

Jakie działania podejmuje Komisja Europejska w zakresie chorób rzadkich i europejskich sieci referencyjnych (ESR)?

Luty 2026

Czy wiesz, że...?



W działaniach w obszarze chorób rzadkich zaangażowanych jest wiele dyrekcji generalnych i służb Komisji, które wspólnie koordynują prace i wiedzę specjalistyczną, aby w sposób multidyscyplinarny i oparty na współpracy rozwijać inicjatywy UE w tym obszarze.

Ramy działania UE w zakresie chorób rzadkich



Polityka zdrowotna oraz organizacja świadczenia usług zdrowotnych i opieki medycznej należą do kompetencji krajowych. Komisja uzupełnia jednak polityki krajowe, zachęcając do wymiany najlepszych praktyk i współpracy między państwami członkowskimi.



Komisja działa w ramach następujących aktów prawnych:

- [Komunikat Komisji w sprawie chorób rzadkich](#)
- [Zalecenie Rady w dziedzinie rzadkich chorób](#)
- [Dyrektywa w sprawie transgranicznej opieki zdrowotnej.](#)

Dokumenty te wytyczają parametry działań podejmowanych w całej UE w obszarze chorób rzadkich z punktu widzenia zdrowia publicznego. Jeśli chodzi o [badania naukowe](#), UE od dawna nadaje priorytet działaniom na rzecz chorób rzadkich za pośrednictwem kolejnych programów ramowych w zakresie badań naukowych i innowacji, przy silnym zaangażowaniu ESR w szereg [projektów](#) badań klinicznych.



Leki sierocze i wyroby medyczne

UE podejmuje działania na rzecz poprawy dostępu do bezpiecznych i skuteczniejszych leków sierocych i wyrobów medycznych. W odniesieniu do leków sierocych Komisja dokonała przeglądu przepisów dotyczących tego rodzaju leków i zaproponowała zmiany, które pozwolą sprostać wszystkim wyzwaniom zidentyfikowanym w ciągu ostatnich 20 lat.

Zmiany te mają na celu propagowanie opracowywania leków sierocych na choroby rzadkie, w przypadku których dostęp do leczenia jest niewystarczający, poprzez ukierunkowane zachęty, zwiększone wsparcie regulacyjne i poprawę równego dostępu do leków sierocych.

W 2024 r. opublikowano [wytyczne](#) dotyczące oceny klinicznej sierocych wyrobów medycznych, aby pomóc producentom w spełnieniu wymogów regulacyjnych określonych w unijnym rozporządzeniu w sprawie wyrobów medycznych. Na podstawie tych wytycznych Europejska Agencja Leków uruchomiła program pilotażowy, który ma wspierać opracowywanie i ocenę sierocych wyrobów medycznych poprzez zaangażowanie paneli ekspertów.



Dostępność danych i wymiana danych

Przyszła [europejska przestrzeń danych dotyczących zdrowia](#) poprawi ciągłość opieki nad pacjentami na poziomie krajowym i europejskim, umożliwiając bezpieczny dostęp do elektronicznej dokumentacji medycznej i jej wymianę w całej UE. Europejska przestrzeń danych dotyczących zdrowia będzie wspierać wtórne wykorzystywanie danych poprzez udostępnianie większej ilości danych na temat chorób rzadkich na potrzeby badań naukowych i innowacji. Oczekuje się, że lepszy dostęp do danych przyspieszy opracowywanie nowych metod leczenia i leków dla pacjentów cierpiących na choroby rzadkie.



Europejskie sieci referencyjne (ESR)

Komisja wzmacnia działanie [24 europejskich sieci referencyjnych](#) (ESR), które są ponadnarodowymi zrzeszeniami europejskich klinik specjalizujących się w badaniu i leczeniu chorób i schorzeń rzadkich, mało rozpowszechnionych i złożonych, które wymagają wysoce specjalistycznej opieki zdrowotnej. ESR stanowią kluczowy element Europejskiej Unii Zdrowotnej w zakresie chorób rzadkich, zajmując się koordynacją sieci, rejestracją pacjentów, szkoleniami, wytycznymi dotyczącymi praktyki klinicznej oraz komunikacją mającą na celu szerzenie wiedzy na temat chorób rzadkich i działalności ESR.

W jaki sposób organizuje się zarządzanie europejską siecią referencyjną?



Współpraca UE z państwami członkowskimi

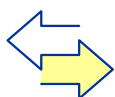
Zarząd złożony z państw członkowskich to grupa przedstawicieli krajowych, której zadaniem jest nadzorowanie europejskich sieci referencyjnych. Do zadań Zarządu należy zatwierdzanie sieci i wniosków o członkostwo oraz zamykanie sieci, a także podejmowanie decyzji o utracie członkostwa. Dwa razy w roku Komisja organizuje spotkania z Zarządem złożonym z państw członkowskich w celu kierowania pracami ESR i, w razie potrzeby, osiągnięcia konsensusu w sprawie elementów związanych z podejmowaniem decyzji. Można organizować również inne spotkania poświęcone konkretnym tematom związanym z europejskimi sieciami referencyjnymi.

Współpraca



Organizacje pacjentów

Niezwykle ważne jest również, aby głosy pacjentów i ich rodzin pozostawały w centrum działań UE w dziedzinie chorób rzadkich. Komisja współpracuje zatem z organizacjami pacjentów, a w szczególności z EURORDIS, organizacją non-profit zrzeszającą ponad 1 000 organizacji pacjentów cierpiących na choroby rzadkie. Organizacje pacjentów są na przykład włączone w prace europejskich sieci referencyjnych, a EURORDIS jest ważnym partnerem w wielu projektach finansowanych przez UE, takich jak ERDERA i Screen4Care.



Orphanet

Komisja wspiera również inicjatywę Orphanet, która zarządza portalem cyfrowym służącym gromadzeniu i poszerzaniu wiedzy na temat chorób rzadkich w celu poprawy diagnostyki, opieki i leczenia pacjentów cierpiących na choroby rzadkie. Ponadto Orphanet utrzymuje nomenklaturę chorób rzadkich zwaną



Zaangażowanie UE w europejskie sieci referencyjne

Komisja ściśle współpracuje również z sieciami, organizując dwa razy w roku spotkania z grupą koordynatorów ESR. Grupa ta skupia koordynatorów poszczególnych europejskich sieci referencyjnych i zajmuje się kwestiami technicznymi i organizacyjnymi, które dotyczą wszystkich sieci. Ze względu na swoją wiedzę specjalistyczną koordynatorów zaprasza się również, by doradzali państwom członkowskim i Komisji.



ORPHAcode, która umożliwia zharmonizowaną kodyfikację chorób rzadkich na całym świecie.



Wspieranie Ukrainy w walce z chorobami rzadkimi

Komisja wspiera Ukrainę także w dziedzinie chorób rzadkich. Istnieją ramy umożliwiające ukraińskim świadczeniodawcom występowanie do członków europejskich sieci referencyjnych o porady dotyczące ukraińskich pacjentów cierpiących na choroby rzadkie lub złożone. Ponadto ESR zajmują się budowaniem zdolności ukraińskich właściwych organów i jednostek opieki zdrowotnej oraz wymianą najlepszych praktyk z tyki organami i jednostkami.

© Unia Europejska, 2026

Ponowne wykorzystanie tego dokumentu jest dozwolone pod warunkiem podania źródła i wskazania wszelkich zmian (Creative Commons Attribution 4.0 International license).

Wykorzystanie lub zwielokrotnienie elementów, które nie należą do UE, może wymagać uzyskania zgody bezpośrednio od uprawnionych. Wszystkie zdjęcia © Unia Europejska, o ile nie wskazano inaczej. © Gettyimages

Luksemburg: Urząd Publikacji Unii Europejskiej, 2026

PDF	ISBN 978-92-68-24405-0	doi:10.2875/2753616	EW-01-25-014-PL-N
Print	ISBN 978-92-68-24406-7	doi:10.2875/7508447	EW-01-25-014-PL-C