



Evropská  
komise



# European Reference Networks



Pomoc pro pacienty se vzácnými  
a komplexními onemocněními a  
onemocněními s nízkou prevalencí

**Share.Care.Cure.**

Tento dokument nemůže být považován za oficiální stanovisko Evropské komise.

Lucemburk: Úřad pro publikace Evropské unie, 2022.

© Evropská unie, 2022.



Politika opakovaného použití dokumentů Evropské komise se provádí na základě rozhodnutí Komise 2011/833/EU ze dne 12. prosince 2011 o opakovaném použití dokumentů Komise (Úř. věst. L 330, 14.12.2011, s. 39). Není-li uvedeno jinak, je opakované použití tohoto dokumentu povoleno v rámci licence Creative Commons Attribution 4.0 International (CC-BY 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). To znamená, že opakované použití se povoluje za předpokladu, že je řádně uveden zdroj a jakékoli změny.

K veškerému použití nebo reprodukci prvků, které nejsou ve vlastnictví Evropské unie, může být nutné získat svolení přímo od příslušných držitelů práv. Evropská unie nevlastní autorská práva k těmto prvkům:

Cover illustration © European Union

Photo credits: © European Commission, © ERN EURO-NMD and JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), © ERN CRANIO, © ERN EpiCARE, The Christie, Manchester, UK, © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, United Kingdom, © ERN GUARD, © ERNICA, © University Hospital Tübingen (ERN-RND coordinating organisation), © ERN TRANSPLANTChild, © APHP, VASCERN 2015, © Shutterstock.

Print	ISBN 978-92-76-53834-9	doi:10.2875/720827	EW-05-22-174-CS-C
PDF	ISBN 978-92-76-53832-5	doi:10.2875/188210	EW-05-22-174-CS-N



# European Reference Networks



Pomoc pro pacienty se vzácnými  
a komplexními onemocněními a  
onemocněními s nízkou prevalencí

**Share.Care.Cure.**

# Uvolnění potenciálu evropských referenčních sítí pro pacienty se vzácnými onemocněními

**Yann Le Cam**

*výkonný ředitel sdružení pacientů EURORDIS – Evropská organizace pro vzácná onemocnění*

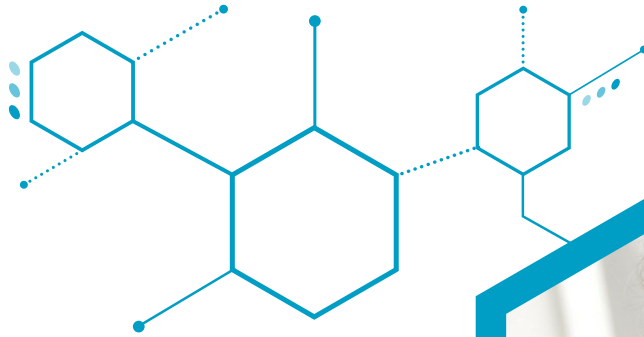
Evropské referenční sítě (ERN) jsou jedním z největších úspěchů komunity zabývající se vzácnými onemocněními v Evropě. Díky směrnicí EU o přeshraniční zdravotní péči, úsilí Evropské komise a členských států EU se staly inspirací pro globální opatření.

Stávajících 24 evropských referenčních sítí pro vzácná a komplexní onemocnění je výsledkem neustálého partnerství mezi obhájci pacientů, vedoucími pracovníky klinických pracovišť a vedoucími pracovníky systémů zdravotní péče. Spojení již byla navázána a dalším pokrokem je hledání nových způsobů přeshraniční spolupráce. Evropské referenční sítě již prokázaly sílu vzdělávacího prostředí založeného na spolupráci, které se zaměřuje na vytváření a sdílení znalostí, a to nejen v rámci každé z oblastí specifických pro dané onemocnění, ale stále více napříč obory a skupinami onemocnění.

Máme-li uvolnit jejich skutečný potenciál a upevnit tuto novou strukturu v našich vnitrostátních systémech zdravotní péče, musíme je nyní podporovat. Model ERN by měl být rozšířením vnitrostátních systémů zdravotní péče, kterým umožní poskytovat další rozměr vysoce specializovaných odborných znalostí na úrovni EU, které posílí multidisciplinární péči na vnitrostátní úrovni.

Sítě ERN a jejich členové mají dobrou výchozí pozici k tomu, aby se stali hybatelem změn pro přeměnu systémů zdravotní péče v členských státech. Mohou nabídnout bezprecedentní přístup k odborným znalostem v celé EU a doplnit tak místní zdroje a dovednosti, posílit kulturu spolupráce a společné tvorby znalostí, řídit a posilovat odpovědné a etické využívání digitálních zdravotnických technologií k dosažení cílů v oblasti veřejného zdraví a propojit výzkum a péči založenou na údajích o pacientech. Evropské referenční sítě připravují půdu pro inovativní, holistický a integrovaný přístup ke zdravotní a sociální péči.





Evropské referenční sítě mohou pomoci odstranit překážky pro osoby se vzácným onemocněním a umožnit jim přístup k vysoce specializovaným zdravotnickým službám, což následně přispěje k dosažení všeobecně dostupné zdravotní péče, urychlí diagnostiku a nabídne pacientům nejlepší možnosti léčby.

Trvalo deset let, než se myšlenka přeshraniční spolupráce v oblasti zdravotní péče v případě komplexních a vzácných onemocnění prostřednictvím ERN prosadila do právních předpisů EU. Nyní se však tyto sítě v rychle se měnícím politickém prostředí vyvíjejí. Požadavek na větší evropskou spolupráci v oblasti zdraví a zájem o ni nyní roste a je ústředním prvkem návrhu Komise k vybudování evropské zdravotní unie. Další fází rozvoje sítí by mělo být využití tohoto impulsu k dosažení lepších výsledků pro pacienty a větší přeshraniční spolupráci v oblasti zdravotní péče, jakož i směřování k vizi vyspělého systému evropských referenčních sítí v roce 2030, který žádnou osobu se vzácným onemocněním neponechá v nejistotě, pokud jde o diagnózu, péči a léčbu.

**Yann Le Cam**  
výkonný ředitel sdružení pacientů  
EURORDIS – Evropská organizace pro  
vzácná onemocnění



# Obsah

Uvolnění potenciálu evropských referenčních sítí .....	4	Evropská referenční síť pro vzácná nervosvalová onemocnění (ERN EURO-NMD) .....	26
Souvislosti .....	7	Evropská referenční síť pro vzácná oční onemocnění (ERN EYE) .....	27
Co jsou evropské referenční sítě? .....	8	Evropská referenční síť pro syndromy s rizikem nádorového onemocnění (ERN GENTURIS) .....	28
Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění kostí (ERN BOND) .....	9	Vedení evropské referenční sítě .....	29
Evropská referenční síť pro vzácné obličejové anomálie a vzácná onemocnění ušní, nosní, krční (ERN CRANIO) .....	10	Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění srdce (ERN GUARD-Heart) .....	30
Přidaná hodnota pro pacienty a odborníky .....	11	Evropská referenční síť pro vzácné vrozené vývojové vady a vzácná postižení intelektu (ERN ITHACA) .....	31
Evropská referenční síť pro vzácná endokrinní onemocnění (Endo-ERN) .....	12	Evropská referenční síť pro vzácná dědičná metabolická onemocnění (MetabERN) .....	32
Evropská referenční síť pro vzácné a komplexní epilepsie (EpiCARE) .....	13	Vnitrostátní politiky v oblasti vzácných onemocnění .....	33
Jak jsou evropské referenční sítě schvalovány .....	14	Evropská referenční síť pro vzácná dětská hemato-onkologická onemocnění (ERN PaedCan) .....	34
Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění ledvin (ERKNet) .....	15	Evropská referenční síť pro vzácná hepatologická onemocnění (ERN RARE-LIVER) .....	35
Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění (ERN-RND) .....	16	Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění pojivových tkání a muskuloskeletální onemocnění (ERN ReCONNECT) .....	36
Evropská referenční síť pro dědičné poruchy a vrozené (digestivní a gastrointestinální) vady (ERNICA) .....	17	Úloha sdružení pacientů .....	37
Členské státy ve vedení .....	18	Evropská referenční síť pro vzácná autoimunitní a imunodeficitní onemocnění (ERN RITA) .....	38
Evropská referenční síť pro vzácná respirační onemocnění (ERN LUNG) .....	19	Evropská referenční síť pro transplantaci u dětí (ERN TransplantChild) .....	39
Evropská referenční síť pro vzácná a nedagnostikovaná kožní onemocnění (ERN Skin) .....	20	Evropská referenční síť pro vzácná multisystémová vaskulární onemocnění (VASCERN) .....	40
Evropská referenční síť pro vzácná nádorová onemocnění dospělých (solidní nádory) (ERN EURACAN) .....	21	Rejstřík ERN .....	41
Evropa: globální centrum excelence .....	22		
Evropská referenční síť pro vzácná hematologická onemocnění (EuroBloodNet) .....	23		
Evropská referenční síť pro urogenitální poruchy a onemocnění (ERN eUROGEN) .....	24		
Spolupráce v akci .....	25		
Přidružení partnerů .....	25		

# Souvislosti

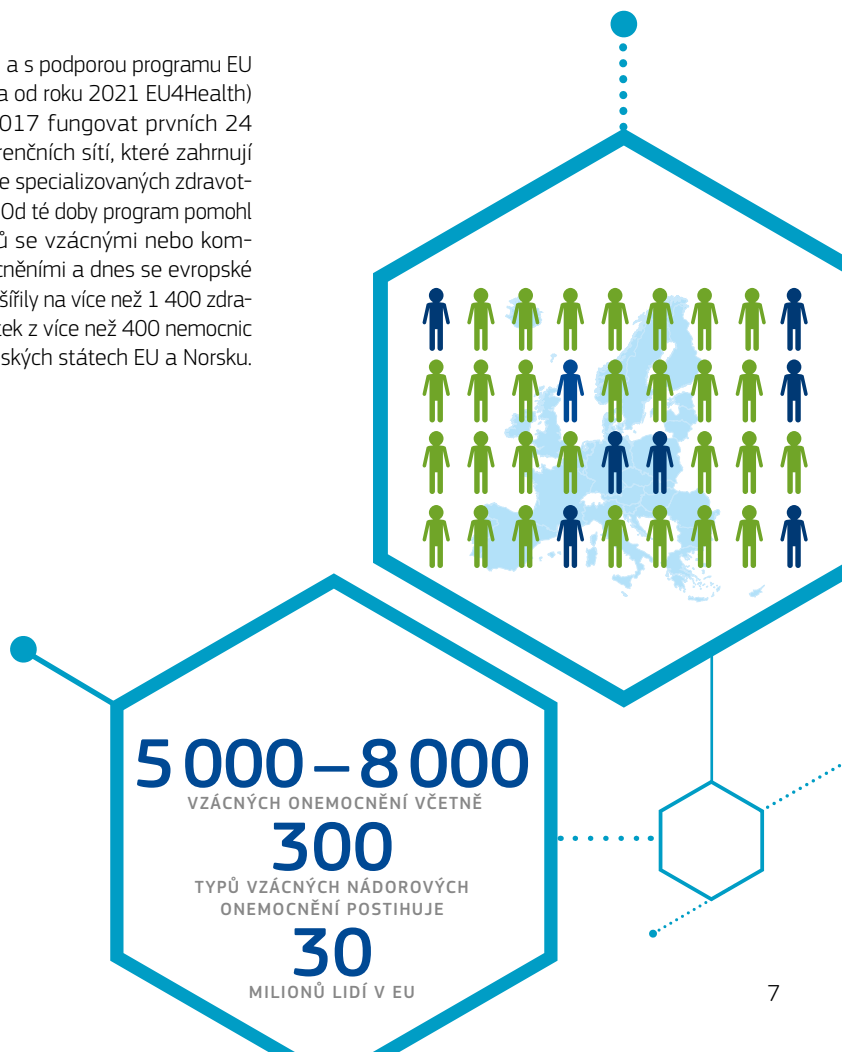
*Za vzácné se považuje každé onemocnění, které postihuje méně než pět z 10 000 osob v EU. Každodenní život 27 až 36 milionů lidí v EU ovlivňuje 5 000 až 8 000 vzácných onemocnění. Například jen v oblasti onkologie existuje téměř 300 různých typů vzácných nádorových onemocnění a každý rok je v Evropě diagnostikováno jedno z nich u více než půl milionu lidí.*

Mnoho osob trpících vzácným nebo komplexním onemocněním nemá přístup k diagnostice a vysoce kvalitní léčbě. Odborné znalosti mohou být omezené, protože počet pacientů je nízký.

EU a vlády členských států jsou odhodlány zlepšit uznávání a léčbu těchto vzácných a komplexních onemocnění posílením spolupráce a koordinace na evropské úrovni a podporou vnitrostátních plánů pro vzácná onemocnění.

Směrnice o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči z roku 2011 umožňuje nejen úhradu nákladů na léčbu v jiném členském státě EU, ale také usnadňuje pacientům přístup k informacím o zdravotní péči, a rozšiřuje tak jejich možnosti léčby. Směrnice vstoupila v platnost v členských státech EU v roce 2013 a položila základy pro přeshraniční spolupráci v oblastech, jako jsou vzácná onemocnění a evropské referenční sítě nebo elektronické zdravotnictví.

V této souvislosti a s podporou programu EU v oblasti zdraví (a od roku 2021 EU4Health) začalo v roce 2017 fungovat prvních 24 evropských referenčních sítí, které zahrnují téměř 900 vysoce specializovaných zdravotnických jednotek. Od té doby program pomohl tisícům pacientů se vzácnými nebo komplexními onemocněními a dnes se evropské referenční sítě rozšířily na více než 1 400 zdravotnických jednotek z více než 400 nemocnic ve všech 27 členských státech EU a Norsku.





# Co jsou evropské referenční sítě?

*Evropské referenční sítě (ERN) jsou virtuální sítě, které propojují poskytovatele zdravotní péče, zdravotnické pracovníky a pacienty v celé EU a Norsku. Jejich cílem je řešit komplexní nebo vzácná onemocnění a choroby, které vyžadují vysoce specializovanou léčbu a sdílení znalostí a zdrojů.*

Žádná země nemá sama o sobě dostatek znalostí a kapacit pro léčbu všech vzácných a málo rozšířených komplexních onemocnění. Evropské referenční sítě umožňují pacientům a lékařům v celé EU přístup k nejlepšímu odborným znalostem a včasné výměně život zachraňujících poznatků, aniž by museli cestovat do jiné země. Sítě usnadňují sdílení nejnovějších poznatků a zkušeností v oblasti vzácných onemocnění v EU mezi nemocnicemi, výzkumnými pracovníky a skupinami pacientů.

Za účelem přezkoumání diagnózy a léčby pacienta svolávají koordinátoři ERN „virtuální“ poradní panely zdravotnických odborníků z různých oborů s využitím specializované IT platformy – systému správy klinických údajů pacientů (CPMS). V rámci systému CPMS probíhají diskuse, díky nimž mohou poskytovatelé zdravotní péče z celé EU spolupracovat přes internet a diskutovat, diagnostikovat a léčit pacienty se vzácnými, málo rozšířenými a komplexními onemocněními. Evropské referenční sítě rovněž koordinují a usnadňují činnosti v oblasti vzdělávání a odborné přípravy, vypracovávají pokyny pro klinickou praxi a další nástroje na podporu klinického rozhodování, spolupracují na vytváření a šíření znalostí

prostřednictvím komunikačních činností a jsou kontaktními místy pro výzkum a inovace v oblasti vzácných a málo rozšířených komplexních onemocnění. Evropské referenční sítě navíc rozšiřují registry EU s vysoce kvalitními údaji od pacientů se vzácnými onemocněními, čímž vytvářejí jedinečný, vysoce cenný zdroj údajů na podporu výzkumu a navrhování nové generace léčebných postupů pro vzácná a komplexní onemocnění.

**První evropské referenční sítě byly zavedeny v březnu 2017. V současné době existuje 24 evropských referenčních sítí, které zahrnují více než 1 400 vysoce specializovaných zdravotnických jednotek ve více než 400 nemocnicích ve všech členských státech EU a v Norsku.** Zabývají se řadou tematických oblastí, od vzácných kostních onemocnění a rakoviny u dětí až po vzácná cévní onemocnění, a pomáhají tak tisícům pacientů v EU, kteří trpí vzácným nebo složitým zdravotním stavem.

Iniciativa ERN získává podporu z několika programů financování EU, včetně programu EU4Health, Nástroje pro propojení Evropy a programu Horizont Evropa.

Proces ERN vedou členské státy EU: odpovídají za uznávání středisek na vnitrostátní úrovni a schvalování žádostí. Rada členských států odpovídá za rozvoj strategie EU pro evropské referenční sítě, schvalování vytváření sítí a začleňování nových členů.

**24 koordinátorů ERN spolupracuje v rámci skupiny koordinátorů ERN (ERN-CG), která byla zřízena v roce 2017.** Tato strategická skupina vytváří společný základ pro několik klíčových technických a organizačních aspektů evropských referenčních sítí. Skupina koordinátorů ERN a rada členských států úzce spolupracují s různými pracovními skupinami, včetně skupin pro vytváření znalostí, integraci do vnitrostátních systémů zdravotní péče, monitorování, právní a etické otázky a pro poradenství v oblasti IT, které předkládají své návrhy skupině koordinátorů ERN a radě členských států ke konečnému projednání a rozhodnutí.





# Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění kostí (ERN BOND)

*Mezi vzácná onemocnění kostí patří poruchy tvorby kostí, modelace, remodelace a přemístění kostí a defekty regulačních drah těchto procesů. Mají za následek malou výšku postavy, deformitu kostí, anomálie chrupu, bolest, zlomeniny a zdravotní postižení a mohou nepříznivě ovlivnit nervosvalové funkce a krevtvorbu.*

Síť ERN BOND spojuje všechna vzácná onemocnění kostí – vrozená, chronická a genetická –, která postihují chrupavky, kosti a zubovinu. Tato síť se na základě prevalence onemocnění, diagnostické a léčebné obtížnosti a nově vznikajících léčebných postupů nyní exemplárně zaměřuje na osteogenesis imperfecta (OI), hypofosfatemickou křivici vázanou na chromozom X (XLH) a achondroplázii (ACH). Až se zavedou systematické přístupy, síť ERN BOND se v budoucnu zaměří na vzácnější onemocnění.

Ve spolupráci s pacienty vypracovává síť ERN BOND opatření založená na výsledcích a zkušenostech pacientů, jakož i pokyny pro tvorbu a šíření osvědčených postupů. Se vznikem nových léčebných postupů bude síť usilovat o zajištění rychlého přístupu ke studiím pro postižené pacienty.

Síť ERN BOND umožňuje rozvoj dovedností prostřednictvím platform elektronického zdravotnictví a telemedicíny spolu s pracovními návštěvami, kurzy odborné přípravy a šířením informací. Cílem sítě je zkrátit dobu diagnostiky prostřednictvím menšího počtu nevhodných testů, přesnější diagnostiky a nových realizovatelných léčebných postupů.

## KOORDINÁTOR SÍŤE

Dr. Luca Sangiorgi  
*Ortopedický institut Rizzoli,  
Boloňa, Itálie*



# Evropská referenční síť pro vzácné obličejové anomálie a vzácná onemocnění ušní, nosní, krční (ERN CRANIO)

*Síť ERN CRANIO se zaměřuje na vzácné a komplexní kraniofaciální anomálie a ušní, nosní a krční choroby (ORL). Tato onemocnění zahrnují malformace mozku, lebky a obličeje, včetně specifických poruch, jako je kranosynostóza a kraniofaciální mikrosomie, rozštěp rtu a patra, orodentální abnormality a onemocnění ORL.*

Síť působí v různých oblastech činnosti, včetně zvyšování informovanosti, hodnocení, elektronického zdravotnictví, odborné přípravy a vzdělávání, kvality péče, rozvoje registrů a měření výsledků.

Cílem sítě ERN CRANIO je shromáždit odborné znalosti a zdroje týkající se konkrétních onemocnění z celé EU / celého EHP, aby bylo dosaženo cílů v oblasti zdraví, které by jinak mohly být v jedné zemi nedosažitelné. Mezi tyto cíle v oblasti zdraví patří: rozvoj klinických dovedností, lepší přístup pacientů k vysoce kvalitní odborné péči a zpřístupnění lepších diagnostických informací zdravotnickým pracovníkům, pacientům a jejich rodinám a pečovatelům.

Síť ERN CRANIO se tím rovněž snaží snížit nerovnosti v oblasti zdraví prostřednictvím standardizace postupů a zpřístupněním vysoce kvalitní péče, informací a zdrojů poskytovatelům zdravotní péče, pacientům a jejich rodinám a pečovatelům v celé Evropě.



## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesorka Dr. Irene Mathijssen  
Erasmus University Medical Center,  
Rotterdam, Nizozemsko

# Přidaná hodnota pro pacienty a odborníky



*Pacienti se vzácnými a komplexními onemocněními mohou strávit roky bez jasné diagnózy, což pro ně, jejich rodiny a pečující osoby může představovat frustrující a deprimující zkušenost. Mnozí z těch, kteří s těmito onemocněními žijí, jsou děti s narušeným vývojem, které procházejí systémem zdravotní péče a mnohdy během dětství vystřídají řadu odborníků, aby se dozvěděly svoji diagnózu.*

Evropské referenční sítě zlepšují informovanost veřejnosti a odborníků o vzácných onemocněních a komplikovaných projevech nemocí, čímž zvyšují pravděpodobnost včasné a přesné diagnózy a případné účinné léčby.

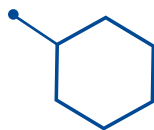
Tyto sítě jsou platformou pro vypracování pokynů, odbornou přípravu a sdílení znalostí. Evropské referenční sítě mohou usnadnit rozsáhlé klinické studie s cílem zlepšit pochopení nemocí a vyvinout nové léky tím, že shromáždí značné množství údajů o pacientech.

Míra zapojení pacientů se v jednotlivých sítích liší, ale všechny evropské referenční sítě zajišťují, aby byli zástupci pacientů zapojeni například do vypracování pokynů pro klinickou praxi, klinických hodnocení a způsobů péče.

Pro odborníky ve zdravotnictví jsou evropské referenční sítě příležitostí k navazování kontaktů s podobně smýšlejícími odborníky z celé EU / celého EHP, což pomáhá snížit profesní

izolaci mnoha odborníků na vzácná onemocnění. Systém ERN se opírá o inovace v oblasti poskytování zdravotní péče, které pomáhají rozvíjet nové modely péče a mění způsob, jakým je léčba poskytována, a to prostřednictvím řešení a nástrojů elektronického zdravotnictví a průlomových zdravotnických řešení a prostředků. Evropské referenční sítě jsou inkubátory rozvoje digitálních služeb a poskytování virtuální zdravotní péče a telemedicíny.

Evropské referenční sítě pomáhají zvýšit úspory z rozsahu a zajistit účinnější využívání zdrojů, což má pozitivní dopad na udržitelnost vnitrostátních systémů zdravotní péče. Sítě jsou viditelnou ukázkou toho, čeho může v Evropě dosáhnout solidarita.



# Evropská referenční síť pro vzácná endokrinologická onemocnění (Endo-ERN)

*Mezi vzácné poruchy endokrinního systému patří příliš velká nebo příliš malá hormonální činnost či nesprávná činnost hormonů, hormonální rezistence, růst nádorů v endokrinních orgánech a onemocnění s důsledky pro endokrinní systém. Epidemiologická distribuce je velmi proměnlivá a zahrnuje velmi vzácné, vzácné a málo rozšířené poruchy. Pacienti s málo rozšířeným onemocněním mohou potřebovat vysoce specializovanou péči od multidisciplinárního týmu vedeného endokrinologem.*

Síť vytvořila osm hlavních tematických skupin, které pokrývají celé spektrum vrozených a získaných chorob. Jde o: poruchy nadledvin, poruchy homeostázy vápníku a fosfátu, poruchy sexuálního vývoje a pohlavního zrání, genetické poruchy glukózy a insulinové homeostázy, syndromy genetického endokrinního nádoru, poruchy růstu a syndromy genetické obezity, poruchy hypotalamu a hypofýzy a poruchy štítné žlázy.

Síť Endo-ERN i nadále vychází z práce několika již existujících evropských sítí, včetně sítí, které byly vytvořeny prostřednictvím Evropské endokrinologické společnosti (European Society of Endocrinology, ESE) a Evropské společnosti dětské endokrinologie (European Society for Paediatric Endocrinology, ESPE) a sítí vytvořených prostřednictvím akcí programu evropské spolupráce v oblasti vědy a technologie (COST).

S cílem zajistit lepší diagnostické trajektorie, léčbu, kvalitu péče a měřitelný výsledek pro pacienty se vzácnými endokrinologickými onemocněními usnadňuje síť Endo-ERN multidisciplinární a přeshraniční spolupráci v oblasti komplexní péče, výzkumu a vzdělávání a zároveň zajišťuje, aby byly názory pacientů vyslyšeny.

## KOORDINÁTOR SÍŤE

Profesor Alberto M. Pereira  
Amsterdam University Medical Center,  
Amsterdam, Nizozemsko



# Evropská referenční síť pro vzácné a komplexní epilepsie (EpiCARE)

*Epilepsie postihuje v Evropě nejméně šest milionů lidí. Tradičně se epilepsie léčí jako jediné onemocnění, a ačkoli první klinické projevy ve formě epileptických záchvatů mohou vypadat podobně, epilepsie mohou pocházet z velkého počtu různých neurologických etiologií. Volba léčby, její výsledky a celková prognóza závisí na jednotlivých etiologiích, a důležitou úlohu hraje, pokud možno, rychlá diagnóza.*

Jsou-li vhodně předepsány, pomáhají tradiční léky k léčbě záchvatů téměř 70 % postižených pacientů, avšak u pacientů trpících refrakterní epilepsií nebývají klinické vyhlídky příznivé. Vzácné a komplexní epilepsie vyžadují od počátku multidisciplinární léčbu. Zásadní význam mají dobře zavedené způsoby péče a úzká spolupráce s dobře strukturovanými vnitrostátními sítěmi pro léčbu epilepsie.

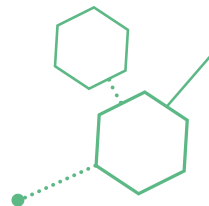
Lékařské týmy ERN EpiCARE pracují na zlepšení a rozšíření diagnostiky příčin vzácných epilepsií, zlepšení včasné identifikace pacientů s léčitelnými příčinami vzácných epilepsií, zlepšení přístupu ke specializované péči, dalším rozvoji a navrhování inovativních klinických hodnocení pro nové léky k léčbě záchvatů prostřednictvím evropské spolupráce v oblasti klinických hodnocení epilepsie (ECET), zajištění plného přístupu k včasnému předchirurgickému posouzení a chirurgické léčbě epilepsie a jejich využití a podpoře výzkumu inovativních diagnostických nástrojů a kauzálních metod léčby.

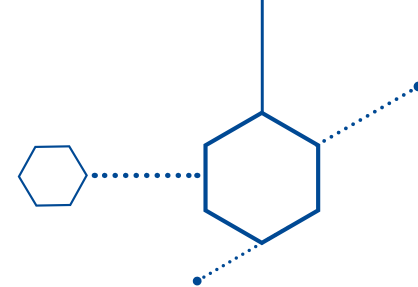
Síť pořádá několikrát za měsíc diskusní setkání k případům pacientů za účasti odborníků EU v oblasti genetiky, neuropsychologie, nakládání s léčivými a předchirurgického posouzení. Síť ERN EpiCARE zahájila řadu činností zaměřených na vytváření znalostí, včetně interaktivních vzdělávacích webinářů a aktualizací pokynů pro klinickou praxi. Síť spolupracuje s dalšími evropskými referenčními sítěmi a iniciativami financovanými EU, jako je společný evropský program pro vzácná onemocnění (EJPRD), SOLVE-RD, ERICA a průřezové pracovní skupiny pro neurologické poruchy zahrnující zejména síť ERN-RND a ERN EURO-NMD.

Síť od samého počátku úzce spolupracovala se všemi souvisejícími vědeckými subjekty, jako je Mezinárodní liga proti epilepsii (ILAE), Evropská společnost dětské neurologie (EPNS) a Evropská neurologická akademie (EAN). S cílem zvýšit povědomí o osvědčených postupech a způsobech péče spolupracuje síť ERN EpiCARE s obhájci pacientů z evropských skupin pro ochranu zájmů pacientů (ePAG), například na přípravě informačních letáků o vzácných epilepsiích a klinických hodnoceních zaměřených na pacienty.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesor Alexis Arzimanoglou  
Hospices Civils de Lyon (HCL),  
Francie





# Jak jsou evropské referenční sítě schvalovány

*Členské státy EU hrají vedoucí úlohu při určování a rozvoji evropských referenčních sítí. Aby členové sítě získali status evropské referenční sítě, reagují na výzvu Evropské komise, načež nezávislý hodnotící orgán posoudí jejich přihlášku a vypracuje zprávu. Rada členských států poté rozhodne, zda žádost o ERN schválí, či nikoli.*

Členské státy EU hrají vedoucí úlohu při určování a rozvoji evropských referenčních sítí. Aby členové sítě získali status evropské referenční sítě, reagují na výzvu Evropské komise, načež nezávislý hodnotící orgán posoudí jejich přihlášku a vypracuje zprávu. Rada členských států poté rozhodne, zda žádost o ERN schválí, či nikoli.

Rada sestává ze zástupců všech členských států EU a Norska a hraje aktivní úlohu při rozvoji strategie evropských referenčních sítí. Nadále sleduje členy ERN, posuzuje žadatele, kteří se chtějí připojit ke stávajícím sítím, a schvaluje veškeré budoucí sítě. Na základě výzvy k podávání přihlášek z roku 2019 bylo v roce 2022 mezi členy evropských referenčních sítí přijato více než 600 dalších poskytovatelů zdravotní péče z dvaceti členských států EU a Norska.

Rada členských států přijala osmnáct ukazatelů ERN, které evropské referenční sítě pravidelně předkládají. Umožňují spolehlivé průběžné monitorování s cílem měřit zlepšení kvality a výsledků a zároveň poukazují na úspěchy a potenciální úskalí.

Země, které nemají zastoupení ve schválené evropské referenční síti, se mohou účastnit prostřednictvím poskytovatelů zdravotní péče určených jejich členským státem buď jako „přidružená“ nebo „spolupracující“ národní střediska. Tito přidružení partneři mají přístup k pokynům pro osvědčené postupy v oblasti diagnostiky, péče a léčby a jsou zapojeni do výzkumných činností.



## *Evropské referenční sítě musí splňovat určitá klíčová kritéria:*

- > péče zaměřená na pacienta a klinické vedení,
- > alespoň **deset členů** v nejméně **osmi zemích**
- > silné a nezávislé hodnocení
- > splnění kritérií sítě a členských kritérií,
- > podpora a schválení ze strany vnitrostátních orgánů.

# Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění ledvin (ERKNet)

*Mezi vzácná a komplexní onemocnění ledvin patří celá řada vrozených, dědičných a získaných poruch. Odhaduje se, že vzácnými onemocněními ledvin trpí nejméně dva miliony Evropanů, přičemž přibližně u jednoho milionu osob se vyskytuje glomerulopatie a vrozená malformace ledvin. Také dědičné tubulopatie, tubulointersticiální onemocnění a trombotické mikroangiopatie představují řadu vzácných a velmi vzácných onemocnění s vysokou klinickou relevancí.*

Nejmodernější diagnostické nástroje mohou poskytnout cenné informace o prognóze onemocnění a možnostech léčby. Přístup k testování však není univerzální. V důsledku opožděné diagnózy a nesprávné léčby vede mnoho vzácných onemocnění ledvin k selhání ledvin.

Cílem sítě ERKNet je posílit péči o pacienty se vzácným onemocněním ledvin, zejména pokud jde o nové a komplexní případy, a to pomocí on-line konzultačních služeb. Odborné pracovní skupiny sítě vytvářejí na základě konsenzu diagnostické algoritmy pro pacienty s podezřením na vzácné onemocnění ledvin včetně standardních kritérií pro genetické testování v případech podezření na dědičné onemocnění ledvin. Pracovní skupiny navíc po důkladné analýze dostupných druhů léčby určí klinické metody pro řízení léčby.

Vzhledem k tomu, že informovanost a znalosti zdravotníků jsou pro identifikaci a léčbu vzácných onemocnění ledvin zásadní, zavedla síť ERKNet tříleté postgraduální studium, které

je založeno na klinickém výcviku, webinářích a distančním učení a poskytuje moderní vzdělávání o celé řadě vzácných onemocnění ledvin. Ti, kteří kurz úspěšně absolvují, budou uznáni jako „evropští specialisté na vzácná onemocnění ledvin“.

Síť ERKNet zavedla ERKReg, evropský registr vzácných onemocnění ledvin. Tento on-line registr obsahuje demografické informace a usnadňuje spolupráci v oblasti klinického výzkumu tím, že určuje skupiny pacientů se vzácnými onemocněními ledvin v celé Evropě. Registr navíc poskytuje statistické údaje o klinické výkonnosti a referenční srovnávání specializovaných středisek, čímž podporuje harmonizovanou a optimální péči v oblasti vzácných onemocnění ledvin ve všech nemocnicích a na všech klinikách sítě ERKNet.



## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesor Franz Schaefer  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Německo

# Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění (ERN-RND)

*Evropská referenční síť ERN-RND vytváří a sdílí znalosti a koordinuje péči o pacienty trpící vzácnými neurologickými onemocněními, která zahrnují nejběžnější nejčastější patologické stavy centrálního nervového systému. Patří sem cerebelární ataxie a hereditární spastické paraparézy, Huntingtonova choroba a další druhy chorey, frontotemporální demence, dystonie, (neepileptické) paroxysmální onemocnění a neurodegenerace s akumulací železa, leukoencefalopatie a atypické parkinsonské syndromy.*

Síť sdružuje odborná střediska a přidružené partnery ve 24 evropských zemích, jakož i zástupce pacientů. Zaměřuje se na vysoce specializované služby zdravotní péče, jako je diagnostika sekvenováním nové generace, hluboká mozková stimulace a moderní terapie, a vytváří a šíří jak obecné znalosti, tak znalosti specifické pro jednotlivé skupiny onemocnění.

Síť ERN-RND vypracovává pokyny týkající se osvědčených klinických postupů pro některá vzácná neurologická onemocnění, doporučení osvědčených postupů pro neurorehabilitaci a přechod, jakož i standardy péče, například složení multidisciplinárních týmů. Skupiny odborníků na onemocnění vyvíjejí a schvalují

způsoby péče, včetně diagnostických vývojových diagramů a terapeutických algoritmů, jakož i rozsah nemocí s cílem posoudit různé aspekty vzácných neurologických onemocnění.

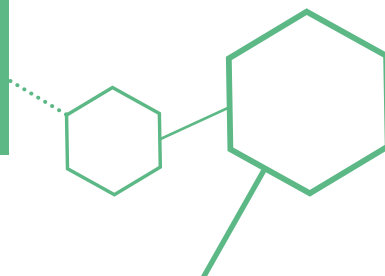
Pacienti s nejasnou diagnózou se projednávají prostřednictvím systému CPMS. Síť ERN-RND je jednou ze čtyř sítí, které se účastní projektu „Solve-RD – Solving the Unsolved Rare Diseases“, přičemž její program odborné přípravy a vzdělávání podporuje studium vzácných neurologických nemocí pro zdravotnické pracovníky. Síť usnadňuje připravenost ke klinickém hodnocením a kvalitu péče prostřednictvím registru ERN-RND, který obsahuje údaje o všech pacientech pozorovaných ve

střediscích ERN-RND a poskytuje jedinečný přehled o stávajících skupinách založených na genotypu.

Síť ERN-RND spolupracuje s Evropskou neurologickou akademií (EAN), Evropskou společností dětské neurologie (EPNS), Evropským oddělením Mezinárodní společnosti pro Parkinsonovu nemoc a další hybná onemocnění, Evropskou federací neurologických sdružení (EFNA) a Evropskou akademií dětského postižení (EACD). Spolu s dalšími dvěma sítěmi „Neuro-ERN“ – EURO-NMD a EpiCARE – zřídila síť ERN-RND devět pracovních skupin.

## KOORDINÁTOR SÍŤE

Dr. Holm Graessner  
University Hospital Tübingen,  
Německo





# Evropská referenční síť pro dědičné poruchy a vrozené (digestivní a gastrointestinální) vady (ERNICA)

*Síť ERNICA zahrnuje dvě diagnostické skupiny: malformace trávicího systému a malformace bránice a břišní stěny. Pracovní oblast týkající se malformací trávicího systému zahrnuje čtyři pracovní skupiny pro onemocnění jícnu, střevní onemocnění, střevní selhání a gastroenterologická onemocnění. Pracovní oblast týkající se malformací bránice a břišní stěny je tvořena dvěma pracovními skupinami: malformace bránice a defekty břišní stěny.*

Pracovní skupiny vedou společně zdravotničtí pracovníci sítě ERNICA a zástupci pacientů. Na všechny diagnostické skupiny se vztahuje devět pracovních oblastí: řízení, šíření, hodnocení, normy péče, školení, výzkum, elektronické zdravotnictví, fetální medicína a vytváření sítí.

Cílem sítě ERNICA je shromáždit odborné znalosti týkající se konkrétních nemocí, vědomosti a zdroje z celé EU / celého EHP, aby bylo možné dosáhnout cílů v oblasti zdraví, které by jinak mohly být v jedné zemi nedosažitelné. Mezi tyto cíle v oblasti zdraví patří rozvoj klinických dovedností, lepší přístup pacientů k vysoce kvalitní odborné péči a lepší specifické informace pro diagnostiku, které jsou dostupné zdravotnickým pracovníkům, pacientům a jejich rodinám a pečovatelům.

Síť ERNICA se tímto rovněž snaží snížit nerovnosti v oblasti zdraví v celé Evropě prostřednictvím standardizace postupů a zpřístupnění vysoce kvalitní péče, informací a zdrojů poskytovatelům zdravotní péče, pacientům a jejich rodinám a pečovatelům v celé Evropě.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesor Dr. René Wijnen  
Erasmus University Medical Center,  
Rotterdam, Nizozemsko



# Integrace, koordinace a spolupráce: Členské státy a evropské referenční sítě

*V roce 2022 se k evropským referenčním sítím připojilo 620 nových poskytovatelů zdravotní péče, čímž se celkový počet členů zvýšil na více než 1 400. To je dobrá zpráva pro pacienty, kteří mají nyní lepší přístup k vysoce specializovaným službám zdravotní péče, i pro lékaře, kteří využívají spolupráce s dalšími odborníky z celé EU a Norska.*

Rozšíření však rovněž přináší problémy v oblasti koordinace a partnerství – v tomto ohledu hraje klíčovou úlohu rada členských států. Rada vedla evropské referenční sítě od jejich zrodu až do jejich samostatnosti – byla odpovědná za jejich schválení při jejich prvním zřízení v roce 2017 a bude schvalovat další budoucí evropské referenční sítě. Prioritou je rovněž začlenění činnosti evropských referenčních sítí do vnitrostátních systémů zdravotní péče a zajištění souladu jejich priorit.

*„Situace se výrazně změnila,“ říká spolupředseda rady členských států profesor Till Voigtländer. „ERN se zdokonalily a jsou nyní plně funkční. Skupina koordinátorů evropských referenčních sítí pracuje velmi aktivně a efektivně a prokazuje svůj přínos coby důležitý spolupracující partner rady.“*

*„Koordinátoři ERN a jejich týmy se aktivně zabývají otázkami, jako jsou nejlepší a nejehospodárnější způsoby sledování výkonnosti, vývoje a organizace registrů evropských referenčních sítí, sdílení a šíření znalostí, odborná příprava a dodržování vysokých etických a právních norem,“ dodává profesor Voigtländer. „Mají rovněž zásadní význam pro rozvoj systému správy klinických údajů pacientů, který je klíčem k rychlejší a lepší diagnostice, léčbě a péči o osoby trpící vzácnými onemocněními.“*

Rada je rovněž pověřena schvalováním nových zdravotnických pracovníků, přičemž ti nejnovější vzešli z důkladného procesu, který byl zahájen výzvou k podávání přihlášek v roce 2019. Tento proces byl dále zkomplikován brexitem a následnou ztrátou odborných zdravotnických pracovníků se sídlem ve Spojeném království. Díky novým zdravotnickým pracovníkům se nyní pozornost zaměřuje na posuzování a zlepšování kvality péče poskytované evropskými referenčními sítěmi a poskytovateli zdravotní péče.

Základním prvkem systému soustavného zlepšování kvality evropských referenčních sítí je AMEQUIS – systém posuzování, monitorování, hodnocení a zlepšování kvality. Nezávislý hodnotící a posuzovací orgán vyhodnotí evropské referenční sítě s cílem určit silné a slabé stránky a zajistit, aby byly vyslyšeny názory všech zúčastněných, včetně pacientů a jejich rodin. V tomto směru bude hrát klíčovou úlohu rada členských států, neboť jejím úkolem bude v případě potřeby dohodnout se na plánech pro zlepšení pro evropské referenční sítě a poskytovatele zdravotní péče.

Počínaje rokem 2022 bude společná akce pro integraci evropských referenčních sítí vyžadovat ještě větší spolupráci členských států, které položí základní stavební kameny pro budoucnost evropských referenčních sítí, jež budou plně integrovány do vnitrostátních systémů zdravotní péče a dokonale harmonizovány s evropskými partnery. Komise bude tento proces koordinovat se skupinou koordinátorů evropských referenčních sítí, která bude hrát zásadní úlohu při provádění. Integrace, koordinace a spolupráce zajistí úspěch evropských referenčních sítí v další fázi jejich cesty.

*„Nyní máme historicky nejvyšší počet zúčastněných stran zapojených do projektu ERN, včetně vedoucích pracovníků nemocnic a skupin chránících zájmy pacientů,“ říká profesor Voigtländer. „To je dobrá zpráva, se kterou bychom měli být velmi spokojeni. Členské státy se však nemožno s touto pracovní zátěží vypořádat samo. Je načase zintenzivnit naši spolupráci, protože z projektu ERN, který nám již nyní závidí zbytek světa, vytěžíme maximum pouze tehdy, když všichni budeme spolupracovat.“*

Profesor  
Till Voigtländer



# Evropská referenční síť pro vzácná respirační onemocnění (ERN LUNG)

*Vzácná a komplexní onemocnění plic vyžadují multidisciplinární péči a psychosociální podporu. Jejich komplexní charakter může být důsledkem základního genetického mechanismu onemocnění nebo sekundárních změn a poškození ostatních orgánových soustav. Včasná diagnóza a přístup ke specializované péči zlepšují vyhlídky u mnoha těchto onemocnění.*

Síť ERN LUNG se zabývá všemi vzácnými a komplexními onemocněními dýchacích cest, včetně intersticiálních plicních onemocnění (ILD), cystické fibrózy (CF), bronchiektázie bez CF (nCF-BE), plicní hypertenze (PH), primární ciliární dyskineze (PCD), deficitu alfa-1-antitrypsinu (AATD), mezoteliomu (MSTO) a chronické dysfunkce plicního štěpu (CLAD).

Tato síť usiluje o zlepšení odborných znalostí v celé Evropě s cílem zlepšit standardy péče, kvalitu života a prognózy u celého spektra vzácných plicních onemocnění. Členové sítě ERN LUNG vypracovávají a šíří pokyny, podporují společné léčebné přístupy, zlepšují přeshraniční přístup k diagnostice a léčbě, iniciují a podporují registry a shromažďují dostatečně velké skupiny lidí pro klinické studie, studie o vývoji léčiv a studie o přirozené historii nemoci.

Síť ERN-LUNG poskytuje pacientům přístup k interdisciplinárním týmům a poskytuje druhý názor ke složitým případům on-line, aniž by pacienti museli někam cestovat. K tomu slouží on-line systém odborného poradenství, prostřednictvím on-line panelových diskusí k případům a – pokud je to nutné – přeshraničního předávání případů.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

**Profesor Thomas O.F. Wagner**  
Universitätsklinikum Frankfurt,  
Německo



# Evropská referenční síť pro vzácná a nediodagnostikovaná kožní onemocnění (ERN Skin)

*Mnoho kožních onemocnění má na pacienty závažný dopad a mohou být spojena s rizikem vzniku rakoviny. Kromě kožní biopsie spočívá diagnostika vzácných a komplexních kožních onemocnění v úplném posouzení kůže a sliznice a dalších systémů. Rozlišovat mezi těmito komplexními stavy mohou pouze zkušené dermatologové, přičemž absence odborné diagnózy je překážkou pro léčbu. To může pro pacienty představovat velkou fyzickou i psychickou zátěž.*

Síť ERN Skin sdružuje přední odborníky v oblasti vzácných kožních onemocnění u dětí a dospělých, aby bylo možné vyměřovat si poznatky, aktualizovat a rozvíjet pokyny pro osvědčené postupy, vylepšovat odbornou přípravu i vzdělávání pacientů a vytvářet výzkumné programy.

Jejím cílem je zlepšit organizaci zdravotní péče na základě spojení zdrojů, včetně platformy s odbornými společnými diskusemi o náročných případech. Pro každé zahrnuté onemocnění se multidisciplinární týmy skládají alespoň z dermatologa, zdravotní sestry, psychologa, genetika, dietetika, patologa a případně dalších specialistů.

Síť ERN Skin rovněž vytváří registry vzácných kožních onemocnění, které umožňují účast na výzkumných programech a klinických hodnoceních s dobře charakterizovanými pacienty, jakož i stimulaci léčebného výzkumu s dostatečně velkými skupinami pacientů. Kromě toho bude provedena komplexní socioekonomická studie zátěže nemocí na jednotlivce.



## KOORDINÁTOR SÍŤE

Profesorka Christine Bodemer  
Assistance Publique-Hôpitaux  
de Paris, Hôpital Necker-Enfants  
Malades, Francie

# Evropská referenční síť pro vzácná nádorová onemocnění dospělých (solidní nádory) (ERN EURACAN)

*V rámci klasifikace „Surveillance of Rare Cancers in Europe“ (RARECARE) jsou vzácná nádorová onemocnění definována jako maligní onemocnění s výskytem méně než šesti onemocnění na 100 000 případů ročně. Představují přibližně 20–25 % všech nově diagnostikovaných nádorových onemocnění a 30 % úmrtí na rakovinu.*

Odborníci se shodují na tom, že pacienti se vzácnými nádorovými onemocněními by měli být od počáteční diagnózy postoupeni certifikovaným referenčním střediskům. Takový postup umožňuje využívat nejaktuálnějších, multidisciplinárních odborných znalostí – od účinných léčebných postupů až po léčebná doporučení založená na vědeckých poznatcích – a zajišťuje vhodnou péči pro všechny pacienty bez ohledu na původní místo přístupu.

Síť EURACAN pokrývá více než 300 vzácných typů nádorových onemocnění u dospělých, která jsou způsobena solidními nádory, a rozděluje je do deseti oblastí podle klasifikace RARECARE a ICD10. Síť úzce spolupracuje se zástupci pacientů z evropských skupin pro ochranu zájmů pacientů s cílem poskytovat informace a pohledy na potřeby a očekávání pacientů.

Od svého vzniku se síť EURACAN dostala do 26 zemí EU a EHP a jejím cílem je standardizovat péči o pacienty a zvýšit míru přežití vytvořením a sdílením nástrojů osvědčených postupů a pravidelnou aktualizací pokynů

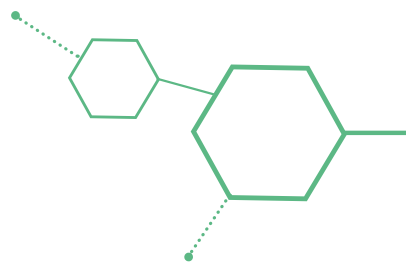
pro diagnostickou a terapeutickou klinickou praxi, a to ve spolupráci s několika vědeckými společnostmi. Síť vyvinula komunikační nástroje pro pacienty a lékaře ve všech jazycích, zatímco projekt STARTER (STarting an Adult Rare Tumour European Registry) vytváří klíčový nástroj pro budoucnost – model společného registru EURACAN.

Síť EURACAN vychází ze stávajících sítí a úspěšných klinických hodnocení prostřednictvím Evropské organizace pro výzkum a léčbu rakoviny (EORTC), Evropské společnosti pro neuroendokrinní nádory (ENETS), sítě pro nádorová onemocnění pojivových tkání (Conticanet) a několika předchozích výzkumných programů EU, včetně projektů SPECTA/Arcagen a TRACKING, které iniciuje síť EURACAN.



## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesor Dr. Jean-Yves Blay  
Centre Léon Bérard, Lyon, Francie



# Evropa: globální centrum excelence

*Evropské referenční sítě byly uvedeny do provozu v březnu 2017 s hlavním cílem zlepšit životy lidí v Evropě, kteří žijí se vzácnými a komplexními onemocněními.*

Evropské referenční sítě však mají globální dopad daleko za hranicemi Evropy. Posilují celosvětové osvědčené postupy a vytvářejí je, pokud ještě neexistují. Sítě přispívají k tomu, že se z Evropy stává centrum činnosti v oblasti vzácných a komplexních onemocnění, neboť provádějí osvědčené diagnostické a léčebné postupy, pokud takové existují, a vytvářejí je, pokud ještě neexistují.

Díky propojení odborníků a skupin pacientů usnadňují sítě ERN rovněž klinické studie a testují léčebné zásahy a staví je do popředí inovací v řadě oblastí vzácných onemocnění.

Model sítí ERN je příkladem pro ostatní, neboť rozvíjí nejmodernější nástroje elektronického zdravotnictví na podporu přeshraniční spolupráce v Evropě s potenciálem podpořit mezinárodní spolupráci a zlepšit přístup ke zdravotní péči.



# Evropská referenční síť pro vzácná hematologická onemocnění (ERN-EuroBloodNet)

*Abnormality krve a buněk kostní dřeně, lymfoidních orgánů a koagulačních faktorů patří mezi hematologická onemocnění a téměř všechny jsou vzácné. Lze je rozdělit do šesti kategorií: vzácné poruchy červených krvinek, selhání kostní dřeně, vzácná onemocnění srážlivosti, hemochromatóza a další vzácná genetická onemocnění syntézy železa, myeloidní malignity a lymfoidní malignity.*

Diagnostika vzácných hematologických onemocnění vyžaduje značné klinické znalosti a přístup k široké škále laboratorních služeb a zobrazovacích technologií. Tyto testy umožňují přesnou klasifikaci nemocí podle kritérií WHO s využitím mezinárodních bodovacích systémů a případně biomarkerů.

Vzhledem k těmto požadavkům a ke skutečnosti, že některá hematologická onemocnění jsou velmi vzácná, se diagnóza často přehlédne nebo zpozdí, a to zejména u starších pacientů. Léčba je rovněž často obtížná kvůli nezbytným specializovaným infrastrukturám a týmům a obtížně dostupné specifické léčbě, jako je alogenní transplantace kmenových buněk nebo koagulační faktory. V některých zemích pro některá onemocnění fungují preventivní programy, avšak je naléhavě zapotřebí provést harmonizaci v oblasti screeningů.

V prvních pěti letech své činnosti síť ERN-EuroBloodNet v úzké spolupráci s Evropskou hematologickou asociací (EHA) úspěšně provedla řadu průřezových opatření zaměřených na vzácná hematologická onemocnění, jejichž cílem je zlepšit přístup ke zdravotní péči pro pacienty se vzácným hematologickým onemocněním, podporovat pokyny a osvědčené postupy, zlepšit odbornou přípravu a sdílení znalostí, nabízet klinické poradenství v zemích, kde je nedostatek odborníků, a zvýšit počet klinických hodnocení v oboru. Zapojení evropských skupin a sdružení pro ochranu zájmů pacientů již od samého počátku přispívá k podpoře pacientů, vzdělávání v oblasti léčby a odborné přípravy a zároveň udržuje přístup sítě ERN-EuroBloodNet zaměřený na pacienty.

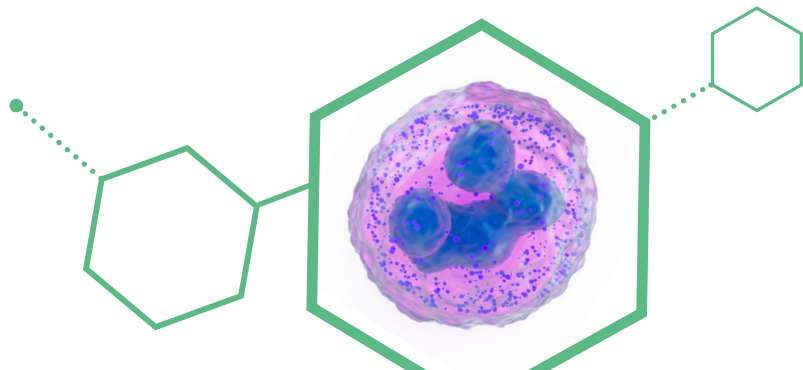
## KOORDINÁTOŘI SÍTÍ

**Profesor Pierre Fenaux**

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Saint-Louis, Paříž, Francie  
(předseda onkologického centra)*

**Profesorka Béatrice Gulbis**

*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB,  
Brusel, Belgie (předsedkyně  
neonkologického centra)*



# Evropská referenční síť pro urogenitální poruchy a onemocnění (ERN eUROGEN)

*Vzácná a komplexní urogenitální onemocnění mohou vyžadovat chirurgickou korekci, často již během neonatálního období nebo v dětství. Únik moči a stolice představuje velkou zátěž pro dětské, dospívající i dospělé pacienty. Postižené osoby vyžadují celoživotní péči multidisciplinárních týmů odborníků, kteří plánují a provádějí operace a v případě potřeby poskytují pooperační fyzioterapeutickou a psychologickou péči a podporu.*

Síť ERN eUROGEN poskytuje nezávisle posouzené osvědčené postupy a zlepšuje sdílení výsledků. Jejím cílem je vůbec poprvé nabídnout kapacitu pro sledování dlouhodobých výhledů pro pacienty během období 15–20 let, a to prostřednictvím registru sítě ERN eUROGEN.

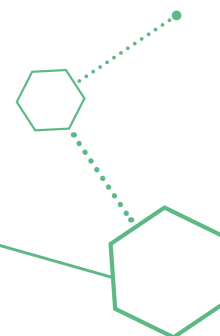
Síť shromažďuje údaje a materiály, pokud někde chybějí, vypracovává nové klinické pokyny, shromažďuje důkazy o osvědčených postupech, identifikuje odchylky v současné klinické praxi, rozvíjí programy vzdělávání a odborné přípravy, stanovuje program výzkumu ve spolupráci se zástupci pacientů a sdílí znalosti prostřednictvím účasti na virtuálních konzultacích k systému CPMS a prostřednictvím multidisciplinárních týmů. Noví odborníci na vzácná a komplexní urogenitální onemocnění mohou využít specializované odborné přípravy a klinických výměnných návštěv, které nabízí výměnný program sítě ERN eUROGEN.

Tato síť se v konečném důsledku snaží podpořit inovace v lékařství a zlepšit diagnostiku a léčbu pacientů se vzácnými a komplexními urogenitálními onemocněními prostřednictvím strategie „Share. Care. Cure.“

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

**Wout Feitz**

*Radboud University Medical  
Center, Amalia Children's Hospital,  
Nijmegen, Nizozemsko*







# Spolupráce v akci

Při usnadňování spolupráce hrají významnou úlohu on-line platformy, telemedicína a nástroje elektronického zdravotnictví. Síť ERN jsou propojeny prostřednictvím specializované IT platformy, systému správy klinických údajů pacientů (CPMS), což je internetová klinická softwarová aplikace, která poskytovatelům zdravotní péče z celé EU umožňuje virtuálně spolupracovat na diagnostice a léčbě pacientů se vzácnými, málo rozšířenými a komplexními onemocněními.

Koordinátoři sítě mohou svolat „virtuální“ konzilia zdravotnických specialistů s využitím nástrojů telemedicíny k posouzení stavu pacienta a určení diagnózy nebo léčby. Zdravotníci,

kteří by dříve řešili vzácné a komplexní případy izolovaně, tak mohou konzultovat své kolegy a vyžádat si od nich druhé stanovisko. Ústředním prvkem těchto nástrojů je interoperabilita.

Díky pokroku v oblasti videokonferencí již rozdílné zeměpisné polohy netvoří překážku spolupráce vzdálených týmů. Síť rovněž využívají specializované systémy pro sdílení vzorků tkání nebo snímky komplexních onemocnění ve vysokém rozlišení, které lze rovněž použít k vytvoření archivu případů pro další studie. Na systém CPMS se vztahují evropské a vnitrostátní právní předpisy o ochraně údajů a právech pacientů na soukromí (GDPR).

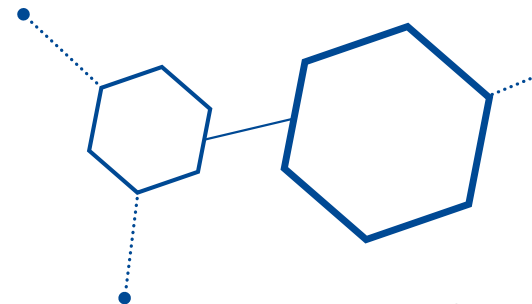
Například po zabezpečeném sdílení patologických nebo radiologických údajů se mohou členové sítě přihlásit, zobrazit snímky a v uzavřeném prostředí přidávat komentáře. Za pacienta je i nadále zodpovědný ošetřující lékař, který však může využít síť ERN jako cenný a podpůrný zdroj.

## Přidružení partneři

Cílem evropských referenčních sítí je poskytovat všem členským státům EU skutečnou přidanou hodnotu. Příslušné právní předpisy umožňují zemím, které nemají zastoupení ve schválené evropské referenční síti, zapojit se prostřednictvím poskytovatelů zdravotní péče určených příslušným členským státem jako „přidružená“ a/nebo „spolupracující“ národní střediska.

Členské státy mohou rovněž usilovat o určení národního koordinačního střediska, které bude spolupracovat se všemi evropskými referenčními sítěmi. Rada členských států ERN stanoví společný rámec pro určení a integraci těchto typů středisek do evropských referenčních sítí. Je však důležité, aby členské státy jmenovaly přidružené partnery prostřednictvím otevřených, transparentních a spolehlivých postupů

a aby všechny evropské referenční sítě měly jasný politický cíl pro aktivní zapojení a účast přidružených partnerů.



# Evropská referenční síť pro vzácná nervosvalová onemocnění (ERN EURO-NMD)

*Nervosvalová onemocnění se vyskytují od raného dětství do pozdní dospělosti a jsou charakterizována svalovou slabostí a ochabováním. Mohou se také pojít s dalšími příznaky, jako je únava, bolest, necitlivost, slepota, potíže s polykáním, dýchací potíže a srdeční onemocnění. Většina nervosvalových onemocnění je progresivní, oslabuje pacienta a zkracuje délku a kvalitu života.*

V přístupu k diagnostice a léčbě existují v evropských zemích značné nedostatky a rozdílů. Mezi hlavní problémy, které brání zlepšování výsledků, patří pozdní doporučení z primární péče do specializovaných středisek a zvládnání přechodu z pediatrické péče na služby pro dospělé pacienty.

Síť ERN EURO-NMD spojuje přední evropské odborníky s cílem zajistit pro pacienty přístup ke specializované péči prostřednictvím virtuálních i osobních konzultací. Cílem sítě je zkrátit dobu pro stanovení diagnózy, zlepšit diagnostickou úspěšnost a zlepšit přístup ke vhodným způsobům péče.

V první polovině roku 2021 konzultovalo partnery sítě EURO-NMD celkem 12 882 nových pacientů a partneři se zúčastnili 258 klinických hodnocení. Od roku 2018 vzrostl počet nových pacientů, kteří konzultují partnery sítě, o 37,5 % a účast partnerů sítě EURO-NMD na klinických hodnoceních vzrostla o 63 %.

Kromě toho síť neustále vyvíjí nové pokyny a poskytuje zdravotnickým pracovníkům a pacientům informace o osvědčených postupech týkajících se příslušných onemocnění. Poznanky, které síť shromažďuje a spravuje, jsou široce dostupné on-line, prostřednictvím veřejně dostupných webinářů, jakož i prostřednictvím nástrojů elektronického zdravotnictví, například diskuse o systému CPMS. V současné době se připravuje systém pro řízení vzdělávání založený na platformě Moodle.

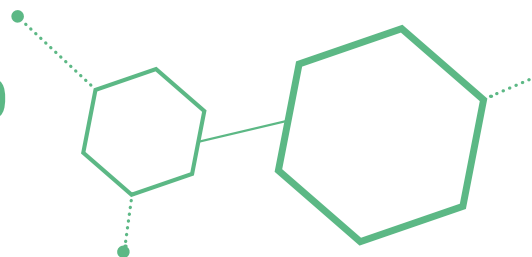
Síť vychází ze silného odkazu spolupráce a nadále podporuje spolupráci, která má potenciál stimulovat výzkum a vývoj léčby, aby bylo možné uspokojit nenaplněné potřeby pacientů. Prioritou je rovněž podpora nadnárodního sdílení údajů prostřednictvím eticky spolehlivých, vysoce kvalitních registrů a platform pro výzkumné údaje.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

**Dr. Teresinha Evangelista**  
Sorbonne University – Pitié  
Salpêtrière Hospital – Assistance  
Public Hopitaux de Paříž, Francie



# Evropská referenční síť pro vzácná oční onemocnění (ERN-EYE)



*Vzácná oční onemocnění jsou v Evropě hlavní příčinou poruch zraku a nevidomosti u dětí a mladých dospělých. Na portálu pro vzácná onemocnění a léčivé přípravky pro vzácná onemocnění (ORPHANET) je evidováno více než 900 vzácných očních onemocnění, včetně rozšířenějších onemocnění, jako je pigmentová degenerace sítnice (která má odhadovanou prevalenci 1 na 5 000), a také některá velmi vzácná onemocnění, která jsou v lékařské literatuře popsána pouze jednou nebo dvakrát.*

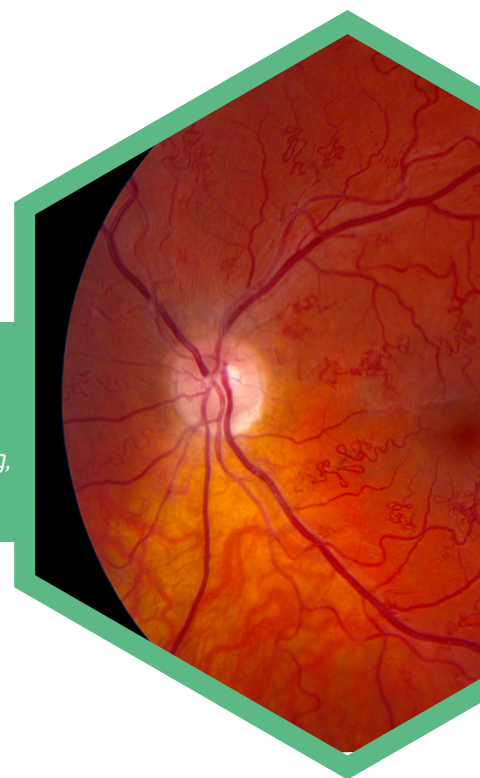
V úzké spolupráci s evropskými skupinami pro ochranu pacientů se síť ERN-EYE těmto onemocněním věnuje ve čtyřech tematických skupinách: vzácná onemocnění sítnice, vzácná neurooftalmologická onemocnění, vzácná oftalmologická onemocnění u dětí a vzácné poruchy předního segmentu oka. Kromě toho se šest průřezových pracovních skupin zabývá otázkami, které jsou pro tato čtyři hlavní témata společné. Další pracovní skupiny se zaměřují na specifické oblasti, jako je genetické testování, registry, výzkum, vzdělávání, komunikace, krátkozrakost a skupiny pacientů a vnitrostátní integrace.

Jedním z nejdůležitějších nástrojů evropských referenčních sítí je systém CPMS, virtuální klinická IT platforma s datovým souborem vyhrazeným pro vzácná oční onemocnění. Síť ERN-EYE se zaměřuje na zlepšování diagnostiky a péče o pacienty v celé EU propojováním

a posilováním sítí odborníků, výměnou znalostí a informací, rozvojem vzdělávacích a školicích programů, jako jsou webináře nebo program elektronického učení, vytvořením evropského interoperabilního registru (REDdistry) a vypracováním pokynů a dokumentů o osvědčených postupech.

## KOORDINÁTOR SÍŤE

Profesorka Héléne Dollfus  
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,  
Francie

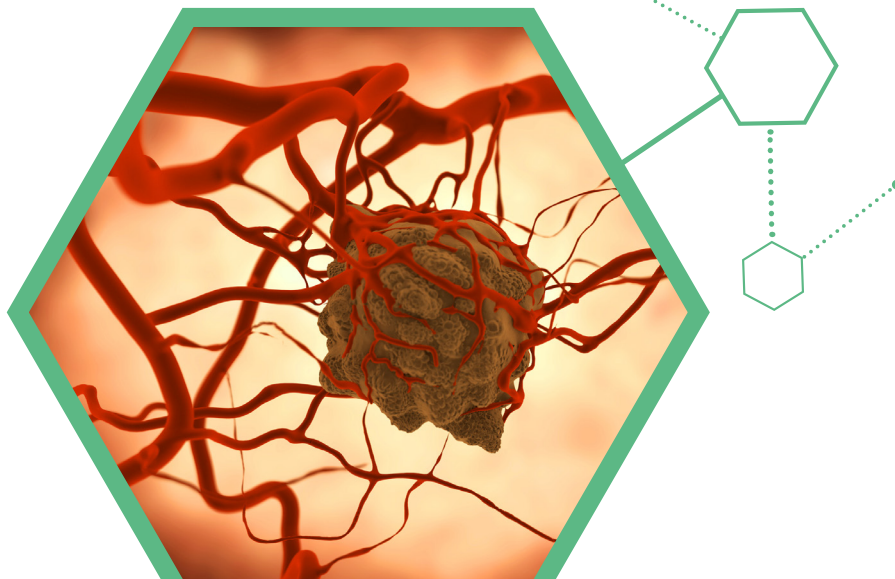


# Evropská referenční síť pro syndromy s rizikem nádorového onemocnění (ERN GENTURIS)

*Syndromy zvýšeného genetického rizika vzniku nádorového onemocnění jsou onemocnění, u nichž dědičné genetické mutace silně předurčují jedince k rozvoji nádorů. Celoživotní riziko rakoviny může činit až 100 %. I když se postižené orgánové soustavy mohou velmi lišit, osoby postižené těmito onemocněními čelí podobným problémům: opožděné stanovení diagnózy, nedostatečná prevence pro pacienty a zdravé příbuzné a nesprávné vedení léčby. V současné době byl diagnostikován pouze malý počet osob se syndromem zvýšeného genetického rizika vzniku nádorového onemocnění.*

Síť ERN GENTURIS pracuje na zlepšení identifikace těchto syndromů, minimalizaci rozdílů v klinických výsledcích, návrhu a zavedení pokynů EU, vytvoření registru GENTURIS, podpoře výzkumu a posílení postavení pacientů. Síť vzdělává veřejnost a zdravotnické pracovníky prostřednictvím svých internetových stránek, pořádáním pravidelných webinářů a kurzů a podporou sdílení osvědčených postupů v celé Evropě. Zlepší se virtuální i osobní přístup k multidisciplinární péči, aby bylo možné sdílet a projednávat komplexní případy. Tato síť zlepšuje kvalitu a interpretaci genetického testování a zvyšuje účast pacientů v programech klinického výzkumu.

Síť ERN GENTURIS spolupracuje s dalšími evropskými referenčními sítěmi s cílem zlepšit péči o pacienty se syndromy zvýšeného genetického rizika vzniku nádorového onemocnění, u nichž se vyskytuje onemocnění, které spadá do odbornosti jiné sítě.



## KOORDINÁTOR SÍŤE

Prof. Nicoline Hoogerbrugge  
Radboud University Medical Center  
Nijmegen, Nizozemsko

# Vedení evropské referenční sítě

Profesorka  
Hélène Dollfus



*Profesorka Hélène Dollfusová je profesorkou v oboru lékařské genetiky a poradkyní v oboru lékařské genetiky na Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS) ve Francii, kde působí jako vedoucí oddělení lékařské genetiky. Je koordinátorkou sítě ERN-EYE od jejího založení v roce 2017 a v současné době předsedá skupině koordinátorů sítě ERN.*

*„Koordinace evropské referenční sítě ve spolupráci s Evropskou komisí je svým způsobem dobrodružství,“ říká profesorka Dollfusová. „Sít je velmi inovativní a zahrnuje širokou škálu iniciativ zaměřených na péči o pacienty. Je to obrovská, ale velmi vzrušující výzva a začínáme vidět určité slibné výsledky.“*

Profesorka Dollfusová je hrdá na to, že síť ERN-EYE splňuje svou základní vizi. *„Je velkým úspěchem, že se odborníci na vzácná oční onemocnění z celé Evropy spojili pod vedením našeho výjimečně specializovaného řídicího týmu,“ vysvětluje. „Zástupci pacientů jsou navíc ve skutečnosti hlavními partnery, s nimiž úzce spolupracujeme. Domnívám se, že jsme se toho od sebe navzájem již hodně naučili a položili základ k tomu, aby byla síť ERN-EYE v budoucnu úspěšná.“*

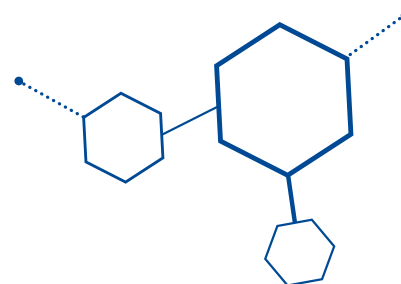
Profesorka Dollfusová nejen řídí síť ERN-EYE, ale zároveň je současnou předsedkyní skupiny koordinátorů sítě ERN, která sdružuje všech 24 koordinátorů s cílem diskutovat o společných výzvách a sdílet zkušenosti. *„Nacházíme se v zajímavé fázi vývoje evropských referenčních sítí. S výsledky za prvních pět let můžeme být*

*do určité míry spokojeni, avšak nyní vstupujeme do nového období expanze, které bude vyžadovat rozšíření řídicích týmů a více zdrojů na podporu zdravotnických pracovníků při poskytování stále účinnějších služeb pacientům se vzácnými onemocněními,“ říká.*

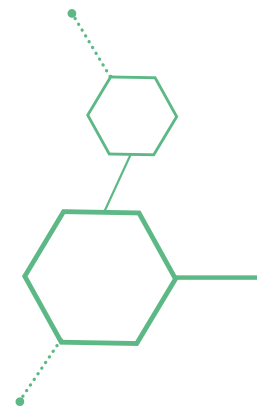
Od ledna 2022 se velikost většiny evropských referenčních sítí přinejmenším zdvojnásobila, neboť se připojuje více členů z celé EU. *„Začlenění evropských referenčních sítí do systémů zdravotní péče členských států je hlavní výzvou, v níž chceme obstát. Výměny v oblasti odborné přípravy jsou velmi úspěšné a většina z nás neustále vypracovává a aktualizuje pokyny,“ říká profesorka Dollfusová.*

*„Naším cílem coby evropské referenční sítě je sdílet co nejvíce údajů o vzácných onemocněních prostřednictvím rostoucího počtu registrů, z nichž budou mít prospěch pacienti i lékaři. Chceme, aby byla v celé EU posílena spolupráce v oblasti výzkumu, a to nejen v případě klinických hodnocení, ale také v oblasti vědeckého výzkumu, včetně vývoje genomiky.“*

Profesorka Dollfusová se těší na další fázi rozvoje evropských referenčních sítí: *„Mou vizi je plynulá, soudržná a produktivní finální fáze pro všechny sítě ERN při plnění našeho poslání poskytnout péči každému pacientovi se vzácným onemocněním v EU.“*



# Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění srdce (ERN GUARD-Heart)



*Vzácná srdeční onemocnění se mohou projevit kdykoli v průběhu lidského života a většinou se jedná o genetická (dědičná) onemocnění, nebo onemocnění, která se vyvinou během embryogeneze (vrozené srdeční vady). Tato onemocnění se vyznačují širokou škálou symptomů a příznaků, které se liší nejen nemoc od nemoci, ale také pacient od pacienta. Většina těchto srdečních onemocnění s sebou nese specifickou predispozici k náhlému úmrtí v mladém věku a může se objevit u jinak zdravých lidí.*

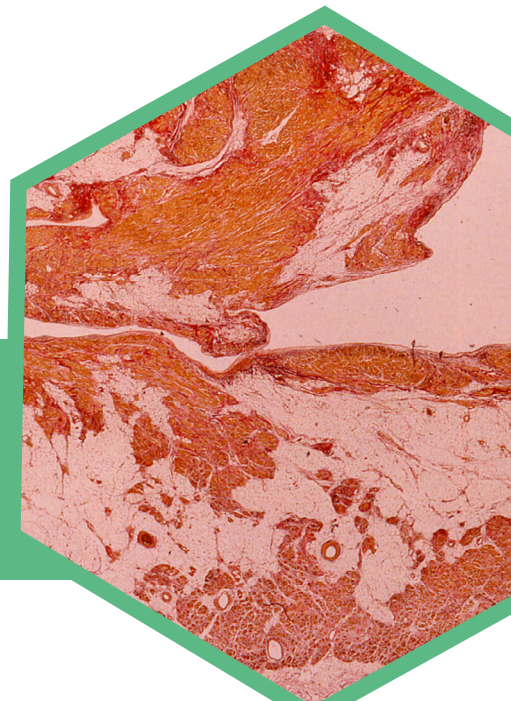
Síť ERN GUARD-Heart určila pět tematických oblastí: familiární elektrická onemocnění u dospělých a dětí, familiární kardiomyopatie u dospělých a dětí, zvláštní elektrofyziologická onemocnění u dětí, vrozené srdeční vady a další vzácná srdeční onemocnění. Tato témata vycházejí z Mezinárodní klasifikace nemocí (ICD10) a portálu Orphanet a vztahují se na ně klinické pokyny Evropské kardiologické společnosti (ESC).

Síť usiluje o posílení koordinace odborných znalostí a zdrojů s cílem usnadnit sdílení multidisciplinárních znalostí, které jsou následně zmapovány a šířeny mezi veřejností.

Služby zdravotní péče jsou poskytovány prostřednictvím sdílené platformy elektronického zdravotnictví, která zajišťuje pacientům širší přístup k odborným znalostem a zdravotnickým pracovníkům v Evropě. Podpora užší spolupráce mezi odborníky vede k získávání a sdílení nových vědeckých poznatků s cílem podpořit rozvoj nových diagnostických a léčebných postupů a určit nová vzácná srdeční onemocnění.

## KOORDINÁTOR SÍŤE

Profesor Arthur A.M. Wilde  
Amsterdam University Medical  
Centre, Amsterdam, Nizozemsko



# Evropská referenční síť pro o vzácné vrozené vývojové vady a vzácná postižení intelektu (ERN ITHACA)

*Síť ERN ITHACA (mentální postižení, zdravotní péče na dálku, autismus a vrozené anomálie) odráží diagnostickou „odysseu“, kterou zažívají mnozí pacienti s vývojovými anomáliemi. Síť sdružuje více než 70 oddělení klinické genetiky v akademických nemocnicích v EU, včetně odborníků na vzácné poruchy neurologického vývoje – zejména mentální postižení (ID) a poruchy autistického spektra (ASD), jakož i vzácné mnohočetné vrozené anomálie.*

Síť ERN ITHACA se zabývá klinickou a biologickou/genetickou diagnózou těchto vývojových anomálií, koordinací multidisciplinární péče a léčby, prenatální diagnostikou a fetální patologií.

Vzácné vývojové anomálie postihují mnoho dětí a dospělých – například u přibližně dvou procent novorozenců se vyskytne mentální postižení a u nejméně jednoho procenta porucha autistického spektra (ať už s mentálním postižením, nebo bez něj). Přibližně polovina pacientů s mentálním postižením a více než jeden z deseti pacientů s poruchou autistického spektra trpí monogenní nebo chromozomální poruchou. Vrozené malformace postihují jedno ze 40 dětí, často jako součást komplexních syndromů, které rovněž vykazují poruchy neurologického vývoje. Bylo popsáno více než 5 000 vzácných syndromů.

Síť ERN ITHACA sdružuje zdravotnické odborníky a zástupce evropských skupin pro ochranu pacientů, poskytují společnou podporu pro klinický výzkum, vytváří konsensus a pokyny týkající se osvědčených postupů a zlepšuje včasnou diagnostiku, péči a léčbu pacientů. Síť rovněž zřídila mezinárodní registr pacientů s názvem Mezinárodní knihovna mentálních postižení a vývojových anomálií (International Library of Intellectual Disability and Anomalies of Development, ILIAD).

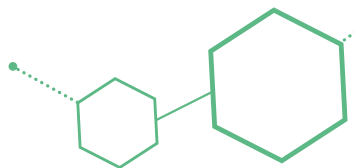
Síť rozvíjí telemedicínu a odborné posuzování na dálku s cílem usnadnit společné diskuse mezi doporučujícími lékaři a výzkumnými pracovníky v celé EU a vytváří nástroje odborné přípravy a distančního učení pro zdravotnické pracovníky, laické osoby a zástupce evropských skupin pro ochranu pacientů.



## KOORDINÁTOR SÍŤE

**Profesor Alain Verloes**

*Université de Paris & Assistance  
Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Universitaire Robert-Debré,  
Paříž, Francie*



# Evropská referenční síť pro vzácná dědičná metabolická onemocnění (MetabERN)

*Vzácná dědičná metabolická onemocnění (IMDS), kterých je více než 1 400, jsou vzácná jednotlivě, jako celek jsou však častá. Mnoho metabolických onemocnění má pro pacienty závažné, někdy dokonce život ohrožující dopady. Mezi tato onemocnění patří poruchy všech orgánů, mohou postihnout osoby jakéhokoli věku a vyžadují multidisciplinární spolupráci řady odborníků.*

Včasná diagnóza může zlepšit vyhlídky, avšak v Evropě je v současné době zahrnuto do screeningových programů u novorozenců pouze pět procent známých vzácných dědičných metabolických onemocnění a je třeba harmonizovat vnitrostátní programy. U mnoha těchto vzácných dědičných metabolických onemocnění chybí znalosti o jejich přirozené historii a o účinnosti a bezpečnosti léčby, přičemž dlouhodobé sledování je neúplné.

Síť MetabERN usiluje o zlepšení života osob postižených touto velmi různorodou skupinou onemocnění, a proto je dělí do sedmi hlavních kategorií. Tato síť představuje nekomplexnější, celometabolickou, celoevropskou síť zaměřenou na pacienty, jejímž cílem je změnit v Evropě způsob poskytování péče pacientům se vzácným dědičným metabolickým onemocněním.

Síť MetabERN využívá systém správy klinických údajů pacientů (CPMS) jako referenční platformu pro klinické rozhodovací procesy a pro podporu programů translačního výzkumu v rámci vzácných dědičných metabolických onemocnění. Díky plně funkčnímu jednotnému evropskému registru vzácných dědičných metabolických onemocnění (U-IMD), vyvinutému díky grantu Výkonné agentury EU pro spotřebitele, zdraví, zemědělství a potraviny (CHAFEA), síť MetabERN účinně generuje údaje o pacientech pro výzkumné účely. To umožňuje podrobné posouzení přirozené historie vzácných dědičných metabolických onemocnění, jakož i zkoumání dalších výzkumných otázek, včetně výhledové analýzy preventivních a léčebných zásahů u pacientů s dědičným metabolickým onemocněním. Kromě toho je registr U-IMD prvním pozorovacím, neintervenčním registrem pacientů, který zahrnuje všech více než 1 400 dědičných metabolických onemocnění.



## KOORDINÁTOR SÍŤ

**Profesor Maurizio Scarpa**  
Udine University Hospital,  
Udine, Itálie



# Vnitrostátní politiky v oblasti vzácných onemocnění

*Členské státy EU nesou hlavní odpovědnost za organizaci a poskytování zdravotnických služeb a zdravotní péče ve svých zemích. Cílem politiky EU v oblasti zdraví je doplňovat vnitrostátní politiky, zajišťovat ochranu zdraví ve všech politikách EU a usilovat o vytvoření evropské zdravotní unie.*

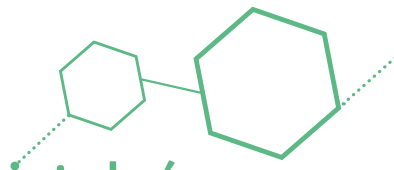
V roce 2009 Evropská rada ministrů zdravotnictví doporučila členským státům, aby vypracovaly a provedly plány nebo strategie na podporu pacientů se vzácnými onemocněními. Tyto plány mají mít tyto cíle:

- usměřňovat a formovat opatření v oblasti vzácných onemocnění ve vnitrostátních zdravotních a sociálních systémech,
- začlenit iniciativy na místní, regionální a vnitrostátní úrovni do plánů nebo strategií s cílem zajistit komplexní přístup,
- určit prioritní opatření s cíli a navazujícími mechanismy

Program EU pro zdraví na období 2021–2027 poskytuje financování projektů na podporu členských států při provádění jejich vnitrostátních plánů v oblasti zdraví v souladu s vizí evropské zdravotní unie. Do roku 2022 přijalo vnitrostátní zdravotní plány pro vzácná onemocnění 23 členských států (a Švýcarsko a Norsko).



# Evropská referenční síť pro vzácná dětská hemato-onkologická onemocnění (ERN PaedCan)



*Nádorová onemocnění u dětí jsou vzácná a vyskytují se v řadě podtypů. V Evropě je každý rok diagnostikována rakovina u 35 000 dětí a mladých lidí a umírá na ni 6 000 dětských pacientů, což z ní činí hlavní smrtelné onemocnění u dětí starších jednoho roku. V současné době v Evropě žije více než půl milionu dětských pacientů, kteří dlouhodobě překonali rakovinu, přičemž dvě třetiny z nich se kvůli tomu potýkají s dlouhodobými zdravotními a psychosociálními problémy.*

Průměrná míra přežití se v posledních desetiletích zlepšila; u některých onemocnění došlo k dramatickému pokroku, zatímco u jiných je výhled stále velmi špatný. Problémem jsou výrazné rozdíly v míře přežití, přičemž výhledy jsou horší ve východní Evropě.

Síť ERN PaedCan usiluje o zlepšení přístupu k vysoce kvalitní zdravotní péči o děti a dospívající s nádorovým onemocněním, jejichž stav vyžaduje odborné znalosti a nástroje, které nejsou široce dostupné z důvodu nízkého počtu případů a nedostatečných zdrojů. Vychází z dřívějších projektů financovaných EU: ENCCA, PanCare a EXPO-r-Net.

Členové budují silnou interaktivní síť dětských nemocnic a oddělení specializujících se na onkologickou péči o děti a dospívající. Společně s Evropskou společností pro pediatrickou onkologii (SIOPE) byly vytvořeny pokyny pro evropskou běžnou klinickou praxi jako společný referenční dokument pro počáteční léčbu ve všech hlavních zařízeních pediatrické onkologické péče. Virtuální panel pro nádorová

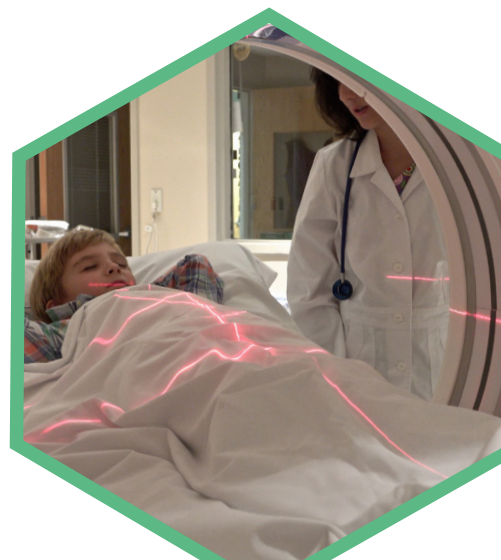
onemocnění u dětí využívá nástroje elektronického zdravotnictví ke sdílení odborných znalostí a poradenství. Vzdělávání a odborná příprava jsou podporovány prostřednictvím webinářů, zasedání a výměnných programů.

Síť ERN PaedCan usiluje o rovnost ve vyhlídkách na přežití nádorových onemocnění u dětí v Evropě a o zavedení strategického plánu SIOPE, který je silně podporován Misí proti rakovině, Evropským plánem boje proti rakovině a farmaceutickou strategií pro Evropu.

Cílem této sítě je zvýšit míru přežití dětí s rakovinou a zlepšit kvalitu jejich života posilováním spolupráce, výzkumu a odborné přípravy, přičemž konečným cílem je zmírnit stávající rozdíly v míře přežití nádorových onemocnění u dětí a ve schopnostech v oblasti zdravotní péče v členských státech EU

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesorka Dr. Ruth Ladenstein  
St. Anna Kinderspital & St. Anna  
Kinderkrebsforschung,



# Evropská referenční síť pro vzácná hepatologická onemocnění (ERN RARE-LIVER)

*Vzácná onemocnění jater mohou způsobit progresivní poškození jater vedoucí k fibróze a cirhóze. Komplikace u cirhózy mohou vést k úmrtí a v mnoha případech je jedinou účinnou léčbou transplantace jater. Únava, pruritus při cholestatických onemocněních a bolest a otok břicha při cystických onemocněních zásadně ovlivňují kvalitu života pacientů.*

U dětských pacientů jsou opožděná diagnóza, neprospívání a nedosahování vývojových milníků, jakož i nároky spojené s přechodem v oblasti péče během dospívání dalšími komplikujícími faktory.

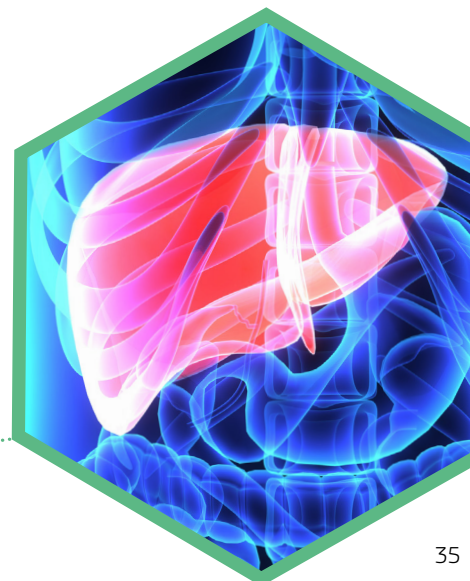
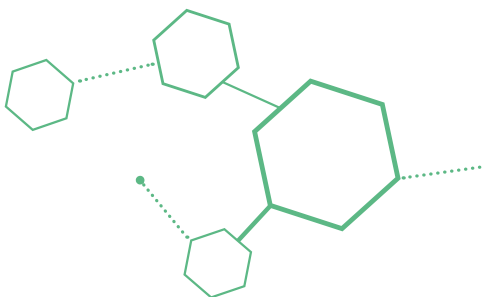
Síť ERN RARE-LIVER se věnuje třem tématům onemocnění: autoimunitní onemocnění jater, metabolická, biliární atrezie a související onemocnění jater a strukturální onemocnění jater. Síť, vůbec poprvé v oblasti onemocnění jater, plně integruje péči o dospělé a dětské pacienty se zaměřením na potřeby přechodových populací a dopady pro rodiny s genetikou diagnózou.

Prioritou je vypracování aktualizovaných pokynů. Pokyny k péči podporované standardizací klíčových diagnostických a prognostických testů jsou prováděny ve spolupráci s Evropskou asociací pro studium jater (EASL) a Evropskou společností pro dětskou gastroenterologii, hepatologii a výživu (ESPGHAN).

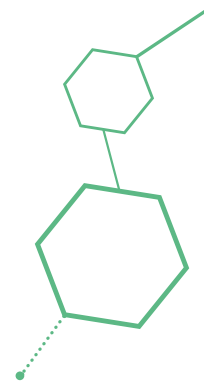
Cílem sítě ERN RARE-LIVER je řešit významné problémy spojené s povědomím lékařů o vzácných onemocněních jater a nestranným přístupem k rychle se vyvíjejícím možnostem léčby.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesor Ansgar W. Lohse  
Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf, Německo



# Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění pojivových tkání a muskuloskeletální onemocnění (ERN ReCONNET)



*Mezi vzácná onemocnění pojivových tkání a muskuloskeletální onemocnění (rCTD) patří různá onemocnění a syndromy, které mají značný dopad na kvalitu života pacientů. Patří sem dědičná onemocnění, systémová autoimunitní onemocnění, jako je systémová skleróza, smíšená onemocnění pojivových tkání, idiopatické zánětlivé myopatie, nediferencovaná onemocnění pojivových tkání a antifosfolipidový syndrom.*

Síť ERN ReCONNET vyvíjí rámec pro poskytování vysoce kvalitních, inovativních, udržitelných a spravedlivých norem péče a postupů, který evropským pacientům se vzácným onemocněním pojivových tkání poskytne lepší přístup ke zdravotní péči.

Díky spolupráci mezi řádnými členy, zástupci evropské skupiny pro ochranu pacientů a přidruženými partnery vypracovala síť ERN ReCONNET recenzované publikace, včetně nejnovějších pokynů pro klinickou praxi, nespokojených potřeb v oblasti vzdělávání pacientů, optimalizace způsobů péče o pacienty a dopadu onemocnění COVID-19 na vzácná onemocnění pojivových tkání. Síť rovněž poskytla metodiku pro vytváření organizačních modelů pro způsoby péče o pacienty se vzácnými onemocněními, Evropskou infrastrukturu registrů pro harmonizaci údajů rCTD, jejímž cílem je integrovat všechny stávající a nově vyvinuté registry v rámci rCTD v celé Evropě, webináře pro zdravotnické pracovníky a pacienty o tématech sítě ERN ReCONNET a laické verze pokynů pro klinickou praxi.

Zástupci pacientů jsou intenzivně zapojováni do všech činností sítě ERN ReCONNET, hrají klíčovou úlohu při přípravě a přezkumu publikací, poskytují nezbytné informace o potřebách pacientů za účelem zlepšení způsobů péče a pomáhají zlepšovat znalosti o nemocích a jejich zvládnutí. Na webinářích vystupují jako členové skupiny odborníků i jako účastníci, vytvářejí laické verze publikací, podporují postupy hodnocení pro nové členy a podílejí se na řízení.

Úzká spolupráce různých zúčastněných stran zapojených do sítě představuje jednu z hlavních přidaných hodnot sítě ERN ReCONNET, která bude i nadále zlepšovat životy lidí se vzácnými onemocněními pojivových tkání.

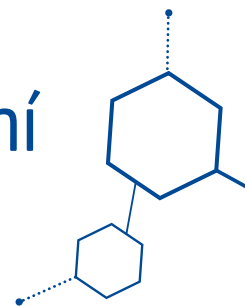


## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesorka Marta Mosca

Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Itálie

# Zaměření na zlepšení zdravotních výhledů pro pacienty: úloha sdružení pacientů



Evropské referenční sítě se zaměřují na pacienty. Sdružení pacientů a zejména EURORDIS, což je nevládní sdružení pacientů zastupující 984 aliancí pacientů se vzácnými onemocněními v 74 zemích, hrají aktivní úlohu při rozvoji sítí již déle než deset let. Společně přispívají k zajištění toho, aby k prioritám sítí ERN patřilo prohloubení klinické excelence a zlepšování zdravotních výhledů pro pacienty a zároveň spravedlivý přístup ke kvalitní péči po celé Evropě.

*„V rámci pracovní skupiny na vysoké úrovni o zdravotnických službách a lékařské péči jsme byli u zrození tohoto nápadu, kdy se sítě ERN staly součástí směrnice o přeshranční zdravotní péči,“* říká Inés Hernandová, ředitelka pro zdravotní péči a výzkum sdružení EURORDIS. *„Celou tu dlouhou cestu, od zrození nápadu přes legislativu, mobilizaci, shromáždění klinických vedoucích pracovníků až po spuštění 24 sítí ERN seskupených podle oblastí léčby, jsme ušli společně s členskými státy a Evropskou komisí a nyní podporujeme provádění sítí tím, že úzce spolupracujeme s obhájci pacientů a klinickými vedoucími pracovníky, kteří jsou součástí těchto sítí.“*

Jako soudržný partner podporující koncepci evropských referenčních sítí spolupracuje sdružení EURORDIS nadále s komunitou pacientů se vzácnými onemocněními, s klinickými

vedoucími pracovníky a týmy pro řízení projektů sítí ERN s cílem zajistit, aby se pacienti pravidelně a systematicky zapojovali do činnosti a správy evropských referenčních sítí. Klinické vedení sítí ERN a obhájci pacientů postupně budují kulturu společného vedení a učí se, jak nejlépe spolupracovat s cílem zajistit, aby evropské referenční sítě přispívaly ke zlepšení života lidí se vzácnými onemocněními.

*„Pro mnoho vzácných onemocnění v současné době neexistuje žádná léčba,“* uvádí Hernandová. *„Kultura vzdělávání, kterou evropské referenční sítě začaly budovat, je však proměňuje ve zdroj inovací. Stanovením výhledů pro konkrétní onemocnění, které lze systematicky měřit a sdílet mezi různými odbornými středisky a zeměmi, otevírá evropské referenční sítě dveře ke zlepšení kvality a přijetí optimálních léčebných či chirurgických zákroků.“*

Očekává se, že evropské referenční sítě prolomí izolaci, již čelí komunity vzácných onemocnění, zvýší viditelnost odborníků v celé Evropě a doplní kapacity vnitrostátních systémů zdravotní péče pro diagnostiku, léčbu a péči o pacienty. *„Aby se toto mohlo uskutečnit ve větším rozsahu, musí být stanoveny jasné a transparentní způsoby péče. Členské státy musí zavést mechanismy a postupy,*

*kteří usnadní využívání a přijímání základny znalostí evropských referenčních sítí – například při rozvoji způsobů péče při vzácných onemocněních,“* říká.

Pacienti pevně doufají, že evropské referenční sítě budou moci skutečně ovlivnit jejich životy: *„Důležitým prvním krokem je diskuse o složitých případech a sdílení zkušeností a odborných znalostí v evropských referenčních sítích, avšak země by měly lépe a ve větší míře využívat znalosti, které tyto sítě vytvářejí a zaštiťují, aby zlepšily životy 30 milionů lidí v Evropě trpících vzácným onemocněním,“* dodává Hernandová. V této fázi hrají klíčovou úlohu členské státy. *„Nyní nastal čas rozvíjet a podporovat sítě v souladu s jejich ambicemi a začlenit je do vnitrostátních systémů zdravotní péče s cílem zlepšit míru přežití a výhledy na kvalitní život pro co největší počet pacientů.“*

# Evropská referenční síť pro vzácná autoimunitní a imunodeficitní onemocnění (ERN RITA)

*Síť ERN RITA sdružuje přední evropská střediska s odbornými znalostmi v oblasti diagnostiky a léčby vzácných imunologických onemocnění. Jedná se o potenciálně život ohrožující choroby, které vyžadují multidisciplinární péči s využitím komplexních diagnostických hodnocení a vysoce specializovaných druhů léčby. Síť tato onemocnění rozděluje do čtyř dílčích témat nebo oblastí: primární imunodeficience (PID), autoimunitní onemocnění, dětská revmatologická onemocnění a autozánětlivá onemocnění.*

Imunologické terapie jsou objeveny a prováděny rychle. Polyvalentní imunoglobulinová terapie změnila vyhlídky pacientů s nedostatkem protilátek, specifická anticytokinová terapie změnila život pacientů se vzácnými autoimunitními a autozánětlivými onemocněními a kmenová a genová terapie původně pro primární imunodeficience jsou nyní aplikovány na všechna onemocnění, na něž se síť vztahuje.

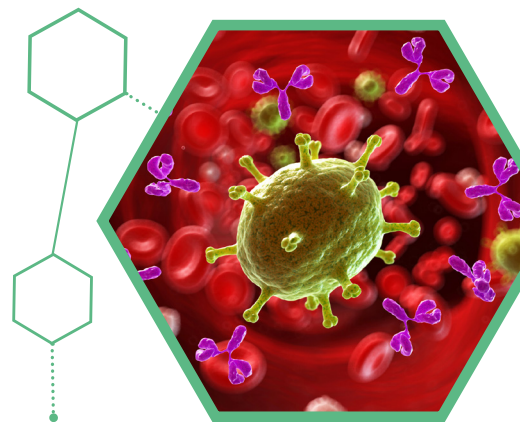
Síť navazuje na práci stávajících evropských vědeckých společností, které vyvinuly registry pacientů, klinické pokyny, výzkumnou spolupráci, vzdělávací činnosti a vazby se sdruženími pacientů pro všechny čtyři druhy onemocnění.

Síť ERN RITA usiluje o snížení rozdílů v oblasti zdravotní péče, jimž čelí pacienti, kteří chtějí získat přístup k diagnostickému testování a inovativním způsobům léčby, jako jsou

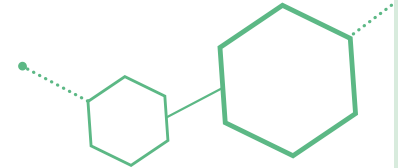
biologické terapie, náhrada imunoglobulinu a buněčné terapie, například transplantace kmenových buněk. Jejím cílem je propojit již existující registry, vypracovat celoevropské klinické pokyny, zřídit pracovní skupinu genetiků pro kontrolu kvality technologie sekvenování nové generace, schválit společný nástroj pro farmakovigilanci u těchto vzácných onemocnění, svolat pracovní skupinu pro správné používání a monitorování biologické léčby u imunologicky mediovaných chorob, sdružovat a zlepšovat léčbu kmenových buněk u pacientů, podporovat spolupráci mezi sdruženími pacientů a sdružovat specialisty pro léčbu dětí i dospělých v těchto čtyřech tématech.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

**Profesor Nico Martinus Wulffraat**  
University Medical Center Utrecht,  
Nizozemsko



# Evropská referenční síť pro transplantaci u dětí (ERN TransplantChild)



*Transplantace u dětí (PT) zahrnuje jak transplantaci solidních orgánů, tak transplantaci hematopoetických kmenových buněk (HSCT) a je jediným léčebným postupem pro několik vzácných onemocnění. Optimální péče po transplantaci vyžaduje společné úsilí multidisciplinárního týmu. Po transplantaci se pacienti potýkají s chronickou imunosupresí, aby nedošlo k odmítnutí orgánu, což vyžaduje monitorování komplikací po transplantaci, aby se prodloužila délka života dětí a zlepšila kvalita jejich života.*

Síť ERN TransplantChild sdružuje odborníky na transplantace u dětí a péči po transplantaci s cílem zlepšit výhledy pro děti a jejich rodiny. Cílem sítě je zkrátit jak dobu hospitalizace, tak využívání komplexní dlouhodobé léčby a usilovat o zlepšení služeb psychologické podpory při přechodu dětí do dospělosti.

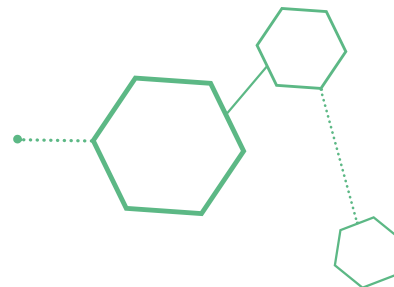
Síť usiluje o zpřístupnění nejnovějších technik a lékařských, farmakologických a terapeutických pokroků a zároveň o to, aby bylo usnadněno šíření harmonizovaných pokynů pro klinickou praxi a rozvoj personalizované medicíny v oblasti transplantace u dětí.

Síť ERN TransplantChild se snaží o snížení zátěže spojené s transplantací, jako je opětovná transplantace a farmakologická léčba, a harmonizuje péči spojenou s transplantací u dětí, aby se minimalizovala rizika komplikací po transplantaci. Přední evropské odborníci na transplantace u dětí spolupracují na snížení mortality a morbidit souvisejícími s transplantací u dětí.

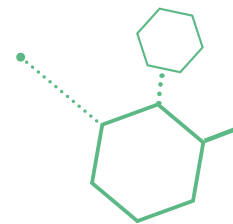


## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Dr. Paloma Jara Vega  
Hospital Universitario La Paz,  
Madrid, Španělsko



# Evropská referenční síť pro vzácná multisystémová vaskulární onemocnění (VASCERN)



*Mezi vzácná multisystémová vaskulární onemocnění patří poruchy, které postihují všechny druhy cév, což má dopad na několik tělesných systémů, které vyžadují multidisciplinární přístup k péči. Síť VASCERN zahrnuje šest pracovních skupin pro vzácná onemocnění: hereditární hemoragická teleangiektázie (HHT-WG), dědičná onemocnění hrudní aorty (HTAD-WG), středně velké tepny (vaskulární Ehlers-Danlosův syndrom) (MSA-WG), pediatrické a primární lymfedémy (PPL-WG), vaskulární anomálie (Vasca-WG) a neurovaskulární onemocnění (NEUROVASC-WG). Kromě toho existuje několik tematických pracovních skupin, které se věnují komunikaci, registrům, etice a otázkám souvisejícím s těhotenstvím. Speciální evropské skupiny pro ochranu pacientů umožňují obhájčům pacientů, aby se zapojili do všech činností sítě VASCERN.*

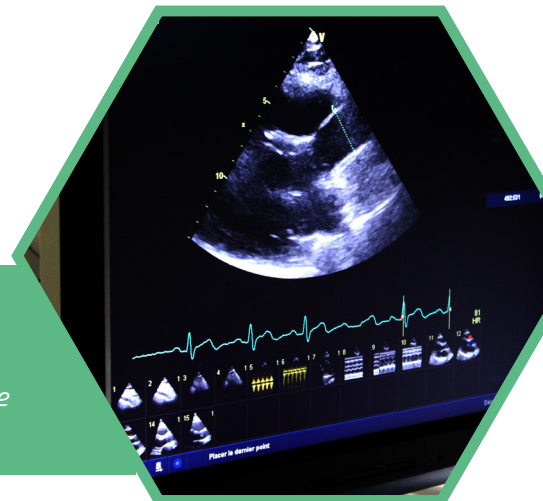
Mezi cíle sítě VASCERN patří navazování kontaktů, sdílení a šíření odborných znalostí, prosazování osvědčených postupů, pokynů a klinických výsledků, posilování postavení pacientů a zlepšování znalostí prostřednictvím klinického a základního výzkumu.

Zdravotníci zapojení do sítě VASCERN již vypracovali vzdělávací materiály, například webináře a řadu videí s názvem „Pills of Knowledge“ (Pilulky poznání), které jsou pro lékaře i pacienty dostupné on-line. Síť zveřejnila souhlasná prohlášení a nástroje klinického rozhodování, včetně způsobů péče

o pacienty a informativní přehled doporučených postupů s cílem poskytovat poradenství týkající se správné diagnózy a péče o pacienty se vzácnými onemocněními. Digitální služby elektronického zdravotnictví, jako je mobilní aplikace VASCERN, byly vyvinuty ve spolupráci se všemi odbornými středisky a sdruženími pacientů v rámci evropské skupiny pro ochranu pacientů. Zahajují se výměny mezi členskými institucemi a síť nadále sdílí znalosti jak se členy, tak se zdravotnickými pracovníky mimo evropskou referenční síť.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesor Guillaume Jondeau  
Assistance Publique-Hôpitaux de  
Paris, Hôpital Bichat, Francie





# REJSTŘÍK ERN

Endo-ERN	Evropská referenční síť pro vzácná endokrinologická onemocnění (Endo-ERN)	<a href="http://www.endo-ern.eu">www.endo-ern.eu</a>	<a href="mailto:info@endo-ern.eu">info@endo-ern.eu</a>
ERKNet	Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění ledvin (ERKNet)	<a href="http://www.erknet.org">www.erknet.org</a>	<a href="mailto:contact@erknet.org">contact@erknet.org</a>
ERN BOND	Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění kostí (ERN BOND)	<a href="http://www.ernbond.eu">www.ernbond.eu</a>	<a href="https://ernbond.eu/contact/">https://ernbond.eu/contact/</a>
ERN CRANIO	Evropská referenční síť pro vzácné obličejové anomálie a vzácná onemocnění ušní, nosní, krční (ERN CRANIO)	<a href="http://www.ern-cranio.eu">www.ern-cranio.eu</a>	<a href="mailto:ern-cranio@erasmusmc.nl">ern-cranio@erasmusmc.nl</a>
ERN EpiCARE	Evropská referenční síť pro vzácné a komplexní epilepsie (EpiCARE)	<a href="http://www.epi-care.eu">www.epi-care.eu</a>	<a href="https://epi-care.eu/contact-us/">https://epi-care.eu/contact-us/</a>
ERN EURACAN	Evropská referenční síť pro vzácná nádorová onemocnění dospělých (solidní nádory) (ERN EURACAN)	<a href="http://www.euracan.eu">www.euracan.eu</a>	<a href="mailto:contact@euracan.eu">contact@euracan.eu</a>
ERN EuroBloodNet	Evropská referenční síť pro vzácná hematologická onemocnění (EuroBloodNet)	<a href="https://eurobloodnet.eu">https://eurobloodnet.eu</a>	<a href="mailto:coordination@eurobloodnet.eu">coordination@eurobloodnet.eu</a>
ERN eUROGEN	Evropská referenční síť pro urogenitální poruchy a onemocnění (ERN eUROGEN)	<a href="http://www.eurogen-ern.eu">www.eurogen-ern.eu</a>	<a href="mailto:eurogen@uroweb.org">eurogen@uroweb.org</a>
ERN EURO-NMD	Evropská referenční síť pro vzácná nervosvalová onemocnění (ERN EURO-NMD)	<a href="http://www.ern-euro-nmd.eu">www.ern-euro-nmd.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-euro-nmd.eu">info@ern-euro-nmd.eu</a>
ERN EYE	Evropská referenční síť pro vzácná oční onemocnění (ERN EYE)	<a href="http://www.ern-eye.eu">www.ern-eye.eu</a>	<a href="mailto:contact@ern-eye.eu">contact@ern-eye.eu</a>
ERN GENTURIS	Evropská referenční síť pro syndromy s rizikem nádorového onemocnění (ERN GENTURIS)	<a href="http://www.genturis.eu/">www.genturis.eu/</a>	<a href="mailto:genturis@radboudumc.nl">genturis@radboudumc.nl</a>
ERN GUARD-HEART	Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění srdce (ERN GUARD-Heart)	<a href="http://www.guardheart.ern-net.eu">www.guardheart.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:contact@guardheart.ern-net.eu">contact@guardheart.ern-net.eu</a>
ERNICA	Evropská referenční síť pro dědičné poruchy a vrozené (digestivní a gastrointestinální) vady (ERNICA)	<a href="http://www.ern-ernica.eu">www.ern-ernica.eu</a>	<a href="mailto:ern-ernica@erasmusmc.nl">ern-ernica@erasmusmc.nl</a>
ERN ITHACA	Evropská referenční síť pro o vzácné vrozené vývojové vady a vzácná postižení intelektu (ERN ITHACA)	<a href="http://www.ern-ithaca.eu">www.ern-ithaca.eu</a>	<a href="https://ern-ithaca.eu/contact/">https://ern-ithaca.eu/contact/</a>
ERN LUNG	Evropská referenční síť pro vzácná respirační onemocnění (ERN LUNG)	<a href="http://www.ern-lung.eu">www.ern-lung.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-lung.eu">info@ern-lung.eu</a>
ERN PaedCan	Evropská referenční síť pro vzácná dětská hemato-onkologická onemocnění (ERN PaedCan)	<a href="http://www.paedcan.ern-net.eu">www.paedcan.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:ernpaedcan@ccri.at">ernpaedcan@ccri.at</a>
ERN RARE-LIVER	Evropská referenční síť pro vzácná hepatologická onemocnění (ERN RARE-LIVER)	<a href="http://www.rare-liver.eu">www.rare-liver.eu</a>	<a href="mailto:ern.rareliver@uke.de">ern.rareliver@uke.de</a>
ERN ReCONNET	Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění pojivových tkání a muskuloskeletální onemocnění (ERN ReCONNET)	<a href="http://www.reconnet.ern-net.eu">www.reconnet.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it">ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it</a>
ERN RITA	Evropská referenční síť pro vzácná autoimunitní a imunodeficitní onemocnění (ERN RITA)	<a href="http://www.ern-rita.org">www.ern-rita.org</a>	<a href="mailto:contact-rita@ern-net.eu">contact-rita@ern-net.eu</a>
ERN-RND	Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění (ERN-RND)	<a href="http://www.ern-rnd.eu">www.ern-rnd.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-rnd.eu">info@ern-rnd.eu</a>
ERN Skin	Evropská referenční síť pro vzácná a nediodagnostikovaná kožní onemocnění (ERN Skin)	<a href="http://www.ern-skin.eu">www.ern-skin.eu</a>	<a href="mailto:coordination@ern-skin.eu">coordination@ern-skin.eu</a>
ERN TRANSPLANT-CHILD	Evropská referenční síť pro transplantaci u dětí (ERN TransplantChild)	<a href="http://www.transplantchild.eu">www.transplantchild.eu</a>	<a href="mailto:coordination@transplantchild.eu">coordination@transplantchild.eu</a>
MetabERN	Evropská referenční síť pro vzácná dědičná metabolická onemocnění (MetabERN)	<a href="http://www.metab.ern-net.eu">www.metab.ern-net.eu</a>	<a href="https://metab.ern-net.eu/contact/">https://metab.ern-net.eu/contact/</a>
VASCERN	Evropská referenční síť pro vzácná multisystémová vaskulární onemocnění (VASCERN)	<a href="http://www.vascern.eu">www.vascern.eu</a>	<a href="mailto:contact@vascern.eu">contact@vascern.eu</a>



## OBRAŤTE SE NA EU

### Osobně

Po celé Evropské unii se nachází stovky informačních středisek Europe Direct. Adresu nejbližšího střediska naleznete na internetové stránce: [https://europa.eu/european-union/contact\\_cs](https://europa.eu/european-union/contact_cs).

### Telefonicky nebo e-mailem

Europe Direct je služba, která odpoví na vaše dotazy o Evropské unii. Můžete se na ni obrátit:

- prostřednictvím bezplatné telefonní linky: 00 800 6 7 8 9 10 11 (někteří operátoři mohou tento hovor účtovat),
- na standardním telefonním čísle: +32 22999696 nebo
- e-mailem prostřednictvím internetové stránky: [https://europa.eu/european-union/contact\\_cs](https://europa.eu/european-union/contact_cs).

## VYHLEDÁVÁNÍ INFORMACÍ O EU

### On-line

Informace o Evropské unii ve všech úředních jazycích EU jsou dostupné na internetových stránkách Europa na adrese: [https://europa.eu/european-union/index\\_cs](https://europa.eu/european-union/index_cs).

### Publikace EU

Publikace EU, ať už bezplatné, nebo placené, si můžete stáhnout nebo objednat na adrese: <https://op.europa.eu/cs/publications>. Chcete-li obdržet více než jeden výtisk bezplatných publikací, obraťte se na službu Europe Direct nebo na místní informační střediska (viz [https://europa.eu/european-union/contact\\_cs](https://europa.eu/european-union/contact_cs)).

### Právo EU a související dokumenty

Právní informace EU včetně všech právních předpisů EU od roku 1951 ve všech úředních jazykových verzích jsou dostupné na stránkách EUR-Lex na adrese: <https://eur-lex.europa.eu>.

### Veřejně přístupná data od EU

Portál veřejně přístupných dat EU (<https://data.europa.eu/euodp/cs>) umožňuje přístup k datovým souborům z EU. Data lze bezplatně stahovat a opakovaně použít pro komerční i nekomerční účely.

*Každý rok je v Evropě diagnostikováno vzácné onemocnění u půl milionu osob. Žádná země nemůže tento problém vyřešit sama.*

*Evropské referenční sítě jsou virtuální sítě, které sdružují odborníky z celé EU a celého EHP.*

*Společně se zabývají málo rozšířenými onemocněními a komplexními onemocněními a zlepšují diagnostiku a přístup ke specializované péči.*

*Share.Care.Cure.*

## **Další informace o evropských referenčních sítích**



[http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/european\\_reference\\_networks/erf\\_cs](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/european_reference_networks/erf_cs)



Úřad pro publikace  
Evropské unie