



EUROPESE
COMMISSIE

Brussel, 5.9.2014
COM(2014) 548 final

**VERSLAG VAN DE COMMISSIE AAN HET EUROPEES PARLEMENT, DE RAAD,
HET EUROPEES ECONOMISCH EN SOCIAAL COMITÉ EN HET COMITÉ VAN
DE REGIO'S**

**Voortgangsverslag met betrekking tot Mededeling van de Commissie over zeldzame
ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat [COM(2008) 679 definitief] en
Aanbeveling van de Raad van 8 juni 2009 betreffende een optreden op het gebied van
zeldzame ziekten (2009/C 151/02)**

Inhoud

1.	Inleiding	2
a.	Beleidskader.....	2
b.	Achtergrond van het verslag en methodologie	3
2.	Plannen en strategieën op het gebied van zeldzame ziekten	4
a.	Activiteiten van de Europese Commissie	4
b.	De situatie in de lidstaten	5
3.	Definitie, classificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten	6
a.	Activiteiten van de Europese Commissie	6
b.	Activiteiten van de lidstaten	7
4.	Onderzoek naar zeldzame ziekten	7
a.	Activiteiten van de Europese Commissie	7
b.	Activiteiten van de lidstaten	10
5.	Expertisecentra en Europese referentienetwerken voor zeldzame ziekten	10
a.	Activiteiten van de Europese Commissie	10
b.	Activiteiten van de lidstaten	12
6.	Het vergaren van Europese deskundigheid op het gebied van zeldzame ziekten	12
7.	Zeggenschap van de patiëntenorganisaties	13
a.	Activiteiten van de Europese Commissie	13
b.	Activiteiten van de lidstaten	13
8.	Beheersstructuur en Europese coördinatie.....	13
9.	Maatregelen ter bevordering van hoogwaardige zorg op het gebied van zeldzame ziekten	14
a.	Verordening inzake weesgeneesmiddelen.....	14
b.	Bevordering van de toegang tot weesgeneesmiddelen	14
	Werkgroep inzake het "Mechanisme voor gecoördineerde toegang tot weesgeneesmiddelen" in het kader van het proces inzake maatschappelijk verantwoord ondernemen in de farmaceutische industrie.....	15
c.	Screening van de bevolking op zeldzame ziekten	15
10.	Mondiale dimensie van het beleid inzake zeldzame ziekten	16
11.	Conclusies en voorstellen voor de toekomst	16

1. Inleiding

a. Beleidskader

Tussen **27 en 36 miljoen mensen in de Europese Unie** lijden aan zeldzame ziekten. Deze ziekten vormen een kernprioriteit van het gezondheidsbeleid vanwege het beperkte aantal patiënten en de beperkte hoeveelheid relevante kennis en deskundigheid met betrekking tot specifieke ziekten.

Patiënten met zeldzame ziekten leven vaak jaren in onzekerheid voordat er een diagnose wordt gesteld en er een gepaste behandeling wordt gevonden. De medisch deskundige die een dergelijke zeldzame ziekte kan vaststellen, werkt mogelijk in een andere regio of zelfs in een andere lidstaat. De wetenschappelijke kennis over de desbetreffende zeldzame ziekte is niet zelden onvoldoende en verspreid.

Daarom is een communautaire benadering en samenwerking tussen de lidstaten zo belangrijk, bijvoorbeeld door kennis en deskundigheid te bundelen, onderzoek en samenwerking te bevorderen en vergunningen voor de best mogelijke medicijnen te verlenen voor de hele Europese Unie. EU-maatregelen betreffende zeldzame ziekten hebben een hoge toegevoegde waarde.

Met het oog hierop werd in 2008 de **Mededeling van de Commissie over zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat**¹ aangenomen, waarin een algemene strategie wordt vastgesteld om de lidstaten te ondersteunen bij de diagnose, behandeling en zorg voor EU-burgers met zeldzame ziekten. De mededeling is gericht op drie gebieden: i) verbetering van de erkenning en de zichtbaarheid van zeldzame ziekten; ii) ondersteuning van het beleid betreffende zeldzame ziekten in de lidstaten om tot een samenhangende algemene strategie te komen; en iii) ontwikkeling van de samenwerking, coördinatie en regelgeving inzake zeldzame ziekten op EU-niveau.

Naast de mededeling werd een paar maanden later de **Aanbeveling van de Raad betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten**² aangenomen, waarin de lidstaten werden opgeroepen nationale strategieën vast te stellen. De aanbeveling legt de nadruk op i) de definitie, classificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten; ii) onderzoek; iii) Europese referentienetwerken; iv) het bijeenbrengen van expertise op EU-niveau; v) de zeggenschap van patiëntenverenigingen; en vi) duurzaamheid.

Artikel 13 van Richtlijn 2011/24/EU³ over de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg heeft ook betrekking op zeldzame ziekten. Het bepaalt dat de Commissie de lidstaten ondersteunt, met name door gezondheidswerkers bewust te

¹ COM(2008) 679 definitief van 11 november 2008.

² PB C 151 van 3.7.2009, blz. 7–10.

³ PB L 88 van 4.4.2011, blz. 45–65.

maken van de instrumenten die beschikbaar zijn om hen te helpen een juiste diagnose van zeldzame ziekten te stellen, en door belanghebbenden te wijzen op de mogelijkheden die Verordening (EG) nr. 883/2004⁴ biedt voor verwijzing van patiënten met zeldzame ziekten naar andere lidstaten.

Zeldzame ziekten werden voor het eerst als prioriteit voor actie van de Europese Unie op het gebied van volksgezondheid aangemerkt in de mededeling van de Commissie van 24 november 1993⁵ betreffende het actiekader op het gebied van de volksgezondheid. Dit werd gevolgd door de verstrekking van steun aan verschillende projecten en door de oprichting van de **EU-taskforce zeldzame ziekten**.

De verordening inzake weesgeneesmiddelen (Verordening (EG) nr. 141/2000 van het Europees Parlement en de Raad van 16 December 1999 inzake weesgeneesmiddelen)⁶ stelde criteria vast voor de aanwijzing van weesgeneesmiddelen in de EU en bood een reeks prikkels (bijv. marktexclusiviteit gedurende tien jaar, technische bijstand, toegang tot de gecentraliseerde vergunningsprocedure voor verhandeling) ter stimulering van onderzoek, ontwikkeling en de verhandeling van geneesmiddelen voor de behandeling, preventie of diagnose van zeldzame ziekten.

Dit verslag geeft een overzicht van de uitvoering van de strategie voor zeldzame ziekten tot op heden, en maakt de stand op van wat er bereikt is en de lessen die zijn geleerd. Het beoogt vast te stellen in welke mate de in de mededeling van de Commissie en de aanbeveling van de Raad voorziene maatregelen zijn doorgevoerd, alsook de noodzaak van verder optreden om de levenskwaliteit van patiënten die aan zeldzame ziekten lijden, inclusief hun familieleden, te verbeteren.

b. Achtergrond van het verslag en methodologie

In de mededeling en de aanbeveling van de Raad werd de Commissie verzocht om verslag uit te brengen over de uitvoering van de strategie. Teneinde informatie te verzamelen over de situatie op nationaal niveau, stuurde de Commissie een elektronische vragenlijst aan de lidstaten. Achttien landen verstrekten de gevraagde informatie. De antwoorden van de lidstaten, samen met de gegevens die werden verzameld door middel van de gemeenschappelijke actie van Eucerd en gepubliceerd in het verslag over de stand van zaken betreffende activiteiten op het gebied van zeldzame ziekten in Europa⁷, dienden als de belangrijkste bron van informatie voor dit uitvoeringsverslag.

⁴ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2004:166:0001:0123:nl:PDF>

⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>

⁶ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:nl:PDF>

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15

2. Plannen en strategieën op het gebied van zeldzame ziekten

a. Activiteiten van de Europese Commissie

Om de lidstaten te helpen bij de ontwikkeling van nationale plannen en strategieën, heeft de Commissie het Europlan-project uit het gezondheidsprogramma van de EU medegefinancierd.

Bij dit project, dat liep van april 2008 tot en met maart 2011, waren vertegenwoordigers van de nationale gezondheidsautoriteiten van 21 lidstaten betrokken en werden 57 geassocieerde en samenwerkende partners uit 34 landen bijeengebracht. Een van de resultaten was het verslag betreffende de indicatoren voor toezicht op de uitvoering en evaluatie van de effecten van de nationale plannen of strategieën inzake zeldzame ziekten, dat als basis diende voor de vaststelling van de aanbevelingen van Eucerd betreffende kernindicatoren voor nationale plannen/strategieën inzake zeldzame ziekten⁸.

Sommige Europlan-activiteiten, met name degene die verband houden met de technische bijstand aan lidstaten met bijzondere problemen bij het opstellen van hun nationale plan of strategie, worden bovendien uitgevoerd op grond van een specifiek werkpakket in het kader van de gemeenschappelijke actie van Eucerd.

Met dit werkpakket blijft de Commissie ondersteuning bieden voor het opstellen van nationale plannen in landen waar deze plannen nog niet bestaan.

De gemeenschappelijke actie van Eucerd bestrijkt een periode van 42 maanden (maart 2012 - augustus 2015). Deze ondersteunt de lidstaten bij de ontwikkeling van strategieën, de inventarisatie van het aanbod aan gespecialiseerde sociale diensten en de integratie van zeldzame ziekten in het algemene sociale beleid, alsook bij de toepassing van de codering en classificatie van zeldzame ziekten. De gemeenschappelijke actie biedt ook steun voor de publicatie van OrphaNews Europa⁹ en het jaarverslag over de stand van zaken betreffende activiteiten op het gebied van zeldzame ziekten in Europa.

b. De situatie in de lidstaten

Actiedoelstellingen: In de aanbeveling van de Raad zegden de lidstaten toe om zo spoedig mogelijk – uiterlijk vóór eind 2013 – een plan of een strategie betreffende zeldzame ziekten op te stellen.

In 2009 was de aandacht voor zeldzame ziekten in de meeste lidstaten nog relatief nieuw en innovatief, en beschikte slechts een beperkt aantal van hen over nationale plannen. Dit was het geval in Bulgarije, Frankrijk, Portugal en Spanje.

⁸ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf

⁹ <http://www.orpha.net/actor/cgi-bin/OAhome.php?Ltr=EuropaNews>

In het eerste kwartaal van 2014 **hadden 16 lidstaten al nationale plannen en strategieën voor de aanpak van zeldzame ziekten**. In nog eens **zeven** landen bevindt de ontwikkeling van deze plannen en strategieën zich in een vergevorderd stadium.

Lidstaten die beschikken over een nationaal plan of een nationale strategie betreffende zeldzame ziekten: België, Bulgarije, Cyprus, Duitsland, Frankrijk, Griekenland, Hongarije, Litouwen, Nederland, Portugal, Roemenië, Slovenië, Slowakije, Spanje, Tsjechië, Verenigd Koninkrijk.

Lidstaten waar de voorbereiding van het nationale plan of de nationale strategie betreffende zeldzame ziekten zich in een vergevorderd stadium bevindt: Denemarken, Finland, Ierland, Italië, Kroatië, Oostenrijk, Polen.

Tussen de landen bestaan aanzienlijke verschillen in de uitvoeringsgraad van de plannen. Dit is deels omdat verscheidene landen zoals het Verenigd Koninkrijk, Duitsland, Nederland en België pas recentelijk hun plannen en strategieën hebben aangenomen. Slechts één land, Frankrijk, heeft de uitvoering van het eerste plan al afgerond en heeft een tweede nationaal actieplan vastgesteld.

De meeste lidstaten hebben geen specifieke begroting voor de uitvoering van de nationale plannen. De financiering ervan maakt doorgaans deel uit van de algemene gezondheidsuitgaven. Landen stellen bij gelegenheid wel middelen beschikbaar voor de uitvoering van specifieke projecten. Sommige landen hebben aangegeven dat de beschikbare budgetten onder toenemende druk staan als gevolg van de economische crisis.

Ondanks hun brede, sectoroverschrijdende karakter zijn alle plannen aangenomen op het niveau van de ministeries van Volksgezondheid. In Tsjechië werd het plan bovendien gesteund door de minister-president.

De reikwijdte van de plannen voor zeldzame ziekten verschilt per land. Hoewel zeldzame vormen van kanker bijvoorbeeld een belangrijk deel uitmaken van het scala aan zeldzame ziekten, is deze groep aandoeningen in verschillende plannen en strategieën niet opgenomen. Dit geldt voor Duitsland, Frankrijk, België, Denemarken en Portugal. Denemarken beschouwt besmettelijke ziekten niet als zeldzame ziekten.

Veertien landen hebben voorlichtingscampagnes gehouden om het bewustzijn over zeldzame ziekten te vergroten. Cyprus, Duitsland, Kroatië en Letland bereiden momenteel campagnes voor.

Het toezicht op en de evaluatie van de nationale plannen zijn belangrijke aspecten van dit initiatief. De Europese Unie heeft het Europlan-project¹⁰ – en vervolgens de

¹⁰ http://www.europlanproject.eu/newsite_986989/index.html

gemeenschappelijke actie van Eucerd¹¹ – medegefinancierd om een kader te creëren ter ondersteuning van de lidstaten bij hun inspanningen voor de ontwikkeling en uitvoering van hun nationale plannen.

Andere landen met bestaande plannen (Frankrijk, Kroatië, Litouwen, Portugal en Spanje) baseren hun toezichtstrategie op Europlan-indicatoren. Bulgarije en Slowakije hebben geen toezichtstrategie. In de overige landen zijn de toezichtstrategieën nog in ontwikkeling.

3. Definitie, classificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten

a. Activiteiten van de Europese Commissie

Actiedoelstellingen: de vaststelling van een duidelijke definitie van zeldzame ziekten is een basisvoorwaarde voor doeltreffende maatregelen op dit gebied. Op grond van artikel 3 van de aanbeveling van de Raad verbonden de lidstaten zich ertoe voor de besluitvorming op communautair niveau een gemeenschappelijke definitie voor zeldzame ziekten te hanteren als **ziekten waaraan niet meer dan 5 op de 10 000 mensen lijden**. Verder is het belangrijk om de codering van zeldzame ziekten in gezondheidsinformatiesystemen snel te verbeteren. De lidstaten hebben afgesproken ernaar te zullen streven dat zeldzame ziekten adequaat worden gecodeerd en in alle gezondheidsinformatiesystemen traceerbaar zijn en actief bij te dragen tot de ontwikkeling van een eenvoudig toegankelijk en dynamisch EU-inventaris van zeldzame ziekten, gebaseerd op het Orphanet-netwerk¹².

Voorbeelden van de **situatie in de verschillende lidstaten met betrekking tot de definitie van zeldzame ziekten:**

- **Zweden:** ziekten of aandoeningen waaraan minder dan 100 op de miljoen mensen lijden en die leiden tot een aanzienlijke mate van invaliditeit;
- **Finland:** hanteert als definitie een ziekte waaraan niet meer dan 1 op de 2 000 personen lijdt en die ernstig/invaliderend is;
- **Denemarken:** heeft geen officiële definitie van zeldzame ziekten vastgesteld. De Deense gezondheidsautoriteiten definiëren zeldzame ziekten doorgaans als ziekten waaraan niet meer dan 500 - 1 000 patiënten lijden op de hele Deense bevolking;
- **Estland:** kent geen erkende officiële definitie van zeldzame ziekten. Belanghebbenden accepteren echter de definitie van de EU uit de verordening inzake weesgeneesmiddelen;
- **België:** definieert zeldzame ziekten als levensbedreigende of chronisch invaliderende ziekten waarvan de prevalentie zo gering is dat bijzondere gecombineerde inspanningen nodig zijn om hen aan te pakken. Als vuistregel kan worden gesteld dat geringe prevalentie betekent dat minder dan 5 op de 10 000 personen in de Europese Unie aan een bepaalde ziekte lijdt.

¹¹ <http://ec.europa.eu/eahc/projects/database.html?prjno=20112201>

¹² <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=NL>

b. Activiteiten van de lidstaten

De lidstaten die plannen en strategieën op dit gebied hebben goedgekeurd, voldoen aan de definitie van de EU voor het communautaire beleid. De lidstaten die nog niet over deze plannen beschikken, hanteren gewoonlijk geen officiële definitie van zeldzame ziekten.

Momenteel **gebruiken alle lidstaten systemen die gebaseerd zijn op de internationale classificatie van ziekten ICD-9 of ICD-10**, waarin de meeste zeldzame ziekten ontbreken. Onlangs besloten sommige lidstaten Orpha-codes (codificatiesysteem voor zeldzame ziekten ontwikkeld door de Orphanet-databank) te gaan gebruiken in hun systemen voor gezondheidsstatistieken, zij het in combinatie met de ICD-nomenclatuur of als proefproject. De gemeenschappelijke actie van Eucerd biedt input voor het ontwerp van de ICD-11 van de WHO om te garanderen dat zeldzame ziekten in de internationale nomenclatuur worden opgenomen.

Teneinde informatie over zeldzame ziekten te verzamelen en beschikbaar te stellen, ondersteunt de Commissie de **gemeenschappelijke actie van Orphanet**¹³ door middel van het EU-gezondheidsprogramma, waarbij alle lidstaten betrokken zijn, hetzij als geassocieerde partner, hetzij als samenwerkende partner. Orphanet is een relationele database in zeven talen die beoogt informatie over meer dan 6 000 ziekten aan elkaar te koppelen en de mogelijkheid biedt om meervoudige zoekopdrachten uit te voeren. Alle landen hebben een eigen startpagina in de officiële landstalen.

4. Onderzoek naar zeldzame ziekten

a. Activiteiten van de Europese Commissie

Actiedoelstellingen: in punt 5.12 van de mededeling en artikel 3 van de aanbeveling van de Raad wordt de lidstaten en de Commissie verzocht om de coördinatie van communautaire, nationale en regionale onderzoeksprogramma's voor zeldzame ziekten te verbeteren. De Unie heeft bijna **120 onderzoeksprojecten in samenwerkingsverband** met betrekking tot zeldzame ziekten gefinancierd via haar **zevende kaderprogramma voor innovatie en technologische ontwikkeling (KP7)**¹⁴. Met een totaal budget van **ruim 620 miljoen EUR** omvatten deze projecten diverse medische gebieden, zoals neurologie, immunologie, kanker, pneumologie en dermatologie¹⁵. Door haar beleidsactiviteiten op het gebied van onderzoek is de Commissie verder een drijvende kracht bij het in gang zetten van initiatieven die gericht zijn op een betere coördinatie van het onderzoek op Europees en internationaal niveau.

¹³ <http://ec.europa.eu/eahc/projects/database.html?prjno=20102206>

¹⁴ Dit aantal betreft onderzoeksprojecten die zijn gefinancierd in het kader van het thema Gezondheid uit het samenwerkingsprogramma van KP7 (2007-2013).

¹⁵ Een recente publicatie hierover, inclusief de EU-financiering voor onderzoek naar zeldzame ziekten is te vinden op: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf

Voorbeelden van nationale programma's voor onderzoek naar zeldzame ziekten

In **Duitsland** werd in september 2010 een nieuwe oproep tot het indienen van voorstellen gedaan voor de uitbreiding van de 10 netwerken die in 2008 van start gingen, alsook voor de oprichting van nieuwe netwerken. Na de beoordeling van 39 voorstellen door een selectiecommissie van internationale deskundigen op het gebied van zeldzame ziekten heeft het federale ministerie van Onderwijs en Onderzoek 12 netwerken voor financiering uitgekozen, die vanaf 2012 gedurende drie jaar meer dan 21 miljoen EUR zullen ontvangen. Financiering van onderzoek naar zeldzame ziekten is verder verleend aan initiatieven als het National Genome Research Network (NGFN), innovatieve therapieën, regeneratieve geneeskunde, moleculaire diagnostiek, klinische proeven, naast andere initiatieven, die goed zijn voor ongeveer 20 miljoen EUR per jaar.

In **Frankrijk** worden de oproepen voor onderzoeksprojecten gecoördineerd door het Franse Nationale Onderzoeksinstituut (fundamenteel onderzoek) of door het ministerie van Volksgezondheid (klinisch onderzoek), of door beide (translationeel onderzoek). Er worden ook oproepen tot het indienen van voorstellen gedaan voor projecten op het gebied van de sociale wetenschappen. Ook patiëntenverenigingen stellen financiering voor onderzoek beschikbaar. Aan fundamenteel, klinisch en translationeel onderzoek wordt voortdurend op alle gebieden steun geboden, zonder dat er sprake is van nationale prioriteiten betreffende bepaalde zeldzame ziekten. In het tweede nationale plan (2011-2014) werd een bedrag van 51 miljoen EUR toegekend voor onderzoek.

In **Kroatië** is er een gebrek aan gedetailleerde gegevens over de middelen die worden besteed aan onderzoek naar zeldzame ziekten. Geschat wordt dat ongeveer 4 % van de lopende onderzoeksprojecten in Kroatië mogelijk verband houdt met zeldzame ziekten.

De financieringsstrategie van de Unie voor onderzoek naar zeldzame ziekten legt de nadruk op een beter begrip van de onderliggende oorzaken van deze ziekten en op de diagnose, preventie en behandeling. Deze strategie blijkt uit de oproepen voor KP7-gezondheidsprojecten in 2012 en 2013, waarin diverse onderwerpen waren opgenomen die verband houden met zeldzame ziekten¹⁶. Bij door de Unie gefinancierd gemeenschappelijk onderzoek worden multidisciplinaire teams gevormd, waaraan universiteiten, onderzoeksorganisaties, kleine en middelgrote ondernemingen, de medische sector en patiëntenorganisaties uit heel Europa en daarbuiten deelnemen. Gemeenschappelijk onderzoek op Europees en internationaal niveau is vooral belangrijk op gebieden als zeldzame ziekten, die gekenmerkt worden door kleine patiëntenpopulaties en schaarse middelen. De EU heeft ook meer dan 100 afzonderlijke beurzen, subsidies en opleidingsnetwerken op dit gebied gefinancierd¹⁷.

Het door de EU gefinancierde ERA-Net-project **E-RARE-2**¹⁸ beoogt de coördinatie van nationale en regionale onderzoeksprogramma's te ontwikkelen en versterken. Een van haar hoofdactiviteiten is de publicatie van gezamenlijke transnationale oproepen. Bij deze oproepen

¹⁶ De onderwerpen betreffende zeldzame ziekten in de oproepen tot het indienen van voorstellen op het gebied van gezondheid in het kader van KP7 in 2012 en 2013 waren: *"steun voor internationaal onderzoek naar zeldzame ziekten; klinisch gebruik van "-omics" voor een betere diagnosestelling van zeldzame ziekten; databanken, biobanken en klinisch "bio-informatica"-knooppunt voor zeldzame ziekten; preklinische en klinische ontwikkeling van weesgeneesmiddelen; waarnemingsproeven van zeldzame ziekten; beste praktijken en kennisdeling bij het klinisch beheer van zeldzame ziekten (2012) en ontwikkeling van beeldtechnologieën voor therapeutische ingrepen op het gebied van zeldzame ziekten; nieuwe methoden voor klinische proeven met kleine populaties (2013).*

¹⁷ Deze activiteiten zijn gefinancierd in het kader van de KP7-programma's Mensen (Marie Curie-acties) en Ideeën (Europese Onderzoeksraad). Zie voor verdere informatie: http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions/index_nl.htm en: <http://erc.europa.eu>

¹⁸ Zie voor verdere informatie de website van E-RARE-2: <http://www.e-rare.eu>

zijn financieringsinstellingen uit 13 lidstaten¹⁹, alsook uit Turkije, Israël, Canada en Zwitserland betrokken. Samen met zijn voorganger heeft E-RARE-2 meer dan 60 onderzoeksprojecten gefinancierd.

In samenwerking met haar nationale en internationale partners heeft de Commissie leiding gegeven aan de oprichting van het **International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC)**²⁰ begin 2011. De hoofddoelstelling is om tegen 2020 te komen tot 200 nieuwe therapieën voor zeldzame ziekten en de middelen om de meeste daarvan te diagnosticeren, door het onderzoek inzake zeldzame ziekten op mondiaal niveau te stimuleren, beter te coördineren en de resultaten daarvan te optimaliseren. Eind 2013 telde IRDiRC meer dan 35 aangesloten organisaties uit vier continenten, die zich ertoe hebben verbonden om samen te werken aan de doelstellingen van het initiatief.

De Unie zal zich ook in het kader van Horizon 2020, het EU-kaderprogramma voor de financiering van onderzoek en innovatie in de periode 2014-2020, sterk blijven inzetten voor het onderzoek naar zeldzame ziekten en het IRDiRC. Tijdens de komende periode van zeven jaar zal de Europese Unie onderzoek naar zeldzame ziekten blijven financieren in het belang van patiënten in Europa en de rest van de wereld.

Patiëntenregisters en databanken zijn belangrijke instrumenten ter ondersteuning van het onderzoek op het gebied van zeldzame ziekten en ter verbetering van de patiëntenzorg en de zorgplanning. Zij helpen om voldoende gegevens te verzamelen voor steekproeven in het kader van epidemiologisch en/of klinisch onderzoek. Zij zijn ook van vitaal belang om de haalbaarheid van klinische proeven te beoordelen, de planning van de benodigde proeven te vergemakkelijken en de selectie van patiënten te ondersteunen. Zij kunnen ook worden gebruikt voor het meten van de kwaliteit, veiligheid, doeltreffendheid en doelmatigheid van een behandeling. Een overzicht van de problemen met het opzetten, het beheer en de financiering van wetenschappelijke registers is door Orphanet gepubliceerd²¹.

In januari 2014 bestonden er **588 registers van zeldzame ziekten**, als volgt verdeeld: 62 Europese, 35 wereldwijde, 423 nationale, 65 regionale en 3 onbepaalde registers. De meeste van de registers worden bijgehouden door overheids- en wetenschappelijke instellingen. Een klein deel van hen wordt beheerd door farmaceutische en biotechnologische ondernemingen, terwijl andere worden bijgehouden door patiëntenorganisaties. Het gebrek aan interoperabiliteit tussen de registers van zeldzame ziekten vormt echter een ernstige bedreiging voor het gebruikspotentieel daarvan.

Het Gemeenschappelijk Centrum voor Onderzoek van de Europese Commissie werkt daarom momenteel aan de ontwikkeling van een **Europees Platform voor de registratie van zeldzame ziekten**. De belangrijkste doelstellingen van dit platform zijn het bieden van een

¹⁹ België, Duitsland, Frankrijk, Griekenland, Hongarije, Italië, Letland, Nederland, Oostenrijk, Polen, Portugal, Roemenië en Spanje.

²⁰ Meer informatie op de website van IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

²¹ <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>

centraal toegangspunt voor informatie over patiëntenregisters voor zeldzame ziekten ten behoeve van alle belanghebbenden, ondersteuning van nieuwe en bestaande registers met het oog op de interoperabiliteit daarvan, terbeschikkingstelling van IT-instrumenten om gegevensverzamelingen bij te houden en het faciliteren van de activiteiten van surveillancenetwerken.

b. Activiteiten van de lidstaten

Sommige landen hebben specifieke programma's voor de financiering van onderzoek op het gebied van zeldzame ziekten. De landen met lopende of voltooide financieringsprogramma's/oproepen voor onderzoek naar zeldzame ziekten zijn onder meer: Duitsland, Frankrijk, Hongarije, Italië, Nederland, Oostenrijk, Portugal, Spanje en het Verenigd Koninkrijk.

Veel andere landen steunen projecten op het gebied van zeldzame ziekten door middel van algemene programma's voor onderzoeksfinanciering. Een aantal landen (zoals Duitsland, Frankrijk, Italië, Nederland en Spanje) hebben - of hadden - specifieke initiatieven en stimulansen om onderzoek en ontwikkeling op het gebied van weesgeneesmiddelen en andere innovatieve therapieën op nationaal niveau te stimuleren.

5. Expertisecentra en Europese referentienetwerken voor zeldzame ziekten

a. Activiteiten van de Europese Commissie

Richtlijn 2011/24/EU betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg (2011)²² regelt de rechten van patiënten op toegang tot veilige en hoogwaardige behandelingen in de hele EU en de vergoeding daarvan. De richtlijn biedt een stevige basis voor een betere samenwerking tussen de nationale gezondheidsautoriteiten. Sommige bepalingen hebben betrekking op zeldzame ziekten. Artikel 12 voorziet in nauwere samenwerking tussen de lidstaten, met inbegrip van de criteria en voorwaarden voor **Europese referentienetwerken** en zorgaanbieders.

De richtlijn beoogt de reeds bestaande expertisecentra in kaart te brengen en de vrijwillige deelname van zorgaanbieders aan de toekomstige Europese referentienetwerken te stimuleren. Op 10 maart 2014 stelde de Commissie een lijst vast met criteria en voorwaarden waaraan Europese referentienetwerken moeten voldoen en de voorwaarden en criteria waaraan zorgaanbieders die zich bij een Europees referentienetwerk willen aansluiten, moeten voldoen^{23, 24}.

²² <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:NL:PDF>

²³ PB L 147 van 17.5.2014, blz. 71–78.

²⁴ PB L 147 van 17.5.2014, blz. 79–87.

Voordat Richtlijn 2011/24/EU werd aangenomen, steunde de Commissie **10 specifieke Europese proefreferentienetwerken inzake zeldzame ziekten** door middel van het EU-gezondheidsprogramma. De met deze projecten opgedane ervaring werd gebruikt bij het ontwerpen van een juridisch kader en zal ook voor de toekomstige Europese referentienetwerken kunnen worden benut.

Overzicht van **Europese proefreferentienetwerken inzake zeldzame ziekten**

- **Dyscerne:** Europees netwerk van referentiecentra voor dysmorfologie (European Network of Centres of Reference for Dysmorphology)
- **ECORN CF:** Europees netwerk van referentiecentra voor taaislijmziekte (European Centres of Reference Network for Cystic Fibrosis)
- **PAAIR:** Internationaal register van patiëntenverenigingen en Alpha1 (Patient Associations and Alpha1 International Registry)
- **EPNET:** Europees porfyrienetwerk
- **EN-RBD:** Europees Netwerk voor zeldzame bloedaandoeningen, netwerk van Hodgkin lymfoom bij kinderen (European Network of Rare Bleeding Disorders, Paediatric Hodgkins Lymphoma Network)
- **NEUROPED:** Europees netwerk voor zeldzame neurologische aandoeningen bij kinderen (European Network of Reference for Rare Paediatric Neurological Diseases)
- **EURO HISTIO NET:** Een referentienetwerk voor Langerhanscelhistiocytose en aanverwante syndromen in de EU
- **TAG:** Samen tegen genodermatose (Together Against Genodermatoses)
- **CARE NMD:** Verspreiding en toepassing van de zorgstandaarden voor spierdystrofie van Duchenne in Europa

b. Activiteiten van de lidstaten

De lidstaten hebben gekozen voor zeer uiteenlopende benaderingen bij het opzetten van de expertisecentra in hun zorgstelsels. Sommige landen beschikken over officieel aangewezen expertisecentra voor zeldzame ziekten: Frankrijk, Denemarken, Spanje en het Verenigd Koninkrijk. Italië heeft regionaal aangewezen expertisecentra voor zeldzame ziekten.

De aanwijzingscriteria verschillen per land, soms zelfs van regio tot regio binnen een land, ook al zijn deze criteria vaak in overeenstemming met de aanbevelingen van Eucerd over de kwaliteitscriteria voor de expertisecentra inzake zeldzame ziekten in de lidstaten²⁵.

Een aantal landen heeft expertisecentra voor zeldzame ziekten, die, hoewel zij niet officieel zijn aangewezen, in wisselende mate door de autoriteiten erkend worden: België, Cyprus, Duitsland, Griekenland, Hongarije, Ierland, Kroatië, Nederland, Oostenrijk, Slovenië, Tsjechië en Zweden.

²⁵ http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224

Een aantal landen heeft expertisecentra voor zeldzame ziekten die alleen op basis van hun reputatie worden erkend, waarbij het expertisecentrum zich soms zelf als zodanig aanmerkt: Bulgarije, Estland, Finland, Letland, Litouwen, Polen, Portugal, Roemenië en Slowakije.

6. Het vergaren van Europese deskundigheid op het gebied van zeldzame ziekten

Actiedoelstellingen: in deel V van de aanbeveling van de Raad worden de lidstaten opgeroepen **nationale deskundigheid op het gebied van zeldzame ziekten samen te brengen en te faciliteren dat deze wordt gebundeld.**

De meeste lidstaten ondersteunen het bundelen van deskundigheid met die van collega's elders in Europa ter bevordering van de uitwisseling van beste praktijken inzake diagnostica en medische verzorging, alsook van onderwijs en sociale zorg op het gebied van zeldzame ziekten. Verschillende lidstaten hebben voor gezondheidswerkers onderwijs en opleidingen georganiseerd om hen in te lichten over de bestaande hulpmiddelen.

Ter ondersteuning van dit proces heeft de Commissie onlangs het **RARE beste praktijken-project** ²⁶ medegefinancierd. Dit is een vierjarig project (januari 2013 - december 2016) dat wordt medegefinancierd door het zevende kaderprogramma voor innovatie en technologische ontwikkeling (KP7). De belangrijkste doelstellingen van het project omvatten: het opstellen van normen en transparante, betrouwbare procedures voor de ontwikkeling en evaluatie van richtsnoeren voor de klinische praktijk betreffende zeldzame ziekten en het bereiken van consensus over een innovatieve methodologie.

7. Zeggenschap van de patiëntenorganisaties

a. Activiteiten van de Europese Commissie

Actiedoelstellingen: in artikel 6 van de aanbeveling van de Raad wordt de lidstaten verzocht om patiëntenorganisaties te raadplegen betreffende het beleid inzake zeldzame ziekten en de activiteiten van deze organisaties te bevorderen.

De betrokkenheid van patiëntenorganisaties bij alle aspecten van de beleidsontwikkeling betreffende zeldzame ziekten is zeer belangrijk voor het vaststellen van de behoeften van patiënten. De Commissie steunt deze aanpak op EU-niveau door overkoepelende Europese patiëntenorganisaties bij verschillende initiatieven te betrekken, zoals deskundigengroepen en commissies.

De Commissie heeft ook exploitatiesubsidies aan patiëntenorganisaties verleend via het EU-gezondheidsprogramma.

b. Activiteiten van de lidstaten

Er is in Europa een toenemend aantal nationale samenwerkingsverbanden van patiëntenorganisaties op het gebied van zeldzame ziekten gecreëerd. Volgens Orphanet

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>

bestonden er eind 2013 al **2 512 patiëntenorganisaties voor specifieke zeldzame ziekten**, waaronder 2 161 nationale, 213 regionale, 72 Europese en 61 internationale organisaties.

Alle lidstaten die de vragenlijst beantwoordden, voeren actief overleg met patiëntenorganisaties voor zeldzame ziekten, voornamelijk door patiënten en hun vertegenwoordigers te raadplegen over het beleid inzake zeldzame ziekten.

8. Beheersstructuur en Europese coördinatie

Actiedoelstellingen: in punt 7 van de mededeling wordt gesteld dat de Commissie moet worden bijgestaan door een Raadgevend Comité voor zeldzame ziekten.

Dit comité werd opgericht bij het besluit van de Commissie van 30 november 2009 tot instelling van een EU-Comité van deskundigen op het gebied van zeldzame ziekten (2009/872/EG)²⁷. De werkzaamheden van het comité leiden tot de goedkeuring van vijf reeksen aanbevelingen en een advies, naast de publicatie van een tweemaandelijks nieuwsbrief en een jaarlijks verslag over de stand van zaken op het gebied van de activiteiten betreffende zeldzame ziekten in Europa, waarin de activiteiten op nationaal, Europees en mondiaal niveau worden beschreven.

Het comité werd onlangs vervangen door de deskundigengroep inzake zeldzame ziekten van de Commissie²⁸ in overeenstemming met de bepalingen van het Kader voor deskundigengroepen van de Commissie: horizontale voorschriften en openbaar register²⁹.

De deskundigengroep bestaat uit vertegenwoordigers van de lidstaten, alsook uit vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties, Europese verenigingen van fabrikanten of dienstverleners, Europese beroepsorganisaties of wetenschappelijke genootschappen, en individuele deskundigen. De belangrijkste taak van de deskundigengroep is het adviseren van de Commissie over de uitvoering van communautaire acties betreffende zeldzame ziekten, inclusief het opstellen van rechtsinstrumenten, beleidsdocumenten, richtsnoeren en aanbevelingen.

9. Maatregelen ter bevordering van hoogwaardige zorg op het gebied van zeldzame ziekten

a. Verordening inzake weesgeneesmiddelen

Met het oog op de volksgezondheid en ter stimulering van onderzoek naar en de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen, heeft de Unie de verordening inzake weesgeneesmiddelen aangenomen, die tot doel heeft stimulansen te bieden voor de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen. Verordening (EG) nr. 141/2000 van het Europees Parlement en de Raad³⁰ stelt een gecentraliseerde procedure vast voor de aanwijzing van weesgeneesmiddelen en voert maatregelen in ter stimulering van onderzoek, het in de handel brengen en de ontwikkeling van geneesmiddelen voor zeldzame ziekten.

²⁷ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2009:315:0018:0021:NL:PDF>

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_nl.pdf

²⁹ http://ec.europa.eu/transparency/regexpert/PDF/C_2010_EN.pdf

³⁰ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:nl:PDF>

Sinds januari 2014 is voor meer dan **90 weesgeneesmiddelen** door de Commissie een **vergunning** verleend. Even belangrijk is dat de Commissie meer dan 1 000 producten als weesgeneesmiddelen heeft aangewezen³¹. De initiatiefnemers tot de ontwikkeling van deze producten komen in aanmerking voor stimulerende maatregelen, zoals technische bijstand. Deze bijstand moet de ontwikkeling en goedkeuring van innovatieve geneesmiddelen vergemakkelijken, in het belang van de patiënten.

In de afgelopen jaren is het aantal aanvragen toegenomen, terwijl het aantal vergunningen stabiel is gebleven (7 vergunningen in 2013 tegen 10 vergunningen in 2012).

b. Bevordering van de toegang tot weesgeneesmiddelen

Ondanks deze stimulansen zijn toegestane weesgeneesmiddelen niet in alle EU-lidstaten beschikbaar en is de toegang voor patiënten niet in alle EU-lidstaten gelijk. Bovendien zijn er aanzienlijke vertragingen in de beschikbaarstelling geconstateerd. Om deze reden is er een project in gang gezet door de lidstaten en de Commissie voor de coördinatie van de investeringen in de evaluatie van nieuwe geneesmiddelen en de uitwisseling van informatie en kennis³².

Hoewel de besluitvorming over prijsstellingen en vergoedingen een exclusieve nationale bevoegdheid is, kampen de lidstaten met belangrijke gemeenschappelijke problemen bij de verlening van betaalbare en duurzame toegang tot waardevolle geneesmiddelen aan patiënten met duidelijk onvervulde medische behoeften. Het oplossen van deze problemen is nog moeilijker wanneer er sprake is van beperkte aantallen patiënten en de behandelingen waarmee mogelijk in deze onvervulde medische behoeften kan worden voorzien schaars en kostbaar zijn, zoals vaak het geval is bij zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen.

Werkgroep inzake het "Mechanisme voor gecoördineerde toegang tot weesgeneesmiddelen" in het kader van het proces inzake maatschappelijk verantwoord ondernemen in de farmaceutische industrie

Het hoofddoel van deze werkgroep³³ was na te gaan hoe "echte" toegang kan worden verleend tot weesgeneesmiddelen aan patiënten die aan zeldzame ziekten lijden. De belangrijkste aanbeveling van de groep was een vrijwillig samenwerkingsmechanisme te creëren tussen de lidstaten en initiatiefnemers om de waarde van een weesgeneesmiddel te beoordelen, waarbij mogelijk gebruik kon worden gemaakt van een transparant waarderingssysteem om de uitwisseling van informatie te ondersteunen met het oog op het nemen van geïnformeerde beslissingen op het niveau van de lidstaat over prijzen en vergoedingen. Dit zou moeten leiden tot meer rationele prijzen voor afnemers, voorspelbare marktvoorwaarden voor de sector en een meer gelijkwaardige toegang voor patiënten³⁴.

³¹ http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index_en.htm

³² http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2

³³ http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2

³⁴ Nadat de groep in 2013 haar werk had afgerond, namen enkele leden van de werkgroep deel aan de discussie over dit initiatief van het Medicines Evaluation Committee (Medev, een informele groep van deskundigen

c. Screening van de bevolking op zeldzame ziekten

Actiedoelstellingen: in punt 5 van de mededeling zegde de Commissie toe **de bestaande strategieën voor de screening van de bevolking op zeldzame ziekten te evalueren** (met inbegrip van neonatale screening).

De Commissie heeft opdracht gegeven voor een verslag over de screenings van pasgeborenen op zeldzame ziekten die in alle EU-lidstaten zijn uitgevoerd, met inbegrip van het aantal centra, een schatting van het aantal onderzochte zuigelingen en het aantal aandoeningen waarop de screening van pasgeborenen betrekking had, alsmede de redenen voor de selectie van deze aandoeningen³⁵. De meeste lidstaten waarop dit verslag betrekking heeft, beschikken over een orgaan dat toezicht houdt op de screening van pasgeborenen. **Het aantal gescreende ziekten verschilt aanzienlijk per lidstaat, van één in Finland tot 29 in Oostenrijk.**

Op basis van dit verslag bracht het EU-comité van deskundigen inzake zeldzame ziekten een advies uit over de potentiële gebieden voor Europese samenwerking betreffende de screening van pasgeboren baby's³⁶.

10. Mondiale dimensie van het beleid inzake zeldzame ziekten

Actiedoelstellingen: de mededeling beoogt **de samenwerking betreffende zeldzame ziekten op internationaal niveau** met alle betrokken landen te bevorderen, in nauwe samenwerking met de Wereldgezondheidsorganisatie.

De Europese Unie en haar lidstaten worden als toonaangevend beschouwd bij de ontwikkeling van acties op het gebied van zeldzame ziekten. Maatregelen die door de Europese Unie en in de lidstaten zijn genomen, hebben de ontwikkelingen op dit gebied in niet-Europese landen beïnvloed, en de politieke en technische ontwikkelingen in de Europese Unie hebben ook een aanzienlijke invloed gehad op het beleid inzake zeldzame ziekten in andere landen.

Diverse specifieke acties zijn overgenomen door niet-Europese landen, in sommige gevallen doordat hierover op internet informatie wordt geboden, zoals in het geval van Orphanet dat online in zeven talen informatie publiceert en als wereldwijde bron van informatie gaandeweg belangrijker is geworden. Andere initiatieven ondersteunen wereldwijd actieve internationale organisaties bij hun werkzaamheden betreffende zeldzame ziekten, zoals de bijdrage van de gemeenschappelijke actie van Eucerd aan de actualisering van de ICD-10. Het Internationale onderzoeksconsortium voor zeldzame ziekten³⁷ is een uitstekend voorbeeld van internationale samenwerking die door de Commissie op gang is gebracht.

Het beleid van de Europese Commissie inzake zeldzame ziekten heeft van zijn kant ook baat gehad bij de beleidsresultaten uit andere landen.

werkzaam bij wettelijke zorgverzekeringsinstellingen in Europa) teneinde de conclusies van de groep in de praktijk te brengen en proefprojecten op te zetten.

³⁵ <http://ec.europa.eu/eahc/news/news104.html>

³⁶ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf

³⁷ Meer informatie op de website van IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

11. Conclusies en voorstellen voor de toekomst

Volgens de aanbeveling van de Raad moet het uitvoeringsverslag beoordelen in hoeverre de voorgestelde maatregelen doeltreffend werken, alsook of er nadere maatregelen noodzakelijk zijn om de leefomstandigheden van patiënten met zeldzame ziekten en van hun gezinsleden te verbeteren.

Sinds de aanname van de mededeling van de Commissie in 2008 en de aanbeveling van de Raad in 2009 heeft de Europese Unie grote vooruitgang geboekt bij de bevordering van de samenwerking ter verbetering van de leefomstandigheden van mensen die aan zeldzame ziekten lijden.

Globaal genomen zijn de doelstellingen van de mededeling en de aanbeveling van de Raad **bereikt. Beide hebben bijgedragen tot een versterkte samenwerking** tussen de Europese Unie, de lidstaten en alle relevante belanghebbenden.

De Commissie heeft de uitwisseling van ervaringen gestimuleerd om de lidstaten te helpen bij de ontwikkeling van hun nationale plannen en strategieën voor zeldzame ziekten.

Dit heeft eraan bijgedragen dat een aanzienlijk aantal lidstaten specifieke plannen voor de aanpak van zeldzame ziekten heeft ingevoerd: zestien lidstaten beschikken nu over plannen voor zeldzame ziekten (vergeleken met slechts 4 in 2008) en een aanzienlijk aantal staat op het punt een plan vast te stellen. De ondersteuning van de lidstaten bij hun inspanningen blijft de voornaamste prioriteit voor de werkzaamheden van de Commissie op dit gebied.

Ondanks deze hoopgevende vorderingen is er nog een lange weg te gaan om ervoor te zorgen dat mensen die aan een zeldzame ziekte lijden in de hele EU een correcte diagnose en de best mogelijke behandeling kunnen krijgen. Er zijn nog steeds lidstaten die nog geen nationaal plan of nationale strategie hebben. In de lidstaten die wel over een nationaal plan of nationale strategie beschikken, is de uitvoering veelal pas recentelijk begonnen, zodat deze eerst moet worden gevolgd.

Om deze reden krijgen de maatregelen op het gebied van zeldzame ziekten een belangrijke plaats in het nieuwe EU-gezondheidsprogramma en in Horizon 2020, het nieuwe programma voor onderzoek en innovatie van de Unie. De volgende stappen zijn voorzien om de lidstaten te blijven ondersteunen:

- handhaving van de **coördinerende rol** van de Unie bij de ontwikkeling van het EU-beleid inzake zeldzame ziekten en ondersteuning van de lidstaten bij hun activiteiten op nationaal niveau;
- verdere ondersteuning van de ontwikkeling van kwalitatief hoogwaardige **nationale plannen en strategieën voor zeldzame ziekten** in de Europese Unie;
- voortzetting van de steun aan het **Internationale onderzoeksconsortium voor zeldzame ziekten** en aan initiatieven die onder leiding daarvan worden ontwikkeld;
- blijvende waarborging van een **goede classificatie van zeldzame ziekten**;

- verdere inspanningen ter **vermindering van de ongelijkheden tussen patiënten** met zeldzame ziekten en patiënten die lijden aan vaker voorkomende aandoeningen, alsook ter ondersteuning van initiatieven voor de bevordering van gelijke toegang tot diagnoses en behandelingen;
- voortzetting van de inspanningen ter bevordering van de zeggenschap van patiënten bij alle aspecten van de beleidsontwikkeling op het gebied van zeldzame ziekten;
- voortzetting van de activiteiten om het grote publiek bewust te maken van zeldzame ziekten en de activiteiten van de Unie op dit gebied;
- benutting van Richtlijn 2011/24/EU betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg om **Europese referentienetwerken** inzake zeldzame ziekten samen te brengen; ondersteuning van de ontwikkeling van instrumenten ter facilitering van de **samenwerking en de interoperabiliteit van de Europese referentienetwerken** inzake zeldzame ziekten;
- stimulering van de ontwikkeling en het gebruik van **e-gezondheidsoplossingen op het gebied van zeldzame ziekten**;
- uitvoering van en blijvende steun voor het **Europese Platform voor de registratie van zeldzame ziekten**;
- blijvend optreden als **mondiale speler** met betrekking tot initiatieven betreffende zeldzame ziekten en blijvende samenwerking met belangrijke internationale belanghebbende partijen.

De standpunten die door de lidstaten en belanghebbende partijen worden geformuleerd in het kader van de deskundigengroep van de Commissie inzake zeldzame ziekten zullen ook in aanmerking worden genomen.