

Działania UE dla pacjentów i rodzin w zakresie chorób rzadkich

Luty 2025

Czy wiedzieliście?

Od **27 and 36**
milionów osób
w UE cierpi na
choroby rzadkie

Szacuje się, że w
UE występuje
6 000 and 8 000
różnych chorób
rzadkich



Podczas gdy jedna choroba rzadka może dotyczyć tylko kilku pacjentów, inna może dotyczyć nawet **245 000**.

Około **80 %** chorób rzadkich ma pochodzenie genetyczne, a **70 %** rozpoczyna się już w dzieciństwie.

Na czym koncentruje się Komisja?

Wzmocnione działania europejskie w dziedzinie chorób rzadkich

Działania UE w dziedzinie chorób rzadkich mają na celu poprawę dostępu do wiedzy, diagnostyki i leczenia pacjentów cierpiących na choroby rzadkie poprzez finansowanie badań nad chorobami rzadkimi i badania przesiewowe noworodków, udostępnianie specjalnych narzędzi, takich jak narzędzie telemedycyny, łączenie zasobów i współpracę.

24 europejskie sieci referencyjne ds. chorób rzadkich i złożonych (ESR) są już w pełni operacyjne.

Obejmują one **1 613 wyspecjalizowanych ośrodków** i **380 szpitali** w 27 państwach członkowskich UE i Norwegii.

Od czasu ich utworzenia w 2017 r. europejskie sieci referencyjne otrzymywały finansowanie unijne, a ostatnio bezpośrednią dotację w wysokości **77 mln EUR**, obejmującą działania na lata 2023-2027.

Jakie były główne osiągnięcia w 2024 r.?



Lepsza dostępność leków i wyrobów medycznych oraz lepszy dostęp do nich dla pacjentów z chorobami rzadkimi w UE

Do końca 2024 r., **dopuszczono 260 leków sierocych**. Spośród około 3000 produktów, które otrzymały oznaczenie jako sieroce produkty lecznicze, ponad 2 000 jest nadal opracowywanych. Program uruchomiony w 2024 r. w ramach 'Programu UE dla zdrowia' wspiera rozwój sierocych wyrobów medycznych.

W 2024 r., **dopuszczono do obrotu 17 leków sierocych**, a około **140 produktów** otrzymało **oznaczenie jako sieroce**.

W wytycznych na szczepku UE, opublikowanych w czerwcu 2024 r., po raz pierwszy określono kryteria dotyczące wyrobów medycznych przeznaczonych dla małych populacji pacjentów (np. dotkniętych chorobą rzadką), aby można było je zakwalifikować jako „wyroby sieroce”. Wyroby te mogą korzystać z darmowych porad ze strony paneli ekspertów.



Pierwsza ocena europejskich sieci referencyjnych wykazała pozytywne wyniki

W sprawozdaniu oceniającym ESR stwierdzono, że cele systemu ESR są właściwie realizowane, a **ESR wykonują wysoce specjalistyczne prace na rzecz pacjentów cierpiących na choroby rzadkie**.

Obejmują one konsultacje w zakresie diagnostyki i terapii, specjalistyczne działania szkoleniowe, prace nad rejestrami i wytycznymi klinicznymi. Europejskie sieci referencyjne muszą jednak zostać lepiej zintegrowane z krajowymi systemami opieki zdrowotnej, aby zapewnić ich trwałość.

W ocenie wzięło udział 24 ESR i 836 pracowników służby zdrowia. 100 % europejskich sieci referencyjnych i prawie 88 % ich członków osiągnęło zadowalające wyniki, a 3,7 % członków

zakończyło członkostwo. Dla porównania 72 członków (8,6 %) europejskich sieci referencyjnych, które osiągnęły niezadowalające wyniki, przedłożyły plan usprawnień i zostanie poddane ponownej ocenie w 2025.



Zmodernizowano CPMS 2.0 – Kliniczny System Zarządzania Pacjentami

Opracowano nową, specjalną i bezpieczną platformę informatyczną w celu:

- ułatwiania dyskusji między pracownikami służby zdrowia w całej UE i Norwegii
- wspierania diagnozowania i leczenia chorób rzadkich, chorób o niskiej częstotliwości występowania i chorób złożonych.

CPMS 2.0 is jest prostszy, łatwiejszy w użyciu, bezpieczniejszy, w pełni zgodny z rozporządzeniem o ochronie danych (RODO) i **ułatwia współpracę między europejskimi sieciami referencyjnymi**. W przyszłości może on być wykorzystywany przez inne sieci opieki zdrowotnej na szczepku krajowym lub europejskim, ponieważ planuje się rozpowszechnienie go na podstawie licencji otwartego oprogramowania.



Rozpoczęto wspólne działanie (JARDIN)

W marcu 2024 r. rozpoczęto wspólne działanie na rzecz integracji europejskich sieci referencyjnych z krajowymi systemami opieki zdrowotnej ([JARDIN](#)), aby zapewnić trwałość europejskich sieci referencyjnych i **poprawić ich dostępność**.

27 państw członkowskich i Norwegia otrzymało finansowanie w łącznej wysokości **18,75 milionów EUR** na wspólne opracowanie krajowych modeli zarządzania chorobami rzadkimi, **poprawę krajowych planów dotyczących chorób rzadkich**, krajowych ścieżek opieki, systemów ukierunkowanej pomocy i poprawy zarządzania danymi w państwach członkowskich.



Stać poprawa rozpoznawania, widoczności i kodowania chorób rzadkich

UE nadal wspiera europejską platformę rejestracji chorób rzadkich ([platforma UE ds. chorób rzadkich](#)), która przeciwdziała rozdrobnieniu danych pacjentów cierpiących na choroby rzadkie w ponad 600 rejestrach w całej Europie.

Platforma umożliwia przeszukiwanie i wyszukiwanie danych dotyczących rejestrów chorób rzadkich, co zwiększa widoczność każdego rejestru, maksymalizuje wartość informacji z każdego rejestru oraz umożliwia szersze wykorzystanie i ponowne wykorzystywanie danych.

UE udziela ciągłego wsparcia [Orphanet](#)-owi, europejskiemu **portalowi chorób rzadkich i leków sierocych**.

Wśród swoich działań, **Orphanet opracowuje i utrzymuje nomenklaturę chorób rzadkich** ([ORPHAcode](#)), która może ułatwić identyfikację oraz diagnozowanie chorób pacjentów i poprawę widoczności chorób rzadkich w systemie informacji zdrowotnej i badawczej.



Działanie na szczeblu lokalnym i podnoszenie świadomości

Komisja zorganizowała z poszczególnymi państwami UE 8 [warsztatów](#) na szczeblu krajowym w celu **zwiększenia świadomości** o na temat praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej oraz na temat istnienia europejskich sieci referencyjnych i ich działalności. Obywatele, pracownicy służby zdrowia, świadczeniodawcy, płatnicy, administracje i organizacje pacjentów uczestniczyli w warsztatach z udziałem Malty, Włochy, Irlandia, Grecja–Cypr, Estonia–Łotwa, Polska, Finlandia, Belgia–Niderlandy, Francja, Rumunia–Węgry, Czechy, Niemcy–Niderlandy.

Ponadto Komisja zmodernizowała swoją [stronę internetową](#) poświęconą chorobom rzadkim oraz europejskim sieciom referencyjnym. [Nowa broszura](#) o europejskich sieciach referencyjnych i ich **sukcesach została opublikowana z okazji Dnia Chorób Rzadkich w 2025 r.** Broszura zawiera zaktualizowany przegląd europejskich sieci referencyjnych oraz niektóre przykłady działań przez nie podejmowanych, **pokazując ich wartość dodaną dla pacjentów cierpiących na choroby rzadkie.**

Co dalej?



Reforma prawodawstwa farmaceutycznego UE i promowanie leków sierocych

UE proponuje przegląd prawodawstwa farmaceutycznego, a **rok 2025 przyniesie znaczne osiągnięcia**. Nowe przepisy mają na celu poprawę **dostępu do bezpiecznych i skuteczniejszych leków, promowanie leków sierocych** na choroby rzadkie nieuwzględniane w dostatecznym stopniu oraz ukierunkowane zachęty i wsparcie regulacyjne, aby nagradzać wyjątkowy postęp terapeutyczny.



Promowanie wykorzystywania danych dotyczących chorób rzadkich

Obecnie **we wszystkich rejestrach ESR zarejestrowanych jest ponad 90.000 pacjentów**. Europejska przestrzeń danych dotyczących zdrowia stworzy nowe możliwości badań nad chorobami rzadkimi i dalszego rozwijania ogólnounijnych rejestrów chorób rzadkich w celu przyspieszenia badań, poprawy planowania opieki zdrowotnej i opieki nad pacjentami.



Europejskie Partnerstwo na rzecz chorób rzadkich

We wrześniu 2024 r. w ramach programu [Horizon Europe Programme](#) uruchomiono Europejskie Partnerstwo na rzecz chorób rzadkich, [ERDERA](#) (2025-2031), współfinansowane przez Unię Europejską, państwa członkowskie UE, kraje stowarzyszone i inne państwa. Dysponuje ono całkowitym budżetem w wysokości ponad **380 milionów EUR**, z czego **150 milionów EUR** wkładu UE i uczestniczy w nim **ponad 170 organizacji z 37 krajów**. Do 2030 r. ukształtuje ono krajobraz badawczy w dziedzinie chorób rzadkich.



Kształcenie nowego pokolenia lekarzy w dziedzinie chorób rzadkich

Obecnie trwają prace nad wykorzystaniem programu [Erasmus+ Programme](#) do zaoferowania studentom na wydziałach medycznych możliwości zdobycia specjalistycznej wiedzy na temat chorób rzadkich.

Ponadto trwają wysiłki na rzecz opracowania programów nauczania na kursy akademickie lub specjalistyczne dotyczące chorób rzadkich oraz badanie sytuacji w państwach członkowskich pod względem ich dostępności.



Szerzej zakrojona i lepsza komunikacja

W 2025 r. zorganizowana zostanie konferencja na szczeblu UE, aby podsumować i uwzględnić wnioski zebrane w czasie różnych warsztatów krajowych na temat praw pacjentów i europejskich sieci referencyjnych.

Nowe materiały informacyjne dotyczące tych tematów zostaną opublikowane we wszystkich językach UE.