



ACCIONES DE LA UE EN MATERIA DE ENFERMEDADES RARAS

Mejorar el acceso de los pacientes al diagnóstico,
los conocimientos y la asistencia sanitaria

FEBRERO DE 2023



«Enfermedades raras, pacientes numerosos»



Hasta **36 millones de personas** en la UE viven con una enfermedad rara. Existen más de **6 000** enfermedades raras distintas en la UE, por lo que, mientras que una enfermedad rara puede afectar solamente a unos pocos pacientes, otra puede afectar hasta a **250 000**.

Alrededor del **80 % de las enfermedades raras son de origen genético y, de ellas, el 70 % ya empiezan en la infancia.**

La acción de la UE en materia de enfermedades raras tiene por objeto mejorar el diagnóstico, la asistencia sanitaria y el tratamiento de los pacientes con enfermedades raras mediante la puesta en común de recursos y la cooperación.



Una cooperación y coordinación europea reforzada para mejorar el acceso al conocimiento, el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras

Más de 1 600 centros especializados y casi 400 hospitales en 28 países, conectados por **24 redes europeas de referencia**.



Apoyo a la formación, el desarrollo y la investigación

Apoyar el **programa de intercambio de profesionales de las RER** para compartir conocimientos y estimular la colaboración entre profesionales de la salud

Programa de guías de práctica clínica de las RER

Proyectos de investigación financiados por la UE



Mejor disponibilidad y acceso a los medicamentos para los pacientes de la UE con enfermedades raras

Se han autorizado más de **200 medicamentos huérfanos** y se han designado más de **2 700**.



Apoyar las políticas nacionales en los Estados miembros de la UE

Varias **acciones conjuntas** para desarrollar sistemas nacionales de información y datos y planes nacionales de enfermedades raras, así como para avanzar en la lucha contra los cánceres raros.



Mejorar el reconocimiento, la visibilidad y la codificación

Apoyo a la **Plataforma Europea para el Registro de Enfermedades Raras**

Apoyo a **Orphanet**, el portal europeo sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos, también mediante el desarrollo y el mantenimiento del sistema de codificación de las enfermedades raras (**Orphacodes**).



Apoyo a la colaboración internacional

Participación en la **Clasificación Internacional de Enfermedades**, dirigida por la OMS



Hacia un enfoque de la UE más sólido sobre las enfermedades raras



Revisión de la legislación sobre medicamentos para enfermedades raras

Fomentar el desarrollo de medicamentos que aborden necesidades médicas no satisfechas y un acceso más oportuno y asequible para todos.



Promover el uso de macrodatos sobre enfermedades raras

Crear registros a escala de la UE para facilitar la investigación clínica y mejorar la planificación de la asistencia sanitaria y la atención a los pacientes, en consonancia con el Espacio Europeo de Datos Sanitarios.



Mayor apoyo a los Estados miembros en 2023-2025

Puesta en marcha de la Acción conjunta sobre la integración de las RER en los sistemas nacionales de salud.



Apoyo a la creación de un centro ucraniano para las enfermedades raras y complejas

Desde el inicio de su actividad en 2022, se han remitido al centro más de 600 casos de pacientes.



Mejora y aumento de la financiación para lograr un mayor impacto

77 millones de euros en concepto de subvenciones directas a las RER.



Puesta en marcha de una Asociación Europea para actividades de investigación sobre enfermedades raras en 2024

Se han asignado más de 2 400 millones de euros para apoyar programas de investigación e innovación nacionales, locales y europeos.



Renforcement des réseaux européens de référence

Redes europeas de referencia mejoradas

Se está desarrollando una versión mejorada de la plataforma informática para apoyar el debate transfronterizo de los casos clínicos, que estará disponible en 2024.

Primera evaluación periódica de las RER y sus miembros tras 5 años de existencia.



La financiación en el marco de **EU4Health** seguirá apoyando la investigación sobre enfermedades raras y el desarrollo y la mejora del ecosistema de las RER.