

Til Europa-kommissionen,
Generaldirektoratet for Sundhed og Forbrugerbeskyttelse
Rare Diseases consultation
HTC 01/198
11, rue Eugene Ruppert
L-2557 Luxembourg
e-mail: sanco-rarediseases-consultation@ec.europa.eu

28. januar 2008

Høringssvar vedr. "Sjældne sygdomme – Europas udfordringer"

Sjældne Diagnoser betragter dokumentet om "Sjældne sygdomme – Europas udfordringer" som et særdeles væsentligt dokument - en milepæl for i indsatsen for at forbedre forholdene for mennesker med sjældne sygdomme i Europa. Vi håber, at dokumentet kan danne grundlag for en række beslutninger som vil give indsatsen for sjældne sygdomme et kvalitativt løft både i de enkelte medlemslande og i den fælles europæiske indsats.

Vi deler fuldt ud det centrale udgangspunkt for dokumentet at "særtrækkene ved sjældne sygdomme - et begrænset antal patienter og mangel på relevant viden og ekspertise – gør dem til et **enestående samarbejdsområde med meget stor nytteværdi for Europa**. Der findes sandsynligvis intet andet område inden for folkesundheden, hvor et samarbejde mellem 27 forskellige nationale strategier kan være så effektivt og målrettet som inden for sjældne sygdomme."

Vi er enige i de overordnede målsætninger om at forbedre identifikationen af og viden om sjældne sygdomme for herigennem at gøre det muligt at forbedre diagnosticering og behandling af patienter med sjældne sygdomme. Dette opnås især ved at **fremskynde forskning og udvikling** i sjældne sygdomme, herunder lægemidler til sjældne sygdomme.

Sjældne Diagnoser har følgende bemærkninger til grundlæggende initiativer, som er en forudsætning for et samlet kvalitativt løft i indsatsen for sjældne sygdomme:

1. Sjældne Diagnoser betragter det som det afgørende første skridt fremad at der udvikles **nationale handlingsplaner** for sjældne sygdomme. Handlingsplanerne skal indeholde konkrete målsætninger og tidsplaner med tilknyttede ressourcer i lighed med f.eks. den franske, nationale handlingsplan. Kun igennem en sådan indsats i alle 27 medlemslande vil fælles europæiske initiativer for alvor få gennemslagskraft for mennesker med sjældne sygdomme.
2. En **helhedsorienteret og tværsektoriel indsats** er også en vigtig forudsætning, når der skal skabes bedre vilkår for sjældne sygdomme. Både nationale handlingsplaner og EU's indsats bør, udover at fokucere på sundhedssektoren, også inddrage sociale forhold, uddannelse og andre relevante forhold for at sikre helhed og sammenhæng for den enkelte sjældne patient.

3. **Patientorganisationer** for sjældne sygdomme er den største samlede videnressource på sjældne-området. Derfor er det både naturligt og nødvendigt at inddrage disse **som partnere** i indsatsen i lighed med de politiske, administrative, faglige og forretningsmæssige partnere.
4. Da sjældne patientorganisationer er små, frivillige foreninger bør der etableres **ressourcemæssige muligheder** på både nationalt og europæisk plan for at sikre organisationernes deltagelse.
5. Sjældne Diagnoser af den opfattelse at gennemførelsen på lang sigt af indsatsen for sjældne sygdomme fordrer et instrument som kan sikre kontinuitet og sammenhæng i indsatsen. Derfor støtter vi iværksættelsen af en gennemførlighedsundersøgelse vedrørende oprettelse af et **europæisk agentur**.
6. Endvidere støtter vi oprettelsen af EU's **rådgivende udvalg** om sjældne sygdomme bistået af et sekretariat med et selvstændigt budget til at varetage de opgaver som er nævnt i meddelelsen.

Det er Sjældne Diagnoser's håb, at Meddelelsen kan danne grundlag for initiativer i medlemslandene og i fællesskabet der kan betyde, at patienter og familier ramt af sjældne sygdomme hurtigst muligt vil få ret til samme diagnosticering og behandling som andre patienter.

Med venlig hilsen

Torben Grønnebæk, formand

/Lene Jensen, direktør