



Europeiska
kommissionen



European Reference Networks

Skupaj za bolnike z redkimi
bolezni, boleznimi
z nizko stopnjo prevalence
in kompleksnimi boleznimi

Share.Care.Cure.

Slika na naslovnici © Evropska unija

Seznam fotografij: str. 3 © Evropska komisija, str. 9 in str. 18 © ERN EURO-NMD in JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), str. 12 © ERN CRANIO, str. 13 © ERN EpiCARE, str. 17 © The Christie, Manchester, Združeno kraljestvo, str. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Združeno kraljestvo, str. 23 © ERN GUARD, str. 24 © ERNICA, str. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (koordinacijska organizacija za ERN-RND), str. 35 © ERN TRANSPLANTChild, str. 39 © APHP, VASCERN 2015. Vse ostale © iStockphoto.

Dovoljenje za uporabo ali razmnoževanje fotografij, za katere ne veljajo avtorske pravice Evropske unije, je treba pridobiti neposredno od imetnikov avtorskih pravic.

***Europe Direct je služba za pomoč pri iskanju odgovorov
na vprašanja v zvezi z Evropsko unijo.***

**Brezplačna telefonska številka (*):
00 800 6 7 8 9 10 11**

(* Informacije so brezplačne, kakor tudi večina klicev (nekateri operaterji, telefonske govornice ali hoteli lahko klic zaračunajo).

Veliko dodatnih informacij o Evropski uniji je na voljo na internetu (<http://europa.eu>).

Luxembourg: Urad za publikacije Evropske unije, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65500-5

doi:10.2875/41029

Catalogue number: EW-04-17-100-SL-N

Paper version:

ISBN 978-92-79-65510-4

doi:10.2875/722082

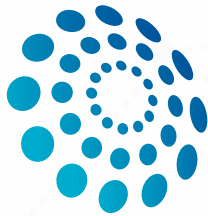
Catalogue number: EW-04-17-100-SL-C

© Evropska unija, 2017

Reprodukcija je dovoljena z navedbo vira.

Printed in Belgium

TISKANO NA PAPIRJU, BELJENEM BREZ ELEMENTARNEGA KLORA (ECF)



European
Reference
Networks

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



„Koristile bodo tisočem bolnikov“

Vytenis Andriukaitis, evropski komisar za zdravje in varnost hrane, meni, da je pomen evropskega sodelovanja še posebej razviden v primeru redkih in kompleksnih bolezni.

Kaj je navdihnilo ustanovitev evropskih referenčnih mrež?

Pogosto slišimo tragične zgodbe o bolnikih z redkimi ali kompleksnimi, življenjsko nevarnimi boleznimi, ki se soočajo z izzivi pri iskanju pravilne diagnoze ali dostopu do ustreznega zdravljenja in kliničnega znanja. Njihovi zdravniki jim ne morejo pomagati, saj se niso nikoli srečali s podobnimi primeri, tako ostanejo brez zdravljenja ali so prisiljeni prečesavati internet v upanju, da bodo našli center s potrebnim strokovnim znanjem.

Kako lahko ERM izboljšajo življenja Evropejcev?

ERM bodo bolnikom z redkimi in kompleksnimi boleznimi omogočile dostop do najboljšega zdravljenja in svetovanja, ki je na voljo v EU prav za njihovo bolezen. Njihovi zdravniki pa bodo lahko sodelovali z visoko specializiranimi kolegi iz cele Evrope.

V prvi fazi bo več kot 900 enot zdravstvenega varstva iz skoraj vseh držav članic EU združilo moči v 24 tematskih mrežah. Pokrivale bodo širok spekter bolezni, od bolezni kosti do krvnih bolezni, od raka pri otrocih do imunske pomanjkljivosti. Olajšale bodo dostop do diagnoze in zdravljenja ter na splošno izvajanje cenovno dostopnega, visoko kakovostnega in stroškovno učinkovitega zdravstvenega varstva.

Kaj je dodana vrednost sodelovanja na ravni EU na tem področju?

Ker so znanje in viri o specifičnih redkih boleznih razpršeni po posameznih državah, lahko EU s povezovanjem centrov, združevanjem strokovnega znanja in povečanjem sinergij med državami članicami zagotovi pomembno dodano vrednost.

Nobena država nima sama dovolj znanja in zmogljivosti za zdravljenje vseh redkih in kompleksnih bolezni, toda s sodelovanjem in izmenjavo znanja, ki lahko rešuje življenja,



„Nobena država nima sama dovolj znanja in zmogljivosti za zdravljenje vseh redkih in kompleksnih bolezni“

Vytenis Andriukaitis



prek ERM lahko na evropski ravni zagotovimo, da bodo bolniki v EU imeli dostop do najboljših strokovnjakov.

Kakšne vloge imajo sodelujoči v ERM?

Gonilne sile ERM so izvajalci zdravstvenih storitev in nacionalni zdravstveni organi. Vlivajo zaupanje, prevzemajo odgovornost in so najbolj dejavni pri razvoju in delovanju mrež.

Vloga Komisije, kot jo določa direktiva EU o pravicah pacientov pri čezmejnem zdravstvenem varstvu iz leta 2011, je vzpostaviti okvir za ERM. Komisija podpira koordinatorje mrež z nepovratnimi sredstvi in jim zagotavlja tehnične zmogljivosti za mreženje.

Katere dodatne ukrepe sprejemate v boju proti redkim in kompleksnim boleznim?

ERM so del širše strategije, ki si prizadeva povečati učinkovitost, dostopnost in vzdržljivost evropskih zdravstvenih sistemov. Evropska komisija podpira države članice z združevanjem strokovnega znanja in izkušenj, registrov, podatkov ter finančnih sredstev. Podpiramo raziskave in inovacije ter financiramo projekte in skupne ukrepe. Spodbujamo proizvajalce, da razvijajo zdravila sirote in jih prinašajo na trg.

Kaj pričakujete od ERM v prihodnosti?

Upam, da bodo ERM prinesle konkretne rezultate za tisoče bolnikov z redkimi boleznimi, da ne bodo več tavalni v temi v iskanju odgovorov in da bodo lahko izkoristili najboljše strokovno znanje, ki je na voljo v Evropi – ter tako živeli dlje in bili bolj zdravi.

Kazalo

„Koristile bodo tisočem bolnikov“	2	Pridruženi partnerji	22
Ozadje	5	ERM za bolezni srca (ERN GUARD-HEART)	23
Kaj so ERM?	6	ERM za dedne in prirojene anomalije (ERNICA)	24
ERM za endokrine bolezni (Endo-ERN)	7	ERM za prirojene nepravilnosti in redke motnje v duševnem razvoju (ERN ITHACA)	25
ERM za bolezni ledvic (ERKNet)	8	Vodenje evropske referenčne mreže	26
Dodana vrednost za bolnike in strokovnjake	9	ERM za bolezni dihal (ERN LUNG)	27
ERM za bolezni kosti (ERN BOND)	10	ERM za raka pri otrocih (hematoonkologija) (ERN PaedCan)	28
Kako poteka odobritev ERM	11	ERM za bolezni jeter (ERN RARE-LIVER)	29
ERM za kraniofacialne anomalije in ORL bolezni (ERN CRANIO)	12	ERM za bolezni vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema (ERN ReCONNET)	30
ERM za epilepsijo (EpiCARE)	13	Nacionalne politike o redkih boleznih	31
ERM za rakava obolenja odraslih (solidni tumorji) (ERN EURACAN)	14	ERM za bolezni imunske pomanjkljivosti ter avtoinflamatorne in avtoimunske bolezni (ERN RITA)	32
Države članice s krmilom v rokah	15	ERM za nevrološke bolezni (ERN-RND)	33
ERM za hematološke bolezni (EuroBloodNet)	16	ERM za kožne bolezni (ERN Skin)	34
ERM za urogenitalne bolezni in stanja (ERN eUROGEN)	17	ERM za presaditve pri otrocih (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
ERM za živčno-mišične bolezni (ERN EURO-NMD)	18	Poudarek na izboljšanju zdravstvenih izidov: vloga organizacij bolnikov	36
Evropa: globalni center odličnosti	19	ERM za dedne presnovne bolezni (MetabERN)	38
ERM za očesne bolezni (ERN EYE)	20	ERM za večsistemske žilne bolezni (VASCERN)	39
ERM za dedne sindrome tveganja za nastanek raka (ERN GENTURIS)	21	Seznam ERM	40
Dejavno sodelovanje	22		

Ozadje

Redke in kompleksne bolezni povzročajo kronične zdravstvene težave in so pogosto življenjsko nevarne.

Od **5 000 do 8 000 redkih bolezni** vpliva na vsakodnevno življenje približno **30 milijonov ljudi** v EU. Samo na področju onkologije je na primer skoraj **300 redkih oblik raka** in za eno od njih v Evropi vsako leto zbolijo več kot **pol milijona ljudi**.

Veliko ljudi z redkimi ali kompleksnimi boleznimi nima dostopa do diagnoze ali visoko kakovostnega zdravljenja. Strokovnega znanja in izkušenj lahko primanjkuje, saj je bolnikov malo.

EU in nacionalne vlade so se zavezale, da bodo izboljšale prepoznavanje in zdravljenje 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 bolnikom 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 v državah članicah EU začela veljati leta 2013,

poudarja pa pomen e-zdravja in interoperabilnosti nacionalnih zdravstvenih IT-sistemov za lažje izmenjevanje informacij.

Na osnovi tega in ob podpori zdravstvenega programa EU je leta 2017 začelo delovati prvih 24 evropskih referenčnih mrež.

Veliko ljudi z redkimi ali kompleksnimi boleznimi nima dostopa do diagnoze ali visoko kakovostnega zdravljenja. Strokovnega znanja in izkušenj lahko primanjkuje, saj je bolnikov malo.

ZA 5 000 – 8 000
REDKIMI BOLEZNIMI, MED DRUGIM TUDI
ZA 300
REDKIMI OBLIKAMI RAKA, TRPI
30
MILIJONOV LJUDI V EU



Kaj so ERM?

Evropske referenčne mreže (ERM) so virtualne mreže, ki povezujejo izvajalce zdravstvenih storitev po celi Evropi. Njihov cilj je zdravljenje kompleksnih ali redkih bolezni, ki zahtevajo visoko specializirano obravnavo ter koncentracijo znanja in virov.

6

Za potrebe preučitve diagnoze in zdravljenja bolnika koordinator mreže z uporabo namenskega IT-sistema in orodij telemedicine skliče „virtualen“ svetovni odbor, sestavljen iz strokovnjakov z različnih področij medicine.

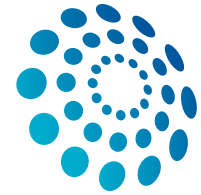
Nobena država nima sama dovolj znanja in zmogljivosti za zdravljenje vseh redkih in kompleksnih bolezni. ERM ponujajo bolnikom in zdravnikom po celi EU potencial za dostop do strokovnega znanja in pravočasno izmenjavo znanja, ki rešuje življenja, ne da bi jim bilo treba za to potovati v drugo državo.

Po prvem razpisu za zbiranje predlogov julija 2016 so bile prve ERM odobrene decembra 2016, delovati pa so začele marca 2017 s predstavitvijo v Vilni, kjer so potekala tudi uvodna srečanja. V času njihovega nastanka je v mrežah sodelovalo **več kot 900 visoko specializiranih enot zdravstvenega varstva**

iz 313 bolnišnic v 25 državah članicah (in na Norveškem). Štiriindvajset ERM obravnava vrsto tematskih področij, vključno z boleznimi kosti, rakom pri otrocih in imunsko pomanjkljivostjo. Pričakuje se, da bodo ERM v naslednjih petih letih okrepile svoje zmogljivosti in tako pomagale tisočem evropskim bolnikom, ki trpijo za redkimi ali kompleksnimi boleznimi. Vsako leto bodo objavljeni razpisi za izvajalce zdravstvenih storitev, ki bi se želeli pridružiti obstoječim ERM.

Pobuda ERM prejema podporo več evropskih programov financiranja, vključno z zdravstvenim programom, instrumentom za povezovanje Evrope in programom Obzorje 2020.

Proces ERM vodijo države članice EU: odgovorne so za prepoznavanje centrov na nacionalni ravni, odločajo o odobritvi vlog, odbor držav članic pa je odgovoren za razvoj strategije EU v zvezi z ERM in odobritev mrež.



ERM za endokrine bolezni (Endo-ERN)

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

*Endo-ERN si prizadeva za boljše
diagnostične poti, zdravljenje,
kakovost oskrbe in merljive
rezultate za bolnike.*

Endo-ERN 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, dedne motnje homeostaze glukoze in inzulina, dedni sindromi endokrinih tumorjev, motnje rasti in dedni sindromi debelosti, bolezni hipofize in bolezni ščitnice.

ERM gradi na delu številnih obstoječih evropskih mrež, med drugim tistih, ustanovljenih v okviru Evropskega združenja



za endokrinologijo (ESE) in Evropskega združenja za pediatrično endokrinologijo (ESPE), ter tistih, ki so bile razvite v okviru projektov COST.

Endo-ERN si prizadeva za boljše diagnostične poti, zdravljenje, kakovost oskrbe in merljive rezultate za bolnike z redkimi endokrinimi boleznimi, in sicer s spodbujanjem večdisciplinarnega in čezmejnega

sodelovanja in izobraževanja ter posluhom za potrebe bolnikov.

KOORDINATOR MREŽE

prof. Alberto M. Pereira
Leids Universitair Medisch Centrum,
Nizozemska

ERM za bolezni 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 poznega začetka zdravljenja veliko redkih bolezni ledvic napreduje do točke, ko ledvice odpovejo.

Ta ERM se bo trudila izboljšati diagnostične standarde in standarde zdravljenja po celi Evropi. Mreža bo dosegla konsenz glede razumnih diagnostičnih algoritmov za bolnike z znaki in simptomi bolezni ledvic, vključno s standardnimi merili za genetsko testiranje

Storitve spletnega posvetovanja bodo omogočale boljšo obravnavo novih in kompleksnih primerov.

v primeru suma na dedne bolezni ledvic. Delovne skupine bodo nato po podrobni analizi razpoložljivih zdravljenj opredelile klinične poti za zdravstveno obravnavo.

Storitve spletnega posvetovanja bodo omogočale boljšo obravnavo novih in kompleksnih primerov. Dostop do virtualnega posvetovalnega odbora bodo dopolnjevali upravni ukrepi za poenostavitev potovanja bolnikov v specializirane centre, če bo to potrebno, skladno z direktivo o čezmejnem zdravstvenem varstvu

in uredbo o socialni varnosti. Pripravila se bo serija spletnih seminarjev za izobraževanje in usposabljanje zdravstvenih delavcev.

KOORDINATOR MREŽE

prof. Franz Schaefer

Universitätsklinikum Heidelberg, Nemčija

Dodana vrednost za bolnike in strokovnjake

Bolniki z redkimi in kompleksnimi boleznimi lahko več let čakajo na pravo diagnozo. To je lahko zanje in za njihove družine zelo moreče in obremenjujoče. Med njimi je veliko otrok, njihov razvoj pa je resno ogrožen, ko se v iskanju diagnoze prebijajo skozi zdravstveni sistem in včasih obiščejo številne različne specialiste.

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

Mreže so okolje, v katerem se razvijajo smernice, usposabljanje in izmenjava znanja. Olajšajo lahko izvedbo velikih kliničnih študij, ki bi omogočile boljše razumevanje bolezni in razvoj novih zdravil, in sicer z zbiranjem velikih količin podatkov o bolnikih.

Za zdravnike specialiste so ERM priložnost za mreženje s podobno mislečimi strokovnjaki iz cele Evrope – izolacije, s katero se srečujejo številni strokovnjaki za redke bolezni, je tako konec.

Inovacije v izvajanju zdravstvenega varstva so temeljni kamen sistema ERM. Razvoj novih modelov oskrbe, rešitev in orodij za e-zdravje ter inovativnih medicinskih rešitev in naprav bo spremenil način izvajanja samega zdravljenja. ERM so inkubatorji za razvoj digitalnih storitev, potrebni za zagotavljanje virtualnega zdravstvenega varstva.

ERM bodo tudi pomagale spodbuditi ekonomijo obsega in zagotoviti učinkovitejšo uporabo virov, kar bo imelo pozitiven vpliv na vzdržnost nacionalnih sistemov zdravstvenega varstva. Mreže so jasan dokaz tega, kaj lahko v Evropi doseže solidarnost.

Mreže so okolje, v katerem se razvijajo smernice, usposabljanje in izmenjava znanja.



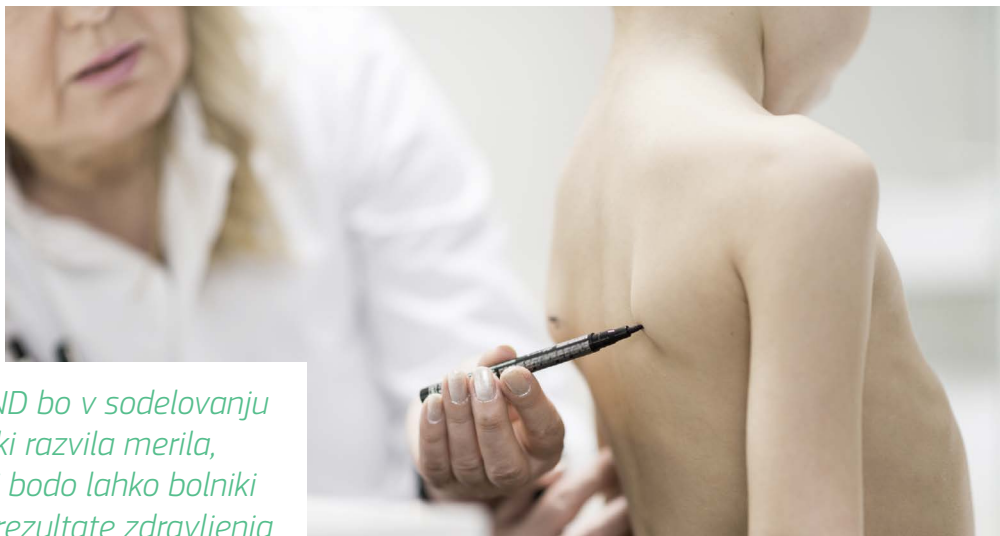
ERM za boleznimi kosti (ERN BOND)



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.

ERN BOND združuje vse redke bolezni kosti – prirojene, kronične in dednega izvora –, ki vplivajo na hrustanec, kosti in zobovino. Mreža se bo najprej osredotočila na naslednje bolezni: osteogenesis imperfecta (OI), na X kromosom vezano hipofosfatemijo (XLH) in ahondroplazijo (ACH), pri tem pa bo upoštevala stopnjo prevalence bolezni, težavnost diagnosticiranja in obravnave ter nova zdravljenja, ki se uveljavljajo. Še redkejšim boleznim se bo posvetila pozneje, ko bodo že vzpostavljeni sistematični pristopi.

Mreža BOND bo v sodelovanju z bolniki razvila merila, s katerimi bodo lahko bolniki ocenjevali rezultate zdravljenja in izkušnjo z zdravljenjem. Mreža bo pripravila smernice, na podlagi



Mreža BOND bo v sodelovanju z bolniki razvila merila, s katerimi bodo lahko bolniki ocenjevali rezultate zdravljenja in izkušnjo z zdravljenjem.

katerih se bodo razvijale in širile najboljše prakse. Vzporedno z razvojem novih zdravil bo mreža poskrbela, da bodo bolniki lahko hitro dostopali do raziskav.

Mreža BOND bo s pomočjo e-zdravja in telemedicinskih sistemov ter tudi delovnih obiskov, usposabljanj in dejavnosti širjenja omogočila razvoj znanja in spretnosti. Namen mreže je skrajšati čas do postavitve diagnoze z manj nepotrebnimi preiskavami, natančnejšo

diagnozo in novimi izvedljivimi zdravljenji v roku dveh do treh let.

KOORDINATOR MREŽE

dr. Luca Sangiorgi
Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna,
Italija

Kako poteka odobritev ERM

Pri imenovanju in razvoju evropskih referenčnih mrež imajo glavno vlogo države članice EU. Če so želeli doseči status ERM, so se morali člani mreže prijaviti na razpis, ki ga je objavila Evropska komisija. Prijavo je nato ocenil neodvisen ocenjevalni organ, ki je dopolnil poročila o vsakem kandidatu. Odbor držav članic se je nato odločil, 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 obstoječi mreži, in odloča o odobritvi morebitnih novih mrež.

Države, ki nimajo predstavnika v odboru ERM, lahko sodelujejo prek izvajalcev zdravstvenih storitev, ki jih imenujejo za „povezane“ in/ali „sodelujoče“ nacionalne centre.

Glavna merila

Usmerjenost v bolnike in klinično vodeno

10 članov v vsaj
8 državah

Visoka stopnja neodvisnosti

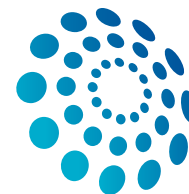
Izpolnjevanje pogojev za mreže in člane

Podpora in odobritev s strani nacionalnih organov.

„To prinaša praktične koristi tako z vidika oskrbe bolnikov kot z vidika upravljanja mrež.“

Prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, nevrologinja konzultantka in ena od predstavnikov Poljske v odboru držav članic, je povedala, da so se pri sestavljanju ERM posvetovali s strokovnjaki in bolniki. „Želeli smo mreže za posamezna področja bolezni, s katerimi bi uresničili pričakovanja deležnikov,“ je povedala. „To prinaša praktične koristi tako z vidika oskrbe bolnikov kot z vidika upravljanja mrež.“

ERM za kraniofacialne anomalije in ORL bolezni (ERN CRANIO)



Prirojene kraniofacialne anomalije najdemo pri otrocih, rojenih s premalo ali nepravilno razvitimi deli možganov, lobanje in/ali obraza, zaradi katerih so močno okrnjene njihove funkcije, prisotni pa so tudi psiho-socialni izzivi. Bolnike je treba spremljati in jih zdraviti od rojstva naprej. Klinično in splošno poznavanje mnogih teh pojavov je zelo slabo, zato je postavitve diagnoze lahko izjemen izziv.

Ta ERM skuša odpraviti številne vrzeli v oskrbi, in sicer z izboljšanjem poznavanja kraniofacialnih anomalij pri primarnih skrbnikih. Mreža razvija izobraževalne tečaje o številnih stanjih, ki bodo na voljo na prosto dostopnem spletnem mestu.

Člani mreže si v tesnem sodelovanju z organizacijami bolnikov prizadevajo za izboljšanje izobraževanja, usposabljanja in raziskovanja. Če organizacij bolnikov ni, se posvetujejo s ciljnim skupinami bolnikov. ERN CRANIO ocenjuje vrsto in časovno umestitev kirurškega



Mreža razvija izobraževalne tečaje o številnih stanjih, ki bodo na voljo na prosto dostopnem spletnem mestu.

zdravljenja v sodelujočih centrih, da bi pojasnila njihov vpliv ter s primerjavo določila najboljše prakse v Evropi.

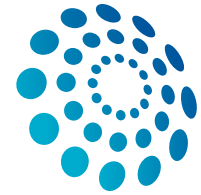
Z zbiranjem podatkov o dolgoročnih izidih različnih stanj bo mreža pomagala pri svetovanju bolnikom in njihovim staršem, pri zdravljenju pa bo lahko pozornost usmerjala na tiste vidike, ki niso bili dovolj upoštevani. Mreža bo podpirala odkrivanje novih genov povzročiteljev s povečanjem števila sodelujočih v raziskavah.

KOORDINATORICA MREŽE

prof. Irene Mathijssen

Erasmus MC, Rotterdam, Nizozemska

ERM za epilepsijo (EpiCARE)



V Evropi ima epilepsijo vsaj šest milijonov ljudi. Tradicionalne antiepileptične terapije pomagajo **60–70 %** bolnikom, da **nimajo napadov**. Za bolnike z epilepsijo, ki se ne odziva na zdravljenje, je klinična prognoza slaba.

V preteklosti je bila epilepsija obravnava kot ena bolezen, a vse bolj se uveljavlja pristop, ki ta stanja obravnava kot skupino redkih in kompleksnih bolezni. Portal za redke bolezni in zdravila sirote ORPHANET navaja 137 bolezni z epilepsijo kot prevladujočim simptomom, kljub temu pa veliko bolnikov ni diagnosticiranih in nima dostopa do zdravljenja.

Mreža si prizadeva omogočiti neomejen dostop do predoperativne obravnave in operativnega zdravljenja epilepsije, povečati število odkritih redkih vzrokov za epilepsijo in število odkritih bolnikov z ozdravljivimi redkimi vzroki za epilepsijo, razširiti dostop do specializirane oskrbe za redke vzroke ter spodbujati raziskave o inovativnih vzročnih zdravljenjih za redke in kompleksne primere epilepsije.



Mreža EpiCARE si prizadeva povečati število ljudi brez napadov v Evropi.

EpiCARE nadaljuje delo pilotne ERM E-pilepsy, ki si je prizadevala povečati ozaveščenost in dostopnost operativnega zdravljenja epilepsije za skrbno izbrane posameznike ter se učinkovito posluževala e-orodij in večdisciplinarnih skupinskih razprav. Mreža EpiCARE, v katero so dejavno vključeni člani organizacij bolnikov, si prizadeva povečati število ljudi brez napadov v Evropi.

KOORDINATORICA MREŽE

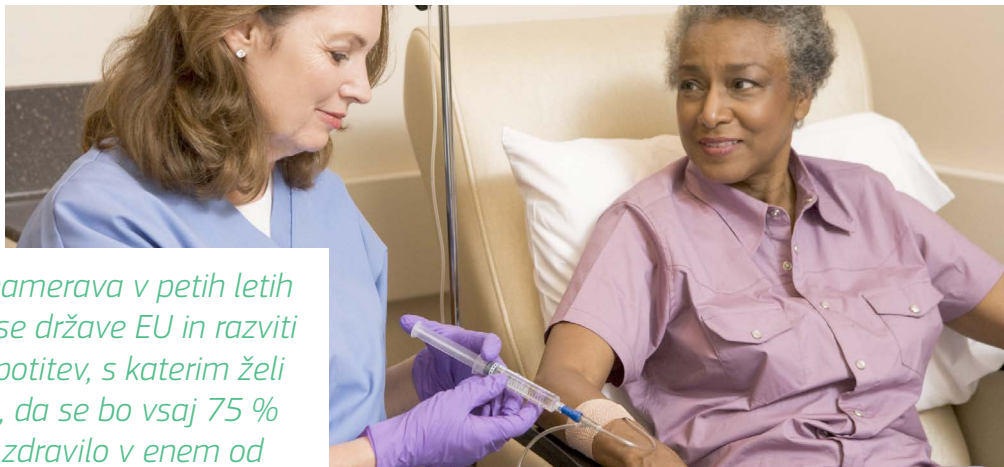
prof. Helen Cross
Great Ormond Street Hospital
for Children, NHS Trust,
Združeno kraljestvo

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



Poznamo več kot **300 redkih oblik raka**. ERN EURACAN obsega vse redke solidne tumorje odraslih oseb, razdeljene v deset domen skladno s klasifikacijama RARECARE in ICD10. Obravnava redkih oblik raka se sooča z resnimi diagnostičnimi izzivi, ki imajo včasih hude posledice za kakovost življenja in končni izid. Neustrezna obravnava teh bolnikov lahko tudi poveča nevarnost ponovitve bolezni in smrti.

ERN EURACAN skrbi za izmenjavo orodij za najboljše prakse in vzpostavlja referenčne centre za redke oblike raka. Pripravlja in redno posodablja tudi diagnostične smernice ter smernice za zdravljenje in klinično prakso. Mreža se namerava v petih letih razširiti v vse države EU in razviti sistem napotitev, s katerim želi zagotoviti, da se bo vsaj 75 % bolnikov zdravilo v enem od centrov EURACAN. Prizadeva si izboljšati stopnjo preživetja, izdelati sporazumnevalna orodja za bolnike in zdravnike v vseh jezikih ter razviti mednarodne podatkovne zbirke in banke vzorcev rakavih tkiv.



Mreža se namerava v petih letih razširiti v vse države EU in razviti sistem napotitev, s katerim želi zagotoviti, da se bo vsaj 75 % bolnikov zdravilo v enem od centrov EURACAN.

Ta ERM izhaja iz predhodnih kliničnih in raziskovalnih mrež, ki so uspešno izvajale klinična preskušanja v okviru Evropske organizacije za raziskovanje in zdravljenje raka (EORTC) ter oblikovale smernice v sodelovanju z EORTC in Evropskim združenjem za internistično onkologijo (ESMO). S pridom izkorišča tudi delo mrež, ki sta jih oblikovali Evropsko združenje za nevroendokrine tumorje (ENETS) in Mreža za rake vezivnega tkiva (Conticanet), ter številnih raziskovalnih projektov EU.

KOORDINATOR MREŽE

prof. Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lyon, Francija

Države članice s krmilom v rokah

Paul Boom je predstavnik Nizozemske v odboru držav članic. **Ta odbor ima glavno besedo pri oblikovanju prihodnosti ERM in odločanju o odobritvi mrež.** „Zakonodaja jasno določa, da imajo krmilo v rokah države članice,“ je povedal in dodal: „Nacionalni organi so tisti, ki ugotavljajo, ali kandidati za ERM izpolnjujejo merila glede kakovosti, vključenosti bolnikov in upravljanja.“

Po njegovih besedah države članice zagotavljajo tudi, da so ERM dobro povezane z nacionalnimi zdravstvenimi storitvami. „ERM ne smejo postati nepovezani otoki odličnosti, ki delujejo v osami. Dobro morajo biti povezane z bolnišnicami in primarno zdravstveno oskrbo ter tako koristiti lokalnim skupnostim in nuditi podporo bolnikom iz cele Evrope.“

Če na vpliv ERM gledamo širše, so po mnenju g. Booma mreže novo in vznemirljivo poglavje evropskega sodelovanja na področju zdravstvenega varstva. So dober primer tega, kako lahko države članice sodelujejo in državljanom zagotavljajo dodano vrednost. „Sam menim, da bi ERM lahko služile kot okolje, ki bi omogočalo razvoj orodij e-zdravja in po možnosti tudi več sodelovanja glede pogostejših kroničnih bolezni,“ je še povedal. „Zdaj imamo osnovo, na kateri lahko gradimo, priložnost, da države članice združijo moči in spregovorijo o skupnih izzivih v zdravstvu ter razmišljajo onkraj meja.“



„Zdaj imamo osnovo, na kateri lahko gradimo, priložnost, da države članice združijo moči in spregovorijo o skupnih izzivih v zdravstvu ter razmišljajo onkraj meja.“

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 skupin: redke okvare rdečih krvničk, odpoved kostnega mozga, redke motnje strjevanja krvi, hemokromatoza in druge redke dedne motnje sinteze železa, maligni mielomi in maligni limfomi.

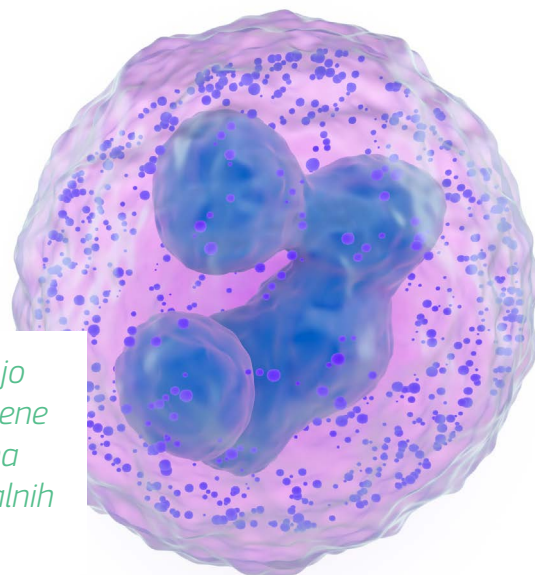
Diagnosticiranje redkih hematoloških bolezni zahteva veliko kliničnega znanja in izkušenj ter dostop do številnih laboratorijskih storitev in tehnologij slikanja. Te preiskave omogočajo natančno klasifikacijo bolezni po merilih SZO z uporabo mednarodnih sistemov točkovanja in bioloških označevalcev, kjer 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 bolnikih. 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 nekaterih državah obstajajo preventivni programi za določene bolezni, nujno pa je potrebna uskladitev na področju presejalnih programov.

EuroBloodNet si bo s pomočjo izkušenj, pridobljenih v okviru Evropske mreže za redke in prirojene oblike anemije (ENERCA), ki jo financira EU, in Evropskega hematološkega združenja (EHA), prizadevala za boljši dostop do zdravstvenega varstva za bolnike z redkimi hematološkimi boleznimi, širjenje smernic in najboljših praks, izboljšanje usposabljanja



in izmenjave znanja, klinično svetovanje, če v državi primanjkuje strokovnega znanja, ter povečanje števila kliničnih preskušanj na tem področju.

KOORDINATOR MREŽE

prof. Pierre Fenaux
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Saint-Louis

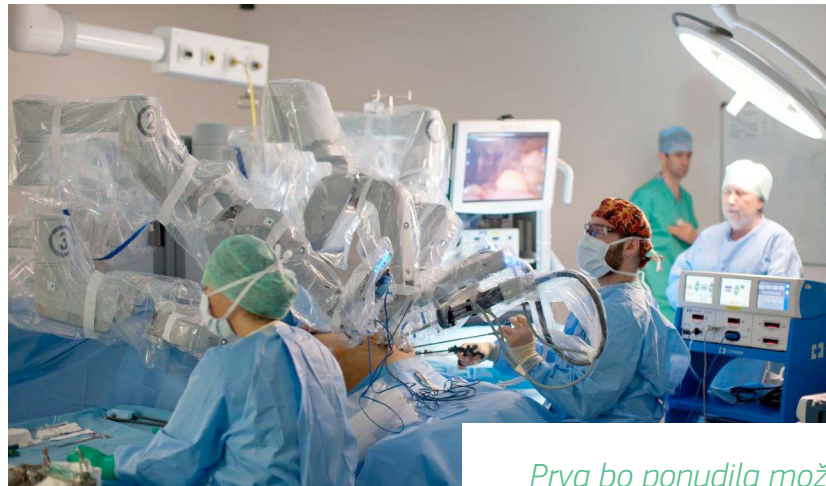


ERM za urogenitalne bolezni in stanja (ERN eUROGEN)

Redke in kompleksne urogenitalne 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. Bolniki potrebujejo vseživljenjsko oskrbo strokovnih večdisciplinarnih ekip, ki načrtujejo in opravijo operacijski poseg ter nudijo pooperativno fizioterapijo in psihološko podporo.

Mreža eUROGEN bo pripravila individualno ocenjene smernice glede najboljših praks ter izboljšala izmenjevanje podatkov o izidih. Prva bo ponudila možnost dolgoročnega spremljanja izidov pri bolnikih za obdobje od 15 do 20 let.

Mreža bo zbirala podatke in gradivo tam, kjer jih primanjkuje, razvijala nove smernice, zbirala dokaze o najboljših praksah, ugotavljala razlike v praksah, razvijala izobraževalne programe in usposabljanja, v sodelovanju s predstavniki bolnikov določila raziskovalni program ter širila znanje s sodelovanjem v virtualnih večdisciplinarnih ekipah. Do leta 2020 se bo vsaj 50 novih strokovnjakov za redke in kompleksne urogenitalne bolezni udeležilo



specialističnih usposabljanj in štipendiranih programov, ki jih bo razvila mreža eUROGEN.

Mreža si prizadeva tudi za pospeševanje inovacij v medicini ter izboljšanje diagnostike in zdravljenja.

Prva bo ponudila možnost dolgoročnega spremljanja izidov pri bolnikih za obdobje od 15 do 20 let.

KOORDINATOR MREŽE

prof. Christopher Chapple
Sheffield Teaching Hospitals NHS
Foundation Trust, Združeno kraljestvo

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



Živčno-mišične bolezni se pojavljajo vse od zgodnjega otroštva do pozne odrasle dobe. Značilna simptoma sta oslabelelost mišic in mišična atrofija, vendar se lahko pojavljajo tudi drugi, vključno z utrujenostjo, bolečinami, otopelostjo, slepoto, težavami s požiranjem in dihanjem ter srčnimi boleznimi. Večina živčno-mišičnih bolezni je napredujočih in izčrpavajočih ter skrajšuje življenjsko dobo in zmanjšuje kakovost življenja.

Namen mreže je skrajšati čas do postavitve diagnoze za 40 % v prvih petih letih, izboljšati diagnostični izplen za 15 % in povečati dostop do ustreznih poti oskrbe.

V Evropi obstajajo velike vrzeli in razlike pri dostopu do diagnostičnih storitev in zdravljenja. Med večjimi izzivi na poti do izboljšanja rezultatov so pozna napotitev iz primarne zdravstvene oskrbe v specialistični center ter urejanje prehoda s pediatričnih storitev na storitve za odrasle osebe.

ERN EURO-NMD združuje vodilne evropske strokovnjake z željo, da bi bolnikom zagotovila dostop do specialističnega zdravljenja prek virtualnih posvetovanj in posvetovanj v živo.



Namen mreže je skrajšati čas do postavitve diagnoze za 40 % v prvih petih letih, izboljšati diagnostični izplen za 15 % in povečati dostop do ustreznih poti oskrbe.

ERN EURO-NMD bo poleg tega razvila nove smernice ter zdravstvenim delavcem in bolnikom ponudila informacije o najboljših praksah za posamezne bolezni. Znanje, ki bo nastalo in se bo gojilo znotraj mreže, bo široko dostopno prek orodij e-zdravja. Izhajajoč iz bogate zgodovine sodelovanja,

bo mreža krepila tudi sodelovanja, ki imajo potencial za spodbujanje razvoja raziskav in zdravljenj za obravnavo še neizpolnjenih potreb bolnikov.

KOORDINATORICA MREŽE

prof. Kate Bushby
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Združeno kraljestvo

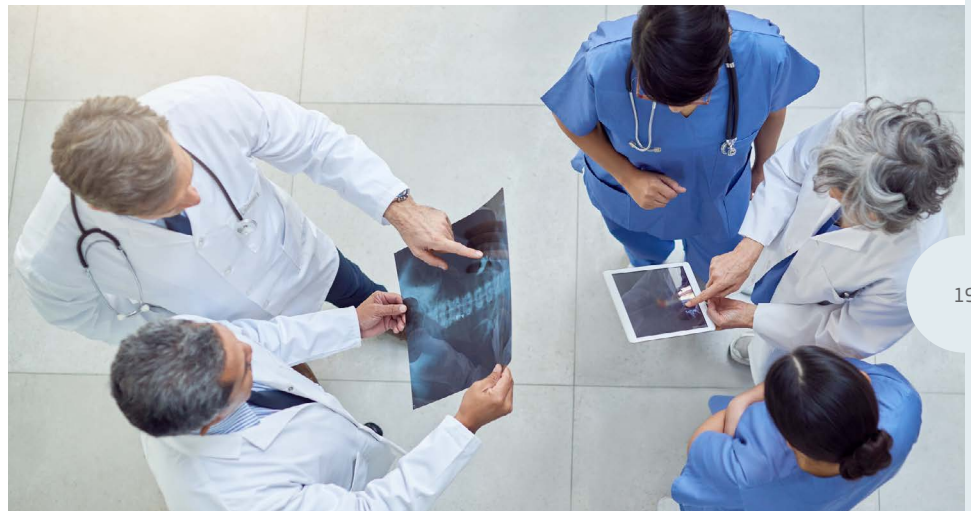
Evropa: globalni center odličnosti

Evropske referenčne mreže so začele delovati marca 2017. Čeprav so nastale pred kratkim in je njihov osnovni namen izboljšati življenje Evropejcev, ki živijo z redkimi in kompleksnimi boleznimi, bodo v prihodnosti imele globalen vpliv.

ERM bodo črpale iz najboljših praks na globalni ravni tam, kjer obstajajo, in ustvarile nove tam, kjer jih še ni. **S pomočjo mrež bo Evropa postala središče dejavnosti za redke in kompleksne bolezni.**

ERM bodo na primer v ustreznem položaju za izvajanje smernic o najboljših praksah. V primerih bolezni, za katere še ne obstajajo diagnostične ali terapevtske smernice, bodo mreže lahko razvile navodila in najboljše prakse.

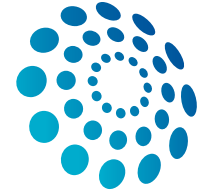
S povezovanjem strokovnjakov in populacij bolnikov bodo ERM lahko pospeševale klinične raziskave in preizkušale terapevtske posege. To jih bo postavilo na čelo inovacijskih dejavnosti na področju številnih redkih bolezni.



Model ERM bi lahko postal zgled za druge. Najsodobnejša orodja e-zdravja, razvita za lažje čezmejno sodelovanje v Evropi, bi lahko imela tudi potencial za razvoj mednarodnih sodelovanj, obenem pa izboljšala dostop do zdravstvenega varstva.

ERM bodo črpale iz najboljših praks na globalni ravni tam, kjer obstajajo, in ustvarile nove tam, kjer jih še ni.

ERM za očesne bolezni (ERN EYE)

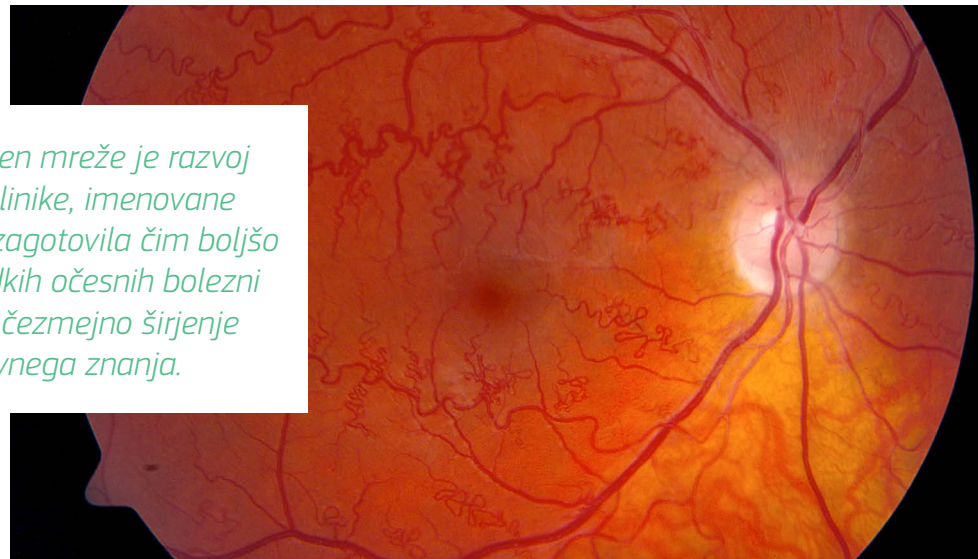


Redke očesne bolezni so glavni vzrok za slabovidnost in slepoto otrok in mladih odraslih v Evropi. Na portalu za redke bolezni in zdravila sirote ORPHANET je navedenih več kot 900 redkih očesnih bolezni. Med njimi so tako nekoliko bolj razširjene bolezni, kot je retinitis pigmentosa z ocenjeno stopnjo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

Glavni namen mreže je razvoj virtualne klinike, imenovane EyeClin, ki bi zagotovila čim boljšo pokritost redkih očesnih bolezni in olajšala čezmejno širjenje strokovnega znanja.

ERN EYE razvršča te bolezni v štiri tematske skupine: redke bolezni mrežnice, redke nevrooftalmološke bolezni, redke pediatrične oftalmološke bolezni in redke bolezni sprednjega segmenta očesa.

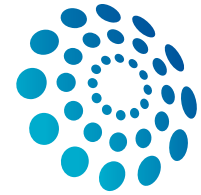
Poleg tega se šest prečnih delovnih skupin ukvarja z vprašanji, ki so skupna vsem štirim tematskim sklopom. Dodatne delovne skupine so osredotočene na posamezna področja, vključno z genetskim testiranjem, registri, raziskavami, izobraževanjem, komunikacijo in bolniki.



Glavni namen mreže je razvoj virtualne klinike, imenovane EyeClin, ki bi zagotovila čim boljšo pokritost redkih očesnih bolezni in olajšala čezmejno širjenje strokovnega znanja. ■

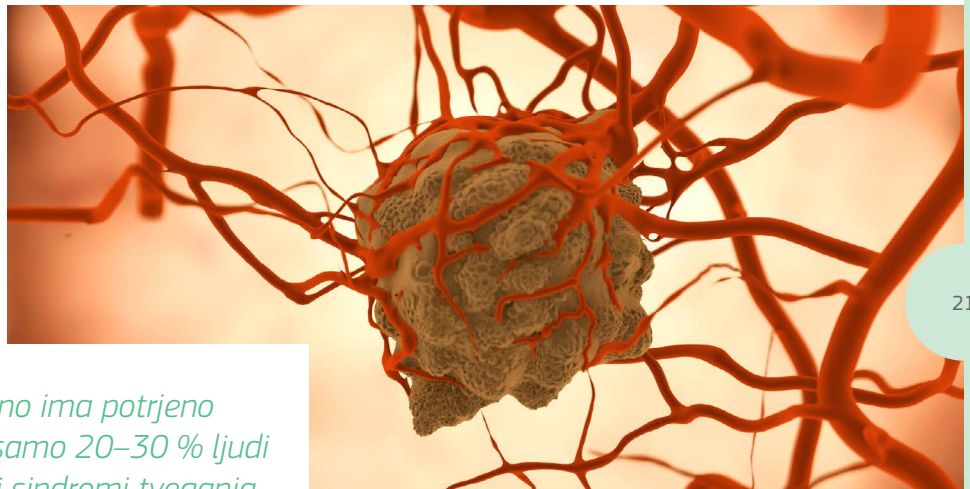
KOORDINATORICA MREŽE

prof. Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Francija



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

Dedni sindromi tveganja za nastanek raka so motnje, pri katerih podedovane genske mutacije v posameznikih močno povečajo tveganje za nastanek raka. Tveganje za nastanek raka v življenjski dobi je lahko tudi 100 %. Čeprav so organski sistemi, izpostavljeni tveganju, zelo različni, se prizadeti posamezniki soočajo s podobnimi izzivi: pozna diagnoza, pomanjkanje preventive za bolnike in zdrave sorodnike ter napačno zdravljenje. Trenutno ima potrjeno diagnozo samo 20–30 % ljudi z dednimi sindromi tveganja za nastanek raka.



Trenutno ima potrjeno diagnozo samo 20–30 % ljudi z dednimi sindromi tveganja za nastanek raka.

ERN GENTURIS si prizadeva izboljšati odkrivanje teh sindromov, čim bolj zmanjšati razlike v kliničnih rezultatih, oblikovati in izvajati smernice, razviti registre in biološke banke, podpirati raziskave ter opolnomočiti bolnike. Mreža bo izobraževala javnost in zdravstvene delavce ter spodbujala izmenjavo najboljših praks po celi Evropi. Izboljšala bo dostop do več-disciplinarnе oskrbe z novimi modeli in standardi za izmenjavo in obravnavo kompleksnih primerov. Mreža skrbi za boljšo kakovost in

interpretacijo genetskega testiranja ter za povečanje vključenosti bolnikov v programe kliničnih raziskav.

ERN GENTURIS bo sodelovala z drugimi ERM, da bi izboljšala obravnavo pacientov z dednimi sindromi tveganja za nastanek raka, ki razvijajo stanja, ki sodijo pod strokovno pristojnost druge mreže.

KOORDINATORICA MREŽE

prof. Noline Hoogerbrugge
Radboudumc, Nizozemska

Dejavno sodelovanje

Informacijska tehnologija (IT) in orodja e-zdravja se lahko s pridom uporabljajo za lažje sodelovanje. ERM so povezane prek namenskega IT-sistema, prek katerega lahko koordinator mreže s pomočjo orodij telemedicine skliče „virtualne“ svetovalne odbore zdravnikov specialistov, ki preučijo stanje bolnika, 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.

Tehnologija omogoča, da delo v razkropljenih ekipah ne pozna več geografskih ovir. V nekaterih primerih so dovolj telefonski ali video klici. Spet v drugih lahko mreže uporabijo namenske sisteme za izmenjavo vzorcev tkiv ali slik kompleksnih stanj v visoki ločljivosti. Te tehnologije se lahko uporabijo tudi za shranjevanje primerov in tako pomagajo oblikovati velike zbirke primerov za nadaljnje raziskave.

Na primer: po varni izmenjavi patoloških ali radioloških podatkov se lahko člani mreže

prijavijo ter si v zaprtem okolju ogledajo gradivo in ga komentirajo. Za bolnika je še vedno odgovoren lečeči zdravnik, ki pa lahko izkoristi ERM kot dragocen podporni vir.

Tehnologija omogoča, da delo v razkropljenih ekipah ne pozna več geografskih ovir.

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 imenujejo 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 bistvenega pomena, da države članice za imenovanje pridruženih partnerjev

uporabijo odprte, pregledne in zanesljive postopke.

Prve pridružene partnerje bodo nekatere države članice imenovala do konca leta 2017.

ERM za bolezni srca (ERN GUARD-HEART)



Redke bolezni srca se lahko razvijejo kadar koli v življenju in so večinoma genskega izvora. Za te bolezni so značilni raznovrstni znaki in simptomi, ki se ne razlikujejo le glede na bolezen, temveč tudi glede na posameznika. Vse te bolezni srca imajo značilno povečano tveganje za nenadno smrt v mladosti, do katere pride pri sicer zdravih ljudeh.

Mreža GUARD-HEART je opredelila naslednja tematska področja: družinske električne bolezni srca, družinske kardiomiopatije, prirojene okvare srca in druge redke bolezni srca. Te teme so osnovane na kliničnih smernicah Evropskega kardiološkega združenja (ESC), mednarodni klasifikaciji bolezni (ICD10) in portalu ORPHANET.

ERN GUARD-HEART si prizadeva okrepiti usklajenost strokovnjakov in virov ter tako poenostaviti združevanje večdisciplinarnega znanja, ki bo zabeleženo in dostopno splošni javnosti.

ERN GUARD-HEART si prizadeva okrepiti usklajenost strokovnjakov in virov ter tako poenostaviti združevanje večdisciplinarnega znanja, ki bo zabeleženo in dostopno splošni javnosti.



Zdravstvene storitve bodo na voljo prek skupnega sistema e-zdravja, ki bo večjemu številu bolnikov in zdravstvenih delavcev po celi Evropi zagotovil dostop do strokovnega znanja. S krepitvijo tesnejšega sodelovanja med strokovnjaki se bo pridobilo in izmenjevalo novo strokovno znanje, razvijali se bodo novi diagnostični in terapevtski postopki ter odkrivala nove redke bolezni srca.

KOORDINATOR MREŽE

prof. Arthur Wilde
Academisch Medisch Centrum,
Amsterdam, Nizozemska

ERM za dedne in prirojene anomalije (ERNICA)



Mreža ERNICA se posveča prirojenim malformacijam in boleznim, ki se pojavijo na začetku življenja ter zahtevajo večdisciplinarno obravnavo in dolgoročno spremljanje, ter proučuje prehod v odraslo dobo.

Delo mreže je organizirano vzdolž dveh glavnih tokov skladno s klasifikacijama ORPHANET in ICD10. Prvi se ukvarja z malformacijami prebavnega sistema, drugi pa z malformacijami trebušne prepone in trebušne stene. V okviru slednjega delujejo skupine, ki pokrivajo malformacije požiralnika, ter skupina, ki se ukvarja z gastroenterološkimi in črevesnimi boleznimi. Ta skupina vključuje tudi podskupino, specializirano za odpoved črevesja. Vsaka delovna skupina ima projektne skupine za posamezne bolezni.

Pri nekaterih od teh bolezni je stopnja umrljivosti lahko tudi 50 %. Mreža ERNICA si prizadeva izboljšati kakovost oskrbe bolnikov ter zmanjšati dolgoročne posledice teh redkih bolezni pri novorojenčkih. Mreža bo skrbela za lažje sodelovanje na področju raziskav in razvijala klinične smernice,



osnovane na dokazih. Izboljšala bo tudi dostop do novih kirurških tehnik in oblik zdravljenja.

ERNICA je prostor, kjer se lahko srečujejo nacionalna združenja bolnikov in skrbnikov, vključno z medicinskimi sestrami in drugimi strokovnjaki, ki si prizadevajo za izboljšanje rezultatov zdravljenja.

Pri nekaterih od teh bolezni je stopnja umrljivosti lahko tudi 50 %.

KOORDINATOR MREŽE

prof. René Wijnen
Erasmus MC, Rotterdam, Nizozemska



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

Ta ERM združuje strokovnjake za redke prirojene nepravilnosti in redke motnje v duševnem razvoju. Prirojene nepravilnosti prizadenejo enega od 40 otrok. Za pogostejše nepravilnosti, kot je zajčja ustnica, obstajajo dobro uveljavljene mreže oskrbe, medtem ko je za redkejša stanja strokovno znanje razpršeno po celi Evropi. Številne nepravilnosti se pojavijo kot del „sindromov“, povezanih z nepravilno rastjo, razvojem ali socializacijo. Opisanih je več kot **8 000 sindromov**, od katerih se jih večina pojavi pri **manj kot eni na 2 000 oseb**.

Napake v kromosomih so eden najpogostejših vzrokov za nepravilnosti in motnje v duševnem razvoju. Nove preiskave, kot sta sekvenciranje eksoma in genoma, so izboljšale verjetnost postavitve diagnoze, vendar niso rutinsko na voljo v več kot 50 % visoko specializiranih centrov.

Razširitev dostopa do te tehnologije je glavni cilj ERN ITHACA. Mreža razvija tudi pobude na področju telezdravja in vzpostavlja



virtualne večdisciplinarne ekipe med centri v EU. Za izboljšanje dostopa do diagnostike, ne da bi bilo treba bolnikom potovati, bo uporabljala virtualne spletne klinike.

ERN ITHACA bo povezovala starše in bolnike z namenom razvijanja najboljših praks in razvoja smernic, kjer je to potrebno. Določila bo merila za podatke v registrih bolnikov, nudila napredno usposabljanje za zdravstvene delavce in spodbujala raziskave. Mreža bo sodelovala z obstoječimi mrežami na tem

področju in z ERM, s katerimi ima skupne interese, v središču njenih dejavnosti pa bodo vedno bolniki.

KOORDINATORICA MREŽE

prof. Jill Clayton-Smith
Central Manchester NHS Foundation
Trust, Združeno kraljestvo

Vodenje evropske referenčne mreže

Prof. Pierre Fenaux, profesor hematologije na Hôpital Saint-Louis v Parizu v Franciji, vodi evropsko referenčno mrežo EuroBloodNet. Po njegovem mnenju 66-članska mreža EuroBloodNet pomembno koristi tako bolnikom kot strokovnjakom. „Namen ERM je osredotočenost na bolnika, kar pomeni izboljšanje dostopa do zdravstvenega varstva v primeru redkih hematoloških bolezni,“ je povedal. „V centre po celi Evropi, v katerih morda nimajo potrebnega strokovnega znanja in izkušenj, prinašamo najnovejšo diagnostiko in oblike zdravljenja.“

Podpora držav članic EU in Evropske komisije daje po njegovih besedah mreži dodatno težo in izboljšuje njeno zmogljivost širjenja smernic. „Vidimo tudi odlične priložnosti za učenje o redkih hematoloških boleznih v okviru sistemov stalnega izobraževanja na področju medicine,“ je dodal prof. Fenaux.

V vsakodnevni praksi je mreža koristna za zdravnike, ki obravnavajo redke ali kompleksne bolezni: „Zdravniki lahko dostopajo do strokovnega znanja kolegov iz drugih držav. S tem je konec izolacije, s katero se zdravniki včasih srečujejo, če nimajo kolegov, na katere bi se lahko obrnili za drugo mnenje.“

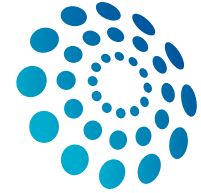
Obstajajo pa še druge potencialne koristi. Prof. Fenaux pravi, da se bo s povezovanjem evropskih bolnišnic ustvarila kritična masa bolnikov z redkimi boleznimi, s čimer se bo utrla pot kliničnim raziskavam, ki pred tem niso bile izvedljive.

S spodbujanjem razvoja združenj bolnikov z redkimi boleznimi in zagotavljanem strokovnih nasvetov glede inovativnih oblik zdravljenja lahko te povezave služijo tudi kot podporno okolje. „Če lokalni zdravnik prosi bolnišnico za dostop do inovativnega zdravljenja, lahko naša mreža ponudi strokovno mnenje o znanstvenih temeljih tega novega posega,“ je še povedal prof. Fenaux. „Zdravniki in bolniki s temi boleznimi zdaj vejo, da niso sami.“



„Zdravniki lahko dostopajo do strokovnega znanja kolegov iz drugih držav. S tem je konec izolacije, s katero se zdravniki včasih srečujejo, če nimajo kolegov, na katere bi se lahko obrnili za drugo mnenje.“

ERM za bolezni dihal (ERN LUNG)



Kompleksne bolezni dihal zahtevajo večdisciplinarno obravnavo in psiho-socialno podporo. Njihova kompleksnost je lahko posledica genskih mehanizmov bolezni, sekundarnih sprememb in škode, nastale v drugih organskih sistemih. Zgodnja diagnoza in dostop do specialistične obravnave lahko izboljšata izide številnih teh bolezni.

ERN-LUNG pokriva veliko redkih in kompleksnih pljučnih bolezni, vključno z idiopatsko pljučno fibrozo, cistično fibrozo, bronhiektazijami, ki niso posledica cistične fibroze, pljučno hipertenzijo, PCD, AATD, mezoteliomom, kronično disfunkcijo pljučnega presadka in drugimi redkimi pljučnimi boleznimi.

Mreža si prizadeva izboljšati strokovno znanje po Evropi ter tako zvišati standarde obravnave, kakovost življenja in prognozo za najrazličnejše redke pljučne bolezni. Člani mreže razvijajo in širijo smernice glede obravnave, spodbujajo skupne pristope k zdravljenju, krepijo čezmejni dostop do diagnoze in zdravljenja, vzpostavljajo in vodijo registre ter sestavljajo dovolj velike kohorte za klinične



Mreža si prizadeva izboljšati strokovno znanje po Evropi ter tako zvišati standarde obravnave, kakovost življenja in prognozo za najrazličnejše redke pljučne bolezni.

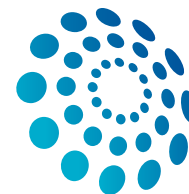
raziskave, razvoj zdravil in študije naravnega poteka bolezni.

ERN-LUNG omogoča bolnikom dostop do večdisciplinarnih ekip, ki oblikujejo druga mnenja o kompleksnih primerih, ne da bi bilo treba bolnikom na pot. Na ta način se bo razširil spletni sistem strokovnega svetovanja, vzpostavljen v okviru pilotnega projekta ECORN-CF, ki ga financira EU.

KOORDINATOR MREŽE

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

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



Rak pri otrocih je redek in ima veliko različnih oblik. Če upoštevamo, da v Evropi vsako leto **20 000 otrok zboli za rakom, 6 000 pa jih zaradi tega umre**, ostaja rak glavni vzrok smrti pri otrocih, starejših od enega leta.

V zadnjih desetletjih se je povprečna stopnja preživetja izboljšala: pri nekaterih oblikah bolezni je bil dosežen skokovit napredek, pri drugih pa ostaja prognoza še vedno zelo slaba. Izzivi so tudi velike razlike v stopnjah preživetja v različnih delih Evrope (izidi so slabši v vzhodni Evropi).

ERN PaedCan dela na tem, da bi izboljšala dostop do visoko kakovostnega zdravstvenega varstva za otroke z rakom, ki zahteva specialistično znanje in orodja, ki niso široko dostopna zaradi majhnega števila primerov in pomanjkanja sredstev. Izhaja iz predhodnih projektov, ki jih je financirala EU: ENCCA, PanCare in ExPO-r-Net. ERN PaedCan pripravlja zemljevid



S pomočjo IT-orodij bo oblikovana mreža odborov pediatrične onkologije, ki bo skrbela za izmenjavo strokovnega znanja in nasvetov.

specialističnih centrov, da bi povečala njihovo prepoznavnost med izvajalci zdravstvenih storitev in bolniki. S pomočjo IT-orodij bo oblikovana mreža odborov pediatrične onkologije, ki bo skrbela za izmenjavo strokovnega znanja in nasvetov.

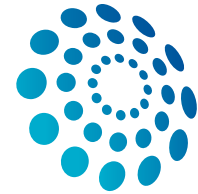
Namen mreže je izboljšati stopnjo preživetja otroških bolnikov z rakom in kakovost njihovega življenja s spodbujanjem sodelovanja, raziskav in usposabljanja, končni cilj pa je

zmanjšati trenutne neenakosti v stopnji preživetja teh bolnikov in zdravstvenih zmogljivostih v državah članicah EU.

KOORDINATORICA MREŽE

prof. Ruth Ladenstein
St. Anna Kinderspital in St. Anna
Kinderkrebsforschung, Dunaj, Avstrija

ERM za bolezni jeter (ERN RARE-LIVER)

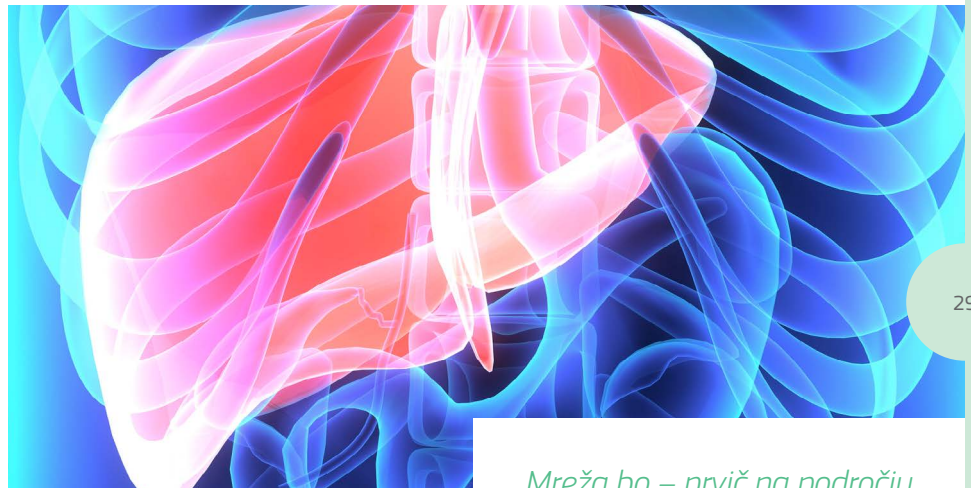


Redke bolezni jeter lahko povzročijo napredujoče poškodbe, ki vodijo do fibroze in ciroze. Zapleti zaradi ciroze lahko povzročijo smrt in v številnih primerih je edino učinkovito zdravljenje presaditev jeter. Utrujenost, srbenje in holestaza ter bolečina in zatekanje trebuha pri cističnih stanjih močno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

Pri otrocih so ključni dejavniki pozna diagnoza ter nenapredovanje in nedoseganje razvojnih mejnikov, izziv pa ostaja tudi prehod pri oskrbi v času adolescence.

ERN RARE-LIVER obravnava tri bolezenska področja: avtoimunske bolezni jeter, metabolično biliarno atrezijo in s tem povezane bolezni jeter ter strukturne bolezni jeter. Mreža bo – prvič na področju bolezni jeter – v celoti združila obravnavo odraslih in otrok s poudarkom na potrebah prehodnih populacij in posledicah za družine z genetsko diagnozo.

Prednostna naloga je razvoj sodobnih smernic. Smernice za obravnavo se bodo izvajale v sodelovanju z Evropskim združenjem za bolezni jeter (EASL) in Evropskim združenjem



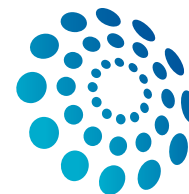
za pediatrično gastroenterologijo, hepatologijo in prehrano (ESPGHAN). To bo podkrepila še standardizacija ključnih diagnostičnih in prognostičnih preiskav.

Glavna izziva bosta ozaveščenost zdravnikov o redkih boleznih jeter in pravičen dostop do hitro napredujočih možnosti zdravljenja. ■

Mreža bo – prvič na področju bolezni jeter – v celoti združila obravnavo odraslih in otrok.

KOORDINATOR MREŽE

prof. David Jones
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Združeno kraljestvo



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

Redke bolezni vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema obsegajo veliko boleznih in sindromov, ki imajo izjemno velik vpliv na dobro počutje bolnika.

Med njimi so dedne bolezni in sistemske avtoimunske bolezni, kot so sistemska skleroza, mešane bolezni vezivnega tkiva, vnetne idiopatske miopatije, nediferencirane bolezni vezivnega tkiva in anti-fosfolipidni sindrom. Pozna diagnoza, zlasti pri redkih in kompleksnih prikazih, je pogosta težava.

Mreža bo izboljšala strokovno znanje o redkih boleznih vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema ter olajšala oblikovanje velikih podatkovnih zbirk, s pomočjo katerih bi lahko odkrili nove klinične in biološke označevalce, ki bi pomagali pri postavljanju diagnoze.



Mreža je redke bolezni vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema razdelila v tri glavne tematske skupine: redke avtoimunske, kompleksne avtoimunske ter redke dedne bolezni.

ReCONNECT si prizadeva izboljšati zgodnjo postavitev diagnoze, obravnavo bolnikov, izvajanje oskrbe in virtualne razprave o kliničnih primerih znotraj mreže in s pridruženimi centri. Interakcijo med centri bo

olajšala uporaba informacijskih tehnologij (IT). Mreža bo izboljšala strokovno znanje o redkih boleznih vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema ter olajšala oblikovanje velikih podatkovnih zbirk, s pomočjo katerih bi lahko odkrili nove klinične in biološke označevalce, ki bi pomagali pri postavljanju diagnoze.

Razvila in širila bo izobraževalne programe za bolnike in družine ter izvajala nove smernice

in merila kakovosti. Prednostni nalogi sta tudi izboljšanje protokolov zdravljenja in povečanje vključenosti bolnikov.

KOORDINATORICA MREŽE

prof. Marta Mosca

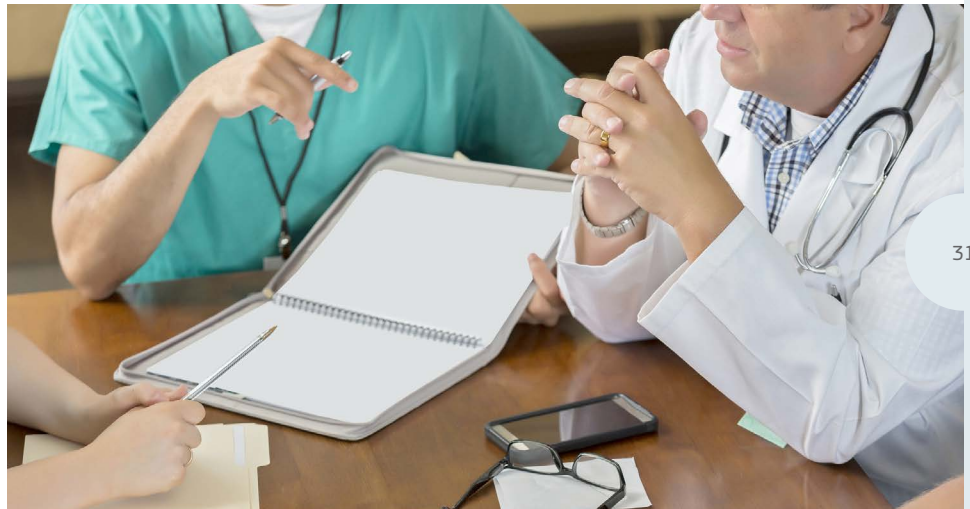
Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana,
Italija

Nacionalne politike o redkih boleznih

Države članice EU so odgovorne za nacionalne zdravstvene politike in izvajanje zdravstvenih storitev. Leta 2009 je Svet ministrov za zdravje¹ priporočil, naj države članice do konca leta 2013 pripravijo in začnejo izvajati načrte ali strategije za podporo bolnikom z redkimi boleznimi. Skladno s priporočilom morajo biti načrti oblikovani, tako da:

- + usmerjajo in oblikujejo ukrepe na področju redkih bolezni znotraj 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 nadaljnega spremljanja.

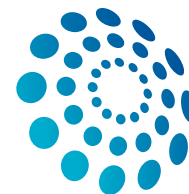
Izvajanje nacionalnih načrtov oz. strategij podpirajo projekti, ki se financirajo iz zdravstvenih programov EU. Leta 2009 je bilo posvečanje redkim boleznim relativno



novo in inovativno v večini držav članic, zato so imele nacionalne načrte vzpostavljene samo štiri med njimi. Trenutno ima načrte oz. strategije sprejetih 23 držav članic.

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed_sl

(¹) <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:SL:PDF>

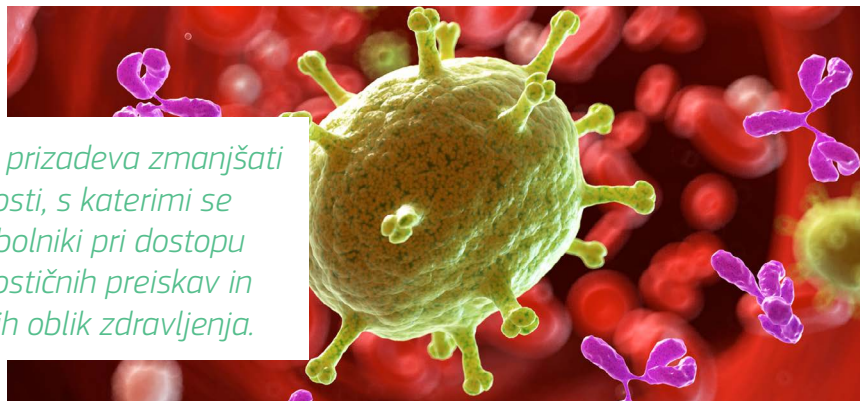


ERM za boleznimi imunske pomanjkljivosti ter avtoinflamatorne in avtoimunske bolezni (ERN RITA)

Mreža RITA združuje vodilne evropske centre, specializirane za diagnosticiranje in zdravljenje redkih imunoloških bolezni, ki so lahko življenjsko nevarne in potrebujejo večdisciplinarno obravnavo s kompleksno diagnostiko in visoko specializiranimi terapijami. Mreža razvršča te bolezni v tri tematska področja: primarna imunska pomanjkljivost (PIP), avtoimunske bolezni in avtoinflamatorne bolezni. Tu je še podpodročje pediatrične revmatologije, ki sega tudi na področji avtoimunskih in avtoinflamatornih bolezni.

Ta mreža izhaja iz dosedanjega dela evropskih znanstvenih združenj, ki so razvila registre bolnikov, klinične smernice, raziskovalna sodelovanja, izobraževalne dejavnosti in povezave z organizacijami bolnikom.

ERN RITA si prizadeva zmanjšati neenakosti, s katerimi se soočajo bolniki pri dostopu do diagnostičnih preiskav in inovativnih oblik zdravljenja.



ERN RITA si prizadeva zmanjšati neenakosti, s katerimi se soočajo bolniki pri dostopu do diagnostičnih preiskav in inovativnih oblik zdravljenja, kot so biološka zdravila, zdravljenje z imunoglobulini, presaditev matičnih celic in gensko zdravljenje.

Želi tudi 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 imunske posredovanih bolezni z biološkimi zdravili, združiti in izboljšati zdravljenje z matičnimi celicami in gensko zdravljenje, gojiti sodelovanje med organizacijami bolnikov ter povezati specialiste za otroke in odrasle na teh treh tematskih področjih.

KOORDINATOR MREŽE

prof. Andrew Cant
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Združeno kraljestvo



ERM za nevrološke bolezni (ERN-RND)

Evropska referenčna mreža za redke nevrološke bolezni (ERN-RND) si prizadeva zadostiti neizpolnjenim potrebam več kot 500 000 ljudi, ki v Evropi živijo s temi boleznimi. Zaradi raznolikih fenotipov in genotipov bolnikov z redkimi nevrološkimi boleznimi jih 60 % še nima diagnoze.

ERN-RND želi odpraviti te vrzeli prek virtualnih večdisciplinarnih posvetovanj in tako za 20 % povečati število bolnikov v registrih, obenem pa si prizadeva za 20 % povečati tudi delež bolnikov s postavljeno končno diagnozo. V sodelovanju z Evropskim združenjem za klinične poti in portalom ORPHANET bo razvila poti večdisciplinarne oskrbe.

Mreža gradi na obstoječi infrastrukturi z združevanjem že razvitih mrež za redke nevrološke bolezni pod okriljem ERN-RND in dopolnjevanjem delujočih registrov z boleznimi, kot sta Huntingtonova bolezen in ataksija.



Od več kot 500 000 ljudi, ki v Evropi živijo s temi boleznimi, jih 60 % še nima diagnoze.

V sodelovanju z Evropsko mrežo za kakovost molekularne genetike bo razvila sistem zunanjega ocenjevanja kakovosti za standardizacijo ključnih diagnostičnih preiskav in tako zagotovila vsem bolnikom dostop do enakih diagnostičnih možnosti. ERN-RND bo podpirala usposabljanje, raziskovanje in inovacije ter poskrbela, da se bo slišal tudi glas bolnikov.

KOORDINATOR MREŽE

dr. Holm Graessner
Universitätsklinikum Tübingen,
Nemčija

ERM za kožne bolezni (ERN Skin)



Veliko kožnih bolezni močno vpliva na bolnike, poleg tega jih je mogoče povezati s tveganjem za nastanek raka. Diagnoza redkih in kompleksnih kožnih bolezni je sestavljena iz celovite ocene kože, sluzničnih membran in tudi drugih sistemov ter biopsije kože. Samo izkušeni dermatologi znajo razlikovati med temi kompleksnimi stanji. Odsotnost strokovne diagnoze je ovira za zdravljenje ter veliko fizično in psihično breme za bolnike.

Ta mreža združuje vodilne strokovnjake na področju redkih kožnih bolezni otrok in odraslih ter omogoča izmenjavo znanja, razvoj in posodabljanje smernic v zvezi z najboljšimi praksami ter izboljšanje strokovnega usposabljanja in izobraževanja bolnikov.

Z združevanjem virov, med drugim tudi forumom z izkušenimi patologi za centralizirano preučevanje preparatov in skupne razprave o težkih primerih, si prizadeva izboljšati organizacijo zdravstvenega varstva. Za vsako bolezen z njenega področja delovanja bo vzpostavila večdisciplinarno ekipo, ki bo vključevala dermatologa, medicinsko sestro,



Izvedena bo obsežna socialno-ekonomska študija o bremenih posameznih bolezni.

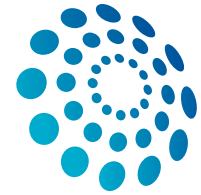
psihologa, genetika, dietetika in patologa ter po potrebi še druge strokovnjake.

ERN Skin bo razvijala tudi registre bolezni ter omogočala sodelovanje v raziskovalnih programih in kliničnih preskušanjih s podrobno opisanimi bolniki ter spodbujala terapevtske raziskave z dovolj velikimi kohortami bolnikov. Poleg tega bo izvedena obsežna socialno-ekonomska študija o bremenih posameznih bolezni.

KOORDINATORICA MREŽE

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Necker-Enfants Malades, Francija*

ERM za presaditve pri otrocih (ERN TRANSPLANT-CHILD)



Presaditve organov in hematopoetskih matičnih celic so edine možne oblike zdravljenja številnih redkih bolezni pri otrocih.

Za optimalno oskrbo po presaditvi je potrebno usklajeno delo večdisciplinane ekipe. Bolniki morajo po presaditvi redno jemati imunosupresivna zdravila, da bi preprečili zavrnitev. To zahteva spremljanje zaradi

ugotavljanja morebitnih zapletov po presaditvi ter podaljšanja življenjske dobe in izboljšanja kakovosti življenja. ERN TRANSPLANT-CHILD 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 in zmanjšati uporabo kompleksnih in dolgotrajnih zdravljenj. Dela tudi na izboljšanju psiholoških podpornih storitev pri prehodu otrok v odraslost. Mreža TRANSPLANT-CHILD si prizadeva

Mreža si prizadeva skrajšati čas hospitalizacije in zmanjšati uporabo kompleksnih in dolgotrajnih zdravljenj.

za razpoložljivost najnovejših tehnik ter napredka na zdravstvenem, farmakološkem in terapevtskem področju. Člani pospešujejo tudi širjenje usklajenih smernic klinične prakse in razvoj osebne medicine pri presaditvah organov.

Nadaljnja cilja mreže TRANSPLANT-CHILD sta tudi zmanjšanje stroškov, povezanih s presaditvami (npr. ponovna presaditev in zdravljenje z zdravili), ter usklajevanje oskrbe otrok s presajenimi organi, da bi zmanjšali nevarnost zapletov po presaditvi. Vodilni

evropski strokovnjaki na tem področju želijo s skupnimi prizadevanji zmanjšati umrljivost in obolevnost, povezani s presaditvami pri otrocih.

KOORDINATOR MREŽE

dr. Paloma Jara Vega
Hospital Universitario La Paz, Španija



Poudarek na izboljšanju zdravstvenih izidov: vloga organizacij bolnikov

ERM so osredotočene na bolnike. Organizacije bolnikov in zlasti EURORDIS že več kot desetletje dejavno sodelujejo pri razvoju mrež ter skrbijo, da so prednostne naloge krepitev klinične odličnosti ter izboljšanje zdravstvenih izidov pri bolnikih in pravičnega dostopa do kakovostne oskrbe po celi Evropi. EURORDIS je nevladna zveza, v kateri imajo bolniki glavno besedo. Predstavlja 733 organizacij bolnikov z redkimi boleznimi v 64 državah.

„Prisostvovali smo rojstvu ideje v skupini na visoki ravni za zdravstvene storitve in zdravstveno oskrbo, ki je ERM pretvorila v direktivo o čezmejnem zdravstvenem varstvu,“ se spominja g. Matt Bolz-Johnson, zdravstveni in raziskovalni direktor v zvezi EURORDIS. „Skupaj z državami članicami in Evropsko komisijo smo prehodili dolgo pot od rojstva

zasnove do oblikovanja zakonodaje pa vse do točke, ko so ERM postale resničnost.“

EURORDIS je kot stalen partner pri gojenju ideje o ERM zagotavljal vključenost bolnikov skozi celoten proces in razvil močno strokovno razumevanje tega, kako lahko sodelovanje bolnikov v mrežah pomeni praktično dodano vrednost v življenju bolnikov.

„Mreže imajo potencial, da prinesejo otipljive koristi za bolnike z redkimi in kompleksnimi slikami boleznimi,“ je povedal g. Bolz-Johnson. „ERM bodo prekinile osamljenost, s katero se soočajo skupnosti z redkimi boleznimi, ter poskrbele, da bodo strokovnjaki razpoložljivi bolnikom po celi Evropi in da bodo potrebe bolnikov hitreje prišle v obravnavo ustreznih strokovnjakov.“

„Mreže imajo potencial, da prinesejo otipljive koristi za bolnike z redkimi in kompleksnimi slikami boleznimi.“

Ena od ključnih koristi ERM za bolnike bo njihova zmogljivost, da pospešijo postavitev diagnoze ter zmanjšajo število bolnikov brez diagnoze ali z napačno diagnozo. G. Bolz-Johnson trdi, da bodo mreže „skrajšale diagnostične odisejane“.

Številne redke bolezni so trenutno neozdravljive. ERM pa bodo s kulturo učenja, ki jo obljublajo, postale žarišče inovacij. Z oblikovanjem preprostih meril za izide pri posameznih boleznih bodo odprle vrata hitrejšemu odkrivanju ter izbiri najboljših oblik zdravljenja in kirurških posegov. „Z medsebojnim učenjem članov ERM se bodo izpopolnile tudi najboljše prakse,“ je pojasnil g. Bolz-Johnson.

„Strokovnjaki bodo na virtualnih sestankih obravnavali tekoče primere in pregledovali izide za nazaj, da bi ugotovili, kaj je najbolj učinkovito.“

Bolniki pričakujejo veliko od ERM in upajo, da bodo resnično vplivale na njihova življenja. „Menimo, da bomo lahko z izmenjevanjem strokovnega znanja in izkušenj bolje izkoristili obstoječe znanje in ustvarjali novo. Pomembno izboljšanje zdravstvenih izidov pri številnih redkih boleznih bi lahko dosegli v nekaj letih po ustanovitvi ERM,“ je še povedal g. Bolz-Johnson. **„Zdaj je čas, da ERM izpolnijo naša pričakovanja.“**



„ERM bodo prekinile osamljenost, s katero se soočajo skupnosti z redkimi boleznimi, ter poskrbele, da bodo strokovnjaki razpoložljivi bolnikom po celi Evropi in da bodo potrebe bolnikov hitreje prišle v obravnavo ustreznih strokovnjakov.“

ERM za dedne presnovne bolezni (MetabERN)



38

Redkih dednih presnovnih bolezni je več kot 700. Posamezno gledano so sicer redke, skupno gledano pa so pogoste. Veliko presnovnih bolezni ima hude, včasih življenjsko nevarne posledice za bolnike.

Te bolezni vključujejo motnje v delovanju vseh organov, pojavijo se lahko pri vseh starostih in zahtevajo večdisciplinarni pristop vrste strokovnjakov.

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

MetabERN si prizadeva izboljšati življenje ljudi, ki trpijo za temi zelo raznolikimi boleznimi,

MetabERN bo razvila okolje za posvetovanje v živo med procesom kliničnega odločanja in spodbujala translacijske raziskovalne programe za različne dedne presnovne bolezni.



zato jih je razdelila v sedem osnovnih kategorij. Je prva vseevropska mreža te vrste, ki pokriva vse presnovne bolezni.

Mreža pripravlja popis presnovnih bolezni, razvija programe informiranja in usposabljanja za bolnike, spodbuja skupno diagnosticiranje novih bolezni ter vzpostavlja trajno referenčno točko, ki bo strokovno znanje približala bolnikom.

MetabERN bo razvila okolje za posvetovanje v živo med procesom kliničnega odločanja

in spodbujala translacijske raziskovalne programe za različne dedne presnovne bolezni. S širjenjem v druge regije in države bo skrbel tudi za izmenjavo znanja znotraj mreže in zunaj nje.

KOORDINATOR MREŽE

prof. Maurizio Scarpa
Helios Dr. Horst Schmidt Kliniken,
Nemčija

ERM za večsistemske žilne bolezni (VASCERN)



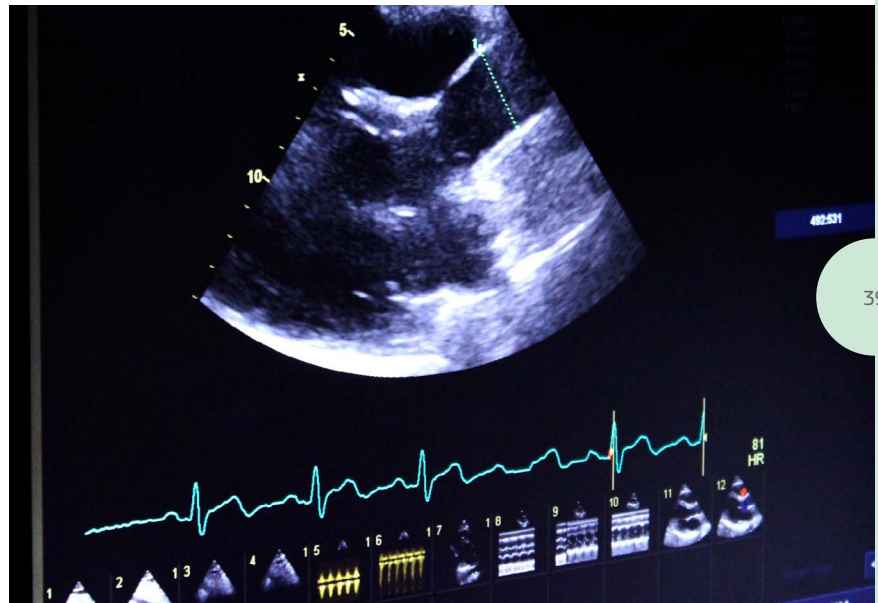
Redke večsistemske žilne bolezni so bolezni, ki prizadenejo žile vseh vrst in imajo posledice za več organskih sistemov. Zdravljenje teh bolezni zahteva večdisciplinarni pristop.

VASCERN je sestavljena iz petih delovnih skupin za redke bolezni: dedna hemoragična teleangi-ektazija (HHT-WG), dedne bolezni prsne aorte (HTAD-WG), srednje velike arterije (žilni Ehlers-Danlosov sindrom) (MSA-WG), pediatrični in primarni limfedem (PPL-WG) ter žilne nepravilnosti (VASCA-WG). Posebna delovna skupina za bolnike (Patient-WG) omogoča, da predstavniki bolnikov sodelujejo pri vseh dejavnostih ERM. Vzpostavljene so tudi delovne skupine, ki se ukvarjajo z e-zdravjem, etiko, registri bolnikov ter izobraževanjem in usposabljanjem.

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

Zdravstveni delavci, ki sodelujejo v mreži VASCERN, bodo imeli predavanja s svojih področij in na spletu objavili izobraževalno

gradivo. Oblikovani bodo enotedenski programi, ki bodo študentom iz EU dali priložnost, da izvejo več o teh redkih boleznih, znanje pa bo na voljo znotraj mreže in tudi za zdravstvene delavce, ki niso vključeni v ERM.



KOORDINATOR MREŽE

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

Seznam ERM

Endo-ERN	Evropska referenčna mreža za endokrine bolezni
ERKNet	Evropska referenčna mreža za bolezni ledvic
ERN BOND	Evropska referenčna mreža za bolezni kosti
ERN CRANIO	Evropska referenčna mreža za kraniofacialne anomalije in ORL bolezni
ERN EpiCARE	Evropska referenčna mreža za epilepsijo
ERN EURACAN	Evropska referenčna mreža za rakava obolenja odraslih (solidni tumorji)
ERN EuroBloodNet	Evropska referenčna mreža za hematološke bolezni
ERN eUROGEN	Evropska referenčna mreža za urogenitalne bolezni in stanja
ERN EURO-NMD	Evropska referenčna mreža za živčno-mišične bolezni
ERN EYE	Evropska referenčna mreža za očesne bolezni
ERN GENTURIS	Evropska referenčna mreža za dedne sindrome tveganja za nastanek raka
ERN GUARD-HEART	Evropska referenčna mreža za bolezni srca
ERNICA	Evropska referenčna mreža za dedne in prirojene anomalije
ERN ITHACA	Evropska referenčna mreža za prirojene nepravilnosti in redke motnje v duševnem razvoju
ERN LUNG	Evropska referenčna mreža za bolezni dihal
ERN PaedCan	Evropska referenčna mreža za raka pri otrocih (hematoonkologija)
ERN RARE-LIVER	Evropska referenčna mreža za bolezni jeter
ERN ReCONNET	Evropska referenčna mreža za bolezni vezivnega tkiva in kostno-mišičnega sistema
ERN RITA	Evropska referenčna mreža za bolezni imunske pomanjkljivosti ter avtoinflamatorne in avtoimunske bolezni
ERN-RND	Evropska referenčna mreža za nevrološke bolezni
ERN Skin	Evropska referenčna mreža za kožne bolezni
ERN TANSPLAT-CHILD	Evropska referenčna mreža za presaditve pri otrocih
MetabERN	Evropska referenčna mreža za dedne presnovne bolezni
VASCERN	Evropska referenčna mreža za večsistemske žilne bolezni

KAKO DO PUBLIKACIJ EVROPSKE UNIJE

Brezplačne publikacije:

- en izvod:
na spletni strani EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>);
- več kot en izvod ter plakati in zemljevidi:
pri predstavništvih Evropske unije (http://ec.europa.eu/represent_sl.htm),
pri delegacijah v državah, ki niso članice EU (http://eeas.europa.eu/delegations/index_sl.htm),
pri službi Europe Direct (http://europa.eu/europedirect/index_sl.htm) ali
s klicem na telefonsko številko 00 800 6 7 8 9 10 11 (brezplačna številka za celotno EU) (*).

(* Informacije so brezplačne, kakor tudi večina klicev (nekateri operaterji, telefonske govorilnice ali hoteli lahko klic zaračunajo).

Publikacije, ki so naprodaj:

- na spletni strani EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>).

*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 cele Evrope.*

*Skupaj se bodo borili proti redkim in kompleksnim boleznim
ter izboljševali diagnosticiranje in dostop do specialistične
obravnavne.*

Več o ERM



<http://ec.europa.eu/health/ern/>



Urad za publikacije

Electronic version:
ISBN 978-92-79-65500-5
Paper version:
ISBN 978-92-79-65510-4