



Vāka ilustrācija © Eiropas Savienība

Fotogrāfiju autori: 3. lpp. © Eiropas Komisija, 9. un 18. lpp. © ERN EURO-NMD un JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), 12. lpp. © ERN CRANIO, 13. lpp. © ERN EpiCARE, 17. lpp. © The Christie, Mančestra, Apvienotā Karaliste, 20. lpp. © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Līdsa, Apvienotā Karaliste, 23. lpp. © ERN GUARD, 24. lpp. © ERNICA, 33. lpp. © Universitātsklīnikum Tūbingen (ERN-RND koordinējošā organizācija), 35. lpp. © ERN TRANSPLANTChild, 39. lpp. © APHP, VASCERN, 2015. gads. Pārējās fotogrāfijas: © iStockphoto.

Lai jebkādā veidā izmantotu vai reproducētu fotogrāfijas, uz kurām Eiropas Savienību nav īpašumtiesību, atļauja jāiegūst nepastarpināti no autortiesību īpašnieka(-iem).

***Europe Direct dienests jums palīdzēs rast atbildes  
uz jautājumiem par Eiropas Savienību***

**Bezmaksas tālruņa numurs (\*):  
00 800 6 7 8 9 10 11**

(\* Informāciju sniedz bez maksas, tāpat arī lielākā daļa zvanu ir bezmaksas (izņemot dažus operatorus, viesnīcas vai taksofonus).

Papildu informācija par Eiropas Savienību ir pieejama portālā Europa (<http://europa.eu>).

Luksemburga: Eiropas Savienības Publikāciju birojs, 2017. gads

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65475-6

doi:10.2875/957494

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65501-2

doi:10.2875/194558

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

© Eiropas Savienība, 2017. gads

Reproducēšana ir atļauta, ja tiek norādīts avots.

*Printed in Belgium*

IESPIESTS UZ PAPIĀRA, KAS BALINĀTS BEZ ELEMENTĀRĀ HLORA (ECF)



# “Labumu gūs tūkstošiem pacientu”

*Eiropas Komisijas veselības un pārtikas nekaitīguma komisārs Vytenis Andriukaitis (Vytenis Andriukaitis) norāda, ka ES sadarbības vērtība īpaši uzskatāmi ir redzama retu un sarežģītu slimību gadījumos.*

## **Kas iedvesmoja izveidot Eiropas references tīklus (ERN)?**

Mēs bieži dzirdam traģiskus stāstus par pacientiem ar retām un sarežģītām, dzīvību apdraudošām slimībām, kuri saskaras ar lielām grūtībām, lai noskaidrotu precīzu diagnozi un piekļūtu atbilstošām ārstēšanās iespējām, kā arī klīniskām zināšanām. Ārstiem ir grūti palīdzēt saviem pacientiem, jo jo viņi nav saskārušies ar līdzīgiem gadījumiem, tāpēc pacienti nesaņem vajadzīgo ārstēšanu un tiem nākas meklēt atbildes internetā cerībā atrast medicīnas centru ar vajadzīgajām zināšanām.

## **Kā ERN var uzlabot eiropiešu dzīvi?**

Pateicoties ERN, pacienti ar retām un sarežģītām slimībām varēs izmantot vislabākās ārstēšanas metodes un saņemt visaugstvērtīgākās konsultācijas, kas ES pieejamas saistībā ar attiecīgo saslimšanu. Šādu pacientu

ārsti varēs piekļūt augsti specializētu kolēģu grupai no visas Eiropas.

Pirmajā posmā 24 tematiskos tīklos sadarbosies vairāk nekā 900 veselības aprūpes centru no gandrīz visām ES dalībvalstīm. Tie strādās daudzu dažādu slimību jomās — no kaulu slimībām līdz hematoloģiskām saslimšanām, no bērnu onkoloģijas līdz imūndeficīta sindromiem. Tie atvieglos diagnostikas un ārstēšanas iespēju pieejamību un kopumā sekmēs cenas ziņā pieejamas, kvalitatīvas un rentablas veselības aprūpes nodrošinājumu.

## **Kāda ir ES līmeņa sadarbības pievienotā vērtība šajā jomā?**

Tā kā zināšanas un resursi saistībā ar konkrētām retām slimībām ir izkaisīti atsevišķās valstīs, ES var radīt ievērojamu pievienoto vērtību, veicinot sadarbību starp speciālistiem, apvienojot zināšanas un stiprinot sinerģijas starp dalībvalstīm.



*“Vienai atsevišķai valstij nav zināšanu un spējas ārstēt visas retās un sarežģītās slimības”*

*Vytenis Andriukaitis*



Vienai atsevišķai valstij nav zināšanu un spējas ārstēt visas retās un sarežģītās slimības, taču, sadarbojoties ERN tīklos Eiropas līmenī un apmainoties ar zināšanām, kas var glābt pacientu dzīvību, mēs varam nodrošināt, ka pacienti visā ES spēs piekļūt vislabākajām pieejamajām zināšanām.

### **Kādi ir ERN dalībnieku uzdevumi?**

ERN virzītājspēki ir veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēji un valstu veselības nozares iestādes. Tās izrāda uzticēšanos, uzņemas iniciatīvu un visaktīvāk piedalās tīklu izstrādē un darbībā.

Komisijas uzdevums saskaņā ar 2011. gada ES direktīvu par pacientu tiesībām pārrobežu veselības aprūpē ir izveidot sistēmu ERN darbībai. Komisija arī piešķir dotācijas tīkla koordinātoru atbalstam un nodrošina tiem tehniskās tīklu veidošanas iespējas.

### **Kādi papildu pasākumi tiek veikti, strādājot ar retām un sarežģītām slimībām?**

ERN ir daļa no plašākas stratēģijas, kuras mērķis ir padarīt Eiropas veselības aprūpes sistēmas efektīvākas, pieejamākas un stabilākas. Eiropas Komisija atbalsta dalībvalstis, apvienojot zināšanas un pieredzi, reģistrus, datus un finansējumu. Mēs atbalstām pētniecību un inovāciju un finansējam projektus un vienotās rīcības. Mēs radām stimulus ražotājiem izstrādāt zāles reti sastopamu slimību ārstēšanai un laist tās tirgū.

### **Kādas ir jūsu nākotnes cerības attiecībā uz ERN?**

Es ceru, ka ERN dos konkrētus rezultātus simtiem tūkstošu pacientu, kas cieš no retām slimībām, lai viņiem atbildes vairs nebūtu jāmeklē uz labu laimi. Tā vietā pacienti varēs izmantot labākās Eiropā pieejamās zināšanas, lai viņi varētu dzīvot ilgāk un justies veselāki.

# Satura rādītājs

“Labumu gūs tūkstošiem pacientu” .....	2	Pārmantotu un iedzimtu anomāliju ERN (ERNICA) .....	24
Konteksts .....	5	iedzimtu malformāciju un retu intelektuālās	
Kas ir ERN? .....	6	attīstības traucējumu ERN (ERN ITHACA) .....	25
Endokrīnās sistēmas slimību ERN (Endo-ERN) .....	7	Eiropas references tīkla vadīšana .....	26
Nieru slimību ERN (ERKNet) .....	8	Elpošanas orgānu slimību ERN (ERN LUNG) .....	27
Pievienotās vērtības radīšana pacientiem un profesionāļiem .....	9	Pediatriskās onkoloģijas (hematoonkoloģijas)	
Kaulu slimību ERN (ERN BOND) .....	10	ERN (ERN PaedCan) .....	28
ERN apstiprināšana .....	11	Aknu slimību ERN (ERN RARE-LIVER) .....	29
Sejas un galvaskausa anomāliju un ausu,		Saistaudu, muskulatūras un skeleta slimību ERN	
kakla un deguna slimību ERN (ERN CRANIO) .....	12	(ERN ReCONNET) .....	30
Epilepsijas ERN (EpiCARE) .....	13	Valstu politika reto slimību jomā .....	31
ERN pieaugušo vēža veidiem (solīdi audzēji) (ERN EURACAN) .....	14	Imūndeficīta, autoiekaisuma un autoimūno	
Dalībvalstu vadībā .....	15	slimību ERN (ERN RITA) .....	32
Hematoloģisko slimību ERN (EuroBloodNet) .....	16	Neiroloģisko slimību ERN (ERN-RND) .....	33
Uroģenitālo slimību un saslimšanu ERN (ERN eUROGEN) .....	17	Ādas slimību ERN (ERN Skin) .....	34
Neiromuskulāro slimību ERN (ERN EURO-NMD) .....	18	Pediatriskās transplantācijas ERN (ERN TRANSPLANT-CHILD) .....	35
Eiropa — starptautisks izcilības centrs .....	19	Uzmanības centrā pacientu veselības	
Acu slimību ERN (ERN EYE) .....	20	uzlabošana — pacientu organizāciju nozīme .....	36
Ģenētiska audzēja riska sindromu ERN (ERN GENTURIS) .....	21	iedzimtu metabolisma traucējumu ERN (MetabERN) .....	38
Aktīva sadarbība .....	22	Multisistēmisku asinsvadu slimību ERN (VASCERN) .....	39
Saistītie partneri .....	22	ERN direktorijs .....	40
Sirds slimību ERN (ERN GUARD-HEART) .....	23		

# Konteksts

*Retās un sarežģītās slimības rada hroniskas veselības problēmas un bieži vien ir arī bīstamas dzīvībai.*

Eiropas Savienībā **5000–8000 reto slimību** ietekmē aptuveni **30 miljonu iedzīvotāju** ikdienas gaitas. Piemēram, onkoloģijas jomā vien pastāv gandrīz **300 dažādi reti vēža paveidi**, un katru gadu Eiropā kāda no šīm slimībām tiek diagnosticēta vairāk nekā **pusmiljonam iedzīvotāju**.

Daudziem, kurus skārusi reta vai sarežģīta saslimšana, nav pieejamas atbilstošas diagnostikas un kvalitatīvas ārstēšanas iespējas. Trūkst pieredzes un īpašu zināšanu, jo līdzīgu pacientu skaits ir neliels.

ES un valstu valdības ir apņēmušās uzlabot šo reto un sarežģīto saslimšanu diagnostiku un ārstēšanu, stiprinot sadarbību un koordināciju Eiropas līmenī un atbalstot valstu plānus attiecībā uz retajām slimībām.

2011. gada Direktīva par pacientu tiesībām pārrobežu veselības aprūpē ne vien ļauj pacientiem saņemt kompensāciju par ārstēšanos citā ES dalībvalstī, bet arī atvieglo pacientu piekļuvi informācijai par veselības aprūpi un tādējādi palielina ārstēšanas iespējas. Šī direktīva ES dalībvalstīs tika transponēta 2013. gadā, un tajā ir uzsvērtā

e-veselības sistēmas nozīme un valstu veselības IT sistēmu sadarbības nozīme informācijas izplatīšanas veicināšanā.

Šādos apstākļos ar ES veselības programmas atbalstu 2017. gadā darbu sāka pirmie 24 Eiropas references tīkli.

*Daudziem, kurus skārusi reta vai sarežģīta saslimšana, nav pieejamas atbilstošas diagnostikas un kvalitatīvas ārstēšanas iespējas. Trūkst pieredzes un īpašu zināšanu, jo līdzīgu pacientu skaits ir neliels.*

**5 000 – 8 000**  
RETO SLIMĪBU,  
TAI SKAITĀ  
**300**  
RETO VĒŽA PAVEIDU, SKAR  
**30**  
MILJONUS IEDZĪVOTĀJU EIROPAS SAVIENĪBĀ



# Kas ir ERN?

*Eiropas references tīkli (ERN) ir virtuāli tīkli, kuros darbojas veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēji no visas Eiropas. To mērķis ir rast risinājumu sarežģītu vai retu slimību un saslimšanu gadījumos, kad vajadzīga īpaši specializēta ārstēšana un koncentrēta zināšanu un resursu izmantošana.*

6

Lai spriestu par pacienta diagnozi un ārstēšanu, ERN koordinatori, izmantojot īpašu IT platformu un telemedicīnas rīkus, organizē virtuālu konsultatīvo padomju, kuru sastāvā ir medicīnas speciālisti no dažādām jomām, sanāksmes.

Nevienai atsevišķai valstij nav zināšanu un iespēju, kas nepieciešamas, lai ārstētu visas retās un sarežģītās slimības. ERN sniedz iespēju pacientiem un ārstiem no visas ES, nedoties uz citu valsti, piekļūt vislabākajām pieejamajām zināšanām un laikus apmainīties ar informāciju, kas var glābt pacienta dzīvību.

Pēc pirmajiem uzaicinājumiem iesniegt priekšlikumus, kas tika publicēti 2016. gada jūlijā, pirmie ERN tika apstiprināti 2016. gada decembrī un darbu sāka Viļņā notikušajās atklāšanas sanāksmēs 2017. gada martā. Izveides brīdī šos tīklus veidoja **vairāk nekā**

**900 augsti specializēti veselības aprūpes centri no 313 slimnīcām 25 dalībvalstīs, kā arī Norvēģijā.** Šie 24 ERN darbojas daudzās dažādās tematiskās jomās, kas ietver, piemēram, kaulu slimības, bērnu onkoloģiju un imūndeficīta slimības. Paredzams, ka nākamo 5 gadu laikā ERN stiprinās savu kapacitāti, lai sniegtu labumu tūkstošiem ES pacientu, kas cieš no retām vai sarežģītām slimībām. Katru gadu tiks publicēti uzaicinājumi veselības aprūpes pakalpojumu sniedzējiem, kuri vēlas pievienoties esošajiem ERN.

ERN iniciatīva saņem atbalstu no vairākām ES finansēšanas programmām, tostarp programmas "Veselība", Eiropas infrastruktūras savienošanas instrumenta un programmas "Apvārsnis 2020".

ERN veidošanas procesu virza ES dalībvalstis — tās ir atbildīgas par centru atzīšanu

valsts līmenī un apstiprina pieteikumus, savukārt dalībvalstu padome ir atbildīga par ES ERN stratēģijas izstrādi un tīklu apstiprināšanu.



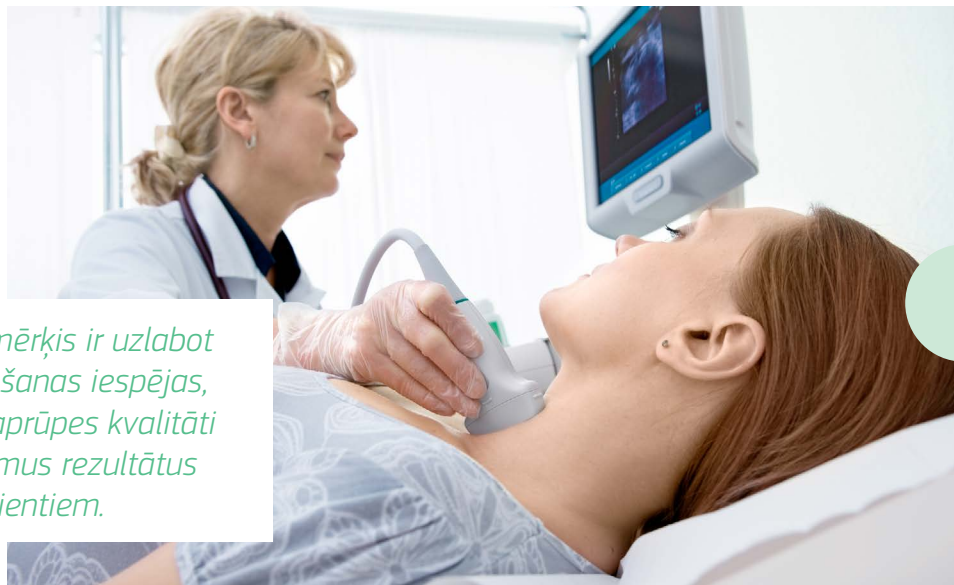


# Endokrīnās sistēmas slimību ERN (Endo-ERN)

Retās endokrīnās saslimšanas ietver pārmērīgi aktīvu, nepietiekamu vai neatbilstošu hormonālo funkciju, hormonu rezistenci, audzēju endokrīnajos orgānos vai slimības, kas ietekmē endokrīno sistēmu. Epidemioloģiskais sadalījums ir ļoti dažāds: no ārkārtīgi retām līdz retām un maz izplatītām saslimšanām. Pacientiem ar maz izplatītām slimībām var būt nepieciešama īpaši specializēta aprūpe, ko endokrinologa vadībā nodrošina speciālisti no vairākām nozarēm.

Endo-ERN tīklā ir izveidotas astoņas galvenās tematiskās grupas, kas aptver visu iedzimto un dzīves laikā iegūto slimību spektru. Tās ir: virsnieru darbības traucējumi, kalcija un fosfātu homeostāzes traucējumi, dzimumattīstības un brieduma sasniegšanas traucējumi, glikozes un insulīna homeostāzes ģenētiski traucējumi, ģenētiski endokrīnās sistēmas audzēju veidošanās sindromi, augšanas traucējumi un ģenētiski izraisītas aptaukošanās sindromi, hipofīzes darbības traucējumi un vairogdziedzera darbības traucējumi.

Šī ERN pamatā ir darba rezultāti, kas gūti vairākos esošos Eiropas tīklos, tai skaitā tādos, ko izveidojusi



*Endo-ERN mērķis ir uzlabot diagnosticēšanas iespējas, ārstēšanu, aprūpes kvalitāti un izmērāmus rezultātus pacientiem.*

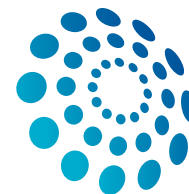
Eiropas Endokrinoloģijas biedrība (ESE) un Eiropas Pediatrikās endokrinoloģijas biedrība (ESPE), kā arī tīklos, kas izveidoti, īstenojot COST darbības.

Endo-ERN mērķis ir uzlabot diagnosticēšanas iespējas, ārstēšanu, aprūpes kvalitāti un izmērāmus rezultātus pacientiem ar retām endokrīnās sistēmas slimībām, veicinot starpnozaru un pārrobežu sadarbību un izglītību, kā arī uz klausot pacientu viedokli.

## TĪKLA KOORDINATORS

**Profesors Alberto M. Pereira**  
(*Alberto M. Pereira*)  
Leidenes Universitātes Medicīnas centrs, Nīderlande

# Nieru slimību ERN (ERKNet)



Reto un sarežģīto nieru slimību grupu veido plašs iedzimtu, pārmantotu un dzīves laikā iegūtu slimību spektrs. Tiek lēsts, ka Eiropā ir vismaz 2 miljoni pacientu ar retām nieru slimībām, no kurām glomerulopātiju grupa un iedzimtu nieru malformāciju grupa katra veido aptuveni 1 miljonu gadījumu. Turklāt kā retas un īpaši retas klīniski nozīmīgas slimības jāatzīmē pārmantotās tubulopātijas, tubulointerstiālās slimības un trombotiskās mikroangiopātijas.

Moderni diagnostikas instrumenti var sniegt noderīgu informāciju par slimības prognozi un terapijas iespējām. Tomēr testēšanas iespējas visur nav pieejamas. Novēlotas diagnozes noteikšanas un novēlotas ārstēšanas dēļ daudzas retās nieru slimības izraisa nieru mazspēju.

Šī ERN mērķis ir uzlabot diagnostikas un ārstēšanas standartus visā Eiropā. Ar šo tīklu tiks strādāts pie vienotām un pamatotām diagnostikas metodēm pacientiem ar nieru slimību pazīmēm un simptomiem, iekļaujot arī standartizētus kritērijus ģenētiskai testēšanai gadījumos, ja pastāv aizdomas

*Tiešsaistes konsultāciju pakalpojumi uzlabos jaunu un sarežģītu gadījumu risināšanu.*

par pārmantotu nieru slimību. Pēc tam, kad būs veikta pieejamo terapiju pilnīga analīze, darba grupas noteiks zāļu lietošanas klīniskos protokolus.

Tiešsaistes konsultāciju pakalpojumi uzlabos jaunu un sarežģītu gadījumu risināšanu. Pieklūvi virtuālajai konsultatīvajai padomei papildinās administratīvi pasākumi, kuru uzdevums būs atvieglot pacientu braucienus uz specializētiem centriem, ja tas būs vajadzīgs, saskaņā ar ES Pārrobežu veselības

aprūpes direktīvu un Sociālā nodrošinājuma regulu. Tiks izstrādāti vairāki tīmekļsemināri veselības aprūpes speciālistu izglītošanai un apmācībai.

## TĪKLA KOORDINATORS

**Profesors Francs Šēfers**  
(*Franz Schaefer*)

*Heidelbergas Universitātes slimnīca,  
Vācija*

# Pievienotās vērtības radīšana pacientiem un profesionāļiem

Pacienti ar retām un sarežģītām slimībām var ārstēties gadiem ilgi, nezinot skaidru diagnozi. Tas pacientiem un viņu ģimenes locekļiem var radīt vilšanos un nomāktības sajūtu. Daudzi pacienti, kuriem nākas sadzīvot ar šīm slimībām, ir bērni, kuru attīstību smagi skar uzturēšanās veselības sistēmā, un dažkārt viņiem ir jāvēršas pie daudziem speciālistiem, lai noskaidrotu diagnozi.

ERN uzlabo sabiedrības un speciālistu informētību par retajām slimībām un sarežģītiem slimību gadījumiem, palielinot agrīnas un precīzas diagnozes noteikšanas iespējas un arī efektīvas terapijas nozīmēšanu, ja tāda pieejama.

Šie tīkli darbojas kā platforma vadlīniju izstrādei, apmācībai un informācijas apmaiņai. ERN var atvieglot plašu klīnisko pētījumu veikšanu, lai uzlabotu zināšanas par slimībām un izstrādātu jaunas zāles, apkopojot lielu pacientu datu daudzumu.

Veselības aprūpes speciālistiem ERN sniedz iespēju sadarboties ar līdzīgi domājošiem ekspertiem no visas Eiropas, šādi palīdzot izbeigt profesionālo izolāciju, ar ko nākas saskarties daudziem reto slimību ekspertiem.

Inovācijas veselības aprūpes nozarē ir ERN sistēmas stūrakmens, izstrādājot jaunus aprūpes modeļus, e-veselības risinājumus un rīkus, novatoriskus medicīniskus risinājumus un iekārtas, kā arī mainot ārstēšanas metodes. ERN ir kā inkubatori digitālo pakalpojumu izstrādei virtuālās veselības aprūpes sniegšanai.

ERN palīdzēs gūt apjoma radītus ietaupījumus un nodrošinās resursu lietderīgāku izmantošanu, pozitīvi ietekmējot valstu veselības aprūpes sistēmu ilgtspēju. Šie tīkli ir skaidrs pierādījums tam, ko Eiropā var panākt ar solidaritāti.

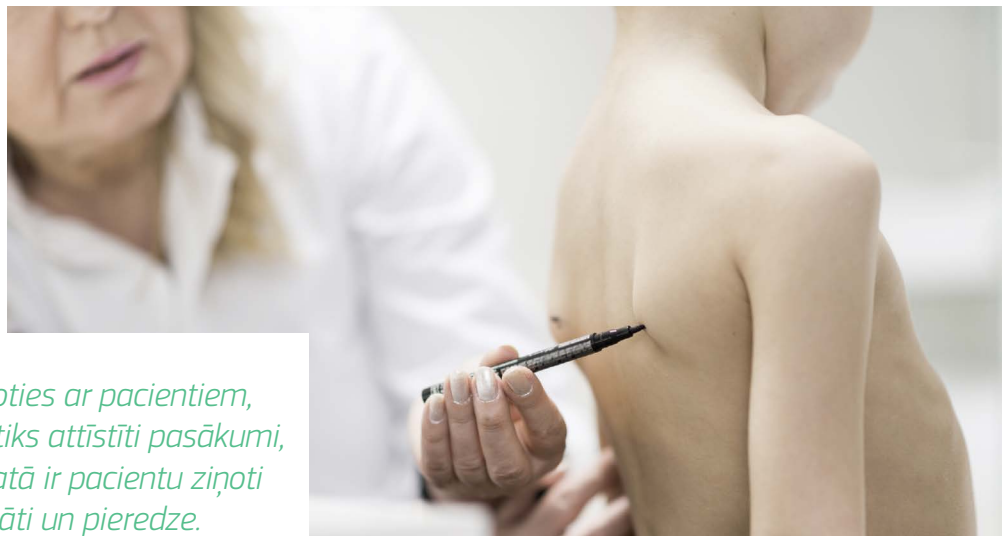
*Šie tīkli darbojas kā platforma vadlīniju izstrādei, apmācībai un informācijas apmaiņai.*



# Kaulu slimību ERN (ERN BOND)



Retās kaulu slimības ietver slimības, kas saistītas ar osteogēzi, kaulaudu modelēšanu, remodelēšanu un osteotomiju, kā arī šos procesus regulējošo mehānismu defektus. Šādu slimību sekas ir pārāk īss augums, kaulu deformācijas, zobu anomālijas, sāpes, lūzumi un invaliditāte, un tās var negatīvi ietekmēt neiromuskulāro funkciju un asinsradi.



*Sadarbojoties ar pacientiem,  
BOND tīklā tiks attīstīti pasākumi,  
kuru pamatā ir pacientu ziņoti  
rezultāti un pieredze.*

ERN BOND ir apkopota informācija par visām retajām kaulu slimībām (iedzimtām, hroniskām vai ģenētiskām), kas ietekmē skrimšļus, kaulus un dentīnu. Sākotnēji šajā tīklā galvenā uzmanība ir pievērsta nepilnīgai

osteogēzei (OI), ar X hromosomu saistītajam hipofosfatēmiskam rahītam (XLH) un ahondroplāzijai (ACH), ņemot vērā slimību izplatību, diagnostikas un terapijas grūtības un jaunas, novatoriskas ārstēšanas metodes. Kad būs izveidotas sistemātiskākas pieejas, tīklā tiks iekļautas arī citas, retākas slimības.

Sadarbojoties ar pacientiem, BOND tīklā tiks attīstīti pasākumi, kuru pamatā ir pacientu ziņoti rezultāti un pieredze. Tīkls izstrādās vadlīnijas paraugprakses attīstīšanai un

izplatīšanai. Izstrādājot jaunas ārstēšanas metodes, tīkls strādās pie tā, lai pacienti varētu ātri piekļūt attiecīgajiem pētījumiem.

BOND veicinās prasmju pilnveidošanu, izmantojot e-veselības un telemedicīnas platformas, kā arī organizējot darba vizītes, apmācību kursus un informācijas izplatīšanas pasākumus. Tīkla mērķis ir saīsināt diagnozes noteikšanai nepieciešamo laiku un samazināt neatbilstoši veiktu testu skaitu, noteikt precīzāku diagnozi un sniegt informāciju par jaunām un

daudzsološām ārstēšanas metodēm, kas būs pieejamas 2–3 gadu laikā.

## TĪKLA KOORDINATORS

*Dr. Luka Sandžori (Luca Sangiorgi)  
Ricoli Ortopēdijas institūts,  
Boloņa, Itālija*

# ERN apstiprināšana

Eiropas references tīklu izveidē un attīstībā vislielākā nozīme ir ES dalībvalstīm. Lai tīkls iegūtu ERN statusu, tīkla dalībnieki iesniedza pieteikumu Eiropas Komisijas uzaicinājumā iesniegt priekšlikumus. Šo pieteikumu izvērtēja neatkarīga novērtēšanas struktūra, kura sagatavoja ziņojumus par katru pieteikumu iesniedzēju. Pēc tam dalībvalstu padome (DP) izlēma, vai apstiprināt pieteikumu par ERN izveidi.

DP veido visu ES dalībvalstu un Norvēģijas pārstāvji, un šī padome aktīvi piedalās ERN stratēģijas izstrādē. DP turpina uzraudzīt ERN

dalībniekus, izvērtē pieteikumu iesniedzējus, kuri vēlas pievienoties esošiem tīkliem, un apstiprina jaunus tīklus.

Valstis, kurām nav pārstāvju apstiprinātā ERN, var piedalīties ar tādu veselības pakalpojumu sniedzēju starpniecību, kurus to attiecīgās dalībvalstis ir norādījušas kā "saistītos" un/ vai "sadarbības" centrus.

## Pamatkritēriji

Vērsts uz pacientiem un klīniskas ievirzes

**10** dalībnieki vismaz  
**8** valstīs

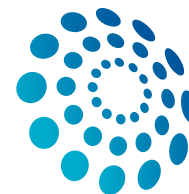
Pārliecinošs neatkarīgs novērtējums

Atbilstība tīkla un dalībnieku kritērijiem

No valstu iestādēm saņemts atbalsts un apstiprinājums

*"Tas dod praktisku labumu gan attiecībā uz pacientu aprūpi, gan tīklu pārvaldību."*

**Profesore Katažina Kotulska-Joźviaka**  
(Katarzyna Kotulska-Jóźwiak),  
konsultējoša neirolóģe un viena no Polijas pārstāvēm DP norāda, ka, nosakot ERN sastāvu, notika apspriešanās ar ekspertiem un pacientiem. "Mēs vēlējamies izveidot tīklus atsevišķu slimību jomās, lai apmierinātu ieinteresēto personu cerības," viņa norāda. "Tas dod praktisku labumu gan attiecībā uz pacientu aprūpi, gan tīklu pārvaldību."



# Sejas un galvaskausa anomāliju un ausu, kakla un deguna slimību ERN (ERN CRANIO)

12

Iedzimtu sejas un galvaskausa anomāliju grupa ietver gadījumus, kad bērni ir dzimuši ar nepilnīgi vai nepareizi attīstītām smadzeņu, galvaskausa un/vai sejas daļām, kas rada būtiskas funkcionālas problēmas un psihosociālas grūtības. Pacientiem ir nepieciešama uzraudzība un ārstēšana visā dzīves garumā. Klīniskās un vispārējās zināšanas par daudzām no šīm anomālijām ir ierobežotas, un diagnozes noteikšana var izrādīties ārkārtīgi grūts uzdevums.

Šis ERN novērš vairākas nepilnības aprūpes nozarē, būtiski uzlabojot galveno aprūpētāju informētību par sejas un galvaskausa anomālijām. Šis tīkls izstrādā apmācības kursus par daudziem traucējumiem, un tie būs brīvi pieejami publiskā tīmekļa vietnē.

Tīkla dalībnieki sadarbojas, lai uzlabotu izglītību, apmācību un pētniecību, cieši darbojoties



*Šis tīkls izstrādā apmācības kursus par daudziem traucējumiem, un tie būs brīvi pieejami publiskā tīmekļa vietnē.*

ar pacientu organizācijām. Ja nav pacientu organizāciju, notiek konsultācijas ar pacientu mērķgrupām. ERN CRANIO izvērtē ķirurģisku procedūru veidus un veikšanas laiku iesaistītajos centros, lai gūtu izpratni par to ietekmi un salīdzinātu Eiropas paraugprakses piemērus.

Apkopojot datus par šo dažādo traucējumu gaitu ilgtermiņā, tīkls palīdzēs pacientiem un vecākiem ar ieteikumiem un varēs koncentrēties uz ārstniecības pakalpojumu sniegšanu jomās, kurām līdz šim nav pievērstas

pienācīga uzmanība. Tīkls atbalstīs jaunu slimības izraisīto gēnu noteikšanu, palielinot dalībnieku skaitu pētījumos.

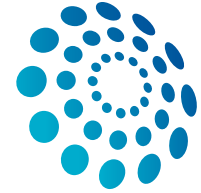
## TĪKLA KOORDINATORS

**Profesore Irene Matijena  
(Irene Mathijssen)**

*Erasmus medicīnas centrs, Nīderlande*



# Epilepsijas ERN (EpiCARE)



Ar epilepsiju slimo gandrīz 6 miljoni eiropiešu. Tradicionālās pretepilepsijas ārstēšanas metodes palīdz **60–70%** pacientu **nepiedzīvot lēkmēs**. Pacientiem, kas cieš no refraktoras epilepsijas, klīniskās perspektīvas nav iepriecinošas.

Parasti epilepsija tiek ārstēta kā atsevišķa slimība, taču arvien biežāk šāda veida saslimšanas uzskata par retu un sarežģītu slimību grupu. ORPHANET — retajām slimībām un zālēm reto slimību ārstēšanai veltītā portālā — ir uzskaitītas 137 slimības ar epilepsiju kā galveno simptomu, taču daudzi pacienti tā arī nesaņem precīzu diagnozi un nespēj piekļūt ārstēšanas iespējām.

Šī tīkla mērķis ir nodrošināt pirmsķirurģiskas novērtēšanas un epilepsijas ķirurģijas pilnīgu pieejamību un izmantošanas iespējas, uzlabot reti sastopamu epilepsijas izraisītāju diagnostiku, uzlabot tādu pacientu noteikšanu, kuriem ir epilepsija ar ārstējamiem, reti sastopamiem izraisītājiem, uzlabot tādas aprūpes pieejamību, kas nepieciešama epilepsijas veidiem ar reti sastopamiem izraisītājiem, kā arī sekmēt pētniecību un inovatīvu etioloģiskās terapijas metožu izstrādi retu un sarežģītu epilepsijas veidu gadījumos.



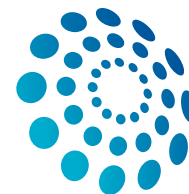
*EpiCARE tīkla uzdevums ir Eiropā palielināt to epilepsijas slimnieku skaitu, kuri dzīvo bez epilepsijas lēkmēm.*

EpiCARE ir veidots uz ERN pilotprojekta “E-pilepsy” bāzes, kas bija paredzēts informētības un epilepsijas ķirurģijas pieejamības uzlabošanai rūpīgi atlasītiem pacientiem, efektīvi izmantojot e-rīkus un diskusijas daudznozaru darba grupā. EpiCARE tīkla, kurā aktīvi darbojas arī pacientu organizāciju pārstāvji, uzdevums ir Eiropā palielināt to epilepsijas slimnieku skaitu, kuri dzīvo bez epilepsijas lēkmēm.

## TĪKLA KOORDINATORS

**Profesore Helēna Krosa  
(Helen Cross)**

*Greitormondstrītas bērnu slimnīca,  
Valsts veselības aprūpes dienesta  
(NHS) trusts, Apvienotā Karaliste*



# ERN pieaugušo vēža veidiem (solīdi audzēji) (ERN EURACAN)

Pasaulē ir atklāti vairāk nekā **300 retie vēža veidi**. ERN EURACAN aptver visus retos solīdu audzēju vēža veidus pieaugušajiem, un tie ir sagrupēti 10 grupās atbilstoši RARECARE klasifikācijai un ICD-10. Reto vēža veidu ārstēšanā pastāv ievērojamas diagnostikas grūtības, kas dažkārt būtiski ietekmē pacienta dzīves kvalitāti un ārstēšanas iznākumu. Šādu pacientu neatbilstoša ārstēšana var arī palielināt recidīva un nāves iestāšanās risku.

*Tīkla mērķis ir piecu gadu laikā izveidot sadarbību ar visām ES valstīm un izstrādāt nosūtīšanas sistēmu, lai nodrošinātu, ka vismaz 75% pacientu tiek ārstēti kādā no EURACAN centriem.*

ERN EURACAN piedāvā rīkus paraugprakses apmaiņai un veido uzziņu centrus par retajiem vēža paveidiem. Tas arī izstrādā diagnostikas un terapeitiskās klīniskās prakses vadlīnijas, kas tiek regulāri atjauninātas. Tīkla mērķis ir piecu gadu laikā izveidot sadarbību ar visām ES valstīm un izstrādāt nosūtīšanas sistēmu, lai nodrošinātu, ka vismaz 75% pacientu tiek ārstēti kādā no EURACAN centriem. Tīkla mērķis ir uzlabot izdzīvošanas rādītāju, izveidot komunikācijas rīkus visās valodās kā pacientiem, tā ārstiem, un izstrādāt starptautiskas datubāzes un audzēju audu bankas.



Šis ERN ir veidots, balstoties uz esošiem klīniskiem un pētniecības tīkliem, kas ir veiksmīgi īstenojuši klīniskos pētījumus ar Eiropas Vēža izpētes un ārstēšanas organizācijas (EORTC) palīdzību un izstrādājuši vadlīnijas ar EORTC un Eiropas Medicīniskās onkoloģijas biedrības (ESMO) palīdzību. Tajā arī izmantoti rezultāti, kas gūti Eiropas Neuroendokrīno audzēju biedrības (ENETS) un Saistaudu vēža tīkla (Conticanet) veidotajos tīklos un vairākos ES pētniecības projektos.

## TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Žans-Īvs Blejs  
(Jean-Yves Blay)

Centre Léon Bérard, Liona, Francija



# Dalībvalstu vadībā

Pols Būms (Paul Boom) dalībvalstu padomē (DP) pārstāv Nīderlandi. **DP ir galvenā struktūra, kas nosaka ERN nākotni un apstiprina tīklus.** “Tiesību aktos skaidri noteikts, ka šo projektu vada dalībvalstis,” viņš norāda. “Tieši valstu iestādes nosaka, vai ERN pieteikumu iesniedzēji atbilst kvalitātes, pacientu līdzdalības un pārvaldības kritērijiem”.

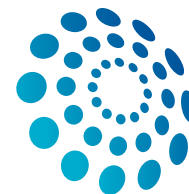
P. Būms norāda, ka dalībvalstis strādā arī valsts līmenī, lai nodrošinātu labus ERN sakarus ar valstu veselības dienestiem. “ERN nedrīkst kļūt par nošķirtām izcilības salām, kuras darbojas izolēti,” viņš uzsver. “Tiem ir labi kontakti ar slimnīcām un primārās veselības aprūpes pakalpojumu sniedzējiem, un šie tīkli gan dod labumu vietējai sabiedrībai, gan sniedz atbalstu pacientiem visā Eiropā.”

Raugoties plašāk uz ERN ietekmi, P. Būms atzīst, ka ar šiem tīkliem ir sācies jauns posms Eiropas sadarbībā veselības aprūpes jomā. Tie ir skaidrs piemērs tam, kā dalībvalstis var sadarboties, lai radītu pievienoto vērtību iedzīvotājiem. “Manuprāt, ERN varētu izmantot kā platformu e-veselības rīku izstrādei un ar tiem varētu veidot plašāku sadarbību attiecībā uz biežāk sastopamām hroniskām slimībām,” viņš norāda. “Mūsu rīcībā tagad ir platforma turpmākai attīstībai — iespēja dalībvalstīm tikties, lai diskutētu par kopīgām problēmām veselības aprūpes nozarē un domātu plašāk par vienas valsts robežām.”



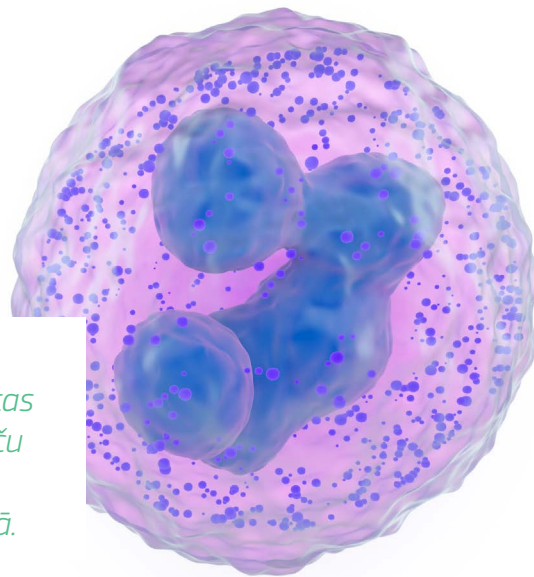
*“Mūsu rīcībā tagad ir platforma turpmākai attīstībai — iespēja dalībvalstīm tikties, lai diskutētu par kopīgām problēmām veselības aprūpes nozarē un domātu plašāk par vienas valsts robežām.”*

# Hematoloģisko slimību ERN (EuroBloodNet)



Hematoloģiskās slimības ietver asins un kaulu smadzeņu šūnu, limfoīdo orgānu un asinsreces faktoru patoloģijas — gandrīz visas šīs slimības ir sastopamas reti. Tās var sīkāk iedalīt sešās kategorijās: retas eritrocītu patoloģijas, kaulu smadzeņu mazspēja, reti asinsreces traucējumi, hemohromatoze un citas retas ģenētiskas ar dzelzs sintēzi saistītas slimības, mieloīdi ļaundabīgi veidojumi un limfoīdi ļaundabīgi veidojumi.

*Dažās valstīs attiecībā uz noteiktām slimībām ir ieviestas profilakses programmas, taču steidzami ir nepieciešama saskaņošana skrīninga jomā.*



Reto hematoloģisko slimību (RHS) diagnostikai ir nepieciešamas ievērojamas klīniskās zināšanas un piekļuve plašam laboratoriju pakalpojumu un attēlveidošanas tehnoloģiju klāstam. Šie testi ļauj precīzi klasificēt slimību saskaņā ar Pasaules Veselības organizācijas kritērijiem, izmantojot starptautiskas novērtēšanas sistēmas un, ja iespējams, biomarkierus.

Ņemot vērā šīs prasības un to, ka dažas RHS ir ļoti retas, bieži vien diagnoze netiek noteikta vai arī tiek noteikta novēloti, jo īpaši gados vecāku pacientu gadījumā. Arī ārstēšana nereti ir apgrūtināta, jo vajadzīga specializēta infrastruktūra un medicīnas darbinieki,

turklāt ir sarežģīti piekļūt specifiskām ārstēšanas metodēm, piemēram, allogēno cilmes šūnu transplantācijai vai asinsreces faktoriem.

Dažās valstīs attiecībā uz noteiktām slimībām ir ieviestas profilakses programmas, taču steidzami ir nepieciešama saskaņošana skrīninga jomā.

Izmantojot pieredzi, kas gūta ES finansētajā Eiropas Reto un iedzimto anēmiju tīklā (ENERCA) un Eiropas Hematoloģijas asociācijā (EHA), EuroBloodNet centīsies uzlabot veselības aprūpes pieejamību RHS pacientiem,

popularizēt vadlīnijas un paraugpraksi, uzlabot apmācību un informācijas apmaiņu, sniegt klīniskas konsultācijas gadījumos, kad trūkst pieredzes valsts līmenī, kā arī palielināt šajā jomā veikto klīnisko pētījumu skaitu.

## TĪKLA KOORDINATORS

**Profesors Pjērs Feno (Pierre Fenaux)**  
Hôpital Saint-Louis, Parīze, Francija



# Uroģenitālo slimību un saslimšanu ERN (ERN eUROGEN)

Retu un sarežģītu uroģenitālo slimību gadījumā var būt nepieciešama ķirurģiska korekcija, bieži vien — neonatālajā periodā vai bērnībā. Urīna un fekāliju nesaturēšana ir smags slogs pacientiem visos dzīves posmos. Šādiem pacientiem ir nepieciešama aprūpe visā mūža garumā, ko sniedz dažādu nozaru ekspertu darba grupas, kas plāno un veic operācijas un nodrošina pēcoperācijas fizioterapijas procedūras un psiholoģisko atbalstu.

eUROGEN sagatavos neatkarīgi izvērtētas paraugprakses vadlīnijas un uzlabos gūto rezultātu izplatīšanu. Šis tīkls pirmo reizi piedāvās iespēju sekot ilgtermiņa rezultātiem pacientiem 15–20 gadu periodā.

Tīkls apkopos datus un materiālus jomās, kurās to trūkst, izstrādās jaunas vadlīnijas, uzskaitīs paraugprakses piemērus, noteiks klīniskās prakses variācijas, izstrādās izglītības un apmācības programmas, sadarbībā ar pacientu pārstāvjiem veidos pētniecības programmas un dalīsies ar zināšanām, piedaloties virtuālās starpnozaru darba grupās. Laikposmā līdz 2020. gadam īpašās eUROGEN izstrādātās apmācības un stipendiju



programmās būs piedalījušies vismaz 50 jaunie speciālisti reto un sarežģīto uroģenitālo slimību jomā.

Visbeidzot, tīkls strādās pie inovāciju attīstības medicīnā un uzlabos diagnostikas un ārstēšanas iespējas pacientiem.

*Šis tīkls pirmo reizi piedāvās iespēju sekot ilgtermiņa rezultātiem pacientiem 15–20 gadu periodā.*

## **TĪKLA KOORDINATORS**

**Profesors Kristofers Čepls**  
(Christopher Chapple)

Šefīldas akadēmisko slimnīcu Valsts veselības aprūpes dienesta (NHS) fonda trasts, Apvienotā Karaliste

# Neiromuskulāro slimību ERN (ERN EURO-NMD)



Neiromuskulārās slimības (NMS) var rasties visā mūža garumā, un tās raksturo muskuļu vājums un atrofija, taču tās var būt saistītas arī ar citiem simptomiem, tai skaitā nespēku, sāpēm, nejutīgumu, aklumu, rīšanas traucējumiem, elpošanas traucējumiem un sirds slimībām. Lielākā daļa NMS ir progresīvas un rada astēniju, saīsina dzīvildzi un pazemina dzīves kvalitāti.

Diagnostikas un ārstēšanas iespēju pieejamība dažādās Eiropas valstīs ievērojami atšķiras. Lai uzlabotu rezultātus, ir jārisina tādas būtiskas problēmas kā novēlota nosūtīšana no

primārās veselības aprūpes iestādes uz specializētu centru, kā arī pāreja no pediatrijas uz pakalpojumiem pilngadīgajiem.

ERN EURO-NMD tīklā sadarbojas Eiropas vadošie eksperti, lai pacientiem nodrošinātu piekļuvi specializētas aprūpes iespējām, konsultējot gan virtuāli, gan individuāli. Šā tīkla mērķis ir pirmajos piecos darbības gados par 40 % samazināt diagnostikas noteikšanas laiku, par 15 % uzlabot diagnostikas rādītājus un



*Šā tīkla mērķis ir pirmajos piecos darbības gados par 40 % samazināt diagnostikas noteikšanas laiku, par 15 % uzlabot diagnostikas rādītājus un uzlabot piekļuvi atbilstošām medicīniskās aprūpes iespējām.*

uzlabot piekļuvi atbilstošām medicīniskās aprūpes iespējām.

Turklāt ERN EURO-NMD izstrādās jaunas vadlīnijas un veselības aprūpes speciālistiem un pacientiem sniegs informāciju par paraugprakses piemēriem saistībā ar konkrētām slimībām. Tīklā radītās un piedāvātās zināšanas būs plaši pieejamas, izmantojot e-veselības rīkus. Balstoties uz stabilu iepriekšēju sadarbību, tīkls sekmēs arī tādas plašākas sadarbības

iespējas, kam ir potenciāls virzīt pētniecību un terapiju izstrādi līdz šim neapmierinātu pacientu vajadzību nodrošināšanai.

## TĪKLA KOORDINATORS

**Profesore Keita Bušbi (Kate Bushby)**  
Ņūkāslas pie Tainas slimnīcu Valsts veselības aprūpes dienesta (NHS) fonda trasts, Apvienotā Karaliste

# Eiropa — starptautisks izcilības centrs

**Eiropas references tīkli darbu sāka 2017. gada martā.** Lai gan šie tīkli ir izveidoti pavisam nesen un to galvenais uzdevums ir uzlabot to eiropiešu dzīvi, kuriem nākas sadzīvot ar retām un sarežģītām slimībām, tiem būs globāla ietekme.

ERN izmantos paraugprakses piemērus no citām pasaules vietām, ja tādi būs, un radīs jaunus, ja tādu nebūs. **Tīkli palīdzēs padarīt Eiropu par aktivitāšu centru reto un sarežģīto slimību jomā.**

Piemēram, ERN būs piemēroti paraugprakses vadlīniju īstenošanai. Attiecībā uz saslimšanām, par kurām nav sagatavotas diagnostikas vai ārstēšanas vadlīnijas, tīkliem būs kapacitāte, kas nepieciešama, lai izstrādātu ieteikumus un paraugpraksi.

Sekmējot komunikāciju starp ekspertiem un pacientiem, ERN potenciāli varēs arī veicināt klīniskos pētījumus un izmēģināt terapeitiskus jaunievedumus. Tas šiem tīkliem ļaus kļūt par celmlaužiem inovācijā saistībā ar daudzām retām slimībām.



ERN modelis varētu kļūt par paraugu citiem. Modernie e-veselības rīki, kas izstrādāti, lai veicinātu pārrobežu sadarbību Eiropā, arī varētu sekmēt starptautisko sadarbību, vienlaikus uzlabojot veselības aprūpes pieejamību.

*ERN izmantos paraugprakses piemērus no citām pasaules vietām, ja tādi būs, un radīs jaunus, ja tādu nebūs.*



# Acu slimību ERN (ERN EYE)

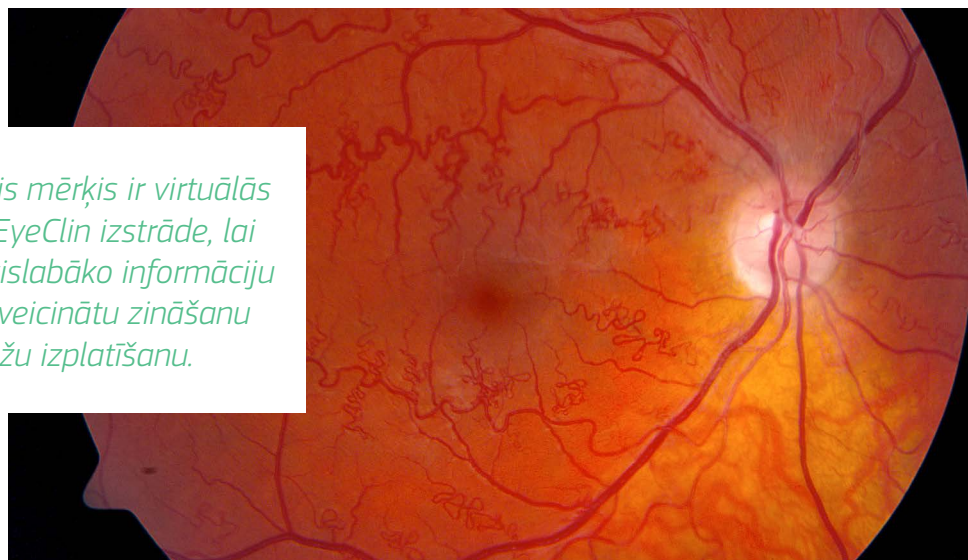


Retās acu slimības (RAS) ir izplatītākais bērnu un jauniešu vājredzības un akluma iemesls Eiropā. Retajām slimībām un zālēm reto slimību ārstēšanai veltītā portālā (ORPHANET) ir uzskaitītas vairāk nekā 900 RAS. Tās ir gan tādas plašāk izplatītas slimības kā Retinitis pigmentosa, kas sastopama vienā no 5000 gadījumiem, gan arī dažas ļoti retas slimības, kas medicīniskajā literatūrā aprakstītas vien dažas reizes.

*Tīkla galvenais mērķis ir virtuālās klīnikas jeb EyeClin izstrāde, lai nodrošinātu vislabāko informāciju par RAS un veicinātu zināšanu pārrobežu izplatīšanu.*

ERN EYE tīklā šīs slimības ir iedalītas četrās tematiskās grupās: retas tīklenes slimības, retas neurooftalmoloģijas slimības, retas pediatrikās oftalmoloģijas slimības un retas acs priekšējā segmenta slimības.

Turklāt sešas starpnozaru darba grupas risina problēmas, kas kopīgas visām četrām galvenajām tēmām. Papildu darba grupas strādā tādās specifiskās jomās kā ģenētiskā testēšana, reģistri, pētniecība, izglītība, komunikācija un pacienti.



Tīkla galvenais mērķis ir virtuālās klīnikas jeb EyeClin izstrāde, lai nodrošinātu vislabāko informāciju par RAS un veicinātu zināšanu pārrobežu izplatīšanu.

## TĪKLA KOORDINATORS

Profesore Helēna Dolfusa  
(*Hélène Dollfus*)

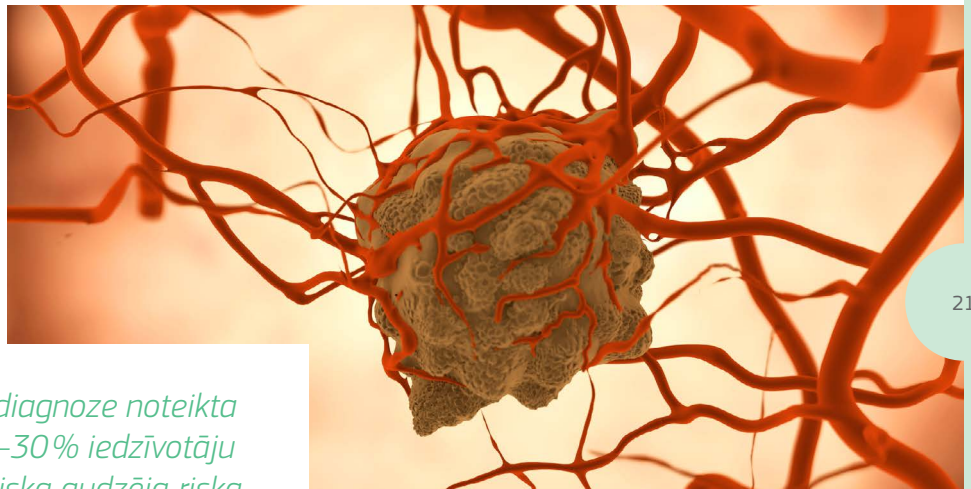
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,  
Francija

# Ģenētiska audzēja riska sindromu ERN (ERN GENTURIS)



Ģenētiska audzēju riska sindromi ir veselības traucējumi, kas pārmantotu ģenētisku mutāciju dēļ rada spēcīgu predispozīciju uz audzēju rašanos. Šādiem pacientiem var būt pat 100 % risks dzīves laikā saslimt ar vēzi. Lai gan pastāv ievērojama daudzveidība attiecībā uz orgānu sistēmām, kurās, iespējams, var rasties audzēji, personām ar šādu predispozīciju ir līdzīgas problēmas: novēlota diagnoze, profilakses pasākumu trūkums pacientiem un veselajiem radniekiem, kā arī nepareiza ārstēšana. Pašlaik diagnoze noteikta vien 20–30 % iedzīvotāju ar ģenētiska audzēja riska sindromu.

ERN GENTURIS strādā pie tā, lai uzlabotu šādu sindromu noteikšanu, mazinātu klīnisko rezultātu atšķirības, izstrādātu un īstenotu vadlīnijas, izveidotu reģistrus un biobankas, atbalstītu pētniecību un dotu vairāk iespēju pacientiem. Šis tīkls izglītīs sabiedrību un veselības aprūpes speciālistus un sekmēs paraugprakses apmaiņu visā Eiropā. Tīkls uzlabota piekļuve daudzozaru veselības aprūpes iespējām, izmantojot jaunus modeļus un standartu informācijas apmaiņai un apspriedēm



*Pašlaik diagnoze noteikta vien 20–30 % iedzīvotāju ar ģenētiska audzēja riska sindromu.*

sarežģītos gadījumos. Tīkls paaugstina ģenētiskās testēšanas kvalitāti un uzlabo tās interpretāciju, kā arī palielina pacientu līdzdalību klīnisko pētījumu programmās.

ERN GENTURIS sadarbosies ar citiem ERN, lai uzlabotu tādu pacientu aprūpi, kuriem ir ģenētiska audzēja riska sindromi un kuriem rodas slimības, kas ietilpst kāda cita tīkla kompetences jomā.

## TĪKLA KOORDINATORS

**Profesore Nikolīne Hogerbrugge**  
(*Nicoline Hoogerbrugge*)  
Radboudas Universitātes Medicīnas centrs, Nīderlande

# Aktīva sadarbība

Sadarbības veicināšanā liela nozīme ir informācijas tehnoloģijām (IT) un e-veselības rīkiem. ERN ir savienoti, izmantojot īpašu IT platformu, kurā tīkla koordinators var sasaukt "virtuālas" medicīnas speciālistu konsultatīvās padomes, izmantojot telemedicīnas rīkus, lai pārskatītu pacienta stāvokli diagnostikas vai ārstēšanas metožu noteikšanai. Tādējādi medicīnas speciālisti, kuriem iepriekš reti un sarežģīti gadījumi būtu jārisina vieniem pašiem, var konsultēties ar kolēģiem un uzklaut to viedokli. Šo rīku svarīgākā iezīme ir to savstarpēja izmantojamība.

Pateicoties tehnoloģijām, ģeogrāfisks attālums vairs nav šķērslis, lai strādātu izklīdētās darba grupās. Dažos gadījumos pietiek ar tālruņa vai videozvanu. Ja jārisina sarežģīti gadījumi, tīkli var izmantot īpašas sistēmas, lai apmainītos ar ausu paraugiem vai augstas izšķirtspējas attēliem. Šīs tehnoloģijas var arī izmantot kā klīnisko gadījumu krātuvi, palīdzot veidot lielu datubāzi turpmākiem pētījumiem.

Piemēram, kad patoloģijas vai radioloģijas dati ir drošā veidā kopīgi, tīkla dalībnieki var

pieteikties sistēmā, skatīt attēlus un slēgtā vidē sniegt savus komentārus. Ārstējošais ārsts joprojām ir atbildīgs par savu pacientu, taču var vērsties pie ERN kā noderīga un atbalstoša resursa.

*Pateicoties tehnoloģijām, ģeogrāfisks attālums vairs nav šķērslis, lai strādātu izklīdētās darba grupās.*

# Saistītie partneri

ERN mērķis ir radīt reālu pievienoto vērtību visām ES dalībvalstīm. Attiecīgais tiesību akts ļauj **valstīm, kurām nav pārstāvju apstiprinātā ERN**, piedalīties ar tādu veselības pakalpojumu sniedzēju starpniecību, kurus to attiecīgās dalībvalstis ir norādījušas kā "saistītos" un/vai "sadarbības" valstu centrus.

Dalībvalstis var arī norīkot valsts mēroga koordinācijas centru darbam ar visiem ERN. ERN dalībvalstu padome izstrādā kopīgu sistēmu šāda veida centru norīkošanai un integrācijai ERN. Tomēr svarīgi, lai dalībvalstis saistītos partnerus izraudzītos, piemērojot atvērtas, pārredzamas un stabilas procedūras.

Paredzams, ka dažas dalībvalstis pirmos saistītos partnerus izraudzīsies 2017. gada beigās.



# Sirds slimību ERN (ERN GUARD-HEART)

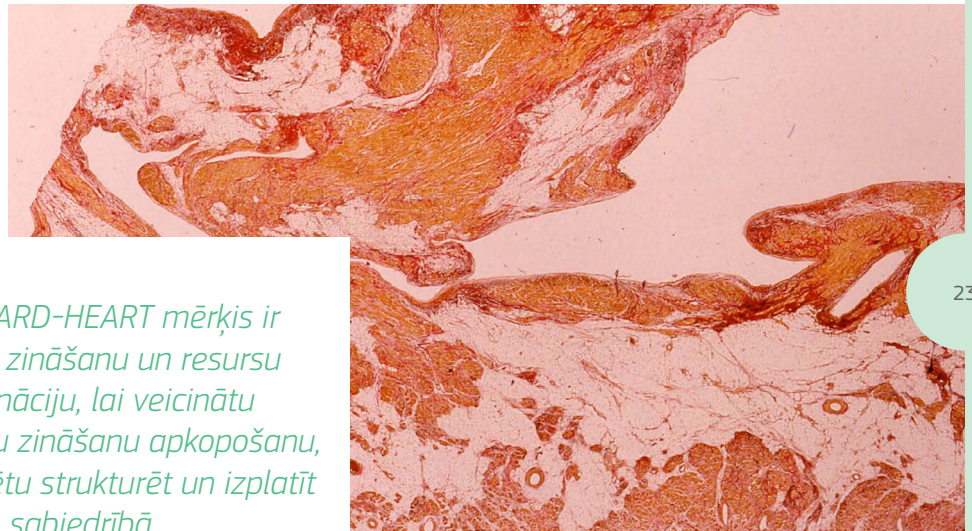


Retās sirds slimības pacientiem var rasties visā mūža garumā, un parasti tās ir ģenētiskas. Šīs slimības raksturo dažādi simptomi un pazīmes, kas ir atšķirīgi ne vien dažādām slimībām, bet arī dažādiem pacientiem. Visas šīs sirds slimības sevī nes īpaši augstu pēkšņas nāves risku agrīnā vecumā, kas parasti skar citādi veselus cilvēkus.

GUARD-HEART tīklā ir noteiktas šādas tematiskās jomas: iedzimtas sirds elektriskās slimības, iedzimtas kardiomiopātijas, iedzimti sirds defekti un citas retas sirds slimības. Šīs tēmas ir noteiktas, pamatojoties uz Eiropas Kardioloģijas biedrības (ESC) klīniskajām vadlīnijām, starptautisko slimību klasifikāciju (ICD-10) un ORPHANET.

ERN GUARD-HEART mērķis ir stiprināt zināšanu un resursu koordināciju, lai veicinātu starpnozaru zināšanu apkopošanu, lai tās varētu strukturēt un izplatīt sabiedrībā.

Veselības aprūpes pakalpojumi tiks sniegti, izmantojot vienotu e-veselības platformu. Tas



*ERN GUARD-HEART mērķis ir stiprināt zināšanu un resursu koordināciju, lai veicinātu starpnozaru zināšanu apkopošanu, lai tās varētu strukturēt un izplatīt sabiedrībā.*

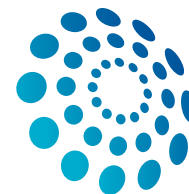
nodrošinās plašāku piekļuvi specializētām zināšanām pacientiem un veselības aprūpes speciālistiem no visas Eiropas. Sekmējot ciešāku sadarbību starp ekspertiem, tiks iegūtas un izplatītas jaunas zinātniskas atziņas, lai atbalstītu jaunu diagnostikas un terapijas procedūru izstrādi un noteiktu jaunas retās sirds slimības.

## TĪKLA KOORDINATORS

**Profesors Artūrs Vilde  
(Arthur Wilde)**

*Akadēmiskais medicīnas centrs,  
Amsterdama, Nīderlande*

# Pārmantotu un iedzimtu anomāliju ERN (ERNICA)



ERNICA darbības joma ir iedzimtas malformācijas un slimības, kas parādās agrīnā vecumā un kam vajadzīga starpnozaru aprūpe un ilgtermiņa uzraudzība, kā arī pārejas uz pieaugušo dzīvi izpēte.

Šī tīkla darbs organizēts divās galvenajās darba plūsmās atbilstoši ORPHANET klasifikācijai un ICD-10. Viena darba plūsma ir saistīta ar gremošanas sistēmas malformācijām, savukārt otra ar diafragmas un vēdera sienas malformācijām. Otrajā darba plūsmā strādā speciālistu grupas, kuru darbs veltīts barības vada malformācijām, un grupa, kas strādā pie gastroenteroloģiskām un zarnu slimībām. Šajā grupā iekļauta arī apakšgrupa, kas specializējusies zarnu darbības traucējumu jautājumos. Katrā darba grupā ir atsevišķas, konkrētai slimībai piesaistītas speciālistu grupas.

Dažām no šīm retajām slimībām mirstības līmenis var sasniegt pat 50%. ERNICA mērķis ir uzlabot pacientu saņemtās aprūpes kvalitāti un samazināt šo reto slimību ilgtermiņa ietekmi uz zīdaiņiem. Šis tīkls veicinās sadarbību pētniecības jomā, lai izstrādātu uz



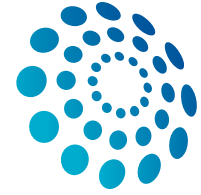
pierādījumiem balstītas klīniskās vadlīnijas. Tiks arī uzlabota jaunu ķirurģisko metožu un ārstēšanas veidu pieejamība.

ERNICA ir saziņas vieta valstu pacientu asociācijām un aprūpētājiem, tostarp medicīnas māsām un citu profesiju pārstāvjiem, kuri vēlas uzlabot pacientu dzīves kvalitāti.

*Dažām no šīm retajām slimībām mirstības līmenis var sasniegt pat 50%.*

## TĪKLA KOORDINATORS

*Profesors Renē Veinens (René Wijnen)  
Erasmus medicīnas centrs, Roterdama,  
Nīderlande*



# Iedzimtu malformāciju un retu intelektuālās attīstības traucējumu ERN (ERN ITHACA)

Šajā ERN ir apvienojušies eksperti iedzimtu malformāciju un retu intelektuālās attīstības traucējumu jomā. Iedzimas malformācijas ir vienam no 40 mazuļiem. Attiecībā uz biežāk izplatītām malformācijām (piemēram, augšlūpas šķeltni) jau ir izveidoti pienācīgi aprūpes tīkli. Retāku slimību gadījumos ekspertu zināšanas ir pieejamas sadrumstalotā veidā dažādās ES valstīs. Daudzas malformācijas rodas kopā kā daļa no sindromiem, kas saistīti ar augšanas, attīstības vai sociālās adaptācijas traucējumiem. Ir aprakstīti vairāk nekā **8000 sindromu**, un to lielākā daļa rodas **mazāk nekā vienā no 2000 gadījumu**.

Viens no biežāk izplatītajiem malformāciju un intelektuālās attīstības traucējumu iemesliem ir hromosomu anomālijas. Jauni testu veidi, piemēram, eksoma un genoma sekvenčēšana, ir uzlabojuši diagnozes noteikšanu, taču nav regulāri pieejami vairāk nekā 50% specializēto centru.

ERN ITHACA galvenais mērķis ir nodrošināt šīs tehnoloģijas plašāku pieejamību. Tīkls arī



izstrādā tele-veselības iniciatīvas, kurās virtuāli piedalās starpnozaru darba grupas no centriem no visas ES, un tas izmantos virtuālās tiešsaistes klīnikas, lai uzlabotu diagnostikas pieejamību un pacientiem nevajadzētu lieki ceļot.

ERN ITHACA veidos vecāku un pacientu sadarbības tīklus, lai izstrādātu paraugpraksi un vajadzības gadījumā sāktu vadlīniju izstrādi. Tas noteiks pacientu reģistra datu kritērijus, attīstīs apmācību veselības aprūpes speciālistiem un veicinās pētniecību. Tīkls sadarbosies

ar esošajiem tīkliem šajā jomā un citiem ERN, ar kuriem tam ir savstarpēji papildinošas intereses, savas darbības centrā vienmēr paturot pašus pacientus.

## TĪKLA KOORDINATORS

**Profesore Džila Kleitona-Smita**  
(*Jill Clayton-Smith*)

*Centrālās Mančestras Valsts veselības aprūpes dienesta (NHS) fonda trasts, Apvienotā Karaliste*

# Eiropas references tīkla vadīšana

EuroBloodNet ERN tīklu vada prof. Pjērs Feno (Pierre Fenaux), hematoloģijas profesors Hôpital Saint-Louis slimnīcā, Parīzē, Francijā. Prof. P. Feno ir pārliecināts, ka EuroBloodNet tīkla 66 dalībnieki sniedz būtisku labumu gan pacientiem, gan speciālistiem. “Šī ERN mērķis ir būt orientētam uz pacientu un uzlabot veselības aprūpes pieejamību retu hematoloģisku saslimšanu gadījumos,” viņš norāda. “Mēs palīdzam ieviest modernas diagnostikas un ārstēšanas metodes centros visā Eiropā, kuros, iespējams, nav vajadzīgo specializēto zināšanu.”

Viņš atzīst, ka ES dalībvalstu un Eiropas Komisijas atbalsts stiprina tīklu un uzlabo tā vadlīniju izplatīšanas spēju. “Mēs arī saskatām lieliskas apmācības iespējas reto hematoloģisko slimību jomā, izmantojot medicīnas tālākizglītības (CME) sistēmas”, piebilst profesors P. Feno.

Ārstu ikdienas darbā šis tīkls noder brīžos, kad jārod risinājums retu vai sarežģītu slimību gadījumos: “Ārsti var iepazīties ar kolēģu pieredzi citās valstīs — tas palīdz pārvarēt nošķirtību, ko medicīnas speciālisti dažkārt izjūt, ja nespēj sazināties ar kolēģiem, kas tiem varētu paust savu viedokli.”

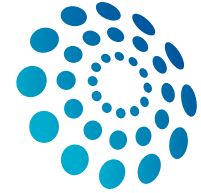
Pastāv arī citi potenciāli ieguvumi. P. Feno norāda, ka slimnīcu savienošana visā Eiropā radīs pacientu ar retām slimībām kritisko masu, palīdzot īstenot klīniskos pētījumus, kas iepriekš nebūtu iespējami.

Šādi tīkli var būt arī kā atbalsta platforma, kas veicina pacientu asociāciju izveidi cilvēkiem ar retām slimībām un sniedz ekspertu viedokli par inovatīvām ārstēšanas metodēm. “Piemēram, ja vietējais ārsts savai slimnīcai lūdz iespēju izmantot inovatīvu ārstēšanas metodi, mūsu tīkls varētu sniegt ekspertu atzinumu par jaunieveduma zinātnisko pamatojumu,” norāda profesors P. Feno. “Šīs jomas ārsti un pacienti tagad zina, ka viņi nav vieni.”



*“Ārsti var iepazīties ar kolēģu pieredzi citās valstīs — tas palīdz pārvarēt nošķirtību, ko medicīnas speciālisti dažkārt izjūt, ja nespēj sazināties ar kolēģiem, kas tiem varētu paust savu viedokli.”*

# Elpošanas orgānu slimību ERN (ERN LUNG)



Lai ārstētu sarežģītas plaušu slimības, ir nepieciešama daudznozaru speciālistu sniegta aprūpe, kā arī psiholoģisks un sociāls atbalsts. Šādas sarežģītības iemesls var būt slimības pamatā esošais ģenētiskais mehānisms, sekundārās izmaiņas un citu orgānu sistēmām radītie bojājumi. Daudzu šo slimību iznākumu var labvēlīgi ietekmēt agrīna diagnostika un specializētas aprūpes pieejamība.

ERN-LUNG strādā ar vairākām retām un sarežģītām plaušu slimībām, tai skaitā idiopātisko plaušu fibrozi, cistisko fibrozi, necistisko fibrozi, bronhektāzi, pulmonālo hipertensiju, primāru ciliāru diskinēziju (PCD), alfa antitripsīna nepietiekamību (AATD), mezoteliomu, hronisku plaušu allotransplantāta disfunkciju, kā arī citām retām plaušu slimībām.

Tīkla mērķis ir paplašināt zināšanas visā Eiropā, lai uzlabotu ārstēšanas standartus, dzīves kvalitāti un dzīvildzi visu reto plaušu slimību gadījumos. Tīkla dalībnieki izstrādā un izplata aprūpes vadlīnijas, popularizē kopīgas ārstēšanas pieejas, uzlabo diagnostikas un ārstēšanas pārrobežu pieejamību, izveido



*Tīkla mērķis ir paplašināt zināšanas visā Eiropā, lai uzlabotu ārstēšanas standartus, dzīves kvalitāti un dzīvildzi visu reto plaušu slimību gadījumos.*

reģistus un sniedz atbalstu to darbībai, kā arī piesaista pietiekami lielas pacientu grupas klīnisko pētījumu veikšanai, zāļu izstrādei un slimību gaitas pētījumiem.

ERN-LUNG pacientiem nodrošina piekļuvi starpnozaru darba grupām, kuras tiešsaistē sniedz ārējus atzinumus par sarežģītiem gadījumiem, un pacientiem nav lieki jāceļo. Šīs darbības tiks paplašinātas, nodrošinot piekļuvi tiešsaistes ekspertu konsultāciju sistēmai,

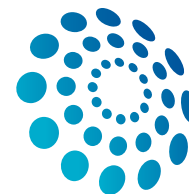
kas izveidota ar ES finansētu pilotprojektu ECORN-CF.

## TĪKLA KOORDINATORS

**Profesors Tomass O. F. Vāgners**  
(*Thomas O. F. Wagner*)  
Klinikum der Johann Wolfgang  
Goethe-Universität, Frankfurte pie  
Mainas, Vācija



# Pediatriskās onkoloģijas (hematoonkoloģijas) ERN (ERN PaedCan)



Vēzis bērniem ir reta slimība, un to iedala vairākos apakštipos. Katru gadu visā Eiropā vēzis pirmo reizi tiek diagnosticēts **20000 bērnu**, un ik gadu **no vēža mirst 6000 pediatrijas pacientu**. Tas ir izplatītākais slimības izraisītās nāves iemesls bērniem, kas vecāki par 1 gadu.

Pēdējās desmitgadēs ir uzlabojies vidējais izdzīvošanas rādītājs — dažām slimībām progress ir ievērojams, savukārt citām rezultāti joprojām ir ļoti slikti. Būtiska problēma Eiropā ir arī krasas izdzīvošanas līmeņa atšķirības — vissliktākie rādītāji šajā jomā ir Austrumeiropā.

ERN PaedCan strādā pie tā, lai uzlabotu piekļuvi kvalitatīvas veselības aprūpes iespējām bērniem ar onkoloģiskām saslimšanām, kam nepieciešamas ekspertu zināšanas un aprīkojums, kas nav plaši pieejams retā slimības gadījumu skaita un resursu trūkuma dēļ. Tas ir veidots, balstoties uz ES iepriekš finansētajiem projektiem: ENCCA, PanCare un ExPO-r-Net.



*Izmantojot IT rīkus, tiks izveidots pediatriskās onkoloģijas padomes tīkls, lai dalītos pieredzē un sniegtu konsultācijas.*

ERN PaedCan izstrādā ceļvedi specializētiem centriem, lai palīdzētu uzlabot to atpazīstamību veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēju un pacientu vidū. Izmantojot IT rīkus, tiks izveidots pediatriskās onkoloģijas padomes tīkls, lai dalītos pieredzē un sniegtu konsultācijas.

Tīkla mērķis ir palielināt pediatriskās onkoloģijas pacientu izdzīvošanas rādītājus un uzlabot viņu dzīves kvalitāti, veicinot sadarbību, pētniecību un apmācību, un tā vispārējais mērķis ir pašreizējo pediatriskās onkoloģijas pacientu izdzīvošanas

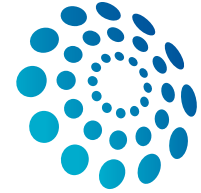
rādītāju atšķirību un veselības aprūpes iespēju atšķirību mazināšana ES dalībvalstīs.

## TĪKLA KOORDINATORS

**Profesore Ruta Ladenšteina  
(Ruth Ladenstein)**

*St. Anna Kinderspital & St. Anna  
Kinderkrebsforschung, Vīne, Austrija*

# Aknu slimību ERN (ERN RARE-LIVER)



Retās aknu slimības var izraisīt pakāpeniskus aknu bojājumus, kas noved pie fibrozes un cirozes. Cirozes komplikācijas var izraisīt nāvi, un daudzos gadījumos vienīgā efektīvā ārstēšanas metode ir aknu transplantācija. Nogurums, nieze holestatiskas saslimšanas gadījumā un sāpes un ascīts cistisku slimību gadījumā būtiski ietekmē dzīves kvalitāti.

Pediatriem pacientiem novēlota diagnoze un augšanas un attīstības traucējumi ir būtiski papildu faktori līdzās problēmām, kas pusaudža vecumā saistītas ar pāreju uz pieaugušo medicīniskās aprūpes sistēmu.

ERN RARE-LIVER tīkls strādā ar trīs veidu slimībām: autoimūns hepatīts, metaboliska biliārā atrēzija un ar to saistītās aknu slimības, kā arī aknu strukturālo komponentu slimības. Tīkls pirmo reizi aknu slimību ārstēšanas vēsturē pilnībā integrēs pieaugušo un pediatriko pacientu aprūpi, uzmanību pievēršot pārejas pacientu grupu vajadzībām un ietekmei uz ģimenēm ar ģenētisku diagnozi.

Prioritārs uzdevums ir atjauninātu vadlīniju izstrāde. Medicīniskās aprūpes vadlīnijas tiks īstenotas sadarbībā ar Eiropas Aknu pētījumu asociāciju (EASL) un Eiropas Bērnu gastroenteroloģijas, hepatoloģijas un uzturzinātnes



asociāciju (ESPGHAN). Vadlīnijas palīdzēs veiksmīgi īstenot svarīgāko diagnostikas un prognostikas testu standartizācija.

Būtiskākie risināmie uzdevumi ir ārstu informētība par retajām aknu slimībām un vienlīdzīga piekļuve jaunajām ārstēšanas iespējām.

*Tīkls pirmo reizi aknu slimību ārstēšanas vēsturē pilnībā integrēs pieaugušo un pediatriko pacientu aprūpi.*

## **TĪKLA KOORDINATORS**

**Profesors Deivids Džonss  
(David Jones)**

*Ņūkāslas pie Tainas slimnīcu Valsts veselības aprūpes dienesta (NHS) fonda trusts, Apvienotā Karaliste*



# Saistaudu, muskulatūras un skeleta slimību ERN (ERN ReCONNET)

Retās saistaudu, muskulatūras un skeleta slimības (RSMSS) ietver daudzas un dažādas slimības un sindromus, kas būtiski ietekmē pacientu pašsajūtu. Tās ir gan pārmantotas saslimšanas, gan sistēmiskas autoimūnas slimības, piemēram, sistēmiska skleroze, jaukta tipa saistaudu slimības, idiopātiska iekaisuma miopātija, nediferencētas saistaudu slimības un antifosfolipīdu sindroms. Bieži izplatīta problēma ir novēlota diagnozes noteikšana, jo īpaši retu vai sarežģītu slimību gadījumā.

Šis tīkls RSMSS iedalījis trīs galvenajās tematiskajās grupās: retas autoimūnas, sarežģītas autoimūnas un retas pārmantotas saistaudu, muskulatūras un skeleta slimības.

ReCONNET mērķis ir uzlabot agrīnu diagnostiku, pacientu ārstēšanu, aprūpes sniegšanu un klīnisko gadījumu virtuālu apspriešanu tīklā un saistītajos centros. Informācijas tehnoloģiju (IT) izmantošana veicinās mijiedarbību starp centriem. Tīkls uzlabos zinātnisko izpratni par RSMSS un sekmēs lielu datubāžu



*Tīkls uzlabos zinātnisko izpratni par RSMSS un sekmēs lielu datubāžu izveidi, ar kuru palīdzību identificēt jaunus klīniskus un bioloģiskus marķierus, lai vieglāk noteiktu diagnozi.*

izveidi, ar kuru palīdzību identificēt jaunus klīniskus un bioloģiskus marķierus, lai vieglāk noteiktu diagnozi.

Tīkls izstrādātas un izplatītas izglītības programmas pacientiem un ģimenēm, kā arī tiks īstenotas jaunas vadlīnijas un kvalitātes uzlabošanas pasākumi. Prioritāte piešķirta arī klīnisko protokolu uzlabošanai un ciešākai pacientu līdzdalībai.

## TĪKLA KOORDINATORS

Profesore Marta Mosca (*Marta Mosca*)  
Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana,  
Itālija

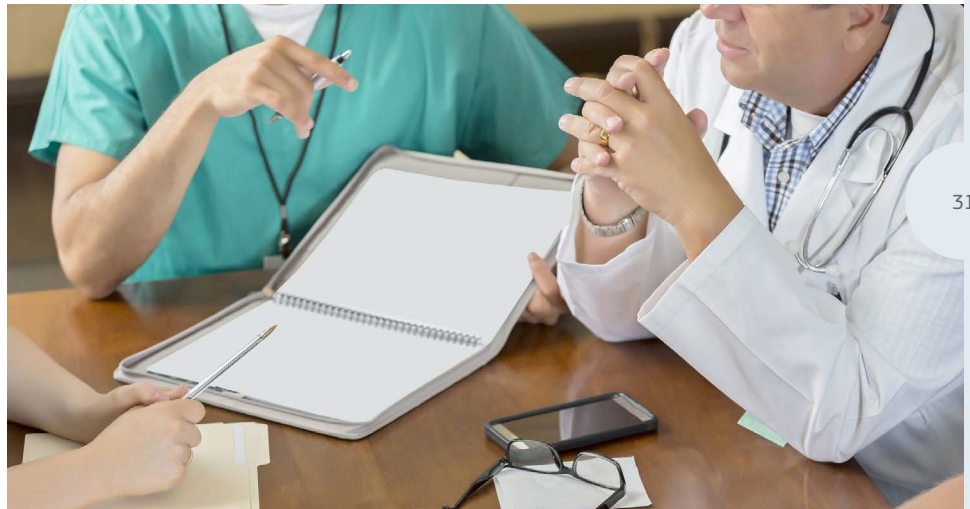


# Valstu politika reto slimību jomā

ES dalībvalstis ir atbildīgas par valsts veselības politikas izstrādi un veselības aprūpes pakalpojumu sniegšanu. 2009. gadā ES valstu veselības ministru padome<sup>1</sup> ieteica dalībvalstīm līdz 2013. gada beigām izstrādāt un īstenot plānus vai stratēģijas tādu pacientu atbalstam, kas cieš no retām slimībām. Ieteikumā norādīts, ka ar šiem plāniem vēlams īstenot šādus mērķus:

- + veselības aizsardzības un sociālajās sistēmās vadīt un strukturēt pasākumus reto slimību jomā;
- + esošās un gaidāmās iniciatīvas vietējā, reģionu un valstu līmenī iekļaut vispārējas pieejas plānos vai stratēģijās;
- + noteikt prioritārās rīcības ar konkrētiem mērķiem un turpmākās rīcības mehānismiem.

**Valstu plānu/stratēģiju īstenošana ir atbalstīta ar projektiem, kas saņēmuši finansējumu no ES veselības**

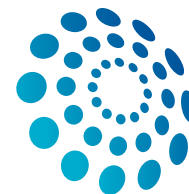


**programmām.** 2009. gadā lielākajā daļā dalībvalstu uzmanības pievēršana retajām slimībām bija relatīvi jauna un inovatīva pieeja, un tikai četrās valstīs bija ieviesti nacionālie plāni. Pašlaik savus plānus/stratēģijas ir pieņēmušas 23 dalībvalstis.

[http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/national\\_plans/detailed\\_lv](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed_lv)

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

# Imūndeficīta, autoiekaisuma un autoimūno slimību ERN (ERN RITA)

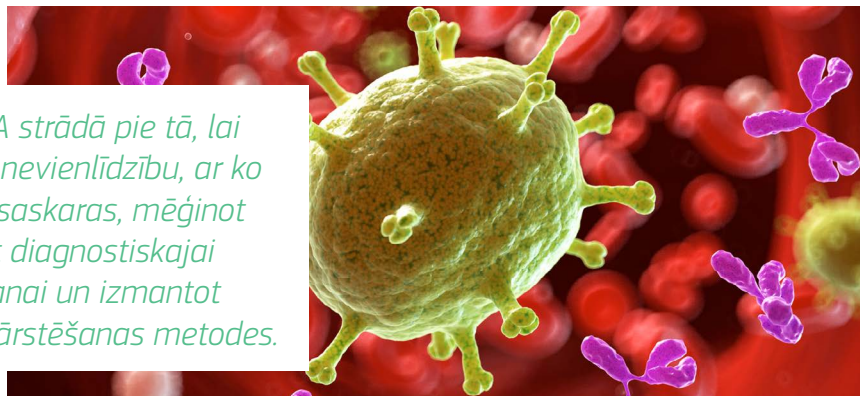


32

RITA tīklā sadarbojas Eiropas vadošie centri ar specializētām zināšanām retu imunoloģisku slimību diagnostikā un ārstēšanā. Tās ir potenciāli nāvējošas saslimšanas, kam nepieciešama vairāku nozaru speciālistu sniegta aprūpe, kurā izmanto kompleksu diagnostisko novērtēšanu un specializētas ārstēšanas metodes. Tīkls šīs slimības ir iedalījis trīs apakšgrupās: iedzimtais imūndeficīts (IID), autoimūnie veselības traucējumi un autoiekaisuma slimības. Turklāt izveidota arī bērnu reimatoloģijas apakšgrupa, kas aptver autoimūno un autoiekaisuma slimību apakštēmas.

Tīkla pamatā ir darbs, kas veikts Eiropas zinātniskajās biedrībās, kuras izstrādājušas pacientu reģistrus un klīniskās vadlīnijas, kā arī izveidojušas pētniecības sadarbības projektus, izglītības aktivitātes un kontaktus ar pacientu organizācijām.

*ERN RITA strādā pie tā, lai mazinātu nevienlīdzību, ar ko pacienti saskaras, mēģinot piekļūt diagnostiskajai testēšanai un izmantot inovatīvas ārstēšanas metodes.*



ERN RITA strādā pie tā, lai mazinātu nevienlīdzību, ar ko pacienti saskaras, mēģinot piekļūt diagnostiskajai testēšanai un izmantot inovatīvas ārstēšanas metodes, piemēram, bioloģisko terapiju, imūnglobulīna aizstājējterapiju, cilmes šūnu transplantāciju un gēnu terapiju.

Tā mērķi ir apvienot jau esošos reģistrus, izstrādāt Eiropas mēroga klīniskās vadlīnijas, izveidot ģenētiku darba grupu, kas veiktu nākamās paaudzes sekvenčēšanas tehnoloģiju kvalitātes kontroli, vienoties par kopīgu farmakovigilances rīku šādu reto slimību gadījumos, izveidot darba grupu bioloģisko terapiju pareizai lietošanai un monitoringam imunoloģiski izraisītu slimību

gadījumos, apkopot informāciju par cilmes šūnu un gēnu terapijas veidiem un tos uzlabot, sekmēt sadarbību starp pacientu apvienībām un tuvināt pediatrus un pilngadīgu pacientu ārstus visās trīs tīkla darbības jomās.

## TĪKLA KOORDINATORS

**Profesors Endrjū Kants (Andrew Cant)**  
*Ņūkāsļas pie Tainas slimnīcu Valsts veselības aprūpes dienesta (NHS) fonda trasts, Apvienotā Karaliste*

# Neiroloģisko slimību ERN (ERN-RND)



Reto neiroloģisko slimību Eiropas referencs tīkla (ERN-RND) mērķis ir nodrošināt to vairāk nekā 500 000 cilvēku vajadzības, kuriem Eiropā nākas sadzīvot ar retām neiroloģiskām slimībām (RNS). Ņemot vērā RNS pacientu ievērojamo fenotipa un genotipa nevienādīgumu, 60 % slimnieku joprojām nav noteikta diagnoze.

ERN-RND mērķis ir risināt šīs problēmas, nodrošinot virtuālas dažādu nozaru speciālistu konsultācijas, par 20 % palielināt pacientu uzskaiti reģistros un par 20 % palielināt to pacientu skaitu, kuriem noteikta galīgā diagnoze. Starpnozaru aprūpes iespējas tiks izstrādātas sadarbībā ar Eiropas Klīnisko protokolu asociāciju un ORPHANET.

ERN-RND tīkls ir veidots, balstoties uz esošas infrastruktūras, un savā paspārnē ietver vairākus stabilus RNS tīklus un papildina funkcionējošus reģistrus, kuros uzskaitīti pacienti ar tādām slimībām kā Hantingtona slimība un ataksija.



*No vairāk nekā 500 000 cilvēku, kuriem Eiropā nākas sadzīvot ar retām neiroloģiskām slimībām (RNS), 60% joprojām nav noteikta diagnoze.*

Sadarbībā ar Eiropas Molekulārās ģenētikas kvalitātes tīklu tiks izstrādāta ārēja kvalitātes novērtēšanas sistēma svarīgāko diagnostikas testu standartizēšanai, nodrošinot, ka visiem pacientiem ir pieejamas vienādas diagnostikas iespējas. ERN-RND atbalstīs apmācības, pētniecības un inovācijas pasākumus un gādās par to, lai tiktu uzklausi pacientu viedokļi.

## TĪKLA KOORDINATORS

**Dr. Holms Gresners  
(Holm Graessner)**

*Tbingenes Universitātes slimnīca,  
Vācija*

# Ādas slimību ERN (ERN Skin)



Daudzas ādas slimības rada smagas sekas pacientiem un var būt saistītas ar vēža risku. Retu un sarežģītu ādas slimību diagnostika ietver ādas un gļotādas, kā arī citu sistēmu pilnīgu pārbaudi un ādas biopsiju. Sarežģītās ādas saslimšanas var atšķirt vienīgi pieredzējuši dermatologi. Bieži vien par šķērslī ārstēšanai kļūst pieredzējuša speciālista noteiktas diagnozes trūkums. Tas var būt liels fizisks un psiholoģisks slogs pacientam.



*Tiks veikts arī visaptverošs sociāli ekonomisks pētījums par slimību radīto slogu indivīdiem.*

Šajā tīklā sadarbojas vadošie eksperti bērnu un pieaugušo reto ādas slimību jomā, lai apmainītos ar informāciju, atjauninātu un izstrādātu paraugprakses vadlīnijas, kā arī uzlabotu profesionālo apmācību un pacientu izglītošanas iespējas.

Tā mērķis ir uzlabot veselības aprūpes organizāciju, apvienojot resursus, tai skaitā izveidojot platformu, kurā sadarbojas augsti kvalificēti patologi, kas centralizēti analizē diagnostikas attēlus un piedalās diskusijās par sarežģītiem gadījumiem. Katra ietvertā slimības veida starpnozaru darba grupas sastāvā būs dermatologs, medicīnas māsa, psihologs, ģenētiķis, dietologs un patologs,

vajadzības gadījumā piesaistot citus speciālistus.

ERN Skin arī veidos reto ādas slimību reģistrus, kas ļaus piedalīties pētniecības programmās un klīniskajos pētījumos, iesaistot pacientus ar pārliecinošiem simptomiem, kā arī rosinās terapeitiskus pētījumus ar pietiekami lielām pacientu grupām. Turklāt, tiks veikts arī visaptverošs sociāli ekonomisks pētījums par slimību radīto slogu indivīdiem.

## TĪKLA KOORDINATORS

Profesore Kristīne Bodmēra  
(Christine Bodemer)

Necker Enfants Malades Hôpital,  
Dermatoloģijas nodaļa, APHP, Parīze,  
Francija



# Pediatriskās transplantācijas ERN (ERN TRANSPLANT-CHILD)

Vairāku reto slimību gadījumā vienīgais veids, kā pacientu izārstēt, ir pediātriska transplantācija (PT) — gan solīdo orgānu transplantācija (SOT), gan hematopoētisko cilmes šūnu transplantācija (HSCT).

Lai nodrošinātu optimālu pēctransplantācijas aprūpi, vajadzīgi saskaņoti vairāku nozaru darba grupas centieni. Lai izvairītos no orgāna atgrūšanas, pēc transplantācijas pacientiem jāsamierinās ar regulāru imūnsupresantu lietošanu. Lai šādos gadījumos palielinātu dzīvildzi un uzlabotu dzīves kvalitāti, nepieciešams pēctransplantācijas komplikāciju monitorings. ERN TRANSPLANT-CHILD tīklā sadarbojas PT un pēctransplantācijas aprūpes eksperti, lai uzlabotu rezultātus gan bērniem, gan viņu vecākiem.

Tīkla mērķis ir samazināt hospitalizācijas ilgumu un sarežģītu un ilgstošu ārstēšanas metožu izmantošanu. Tas strādā pie psiholoģiskā atbalsta pakalpojumu uzlabošanas,

*Tīkla mērķis ir samazināt hospitalizācijas ilgumu un sarežģītu un ilgstošu ārstēšanas metožu izmantošanu.*

bērniem pieaugot. TRANSPLANT-CHILD mērķis ir darīt pieejamas jaunākās terapijas metodes un informēt par jaunākajiem sasniegumiem medicīnas, farmācijas un terapijas jomās. Tīkla dalībnieki arī sekmē saskaņotu klīniskās prakses vadlīniju izplatīšanu un individuāli pielāgotu PT terapijas veidu izstrādi.

TRANSPLANT-CHILD mērķis ir samazināt ar transplantāciju saistītās izmaksas (piemēram, atkārtotu transplantāciju un farmakoloģisku ārstēšanu) un saskaņot PT medicīnisko aprūpi, lai mazinātu

komplikāciju risku pēctransplantācijas periodā. Eiropas vadošie PT eksperti kopīgi strādā pie mirstības un saslimstības līmeņa samazināšanas saistībā ar bērniem veiktu transplantāciju. ■

## TĪKLA KOORDINATORS

Dr. Paloma Jara Vega  
(Paloma Jara Vega)  
Hospital Universitario La Paz, Spānija



# Uzmanības centrā pacientu veselības uzlabošana — pacientu organizāciju nozīme

## **ERN tīkli ir orientēti uz pacientiem.**

Pacientu organizācijas un, jo īpaši, EURORDIS jau vairāk nekā desmit gadus aktīvi piedalās tīklu izveidē, gādājot par to, lai tīklu prioritāšu sarakstā tiktu iekļauta klīniskās izcilības celšana un pacientu veselības uzlabošana, kā arī vienlīdzīgas piekļuves iespēju nodrošināšana kvalitatīvai veselības aprūpei visā Eiropā. EURORDIS ir nevalstiska, pacientu vadīta alianse, kas pārstāv 733 reto slimību pacientu organizācijas no 64 valstīm.

“Mēs bijām vieni no tiem, kas ierosināja ideju par augsta līmeņa darba grupas izveidi veselības aizsardzības pakalpojumu un veselības aprūpes jomā, kurā ERN tīklu darba rezultātā tika izstrādāta Pārrobežu veselības aprūpes direktīva,” atgādina EURORDIS Veselības aprūpes un pētniecības nodaļas vadītājs Mets Bolcs-Džonsons (Matt Bolz-Johnson). “Mēs

kopīgi ar dalībvalstīm un Komisiju esam mērojuši tālu ceļu — no koncepcijas izstrādes brīža līdz tiesību akta pieņemšanai, no ERN tīklu idejas līdz to reālai izveidei.”

EURORDIS — pastāvīgs partneris darbā pie ERN koncepcijas izstrādes — ir nodrošinājis pacientu līdzdalību visos attīstības posmos un guvis visaptverošu izpratni par to, kā pacientu iesaistīšana tīklos var radīt reālu pievienoto vērtību pašu pacientu dzīvē.

“Tīkliem ir potenciāls radīt taustāmus ieguvumus pacientiem ar retām un sarežģītām slimībām,” norāda M. Bolcs-Džonsons. “ERN palīdzēs pārvarēt ar retajām slimībām sirgstošo pacientu izolāciju un ļaus pacientiem no visas Eiropas uzzināt par atbilstošiem eksperimentiem un ātrāk pie tiem vērsties.”

*“Tīkliem ir potenciāls radīt taustāmus ieguvumus pacientiem ar retām un sarežģītām slimībām.”*

Viena no priekšrocībām, ko ERN radīs pacientiem, būs to spēja paātrināt diagnozes noteikšanu un samazināt to pacientu skaitu, kam diagnoze nav noteikta vai ir noteikta nepareizi. M. Bolcs-Džonsons uzsver, ka šie tīkli “palīdzēs izvairīties no diagnozes noteikšanas kļejumiem”.

Daudzas retās slimības pašlaik nav ārstējamās. Tomēr mācīšanās kultūra, kas raksturo ERN tīklus, padarīs tās par auglīgu augsni inovācijām. Izstrādājot vienkāršus rezultātu rādītājus konkrētām slimībām, tie palīdzēs

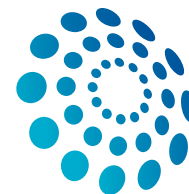
ātrāk noteikt un veikt vispiemērotākās medicīniskās vai ķirurģiskās procedūras. “Šāds formāts uzlabos paraugprakses izmantošanu, jo ERN dalībnieki mācīsies cits no cita,” skaidro M. Bolcs-Džonsons. **“Eksperti spēs virtuālās sanāksmēs reāllaikā dalīties ar gadījumu aprakstiem un pārskatīt iepriekšējo gadījumu rezultātus, lai noskaidrotu, kas darbojas vislabāk.”**

Pacienti ļoti cer, ka ERN radīs reālu pievienoto vērtību to dzīvēs: “Mēs uzskatām, ka dažu ERN darbības gadu laikā, pateicoties pieredzes un zināšanu apmaiņai, mēs varēsim labāk izmantot esošās zināšanas un radīt jaunas, lai panāktu ievērojamus medicīniskās aprūpes rezultātu uzlabojumus daudzu reto slimību gadījumos,” norāda M. Bolcs-Džonsons. **“Ir pienācis laiks ERN nest augļus.”** ■



*“ERN palīdzēs pārvarēt ar retajām slimībām sirgstošo pacientu izolāciju un ļaus pacientiem no visas Eiropas uzzināt par atbilstošiem ekspertiem un ātrāk pie tiem vērsties.”*

# Iedzimtu metabolisma traucējumu ERN (MetabERN)



## Vairāk nekā 700 veidu

retie iedzimtie metabolisma traucējumi (IMT) individuāli ir reti sastopami, taču sabiedrībā kopumā — bieži. Daudzas ar metabolismu saistītas slimības pacientiem rada smagas, dažkārt pat dzīvībai bīstamas sekas. Šīs saslimšanas ietver visu orgānu darbības traucējumus, var skart cilvēkus jebkurā vecumā, un to ārstēšanai nepieciešama starpnozaru sadarbība starp dažādiem speciālistiem.

Rezultātus var uzlabot agrīna diagnozes noteikšana, taču tikai 5 % zināmo IMT pašlaik ir iekļautas jaundzimušo skrīninga programmās Eiropā, un pastāv nepieciešamība saskaņot valstu programmas. Attiecībā uz daudziem no šiem traucējumiem zināšanas par to gaitu, terapiju efektivitāti un drošību, kā arī ilgtermiņa novērošanu, ir nepilnīgas.

MetabERN mērķis ir uzlabot to iedzīvotāju dzīves, kurus skārusi šī ļoti neviendabīgā slimību grupa, un tīkls tās ir iedalījis septiņās

*MetabERN izstrādās reāllaika konsultāciju platformu klīnisku lēmumu pieņemšanai un sekmēs praktiskās pētniecības programmas saistībā ar visām IMT slimībām.*



pamatkategorijās. Tas ir pirmais Eiropas mēroga tīkls, kas veltīts visiem ar metabolismu saistītajiem traucējumiem.

Tīkls veido ar metabolismu saistīto slimību sarakstu, izstrādā informāciju pacientiem un apmācības sesijas, attīsta uz sadarbību vērstas diagnostikas metodes jaunu slimību gadījumos un veido ilgtermiņa uzziņu kontaktpunktu, kas palīdzēs pacientiem iegūt vajadzīgās specializētās zināšanas.

MetabERN izstrādās reāllaika konsultāciju platformu klīnisku lēmumu pieņemšanai un

sekmēs praktiskās pētniecības programmas saistībā ar visām IMT slimībām. Tas izplatīs informāciju tīklā un ārpus tā, paplašinot darbību citos reģionos un valstīs.

## TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Mauricio Skarpa  
(Maurizio Scarpa)

Helios Dr Horst Schmidt Kliniken, Vācija



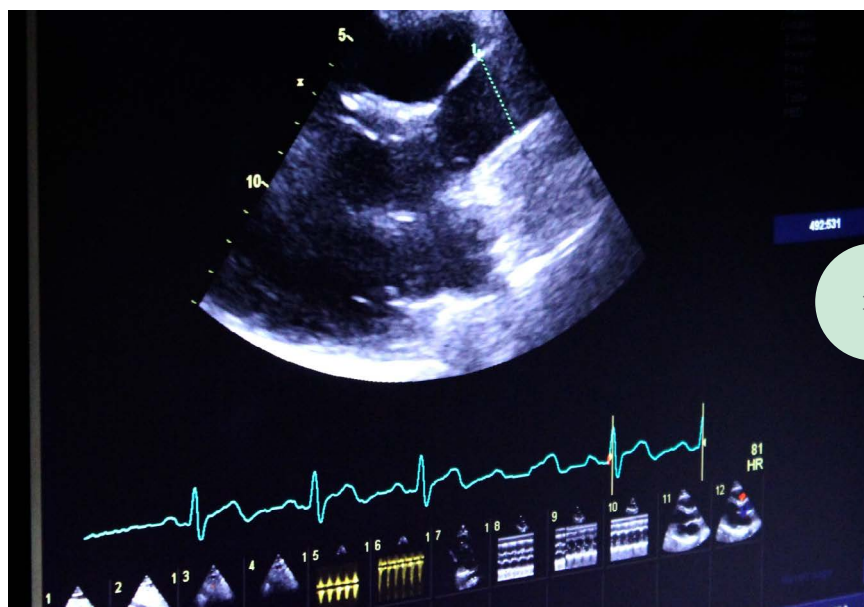
# Multisistēmisku asinsvadu slimību ERN (VASCERN)



Retas multisistēmiskas asinsvadu slimības ietver traucējumus, kas skar visus asinsvadu veidus un ietekmē vairākas organisma sistēmas. Šo slimību ārstēšanai ir nepieciešama starprozaru pieeja.

VASCERN veido piecas reto slimību darba grupas: iedzimta hemorāģiska teleangektāzija (HHT-WG), pārmantojamas krūšu kurvja aortas slimības (HTAD-WG), vidēja lieluma artēriju slimības (vaskulārais Ēlersa-Danlosa sindroms) (MSA-WG), pediātriskā un iedzimtā limfostāze (PPL-WG) un asinsvadu anomālijas (VASCA-WG). Īpaša pacientu darba grupa dod iespēju pacientu pārstāvjiem piedalīties visās ERN darbībās. Turklāt ir izveidotas vairākas tematiskās darba grupas, lai risinātu jautājumus, kas saistīti ar komunikāciju, e-veselību, ētiku, pacientu reģistru, kā arī apmācību un izglītību.

VASCERN mērķi ietver tīklu veidošanu, zināšanu apmaiņu un izplatīšanu, paraugprakses, vadlīniju un klīnisko rezultātu informācijas izplatīšanu, iespēju došanu pacientiem un zināšanu uzlabošanu klīniskos un teorētiskos pētījumos.



VASCERN iesaistītie medicīnas speciālisti uzstāsies ar lekcijām savā specialitātē un tiešsaistē publicēs izglītojošus materiālus. Tiks piedāvātas stipendijas nedēļu ilgām mācībām, kurās ES valstu studenti varēs uzzināt vairāk par šīm retajām slimībām, turklāt zināšanas tiks izplatītas visā tīklā un sniegtas arī citu jomu veselības aprūpes speciālistiem.

## TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Gijoms Žondo  
(*Guillaume Jondeau*)

AP-HP, Hôpital Bichat, Parīze, Francija

# ERN direktorijs

Endo-ERN	Endokrīnās sistēmas slimību Eiropas references tīkls
ERKNet	Nieru slimību Eiropas references tīkls
ERN BOND	Kaulu slimību Eiropas references tīkls
ERN CRANIO	Sejas un galvaskausa anomāliju un ausu, kakla un deguna slimību Eiropas references tīkls
ERN EpiCARE	Epilepsijas Eiropas references tīkls
ERN EURACAN	Eiropas references tīkls pieaugušo vēža veidiem (solīdi audzēji)
ERN EuroBloodNet	Hematoloģisko slimību Eiropas references tīkls
ERN eUROGEN	Uroģenitālās sistēmas slimību un darbības traucējumu Eiropas references tīkls
ERN EURO-NMD	Neiromuskulāro slimību Eiropas references tīkls
ERN EYE	Acu slimību Eiropas references tīkls
ERN GENTURIS	Ģenētiska audzēja riska sindromu Eiropas references tīkls
ERN GUARD-HEART	Sirds slimību Eiropas references tīkls
ERNICA	Pārmantotu un iedzimtu anomāliju Eiropas references tīkls
ERN ITHACA	Iedzimtu malformāciju un retu intelektuālās attīstības traucējumu Eiropas references tīkls
ERN LUNG	Elpošanas orgānu slimību Eiropas references tīkls
ERN PaedCan	Pediatriskās onkoloģijas (hematoonkoloģijas) Eiropas references tīkls
ERN RARE-UVER	Aknu slimību Eiropas references tīkls
ERN ReCONNET	Saistaudu, muskulatūras un skeleta slimību Eiropas references tīkls
ERN RITA	Imūndeficīta, autoiekaisuma un autoimūno slimību Eiropas references tīkls
ERN-RND	Neiroloģisko slimību Eiropas references tīkls
ERN Skin	Ādas slimību Eiropas references tīkls
ERN TRANSPLANT-CHILD	Pediatriskās transplantācijas Eiropas references tīkls
MetabERN	Iedzimtu metabolisma traucējumu Eiropas references tīkls
VASCERN	Multisistēmisku asinsvadu slimību Eiropas references tīkls

## KĀ PASŪTĪT ES IZDEVUMUS

### Bezmaksas izdevumi

- Viens eksemplārs:  
ar EU Bookshop starpniecību (<http://bookshop.europa.eu>).
- Vairāk nekā viens eksemplārs vai plakāti/kartes:  
Eiropas Savienības pārstāvniecībās  
([http://ec.europa.eu/represent\\_lv.htm](http://ec.europa.eu/represent_lv.htm)),  
Eiropas Savienības delegācijās valstīs, kas nav ES dalībvalstis  
([http://eeas.europa.eu/delegations/index\\_lv.htm](http://eeas.europa.eu/delegations/index_lv.htm)),  
ar Europe Direct dienesta starpniecību  
([http://europa.eu/europedirect/index\\_lv.htm](http://europa.eu/europedirect/index_lv.htm))  
vai piezvanot uz tālruņa numuru 00 800 6 7 8 9 10 11 (zvanīšana bez maksas no  
jebkuras vietas Eiropas Savienībā) (\*).

(\* Informāciju sniedz bez maksas, tāpat arī lielākā daļa zvanu ir bezmaksas (izņemot dažus operatorus,  
viesnīcas vai taksofonus).

### Maksas izdevumi

- Ar EU Bookshop starpniecību (<http://bookshop.europa.eu>).

*Katru gadu Eiropā pusmiljonam iedzīvotāju diagnosticē kādu no retajām slimībām. Neviena valsts šo problēmu nevar atrisināt viena pati.*

*Eiropas referenču tīkli ir virtuāli tīkli, kuros darbojas eksperti no visas ES.*

*Tie kopīgi strādā pie sarežģītu vai retu slimību gadījumiem, uzlabojot diagnostiku un specializētu aprūpes iespēju pieejamību.*

## Vairāk par ERN



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

