



COMMISSIONE DELLE COMUNITA' EUROPEE

Bruxelles, 26.05.1997
COM(97) 225 def.

97/0146 (COD)

COMUNICAZIONE DELLA COMMISSIONE
riguardante un programma di azione comunitaria sulle malattie rare nell'ambito
del quadro di azione nel settore della sanità pubblica

Proposta di

DECISIONE DEL PARLAMENTO EUROPEO E DEL CONSIGLIO

**che adotta un programma d'azione comunitaria 1999-2003 sulle malattie rare
nel contesto del quadro d'azione nel settore della sanità pubblica**

(presentata dalla Commissione)

COMUNICAZIONE DELLA COMMISSIONE
riguardante un programma di azione comunitaria sulle malattie rare nell'ambito
del quadro di azione nel settore della sanità pubblica

INDICE

I.	INTRODUZIONE	3
II.	IMPORTANTI ASPETTI DELLE MALATTIE RARE	5
III.	DEFINIZIONE DI "MALATTIE RARE"	7
IV.	SINTESI DELLE AZIONI DI SANITÀ PUBBLICA ADOTTATE NEGLI STATI MEMBRI E A LIVELLO INTERNAZIONALE IN MATERIA DI MALATTIE RARE	8
V.	SINTESI DELLE AZIONI COMUNITARIE RELATIVE ALLE MALATTIE RARE	9
VI.	PIANO D'AZIONE COMUNITARIO	10
VII.	CONSULTAZIONE, VALUTAZIONE E RELAZIONI	13

I. INTRODUZIONE

1. Nella sua Comunicazione del 24 novembre 1993 sul quadro d'azione nel settore della sanità pubblica¹ la Commissione ha definito gli obiettivi per la protezione della salute ai sensi dell'Articolo 3, lettera o), e 129 del Trattato che istituisce la Comunità europea. Il ruolo della Comunità è identificato nel sostegno agli sforzi degli Stati membri nel settore della sanità pubblica, assistendoli nella formulazione e nell'attuazione degli obiettivi e delle strategie e contribuendo alla protezione sanitaria nella Comunità, ponendo come obiettivo i migliori risultati già ottenuti nelle varie aree comunitarie.
2. Nell'intraprendere azioni in conformità con l'Articolo 129, la Comunità si indirizza in primo luogo alla prevenzione delle malattie, segnatamente dei grandi flagelli, e a proteggere la salute. In base ai criteri stabiliti nella comunicazione della Commissione, le malattie rare sono state identificate come una delle aree prioritarie di azione comunitaria.
3. La sanità pubblica riguarda per definizione le esigenze sanitarie dell'intera popolazione. Ciò significa che le risorse e i servizi sanitari disponibili, in particolare le misure preventive, devono essere utilizzati a vantaggio del maggior numero possibile di persone. Questo principio si applica egualmente a coloro che sono affetti da malattie rare e a coloro che sono colpiti dai "grandi flagelli per la salute". Tuttavia, la stessa rarità delle malattie e affezioni a bassa prevalenza e la conseguente mancanza di informazioni possono far sì che molti soggetti colpiti non ricevano i servizi e non dispongano delle risorse sanitarie di cui hanno bisogno. Ciò può essere dovuto alla specifica carenza di informazioni pertinenti e di conoscenze, oltre alla mancanza di consenso sugli interventi adeguati per malattie specifiche poco comuni.
4. La comunicazione-quadro della Commissione sulla sanità pubblica comprende alcuni criteri per stabilire le priorità comunitarie. Tali criteri sono i seguenti: la morbidità e la mortalità di una malattia, le sue ripercussioni socioeconomiche, il fatto che esistano per essa misure efficaci di prevenzione e, in particolare, che si tratti di una malattia per la quale l'azione comunitaria può produrre un valore aggiunto rispetto a quanto è realizzato negli Stati membri.
5. È chiaro che le malattie rare non rispondono a tali criteri a livello di un'intera popolazione. Tuttavia, a livello individuale e familiare, esse sono causa di morbidità elevata, mortalità prematura o gravi incapacità. La risposta alla domanda se esse possano essere prevenute varia tra le migliaia di malattie rare: per alcune di esse è possibile sin da ora, per altre potrà esserlo in futuro. Tuttavia l'ultimo criterio indicato, quello del valore aggiunto a livello comunitario, assume una particolare rilevanza per questo tipo di malattie.
6. È evidente che le malattie rare o a bassa prevalenza hanno un impatto limitato sulla società nel suo insieme e sono responsabili di morbidità e mortalità relativamente scarse. Esse non possono quindi essere considerate grandi flagelli. Tuttavia esse mantengono una notevole importanza dal punto di vista economico, poiché disporre di consulenze e

¹ COM(93) 559 def.

valutazioni efficaci e realizzare interventi diagnostici e assistenziali tende a costare molto di più che non per le malattie più comuni.

7. In questo campo la Comunità può offrire molto. Le attività a livello comunitario possono arrecare numerosi e importanti vantaggi. In particolare, considerando la popolazione dell'intera Comunità, i casi individuali possono essere aggregati formando un gruppo più ampio che condivide le stesse caratteristiche. Ciò consente di ricomprendere una gamma molto più ampia di azioni e di interventi coordinati con pazienti che potrebbero altrimenti rimanere isolati o subire diagnosi scorrette.
8. L'importanza delle malattie rare per la salute pubblica può essere considerata in altro modo. Tali malattie possono verificarsi con maggiore frequenza in particolari regioni e in specifici gruppi della popolazione, come le comunità etniche, che non nell'insieme delle popolazioni nazionali. Pertanto le conseguenze possono essere minori a livello nazionale, ma molto significative a livello regionale o di gruppo. Ciò è particolarmente vero per le malattie genetiche.
9. D'altro canto, non bisogna dimenticare il più ampio tema delle malattie che sono rare nella Comunità Europea ma comuni in altre zone del mondo. Potremmo utilizzare le nostre competenze per fornire assistenza nella lotta contro le malattie tropicali che sono rare nei nostri paesi ma possono provocare gravi sofferenze e perdite di vite nei paesi in via di sviluppo.
10. Inoltre, alcune malattie che sono oggi a bassa prevalenza possono divenire in futuro grandi flagelli. Ciò è possibile, ad esempio, se la malattia è provocata da un agente sconosciuto, come è il caso per l'HIV/AIDS o, più recentemente, per l'encefalite spungiforme bovina/malattia di Creutzfeldt-Jacob. Un effetto analogo può essere causato da prodotti medicinali di recente introduzione, come l'ovvio esempio della talidomide. Una strategia coordinata a livello comunitario costituisce un modo efficace per affrontare tali problemi sanitari potenzialmente di grande portata.
11. Alcune malattie, e specialmente le malattie trasmissibili che erano un tempo molto comuni, come la poliomielite, sono divenute rare nella Comunità grazie a efficaci misure preventive, in particolare i vaccini pediatrici. Tuttavia tali malattie possono riemergere e di fatto riemergono se, ad esempio, diminuiscono le difese immunitarie di una popolazione. A tale riguardo, l'improvvisa apparizione di casi di tali malattie in un paese può costituire un allarme precoce per altri del fatto che i loro vaccini o le loro misure preventive possono divenire inefficaci. Le azioni a livello comunitario possono assistere i singoli Stati nell'individuare precocemente tali problemi e nel coordinare la loro risposta.
12. L'eziologia di molte malattie, ed in particolare di quelle rare, è sconosciuta. Le misure preventive dipendono da tale conoscenza fondamentale. Le migliaia di malattie o affezioni rare, la loro bassa prevalenza e la limitatezza degli strumenti e dei bilanci a disposizione per la ricerca scientifica volta ad approfondire le rispettive eziologie rendono improbabili rapidi progressi nei metodi di trattamento e di cura. La collaborazione tra gli Stati membri e le attività svolte a livello comunitario in questo settore possono arrecare valore aggiunto alle azioni realizzate nei singoli Stati.

13. Le scarse risorse disponibili per i sistemi sanitari sono in primo luogo e necessariamente destinate ai grandi flagelli, per cui è probabile che solo una limitata attenzione sia dedicata alle malattie a bassa prevalenza nei singoli Stati. Rientra nelle finalità della politica sanitaria comunitaria quella di assistere gli Stati membri ad utilizzare in modo più efficiente le risorse in questo settore. Per quanto riguarda queste affezioni, possono essere compiute reali economie di scala mettendo in comune le competenze e le risorse limitate dei vari Stati a livello comunitario.
14. Per tali motivi la Commissione ha deciso di attribuire alle malattie rare la priorità nell'ambito del quadro di azione per la sanità pubblica.

II. IMPORTANTI ASPETTI DELLE MALATTIE RARE

INFORMAZIONE

15. Non è conosciuto il numero di europei che soffrono di malattie rare. Molte di queste malattie a bassa prevalenza non dispongono di specifiche organizzazioni di supporto dei pazienti né di organismi dedicati alla ricerca, alla prevenzione, alla diagnostica o alla cura. Mancano o sono poco diffuse le informazioni di tutti i tipi destinate ai pazienti e alle loro famiglie, ai medici, ai ricercatori, alle autorità sanitarie e al pubblico in generale.
16. Per le malattie rare le fonti di adeguato rilevamento, di riconoscimento e di cure mediche sono limitate o inesistenti. Si dispone di poco o nulla per la prevenzione e il trattamento efficaci; sono scarse le conoscenze e le informazioni disponibili per i pazienti e per le loro famiglie sul decorso della malattia, sulle possibilità di evitare i rischi e sulla creazione di ambienti e stili di vita che favoriscano la salute.
17. La Commissione Nazionale degli Stati Uniti sulle Malattie Orfane ha effettuato uno studio particolareggiato sui problemi dei cittadini statunitensi affetti da malattie rare. Ne è risultato che per un terzo di essi sono stati necessari da 1 a 5 anni per ricevere una diagnosi corretta e per il 15% di essi la malattia è rimasta senza diagnosi per 6 o più anni. Inoltre, i costi di tali affezioni, in termini monetari ed umani, sono enormi. La metà dei pazienti ha affermato che le malattie provocavano notevoli difficoltà finanziarie per loro stessi e per le loro famiglie e che non erano in condizioni di svolgere attività lavorative o di frequentare le scuole.

GRUPPI DI SOSTEGNO AI PAZIENTI

18. In questo tipo di malattie i gruppi di sostegno ai pazienti possono svolgere un ruolo fondamentale. Negli ultimi decenni sono stati creati molti di questi gruppi, per numerose malattie rare, a volte in risposta alla sensazione che le autorità competenti non dedicavano sufficiente attenzione al problema. D'altro canto, vi è notevole collaborazione tra questi gruppi a livello regionale, nazionale e internazionale, spesso per vari tipi di malattie. Vi sono inoltre numerose organizzazioni internazionali cui tali gruppi possono fare riferimento, come l'Alleanza europea dei gruppi di sostegno genetico (EAGS, European Alliance of Genetic Support Groups). Tali organizzazioni

di pazienti e familiari dispongono di un notevole patrimonio di conoscenze basate sulla propria esperienza relativa a particolari malattie. Ciò è particolarmente utile e valido, considerando la situazione di frequente ritardo nell'individuazione di una diagnosi, le limitate conoscenze dei professionisti della sanità, la carenza di medicinali e i problemi delle assicurazioni mediche.

RAGGRUPPAMENTI

19. Nel considerare le malattie e le affezioni rare e a bassa prevalenza è utile introdurre il concetto di raggruppamenti ("clusters"). Essi possono essere definiti come un'aggregazione in un tempo e luogo di casi di una malattia rara. Detto altrimenti, in un'area e in un periodo definiti, si è verificato un numero di casi di una malattia rara molto superiore a quello previsto in base alla "linea di riferimento" o il numero previsto di casi di tale affezione. L'esigenza di affrontare in modo efficace tali raggruppamenti (vale a dire identificare un reale incremento, determinare i fattori causali, valutare le implicazioni e tranquillizzare la popolazione) è ovvia: uno specifico fattore locale potrebbe costituire la causa o aver contribuito ad essa ed è necessario identificarlo.
20. Nell'affrontare il problema dei raggruppamenti, le azioni adottate dovrebbero seguire un particolare ordine: in primo luogo, identificare un raggruppamento, ad esempio attraverso sistemi di rilevamento precoce; in secondo luogo, utilizzare i sistemi di controllo e sorveglianza per effettuare un confronto con le "linee di riferimento" relative alle varie malattie (tuttavia, nel caso delle malattie rare, questo processo può non essere possibile per mancanza dei necessari dati epidemiologici); in terzo luogo, è necessario tranquillizzare la popolazione comunicando nel modo più esatto possibile i potenziali rischi. Affrontare in modo efficace il fenomeno dei raggruppamenti può recare notevoli vantaggi alla sanità pubblica, non solo perché rispondere a un particolare problema in modo rapido e adeguato può evitare l'insorgere di problemi più gravi, ma più in generale poiché contribuisce a ispirare fiducia nella popolazione sulla capacità delle autorità di salvaguardare la salute.

CLASSIFICAZIONE DELLE MALATTIE RARE

21. La non corretta classificazione delle malattie a bassa prevalenza e la mancanza di riconoscimento ufficiale pongono problemi nell'individuazione, nel rilevamento, nel trattamento e nella prevenzione di tali malattie. Le affezioni che figurano nella classificazione internazionale delle malattie dell'OMS (ICD 10) sono raccolte in 23 categorie principali basate su sistemi di organi; tali categorie si suddividono in 470 gruppi di malattie. A volte, si insiste poco su singole malattie comprese in questi gruppi.
22. D'altro canto, la validità e l'utilità di queste classificazioni sono limitate per le malattie a bassa prevalenza. Vi sono molti casi in cui queste malattie non sono ricomprese nei sistemi convenzionali di classificazione, come l'ICD e la classificazione dell'Associazione pediatrica britannica dei difetti congeniti. In altri casi, le malattie a bassa prevalenza sono classificate in modo inadeguato o improprio: il numero della classificazione ICD assegnato alla sindrome di Marfan, per esempio, è condiviso con più di altre 20 affezioni.

23. I termini "malattia rara" o "malattia a bassa prevalenza" fanno riferimento a più di 5.000 affezioni o malattie diverse. Sembra che non vi sia alcun denominatore comune per definire l'entità di una malattia rara. Alcune si basano su sindromi (la combinazione di difetti o sintomi associati), o difetti isolati o affezioni non associate. Ovviamente, occorre stabilire priorità se si intende intraprendere azioni a livello comunitario.

III. DEFINIZIONE DI "MALATTIE RARE"

PROBLEMI DI UNA DEFINIZIONE NUMERICA

24. Può sembrare a prima vista che una definizione delle malattie rare o a bassa prevalenza basate sul numero di casi sia chiara e comprensibile. Tuttavia, nel caso delle malattie poco comuni tali dati o non esistono o, se se ne dispone, le cifre elaborate a partire da raccolte di routine costituiranno stime ampie che probabilmente sottovalutano il reale tasso d'incidenza.
25. Le difficoltà nello stabilire precisi tassi di prevalenza e d'incidenza possono derivare da molti motivi: differenze nel definire una malattia; mancanza di specifici metodi per controllare i pazienti affetti dalle malattie a bassa prevalenza; scarsa esattezza della diagnostica, specialmente delle malattie meno gravi e, da ultimo, distorsione delle informazioni tra la raccolta dei dati e l'analisi.
26. Le malattie più conosciute possono essere classificate e sottoclassificate ripetutamente. Ad esempio i tumori vengono spesso differenziati grazie ad una classificazione istopatologica, in modo tale che un numero rappresenterebbe adeguatamente il tasso d'incidenza dei tumori rari. D'altro canto, la classificazione di malattie poco conosciute si basa spesso su sintomi che, di fatto, sono comuni a varie malattie. In tal modo, alcune malattie specifiche a bassa prevalenza possono essere ricomprese in più grandi entità.

DEFINIZIONE TRAMITE UN NUMERO DETERMINATO O LIMITE

27. Un modo di risolvere i problemi inerenti all'utilizzazione di un numero determinato per la definizione di malattie poco comuni è quello di stabilire limiti. I servizi della Commissione hanno discusso tale questione con esperti nazionali. Sono state discusse varie possibilità di fissare limiti: un indice di mortalità che non superi un valore dato in un certo numero di paesi comunitari, o un'incidenza che non superi un valore determinato o una prevalenza tra gli abitanti della Comunità che non superi un certo valore. Un'altra possibilità potrebbe essere il criterio in base al quale l'affezione non rientri nelle 100 cause più comuni di morbidità o mortalità nella Comunità europea.

DEFINIZIONE PROPOSTA

28. Ai fini di questo programma, le malattie poco comuni saranno definite come le malattie con pericolo di decesso o di debilitazione cronica a prevalenza talmente bassa che si rendono necessari specifici sforzi congiunti. Si tratta di malattie con una prevalenza

generalmente accettata di meno del 5 per 10.000 nell'insieme della popolazione comunitaria. D'altro canto, le malattie specificamente considerate in questo programma saranno quelle in cui sono necessari specifici sforzi congiunti per garantire che non vi sia una significativa morbidità o mortalità prenatale, una grave perdita della qualità della vita o del potenziale socioeconomico per la persona.

QUESTIONI CONNESSE

29. Nel considerare le azioni relative alle malattie rare occorre tener conto inoltre di altre aree connesse di attività comunitaria, come la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione dei prodotti orfani, compresi i prodotti farmaceutici, che sono indicati per questi tipi di malattie. Dato che le malattie rare riguardano numeri limitati di persone, è necessario raccogliere una popolazione sufficientemente grande per la ricerca, ad esempio per le prove cliniche. La Comunità può intraprendere azioni a tale riguardo. Analogamente, l'interesse commerciale per il settore industriale nello sviluppare medicinali destinati a piccoli gruppi di pazienti potenziali è evidentemente limitato. È quindi necessario favorire l'investimento nel contesto della politica industriale comunitaria. Le azioni in questi settori possono adeguatamente integrare le attività nell'ambito della sanità pubblica.
30. Nel campo dei prodotti farmaceutici orfani sono state adottate numerose misure a livello comunitario. Di recente, ad esempio, la Commissione ha finanziato studi che esaminavano il problema al fine di formulare una politica comunitaria. Un gruppo di esperti, costituito da funzionari ed esperti degli Stati membri e di altri paesi, si è riunito nel febbraio 1995 per analizzare i risultati degli studi e per giungere a conclusioni in materia. Nel corso del 1995 è stata dedicata maggiore considerazione al problema e il Consiglio ha adottato una Risoluzione in materia il 20 dicembre 1995, nella quale si invita la Commissione ad intraprendere ulteriori azioni, in particolare per lo sviluppo e la commercializzazione di prodotti orfani.

IV. SINTESI DELLE AZIONI DI SANITÀ PUBBLICA ADOTTATE NEGLI STATI MEMBRI E A LIVELLO INTERNAZIONALE IN MATERIA DI MALATTIE RARE

STATI MEMBRI

31. Vari Stati membri hanno intrapreso attività riguardanti le informazioni, il rilevamento, il riconoscimento, gli interventi e la prevenzione di particolari malattie rare, compreso il sostegno a gruppi di pazienti e familiari. Ad esempio, il Regno Unito ha creato un programma per la malattia di Creutzfeldt-Jakob; la Francia ha creato un centro di informazione sulle malattie genetiche e dispone di alcuni centri estremamente efficaci per il controllo e la vigilanza dei difetti congeniti; il Portogallo è particolarmente interessato alla paramiloidosi e sta realizzando azioni in materia.
32. Sulla base delle informazioni ricevute dagli Stati membri sembra che solo alcuni Stati, e in particolare la Francia, la Svezia e l'Italia, che ha creato una Scuola europea per le malattie rare, stanno tentando di affrontare in modo sistematico le malattie rare.

AZIONI INTERNAZIONALI

33. Il paese-guida in questo ambito sono gli Stati Uniti. Nel 1983 è entrata in vigore una legge sui medicinali orfani per accelerare lo sviluppo e la commercializzazione di tali prodotti. Nello stesso anno ha iniziato a funzionare l'Organizzazione nazionale per le malattie rare, che riunisce e aiuta gli organismi di volontariato che appoggiano le persone affette da queste malattie. Nel 1985 è stata creata una Commissione nazionale per le malattie orfane per rivedere la politica nazionale nel settore, che ha presentato una relazione nel 1989. La sua principale raccomandazione è stata che dovrebbe esistere un punto centrale di coordinamento per stimolare lo sviluppo, la ricerca e la commercializzazione di prodotti orfani. È stato inoltre creato un Ufficio per le malattie rare negli Istituti nazionali di sanità. La relativa legislazione è attualmente all'esame del Congresso.

Nel contesto della cooperazione con i paesi terzi e in base al recente piano di azione congiunto Comunità europea-Stati Uniti, le due parti si sono tra l'altro impegnate a creare una task force per mettere a punto e realizzare un efficace sistema globale di allertamento e una rete di risposta per le malattie trasmissibili, comprese le malattie rare, cooperando al tempo stesso nei programmi rispettivi riguardanti i temi sanitari e il settore della ricerca.

V. SINTESI DELLE AZIONI COMUNITARIE RELATIVE ALLE MALATTIE RARE

CONSIGLIO

34. Nella sua Risoluzione del 20 dicembre 1995 (GU C350 del 30.12.95, pag. 3) il Consiglio e i Ministri della Sanità riuniti in sede di Consiglio hanno invitato la Commissione ad elaborare, in stretta collaborazione con le autorità competenti degli Stati membri, un inventario delle conoscenze e delle esperienze disponibili negli Stati membri, nella Comunità e nelle organizzazioni internazionali, esaminando la situazione dei prodotti medici "orfani" in Europa in relazione alle malattie rare.

PARLAMENTO EUROPEO

35. Nella sua Risoluzione A4-0311/95 (GU C 032 05.02.96, p. 15-24) sul Programma di azione sociale a medio termine 1995-1997, il Parlamento ha invitato la Commissione a presentare, secondo le procedure adeguate, il programma di azione sulle malattie rare previsto dalla comunicazione-quadro della Commissione in materia di sanità pubblica.

COMITATO ECONOMICO E SOCIALE

36. Nel suo parere di ampia portata del 6 luglio 1994 sulla comunicazione-quadro della Commissione in materia di sanità pubblica, il Comitato ha invitato la Commissione ad adottare una strategia ampia in materia e ha sottolineato l'importanza delle malattie rare.

VI. PIANO D'AZIONE COMUNITARIO

INFORMAZIONE DELLA COMUNITÀ EUROPEA SULLE MALATTIE RARE

37. Informazioni accurate sono essenziali per garantire l'efficacia degli interventi nell'ambito delle malattie rare. La più immediata necessità di chiunque sia affetto da una malattia rara è un'esatta diagnosi, seguita immediatamente dall'esigenza di cure e servizi di supporto. Una volta stabilita la diagnosi, i pazienti e le loro famiglie sono particolarmente ansiosi di conoscere tutto ciò che è noto sulla malattia, e spesso divengono essi stessi esperti. Vengono richieste informazioni sulla causa, sulla prognosi, sulle eventuali basi genetiche e sulle future manifestazioni della malattia, sulla disponibilità di interventi terapeutici efficaci o, in loro mancanza, sui modi in cui affrontare la malattia, nonché informazioni sulla situazione attuale delle ricerche. I pazienti chiedono inoltre informazioni sui gruppi di sostegno e sui centri di coordinamento o di cura.
38. Tutte queste informazioni, se esistono, sono molto disperse. D'altro canto, le informazioni disponibili possono riferirsi a una malattia in generale o a un gruppo di malati, ma può inoltre essere relativa a un solo individuo, circostanza che richiede il rispetto della riservatezza. Un ulteriore problema è costituito dal fatto che vari altri gruppi, oltre a quello composto dai diretti interessati a un caso individuale, necessitano di informazioni a vari livelli di approfondimento. Tali gruppi comprendono i medici e i ricercatori, gli enti governativi, i gruppi di sostegno dei pazienti e l'industria farmaceutica.
39. Tenuto conto dei notevoli progressi della genetica e delle attuali difficoltà per ottenere informazioni aggiornate sulle malattie rare, come abbiamo accennato, è assolutamente necessaria una base comunitaria di dati e di informazioni su questo tipo di malattie, così come di un sistema di raccolta e di diffusione dei dati stessi.
40. Per sviluppare questo sistema comunitario, deve realizzarsi una stretta collaborazione con il programma comunitario di telematica. Ciò potrebbe consentire di definire i requisiti tecnici per la base di dati e per il sistema, ed inoltre di determinare i meccanismi più efficaci per diffondere le informazioni tra i vari gruppi di interesse e gli organismi competenti negli Stati membri. Una rete telematica che ponga in contatto coloro che operano su questo terreno costituirebbe inoltre un meccanismo per determinare le ricerche e i ricercatori impegnati e per lo scambio di informazioni.
41. L'obiettivo dell'azione comunitaria potrebbe essere quello di fornire migliori informazioni sulle malattie rare, specialmente ai pazienti, ai professionisti della sanità e ai ricercatori.
42. Gli strumenti necessari per conseguire tale obiettivo potrebbero comprendere:
 - lo stimolo e l'appoggio alla creazione di una base di dati europea sulle malattie rare, nella quale figurino il nome della malattia, i suoi sinonimi, una descrizione generale delle affezioni, i suoi sintomi, le cause, i test diagnostici disponibili, la popolazione colpita, i trattamenti standard, le cure di ricerca (laddove esistano) e un elenco cui si possa ricorrere per ottenere ulteriori informazioni;

- promuovere l'accesso all'informazione e coordinare i sistemi e i servizi di informazione esistenti appoggiando la creazione e il consolidamento di reti a livello locale, regionale, nazionale e comunitario;
- organizzare riunioni di consenso tra i professionisti della sanità per migliorare il rilevamento precoce, il riconoscimento, l'intervento e la prevenzione delle malattie rare.

GRUPPI DI SOSTEGNO AI PAZIENTI E ALLE LORO FAMIGLIE

43. Tali organizzazioni svolgono un duplice ruolo. Appoggiano la raccolta, la diffusione e lo scambio di conoscenze ed esperienze, sviluppano la consapevolezza pubblica, stimolano la ricerca e pongono questioni etiche. Essi forniscono inoltre consulenze a singoli e garantiscono il rispetto degli interessi dei pazienti, ad esempio in termini di confidenzialità e di consenso informato a procedimenti clinici. È necessario promuovere lo sviluppo di questi gruppi di sostegno ai pazienti in modo tale che tutte le zone della Comunità siano correttamente coperte, favorendo la loro cooperazione a livello regionale, nazionale ed europeo. Occorre inoltre creare una o più organizzazioni in cui essi si raggruppino a livello comunitario, con funzioni di coordinamento, di collegamento e di sostegno. Già esistono alcune organizzazioni di questo tipo, come l'Alleanza europea dei gruppi di sostegno genetico (EAGS), che potrebbero in tal modo sviluppare le proprie attività.
44. Uno degli obiettivi dell'azione comunitaria potrebbe essere quello di creare, favorire e rafforzare le organizzazioni volontarie coinvolte nel sostegno alle persone direttamente o indirettamente colpite da malattie rare, nonché da varie affezioni neurodegenerative.
45. Gli strumenti per raggiungere tale obiettivo potrebbero comprendere le seguenti misure:
 - promuovere la creazione di gruppi di persone affette dalle stesse malattie poco comuni o da professionisti attivi nel settore per diffondere le proprie esperienze, agevolare la formazione e coordinare le loro attività a livello nazionale e comunitario;
 - promuovere la collaborazione e la creazione di una rete comprendente tali gruppi e la creazione e il potenziamento di organismi che le accolgono, concentrandosi in particolare sugli sforzi per favorire la continuità dei lavori e la cooperazione transnazionale.

COME AFFRONTARE IL FENOMENO DEI RAGGRUPPAMENTI DI MALATTIE RARE

46. Per affrontare in modo efficace i raggruppamenti di casi sono necessarie analisi, valutazioni e metodi di gestione del problema, ed inoltre chiare procedure di comunicazione alla popolazione. Tale azione è necessaria e difficile. La sua necessità è evidente, poiché occorre identificare tutti i fattori locali causanti o scatenanti. È facile comprendere anche la sua difficoltà, poiché esistono molti elementi per identificare un raggruppamento ed occorre considerare e analizzare tutte le possibilità prima di porre una determinata associazione causale. Tuttavia i raggruppamenti si verificano solo di rado in una regione particolare. Ciò significa che coloro che sono impegnati nelle

ricerche su un caso individuale hanno scarsa opportunità di acquisire la necessaria esperienza.

47. Di fronte a questa situazione sarebbe opportuno creare a livello comunitario "Gruppi di risposta ai raggruppamenti di malattie rare", cui potrebbero partecipare coloro che dispongono di conoscenze adeguate, e che potrebbero assistere le autorità locali delle zone colpite. L'esperienza acquisita recentemente con la malattia di Creutzfeld-Jacob indica la necessità di tale strategia che consentirebbe la migliore utilizzazione delle scarse conoscenze in materia di valutazione e di gestione dei rischi.
48. Nel caso dei raggruppamenti di malattie rare è necessario creare reti di punti focali per malattie rare specifiche o gruppi di malattie connesse, che potrebbero assistere i gruppi di risposta nell'individuare con rapidità i potenziali problemi e coordinare le ricerche sui raggruppamenti, e che renderebbero disponibili le informazioni in materia (ad esempio, sui livelli previsti di prevalenza). Questi punti focali dovranno disporre di un elevato livello di competenza in epidemiologia e statistica, nonché delle informazioni epidemiologiche sulle malattie a bassa prevalenza derivandole dai programmi di controllo e di sorveglianza adottati a livello comunitario, nazionale e regionale.
49. Come abbiamo già ricordato, i dati epidemiologici per le malattie rare non sono attualmente completi. Tali dati dipendono dall'efficacia dei programmi di controllo e di sorveglianza. La maggior parte delle malattie rare sono affezioni congenite, e in questo campo è stato varato un programma di controllo e di sorveglianza: EUROCAT. Si tratta di un'azione concertata con partecipanti provenienti soprattutto dagli Stati membri che, a livello locale e a volte regionale, studiano una popolazione ed esaminano il numero, il tipo e le possibili cause dei difetti congeniti al fine di prevenire le malformazioni congenite. La Commissione contribuisce finanziariamente ad EUROCAT. Negli Stati membri esistono altri programmi di controllo delle malattie congenite ed è necessario sviluppare la collaborazione con tali programmi e con i programmi che controllano altre malattie rare o loro raggruppamenti per giungere a un'utilizzazione e a un'analisi ottimali dei dati disponibili.
50. L'obiettivo dell'azione comunitaria sarà quello di garantire che si faccia fronte efficacemente al problema dei raggruppamenti che riveste un'importanza fondamentale per quanto riguarda le malattie rare.
51. Le azioni da intraprendere per raggiungere tale obiettivo potranno comprendere le seguenti misure:
 - sostenere il controllo (sentinella) delle malattie rare, siano esse congenite, genetiche o dei vari sistemi organici
 - favorire la creazione di gruppi di risposta alle malattie rare e di corsi specializzati di formazione per coloro che studiano i raggruppamenti;
 - creare sistemi di sorveglianza e per il rilevamento precoce dei possibili raggruppamenti; e
 - favorire lo scambio di conoscenze sulla valutazione, convalida, comunicazione e gestione dei raggruppamenti di malattie rare collegate a cause esogene.

PRODOTTI ORFANI

52. Nel contesto delle attività comunitarie sul controllo e l'autorizzazione di prodotti farmaceutici, è attualmente in preparazione una proposta legislativa volta a creare un quadro giuridico per i "prodotti medici orfani". Tale proposta comprende le seguenti aree: designazione di prodotti farmaceutici orfani, sostegno alla ricerca, accesso al mercato e controllo, compresa la farmacovigilanza.
- Nell'ambito di tale proposta, la Commissione intende proporre una definizione di tali prodotti, secondo le seguenti linee direttrici: qualunque sostanza o combinazione di sostanze presentata come specialità farmaceutica che sia:
- utilizzata per il trattamento, la prevenzione o la diagnosi di malattie con pericolo di morte o di debilitazione cronica
 - che abbiano una prevalenza di meno del 5 per 10.000 nell'insieme della popolazione comunitaria, e
 - la cui redditività commerciale è insufficiente.

RICERCA DELLA COMUNITÀ SULLE MALATTIE RARE E I PRODOTTI ORFANI

53. Il Quarto Programma-quadro (1994-1998) per la ricerca e lo sviluppo tecnologico (Decisione 94/1110/CE del 26.04.1994, GU L126 del 18.05.94, pag. 1, modificata dalla Decisione 96/616/CE del 25.03.1996, GU L86 del 04.04.96, pag. 69) - in particolare il programma di biomedicina e sanità (Biomed2), area I "Ricerca farmaceutica" e area 4.6 "Ricerca sulle malattie rare" - comprende le attività di ricerca sullo sviluppo dei prodotti medici orfani e sostiene la ricerca di base e clinica sulle malattie rare.
54. Nell'area delle "Malattie rare" i compiti di ricerca comprendono lo sviluppo dei criteri diagnostici, delle cause, degli aspetti genetici e dei metodi di prevenzione, soprattutto per quanto riguarda la creazione di osservatori epidemiologici europei, reti di informazione e registri di pazienti con malattie rare, al fine di accrescere le informazioni disponibili in materia.
55. Nell'area della "Ricerca farmaceutica" ci si propone di sostenere la ricerca sulla cura delle malattie rare, comprese le metodologie relative ai sistemi rapidi per l'elaborazione di prodotti farmaceutici orfani e l'immagazzinamento dei prodotti orfani disponibili in Europa.

VII. CONSULTAZIONE, VALUTAZIONE E RELAZIONI

CONSULTAZIONE

56. Le azioni di questo programma saranno realizzate in stretta collaborazione con gli Stati membri, in particolare per quanto si riferisce al coordinamento delle rispettive politiche e dei rispettivi programmi. Per agevolare tale attuazione, la Commissione propone la creazione di un Comitato consultivo di rappresentanti degli Stati membri. Saranno

inoltre mantenute adeguate relazioni con l'OMS, con altre organizzazioni internazionali competenti e con i paesi terzi, in conformità con i requisiti delle azioni del programma.

RELAZIONI DI VALUTAZIONE

57. La valutazione del programma sarà effettuata tramite due relazioni:
- una relazione intermedia al Consiglio, al Parlamento europeo, al Comitato economico e sociale e al Comitato delle Regioni, grazie alla quale le Istituzioni comunitarie e, attraverso esse, tutte le parti interessate, saranno tenute pienamente informate sui progressi delle azioni intraprese. La relazione intermedia comprenderà informazioni sui progetti finanziati nell'ambito delle varie azioni;
 - una relazione finale sull'attuazione del programma, che comprenderà una valutazione delle azioni intraprese e che sarà presentata alle Istituzioni sopra indicate dalla Commissione dopo il completamento del programma.

ATTIVITÀ INFORMATIVE DI CARATTERE GENERALE

58. La Commissione garantirà che le relazioni sulle attività intraprese siano disponibili per le parti interessate e per il pubblico in generale.
59. Le future azioni comunitarie di sanità pubblica relative alle malattie rare dovranno tener conto della grande quantità di lavoro già realizzato, in particolare ai sensi degli Articoli 129 e 130, lettera f), del Trattato CE. Ai sensi dell'Articolo 129 del Trattato, la Comunità contribuisce a garantire un elevato livello di protezione della salute umana, incoraggiando la cooperazione tra gli Stati membri, sostenendo le rispettive politiche e i rispettivi programmi e favorendo la cooperazione con i paesi terzi e con le organizzazioni internazionali competenti in materia di sanità pubblica.

Proposta di

DECISIONE DEL PARLAMENTO EUROPEO E DEL CONSIGLIO

**che adotta un programma d'azione comunitaria 1999-2003 sulle malattie rare
nel contesto del quadro d'azione nel settore della sanità pubblica**

RELAZIONE

1. Nella sua Comunicazione (COM(93) 559 def.) del 24 novembre 1993 sul quadro d'azione nel settore della sanità pubblica, la Commissione ha sottolineato i principi e la strategia da seguire nell'intraprendere attività comunitarie volte al raggiungimento degli obiettivi di protezione sanitaria posti dagli Articoli 3, lettera o), e 129 del Trattato che istituisce la Comunità europea.
2. Il ruolo della Comunità è identificato nel sostegno agli sforzi degli Stati membri nel settore della sanità pubblica, assistendoli nella formulazione e nell'attuazione degli obiettivi e delle strategie e contribuendo alla protezione sanitaria nella Comunità, ponendo come obiettivo i migliori risultati già ottenuti in varie aree comunitarie.
3. Ai sensi dell'Articolo 129, la Commissione presenta proposte per l'adozione da parte del Parlamento europeo e del Consiglio, comprendenti misure di incentivazione volte a garantire un elevato livello di protezione della salute umana.
4. La comunicazione della Commissione sopra citata stabilisce i criteri con i quali devono essere individuate le aree prioritarie dei programmi di azione comunitaria. In base a tali criteri, le malattie rare sono state dichiarate area prioritaria.
5. La presente proposta della Commissione, basata sull'Articolo 129 e preannunciata nel programma di lavoro della Commissione per il 1996, rispetta il principio della competenza ripartita tra la Comunità e gli Stati membri e intende migliorare le informazioni sulle malattie rare, sostenere i gruppi di pazienti e l'analisi e la gestione dei rischi nel caso di raggruppamenti di malattie rare. Tale azione comunitaria seguirà i principi di sussidiarietà e di proporzionalità.
6. In base al principio di sussidiarietà, le azioni che non riguardano materie di competenza esclusiva della Comunità, come le azioni relative alle malattie rare, devono essere realizzate dalla Comunità solo e nella misura in cui, per le loro dimensioni o i loro effetti, possono essere meglio attuate a livello comunitario.
7. Le malattie rare sono malattie con una prevalenza generalmente accettata di meno del 5 per 10.000 nell'insieme della popolazione comunitaria. Le malattie che saranno specificamente oggetto di questo programma saranno quelle in cui sono necessari specifici sforzi congiunti per garantire che non vi sia una significativa morbidità e mortalità prenatale e prematura, grave perdita di qualità della vita o del potenziale socioeconomico delle persone.
8. Il programma d'azione quinquennale proposto integrerà le attività in corso negli Stati membri con azioni dirette alla popolazione, ai professionisti della sanità e alle autorità.
9. Considerando la limitatezza delle risorse, non sarebbe pratico che un programma comunitario di sanità pubblica affrontasse la totalità delle quasi 5.000 malattie rare in tutti i loro aspetti.

10. Nel selezionare gli obiettivi e determinare le azioni che devono essere inserite nel programma occorre tener conto della situazione attuale negli Stati membri e a livello comunitario nell'ambito coperto dal programma. Il fine di quest'ultimo è di sviluppare una più rapida ed efficace ripartizione delle informazioni destinate ai gruppi di pazienti e alle organizzazioni che li accolgono, nonché di creare efficaci gruppi di risposta ai raggruppamenti di queste malattie, tramite una maggiore collaborazione degli Stati membri. Ciò eviterà le non necessarie duplicazioni di lavoro e accelererà l'adozione delle migliori prassi per affrontare i problemi comuni a tutti gli Stati membri in questo ambito.
11. Infine, il criterio di accrescere il valore aggiunto a livello comunitario assume una particolare importanza per le malattie rare, poiché tutte le attività implicate sono uniche nella portata e negli effetti e arrecheranno un valore aggiunto a tutti gli Stati membri.
12. Il programma è avviato sulla base di una decisione del Parlamento europeo e del Consiglio, in base a quanto disposto all'Articolo 129 del Trattato. Il programma non rientra nelle materie di competenza esclusiva della Comunità e non richiede l'armonizzazione delle disposizioni nazionali nell'ambito coperto.
13. Una valutazione delle azioni realizzate nell'ambito del programma sarà effettuata tramite due relazioni: una relazione intermedia che farà il punto sullo stato d'avanzamento dei lavori e una relazione finale sull'attuazione del programma. Tali relazioni comprenderanno informazioni sul finanziamento comunitario nei vari settori d'azione e sui risultati delle valutazioni. Esse saranno inviate al Consiglio e al Parlamento europeo, nonché al Comitato economico e sociale e al Comitato delle Regioni.

**Proposta di
DECISIONE DEL PARLAMENTO EUROPEO E DEL CONSIGLIO**

**che adotta un programma d'azione comunitaria 1999-2003 sulle malattie rare
nel contesto del quadro d'azione nel settore della sanità pubblica**

IL PARLAMENTO EUROPEO E IL CONSIGLIO DELL'UNIONE EUROPEA

Considerando il Trattato che istituisce la Comunità europea, e in particolare l'Articolo 129,

considerando la proposta della Commissione¹,

considerando il parere del Comitato economico e sociale²,

considerando il parere del Comitato delle Regioni³,

agendo in conformità con la procedura stabilita all'Articolo 189B del Trattato,

1. considerando che il fatto stesso della rarità delle malattie e affezioni a bassa prevalenza e la conseguente mancanza di informazioni a loro riguardo può far sì che le persone colpite da tali affezioni non ricevano le risorse e i servizi sanitari di cui hanno bisogno;
2. considerando che, ai fini di questo programma, le malattie rare sono definite come malattie con pericolo di morte o di debilitazione cronica la cui prevalenza è talmente bassa da rendere necessari specifici sforzi congiunti per affrontarle;
3. considerando che, ai sensi della lettera o) dell'Articolo 3 del Trattato, l'azione comunitaria comporta un contributo al conseguimento di un elevato livello di protezione della salute;
4. considerando che l'Articolo 129 stabilisce espressamente la competenza comunitaria in questo ambito, nella misura in cui la Comunità vi contribuisce, tramite l'incoraggiamento della collaborazione tra gli Stati membri e, se necessario, il sostegno alla loro azione, promuovendo il coordinamento delle rispettive politiche e dei rispettivi programmi e favorendo la cooperazione con i paesi terzi e le organizzazioni internazionali competenti in materia di sanità pubblica; considerando che l'azione comunitaria deve indirizzarsi alla prevenzione delle malattie e alla promozione dell'istruzione e dell'informazione sanitarie;
5. considerando che le malattie rare sono state dichiarate area prioritaria per l'azione comunitaria nell'ambito del quadro d'azione nel settore della sanità pubblica⁴;

¹ GU nr.

² GU nr.

³ GU nr.

⁴ COM (93) 559 def.

6. considerando che, nella sua Risoluzione (A4-0311/95) sul Programma d'azione sociale a medio termine 1995-1997⁵, il Parlamento ha invitato la Commissione a presentare, secondo le procedure adeguate, il programma d'azione per le malattie rare previsto nella comunicazione-quadro della Commissione sulla sanità pubblica;
7. considerando che, in base al principio di sussidiarietà, l'azione sulle materie che non sono di esclusiva competenza della Comunità, come l'azione riguardante le malattie rare, deve essere realizzata a livello comunitario solo se e nella misura in cui, per la sua portata o i suoi effetti, può essere meglio realizzata a livello comunitario;
8. considerando che la Comunità può arrecare un valore aggiunto alle azioni degli Stati membri riguardanti le malattie rare attraverso il coordinamento delle misure nazionali, la diffusione delle informazioni e delle esperienze, l'individuazione congiunta delle priorità, l'eventuale creazione di reti, la selezione di progetti di portata comunitaria e la motivazione e la mobilitazione di tutti i soggetti coinvolti;
9. considerando che deve essere favorita la cooperazione con le organizzazioni internazionali competenti nell'ambito della sanità pubblica e con i paesi terzi;
10. considerando che, sostenendo l'acquisizione di migliori conoscenze e di una migliore comprensione delle malattie rare, nonché una migliore diffusione delle informazioni che le riguardano, e sviluppando azioni complementari rispetto alle azioni e ai programmi comunitari esistenti, evitando al tempo stesso le inutili duplicazioni, il programma contribuirà alla realizzazione degli obiettivi comunitari stabiliti all'Articolo 129;
11. considerando che, per aumentare il valore e l'impatto del programma, deve essere effettuata una valutazione continua delle azioni intraprese, con particolare riguardo alla loro efficacia e al perseguimento degli obiettivi prefissati, effettuando eventualmente le modifiche necessarie;
12. considerando che, affinché le azioni possano essere portate a termine e possano raggiungere gli obiettivi previsti, è necessario che il programma abbia una durata di cinque anni;
13. considerando che l'introduzione di specifiche misure comunitarie contribuirà a garantire la rapida informazione di tutti gli Stati membri in caso di situazioni di emergenza, in modo tale da garantire la protezione della popolazione;
14. considerando che tali misure comunitarie per lo scambio rapido di informazioni non modificano i diritti e gli obblighi degli Stati membri secondo quanto previsto dai Trattati o da convenzioni bilaterali e multilaterali;
15. considerando che il 20 dicembre 1994 è stato raggiunto un accordo tra il Parlamento europeo, il Consiglio e la Commissione su un *modus vivendi* relativo agli strumenti

⁵ GU nr. C 32 del 5.2.1996, p. 15-24

d'applicazione delle risoluzioni adottate in base al procedimento previsto all'Articolo 189B del Trattato,

16. considerando che la presente decisione determina un contesto finanziario che costituisce il principale punto di riferimento, nel senso indicato al punto 1 della Dichiarazione del Parlamento europeo, del Consiglio e della Commissione del 6 marzo 1995, per l'autorità di bilancio nell'ambito della procedura di bilancio annuale;
17. considerando che le prospettive finanziarie della Comunità sono valide sino al 1999 e dovranno essere rivedute per il periodo successivo a tale data;
18. considerando che il contesto finanziario per gli ultimi quattro anni del programma (2000-2003) sarà determinato dopo la messa a punto delle future prospettive finanziarie;

HANNO DECISO QUANTO SEGUE:

Articolo 1

Istituzione del programma

1. Con la presente decisione viene adottato un programma d'azione comunitario contro le malattie rare, definito in prosieguo "questo programma", per il periodo dal 1° gennaio 1999 al 31 dicembre 2003, nel contesto del quadro d'azione nel settore della sanità pubblica.
2. L'obiettivo del programma è di contribuire a garantire un elevato livello di protezione sanitaria contro le malattie rare migliorando le conoscenze in materia, incoraggiando e rafforzando i gruppi di sostegno ai pazienti e favorendo la creazione di gruppi di risposta ai raggruppamenti di tali malattie.
3. Le azioni da realizzare nell'ambito di questo programma e i loro obiettivi specifici sono elencati in allegato sotto le seguenti rubriche:
 - 1) Azioni comunitarie di informazione sulle malattie rare
 - 2) Azioni di assistenza ai gruppi di sostegno ai pazienti e alle loro famiglie
 - 3) Azioni per far fronte ai raggruppamenti di malattie rare.

Articolo 2

Attuazione

1. La Commissione, in stretta collaborazione con gli Stati membri, si incaricherà dell'esecuzione delle azioni descritte in allegato.
2. La Commissione coopererà con le istituzioni e le organizzazioni attive nell'ambito delle malattie rare.

Articolo 3

Bilancio

1. Il contesto finanziario per l'attuazione del programma per l'anno 1999 sarà di 1,3 milioni di ECU, in conformità con le attuali prospettive finanziarie. Il contesto finanziario per gli ultimi quattro anni del programma (2000-2003) sarà determinato nei particolari dopo la messa a punto delle future prospettive finanziarie.
2. Gli stanziamenti annuali saranno fissati dall'autorità di bilancio in conformità con le previsioni finanziarie.

Articolo 4

Coerenza e complementarità

La Commissione garantirà che vi sia coerenza e complementarità tra le azioni comunitarie da intraprendere nell'ambito di questo programma e quelle realizzate nell'ambito di altre azioni e programmi comunitari.

Articolo 5

Comitato

1. Nell'attuare il piano d'azione la Commissione sarà assistita da un Comitato consultivo, d'ora in avanti denominato "il Comitato", comprendente i rappresentanti di ciascuno stato membro e presieduto dal rappresentante della Commissione.
2. Il rappresentante della Commissione presenterà al Comitato un progetto delle misure da adottare, in particolare per quanto riguarda:
 - (a) i criteri e i procedimenti per selezionare e finanziare i progetti nell'ambito di questo programma;
 - (b) la procedura di valutazione.

Il Comitato esprimerà il suo parere su tale progetto entro un termine che il presidente potrà determinare in funzione dell'urgenza della questione, se necessario mediante voto.

Il parere sarà posto a verbale; inoltre ciascuno Stato membro avrà diritto di richiedere che la sua posizione sia posta a verbale.

La Commissione terrà il più possibile conto del parere espresso dal Comitato e lo informerà sui modi in cui il parere è stato preso in considerazione.

Il rappresentante della Commissione terrà regolarmente informato il Comitato sulle proposte della Commissione o sulle iniziative comunitarie e sull'attuazione del programma in altri ambiti politici connessi col perseguimento degli obiettivi del programma.

Articolo 6

Cooperazione internazionale

1. Nel corso dell'attuazione di questo programma, sarà favorita la cooperazione con i paesi terzi e con le organizzazioni internazionali competenti nel settore della sanità pubblica.
2. Questo programma sarà aperto alla partecipazione dei paesi associati dell'Europa centrale, in base alle condizioni indicate negli accordi di associazione relativi o nei relativi protocolli aggiuntivi riguardanti la partecipazione ai programmi comunitari. Questo programma sarà aperto alla partecipazione di Cipro e di Malta sulla base di stanziamenti aggiuntivi, in base alle stesse norme vigenti per i paesi EFTA, in conformità con le procedure concordate con tali paesi.

Articolo 7

Controllo e valutazione

1. Nell'attuazione della presente decisione, la Commissione adotterà le misure necessarie a garantire il controllo e la valutazione continua del programma tenendo conto degli obiettivi generali e specifici indicati nell'articolo 1 e nell'Allegato.
2. Durante il terzo anno del programma, la Commissione presenterà al Parlamento europeo e al Consiglio una relazione di valutazione.
3. La Commissione presenterà al Parlamento europeo e al Consiglio una relazione finale sul completamento del presente programma.
4. La Commissione inserirà nelle due relazioni informazioni sul finanziamento comunitario nei vari settori d'azione e sulla complementarità con le altre azioni indicate all'articolo 4, nonché sui risultati delle valutazioni. Invierà inoltre tali relazioni al Comitato economico e sociale e al Comitato delle Regioni.

Fatto a Bruxelles,

Per il Parlamento europeo
Il Presidente

Per il Consiglio
Il Presidente

ALLEGATO

AZIONI E OBIETTIVI SPECIFICI

I. AZIONI PER UNA MIGLIORE INFORMAZIONE SULLE MALATTIE RARE

Obiettivo: Contribuire a una migliore comprensione delle malattie rare, specialmente da parte dei pazienti, dei professionisti della sanità e dei ricercatori.

1. Incoraggiamento e sostegno alla creazione di una base di dati europea sulle malattie rare, comprendente, per ciascuna di esse, i seguenti elementi: denominazione, sinonimi, una descrizione generale delle affezioni, sintomi, cause, popolazione colpita, trattamenti standard, eventuali trattamenti di ricerca, elenco delle strutture che possono essere contattate per ulteriori informazioni sulle affezioni.
2. Promuovere l'accesso alle informazioni e coordinare i sistemi e i servizi di informazione attualmente esistenti appoggiando la creazione e il rafforzamento di reti a livello locale, regionale, nazionale e comunitario.
3. Organizzare riunioni di consenso tra i professionisti della sanità al fine di migliorare l'individuazione precoce, il riconoscimento, l'intervento e la prevenzione delle malattie rare.

II. AZIONI DI ASSISTENZA AI GRUPPI DI SOSTEGNO AI PAZIENTI E ALLE LORO FAMIGLIE

Obiettivo: Creare, favorire e rafforzare le organizzazioni di volontariato impegnate nell'assistenza alle persone direttamente o indirettamente colpite da malattie rare.

4. Promuovere la creazione di gruppi di persone colpite dalle stesse malattie rare o di persone professionalmente coinvolte al fine di diffondere le loro esperienze, agevolare la formazione e coordinare la loro attività a livello nazionale e comunitario.
5. Promuovere la collaborazione e il collegamento in rete dei gruppi e le attività degli enti che li assistono, concentrandosi in particolare sugli sforzi volti a incoraggiare la continuità del lavoro e la cooperazione transnazionale.

III. AZIONI DESTINATE A FAR FRONTE AI RAGGRUPPAMENTI DI MALATTIE RARE

Obiettivo: Garantire un'efficiente gestione del problema dei raggruppamenti, che è di importanza fondamentale per le malattie rare.

6. Sostenere il controllo delle malattie rare (sentinelle), compresi i difetti prenatali, i disturbi genetici o le malattie organiche e le tecniche adeguate per le malattie a bassa prevalenza, al fine di soddisfare le esigenze di individuazione, cura e ricerca, oltre che dei relativi controlli statistici.
7. Promuovere la creazione di gruppi di risposta alle malattie rare e di corsi specialistici di formazione per coloro che effettuano ricerche sui raggruppamenti.
8. Sostenere i sistemi di vigilanza e di allarme tempestivo relativi ai raggruppamenti.
9. Incoraggiare lo scambio di esperienze nella valutazione, convalida, comunicazione e gestione dei raggruppamenti di malattie rare collegati con cause esogene.

SCHEDA FINANZIARIA

1. TITOLO DELL'OPERAZIONE

Proposta di Decisione del Parlamento europeo e del Consiglio che adotta un programma d'azione comunitaria sulle malattie rare nel contesto del quadro d'azione nel settore della sanità pubblica.

2. VOCE DI BILANCIO

B3-.....

3. BASE GIURIDICA

Articolo 3, lettera o), e Articolo 129 del Trattato che istituisce la Comunità europea.

4. DESCRIZIONE DELL'OPERAZIONE

4.1 Obiettivo generale

Contribuire al perseguimento dei seguenti obiettivi stabiliti dal Trattato:

- ai sensi dell'Articolo 3, lettera o), la Comunità deve contribuire al raggiungimento di un elevato livello di protezione della salute;
- l'Articolo 129 stabilisce che la Comunità contribuisce a garantire un elevato livello di protezione della salute umana, in particolare incoraggiando la cooperazione tra gli Stati e, se necessario, sostenendo la loro azione, promuovendo il coordinamento delle rispettive politiche e dei rispettivi programmi e favorendo la cooperazione con i paesi terzi e con le organizzazioni internazionali competenti nel settore della sanità pubblica. L'azione comunitaria si indirizza alla prevenzione delle malattie, in particolare dei gravi flagelli, favorendo la ricerca sulle loro cause e sulla loro propagazione, nonché l'informazione e l'educazione in materia sanitaria.

L'obiettivo generale del programma d'azione è di contribuire a garantire un elevato livello di protezione della salute nell'ambito delle malattie rare.

Il metodo per raggiungere tale obiettivo consiste nell'intraprendere azioni che:

- consentano di varare una gamma molto più ampia di interventi e di iniziare azioni coordinate con i pazienti che rimarrebbero altrimenti isolati o vittime di diagnosi scorrette;
- fornire informazioni sulle malattie rare;
- rafforzare la creazione e l'organizzazione di gruppi di sostegno ai pazienti e alle loro famiglie;
- favorire la creazione di gruppi di risposta che affrontino il problema dei raggruppamenti di malattie rare.

4.2 Periodo coperto e accordi di rinnovo o ampliamento

- 5 anni: dal 1° gennaio 1999 al 31 dicembre 2003.
- Relazione sull'attuazione da inviare al Consiglio e al Parlamento europeo durante il terzo anno di attuazione del programma.
- Relazione al Consiglio e al Parlamento europeo dopo il completamento del programma, con i risultati delle valutazioni.

5. CLASSIFICAZIONE DELLE SPESE O DELLE ENTRATE

- Spese non obbligatorie
- Stanziamenti differenziati.

6. TIPO DI SPESA O DI ENTRATA

Sussidio per il finanziamento congiunto con altre fonti nel settore pubblico e/o privato (non superiore ad una certa percentuale del costo totale dei progetti proposti).

Il livello di finanziamento garantito dipende dalla portata del provvedimento da finanziare e dalla misura in cui il programma d'azione si riflette nelle varie attività previste. Tale finanziamento non supererà il 70% del bilancio totale previsto per i progetti, eccettuato il caso di reti e attività commissionate e direttamente utilizzate dalla Commissione (in questo caso il finanziamento potrà essere del 100%).

7. IMPATTO FINANZIARIO

7.1 Metodo di calcolo del costo totale dell'operazione (definizione del costo unitario)

Il metodo di calcolo è il risultato dell'esperienza acquisita nelle precedenti attività connesse con la salute ambientale. Ciò comprende i vari tipi di azione comunitaria elencati nella tabella 4 della Comunicazione della Commissione COM(93) 559 def. del 24 novembre 1993, e rappresenta 10 anni di conoscenze e di prassi relative agli sforzi di cooperazione finanziaria con gli Stati membri e le ONG per quanto riguarda la raccolta, l'analisi e la diffusione delle informazioni, la creazione di reti, l'analisi della qualità delle campagne come ad esempio le settimane europee, la creazione di meccanismi e procedure di consultazione e di cooperazione per l'individuazione di obiettivi comuni, per il coordinamento delle politiche e per la formulazione e lo sviluppo di strategie a livello comunitario. Le stime di costo specifiche sono basate sulla presunzione che la metà delle attività da intraprendere nell'ambito di questo programma richiederà il 100% di finanziamento, mentre l'altra metà richiederà un finanziamento del 50%, e che le attività da intraprendere coinvolgeranno la maggior parte di tutti gli Stati membri. Si ritiene che sarà necessario un importo pari a 1,3 milioni di ECU per il compimento di queste attività nell'anno 1999. Il nuovo contesto di bilancio per gli ultimi 4 anni sarà stabilito nell'anno 2000 tenendo conto delle future prospettive finanziarie della Comunità. Gli stanziamenti annui saranno decisi in conformità con le normali procedure di bilancio.

7.1.1 Base di dati sulle malattie rare per i pazienti, i professionisti della sanità e i ricercatori

Creazione di una base di dati europei sulle malattie rare, comprendente le denominazioni delle malattie, i sinonimi, una descrizione generale del disturbo, i sintomi, le cause, la popolazione colpita, le cure standard, i trattamenti di ricerca (ove essi siano disponibili) e un elenco delle fonti che possono essere consultate per ulteriori informazioni in materia. Si ritiene che per la creazione di questa base di dati nel 1999 saranno necessari 600.000 ECU.

L'organizzazione di riunioni sulle malattie rare per i professionisti della sanità nel 1999 costerà 100.000 ECU.

7.1.2 Creazione di organizzazioni volontarie sulle malattie rare

Incontri per promuovere la creazione di organizzazioni volontarie impegnate nel sostegno alle persone colpite da malattie rare nel 1999: 200.000 ECU.

7.1.3 Efficiente gestione dei raggruppamenti di malattie rare

La creazione di strutture di controllo delle malattie rare (sentinelle) richiederà 300.000 ECU nel 1999.

La creazione di "gruppi di risposta" per le malattie rare e l'organizzazione di corsi di formazione per la ricerca sui raggruppamenti richiederà 100.000 ECU nel 1999.

7.2 Ripartizione dei costi (in milioni di ECU) - programmazione indicativa

OBIETTIVO	AREA D'AZIONE	ANNI					
		1999	2000	2001	2002	2003	TOTAL E
Sviluppare le conoscenze sulle malattie rare, in particolare per i pazienti, i professionisti della sanità e i ricercatori	Incoraggiamento e sostegno alla creazione di una base di dati europea sulle malattie rare, con immissione di dati relativi ai seguenti elementi: denominazione della malattia, sinonimi, generale descrizione dell'affezione, sintomi, cause, popolazione colpita, trattamenti standard, trattamenti di ricerca (se disponibili) e un elenco delle strutture che possono essere contattate per ulteriori informazioni.	0,6	-	-	-	-	0,6
	Promuovere l'accesso alle informazioni e coordinare i sistemi e i servizi informativi esistenti sostenendo la creazione e il rafforzamento di reti a livello locale, regionale, nazionale e comunitario.	-	-	-	-	-	-
	Organizzare riunioni di consenso tra i professionisti della sanità, al fine di migliorare il rilevamento precoce, il riconoscimento, l'intervento e la prevenzione delle malattie rare.	0,1	-	-	-	-	0,1
Creare, favorire e rafforzare le organizzazioni volontarie impegnate nel sostegno alle persone direttamente o indirettamente colpite dalle malattie rare.	Promuovere la creazione di gruppi di persone affette dalla stessa malattia o di professionisti interessati, al fine di diffondere le loro esperienze, agevolare la formazione e coordinare le loro attività a livello nazionale e comunitario.	-	-	-	-	-	-
	Promuovere la collaborazione e il collegamento in rete dei gruppi e la creazione di organizzazioni più ampie, concentrandosi in particolare sugli sforzi volti a promuovere la continuità delle attività e la cooperazione transnazionale.	0,2	-	-	-	-	0,2

Garantire un'efficiente gestione del problema dei raggruppamenti, che è di importanza fondamentale per le malattie rare.	Sostenere il controllo delle malattie rare (sentinelle), comprese le affezioni prenatali, i difetti genetici o le malattie organiche e le tecniche adeguate per le malattie a bassa prevalenza, al fine di soddisfare le esigenze di individuazione, cura e ricerca, oltre che dei relativi controlli statistici.	0,3	-	-	-	-	0,3
	Promuovere la creazione di gruppi di risposta per le malattie rare e di corsi specialistici di formazione per la ricerca in materia di raggruppamenti.	0,1	-	-	-	-	0,1
	Sostenere i sistemi di vigilanza e di allarme precoce sui raggruppamenti.	-	-	-	-	-	-
	Incoraggiare lo scambio di conoscenze in materia di valutazione, convalida, comunicazione e gestione dei raggruppamenti di malattie rare collegati a cause esogene.	-	-	-	-	-	-
	T O T A L E	1,3	p.m.	p.m.	p.m.	p.m.	1,3

7.3 Tabella indicativa degli stanziamenti (in milioni di ECU)

	1999	2000	2001	2002	2003	TOTALE
Stanziamenti d'impegno	1,3	-	-	-	-	1,3
Stanziamenti di pagamento						
1999	0,78					0,78
2000	0,52	-				0,52
2001	-	-	-			-
2002		-	-	-		-
2003			-	-	-	-
Anni successivi				-	-	-
TOTALE	1,3	p.m.	p.m.	p.m.	p.m.	1,3

8 MISURE DI PREVENZIONE DELLE FRODI; RISULTATI DELLE MISURE ADOTTATE

La documentazione di candidatura richiederà informazioni sull'identità e sulla natura dei potenziali beneficiari in modo che possa essere valutata previamente la loro affidabilità.

Le misure di prevenzione delle frodi (controlli, relazioni intermedie, relazione finale) sono comprese negli accordi o contratti tra la Commissione e i beneficiari. La Commissione provvederà a controllare le reazioni e il corretto svolgimento dei lavori prima di effettuare i pagamenti intermedi e definitivi.

La Commissione provvederà inoltre ad effettuare controlli occasionali per verificare le modalità di utilizzazione dei fondi. Sono già stati effettuati controlli in relazione ad altre linee di bilancio relative alla sanità pubblica per gli anni finanziari dal 1991 al 1995, che sono risultati estremamente efficaci.

9 ELEMENTI DI ANALISI DEL RAPPORTO COSTI/EFFICACIA

9.1 Obiettivi specifici e quantificabili.

Le misure comunitarie intendono contribuire a garantire un elevato livello di protezione della salute nell'ambito delle malattie rare sviluppando le conoscenze in materia soprattutto per i pazienti, i professionisti della sanità e i ricercatori, creando, favorendo e rafforzando le organizzazioni di volontariato impegnate nell'assistenza delle persone direttamente o indirettamente colpite da malattie rare e garantendo un'efficace gestione del problema dei raggruppamenti, che è d'importanza fondamentale per le malattie rare, perseguendo inoltre i seguenti obiettivi specifici:

Gli indicatori utilizzati per stabilire se gli obiettivi sono stati raggiunti comprenderanno i seguenti tipi di misure:

- diffusione delle informazioni sulle malattie rare ai pazienti, ai professionisti della sanità e ai ricercatori;
- creazione di una base di dati europea sulle malattie rare;
- disponibilità di documenti di consenso sul rilevamento, l'individuazione, l'intervento e la prevenzione nel settore delle malattie rare;
- presenza e operatività di organizzazioni di pazienti a livello locale, regionale, nazionale e comunitario attive nel settore delle malattie rare;
- presenza di organizzazioni a livello comunitario per la promozione della collaborazione sulle varie malattie rare;
- esistenza di gruppi di risposta per le malattie rare e di sistemi specializzati di scambio di informazioni, di sorveglianza e di allertamento per i raggruppamenti di malattie rare.

Gruppi destinatari

1. Autorità sanitarie competenti degli Stati membri, a livello nazionale, regionale e locale e organizzazioni internazionali competenti nel settore della sanità pubblica.
2. Gruppi di sostegno dei pazienti, professionisti della sanità, associazioni sanitarie e mediche, istituzioni accademiche, ecc..
3. ONG e altri enti interessati nelle questioni sanitarie, e il pubblico in generale.

9.2 Fondamenti dell'operazione

Le azioni della Comunità intraprese nel quadro dell'Articolo 129 devono avere come obiettivo la prevenzione delle malattie e la protezione della salute. La comunicazione della Commissione sul quadro d'azione nel settore della sanità pubblica¹ stabilisce i criteri in base ai quali devono essere determinate le aree di priorità per i programmi comunitari. In base a tali criteri la comunicazione-quadro ha valutato le varie opzioni nel settore delle malattie, in particolare dei gravi flagelli e delle relative cause, attraverso varie categorie di azioni comunitarie, individuando, sulla base dei criteri

¹ COM(93) 559 def. del 23.11.93

elencati nella comunicazione, otto aree prioritarie una delle quali era quella delle malattie rare.

Ai fini del presente programma, le malattie rare sono definite come malattie che pongono a rischio la vita o possono provocare disabilità croniche e che sono a prevalenza talmente bassa da richiedere specifici sforzi congiunti sulla base di una valutazione ex-ante.

Il programma si propone di accelerare e rendere più efficace lo scambio e la messa in comune delle informazioni e delle esperienze, oltre che della comprensione a livello comunitario dei temi fondamentali e delle questioni connesse con la lotta alle malattie rare, sviluppando la collaborazione tra gli Stati membri in modo tale da evitare inutili duplicazioni di lavoro e accelerando l'adozione delle migliori soluzioni ai problemi comuni. Questa strategia prevista dall'Articolo 129 del Trattato per l'azione della Comunità e della Commissione fornisce un chiaro quadro normativo comune.

Per quanto riguarda i metodi di intervento e lo stanziamento delle risorse, vigeranno i seguenti principi:

- specifica applicazione del principio di sussidiarietà nell'identificare le misure da intraprendere e da cofinanziare;
- identificazione e selezione dei progetti per il cofinanziamento nel settore delle malattie rare;
- utilizzazione del concetto di valore aggiunto comunitario, in particolare attraverso il coordinamento delle misure nazionali, la diffusione delle informazioni e delle esperienze, l'individuazione delle priorità, l'eventuale sviluppo di reti, la selezione dei progetti europei e la motivazione e mobilitazione di tutti gli interessati.

Per l'attuazione del programma saranno utilizzate due metodologie. La prima consiste nel sostenere i progetti realizzati negli Stati membri e a livello comunitario. La selezione delle aree prioritarie si basa in larga misura su obiettivi generali e intermedi, e l'attuazione delle stesse misure dipende dalla qualità e dall'efficacia dei progetti presentati ai dipartimenti competenti nello scorso anno. L'altra consiste nell'intraprendere attività specifiche necessarie per il perseguimento degli obiettivi del programma, che saranno pienamente finanziati dal programma stesso.

I criteri di selezione dei progetti sono i seguenti:

- compatibilità con gli obiettivi e conformità con almeno uno degli obiettivi determinati;
- esame del "valore aggiunto comunitario" dei progetti (partecipazione transnazionale, sviluppo di un modello applicabile in altri Stati membri, informazioni utilizzabili in altri Stati membri, ecc.);
- efficacia e valore previsti;
- chiarezza e dimostrazione del possesso dei requisiti necessari;
- valore ed efficacia della metodologia;
- competenza ed esperienza organizzativa;
- adeguatezza rispetto agli obiettivi di bilancio;
- sostegno ai progetti da partner nazionali;

- valutazione dell'obiettivo;
- parere del Comitato consultivo competente.

Il bilancio proposto pari a 1,3 milioni di ECU per il primo anno di questo programma corrisponde a quello proposto contemporaneamente per il programma d'azione comunitario sulla prevenzione delle lesioni e sulle malattie connesse con l'inquinamento. Tale circostanza riflette l'identica priorità attribuita a questi settori di azione, secondo quanto indicato nella comunicazione della Commissione sul quadro d'azione nel settore della sanità pubblica (1993); tale valutazione rimane a tutt'oggi valida. L'importo proposto rappresenta il minimo indispensabile per l'avvio del programma.

9.3 Controllo e valutazione dell'operazione

9.3.1 Controllo dell'operazione

Il controllo a livello comunitario sarà effettuato dalla Commissione, che presenterà una relazione intermedia a metà percorso e una relazione definitiva dopo il completamento del programma al Consiglio, al Parlamento europeo, al Comitato economico e sociale e al Comitato delle Regioni, tenendo conto delle relazioni nazionali e delle valutazioni delle azioni nell'ambito del programma e dei singoli progetti.

9.3.2 Valutazione

La valutazione sarà realizzata attraverso i seguenti strumenti:

- una valutazione delle principali misure e dei progetti finanziati, con l'eventuale partecipazione di esperti indipendenti;
- una relazione valutativa durante il terzo anno;
- una relazione generale sulla qualità e sull'efficacia dei progetti realizzati nell'ambito del piano d'azione, presentata dalla Commissione alle altre istituzioni comunitarie dopo il completamento del programma.

Indicatori selezionati per tale valutazione:

- valutazione dei progetti da parte di funzionari della Commissione e/o altri soggetti coinvolti;
- analisi delle relazioni intermedie sulle misure previste e finanziate, con eventuale adeguamento dell'importanza attribuita ai vari temi;
- studi di impatto da parte di enti esterni;
- adeguatezza delle metodologie utilizzate dagli organizzatori;
- adeguatezza del bilancio in rapporto agli obiettivi;
- capacità ed esperienza degli enti coinvolti;
- diffusione dei risultati.

Procedure di valutazione e scansione temporale:

- elaborazione di relazioni intermedie e finali sulle varie misure adottate;

- elaborazione di un modulo di valutazione "standard" per ciascuna misura, che i beneficiari dovranno allegare alle relazioni finali, e controllo di tali documenti da parte di funzionari, presso le strutture della Commissione o sul campo.

10 SPESE AMMINISTRATIVE (PARTE A DEL BILANCIO)

L'effettiva mobilitazione delle necessarie risorse amministrative sarà condizionata dalla decisione annua della Commissione sull'attribuzione di risorse, tenendo conto in particolare del personale aggiuntivo e dei fondi concessi dall'autorità di bilancio.

10.1 Impatto sul numero di addetti

Tipo di addetti		personale che realizza l'azione		provenienza degli addetti		durata
		addetti permanenti	addetti temporanei	da DG o servizi	addetti supplementari	
Funzionari o agenti temporanei	A	1	0	1	0	
	B	1	0	1	0	
	C	1	0	1	0	
Altre risorse						
Totale		3	0	3	0	

10.2 Impatto finanziario degli addetti supplementari

10.3 Aumento di altre spese di gestione derivante dall'azione

Linea di bilancio	Importi	Metodo di calcolo
Riunioni A2510	104.250 ECU	2 riunioni del Comitato consultivo/anno, 1 rappresentante/Stato membro = 2 incontri/anno x 15 rappr. x 695 ECU/rappr. x 5 anni = 104.250 ECU

Le risorse necessarie per coprire le spese sottoindicate per il periodo di 5 anni saranno ottenute tramite la redistribuzione delle risorse finanziarie esistenti; non sarà necessario ricorrere a risorse aggiuntive.

a) Spese per il personale (titolo A1, A2 e A5)

$$3 \times 100.000 \text{ ECU} \times 5 \text{ anni} = 1.500.000 \text{ ECU}$$

b) Spese operative

Spese per le riunioni (A-250)

2 incontri/anno x 15 esperti x 825 ECU/esperto x 5 anni = 123.750 ECU

Spese di viaggio (A-130)

24 missioni/anno Bruxelles-Lussemburgo x 200 ECU/missione x 5 anni =
24.000 ECU

60 missioni/anno negli Stati membri x 1.000 ECU/missione x 5 anni = 300.000
ECU

c) Totale:

1.947.750 ECU

ISSN 0254-1505

COM(97) 225 def.

DOCUMENTI

IT

05

N. di catalogo : CB-CO-97-217-IT-C

ISBN 92-78-19714-9

Ufficio delle pubblicazioni ufficiali delle Comunità europee

L-2985 Lussemburgo