



Εικονογράφηση εξωφύλλου © Ευρωπαϊκή Ένωση

Φωτογραφίες: σ. 3 © Ευρωπαϊκή Επιτροπή, σ. 9 και σ. 18 © ERN EURO-NMD και JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), σ. 12 © ERN CRANIO, σ. 13 © ERN EpiCARE, σ. 17 © The Christie, Μάντσεστερ, Ηνωμένο Βασίλειο, σ. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Λίντς, Ηνωμένο Βασίλειο, σ. 23 © ERN GUARD, σ. 24 © ERNICA, σ. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (συντονίστρια οργάνωση ERN-RND), σ. 35 © ERN TRANSPLANTChild, σ. 39 © APHP, VASCERN 2015. Όλες οι υπόλοιπες, © iStockphoto.

Για οποιαδήποτε χρήση ή αναδημοσίευση φωτογραφιών που δεν αποτελούν πνευματική ιδιοκτησία της Ευρωπαϊκής Ένωσης θα πρέπει να ζητηθεί άδεια απευθείας από τον κάτοχο/τους κατόχους των δικαιωμάτων πνευματικής ιδιοκτησίας.

***Η Άμεση Ευρώπη είναι μια υπηρεσία που σας βοηθά να βρείτε  
απαντήσεις στα ερωτήματά σας για την Ευρωπαϊκή Ένωση***

**Αριθμός δωρεάν τηλεφωνικής κλήσης (\*):  
00 800 6 7 8 9 10 11**

(\* Οι πληροφορίες παρέχονται δωρεάν, και οι κλήσεις είναι γενικώς δωρεάν (ενδέχεται όμως κάποιες κλήσεις που πραγματοποιούνται μέσω ορισμένων τηλεπικοινωνιακών φορέων ή από τηλεφωνικούς θαλάμους ή ξενοδοχεία να χρεώνονται).

Περισσότερες πληροφορίες για την Ευρωπαϊκή Ένωση παρέχονται από το διαδίκτυο (<http://europa.eu>).

Λουξεμβούργο: Υπηρεσία Εκδόσεων της Ευρωπαϊκής Ένωσης, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65489-3

doi:10.2875/364850

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65492-3

doi:10.2875/840932

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

© Ευρωπαϊκή Ένωση, 2017

Επιτρέπεται η αναπαραγωγή με αναφορά της πηγής.

*Printed in Belgium*

ΤΥΠΩΜΕΝΟ ΣΕ ΧΑΡΤΙ ΛΕΥΚΑΣΜΕΝΟ ΧΩΡΙΣ ΣΤΟΙΧΕΙΑΚΟ ΧΛΩΡΙΟ (ECF)



# «Θα ωφεληθούν χιλιάδες ασθενείς»

*Ο Vytenis Andriukaitis, ο ευρωπαϊός επίτροπος για την υγεία και την ασφάλεια των τροφίμων, λέει ότι η σημασία της ευρωπαϊκής συνεργασίας γίνεται ιδιαίτερα σαφής στην περίπτωση των σπάνιων και πολύπλοκων νόσων.*

## Τι αποτέλεσε έμπνευση για τη δημιουργία των Ευρωπαϊκών Δικτύων Αναφοράς;

Ακόμει συχνά τραγικές ιστορίες ασθενών με σπάνια νοσήματα ή πολύπλοκες νόσους που θέτουν σε κίνδυνο τη ζωή τους οι οποίοι αντιμετωπίζουν δυσκολίες στην απόκτηση ακριβούς διάγνωσης και στην πρόσβαση σε κατάλληλες θεραπείες, καθώς και σε κλινικά εξειδικευμένους ιατρούς. Οι γιατροί τους δεν μπορούν να τους βοηθήσουν, καθώς δεν είχαν ποτέ ασθενείς με παρόμοιες παθήσεις, και έτσι μένουν χωρίς θεραπεία ή πρέπει να ψάξουν στο διαδίκτυο με την ελπίδα να βρουν κάποιο ιατρικό κέντρο που να έχει την απαραίτητη εξειδίκευση.

## Πώς μπορούν τα ΕΔΑ να βελτιώσουν τις ζωές των Ευρωπαίων;

Χάρη στα ΕΔΑ, οι ασθενείς με σπάνια νοσήματα και πολύπλοκες νόσους θα είναι σε θέση να αποκτήσουν την καλύτερη θεραπεία και ιατρική συμβουλή που υπάρχει στην ΕΕ για τη συγκεκριμένη πάθηση. Οι γιατροί τους θα έχουν πρόσβαση σε

μια πολύ εξειδικευμένη ομάδα συναδέλφων από όλη την Ευρώπη.

Σε πρώτη φάση, πάνω από 900 μονάδες υγειονομικής περίθαλψης από σχεδόν όλα τα κράτη μέλη της ΕΕ θα συνεργαστούν στο πλαίσιο 24 θεματικών δικτύων. Θα καλύψουν διάφορες παθήσεις, από διαταραχές στα οστά μέχρι νόσους του αίματος, από τον παιδικό καρκίνο μέχρι την ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Θα διευκολύνουν την πρόσβαση σε διάγνωση και θεραπεία, καθώς και τη συνολική προσφορά προστιθής και οικονομικά αποδοτικής υγειονομικής περίθαλψης υψηλής ποιότητας.

## Ποιο είναι το πλεονέκτημα της συνεργασίας σε επίπεδο ΕΕ σε αυτόν τον τομέα;

Με τη γνώση και τους πόρους για συγκεκριμένες σπάνιες παθήσεις να είναι διασκορπισμένοι σε διαφορετικές χώρες, η ΕΕ μπορεί να παρέχει σημαντικά οφέλη συνδέοντας τις τελείες, φέρνοντας σε επαφή ειδικούς και μεγιστοποιώντας τις συνεργίες μεταξύ των κρατών μελών.



*«Καμία χώρα δεν έχει τη γνώση και τη δυνατότητα να θεραπεύσει όλες τις σπάνιες και πολύπλοκες παθήσεις.»*

*Vytenis Andriukaitis*

Καμία χώρα δεν έχει τη γνώση και τη δυνατότητα να θεραπεύσει όλες τις σπάνιες και πολύπλοκες παθήσεις, αλλά χάρη στη συνεργασία και στην ανταλλαγή γνώσεων που μπορούν να σώσουν ζωές σε ευρωπαϊκό επίπεδο μέσω των ΕΔΑ, μπορούμε να εξασφαλίσουμε ότι οι ασθενείς στην ΕΕ θα έχουν πρόσβαση στους καλύτερους ειδικούς που υπάρχουν.

#### **Ποιος είναι ο ρόλος όσων συμμετέχουν στα ΕΔΑ;**

Οι κινητήριες δυνάμεις πίσω από τα ΕΔΑ είναι οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης και οι εθνικές αρχές υγείας. Επιδεικνύουν εμπιστοσύνη, αναλαμβάνουν ευθύνες και διαθέτουν τον πιο ενεργό ρόλο στην ανάπτυξη και στη λειτουργία των δικτύων.

Ο ρόλος της Επιτροπής, όπως ορίζεται στην οδηγία της ΕΕ του 2011 για τα δικαιώματα των ασθενών σε διασυνοριακή υγειονομική περίθαλψη, είναι να δημιουργήσει το πλαίσιο για τα ΕΔΑ. Η Επιτροπή παρέχει επίσης επιχορηγήσεις για την υποστήριξη των συντονιστών των δικτύων και τους παρέχει τεχνικές εγκαταστάσεις δικτύωσης.

#### **Τι πρόσθετα μέτρα θα λάβετε για να αντιμετωπίσετε το ζήτημα των σπάνιων και πολύπλοκων νόσων,**

Τα ΕΔΑ αποτελούν μέρος μιας ευρύτερης στρατηγικής για να καταστήσουμε τα ευρωπαϊκά συστήματα υγείας πιο αποτελεσματικά, προσιτά και ανθεκτικά. Η Ευρωπαϊκή Επιτροπή υποστηρίζει τα κράτη μέλη συγκεντρώνοντας γνώση και εξειδίκευση, μητρώα, δεδομένα και χρηματοδότηση. Υποστηρίζουμε την έρευνα και την καινοτομία, και χρηματοδοτούμε έργα και κοινές δράσεις. Δίνουμε κίνητρα σε παρασκευαστές για την ανάπτυξη ορφανών φαρμάκων και τα κυκλοφορούμε στην αγορά.

#### **Τι ελπίζετε για το μέλλον των ΕΔΑ;**

Ελπίζω ότι τα ΕΔΑ θα παρέχουν απτά αποτελέσματα για δεκάδες χιλιάδες ασθενείς με σπάνια νοσήματα, έτσι ώστε να μην αναζητούν πλέον απαντήσεις στο σκοτάδι, και αντίθετα να μπορούν να λαμβάνουν υπηρεσίες περίθαλψης από τους καλύτερους ειδικούς που υπάρχουν στην Ευρώπη, για να μπορούν να ζήσουν πολλά και υγιή χρόνια.



# Πίνακας περιεχομένων

«Θα ωφεληθούν χιλιάδες ασθενείς»	2	ΕΔΑ για καρδιοπάθειες (ERN GUARD-HEART)	23
Πλαίσιο	5	ΕΔΑ για κληρονομικές και συγγενείς ανωμαλίες (ERNICA)	24
Τι είναι τα ΕΔΑ;	6	ΕΔΑ για συγγενείς δυσπλασίες και σπάνια διανοητική αναπηρία (ERN ITHACA)	25
ΕΔΑ για ενδοκρινικές παθήσεις (Endo-ERN)	7	Συντονίζοντας ένα Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς	26
ΕΔΑ για νεφροπάθειες (ERKNet)	8	ΕΔΑ για νόσους του αναπνευστικού συστήματος (ERN LUNG)	27
Πλεονεκτήματα για ασθενείς και επαγγελματίες	9	ΕΔΑ για τον παιδιατρικό καρκίνο (αιματο-ογκολογία) (ERN PaedCan)	28
ΕΔΑ για αλλοιώσεις οστών (ERN BOND)	10	ΕΔΑ για τις ηπατικές νόσους (ERN RARE-LIVER)	29
Πώς εγκρίνονται τα ΕΔΑ	11	ΕΔΑ για τον συνδετικό ιστό και τις μυοσκελετικές παθήσεις (ERN ReCONNET)	30
ΕΔΑ για κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και διαταραχές του αυτιού, της μύτης ή του λαιμού (ERN CRANIO)	12	Εθνικές πολιτικές για σπάνια νοσήματα	31
ΕΔΑ για επιληψίες (EpiCARE)	13	ΕΔΑ για την ανοσολογική ανεπάρκεια, τα αυτοφλεγμονώδη και αυτοάνοσα νοσήματα (ERN RITA)	32
ΕΔΑ για καρκίνους σε ενηλίκους (συμπαγείς όγκοι) (ERN EURACAN)	14	ΕΔΑ για νευρολογικές παθήσεις (ERN-RND)	33
Τα κράτη μέλη στη θέση του οδηγού	15	ΕΔΑ για διαταραχές του δέρματος (ERN Skin)	34
ΕΔΑ για αιματολογικές νόσους (EuroBloodNet)	16	ΕΔΑ για τη μεταμόσχευση σε παιδιά (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
ΕΔΑ για ουρογεννητικές νόσους και παθήσεις (ERN eUROGEN)	17	Έμφραση στη βελτίωση των αποτελεσμάτων όσον αφορά την υγεία των ασθενών: ο ρόλος των συλλόγων ασθενών	36
ΕΔΑ για νευρομυϊκές νόσους (ERN EURO-NMD)	18	ΕΔΑ για κληρονομικές μεταβολικές διαταραχές (MetabERN)	38
Ευρώπη: ένα παγκόσμιο κέντρο αριστείας	19	ΕΔΑ για πολυ συστημικές αγγειακές νόσους (VASCERN)	39
ΕΔΑ για παθήσεις των ματιών (ERN EYE)	20	Κατάλογος ΕΔΑ	40
ΕΔΑ για γενετικά σύνδρομα που ενέχουν τον κίνδυνο παραγωγής όγκων (ERN GENTURIS)	21		
Συεργασία στην πράξη	22		
Συεργαζόμενοι εταίροι	22		

# Πλαίσιο

*Τα σπάνια νοσήματα και οι πολύπλοκες νόσοι προκαλούν χρόνια προβλήματα υγείας και συχνά θέτουν σε κίνδυνο την ανθρώπινη ζωή.*

Περίπου **5 000 με 8 000 σπάνια νοσήματα** επηρεάζουν τις καθημερινές ζωές περίπου **30 εκατομμυρίων ανθρώπων** στην ΕΕ. Για παράδειγμα, μόνο στον τομέα της ογκολογίας, υπάρχουν **300 διαφορετικοί τύποι σπάνιων μορφών καρκίνων** και κάθε χρόνο πάνω από **μισό εκατομμύριο άτομα** στην Ευρώπη διαγιγνώσκονται με έναν από αυτούς.

Πολλοί από αυτούς που προσβάλλονται από σπάνια νοσήματα ή περίπλοκες νόσους δεν έχουν πρόσβαση σε διάγνωση και θεραπεία υψηλής ποιότητας. Μπορεί να υπάρχει έλλειψη εξειδικευμένης και ειδικής γνώσης επειδή οι αριθμοί των ασθενών είναι χαμηλοί.

Η ΕΕ και οι εθνικές κυβερνήσεις δεσμεύονται να βελτιώσουν την αναγνώριση και τη θεραπεία αυτών των σπάνιων και πολύπλοκων περιστατικών ενισχύοντας τη συνεργασία και τον συντονισμό σε ευρωπαϊκό επίπεδο, αλλά και υποστηρίζοντας τα εθνικά σχέδια για σπάνια νοσήματα.

Η οδηγία του 2011 για τα δικαιώματα των ασθενών σε διασυνοριακή υγειονομική περίθαλψη όχι μόνο επιτρέπει σε ασθενείς να αποζημιώνονται για θεραπεία σε άλλο κράτος μέλος, αλλά

καθιστά πιο εύκολη για τους ασθενείς την πρόσβαση σε πληροφορίες σχετικά με την υγειονομική περίθαλψη και έτσι αυξάνονται οι επιλογές θεραπείας. Η οδηγία έγινε δίκαιο στα κράτη μέλη της ΕΕ το 2013 και δίνει έμφαση στην αξία των ηλεκτρονικών υπηρεσιών στον τομέα της υγείας και στη σημασία της διαλειτουργικότητας στα εθνικά συστήματα ΤΠ στον τομέα της υγείας για τη διευκόλυνση της ανταλλαγής πληροφοριών.

Σε αυτό το πλαίσιο και με την υποστήριξη του προγράμματος υγείας της ΕΕ, ξεκίνησαν τις δραστηριότητές τους τα πρώτα 24 Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς το 2017.

*Πολλοί από αυτούς που προσβάλλονται από σπάνια νοσήματα ή περίπλοκες νόσους δεν έχουν πρόσβαση σε διάγνωση και θεραπεία υψηλής ποιότητας. Μπορεί να υπάρχει έλλειψη εξειδικευμένης και ειδικής γνώσης επειδή οι αριθμοί των ασθενών είναι χαμηλοί.*





# Τι είναι τα ΕΔΑ;

*Τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς (ΕΔΑ) είναι εικονικά δίκτυα στα οποία συμμετέχουν πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης στην Ευρώπη. Σκοπό έχουν να καταπολεμήσουν πολύπλοκες νόσους ή σπάνια νοσήματα και περιστατικά που απαιτούν θεραπεία υψηλής εξειδίκευσης και συγκέντρωση γνώσης και πόρων.*

6

Για να αξιολογηθεί η διάγνωση και η θεραπεία του ασθενή οι συντονιστές των ΕΔΑ συγκαλούν «εικονικά» συμβούλια ιατρών διάφορων ειδικοτήτων, χρησιμοποιώντας μια ειδική ηλεκτρονική πλατφόρμα και εργαλεία τηλεϊατρικής.

Καμία χώρα δεν έχει τη γνώση και την ικανότητα να θεραπεύσει όλες τα σπάνια νοσήματα και τις πολύπλοκες νόσους μόνη. Τα ΕΔΑ προσφέρουν στους ασθενείς και στους γιατρούς ανά την Ευρώπη τη δυνατότητα να έχουν πρόσβαση στους πιο εξειδικευμένους ειδικούς και να ανταλλάσσουν έγκαιρα γνώσεις που μπορούν να σώσουν ζωές χωρίς να χρειάζεται να ταξιδέψουν σε άλλη χώρα.

Μετά την πρώτη πρόσκληση υποβολής προτάσεων τον Ιούλιο του 2016, τα πρώτα ΕΔΑ εγκρίθηκαν τον Δεκέμβριο του 2016 και ξεκίνησαν τον Μάρτιο του 2017 στο Βίλνιους όπου διεξήχθησαν οι πρώτες συναντήσεις.

Κατά την έναρξή τους, τα δίκτυα συμπεριλάμβαναν **πάνω από 900 μονάδες υγειονομικής περίθαλψης υψηλής εξειδίκευσης που βρίσκονταν σε 313 νοσοκομεία σε 25 κράτη μέλη (καθώς και στη Νορβηγία)**. 24 ΕΔΑ λειτουργούν αναφορικά με μια σειρά από θεματικά ζητήματα, συμπεριλαμβανομένων των αλλοιώσεων οστών, των καρκίνων σε παιδιά και της ανοσολογικής ανεπάρκειας. Στα επόμενα 5 έτη, τα ΕΔΑ αναμένεται να ενισχύσουν τις υποδομές τους για να βοηθήσουν χιλιάδες ασθενείς στην ΕΕ που πάσχουν από σπάνιο νόσημα ή πολύπλοκη νόσο. Προσκλήσεις για παρόχους υγειονομικής περίθαλψης που επιθυμούν να συμμετέχουν στα υφιστάμενα ΕΔΑ θα δημοσιεύονται σε ετήσια βάση.

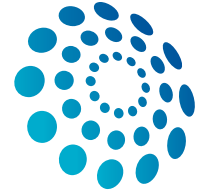
Η πρωτοβουλία για τα ΕΔΑ θα λαμβάνει υποστήριξη από πολλά χρηματοδοτικά προγράμματα της ΕΕ, συμπεριλαμβανομένου του

προγράμματος για την υγεία, του χρηματοδοτικού μηχανισμού «Συνδέοντας την Ευρώπη» και του Ορίζοντα 2020.

Τα κράτη μέλη της ΕΕ καθοδηγούν τη διαδικασία των ΕΔΑ: είναι υπεύθυνα για την αναγνώριση των κέντρων σε εθνικό επίπεδο· κάνουν δεκτές τις αιτήσεις και ένα συμβούλιο κρατών μελών είναι υπεύθυνο για την ανάπτυξη της στρατηγικής των ΕΔΑ και για την έγκριση των δικτύων.



# ΕΔΑ για ενδοκρινικές παθήσεις (Endo-ERN)



Σπάνιες ενδοκρινικές παθήσεις περιλαμβάνουν πολύ μεγάλη, πολύ μικρή ή μη φυσιολογική ορμονική δραστηριότητα, ορμονική αντίσταση, ανάπτυξη όγκων στα ενδοκρινικά όργανα ή νόσους που επηρεάζουν το ενδοκρινικό σύστημα. Η επιδημιολογική κατανομή ποικίλλει σε μεγάλο βαθμό από πολύ σπάνιες, σπάνιες παθήσεις μέχρι παθήσεις χαμηλού επιπολασμού. Ασθενείς με διαταραχή χαμηλού επιπολασμού μπορεί να χρειάζονται πολύ εξειδικευμένη θεραπεία από πολυεπιστημονική ομάδα που καθοδηγείται από έναν ενδοκρινολόγο.

*Το Endo-ERN στόχο έχει να αναπτύξει βελτιωμένα διαγνωστικά πρότυπα, θεραπείες, ποιότητα περίθαλψης και μετρήσιμα αποτελέσματα για ασθενείς.*

Το Endo-ERN έχει καθιερώσει οκτώ κύριες θεματικές ομάδες που καλύπτουν το πλήρες φάσμα συγγενών και επίκτητων παθήσεων. Αυτές είναι: επινεφριδιακές διαταραχές, διαταραχές της ομοιοστασίας του ασβεστίου και των φωσφορικών αλάτων, διαταραχές ανάπτυξης και ωρίμανσης γεννητικών οργάνων, γενετικές διαταραχές της ομοιοστασίας της γλυκόζης και της ινσουλίνης, γενετικά σύνδρομα ενδοκρινών όγκων, διαταραχές συνδρόμων ανάπτυξης και γενετικής παχυσαρκίας, διαταραχές της υπόφυσης και διαταραχές του θυρεοειδούς.



Το Endo-ERN βασίζεται στο έργο πολλών ευρωπαϊκών δικτύων που υπάρχουν, συμπεριλαμβανομένων εκείνων που έχουν θεσπιστεί μέσω της Ευρωπαϊκής Ενδοκρινολογικής Εταιρείας (ESE) και της Ευρωπαϊκής Εταιρείας Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας (ESPE), και εκείνων που αναπτύσσονται μέσω των δράσεων COST.

Το Endo-ERN στόχο έχει να αναπτύξει βελτιωμένα διαγνωστικά πρότυπα, θεραπείες, ποιότητα περίθαλψης και μετρήσιμα αποτελέσματα για ασθενείς με σπάνιες ενδοκρινικές παθήσεις

διευκολύνοντας τη διεπιστημονική και διασυνοριακή συνεργασία και εκπαίδευση, αλλά και ακούγοντας τον ασθενή.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Alberto M. Pereira  
Ιατρικό Κέντρο του Πανεπιστημίου του  
Λέιντεν, Ολλανδία

# ΕΔΑ για νεφροπάθειες (ERKNet)

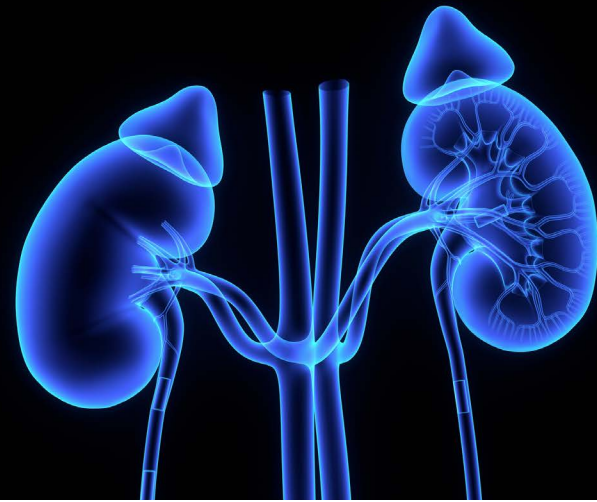


Σπάνιες και πολύπλοκες νεφροπάθειες περιλαμβάνουν μια ευρεία σειρά συγγενών, κληρονομικών και επίκτητων διαταραχών. Υπολογίζεται ότι τουλάχιστον 2 εκατομμύρια Ευρωπαίοι πάσχουν από σπάνιες νεφροπάθειες με τις σπειραματονεφρίτιδες και τις συγγενείς ανωμαλίες του νεφρού να απαριθμούν περίπου 1 εκατομμύριο περιστατικά. Επιπλέον, κληρονομικές βλάβες εσπειραμένου σωληναρίου, διαμεσοσωληναριακές παθήσεις και θρομβωτικές μικροαγγειοπάθειες αντιπροσωπεύουν έναν αριθμό σπάνιων και πολύ σπάνιων νόσων με μεγάλη κλινική συνάφεια.

Διαγνωστικά εργαλεία τελευταίας τεχνολογίας μπορούν να παρέχουν πολύτιμες πληροφορίες σχετικά με την πρόγνωση της νόσου και τις επιλογές θεραπείας. Ωστόσο, η πρόσβαση σε εξετάσεις δεν είναι καθολική. Λόγω της καθυστερημένης διάγνωσης και της καθυστερημένης θεραπείας, πολλές σπάνιες νεφροπάθειες εξελίσσονται σε νεφρική ανεπάρκεια.

Το εν λόγω ΕΔΑ θα προσπαθήσει να βελτιώσει τα πρότυπα διάγνωσης και θεραπείας στην Ευρώπη. Το δίκτυο θα καθιερώσει μια σύμφωνη γνώμη

*Επιγραμμικές υπηρεσίες ιατρικών συμβουλών θα βελτιώσουν τη διαχείριση νέων και πολύπλοκων περιστατικών.*



όσον αφορά λογικούς διαγνωστικούς αλγορίθμους για ασθενείς που παρουσιάζουν ενδείξεις και συμπτώματα νεφροπάθειας, συμπεριλαμβανομένων ειδικών κριτηρίων για γενετικές εξετάσεις σε περιπτώσεις υποψίας κληρονομικής νεφροπάθειας. Έπειτα, ομάδες εργασίας θα ορίσουν κλινικούς χάρτες πορείας για διαχείριση της θεραπείας μετά από εκτενή ανάλυση των διαθέσιμων θεραπειών.

Επιγραμμικές υπηρεσίες ιατρικών συμβουλών θα βελτιώσουν τη διαχείριση νέων και πολύπλοκων περιστατικών. Η πρόσβαση σε ένα εικονικό ιατρικό συμβούλιο θα συμπληρωθεί από διοικητικά μέτρα για τη διευκόλυνση του ταξιδιού των ασθενών προς ειδικά κέντρα όταν είναι απαραίτητο,

σύμφωνα με την οδηγία της ΕΕ για τη διασυνοριακή υγειονομική περίθαλψη και τον κανονισμό για την κοινωνική ασφάλιση. Μια σειρά από διαδικτυακά σεμινάρια θα αναπτυχθεί για τη διδασκαλία και την κατάρτιση επαγγελματιών στον τομέα της υγείας.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Franz Schaefer  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Γερμανία

# Πλεονεκτήματα για ασθενείς και επαγγελματίες

Ασθενείς με σπάνια νοσήματα και πολύπλοκες νόσους μπορεί να περάσουν χρόνια χωρία να λάβουν σαφή διάγνωση. Μπορεί να είναι μια θλιβερή και απογοητευτική εμπειρία για ασθενείς και τις οικογένειές τους. Πολλά άτομα που ζουν με αυτές τις παθήσεις είναι παιδιά των οποίων η ανάπτυξη επηρεάζεται σημαντικά καθώς έρχονται σε επαφή με το σύστημα υγείας, ορισμένες φορές αφού δουν αρκετούς ειδικούς, αναζητώντας μια διάγνωση.

Τα ΕΔΑ βελτιώνουν την ευαισθητοποίηση του κοινού και των επαγγελματιών όσον αφορά σπάνια νοσήματα και πολύπλοκες μορφές ασθενειών, αυξάνοντας την πιθανότητα έγκαιρης και ακριβούς διάγνωσης καθώς και αποτελεσματικής θεραπείας όπου αυτή είναι διαθέσιμη.

Τα δίκτυα αποτελούν μια πλατφόρμα για την ανάπτυξη κατευθυντήριων γραμμών, κατάρτισης και ανταλλαγής γνώσεων. Τα ΕΔΑ μπορούν να διευκολύνουν μεγάλες κλινικές μελέτες για να κατανοήσουμε καλύτερα τις νόσους και για να παρασκευάσουμε νέα φάρμακα συλλέγοντας διάφορων ειδών δεδομένα από ασθενείς.

Για εξειδικευμένους επαγγελματίες στον τομέα της υγείας τα ΕΔΑ αποτελούν μια ευκαιρία δικτύωσης με ειδικούς που διαθέτουν παρόμοιες ιδέες από όλες τις χώρες της Ευρώπης, βάζοντας έτσι τέλος στην επιστημονική

απομόνωση που αντιμετωπίζουν πολλοί ειδικοί σπάνιων νόσων.

Η καινοτομία στην παροχή υπηρεσιών υγειονομικής περίθαλψης αποτελεί τον ακρογωνιαίο λίθο του συστήματος ΕΔΑ με την ανάπτυξη νέων μοντέλων θεραπείας, ηλεκτρονικών υπηρεσιών και εργαλείων στον τομέα της υγείας, αλλά και καινοτόμων ιατρικών λύσεων και συσκευών, αλλάζοντας τον τρόπο παροχής της ίδιας της θεραπείας. Τα ΕΔΑ αποτελούν εκκολλαπτήρια για την ανάπτυξη ψηφιακών υπηρεσιών για την παροχή εικονικής υγειονομικής περίθαλψης.

Τα ΕΔΑ θα βοηθήσουν στην ανάπτυξη οικονομικών κλίμακας και στη διασφάλιση πιο αποτελεσματικής

*Τα δίκτυα αποτελούν μια πλατφόρμα για την ανάπτυξη κατευθυντήριων γραμμών, κατάρτισης και ανταλλαγής γνώσεων.*

χρήσης πόρων, με θετικό αντίκτυπο στη βιωσιμότητα των εθνικών συστημάτων υγειονομικής περίθαλψης. Τα δίκτυα αποτελούν απτή απόδειξη για το τι μπορεί να επιτύχει η αλληλεγγύη στην Ευρώπη.



# ΕΔΑ για αλλοιώσεις οστών (ERN BOND)



Σπάνια νοσήματα των οστών περιλαμβάνουν αλλοιώσεις του σχηματισμού των ιστών, διαμόρφωση, επαναδιαμόρφωση και αφαίρεση, καθώς και σφάλματα των κανονιστικών μεθόδων αυτών των διαδικασιών. Προκαλούν κοντό ανάστημα, δυσπλασία των οστών, ανωμαλίες στα δόντια, πόνους, θραύσματα και αναπηρίες, και μπορούν να επηρεάσουν αρνητικά τη νευρομυϊκή λειτουργία και την αιματοποίηση.



*Δουλεύοντας με τους ασθενείς, το BOND θα παράγει αποτελέσματα με βάση τις εκθέσεις ασθενών και μετρήσεις με βάση την εμπειρία.*

Το ERN BOND συγκεντρώνει όλες τις σπάνιες παθήσεις των οστών, συγγενείς, χρόνιες και γενετικής προέλευσης, που επηρεάζουν τους χόνδρους, τα οστά και την οδοντία. Το δίκτυο εστιάζεται αρχικά στην ατελή οστε-

ογένεση (OI), στην υποφωσφαταιδική ραχίτιδα που συνδέεται με το γονίδιο X (XLH) και στην αχονδροπλασία (ACH) ως υποδείγματα, με βάση τον επιπολασμό της νόσου, τη δυσκολία στη διάγνωση και στη διαχείριση και στις νέες αναδυόμενες θεραπείες, πριν να προχωρήσει σε πιο σπάνια νοσήματα, όταν καθιερωθούν συστημικές προσεγγίσεις.

Δουλεύοντας με τους ασθενείς, το BOND θα παράγει αποτελέσματα με βάση τις εκθέσεις ασθενών και θα αναπτύξει μέτρα με βάση την εμπειρία. Το

δίκτυο θα αναπτύξει κατευθυντήριες γραμμές, συμβάλλοντας έτσι στην ανάπτυξη και στη διάδοση των βέλτιστων πρακτικών. Καθώς αναπτύσσονται νέες θεραπείες, το δίκτυο θα εργαστεί για να διασφαλίσει άμεση πρόσβαση σε μελέτες για πάσχοντες ασθενείς.

Το BOND θα επιτρέψει την ανάπτυξη δεξιοτήτων μέσω ηλεκτρονικών υπηρεσιών στον τομέα της υγείας και πλατφορμών τηλεϊατρικής, παράλληλα με επαγγελματικές επισκέψεις, προγράμματα κατάρτισης και δραστηριότητες προώθησης. Το

δίκτυο στόχο έχει να μειώσει τον χρόνο διάγνωσης με λιγότερες ακατάλληλες εξετάσεις, πιο ακριβή διάγνωση και νέες βιώσιμες θεραπείες που θα είναι διαθέσιμες σε 2 με 3 χρόνια.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

**Δρ Luca Sangiorgi**  
Ορθοπαιδικό Ινστιτούτο Rizzoli,  
Μπολόνια, Ιταλία

# Πώς εγκρίνονται τα ΕΔΑ

Τα κράτη μέλη της ΕΕ παίζουν βασικό ρόλο στον σχεδιασμό και στην ανάπτυξη των Ευρωπαϊκών Δικτύων Αναφοράς. Τα μέλη του δικτύου, για να γίνουν επίσημα ΕΔΑ, υπέβαλαν αίτηση στο πλαίσιο πρόσκλησης από την Ευρωπαϊκή Επιτροπή. Η εν λόγω αίτηση αξιολογήθηκε από έναν ανεξάρτητο φορέα αξιολόγησης (IAB) που συνέταξε εκθέσεις σχετικά με κάθε αιτούντα. Έπειτα, το συμβούλιο των κρατών μελών εξέδωσε απόφαση σχετικά με την έγκριση ή την απόρριψη μιας αίτησης για τα ΕΔΑ.

Το συμβούλιο των κρατών μελών περιλαμβάνει εκπροσώπους από όλα τα κράτη μέλη

της ΕΕ, αλλά και από τη Νορβηγία και διαδραματίζει ενεργό ρόλο στην ανάπτυξη της στρατηγικής για τα ΕΔΑ. Το συμβούλιο των κρατών μελών συνεχίζει να παρακολουθεί τα μέλη των ΕΔΑ, να αξιολογεί τους αιτούντες που επιθυμούν να συμμετάσχουν στα υφιστάμενα δίκτυα και να εγκρίνει τυχόν μελλοντικά δίκτυα.

Οι χώρες που δεν εκπροσωπούνται σε ένα εγκεκριμένο ΕΔΑ μπορούν να συμμετάσχουν μέσω παρόχων υγειονομικής περίθαλψης που διορίζονται από το κράτος μέλος τους ως «συσχετιζόμενα» ή/και «συνεργαζόμενα» εθνικά κέντρα.

## Κύρια κριτήρια

Έμφαση στον ασθενή και λήψη αποφάσεων από ιατρικό προσωπικό

**10** μέλη σε τουλάχιστον  
**8** χώρες

Ισχυρή ανεξάρτητη αξιολόγηση

Εκπλήρωση των κριτηρίων του δικτύου και των μελών

Πιστοποίηση και έγκριση από εθνικές αρχές.

*«Αυτό ενέχει πρακτικά οφέλη όσον αφορά την περίθαλψη των ασθενών και τη διαχείριση των δικτύων.»*

*Η καθηγήτρια Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, νευρολόγος και μία από τις εκπροσώπους της Πολωνίας στο συμβούλιο των κρατών μελών αναφέρει ότι ζητήθηκε η συμβολή ειδικών και ασθενών κατά τη διαμόρφωση της σύνθεσης των ΕΔΑ. «Θέλαμε να έχουμε δίκτυα για διαφορετικές κατηγορίες νόσων με σκοπό να εκπληρώσουμε τις προσδοκίες των φορέων», δηλώνει. «Αυτό ενέχει πρακτικά οφέλη όσον αφορά την περίθαλψη των ασθενών και τη διαχείριση των δικτύων.»*

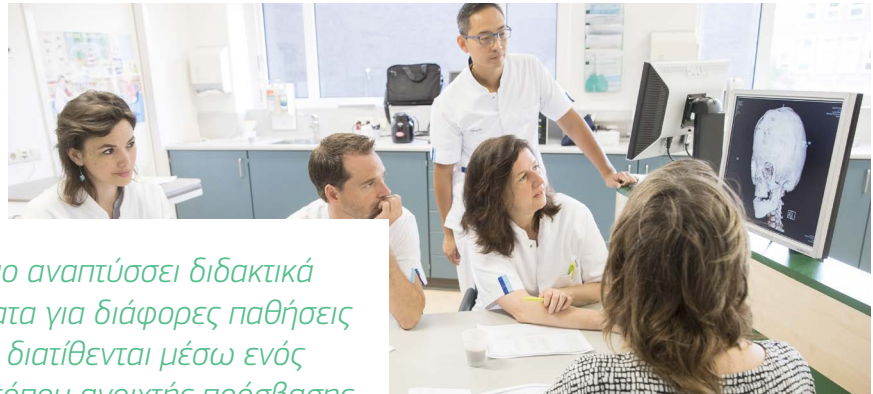


# ΕΔΑ για κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και διαταραχές του αυτιού, της μύτης ή του λαιμού (ERN CRANIO)

Συγγενείς κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες περιλαμβάνουν παιδιά που γεννιούνται με υποαναπτυγμένα μέρη ή δυσμορφίες του εγκεφάλου τους, του κρανίου ή/και του προσώπου τους που προκαλούν σημαντικά λειτουργικά προβλήματα και ψυχοκοινωνικές προκλήσεις. Οι ασθενείς χρειάζονται παρακολούθηση και θεραπεία από τη γέννηση μέχρι και την ενηλικίωση. Η κλινική γνώση και η γνώση του κοινού για πολλές από αυτές τις περιπτώσεις είναι μικρή και η διάγνωση μπορεί να είναι εξαιρετικά δύσκολη.

Το εν λόγω ΕΔΑ καταπολεμά διάφορα κενά στην περίθαλψη βελτιώνοντας σε σημαντικό βαθμό την οικειότητα των παρόχων πρωτοβάθμιας υγειονομικής περίθαλψης με τις κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες. Το δίκτυο αναπτύσσει διδακτικά προγράμματα για διάφορες παθήσεις που θα διατίθενται μέσω ενός δικτυακού τόπου ανοιχτής πρόσβασης.

Τα μέλη δουλεύουν από κοινού για τη βελτίωση της εκπαίδευσης, της κατάρτισης και της έρευνας σε στενή συνεργασία με οργανώσεις ασθενών.



*Το δίκτυο αναπτύσσει διδακτικά προγράμματα για διάφορες παθήσεις που θα διατίθενται μέσω ενός δικτυακού τόπου ανοιχτής πρόσβασης.*

Στην περίπτωση που δεν υπάρχουν οργανώσεις ασθενών, ζητείται η συμβολή ομάδων εστιασμένης συζήτησης. Το ERN CRANIO αξιολογεί τον τύπο και τον χρόνο της χειρουργικής θεραπείας σε συνεργαζόμενα κέντρα για να προβάλλει την επίδρασή τους και να αναδειξει τις βέλτιστες πρακτικές στην Ευρώπη.

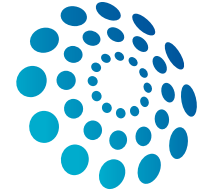
Συλλέγοντας δεδομένα σχετικά με μακροπρόθεσμα αποτελέσματα διάφορων παθήσεων, το δίκτυο θα βοηθήσει στην παροχή συμβουλών σε ασθενείς και γονείς και μπορεί να κατευθύνει το σημείο εστίασης της θεραπείας σε τομείς στους

οποίους έχει δοθεί πολύ μικρή προσοχή. Το δίκτυο θα υποστηρίξει την ανίχνευση νέων νοσούντων γονιδίων αυξάνοντας τον αριθμό των συμμετεχόντων σε ερευνητικές μελέτες.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια Irene Mathijssen  
Πανεπιστημιακό Ιατρικό Κέντρο Erasmus,  
Ολλανδία

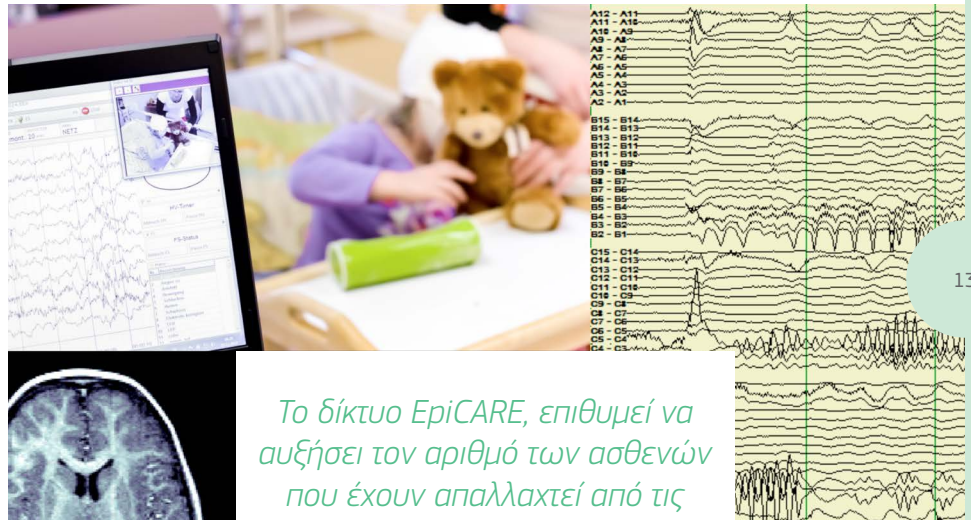
# ΕΔΑ για επιληψίες (EpiCARE)



Τουλάχιστον 6 εκατομμύρια άτομα στην Ευρώπη πάσχουν από επιληψία. Οι παραδοσιακές αντιεπιληπτικές θεραπείες βοηθούν περίπου το **60% με 70%** των πασχόντων να **απαλλαχθούν από τις επιληπτικές κρίσεις**. Για ασθενείς που πάσχουν από ανθεκτική επιληψία τα κλινικά στοιχεία είναι ελάχιστα.

Παραδοσιακά, η επιληψία αντιμετωπίζεται ως μια ενιαία νόσος, αλλά αυτές οι παθήσεις θεωρούνται όλο και περισσότερο ως μια ομάδα σπάνιων νοσημάτων και πολύπλοκων νόσων. Η ORPHANET — η πύλη για σπάνια νοσήματα και ορφανά φάρμακα — απαριθμεί 137 διαταραχές που έχουν ως βασικό σύμπτωμα την επιληψία, ωστόσο, πολλοί ασθενείς παραμένουν χωρίς διάγνωση και χωρίς πρόσβαση σε θεραπεία.

Το δίκτυο στόχο έχει: να παρέχει πλήρη πρόσβαση και χρήση της προχειρουργικής αξιολόγησης και της χειρουργικής επέμβασης για τη θεραπεία της επιληψίας, να αυξήσει τη διάγνωση σπάνιων αιτιών των επιληψιών, να ενισχύσει την ταυτοποίηση ασθενών με θεραπεύσιμες σπάνιες αιτίες επιληψιών, να αυξήσει την πρόσβαση σε εξειδικευμένη θεραπεία για σπάνιες αιτίες, και να προάγει την έρευνα σε καινοτόμες θεραπείες των αιτιών σπάνιων και πολύπλοκων επιληψιών.



*Το δίκτυο EpiCARE, επιθυμεί να αυξήσει τον αριθμό των ασθενών που έχουν απαλλαχτεί από τις επιληπτικές κρίσεις στην Ευρώπη.*

Το EpiCARE βασίζεται στο έργο του πιλοτικού ΕΔΑ E-epilepsy που εργάστηκε με στόχο την αύξηση της ενημέρωσης και της προσβασιμότητας στη χειρουργική επέμβαση για τη θεραπεία της επιληψίας, για προσεκτικά επιλεγμένα άτομα, που χρησιμοποίησαν αποτελεσματικά ηλεκτρονικά εργαλεία και πολυεπιστημονική ομάδα συζήτησης. Το δίκτυο EpiCARE, που περιλαμβάνει ενεργούς συμμετέχοντες από οργανώσεις ασθενών, επιθυμεί να αυξήσει τον

αριθμό των ασθενών που έχουν απαλλαχτεί από τις επιληπτικές κρίσεις στην Ευρώπη. ■

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια Helen Cross

Παιδιατρικό Νοσοκομείο Great Ormond Street, Ίδρυμα του Εθνικού Συστήματος Υγείας (NHS), Ηνωμένο Βασίλειο

# ΕΔΑ για καρκίνους σε ενηλίκους (συμπαγείς όγκοι) (ERN EURACAN)



Έχουν ταυτοποιηθεί πάνω από **300 σπάνιες μορφές καρκίνου**. Το ERN EURACAN καλύπτει όλες τις σπάνιες μορφές καρκίνου σε ενήλικους με συμπαγείς όγκους, ταξινομώντας τους σε 10 τομείς σύμφωνα με την ταξινόμηση RARECARE και ICD10. Η διαχείριση των σπάνιων μορφών καρκίνου θέτει σημαντικές προκλήσεις όσον αφορά τη διάγνωση, επιφέροντας ορισμένες φορές σημαντικές συνέπειες για την ποιότητα ζωής και την πορεία των ασθενών. Μια ακατάλληλη διαχείριση αυτών των ασθενών μπορεί να οδηγήσει επίσης σε αυξημένο κίνδυνο υποτροπής και σε κίνδυνο θανάτου.

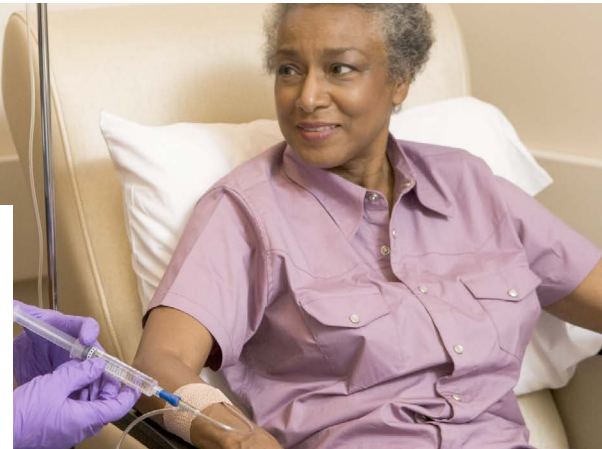
Το ERN EURACAN μοιράζεται εργαλεία βελτιστής πρακτικής και καθιερώνει κέντρα αναφοράς για σπάνιες μορφές καρκίνου. Συντάσσει επίσης τακτικά ενημερωμένες κατευθυντήριες γραμμές όσον αφορά τη διαγνωστική και θεραπευτική κλινική πρακτική. Το δίκτυο στόχο έχει να επεκταθεί σε όλες τις χώρες της ΕΕ στα επόμενα 5 χρόνια και να αναπτύξει ένα σύστημα παραπομπής διασφαλίζοντας ότι τουλάχιστον το 75 %



*Το δίκτυο στόχο έχει να επεκταθεί σε όλες τις χώρες της ΕΕ στα επόμενα 5 χρόνια και να αναπτύξει ένα σύστημα παραπομπής διασφαλίζοντας ότι τουλάχιστον το 75% των ασθενών νοσηλεύονται σε ένα κέντρο του EURACAN.*

των ασθενών νοσηλεύονται σε ένα κέντρο του EURACAN. Στόχο έχει να βελτιώσει τα ποσοστά επιβίωσης των ασθενών, να παράγει εργαλεία επικοινωνίας σε όλες τις γλώσσες για ασθενείς και θεράποντες ιατρούς, και να αναπτύξει πολυεθνικές βάσεις δεδομένων και τράπεζες όγκων.

Το ΕΔΑ βασίζεται σε προϋπάρχοντα κλινικά και ερευνητικά δίκτυα που έχουν διεξαγάγει με επιτυχία κλινικές δοκιμές μέσω της Ευρωπαϊκής Οργάνωσης Έρευνας και Θεραπείας του Καρκίνου (EORTC), και πάγιες κατευθυντήριες γραμμές μέσω της EORTC και της Ευρωπαϊκής Εταιρείας για την Ιατρική Ογκολογία (ESMO). Επιωφελείται επίσης



από το έργο των δικτύων που δημιουργήθηκαν από την Ευρωπαϊκή Εταιρεία Νευροενδοκρινών Όγκων (ENETS) και το Δίκτυο Καρκίνου Συνδετικού Ιστού (Conticanet), καθώς και από πολλά ερευνητικά έργα της ΕΕ.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Jean-Yves Blay  
Centre Léon Bérard, Λυών, Γαλλία



# Τα κράτη μέλη στη θέση του οδηγού

Ο Paul Boom εκπροσωπεί την Ολλανδία στο συμβούλιο των κρατών μελών. **Το συμβούλιο των κρατών μελών είναι το βασικό όργανο για τη διαμόρφωση του μέλλοντος των ΕΔΑ και για την έγκριση των δικτύων.** «Η νομοθεσία ορίζει με σαφήνεια ότι τα κράτη μέλη βρίσκονται στη θέση του οδηγού,» δηλώνει. «Οι εθνικές αρχές είναι αυτές που εξέτασαν αν οι αιτούντες των ΕΔΑ πληρούσαν τα κριτήρια όσον αφορά την ποιότητα, τη συμμετοχή των ασθενών και τη διακυβέρνηση.»

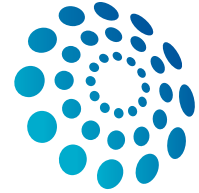
Σε εθνικό επίπεδο, τα κράτη μέλη εργάζονται επίσης για να διασφαλίσουν ότι τα ΕΔΑ είναι καλά δικτυωμένα με τις εθνικές υπηρεσίες υγείας, σύμφωνα με τον κ. Boom. «Τα ΕΔΑ δεν πρέπει να γίνουν αυτόνομα κέντρα αριστείας που λειτουργούν σε απομόνωση,» δηλώνει. «Έχουν καλές διασυνδέσεις με νοσοκομεία και υπηρεσίες πρωτοβάθμιας περίθαλψης και ωφελούν τις τοπικές κοινότητες, αλλά και υποστηρίζουν ασθενείς σε όλη την Ευρώπη.»

Εξετάζοντας τον αντίκτυπο των ΕΔΑ σε πιο γενικό επίπεδο, ο κ. Boom αναφέρει ότι τα δίκτυα σηματοδοτούν ένα συναρπαστικό νέο κεφάλαιο στην ευρωπαϊκή συνεργασία στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης. Αποτελούν ένα σαφές παράδειγμα του πώς τα κράτη μέλη μπορούν να δουλέψουν από κοινού για να προσφέρουν πρόσθετες υπηρεσίες για τους πολίτες. «Κατά την άποψή μου, τα ΕΔΑ θα μπορούσαν να λειτουργήσουν σαν μια πλατφόρμα για την ανάπτυξη εργαλείων ηλεκτρονικών υπηρεσιών υγείας και θα μπορούσαν να αυξήσουν τη συνεργασία σε περισσότερο κοινές χρόνιες παθήσεις,» όπως ανέφερε. «Τώρα έχουμε μια πλατφόρμα η οποία λειτουργεί ως βάση, μια ευκαιρία για τα κράτη μέλη να ενώσουν τις δυνάμεις τους, να μιλήσουν για τις κοινές προκλήσεις που αντιμετωπίζουν στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης και να σκεφτούν πέρα από τα σύνορα.»



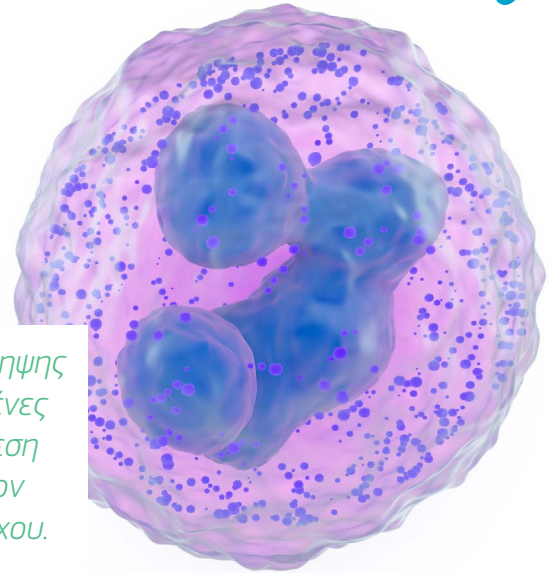
*«Τώρα έχουμε μια πλατφόρμα η οποία λειτουργεί ως βάση, μια ευκαιρία για τα κράτη μέλη να ενώσουν τις δυνάμεις τους, να μιλήσουν για τις κοινές προκλήσεις που αντιμετωπίζουν στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης και να σκεφτούν πέρα από τα σύνορα.»*

# ΕΔΑ για αιματολογικές νόσους (EuroBloodNet)



Οι αιματολογικές νόσοι περιλαμβάνουν ανωμαλίες στο αίμα και στα κύτταρα του μυελού των οστών, στα λεμφικά όργανα και στους παράγοντες πήξης, και σχεδόν όλες αυτές είναι σπάνιες. Μπορούν να χωριστούν σε έξι κατηγορίες: σπάνιες ανωμαλίες των ερυθρών κυττάρων του αίματος, ανεπάρκεια του μυελού των οστών, σπάνιες διαταραχές πήξης, αιμοχρωμάτωση και άλλες σπάνιες γενετικές διαταραχές σύνθεσης σιδήρου, κακοήθειες του μυελού των οστών, και κακοήθειες του λεμφικού ιστού.

*Υπάρχουν προγράμματα πρόληψης σε μερικές χώρες για ορισμένες παθήσεις, αλλά υπάρχει άμεση ανάγκη για εναρμόνιση στον τομέα του προληπτικού ελέγχου.*



Για τη διάγνωση σπάνιων αιματολογικών νόσων απαιτείται μεγάλη κλινική εξειδίκευση και πρόσβαση σε μια ευρεία γκάμα εργαστηριακών υπηρεσιών και τεχνολογιών ιατρικής απεικόνισης. Αυτές οι εξετάσεις επιτρέπουν την ακριβή ταξινόμηση των νόσων σύμφωνα με τα κριτήρια του ΠΟΥ χρησιμοποιώντας διεθνή συστήματα βαθμολόγησης και, όπου αυτόν είναι δυνατόν, βιοδείκτες.

Δεδομένων των εν λόγω απαιτήσεων και του γεγονότος ότι ορισμένες σπάνιες αιματολογικές νόσοι είναι πολύ σπάνιες, η διάγνωση συχνά παραβλέπεται ή καθυστερεί, ιδίως σε ασθενείς μεγαλύτερης ηλικίας. Η θεραπεία είναι επίσης συχνά δύσκολη λόγω των ειδικών υποδομών και ομάδων που είναι απαραίτητες και λόγω της

δυσκολίας στην πρόσβαση σε ορισμένες θεραπείες όπως η μεταμόσχευση αλλογενών βλαστοκυττάρων ή οι παράγοντες πήξης.

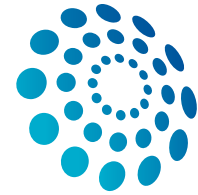
Υπάρχουν προγράμματα πρόληψης σε μερικές χώρες για ορισμένες παθήσεις, αλλά υπάρχει άμεση ανάγκη για εναρμόνιση στον τομέα του προληπτικού ελέγχου.

Το EuroBloodNet, με την εμπειρία που αποκτήθηκε χάρη στο Ευρωπαϊκό Δίκτυο για Σπάνιες και Συγγενείς Αναμιξίες (ENERCA) που χρηματοδοτείται από την ΕΕ και την Ευρωπαϊκή Αιματολογική Εταιρεία (EHA), θα προσπαθήσει: να βελτιώσει την πρόσβαση σε υγειονομική περίθαλψη για ασθενείς με RHD, να προωθήσει τις κατευθυντήριες

γραμμές και τις βέλτιστες πρακτικές, να βελτιώσει την κατάρτιση και την ανταλλαγή γνώσεων, να προσφέρει κλινικές συμβουλές όπου η εξειδικευμένη γνώση σε εθνικό επίπεδο είναι ανεπαρκής, και να αυξήσει τον αριθμό των κλινικών δοκιμών στο πεδίο αυτό.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Pierre Fenaux  
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Saint-Louis, Γαλλία



# ΕΔΑ για ουρογεννητικές νόσους και παθήσεις (ERN eUROGEN)

Οι σπάνιες και πολύπλοκες ουρογεννητικές παθήσεις μπορεί να απαιτούν χειρουργική επέμβαση, συχνά κατά την περίοδο μετά τη γέννηση ή κατά την παιδική ηλικία. Η ακράτεια ούρων και κοπράνων αποτελεί βαρύ φορτίο για τα παιδιά, τους εφήβους αλλά και τους ενήλικες ασθενείς. Τα άτομα που έχουν προσβληθεί από αυτές χρειάζονται περίθαλψη καθ' όλη της διάρκειας της ζωής τους από διεπιστημονικές ομάδες ειδικών που σχεδιάζουν και πραγματοποιούν την επέμβαση, και παρέχουν μετεχειρητικές φυσιοθεραπείες και ψυχολογική υποστήριξη

Το ERN eUROGEN θα παράσχει κατευθυντήριες γραμμές βέλτιστης πρακτικής με βάση την ατομική αξιολόγηση βελτίωση της κοινοποίησης των αποτελεσμάτων. Για πρώτη φορά, θα προσφέρει τη δυνατότητα παρακολούθησης των μακροπρόθεσμων αποτελεσμάτων για ασθενείς κατά τη διάρκεια μιας περιόδου 15 με 20 ετών.

Το δίκτυο θα συλλέξει δεδομένα και υλικό όπου υπάρχει έλλειψη, θα αναπτύξει νέες κατευθυντήριες γραμμές, θα αναπτύξει στοιχεία βέλτιστης πρακτικής, θα ταυτοποιήσει διαφοροποιήσεις πρακτικών, θα αναπτύξει εκπαιδευτικά προγράμματα και προγράμματα κατάρτισης, θα διαμορφώσει το



θεματολόγιο ερευνών σε συνεργασία με εκπροσώπους ασθενών, και θα κοινοποιήσει γνώσεις μέσω της συμμετοχής σε εικονικές διεπιστημονικές ομάδες. Μέχρι το 2020, τουλάχιστον 50 νέοι ειδικοί για σπάνιες και πολύπλοκες ουρογεννητικές νόσους θα έχουν επωφεληθεί από συγκεκριμένα προγράμματα κατάρτισης και προγράμματα υποτροφιών που θα διοργανώνονται από το ERN eUROGEN.

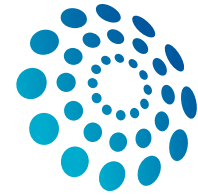
Τέλος, το δίκτυο στόχο έχει να προάγει την καινοτομία στην ιατρική και να βελτιώσει τα διαγνωστικά εργαλεία και τη θεραπεία για ασθενείς. ■

*Για πρώτη φορά, θα προσφέρει τη δυνατότητα παρακολούθησης των μακροπρόθεσμων αποτελεσμάτων για ασθενείς κατά τη διάρκεια μιας περιόδου 15 με 20 ετών.*

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

**Καθηγητής Christopher Chapple**  
Πανεπιστημιακά Νοσοκομεία του  
Σέφιλντ, Ίδρυμα του Εθνικού Συστήματος  
Υγείας (NHS), Ηνωμένο Βασίλειο

# ΕΔΑ για νευρομυϊκές νόσους (ERN EURO-NMD)



Οι νευρομυϊκές νόσοι (NMD) προκύπτουν από τα πρώτα στάδια της παιδικής ηλικίας μέχρι τα ώριμα στάδια της ενηλικίωσης και χαρακτηρίζονται από μυϊκή αδυναμία και εξάντληση, αλλά μπορεί να συνδέονται με άλλα συμπτώματα, τα οποία περιλαμβάνουν κόπωση, πόνους, λήθαργο, τύφλωση, δυσκολίες στην κατάποση, δυσκολίες στην αναπνοή και καρδιοπάθειες. Οι περισσότερες NMD κλιμακώνονται και καταβάλλουν τον οργανισμό, προκαλώντας μείωση του προσδόκιμου ζωής και της ποιότητας ζωής.

*Το δίκτυο στόχο έχει να μειώσει τον χρόνο διάγνωσης κατά 40% στα 5 πρώτα έτη, να βελτιώσει την απόδοση της διάγνωσης κατά 15% και να αυξήσει την πρόσβαση σε κατάλληλη περίθαλψη.*

Υπάρχουν σημαντικά κενά και διαφορές στην πρόσβαση σε διάγνωση και θεραπεία στην Ευρώπη. Σημαντικές προκλήσεις για τη βελτίωση των αποτελεσμάτων περιλαμβάνουν την καθυστέρηση στην παραπομπή από την πρωτοβάθμια περίθαλψη σε ένα ειδικό κέντρο και τη διαχείριση της μετάβασης από τις παιδιατρικές υπηρεσίες στις υπηρεσίες για ενήλικους.

Το ERN EURO-NMD ενώνει τους κορυφαίους ειδικούς για να παρέχουν πρόσβαση σε ειδική θεραπεία στους ασθενείς μέσω εικονικών και προσωπικών ιατρικών επισκέψεων. Το δίκτυο



στόχο έχει να μειώσει τον χρόνο διάγνωσης κατά 40% στα 5 πρώτα έτη, να βελτιώσει την απόδοση της διάγνωσης κατά 15% και να αυξήσει την πρόσβαση σε κατάλληλη περίθαλψη.

Επιπλέον, το ERN EURO-NMD θα αναπτύξει νέες κατευθυντήριες γραμμές και θα παρέχει στους επαγγελματίες του τομέα της υγείας και στους ασθενείς πληροφορίες σχετικά με τη βέλτιστη πρακτική για κάθε νόσο. Η γνώση που θα παραχθεί και θα μελετηθεί από το δίκτυο θα καταστεί διαθέσιμη μέσω εργαλείων ηλεκτρονικών υπηρεσιών στον τομέα της υγείας. Βάζοντας τα

θεμέλια για μια στενή συνεργασία, το δίκτυο θα αναπτύξει επίσης συνεργασίες που θα καταστήσουν εφικτή την προαγωγή της έρευνας και την ανάπτυξη θεραπειών για την ικανοποίηση των αναγκών των ασθενών που δεν έχουν ακόμα καλυφθεί.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια Kate Bushby  
Νοσοκομεία του Νιούκασλ, Ίδρυμα του Εθνικού Συστήματος Υγείας (NHS),  
Ηνωμένο Βασίλειο

# Ευρώπη: ένα παγκόσμιο κέντρο αριστείας

**Τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς τέθηκαν σε λειτουργία τον Μάρτιο του 2017.** Παρόλο που τα εν λόγω δίκτυα είναι ακόμα καινούργια και ο πρωταρχικός σκοπός τους είναι η βελτίωση των ζωών των ανθρώπων στην Ευρώπη που πάσχουν από σπάνια νοσήματα και πολύπλοκες νόσους, θα έχουν και παγκόσμιο αντίκτυπο.

Τα ΕΔΑ θα αξιοποιήσουν τις παγκόσμιες βέλτιστες πρακτικές, όπου υπάρχουν, και θα τις δημιουργήσουν όπου δεν υπάρχουν. **Τα δίκτυα θα βοηθήσουν να καταστήσουμε την Ευρώπη έναν κόμβο δραστηριοτήτων για σπάνιες και πολύπλοκες παθήσεις.**

Για παράδειγμα, τα ΕΔΑ θα είναι καλά οργανωμένα για να εφαρμόσουν τις κατευθυντήριες γραμμές των βέλτιστων πρακτικών. Για τις παθήσεις όπου δεν είναι διαθέσιμες κατευθυντήριες γραμμές για τη διάγνωση ή τη θεραπεία, τα δίκτυα θα έχουν τη δυνατότητα να αναπτύξουν κατευθυντήριες γραμμές και βέλτιστες πρακτικές.

Συνδέοντας ειδικούς και ασθενείς, τα ΕΔΑ έχουν επίσης τη δυνατότητα να διευκολύνουν κλινικές μελέτες και να δοκιμάσουν θεραπευτικές επεμβάσεις. Αυτό θα τους τοποθετήσει στην πρώτη γραμμή όσον αφορά την καινοτομία σε διάφορα πεδία σπάνιων νόσων.



Το μοντέλο ΕΔΑ θα μπορούσε να αποτελέσει παράδειγμα για άλλους. Τα εργαλεία αιχμή για ηλεκτρονικές υπηρεσίες στον τομέα της υγείας που αναπτύχθηκαν για να βοηθήσουν τη διασυννοριακή συνεργασία στην Ευρώπη μπορεί να έχουν επίσης τη δυνατότητα να δημιουργήσουν διεθνείς συνεργασίες ενώ παράλληλα βελτιώνουν την πρόσβαση στην υγειονομική περίθαλψη. ■

*Τα ΕΔΑ θα αξιοποιήσουν τις παγκόσμιες βέλτιστες πρακτικές, όπου υπάρχουν, και θα τις δημιουργήσουν όπου δεν υπάρχουν.*

# ΕΔΑ για παθήσεις των ματιών (ERN EYE)



Οι σπάνιες παθήσεις των ματιών αποτελούν τη βασική αιτία των προβλημάτων όρασης και τύφλωσης για παιδιά και νεαρούς ενήλικες στην Ευρώπη. Πάνω από 900 σπάνιες παθήσεις των ματιών συγκαταλέγονται στην πύλη για σπάνια νοσήματα και ορφανά φάρμακα (ORPHANET). Αυτές περιλαμβάνουν πιο διαδεδομένες παθήσεις όπως η μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια της οποίας ο επιπολασμός υπολογίζεται 1 προς 5 000, καθώς και μερικά πολύ σπάνια περιστατικά που έχουν καταγραφεί μόνο μία ή δύο φορές στα ιατρικά συγγράμματα.

Το ERN EYE χωρίζει αυτές τις παθήσεις σε τέσσερις θεματικές ομάδες: σπάνιες παθήσεις του αμφιβληστροειδούς χιτώνα, σπάνιες νευροοφθαλμολογικές παθήσεις, σπάνιες παθήσεις παιδιατρικής οφθαλμολογίας και σπάνιες παθήσεις του πρόσθιου ημιμορίου.

Επιπλέον, έξι διατομεακές ομάδες εργασίας εξετάζουν ζητήματα που είναι κοινά για τις

*Ο βασικός στόχος του δικτύου είναι η ανάπτυξη μιας εικονικής κλινικής — που είναι γνωστή ως EyeClin — για να εγγυάται τη βέλτιστη κάλυψη των σπάνιων παθήσεων των ματιών και να διευκολύνει τη διασυνοριακή διάδοση των εξειδικευμένων γνώσεων.*

τέσσερις κύριες θεματικές ομάδες. Άλλες ομάδες εργασίας εστιάζουν σε συγκεκριμένους τομείς όπως γενετικές εξετάσεις, μητρώα, έρευνα, εκπαίδευση, επικοινωνία και ασθενείς.

Ο βασικός στόχος του δικτύου είναι η ανάπτυξη μιας εικονικής κλινικής — που είναι γνωστή ως EyeClin — για να εγγυάται τη βέλτιστη κάλυψη των σπάνιων παθήσεων των ματιών και να διευκολύνει τη διασυνοριακή διάδοση των εξειδικευμένων γνώσεων.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια Héléne Dollfus  
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,  
Γαλλία

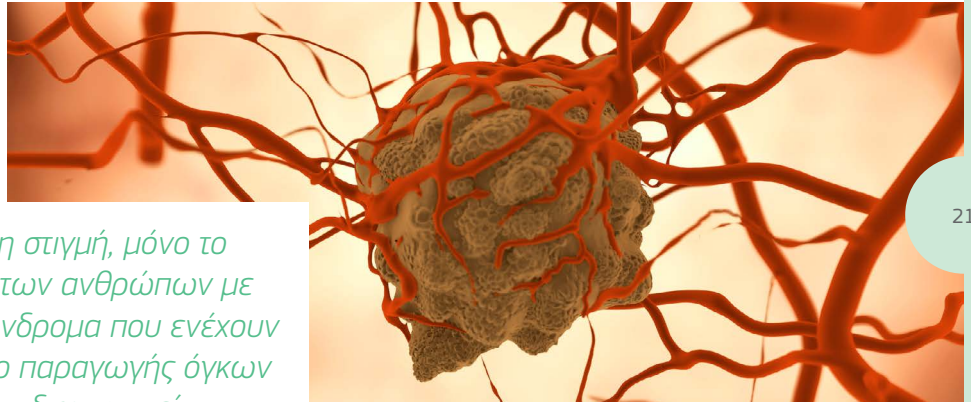
# ΕΔΑ για γενετικά σύνδρομα που ενέχουν τον κίνδυνο παραγωγής όγκων (ERN GENTURIS)



Τα γενετικά σύνδρομα που ενέχουν τον κίνδυνο παραγωγής όγκων είναι διαταραχές κατά τις οποίες κληρονομικές γενετικές μεταλλάξεις δημιουργούν μεγάλη προδιάθεση σε άτομα για την ανάπτυξη όγκων. Το ποσοστό του κινδύνου εμφάνισης καρκίνου κατά τη διάρκεια της ζωής μπορεί να φτάνει και το 100%. Παρόλο που υπάρχει μεγάλη διαφοροποίηση

στο σύστημα οργάνων που μπορεί να προσβάλλονται, τα άτομα που πάσχουν από αυτές αντιμετωπίζουν παρόμοιες προκλήσεις: καθυστέρηση στη διάγνωση, έλλειψη πρόληψης για ασθενείς και υγιείς συγγενείς, καθώς και κακή διαχείριση της θεραπείας. Αυτήν τη στιγμή, μόνο το 20-30% των ανθρώπων με γενετικά σύνδρομα που ενέχουν τον κίνδυνο παραγωγής όγκων έχουν διαγνωστεί.

Το ERN GENTURIS εργάζεται για τη βελτίωση της ταυτοποίησης αυτών των συνδρόμων, την ελαχιστοποίηση της απόκλισης των κλινικών αποτελεσμάτων, τον σχεδιασμό και



*Αυτήν τη στιγμή, μόνο το 20-30% των ανθρώπων με γενετικά σύνδρομα που ενέχουν τον κίνδυνο παραγωγής όγκων έχουν διαγνωστεί.*

την εφαρμογή κατευθυντήριων γραμμών, την ανάπτυξη μητρώων και βιοτραπεζών, την υποστήριξη της έρευνας και την ενδυνάμωση των ασθενών. Το δίκτυο θα εκπαιδεύσει το κοινό και τους επαγγελματίες στον τομέα της υγείας και θα ενισχύσει την ανταλλαγή βέλτιστων πρακτικών στην Ευρώπη. Η πρόσβαση στη διεπιστημονική περίθαλψη θα βελτιωθεί, με νέα μοντέλα και πρότυπα για την κοινοποίηση και τη συζήτηση πολύπλοκων περιστατικών. Το δίκτυο αυξάνει την ποιότητα και την ερμηνεία των γενετικών εξετάσεων, καθώς και τη συμμετοχή των ασθενών σε προγράμματα κλινικών ερευνών.

Το ERN GENTURIS θα συνεργαστεί με άλλα ΕΔΑ για τη βελτίωση της περίθαλψης των ασθενών με γενετικά σύνδρομα που ενέχουν τον κίνδυνο παραγωγής όγκων που πάσχουν από παθήσεις που εμπίπτουν στο επιστημονικό πεδίο άλλου δικτύου.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια Noline Hoogerbrugge

Ιατρικό Κέντρο Πανεπιστημίου Radboud, Ολλανδία

# Συνεργασία στην πράξη

Η τεχνολογία πληροφοριών (ΤΠ) και τα εργαλεία ηλεκτρονικών υπηρεσιών στον τομέα της υγείας μπορούν να παίξουν έναν πολύτιμο ρόλο στη διευκόλυνση της συνεργασίας. Τα ΕΔΑ συνδέονται μέσω μιας ειδικής πλατφόρμας ΤΠ μέσω της οποίας ένας συντονιστής του δικτύου μπορεί να συγκαλέσει «εικονικά» συμβούλια ειδικευμένου ιατρικού προσωπικού με τη χρήση εργαλείων τηλεϊατρικής για την εξέταση της πάθησης ενός ασθενή για διάγνωση ή θεραπεία. Αυτό επιτρέπει στους επαγγελματίες στον τομέα της υγείας, που θα ήταν παλαιότερα υποχρεωμένοι να διαχειριστούν σπάνιες και πολύπλοκες υποθέσεις σε απομόνωση, να συμβουλευτούν ομότιμους ειδικούς και να ζητήσουν μια δεύτερη γνώμη από έναν συνάδελφο. Ένα κεντρικό στοιχείο αυτών των εργαλείων είναι η διαλειτουργικότητα.

Χάρη στην τεχνολογία, η γεωγραφική τοποθεσία δεν χρειάζεται να αποτελεί εμπόδιο για τη συνεργασία με ομάδες που βρίσκονται διασκορπισμένες σε διαφορετικά μέρη. Σε μερικές περιπτώσεις, μια τηλεφωνική κλήση ή μια βιντεοκλήση αρκεί. Σε άλλες περιπτώσεις, τα δίκτυα μπορούν να χρησιμοποιήσουν ειδικά συστήματα για να διαβιβάσουν δείγματα ιστού ή εικόνες υψηλής ανάλυσης πολύπλοκων παθήσεων. Οι εν λόγω τεχνολογίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την αποθήκευση ιατρικών υποθέσεων, συμβάλλοντας έτσι στην ανάπτυξη μιας μεγάλης τράπεζας ιατρικών υποθέσεων για περαιτέρω μελέτη.

Για παράδειγμα, όταν παθολογικά ή ραδιολογικά στοιχεία κοινοποιούνται με ασφάλεια, τα μέλη του δικτύου μπορούν να συνδεθούν, να δουν τις εικόνες και να υποβάλλουν σχόλια σε ένα

κλειστό περιβάλλον. Ο θεράπων ιατρός παραμένει υπεύθυνος για τον ασθενή τους, αλλά μπορεί να επωφελείται από το ΕΔΑ χρησιμοποιώντας το ως ένα πολύτιμο και υποστηρικτικό μέσο.

*Χάρη στην τεχνολογία, η γεωγραφική τοποθεσία δεν χρειάζεται να αποτελεί εμπόδιο για τη συνεργασία με ομάδες που βρίσκονται διασκορπισμένες σε διαφορετικά μέρη.*

# Συνεργαζόμενοι εταίροι

Το ΕΔΑ στόχο έχει να προσφέρει πραγματικά οφέλη για όλα τα κράτη μέλη της ΕΕ. Η σχετική νομοθεσία επιτρέπει στις χώρες **που δεν εκπροσωπούνται σε ένα εγκεκριμένο ΕΔΑ** να συμμετέχουν μέσω παρόχων υγειονομικής περίθαλψης που διορίζονται από τα κράτη μέλη τους ως «συσχετιζόμενα» ή/και «συνεργαζόμενα» εθνικά κέντρα.

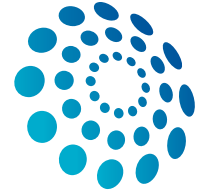
Τα κράτη μέλη μπορεί ακόμα να επιθυμούν να διορίσουν ένα εθνικό κέντρο συντονισμού για να βρίσκεται σε επαφή με όλα τα ΕΔΑ. Το Συμβούλιο των Κρατών Μελών για ΕΔΑ ορίζει το κοινό πλαίσιο για τον διορισμό και την ενσωμάτωση αυτού του είδους των κέντρων στα ΕΔΑ. Ωστόσο, είναι πολύ σημαντικό ο διορισμός

των συνεργαζόμενων εταίρων από κράτη μέλη να γίνεται μέσω ανοιχτών, διαφανών και εύρυθμων διαδικασιών.

Οι πρώτοι συνεργαζόμενοι εταίροι αναμένεται να διοριστούν από ορισμένα κράτη μέλη μέχρι το τέλος του 2017.



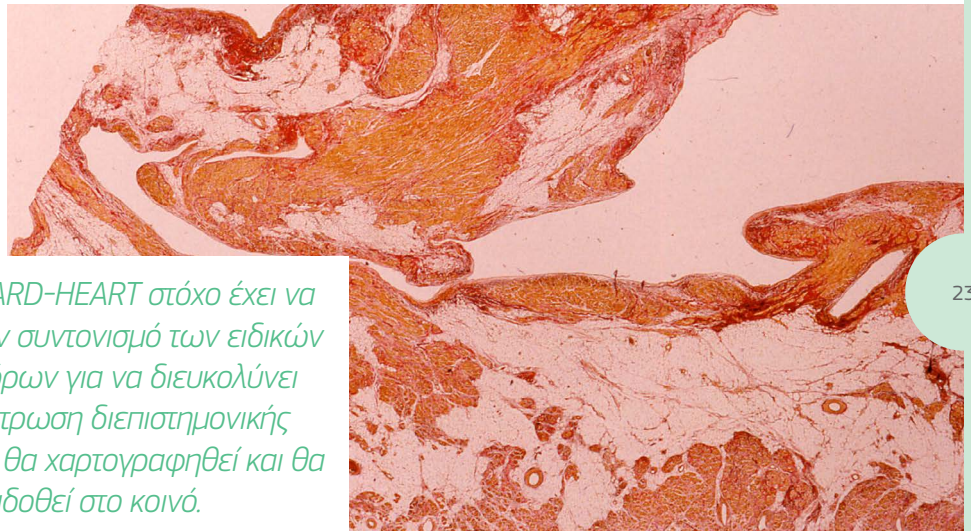
# ΕΔΑ για καρδιοπάθειες (ERN GUARD-HEART)



Οι σπάνιες καρδιοπάθειες μπορεί να προκύψουν κατά τη διάρκεια της ζωής ενός ατόμου και οφείλονται κυρίως σε γενετικούς παράγοντες. Οι εν λόγω παθήσεις χαρακτηρίζονται από μια ευρεία ποικιλία συμπτωμάτων και ενδείξεων που ποικίλλουν όχι μόνο από νόσο σε νόσο, αλλά και από ασθενή σε ασθενή. Όλες αυτές οι καρδιοπάθειες ενέχουν μεγάλο κίνδυνο ξαφνικού θανάτου σε νεαρή ηλικία, που συνήθως προκύπτει σε κατά τα άλλα υγιή άτομα.

Το δίκτυο GUARD-HEART έχει ταυτοποιήσει τους παρακάτω θεματικούς τομείς: οικογενείς ηλεκτρικές παθήσεις, οικογενείς καρδιομυοπάθειες, συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες και άλλες σπάνιες καρδιοπάθειες. Αυτοί οι θεματικοί τομείς βασίζονται στις κλινικές κατευθυντήριες γραμμές της Ευρωπαϊκής Εταιρείας Καρδιολογίας (ESC), στη Διεθνή Ταξινόμηση Νόσων (ICD10) και στην ORPHANET.

Το ERN GUARD-HEART στόχο έχει να ενισχύσει τον συντονισμό των ειδικών και των πόρων για να διευκολύνει τη συγκέντρωση διεπιστημονικής γνώσης που θα χαρτογραφηθεί και θα διαδοθεί στο κοινό.



*Το ERN GUARD-HEART στόχο έχει να ενισχύσει τον συντονισμό των ειδικών και των πόρων για να διευκολύνει τη συγκέντρωση διεπιστημονικής γνώσης που θα χαρτογραφηθεί και θα διαδοθεί στο κοινό.*

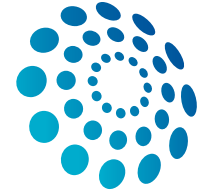
Οι υπηρεσίες υγειονομικής περίθαλψης θα παρασχεθούν μέσω μιας κοινής πλατφόρμας ηλεκτρονικών υπηρεσιών στον τομέα της υγείας. Αυτό θα διασφαλίσει την ευρύτερη πρόσβαση σε εξειδικευμένη επιστημονική γνώση για ασθενείς και επαγγελματίες στον τομέα της υγείας στην Ευρώπη. Ενισχύοντας τη στενότερη συνεργασία μεταξύ των ειδικών, θα αποκτηθεί νέα επιστημονική γνώση και θα κοινοποιηθεί για την υποστήριξη της ανάπτυξης νέων διαγνωστικών και θεραπευτικών διαδικασιών, αλλά

και για την ταυτοποίηση νέων σπάνιων καρδιοπαθειών.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Arthur Wilde  
Ακαδημαϊκό Ιατρικό Κέντρο,  
Άμστερνταμ, Ολλανδία

# ΕΔΑ για κληρονομικές και συγγενείς ανωμαλίες (ERNICA)



Το ERNICA εξετάζει συγγενείς δυσπλασίες και νόσους που εμφανίζονται στα πρώτα στάδια της ζωής και απαιτούν διεπιστημονική περίθαλψη και μακροπρόθεσμη παρακολούθηση και μελετά τη μετάβαση στην ενηλικίωση.

Το δίκτυο οργανώνεται γύρω από δύο βασικούς άξονες εργασίας σύμφωνα με τις κατηγοριοποιήσεις ORPHANET και ICD10. Ένας άξονας εργασίας εξετάζει τις δυσπλασίες του πεπτικού συστήματος και ο άλλος εξετάζει τις δυσπλασίες του διαφράγματος και του κοιλιακού τοιχώματος. Στον τελευταίο άξονα εργασίας, υπάρχουν ομάδες εργασίας που καλύπτουν δυσπλασίες του οισοφάγου και μια ομάδα που εργάζεται στις γαστρεντερολογικές και εντερικές νόσους. Η εν λόγω ομάδα περιλαμβάνει επίσης μια ομάδα που ειδικεύεται στην εντερική ανεπάρκεια. Κάθε ομάδα εργασίας διαθέτει δικές της ειδικές ομάδες που καλύπτουν μια συγκεκριμένη νόσο.

Για κάποια από αυτά τα σπάνια νοσήματα, τα ποσοστά θνησιμότητας μπορούν να φτάσουν ακόμα και το 50%. Το ERNICA στόχο έχει να βελτιώσει την ποιότητα της περίθαλψης που λαμβάνουν οι ασθενείς και να μειώσει



*Για κάποια από αυτά τα σπάνια νοσήματα, τα ποσοστά θνησιμότητας μπορούν να φτάσουν ακόμα και το 50%.*

τις μακροπρόθεσμες συνέπειες που έχουν αυτές οι σπάνιες νόσοι στα βρέφη. Το δίκτυο θα διευκολύνει τις ερευνητικές συνεργασίες με τη δυνατότητα ανάπτυξης κλινικών κατευθυντήριων οδηγιών που βασίζονται σε συλλογή στοιχείων. Θα βελτιωθεί ακόμα η πρόσβαση σε νέες χειρουργικές τεχνικές και θεραπείες.

Το ERNICA αποτελεί ένα σημείο συνάντησης για εθνικούς συλλόγους ασθενών και παρόχων περίθαλψης, συμπεριλαμβανομένων

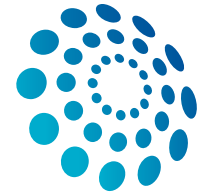
νοσοκόμων και άλλων επαγγελματιών που δεσμεύονται να βελτιώσουν τα αποτελέσματα για τους ασθενείς.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής René Wijnen

Ιατρικό Κέντρο Erasmus, Ρότερταμ, Ολλανδία

# ΕΔΑ για συγγενείς δυσπλασίες και σπάνια διανοητική αναπηρία (ERN ITHACA)



Αυτό το ΕΔΑ συγκεντρώνει ειδικούς σε σπάνιες συγγενείς δυσπλασίες και σπάνιες διαταραχές διανοητικής αναπηρίας. Οι συγγενείς δυσπλασίες επηρεάζουν ένα στα 40 μωρά. Για περισσότερο κοινές δυσπλασίες, όπως η κλεισοσιστία, υπάρχουν καθιερωμένα δίκτυα περίθαλψης. Για πιο σπάνιες παθήσεις, οι ειδικοί είναι διασκορπισμένοι στην Ευρώπη. Πολλές δυσπλασίες εμφανίζονται μαζί ως μέρος «συνδρόμων» που σχετίζονται με μη φυσιολογική αύξηση, ανάπτυξη ή κοινωνική προσαρμογή. Πάνω από **8000 σύνδρομα** έχουν περιγραφεί και τα περισσότερα προκύπτουν σε συχνότητα **κάτω του 1 στα 2000**.

Οι διαταραχές χρωμοσωμάτων είναι μια από τις πιο κοινές αιτίες δυσπλασιών και διανοητικής αναπηρίας. Νέες εξετάσεις, όπως η αλληλουχία όλων των γονιδίων και του γονιδιώματος έχουν βελτιώσει τις προοπτικές διάγνωσης, αλλά συνήθως δεν είναι διαθέσιμες σε πάνω από το 50% των κέντρων υψηλής εξειδίκευσης.

Η διεύρυνση της πρόσβασης σε αυτήν την τεχνολογία είναι βασικός στόχος του ERN ITHACA. Το δίκτυο αναπτύσσει επίσης πρωτοβουλίες



ηλεκτρονικής με εικονικές διεπιστημονικές ομάδες στα κέντρα της ΕΕ, και θα χρησιμοποιεί εικονικές επιγραμμικές κλινικές για τη βελτίωση της πρόσβασης σε διαγνωστικά εργαλεία χωρίς οι ασθενείς να είναι αναγκασμένοι να ταξιδέψουν.

Το ERN ITHACA θα έρθει σε επαφή με γονείς και ασθενείς για να αναπτύξει βέλτιστες πρακτικές και να ξεκινήσει την ανάπτυξη κατευθυντήριων γραμμών όπου είναι απαραίτητο. Θα καθιερώσει κριτήρια για τα δεδομένα μπρώρου ασθενών, την εξειδικευμένη κατάρτιση για επαγγελματίες στον τομέα της υγείας και θα διευκολύνει την έρευνα.

Το δίκτυο θα συνεργαστεί με άλλα υφιστάμενα δίκτυα στο πεδίο και με ΕΔΑ με τα οποία υπάρχουν συμπληρωματικά σημεία ενδιαφέροντος, ενώ θα κρατά τους ασθενείς στο επίκεντρο των δραστηριοτήτων του.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια Jill Clayton-Smith  
Κεντρικό Νοσοκομείο του Μάντσεστερ,  
Ίδρυμα του Εθνικού Συστήματος  
Υγείας (NHS), Ηνωμένο Βασίλειο

# Συντονίζοντας ένα Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς

Ο καθηγητής Pierre Fenaux, που είναι καθηγητής αιματολογίας στο νοσοκομείο Hôpital Saint-Louis στο Παρίσι της Γαλλίας, είναι υπεύθυνος για το ERN EuroBloodNet. Για τον καθηγητή Fenaux, το δίκτυο EuroBloodNet που διαθέτει 66 μέλη προσφέρει σημαντικά οφέλη σε ασθενείς και επαγγελματίες. «Ο σκοπός του ΕΔΑ είναι να έχει επίκεντρο τον ασθενή· να βελτιώνει την πρόσβαση σε υγειονομική περίθαλψη σε σπάνιες αιματολογικές διαταραχές», δηλώνει. «Φέρνουμε πρωτοπόρα διαγνωστικά εργαλεία και θεραπείες σε κέντρα ανά την Ευρώπη που μπορεί η απαραίτητη επιστημονική γνώση να μην υπάρχει.»

Αναφέρει ότι οι πιστοποιήσεις των κρατών μελών της ΕΕ και της Ευρωπαϊκής Επιτροπής προσθέτουν κύρος στο δίκτυο και βελτιώνουν την ικανότητα διάδοσης των κατευθυντήριων γραμμών. «Βλέπουμε επίσης θαυμάσιες ευκαιρίες διδασκαλίας σχετικά με σπάνιες αιματολογικές νόσους μέσω των συστημάτων συνεχιζόμενης ιατρικής εκπαίδευσης (ΣΙΕ),» προσθέτει ο καθηγητής Fenaux.

Για κλινικούς ιατρούς, το καθημερινό όφελος του δικτύου φαίνεται όταν αναλαμβάνουν σπάνιες ή πολύπλοκες ιατρικές υποθέσεις: Οι θεράποντες ιατροί μπορούν να συμβουλευτούν

εξειδικευμένους συναδέλφους σε άλλες χώρες, δίνοντας έτσι τέλος στην απομόνωση που μερικές φορές νιώθουν οι επαγγελματίες στον τομέα της υγείας όταν δεν έχουν πρόσβαση σε ομότιμους ειδικούς οι οποίοι μπορούν να τους δώσουν μια δεύτερη γνώμη.»

Υπάρχουν ακόμα άλλα πιθανά οφέλη. Ο καθηγητής Fenaux λέει ότι η σύνδεση νοσοκομείων ανά την Ευρώπη θα δημιουργήσει ένα μεγάλο αριθμό ασθενών με σπάνιες ασθένειες, ανοίγοντας τον δρόμο για κλινική έρευνα που παλαιότερα δεν θα ήταν εφικτή.

Οι εν λόγω διασυνδέσεις μπορούν επίσης να λειτουργήσουν σαν μια πλατφόρμα παρέμβασης ενισχύοντας την ανάπτυξη συλλόγων ασθενών για άτομα με σπάνια νοσήματα, και προσφέροντας επιστημονικές πληροφορίες σχετικά με καινοτόμες θεραπείες. «Αν ένας θεράπων ιατρός ζητά από το τοπικό νοσοκομείο πρόσβαση σε μια καινοτόμο θεραπεία, το δίκτυό μας θα μπορούσε να προσφέρει τη γνώμη ενός ειδικού σχετικά με την επιστήμη που αποτελεί τη βάση μιας νέας παρέμβασης,» δηλώνει ο καθηγητής Fenaux. «Οι θεράποντες ιατροί και οι ασθενείς σε αυτό το πεδίο τώρα γνωρίζουν ότι δεν είναι μόνοι τους.»



*« Οι θεράποντες ιατροί μπορούν να συμβουλευτούν εξειδικευμένους συναδέλφους σε άλλες χώρες, δίνοντας έτσι τέλος στην απομόνωση που μερικές φορές νιώθουν οι επαγγελματίες στον τομέα της υγείας όταν δεν έχουν πρόσβαση σε ομότιμους ειδικούς οι οποίοι μπορούν να τους δώσουν μια δεύτερη γνώμη.»*

# ΕΔΑ για νόσους του αναπνευστικού συστήματος (ERN LUNG)



Οι πολύπλοκες νόσοι των πνευμόνων απαιτούν παρακολούθηση από διάφορες ειδικότητες παράλληλα με ψυχοκοινωνική υποστήριξη. Αυτή η πολυπλοκότητα μπορεί να οφείλεται στον υποκείμενο γενετικό μηχανισμό της νόσου, τις δευτερεύουσες αλλαγές και τη ζημιά που έχουν υποστεί άλλα συστήματα οργάνων. Η έγκαιρη διάγνωση και η πρόσβαση σε ειδική περίθαλψη μπορούν να βελτιώσουν τα αποτελέσματα για πολλές από αυτές τις παθήσεις.

*Το δίκτυο προσπαθεί να βελτιώσει την επιστημονική γνώση στην Ευρώπη για τη βελτίωση των προτύπων περίθαλψης, της ποιότητας ζωής και της πρόγνωσης στο πλαίσιο του φάσματος των σπάνιων πνευμονικών νόσων.*

Το ERN-LUNG εξετάζει μια σειρά από σπάνιες και πολύπλοκες πνευμονικές παθήσεις, όπως η ιδιοπαθής πνευμονική ίνωση, η κυστική ίνωση, η βρογχεκτασία που δεν οφείλεται σε κυστική ίνωση, η πνευμονική υπέρταση, η παρανεοπλασματική παραγεωφαιδική εκφύλιση (PCD), η ανεπάρκεια άλφα-1 αντιτρυψίνης (AATD), το μεσοθωρίωμα, η χρόνια δυσλειτουργία ομοιομοσχεύματος πνεύμονα, και άλλες σπάνιες πνευμονοπάθειες (ORLD).

Το δίκτυο προσπαθεί να βελτιώσει την επιστημονική γνώση στην Ευρώπη για τη βελτίωση των προτύπων περίθαλψης, της ποιότητας ζωής και της



πρόγνωσης στο πλαίσιο του φάσματος των σπάνιων πνευμονικών νόσων. Τα μέλη αναπτύσσουν και διαδίδουν κατευθυντήριες γραμμές αγωγής, προωθούν κοινές θεραπευτικές πρακτικές, ενισχύουν τη διασυνοριακή πρόσβαση σε διάγνωση και θεραπεία, δημιουργούν και υποστηρίζουν μπρώα και συγκεντρώνουν μεγάλες ομάδες για κλινικές μελέτες, την ανάπτυξη φαρμάκων και τις σπουδές φυσικής ιστορίας.

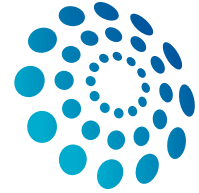
Το ERN-LUNG παρέχει στους ασθενείς πρόσβαση σε διεπιστημονικές ομάδες, παρέχοντας δεύτερες γνώμες για πολύπλοκες ιατρικές υποθέσεις μέσω

διαδικτύου χωρίς οι ασθενείς να είναι αναγκασμένοι να ταξιδέψουν. Έτσι θα γίνει επέκταση ενός επιγραμματικού συστήματος επιστημονικής συμβουλής που θεσπίστηκε μέσω του πιλοτικού έργου ECORN-CF που χρηματοδοτήθηκε από την ΕΕ. ■

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Thomas O.F. Wagner  
Universitätsklinikum, Φρανκφούρτη,  
Γερμανία

# ΕΔΑ για τον παιδιατρικό καρκίνο (αιματοογκολογία) (ERN PaedCan)



Ο παιδιατρικός καρκίνος είναι σπάνιος και εμφανίζεται με πολλές υποκατηγορίες νεοπλασιών.

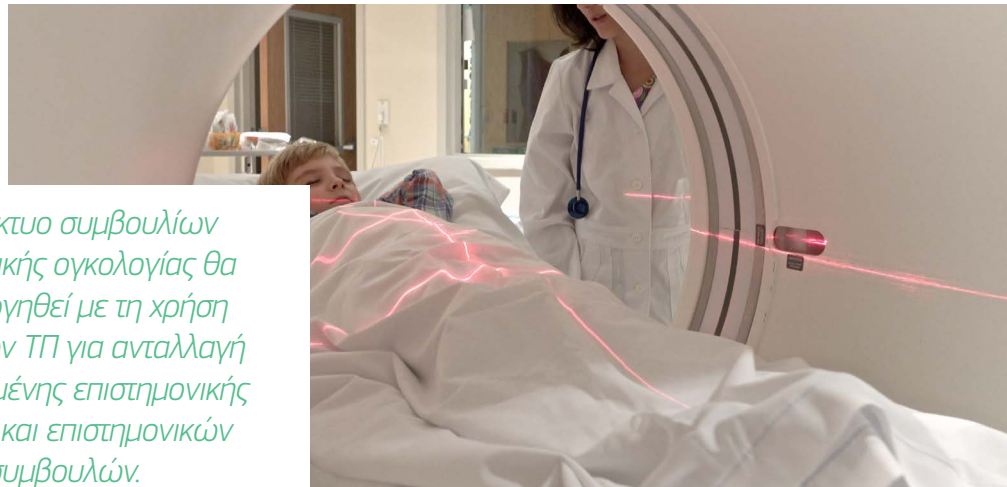
Με 20000 παιδιά να έχουν πρόσφατα διαγνωστεί με καρκίνο στην Ευρώπη και 6000 ασθενείς με παιδιατρικό καρκίνο να πεθαίνουν κάθε χρόνο, παραμένει η πρώτη αιτία θανάτων από νόσους για παιδιά άνω του 1 έτους.

*Ένα δίκτυο συμβουλίων παιδιατρικής ογκολογίας θα δημιουργηθεί με τη χρήση εργαλείων ΤΠ για ανταλλαγή εξειδικευμένης επιστημονικής γνώσης και επιστημονικών συμβουλών.*

Ο μέσος όρος επιβίωσης

έχει αυξηθεί τις τελευταίες δεκαετίες για κάποιες παθήσεις η εξέλιξη είναι εντυπωσιακά μεγάλη, ενώ για άλλες τα αποτελέσματα παραμένουν απογοητευτικά. Μεγάλες ανισότητες στα ποσοστά επιβίωσης είναι άλλη μια πρόκληση στην Ευρώπη, με χειρότερα αποτελέσματα να σημειώνονται στην Ανατολική Ευρώπη.

Το ERN PaedCan εργάζεται για τη βελτίωση της πρόσβασης σε υγειονομική περίθαλψη υψηλής ποιότητας για παιδιά με καρκίνο των οποίων οι παθήσεις χρειάζονται ειδική γνώση και εργαλεία που δεν είναι ευρέως διαθέσιμα λόγω του μικρού αριθμού των περιστατικών και λόγω έλλειψης



πόρων. Βασίζεται σε παλαιότερα έργα ENCCA, PanCare και ExPO-r-Net που χρηματοδοτήθηκαν από την ΕΕ. Το ERN PaedCan αναπτύσσει έναν χάρτη πορείας ειδικών κέντρων για να βοηθήσει στη βελτίωση της προβολής τους σε παρόχους υγειονομικής περίθαλψης και ασθενείς. Ένα δίκτυο συμβουλίων παιδιατρικής ογκολογίας θα δημιουργηθεί με τη χρήση εργαλείων ΤΠ για ανταλλαγή εξειδικευμένης επιστημονικής γνώσης και επιστημονικών συμβουλών.

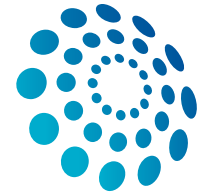
Το δίκτυο στόχο έχει να αυξήσει τα ποσοστά επιβίωσης του παιδικού καρκίνου και την ποιότητα ζωής ενισχύοντας τη συνεργασία, την έρευνα

και την κατάρτιση, με απώτερο στόχο τη μείωση των τρεχουσών ανισοτήτων όσον αφορά τα ποσοστά επιβίωσης παιδικού καρκίνου και τις υποδομές υγειονομικής περίθαλψης στα κράτη μέλη της ΕΕ.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια Ruth Ladenstein  
St. Anna Kinderspital & St. Anna  
Kinderkrebsforschung, Αυστρία

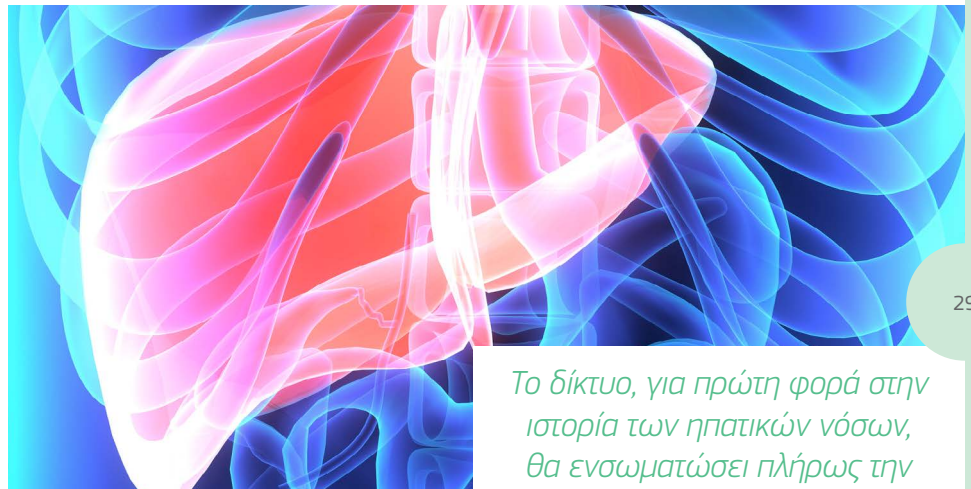
# ΕΔΑ για τις ηπατικές νόσους (ERN RARE-LIVER)



Οι σπάνιες ηπατικές νόσοι μπορούν να προκαλέσουν σταδιακή βλάβη στο ήπαρ και να οδηγήσουν σε ίνωση και κίρρωση. Οι επιπλοκές της κίρρωσης μπορεί να οδηγήσουν σε θάνατο και, σε πολλές περιπτώσεις, η μόνη αποτελεσματική θεραπεία είναι η μεταμόσχευση ήπατος. Η κόπωση, ο κνησμός σε χολοστατικές παθήσεις, και ο πόνος και το πρήξιμο στην περιοχή της κοιλιάς σε κυστικές παθήσεις επηρεάζουν σημαντικά την ποιότητα ζωής.

Σε παιδιατρικούς ασθενείς, η καθυστέρηση στη διάγνωση, και η έλλειψη ανάπτυξης και η μη επίτευξη των βασικών σταδίων ανάπτυξης αποτελούν πρόσθετους βασικούς παράγοντες, παράλληλα με την πρόκληση της μετάβασης στη θεραπεία κατά την εφηβεία.

Το ERN RARE-LIVER εξετάζει τρεις κατηγορίες νόσων: τα αυτοάνοσα νοσήματα ήπατος, τη μεταβολική χολική ατρησία και τις σχετικές ηπατικές νόσους, καθώς και αλλοιώσεις στη δομή του ήπατος. Το δίκτυο, για πρώτη φορά στην ιστορία των ηπατικών νόσων, θα ενσωματώσει πλήρως την περίθαλψη για τους ενήλικους και την περίθαλψη για παιδιά δίνοντας έμφαση στις ανάγκες του πληθυσμού που βρίσκεται σε μεταβατικό στάδιο και τις



επιπτώσεις για τις οικογένειες με γενετική διάγνωση.

Η ανάπτυξη ενημερωμένων κατευθυντήριων οδηγιών αποτελεί προτεραιότητα. Οι κατευθυντήριες γραμμές αγωγής θα εφαρμοστούν σε συνεργασία με την Ευρωπαϊκή Εταιρεία για τη Μελέτη του Ήπατος (EASL) και την Ευρωπαϊκή Εταιρεία για την Παιδική Γαστρεντερολογία, Ηπατολογία και Διατροφή (ESPGHAN). Αυτό θα υποστηριχθεί από την καθιέρωση βασικών διαγνωστικών και προγνωστικών εξετάσεων.

Η ενημέρωση των κλινικών γιατρών σχετικά με τις σπάνιες διαταραχές ήπατος και η δίκαιη

*Το δίκτυο, για πρώτη φορά στην ιστορία των ηπατικών νόσων, θα ενσωματώσει πλήρως την περίθαλψη για τους ενήλικους και την περίθαλψη για παιδιά.*

πρόσβαση σε ταχέως εξελισσόμενες επιλογές θεραπείας αποτελούν μεγάλες δυσκολίες που πρέπει να ξεπεραστούν.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

**Καθηγητής David Jones**

Νοσοκομεία του Νιούκασλ, Ίδρυμα του Εθνικού Συστήματος Υγείας (NHS), Ηνωμένο Βασίλειο

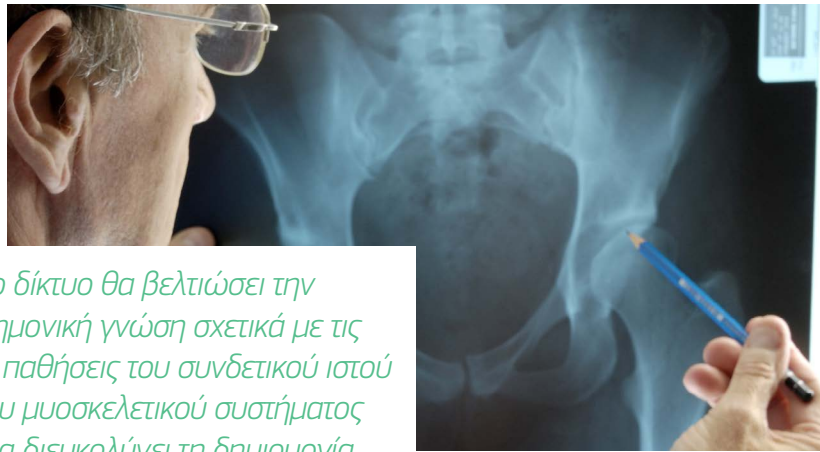
# ΕΔΑ για τον συνδετικό ιστό και τις μυοσκελετικές παθήσεις (ERN ReCONNET)



Οι σπάνιες παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος συμπεριλαμβάνουν έναν μεγάλο αριθμό παθήσεων και συνδρόμων, με τρομακτική επίδραση στην ευεξία του ασθενή. Αυτές περιλαμβάνουν κληρονομικές παθήσεις, και συστηματικά αυτοάνοσα νοσήματα όπως η συστηματική σκλήρωση, η μικτή νόσος του συνδετικού ιστού, οι ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες, η αδιαφοροποίητη νόσος του συνδετικού ιστού και το αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο. Η καθυστερημένη διάγνωση, ιδίως για σπάνιες ή πολύπλοκες μορφές νόσων είναι ένα συχνό πρόβλημα.

Αυτό το δίκτυο χωρίζει τις σπάνιες παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος σε τρεις βασικές θεματικές ομάδες: σπάνια αυτοάνοσα νοσήματα, πολύπλοκα αυτοάνοσα νοσήματα, και σπάνιες κληρονομικές παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος.

Το ERN ReCONNET στόχο έχει να βελτιώσει την έγκαιρη διάγνωση, τη διαχείριση των ασθενών, τα αποτελέσματα της περίθαλψης και την



*Το δίκτυο θα βελτιώσει την επιστημονική γνώση σχετικά με τις σπάνιες παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος και θα διευκολύνει τη δημιουργία μεγάλων βάσεων δεδομένων για την ταυτοποίηση νέων κλινικών ή βιολογικών δεικτών που θα βοηθήσουν στη διάγνωση.*

εικονική συζήτηση κλινικών περιπτώσεων εντός του δικτύου και με τα συνεργαζόμενα κέντρα. Η χρήση τεχνολογιών της πληροφορίας (ΤΠ) θα διευκολύνει την επικοινωνία μεταξύ των κέντρων. Το δίκτυο θα βελτιώσει την επιστημονική γνώση σχετικά με τις σπάνιες παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος και θα διευκολύνει τη δημιουργία μεγάλων βάσεων δεδομένων για την ταυτοποίηση νέων κλινικών ή βιολογικών δεικτών που θα βοηθήσουν στη διάγνωση.

Τα εκπαιδευτικά προγράμματα για ασθενείς και οικογένειες θα αναπτυχθούν και θα διαδοθούν, αλλά θα εφαρμοστούν και νέες κατευθυντήριες γραμμές και μέτρα ποιότητας. Η βελτίωση των θεραπευτικών πρωτοκόλλων και η μεγαλύτερη συμμετοχή των ασθενών αποτελούν επίσης προτεραιότητες.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

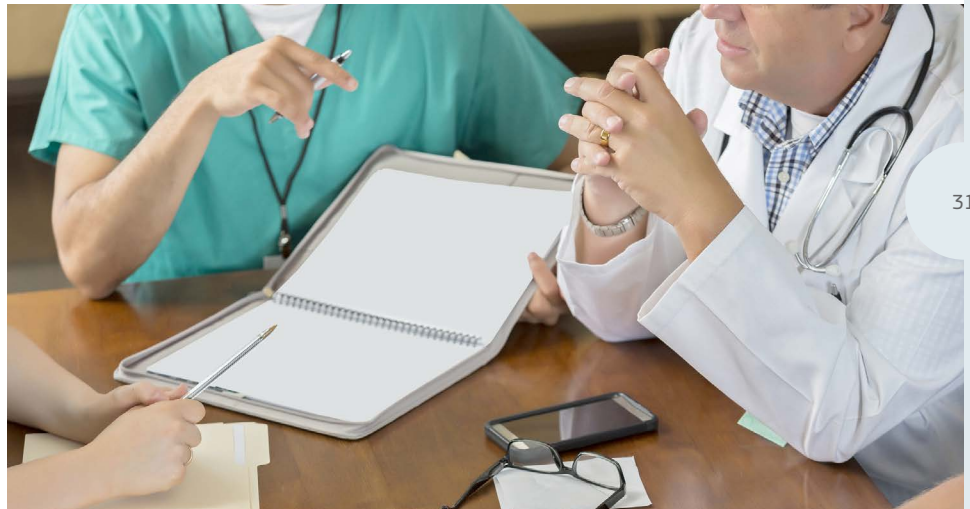
Καθηγήτρια Marta Mosca  
Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Italia



# Εθνικές πολιτικές για σπάνια νοσήματα

Τα κράτη μέλη της ΕΕ είναι υπεύθυνα για τις εθνικές πολιτικές στον τομέα της υγείας και την παροχή υπηρεσιών υγείας. Το 2009, το Ευρωπαϊκό Συμβούλιο των Υπουργών Υγείας<sup>1</sup> συνέστησε οι χώρες μέλη να θεσπίσουν και να εφαρμόσουν σχέδια ή στρατηγικές μέχρι το τέλος του 2013 για την υποστήριξη των ασθενών που πάσχουν από σπάνια νοσήματα. Σύμφωνα με τη σύσταση, τα σχέδια θα πρέπει να διαμορφώνονται με σκοπό:

- + Να καθοδηγούν και να εντάσσουν δράσεις σχετικά με σπάνια νοσήματα εντός των εθνικών συστημάτων υγείας και κοινωνικής ασφάλειας
- + Να ενσωματώσουν πρωτοβουλίες σε τοπικό, περιφερειακό και εθνικό επίπεδο σε σχέδια ή στρατηγικές με σκοπό τη διασφάλιση ολοκληρωμένης προσέγγισης
- + Να ορίσουν δράσεις που έχουν προτεραιότητα με στόχους και μηχανισμούς παρακολούθησης



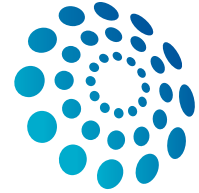
**Η εφαρμογή των εθνικών πλάνων/στρατηγικών έχει υποστηριχθεί από έργα που χρηματοδοτούνται από προγράμματα υγείας της ΕΕ.** Το 2009, η έμφαση σε σπάνια νοσήματα ήταν σχετικά νέα και καινοτόμος ιδέα στα περισσότερα κράτη μέλη και μόνο τέσσερα είχαν

θέσει σε εφαρμογή εθνικά σχέδια. Αυτή τη στιγμή 23 κράτη μέλη έχουν υιοθετήσει σχέδια/στρατηγικές.

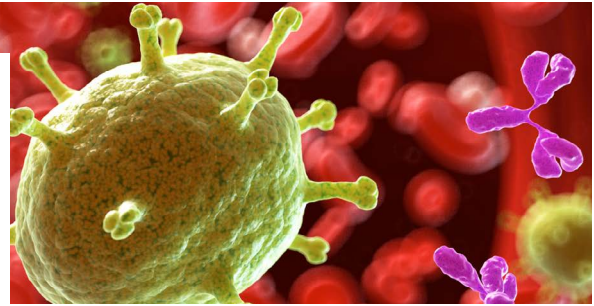
[http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/national\\_plans/detailed\\_el](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed_el)

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

# ΕΔΑ για την ανοσολογική ανεπάρκεια, τα αυτοφλεγμονώδη και αυτοάνοσα νοσήματα (ERN RITA)



*Το ERN RITA προσπαθεί να μειώσει τις ανισότητες με τις οποίες έρχονται αντιμέτωποι οι ασθενείς που αναζητούν πρόσβαση σε διαγνωστικές εξετάσεις και καινοτόμες θεραπείες.*



Το RITA συγκεντρώνει τα κορυφαία ευρωπαϊκά κέντρα που εξειδικεύονται στη διάγνωση και στη θεραπεία σπάνιων διαταραχών του ανοσοποιητικού συστήματος. Αυτές αποτε-

λούν παθήσεις που μπορούν να θέσουν σε κίνδυνο τη ζωή και απαιτούν παρακολούθηση από ιατρούς διαφόρων ειδικοτήτων με τη χρήση πολύπλοκης διαγνωστικής αξιολόγησης και πολύ εξειδικευμένες θεραπείες. Το δίκτυο χωρίζει αυτές τις παθήσεις σε τρεις υποκατηγορίες: την πρωτογενή ανοσολογική ανεπάρκεια (PID), τις διαταραχές του ανοσολογικού συστήματος και τις αυτοφλεγμονώδεις διαταραχές. Επιπλέον, υπάρχει μια υποκατηγορία της παιδιατρικής ρευματολογίας που εντάσσεται μεταξύ των υποκατηγοριών των αυτοάνοσων και αυτοφλεγμονόδων νοσημάτων.

Αυτό το δίκτυο βασίζεται στο έργο των ευρωπαϊκών επιστημονικών εταιρειών που έχουν αναπτύξει μπιτρώα ασθενών, κλινικές κατευθυντήριες γραμμές, ερευνητικές συνεργασίες, εκπαιδευτικές

δραστηριότητες και διασυνδέσεις με οργανώσεις ασθενών.

Το ERN RITA προσπαθεί να μειώσει τις ανισότητες με τις οποίες έρχονται αντιμέτωποι οι ασθενείς που αναζητούν πρόσβαση σε διαγνωστικές εξετάσεις και καινοτόμες θεραπείες όπως οι βιολογικές θεραπείες, η αντικατάσταση της αιμοσφαιρίνης, η μεταμόσχευση βλαστοκυττάρων και η γενετική θεραπεία.

Σκοπό έχει να δημιουργήσει συνδέσμους με προϋπάρχοντα μπιτρώα, να αναπτύξει πανευρωπαϊκές κλινικές κατευθυντήριες γραμμές, να συγκροτήσει μια ειδική ομάδα γενετιστών για ποιοτικό έλεγχο της επόμενης γενιάς της τεχνολογίας αλληλουχίας, να συμφωνήσει σε ένα κοινό εργαλείο για φαρμακοεπαγρύπνηση σχετικά με αυτές τις σπάνιες

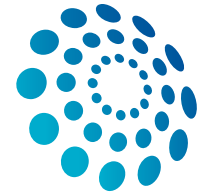
παθήσεις, να συγκροτήσει μια ειδική ομάδα για την ορθή χρήση και παρακολούθηση των βιολογικών θεραπειών σε νόσους που συνδέονται με το ανοσολογικό σύστημα, να συγκεντρώσει και να βελτιώσει θεραπείες βλαστοκυττάρων και γονιδίων για ασθενείς, να ενισχύσει συνεργασίες μεταξύ των συλλόγων ασθενών και να φέρει σε επαφή ειδικούς στη παιδιατρική και στην περιθαλψη ενηλίκων στις τρεις κατηγορίες.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

**Καθηγητής Andrew Cant**

*Νοσοκομεία του Νιούκασλ, Ίδρυμα του Εθνικού Συστήματος Υγείας (NHS), Ηνωμένο Βασίλειο*

# ΕΔΑ για νευρολογικές παθήσεις (ERN-RND)



Το Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες νευρολογικές παθήσεις (ERN-RND) σκοπό έχει να ικανοποιήσει τις ανάγκες που δεν έχουν καλυφθεί ακόμα πάνω από 500.000 ατόμων που ζουν με σπάνιες νευρολογικές παθήσεις στην Ευρώπη. Εξαιτίας της μεγάλης ετερογένειας του φαινότυπου και του γονότυπου των ασθενών με σπάνιες νευρολογικές παθήσεις, το 60% των πασχόντων δεν έχουν ακόμα διαγνωστεί.

Το ERN-RND σκοπό έχει να καλύψει τα εν λόγω κενά μέσω εικονικής διαβούλευσης με ιατρούς διάφορων ειδικοτήτων, αυξάνοντας τον αριθμό των ασθενών που είναι

καταχωρημένοι σε μητρώα κατά 20%, και στόχο έχει να βελτιωθούν κατά 20% τα αποτελέσματα των ιατρικών υποθέσεων — δηλαδή το ποσοστό των ασθενών με τελική διάγνωση. Η διεπιστημονική αγωγή θα αναπτυχθεί σε συνεργασία με την Ευρωπαϊκή Ένωση για την Ιατρική Παρακολούθηση και τη Φαρμακευτική Αγωγή (European Pathway Association) και την ORPHANET.

Το δίκτυο βασίζεται στις υπάρχουσες υποδομές ενσωματώνοντας μια σειρά από παλαιότερα

*Πάνω από 500.000 άτομα ζουν με σπάνιες νευρολογικές παθήσεις στην Ευρώπη, το 60% των πασχόντων δεν έχουν ακόμα διαγνωστεί.*



δίκτυα σπάνιων νευρολογικών παθήσεων που υπάγονται στην ομπρέλα του ERN-RND και συμπληρώνοντας λειτουργικά μητρώα για παθήσεις όπως η νόσος του Χάτινγκτον και η αταξία.

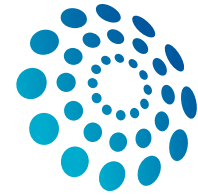
Θα αναπτυχθεί ένα εξωτερικό σύστημα ποιοτικής αξιολόγησης για την παγίωση βασικών διαγνωστικών εξετάσεων σε συνεργασία με το Ευρωπαϊκό Δίκτυο Ποιότητας Μοριακής Γενετικής, διασφαλίζοντας ότι όλοι οι ασθενείς έχουν πρόσβαση στις ίδιες ευκαιρίες διάγνωσης. Το ERN-RND θα

υποστηρίξει την κατάρτιση, την έρευνα και τις καινοτόμες επεμβάσεις και θα εξασφαλίζει ότι εισακούονται οι φωνές των ασθενών.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

**Δρ Holm Graessner**  
Universitätsklinikum Tübingen,  
Γερμανία

# ΕΔΑ για διαταραχές του δέρματος (ERN Skin)



Πολλές παθήσεις του δέρματος έχουν σοβαρό αντίκτυπο στους ασθενείς και μπορεί να συνδέονται με τον κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου. Η διάγνωση σπάνιων και πολύπλοκων δερματικών νόσων περιλαμβάνει πλήρη αξιολόγηση του δέρματος και του βλεννογόνου, καθώς και άλλων συστημάτων, και βιοψίες του δέρματος. Μόνο έμπειροι δερματολόγοι μπορούν να αντιληφθούν τις διαφορές μεταξύ αυτών των πολύπλοκων παθήσεων. Η απουσία διάγνωσης από έναν ειδικό αποτελεί εμπόδιο για τη θεραπεία. Αυτό μπορεί να ενέχει μεγάλο σωματικό και ψυχολογικό φορτίο για τους ασθενείς.



*Θα συνταχθεί μια ολοκληρωμένη κοινωνικοοικονομική μελέτη για το ατομικό φορτίο των νόσων.*

Αυτό το δίκτυο συγκεντρώνει κορυφαίους ειδικούς στο πεδίο των σπάνιων δερματικών νόσων παιδιών και ενηλίκων για την ανταλλαγή γνώσεων, την ενημέρωση και την ανάπτυξη κατευθυντήριων γραμμών βέλτιστης πρακτικής και βελτιώνει την επαγγελματική κατάρτιση και την εκπαίδευση των ασθενών.

Στόχο έχει να βελτιώσει την οργάνωση της υγειονομικής περίθαλψης με τη συκέντρωση πόρων, συμπεριλαμβανομένης μιας πλατφόρμας με ειδικούς παθολόγους για μια ειδική μελέτη διαφανειών και συλλογικές συζητήσεις σχετικά

με δύσκολες ιατρικές υποθέσεις. Για κάθε νόσο που καλύπτεται, βασικές διεπιστημονικές ομάδες θα περιλαμβάνουν έναν δερματολόγο, έναν νοσοκόμο, ένα ψυχολόγο, έναν γενετιστή, έναν διαιτολόγο και έναν παθολόγο, καθώς και άλλους ειδικούς εφόσον κρίνεται απαραίτητο.

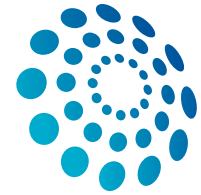
Το ERN Skin θα αναπτύξει επίσης μπρώα σπάνιων δερματικών παθήσεων που θα επιτρέψουν τη συμμετοχή σε ερευνητικά προγράμματα και κλινικές δοκιμές με επαρκή στοιχεία ασθενών, καθώς και θα προάγουν τη θεραπευτική έρευνα

με επαρκώς μεγάλες ομάδες ασθενών. Επιπλέον, θα συνταχθεί μια ολοκληρωμένη κοινωνικοοικονομική μελέτη για το ατομικό φορτίο των νόσων.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια Christine Bodemer  
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Necker-Enfants Malades, Γαλλία

# ΕΔΑ για τη μεταμόσχευση σε παιδιά (ERN TRANSPLANT-CHILD)



Η παιδιατρική μεταμόσχευση (PT), και η μεταμόσχευση ολόκληρων οργάνων (SOT), αλλά και η μεταμόσχευση αιμοποιητικών βλαστοκυττάρων (HSCT), είναι η μόνη θεραπευτική διαδικασία για πολλές σπάνιες νόσους.

Η βέλτιστη περίθαλψη μετά τη μεταμόσχευση απαιτεί τις συντονισμένες προσπάθειες μιας διεπιστημονικής ομάδας. Μετά τη μεταμόσχευση, οι ασθενείς αντιμετωπίζουν χρόνια ανοσοκαταστολή για την αποφυγή απόρριψης του μοσχεύματος. Αυτό απαιτεί παρακολούθηση για τυχόν επιπλοκές μετά τη μεταμόσχευση για την αύξηση του προσδόκιμου ζωής και για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής. Το ERN TRANSPLANT-CHILD συγκεντρώνει ειδικούς στην παιδιατρική μεταμόσχευση και στην περίθαλψη μετά τη μεταμόσχευση για τη βελτίωση των αποτελεσμάτων για τα παιδιά και τις οικογένειές τους.

Το δίκτυο στόχο έχει να μειώσει τον χρόνο νοσηλείας στο νοσοκομείο και τη χρήση πολύπλοκων και μακροχρόνιων θεραπειών. Εργάζεται για τη βελτίωση των υπηρεσιών ψυχολογικής υποστήριξης κατά τη μετάβαση από την παιδική ηλικία

*Το δίκτυο στόχο έχει να μειώσει τον χρόνο νοσηλείας στο νοσοκομείο και τη χρήση πολύπλοκων και μακροχρόνιων θεραπειών.*

στην ενηλικίωση. Το TRANSPLANT-CHILD στόχο έχει να καταστήσει διαθέσιμες τις πιο πρόσφατες τεχνικές καθώς και τα αποτελέσματα της προόδου στους τομείς της ιατρικής, της φαρμακολογίας και της θεραπείας. Τα μέλη διευκολύνουν επίσης την κοινοποίηση των εναρμονισμένων κατευθυντήριων γραμμών για την κλινική πρακτική και την ανάπτυξη εξατομικευμένων φαρμάκων στην παιδιατρική μεταμόσχευση.

Το TRANSPLANT-CHILD στόχο έχει να μειώσει τις δαπάνες στο πλαίσιο μεταμόσχευσης, όπως οι θεραπείες επαναμεταμόσχευσης και οι φαρμακολογικές θεραπείες, και εναρμονίζει την περίθαλψη στο πλαίσιο της παιδιατρικής μεταμόσχευσης για να ελαχιστοποιήσει τους κινδύνους επιπλοκών

μετά τη μεταμόσχευση. Μαζί, οι κορυφαίοι ειδικοί στην παιδιατρική μεταμόσχευση στην Ευρώπη εργάζονται για τη μείωση της θνησιμότητας και της νοσηρότητας που συνδέεται με τη μεταμόσχευση σε παιδιά.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Δρ Paloma Jara Vega  
Hospital Universitario La Paz, Ισπανία

# Έμφαση στη βελτίωση των αποτελεσμάτων όσον αφορά την υγεία των ασθενών: ο ρόλος των συλλόγων ασθενών

**Τα ΕΔΑ συγκροτήθηκαν για τους ασθενείς.** Οι σύλλογοι των ασθενών και ιδίως ο EURORDIS έχουν παίξει ενεργό ρόλο στην ανάπτυξη δικτύων για πάνω από μία δεκαετία με σκοπό τη διασφάλιση ότι οι προτεραιότητες θα είναι η ενίσχυση της κλινικής αριστείας και η βελτίωση των αποτελεσμάτων αναφορικά με την υγεία των ασθενών και τη δίκαιη πρόσβαση σε ποιοτική περίθαλψη στην Ευρώπη. Ο EURORDIS είναι μια μη κυβερνητική ένωση με επίκεντρο τον ασθενή που εκπροσωπεί 733 συλλόγους ασθενών που πάσχουν από σπάνια νοσήματα σε 64 χώρες.

«Ήμασταν παρόντες στη γέννηση της ιδέας στην ομάδα εργασίας υψηλού επιπέδου για τις υπηρεσίες υγείας και υγειονομικής περίθαλψης, όπου τα ΕΔΑ μεταφράστηκαν σε μια οδμήγια για τη διασυννοριακή υγειονομική περίθαλψη,» θυμάται ο κ. Matt Bolz-Johnson, διευθυντής υγειονομικής περίθαλψης και έρευνας EURORDIS. «Έχουμε διασώσει μια μεγάλη διαδρομή με τα κράτη μέλη

και την Ευρωπαϊκή Έπιτροπή, από τη γέννηση της ιδέας και την ανάπτυξη της νομοθεσίας μέχρι την επίτευξη της συγκρότησης των ΕΔΑ.»

Ως ένας συστηματικός εταίρος στην ανάπτυξη της ιδέας των ΕΔΑ, η EURORDIS διασφάλισε τη συμμετοχή των ασθενών καθ' όλη τη διάρκεια της διαδικασίας και απέδειξε σε τεχνικό επίπεδο πως η συμμετοχή των ασθενών στα δίκτυα μπορεί να αποφέρει πραγματικά οφέλη στη ζωή των ασθενών.

«Τα δίκτυα έχουν τη δυνατότητα να ξεκλειδώσουν απτά οφέλη για ασθενείς με σπάνιες και πολύπλοκες μορφές νόσων,» είπε ο κ. Bolz-Johnson. «Τα ΕΔΑ θα δώσουν τέλος στην απομόνωση που αντιμετωπίζουν οι κοινότητες των σπάνιων νόσων και θα καταστήσουν περισσότερο γνωστούς τους ειδικούς στους ασθενείς στην Ευρώπη, αντιστοιχίζοντας έτσι γρηγορότερα τις ανάγκες των ασθενών με τους κατάλληλους ειδικούς.»

*«Τα δίκτυα έχουν τη δυνατότητα να ξεκλειδώσουν απτά οφέλη για ασθενείς με σπάνιες και πολύπλοκες μορφές νόσων.»*

Ένα από τα βασικά οφέλη των ΕΔΑ για τους ασθενείς θα είναι η ικανότητά τους να επιταχύνουν τη διάγνωση και να μειώσουν τον αριθμό των ασθενών χωρίς διάγνωση ή με λάθος διάγνωση. Ο κ. Bolz-Johnson λέει ότι τα δίκτυα θα «δώσουν τέλος στη διαγνωστική οδύσσεια».

Για πολλά σπάνια νοσήματα δεν υπάρχουν αυτήν τη στιγμή διαθέσιμες θεραπείες. Ωστόσο, αυτή η εκπαιδευτική κουλτούρα που υπόσχονται να δημιουργήσουν τα ΕΔΑ θα τα καταστήσει ένα κέντρο καινοτομίας. Διαμορφώνοντας απλά μέτρα για την επίτευξη αποτελεσμάτων σε συγκεκριμένες νόσους, θα ανοίξει ο δρόμος για τη γρηγορότερη ταυτοποίηση και υιοθέτηση βέλτιστων ιατρικών ή χειρουργικών παρεμβάσεων. «Αυτό θα προάγει τις βέλτιστες πρακτικές καθώς τα μέλη των ΕΔΑ μαθαίνουν ο ένας από τον άλλο», εξηγεί ο κ.

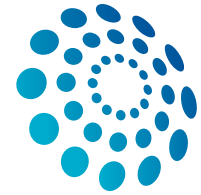
Johnson. **«Οι ειδικοί θα μπορούν να μοιράζονται υποθέσεις σε πραγματικό χρόνο μέσω εικονικών συναντήσεων και θα αξιολογούν αποτελέσματα εκ των υστέρων για να δουν τι λειτουργεί αποτελεσματικότερα.»**

Οι ασθενείς έχουν μεγάλες ελπίδες ότι τα ΕΔΑ μπορούν να αλλάξουν πραγματικά τη ζωή τους: «Πιστεύουμε ότι χάρη στην ανταλλαγή εμπειριών και εξειδικευμένης επιστημονικής γνώσης, θα μπορέσουμε να κάνουμε καλύτερη χρήση της υπάρχουσας γνώσης και να δημιουργήσουμε νέα, να δούμε σημαντικές βελτιώσεις στα αποτελέσματα της περίθαλψης για πολλά σπάνια νοσήματα εντός μερικών ετών μετά την ίδρυση των ΕΔΑ,» λέει ο κ. Bolz-Johnson. **«Τώρα ήρθε η ώρα τα ΕΔΑ να παράγουν αποτελέσματα.»**



*«Τα ΕΔΑ θα δώσουν τέλος στην απομόνωση που αντιμετωπίζουν οι κοινότητες των σπάνιων νόσων και θα καταστήσουν περισσότερο γνωστούς τους ειδικούς στους ασθενείς στην Ευρώπη, αντιστοιχίζοντας έτσι γρηγορότερα τις ανάγκες των ασθενών με τους κατάλληλους ειδικούς.»*

# ΕΔΑ για κληρονομικές μεταβολικές διαταραχές (MetabERN)



38

Τα σπάνια κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα, στα οποία συμπεριλαμβάνονται πάνω από 700, μεμονωμένα είναι σπάνια, αλλά σε συνολικό επίπεδο συχνά. Πολλά μεταβολικά νοσήματα επιφέρουν σοβαρές συνέπειες στους ασθενείς και ορισμένες φορές απειλούν την ανθρώπινη ζωή. Σε αυτές τις παθήσεις συμπεριλαμβάνονται διαταραχές όλων των οργάνων, μπορούν να προσβάλλουν άτομα κάθε ηλικίας και χρειάζονται διεπιστημονική συνεργασία μεταξύ πολλών επαγγελματιών.

Η έγκαιρη διάγνωση μπορεί να βελτιώσει τα αποτελέσματα, αλλά μόνο το 5% των γνωστών σπάνιων κληρονομικών μεταβολικών νοσημάτων συμπεριλαμβάνονται αυτήν τη στιγμή στα προγράμματα προληπτικού ελέγχου των νεογνών στην Ευρώπη και υπάρχει ανάγκη εναρμόνισης των εθνικών προγραμμάτων. Για πολλές από αυτές τις παθήσεις, η γνώση σχετικά με τη φυσική τους ιστορία, η αποτελεσματικότητα και η ασφάλεια των θεραπειών, καθώς και η μακροπρόθεσμη παρακολούθηση είναι ανολοκλήρωτες.

*Το MetabERN θα αναπτύξει μια πλατφόρμα παροχής ιατρικών συμβουλών σε πραγματικό χρόνο για κλινικές διαδικασίες λήψης αποφάσεων και θα προάγει διεθνικά ερευνητικά προγράμματα σχετικά με τα σπάνια κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα.*

Το MetabERN στόχο έχει να βελτιώσει τις ζωές των ατόμων που προσβάλλονται από αυτήν την πολύ ετερογενή ομάδα νόσων χωρίζοντάς τις σε επτά κύριες κατηγορίες. Είναι το πρώτο πανευρωπαϊκό και πανμεταβολικό δίκτυο του είδους του.

Το δίκτυο συγκροτεί έναν κατάλογο μεταβολικών νοσημάτων, συγκεντρώνει στοιχεία ασθενών και οργανώνει προγράμματα κατάρτισης, προάγει τη συνεργατική διάγνωση νέων νοσημάτων και καθιερώνει ένα μακροπρόθεσμο κέντρο παραπομπής φέροντας σε επαφή τους ασθενείς με ειδικούς.

Το MetabERN θα αναπτύξει μια πλατφόρμα παροχής ιατρικών συμβουλών σε πραγματικό χρόνο

για κλινικές διαδικασίες λήψης αποφάσεων και θα προάγει διεθνικά ερευνητικά προγράμματα σχετικά με τα σπάνια κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα. Θα γίνεται ανταλλαγή γνώσεων εντός του δικτύου και πέρα αυτού επεκτείνοντας τις δράσεις του σε άλλες περιοχές και χώρες.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Maurizio Scarpa  
Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,  
Γερμανία



# ΕΔΑ για πολυσυστημικές αγγειακές νόσους (VASCERN)



Οι σπάνιες πολυσυστημικές αγγειακές νόσοι περιλαμβάνουν διαταραχές που επηρεάζουν όλους τους τύπους αγγείων του αίματος, με συνέπειες για πολλά συστήματα του σώματος. Αυτές οι νόσοι χρειάζονται μια διεπιστημονική προσέγγιση όσον αφορά την περίθαλψη.

Το VASCERN διαθέτει πέντε ομάδες εργασίας για σπάνια νοσήματα: Ομάδα για την Κληρονομική Αιμορραγική Τηλαγγειεκτασία (HHT-WG), Ομάδα για τις Κληρονομικές Παθήσεις Θωρακικής Αορτής (HTAD-WG), Ομάδα για τις Μεσαίου Μεγέθους Αρτηρίες (αγγειακό σύνδρομο Ehlers Danlos) (MSA-WG), Ομάδα για τον Παιδιατρικό και Πρωτοβάθμιο Καρκίνο του Λεμφαδένα (PPL-WG) και Ομάδα για τις Αγγειακές Ανωμαλίες (VASCA-WG). Μια ειδική ομάδα εργασίας ασθενών επιτρέπει στους εκπροσώπους ασθενών να συμμετέχουν σε όλες τις δραστηριότητες του ΕΔΑ. Επιπλέον, πολλές θεματικές ομάδες εργασίας συγκροτούνται για την επικοινωνία, τις ηλεκτρονικές υπηρεσίες στον τομέα της υγείας, για τα ζητήματα ηθικής, για το μητρώο ασθενών, καθώς και για την κατάρτιση και την εκπαίδευση.

Η δικτύωση, η κοινοποίηση και η διάδοση εξειδικευμένης επιστημονικής γνώσης, η προώθηση

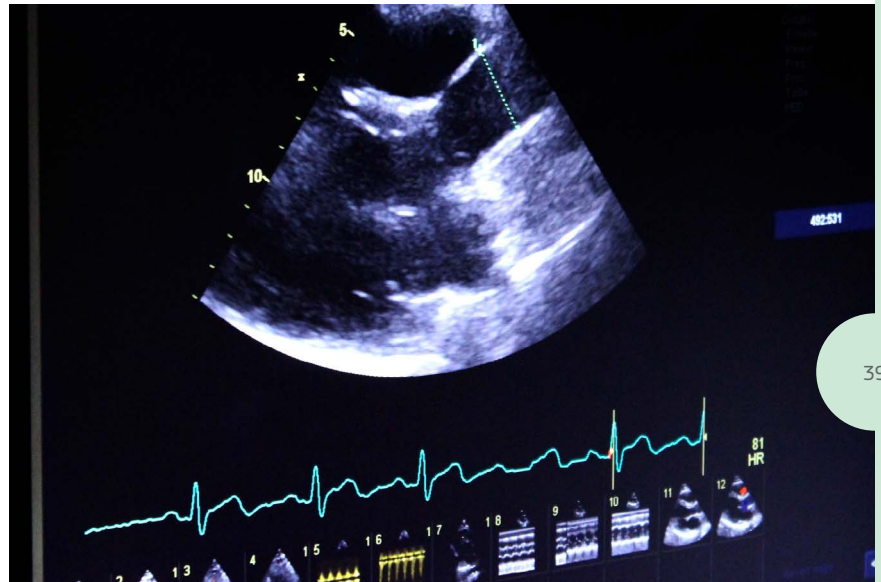
βέλτιστων πρακτικών, οι κατευθυντήριες γραμμές και τα κλινικά αποτελέσματα, η ενδυνάμωση ασθενών, και η βελτίωση της γνώσης μέσω κλινικής και βασικής έρευνας συγκαταλέγονται στους στόχους του VASCERN.

Επαγγελματίες στον τομέα της υγείας που συμμετέχουν στο VASCERN θα πραγματοποιήσουν ομιλίες σχετικά με τον τομέα εξειδίκευσής τους και θα διαθέσουν στο διαδίκτυο εκπαιδευτικό υλικό. Θα καθιερωθούν υποτροφίες διάρκειας μίας εβδομάδας που θα δίνουν τη δυνατότητα σε φοιτητές της ΕΕ να μάθουν περισσότερα σχετικά

με αυτές τις σπάνιες μορφές νόσων, και οι γνώσεις θα μοιράζονται μέσω του δικτύου και με τους επαγγελματίες στον τομέα της υγείας που δεν καλύπτονται από τα ΕΔΑ.

## ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Guillaume Jondeau  
Assistance Publique-Hôpitaux de  
Paris, Hôpital Bichat, Παρίσι, Γαλλία



# Κατάλογος ΕΔΑ

Endo-ERN	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για ενδοκρινικές παθήσεις
ERKNet	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για νεφροπάθειες
ERN BOND	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για αλλοιώσεις οστών
ERN CRANIO	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και διαταραχές του αυτιού, της μύτης ή του λαιμού
ERN EpiCARE	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για επιληψίες
ERN EURACAN	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για καρκίνους σε ενήλικους (συμπαγείς όγκοι)
ERN EuroBloodNet	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για αιματολογικές νόσους
ERN eUROGEN	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για ουρογεννητικές νόσους και παθήσεις
ERN EURO-NMD	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για νευρομυϊκές νόσους
ERN EYE	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για παθήσεις των ματιών
ERN GENTURIS	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για γενετικά σύνδρομα που ενέχουν τον κίνδυνο παραγωγής όγκων
ERN GUARD-HEART	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για καρδιοπάθειες
ERNICA	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για κληρονομικές και συγγενείς ανωμαλίες
ERN ITHACA	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για συγγενείς δυσπλασίες και σπάνια διανοητική αναπηρία
ERN LUNG	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για νόσους του αναπνευστικού συστήματος
ERN PaedCan	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τον παιδιατρικό καρκίνο (αιματο-ογκολογία)
ERN RARE-LIVER	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις ηπατικές νόσους
ERN RECONNET	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τον συνδετικό ιστό και τις μυοσκελετικές παθήσεις
ERN RITA	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για την ανοσολογική ανεπάρκεια, τα αυτοφλεγμονώδη και αυτοάνοσα νοσήματα
ERN-RND	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για νευρολογικές παθήσεις
ERN Skin	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για διαταραχές του δέρματος
ERN TRANSPLANT-CHILD	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τη μεταμόσχευση σε παιδιά
MetabERN	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για κληρονομικές μεταβολικές διαταραχές
VASCERN	Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για πολυσυστημικές αγγειακές νόσους

## **ΠΩΣ ΘΑ ΠΡΟΜΗΘΕΥΤΕΙΤΕ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΤΗΣ ΕΕ**

### **Δωρεάν εκδόσεις:**

- ένα αντίτυπο:  
από το EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>)•
- περισσότερα από ένα αντίτυπα ή αφίσες/χάρτες:  
από τις αντιπροσωπείες της Ευρωπαϊκής Ένωσης([http://ec.europa.eu/represent\\_el.htm](http://ec.europa.eu/represent_el.htm)),  
από τα γραφεία εκπροσώπησης στις εκτός ΕΕ χώρες ([http://eeas.europa.eu/delegations/index\\_el.htm](http://eeas.europa.eu/delegations/index_el.htm)),  
επικοινωνώντας με την υπηρεσία Άμεση Ευρώπη ([http://europa.eu/europedirect/index\\_el.htm](http://europa.eu/europedirect/index_el.htm)) ή  
καλώντας τον αριθμό 0080067891011 (δωρεάν τηλεφωνικός αριθμός από όλη την Ένωση) (\*).

(\*) Οι πληροφορίες παρέχονται δωρεάν, και οι κλήσεις είναι γενικώς δωρεάν (ενδέχεται όμως κάποιες κλήσεις που πραγματοποιούνται μέσω ορισμένων τηλεπικοινωνιακών φορέων ή από τηλεφωνικούς θαλάμους ή ξενοδοχεία να χρεώνονται).

### **Εκδόσεις επί πληρωμή:**

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

*Μισό εκατομμύριο άτομα στην Ευρώπη διαγιγνώσκονται με ένα σπάνιο νόσημα κάθε χρόνο. Καμία χώρα δεν μπορεί να αντιμετωπίσει μόνη αυτήν την πρόκληση.*

*Τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς είναι εικονικά δίκτυα που συγκεντρώνουν ειδικούς από όλη την ΕΕ.*

*Μαζί θα καταπολεμήσουν πολύπλοκες νόσους ή σπάνια νοσήματα βελτιώνοντας τη διάγνωση και την πρόσβαση σε ειδική θεραπεία.*

## Περισσότερα για τα ΕΔΑ



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

