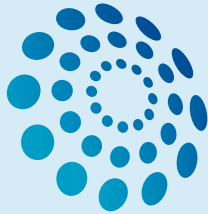
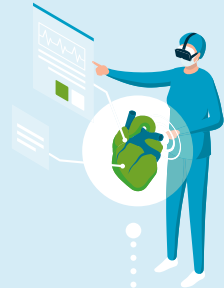




Evropska
komisija



European Reference Networks



Skupaj za bolnike z redkimi
bolezni, boleznimi
z nizko stopnjo prevalence
in kompleksnimi boleznimi
Share.Care.Cure.

Ta dokument ni uradno stališče Evropske komisije.

Luxembourg: Urad za publikacije Evropske unije, 2022

© Evropska unija, 2022



Politika ponovne uporabe dokumentov Evropske komisije se izvaja s Sklepom Komisije 2011/833/EU z dne 12. decembra 2011 o ponovni uporabi dokumentov Komisije (UL L 330, 14.12.2011, str. 39). Če ni drugače navedeno, je ponovna uporaba tega dokumenta dovoljena na podlagi licence Creative Commons Attribution 4.0 International (CC-BY 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). To pomeni, da je ponovna uporaba dovoljena, če je ustrezno naveden vir in so označene morebitne spremembe.

Za uporabo ali reprodukcijo elementov, ki niso v lasti Evropske unije, je morda treba za dovoljenje zaprositi neposredno imetnike pravic. Evropska unija ni imetnica avtorskih pravic v zvezi z naslednjimi elementi:

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 978-92-76-53839-4	doi:10.2875/823192	EW-05-22-174-SL-C
PDF	ISBN 978-92-76-53852-3	doi:10.2875/771649	EW-05-22-174-SL-N



European Reference Networks



Skupaj za bolnike z redkimi
bolezni, boleznimi
z nizko stopnjo prevalence
in kompleksnimi boleznimi
Share.Care.Cure.

Izkoriščanje potenciala evropskih referenčnih mrež za paciente z redkimi boleznimi

Yann Le Cam

Glavni izvršni direktor organizacije pacientov EURORDIS – Rare Diseases Europe

Evropske referenčne mreže (ERM) so eden najpomembnejših dosežkov skupnosti z redkimi boleznimi v Evropi. Zahvaljujoč direktivi EU o čezmejnem zdravstvenem varstvu, prizadevanjem Evropske komisije in držav članic EU so postale navdih za ukrepe na svetovni ravni.

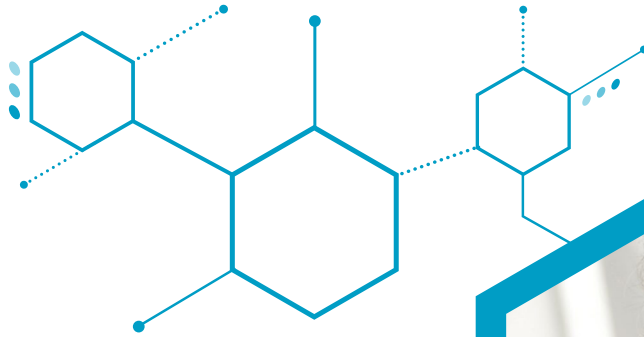
Obstojećih 24 evropskih referenčnih mrež za redke in kompleksne bolezni je rezultat stalnega partnerstva med zastopniki pacientov, vodji klinik in upravitelji zdravstvenih sistemov. Napredek poteka postopno, saj so mreže zdaj oblikovane in preizkušajo nove načine čezmejnega sodelovanja. ERM so že pokazale moč sodelovalnega izobraževalnega ekosistema, ki je osredotočen na ustvarjanje in izmenjavo znanja ne le znotraj področij posameznih bolezni, temveč vse bolj tudi med različnimi disciplinami in področji bolezni.

Obstojećih 24 evropskih referenčnih mrež za redke in kompleksne bolezni je rezultat stalnega partnerstva med zastopniki pacientov, vodji klinik in upravitelji zdravstvenih sistemov. Napredek poteka postopno, saj so mreže zdaj oblikovane in preizkušajo nove načine čezmejnega sodelovanja. ERM so že pokazale moč sodelovalnega izobraževalnega ekosistema, ki je osredotočen na ustvarjanje in izmenjavo znanja ne le znotraj področij posameznih bolezni, temveč vse bolj tudi med različnimi disciplinami in področji bolezni.

Te načine sodelovanja moramo zdaj negovati, če hočemo izkoristiti njihov resnični potencial in ta novi stroj vključiti v naše nacionalne zdravstvene sisteme. Model evropskih referenčnih mrež bi moral biti razširitev nacionalnih zdravstvenih sistemov in slednjim omogočiti, da zagotavljajo dodatno razsežnost visoko specializirane mreže strokovnega znanja, ki zajema celotno EU in krepi večdisciplinarno oskrbo na nacionalni ravni.

ERM in njihovi člani so v dobrem položaju, da lahko postanejo gonilo sprememb za preoblikovanje zdravstvenih sistemov držav članic. Ponudijo lahko povsem nov dostop do strokovnega znanja po vsej EU, ki bo obogatilo





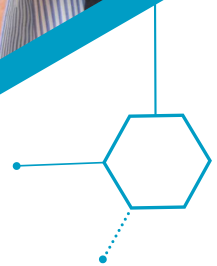
lokalne vire in spretnosti, okrepilo kulturo sodelovanja in skupnega ustvarjanja znanja, omogočilo poskusno uvajanje in postopno širjenje odgovorne in etične uporabe digitalnih zdravstvenih tehnologij za obravnavo ciljev javnega zdravja ter združevalo raziskave in oskrbo, ki jih omogočajo podatki o pacientih. ERM utirajo pot inovativnemu, celovitemu in enotnemu pristopu do zdravstvenega in socialnega varstva.

ERM lahko pomagajo odpraviti ovire za ljudi, ki živijo z redkimi boleznimi, in jim omogočijo dostop do visoko specializiranih zdravstvenih storitev, ki bodo posledično prispevale k uredničenju splošnega zdravstvenega varstva in hitrejšim diagnozam ter pacientom ponudile najboljše možno zdravljenje.

Skoraj desetletje je trajalo, da je ideja o čezmejnem sodelovanju na področju zdravstvenega varstva za kompleksne in redke bolezni v okviru ERM dozorela in našla pot v zakonodajo EU. Toda zdaj se mreže razvijajo v političnem okolju, ki se hitro spreminja. Dejansko se zahteve in zanimanje za še več evropskega usklajevanja na področju zdravja povečujejo in so v središču predloga Komisije za vzpostavitev evropske zdravstvene unije. Naslednja faza razvoja mrež bi morala biti izkoriščenje tega zagona za doseganje boljših rezultatov zdravljenja in okrepljenega čezmejnega sodelovanja na področju zdravstvenega varstva, pri tem pa jih mora voditi vizija zrelih sistemov ERM v letu 2030, v katerih noben človek z redko boleznijo ne bo več živel v negotovosti glede svoje diagnoze, oskrbe in zdravljenja.



Yann Le Cam
*Glavni izvršni direktor organizacije
pacientov EURORDIS – Rare Diseases
Europe*



Kazalo vsebine

Izkoriščanje potenciala evropskih referenčnih mrež	4	Pridruženi partnerji	25
Ozadje	7	ERM za živčno-mišične bolezni (ERM EURO-NMD)	26
Kaj so evropske referenčne mreže?	8	ERM za očesne bolezni (ERN EYE)	27
ERM za bolezni kosti (ERN BOND)	9	ERM za genske sindrome tveganja za nastanek raka (ERN GENTURIS)	28
ERM za kraniofacialne anomalije in ORL bolezni (ERN CRANIO)	10	Vodenje evropske referenčne mreže	29
Dodana vrednost za paciente in strokovnjake	11	ERM za bolezni srca (ERN GUARD-Heart)	30
ERM za endokrine bolezni (Endo-ERN)	12	ERM za prirojene nepravilnosti in redke motnje v duševnem razvoju (ERN ITHACA)	31
ERM za redke in kompleksne epilepsije (EpiCARE)	13	ERM za dedne presnovne bolezni (MetabERN)	32
Kako poteka odobritev ERM	14	Nacionalne politike o redkih boleznih	33
ERM za bolezni ledvic (ERKNet)	15	ERM za raka pri otrocih (hematoonkologija) (ERN PaedCan)	34
ERM za redke nevrološke bolezni (ERN-RND)	16	ERM za bolezni jeter (ERN RARE-LIVER)	35
ERM za dedne in prirojene (prebavne in gastrointestinalne) anomalije (ERNICA)	17	ERM za bolezni vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema (ERN ReCONNET)	36
Države članice s krmilom v rokah	18	Vloga organizacij pacientov	37
ERM za bolezni dihal (ERN LUNG)	19	ERM za bolezni imunske pomanjkljivosti ter avtoinflamatorne in avtoimunske bolezni (ERN RITA)	38
ERM za kožne bolezni (ERN Skin)	20	ERM za presaditve pri otrocih (ERN TransplantChild)	39
ERM za rakava obolenja odraslih (solidni tumorji) (ERN EURACAN)	21	ERM za večsistemske žilne bolezni (VASCERN)	40
Evropa: globalni center odličnosti	22	Seznam ERM	41
ERM za hematološke bolezni (EuroBloodNet)	23		
ERM za urorektogenitalne bolezni in stanja (ERN eUROGEN)	24		
Dejavno sodelovanje	25		

Ozadje

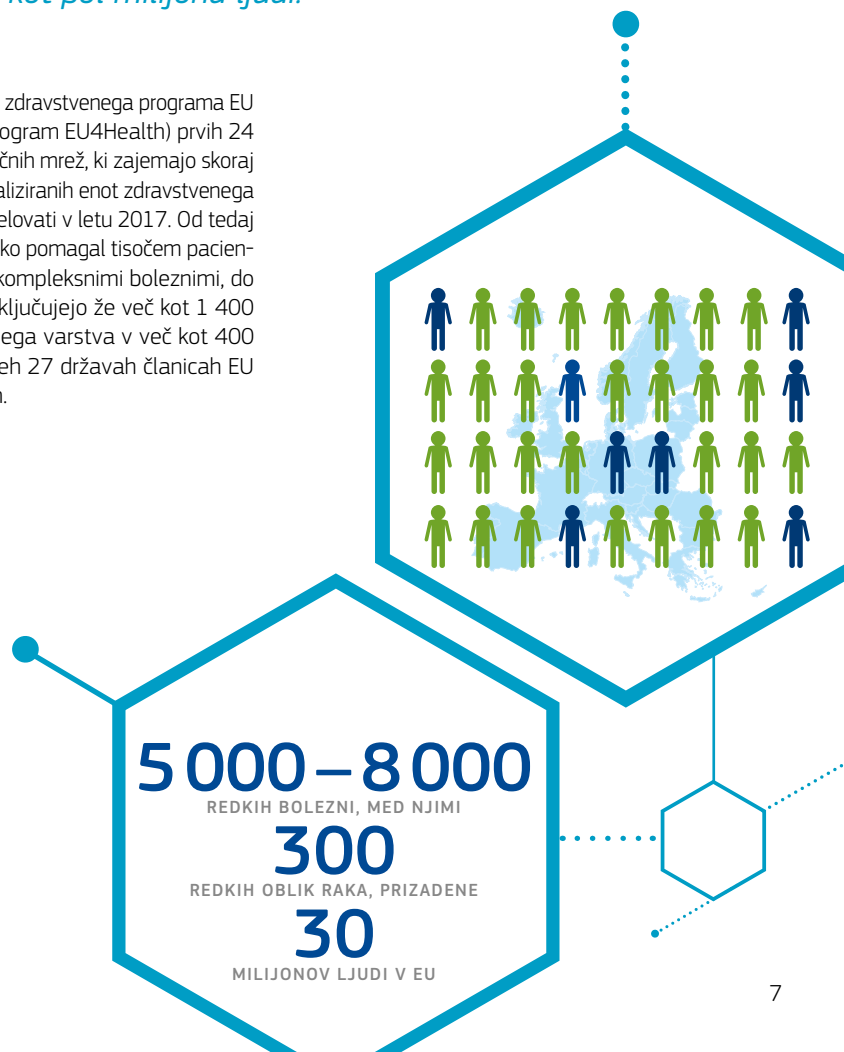
Vsaka bolezen, ki prizadene manj kot pet posameznikov na 10 000 ljudi, velja v EU za redko bolezen. Od 5 000 do 8 000 redkih bolezni vpliva na vsakdanje življenje 27–36 milijonov ljudi v EU. Samo na področju onkologije je na primer skoraj 300 različnih redkih oblik raka in za eno od njih v Evropi vsako leto zboli več kot pol milijona ljudi.

Veliko ljudi z redkimi ali kompleksnimi boleznimi nima dostopa do diagnoze ali visokokakovostnega zdravljenja. Ker je pacientov malo, lahko strokovnega in specialističnega znanja primanjkuje.

EU in nacionalne vlade so zavezane k izboljšanju prepoznavanja in zdravljenja teh redkih in kompleksnih bolezni s krepitvijo sodelovanja na evropski ravni ter usklajevanjem in podpiranjem nacionalnih načrtov za redke bolezni.

Direktiva o pravicah pacientov pri čezmejnem zdravstvenem varstvu iz leta 2011 pacientom ne omogoča le, da dobijo povrnjene stroške zdravljenja v drugi državi članici EU, temveč tudi, da lažje dostopajo do informacij o zdravstvenem varstvu in imajo tako na voljo več možnosti zdravljenja. Direktiva je bila v letu 2013 prenesena v zakonodaje držav članic EU in je postavila temelje za čezmejno sodelovanje na področjih, kot so redke bolezni in ERM ali e-zdravje.

Tako je s podporo zdravstvenega programa EU (od leta 2021 program EU4Health) prvih 24 evropskih referenčnih mrež, ki zajemajo skoraj 900 visoko specializiranih enot zdravstvenega varstva, začelo delovati v letu 2017. Od tedaj je ta program lahko pomagal tisočem pacientov z redkimi in kompleksnimi boleznimi, do danes pa ERM vključujejo že več kot 1 400 enot zdravstvenega varstva v več kot 400 bolnišnicah v vseh 27 državah članicah EU in na Norveškem.





Kaj so evropske referenčne mreže?

Evropske referenčne mreže (ERM) so virtualne mreže, ki povezujejo izvajalce zdravstvenih storitev, zdravstvene delavce in paciente po vsej EU in na Norveškem. Njihov cilj je zdravljenje kompleksnih ali redkih bolezni, ki zahtevajo visoko specializirano zdravljenje ter združevanje znanja in virov.

Nobena država nima sama znanja in zmogljivosti za zdravljenje vseh redkih bolezni ter bolezni z nizko stopnjo prevalence in kompleksnih bolezni. ERM pacientom in zdravnikom po vsej EU omogočajo dostop do najboljšega strokovnega znanja in izkušenj ter pravočasno izmenjavo znanja, ki rešuje življenja, ne da bi jim bilo treba za to potovati v drugo državo. Mreže spodbujajo izmenjavo najsodobnejšega znanja in izkušenj o redkih boleznih, ki so na voljo v EU, z bolnišnicami, raziskovalci in skupinami pacientov, ki so člani mrež.

Kadar je treba pregledati diagnozo in zdravljenje pacienta, koordinatorji ERM z uporabo namenske platforme IT, tj. sistema za upravljanje kliničnih podatkov pacientov (Clinical Patient Management System, CPMS), skličejo „virtualne“ svetovalne odbore zdravnikov specialistov z različnih področij medicine. V okviru sistema CPMS potekajo razprave, ki omogočajo izvajalcem zdravstvenih storitev po vsej EU, da prek spleta skupaj razpravljajo, diagnosticirajo in zdravijo paciente z redkimi boleznimi ter boleznimi z nizko stopnjo prevalence in kompleksnimi boleznimi. ERM hkrati usklajujejo in spodbujajo dejavnosti izobraževanja in usposabljanja, razvijajo smernice za klinično prakso in druga orodja za podporo pri kliničnih odločitvah, sodelujejo pri ustvarjanju in širjenju znanja prek dejavnosti obveščanja

ter so kontaktne točke za raziskave in inovacije na področju redkih bolezni ter bolezni z nizko stopnjo prevalence in kompleksnih bolezni. Hkrati ERM vnašajo v registre EU visokokakovostne podatke od pacientov z redkimi boleznimi ter tako ustvarjajo edinstven in dragocen vir podatkov kot podlago za raziskave in zasnujejo naslednjo generacijo zdravljenj redkih in kompleksnih bolezni.

Prve evropske referenčne mreže so začele delovati marca 2017. Trenutno deluje 24 ERM, ki zajemajo več kot 1 400 visoko specializiranih enot zdravstvenega varstva v več kot 400 bolnišnicah v vseh državah članicah EU in na Norveškem.

Delajo na najrazličnejših tematskih področjih, od redkih bolezni kosti in oblik raka pri otrocih do redkih žilnih bolezni, ter tako ustvarjajo koristi za tisoče pacientov v EU, ki trpijo zaradi redkih ali kompleksnih zdravstvenih stanj.

L'initiative des réseaux européens de référence bénéficie du soutien de plusieurs programmes de financement de l'Union européenne, dont le programme «L'UE pour la santé», le mécanisme pour l'interconnexion en Europe et le programme «Horizon Europe».

Pobuda ERM prejema podporo številnih programov financiranja EU, med njimi programa EU4Health, Instrumenta za povezovanje Evrope in programa Obzorje Evropa.

Proces ERM vodijo države članice EU: odgovorne so za prepoznavanje centrov na nacionalni ravni in za odločanje o odobritvi prijav. Za razvoj strategije ERM na ravni EU ter odobritev vzpostavitve mrež in vključitev novih članov je odgovoren odbor držav članic.

24 koordinatorjev ERM sodeluje v okviru skupine koordinatorjev ERM (ERN-CG), ki je bila ustanovljena leta 2017. Ta strateška skupina si prizadeva vzpostaviti skupno izhodišče za številne ključne tehnične in organizacijske vidike ERM. Skupina ERN-CG in odbor držav članic tesno sodelujeta z različnimi delovnimi skupinami, med njimi za ustvarjanje znanja, vključitev v nacionalne zdravstvene sisteme, spremljanje, pravna in etična vprašanja ter svetovanje o IT, ki nato sporočijo svoje predloge ERN-CG in odboru držav članic za nadaljnje posvetovanje in odločanje.



ERM za boleznimi kosti (ERN BOND)

Redke bolezni kosti obsegajo motnje v sintezi, oblikovanju, preoblikovanju in resorpciji kosti ter nepravilnosti v regulatornih poteh teh procesov. Posledica tega so majhna rast, deformacije kosti, nepravilnosti zob, bolečine, zlomi in invalidnost, te bolezni pa imajo lahko neželene učinke tudi na živčno-mišično funkcijo in hemopoezo.

Mreža ERN BOND združuje vse redke bolezni kosti (prirojene, kronične in genskega izvora), ki vplivajo na hrustanec, kosti in zobovino. Mreža se trenutno osredotoča na bolezni osteogenesis imperfecta (OI), na kromosom X vezano hipofosfatemijo (XLH) in ahondroplazijo (ACH), pri tem pa upošteva stopnjo prevalence bolezni, težavnost diagnosticiranja in obravnave ter nova zdravljenja, ki se uveljavljajo. V prihodnosti, ko bodo vzpostavljeni sistematični pristopi, se bo posvetila še redkejšim boleznim.

Mreža ERN BOND v sodelovanju s pacienti razvija merila, s katerimi lahko pacienti ocenjujejo rezultate zdravljenja in izkušnjo z njim, ter smernice za razvoj in širjenje najboljših praks. Vzporedno z razvojem novih terapij namerava mreža poskrbeti, da bodo prizadeti pacienti lahko hitro dostopali do študij.

Mreža ERN BOND s pomočjo e-zdravja in telemedicinskih platform ter tudi delovnih obiskov, usposabljanj in dejavnosti širjenja omogoča razvoj znanja in spretnosti. Namen mreže je skrajšati čas do postavitve diagnoze z zmanjšanjem števila neprimernih preiskav, natančnejšo diagnozo in novimi izvedljivimi zdravljenji.

KOORDINATOR MREŽE

Dr. Luca Sangiorgi
Ortopedski inštitut Rizzoli,
Bologna, Italija



ERM za kraniofacialne anomalije in ORL bolezni (ERN CRANIO)

Mreža ERN CRANIO se osredotoča na redke in kompleksne kraniofacialne anomalije ter bolezni ušes, nosu in grla (ORL). Ta obolenja zajemajo malformacije možganov, lobanje in obraza, med njimi tudi posebna obolenja, kot sta kraniosinostoza in kraniofacialna mikrosomija, razcep ustnice in razcep neba, orodentalne anomalije ter bolezni ušes, nosu in grla.

Mreža deluje na različnih področjih dela, kot so razširjanje znanja, ocenjevanje, e-zdravje, izobraževanje in usposabljanje, kakovost oskrbe, razvoj registrov in merjenje rezultatov.

Namen mreže ERN CRANIO je združiti strokovno znanje in izkušnje ter vire, ki se nanašajo na posamezne bolezni, iz vse Evropske unije in Evropskega gospodarskega prostora, za doseg zdravstvenih ciljev, ki jih sicer v eni sami državi ne bi bilo mogoče doseči. Med temi cilji so razvoj kliničnih znanj in spretnosti, izboljššan dostop pacientov do visokokakovostne strokovne oskrbe in zagotovitev dostopnosti izboljšanih informacij o posameznih diagnozah za zdravstvene delavce, paciente ter njihove družine in oskrbovalce.

Pri teh ciljih si mreža ERN CRANIO obenem prizadeva zmanjšati neenakosti na področju zdravstva s standardizacijo praks ter zagotavljanjem dostopnosti visokokakovostne oskrbe, informacije in virov za izvajalce zdravstvenih storitev, paciente ter njihove družine in oskrbovalce po vsej Evropi.



KOORDINATOR MREŽE

Prof. dr. Irene Mathijssen
Univerzitetni zdravstveni center
Erasmus, Rotterdam, Nizozemska

Dodana vrednost za paciente in strokovnjake



Pacienti z redkimi in kompleksnimi boleznimi lahko več let čakajo na jasno diagnozo, taka izkušnja pa je lahko zanje ter za njihove družine in oskrbovalce moreča in obremenjujoča. Med njimi je veliko otrok s slabšim razvojem, ki se v iskanju diagnoze prebijajo skozi zdravstveni sistem in v svojem otroštvu obišejo številne različne specialiste.

ERM izboljšujejo ozaveščenost o redkih boleznih in njihovih kompleksnih prikazih v splošni in strokovni javnosti ter tako povečujejo verjetnost zgodnje in natančne diagnoze ter učinkovitega zdravljenja, če je na voljo.

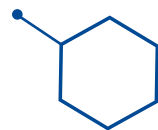
Mreže so platforme, na katerih se razvijajo smernice, usposabljanje in izmenjava znanj. Olajšajo lahko izvedbo velikih kliničnih študij, ki bi omogočile boljše razumevanje bolezni in razvoj novih zdravil, in sicer z zbiranjem velikih količin podatkov o pacientih.

Stopnja sodelovanja pacientov se od mreže do mreže razlikuje, vendar pa vse ERM zagotavljajo, da so vključeni predstavniki pacientov, na primer pri razvoju smernic za klinično prakso, kliničnih preskušanj in poti oskrbe.

Za zdravnike specialiste so ERM priložnost za mreženje s podobno mislečimi strokovnjaki iz vse Evropske unije in Evropskega gospodarskega prostora, s čimer prispevajo

k zmanjšanju izolacije, s katero se srečujejo številni strokovnjaki za redke bolezni. Sistem ERM je podprt z inovacijami v izvajanju zdravstvenega varstva, s čimer prek rešitev in orodij za e-zdravje ter inovativnih medicinskih rešitev in naprav prispeva k razvoju novih modelov oskrbe ter spreminja način izvajanja samega zdravljenja. ERM so inkubatorji za razvoj digitalnih storitev ter za zagotavljanje virtualnega zdravstvenega varstva in telemedicine.

ERM hkrati pomagajo spodbujati ekonomijo obsega in zagotavljajo učinkovitejšo uporabo virov, kar pozitivno vpliva na vzdržnost nacionalnih sistemov zdravstvenega varstva. Mreže so jasen dokaz tega, kaj lahko solidarnost doseže v Evropi.



ERM za endokrine bolezni (Endo-ERN)

Redke endokrine bolezni vključujejo čezmerno, nezadostno ali neustrezno delovanje hormonov, odpornost proti hormonom, tumorje v endokrinih organih in bolezni s posledicami na endokrinem sistemu. Njihova epidemiološka porazdelitev je precej spremenljiva ter sega od zelo redkih in redkih bolezni do bolezni z nizko stopnjo prevalence. Pacienti z boleznimi z nizko stopnjo prevalence potrebujejo visoko specializirano oskrbo, ki jo nudi večdisciplinarna ekipa pod vodstvom endokrinologa.

Mreža ima osem glavnih tematskih skupin, ki pokrivajo celoten spekter prirojenih in pridobljenih obolenj. To so: bolezni nadledvične žleze, motnje homeostaze kalcija in fosfatov, motnje spolnega razvoja in dozorevanja, genske motnje homeostaze glukoze in inzulina, genski sindromi endokrinih tumorjev, motnje rasti in genski sindromi debelosti, bolezni hipotalamusa in hipofize ter bolezni ščitnice.

Mreža Endo-ERN predstavlja nadgradnjo dela številnih že obstoječih evropskih mrež, med njimi tistih, ki so bile ustanovljene v okviru Evropskega združenja za endokrinologijo (ESE) in Evropskega združenja za pediatrično endokrinologijo (ESPE), ter tistih, ki so bile razvite v okviru projektov Evropskega sodelovanja v znanosti in tehnologiji (COST).

Mreža Endo-ERN si prizadeva za boljše diagnostične poti, zdravljenje, kakovost oskrbe in merljive rezultate za paciente z redkimi endokrinimi boleznimi, in sicer s spodbujanjem večdisciplinarnega in čezmejnega sodelovanja na področjih kompleksne oskrbe, raziskav in izobraževanja, hkrati pa zagotavlja, da je glas pacientov slišan.

KOORDINATOR MREŽE

Prof. Alberto M. Pereira
Univerzitetni zdravstveni center
Amsterdam, Amsterdam, Nizozemska



ERM za redke in kompleksne epilepsije (EpiCARE)

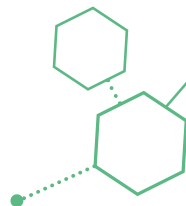
Epilepsija prizadene vsaj šest milijonov ljudi v Evropi. V preteklosti je bila epilepsija obravnavana kot ena bolezen in čeprav so prvi klinični znaki v obliki epileptičnih napadov lahko navidez podobni, imajo lahko epilepsije svoj izvor v številnih različnih nevroloških etiologijah. Izbira zdravljenja, njegovi rezultati in splošna prognoza so odvisni od samih etiologij, zelo pomembna pa je tudi hitra diagnoza, kadar je le mogoča.

Kadar so tradicionalna zdravila proti epileptičnim napadom ustrezno predpisana, pomagajo 70 % pacientov, da nimajo napadov. Za paciente s trdovratno epilepsijo je klinična prognoza slaba. Za redke in kompleksne epilepsije je od začetka potrebna večdisciplinarna obravnava. Pri tem so ključne dobro uveljavljene poti oskrbe in tesno sodelovanje z dobro strukturiranimi nacionalnimi mrežami za zdravljenje za epileptike.

Zdravstvene ekipe mreže ERN EpiCARE si prizadevajo izboljšati in povečati število odkritih vzrokov redkih primerov epilepsije, okrepiti zgodnje odkrivanje pacientov z ozdravljivimi redkimi vzroki, povečati dostop do specializirane oskrbe, dodatno razviti in oblikovati inovativna klinična preskušanja novih zdravil proti napadom prek Evropskega sodelovanja na področju preskušanj v zvezi z epilepsijo (ECET), omogočiti neomejen dostop do predoperativne obravnave in operativnega zdravljenja epilepsije ter spodbujati raziskave o inovativnih diagnostičnih orodjih in vzročnih zdravljenjih.

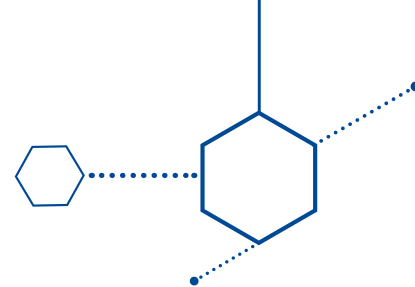
Mreža večkrat mesečno organizira razprave o primerih pacientov, na katerih sodelujejo strokovnjaki iz EU za genetiko, nevropsihologijo, upravljanje zdravil in predoperativno obravnavo. Mreža ERN EpiCARE je uvedla številne dejavnosti za ustvarjanje znanja, med njimi interaktivne izobraževalne spletne seminarje in posodobitve smernic za klinično prakso. Mreža sodeluje z drugimi ERM in pobudami, ki jih financira EU, kot so evropski skupni program za redke bolezni (EJP RD), SOLVE-RD, ERICA in prečne delovne skupine za nevrološke bolezni, v katere sta zlasti vključeni mreži ERN-RND in ERN EURO-NMD.

Mreža od vsega začetka tesno sodeluje z vsemi povezanimi znanstvenimi organi, kot so Mednarodna zveza proti epilepsiji (ILAE), Evropsko združenje za pediatrično nevrologijo (EPNS) in Evropska akademija za nevrologijo (EAN). Da bi mreža EpiCARE povečala ozaveščenost o dobrih praksah in poteh oskrbe, sodeluje z zastopniki pacientov iz evropskih skupin zastopnikov pacientov (ePAG), da bi na primer ustvarila informativne zloženke o redkih primerih epilepsije in v paciente usmerjenih kliničnih preskušanjih.



KOORDINATOR MREŽE

Prof. Alexis Arzimanoglu
Hospices Civils de Lyon (HCL),
Francija



Kako poteka odobritev ERM

Pri imenovanju in razvoju evropskih referenčnih mrež imajo glavno vlogo države članice EU. Če želijo člani mreže doseči status ERM, se morajo prijaviti na razpis, ki ga objavi Evropska komisija, nato njihovo prijavo oceni neodvisen ocenjevalni organ, ki pripravi tudi poročilo. Odbor držav članic se nato odloči, ali bo odobril prijavo za ERM ali ne.

Odbor držav članic je sestavljen iz predstavnikov vseh držav članic EU in Norveške ter dejavno sodeluje pri razvoju strategije v zvezi z ERM. Odbor spremlja člane ERM, ocenjuje kandidate, ki se želijo pridružiti obstoječim mrežam, in odloča o odobritvi morebitnih novih mrež. Na podlagi razpisa za zbiranje prijav iz leta 2019 je bilo v letu 2022 med člane ERM sprejetih več kot 600 novih izvajalcev zdravstvenih storitev iz 20 držav članic EU in Norveške.

Odbor držav članic je sprejel 18 kazalnikov za ERM, ERM pa jih redno posredujejo. Ti kazalniki so podlaga za zanesljivo redno spremljanje z merjenjem napredka pri kakovosti in rezultatih ob hkratnem poudarjanju uspehov in morebitnih pasti.

Države, ki nimajo predstavnika v odobreni ERM, lahko sodelujejo prek izvajalcev zdravstvenih storitev, ki jih njihova država članica imenuje za „povezane“ ali „sodelujoče“ nacionalne centre. Ti pridruženi partnerji imajo dostop do smernic o dobrih praksah za diagnozo, oskrbo in zdravljenje ter so vključeni v raziskovalne dejavnosti.

ERM mora izpolniti nekatera ključna merila:

- > Usmerjenost v paciente in klinično vodenje
- > Najmanj **10 članov** v vsaj **8 državah**
- > Visoka stopnja neodvisnosti
- > Izpolnjevanje meril za mreže in člane
- > Podpora in odobritev s strani nacionalnih organov



ERM za boleznimi ledvic (ERKNet)

Redke in kompleksne bolezni ledvic vključujejo širok spekter prirojenih, dednih in pridobljenih bolezni. Ocenjuje se, da imata vsaj dva milijona Evropejcev redke bolezni ledvic, od tega približno en milijon glomerulopatije in prav toliko prirojene malformacije ledvic. Med redkimi in zelo redkimi boleznimi z velikim kliničnim pomenom so tudi številne podedovane tubulopatije, tubulo-intersticijske bolezni in trombotične mikroangiopatije.

Z vrhunskimi diagnostičnimi orodji je mogoče pridobiti dragocene informacije o prognozi bolezni in možnostih zdravljenja. Vendar pa preiskave niso dostopne vsem. Zaradi pozne diagnoze in neustreznega zdravljenja veliko redkih bolezni ledvic po nepotrebnem napreduje do odpovedi ledvic.

Mreža ERKNet si s storitvami spletnega svetovanja prizadeva izboljšati obravnavo pacientov z redkimi boleznimi ledvic, zlasti novih in kompleksnih primerov. Strokovne delovne skupine v okviru mreže določajo na konsenzu temelječe diagnostične algoritme za paciente s sumom na redke bolezni ledvic, vključno s standardnimi merili za gensko testiranje v primerih suma na dedne bolezni ledvic. Delovne skupine nato po podrobnem pregledu razpoložljivih zdravljenj opredelijo klinične poti za zdravstveno obravnavo.

Ker sta ozaveščenost in znanje med zdravstvenimi delavci nujna za prepoznavanje in zdravljenje redkih bolezni ledvic, je mreža ERKNet uvedla triletni podiplomski

izobraževalni program, ki temelji na kliničnem usposabljanju, spletnih seminarjih in e-učenju ter tako zagotavlja vrhunsko izobraževanje o celotnem spektru redkih bolezni ledvic. Tisti, ki uspešno zaključijo program, pridobijo naziv „evropski specialisti za redke bolezni ledvic“.

Mreža ERKNet je hkrati vzpostavila evropski register redkih bolezni ledvic ERKReg. Ta spletni register zagotavlja demografske podatke in olajšuje sodelovalne klinične raziskave z odkrivanjem kohort pacientov z redkimi boleznimi ledvic po vsej Evropi. Hkrati register zagotavlja statistične podatke in referenčna merila o klinični učinkovitosti po vseh specialističnih centrih ter tako podpira usklajeno in optimizirano zdravljenje redkih bolezni ledvic v vseh bolnišnicah in klinikah, vključenih v mrežo ERKNet.



KOORDINATOR MREŽE

Prof. Franz Schaefer
Universitätsklinikum Heidelberg,
Nemčija

ERM za redke nevrološke bolezni (ERN-RND)

V okviru mreže ERN-RND se ustvarja in izmenjuje znanje ter usklajuje oskrba pacientov z redkimi nevrološkimi boleznimi, ki zajemajo najpogostejša patološka stanja osrednjega živčnega sistema. Mreža tako pokriva cerebelarne ataksije in dedne spastične paraplegije, Huntingtonovo bolezen in druge primere horee, frontotemporalno demenco, distonijo, (neepileptične) paroksizmalne motnje in neurodegeneracijo s kopičenjem železa v možganih, levkoencefalopatije in atipične parkinsonske sindrome.

Mreža združuje strokovne centre in pridružene partnerje v 24 evropskih državah ter predstavnik pacientov. Osredotoča se na visoko specializirane storitve zdravstvenega varstva, kot so diagnostika s sekvenciranjem naslednje generacije, globoka možganska stimulacija in napredne terapije, ter ustvarja in razširja tako splošno znanje kot znanje o posameznih skupinah bolezni.

Mreža RND razvija smernice o dobrih kliničnih praksah za nekatere redke nevrološke bolezni, priporočila o najboljših praksah za nevrorehabilitacijo in prehod ter standarde oskrbe, kot je na primer sestava večdisciplinarnih ekip. Strokovne skupine za posamezne

bolezni razvijajo in se dogovarjajo o poteh oskrbe, med njimi o diagnostičnih diagramih in diagnostičnih algoritmi, ter o lestvicah bolezni za oceno različnih vidikov redkih nevroloških bolezni.

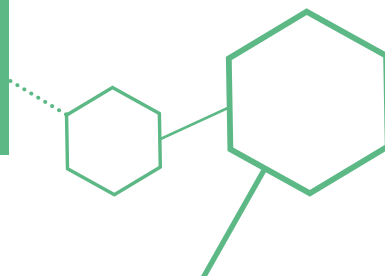
O pacientih z nejasnimi diagnozami potekajo razprave prek sistema CPMS. Mreža RND je ena od štirih mrež, ki sodelujejo v projektu Solve-RD (Reševanje nerešenih redkih bolezni), njen program izobraževanja in usposabljanja pa je podlaga za izobraževalni program mreže RND za zdravstvene delavce. Mreža olajšuje pripravljenost na preskušanje in kakovost oskrbe prek registra mreže RND, ki vključuje podatke o vseh pacientih, obravnavanih v

centrih mreže RND, ter omogoča edinstven pregled obstoječih, na genotipih temelječih kohort.

Mreža RND sodeluje z Evropsko akademijo za nevrologijo (EAN), Evropskim združenjem za pediatrično nevrologijo (EPNS), evropsko sekcijo Mednarodnega društva za Parkinsonovo bolezen in motnje gibanja (MDS), Evropskim združenjem nevroloških društev (EFNA) in Evropsko akademijo za otroško invalidnost (EACD). Skupaj z drugima dvema „nevrološkima ERM“, mrežama EURO-NMD in EpiCARE, je mreža ERN-RND ustanovila devet delovnih skupin.

KOORDINATOR MREŽE

Dr. Holm Graessner
Univerzitetna bolnišnica v Tübingenu,
Nemčija



ERM za dedne in prirojene (prebavne in gastrointestinalne) anomalije (ERNICA)

Mreža ERNICA zajema dve diagnostični skupini: prva se ukvarja z malformacijami prebavnega sistema, druga pa z malformacijami trebušne prepone in trebušne stene. Delovni tok skupine za malformacije prebavnega sistema zajema štiri delovne skupine za bolezni požiralnika, črevesne bolezni, odpoved črevesja in gastroenterološke bolezni. Delovni tok skupine za malformacije trebušne prepone in trebušne stene je sestavljen iz dveh delovnih skupin: malformacije trebušne prepone in okvare trebušne stene.

Delovne skupine skupaj vodijo zdravstveni delavci iz mreže ERNICA in predstavniki pacientov. Devet delovnih področij se nanaša na vse diagnostične skupine: upravljanje, razširjanje, ocenjevanje, standardi oskrbe, usposabljanje, raziskave, e-zdravje, fetalna medicina in mreženje.

Namen mreže ERNICA je združiti strokovno znanje in izkušnje ter vire, ki se nanašajo na posamezne bolezni, iz vse Evropske unije in Evropskega gospodarskega prostora, za dosego zdravstvenih ciljev, ki sicer v eni sami državi ne bi bili dosegljivi. Ti zdravstveni cilji so med drugim razvoj kliničnih znanj in spretnosti; izboljššan dostop pacientov do visokokakovostne strokovne oskrbe ter zagotovitev boljše dostopnosti informacij o posameznih diagnozah za zdravstvene delavce, paciente ter njihove družine in oskrbovalce.

Pri teh ciljih si mreža ERNICA hkrati prizadeva zmanjšati neenakosti na področju zdravstva po vsej Evropi s standardizacijo praks in zagotavljanjem dostopnosti visokokakovostne oskrbe, informacij in virov za izvajalce zdravstvenih storitev, paciente ter njihove družine in oskrbovalce po vsej Evropi.

KOORDINATOR MREŽE

Prof. Dr. René Wijnen

Univerzitetni zdravstveni center
Erasmus, Rotterdam, Nizozemska



Vključevanje, usklajevanje in sodelovanje: države članice in ERM

V letu 2022 se je ERM pridružilo 620 novih izvajalcev zdravstvenih storitev, skupno članstvo pa se je tako povečalo na 1 400. To je dobra novica za paciente, ki imajo zdaj na voljo doslej najširši dostop do visoko specializiranih storitev zdravstvenega varstva, ter za klinične zdravnike, ki lahko uživajo koristi od sodelovanja z drugimi strokovnjaki iz vse EU in Norveške.

Vendar pa širjenje prinaša tudi izzive glede usklajevanja in partnerstva, prav tu pa ima ključno vlogo odbor držav članic. Odbor je ERM spremljal od njihovih začetkov do zrele stopnje – odgovoren je bil za njihovo odobritev, ko so bile v letu 2017 prvič ustanovljene, prav tako pa bo odločal o odobritvi vseh prihodnjih novih ERM. Prednostni nalogi sta tudi vključevanje dela ERM v nacionalne zdravstvene sisteme in zagotavljanje, da so njihove prednostne naloge usklajene.

„Razmere so se močno spremenile,“ pravi sopedredujoči odboru držav članic, prof. Till Voigtländer. „ERM so postale zrele in so zdaj polno delujoče. Skupina koordinatorjev ERM je zelo dejavna in učinkovita ter je tako pokazala, da je pomemben sodelovalni partner odbora.“

„Koordinatorji ERM in njihove ekipe dejavno obravnavajo teme, kot so najboljši in najbolj ekonomični načini spremljanja uspešnosti, razvoj in organiziranje registrov ERM, izmenjava in širjenje znanja, usposabljanje in spoštovanje visokih etičnih in pravnih standardov,“ še dodaja prof. Voigtländer. „Bili so ključni pri razvoju sistema za upravljanje kliničnih podatkov pacientov (CPMS), bistvenega za podporo hitrejšim in boljšim diagnozam, zdravljenju in oskrbi ljudi z redkimi boleznimi.“

Odbor je hkrati zadolžen za odobritev novih izvajalcev zdravstvenih storitev, zadnji novi člani pa so rezultat strogega izbora, ki se je začel z razpisom za zbiranje prijav v letu 2019. Proces sta dodatno zapletla izstop Združenega kraljestva iz EU ter posledična izguba strokovnega znanja in izkušenj izvajalcev zdravstvenih storitev s sedežem v tej državi. S sprejetjem novih izvajalcev zdravstvenih storitev med člane se pozornost zdaj usmerja na ocenjevanje in izboljšanje kakovosti oskrbe, ki jo zagotavljajo ERM in izvajalci zdravstvenih storitev.

Bistven element stalnega izboljševanja kakovosti ERM je sistem AMEQUIS, ki zajema ocenjevanje, spremljanje, vrednotenje in izboljšanje kakovosti. Neodvisen organ za vrednotenje in ocenjevanje bo ocenil ERM, opredelil njihove prednosti in šibke točke ter zagotovil, da bodo upoštevana stališča vseh udeležencev, tudi pacientov in njihovih družin. Odbor držav članic bo imel na tej poti ključno vlogo, saj se bodo morale države članice dogovoriti o načrtih izboljšav za ERM in za izvajalce zdravstvenih storitev, če in kadar bodo ti potrebni.

Za skupni ukrep za vključevanje ERM, ki se je začel izvajati v letu 2022, bo potrebno še večje sodelovanje med državami članicami, ki bodo določile temelje prihodnjih ERM, ki bodo

v celoti vključeni v nacionalne zdravstvene sisteme in popolnoma usklajeni z evropskimi partnerji. Komisija bo ta proces usklajevala s skupino koordinatorjev ERM, ki ima pri izvajanju pomembno vlogo. Z vključevanjem, usklajevanjem in sodelovanjem bo zagotovljen uspeh ERM v naslednji fazi njihove poti.

„V projektu ERM zdaj sodeluje več deležnikov kot kdaj prej, med njimi so vodje bolnišnic in skupine zastopnikov pacientov,“ pravi prof. Voigtländer. „To so dobre novice, ki bi nas morale razveseljevati. Vendar države članice same ne morejo prevzeti takega delovnega bremena. Čas je, da pospešimo svoje sodelovanje, kajti le s skupnim sodelovanjem bomo kar najbolje izkoristili projekt ERM, ki nam ga drugje po svetu že zdaj zavidajo.“

Prof.
Till Voigtländer



ERM za bolezni dihal (ERN LUNG)

Redke in kompleksne bolezni dihal zahtevajo večdisciplinarno oskrbo in psihosocialno podporo. Njihova kompleksnost je lahko posledica genskih mehanizmov bolezni ali pa sekundarnih sprememb in škode, nastale v drugih organskih sistemih. Zgodnja diagnoza in dostop do specialistične obravnave lahko izboljšata izide številnih teh bolezni.

Mreža ERN LUNG pokriva vse redke in kompleksne bolezni dihalnega sistema, med njimi intersticijske pljučne bolezni (IPB), cistično fibrozo (CF), bronhiektazo, ki ni posledica cistične fibroze, pljučno hipertenzijo (PH), primarno ciliarno diskinezijo (PCD), pomanjkanje alfa-1 antitripsina (AATD), mezoteliom (MSTO) in kronično disfunkcijo pljučnega presadka (CLAD).

Mreža si prizadeva izboljšati strokovno znanje po Evropi ter tako zvišati standarde oskrbe, kakovost življenja in prognozo za celotni spekter redkih pljučnih bolezni. Člani te mreže razvijajo in širijo smernice, spodbujajo skupne pristope k zdravljenju, krepijo čezmejni dostop do diagnoze in zdravljenja, vzpostavljajo in vodijo registre ter sestavljajo dovolj velike kohorte za klinične študije, razvoj zdravil in študije naravnega poteka bolezni.

Mreža ERN LUNG omogoča pacientom dostop do večdisciplinarnih ekip, ki na spletu oblikujejo druga mnenja o kompleksnih primerih, ne da bi bilo treba pacientom na pot. To poteka prek spletnega sistema strokovnega svetovanja, spletnih razprav odborov za posamezne primere in po potrebi z napotitvijo čez mejo.

KOORDINATOR MREŽE

Prof. Thomas O.F. Wagner
Universitätsklinikum Frankfurt,
Nemčija



ERM za kožne bolezni (ERN Skin)

Veliko kožnih bolezni močno vpliva na paciente, hkrati pa jih je mogoče povezati s tveganjem za nastanek raka. Diagnoza redkih in kompleksnih kožnih bolezni je sestavljena iz celovite ocene kože, sluznice in drugih sistemov ter biopsije kože. Samo izkušeni dermatologi znajo razlikovati med temi kompleksnimi stanji, odsotnost strokovne diagnoze pa je ovira za zdravljenje. Za paciente je to lahko veliko fizično in psihično breme.

Mreža ERN Skin združuje vodilne strokovnjake na področju redkih kožnih bolezni otrok in odraslih ter omogoča izmenjavo znanja, razvoj in posodabljanje smernic v zvezi z najboljšimi praksami, izboljšanje strokovnega usposabljanja in izobraževanja pacientov ter vzpostavitev raziskovalnih programov.

Z združevanjem virov, med drugim s platformo s skupnimi strokovnimi razpravami o težkih primerih, si prizadeva izboljšati organizacijo zdravstvenega varstva. Za vsako bolezen z njenega področja delovanja mreža vzpostavi večdisciplinarno ekipo, ki vključuje najmanj dermatologa, medicinsko sestro, psihologa, genetika, dietetika in patologa ter po potrebi še druge strokovnjake.

Mreža ERN Skin razvija tudi registre redkih kožnih bolezni ter omogoča sodelovanje v raziskovalnih programih in kliničnih preskušanjih s podrobno opisanimi pacienti ter spodbuja terapevtske raziskave z dovolj velikimi kohortami pacientov. Poleg tega bo izvedena obsežna socialno-ekonomska študija o bremenih posameznih bolezni.



KOORDINATORICA MREŽE

Prof. Christine Bodemer
Assistance Publique-Hôpitaux
de Paris, Hôpital Necker-Enfants
Malades, Francija

ERM za rakava obolenja odraslih (solidni tumorji) (ERN EURACAN)

Projekt RARECARE za spremljanje redkih oblik raka v Evropi opredeljuje redke oblike raka kot maligna obolenja s pojavnostjo manj kot 6 primerov na 100 000 ljudi letno. Ti predstavljajo okoli 20–25 odstotkov vseh na novo odkritih primerov raka in 30 odstotkov smrti zaradi raka.

Strokovnjaki se strinjajo, da bi bilo treba paciente z redkimi oblikami raka že po začetni diagnozi napotiti v certificirane referenčne centre. To jim omogoča dostop do naj sodobnejšega in večdisciplinarnega strokovnega znanja, od učinkovitih terapij do na dokazih temelječih smernic za zdravljenje, ter zagotavlja ustrezno oskrbo za vse paciente, ne glede na začetno točko dostopa.

Mreža EURACAN obsega več kot 300 redkih solidnih tumorjev odraslih oseb, razdeljenih v deset domen skladno s klasifikacijama RARECARE in ICD10. Mreža tesno sodeluje s predstavniki pacientov iz evropskih skupin zastopnikov pacientov (ePAG), da bi zagotovila informacije in perspektive o potrebah in pričakovanjih pacientov.

Od svojega začetka je mreža EURACAN dosegla 26 držav EU in EGP, prizadeva pa si za standardizacijo obravnave pacientov in izboljšanje stopenj preživetja, tako da ustvarja in omogoča skupno rabo orodij dobre prakse ter v sodelovanju s številnimi znanstvenimi društvi redno posodablja smernice za diagnostično in terapevtsko klinično prakso. Razvila je komunikacijska orodja v vseh jezikih za

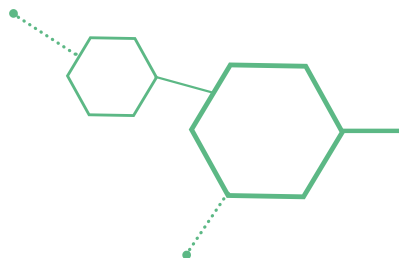
paciente in zdravnike, medtem pa se v projektu STARTER (Zagon evropskega registra redkih tumorjev odraslih) ustvarja ključno orodje za prihodnost, tj. model registra, povezan z mrežo EURACAN.

Mreža EURACAN izhaja iz obstoječih mrež in uspešnih kliničnih preskušanj v okviru Evropske organizacije za raziskovanje in zdravljenje raka (EORTC), Evropskega društva za nevroendokrine tumorje (ENETS), Mreže za rake veznega tkiva (Conticanet) ter številnih prejšnjih raziskovalnih programov EU, med njimi projektov SPECTA/Arcagen in TRackING, ki ju je uvedla prav mreža EURACAN.



KOORDINATOR MREŽE

Prof. dr. Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lyon, Francija



Evropa: globalni center odličnosti

Evropske referenčne mreže so začele delovati marca 2017, njihov osnovni namen pa je izboljšati življenje Evropejcev, ki živijo z redkimi in kompleksnimi boleznimi.

Vendar imajo mreže globalen vpliv, ki sega daleč prek meja Evrope. ERM krepijo najboljše prakse na globalni ravni tam, kjer obstajajo, in ustvarjajo nove tam, kjer jih še ni. Evropa z njihovo pomočjo postaja središče dejavnosti za redke in kompleksne bolezni, kar dosegajo z izvajanjem smernic o najboljših praksah pri diagnostiki ali zdravljenju, kadar te že obstajajo, in z razvojem takih smernic, kadar jih še ni.

ERM s povezovanjem strokovnjakov in populacij pacientov pospešujejo klinične študije in preskušajo terapevtske posege, kar jih postavlja na čelo inovacijskih dejavnosti na področju številnih redkih bolezni.

Model ERM je zgled za druge, saj razvija naj-sodobnejša orodja e-zdravja za lažje čez-mejno sodelovanje v Evropi, ki imajo tudi potencial za spodbujanje mednarodnega sodelovanja in izboljšanje dostopa do zdravstvenega varstva.



ERM za hematološke bolezni (EuroBloodNet)

Hematološke bolezni vključujejo nepravilnosti krvnih celic in celic kostnega mozga, organov limfnega sistema in koagulacijskih faktorjev, skoraj vse pa so redke. Razdelimo jih lahko v šest kategorij: redke okvare rdečih krvničk, odpoved kostnega mozga, redke motnje strjevanja krvi, hemokromatoza in druge redke genske motnje sinteze železa, mieloični malignom in limfatični malignom.

Diagnosticiranje redkih hematoloških bolezni zahteva veliko kliničnega znanja in izkušenj ter dostop do številnih laboratorijskih storitev in tehnologij slikanja. Te preiskave omogočajo natančno klasifikacijo bolezni po merilih SZO z uporabo mednarodnih sistemov točkovanja in bioloških označevalcev, kadar je to mogoče.

Ob upoštevanju teh zahtev in dejstva, da so nekatere redke hematološke bolezni izjemno redke, se diagnoza pogosto spregleda ali postavi pozno, zlasti pri starejših pacientih. Zdravljenje je pogosto oteženo zaradi potrebe po specializirani infrastrukturi in osebju ter težav pri dostopu do specifičnih oblik zdravljenja, kot sta alogenična presaditev krvotvornih matičnih celic ali koagulacijski faktorji. V nekaterih državah obstajajo preventivni programi za določene bolezni, nujno pa je potrebna uskladitev na področju presejalnih programov.

V prvih petih letih svojega delovanja je mreža EuroBloodNet v tesnem sodelovanju z Evropskim združenjem za hematologijo (EHA) uspešno izvedla več transverzalnih ukrepov in ukrepov za posamezne redke hematološke bolezni, s katerimi si je prizadevala za boljši dostop do zdravstvenega varstva za paciente s temi boleznimi, širjenje smernic in najboljših praks, izboljšanje usposabljanja in izmenjavo znanja, klinično svetovanje, če v državi primanjkuje strokovnega znanja, ter povečanje števila kliničnih preskušanj na tem področju. Vključenost evropskih skupin zastopnikov pacientov (ePAG) in združenj pacientov od vsega začetka prispeva k opolnomočenju pacientov, terapevtskemu izobraževanju in usposabljanju za zastopništvo, v skladu s pristopom mreže ERN-EuroBloodNet, ki je usmerjen na paciente.

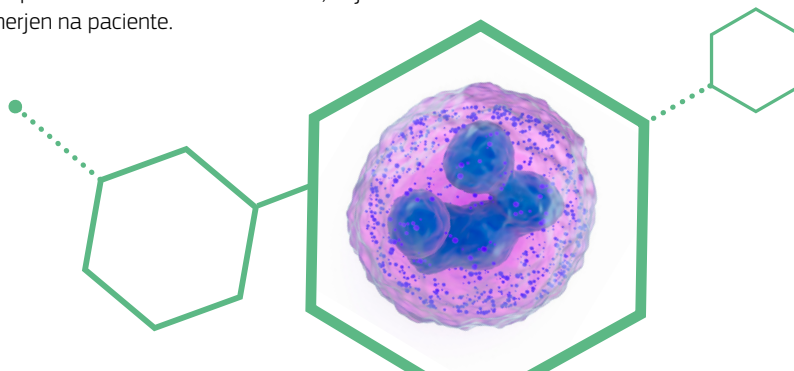
SKUPNA KOORDINATORJA MREŽE

Prof. Pierre Fenaux

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Saint-Louis, Pariz, Francija
(predsedujoči onkološkemu centru)*

Prof. Béatrice Gulbis

*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB,
Bruselj, Belgija (predsedujoča
neonkološkemu centru)*



ERM za urorektogenitalne bolezni in stanja (ERN eUROGEN)

Redke in kompleksne urorektogenitalne bolezni je včasih treba zdraviti kirurško, pogosto pri novorojenčkih ali otrocih. Nezmožnost zadrževanja urina ali blata predstavlja veliko breme za obolele otroke, mladostnike in odrasle. Pacienti potrebujejo vseživljenjsko oskrbo strokovnih večdisciplinarnih ekip, ki načrtujejo in opravijo operacijski poseg ter zagotavljajo pooperativno oskrbo, po potrebi z dodatno podporo iz ekip fizioterapevtov in psihologov.

Mreža eUROGEN pripravlja neodvisno ocenjene smernice o najboljših praksah in izboljšuje izmenjavo podatkov o izidih. Prva si prizadeva prek registra ERN eUROGEN ponuditi možnost dolgoročnega spremljanja izidov pri pacientih za obdobje od 15 do 20 let.

Mreža zbira podatke in gradivo tam, kjer jih primanjkuje, razvija nove klinične smernice, zbira dokaze o najboljših praksah, ugotavlja razlike v trenutnih kliničnih praksah, razvija programe izobraževanja in usposabljanja, v sodelovanju s predstavniki pacientov določa raziskovalni program ter širi znanje s sodelovanjem v virtualnih posvetovanjih prek sistema CPMS in v večdisciplinarnih ekipah. Novi strokovnjaki za redke in kompleksne

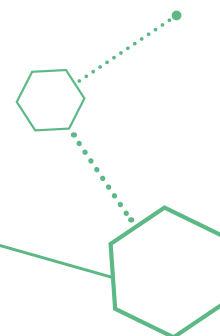
urorektogenitalne bolezni se udeležujejo posebnih usposabljanj in kliničnih izmenjav, ki jih omogoča program izmenjav mreže ERN eUROGEN.

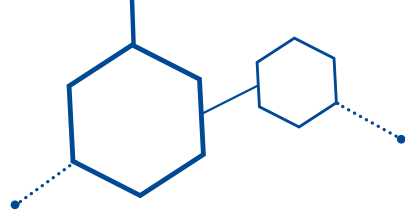
Mreža si prizadeva tudi pospeševati inovacije v medicini ter izboljšati diagnostiko in zdravljenje redkih in kompleksnih urorektogenitalnih pacientov prek strategije „Share, Care, Cure“ (Deli, oskrbuj, zdravi).

KOORDINATOR MREŽE

Wout Feitz

*Univerzitetni zdravstveni center
Radboud, Otroška bolnišnica Amalia,
Nijmegen, Nizozemska*





Dejavno sodelovanje

Spletne platforme, telemedicina in orodja e-zdravja se lahko s pridom uporabljajo za lažje sodelovanje. ERM so povezane prek namenske platforme IT, tj. sistema za upravljanje kliničnih podatkov pacientov (Clinical Patient Management System, CPMS), spletne klinične programske aplikacije, ki omogoča izvajalcem zdravstvenih storitev z vsega sveta, da skupaj virtualno diagnosticirajo in zdravijo paciente z redkimi boleznimi, boleznimi z nizko stopnjo prevalence in kompleksnimi boleznimi.

Koordinator mreže lahko s pomočjo orodij telemedicine skliče „virtualne“ svetovalne odbore zdravnikov specialistov, ki preučijo

stanje pacienta, da bi postavili diagnozo ali določili zdravljenje. Zdravstvenim delavcem, ki so pred tem redke in kompleksne primere obravnavali sami, to omogoča, da se posvetujejo s kolegi in od njih pridobijo drugo mnenje. Osrednja značilnost teh orodij je interoperabilnost.

Zaradi napredka pri tehnologiji videokonferenc skupinsko delo na daljavo ne pozna več fizičnih geografskih ovir. Mreže hkrati uporabljajo namenske sisteme za izmenjavo vzorcev tkiv ali slik kompleksnih stanj v visoki ločljivosti, ki se lahko uporabijo tudi za pravo arhivov primerov za nadaljnje študije. Sistem CPMS je zajet v evropski in nacionalni

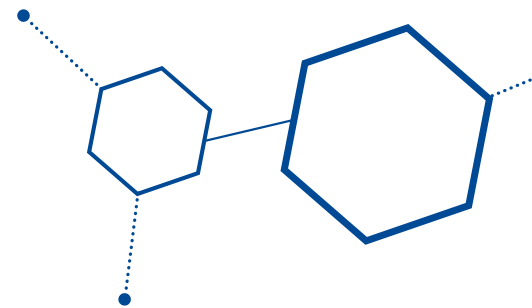
zakonodaji o varstvu podatkov in pravicah pacientov do zasebnosti (splošna uredba o varstvu podatkov).

Na primer, po varni izmenjavi patoloških ali radioloških podatkov se lahko člani mreže prijavijo ter si v zaprtem okolju ogledajo slike in jih komentirajo. Za pacienta je še vedno odgovoren njegov lečeči zdravnik, ki pa lahko ERM izkoristi kot dragocen podporni vir.

Pridruženi partnerji

ERM si prizadevajo ustvariti resnično dodano vrednost v vseh državah članicah EU. Zadevna zakonodaja omogoča državam, ki nimajo predstavnika v odobreni ERM, da sodelujejo prek izvajalcev zdravstvenih storitev, ki jih njihova država članica imenuje za „povezane“ in/ali „sodelujoče“ nacionalne centre.

Države članice lahko imenujejo tudi nacionalno koordinacijsko središče, ki je v stiku z vsemi ERM. Odbor držav članic vzpostavi skupni okvir za imenovanje in vključevanje tovrstnih centrov v ERM. Kljub temu je bistveno, da države članice za imenovanje pridruženih partnerjev uporabijo odprte, pregledne in zanesljive postopke, vse ERM pa si morajo zastaviti jasen cilj politike, da zagotovijo dejavno vključitev in sodelovanje pridruženih partnerjev.



ERM za živčno-mišične bolezni (ERM EURO-NMD)

Živčno-mišične bolezni se pojavljajo vse od zgodnjega otroštva do pozne odrasle dobe, zanje pa sta značilni oslabelost mišic in mišična atrofija. Lahko so povezane še z drugimi simptomi, kot so utrujenost, bolečine, otopelost, slepota, težave s požiranjem in dihanjem ter srčne bolezni. Večina živčno-mišičnih bolezni je napredujočih in izčrpavajočih ter skrajšuje življenjsko dobo in zmanjšuje kakovost življenja.

V Evropi obstajajo precejšnje vrzeli in razlike pri dostopu do diagnostike in zdravljenja. Med večjimi izzivi na poti do izboljšanja rezultatov so pozna napotitev iz primarnega zdravstvenega varstva v specialistični center ter urejanje prehoda s pediatričnih storitev na storitve za odrasle osebe.

Mreža ERN EURO-NMD združuje vodilne evropske strokovnjake z željo, da bi pacientom zagotovila dostop do specialističnega zdravljenja prek virtualnih posvetovanj in posvetovanj v živo. Namen mreže je skrajšati čas do postavitve diagnoze, izboljšati diagnostični izplen in povečati dostop do ustreznih poti oskrbe.

V prvi polovici leta 2021 se je s partnerji mreže EURO-NMD posvetovalo skupno 12 882 novih pacientov, partnerji pa so sodelovali v 258 kliničnih preskušanjih. Od leta 2018 se je število novih pacientov, ki so iskali svetovanje pri partnerjih mreže, povečalo za 37,5 odstotka, udeležba partnerjev mreže EURO-NMD v kliničnih preskušanjih pa se je povečala za 63 odstotkov.

Mreža hkrati redno razvija nove smernice ter zdravstvenim delavcem in pacientom ponuja informacije o najboljših praksah za posamezno bolezen. Znanje, ki nastaja in se goji znotraj mreže, je široko dostopno na spletu in prek javno dostopnih spletnih seminarjev ter prek orodij e-zdravja, kot so razprave v sistemu CPMS. Trenutno se vzpostavlja sistem za upravljanje učenja, ki temelji na učnem okolju Moodle.

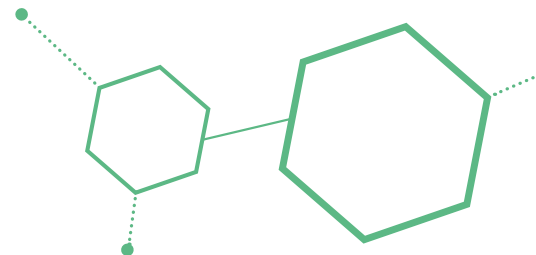
Izhajajoč iz bogatih izkušenj s sodelovanjem mreža goji tudi oblike sodelovanja, ki imajo potencial za spodbujanje razvoja raziskav in zdravljenj za obravnavo še neizpoljenih potreb pacientov. Prednostna naloga je tudi spodbujanje nadnacionalne izmenjave podatkov prek etično zanesljivih in visokokakovostnih registrov in platform raziskovalnih podatkov.

KOORDINATORICA MREŽE

Dr. Teresinha Evangelista
*Univerza Sorbonne – Pitié
Salpêtrière Hospital – Assistance
Public Hopitaux de Paris, Francija*



ERM za očne bolezni (ERN EYE)



Redke očne bolezni so glavni vzrok za slabovidnost in slepoto otrok in mladih odraslih v Evropi. Na portalu za redke bolezni in zdravila sirote ORPHANET je navedenih več kot 900 redkih očesnih bolezni, med katerimi so tako nekoliko bolj razširjene bolezni, kot je retinitis pigmentosa z ocenjeno stopnjo prevalence 1 na 5 000, kot nekatere zelo redke bolezni, ki so v medicinski literaturi opisane samo enkrat ali dvakrat.

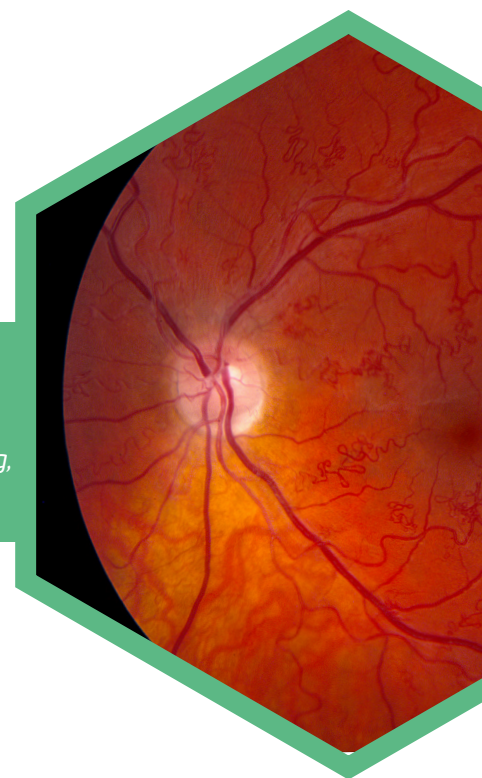
Mreža ERN-EYE v tesnem sodelovanju z evropskimi skupinami zastopnikov pacientov (ePAG) razvršča te bolezni v štiri tematske skupine: redke bolezni mrežnice, redke nevro-oftalmološke bolezni, redke pediatrične oftalmološke bolezni in redke bolezni sprednjega segmenta očesa. Poleg tega se šest prečnih delovnih skupin ukvarja z vprašanji, skupnimi štirim glavnim tematskim sklopom. Dodatne delovne skupine so osredotočene na posamezna področja, vključno z genskim testiranjem, registri, raziskavami, izobraževanjem, komunikacijo, slabovidnostjo in skupinami pacientov ter nacionalnim vključevanjem.

Med najpomembnejšimi orodji ERM je sistem CPMS, virtualna klinična platforma IT z naborem podatkov, ki se nanašajo posebej na redke očesne bolezni. Mreža ERN-EYE se posveča

izboljšanju diagnoz in obravnave pacientov po vsej EU s povezovanjem in mreženjem strokovnjakov, izmenjavo znanja in informacij, razvojem programov izobraževanja in usposabljanja, kot so spletni seminarji ali program e-učenja, vzpostavljanjem evropskega interoperabilnega registra (REDdistry) ter razvojem smernic in dokumentov o dobrih praksah.

KOORDINATORICA MREŽE

Prof. H el ene Dollfus
H opitaux Universitaires de Strasbourg,
Francija



ERM za genske sindrome tveganja za nastanek raka (ERN GENTURIS)

Genski sindromi tveganja za nastanek raka so motnje, pri katerih podedovane genske mutacije pri posameznikih močno povečajo tveganje za nastanek raka. Tveganje za nastanek raka v življenjski dobi je lahko tudi 100-odstotno. Čeprav so organski sistemi, izpostavljeni tveganju, zelo različni, se prizadeti posamezniki soočajo s podobnimi izzivi: pozna diagnoza, pomanjkanje preventive za paciente in zdrave sorodnike ter napačno zdravljenje. Trenutno ima potrjeno diagnozo le majhno število ljudi z genskimi sindromi tveganja za nastanek raka.

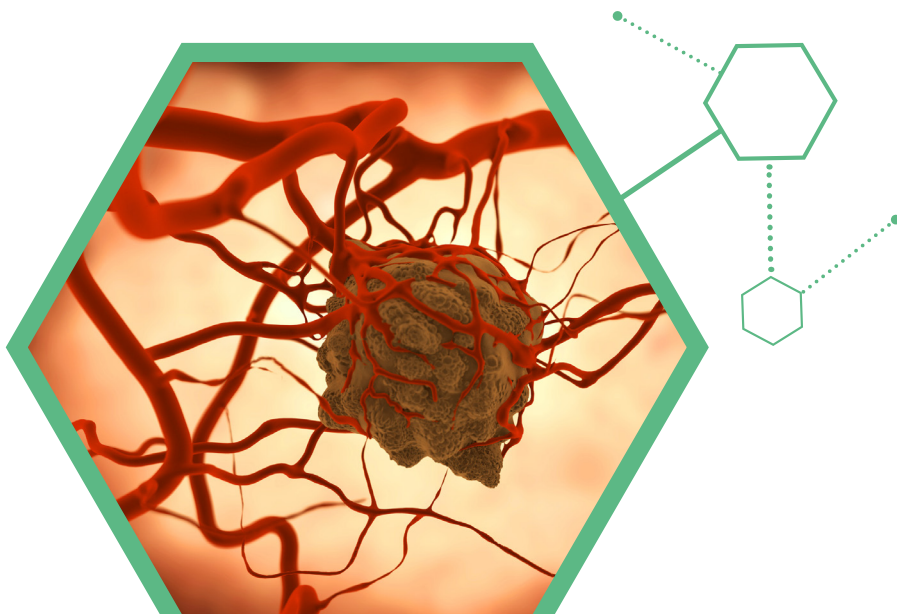
ERN GENTURIS si prizadeva izboljšati odkrivanje teh sindromov, čim bolj zmanjšati razlike v kliničnih rezultatih, oblikovati in izvajati smernice EU, razviti register GENTURIS, podpirati raziskave in opolnomočiti paciente. Mreža izobražuje javnost in zdravstvene delavce prek svoje spletne strani z organiziranjem rednih spletnih seminarjev in tečajev ter s spodbujanjem izmenjave najboljših praks po vsej Evropi. Izboljššan bo tako virtualen kot oseben dostop do večdisciplinarne obravnave,

da bi se omogočile skupne razprave o kompleksnih primerih. Mreža skrbi za boljšo kakovost in interpretacijo genskega testiranja ter za povečanje vključenosti pacientov v programe kliničnih raziskav.

Mreža ERN GENTURIS sodeluje z drugimi ERM, da bi izboljšala oskrbo pacientov z genskimi sindromi tveganja za nastanek raka, ki razvijajo stanja, ki spadajo pod strokovno pristojnost druge mreže.

KOORDINATORICA MREŽE

Prof. Nicoline Hoogerbrugge
Univerzitetni zdravstveni center
Radboud, Radboud, Nizozemska



Vodenje evropske referenčne mreže

Prof.
Hélène Dollfus



Hélène Dollfus je profesorica medicinske genetike ter svetovalka za medicinsko genetiko v Strasbourški univerzitetni bolnišnici v Franciji, kjer je obenem vodja oddelka za medicinsko genetiko. Koordinatorica mreže ERN-EYE je od njene ustanovitve v letu 2017, trenutno pa predseduje skupini koordinatorjev ERM.

„Biti koordinatorica evropske referenčne mreže in delati skupaj z Evropsko komisijo je pravo doživetje,“ pravi prof. Dollfus. „Mreža je zelo inovativna in pokriva najrazličnejše pobude, ki se posvečajo obravnavi pacientov. Vse to je velik izziv, ki pa je tudi zelo vznemirljiv in zdaj že vidimo prve obetavne rezultate.“

Prof. Dollfus s ponosom pove, da mreža ERN-EYE uresničuje svojo prvotno vizijo. *„Velik dosežek je, da so se specialisti za redke očesne bolezni iz vse Evrope združili pod vodstvom naše izjemno predane vodstvene ekipe,“ še pojasnjuje. „Tudi predstavniki pacientov so hkrati pomembni partnerji, s katerimi tesno sodelujemo. Čutim, da smo se drug od drugega že veliko naučili in da smo utrli pot uspehu mreže ERN-EYE v prihodnosti.“*

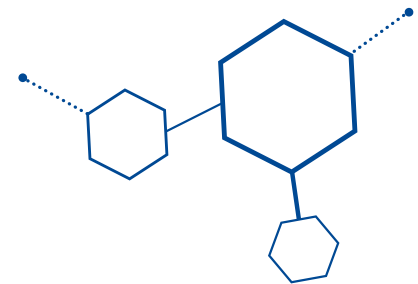
Prof. Dollfus ni le vodja mreže ERN-EYE, trenutno predseduje tudi skupini koordinatorjev ERM, v kateri 24 koordinatorjev razpravlja o skupnih izzivih in si izmenjuje izkušnje. *„Smo v zanimivi fazi razvoja ERM. Dosežke prvih petih let lahko ocenimo in ovrednotimo kot zadovoljive, zdaj pa vstopamo v novo*

obdobje širjenja, v katerem bodo potrebne povečane vodstvene ekipe in dodatni viri, da bodo lahko zdravstveni delavci pacientom z redkimi boleznimi ponujali vse bolj učinkovite storitve,“ še dodaja.

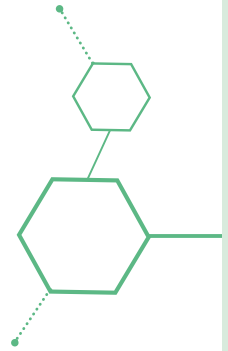
Do januarja 2022 se je članstvo večine ERM vsaj podvojilo, saj se pridružuje vedno več članov iz vse EU. *„Vključevanje ERM v sisteme zdravstvenega varstva držav članic je velik izziv, ki si ga vsi želimo doseči. Izobraževalne izmenjave so bile zelo uspešne in večinoma vsi redno pripravljamo in posodabljamy smernice,“ pravi prof. Dollfus.*

„Kot evropske referenčne mreže si prizadevamo zagotoviti čim širšo izmenjavo podatkov o redkih boleznih prek vse večjega števila registrov v korist tako pacientov kot zdravstvenih delavcev. Okrepiti želimo raziskovalno sodelovanje po vsej EU, ne le pri kliničnih preskušanjih, temveč tudi pri znanstvenih raziskavah, ki vključujejo dosežke na področju genomike.“

Prof. Dollfus se veseli naslednje faze v razvoju ERM. *„Želim si, da bi vsa stičišča ERM v svoji zreli fazi delovala celostno, povezano in plodno ter da bi hkrati izpolnili svoje poslanstvo, da zagotovimo zdravstveno oskrbo vsakemu pacientu z redko boleznijo v EU.“*



ERM za neobičajne in redke bolezni srca (ERN GUARD-Heart)



Redke bolezni se lahko razvijejo kadar koli v življenju in so večinoma ali genskega izvoza (dedne) ali pa se razvijejo med razvojem zarodka (prirojene okvare srca). Za te bolezni so značilni raznovrstni znaki in simptomi, ki se ne razlikujejo le glede na bolezen, temveč tudi glede na posameznega pacienta. Večina teh srčnih boleznih ima značilno povečano tveganje za nenadno smrt v mladosti, do katere lahko pride pri sicer zdravih ljudeh.

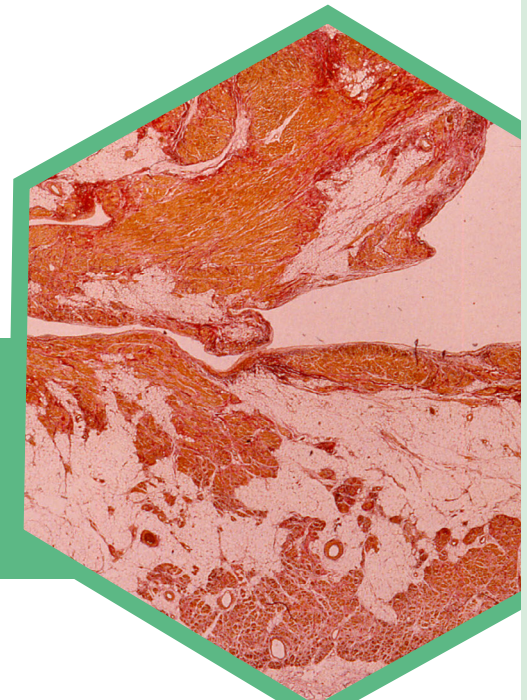
Mreža ERN GUARD-Heart je opredelila pet tematskih področij: družinske električne bolezni pri odraslih in otrocih, družinske kardiomiopatije pri odraslih in otrocih, posebna elektrofiziološka obolenja pri otrocih, prirojene okvare srca in druge redke bolezni srca. Te teme sledijo mednarodni klasifikaciji bolezni (ICD10) in portalu Orphanet, zanje pa veljajo klinične smernice Evropskega kardiološkega združenja (ESC).

Mreža si prizadeva okrepiti usklajevanje strokovnega znanja in virov, da bi poenostavila združevanje večdisciplinarnega znanja, ki se nato evidentira in da na voljo javnosti.

Zdravstvene storitve so na voljo prek skupne platforme e-zdravja, ki večjemu številu pacientov zagotavlja dostop do strokovnjakov in zdravstvenih delavcev po vsej Evropi. S krepitvijo tesnejšega sodelovanja med strokovnjaki se pridobiva in izmenjuje novo strokovno znanje, razvijajo se novi diagnostični in terapevtski postopki ter odkrivajo nove redke bolezni srca.

KOORDINATOR MREŽE

Prof. Arthur A.M. Wilde
Univerzitetni zdravstveni center
Amsterdam, Amsterdam,
Nizozemska



ERM za prirojene malformacije in redke motnje v duševnem razvoju (ERN ITHACA)

Mreža ERN ITHACA (intelektualne ovire, telezdravstvo, avtizem in prirojene anomalije) je pokazatelj diagnostične „odisejade“, ki jo doživljajo mnogi pacienti z razvojnimi anomalijami. Mreža združuje več kot 70 oddelkov za klinično genetiko v univerzitetnih bolnišnicah po EU, med katerimi so strokovnjaki za redke nevrorazvojne motnje (večinoma intelektualne ovire in motnje avtističnega spektra) ter redke multiple prirojene anomalije.

Mreža ERN ITHACA zajema klinično in biološko/genetsko diagnostiko teh razvojnih anomalij, usklajevanje večdisciplinarne oskrbe in zdravljenja ter predporodno diagnozo in fetalno patologijo.

Redke razvojne anomalije prizadenejo številne otroke in odrasle; približno dva odstotka novorojenčkov bosta na primer prizadeta zaradi intelektualne ovire in vsaj en odstotek zaradi motnje avtističnega spektra (z intelektualno oviro ali brez nje). Približno polovica pacientov z intelektualnimi ovirami in več kot desetina tistih z motnjami avtističnega spektra ima monogenetsko ali kromosomsko okvaro. Prirojene malformacije prizadenejo enega od 40 otrok, pogosto kot del kompleksnih sindromov, kjer gre hkrati tudi za redke motnje v duševnem razvoju. Opisanih je več kot 5 000 redkih sindromov.

Mreža ERN ITHACA združuje medicinske strokovnjake in predstavnike evropskih skupin zastopnikov pacientov (ePAG), zagotavlja sodelovalno podporo za klinične raziskave, dosega soglasje in oblikuje smernice o najboljših praksah in si prizadeva izboljšati zgodnje diagnoze ter obravnavo in zdravljenje pacientov. Mreža je hkrati ustanovila register pacientov Mednarodne knjižnice intelektualnih ovir in razvojnih anomalij (ILIAD).

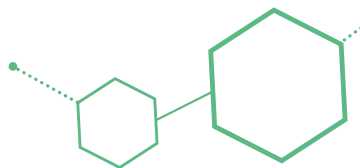
Mreža razvija storitve telemedicine in strokovnih mnenj na daljavo, da bi olajšala razprave med napotnimi zdravniki in raziskovalci po vsej EU, obenem pa ustvarja orodja za usposabljanje in e-učenje za zdravstvene delavce, laike in evropske skupine zastopnikov pacientov (ePAG).



KOORDINATOR MREŽE

Prof. Alain Verloes

Université de Paris & Assistance
Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Universitaire Robert-Debré,
Pariz, Francija



ERM za dedne presnovne bolezni (MetabERN)

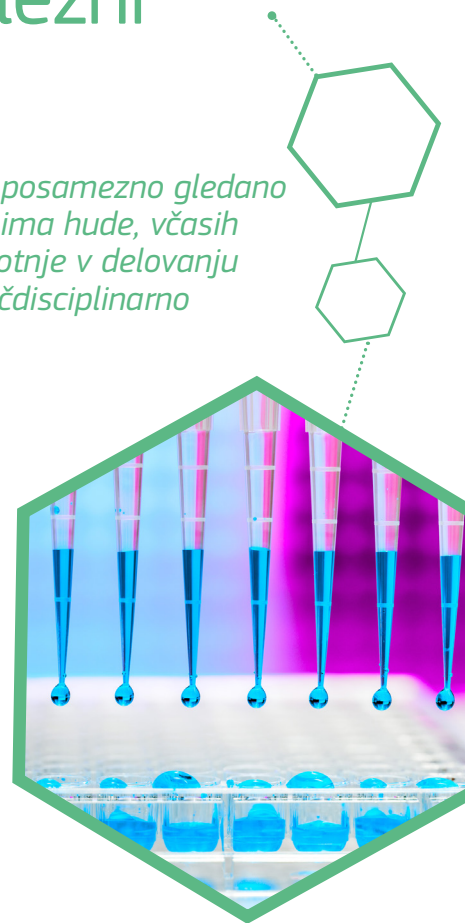
Redke dedne presnovne bolezni, med njimi jih je več kot 1 400, so posamezno gledano sicer redke, skupno gledano pa pogoste. Veliko presnovnih bolezni ima hude, včasih življenjsko nevarne posledice za paciente. Te bolezni vključujejo motnje v delovanju vseh organov, prizadenejo lahko ljudi vseh starosti in zahtevajo večdisciplinarno sodelovanje najrazličnejših strokovnjakov.

Zgodnja diagnoza lahko izboljša izide zdravljenja, vendar je v Evropi trenutno v presejalne programe za novorojenčke vključenih samo 5 odstotkov znanih dednih presnovnih bolezni, hkrati pa bi bilo treba uskladiti tudi nacionalne programe. Poznavanje naravnega poteka, učinkovitosti in varnosti zdravljenja ter dolgoročno nadaljnje spremljanje so pri mnogih od teh bolezni pomanjkljivi.

Mreža MetabERN si prizadeva izboljšati življenje ljudi, ki trpijo za temi zelo raznolikimi boleznimi, zato jih je razdelila v sedem glavnih kategorij. MetabERN je najbolj celovita, vseevropska in v paciente usmerjena mreža, ki pokriva vse presnovne bolezni ter si prizadeva spremeniti načine oskrbe pacientov z dednimi presnovnimi boleznimi v Evropi.

Mreža MetabERN uporablja sistem CPMS kot napotitveno platformo za postopke sprejemanja kliničnih odločitev ter za spodbujanje programov prenosa raziskav o različnih dednih

presnovnih boleznih. S svojim polno delujočim enotnim evropskim registrom dednih presnovnih bolezni (U-IMD), ki ga je razvila z donacijo Izvajalske agencije za potrošnike, zdravje, kmetijstvo in hrano (CHAFAE), mreža MetabERN učinkovito ustvarja podatke o pacientih za namene raziskav. To omogoča temeljito oceno naravnega poteka dednih presnovnih bolezni ter obravnavo vprašanj o nadaljnjih raziskavah, vključno z analizo možnih preventivnih in terapevtskih posegov pri pacientih z dednimi presnovnimi boleznimi. Hkrati je U-IMD prvi opazovalen in neintervencijski register pacientov, ki zajema vseh več kot 1 400 dednih presnovnih bolezni.



KOORDINATOR MREŽE

Prof. Maurizio Scarpa

Univerzitetna bolnišnica v Vidmu,
Videm, Italija

Nacionalne politike o redkih boleznih

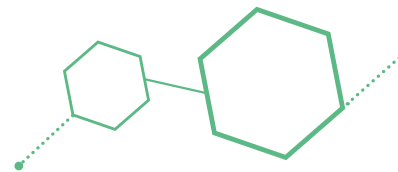
Za organiziranje in izvajanje nacionalnih zdravstvenih storitev in zdravstvene oskrbe so odgovorne predvsem države članice EU. Cilj zdravstvene politike EU je dopolnjevanje nacionalnih politik, zagotovitev varovanja zdravja v vseh politikah EU in prizadevanje za evropsko zdravstveno unijo.

Evropski svet ministrov za zdravje je leta 2009 priporočil, naj države članice pripravijo in izvedejo načrte ali strategije za podporo pacientom z redkimi boleznimi. Načrti bi morali biti oblikovani tako, da:

- usmerjajo in oblikujejo ukrepe na področju redkih bolezni v okviru nacionalnih zdravstvenih in socialnih sistemov;
- vključujejo pobude na lokalni, regionalni in nacionalni ravni v načrte ali strategije ter tako zagotovijo celovit pristop;
- opredelijo prednostne naloge s cilji in mehanizmi nadaljnjega spremljanja.

Program EU4Health za obdobje 2021–2027 zagotavlja financiranje projektov za podporo državam članicam pri izvajanju njihovih nacionalnih načrtov za zdravje v skladu z vizijo evropske zdravstvene unije. Do leta 2022 je nacionalne načrte za redke bolezni sprejelo 23 držav članic ter Švica in Norveška.





ERM za raka pri otrocih (hematoonkologija) (ERN PaedCan)

Rak pri otrocih je redek in ima veliko različnih oblik. Če upoštevamo, da vsako leto 35 000 otrok in mladostnikov po vsej Evropi zboli za rakom, 6 000 pa jih zaradi njega umre, je rak najpogostejša smrtna bolezen pri otrocih, starejših od enega leta. Danes v Evropi živi več kot pol milijona ljudi, ki so v otroštvu dolgoročno preboleli raka, dve tretjini med njimi pa se zaradi svoje bolezni sooča z zdravstvenimi in psihosocialnimi težavami.

V zadnjih desetletjih se je povprečna stopnja preživetja izboljšala: pri nekaterih oblikah bolezni je bil dosežen izjemen napredek, pri drugih pa prognoza še vedno ostaja zelo slaba. Izziv so tudi velike neenakosti v stopnji preživetja, slabši izidi pa so v Vzhodni Evropi.

Mreža ERN PaedCan si prizadeva izboljšati dostop do visokokakovostnega zdravstvenega varstva za otroke in mladostnike z rakom, ki zahteva specialistično znanje in orodja, ki zaradi majhnega števila primerov in pomanjkanja sredstev niso široko dostopna. Izhaja iz predhodnih projektov, ki jih je financirala EU, kot so ENCCA, PanCare in ExPO-r-Net.

Med njenimi člani je močna interaktivna mreža pediatričnih bolnišnic in enot, specializiranih za obravnavo raka pri otrocih in mladostnikih. Skupaj z Evropskim društvom za pediatrično onkologijo (SIOPE) so bili oblikovani protokoli s smernicami za evropske standardne klinične prakse (ESCP) kot skupno referenco za vnaprejšnjo obravnavo v vseh večjih okoljih za obravnavo raka pri otrocih, virtualni odbor

za pediatrično onkologijo pa uporablja orodja e-zdravja za izmenjavo strokovnega znanja in nasvetov. Izobraževanje in usposabljanje se spodbujata s spletnimi seminarji, sestanki in programi izmenjave.

Mreža ERN PaedCan si prizadeva doseči večjo enakost pri izidih raka pri otrocih po vsej Evropi ter pomagati pri izvajanju strateškega načrta SIOPE, ki ima močno podporo v okviru programa Obzorje Evropa v zvezi z rakom, Evropskega načrta za boj proti raku in evropske strategije za zdravila.

Namen mreže je izboljšati stopnjo preživetja otroških pacientov z rakom in kakovost njihovega življenja s spodbujanjem sodelovanja, raziskav in usposabljanja, končni cilj pa je zmanjšati trenutne neenakosti pri stopnji preživetja teh pacientov in zdravstvenih zmogljivostih v državah članicah EU.

KOORDINATORICA MREŽE

Prof. dr. Ruth Ladenstein
St. Anna Kinderspital & St. Anna
Kinderkrebsforschung, Avstrija



ERM za bolezni jeter (ERN RARE-LIVER)

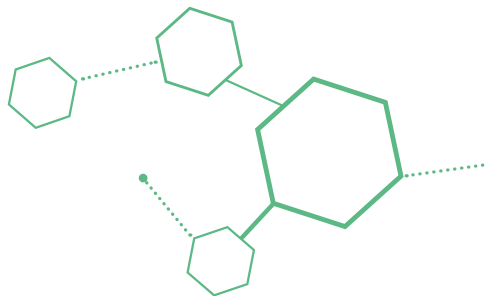
Redke bolezni jeter lahko povzročijo napredujoče poškodbe, ki vodijo do fibroze in ciroze. Zapleti zaradi ciroze lahko povzročijo smrt in v številnih primerih je edino učinkovito zdravljenje presaditev jeter. Utrujenost, srbenje in holestaza ter bolečina in zatekanje trebuha pri cističnih stanjih močno vplivajo na kakovost življenja.

Pri otrocih lahko dodatne zaplete povzročijo pozna diagnoza, nenapredovanje in nedoseganje razvojnih mejnikov, izziv pa ostaja tudi prehod pri oskrbi v času adolescence.

Mreža ERN RARE-LIVER obravnava tri bolezenska področja: avtoimunske bolezni jeter, metabolno biliarno atrezijo in s tem povezane bolezni jeter ter strukturne bolezni jeter. Prvič na področju bolezni jeter ta mreža v celoti združuje obravnavo odraslih in otrok s poudarkom na potrebah prehodnih populacij in posledicah za družine z gensko diagnozo.

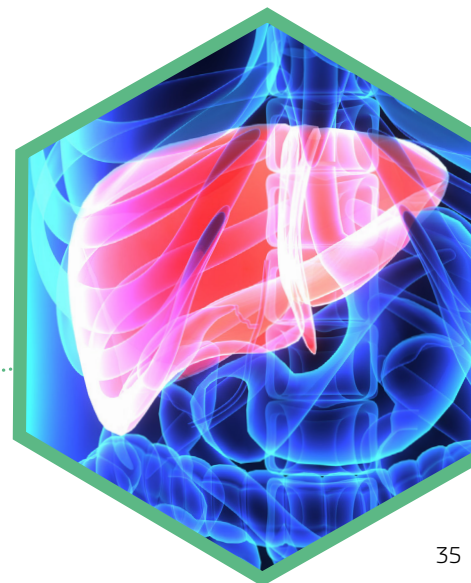
Prednostna naloga so sodobne smernice. Smernice za obravnavo se izvajajo v sodelovanju z Evropskim združenjem za bolezni jeter (EASL) in Evropskim združenjem za pediatrično gastroenterologijo, hepatologijo in prehrano (ESPGHAN), podkrepljene pa so še s standardizacijo ključnih diagnostičnih in prognostičnih preiskav.

Mreža ERN RARE-LIVER si prizadeva rešiti glavna izziva, in sicer ozaveščenost zdravnikov o redkih boleznih jeter in pravičen dostop do hitro napredujočih možnosti zdravljenja.

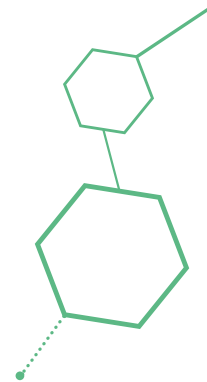


KOORDINATOR MREŽE

Prof. Ansgar W. Lohse
Universitätsklinikum
Hamburg-Eppendorf, Nemčija



ERM za boleznimi vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema (ERN ReCONNET)



Redke bolezni vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema obsegajo različne bolezni in sindrome, ki pomembno vplivajo na dobro počutje pacienta. Med njimi so dedne bolezni, sistemske avtoimunske bolezni, kot so sistemska skleroza, mešane bolezni vezivnega tkiva, vnetne idiopatske miopatije, nediferencirane bolezni vezivnega tkiva in antifosfolipidni sindrom.

Mreža ERN ReCONNET razvija okvir za izvajanje visokokakovostnih, inovativnih, trajnostnih in pravičnih standardov obravnave in prakse, ki bo evropskim pacientom z redkimi boleznimi vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema omogočila boljši dostop do zdravstvenega varstva.

Zahvaljujoč sodelovanju med polnopravnimi člani, predstavniki ePAG in pridruženimi partnerji je mreža ERN ReCONNET razvila strokovno pregledane publikacije, med njimi najnovejše smernice za klinično prakso, neuresničene potrebe na področju izobraževanja pacientov, optimizacijo poti oskrbe pacientov ter vpliv COVID-19 na redke bolezni vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema. V okviru mreže je bila ustvarjena tudi metodologija za ustvarjanje organizacijskih modelov za poti oskrbe pacientov z redkimi boleznimi, evropske infrastrukture registrov za usklajevanje podatkov na področju redkih bolezni vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema, ki si prizadeva združiti vse obstoječe in na novo razvite registre o teh boleznih iz vse Evrope,

spletne seminarje za zdravstvene delavce in paciente o temah mreže ERN ReCONNET ter različne različice smernic za klinične prakse.

Predstavniki pacientov so močno vključeni v vse dejavnosti mreže ERN ReCONNET ter imajo ključno vlogo pri pripravi in pregledu publikacij, v katerih zagotavljajo nujne informacije o potrebah pacientov za izboljšanje poti njihove oskrbe ter pomagajo izboljšati poznavanje in obvladovanje bolezni. Sodelujejo tako kot člani odborov na spletnih seminarjih in kot udeleženci slednjih razvijajo laične različice publikacij, podpirajo postopke ocenjevanja novih članov in sodelujejo pri upravljanju.

Tesno sodelovanje različnih deležnikov, vključenih v mrežo, je ena glavnih dodanih vrednosti mreže ERN ReCONNET, ki bo še naprej izboljševala kakovost življenja ljudi z redkimi boleznimi vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema.



KOORDINATORICA MREŽE

Prof. Marta Mosca
Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Italija

Poudarek na izboljšanju zdravstvenih izidov: Vloga organizacij pacientov

ERM so osredotočene na paciente. Že več kot desetletje pri razvoju mrež dejavno sodelujejo organizacije pacientov in zlasti EURORDIS, nevladna zveza, v kateri imajo pacienti glavno besedo, združuje pa 984 organizacij pacientov z redkimi boleznimi v 74 državah. Skupaj so poskrbele, da so prednostne naloge ERM krepitev klinične odličnosti ter izboljšanje zdravstvenih izidov pri pacientih in zagotavljanje pravičnega dostopa do kakovostne oskrbe po vsej Evropi.

Priustvovali smo rojstvu ideje v skupini na visoki ravni za zdravstvene storitve in zdravstveno oskrbo, ki je ERM pretvorila v direktivo o čezmejnem zdravstvenem varstvu,“ pravi Inés Hernando, direktorica za ERM in zdravstveno varstvo v zvezi EURORDIS. *„Skupaj z državami članicami in Evropsko komisijo smo prehodili dolgo pot od rojstva koncepta do njegove vključitve v zakonodajo, prek mobilizacije in povezovanja kliničnih vodij, vse do zagona 24 ERM, razvrščenih po področjih zdravljenja. Zdaj zagotavljamo podporo njihovemu izvajanju s tesnim sodelovanjem z zastopniki pacientov in vodji klinik, vključenimi v mreže.“*

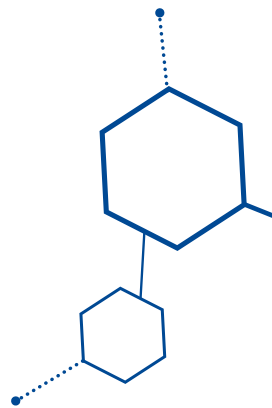
EURORDIS kot stalen partner pri gojenju ideje o ERM še naprej sodeluje s skupnostjo pacientov z redkimi boleznimi, vodji klinik in ekipami za vodenje projektov ERM ter tako

zagotavlja rutinsko in sistematično vključevanje pacientov v dejavnosti in upravljanje ERM. Vodje klinik ERM in zastopniki pacientov postopno gradijo kulturo skupnega vodstva ter se učijo, kako najbolje sodelovati za zagotovitev, da ERM prispevajo k izboljšanju življenj ljudi z redkimi boleznimi.

„Za mnoge redke bolezni trenutno ni na voljo nobenega zdravljenja,“ pojasnjuje ga. Hernando. *„Vendar kultura znanja, ki so jo začele graditi ERM, preobraža te mreže v vir inovacij. Z opredeljevanjem izidov za določene bolezni, ki jih je mogoče sistematično meriti in deliti med različnimi strokovnimi centri in državami, bodo ERM utrle pot izboljševanju kakovosti ter sprejetju optimalnih zdravstvenih ali kirurških posegov.“*

ERM naj bi prekinile izolacijo, s katero se soočajo skupnosti z redkimi boleznimi, povečale prepoznavnost strokovnjakov po vsej Evropi ter dopolnile zmogljivosti nacionalnih zdravstvenih sistemov za postavljanje diagnoz, zdravljenje in obravnavo pacientov. *„Da bi to potekalo v velikem obsegu, morajo biti na voljo jasne in pregledne napotitvene poti. Države članice morajo uvesti mehanizme in procese za spodbujanje uvajanja in sprejemanja fonda znanja ERM, na primer pri razvoju poti oskrbe redkih bolezni,“* pravi.

Pacienti imajo velika pričakovanja glede dejanskega učinka ERM na njihova življenja: *„Razprave o kompleksnih primerih ter izmenjava izkušenj in strokovnega znanja v ERM so pomemben prvi korak, države pa bi morale bolje in obširneje uporabiti znanje, ki ga te mreže ustvarjajo in negujejo, da bi izboljšale življenje 30 milijonov Evropejcev z redkimi boleznimi,“* še dodaja ga. Hernando. Države članice morajo v tej fazi odigrati ključno vlogo. *„Zdaj je čas, da negujemo in podpiramo mreže v skladu z njihovimi ambicijami, ter da jih vključimo v nacionalne zdravstvene sisteme, da izboljšamo preživetje in kakovost življenjskih možnosti čim večjega števila pacientov.“*



ERM za bolezni imunske pomanjkljivosti ter avtoinflamatorne in avtoimunske bolezni (ERN RITA)

Mreža RITA združuje vodilne evropske centre, specializirane za diagnosticiranje in zdravljenje redkih imunoloških bolezni. Te so lahko življenjsko nevarne in potrebujejo večdisciplinarno obravnavo s kompleksno diagnostično evalvacijo in visoko specializiranimi terapijami. Mreža razvršča te bolezni v štiri tematska področja ali delovne tokove: primarna imunska pomanjkljivost (PIP), avtoimunske bolezni, pediatrične revmatološke bolezni in avtoinflamatorne bolezni.

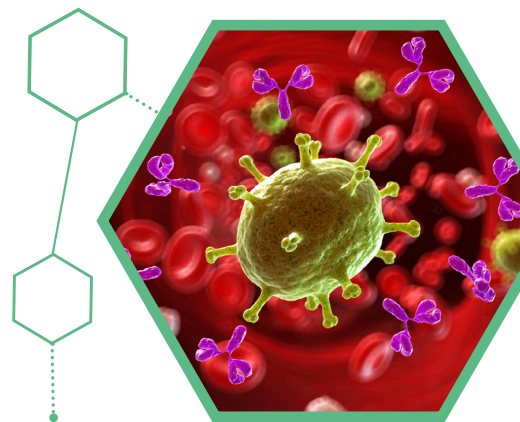
Imunološke terapije se odkrivajo in izvajajo hitro. Polivalentne imunoglobinske terapije so revolucionarno spremenile prognozo za paciente s pomanjkanjem protiteles; posebna anti-citokinska zdravljenja so spremenila življenja pacientov z redkimi avtoimunskimi in avtoinflamatornimi boleznimi, terapije z matičnimi celicami in genske terapije, prvotno namenjene zdravljenju primarnih imunskih pomanjkljivosti, pa se zdaj uporabljajo za vse bolezni, ki jih pokriva mreža.

Ta mreža izhaja iz dela obstoječih evropskih znanstvenih združenj, ki so razvila registre pacientov, klinične smernice, raziskovalna sodelovanja, izobraževalne dejavnosti in povezave z organizacijami pacientov za vse štiri tokove bolezni.

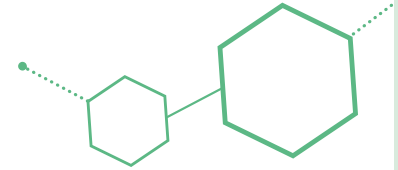
ERN RITA si prizadeva zmanjšati neenakosti v zdravstvenem varstvu, s katerimi se soočajo pacienti pri dostopu do diagnostičnih preiskav in inovativnih oblik zdravljenja, kot so biološka zdravila, zdravljenje z imunoglobulini in celične terapije, kot je presaditev matičnih celic. Želi povezati že obstoječe registre, razviti vseevropske klinične smernice, oblikovati projektno skupino genetikov za izvajanje nadzora kakovosti tehnologije sekvenciranja naslednje generacije, določiti skupno orodje za farmakovigilanco pri teh redkih boleznih, sklicati projektno skupino za pravilno uporabo in spremljanje zdravljenja imunsko pogojenih bolezni z biološkimi zdravili, združiti in izboljšati zdravljenje z matičnimi celicami za paciente, gojiti sodelovanje med organizacijami pacientov ter povezati specialiste za otroke in odrasle na teh štirih tematskih področjih.

KOORDINATOR MREŽE

Prof. Nico Martinus Wulffraat
Univerzitetni zdravstveni center
Utrecht, Utrecht, Nizozemska



ERM za presaditve pri otrocih (ERN TransplantChild)



Presaditve pri otrocih zajemajo tako presaditve organov kot hematopoetskih matičnih celic in so edine možne oblike zdravljenja številnih redkih bolezni pri otrocih. Za optimalno oskrbo po presaditvi je potrebno usklajeno delo večdisciplinarne ekipe. Pacienti morajo po presaditvi redno jemati imunosupresivna zdravila, da bi preprečili zavrnitev, kar zahteva spremljanje zaradi ugotavljanja morebitnih zapletov po presaditvi ter podaljšanja življenjske dobe otrok in izboljšanja kakovosti njihovega življenja.

Mreža ERN TransplantChild združuje strokovnjake za presaditve pri otrocih in oskrbo po presaditvi, da bi izboljšala izide za otroke in njihove družine. Mreža si prizadeva skrajšati čas hospitalizacije ter zmanjšati uporabo kompleksnih in dolgotrajnih zdravljenj, hkrati pa dela tudi na izboljšanju psiholoških podpornih storitev pri prehodu otrok v odraslost.

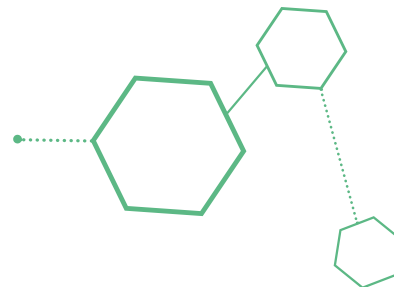
Mreža si prizadeva za razpoložljivost najnovejših tehnik ter napredka na zdravstvenem, farmakološkem in terapevtskem področju, hkrati pa pospešuje širjenje usklajenih smernic klinične prakse in razvoj osebne medicine pri presaditvah pri otrocih.

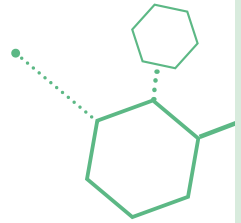
Nadaljnja cilja mreže ERN TransplantChild sta tudi zmanjšanje prizadevanj, povezanih s presaditvami (npr. ponovna presaditev in zdravljenje z zdravili), ter usklajevanje oskrbe otrok s presajenimi organi, da bi zmanjšali tveganja zapletov po presaditvi. Vodilni evropski strokovnjaki na tem področju želijo s skupnimi prizadevanji zmanjšati umrljivost in obolevnost, povezani s presaditvami pri otrocih.



KOORDINATORICA MREŽE

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





ERM za večsistemske žilne bolezni (VASCERN)

Redke večsistemske žilne bolezni so bolezni, ki prizadenejo žile vseh vrst in imajo posledice za več organskih sistemov, zato njihovo zdravljenje zahteva večdisciplinarni pristop. Mreža VASCERN obsega šest delovnih skupin za redke bolezni: za dedno hemoragično teleangiektazijo (HHT-WG), dedne bolezni prsne aorte (HTAD-WG), srednje velike arterije (žilni Ehlers-Danlosov sindrom) (MSA-WG), pediatrični in primarni limfedem (PPL-WG), žilne anomalije (VASCA-WG) in nevrovaskularne bolezni (NEUROVAS-WG). Hkrati deluje tudi več tematskih delovnih skupin, ki se ukvarjajo s komunikacijo, registri, etiko in vprašanji v zvezi z nosečnostjo. Posebna evropska skupina zastopnikov pacientov (ePAG) omogoča, da zastopniki pacientov sodelujejo pri vseh dejavnostih mreže VASCERN.

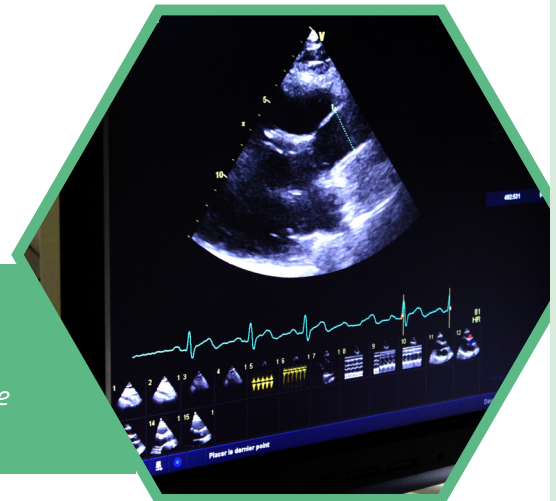
Med cilji mreže VASCERN so mreženje, izmenjava in širjenje strokovnega znanja, spodbujanje najboljših praks, smernice in klinični rezultati, opolnomočenje pacientov ter izboljšanje znanja prek kliničnih in osnovnih raziskav.

Zdravstveni delavci, ki sodelujejo v mreži VASCERN, so na spletu že objavili izobraževalno gradivo, kot so spletni seminarji in serija videov „Pills of Knowledge“ (Tabletke znanja). Mreža je objavila uradna stališča ter orodja za sprejemanje kliničnih odločitev, med njimi so poti za oskrbo pacientov in informativni listi o tem, kaj je priporočljivo in kaj ne, da bi svetovala o primerni diagnozi in oskrbi pacientov z redkimi boleznimi. Digitalne storitve

e-zdravja, kot je mobilna aplikacija VASCERN, so bile razvite v sodelovanju z vsemi strokovnimi centri in organizacijami pacientov ePAG. Vzpostavljajo se izmenjave med institucijami članicami, mreža pa še naprej izmenjuje znanje tako s člani kot z zdravstvenimi delavci zunaj ERM.

KOORDINATOR MREŽE

Prof. Guillaume Jondeau
Assistance Publique-Hôpitaux de
Paris, Hôpital Bichat, Francija



Seznam ERM

Endo-ERN	ERM za endokrine bolezni (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	ERM za bolezni ledvic (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	ERM za bolezni kosti (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	ERM za kraniofacialne anomalije in ORL bolezni (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	ERM za redke in kompleksne epilepsije (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	ERM za rakava obolenja odraslih (solidni tumorji) (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	ERM za hematološke bolezni (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	ERM za urorektogenitalne bolezni in stanja (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	ERM za živčno-mišične bolezni (ERM EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	ERM za očesne bolezni (ERN EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	ERM za genske sindrome tveganja za nastanek raka (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	ERM za bolezni srca (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	ERM za dedne in prirojene (prebavne in gastrointestinalne) anomalije (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	ERM za prirojene malformacije in redke motnje v duševnem razvoju (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	ERM za bolezni dihal (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	ERM za raka pri otrocih (hematookologija) (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	ERM za bolezni jeter (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	ERM za bolezni vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	ERM za bolezni imunske pomanjkljivosti ter avtoinflamatorne in avtoimunske bolezni (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	ERM za redke nevrološke bolezni (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	ERM za kožne bolezni (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	ERM za presaditve pri otrocih (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	ERM za dedne presnovne bolezni (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	ERM za večsistemske žilne bolezni (VASCERN)	www.vascem.eu	contact@vascem.eu



STIK Z EU

Osebnost

Po vsej Evropski uniji je na stotine informacijskih točk Europe Direct. Naslov najbližje lahko najdete na spletni strani: https://europa.eu/european-union/contact_sl.

Po telefonu ali elektronski pošti

Europe Direct je služba, ki odgovarja na vaša vprašanja o Evropski uniji. Nanjo se lahko obrnete:

- s klicem na brezplačno telefonsko številko: 00 800 6 7 8 9 10 11 (nekateri ponudniki lahko klic zaračunajo),
- s klicem na navadno telefonsko številko: +32 22999696 ali
- po elektronski pošti s spletne strani: https://europa.eu/european-union/contact_sl.

ISKANJE INFORMACIJ O EU

Na spletu

Informacije o Evropski uniji v vseh uradnih jezikih EU so na voljo na spletišču Europa: https://europa.eu/european-union/index_sl.

Publikacije EU

Brezplačne in plačljive publikacije EU lahko prenesete s <http://op.europa.eu/sl/publications> ali jih tam naročite. Za več izvodov brezplačnih publikacij se obrnite na Europe Direct ali najbližjo informacijsko točko (https://europa.eu/european-union/contact_sl).

Zakonodaja EU in drugi dokumenti

Do pravnih informacij EU, vključno z vso zakonodajo EU od leta 1951 v vseh uradnih jezikovnih različicah, lahko dostopate na spletišču EUR-Lex: <https://eur-lex.europa.eu>.

Odprti podatki EU

Do podatkovnih zbirk EU lahko dostopate na portalu odprtih podatkov EU (<https://data.europa.eu/euodp/sl>). Podatke lahko brezplačno prenesete in uporabite tudi v komercialne namene.

*V Evropi za redkimi boleznimi vsako leto zboli pol milijona ljudi.
Nobena država ne more biti kos temu izzivu sama.*

*Evropske referenčne mreže so virtualne mreže, ki združujejo
strokovnjake iz vse Evropske unije in Evropskega gospodarskega
prostora.*

*Skupaj se borijo proti redkim in kompleksnim boleznim ter izboljšujejo
diagnosticiranje in dostop do specialistične obravnave.*

Share. Care. Cure.

Več o evropskih referenčnih mrežah



http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/european_reference_networks/erf_sl

