

Come la Commissione Europea lavora sulle Malattie Rare e le Reti di Riferimento Europee (ERNs)

Febbraio 2025

Lo sapevi che?



L'ambito di lavoro sulle **malattie rare** coinvolge molte direzioni generali (DG) della Commissione che insieme **coordinano il lavoro delle diverse competenze per far progredire le attività dell'UE in materia di malattie rare in modo multidisciplinare e collaborativo.**

Inquadrare il lavoro dell'UE sulle malattie rare



La politica sanitaria e l'organizzazione dell'erogazione di servizi sanitari e di cure mediche sono di competenza nazionale. Tuttavia, la Commissione integra le politiche nazionali, **incoraggiando lo scambio di buone pratiche** e la **cooperazione** tra **gli Stati membri.**



La Commissione agisce sulla base del seguente quadro normativo:

- [Comunicazione della Commissione sulle malattie rare](#)
- [Raccomandazione del Consiglio nel settore delle malattie rare](#)
- [Direttiva sull'assistenza sanitaria transfrontaliera.](#)

Tale quadro normativo definisce i parametri del lavoro svolto sulle malattie rare nel settore della salute pubblica in tutta l'UE. Per quanto riguarda la [ricerca](#), l'UE ha da lungo tempo sostenuto il lavoro sulle malattie rare attraverso i successivi programmi quadro di ricerca e innovazione, con un forte coinvolgimento delle Reti di Riferimento Europee per le malattie rare (ERNs) in diversi [progetti](#) e sperimentazioni cliniche.



Medicinali e dispositivi medici orfani

L'UE lavora per **migliorare l'accesso a medicinali e dispositivi medici orfani sicuri e più efficaci**.

La Commissione ha rivisto la legislazione sui medicinali orfani e ha proposto modifiche per affrontare tutte le sfide individuate negli ultimi 20 anni.

Tali modifiche mirano a promuovere lo sviluppo di farmaci orfani attraverso incentivi mirati, un maggiore sostegno normativo e una maggiore possibilità di accesso.

Nel 2024 sono stati forniti [orientamenti](#) sulla valutazione clinica dei dispositivi medici orfani per assistere i produttori nel rispettare i requisiti normativi del regolamento UE sui dispositivi medici. Sulla base di tali orientamenti, l'Agenzia europea per i medicinali ha avviato un programma pilota per sostenere lo sviluppo e la valutazione di dispositivi medici orfani attraverso il coinvolgimento di gruppi di esperti.



Disponibilità e condivisione dei dati

Il prossimo [spazio europeo dei dati sanitari](#) migliorerà la continuità delle cure per i pazienti a livello nazionale ed europeo, **consentendo la sicurezza di accesso e condivisione dei dossier clinici elettronici in tutta l'UE**. Lo spazio europeo dei dati sanitari promuoverà l'uso secondario dei dati mettendo a disposizione della ricerca e dell'innovazione un maggior numero di dati sulle malattie rare. Si prevede che il miglioramento dell'accesso ai dati accelererà lo sviluppo di nuovi trattamenti e farmaci per i pazienti affetti da malattie rare.



Reti di Riferimento Europee (ERNs)

La Commissione sta **rafforzando** il lavoro delle [24 reti di riferimento europee](#) (ERN), reti transfrontaliere che riuniscono centri europei di competenza e riferimento per affrontare malattie rare, a bassa prevalenza e complesse e condizioni che richiedono un'assistenza sanitaria altamente specializzata.

Le **ERN rappresentano un elemento chiave** dell'Unione europea della salute nel settore delle malattie rare, lavorando sul coordinamento della rete, sui registri dei pazienti, sulla formazione, sulle linee guida per la pratica clinica e sulla sensibilizzazione in merito alle malattie rare e le attività portate avanti dalle ERN.

Come è organizzata la governance della rete di riferimento europea?



Impegno dell'UE con gli Stati membri

Il [Comitato degli Stati membri](#) è un gruppo di rappresentanti nazionali che sovrintendono alle reti di riferimento europee. Le loro responsabilità includono **l'approvazione** o **la cessazione delle** reti e delle domande di adesione alle reti. Due volte all'anno la Commissione organizza riunioni con il comitato degli Stati membri per orientare il lavoro delle ERNs e, se necessario, trovare un consenso sugli aspetti che richiedono una decisione. In aggiunta, possono essere organizzate riunioni supplementari su argomenti specifici pertinenti per le ERN.



Impegno dell'UE con le reti di riferimento europee

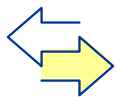
La Commissione collabora strettamente con le reti, mediante **riunioni organizzate due volte l'anno** con il gruppo dei [coordinatori delle ERN](#). Questo gruppo riunisce i coordinatori di ciascuna ERN e discute argomenti di comune interesse riguardanti aspetti tecnici e organizzativi delle reti. Data la loro competenza, le reti sono inoltre invitate a fornire il loro parere agli Stati membri e alla Commissione.

Lavoriamo insieme a



Organizzazioni dei pazienti

È **inoltre essenziale far sì che le voci dei pazienti e delle famiglie siano al centro del lavoro dell'UE nel campo delle malattie rare**. La Commissione collabora pertanto con le organizzazioni dei pazienti, in particolare [EURORDIS](#), che rappresenta oltre 1.000 organizzazioni di pazienti affetti da malattie rare. Ad esempio, le organizzazioni dei pazienti svolgono un ruolo fondamentale nell'ambito del lavoro delle Reti di Riferimento Europee e EURORDIS è un partner importante in molti progetti finanziati dall'UE come [ERDERA](#) e [Screen4Care](#).



Orphanet

La Commissione sostiene inoltre [Orphanet](#), il portale digitale per la raccolta e il miglioramento delle conoscenze sulle malattie rare al fine di **migliorare la diagnosi, la cura e il trattamento** dei pazienti con malattie rare. Inoltre, Orphanet mantiene la nomenclatura delle malattie rare nota come [ORPHAcode](#), che consente la codifica armonizzata delle malattie rare in tutto il mondo.



Sostenere l'Ucraina nella lotta contro le malattie rare

La Commissione è al fianco dell'Ucraina, anche nel campo delle malattie rare. Al riguardo, ha adottato un quadro di riferimento per i prestatori di assistenza sanitaria ucraini nel caso desiderino chiedere una consulenza ai membri delle reti di riferimento europee per i pazienti ucraini affetti da malattie rare o complesse.

Le ERN intraprendono anche attività di collaborazione, sviluppo di capacità e condivisione delle migliori pratiche per le autorità e le unità sanitarie ucraine competenti.

