



Comissão
Europeia



European Reference Networks

Trabalhar para pessoas
com doenças raras, complexas
e de baixa prevalência
Share.Care.Cure.

Ilustração da capa © União Europeia

Créditos das fotografias: p. 3 © Comissão Europeia, p. 9 e p. 18 © ERN EURO-NMD e JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), p. 12 © ERN CRANIO, p. 13 © ERN EpiCARE, p. 17 © The Christie, Manchester, Reino Unido, p. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Reino Unido, p. 23 © ERN GUARD, p. 24 © ERNICA, p. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (organização coordenadora da ERN-RND), p. 35 © ERN TRANSPLANTChild, p. 39 © APHP, VASCERN 2015. Todas as restantes, © iStockphoto.

Para utilização ou reprodução de fotografias que não sejam abrangidas pelos direitos de autor da União Europeia, é necessário obter a autorização diretamente junto do(s) titular(es) dos direitos.

***Europe Direct é um serviço que responde
às suas perguntas sobre a União Europeia***

**Linha telefónica gratuita (*):
00 800 6 7 8 9 10 11**

(*As informações prestadas são gratuitas, tal como a maior parte das chamadas, embora alguns operadores, cabinas telefónicas ou hotéis as possam cobrar.

Mais informações sobre a União Europeia na Internet, via servidor Europa (<http://europa.eu>)

Luxemburgo: Serviço das Publicações da União Europeia, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65505-0

doi:10.2875/028998

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65491-6

doi:10.2875/08590

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

© União Europeia, 2017

Reprodução autorizada mediante indicação da fonte

Printed in Belgium

IMPRESSO EM PAPEL BRANQUEADO SEM CLORO ELEMENTAR (ECF)

« Benefícios para milhares de doentes »

Vytenis Andriukaitis, Comissário Europeu responsável pela Saúde e Segurança Alimentar, afirma que o valor da colaboração da UE é especialmente evidente no caso das doenças raras e complexas.

O que inspirou a criação das redes europeias de referência?

É frequente ouvirmos histórias trágicas de pessoas com doenças raras ou complexas potencialmente fatais que têm dificuldade em obter um diagnóstico correto e em aceder às terapêuticas e aos especialistas clínicos adequados. Os médicos não conseguem ajudá-los dado nunca terem visto casos semelhantes, pelo que não são tratados ou têm de esquadriñar a Internet na esperança de encontrar um centro dotado dos conhecimentos especializados necessários.

Como podem as RER melhorar as vidas dos europeus?

Com as RER, as pessoas com doenças raras e complexas poderão usufruir dos melhores tratamentos e conselhos disponíveis na UE para a sua situação específica. Os seus médicos terão acesso a um grupo altamente especializado de colegas de toda a Europa.

Numa primeira fase, mais de 900 unidades de saúde de quase todos os Estados-Membros irão trabalhar em conjunto em 24 redes temáticas. Estas abrangem um amplo leque de doenças, desde doenças ósseas a doenças do sangue, passando pelo cancro infantil e a imunodeficiência. Irão facilitar o acesso ao diagnóstico e ao tratamento, bem como à prestação global de cuidados de saúde economicamente acessíveis, de elevada qualidade e eficazes em termos de custos.

Qual é o valor acrescentado da colaboração a nível da UE nesta área?

Tendo em conta que os conhecimentos e os recursos sobre doenças raras específicas se encontram dispersos por vários países, a UE pode trazer um valor acrescentado significativo ao efetuar a ligação entre eles, ao reunir os conhecimentos especializados e ao potenciar ao máximo as sinergias entre Estados-Membros.



«Nenhum país tem os conhecimentos e a capacidade para tratar sozinho todas as doenças complexas e raras.»

Vytenis Andriukaitis

Sozinho, nenhum país dispõe de conhecimentos nem capacidades para tratar todas as doenças raras e complexas. Contudo, através da cooperação e da troca de conhecimentos com potencial para salvar vidas a nível europeu e através das RER, podemos garantir que os doentes de toda a UE terão acesso aos melhores especialistas.

Quais são os papéis dos intervenientes nas RER?

As forças motrizes por detrás das RER são os prestadores de cuidados de saúde e as autoridades nacionais de saúde. Demonstram confiança, assumem responsabilidade e desempenham o papel mais ativo no desenvolvimento e no funcionamento das redes.

O papel da Comissão, definido na Diretiva da UE, de 2011, relativa aos direitos dos doentes em matéria de cuidados de saúde transfronteiriços, consiste em criar um enquadramento para as RER. Além disso, a Comissão concede subvenções para apoiar os coordenadores das redes e disponibiliza-lhes equipamentos técnicos para o trabalho em rede.

Que outras ações estão a ser tomadas para lutar contra as doenças raras e complexas?

As RER fazem parte de uma estratégia mais ampla para tornar os sistemas de saúde da UE mais eficientes, acessíveis e resistentes. A Comissão Europeia apoia os Estados-Membros reunindo conhecimentos e experiência, registos, dados e financiamento. Apoiamos a investigação e a inovação e financiamentos de projetos e ações conjuntas. Incentivamos os fabricantes a desenvolverem medicamentos órfãos e a colocá-los no mercado.

O que espera para o futuro das RER?

Espero que as RER apresentem resultados concretos para dezenas de milhares de doentes com doenças raras, para que deixem de estar às escuras e possam beneficiar dos melhores conhecimentos especializados disponíveis na Europa, podendo, assim, viver vidas mais longas e saudáveis.



Índice



«Benefícios para milhares de doentes»	2	RER para as doenças cardíacas (ERN GUARD-HEART)	23
Contexto	5	RER para as anomalias hereditárias e congénitas (ERNICA)	24
O que são as RER?	6	RER para as malformações congénitas e deficiências intelectuais raras (ERN ITHACA)	25
RER para as doenças endócrinas (Endo-ERN)	7	Liderar uma rede europeia de referência	26
RER para as doenças renais (ERKNet)	8	RER para as doenças respiratórias (ERN-LUNG)	27
Valor acrescentado para doentes e profissionais	9	RER para os cancros pediátricos (hemato-oncologia) (ERN PaedCan)	28
RER para as doenças ósseas (ERN BOND)	10	RER para as doenças hepáticas (ERN RARE-LIVER)	29
Como são aprovadas as RER	11	RER para as doenças musculoesqueléticas e dos tecidos conjuntivos (ERN ReCONNEX)	30
RER para as anomalias craniofaciais e doenças ORL (ERN CRANIO)	12	Políticas nacionais em matéria de doenças raras	31
ERN sobre epilepsias (EpiCARE)	13	RER para a imunodeficiência e as doenças autoinflamatórias e autoimunes (ERN RITA)	32
ERN sobre cancros em adultos (tumores sólidos) (ERN EURACAN) ..	14	RER para as doenças neurológicas (ERN-RND)	33
Estados-Membros na liderança	15	RER para as doenças da pele (ERN Skin)	34
RER para as doenças hematológicas (EuroBloodNet)	16	RER para os transplantes pediátricos (ERN TRANSPLANT-CHILD) ..	35
RER para as doenças e patologias urogenitais (ERN eUROGEN) ..	17	Melhorar os resultados de saúde dos doentes: o papel das organizações de doentes	36
RER para as doenças neuromusculares (ERN EURO-NMD)	18	RER para as doenças metabólicas hereditárias (MetabERN)	38
Europa: um centro de excelência a nível mundial	19	RER para as doenças vasculares multissistémicas (VASCERN) ..	39
ERN sobre doenças oculares (ERN EYE)	20	Diretório das RER	40
RER para as síndromes genéticas de risco de tumor (ERN GENTURIS)	21		
Colaboração em ação	22		
Parceiros afiliados	22		

Contexto

As doenças raras e complexas causam problemas de saúde crónicos e são, muitas vezes, potencialmente fatais.

Entre **5 000 e 8 000 doenças raras** afetam a vida quotidiana de cerca de **30 milhões de pessoas** na UE. Por exemplo, só no domínio da oncologia, existem quase **300 tipos diferentes de cancros raros** que são diagnosticados, todos os anos, a mais de **meio milhão de pessoas**.

Muitas das pessoas afetadas por uma doença rara ou complexa não têm acesso a um diagnóstico nem a tratamento de elevada qualidade. Devido ao número reduzido de doentes, a experiência e os conhecimentos especializados sobre estas doenças podem ser escassos.

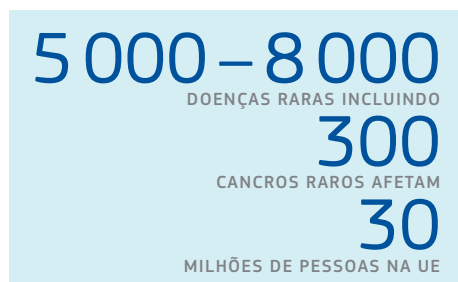
A UE e os governos nacionais estão empenhados em melhorar o reconhecimento e o tratamento destas doenças raras e complexas através de um reforço da cooperação e da coordenação a nível europeu e de apoio aos planos nacionais no domínio das doenças raras.

A diretiva de 2011 relativa aos direitos dos doentes em matéria de cuidados de saúde transfronteiriços não só permite que os tratamentos que os doentes efetuam noutros Estados-Membros da UE sejam reembolsados,

como facilita o acesso dos doentes a informações sobre cuidados de saúde, aumentando assim as suas opções de tratamento. A diretiva foi transposta para o direito dos Estados-Membros da UE em 2013 e sublinha o valor da saúde em linha e a importância da interoperabilidade dos sistemas informáticos de saúde nacionais na facilitação da partilha de informação.

Foi neste contexto que, com o apoio do Programa de Saúde da UE, as primeiras 24 redes europeias de referência iniciaram atividade em 2017.

Muitas das pessoas afetadas por uma doença rara ou complexa não têm acesso a um diagnóstico nem a tratamento de elevada qualidade. Devido ao número reduzido de doentes, a experiência e os conhecimentos especializados sobre estas doenças podem ser escassos.



O que são as RER?

As redes europeias de referência (RER) são redes virtuais que envolvem profissionais de saúde de toda a Europa. Têm por objetivo lutar contra as doenças e patologias complexas ou raras que exigem tratamento altamente especializado e concentração de conhecimentos e recursos.

6

Para analisar o diagnóstico e o tratamento de um doente, os coordenadores das RER convocam painéis consultivos «virtuais» de especialistas clínicos de diferentes disciplinas utilizando uma plataforma informática específica e ferramentas de telemedicina.

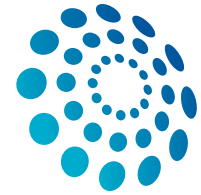
Nenhum país tem, por si só, conhecimentos nem capacidades para tratar todas as doenças raras e complexas. As RER têm potencial para conceder, aos doentes e aos médicos de toda a UE, acesso aos melhores cuidados especializados e um intercâmbio atempado de conhecimentos com potencial para salvar vidas, sem os obrigar a deslocar-se para outro país.

Após o primeiro convite à apresentação de propostas, em julho de 2016, as primeiras RER foram aprovadas em dezembro de 2016 e lançadas em março de 2017, em

Vilnius, onde foram realizadas as reuniões de lançamento das redes. Inicialmente, estas incluíam **mais de 900 unidades de cuidados de saúde altamente especializadas localizadas em 313 hospitais de 25 Estados-Membros (mais a Noruega)**. Existem 24 RER a trabalhar em diversos temas, incluindo doenças ósseas, cancro infantil e imunodeficiência. Durante os próximos cinco anos, as RER deverão reforçar as suas capacidades, beneficiando milhares de doentes da UE que sofrem de uma doença rara ou complexa. Serão lançados, anualmente, convites para os profissionais de saúde que pretendam juntar-se às RER.

A iniciativa RER recebe apoio de vários programas de financiamento da UE, incluindo o Programa de Saúde, o Mecanismo Interligar a Europa e o Horizonte 2020.

Os Estados-Membros da UE lideram o processo das RER: são responsáveis pelo reconhecimento dos centros a nível nacional, aprovam as candidaturas, e um Conselho de Estados-Membros é responsável pelo desenvolvimento da estratégia RER da UE e pela aprovação das redes.0



RER para as doenças endócrinas (Endo-ERN)

As doenças endócrinas raras incluem atividade hormonal excessiva, insuficiente ou inadequada, resistência hormonal, desenvolvimento de tumores em órgãos endócrinos ou doenças com consequências para o sistema endócrino. A distribuição epidemiológica é altamente variável, incluindo doenças ultra-raras, raras e de prevalência reduzida. As pessoas com uma doença de prevalência reduzida podem precisar de cuidados altamente especializados de uma equipa multidisciplinar liderada por um endocrinologista.

A Endo-ERN constituiu oito grupos temáticos principais que abrangem todo o espectro de doenças congénitas e adquiridas. São estas: perturbações das glândulas suprarrenais, perturbações da homeostase do cálcio e do fosfato, perturbações do desenvolvimento e maturação sexual, perturbações genéticas da homeostase da glicose e da insulina, síndromes genéticas de neoplasia endócrina, perturbações do crescimento e síndromes de obesidade genética, perturbações da hipófise e perturbações da glândula tiroide.

A Endo-ERN pretende assegurar melhores trajetórias de diagnóstico, tratamento, qualidade de cuidados e resultados mensuráveis para os doentes.



A RER baseia-se no trabalho de várias redes europeias existentes, incluindo as criadas através da Sociedade Europeia de Endocrinologia (ESE) e da Sociedade Europeia de Endocrinologia Pediátrica (ESPE) e as desenvolvidas através das Ações COST.

A Endo-ERN pretende assegurar melhores trajetórias de diagnóstico, tratamento, qualidade de cuidados e resultados mensuráveis para os doentes com doenças endócrinas

raras facilitando a colaboração e a educação transfronteiriças e multidisciplinares e escutando os doentes.

COORDENADOR DA REDE

Professor Alberto M. Pereira
Centro Médico da Universidade de Leiden, Países Baixos

RER para as doenças renais (ERKNet)



As doenças renais raras e complexas incluem um amplo conjunto de doenças congénitas, hereditárias e adquiridas. Estima-se que pelo menos 2 milhões de europeus sofram de doenças renais raras, sendo que as glomerulopatias e as malformações renais congénitas representam, cada uma, aproximadamente um milhão de casos. Além disso, as tubulopatias hereditárias, as doenças tubulointersticiais e as microangiopatias trombóticas compõem um grupo de doenças raras e ultra-raras de elevada relevância clínica.

Os serviços de consulta em linha irão melhorar a gestão de casos novos e complexos.

Os instrumentos de diagnóstico de ponta podem facultar informações valiosas sobre o prognóstico das doenças e as opções terapêuticas. No entanto, o acesso aos testes não é universal. Devido a atrasos no diagnóstico e no tratamento, muitas doenças renais raras progredem para insuficiência renal.

Esta RER procurará melhorar os padrões de diagnóstico e de tratamento em toda a Europa. A rede irá chegar a um consenso sobre algoritmos de diagnóstico racionais para doentes que apresentem sinais e sintomas de doença renal, incluindo critérios normalizados para a

realização de testes genéticos em casos de suspeita de doença renal hereditária. Os grupos de trabalho irão, nessa altura, definir percursos clínicos de gestão terapêutica após uma análise exaustiva dos tratamentos disponíveis.

Os serviços de consulta em linha irão melhorar a gestão de casos novos e complexos. O acesso a um painel consultivo virtual será complementado por medidas administrativas para facilitar as deslocações dos doentes a centros especializados sempre que necessário, em consonância com

a Diretiva Cuidados de Saúde Transfronteiriços da UE e com o Regulamento Segurança Social. Serão desenvolvidos vários webinars de ensino e formação para profissionais de saúde.

COORDENADOR DA REDE

Professor Franz Schaefer
*Hospital Universitário de Heidelberg,
Alemanha*

Valor acrescentado para doentes e profissionais

Os doentes com doenças raras e complexas podem passar anos sem um diagnóstico claro, o que pode constituir uma experiência frustrante e desencorajadora para os doentes e para as suas famílias. Muitas pessoas que vivem com estas doenças são crianças, cujo desenvolvimento é gravemente afetado pela sua constante passagem pelo sistema de saúde, por vezes consultando diversos especialistas à procura de um diagnóstico.

As RER melhoram o conhecimento do público e dos profissionais sobre as doenças raras e as apresentações complexas das doenças, aumentando a probabilidade de um diagnóstico precoce e correto e de tratamento eficaz, caso esteja disponível.

As redes são uma plataforma para o desenvolvimento de orientações, formação e partilha de conhecimentos. As RER podem facilitar a realização de estudos clínicos de grande envergadura para melhorar a compreensão das doenças e desenvolver novos fármacos através da congregação de um grande conjunto de dados de doentes.

Para os profissionais de saúde especializados, as RER representam uma oportunidade para trabalhar em rede com especialistas de toda

a Europa que partilham os mesmos interesses — acabando com o isolamento profissional que muitos especialistas em doenças raras enfrentam.

A inovação na prestação de cuidados de saúde é a pedra angular do sistema de RER, com o desenvolvimento de novos modelos de cuidados, soluções e ferramentas de saúde em linha, bem como soluções e dispositivos médicos inovadores, alterando a forma como o próprio tratamento é administrado. As RER são incubadoras para o desenvolvimento de serviços digitais de prestação de cuidados de saúde virtuais.

As redes são uma plataforma para o desenvolvimento de orientações, formação e partilha de conhecimentos.

Contribuirão para impulsionar economias de escala e assegurar uma utilização mais eficiente dos recursos, com um impacto positivo na sustentabilidade dos sistemas nacionais de saúde. As redes demonstram, de forma visível, o que a solidariedade pode alcançar na Europa.



RER para as doenças ósseas (ERN BOND)



As doenças ósseas raras englobam perturbações da formação, da modelação, da remodelação e da remoção ósseas, bem como defeitos das vias reguladoras destes processos. Resultam em estaturas baixas, deformidades ósseas, anomalias dentárias, dor, fraturas e deficiência e podem prejudicar a função neuromuscular e a hematopoiese.

A ERN BOND reúne todas as doenças ósseas raras — congénitas, crónicas e de origem genética — que afetam as cartilagens, os ossos e a dentina. A rede centra-se, numa primeira fase, na osteogénese imperfeita, no raquitismo hipofosfatémico ligado ao cromossoma X e na acondroplasia a título exemplar, com base na respetiva prevalência, na dificuldade de gestão e diagnóstico e nas novas terapêuticas emergentes, antes de passar para doenças mais raras, uma vez estabelecidas as abordagens sistemáticas.

Trabalhando com doentes, a BOND irá desenvolver avaliações dos resultados e da experiência notificados pelos doentes. A rede irá elaborar orientações, que conduzirão ao



Trabalhando com doentes, a BOND irá desenvolver avaliações dos resultados e da experiência notificados pelos doentes.

desenvolvimento e à divulgação de melhores práticas. À medida que são desenvolvidas novas terapêuticas, a rede envidará esforços para assegurar um acesso rápido dos doentes afetados aos estudos.

A BOND irá permitir o desenvolvimento de competências através de plataformas de saúde em linha e telemedicina, a par de visitas de trabalho, cursos de formação e atividades de divulgação. Tem por objetivo reduzir o

tempo de diagnóstico com menos testes inadequados, mais diagnósticos corretos e novos tratamentos viáveis disponíveis em dois ou três anos.

COORDENADOR DA REDE

Dr. Luca Sangiorgi
*Instituto Ortopédico de Rizzoli,
Bolonha, Itália*

Como são aprovadas as RER

Os Estados-Membros da UE desempenham o papel principal na designação e no desenvolvimento das redes europeias de referência. Para obterem o estatuto de RER, os membros da rede apresentaram uma candidatura no âmbito de um convite à apresentação de candidaturas da Comissão Europeia. Esta candidatura foi avaliada por um organismo de apreciação independente (OAI), que elaborou relatórios sobre todos os candidatos. O Conselho de Estados-Membros (CEM) decidiu, posteriormente, se a candidatura da RER seria ou não aprovada.

O CEM é composto por membros nomeados de todos os Estados-Membros da UE e da Noruega e desempenha um papel ativo no desenvolvimento da estratégia das RER. O CEM continua a monitorizar os membros das RER, avalia os candidatos que pretendem juntar-se às redes existentes e aprova eventuais redes futuras.

Os países que não têm representação numa RER aprovada podem participar através de prestadores de cuidados de saúde designados pelo seu Estado-Membro na qualidade de centros nacionais «associados» e/ou «colaboradores».

Critérios-chave

Centrados nos doentes e liderados por clínicos;

Dez membros em pelo menos **oito** países;

Apreciação independente sólida;

Preenchimento dos critérios relativos às redes e aos membros;

Aprovação pelas autoridades nacionais.

«Deste modo, obtemos benefícios de ordem prática em termos de cuidados aos doentes e de gestão das redes».

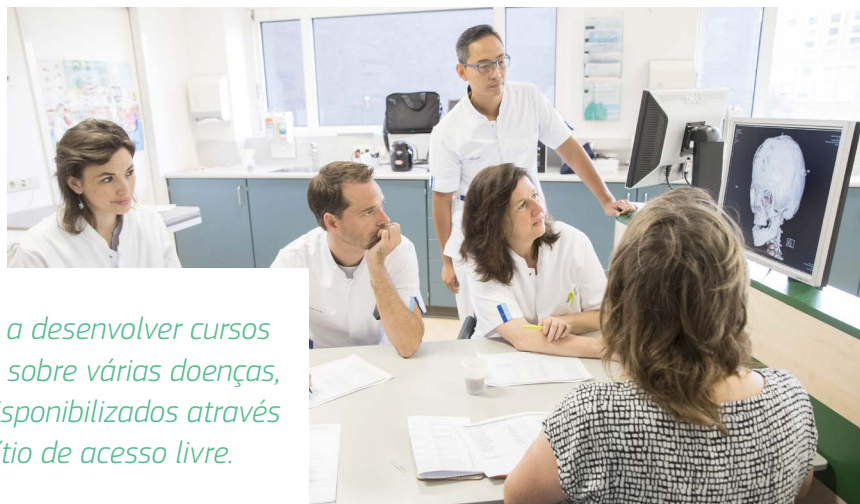
A Professora Katarzyna Kotulska-Józwiak, neurologista consultora e uma das representantes da Polónia no CEM, afirma que, para determinar a composição das RER, são consultados peritos e doentes. «Pretendíamos ter redes para áreas específicas de doenças, a fim de satisfazer as expectativas das partes interessadas», afirma. «Deste modo, obtemos benefícios de ordem prática em termos de cuidados aos doentes e de gestão das redes.»

RER para as anomalias craniofaciais e doenças ORL (ERN CRANIO)



As anomalias craniofaciais congénitas incluem as crianças nascidas com partes do cérebro, do crânio e/ou do rosto subdesenvolvidas ou malformadas, o que dá origem a problemas funcionais significativos, bem como a desafios psicossociais. Os doentes precisam de acompanhamento e tratamento desde a infância até à idade adulta. O conhecimento clínico e público sobre muitas destas apresentações é reduzido, e o diagnóstico pode ser extremamente difícil.

A rede está a desenvolver cursos de instrução sobre várias doenças, que serão disponibilizados através de um sítio de acesso livre.



Esta RER procura colmatar várias lacunas a nível dos cuidados melhorando significativamente a familiaridade dos cuidadores primários com as anomalias craniofaciais. A rede está a desenvolver cursos de instrução sobre várias doenças, que serão disponibilizados através de um sítio de acesso livre.

Os membros estão a trabalhar em conjunto para melhorar a educação, a formação e a investigação, em colaboração estreita com as organizações de doentes. Nos casos em

que não existem organizações de doentes, são consultados grupos focais de doentes. A ERN CRANIO avalia o tipo e o momento do tratamento cirúrgico nos centros participantes para compreender melhor o seu impacto e fazer uma avaliação comparativa das melhores práticas na Europa.

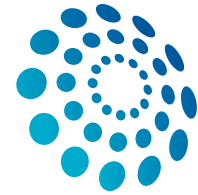
Através da recolha de dados sobre os resultados a longo prazo das várias doenças, a rede irá ajudar a prestar aconselhamento aos doentes e aos pais e poderá dirigir o

foco do tratamento para áreas que têm recebido atenção insuficiente. A rede irá contribuir para a deteção de novos genes causadores aumentando o número de participantes nos estudos de investigação.

COORDENADORA DA REDE

Professor Irene Mathijssen
Centro Médico Erasmus,
Países Baixos

ERN sobre epilepsias (EpiCARE)

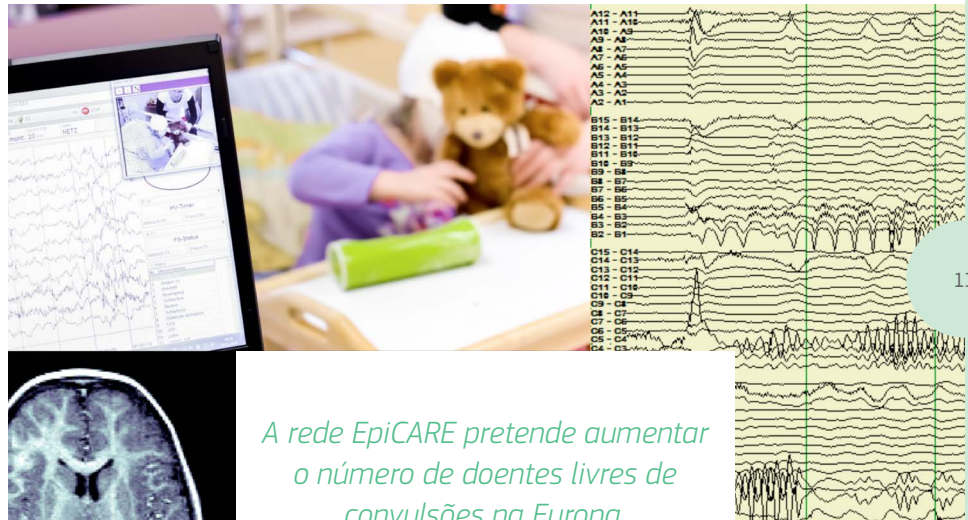


A epilepsia afeta pelo menos seis milhões de pessoas na Europa. As terapêuticas anti-epiléticas tradicionais ajudam entre **60 % e 70 %** das pessoas afetadas a manterem-se **livres de convulsões**. Para os doentes que sofrem de epilepsia refratária, as perspetivas clínicas são fracas.

Tradicionalmente, a epilepsia era tratada como uma doença única. No entanto, esta doença é cada vez mais vista como um grupo de doenças raras e complexas. O ORPHANET — o portal para as doenças raras e os medicamentos órfãos — enumera 137 doenças que têm epilepsia como o sintoma predominante. Ainda assim, muitos doentes continuam sem diagnóstico e sem acesso a tratamento.

A rede pretende: assegurar o pleno acesso e utilização da avaliação pré-cirúrgica e da cirurgia da epilepsia; aumentar o diagnóstico de causas raras de epilepsia; aumentar a identificação de doentes com causas raras tratáveis de epilepsia; aumentar o acesso a cuidados especializados para causas raras e promover a investigação sobre tratamentos inovadores para as causas de epilepsias raras e complexas.

A EpiCARE baseia-se no trabalho da RER-piloto E-pilepsy, que procurou aumentar a



A rede EpiCARE pretende aumentar o número de doentes livres de convulsões na Europa.

sensibilização para a cirurgia da epilepsia e a respetiva acessibilidade para indivíduos cuidadosamente selecionados, utilizando eficazmente as ferramentas eletrónicas e as discussões no âmbito de equipas multidisciplinares. A rede EpiCARE, que inclui participantes ativos de organizações de doentes, pretende aumentar o número de doentes livres de convulsões na Europa.

COORDENADORA DA REDE

Professora Helen Cross
Great Ormond Street Hospital
for Children, NHS Trust,
Reino Unido

ERN sobre cancro em adultos (tumores sólidos) (ERN EURACAN)



Existem mais de **300 cânceros raros** identificados. A ERN EURACAN abrange todos os cânceros raros de tumores sólidos em adultos, agrupando-os em dez domínios que correspondem à classificação da RARECARE e da ICD10. A gestão dos cânceros raros apresenta desafios significativos em termos de diagnóstico, por vezes com consequências graves para a qualidade de vida e o prognóstico dos doentes. A gestão inadequada destes doentes também pode resultar num aumento do risco de recidiva e em risco de morte.

A ERN EURACAN tem vindo a partilhar melhores práticas e a criar centros de referência para os cânceros raros. Além disso, elabora e atualiza regularmente orientações de prática clínica de diagnóstico e terapêutica. A rede pretende alcançar todos os países da UE em cinco anos e desenvolver um sistema de referência para garantir que pelo menos 75 % dos doentes são tratados num centro EURACAN. Procura melhorar a sobrevivência dos doentes, produzir ferramentas de comunicação em todas



A rede pretende alcançar todos os países da UE em cinco anos e desenvolver um sistema de referência para garantir que pelo menos 75 % dos doentes são tratados num centro EURACAN.

as línguas para os doentes e os médicos e desenvolver bases de dados multinacionais e bancos de tumores.

Esta RER baseia-se em redes clínicas e de investigação pré-existentes que conseguiram realizar ensaios clínicos através da Organização Europeia de Investigação e Tratamento do Cancro (EORTC) e criar orientações através da EORTC e da Sociedade Europeia de Oncologia Médica (ESMO). Beneficia também do trabalho de redes

formadas pela Sociedade Europeia de Tumores Neuroendócrinos (ENETS) e pela Rede de Cânceros dos Tecidos Conjuntivos (Conticanet), bem como de vários projetos de investigação da UE. ■

COORDENADOR DA REDE

Professor Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard,
Lyon, França

Estados-Membros na liderança

Paul Boom representa os Países Baixos no Conselho de Estados-Membros (CEM). **O CEM é o principal interveniente na determinação do futuro das RER e na aprovação das redes.** «A legislação deixa claro que são os Estados-Membros quem lidera as redes», afirma. «São as autoridades nacionais quem determina se as RER candidatas preenchem os critérios em termos de qualidade, envolvimento dos doentes e governação.»

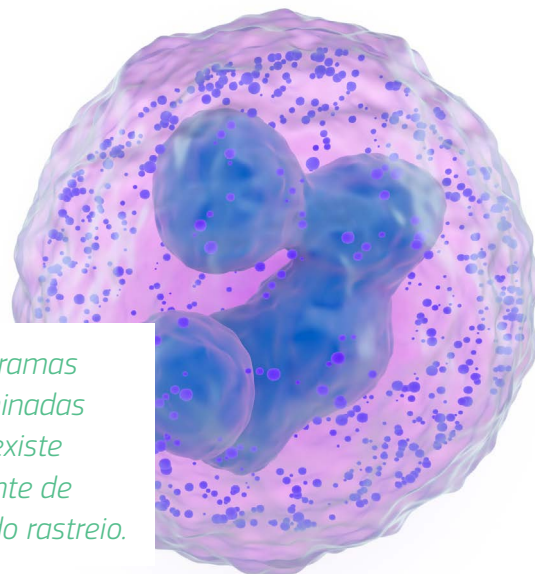
A nível nacional, os Estados-Membros também trabalham para assegurar que as RER estão bem ligadas aos serviços nacionais de saúde, segundo Paul Boom. «As RER não devem tornar-se ilhas de excelência independentes que funcionam isoladamente», afirma. «Têm boas ligações aos serviços hospitalares e de cuidados primários e beneficiam as comunidades nas suas localidades, para além de apoiarem os doentes de toda a Europa.»

Analisando de forma mais ampla o impacto das RER, Paul Boom afirma que as redes marcam um novo capítulo entusiasmante na cooperação europeia no domínio dos cuidados de saúde. Constituem um exemplo claro da forma como os Estados-Membros podem trabalhar em conjunto para trazer valor acrescentado aos cidadãos. «Na minha opinião, as RER podem funcionar como uma plataforma para o desenvolvimento de ferramentas de saúde em linha, podendo, inclusivamente, assistir a uma maior cooperação no domínio das doenças crónicas mais comuns», referiu. «Neste momento, temos uma plataforma que constitui um bom ponto de partida; uma oportunidade para os Estados-Membros se aproximarem e falarem sobre desafios comuns nos cuidados de saúde e pensarem além-fronteiras.»



« Neste momento, temos uma plataforma que constitui um bom ponto de partida; uma oportunidade para os Estados-Membros se aproximarem e falarem sobre desafios comuns nos cuidados de saúde e pensarem além-fronteiras. »

RER para as doenças hematológicas (EuroBloodNet)



Alguns países têm programas preventivos para determinadas doenças. No entanto, existe uma necessidade urgente de harmonização no domínio do rastreio.

As doenças hematológicas envolvem anomalias das células sanguíneas e da medula óssea, dos órgãos linfoides e dos fatores de coagulação e são quase todas raras. Podem ser subdivididas em seis categorias: defeitos raros dos eritrócitos; insuficiência da medula óssea; perturbações raras da coagulação; hemocromatose e outras perturbações genéticas raras da síntese do ferro; neoplasias malignas mieloides e neoplasias malignas linfoides.

O diagnóstico das doenças hematológicas raras (DHR) requer uma experiência clínica considerável, bem como acesso a um amplo conjunto de serviços laboratoriais e tecnologias de imagiologia. Estes testes permitem uma classificação precisa das doenças de acordo com critérios da OMS utilizando sistemas de pontuação internacionais e, sempre que possível, biomarcadores.

Tendo em conta estes requisitos e o facto de algumas DHR serem muito raras, o diagnóstico é frequentemente ignorado ou atrasado, sobretudo nos doentes idosos. O tratamento é, além disso, muitas vezes difícil devido à necessidade de infraestruturas e equipas

especializadas e à dificuldade de acesso a tratamentos específicos, como o transplante alogénico de células estaminais ou fatores de coagulação.

Alguns países têm programas preventivos para determinadas doenças. No entanto, existe uma necessidade urgente de harmonização no domínio do rastreio.

A EuroBloodNet, com a sua experiência adquirida graças à Rede europeia para as anemias raras e congénitas (ENERCA), financiada pela UE, e à Associação Europeia de Hematologia (EHA), pretende: melhorar o acesso dos

doentes com DHR aos cuidados de saúde; promover orientações e melhores práticas; melhorar a formação e a partilha de conhecimentos; prestar aconselhamento clínico sempre que haja escassez de conhecimentos especializados a nível nacional e aumentar o número de ensaios clínicos nesta área. ■

COORDENADOR DA REDE

Professor Pierre Fenaux
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Saint-Louis, França



RER para as doenças e patologias urogenitais (ERN eUROGEN)

As doenças urogenitais raras e complexas podem exigir correção cirúrgica, frequentemente durante o período neonatal ou durante a infância. A incontinência urinária e a incontinência fecal representam um enorme peso para os doentes pediátricos, adolescentes e adultos. Os indivíduos afetados requerem cuidados ao longo da vida prestados por equipas multidisciplinares de especialistas que planeiam e realizam cirurgia e prestam apoio pós-operatório fisioterapêutico e psicológico.

A eUROGEN irá elaborar orientações sobre melhores práticas avaliadas de forma independente e melhorar a partilha de resultados. Irá, pela primeira vez, assegurar capacidade para acompanhar, a longo prazo, os resultados dos doentes, durante um período de 15 a 20 anos.

A rede irá recolher dados e materiais que estejam em falta, desenvolver novas orientações, reunir dados científicos relativos às melhores práticas, identificar variações na prática, desenvolver programas de educação e formação, planear a agenda de investigação em colaboração com os representantes dos



doentes e partilhar conhecimentos através da participação em equipas multidisciplinares virtuais. Até 2020, pelo menos 50 novos especialistas em doenças urogenitais raras e complexas terão beneficiado de programas de formação e bolsas específicas desenvolvidos pela eUROGEN.

A rede pretende, em última instância, promover a inovação em medicina e melhorar o diagnóstico e o tratamento dos doentes. ■

Irá, pela primeira vez, assegurar capacidade para acompanhar, a longo prazo, os resultados dos doentes, durante um período de 15 a 20 anos.

COORDENADOR DA REDE

Professor Christopher Chapple
Sheffield Teaching Hospitals NHS
Foundation Trust, Reino Unido

RER para as doenças neuromusculares (ERN EURO-NMD)



As doenças neuromusculares (DNM) ocorrem desde a primeira infância até à idade adulta avançada e caracterizam-se por fraqueza e desgaste muscular, podendo estar associadas a outros sintomas, nomeadamente fadiga, dor, dormência, cegueira, dificuldade em deglutir, dificuldade em respirar e doença cardíaca. A maior parte das DNM são progressivas e debilitantes, com uma redução do tempo e da qualidade de vida.

Existem lacunas e disparidades significativas

no acesso ao diagnóstico e ao tratamento a nível europeu. Os principais desafios na melhoria dos resultados incluem o atraso no encaminhamento dos doentes dos cuidados primários para centros especializados e na gestão da transição de serviços pediátricos para serviços de adultos.

A ERN EURO-NMD une os principais especialistas da Europa para conceder aos doentes acesso a cuidados especializados através de consultas virtuais e presenciais. A rede visa reduzir o tempo de diagnóstico em 40 % nos



A rede visa reduzir o tempo de diagnóstico em 40 % nos seus primeiros cinco anos, melhorar a correção dos diagnósticos em 15 % e aumentar o acesso a cuidados adequados.

seus primeiros cinco anos, melhorar a correção dos diagnósticos em 15 % e aumentar o acesso a cuidados adequados.

Além disso, a ERN EURO-NMD irá desenvolver novas orientações e prestar, aos profissionais de saúde e aos doentes, informações sobre melhores práticas específicas para cada doença. Os conhecimentos gerados e aperfeiçoados pela rede serão amplamente disponibilizados através de ferramentas de saúde em linha. Com base num forte legado de cooperação, a

rede irá também promover colaborações com potencial para motivar a investigação e o desenvolvimento de terapêuticas para atender as necessidades não satisfeitas dos doentes. ■

COORDENADORA DA REDE

Professora Kate Bushby
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Reino Unido

Europa: um centro de excelência a nível mundial

As redes europeias de referência entraram em funcionamento em março de 2017. Embora ainda sejam novas e tenham como principal objetivo melhorar a vida dos cidadãos europeus que vivem com doenças raras e complexas, estas redes terão um impacto a nível mundial.

As RER irão tirar partido das melhores práticas existentes a nível mundial e, caso contrário, criar melhores práticas novas. **As redes irão ajudar a tornar a Europa num centro de atividade sobre doenças raras e complexas.**

Por exemplo, as RER estarão bem posicionadas para aplicar orientações sobre melhores práticas. No caso das doenças sem orientações em matéria de diagnóstico ou tratamento, as redes poderão ser capazes de desenvolver orientações e melhores práticas.

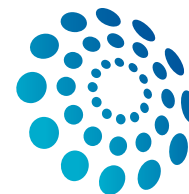
Ao interligar especialistas e populações de doentes, as RER também têm potencial para facilitar a realização de estudos clínicos e o ensaio de intervenções terapêuticas. Desta forma, passarão para a vanguarda da inovação em numerosas doenças raras.



O modelo das RER poderá tornar-se um exemplo para outros. As ferramentas de saúde em linha de vanguarda desenvolvidas para auxiliar a colaboração transfronteiriça na Europa também poderão promover colaborações internacionais, melhorando, simultaneamente, o acesso aos cuidados de saúde.

As RER irão tirar partido das melhores práticas existentes a nível mundial e, caso contrário, criar melhores práticas novas.

ERN sobre doenças oculares (ERN EYE)

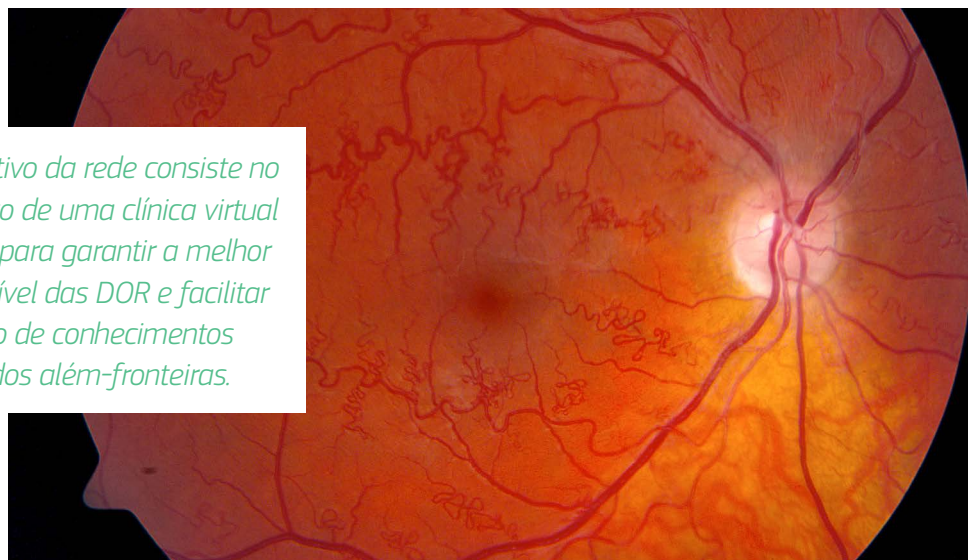


As doenças oculares raras (DOR) são a principal causa de deficiência visual e cegueira em crianças e jovens adultos na Europa. O portal para as doenças raras e os medicamentos órfãos (ORPHANET) contém mais de 900 DOR. Estas incluem doenças mais prevalentes, como a retinite pigmentar, que tem uma prevalência estimada de 1 em 5 000, bem como alguns casos muito raros descritos apenas uma ou duas vezes na literatura médica.

O principal objetivo da rede consiste no desenvolvimento de uma clínica virtual — a EyeClin — para garantir a melhor cobertura possível das DOR e facilitar a divulgação de conhecimentos especializados além-fronteiras.

A ERN EYE aborda estas doenças no âmbito de quatro grupos temáticos: retinopatias raras, doenças neuro-oftalmológicas raras, doenças oftalmológicas pediátricas raras e perturbações raras do segmento anterior.

Além disso, seis grupos de trabalho transversais estão a trabalhar em questões comuns aos quatro temas. Outros grupos de trabalho centram-se em áreas específicas, incluindo testes genéticos, registos, investigação, educação, comunicação e doentes.

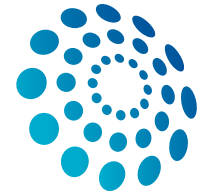


O principal objetivo da rede consiste no desenvolvimento de uma clínica virtual — a EyeClin — para garantir a melhor cobertura possível das DOR e facilitar a divulgação de conhecimentos especializados além-fronteiras. ■

COORDENADORA DA REDE

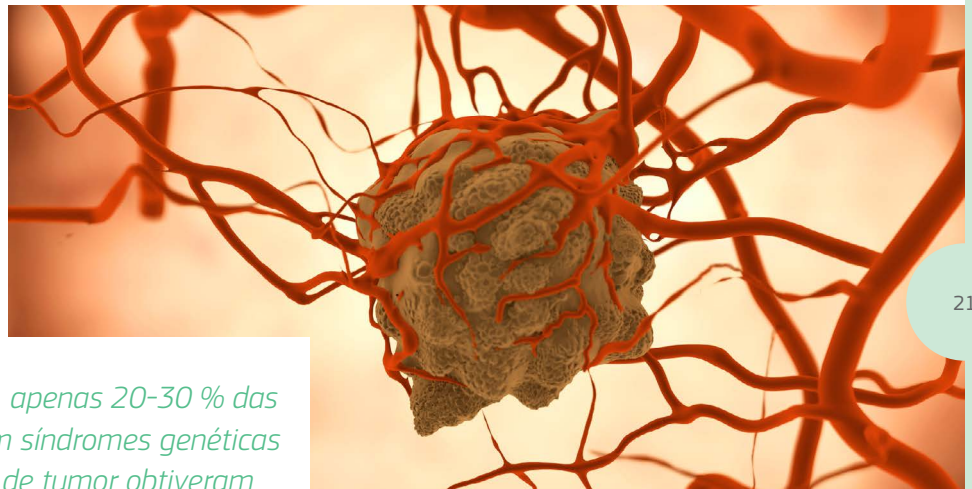
Professora Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
França

RER para as síndromes genéticas de risco de tumor (ERN GENTURIS)



As síndromes genéticas de risco de tumor são doenças em que existem mutações genéticas hereditárias que predis põem fortemente os indivíduos ao desenvolvimento de tumores. O risco de desenvolver um cancro ao longo da vida pode chegar aos 100 %. Embora exista uma diversidade considerável nos sistemas de órgãos que podem ser afetados, os indivíduos com estas síndromes partilham muitos desafios semelhantes: atraso no diagnóstico, falta de prevenção para os doentes e familiares saudáveis e má gestão terapêutica. Atualmente, apenas 20-30 % das pessoas com síndromes genéticas com risco de tumor obtiveram um diagnóstico.

A ERN GENTURIS está a trabalhar no sentido de melhorar a identificação destas síndromes, minimizar a variabilidade nos resultados clínicos, elaborar e pôr em prática orientações, desenvolver registos e bancos biológicos e capacitar os doentes. A rede irá educar o público e os profissionais de saúde e promover a partilha de melhores práticas em toda a



Atualmente, apenas 20-30 % das pessoas com síndromes genéticas com risco de tumor obtiveram um diagnóstico.

Europa. O acesso a cuidados multidisciplinares será melhorado, com novos modelos e padrões de partilha e debate de casos complexos. A rede tem vindo a melhorar a qualidade e a interpretação dos testes genéticos, bem como a aumentar a participação de doentes em programas de investigação clínica.

A ERN GENTURIS irá cooperar com outras RER para melhorar os cuidados prestados aos doentes com síndromes genéticas de

risco de tumor que desenvolvem doenças abrangidas pelos conhecimentos especializados de outra rede.

COORDENADORA DA REDE

Professora Noline Hoogerbrugge

Centro Médico Universitário de Radboud, Países Baixos

Colaboração em ação

As ferramentas informáticas e de saúde em linha podem desempenhar um papel valioso no incentivo à colaboração. As RER estão interligadas através de uma plataforma informática dedicada por meio da qual o coordenador da rede pode convocar painéis consultivos «virtuais» de especialistas clínicos utilizando ferramentas de telemedicina para analisar a situação de um doente para fins de diagnóstico ou tratamento. Deste modo, os profissionais de saúde, que anteriormente lidavam com as doenças raras e complexas de forma isolada, podem consultar os seus pares e pedir uma segunda opinião a um

colega. Uma funcionalidade central destas ferramentas é a interoperabilidade.

Graças à tecnologia, a geografia não tem de ser um obstáculo ao trabalho de equipas dispersas. Em certos casos, bastará uma chamada telefónica ou uma videochamada. Noutros casos, as redes podem utilizar sistemas dedicados para partilhar amostras de tecidos ou imagens de alta resolução de doenças complexas. Estas tecnologias também podem ser utilizadas como repositório de casos, ajudando a desenvolver um grande banco de casos para estudo aprofundado.

Por exemplo, uma vez partilhados os dados patológicos ou radiológicos de forma segura, os membros da rede podem iniciar sessão, consultar as imagens e comentar em ambiente fechado. O médico responsável pelo tratamento continua a ser responsável pelo doente, mas pode utilizar a RER como um recurso valioso de apoio.

Graças à tecnologia, a geografia não tem de ser um obstáculo ao trabalho de equipas dispersas.

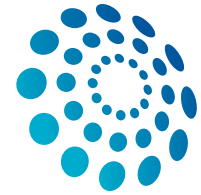
Parceiros afiliados

As RER têm por objetivo trazer um valor acrescentado genuíno a todos os Estados-Membros da UE. A legislação relevante permite que os **países que não têm representação numa RER aprovada** participem através de prestadores de cuidados de saúde designados pelo seu Estado-Membro na qualidade de centros nacionais «associados» e/ou «colaboradores».

Os Estados-Membros também podem designar um centro de coordenação nacional para efetuar a ligação com todas as RER. O Conselho de Estados-Membros das RER instituiu o quadro comum para a designação e integração destes tipos de centros nas RER. Não obstante, é fundamental que a designação de parceiros afiliados pelos Estados-Membros seja efetuada

através de procedimentos abertos, transparentes e sólidos.

Os primeiros parceiros afiliados deverão ser nomeados por alguns dos Estados-Membros até ao final de 2017.



RER para as doenças cardíacas (ERN GUARD-HEART)

As doenças cardíacas raras podem estar presentes ao longo da vida da pessoa e são sobretudo genéticas. São caracterizadas por um amplo conjunto de sinais e sintomas que variam não só de doença para doença, como também de doente para doente. Todas estas doenças cardíacas implicam uma suscetibilidade única para a morte súbita numa idade jovem e ocorrem normalmente em pessoas que são, de outro modo, saudáveis.

A ERN GUARD-HEART pretende reforçar a coordenação dos conhecimentos especializados e dos recursos para facilitar a agregação de conhecimentos multidisciplinares, que serão mapeados e divulgados ao público em geral.

A rede GUARD-HEART identificou as seguintes áreas temáticas: cardiopatias arritmogénicas hereditárias, cardiomiopatias hereditárias, malformações cardíacas congénitas e outras cardiopatias raras. Estes temas baseiam-se nas orientações clínicas da Sociedade Europeia de Cardiologia (ESC), na Classificação Internacional de Doenças (ICD10) e na ORPHANET.

A ERN GUARD-HEART pretende reforçar a coordenação dos conhecimentos especializados

e dos recursos para facilitar a agregação de conhecimentos multidisciplinares, que serão mapeados e divulgados ao público em geral.

Os serviços de saúde serão prestados através de uma plataforma partilhada de saúde em linha. Deste modo, será garantido o acesso alargado dos doentes e dos profissionais de saúde de toda a Europa aos conhecimentos especializados. Através da promoção da cooperação estreita entre especialistas, serão adquiridos e partilhados novos conhecimentos

científicos para apoiar o desenvolvimento de novos procedimentos de diagnóstico e terapêuticos e para identificar novas doenças cardíacas raras.

COORDENADOR DA REDE

Professor Arthur Wilde
*Centro Médico Académico,
Amsterdão, Países Baixos*



RER para as anomalias hereditárias e congénitas (ERNICA)

A ERNICA aborda as malformações e doenças congénitas que surgem numa fase precoce da vida e requerem cuidados multidisciplinares e acompanhamento a longo prazo, e examina a transição para a idade adulta.

A rede está organizada em torno de dois fluxos de trabalho principais, em conformidade com as classificações da ORPHANET e da ICD10. Um dos fluxos de trabalho lida com malformações do sistema digestivo, e o outro lida com malformações do diafragma e da parede abdominal. Neste último, existem grupos de trabalho dedicados às malformações do esófago e um grupo de trabalho dedicado às doenças gastroenterológicas e intestinais. Este grupo também inclui um subgrupo especializado em insuficiência intestinal. Cada grupo de trabalho tem as suas task-forces específicas para cada doença.

A taxa de mortalidade de algumas destas doenças raras pode alcançar os 50%. A ERNICA pretende melhorar a qualidade dos cuidados prestados aos doentes e reduzir o impacto a longo prazo destas doenças raras nos bebés. A rede irá facilitar a colaboração



no âmbito da investigação, com poder para desenvolver orientações clínicas baseadas em dados científicos. Será, além disso, melhorado o acesso a novas técnicas cirúrgicas e tratamentos.

A ERNICA é um ponto de aproximação das associações nacionais de doentes e dos prestadores de cuidados, incluindo enfermeiros e outros profissionais dedicados ao melhoramento dos resultados dos doentes. ■

A taxa de mortalidade de algumas destas doenças raras pode alcançar os 50%.

COORDENADOR DA REDE

Professor René Wijnen
Centro Médico Erasmus,
Roterdão, Países Baixos



RER para as malformações congénitas e deficiências intelectuais raras (ERN ITHACA)

Esta RER reúne especialistas em malformações congénitas raras e deficiências intelectuais raras. As malformações congénitas afetam um em cada 40 bebés. Para as malformações mais comuns, como a fenda labial, existem redes de cuidados já estabelecidas. No entanto, no caso de doenças mais raras, os especialistas estão dispersos por toda a UE. Muitas malformações ocorrem concomitantemente, integradas em «síndromes» associadas a anomalias do crescimento, do desenvolvimento ou da adaptação social. Foram descritas mais de **8 000 síndromes**, a maioria das quais com uma frequência **inferior a 1 em 2 000**.

As alterações cromossómicas são uma das causas mais comuns de malformações e deficiência intelectual. Novos testes, como a sequenciação exómica e genómica, vieram melhorar as perspetivas de diagnóstico, contudo, mais de 50 % dos centros altamente especializados não os disponibilizam como testes de rotina.

Alargar o acesso a esta tecnologia é um dos principais objetivos da ERN ITHACA. A rede está,



além disso, a desenvolver iniciativas de tele-saúde com equipas multidisciplinares virtuais em vários centros da UE e irá utilizar clínicas virtuais em linha para melhorar o acesso ao diagnóstico sem obrigar os doentes a deslocar-se.

A ERN ITHACA irá ligar pais e doentes em rede para desenvolver melhores práticas e iniciar a elaboração de orientações, sempre que sejam necessárias. Irá definir critérios relativos aos dados de registo dos doentes, preparar formação avançada para profissionais de saúde e fomentar a

investigação. A rede irá trabalhar com redes já existentes neste domínio e com RER com as quais tenham interesses em comum, mantendo sempre os doentes no centro das suas atividades. ■

COORDENADORA DA REDE

Professora Jill Clayton-Smith
Central Manchester NHS Foundation
Trust, Reino Unido

Liderar uma rede europeia de referência

Pierre Fenaux, Professor de Hematologia no Hôpital Saint-Louis, em Paris, França, lidera a RER EuroBloodNet. Na opinião de Pierre Fenaux, a rede EuroBloodNet, com 66 membros, proporciona benefícios significativos aos doentes e aos profissionais. «O objetivo da RER é centrar-se nos doentes e melhorar o acesso aos cuidados de saúde em doenças hematológicas raras», afirma. «Trazemos diagnósticos e tratamentos de ponta para os centros de toda a Europa, onde os conhecimentos especializados necessários podem não existir.»

Afirma ainda que o apoio dos Estados-Membros da UE e da Comissão Europeia conferem peso à rede e melhoram a sua capacidade para divulgar orientações. «Também vemos grandes oportunidades para ensinar as pessoas sobre doenças hematológicas raras através de sistemas de educação médica contínua (EMC)», acrescenta.

Para os clínicos, os benefícios diários da rede fazem-se sentir quando lidam com casos raros ou complexos: «Os médicos podem

consultar colegas especialistas noutros países, o que acaba com o isolamento que os profissionais de saúde por vezes sentem quando não têm acesso a pares a quem pedir uma segunda opinião.»

Além disso, existem outros potenciais benefícios. Pierre Fenaux afirma que a interligação dos hospitais da Europa irá criar uma massa crítica de doentes com doenças raras, abrindo caminho para investigações clínicas que, anteriormente, não teriam sido possíveis.

Estas ligações também podem servir como plataforma de defesa dos doentes promovendo o desenvolvimento de associações de doentes com doenças raras, oferecendo contributos de especialistas para tratamentos inovadores. «Se um médico local pedir ao hospital acesso a um tratamento inovador, a nossa rede pode dar uma opinião especializada sobre a ciência subjacente à nova intervenção», afirma o Professor. «Os médicos e os doentes desta área sabem agora que não estão sozinhos.»



«Os médicos podem consultar colegas especialistas noutros países, o que acaba com o isolamento que os profissionais de saúde por vezes sentem quando não têm acesso a pares a quem pedir uma segunda opinião.»

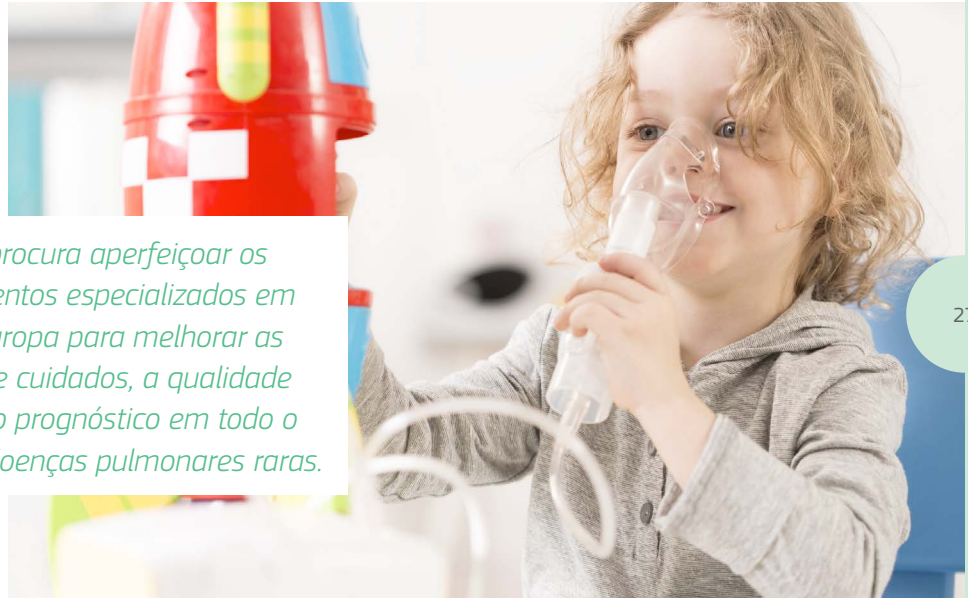
RER para as doenças respiratórias (ERN-LUNG)



As doenças pulmonares complexas requerem cuidados multidisciplinares, a par de apoio psicossocial. Esta complexidade pode dever-se ao mecanismo genético subjacente à doença, a alterações secundárias e a danos causados a outros sistemas de órgãos. O diagnóstico precoce e o acesso a cuidados especializados podem melhorar os resultados em muitas destas doenças.

A ERN-LUNG aborda uma série de doenças pulmonares raras e complexas, incluindo fibrose pulmonar idiopática, fibrose quística, bronquiectasias não fibroquísticas, hipertensão pulmonar, DCP, deficiência de alfa-1 antitripsina, mesotelioma, disfunção crónica do enxerto pulmonar e outras doenças pulmonares raras.

A rede procura aperfeiçoar os conhecimentos especializados em toda a Europa para melhorar as normas de cuidados, a qualidade de vida e o prognóstico em todo o espectro de doenças pulmonares raras. Os seus membros estão a: desenvolver e divulgar orientações em matéria de cuidados; promover abordagens comuns ao tratamento; melhorar o acesso transfronteiriço



A rede procura aperfeiçoar os conhecimentos especializados em toda a Europa para melhorar as normas de cuidados, a qualidade de vida e o prognóstico em todo o espectro de doenças pulmonares raras.

ao diagnóstico e tratamento; iniciar e apoiar a elaboração de registos e recolher coortes suficientemente grandes para a realização de estudos clínicos, para o desenvolvimento de medicamentos e para estudos de história natural.

A ERN-LUNG concede aos doentes acesso às equipas interdisciplinares, fornecendo segundas opiniões através da Internet sobre casos complexos sem obrigar os doentes a deslocar-se. Assistiremos, assim, à expansão de

um sistema em linha de aconselhamento especializado através do projeto-piloto financiado pela UE ECORN-CF.

COORDENADOR DA REDE

Professor Thomas O.F. Wagner
*Klinikum der Johann Wolfgang
Goethe-Universität, Frankfurt am
Main, Alemanha*

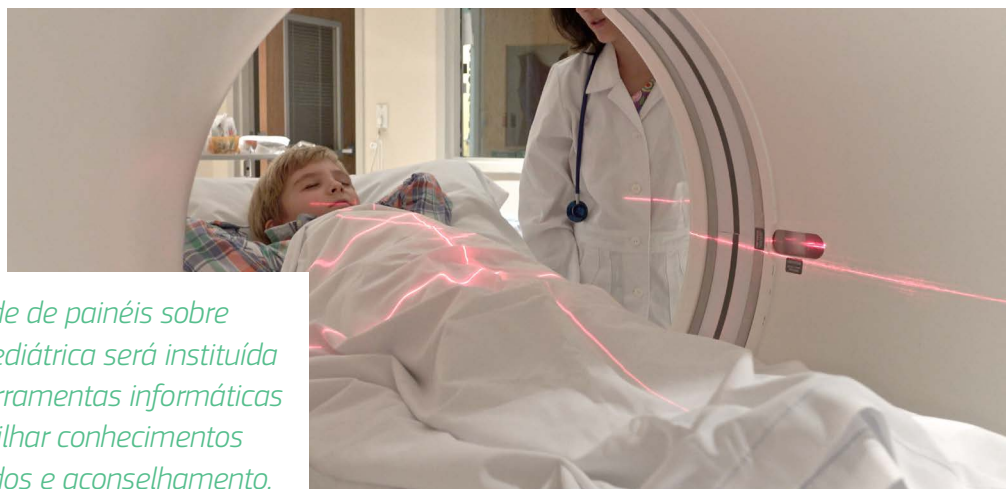
RER para os cancros pediátricos (hemato-oncologia) (ERN PaedCan)



Os cancros pediátricos são raros e têm diversos subtipos. Com **20000 crianças** diagnosticadas em toda a Europa e **6000 mortes de doentes com cancro pediátrico por ano**, esta continua a ser a principal causa de morte por doença de crianças com mais de um ano de idade.

As taxas médias de sobrevivência melhoraram nas últimas décadas. Para algumas doenças, os progressos alcançados têm sido consideráveis, enquanto outras continuam a apresentar resultados muito fracos. As desigualdades significativas nas taxas de sobrevivência também são um desafio na Europa, com os piores resultados registados na Europa Oriental.

A ERN PaedCan está a trabalhar para melhorar o acesso a cuidados de saúde de alta qualidade para crianças com cancro cujas doenças requerem conhecimentos especializados e instrumentos que não estão amplamente disponíveis devido aos reduzidos volumes de



Uma rede de painéis sobre oncologia pediátrica será instituída utilizando ferramentas informáticas para partilhar conhecimentos especializados e aconselhamento.

casos e à escassez de recursos. Baseia-se em anteriores projetos financiados pela UE, a saber o ENCCA, o PanCare e a ExPO-r-Net. A ERN PaedCan está a desenvolver um roteiro de centros especializados para ajudar a melhorar a sua visibilidade junto dos profissionais de saúde e dos doentes. Uma rede de painéis sobre oncologia pediátrica será instituída utilizando ferramentas informáticas para partilhar conhecimentos especializados e aconselhamento

A rede visa melhorar a sobrevivência ao cancro infantil e a qualidade de vida promovendo

a cooperação, a investigação e a formação, com o objetivo final de reduzir as atuais desigualdades na sobrevivência ao cancro infantil e nas capacidades de cuidados de saúde dos Estados-Membros da UE.

COORDENADORA DA REDE

Professora Ruth Ladenstein
Instituto de Investigação de Cancro Infantil/Hospital Pediátrico de St. Anna, Viena, Áustria



RER para as doenças hepáticas (ERN RARE-LIVER)

As doenças hepáticas raras podem causar lesões hepáticas progressivas, levando a fibrose e cirrose. As complicações da cirrose podem levar à morte e, em muitos casos, o único tratamento eficaz é um transplante hepático. A fadiga e o prurido nas doenças colestáticas e a dor e o edema abdominais nas doenças quísticas afetam significativamente a qualidade de vida.

Nos doentes pediátricos, o atraso no diagnóstico, a má progressão ponderal e a incapacidade de alcançar os marcos de desenvolvimento são fatores fundamentais adicionais, a par do desafio da transição dos cuidados na fase da adolescência.

A ERN RARE-LIVER aborda três áreas temáticas: a doença hepática autoimune, a atresia biliar metabólica e doença hepática relacionada e a doença hepática estrutural. A rede irá, pela primeira vez no caso das doenças hepáticas, integrar plenamente os cuidados adultos e pediátricos, centrando-se nas necessidades das populações em transição e nas consequências para as famílias com diagnóstico genético.



A rede irá, pela primeira vez no caso das doenças hepáticas, integrar plenamente os cuidados adultos e pediátricos.

O desenvolvimento de orientações atualizadas é uma prioridade. As orientações em matéria de cuidados serão postas em prática em colaboração com a Associação Europeia para o Estudo do Fígado (EASL) e a Sociedade Europeia de Gastrenterologia Pediátrica, Hepatologia e Nutrição (ESPGHAN). Este esforço será apoiado pela normalização dos principais testes de diagnóstico e prognóstico.

A sensibilização dos médicos para as doenças hepáticas raras e para o acesso equitativo às opções de tratamento em rápida evolução são dois dos principais desafios a abordar. ■

COORDENADOR DA REDE

Professor David Jones
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Reino Unido

RER para as doenças musculoesqueléticas e dos tecidos conjuntivos (ERN ReCONNECT)



As doenças raras musculoesqueléticas e dos tecidos conjuntivos (DrTC) englobam um grande número de doenças e síndromes, com um impacto tremendo no bem-estar dos doentes. Incluem doenças hereditárias e doenças autoimunes sistémicas, como a esclerose sistémica, doenças mistas dos tecidos conjuntivos, miopatias idiopáticas inflamatórias, doenças indiferenciadas dos tecidos conjuntivos e síndrome antifosfolipídica. O atraso no diagnóstico, sobretudo em caso de apresentações raras ou complexas, é um problema comum.



A rede irá melhorar os conhecimentos científicos sobre as DrTC e facilitar a criação de grandes bases de dados para identificar novos marcadores clínicos ou biológicos que possam auxiliar ao diagnóstico.

Esta rede agrupa as DrTC em três principais grupos temáticos: doenças musculoesqueléticas e dos tecidos conjuntivos autoimunes raras, autoimunes complexas e hereditárias raras.

A ReCONNECT visa melhorar o diagnóstico precoce, a gestão dos doentes, a prestação de cuidados e o debate virtual dos casos clínicos no interior da rede e com os centros afiliados. A utilização de tecnologias da informação irá

facilitar a interação entre centros. A rede irá melhorar os conhecimentos científicos sobre as DrTC e facilitar a criação de grandes bases de dados para identificar novos marcadores clínicos ou biológicos que possam auxiliar ao diagnóstico.

Serão desenvolvidos e divulgados programas educativos para doentes e familiares e serão postas em prática novas orientações e

medidas de qualidade. São igualmente prioritários melhores protocolos terapêuticos e o maior envolvimento dos doentes.

COORDENADORA DA REDE

Professora Marta Mosca
Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Itália

Políticas nacionais em matéria de doenças raras

Os Estados-Membros da UE são responsáveis pelas políticas nacionais de saúde e pela prestação de serviços de saúde. Em 2009, o Conselho Europeu de Ministros da Saúde¹ recomendou que os Estados-Membros elaborassem e pusessem em prática, até ao final de 2013, planos ou estratégias de apoio aos doentes com doenças raras. De acordo com a recomendação, os planos deveriam:

- + gerir e estruturar as ações no domínio das doenças raras no quadro dos sistemas sociais e de saúde nacionais,
- + integrar as iniciativas a nível local, regional e nacional nos planos ou estratégias por forma a desenvolver uma abordagem global,
- + definir ações prioritárias com objetivos e mecanismos de acompanhamento.

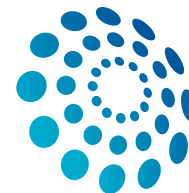
A execução dos planos/estratégias nacionais foi apoiada por projetos financiados pelo Programa de Saúde da UE.



Em 2009, a atenção às doenças raras era relativamente nova e inovadora na maioria dos Estados-Membros, havendo ainda apenas quatro planos nacionais. Atualmente, 23 Estados-Membros adotaram os seus planos/estratégias.

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

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



RER para a imunodeficiência e as doenças autoinflamatórias e autoimunes (ERN RITA)

32

A RITA reúne os principais centros europeus especializados no diagnóstico e tratamento de doenças imunológicas raras. Estas são doenças potencialmente fatais que requerem cuidados multidisciplinares utilizando uma avaliação de diagnóstico complexa e terapêuticas altamente especializadas. A rede divide estas doenças em três subtemas: imunodeficiência primária, doenças autoimunes e doenças autoinflamatórias. Além disso, existe um subtema de reumatologia pediátrica que abrange os subtemas das doenças autoimunes e autoinflamatórias.

Esta rede baseia-se no trabalho de sociedades científicas europeias que desenvolveram registos de doentes, orientações clínicas, investigações colaborativas, atividades didáticas e ligações com organizações de doentes.

A ERN RITA está a trabalhar no sentido de reduzir as desigualdades enfrentadas pelos

A ERN RITA está a trabalhar no sentido de reduzir as desigualdades enfrentadas pelos doentes que procuram aceder a testes de diagnóstico e tratamentos inovadores.



doentes que procuram aceder a testes de diagnóstico e tratamentos inovadores, nomeadamente terapêuticas biológicas, substituição da imunoglobulina, transplante de células estaminais e terapêutica genética.

Visa cruzar registos pré-existentes, desenvolver orientações clínicas pan-europeias, criar uma task-force de geneticistas para controlo de qualidade da próxima geração de tecnologias de sequenciação, chegar a acordo quanto a uma ferramenta comum de farmacovigilância para estas doenças raras, reunir uma task-force para a utilização correta e a monitorização dos

tratamentos biológicos em doenças imunomediadas, reunir e melhorar terapêuticas baseadas em células estaminais e genéticas para os doentes, promover a colaboração entre associações de doentes e reunir especialistas pediátricos e não pediátricos das três áreas temáticas.

COORDENADOR DA REDE

Professor Andrew Cant
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Reino Unido



RER para as doenças neurológicas (ERN-RND)

A rede europeia de referência para as doenças neurológicas raras (ERN-RND) pretende atender às necessidades não satisfeitas de mais de 500 000 pessoas que vivem com doenças neurológicas raras (DNR) na Europa. Devido à significativa heterogeneidade fenotípica e genotípica dos doentes com DNR, 60 % das pessoas afetadas ainda não obtiveram um diagnóstico.

A ERN-RND pretende colmatar estas lacunas através de consultas multidisciplinares virtuais e de um aumento de 20 % do número de doentes inscritos nos registos, almejando uma melhoria de 20 % nos resultados dos casos — a percentagem de doentes com um diagnóstico final. As vias de cuidados multidisciplinares serão desenvolvidas em colaboração com a European Pathway Association e com a ORPHANET.

A rede baseia-se nas infraestruturas existentes integrando uma série de redes de DNR maduras ao abrigo da rede ERN-RND de cúpula e complementando os registos em funcionamento no que diz respeito a doenças como a doença de Huntington e a ataxia.

Mais de 500 000 pessoas que vivem com doenças neurológicas raras (DNR) na Europa 60 % ainda não obtiveram um diagnóstico.



Um regime de avaliação externa da qualidade para a normalização dos principais testes de diagnóstico será desenvolvido em cooperação com a Rede Europeia para a Qualidade em Genética Molecular, garantindo que todos os doentes têm acesso às mesmas oportunidades de diagnóstico. A ERN-RND irá apoiar a formação, a investigação e intervenções inovadoras e assegurar que as vozes dos doentes se fazem ouvir.

COORDENADOR DA REDE

Dr Holm Graessner
Hospital Universitário de Tübingen,
Alemanha

RER para as doenças da pele (ERN Skin)



Muitas doenças da pele têm um grave impacto para os doentes, podendo estar associadas a um risco de cancro. O diagnóstico de doenças da pele raras e complexas consiste numa avaliação completa da pele e das mucosas, bem como de outros sistemas, e na realização de biópsias da pele. Apenas dermatologistas experientes são capazes de distinguir estas doenças complexas. A ausência de um diagnóstico especializado representa um obstáculo ao tratamento, o que pode exercer um profundo peso físico e psicológico sobre os doentes.

Será realizado um estudo socioeconómico abrangente sobre o peso de cada doença.



Esta rede reúne os principais especialistas no domínio das doenças raras da pele em adultos e crianças para troca de conhecimentos, atualização e desenvolvimento de orientações e melhores práticas e melhoria da formação e da educação dos doentes.

Pretende melhorar a organização dos cuidados de saúde agregando recursos, incluindo uma plataforma com patologistas especializados para um estudo centralizado de diapositivos e debates colaborativos sobre

casos difíceis. Para cada doença abrangida, as equipas multidisciplinares centrais incluirão um dermatologista, um enfermeiro, um psicólogo, um geneticista, um dietista e um patologista, a par de outros especialistas que sejam necessários.

A ERN Skin irá também desenvolver registos de doenças raras da pele, permitindo a participação em programas de investigação e ensaios clínicos com doentes bem caracterizados, bem como a estimulação da investigação

terapêutica com coortes suficientemente amplas de doentes. Além disso, será realizado um estudo socioeconómico abrangente sobre o peso de cada doença.

COORDENADORA DA REDE

Professora Christine Bodemer
*Necker Enfants Malades Hôpital,
Unidade de Dermatologia, APHP,
Paris, França*

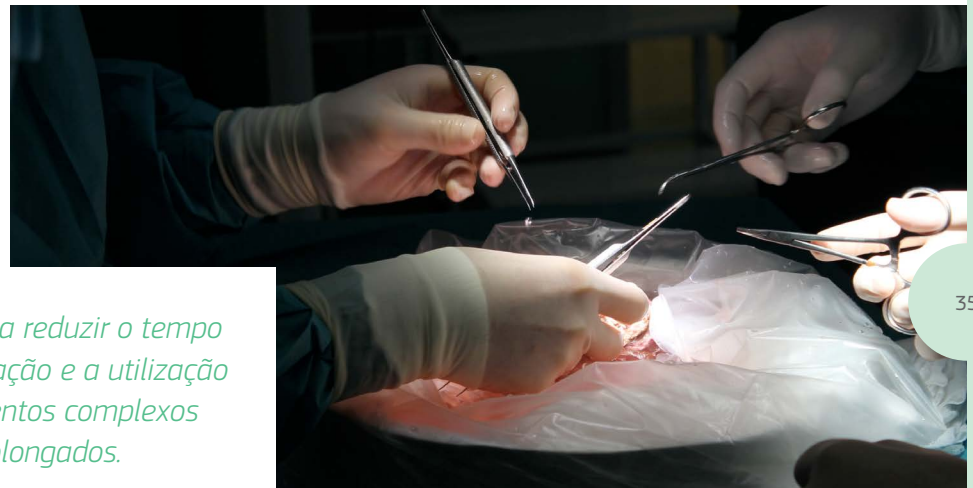


RER para os transplantes pediátricos (ERN TRANSPLANT-CHILD)

O transplante pediátrico (TP), tanto de órgãos sólidos (TOS) como de células estaminais hematopoiéticas (TCEH), é o único procedimento curativo para várias doenças raras.

Os cuidados ótimos pós-transplante requerem o esforço concertado de uma equipa multidisciplinar. Após o transplante, os doentes têm de enfrentar a imunossupressão crónica para evitar a rejeição, o que requer a monitorização de complicações pós-transplante para prolongar o tempo de vida e melhorar a qualidade de vida. A ERN TRANSPLANT-CHILD reúne peritos em TP e cuidados pós-transplante para melhorar os resultados para as crianças e para as suas famílias.

Esta rede visa reduzir o tempo de hospitalização e a utilização de tratamentos complexos e prolongados. Está a trabalhar no sentido de melhorar os serviços de apoio psicológico durante a transição das crianças para a idade



Esta rede visa reduzir o tempo de hospitalização e a utilização de tratamentos complexos e prolongados.

adulta. A TRANSPLANT-CHILD pretende disponibilizar as mais recentes técnicas e avanços médicos, farmacológicos e terapêuticos. Os membros estão, além disso, a promover a divulgação de orientações harmonizadas sobre a prática clínica, bem como o desenvolvimento da medicina personalizada em TP.

A TRANSPLANT-CHILD quer reduzir os custos associados aos transplantes — nomeadamente retransplantes e tratamentos farmacológicos — e está a harmonizar os cuidados em TP para minimizar os riscos de

complicações pós-transplante. Juntos, os principais especialistas europeus em TP estão a trabalhar para reduzir a mortalidade e a morbilidade relacionadas com os transplantes em crianças.

COORDENADOR DA REDE

Dr. Paloma Jara Vega
*Hospital Universitario La Paz,
Espanha*

Melhorar os resultados de saúde dos doentes: o papel das organizações de doentes

As RER existem para os doentes. As organizações de doentes e, mais concretamente a EURORDIS, têm vindo a desempenhar um papel ativo no desenvolvimento das redes desde há mais de uma década, ajudando a garantir que as prioridades consistem em melhorar a excelência clínica e os resultados de saúde dos doentes e assegurar o acesso a cuidados de qualidade em toda a Europa. A EURORDIS é uma aliança não-governamental centrada nos doentes e representa 733 organizações de doentes com doenças raras de 64 países.

«Assistimos ao nascimento desta ideia no Grupo de Alto Nível sobre Serviços de Saúde e Cuidados Médicos, onde as RER foram traduzidas na Diretiva Cuidados de Saúde Transfronteiriços», recorda Matt Bolz-Johnson, Diretor de Cuidados de Saúde e Investigação da EURORDIS. «Percorremos, com os Estados-Membros e a Comissão

Europeia, o longo caminho desde o nascimento do conceito, passando pela legislação, até à germinação das RER e à sua concretização.»

Na qualidade de parceiro coerente no desenvolvimento do conceito de RER, a EURORDIS assegurou a participação dos doentes ao longo do processo e desenvolveu um forte entendimento técnico do modo como a participação dos doentes nas redes pode trazer valor real à vida dos doentes.

«As redes têm potencial para libertar benefícios palpáveis para os doentes com apresentações raras e complexas de doenças», afirma Bolz-Johnson. «As RER irão acabar com o isolamento que as comunidades de doenças raras enfrentam e tornar os especialistas visíveis aos doentes de toda a Europa, atraindo as necessidades dos doentes para os peritos corretos mais rapidamente.»

«As redes têm potencial para libertar benefícios palpáveis para os doentes com apresentações raras e complexas de doenças.»

Um dos principais benefícios das RER para os doentes será a sua capacidade para acelerar o diagnóstico e reduzir o número de doentes sem diagnóstico ou com diagnóstico errado. Matt Bolz-Johnson afirma que as redes irão «erodir a odisséia do diagnóstico».

Muitas doenças raras não têm, atualmente, tratamento disponível. No entanto, a cultura da aprendizagem que as RER prometem criar irá torná-las num centro ativo de inovação. Ao conceber avaliações simples dos resultados para doenças específicas, irá abrir as portas a uma identificação mais rápida e à adoção de intervenções médicas ou cirúrgicas otimizadas. «As melhores práticas serão aperfeiçoadas à medida que os membros das RER aprendem uns com os outros», explica Matt

Bolz-Johnson. **«Os especialistas poderão partilhar casos em tempo real através de reuniões virtuais e analisar os resultados retrospectivamente para perceber o que funciona melhor.»**

Os doentes têm grandes esperanças de que as RER tenham um impacto real nas suas vidas: «Acreditamos que, graças à partilha de experiências e conhecimentos especializados, poderemos utilizar melhor os conhecimentos existentes e criar novos conhecimentos, e assistir a melhorias significativas nos resultados dos cuidados a muitas doenças raras no espaço de alguns anos após a criação das RER», afirma Bolz-Johnson. **«Está na hora de as RER apresentarem resultados.»** ■



«As RER irão acabar com o isolamento que as comunidades de doenças raras enfrentam e tornar os especialistas visíveis aos doentes de toda a Europa, atraindo as necessidades dos doentes para os peritos corretos mais rapidamente.»

RER para as doenças metabólicas hereditárias (MetabERN)



38

As doenças metabólicas hereditárias raras (DMH), de que se contam **mais de 700**, são raras individualmente, mas frequentes no seu conjunto. Muitas doenças metabólicas têm consequências graves, por vezes potencialmente fatais, para os doentes. Estas doenças incluem patologias de todos os órgãos, podem afetar pessoas de qualquer idade e exigem uma colaboração multidisciplinar entre diversos profissionais.

O diagnóstico precoce pode melhorar os resultados, mas apenas 5 % das DMH conhecidas estão atualmente incluídas nos programas de rastreio neonatal da Europa, havendo uma necessidade de harmonização dos programas nacionais. Os conhecimentos em termos de história natural, de eficácia e segurança das terapêuticas e de acompanhamento a longo prazo de muitas destas doenças são incompletos.

A MetabERN pretende melhorar as vidas das pessoas afetadas por este grupo altamente

A MetabERN irá desenvolver uma plataforma de consulta em tempo real para processos de decisão clínica e promover programas de investigação translacional transversais às DMH.



heterogêneo de doenças dividindo-as em sete categorias principais. Trata-se da primeira rede pan-europeia e pan-metabólica do seu género.

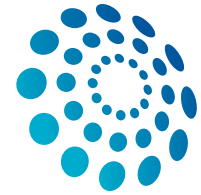
A rede está a criar um inventário de doenças metabólicas, a desenvolver informações e sessões de formação para os doentes, a avançar no diagnóstico colaborativo de novas doenças e a estabelecer um ponto de referência a longo prazo trazendo os conhecimentos especializados até aos doentes.

A MetabERN irá desenvolver uma plataforma de consulta em tempo real para processos

de decisão clínica e promover programas de investigação translacional transversais às DMH. Irá partilhar conhecimentos no interior da rede e além da mesma, expandindo-a para outras regiões e países.

COORDENADOR DA REDE

Professor Maurizio Scarpa
*Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,
Alemanha*



RER para as doenças vasculares multissistêmicas (VASCERN)

As doenças vasculares multissistêmicas raras incluem doenças que afetam todos os tipos de vasos sanguíneos, com conseqüências para vários sistemas de órgãos. Estas doenças exigem uma abordagem multidisciplinar aos cuidados.

A VASCERN inclui cinco grupos de trabalho sobre doenças raras: telangiectasia hemorrágica hereditária (HHT-WG), doenças hereditárias da aorta torácica (HTAD-WG), síndrome de Ehlers-Danlos vascular (MSA-WG), linfedema pediátrico e primário (PPL-WG) e anomalias vasculares (VASCA-WG). Um grupo de trabalho específico sobre os doentes (Patient-WG) permite que os representantes dos doentes participem em todas as atividades da RER. Além disso, são criados vários grupos de trabalho temáticos para abordar questões de comunicação, saúde em linha, ética, registo de doentes e educação e formação.

O trabalho em rede, a partilha e a disseminação de conhecimentos especializados, a promoção de melhores práticas, as orientações e resultados clínicos, a capacitação dos

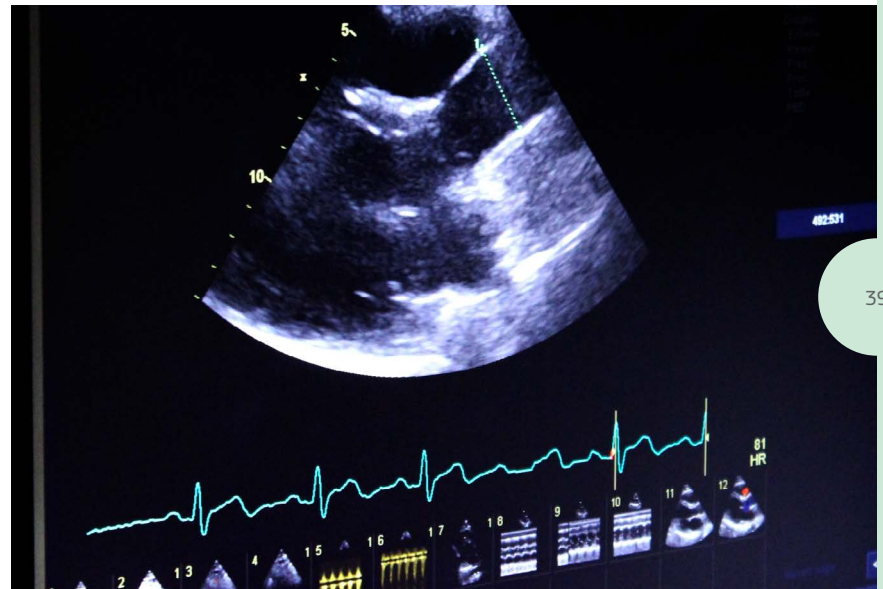
doentes e a melhoria dos conhecimentos através de investigação clínica e de base estão entre os objetivos da VASCERN.

Os profissionais de saúde envolvidos na VASCERN farão palestras sobre as suas áreas de especialidade e disponibilizarão os materiais didáticos na Internet. Serão criadas bolsas de uma semana que permitirão aos estudantes da UE aprender mais sobre estas apresentações raras, e os conhecimentos serão partilhados

através da rede e com os profissionais de saúde não abrangidos pela rede.

COORDENADOR DA REDE

Professor Guillaume Jondeau
*AP-HP, Hôpital Bichat,
Paris, França*



Diretório das RER

Endo-ERN	Rede Europeia de Referência para as doenças endócrinas
ERKNet	Rede Europeia de Referência para as doenças renais
ERN BOND	Rede Europeia de Referência para as doenças ósseas
ERN CRANIO	Rede Europeia de Referência para as anomalias craniofaciais e doenças ORL
ERN EpiCARE	Rede Europeia de Referência para as epilepsias
ERN EURACAN	Rede Europeia de Referência para os cancros em adultos (tumores sólidos)
ERN EuroBloodNet	Rede Europeia de Referência para as doenças hematológicas
ERN eUROGEN	Rede Europeia de Referência para as doenças e patologias urogenitais
ERN EURO-NMD	Rede Europeia de Referência para as doenças neuromusculares
ERN EYE	Rede Europeia de Referência para as doenças oculares
ERN GENTURIS	Rede Europeia de Referência para as síndromes genéticas de risco de tumor
ERN GUARD-HEART	Rede Europeia de Referência para as doenças cardíacas
ERNICA	Rede Europeia de Referência para as anomalias hereditárias e congénitas
ERN ITHACA	Rede Europeia de Referência para as malformações congénitas e deficiências intelectuais raras
ERN LUNG	Rede Europeia de Referência para as doenças respiratórias
ERN PaedCan	Rede Europeia de Referência para o cancro pediátrico (hemato-oncologia)
ERN RARE-LIVER	Rede Europeia de Referência para as doenças hepáticas
ERN ReCONNECT	Rede Europeia de Referência para as doenças musculoesqueléticas e dos tecidos conjuntivos
ERN RITA	Rede Europeia de Referência para a imunodeficiência e as doenças autoinflamatórias e autoimunes
ERN-RND	Rede Europeia de Referência para as doenças neurológicas
ERN Skin	Rede Europeia de Referência para as doenças da pele
ERN TRANSPLANT-CHILD	Rede Europeia de Referência para os transplantes pediátricos
MerabERN	Rede Europeia de Referência para as doenças metabólicas hereditárias
VASCERN	Rede Europeia de Referência para as doenças vasculares multissistémicas

COMO OBTER PUBLICAÇÕES DA UNIÃO EUROPEIA

Publicações gratuitas:

- um exemplar:
via EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>);
- mais do que um exemplar/cartazes/mapas:
nas representações da União Europeia (http://ec.europa.eu/represent_pt.htm),
nas delegações em países fora da UE (http://eeas.europa.eu/delegations/index_pt.htm),
contactando a rede Europe Direct (http://europa.eu/europedirect/index_pt.htm)
ou pelo telefone 00 800 6 7 8 9 10 11 (gratuito em toda a UE) (*).

(*) As informações prestadas são gratuitas, tal como a maior parte das chamadas, embora alguns operadores, cabinas telefónicas ou hotéis as possam cobrar.

Publicações pagas:

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

Na Europa, todos os anos, é diagnosticada uma doença rara a meio milhão de pessoas. Nenhum país consegue enfrentar este desafio sozinho.

As redes europeias de referência são redes virtuais que reúnem especialistas de toda a UE.

Em conjunto, irão lutar contra as doenças complexas ou raras melhorando o diagnóstico e o acesso a cuidados especializados.

Mais informações sobre as RER



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

