

O trabalho da Comissão Europeia no domínio das doenças raras e as redes europeias de referência (RER)

Fevereiro 2026

Sabia que...?



O trabalho no domínio das doenças raras envolve muitas direções-gerais (DG) e serviços da Comissão, que coordenam em conjunto o trabalho e os conhecimentos especializados necessários para fazer avançar as atividades da UE em matéria de doenças raras de forma multidisciplinar e colaborativa.

Enquadramento do trabalho da UE no domínio das doenças raras



A política de saúde e a organização da prestação de serviços de saúde e de cuidados médicos são competências nacionais. No entanto, a Comissão complementa as políticas nacionais, incentivando o intercâmbio de boas práticas e a cooperação entre os Estados-Membros.



A Comissão atua no âmbito da:

- [Comunicação da Comissão sobre doenças raras](#)
- [Recomendação do Conselho em matéria de doenças raras](#)
- [Diretiva relativa aos cuidados de saúde transfronteiriços](#)

Estes documentos definem os parâmetros do trabalho em toda a UE em matéria de doenças raras do ponto de vista da saúde pública. No que diz respeito à investigação, há muito que a UE dá prioridade ao apoio às doenças raras através de sucessivos programas-quadro de [investigação](#) e inovação, com a forte participação das RER em vários [projetos](#) e ensaios clínicos.



Medicamentos e dispositivos médicos órfãos

A UE atua para melhorar o acesso a medicamentos e dispositivos médicos órfãos seguros e mais eficazes. No que diz respeito aos medicamentos órfãos, a Comissão reviu a legislação aplicável e propôs alterações para dar resposta a todos os desafios identificados ao longo dos últimos 20 anos.

Essas alterações visam promover o desenvolvimento de medicamentos órfãos para doenças raras negligenciadas através de incentivos específicos, de um apoio regulamentar reforçado e de uma maior igualdade de acesso a estes medicamentos.

Em 2024, foram disponibilizadas [orientações](#) sobre a avaliação clínica de dispositivos médicos órfãos para ajudar os fabricantes a cumprir os requisitos regulamentares do regulamento da UE relativo aos dispositivos médicos. Com base nessas orientações, a Agência Europeia de Medicamentos lançou um programa-piloto para apoiar o desenvolvimento e a avaliação de dispositivos médicos órfãos através da participação de painéis de especialistas.



Disponibilidade e partilha de dados

O futuro [Espaço Europeu de Dados de Saúde](#) melhorará a continuidade dos cuidados aos doentes aos níveis nacional e europeu, permitindo o acesso e a partilha seguros de registos de saúde eletrónicos em toda a UE. O Espaço Europeu de Dados de Saúde apoiará a utilização secundária de dados, disponibilizando mais dados sobre doenças raras para fins de investigação e inovação. Espera-se que a melhoria do acesso aos dados acelere o desenvolvimento de novos tratamentos e medicamentos para pessoas com doenças raras.



Redes europeias de referência (RER)

A Comissão está a reforçar o trabalho das [24 redes europeias de referência](#) (RER), que são redes transfronteiriças que reúnem centros europeus de especialização e de referência para combater doenças e patologias raras, de baixa prevalência e complexas que exigem cuidados de saúde altamente especializados. As RER representam um elemento essencial da União Europeia da Saúde no domínio das doenças raras, trabalhando na coordenação das redes, nos registos de doentes, na formação, nas orientações sobre práticas clínicas e na comunicação para aumentar a sensibilização relativamente às doenças raras e às atividades das RER.

Como está organizada a governação da rede europeia de referência?



Compromisso da UE para com os Estados-Membros

O [Conselho de Estados-Membros](#) é um grupo de representantes nacionais que supervisiona as redes europeias de referência. As suas responsabilidades incluem a aprovação ou dissolução das redes e a aprovação de pedidos de adesão, bem como decisões relativas à perda do estatuto de membro. Duas vezes por ano, a Comissão organiza reuniões com o Conselho de Estados-Membros para orientar o trabalho das RER e, se necessário, chegar a um consenso sobre os elementos de tomada de decisão. Podem ser organizadas reuniões adicionais sobre temas específicos relevantes para as RER.



Compromisso da UE para com as redes europeias de referência

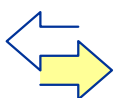
A Comissão também trabalha em estreita colaboração com as redes, sendo organizadas reuniões duas vezes por ano com o [grupo de coordenadores das RER](#). Este grupo congrega o coordenador de cada RER e trata pontos comuns a todas as redes relativos a aspetos técnicos e organizacionais. Atendendo aos seus conhecimentos especializados, estes coordenadores são igualmente convidados a aconselhar os Estados-Membros e a Comissão.

Trabalhar em conjunto



Organizações de doentes

É igualmente essencial manter a voz dos doentes e das famílias no centro do trabalho da UE no domínio das doenças raras. Por conseguinte, a Comissão colabora com organizações de doentes e, nomeadamente, com a [EURORDIS](#), uma aliança sem fins lucrativos que representa mais de 1 000 organizações de doentes com doenças raras. Por exemplo, as organizações de doentes estão integradas no trabalho das redes europeias de referência e a EURORDIS é um parceiro importante em muitos projetos financiados pela UE, como a aliança [ERDERA](#) e o [Screen4Care](#).



Orphanet

A Comissão apoia igualmente a iniciativa [Orphanet](#), que gere um portal digital para a recolha e a melhoria dos conhecimentos sobre doenças raras, a fim de melhorar o diagnóstico, os cuidados e o tratamento dos doentes com doenças raras. Além disso, o portal Orphanet mantém a nomenclatura das doenças raras,



conhecida como [ORPHAcode](#), que permite a codificação harmonizada das doenças raras a nível mundial.



Apoiar a Ucrânia na luta contra as doenças raras

A Comissão apoia a Ucrânia, nomeadamente no domínio das doenças raras. Existe um quadro que permite aos prestadores de cuidados de saúde ucranianos procurar aconselhamento sobre doentes ucranianos com doenças raras ou complexas junto dos membros das redes europeias de referência. Além disso, as RER comprometem-se a reforçar as capacidades e a partilhar boas práticas com as autoridades competentes e as unidades de cuidados de saúde ucranianas.

União Europeia, 2026

É autorizada a reutilização do presente documento, desde que seja feita uma menção adequada da sua origem e que sejam indicadas eventuais alterações (licença «Creative Commons Attribution 4.0 International»). A utilização ou reprodução de elementos que não sejam propriedade da União Europeia poderá requerer a obtenção de autorização dos titulares dos respetivos direitos. Todas as imagens © Gettyimages

Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2026

PDF ISBN 978-92-68-24407-4

doi:10.2875/3302235

EW-01-25-014-PT-N

Print ISBN 978-92-68-24408-1

doi:10.2875/7298772

EW-01-25-014-PT-C