

Hur Europeiska kommissionen arbetar med sällsynta sjukdomar och de europeiska referensnätverken

Februar 2026

Visste du detta?



Många av kommissionens generaldirektorat och avdelningar arbetar med sällsynta sjukdomar. Tillsammans samordnar de arbetet och expertisen för att främja EU:s insatser på området sällsynta sjukdomar, med fokus på tvärvetenskaplighet och samarbete.

Ramen för EU:s arbete med sällsynta sjukdomar



Hälsopolitiken och hälso- och sjukvårdens organisation är en nationell befogenhet. Kommissionen kompletterar dock den nationella politiken och uppmuntrar utbyte av bästa praxis och samarbete mellan medlemsstaterna.



Kommissionen agerar inom ramen för följande:

- [Kommissionens meddelande om sällsynta sjukdomar](#)
- [Rådets rekommendation avseende sällsynta sjukdomar](#)
- [Direktivet om gränsöverskridande hälso- och sjukvård](#)

Denna ram fastställer riktlinjerna för EU:s arbete med sällsynta sjukdomar ur ett folkhälsoperspektiv. När det gäller [forskning](#) har EU sedan länge prioriterat stöd till sällsynta sjukdomar genom ett flertal ramprogram för forskning och innovation, med starkt engagemang från de europeiska referensnätverken i flera [projekt](#) och kliniska prövningar.



Särläkemedel och medicintekniska produkter

EU vill förbättra tillgången till säkra och mer effektiva särläkemedel och medicintekniska produkter. Kommissionen har reviderat lagstiftningen om särläkemedel och föreslagit ändringar för att hantera alla viktiga frågor som identifierats under de senaste 20 åren.

Ändringarna syftar till att främja utvecklingen av särläkemedel för sällsynta sjukdomar som inte uppmärksammas tillräckligt, med hjälp av riktade incitament, ökat regleringsrelaterat stöd och förbättrad, jämlik tillgång till särläkemedel.

År 2024 kom [riktlinjer](#) om den kliniska utvärderingen av medicintekniska särprodukter i syfte att hjälpa tillverkarna att uppfylla kraven i EU:s förordning om medicintekniska produkter. På grundval av dessa riktlinjer har Europeiska läkemedelsmyndigheten lanserat ett pilotprogram för att stödja utvecklingen och bedömningen av medicintekniska särprodukter med hjälp av expertpaneler.



Tillgång till och delning av uppgifter

Det kommande [europeiska hälsodataområdet](#) kommer att förbättra kontinuiteten i patientvården på nationell och europeisk nivå genom att möjliggöra säker tillgång till och delning av elektroniska patientjournaler i hela EU. Det europeiska hälsodataområdet kommer att stödja sekundär användning av data genom att mer data om sällsynta sjukdomar görs tillgängliga för forskning och innovation. Den förbättrade tillgången till data förväntas leda till en snabbare utveckling av nya behandlingar och läkemedel för patienter med sällsynta sjukdomar.



Europeiska referensnätverk

Kommissionen förstärker arbetet i de [24 europeiska referensnätverken](#), som är gränsöverskridande nätverk för vårdgivare i hela Europa. Nätverken arbetar med sällsynta och svåra sjukdomar som kräver specialistvård och stora kunskaper och resurser. De europeiska referensnätverken är ett centralt inslag i den europeiska hälsounionen när det gäller sällsynta sjukdomar. Deras arbete fokuserar på nätverkssamordning, patientregister, utbildning, riktlinjer för klinisk praxis samt kommunikation för att öka medvetenheten om sällsynta sjukdomar och nätverkens verksamhet.

Hur styrs de europeiska referensnätverken?



EU:s samarbete med medlemsstaterna

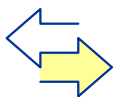
[Styrelsen av medlemsstater](#) är en grupp nationella representanter som har i uppdrag att utöva tillsyn över de europeiska referensnätverken. I deras arbete ingår att godkänna nätverk och ansökningar om medlemskap samt att besluta om upphörande av nätverk och förlust av medlemskap. Två gånger om året anordnar kommissionen sammanträden i styrelsen av medlemsstater för att styra de europeiska referensnätverkens arbete och vid behov nå samförstånd i beslut. Andra sammanträden kan anordnas kring särskilda teman av relevans för de europeiska referensnätverken.

Samarbete



Patientorganisationer

Det är också viktigt att patienternas och familjernas röster står i centrum för EU:s arbete med sällsynta sjukdomar. Kommissionen samarbetar därför med patientorganisationer, särskilt med [EURORDIS](#), en ideell allians som representerar över 1 000 patientorganisationer för sällsynta sjukdomar. Till exempel medverkar patientorganisationer i arbetet i de europeiska referensnätverken, och [EURORDIS](#) är en viktig partner i många EU-finansierade projekt som [ERDERA](#) och [Screen4Care](#).



Orphanet

Kommissionen stöder också [Orphanet](#), ett initiativ som driver en digital portal för insamling och förbättring av kunskapen om sällsynta sjukdomar i syfte att förbättra diagnoseerna, vården och behandlingen av patienter med sällsynta sjukdomar. Dessutom upprätthåller Orphanet nomenklaturen för sällsynta sjukdomar, [ORPHAcode](#), som möjliggör en harmoniserad kodifiering av sällsynta sjukdomar globalt. worldwide.



EU:s samarbete med de europeiska referensnätverken

Kommissionen har också ett nära samarbete med nätverken. Sammanträden i [gruppen av samordnare för de europeiska referensnätverken](#) ordnas två gånger om året. I denna grupp ingår samordnarna för varje europeiskt referensnätverk och diskuteras tekniska och organisatoriska frågor som berör samtliga nätverk. Med tanke på deras expertkunskaper uppmanas de också att ge råd till medlemsstaterna och kommissionen.



Stöd till Ukraina i kampen mot sällsynta sjukdomar

The Commission stands by Ukraine, including in the field of rare diseases. A framework was put in place for Ukrainian healthcare providers to seek advice from members of the European Reference Networks on Ukrainian rare or complex disease patients.

Moreover, the ERNs undertake collaboration activities, capacity building and best practice sharing for competent Ukrainian authorities and healthcare units.

© Europeiska unionen, 2026

Detta dokument får vidareutnyttjas, förutsatt att källan och eventuella förändringar anges på lämpligt sätt (enligt licensen Creative Commons Attribution 4.0 International). Tillstånd för användning och reproduktion av delar som inte ägs av EU kan behöva sökas direkt från respektive upphovsrättsinnehavare.

Alla bilder © Europeiska unionen, om inte annat anges © Gettyimages

Luxemburg: Europeiska unionens publikationsbyrå, 2026

PDF	ISBN 978-92-68-24415-9	doi:10.2875/4387110	EW-01-25-014-SV-N
Print	ISBN 978-92-68-24416-6	doi:10.2875/7481835	EW-01-25-014-SV-C