Comissão Europeia

AÇÃO DA UE EM MATÉRIA DE DOENÇAS RARAS

Melhorar o acesso dos doentes ao diagnóstico, ao conhecimento e aos cuidados de saúde

FEVEREIRO DE 2023

«Doenças raras, doentes numerosos»

Cerca de **36 milhões de pessoas** na UE vivem com uma doença rara. Existem mais de **6000** doenças raras distintas na UE: enquanto algumas afetam apenas um pequeno número de doentes, outras podem afetar até **250 000** doentes.
Cerca de **80 % das doenças raras são de origem genética** e **70 % dessas doenças começam a manifestar-se na infância**. A ação da UE em matéria de doenças raras visa melhorar o diagnóstico, os cuidados e o tratamento dos doentes com doenças raras através da partilha de recursos e da cooperação.

Reforço da cooperação e coordenação europeias para melhorar o acesso ao conhecimento, ao diagnóstico e ao tratamento das doenças raras

Mais de 1600 centros especializados e quase 400 hospitais em 28 países, ligados por 2**4 redes europeias de referência**.

Melhor acesso a medicamentos e maior disponibilidade destes para os doentes da UE com doenças raras

Foram autorizados mais de **200 medicamentos órfãos** e foram designados mais de **2700 medicamentos órfãos**.

Melhorar o reconhecimento, a visibilidade e a codificação

Apoio à Plataforma Europeia para o Registo de Doenças Raras

Apoio ao **Orphanet**, o portal europeu para as doenças raras e os medicamentos órfãos, também por meio do desenvolvimento e a manutenção do sistema de codificação para as doenças raras **(Orphacodes)**.

Apoio à formação, à investigação e ao desenvolvimento

Apoio ao **programa de intercâmbio para os profissionais de saúde das RER** para que estes partilhem conhecimentos, estimulando a colaboração entre eles

Programa de orientações sobre práticas clínicas das RER

Projetos de investigação financiados pela UE

Apoio às políticas nacionais nos Estados-Membros da UE

Várias **ações conjuntas** destinadas a desenvolver sistemas nacionais de informação e de dados, planos nacionais em matéria de doenças raras e a prosseguir os trabalhos sobre cancros raros.

Apoio à colaboração internacional

Participação na **Classificação Internacional de Doenças**, liderada pela OMS

Rumo a uma abordagem mais robusta da UE em matéria de doenças raras

Revisão da legislação relativa aos medicamentos para doenças raras

Promover o desenvolvimento de medicamentos que respondam a necessidades médicas não satisfeitas, bem como o seu acesso mais atempado e a preços acessíveis para todos.

Promover a utilização de megadados sobre doenças raras

Criar registos à escala da UE para facilitar a investigação clínica, melhorar o planeamento dos cuidados de saúde e os cuidados prestados aos doentes, em conformidade com o Espaço Europeu de Dados de Saúde.

Maior apoio aos Estados-Membros em 2023-2025

Lançamento da ação conjunta sobre a integração das RER nos sistemas nacionais de saúde.

Apoio à criação de uma plataforma ucraniana para doenças raras e complexas

Desde o início da sua atividade em 2022, a plataforma recebeu mais de 600 casos de doentes.

Melhoria e aumento do financiamento para atingir um maior impacto

77 milhões de EUR sob a forma de subvenções diretas destinadas às RER.

Lançamento de uma parceria europeia no âmbito de atividades de investigação sobre doenças raras em 2024

Foram atribuídos mais de 2,4 mil milhões de EUR para apoiar programas de investigação e inovação nacionais, locais e europeus.

Redes europeias de referência reforçadas

Criação da academia virtual das RER em 2022.

Está a ser desenvolvida uma versão melhorada da plataforma informática para servir de apoio ao debate transfronteiras de casos clínicos, que estará disponível em 2024.

Primeira avaliação periódica das RER e dos seus membros após 5 anos de atividade.

O **financiamento** ao abrigo do **Programa UE pela Saúde** continuará a apoiar a investigação sobre doenças raras e o desenvolvimento e a melhoria do ecossistema relativo às RER.