



Evropská  
komise



# European Reference Networks

Pomoc pro pacienty se  
vzácnými, málo rozšířenými  
a komplexními onemocněními  
**Share.Care.Cure.**

Obrázek na obálce © Evropská unie

Informace o fotografiích: s. 3 © Evropská komise, s. 9 a s. 18 © ERN EURO-NMD a JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), s. 12 © ERN CRANIO, s. 13 © ERN EpiCARE, s. 17 © The Christie, Manchester, UK, s. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, UK, s. 23 © ERN GUARD, s. 24 © ERNICA, s. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (koordinační organizace ERN-RND), s. 35 © ERN TRANSPLANTChild, s. 39 © APHP, VASCERN 2015. Všechny ostatní © iStockphoto.

Pokud chcete použít nebo reprodukovat fotografie, k nimž autorská práva nevlastní Evropská unie, musíte požádat o povolení přímo držitele autorských práv.

***Europe Direct je služba, která vám pomůže odpovědět na otázky  
týkající se Evropské unie.***

**Bezplatná telefonní linka (\*):  
00 800 6 7 8 9 10 11**

(\* Informace jsou poskytovány zdarma, stejně jako většina telefonních hovorů (někteří operátoři, telefonní automaty nebo hotely však mohou telefonické spojení zproplatnit).

Mnoho doplňujících informací o Evropské unii je k dispozici na internetu. Můžete se s nimi seznámit na portálu Evropa (<http://europa.eu>).

Lucemburk: Úřad pro publikace Evropské unie, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65495-4

doi:10.2875/08433

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65487-9

doi:10.2875/071360

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

© Evropská unie, 2017

Reprodukce povolena pod podmínkou uvedení zdroje.

*Printed in Belgium*

VYTIŠTĚNO NA PAPIŘE BĚLENÉM BEZ POUŽITÍ ELEMENTÁRNÍHO CHLORU (ECF)



# „Přinese to užitek tisícům pacientů“

*Vytenis Andriukaitis, evropský komisař pro zdraví a bezpečnost potravin, říká, že hodnota spolupráce v EU je patrná zejména v případě vzácných a komplexních onemocnění.*

## Co inspirovalo vytvoření evropských referenčních sítí?

Často slyšíme tragické příběhy pacientů se vzácnými nebo komplexními, život ohrožujícími onemocněními, kteří mají potíže se stanovením správné diagnózy a s přístupem k náležité léčbě a klinickým odborným poznatkům. Jejich lékaři jim nejsou schopni pomoci, protože s podobnými případy se nesetkali, a tak tito pacienti zůstávají bez léčby nebo musí pročesávat internet v naději, že narazí na centrum s potřebnými odbornými znalostmi.

## Jak mohou sítě ERN zlepšit život Evropanů?

Díky sítím ERN budou mít pacienti se vzácnými a komplexními onemocněními možnost využít tu nejlepší léčbu a poradenství, jaké jsou v EU pro dané onemocnění k dispozici. Jejich lékaři budou mít přístup k vysoce specializované skupině kolegů z celé Evropy.

V první fázi bude více než 900 jednotek zdravotní péče prakticky ze všech členských států EU spolupracovat ve 24 tematických sítích. Budou se věnovat široké škále nemocí od chorob kostí po onemocnění krve, od dětských nádorových onemocnění po imunodeficienci. Sítě usnadní přístup k diagnóze a léčbě a celkové zajištění dostupné, kvalitní a nákladově efektivní zdravotní péči.

## Jakou přidanou hodnotu má spolupráce na úrovni EU v této oblasti?

Vzhledem k tomu, že znalosti a zdroje o specifických vzácných onemocněních jsou v jednotlivých zemích rozptýleny, může EU zajistit významnou přidanou hodnotu propojením jednotlivých aktérů, spojením odborných znalostí a maximalizací synergií mezi členskými státy.

Žádná země sama o sobě nemá dostatečné znalosti a kapacitu léčit všechna vzácná



*„Žádná země sama o sobě nemá dostatečné znalosti a kapacitu léčit všechna vzácná a komplexní onemocnění“*

*Vytenis Andriukaitis*

a komplexní onemocnění, ale prostřednictvím spolupráce a výměny život zachraňujících poznatků na evropské úrovni v rámci sítí ERN můžeme zajistit, že pacienti v celé EU budou mít přístup k těm nejlepším odborným poznatkům, které jsou k dispozici.

### **Jakou úlohu mají jednotliví účastníci sítí ERN?**

Hnacími silami sítí ERN jsou poskytovatelé zdravotní péče a vnitrostátní zdravotnické orgány. Prokazují důvěru, mají zodpovědný přístup a velmi aktivně se staví k vývoji a fungování sítí.

Úlohou Komise, jak to definuje směrnice o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči z roku 2011, je vytvořit rámec pro sítě ERN. Komise také poskytuje granty na podporu koordinátorů sítí a poskytuje jim technické nástroje pro komunikaci v rámci sítí.

### **Jaká další opatření podnikáte při potírání vzácných a komplexních onemocnění?**

Sítě ERN jsou součástí širší strategie, jejímž cílem je zajistit, aby evropské zdravotnické systémy byly efektivnější, dostupnější a odolnější. Evropská komise podporuje členské státy shromažďováním znalostí a odborných poznatků, registrů, údajů a finančních prostředků. Podporujeme výzkum a inovace a financujeme projekty a společné akce. Poskytujeme pobídky výrobcům, aby vyvíjeli léky na vzácná onemocnění a uváděli je na trh.

### **V co doufáte, pokud jde o budoucnost sítí ERN?**

Doufám, že sítě ERN přinesou konkrétní výsledky pro desítky tisíc pacientů se vzácnými onemocněními, aby již nemuseli tápat při hledání odpovědí a mohli využít ty nejlepší odborné poznatky, jaké jsou v Evropě k dispozici, aby mohli žít déle a zdravěji.



# Obsah

„Přinese to užitek tisícům pacientů“ .....	2	Síť ERN pro onemocnění srdce (ERN GUARD-HEART) .....	23
Kontext .....	5	Síť ERN pro zděděné a vrozené abnormality (ERNICA) .....	24
Co jsou to síť ERN? .....	6	Síť ERN pro vrozené malformace a vzácná mentální postižení (ERN ITHACA) .....	25
Síť ERN pro endokrinní onemocnění (Endo-ERN) .....	7	V čele evropské referenční sítě .....	26
Síť ERN pro onemocnění ledvin (ERKNet) .....	8	Síť ERN pro respirační onemocnění (ERN LUNG) .....	27
Vyšší hodnota pro pacienty a zdravotníky .....	9	Síť ERN pro nádorová onemocnění u dětí (hematoonkologie) (ERN PaedCan) .....	28
Síť ERN pro choroby kostí (ERN BOND) .....	10	Síť ERN pro hepatologická onemocnění (ERN RARE-LIVER) .....	29
Jak se síť ERN schvalují .....	11	Síť ERN pro onemocnění pojivových tkání a muskuloskeletální onemocnění (ERN ReCONNET) .....	30
Síť ERN pro kraniofaciální anomálie a choroby ORL (ERN CRANIO) .....	12	Vnitrostátní politiky v oblasti vzácných onemocnění .....	31
Síť ERN pro epilepsie (EpiCARE) .....	13	Síť ERN pro imunodeficienci, autoinflamatorní a autoimunitní onemocnění (ERN RITA) .....	32
Síť ERN pro nádorová onemocnění u dospělých (solidní nádory) (ERN EURACAN) .....	14	Síť ERN pro neurologická onemocnění (ERN-RND) .....	33
U kormidla členské státy .....	15	Síť ERN pro kožní onemocnění (ERN Skin) .....	34
Síť ERN pro hematologická onemocnění (EuroBloodNet) .....	16	Síť ERN pro transplantace u dětí (ERN TRANSPLANT-CHILD) .....	35
Síť ERN pro urogenitální onemocnění a potíže (ERN eUROGEN) .....	17	Zaměření na zlepšení zdravotních výhledů pro pacienty: úloha patientských organizací .....	36
Síť ERN pro neuromuskulární onemocnění (ERN EURO-NMD) .....	18	Síť ERN pro dědičné metabolické poruchy (MetabERN) .....	38
Evropa: globální středisko excelence .....	19	Síť ERN pro multisystémová vaskulární onemocnění (VASCERN) .....	39
Síť ERN pro oční onemocnění (ERN EYE) .....	20	Adresář ERN .....	40
Síť ERN pro syndromy zvýšeného genetického rizika vzniku nádorového onemocnění (ERN GENTURIS) .....	21		
Spolupráce v činnosti .....	22		
Přidružení partnerů .....	22		

# Kontext

*Vzácná a komplexní onemocnění způsobují chronické zdravotní problémy a často ohrožují život.*

Přibližně **5 000 až 8 000 vzácných onemocnění** postihuje každodenní život asi **30 milionů lidí v EU**. Například jen v onkologii je téměř **300 druhů vzácných nádorových onemocnění** a některá z nich jsou v Evropě každý rok diagnostikována více než **půl milionu osob**.

Mnozí pacienti postižení vzácným nebo komplexním onemocněním nemají přístup k diagnóze a kvalitní léčbě. Nedostatek odborných poznatků a specializovaných znalostí může být důsledkem nízkého počtu pacientů.

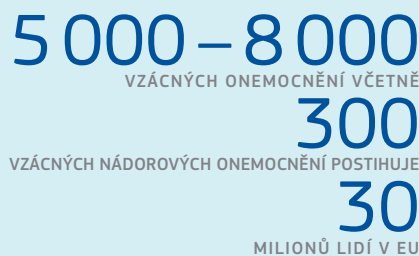
EU a vlády jednotlivých států usilují o lepší uznávání a léčbu těchto vzácných a komplexních onemocnění posílením evropské spolupráce a koordinace a podporou plánů pro vzácná onemocnění.

Směrnice o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči z roku 2011 nejenže pacientům umožňuje uhrazení nákladů za léčbu v jiném členském státě EU, ale také pacientům usnadňuje přístup k informacím o zdravotní péči, čímž rozšiřuje jejich možnosti léčby. Tato směrnice se v roce 2013 stala v členských státech EU právním předpisem.

Klade důraz na hodnotu elektronického zdravotnictví a na význam interoperability ve vnitrostátních zdravotnických systémech IT pro snadnější sdílení informací.

A právě v tomto kontextu v roce 2017 zahájilo svou činnost prvních 24 evropských referenčních sítí s podporou programu EU v oblasti zdraví.

*Mnozí pacienti postižení vzácným nebo komplexním onemocněním nemají přístup k diagnóze a kvalitní léčbě. Nedostatek odborných poznatků a specializovaných znalostí může být důsledkem nízkého počtu pacientů.*



# Co jsou to sítě ERN?

*Evropské referenční sítě (European Reference Networks, ERN) jsou virtuální sítě poskytovatelů zdravotní péče z celé Evropy. Jejich cílem je potírat komplexní nebo vzácná onemocnění a choroby, které vyžadují vysoce specializovanou léčbu a koncentraci znalostí a zdrojů.*

6

Aby bylo možné přezkoumávat diagnózy a léčbu pacientů, koordinátoři ERN svolávají „virtuální“ konzilia zdravotnických specialistů z různých oborů pomocí specializované IT platformy a telemedicínských nástrojů.

Žádná země sama o sobě nemá dostatečné znalosti a kapacitu léčit všechna vzácná a komplexní onemocnění. Síť ERN nabízejí potenciál poskytovat pacientům a lékařům z celé EU přístup k nejlepším odborným poznatkům a včasné výměně život zachraňujících znalostí, aniž by bylo nutné cestovat do jiné země.

Po první výzvě k předkládání návrhů v červenci 2016 byly v prosinci téhož roku schváleny první sítě ERN a jejich činnost byla zahájena v březnu 2017 ve Vilniusu, kde se konala zahajovací setkání. Na začátku se sítě skládaly z **více než 900 vysoce specializovaných jednotek zdravotní péče umístěných ve**

**313 nemocnicích v 25 členských státech (plus Norsko).** Těchto 24 sítí ERN pracuje na řadě tematických oblastí, jako jsou choroby kostí, nádorová onemocnění u dětí a imunodeficience. Očekává se, že v následujících 5 letech sítě ERN posílí své kapacity ve prospěch tisíců pacientů v EU, kteří jsou postiženi vzácným nebo komplexním onemocněním. Každý rok budou připraveny výzvy pro poskytovatele zdravotní péče, kteří se budou chtít zapojit do stávajících sítí ERN.

Iniciativa ERN dostává podporu od několika programů financování EU – program v oblasti zdraví, Nástroj pro propojení Evropy a Horizont 2020

Proces ERN vedou členské státy EU: zodpovídají za uznávání středisek na vnitrostátní úrovni, schvalují žádosti a rada členských států zodpovídá za rozvíjení strategie ERN EU a schvalování sítí.



# Síť ERN pro endokrinní onemocnění (Endo-ERN)



Mezi vzácná endokrinní onemocnění patří příliš velká nebo příliš malá hormonální činnost či nesprávná činnost hormonů, hormonální rezistence, růst nádorů v endokrinních orgánech nebo choroby s důsledky pro endokrinní systém. Epidemiologická distribuce se velmi liší od ultrazvácné, vzácné až po málo rozšířené. Pacienti s málo rozšířeným onemocněním mohou potřebovat vysoce specializovanou péči multidisciplinárního týmu v čele s endokrinologem.

Síť Endo-ERN ustanovila osm hlavních tematických skupin, které pokrývají úplné spektrum vrozených i získaných chorob. Jsou to tyto skupiny: poruchy nadledvin, poruchy homeostázy vápníku a fosforu, poruchy pohlavního vývoje a zrání, genetické poruchy homeostázy glukózy a inzulínu, genetické endokrinní nádorové syndromy, poruchy růstu a genetické syndromy obezity, poruchy hypofýzy a poruchy štítné žlázy.

Tato síť ERN vychází z práce několika stávajících evropských sítí, včetně těch, které byly vytvořeny prostřednictvím Evropské endokrinologické společnosti (European Society of



*Síť Endo-ERN má za cíl přinášet vylepšené diagnostické trajektorie, léčbu, kvalitní péči a měřitelný výsledek pro pacienty.*

Endocrinology, ESE) a Evropské společnosti dětské endokrinologie (European Society for Paediatric Endocrinology, ESPE), a síť vytvořených prostřednictvím akcí programu COST Actions.

Síť Endo-ERN má za cíl přinášet vylepšené diagnostické trajektorie, léčbu, kvalitní péči a měřitelný výsledek pro pacienty se vzácnými endokrinními onemocněními usnadněním

multidisciplinární a přeshraniční spolupráce a vzdělávání a nasloucháním pacientům. ■

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

**Profesor Alberto M. Pereira**  
Lékařské centrum Univerzity v Leidenu,  
Nizozemsko

# Síť ERN pro onemocnění ledvin (ERKNet)



Mezi vzácná a komplexní onemocnění ledvin patří celá řada vrozených, dědičných a získaných poruch. Odhaduje se, že vzácnými onemocněními ledvin jsou postiženy přinejmenším 2 miliony Evropanů, přičemž jak glomerulopatie, tak vrozené malformace ledvin mají na svědomí přibližně 1 milion případů. Kromě toho dědičné tubulopatie, tubulointerstiální onemocnění a trombotické mikroangiopatie představují řadu vzácných a ultravzácných onemocnění vysoké klinické relevance.

Špičkové diagnostické nástroje mohou poskytovat cenné informace o prognóze onemocnění a terapeutických možnostech. Přístup k testování však není k dispozici univerzálně. V důsledku pozdě provedené diagnózy a opožděné léčby vede mnoho vzácných onemocnění ledvin k jejich selhání.

Tato síť ERN bude usilovat o zlepšení norem pro diagnostiku a léčbu po celé Evropě. Síť zajistí shodu na racionálních diagnostických algoritmech pro pacienty se znaky a symptomy onemocnění ledvin včetně standardních

*Vyřizování nových a komplikovaných případů vylepší online konzultační služby.*

kritérií pro genetické testování v případech podezření na dědičné onemocnění ledvin. Pracovní skupiny potom po důkladné analýze dostupných druhů léčby definují klinické metody pro řízení léčby.

Vyřizování nových a komplikovaných případů vylepší online konzultační služby. Přístup k virtuálnímu konziliu budou doplňovat administrativní opatření s cílem usnadnit cestování pacientů do specializovaných středisek, pokud je to nutné, v souladu se směrnicí

o přeshraniční zdravotní péči v EU a nařízení o sociálním zabezpečení. Pro výuku a odbornou přípravu zdravotníků bude připravena řada webinářů.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

**Profesor Franz Schaefer**  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Německo

# Vyšší hodnota pro pacienty a zdravotníky

Pacienti se vzácnými a komplexními onemocněními mohou strávit roky bez jasné diagnózy. Pro pacienty i jejich blízké to může být frustrující a deprimující zkušenost. Mezi pacienty s těmito onemocněními je mnoho dětí, na jejichž vývoj má velmi negativní vliv to, že procházejí systémem zdravotnictví a někdy musí navštívit celou řadu specialistů, aby jim mohla být sdělena diagnóza.

Sítě ERN zvyšují povědomí široké i odborné veřejnosti o vzácných onemocněních a komplikovaných projevech nemocí. Tak se zvyšuje pravděpodobnost včasné a přesné diagnózy a účinné léčby, pokud je k dispozici.

Tyto sítě jsou platformou pro zpracování pokynů, odborné přípravy a sdílení poznatků. Sítě ERN mohou podpořit velké klinické studie, díky nimž bude možné lépe rozumět chorobám a vytvořit nové léky, protože umožňují získat údaje velkého množství pacientů.

Pro specializované zdravotníky jsou sítě ERN příležitostí k vytváření sítí s podobně zaměřenými odborníky z celé Evropy – skončí tak profesní izolace, s níž se musí vyrovnávat mnoho odborníků zabývajících se vzácnými onemocněními.

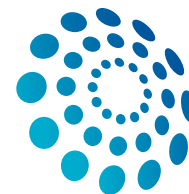
Základním kamenem systému ERN je inovace v poskytování zdravotní péče. Vývoj nových modelů péče, řešení a nástroje v oblasti elektronického zdravotnictví a inovativní lékařská řešení a zařízení pak může změnit způsob poskytování léčby. Sítě ERN jsou inkubátory pro vývoj digitálních služeb pro poskytování virtuální zdravotní péče.

Sítě ERN přispějí k posílení úspor z rozsahu a zajistí účinnější využívání zdrojů s pozitivním dopadem na udržitelnost zdravotnických systémů jednotlivých zemí. Tyto sítě jsou viditelným dokladem toho, co v Evropě dokáže solidarita.

*Tyto sítě jsou platformou pro zpracování pokynů, odborné přípravy a sdílení poznatků.*



# Síť ERN pro choroby kostí (ERN BOND)



Mezi vzácná onemocnění kostí patří poruchy tvorby kostí, modelace, remodelace a přemístění kostí a defekty regulačních drah těchto procesů. Jejich výsledkem je malá výška, deformita kostí, anomálie chrupu, bolest, zlomeniny a zdravotní postižení a mohou nepříznivě ovlivňovat neuromuskulární funkce a křevetvorbu.

Síť ERN BOND spojuje všechna vzácná onemocnění kostí – vrozená, chronická i genetického původu –, které ovlivňují chrupavky, kosti a zubovinu. Síť se zaměřuje primárně například na osteogenesis imperfecta (OI), X-vázanou hypofosfatemickou rachitidu (XLH) a achondroplázií (ACH) na základě prevalence chorob, diagnostické a léčebné obtížnosti a nových vznikajících terapií, a teprve po vytvoření systematických přístupů je možné věnovat se vzácnějším chorobám.

Na základě práce s pacienty zpracuje síť BOND opatření založená na výsledcích a zkušenostech pacientů. Síť vytvoří pokyny vedoucí k tvorbě a šíření osvědčených postupů. Současně se vznikem nových léčebných



*Na základě práce s pacienty zpracuje síť BOND opatření založená na výsledcích a zkušenostech pacientů.*

postupů bude síť usilovat o zajištění rychlého přístupu ke studiím pro postižené pacienty.

Síť BOND umožní rozvoj dovednosti prostřednictvím elektronického zdravotnictví a telemedicínských platform a také pomocí pracovních návštěv, školicích kurzů a osvětových činností. Cílem sítě je snížit dobu nutnou ke stanovení diagnózy s menším počtem nevhodných testů, přesnější diagnózy a nové realizovatelné léčebné přístupy do 2 až 3 let.

## KOORDINÁTOR SÍŤE

Dr Luca Sangiorgi  
Ortopedický ústav Rizzoli,  
Boloňa, Itálie

# Jak se sítě ERN schvalují

Při vytváření a rozvoji evropských referenčních sítí mají klíčovou úlohu členské státy EU. Pro získání statutu sítě ERN členové sítě zareagovali na výzvu Evropské komise. Tuto žádost posoudil nezávislý subjekt posuzování (Independent Assessment Body, IAB), který podal zprávu o každém žadateli. Rada členských států (Board of Member States, BoMS) potom určila, zda žádost o ERN bude schválena, nebo ne.

BoMS se skládá z kandidátů ze všech členských států EU a Norska a má aktivní úlohu při formování strategie ERN. BoMS i nadále

monitoruje členy ERN, posuzuje žadatele, kteří se chtějí připojit ke stávajícím sítím, a schvaluje případné budoucí sítě.

Země, které nemají zastoupení ve schválené síti ERN, se mohou zapojit prostřednictvím poskytovatelů zdravotní péče určených příslušným členským státem jako „přidružená“ nebo „spolupracující“ národní střediska. ■

## Hlavní kritéria

zaměření na pacienty a klinické vedení,

**10** členů z nejméně  
**8** zemí,

silné nezávislé posuzování,

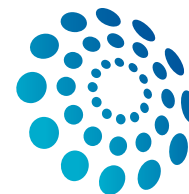
splnění kritérií sítě a kritérií pro členy,

schválení vnitrostátními orgány.

*„Má to praktické přínosy v oblasti péče o pacienty a řízení sítí.“*

*Profesorka Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, neuroložka a jedna ze zástupkyní Polska v BoMS říká, že při rozhodování o složení sítí ERN byli konzultováni odborníci i pacienti. „Chtěli jsme mít sítě pro jednotlivé oblasti chorob, abychom naplnili očekávání všech zúčastněných stran,“ uvádí. „Má to praktické přínosy v oblasti péče o pacienty a řízení sítí.“*

# Síť ERN pro kraniofaciální anomálie a choroby ORL (ERN CRANIO)



Vrozenými kraniofaciálními anomáliemi jsou postiženy děti narozené s nedostatečně nebo nesprávně vyvinutými částmi mozku, lebky nebo obličeje vedoucími k závažným funkčním potížím a psychosociálním problémům. Takoví pacienti potřebují následnou péči a léčbu od narození do dospělosti. Klinické a veřejné znalosti mnoha těchto projevů jsou slabé a diagnóza může být mimořádně náročná.

*Tato síť vytváří vzdělávací kurzy zaměřené na několik onemocnění, které budou k dispozici na webových stránkách s otevřeným přístupem.*



Tato síť ERN řeší několik mezer v péči zásadním zvýšením obeznanosti primárních pečovatелů v oblasti kraniofaciálních anomálií. Tato síť vytváří vzdělávací kurzy zaměřené na několik onemocnění, které budou k dispozici na webových stránkách s otevřeným přístupem.

Členové spolupracují na zlepšování vzdělávání, odborné přípravy a výzkumu v úzké spolupráci s organizacemi pacientů. Pokud neexistují žádné organizace pacientů, konzultují se cílové skupiny pacientů. Síť ERN CRANIO

vyhodnocuje typ a načasování chirurgické léčby ve zúčastněných střediscích, aby bylo možné posuzovat jejich dopad a porovnávat osvědčené postupy v Evropě.

By collecting data on long-term outcomes Díky shromažďování údajů o dlouhodobých výsledcích různých onemocnění bude síť připravena poskytovat poradenství pacientům a rodičům a může nasměrovat léčbu do oblastí, kterým se dostalo jen málo pozornosti. Síť bude podporovat detekci nových

kauzativních genů zvýšením počtu účastníků ve výzkumných studiích.

## KOORDINÁTOR SÍŤE

**Profesorka Irene Mathijssen**  
Erasmus MC: Univerzitní lékařské centrum, Rotterdam, Nizozemsko

# Síť ERN pro epilepsie (EpiCARE)



Epilepsie v Evropě postihuje nejméně 6 milionů lidí. Tradiční antiepileptické terapie pomáhají **60 až 70%** osob k tomu, že mohou žít **bez záchvatů**. U pacientů, kteří trpí refrakterní epilepsií, jsou klinické vyhlídky špatné.

Tradičně se epilepsie léčí jako jedna nemoc, ale stále častěji se na ni pohlíží jako na skupinu vzácných a komplexních onemocnění. ORPHANET – portál pro vzácná onemocnění a léky pro vzácná onemocnění – uvádí 137 onemocnění s epilepsií jakožto rozhodujícím symptomem, ale mnoho pacientů zůstává nediodagnostikováno a bez přístupu k léčbě.

Toto jsou cíle této sítě: zajistit úplný přístup k předchirurgickému posouzení a chirurgické léčbě epilepsie a jejich využití, zvýšit diagnostikování vzácných příčin epilepsií, zlepšit identifikaci pacientů s léčitelnými vzácnými příčinami epilepsií, zvýšit přístup ke specializované péči o vzácné případy a podpořit výzkum inovativních kauzálních metod léčby u vzácných a komplexních epilepsií.

EpiCARE vychází z práce pilotní sítě ERN E-pilepsy, která usilovala o zvýšení povědomí a dostupnosti chirurgické léčby epilepsie pro pečlivě vybrané jednotlivce s účinným využitím elektronických nástrojů a diskuse



*Síť EpiCARE usiluje o zvýšení počtu pacientů bez záchvatů v Evropě.*

multidisciplinárního týmu. Síť EpiCARE, do níž patří i aktivní účastníci z řad patientských organizací, usiluje o zvýšení počtu pacientů bez záchvatů v Evropě.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesorka Helen Cross

Dětská nemocnice v Great Ormond Street, NHS Trust, Spojené království

# Síť ERN pro nádorová onemocnění u dospělých (solidní nádory) (ERN EURACAN)

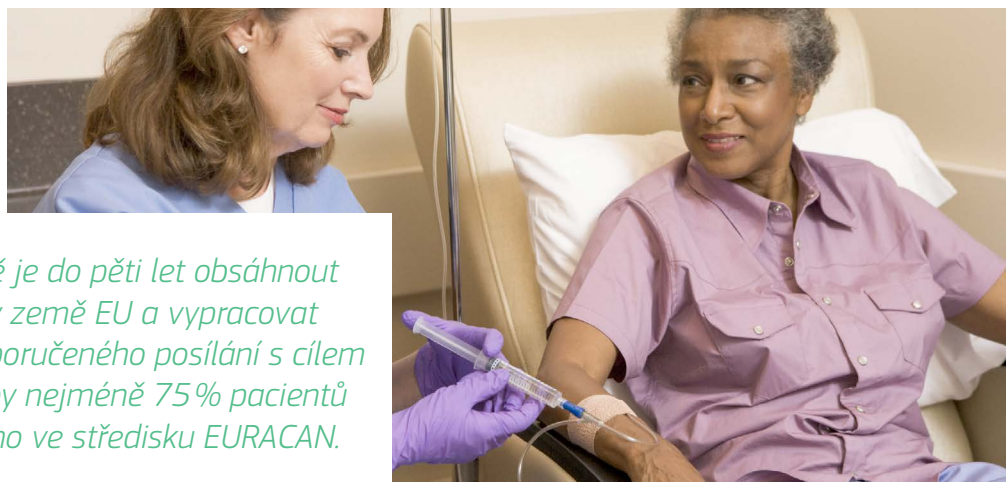


Identifikováno bylo více než **300 vzácných nádorových onemocnění**. Síť ERN EURACAN

pokrývá všechna vzácná onemocnění u dospělých pacientů způsobená solidními nádory a řadí je do 10 domén podle klasifikace RARECARE a ICD10. Léčba vzácných nádorových onemocnění je spojena s velkými diagnostickými výzvami a někdy s nemalými dopady na kvalitu

života pacientů a na výsledek. Nevhodná léčba těchto pacientů může také vést ke zvýšenému riziku relapsu a k riziku úmrtí.

Síť ERN EURACAN sdílí osvědčené nástroje a vytváří referenční střediska pro vzácná nádorová onemocnění. Vytváří také pravidelně aktualizované diagnostické a terapeutické klinické osvědčené postupy. Cílem sítě je do pěti let obsáhnout všechny země EU a vypracovat systém doporučeného posílání s cílem zajistit, aby nejméně 75 % pacientů bylo léčeno ve středisku EURACAN. Usiluje o zlepšení přežití pacientů, vytvoření komunikačních nástrojů ve



*Cílem sítě je do pěti let obsáhnout všechny země EU a vypracovat systém doporučeného posílání s cílem zajistit, aby nejméně 75% pacientů bylo léčeno ve středisku EURACAN.*

všech jazycích pro pacienty a lékaře a vytvořit nadnárodní databáze a nádorové banky.

Síť ERN vychází z již dříve existujících klinických a výzkumných sítí, které úspěšně prováděly klinická hodnocení prostřednictvím Evropské organizace pro výzkum a léčbu rakoviny (EORTC) a postupů zavedených právě prostřednictvím EORTC a Evropské onkologické společnosti (ESMO). Využila také práci sítí vytvořených Evropskou společností pro neuroendokrinní nádory (ENETS) a Síť pro nádorová onemocnění pojivových tkání (Conticanet) a také několika výzkumných projektů EU.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesor Jean-Yves Blay

Centre Léon Bérard, Lyon, Francie



# U kormidla členské státy

Paul Boom v radě členských států (BoMS) zastupuje Nizozemsko. **Pokud jde o rozhodování o budoucnosti sítě ERN a schvalování sítě, je BoMS klíčovým hráčem.** „Právní předpisy jasně stanoví, že jsou to členské státy, kdo je takřkajíc u kormidla,“ říká. „Vnitrostátní orgány rozhodují o tom, zda žadatelé o ERN splňují kritéria z hlediska kvality, zapojení pacientů a správy.“

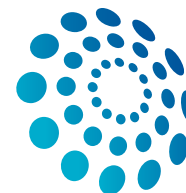
Na vnitrostátní úrovni členské státy také podle Booma usilují o to, aby síť ERN byly dobře propojené s vnitrostátními zdravotnickými službami. „Ze sítě ERN se nesmí stát samostatné ostrovy excelence pracující v izolaci,“ prohlašuje. „Mají dobré vazby na nemocniční služby a služby primární péče a slouží ku prospěchu místních obyvatel a podporují i pacienty z celé Evropy.“

Při širším pohledu na dopad sítě ERN podle Paula Booma tyto síť otevírají vzrušující novou kapitolou evropské spolupráce v oblasti zdravotnictví. Jsou jasnou ukázkou toho, jak členské státy mohou spolupracovat s cílem zajistit pro občany přidanou hodnotu. „Sítě ERN by podle mého soudu mohly sloužit jako platforma pro rozvoj nástrojů elektronického zdravotnictví a mohly podporovat větší spolupráci i v oblasti běžnějších chronických onemocnění,“ uvádí. „Nyní máme platformu, na níž můžeme stavět; je to příležitost pro členské státy sejít se a mluvit o společných problémech v oblasti zdravotní péče a přemýšlet i o tom, co se děje za hranicemi.“ ■



*„Nyní máme platformu, na níž můžeme stavět; je to příležitost pro členské státy sejít se a mluvit o společných problémech v oblasti zdravotní péče a přemýšlet i o tom, co se děje za hranicemi.“*

# Síť ERN pro hematologická onemocnění (EuroBloodNet)



Mezi hematologická onemocnění patří abnormality krve a buněk kostní dřeně, lymfoidních orgánů a koagulačních faktorů a prakticky všechny jsou vzácné. Rozdělit je lze dále do šesti kategorií: vzácné poruchy červených krvinek, selhání kostní dřeně, vzácná onemocnění srážlivosti, hemochromatóza a další vzácná genetická onemocnění syntézy železa, myeloidní malignity, lymfoidní malignity.

Stanovení diagnózy vzácných hematologických onemocnění vyžaduje

značné klinické zkušenosti a přístup k široké škále laboratorních služeb a zobrazovacích technologií. Tyto testy umožňují přesnou klasifikaci nemocí podle kritérií WHO s využitím mezinárodních bodovacích systémů, a pokud je to možné, biomarkerů.

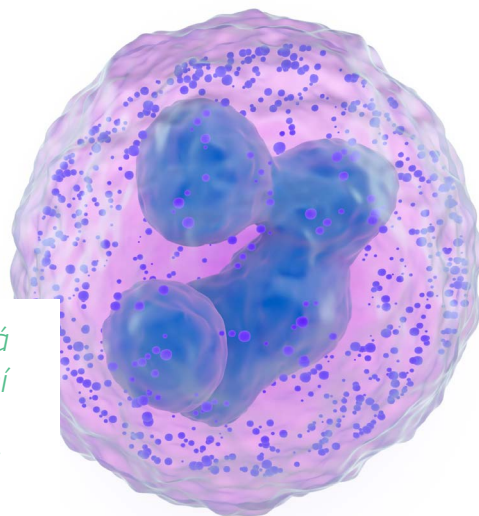
Vzhledem k těmto požadavkům a skutečnosti, že některá hematologická onemocnění jsou velmi vzácná, se stanovení diagnózy často přehlédne nebo zpozdí, a to zejména u starších pacientů. Léčba je často náročná kvůli nezbytné specializované infrastruktuře a týmům a obtížně dostupné specifické léčbě,

*V některých zemích pro některá onemocnění fungují preventivní programy, ale je naléhavě zapotřebí provést harmonizaci v oblasti screeningu.*

jako je alogenní transplantace kmenových buněk nebo koagulačních faktorů.

V některých zemích pro některá onemocnění fungují preventivní programy, ale je naléhavě zapotřebí provést harmonizaci v oblasti screeningu.

Síť EuroBloodNet, se zkušenostmi získanými díky Evropské síti pro vzácné a vrozené typy anémie (ENERCA) financované z EU a Evropské hematologické asociaci (EHA), bude usilovat o naplnění těchto cílů: zlepšit přístup ke zdravotní péči pro pacienty se vzácným



hematologickým onemocněním, podporovat pokyny a osvědčené postupy, vylepšit odbornou přípravu a sdílení znalostí, nabízet klinické poradenství, pokud je v příslušné zemi nedostatek odborníků, a zvýšit počet klinických hodnocení v oboru.

## KOORDINÁTOR SÍŤE

**Profesor Pierre Fenaux**

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Saint-Louis, Francie*



# Síť ERN pro urogenitální onemocnění a potíže (ERN eUROGEN)

Vzácná a komplexní urogenitální onemocnění mohou vyžadovat chirurgickou korekci, často již v neonatálním období nebo v dětství. Únik moči a stolice jsou těžkým břemenem pro dětské, dospívající i dospělé pacienty. Postižení jednotlivci potřebují celoživotní péči multidisciplinárních týmů odborníků, kteří plánují a provádějí operace a poskytují pooperační fyzioterapeutickou a psychologickou podporu.

Síť eUROGEN bude poskytovat nezávisle posouzené osvědčené postupy a zlepšovat sdílení výsledků. Vůbec poprvé nabídne kapacitu pro sledování dlouhodobých výhledů pro pacienty během období 15 až 20 let.

Síť bude shromažďovat údaje a materiály, pokud někde chybí, vytvářet nové pokyny, budovat důkazy o osvědčených postupech, identifikovat rozdílné postupy, vytvářet programy pro vzdělávání a odbornou přípravu, určovat program výzkumu ve spolupráci se zástupci pacientů a sdílet poznatky prostřednictvím účasti ve virtuálních multidisciplinárních týmech. Do roku 2020 bude mít prospěch ze specializované odborné přípravy a studijních programů připravených sítí eUROGEN



*Vůbec poprvé nabídne kapacitu pro sledování dlouhodobých výhledů pro pacienty během období 15 až 20 let.*

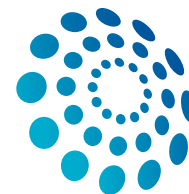
nejméně 50 nových specialistů na vzácná a komplexní urogenitální onemocnění.

Základním cílem sítě je podporovat inovace v medicíně a zlepšovat stanovování diagnózy a léčbu pro pacienty.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesor Christopher Chapple  
Sheffield Teaching Hospitals,  
NHS Foundation Trust,  
Spojené království

# Síť ERN pro neuromuskulární onemocnění (ERN EURO-NMD)



Neuromuskulární onemocnění postihují pacienti malé i staré a jsou charakteristické svalovou slabostí a chřadnutím, ale mohou se pojít s dalšími symptomy, jako je únava, bolest, necitlivost, slepota, potíže s polykáním, dýchací potíže a srdeční onemocnění. Většina neuromuskulárních onemocnění progreduje, oslabuje pacienta a snižuje jeho délku i kvalitu života.

Pokud jde o přístup ke stanovení diagnózy a k léčbě v různých částech Evropy, existují velké mezery a rozdíly. Mezi velké problémy, které brání zlepšení výsledků, patří pozdní doporučení z úrovně primární péče do specializovaných středisek a zvládnutí přechodu z pediatrické péče na služby pro dospělé pacienty.

Síť ERN EURO-NMD spojuje přední evropské experty s cílem zajistit pro pacienty přístup ke specializované péči prostřednictvím virtuálních i osobních konzultací. Cílem sítě je snížit dobu stanovení diagnózy o 40 % během prvních 5 let, zlepšit diagnostickou výtežnost o 15 % a zvýšit přístup ke vhodným metodám péče.



*Cílem sítě je snížit dobu stanovení diagnózy o 40 % během prvních 5 let, zlepšit diagnostickou výtežnost o 15 % a zvýšit přístup ke vhodným metodám péče.*

Kromě toho síť ERN EURO-NMD vytvoří nové pokyny a bude zdravotnickým pracovníkům a pacientům poskytovat informace o osvědčených postupech pro příslušná onemocnění. Poznatky, které síť shromažďuje a spravuje, budou široce k dispozici prostřednictvím nástrojů elektronického zdravotnictví. Síť staví na silném odkazu v podobě spolupráce, a proto bude také podporovat různé formy spolupráce s potenciálem stimulovat výzkum a vývoj léčby, aby bylo možné uspokojit potřeby pacientů, které ještě uspokojeny nejsou. ■

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

**Profesorka Kate Bushby**  
*Nemocnice v Newcastle upon Tyne,  
NHS Foundation Trust,  
Spojené království*

# Evropa: globální středisko excelence

**Evropské referenční sítě byly uvedeny do provozu v březnu 2017.** I když se stále jedná o nové sítě a jejich primárním účelem je zlepšit život lidí v Evropě, kteří žijí se vzácnými a komplexními onemocněními, budou mít globální dopad.

Sítě ERN budou využívat globální osvědčené postupy, pokud takové existují, a vytvářet je, pokud ještě neexistují. **Sítě přispějí k tomu, že se z Evropy stane centrum aktivit v oblasti vzácných a komplexních onemocnění.**

Sítě ERN například budou moci provádět osvědčené postupy. U onemocnění, pro která neexistují žádné diagnostické nebo léčebné postupy, mohou mít sítě kapacitu pokyny a osvědčené postupy vytvořit.

Díky propojení odborníků a pacientů mají sítě ERN také potenciál usnadňovat klinické studie a testovat léčebné zásahy. Tak se mohou dostat do čela inovací v oblasti řady vzácných onemocnění.

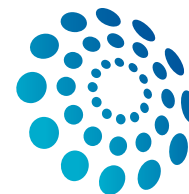
Model sítí ERN by se mohl stát vzorem pro ostatní. Také špičkové nástroje elektronického zdravotnictví vyvíjené na podporu přeshraniční



spolupráce v Evropě mohou mít potenciál podpořit mezinárodní spolupráci a zároveň zlepšit přístup ke zdravotní péči.

*Sítě ERN budou využívat globální osvědčené postupy, pokud takové existují, a vytvářet je, pokud ještě neexistují.*

# Síť ERN pro oční onemocnění (ERN EYE)



Vzácná oční onemocnění jsou v Evropě hlavní příčinou vad zraku a slepoty u dětí a mladých dospělých. Na portálu pro vzácná onemocnění a léky pro vzácná onemocnění (ORPHANET) je evidováno více než 900 vzácných očních onemocnění. Mezi ně patří i rozšířenější choroby, jako je pigmentová degenerace sítnice, která má odhadovanou prevalenci 1 na 5 000, a také některé velmi vzácné případy popsané v lékařské literatuře pouze jednou nebo dvakrát.

*Hlavním cílem sítě je vytvoření virtuální kliniky – známé jako EyeClin –, která zajistí to nejlepší pokrytí vzácných očních onemocnění a usnadní přeshraniční šíření odborných poznatků.*

Síť ERN EYE se těmto onemocněním věnuje ve čtyřech tematických skupinách: vzácná onemocnění sítnice, neurooftalmologická vzácná onemocnění, pediatrická oftalmologická vzácná onemocnění a vzácná onemocnění předního segmentu.

Kromě toho se šest průřezových pracovních skupin věnuje problémům, které jsou společné pro čtyři hlavní témata. Další pracovní skupiny se zaměřují na specifické oblasti, jako je

genetické testování, registry, výzkum, vzdělávání, komunikace a pacienti.

Hlavním cílem sítě je vytvoření virtuální kliniky – známé jako EyeClin –, která zajistí to nejlepší pokrytí vzácných očních onemocnění a usnadní přeshraniční šíření odborných poznatků. ■

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

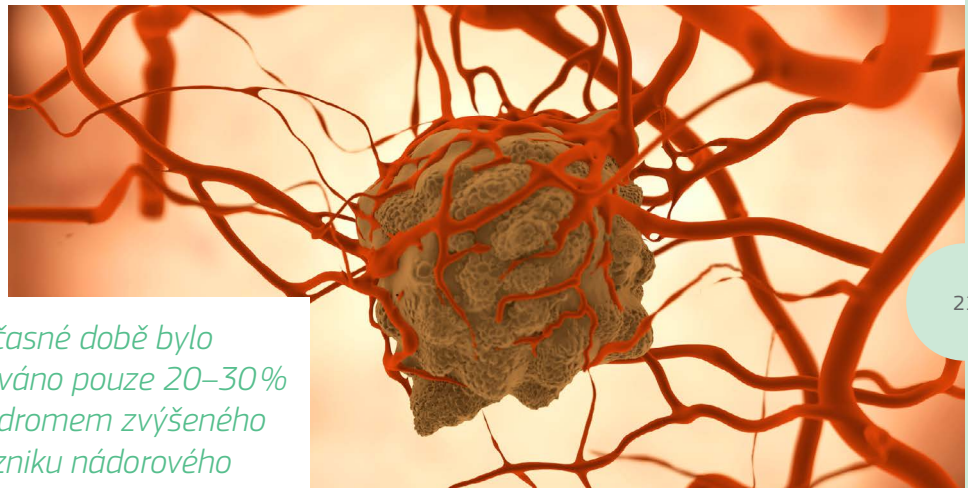
Profesorka Hélène Dollfus  
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,  
Francie



# Síť ERN pro syndromy zvýšeného genetického rizika vzniku nádorového onemocnění (ERN GENTURIS)

Syndromy zvýšeného genetického rizika vzniku nádorového onemocnění jsou onemocnění, u nichž zděděné genetické mutace silně predisponují jedince k rozvoji nádorů. Celoživotní riziko rakoviny může být až 100%. I když se postižené orgánové soustavy mohou velmi lišit, osoby postižené těmito onemocněními mívají podobné problémy: opožděné stanovení diagnózy, nedostatečná prevence pro pacienty a zdravé příbuzné a nesprávné vedení léčby. V současné době bylo diagnostikováno pouze 20–30% lidí se syndromem zvýšeného rizika vzniku nádorového onemocnění.

Síť ERN GENTURIS usiluje o zlepšení identifikace těchto syndromů, minimalizaci rozdílů klinických výsledků, pokyny pro návrhy a provádění, rozvoj registrů a biobank, podporu výzkumu a posílení úlohy pacientů. Síť bude vzdělávat veřejnost a pracovníky ve zdravotnictví a podporovat sdílení osvědčených postupů v celé Evropě. Díky novým modelům a standardům pro sdílení a diskutování



*V současné době bylo diagnostikováno pouze 20–30% lidí se syndromem zvýšeného rizika vzniku nádorového onemocnění.*

komplexních případů selepší přístup k multidisciplinární péči. Síť zvýší kvalitu a interpretaci genetického testování a zvýší účast pacientů na programech klinického výzkumu.

Síť ERN GENTURIS bude spolupracovat s dalšími sítěmi ERN na zlepšení péče o pacienty se syndromem zvýšeného genetického rizika vzniku nádorového onemocnění, u nichž se vyskytne onemocnění, které spadá do odbornosti jiné sítě.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesorka Nicoline Hoogerbrugge  
Lékařské centrum Univerzity Radboud,  
Nijmegen, Nizozemsko

# Spolupráce v činnosti

Při podpoře spolupráce mohou hrát cennou úlohu informační technologie (IT) a nástroje elektronického zdravotnictví. Sítě ERN jsou propojené prostřednictvím specializované IT platformy, jejímž prostřednictvím může koordinátor sítě svolat „virtuální“ konzilia zdravotnických specialistů s využitím telemedicínských nástrojů a posoudit diagnózu nebo léčbu pacienta. Zdravotníci, kteří by dříve řešili vzácné a komplexní případy v izolaci, tak mohou konzultovat své kolegy a vyžádat si od nich druhé stanovisko. Ústředním prvkem těchto nástrojů je interoperabilita.

Díky technologiím již geografická lokalita nemusí být překážkou spolupráce rozptýlených týmů. V některých případech stačí telefonní hovory nebo videohovory. V jiných případech mohou sítě využívat specializované systémy pro sdílení vzorků tkání nebo snímky komplexních chorob ve vysokém rozlišení. Tyto technologie lze také používat jako úložiště případů, a tak budovat obří banku případů pro další studie.

Například po zabezpečeném sdílení patologických nebo radiologických údajů se

mohou členové sítě přihlásit, zobrazit snímky a v uzavřeném prostředí přidávat komentáře. Za pacienta je i nadále zodpovědný ošetřující lékař, ale může využít síť ERN jako cenný a podpůrný zdroj.

*Díky technologiím již geografická lokalita nemusí být překážkou spolupráce rozptýlených týmů.*

# Přidružení partnerů

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

Členské státy si také mohou přát určit národní koordinační středisko, které bude jednat se všemi sítěmi ERN. Rada členských států ERN stanoví společný rámec pro určování a integraci těchto typů středisek do sítí ERN. Nicméně je důležité, aby určování přidružených partnerů členskými státy probíhalo na základě otevřených, transparentních a spolehlivých postupů.

První přidružení partnerů by měli být nominováni některými členskými státy do konce roku 2017.



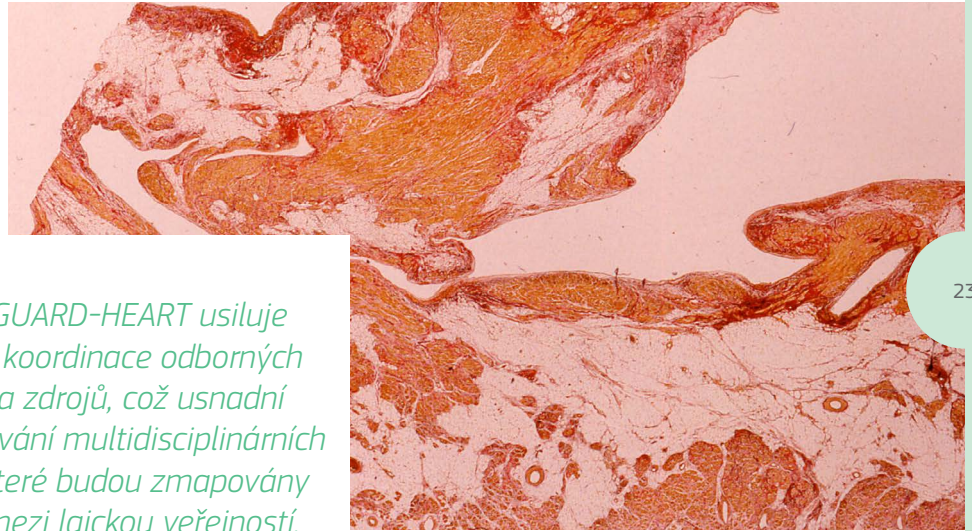
# Síť ERN pro onemocnění srdce (ERN GUARD-HEART)



Vzácná srdeční onemocnění se mohou projevovat v kterémkoli okamžiku života člověka a většinou jsou genetické. Tato onemocnění jsou charakteristická širokou škálou symptomů a příznaků, které se liší nejen nemocí od nemoci, ale také pacient od pacienta. Všechna tato srdeční onemocnění jsou spojena s jedinečnou náchylností k náhlému úmrtí v nízkém věku, přičemž k tomuto úmrtí obvykle dochází u jinak zdravých lidí.

Síť GUARD-HEART identifikovala následující tematické oblasti: familiární elektrická onemocnění, familiární kardiomyopatie, vrozené vady srdce a další vzácná srdeční onemocnění. Tato témata vycházejí z klinických pokynů Evropské kardiologické společnosti (ESC), Mezinárodní klasifikace nemocí (ICD10) a ORPHANET.

Síť ERN GUARD-HEART usiluje o posílení koordinace odborných znalostí a zdrojů, což usnadní shromažďování multidisciplinárních znalostí, které budou zmapovány a šířeny mezi laickou veřejností.



*Síť ERN GUARD-HEART usiluje o posílení koordinace odborných znalostí a zdrojů, což usnadní shromažďování multidisciplinárních znalostí, které budou zmapovány a šířeny mezi laickou veřejností.*

Zdravotnické služby budou poskytovány prostřednictvím sdílené platformy pro elektronické zdravotnictví. Tak se zajistí širší přístup k odborným znalostem pro pacienty a zdravotnické pracovníky v celé Evropě. Podpora užší spolupráce mezi odborníky povede k získávání a sdílení nových vědeckých poznatků, což podpoří rozvoj nových diagnostických a léčebných postupů a umožní identifikovat nová vzácná srdeční onemocnění.

## KOORDINÁTOR SÍŤE

Profesor Arthur Wilde  
Akademické lékařské centrum,  
Amsterdam, Nizozemsko

# Síť ERN pro zděděné a vrozené abnormality (ERNICA)



Síť ERNICA se zaměřuje na vrozené malformace a onemocnění, které se projevují v raném stádiu života a vyžadují multidisciplinární péči a dlouhodobou následnou péči, a zabývá se přechodem do dospělosti.

Síť je zorganizována kolem dvou hlavních pracovních oblastí v souladu s klasifikacemi ORPHANET a ICD10. Jedna pracovní oblast se týká malformací trávicího systému a druhá se zaměřuje na malformace bránice a břišní stěny. V druhé uvedené pracovní oblasti jsou pracovní skupiny, které se zabývají malformacemi jícnu, a skupina, která se věnuje gastroenterologickým a střevním onemocněním. Tato skupina také zahrnuje podskupinu specializující se na selhání střev. Každá pracovní skupina má vlastní akční výbor zaměřený na určité onemocnění.

U některých těchto vzácných onemocnění je úmrtnost až 50 %. Cílem sítě ERNICA je zkvalitnit péči, kterou pacienti dostávají, a snížit dlouhodobý dopad těchto vzácných onemocnění na malé děti. Síť usnadní spolupráci v oblasti výzkumu a má kompetenci na základě důkazů vytvořit klinické postupy.



Zlepší se také přístup k novým chirurgickým technikám a léčbě.

Síť ERNICA je místem setkávání pro národní pacientské asociace a poskytovatele péče včetně zdravotních sester a dalších profesí, které usilují o zlepšení výsledků pro pacienty.

*U některých těchto vzácných onemocnění je úmrtnost až 50%.*

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesor René Wijnen

Erasmovo lékařské centrum,  
Rotterdam, Nizozemsko



# Síť ERN pro vrozené malformace a vzácná mentální postižení (ERN ITHACA)

Tato síť ERN spojuje odborníky na vzácné vrozené malformace a vzácná mentální postižení. Vrozené malformace postihují každé čtyřicáté dítě. U běžnějších malformací, jako je rozštěp rtu, existují zavedené sítě pro péči. U vzácnějších diagnóz jsou odborné znalosti rozptýlené po celé EU. K mnoha malformacím dochází společně v rámci „syndromů“ spojených s abnormálním růstem, rozvojem nebo sociální adaptací. Popsáno bylo více než **8 000 syndromů** a většina z nich se vyskytuje s četností **nižší než 1 ku 2 000**.

Jednou z nejběžnějších příčin malformací a mentálního postižení jsou chromozomální poruchy. Nové testy, například sekvencování exomu a genomu, zlepšily vyhlídky, pokud jde o stanovení diagnózy, nejsou rutinně k dispozici ve více než 50 % vysoce specializovaných center.

Klíčovým cílem sítě ERN ITHACA je rozšíření přístupu k této technologii. Síť také rozvíjí telezdravotnické iniciativy se zapojením virtuálních multidisciplinárních týmů v různých



střediscích v EU a bude používat virtuální online kliniky ke zlepšení přístupu ke stanovení diagnózy, aniž by pacienti museli cestovat.

Síť ERN ITHACA spojí rodiče a pacienty s cílem vyvinout osvědčené postupy a iniciovat vytvoření pokynů, pokud je to zapotřebí. Stanoví kritéria pro údaje do registru pacientů, podpoří odbornou přípravu pro zdravotnické pracovníky a usnadní výzkum. Síť bude spolupracovat se stávajícími sítěmi v této oblasti a se sítěmi ERN, s nimiž má společné zájmy,

příčemž pacienti budou vždy ve středu jejich činností.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesorka Jill Clayton-Smith  
Central Manchester NHS Foundation  
Trust,  
Spojené království

# V čele evropské referenční sítě

Profesor Pierre Fenaux, který působí jako profesor hematologie v Hôpital Saint-Louis v Paříži stojí v čele sítě EuroBloodNet ERN. Podle prof. Fenauxe přináší síť EuroBloodNet se 66 členy významné výhody pacientům i zdravotnickým pracovníkům. „Účelem ERN je zaměřit se na pacienty; zlepšit přístup ke zdravotní péči u vzácných hematologických onemocnění,“ říká. „Přinášíme špičkovou diagnostiku a léčebné metody do středisek v celé Evropě, v nichž požadované odborné znalosti nejsou.“

Říká, že schválení ze strany členských států EU a Evropské komise síť dodává na důležitosti a zlepšuje její pozici při šíření pokynů. „Vidíme také skvělé příležitosti pro výuku se zaměřením na vzácná hematologická onemocnění prostřednictvím systémů soustavného lékařského vzdělávání,“ dodává prof. Fenaux.

Každodenní přínos sítě pro klinické lékaře se projeví, když řeší vzácné nebo komplexní případy: „Lékaři mohou konzultovat kolegy z jiných zemí, kteří mají potřebné odborné znalosti – tak končí izolace, kterou pracovníci ve zdravotnictví někdy pociťují, pokud nemají přístup ke kolegům, kteří by jim mohli poskytnout druhé stanovisko.“

Jsou zde další potenciální přínosy. Prof. Fenaux říká, že propojením nemocnic po celé Evropě vznikne kritické množství pacientů se vzácnými onemocněními, čímž se otevře cesta pro klinický výzkum, který by jinak nebyl možný.

Tyto vazby mohou také sloužit jako platforma pro obhajování, a to podporou rozvoje patientských asociací pro lidi se vzácnými onemocněními a nabízením odborných informací o inovativních způsobech léčby. „Pokud místní lékař požádá svou nemocnici o přístup k inovativní léčbě, naše síť by mohla nabídnout odborný názor na vědecké pozadí nového zákroku,“ uvádí prof. Fenaux. „Lékaři a pacienti v tomto odvětví nyní vědí, že nejsou sami.“



*„Lékaři mohou konzultovat kolegy z jiných zemí, kteří mají potřebné odborné znalosti – tak končí izolace, kterou pracovníci ve zdravotnictví někdy pociťují, pokud nemají přístup ke kolegům, kteří by jim mohli poskytnout druhé stanovisko.“*

# Síť ERN pro respirační onemocnění (ERN LUNG)



Komplexní onemocnění plic vyžadují multi-disciplinární péči i psychosociální podporu. Tento komplexní charakter může být důsledkem základního genetického mechanismu onemocnění, sekundárních změn a poškození ostatních orgánových soustav. Vyhledky u mnoha těchto onemocnění může zlepšit včasná diagnóza a přístup ke specializované péči.

Síť ERN-LUNG se zabývá řadou vzácných a komplexních plicních onemocnění, jako je idiopatická plicní fibróza, cystická fibróza, necystická fibróza, bronchiektázie, plicní hypertenze, PCD, AATD, mezoteliom, CLAD a další vzácná plicní onemocnění.

Tato síť usiluje o rozšíření odborných poznatků po celé Evropě s cílem prosazovat standardy péče, kvality života a prognózy napříč spektrem vzácných plicních onemocnění. Členové pracují v těchto oblastech: vytváření a šíření pokynů pro péči, prosazování společných léčebných přístupů, zlepšení přeshraničního přístupu ke stanovení diagnózy a léčbě, iniciace a podpora registrů a shromáždění dostatečně velkých skupin lidí pro klinické studie, vývoj léků a přírodovědné studie.

*Tato síť usiluje o rozšíření odborných poznatků po celé Evropě s cílem prosazovat standardy péče, kvality života a prognózy napříč spektrem vzácných plicních onemocnění.*

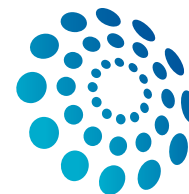


Síť ERN-LUNG poskytuje pacientům přístup k interdisciplinárním týmům, poskytuje online druhá stanoviska ke komplexním případům, aniž by pacienti museli cestovat. To povede k rozšíření online systému odborného poradenství, který vznikl prostřednictvím pilotního projektu, ECORN-CF, financovaného EU. ■

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesor Thomas O. F. Wagner  
Universitätsklinikum, Frankfurt nad  
Mohanem, Německo

# Síť ERN pro nádorová onemocnění u dětí (hematoonkologie) (ERN PaedCan)



Nádorová onemocnění u dětí jsou vzácná a vyskytují se v různých podtypech. V Evropě je každý rok nově diagnostikována rakovina u **20 000 dětí a na nádorové onemocnění zemře 6 000 pediatrických pacientů**, a tak je to i nadále hlavní příčina úmrtí způsobeného onemocněním u dětí starších 1 roku.

V posledních desetiletích se míra přežití zlepšila; u některých onemocnění došlo k dramatickému pokroku, ale u jiných je výhled stále velmi špatný. Problémem, který je v Evropě patrný, jsou také významné nerovnosti v míře přežití, přičemž vyhlídky jsou nejhorší ve východní Evropě.

Síť ERN PaedCan usiluje o zlepšení přístupu k vysoce kvalitní zdravotní péči o děti s nádorovým onemocněním vyžadujícím specializované odborné poznatky a nástroje, které nejsou široce dostupné v důsledku nízkého počtu případů a nedostatečným zdrojům. Vychází z dřívějších projektů financovaných EU: ENCCA,



*Pomocí IT nástrojů se bude realizovat poradenská síť pro dětská nádorová onemocnění umožňující sdílet odborné poznatky a rady.*

PanCare a ExPO-r-Net. Síť ERN PaedCan vytváří cestovní mapu specializovaných středisek, aby se zvýšila jejich viditelnost pro poskytovatele zdravotní péče a pacienty. Pomocí IT nástrojů se bude realizovat poradenská síť pro dětská nádorová onemocnění umožňující sdílet odborné poznatky a rady.

Cílem této sítě je zvýšit míru přežití nádorových onemocnění u dětí a kvalitu jejich života prostřednictvím posilování spolupráce, výzkumu a odborné přípravy. Základním cílem přitom je zmírnit současné nerovnosti

v míře přežití nádorových onemocnění u dětí a možnostech zdravotní péče v členských státech EU.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

**Profesorka Ruth Ladenstein**  
Výzkumný ústav pro dětská nádorová onemocnění/Dětská nemocnice  
sv. Anny, Vídeň, Rakousko



# Síť ERN pro hepatologická onemocnění (ERN RARE-LIVER)

Vzácná onemocnění jater mohou působit progresivní onemocnění jater vedoucí k fibróze a cirhóze. Komplikace u cirhózy mohou vést k úmrtí a v mnoha případech je jedinou účinnou léčbou transplantace jater. Únava, svědění při cholestatických stavech a bolest a otok břicha při cystických onemocněních zásadně postihují kvalitu života.

U dětských pacientů jsou opožděná diagnóza a neprospívání a nedosahování vývojových milníků dalšími klíčovými faktory, jakož i nároky spojené s přechodem v péči během adolescence.

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

Prioritou je vypracování aktuálních pokynů. Pokyny k péči se budou provádět ve spolupráci



*Síť, vůbec poprvé v oblasti onemocnění jater, plně integruje péči o dospělé a dětské pacienty.*

s Evropskou asociací pro studium jater (EASL) a Evropskou společností pro dětskou gastroenterologii, hepatologii a výživu (ESPGHAN). Toto úsilí bude podepřeno standardizací klíčových diagnostických a prognostických testů.

Klinické povědomí o vzácných onemocněních jater a nestranný přístup k rychle se vyvíjejícím možnostem léčby patří mezi zásadní výzvy, které je třeba řešit.

## KOORDINÁTOR SÍŤE

**Profesor David Jones**

*Nemocnice v Newcastle upon Tyne,  
NHS Foundation Trust, Spojené  
království*

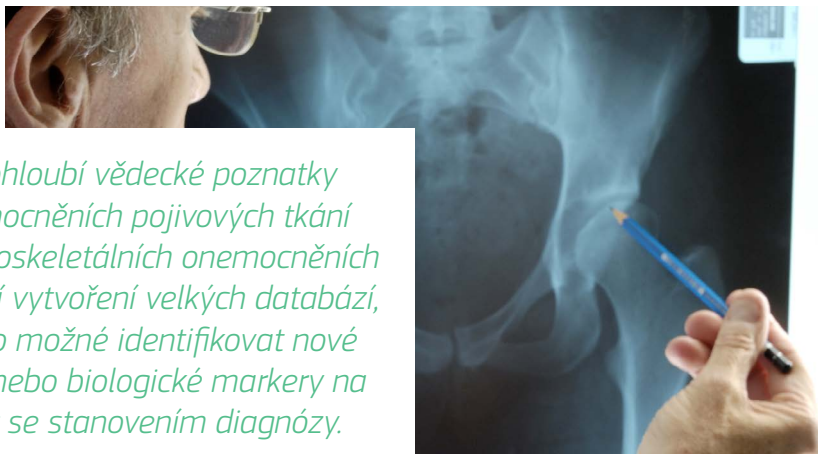
# Síť ERN pro onemocnění pojivových tkání a muskuloskeletální onemocnění (ERN ReCONNET)



Mezi vzácná onemocnění pojivových tkání a muskuloskeletální onemocnění (rCTDs) patří velké množství onemocnění a syndromů, které mají obrovský dopad na pacientovu pohodu. Patří sem dědičná onemocnění a systémová autoimunitní onemocnění, jako je systémová skleróza, smíšená onemocnění pojivových tkání, idiopatické zánětlivé myopatie, nediferencovaná onemocnění pojivových tkání a antifosfolipidový syndrom. Běžným problémem je pozdní diagnóza, zejména u vzácných nebo komplexních projevů.

Tato síť seskupuje onemocnění pojivových tkání a muskuloskeletální onemocnění do třech hlavních tematických skupin: vzácná autoimunitní, komplexní autoimunitní a vzácná dědičná onemocnění pojivových tkání a muskuloskeletální onemocnění.

Cílem sítě ReCONNET je zlepšit včasné stanovení diagnózy, organizaci pacientů, poskytování péče a virtuální diskuse o klinických případech



*Síť prohloubí vědecké poznatky o onemocněních pojivových tkání a muskuloskeletálních onemocněních a usnadní vytvoření velkých databází, aby bylo možné identifikovat nové klinické nebo biologické markery na pomoc se stanovením diagnózy.*

v rámci sítě a s přidruženými středisky. Interakci mezi středisky usnadní využívání informačních technologií (IT). Síť prohloubí vědecké poznatky o onemocněních pojivových tkání a muskuloskeletálních onemocněních a usnadní vytvoření velkých databází, aby bylo možné identifikovat nové klinické nebo biologické markery na pomoc se stanovením diagnózy.

Vytvoří se a budou se šířit vzdělávací programy pro pacienty a rodiny a zavedou se nové pokyny a opatření zajišťující kvalitu.

Prioritou jsou také vylepšené terapeutické protokoly a větší zapojení pacientů.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Profesorka Marta Mosca  
Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Itálie



# Vnitrostátní politiky v oblasti vzácných onemocnění

Za vnitrostátní politiku v oblasti zdravotnictví a za poskytování zdravotnických služeb zodpovídají členské státy EU. V roce 2009 Evropská rada ministrů zdravotnictví<sup>1</sup> doporučila, aby členské země do konce roku 2013 vytvořily a prováděly plány nebo strategie na podporu pacientů se vzácnými onemocněními. Podle doporučení mají mít plány tyto cíle:

- + usměrňovat a formovat strukturu opatření v oblasti vzácných onemocnění ve vnitrostátních zdravotních a sociálních systémech,
- + zajistit komplexní přístup pro zapojení iniciativ na místní, regionální a celostátní úrovni zapojily do plánů a strategií,
- + určit prioritní akce s cíli a navazujícími mechanismy.

**Provádění národních plánů a strategií je podporováno prostřednictvím projektů financovaných z programů EU v oblasti zdraví.** V roce 2009 bylo zaměřeno na vzácná

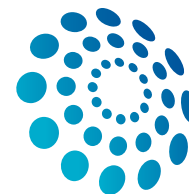


onemocnění ve většině členských států relativně nové a inovativní a pouze čtyři měly zavedený národní plán. V současné době přijalo plány/strategie 23 členských států.

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

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

# Síť ERN pro imunodeficienci, autoinflatorní a autoimunitní onemocnění (ERN RITA)



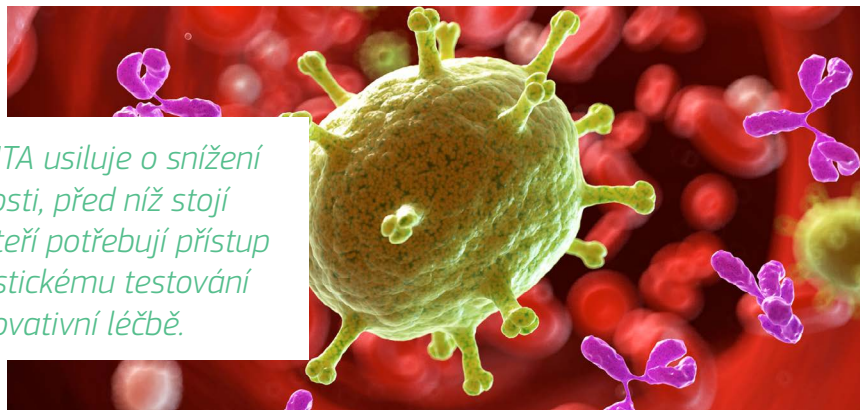
32

Síť RITA spojuje přední evropská střediska s odbornými znalostmi ve stanovování diagnóz a léčby vzácných imunologických onemocnění. Jedná se potenciálně o život ohrožující choroby, které vyžadují multidisciplinární péči s využitím

tím komplexních diagnostických hodnocení a vysoce specializovaných terapií. Síť tato onemocnění rozděljuje do tří podtémat: primární imunodeficienci (PID), autoimunitní onemocnění a autoinflatorní onemocnění. Kromě toho existuje podtéma dětská revmatologie, která se prolíná podtématy autoimunitních a autoinflatorních onemocnění.

Tato síť staví na práci evropských vědeckých společností, které rozvíjejí registry pacientů, klinické pokyny, výzkumné spolupráce, vzdělávací činnosti a vazby na patientské organizace.

*Síť ERN RITA usiluje o snížení nerovnosti, před níž stojí pacienti, kteří potřebují přístup k diagnostickému testování a inovativní léčbě.*



Síť ERN RITA usiluje o snížení nerovnosti, před níž stojí pacienti, kteří potřebují přístup k diagnostickému testování a inovativní léčbě, jako jsou biologické terapie, náhrada imunoglobulinu, transplantace kmenových buněk a genová terapie.

Jejím cílem je propojit již existující registry, vypracovat celoevropské klinické pokyny, vytvořit pracovní skupinu genetiků pro kontrolu kvality technologie sekvencování příští generace, schválit společný nástroj pro farmakovigilanci v těchto vzácných onemocněních, ustavit pracovní skupinu pro správné používání a monitorování biologické léčby

u imunitně mediováných onemocnění, spojit a vylepšit léčbu pomocí kmenových buněk a genovou terapii pro pacienty, podpořit spolupráci mezi patientskými asociacemi a spojít specialisty v těchto třech tématech pro léčbu dospělých i dětí.

## KOORDINÁTOR SÍŤE

**Profesor Andrew Cant**

*Nemocnice v Newcastle upon Tyne,  
NHS Foundation Trust,  
Spojené království*

# Síť ERN pro neurologická onemocnění (ERN-RND)



Evropské referenční sítě pro vzácná neurologická onemocnění (ERN-RND) mají za cíl věnovat se neuspokojeným potřebám více než 500 000 lidí žijících se vzácnými neurologickými onemocněními v Evropě. V důsledku významné fenotypové a genotypové heterogenity pacientů se vzácnými neurologickými onemocněními je 60 % postižených osob stále bez stanovené diagnózy.

Síť ERN-RND usiluje o řešení těchto nedostatků prostřednictvím virtuálních multidisciplinárních konzultací a zvýšením počtu pacientů v registrech o 20 % a má za cíl dosáhnout 20 % vylepšení výsledků případů – procento pacientů s konečnou diagnózou. Ve spolupráci s asociací EPA (European Pathway Association) a ORPHANET se budou rozvíjet postupy multidisciplinární péče.

Tato síť vychází ze stávající infrastruktury a integruje řadu vyspělých sítí zaměřených na vzácná neurologická onemocnění v rámci ERN-RND a doplňuje fungující registry pro onemocnění, jako je Huntingtonova choroba a ataxie.

*Více než 500 000 lidí žijících se vzácnými neurologickými onemocněními v Evropě, 60% z nich je stále bez stanovené diagnózy.*

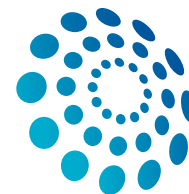


Ve spolupráci s Evropskou sítí pro kvalitu molekulární genetiky bude vypracován systém externího posuzování kvality pro standardizaci klíčových diagnostických testů. Síť ERN-RND bude podporovat odbornou přípravu, výzkum a inovační zákroky a dbát na to, aby byl slyšet hlas pacientů. .

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Dr. Holm Graessner  
Universitätsklinikum Tübingen,  
Německo

# Síť ERN pro kožní onemocnění (ERN Skin)



Mnoho kožních onemocnění má na pacienty vážný dopad a lze je spojit s rizikem rakoviny. Stanovení diagnózy u vzácných a komplexních kožních onemocnění vyžaduje úplné posouzení kůže a sliznice i dalších systémů a biopsie kůže. Rozlišovat mezi těmito komplexními stavy mohou pouze zkušení dermatologové. Absence odborné diagnózy je překážkou pro léčbu. To může pro pacienty představovat nemalou fyzickou a psychickou zátěž.



*Bude provedena komplexní socioekonomická studie zátěže nemocí na jednotlivce.*

Tato síť spojuje přední odborníky v oblasti vzácných kožních onemocnění u dětí i dospělých tak, aby bylo možné vyměňovat si poznatky, aktualizovat a rozvíjet osvědčené postupy a zlepšit profesní odbornou přípravu i vzdělávání pacientů.

Jejím cílem je zlepšit organizaci zdravotní péče na základě spojení zdrojů včetně platformy s odbornými patologiemi pro centralizované zkoumání snímků a společné diskuse o náročných případech. Pro každou zahrnutou nemoc budou základní multidisciplinární týmy složené z dermatologa, zdravotní sestry, psychologa, genetika, dietetika a patologa a dalších specialistů podle potřeby.

Síť ERN Skin také vytvoří registry vzácných kožních onemocnění, které umožní účast ve výzkumných programech a klinických hodnoceních s dobře charakterizovanými pacienty a také stimulaci výzkumu léčby s dostatečně velkými skupinami pacientů. Dále bude provedena komplexní socioekonomická studie zátěže nemocí na jednotlivce.

## KOORDINÁTOR SÍŤE

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

# Síť ERN pro transplantace u dětí (ERN TRANSPLANT-CHILD)



Pediatrická transplantace (PT) jak solidních orgánů, tak hematopoetických kmenových buněk je u několika vzácných onemocnění jediným léčebným postupem.

Optimální péče po transplantaci vyžaduje soustředěné úsilí multidisciplinárního týmu. Po transplantaci se pacienti musí vyrovnávat s chronickou imunosupresí, aby nedošlo k odmítnutí.

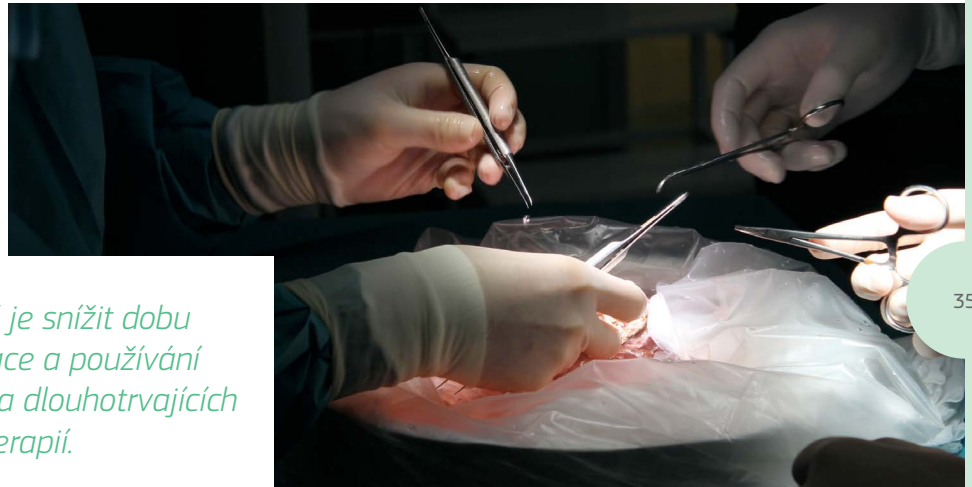
Proto je nutné sledovat potransplantační komplikace s cílem prodloužit délku života a zlepšit jeho kvalitu. Síť ERN TRANSPLANT-CHILD spojuje odborníky na PT a potransplantační péči, aby bylo možné zlepšit výhledy pro děti a jejich rodinu.

Cílem sítě je snížit dobu hospitalizace a používání komplexních a dlouhotrvajících terapií. Usiluje o zlepšení psychologických podpůrných služeb při přechodu dětí do dospělosti. Síť TRANSPLANT-CHILD si klade za cíl dát k dispozici nejnovější techniky a lékařské,

*Cílem sítě je snížit dobu hospitalizace a používání komplexních a dlouhotrvajících terapií.*

farmakologické a terapeutické pokroky. Členové také podporují šíření harmonizovaných pokynů pro klinickou praxi a rozvoj personalizované medicíny v oblasti PT.

Síť TRANSPLANT-CHILD usiluje o snížení nákladů spojených s transplantací – například za retransplantace a farmakologickou léčbu – a harmonizuje péči spojenou s PT s cílem minimalizovat rizika potransplantačních komplikací. Přední evropské odborníci na PT spolupracují na snížení mortality a morbidit ve spojení s transplantacemi u dětí.



## KOORDINÁTOR SÍTĚ

Dr. Paloma Jara Vega  
Hospital Universitario La Paz,  
Španělsko

# Zaměření na zlepšení zdravotních výhledů pro pacienty: úloha patientských organizací

**Sítě ERN se zaměřují na pacienty.** Patientské organizace a zejména EURORDIS mají aktivní úlohu v rozvoji sítí již déle než deset let, a tak přispívají k zajištění toho, aby k prioritám patřilo prohloubení klinické excelence a zlepšení zdravotních výhledů pro pacienty a spravedlivý přístup ke kvalitní péči po celé Evropě. EURORDIS je nevládní patientské sdružení zastupující 733 organizací pacientů se vzácnými onemocněními v 64 zemích.

„Byli jsme u zrození tohoto nápadu ve skupině na vysoké úrovni pro zdravotnické služby a lékařskou péči, kdy se síť ERN promítly do směrnice o přeshraniční zdravotní péči,“ vzpomíná Matt Bolz-Johnson, ředitel pro zdravotní péči a výzkum v EURORDIS. „Celou tu dlouhou cestu, od zrození nápadu až po legislativu, přes rozpuštění sítí ERN do reality, jsme

urazili společně s členskými státy a Evropskou komisí.“

Jako soudržný partner podporující koncepci sítí ERN dbala organizace EURORDIS na zapojení pacientů a rozvinula silné technické porozumění tomu, jak může zapojení pacientů do sítí přinést pacientům na reálné hodnotě pro život.

„Sítě mají potenciál zpřístupnit pacientům se vzácnými a komplexními projevy onemocnění hmatatelné přínosy,“ uvádí Bolz-Johnson.

„Sítě ERN odstraní izolovanost, s níž se musí vyrovnávat komunity pacientů se vzácnými onemocněními, a pro pacienty z celé Evropy zajistí viditelnost odborníků tak, aby byli pacienti podle svých potřeb rychleji přitahováni k těm pravým odborníkům.“

*„Sítě mají potenciál zpřístupnit pacientům se vzácnými a komplexními projevy onemocnění hmatatelné přínosy.“*

Jedním z klíčových přínosů sítí ERN pro pacienty bude schopnost urychlit stanovení diagnózy a snížit počet nediagnostikovaných nebo nesprávně diagnostikovaných pacientů. Matt Bolz-Johnson říká, že síť „zkrátí odyseu za stanovením diagnózy“.

Na mnoho vzácných onemocnění v současné době není k dispozici žádná léčba. Nicméně kultura poznávání, kterou síť ERN slibují vytvořit, z nich učiní semeniště inovací. Vytvořením jednoduchých opatření pro specifická onemocnění se otevřou dveře k rychlejší identifikaci a přijetí optimálních léčebných nebo chirurgických zákroků. „Když se členové sítí ERN budou od sebe učit,lepší se osvědčené postupy,“ vysvětluje Matt Bolz-Johnson.

**„Odborníci budou mít možnost v reálném čase sdílet případy prostřednictvím virtuálních setkání a výsledky retrospektivně přezkoumávat, aby mohli určit, co se osvědčilo nejvíce.“**

Pacienti doufají, že síť ERN mohou mít na jejich život skutečný dopad: „Jsme přesvědčeni, že díky sdílení zkušeností a odborných znalostí můžeme lépe využívat stávající poznatky a vytvářet nové a za několik let od zavedení sítí ERN budeme svědky zásadního zlepšení výhledů péče u mnoha vzácných onemocnění,“ prohlásil Matt Bolz-Johnson. **„Ted' je chvíle, kdy se síť ERN mohou ukázat.“**



*„Síť ERN odstraní izolovanost, s níž se musí vyrovnávat komunity pacientů se vzácnými onemocněními, a pro pacienty z celé Evropy zajistí viditelnost odborníků tak, aby byli pacienti podle svých potřeb rychleji přitahováni k těm pravým odborníkům.“*

# Síť ERN pro dědičné metabolické poruchy (MetabERN)



38

Vzácná dědičná metabolická onemocnění, kterých je více než 700, jsou vzácná jednotlivě, ale jako celek jsou častá. Mnoho metabolických onemocnění má pro pacienty velmi nepříjemné, někdy dokonce život ohrožující dopady. Mezi tato onemocnění patří poruchy všech orgánů, mohou postihnout lidi jakéhokoli věku a vyžadují multidisciplinární spolupráci řady odborníků.

Včasná diagnóza může zlepšit vyhlídky, ale pouze 5 % známých dědičných metabolických onemocnění je v Evropě v současné době zahrnuto do screeningových programů u novorozenců a je nutné harmonizovat národní programy. U mnoha těchto poruch chybí úplné poznatky o jejich vývoji, o účinnosti a bezpečnosti různých druhů léčby a dlouhodobé sledování.

Síť MetabERN usiluje o zlepšení života lidí postižených touto vysoce heterogenní

*Síť MetabERN vytvoří platformu pro konzultace v reálném čase pro klinické rozhodovací procesy a podpoří translační výzkumné programy zaměřené na dědičná metabolická onemocnění.*



skupinou onemocnění, a proto je dělí do sedmi hlavních kategorií. Je to první celoevropská a celometabolická síť svého druhu.

Síť vytváří soupis metabolických onemocnění, zpracovává informace pro pacienty a školicí kurzy, podporuje společné diagnostikování nových nemocí a vytváří dlouhodobé místo pro doporučení, které spojí odborníky s pacienty.

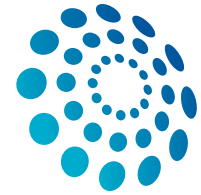
Síť MetabERN vytvoří platformu pro konzultace v reálném čase pro klinické rozhodovací procesy a podpoří translační výzkumné

programy zaměřené na dědičná metabolická onemocnění. V rámci sítě i mimo ni bude probíhat sdílení poznatků, a tak se tyto poznatky dostanou do dalších regionů a zemí.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

**Profesor Maurizio Scarpa**  
*Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,*  
*Německo*



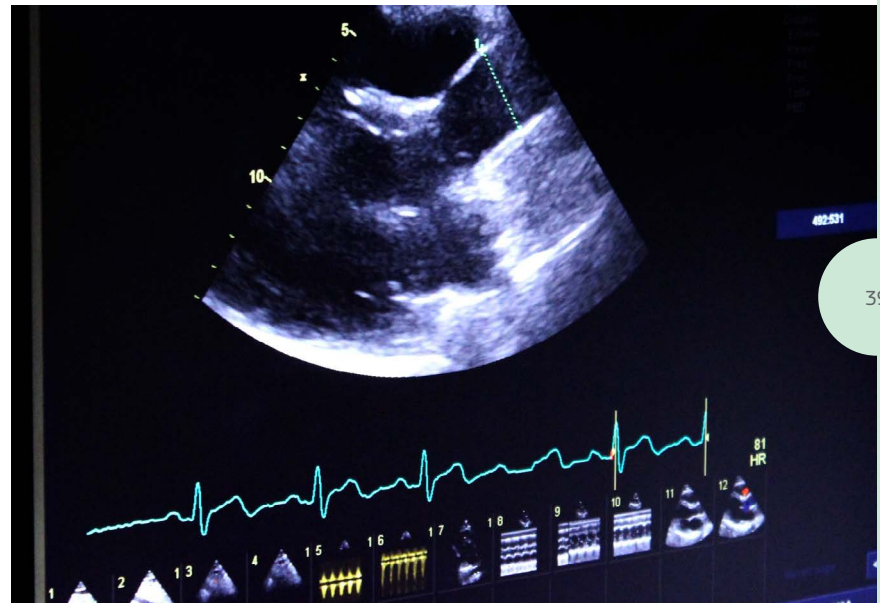


# Síť ERN pro multisystémová vaskulární onemocnění (VASCERN)

Mezi vzácná multisystémová vaskulární onemocnění patří poruchy, které postihují všechny druhy cév a mají dopad na několik systémů těla. Tato onemocnění vyžadují multidisciplinární přístup k péči.

Síť VASCERN disponuje pěti pracovními skupinami pro vzácná onemocnění: hereditární hemoragická teleangiektázie (HHT-WG), dědičná onemocnění hrudní aorty (HTAD-WG), středně velké tepny (vaskulární Ehlers-Danlosův syndrom) (MSA-WG), pediatrický a primární lymfedém (PPL-WG) a vaskulární anomálie (VASCA-WG). Specializovaná skupina Patient-WG umožňuje zapojení zástupců pacientů do všech činností této sítě ERN. Kromě toho vzniklo několik tematických pracovních skupin, které se věnují komunikaci, elektronickému zdravotnictví, etice, registrům pacientů a odborné přípravě a vzdělávání.

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



Zdravotníci zapojení do sítě VASCERN budou přednášet o tématech spadajících do jejich odbornosti a budou poskytovat vzdělávací materiály online. Pro studenty v EU budou zřízeny týdenní stáže, které jim umožní více se dozvědět o těchto vzácných projevech, a poznatky se budou sdílet prostřednictvím sítě a se zdravotníky, kteří nejsou součástí ERN.

## KOORDINÁTOR SÍTĚ

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

# Adresář ERN

Endo-ERN	Evropská referenční síť pro endokrinní onemocnění
ERKNet	Evropská referenční síť pro onemocnění ledvin
ERN BOND	Evropská referenční síť pro choroby kostí
ERN CRANIO	Evropská referenční síť pro kraniofaciální anomálie a choroby ORL
EpiCARE	Evropská referenční síť pro epilepsie
ERN EURACAN	Evropská referenční síť pro nádorová onemocnění u dospělých (solidní nádory)
EuroBloodNet	Evropská referenční síť pro hematologická onemocnění
ERN eUROGEN	Evropská referenční síť pro urogenitální onemocnění a potíže
ERN EURO-NMD	Evropská referenční síť pro neuromuskulární onemocnění
ERN EYE	Evropská referenční síť pro oční onemocnění
ERN GENTURIS	Evropská referenční síť pro syndromy zvýšeného genetického rizika vzniku nádorového onemocnění
ERN GUARD-HEART	Evropská referenční síť pro onemocnění srdce
ERNICA	Evropská referenční síť pro zděděné a vrozené abnormality
ERN ITHACA	Evropská referenční síť pro vrozené malformace a vzácná mentální postižení
ERN LUNG	Evropská referenční síť pro respirační onemocnění
ERN PaedCan	Evropská referenční síť pro nádorová onemocnění u dětí (hematoonkologie)
ERN RARE-LIVER	Evropská referenční síť pro hepatologická onemocnění
ERN ReCONNET	Evropská referenční síť pro onemocnění pojivových tkání a muskuloskeletální onemocnění
ERN RITA	Evropská referenční síť pro imunodeficienci, autoinflamatorní a autoimunitní onemocnění
ERN-RND	Evropská referenční síť pro neurologická onemocnění
ERN Skin	Evropská referenční síť pro kožní onemocnění
ERN TRANSPLANT-CHILD	Evropská referenční síť pro transplantace u dětí
MetabERN	Evropská referenční síť pro dědičné metabolické poruchy
VASCERN	Evropská referenční síť pro multisystémová vaskulární onemocnění

## JAK ZÍSKAT PUBLIKACE EU

### **Bezplatné publikace:**

- jeden výtisk:  
prostřednictvím stránek EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>);
- více výtisků, plakáty či pohlednice:  
na zastoupeních Evropské unie ([http://ec.europa.eu/represent\\_cs.htm](http://ec.europa.eu/represent_cs.htm))  
a na delegacích Evropské unie v zemích mimo EU ([http://eeas.europa.eu/delegations/index\\_cs.htm](http://eeas.europa.eu/delegations/index_cs.htm)); můžete se také obrátit na síť Europe Direct na adrese  
[http://europa.eu/europedirect/index\\_cs.htm](http://europa.eu/europedirect/index_cs.htm)  
nebo na telefonní lince 00 800 6 7 8 9 10 11 (zdarma v rámci EU) (\*).

(\*) Informace jsou poskytovány zdarma, stejně jako většina telefonních hovorů  
(někteří operátoři, telefonní automaty nebo hotely však mohou telefonické spojení zpoplatnit).

### **Placené publikace:**

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

*Nějaké vzácné onemocnění je v Evropě každý rok diagnostikováno půl milionu lidí. Žádná země neuspěje, pokud se tomuto problému postaví sama.*

*Evropské referenční sítě jsou virtuální sítě, které spojují odborníky z celé EU.*

*Společně se postaví komplexním nebo vzácným onemocněním tak, že se zlepší stanovování diagnózy a přístup ke specializované péči.*

## **Další informace o sítích ERN**



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



Úřad pro publikace

Electronic version:  
ISBN 978-92-79-65495-4  
Paper version:  
ISBN 978-92-79-65487-9