõeluuring.
4. Piiriülene tervishoid.
5. Kas on olemas ühele patsiendile tehtavate kulutuste ülempiir harva kasutatavate ravimite puhul.
6. Diagnoos, patsiendile edastatav info ja geneetiline konsulteerimine.

Vahendit saab alla laadida 22 Euroopa keeles. Eesmärgiks on algatada 600 kuni 1000 grupidiskussiooni 27 riigis.

Mitmed riiklikud liidud on juba mängu propageerinud oma liikmete hulgas, sessioone on korraldatud Taanis, Itaalias, Saksamaal, Soomes, Ungaris ja Hispaanias. Palju sessioone korraldati haruldaste haiguste Euroopa konverentsil Krakowis mais 2010.

87. Haruldaste haigustega patsiendid ja nende pered kogevad peamisi raskusi info leidmisel (eriti emakeeles) oma haiguse kohta seoses selle kliiniliste tundemärkidega, sotsiaalse ja majandusliku abi ja ekspertiisi-ning ravikeskuste üles leidmisega ja oma tegevusega haiguskoorma kergendamisel igapäevases elus. Korralik patsientide vajadustele vastavas formaadis ette valmistatud info on tähtis vahend, mida patsiendid tihti kasutaksid oma infovajaduste rahuldamiseks.

PÄRILIKU METABOLISMIGA PATSIENTIDE ÕIGUSTE DELEGEERIMINE TÜRGIS

Ankaras on arstide, uurijate, toitlustusspetsialistide ja valitsusväliste organisatsioonide esindajate ehk kaasasündinud metabolismihäiretega seotud huvigrupi poolt asutatud Päriliku Metabolismi Fond (METVAK). Fondi peamine missioon on toetada kliinilisi ja fundamentaaluuringuid ja varustada haridusliku infoga ning aidata metaboolsete haigustega laste peresid. Alates 2008. a. On METVAK koordineerinud „õppekööki“, kus dietoloog õpetab peresid reaalingimustes, kuidas valmistada toitu fenüülketonuuria ja tsöliaakia patsientidele. Juhendamine haarab õigete toiduainete ostmist, retsepte ja toiduvalmistamist. Tagasiside peredelt, eriti maapiirkondadest, on väga julgustav. See tegevus loob perede vahele sotsiaalse võrgustiku ja on suurepärase vahend haruldaste haiguste alase teadlikkuse ja info edasikandmiseks.

88. Haiguskesksed veebilehed patsientide organisatsioonide, tugikeskuste võrgustike, registrite ja igasuguste eritegevuste kohta haruldaste haiguste valdkonnas on väga tähtsateks info allikateks, mida patsiendid sageli kasutavad. Veebilehed ja muud informeerimise vahendid riiklikul tasandil, mis edastavad haruldaste haiguste alast globaalset informatsiooni, muutuvad efektiivsemaks, kui lisaks riiklikele ja regionaalsetele algatustele sisaldavad nad viiteid rahvusvahelistele infoportaalidele ja institutsioonidele, soodustades juurdepääsu täiendavatele info allikatele, nagu EL Rahva Tervise veebilehe haruldaste haiguste sektsioon, EMA veebileht, EURORDIS ja ORPHANET ja iga muu haruldaste haigustega seotud veebileht.

BULGAARIA HARIDUSE JA TEADUSE EDENDAMISE ASSOTSIATSIOON (BAPES)

Bulgaaria hariduse ja teaduse edendamise assotsiatsioon (BAPES) asutas 2004. a. oma peamise projektina Haruldaste haiguste ja harva kasutatavate ravimite infokeskuse (ICRDOD). See on Ida-Euroopa esimene ja ainuke info- ja haridusteenistus, mis on pühendunud kõigile inimestele, ühendustele ja meditsiiniprofessionaalidele, kes on huvitatud haruldastest haigustest ja harva kasutatavatest ravimitest. ICRDOD hoiab ülal veebilehte (www.raredis.org) ja annab inimestele ning nende peredele, samuti tervishoiuprofessionaalidele ja patsientide organisatsioonidele tasuta infot haruldaste haiguste kohta. Kogu meditsiiniline ja tervishoiualane info veebilehel on koostatud meditsiinilase koolitusega ja kvalifitseeritud professionaalidel poolt. Info sel veebilehel on orienteeritud toetama, mitte asendama suhet patsiendi/veebilehe külastaja ja tema arsti vahel. Keskuse vastutusel avaldatava info allikate hulgas on MEDLINE, OMIM, ORPHANET, erialane meditsiinikirjandus ja muud interneti allikad/andmebaasid. Info on inglise ja bulgaaria keeles. Nii saab teabenõudeid multikeelsele veebilehele esitada meili, faksi või abitelefoni teel.

INFO VEEBILEHED ITAALIAS

Itaalias pakuvad haruldaste haiguste ja harva kasutatavate ravimite alast infot institutsionaalsete ja ka patsientide veebilehete vahendusel. Riiklikul tasandil pakub kontrollitud infot haruldaste haiguste diagnoosikeskuste ja halduse, geneetiliste testide kvaliteedi hindamise, patsientide grupeerimise, registrite, juhendite, narratiivse meditsiini jne. kohta veebileht Riiklik Haruldaste Haiguste Keskus (www.iss.it/cnmr). Regionaalsel tasandil on olemas institutsionaalsed veebilehed, näiteks Lombardias (<http://malattierare.marionegri.it/>); Piedmontis (www.malattierarepiemonte.it) ja Venetos (<http://malattierare.regione.veneto.it>).

89. Interaktiivseid info- ja toetusteenistusi patsientidele (nagu abitelefoniid, e-vahendid jne) peaks toetama. Haruldaste haiguste kohta käiva üldise või erilise info jagamise algatuste seas on tähtis osa telefoni abiliinidel. Loodud patsientide organisatsioonide või valitsusinstituutide poolt, toetavad, suunavad ja informeerivad nad patsiente, peresid ja tervishoiuprofessionaale. Abiliinid pakuvad tavaliselt:

- infot üksikute haruldaste haiguste või nende gruppide või nendega seotud teemadel, et siluda sageli kriitiliseks osutuvat infopuudust. See teenus on oluline, kui teised võimalikud vahendid puuduvad, või ei saa pakkuda sobivat infot, vältides patsientide isolatsiooni sattumist ja ületades digilevi barjääri, mis on oluline enam haavatava inimeste kontingendini jõudmisel.
- psühholoogilist ja praktilis-logistilist tuge riigis pakutavate teenuste osas patsientidele.

HARULDASTE HAIGUSTE ABILIINIDE VÕRGUSTIK

Haruldaste haiguste abiliinide võrgustik loodi Euroopa Rapsody Projekti (Rare Disease Solidarity Project) raames.

Võrgu peamised eesmärgid on:

- tõsta teenuste kvaliteeti haruldaste haiguste ala abiliinide osas üle Euroopa, jagades ekspertiise ja juurutades ühist lähenemisviisi;
- pakkuda tuge abiliinide teenistustele üle Euroopa (propageerimine, sidetehnilised vahendid, väljaõpe);
- parandada abiliinide nähtavust Euroopa ja riiklikul tasandil;
- suurendada rahastamise võimalusi osalevatele teenistustele ja kogu võrgule tervikuna;
- rakendada liikmelisuse poliitikat, mis oleks nii kõikehõlmav ja esinduslik kui võimalik, tagades et kvaliteedistandardite täitmine on osa liitumisprotseduurist.

ITAALIA HARULDASTE HAIGUSTE ABILIINID

Itaalias on mitu ametlikku (riiklikku ja regionaalset) abiliini, kuna ülejäänuid toetavad patsientide grupeerimised. Ametlik riiklik abiliin on avalik teenus (800 896949), mis on loodud Riiklikus Haruldaste Haiguste Keskuses (Itaalia Riiklik Tervishoiuinstituut).

Multidistsiplinaarne meeskond (psühholoogid, sotsioloogid ja meditsiinidoktorid) on välja õpetatud haruldaste haiguste alase telefoninõustamise, riikliku tervishoiupoliitika ja haldusküsimustes. Teenuse põhieesmärk on anda patsientidele ja

tervishoiutöötajatele infot haruldastest haigustest, diagnoosikeskustest, ravist, kliinilistest katsetest, orphan'i ravimite kättesaadavusest jne.

Ametlike regionaalsete abiliinide näited on Campania (http://www.regione.campania.it/portal/media-type/html/user/anon/page/BSLN_DettaglioAttoTema.psml?itemId=1168%26ibName=Generic%26theVectString=-1%252C-1%252C70), Emilia-Romagna (<http://www.saluter.it/malattierare/>), Lombardia (www.malattierare.marionegri.it), Piemonte (www.malattierarepiemonte.it), Toscana (www.sanita.toscana.it/parliamodi/malattie_rare.shtml) ja Veneto (<http://malattierare.pediatria.unipd.it/>).

6.3. Sotsiaalsed eriteenused

90. Sotsiaalsed eriteenused on haruldasi haigusi omavate inimeste õiguste delegeerimise vahendiks ja heaolu ning tervise parandamiseks. Haruldaste, krooniliste ja invaliidistavate haigustega inimestel ei piirdu hooldus ainult meditsiiniliste ja parameditsiiniliste aspektidega, vaid arvesse tuleb võtta ka sotsiaalne kaasatus ja psühholoogiline ning hariduslik areng. Online kogukonnad on olulised väga isoleeritud patsientidele. Terapeutilised vaba-aja programmid soodustavad isiklikku arengut. Intervallhoolduse programmid annavad pereliikmetele ja hooldajatele hingetõmbeaega.

91. Intervallhoolduse teenus on välja töötatud ajutise abi osutamiseks inimestele, kes normaalselt elavad kodus, et nende hooldajad saaksid hoolduspausi enda tarbeks kasutada. Üks tähtsaid intervallhoolduse eesmärke on anda hooldajatele ajutist vaba aega ja kergendust stressist, mida nad võivad tunda hooldades haruldase haigusega pereliiget. Intervallhoolduse pakkumisel on mitu erinevat lähenemisviisi ja teenust: keskustel põhinev intervallhooldus (päevakeskused), eluruumide kasutamisel põhinev ja koduhooldus.

92. Terapeutilised taastusprogrammid on ametlikult või eraviisiliselt organiseeritud taastustegevused (suvelaagrid, ajutised reised), mida planeeritakse haruldaste haigustega laste või noores eas täiskasvanute erivajadusi arvestades. Tegevused on orienteeritud meelelahutusele, lõbule ja vaba aja veetmisele. Need võivad olla regulaarsed või ajutised tegevused.

93 Näideteks sotsiaalsetest teenustest, mis integreerivad patsiente igapäevaeluga ja toetavad nende psühholoogilist ja hariduslikku arengut, on:

- a) hariduslik tugi patsientidele, sugulastele ja hooldajatele
- b) individuaalne abi koolis erinevatel õppetasanditel, nii haruldaste haigustega õpilastele kui nende õpetajatele ja haigusest sõltuvalt head tavad;
- c) reklaamitegevus haruldaste haigustega inimestel kõrgema hariduse omandamisele kaasaaitamiseks;
- d) toetusmehhanismid puudega inimeste kooli saamiseks ja püsima jäämiseks ja tööelus osalemiseks.

HARULDASTE HAIGUSTEGA PATSIENTIDE SOLIDAARSUSE PROJEKT (RAPSODY)

Euroopa Komisjoni rahastatud Haruldaste Haigustega Patsientide Solidaarsuse projekti (RAPSODY) eesmärkideks oli patsientidele, peredele ja patsientide organisatsioonidele samuti ka tervishoiuprofessionaalidele osutatavate põhiteenuste kättesaadavuse ja kvaliteedi parandamine. RAPSODY toimis 2006 - 2008, seda juhiti patsientide organisatsiooni EURORDIS poolt ja omas 10 partnerit. RAPSODY-sse lülitatud teenuste arengu tulemusena loodi Euroopa intervallhoolduskeskuste ja terapeutilise taastusravi võrgustik ja abitelefoni liinid, mida jooksvalt haldab

EURORDIS. www.rapsodyonline.eu annab ülevaate intervallhoolduse teenustest, terapeutilistest taastusravi programmidest, puhke- ja kõnekeskustest Euroopas.

RIIKLIK HARULDASTE HAIGUSTEGA PATSIENTIDE JA NENDE PEREDE REFERENTSIKESKUS (CREER)

Riiklik haruldaste haigustega patsientide ja nende perede referentsikeskus (CREER) Burgoses (Hispaania) vastutab tervishoiu- ja sotsiaalhoolduse teenuste koordineerimise paranemise eest. Veelgi enam, see peaks toimima kui erinevate teenuste ja üksuste koostöö liikumapanev jõud, vastutades haruldaste haigustega inimeste ja nende perede vajaduste rahuldamise eest, samuti toimima avaliku sektori ja ühenduste vahel. Tema peamine osa seisneb süsteemile ülesandeks pandud abi ühendamises ühtseks strateegiaks ja puuetega inimeste võimaluste ühtlustamises. Selle saavutamiseks teostab ta juhtimisfunktsioone informatsiooni, publitsistika, spetsialistide väljaõppe vallas, samuti edendab tegevust innovatsiooni, arengu ja tehnilise teenistuse alal.

http://www.imserso.es/creer_01

SOTSIAALSED ERITEENUSED TAANIS

Haruldaste Haiguste ja Invaliidisuse Keskus (CSH) Taanis on Sotsiaalse Heaolu Ministeeriumi iseseisev asutus, mis kuulub ka Riikliku Sotsiaalteenuste Ameti ressursikeskuste gruppi. Keskus informeerib haruldaste haiguste osas nii kodanikke kui professionaale. Keskus vastutab üleriigiliselt haruldaste haigustega seotud nõustamise, informatsiooni ja arenguprojektide eest.

ÅGRENSKA (www.agrenska.se)

Ågrenska on Rootsi NGO, mis organiseerib puuetega laste, noorte ja täiskasvanute, nende perede ja nendega seotud professionaalide tegevust terviklikus perspektiivis. Eesmärgiks on toimida loova ja toetava keskkonnana vajaduste ja teadmiste vahel.

Ågrenska aitab kaasa indiviidide igapäevaeluga toimetulekule sõltumatu eluviisi juures. See saavutatakse erinevate perede, professionaalide kursuste ja hooldusteenistuste jaoks loodud programmide kaudu.

6.4. EUROPLAN soovitusel valdkonnas 6: patsientide organisatsioonide tugevdamine

R 6.1 Patsientide vajaduste eestkoste patsientide organisatsioonide poolt on tunnustatud haruldaste haiguste alase poliitika tähtsaks elemendiks; soovitatav on luua riiklikke haruldaste haigustega patsientide huve esindavaid katusorganisatsioone.

R 6.2 Patsientide organisatsioonid osalevad otsuste langetamisel haruldaste haiguste valdkonnas.

R 6.3 Värske info haruldaste haiguste kohta luuakse ja tehakse kättesaadavaks riiklikul tasandil patsientide ja nende perede vajadustele kohandatud formaadis.

R 6.4 Patsientidele oluline riiklik info edastatakse EURORDIS'le avaldamiseks veebilehel.

R 6.5 Toetatakse sotsiaalseid eriteenuseid inimestele ja nende perest hooldajatele, kes elavad haruldaste haiguste krooniliste kahjustustega.

R 6.6 Luuakse sotsiaalsed eriteenused patsientide kohandamiseks kooli- ja tööelus.

R 6.7 Koostatakse kataloog keskustest, mis osutavad sotsiaalseid eriteenuseid, kaasa arvatud need, mida pakuvad patsientide organisatsioonid, seda ajakohastatakse ja edastatakse riiklikele, regionaalsetele ja patsientide veebilehtedele ja hõlmatakse Rapsody võrgustikku.

R 6.8 Toetatakse interaktiivseid informatsiooni- ja tugiteenuseid patsientidele (abiliinid, e-vahendid jne).

R 6.9 Informatiivsed ja hariduslikud materjalid kohandatakse haruldaste haigustega seotud professionaalide gruppidele (õpetajad, sotsiaaltöötajad jne.).

R 6.10 Toetatakse patsientide õiguste delegeerimist patsientide organisatsioonidele .

Valdkond 7. JÄTKUSUUTLIKKUS

Nõukogu soovitused (2009/C 151/02)

20. Tagada koos Euroopa Komisjoniga haruldaste haiguste informatsiooni, uuringute ja tervishoiu valdkonnas välja arendatud infrastruktuuri pikaajaline jätkusuutlikkus sobiva rahastamise ja koostöö kaudu.

7.1. Soovitused

94. Haruldaste haigustega patsientide tervishoiu parandamine kätkeb endas rahastamise suunamist paremate tervishoiu- ja sotsiaalteenuste osutamisse pikas perspektiivis, samuti tervishoiusüsteemi kohanemisvõime rahastamist, seal hulgas uute struktuuride ja/või ülesannete loomist haruldaste haigustega patsientide rahuldamata vajaduste katteks. Haruldaste haigustega patsientidele teenuste osutamise või nende parandamise hinda tuleb käsitleda lähtuvalt üleüldistest väärtustest, milledeks on universaalsus, kvaliteetse ravi kättesaadavus, kohtlemise võrdsus ja solidaarsus, nagu märkis Euroopa Nõukogu oma dokumendis „Kokkuvõtted Euroopa Liidu tervishoiusüsteemi ühise väärtustest ja põhimõtetest“ (2006/C 146/01), ja mida tasakaalustab järjepidev kokkuvõtte tervishoiu ja sotsiaalkuludes tulenevalt haruldaste haigustega patsientide paremast tervisest.

Riiklikul tasandil võib haruldaste haigustega seotud infrastruktuuri arengut planeerida koos selle kasutamisega muudel meditsiinilistel eesmärkidel, nii et kulusid ja saadud kasusid saaks hinnata laiemas strateegias raamides.

95. Kuna tervishoiusüsteemi rahastamise otsustamine on riiklikus kompetentsis, on selle jätkusuutlikkuse seisukohalt kasulik, kui otsused ja vastutus on kooskõlastatud liikmesriikide vahel sihiga rahvusvahelisele koostööle ja teenuste ning tegevuse koordineerimisele. Teisest küljest tuleb koostööalgatusi, nagu uurimise infrastruktuurid, programmid ja haruldaste haiguste ekspertide referentvõrgustikud, kaitsta osalevate lokaalsete (riiklike) struktuuride poolse rahastamise katkestamise eest, kui seda otsustatakse riiklikul tasandil.

7.2. Riiklikus kavas või strateegias ette tehtud koostööinitsiatiivide juhtimine

96. Euroopa Liidus on käes ülemineku- ja muutuste aeg Euroopa integratsiooni protsessis seoses Lissaboni Leppe jõustumisega. Euroopa Parlamendi ja Euroopa Komisjoni uuendamine, üleminek uuele institutsioonilisele raamistikule, Euroopa Liidu eelarve ümber kujundamine ja globaalse kriisi otsesed ning kaudsed mõjud illustreerivad kõik EL arengukavade uut kuju järgnevatel aastatel. Aktiivne diskussioon EL poliitilisel tasandil on toimunud viimastel aastatel uue Euroopa valitsemisüsteemi üle vastavalt Lissaboni Leppe klauslitele, mis väärtustab territoriaalset dimensiooni, märgatavat territoriaalset ühtekuuluvust Euroopa integratsiooni osana, ning tugevdab mitmetasandilise valitsemise

mehhanisme⁹. Eraldi huvi äratav debatt Euroopa teadusruumi (European Research Area, ERA) täiustatud juhtimisest, n.n. "Ljubljana protsess", mis sai nime mitteametliku ministrite kohtumise järgi (Ljubljana, 14-15 aprill 2008), kus arutati juhtimise põhimõtteid ja neist tulenevaid initsiatiive¹⁰.

97. Lisaks uutele mehhanismidele, mida võib oodata käimasolevate debattide tulemusena, oodatakse, et uus EL haruldaste haiguste ekspertide komitee (EU Committee of Experts on Rare Diseases, (EUCERD)) etendab olulist osa debattide algatamisel suure arvu haruldaste haiguste hoolduse ja poliitikaga seotud teemade üle. Kõrgetasemeline tervishoiu ja meditsiiniteenuste grupp (High Level Group on Health Care and Medical Services) omab ikka veel päevakorras mõningaid teemasid seoses haruldaste haigustega ja omab tähtsat positsiooni arutlusteemades tervishoiusüsteemi ja poliitika seostest. Muud jooksvad EL valitsemisvahendid hõlmavad avatud koordineerimise meetodit, mida on aastaid kasutatud valdkondades, kus EL on volitatud ainult koordineerima ja toetama riiklike poliitikaid subsidiaarsuse printsiibist lähtudes.

7.3. Euroopa rahastamise kasutamine haruldaste haiguste riiklike kavadevõi strateegiate jaoks

98. Riikliku kava või strateegia rahastamine on riiklikul vastutusel riikliku tervishoiu eelarve kaudu. Siiski saab kasutada mõningaid Euroopa Liidu eelarvevahendeid. Teatud riiklikud toimingud saab lülitada EL teise tervishoiuprogrammiga (2008-2013) määratletud ühismeetmete (Joint Actions) alla. Vastavalt käivitati Euroopa Komisjoni poolt 2010. a. kaks ühismeedet Orphanet'i andmebaasi ja EUROCAT (Surveillance of Congenital Anomalies) võrgu toetuseks. Ühismeede viitab finants- ja poliitilise vastutuse jagamisele liikmesriikide ja Euroopa Komisjoni vahel. See on väga efektiivne tegevustes, mis ei ole jõukohased riiklikult ja vajavad laiemat koordinatsiooni üle Euroopa.

Teise EL Tervishoiuprogrammi (2008-2013) pakutud vahendeid saab kasutada Euroopa haruldaste haiguste referentvõrgustiku (ERN) välja arendamiseks. Vastavalt artiklile 13 dokumendis „Draft for a Directive of the Council and the European Parliament on Cross-border healthcare“, võib riiklikku osalemist ERN võrgustikus arendada vastavalt riiklikele ekspertiisikeskuste määratlemisele ja võimele osaleda võrgustikus või juhtida ERN.

99. Liikmesriigid võivad teha investeeringuid tervishoiu- ja sotsiaalsetesse struktuuridesse ja arendada koostööd ja võimet infrastruktuuride ühiskasutuseks, eriti tervishoiu valdkonnas, järgides struktuursete tõukefondide 2007-2013 seatud eesmärgi. Nende vahendite kasutamise legaalseks aluseks on Euroopa Parlamendi ja Euroopa Nõukogu poolt juulis 2006 vastu võetud regulatsioonide pakett 5, vastavalt Euroopa Parlamendi regulatsioonile (EC) No 1080/2006 ja Euroopa Nõukogu regulatsioonile

⁹ 1) European Commission (2001): European Governance – A white Paper (COM(2001) 428 final). Available on line at: http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/site/en/com/2001/com2001_0428en01.pdf

2) Declaration on the occasion of the fiftieth anniversary of the signature of the Treaties of Rome, Berlin, 25 March 2007

3) The Committee Of The Regions' White Paper On Multilevel Governance (CONST-IV-020), approved at the 80th plenary session 17 and 18 June 2009. Available on line at: http://www.cor.europa.eu/cor_cms/ui/ViewDocument.aspx?contentid=0b4c7a7b-8bd3-4f04-8556-d3edc75d3fbb

¹⁰ More information is available at the European Commission web page http://ec.europa.eu/research/era/specific-era-initiatives_en.html

„Euroopa Regionaalse Arengu Fond “ ja tühistav regulatsioon (EC) No 1783/1999 5. juulist 2006. Riikliku haruldaste haiguste kava muude aspektide infrastruktuuri finantseerimiseks tuleks kasutada riiklikku strateegilist referentvõrgustikku (National Strategic Reference Framework, (NSRF)). Nii sätestatakse EL struktuurifondide kasutamise peamised prioriteedid liikmesriikidele vahemikus 2007-2013. Igal liikmesriigil on oma NSRF. Riiklik võrgustik on uue 2007.-2013. a. struktuurifondide regulatsioonide nõue, mis püstitab struktuurifondide opereerimisprogrammide kõrgetasemelise strateegia liikmesriikides samal perioodil. perioodil 2007-2013 on ainult 7 liikmesriiki lülitanud NSRF oma tervishoiuinvesteeringutesse: Bulgaaria, Eesti, Kreeka, Leedu, Malta, Slovaki Vabariik ja Hispaania, kusjuures ainult üks on rakendanud spetsiifiliselt finantseerimiseks oma haruldaste haiguste riiklikku kava (Kreeka, vaata kastist). Liikmesriikidel on võimalik saada abi struktuurifondide kasutamisel (vaata kastist).

100. Euroopa Sotsiaalfond (ESF)¹¹ on asutatud tööhõive võimaluste parandamiseks Euroopa Liidus ja sellega elatustaseme parandamisele kaasa aitamiseks. Tema eesmärgiks on aidata inimestel realiseerida oma potentsiaali, andes neile paremad oskused ja töötamise perspektiivid. Ühena EL struktuurifondidest püüab ESF vähendada erinevusi heaolu tasemes üle Euroopa ja suurendada majanduslikku ja sotsiaalset ühtekuuluvust. Fondi toetust saab taotleda iga legaalselt asutatud, avalik-õiguslik, era- või kolmandasse sektorisse kuuluv organisatsioon, välja arvatud füüsilisest isikust ettevõtja, mis on võimeline täitma ESF tingimusi. ESF 2007-2013 prioriteedid inimkapitali osas haaravad kõiki haridusega ja väljaõppega seotud tegevusi. Tema eesmärk ei ole ainult hariduse ja väljaõppe kvaliteedi tõstmine inimeste töö saamise hõlbustamiseks, vaid ta toetab ka väljaõpet kui kogu elu kestvat protsessi. Euroopa Sotsiaalfond rahastab väljaõpet; hooldajate väljaõpe on kindlasti osa sellest.

RIIKLIKU KAVA RAHASTAMINE

Eelarve sõltub numbriliselt igas liikmesriigis erinevatest teguritest (s.h. maa üldisest tervishoiukulude tasemest ja riikliku või strateegia prioriteetidest). Jooksvad eelarvelised vahendid on ette nähtud Bulgaaria, Kreeka, Prantsuse ja Portugali riiklikes kavades ja üksikud spetsiifilised haruldaste haigustega seotud vahendid mõnedes liikmesriikides näiteks uuringute (Saksamaa, Itaalia ja Hispaania), ekspertiisikeskuste, harva kasutatavate ravimite toetamiseks. Muudel juhtudel toimub finantseerimine üldise tervishoiusüsteemi eelarve raames haruldaste haigustega patsientidele soodsalt, nagu ekspertiisikeskuste loomine üksikute haiglakomplekside juurde Suurbritannias ja Hispaanias.

KREEKA HARULDASTE HAIGUSTE PLAAN 2008-2012 on ainuke mis on oma finantsperspektiividesse lülitanud EL rahastamise. Eelarve mahust 27 703 834 eurot perioodiks 2008-2012 loodavad Kreeka ametiisikud saada 16 335 734 eurot (59.1% kogu eelarvest) EL-lt, deklareerides oma haruldaste haiguste riiklikku kava nende NSRFi prioriteedina.

JASPERS (Joint Assistance to Support Projects in European Regions, Ühisabi Euroopa regiooni projektide toetamiseks) on 2006. a. asutatud tehniline tugi, et aidata 12 2004-2007 EL-ga liitunud riigil määratleda ja ette valmistada potentsiaalselt abikõlblikke projekte EL struktuurifondidele (Euroopa Regionaalarengu Fond ja Euroopa Ühtekuuluvusfond). JASPERS'it juhib Euroopa Investeeringuspank (EIB) ja ülejäänud partnerid on Euroopa Komisjon, Euroopa Rekonstruktsiooni- ja Arengupank ja Kreditanstalt für Wiederaufbau (KfW). JASPERS'i peamine eesmärk on aidata nendel liikmesriikidel kasutada kiiremini ja efektiivsemalt 347 miljardit

¹¹

http://ec.europa.eu/employment_social/esf/index_en.htm

eurot finantsabi, mis on võimalik Euroopa Liidu ühtekuuluvuspoliitika rakendamise tõttu aastatel 2007-2013. Abi, mida JASPERS pakub, on kõikehõlmav ja katab projekti tsükli kõiki etappe algsest määratlemisest kuni toetuse määramiseni Euroopa Komisjoni poolt.

7.4. EUROPLAN soovitusel valdkonnas 7 Jätkusuutlikus

R 7.1 Haruldaste haiguste kava või strateegiat toetatakse kombineerides riiklikke (regulaarseid ja ajutisi) ja Euroopa фонде, vastavalt riigi tervishoiusüsteemile ja otsuste tegemise protsessidele.

R 7.2 Euroopa rahastamise võimalusi kasutatakse nende riiklike kavade või strateegiate osade jaoks, mis on Euroopa Sotsiaalfondi ja Euroopa Regionaalarengu Fondi toetamisalas.

R 7.3 Koostöö teiste liikmesriikidega on ette nähtud kui on vaja piiriüleseid tervishoiuteenusteid selleks, et tegeleda Euroopa ühise infrastruktuuri jätkusuutlikkuse vajadusega, jagada kulusid ja maksimeerida algatuste tõhusust.

R 7.4 Osalemine EL tõhustatud juhtimise arutelul on tagatud, et leida kokkulepitud ja täiustatud mehhanisme tervishoiu juhtimiseks ning info-ja teadustöö algatusteks, mis nõuavad riikidevahelise koostööd.

R 7.5 Tegeldakse koordineeritud projektide lepingutega, kaasaarvatud pikaajaline ühiste infrastruktuuride jätkusuutlikkus.

KIRJANDUS

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

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

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

Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's challenges. Brussels, 11.11.2008. COM (2008) 679 final. http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf

Council Conclusions on Common Values and Principles in European Union Health Systems (2006/C 146/01). <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2006:146:0001:0003:EN:PDF>

Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases OJ (2009/C 151/02) 3.07.2009 <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

LISAD

A.1. EUROPLAN partnerid ja eksperdid

Lepingupartnerid

Riik	Asutus	Nimi	
Bulgaaria	Bulgarian Association for Promotion of Education and Science (BAPES) - Information Centre for Rare Diseases and Orphan Drugs	Rumen	Stefanov
Eesti	University of Tartu (UT) – Department of Paediatrics	Vallo	Tillmann
Prantsusmaa	European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS), Pariis	Valentina	Bottarelli
		Yann	Le Cam
Itaalia	Istituto Superiore di Sanità (ISS), National Centre for Rare Diseases (CNMR). EUROPLAN koordinaator	Domenica	Taruscio
		Fabio	Candura
		Tania	Lopez
		Luciano	Vittozzi
	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri (IRFMN) – Clinical Research Center for Rare Diseases	Erica	Daina
		Arrigo	Schieppati
	I.R.I.D.I.A. SRL	Pierpaolo	Mincarone
Holland	The Netherlands Organisation for Health Research and Development (ZonMw) – Steering Committee on Orphan Drugs	Edvard	Beem
		Jolanda	Huizer
	University Hospital, Leiden	Laura	Fregonese
	Steering Committee OD, The Hague	Sonja	van Weely
Hispaania	Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) – Research Institute for Rare Diseases (IIER)	Manuel	Hens
		Manuel	Posada
	Fundacion Canaria de Investigacion y Salud (FUNCIS) – Servicio de Evaluacion y Planificacion	Lilisbeth	Perestelo
Rootsi	Karolinska Institutet (KI) – Department of Women's and Children's Health	Jan-Inge	Henter
		Desiree	Gavhed
		Annika	Larsson
Suurbritannia	London Strategic Health Authority (NCG) – National Commissioning Group (Leader WP3 – Evaluation)	Edmund	Jessop

Koostööpartnerid

Riik	Asutus	Nimi	
Austria	Institute for Inherited Metabolic Diseases - Paracelsus Medical University and University Children's Hospital	Olaf	Bodamer
Austria	Institute of Neurology – Medical University of Vienna	Till	Voigtlaender
Belgia	Human genetics Center	Jean-Jacque	Cassiman
Kanada	Office of legislative and regulatory modernisation Policy, planning and international affairs directorate Health products and Flood Branch	Maurica	Maher
Horvaatia	Children's University Hospital Zagreb	Ingeborg	Barisic
Küpros	The Cyprus Institute of Neurology & Genetics - Clinical Genetics Department	Violetta	Anastasiadou
Tsehihi	Department of Oncology, University Hospital of Motol, Prague	Katerina	Kubackova

Tsehhi	Department of Biology and Medical Genetics – University Hospital Motol and Charles University – 2 Faculty of Medicine, Prague	Milan	Macek
	Ministry of Health, Prague	Iva	Truellova
Taani	The National Board of Health	Marianne	Jespersen
Soome	The Family Federation of Finland - Department of Medical Genetics	Riitta	Salonen
Prantsusmaa	Ministry of Health – Organisation Department	Alexandra	Fourcade
Saksamaa	Federal Ministry of Health – Division Molecular Medicine, Bioethics	Véronique	Héon-Klin
	Federal Ministry of Health – Division Molecular Medicine, Bioethics	Birgit	Schnieders
Kreeka	The Greek Alliance Of Rare Disease	Marianna	Lambrou
	National Organisation for Medicines - Division Pharmaceutical Studies and Research	Miranda	Siouti
Ungari	University Pécs, Faculty of Health Sciences, Institute of Applied Health Sciences	Janos	Sandor
Iirimaa	Hope, Autism Unit; The St. Joseph, Ballinabearna Ballinhassig, Co. Cork	Alvaro	Ramirez
Itaalia	Institute of Clinical Physiology - National Council of Research - UOSVD Epidemiology UNIT-"Gabriele Monasterio" Tuscany Foundation	Fabrizio	Bianchi
	Agenzia Regionale della Sanità - Regione Friuli Venezia Giulia	Carlo	Francescutti
	Epidemiology Unit, Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori	Gemma	Gatta
	Ministero della Salute Direzione generale della programmazione sanitaria, dei livelli essenziali di assistenza e dei principi etici di sistema	Filippo	Palumbo
	Ospedale S. Giovanni Bosco, centro Multidisciplinare di ricerche di immunopatologia e documentazione su malattie rare	Dario	Roccatello
Läti	Ministry of Health, Department of Health Care	Monta	Forstmane
Leedu	Ministry of Health of the Republic of Lithuania - EU Affairs and International Relations Division	Martynas	Pukas
	Ministry of Health of the Republic of Lithuania Personal Health Department - Specialised Medical Care Division	Odeta	Vitkuniene
Luksemburg	Ministry of Health and the rare disease task force of the Grand Duchy of Luxembourg	Bettina	Vogel
Malta	Mater Dei Hospital, Department of Pathology Genetics Unit	Isabella	Borg
Poola	Drug Policy And Pharmacy Department - Ministry of Health	Jakub	Adamski
	Polish National Forum on the Treatment of Orphan Diseases – ORPHAN	Mirosław	Zielinski
Portugal	Hospital Dona Estafania – Servicio Genética medica	Luis	Nunes
Romeenia	Romanian Prader Willi Association	Dorica	Dan
Slovakkia	University Children's Hospital, Kosice	Jana	Behunova
Sloveenia	Ministry of Health of the Republic of Slovenia	Mircha	Poldrugovac
Hispaania	The Biomedical Network Research Centre for Rare Diseases (CIBERER)	Virginia	Corrochano
	European Network for Rare and Congenital Anaemias (ENERCA)	Joan	Lluis Vives Corrons
	Scientific Director of the Biomedical Network Research Centre for Rare Diseases (CIBERER);	Francesc	Palau

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

Ekspertid

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

A.2. Kommentaarid rahvuslikelt konverentsidelt

(lisatakse hiljem)