



# L'UE a sostegno dei pazienti affetti da malattie rare e delle loro famiglie

Febbraio 2025

## Lo sapevi che?



Mentre una malattia rara può riguardare solo pochi pazienti, un'altra può arrivare fino a **245.000 pazienti**.

Circa l'**80%** delle malattie rare è di origine genetica e **il 70%** inizia già nell'infanzia.

## Su cosa si sta concentrando la Commissione?

### Rafforzamento dell'azione europea in materia di malattie rare

L'azione dell'UE sulle malattie rare mira a migliorare l'accesso alle conoscenze, alla diagnosi e al trattamento dei pazienti affetti da malattie rare attraverso il finanziamento della ricerca sulle malattie rare e lo screening neonatale, la messa a disposizione di strumenti dedicati, come lo strumento della telemedicina, la messa in comune delle risorse e la cooperazione.

Sono state istituite e sono pienamente operative **24 reti di riferimento europee (ERN)** per le malattie rare e complesse.

Le reti comprendono **1 613 centri specializzati e 380 ospedali** in 27 Stati membri dell'UE e in Norvegia.

Dalla loro creazione nel 2017, le ERN hanno ricevuto continui finanziamenti dall'UE, e da ultimo una sovvenzione diretta di oltre **EUR 77 milioni**, a copertura della loro attività per il periodo 2023-2027.

# Quali sono stati i principali risultati raggiunti nel 2024?



## Migliore disponibilità e accesso ai medicinali e dispositivi medici per i pazienti dell'UE affetti da malattie rare

Alla fine del 2024 **erano stati autorizzati 260 medicinali orfani**. Dei circa 3 000 prodotti che hanno ricevuto la qualifica di medicinale orfano, 2 000 sono in fase di sviluppo. Un programma lanciato nel 2024 nell'ambito di EU4Health sostiene lo sviluppo di dispositivi medici orfani.

Nel 2024 **sono stati autorizzati 17 medicinali orfani** e circa **140 prodotti** hanno ricevuto la **qualifica di medicinale orfano**.

[Le linee guida a livello dell'UE](#), pubblicate nel giugno 2024, hanno stabilito per la prima volta i criteri affinché i dispositivi medici destinati a esigue popolazioni di pazienti (ad esempio quelli affetti da una malattia rara) possano essere considerati "dispositivi orfani". Questi dispositivi possono beneficiare della consulenza gratuita di gruppi di esperti.



## La prima valutazione delle ERN ha presentato risultati positivi

[Il rapporto di valutazione delle ERN](#) ha concluso che gli obiettivi del sistema ERN sono stati raggiunti e **che le ERN hanno svolto un lavoro altamente specialistico per i pazienti affetti da malattie rare**. Ciò include le consulenze telematiche per diagnosi e terapie, le azioni di formazione specialistica, il lavoro su registri e linee guida cliniche. Tuttavia, le ERN devono essere meglio integrate nei sistemi sanitari nazionali per garantirne la loro sostenibilità.

**Alla valutazione hanno partecipato 24 ERN e 836 dei loro centri**. 100% delle ERN e quasi l'88% dei loro membri ha ottenuto risultati soddisfacenti. Il 3,7% dei membri delle ERN che hanno ottenuto risultati insoddisfacenti ha visto la propria adesione

terminata, mentre 72 membri (8,6%) hanno presentato un piano di miglioramento e saranno rivalutati nel 2025.



## È stato sviluppato il nuovo CPMS 2.0 - Clinical Patient Management System

È stata sviluppata una nuova piattaforma informatica dedicata e sicura per:

- facilitare le discussioni tra gli operatori sanitari dell'UE e della Norvegia
- supportare la diagnosi e il trattamento di malattie rare, a bassa prevalenza e complesse.

Il [CPMS 2.0](#) è più semplice, **più facile da usare**, più sicuro, completamente conforme al regolamento in materia di protezione dei dati (GDPR), facilitando **la collaborazione tra le ERN**. In futuro potrà essere utilizzato da altre reti sanitarie a livello nazionale o europeo poiché se ne prevede la distribuzione mediante una licenza open source.



## L'azione comune (JARDIN) è stata avviata

L'azione comune sull'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali ([JARDIN](#)) è stata avviata nel marzo 2024 per garantire la sostenibilità delle ERN e migliorarne l'**accessibilità**.

27 Stati membri e la Norvegia hanno ricevuto finanziamenti per un totale di **18,75 milioni di euro** per sviluppare insieme modelli nazionali di governance delle malattie rare, **migliorare i piani nazionali per le malattie rare**, i percorsi di cura nazionali, i sistemi di riferimento e migliorare la gestione dei dati negli Stati membri.



## Miglioramento continuo del riconoscimento, della visibilità e della codifica delle malattie rare

L'UE ha continuato a sostenere la piattaforma europea per la registrazione delle malattie rare ([EU RD Platform](#)), che affronta il problema della frammentazione dei dati dei pazienti affetti da malattie rare in oltre 600 registri in tutta Europa. La Piattaforma rende i dati dei registri delle malattie rare ricercabili e reperibili, aumentando così la visibilità di ciascun registro, massimizzando il valore delle informazioni di ciascun registro e consentendo un uso e un riutilizzo estesi dei dati.

L'UE ha continuato a sostenere [Orphanet](#), il portale europeo sulle malattie rare e i medicinali orfani.

Tra le sue attività, **Orphanet sta sviluppando e mantenendo una nomenclatura delle malattie rare (ORPHAcode)**, che può facilitare l'identificazione e la diagnosi di malattia di un paziente e migliorare la visibilità delle malattie rare nel sistema informativo sanitario e di ricerca.



## Andare a livello locale e aumentare la consapevolezza

La **Commissione ha co-organizzato 8 seminari** con i paesi dell'UE a livello nazionale per **sensibilizzare in materia** di diritti dei pazienti nell'assistenza sanitaria transfrontaliera e sull'esistenza delle ERN e delle loro attività. Cittadini, operatori sanitari, fornitori di servizi sanitari, contribuenti, amministrazioni e organizzazioni di pazienti hanno partecipato agli eventi che hanno coinvolto Malta, Italia, Irlanda, Grecia-Cipro, Estonia-Lettonia, Polonia, Finlandia, Belgio-Paesi Bassi, Francia, Romania-Ungheria, Cechia, Germania-Paesi Bassi.

Inoltre, la Commissione ha rinnovato il suo [sito web](#) sulle malattie rare e le ERN. Un [nuovo opuscolo](#) sulle ERN e le loro **storie di successo è stato pubblicato in occasione della Giornata delle Malattie Rare 2025**. L'opuscolo fornisce una panoramica aggiornata delle ERN e alcuni esempi di attività intraprese dalle ERN, **mostrando il valore aggiunto per i pazienti affetti da malattie rare**.

## Qual è il prossimo passo?



### Riforma della legislazione farmaceutica dell'UE e promozione dei farmaci orfani

L'UE propone la revisione della legislazione farmaceutica e il **2025 vedrà importanti risultati**. La nuova legislazione mira a migliorare l'**accesso a medicinali sicuri e più efficaci**, a promuovere i medicinali orfani per malattie rare poco servite e incentivi mirati e supporto normativo per premiare l'eccezionale progresso terapeutico.



### Promuovere l'uso dei dati sulle malattie rare

Attualmente, **ci sono più di 90.000 pazienti registrati in tutte le ERN**. Lo spazio europeo dei dati sanitari aprirà nuove opportunità per la ricerca sulle malattie rare, per sviluppare ulteriormente i registri delle malattie rare a livello dell'UE per accelerare la ricerca, migliorare la pianificazione sanitaria e l'assistenza ai pazienti.



### Il partenariato europeo sulle malattie rare

[ERDERA](#) (2025-2031), il partenariato europeo sulle malattie rare cofinanziato dall'Unione europea, la Commissione e gli Stati membri dell'UE, i paesi associati e non solo, è stato avviato nel mese di settembre 2024 nell'ambito del [programma Orizzonte Europa](#). Comprende un bilancio totale di **380 milioni di euro** e fino a 150 milioni di euro di contributo dell'UE, che coinvolge più di **170 organizzazioni di 37 paesi**. Delineerà il panorama della ricerca sulle malattie rare fino al 2030.



### Formare una nuova generazione di medici sulle malattie rare

Attualmente si sta lavorando per utilizzare il [programma Erasmus+](#) per offrire agli studenti delle facoltà di medicina opportunità per acquisire conoscenze specialistiche in malattie rare.

Inoltre, sono in corso sforzi per sviluppare programmi di studio per corsi accademici o di specializzazione sulle malattie rare e mappare la situazione negli Stati membri per quanto riguarda la loro disponibilità.



### Comunica di più e meglio

Nel 2025 sarà organizzato un evento a livello dell'UE per trarre conclusioni sugli insegnamenti tratti dai diversi seminari nazionali organizzati in materia di diritti dei pazienti e di ERN. Il nuovo materiale di comunicazione relativo a questi argomenti sarà pubblicato in tutte le lingue dell'UE.