

Kaanepilt © Euroopa Liit

Fotod: lk 3 © Euroopa Komisjon, lk 9 ja lk 18 © ERN EURO-NMD ja JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), lk 12 © ERN CRANIO, lk 13 © ERN EpiCARE, lk 17 © The Christie, Manchester, Ühendkuningriik, lk 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Ühendkuningriik, lk 23 © ERN GUARD, lk 24 © ERNICA, lk 33 © Universitätsklinikum Tübingen (ERN-RND koordineerimisasutus), lk 35 © ERN TRANSPLANTChild, lk 39 © APHP, VASCERN 2015. Kõik ülejäänud © iStockphoto.

Et kasutada või reprodutseerida fotosid, mille autoriõigused ei kuulu Euroopa Liidule, tuleb taotleda luba otse autoriõiguse valdaja(te)lt.

***Europe Direct on teenistus, mis aitab leida vastused
Euroopa Liitu käsitlevatele küsimustele***

**Tasuta infotelefon (*):
00 800 6 7 8 9 10 11**

(*) Antav teave on tasuta nagu ka enamik kõnesid (v.a mõne operaatori, hotelli ja telefonikabiini puhul).

Lisateavet Euroopa Liidu kohta saab internetist Euroopa serverist (<http://europa.eu>).

Luxembourg: Euroopa Liidu Väljaannete Talitus, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65473-2

doi:10.2875/945752

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65490-9

doi:10.2875/644879

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

© Euroopa Liit, 2017

Allikale viitamisel on reprodutseerimine lubatud.

Printed in Belgium

TRÜKITUD VALGELE ELEMENTAARKLOORIVABALE PABERILE (ECF)

„Kasu saavad tuhanded patsiendid“

Euroopa Komisjoni tervishoiu ja toiduohutuse volinik Vytenis Andriukaitis selgitab, miks avaldub haruldaste ja komplekshaiguste valdkonnas ELi koostöö väärtus eriti selgelt.

Kuidas tekkis mõte rajada Euroopa tugevõrgustikud?

Sageli kuuleme traagilisi lugusid haruldaste või keeruliste potentsiaalselt eluohtlike haigustega patsientidest, kellel on raske saada oma haigusele täpset diagnoosi, asjakohast ravi ja kliinilist eksperthinnangut. Arstid ei suuda neid aidata, sest ei ole sarnaste juhtumitega kunagi kokku puutunud, mistõttu jäävad patsiendid ravita või peavad vajalike teadmistega keskuse leidmiseks terve interneti läbi kammima.

Millist kasu võivad ERNid tuua Euroopa elanikele?

Tänu ERNidele avanevad haruldaste ja komplekshaigustega patsientidele kogu ELi parimad konkreetse haiguse alased ravi- ja nõustamisteenused. Nende arstid saavad suhelda kogu Euroopa erialaspetsialistidega.

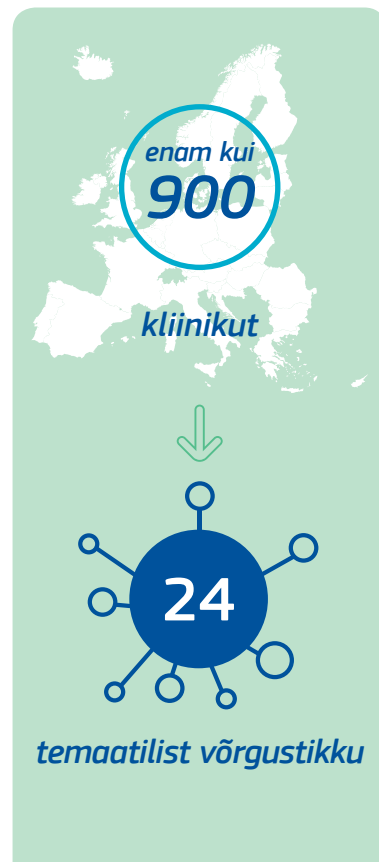
Esimeses faasis teevad 24 temaatilises võrgustikus koostööd 900 kliinikut peaaegu kõigist

ELi liikmesriikidest. Teemad hõlmavad paljusid erinevaid haigusi alates luuhaigustest ja verehaigustest ning lõpetades laste vähktõbede ja immuunpuudulikkusega. Võrgustikud lihtsustavad juurdepääsu spetsialiseerunud diagnostika- ja raviteenuste osutajatele ning võimaldavad osutada tervishoiuteenuseid taskukohasemalt, kvaliteetsemalt ja kulutõhusamalt.

Millist lisandväärtust pakub selles valdkonnas ELi tasandi koostöö?

Kuna haruldaste haiguste alased teadmised ja ressursid on riikide vahel hajutatud, võib EL pakkuda suurt lisandväärtust, tuues kokku liikmesriikide eksperte ja maksimeerides nende vahelist sünergia.

Ühelgi riigil üksinda ei ole kõigi haruldaste ja komplekshaiguste ravimiseks vajalikke teadmisi ja võimekust, kuid Euroopa tasandil ERNide vahendusel koostööd tehes ja elupäästvat teavet vahetades saame



„Ühelgi riigil üksinda ei ole kõigi haruldaste ja komplekshaiguste ravimiseks vajalikke teadmisi ja võimekust”

Vytenis Andriukaitis



pakkuda kogu ELi patsientidele juurdepääsu parimatele võimalikele eksperdi-teadmistele.

Mis on ERNides osalejate rollid?

ERNide vedavaks jõuks on tervishoiuteenuste osutajad ja tervishoiuvaldkonna riigiasutused. Nad usaldavad võrgustikke, vastutavad nende eest ning osalevad aktiivselt nende tegevuses ja arendamises.

ELi 2011. aasta direktiiv patsiendiõiguste kohaldamise kohta piiriüleses tervishoius näeb ette, et komisjoni ülesandeks on luua ERNidele vajalik raamistik. Lisaks toetab komisjon rahaliselt võrgustike koordinaatoreid ning pakub neile võrgustike rajamiseks vajalikke tehnilisi vahendeid.

Mida te haruldaste ja komplekshaigustega võitlemiseks veel teete?

ERNid on osa ulatuslikumast strateegiast, mille eesmärk on muuta Euroopa tervisoisüsteemid

kulutõhusamaks, juurdepääsevamaks ja muutustele vastupidavamaks. Euroopa Komisjon toetab liikmesriike, koondades teadmisi ja oskusteavet, registreid, andmeid ja rahastust. Me toetame teadus- ja uuendustegevust ning rahastame projekte ja ühismeetmeid. Pakume tootjatele stiimuleid harvikravimite väljatöötamiseks ja turuletoomiseks.

Millised on teie tulevikulootused ERNide suhtes?

Ma loodan, et ERNid toovad kümnetele tuhandetele haruldaste haigustega

patsientidele käegakatsutavat kasu, et nad ei peaks enam vastuseid otsides pimeduses kobama, vaid saaksid hõlpsasti pöörduda Euroopa parimate ekspertide poole ning elada kauem ja tervemalt.

Sisukord

„Kasu saavad tuhanded patsiendid”	2	Südamehaiguste ERN (ERN GUARD-HEART)	23
Taust	5	Pärilike ja kaasasündinud defektide ERN (ERNICA)	24
Mis on Euroopa tugivõrgustikud?	6	Kaasasündinud väärarendite ja haruldaste vaimupuuetega ERN (ERN ITHACA)	25
Endokrinoloogiliste haiguste ERN (Endo-ERN)	7	Euroopa tugivõrgustiku juhtimine	26
Neeruhaiguste ERN (ERKNet)	8	Hingamisteede haiguste ERN (ERN LUNG)	27
Lisandväärtus patsientide ja tervishoiutöötajate jaoks	9	Laste vähktõbede (hemato-onkoloogia) ERN (ERN PaedCan)	28
Luuhaiguste ERN (ERN BOND)	10	Maksahaiguste ERN (ERN RARE-LIVER)	29
ERNide heakskiitmine	11	Sidekoe ja muskuloskeetaalsete haiguste ERN (ERN ReCONNET)	30
Kolju- ja näoluude anomaaliad ning nina-kõrva-kurguhaigused (ERN CRANIO)	12	Liikmesriikide poliitika haruldaste haiguste alal	31
Epilepsia ERN (EpiCARE)	13	Immuunpuudulikkuse, autoinflamatoorsete haiguste ja autoimmuunhaiguste ERN (ERN RITA)	32
Täiskasvanute vähktõbede (tahkete kasvajate) ERN (ERN EURACAN)	14	Neuroloogiliste haiguste ERN (ERN-RND)	33
Liikmesriigid juhivad	15	Nahahaiguste ERN (ERN Skin)	34
Vere- ja vereloomehaiguste ERN (EuroBloodNet)	16	Laste elundi- ja rakusiirdamiste ERN (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
Kuse-suguelundkonna haiguste ja häirete ERN (ERN eUROGEN)	17	Patsientide tervisetulemuste täiustamine: patsiendiorganisatsioonide roll	36
Neuromuskulaarsete haiguste ERN (ERN EURO-NMD)	18	Pärilike ainevahetushäirete ERN (MetabERN)	38
Euroopa: eeskujuna ülejäänud maailmale	19	Multisüsteemsete vaskulaarsete haiguste ERN (VASCERN)	39
Silmahaiguste ERN (ERN EYE)	20	Euroopa tugivõrgustike loend	40
Geneetilise kasvajariski sündroomide ERN (ERN GENTURIS)	21		
Koostöö praktikas	22		
Siduspartnerid	22		

Taust

Haruldased ja komplekshaigused põhjustavad kroonilisi terviseprobleeme ja on sageli eluohtlikud.

5000 kuni 8000 haruldast haigust mõjutab ligikaudu **30 miljoni ELi elaniku** igapäevaelu. Näiteks ainuüksi onkoloogia valdkonnas diagnoositakse igal aastal rohkem kui **poolel miljonil Euroopa elanikul** üks ligi **300 erinevast haruldasest vähktõvest**.

Paljudel haruldase või komplekshaigusega inimestel ei ole juurdepääsu diagnoosimisvõimalustele ja kvaliteetsele ravile. Patsientide vähesuse tõttu võib kohapeal nappida oskusi ja erialateadmisi.

EL ja liikmesriikide valitsused püüavad nende haruldaste ja komplekshaiguste diagnoosimist ja ravi täiustada, tugevdades Euroopa tasandil koostööd ja koordineerimist ning toetades riiklike haruldaste haigustega võitlemise kavasisid.

2011. aasta direktiiv patsiendiõiguste kohaldamise kohta piiriüleises tervishoius võimaldab teises ELi liikmesriigis osutatud tervishoiuteenuste hüvitamist patsientidele, aga vähem oluline ei ole ka selle poolt patsientidele antav parem juurdepääs tervishoiuteabele, et neil oleks hõlpsam leida

parimat ravi. ELi liikmesriigid võtsid selle direktiivi, milles rõhutatakse e-tervise pakutavat väärtust ja riiklike tervishoiuasutuste IT-süsteemide ühilduvuse olulisust teabe jagamise hõlbustamiseks, siseriiklikku õigusesse üle 2013. aastal.

Sellelt pinnalt alustasid 2017. aastal ELi tervisevaldkonna tegevusprogrammi toel tegevust 24 Euroopa tugivõrgustikku.

Paljudel haruldase või komplekshaigusega inimestel ei ole juurdepääsu diagnoosimisvõimalustele ja kvaliteetsele ravile. Patsientide vähesuse tõttu võib kohapeal nappida oskusi ja erialateadmisi.



Mis on Euroopa tugivõrgustikud?

Euroopa tugivõrgustikud (European Reference Networks, ERN) on Euroopa tervishoiuteenuste osutajate virtuaalsed võrgustikud. Nende eesmärk on võidelda keeruliste või haruldaste haiguste ja terviseseisunditega, mis nõuavad äärmiselt spetsialiseerunud ravi ning teadmiste ja ressursside koondamist.

6

Patsiendi diagnoosi ja ravi ülevaatamiseks kutsuvad ERNi koordinaatorid eriotstarbelise IT-platvormi ja telemeditsiinivahendite abil kokku virtuaalse konsiiliumi mitmesuguste meditsiinivaldkondade spetsialistidest.

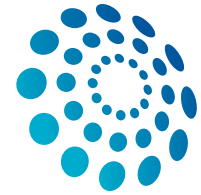
Ühelgi riigil üksinda ei ole kõigi haruldaste ja komplekshaiguste ravimiseks vajalikke teadmisi ja võimekust. ERNide kaudu võivad kogu ELi patsiendid ja arstid saada kiire juurdepääsu tippasemel erialateadmistele ja potentsiaalselt elupäästvale teabele, ilma et peaksid selleks teise riiki reisima.

2016. aasta juulis toimunud esimese taotlusvooru järel kiideti esimesed ERNid heaks 2016. aasta detsembris ning käivitati 2017. aasta märtsis Vilniuses toimunud alustamiskohtumisel. Algselt kuulus võrgustikesse **rohkem kui 900 ülimalt spetsialiseerunud kliinikut 313 haiglas 25 liikmesriigis**

(ja Norras). 24 ERNi on pühendatud mitmesugustele temaatilistele valdkondadele, sh luuhaigused, laste vähktõved ja immuunpuudulikkus. Järgmise viie aasta jooksul peaksid ERNid arendama oma suutlikkust abistada tuhandeid haruldase või komplekshaigusega patsiente ELis. Kord aastas korraldatakse taotlusvoor tervishoiuteenuste osutajatele, kes soovivad olemasolevate ERNidega liituda.

ERNide algatust toetatakse mitmest ELi rahastamisprogrammist, sh tervisevaldkonna tegevusprogramm, Euroopa ühendamise rahastu ja Horisont 2020.

ERNide tegevust veavad ELi liikmesriigid: nemad vastutavad keskuste tunnustamise eest riiklikul tasandil, nemad avaldavad toetust liitumistaotlustele ning liikmesriikide nõukogu vastutab ELi ERNide strateegia arendamise ja uute võrgustike heakskiitmise eest. ■



Endokrinoloogiliste haiguste ERN (Endo-ERN)

Haruldaste endokrinoloogiliste haiguste hulka kuuluvad hormoonide ala-, üle- või väärtootmine, hormooniresistentsus, sisenõrenäärme kasvaja ja kogu sisenõrenäärmete süsteemi mõjutavad haigused. Epidemioloogiline jaotus on väga varieeruv: tegu võib olla üliharuldaste, haruldaste või harva esinevate haigustega. Harva esineva haigusega patsiendid võivad vajada ülimalt spetsialiseerunud ravi endokrinoloogi juhitaolt multidistsiplinaarselt meeskonnalt.

Endo-ERNi eesmärk on parandada haruldaste sisenõrenäärmehaigustega patsientide diagnoosimist, ravi, tervishoiuteenuste kvaliteeti ja mõõdetavaid ravitulemusi.

Endo-ERN on piiritlenud kaheksa peamist temaatilist rühma, mis hõlmavad üheskoos kogu kaasasündinud ja omandatud haiguste spektrit. Need rühmad on järgmised: neerupealisehääred, kaltsiumi ja fosfaadi homöostaasi häired, sugulise arengu ja küpsemise häired, glükoosi ja insuliini homöostaasi geneetilised häired, geneetilised sisenõrenäärme kasvaja sündroomid, kasvuhäired ja geneetilised rasvumissündroomid, käbikheha häired ja kilpnäärme häired.

See ERN toetub oma tegevuses mitmele olemasolevale Euroopa võrgustikule, sh Euroopa



Endokrinoloogia Seltsi (European Society of Endocrinology, ESE) ja Euroopa Laste endokrinoloogia seltsi (European Society for Paediatric Endocrinology, ESPE) kaudu loodud ja COSTi meetmete abil arendatud võrgustikele.

Endo-ERNi eesmärk on parandada haruldaste sisenõrenäärmehaigustega patsientide diagnoosimist, ravi, tervishoiuteenuste kvaliteeti ja mõõdetavaid ravitulemusi, hõlbustades

multidistsiplinaarset ja piiriülest koostööd ja õpet ning võttes patsiente kuulda.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Alberto M. Pereira
Leideni Ülikooli Kliinikum,
Madalmaad

Neeruhaiguste ERN (ERKNet)



Haruldaste ja keeruliste neeruhaiguste hulka kuulub mitmesuguseid kaasasündinud, pärilikke ja omandatud haigusi. Hinnanguliselt on haruldane neeruhaigus vähemalt kahel miljonil Euroopa elanikul – ligikaudu pooled neist juhtumitest on glomerulopaatiad ja ligikaudu pooled on kaasasündinud neeruväärarendid. Lisaks pärilikud tubulopaatiad, tubulointerstitsiaalsed haigused ja trombootilised mikroangiopaatiad, mis on küll haruldased või üliharuldased, kuid kliiniliselt siiski väga olulised.

Uusimad diagnostikavahendid võivad anda haiguse prognoosi ja ravivõimaluste kohta väärtuslikku teavet. Kõigil ei pruugi neile diagnostikavahenditele juurdepääsu olla. Paljude neeruhaiguse juhtumite puhul kaasneb diagnoosimise ja ravi hilinemisega neerupuudlikkuse teke.

See ERN püüab täiustada diagnoosimis- ja ravistandardeid kogu Euroopas. Võrgustikus töötatakse konsensuslikult välja tõendus põhised diagnostilised algoritmid neeruhaiguse sümptomitega patsientidele,

Veebipõhised konsultatsiooniteenused parandavad uute ja keeruliste juhtumite ravi.

sh standardkriteeriumid geneetiliseks testimiseks juhtudel, kus kahtlustatakse pärilikku neeruhaigust. Seejärel analüüsivad töörühmad võimalikke ravimeetodeid ning määratlevad kliinilised raviotsustusskeemid.

Veebipõhised konsultatsiooniteenused parandavad uute ja keeruliste juhtumite ravi. Lisaks virtuaalse konsiiliumi loomisele võetakse halduslikud meetmed, hõlbustamaks vajadusel patsientide reisimist spetsialiseerunud kliinikutesse kooskõlas ELi piiriülese tervishoiu

direktiiviga ja sotsiaalkindlustuse määru- sega. Tervishoiutöötajate koolitamiseks ja õpetamiseks töötatakse välja hulk veebise minare.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Franz Schaefer

Heidelbergi Ülikooli Kliinikum, Saksamaa

Lisandväärtus patsientide ja tervishoiutöötajate jaoks

Haruldaste ja komplekshaigustega patsiendid võivad selget diagnoosi aastaid oodata. See võib olla patsientide ja nende perekondade jaoks kurnav ja heidutav aeg. Paljud nende haigustega inimestest on lapsed, kelle arengut mõjutab tervishoiusüsteemi kadalipp tõsiselt, kuna õige diagnoosi otsingutel tuleb mõnel juhul külastada mitut spetsialisti.

ERNid tõstavad üldsuse ja tervishoiutöötajate teadlikkust haruldastest haigustest ning nende keerulistest avaldumisvormidest, suurendades varajase täpse diagnoosimise ja võimalusel õige ravi rakendamise tõenäosust.

Võrgustikud pakuvad platvormi suuniste väljatöötamiseks, õppimiseks ja teadmiste jagamiseks. ERNide kaudu juurdepääsetavad suured patsiendiandmestikud võivad aidata korraldada ulatuslikke kliinilisi uuringuid haiguste tundmaõppimiseks ning uute ravimite väljatöötamiseks.

Spetsialiseerunud tervishoiutöötajate jaoks pakuvad ERNid võimalust suhelda oma ala ekspertidega kogu Euroopas, pääsemaks haruldaste haiguste uurimisega sageli kaasnevast erialasest isolatsioonist.

ERNide süsteemi aluseks on innovatsioon tervishoiuteenuste osutamises – uued ravimudelikud, e-tervise lahendused ja tööriistad ning uudsed meditsiinilahendused ja -seadmed muudavad patsientide ravimise viisi sisuliselt. ERNidest saavad inkubaatorid uute virtuaaltervishoidu võimaldavate digitaalteenuste väljatöötamiseks.

ERNid aitavad rakendada mastaabisäästu ning kasutada ressursse võimalikult tõhusalt, mis on oluline riiklike tervishoiusüsteemide jätkusuutlikkuse tagamiseks. Need võrgustikud on Euroopa solidaarsuse väljavaadete elavaks näiteks.

Võrgustikud pakuvad platvormi suuniste väljatöötamiseks, õppimiseks ja teadmiste jagamiseks.



Luuhaiguste ERN (ERN BOND)



Haruldased luuhaigused hõlmavad luutekke, -moodustumise ja -metabolismi häireid ning nende protsesside reguleerimise defekte. Tagajärgedeks võivad olla kängunud kasv, luudeformatsioonid, hambumusanomaaliad, valu, luumurrud, puuded ning halvenenud neuromuskulaarne funktsioon ja hemopoees.

ERN BONDis tegeletakse kõigi haruldaste kaasa-sündinud, krooniliste ja geneetilise päritoluga luuhaigustega, mis mõjutavad kõhre, luid ja dentiini. Esialgul keskendub võrgustik *osteogenesis imperfecta'le* (OI), X-seotud hüpofosfateemilisele

rahhiidile (X-linked hypophosphataemic rickets, XLH) ja ahhondroplaasiale (ACH) nende levimuse, diagnoosimise ja ravimise keerulisuse ning uute ravimeetodite tõttu, kuid süstemaatiliste lähenemisviiside väljatöötamisel võetakse ette ka haruldasemad haigused.

Patsientidega töötades määratleb BOND subjektiivsete tulemusnäitajate ja kogemuste mõõdikud. Võrgustik töötab välja suunised, mis aitavad välja selgitada ja levitada häid tavasid. Uute ravimeetodite



Patsientidega töötades määratleb BOND subjektiivsete tulemusnäitajate ja kogemuste mõõdikud.

arendamisel püüab võrgustik kliinilised uuringud ja nende kriteeriumitele vastavad patsiendid kiiresti kokku viia.

BOND võimaldab oskuste arengut e-tervise ja telemeditsiini platvormidel ning tööalaste külastuste, koolituskursuste ja teavitustevõrgu kaudu. Selle võrgustiku eesmärk on vähendada diagnoosimiseks kuluvat aega ja tarbetute testide hulka, muuta diagnoosimist täpsemaks ning töötada 2–3 aastaga välja uusi efektiivseid ravimeetodeid.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

dr Luca Sangiorgi
Rizzoli ortopeediainstituut,
Bologna, Itaalia

ERNide heakskiitmine

Euroopa tugivõrgustike rajamisel ja arendamisel mängivad juhtivat rolli ELi liikmesriigid. ERNi moodustamiseks esitasid võrgustiku liikmed Euroopa Komisjonile taotluse. Sõltumatu hindamiskomisjon (Independent Assessment Body, IAB) hindas taotlust ja koostas kõigi taotlejate kohta raportid. Seejärel otsustas liikmesriikide komisjon (Board of Member States, BoMS), kas ERNi rajamise taotlus heaks kiita või mitte.

BoMSi kuuluvad kõigi ELi liikmesriikide ja Norra esindajad ning see osaleb aktiivselt ERNide strateegia arendamises. BoMS jätkab ERNi liikmete jälgimist, olemasolevate võrgustikega liitumise taotluste hindamist ning tulevaste võrgustike heakskiitmist.

Riigid, mille ükski tervishoiuteenuste osutaja ei ole heakskiidetud ERNi liige, võivad siiski osaleda asjaomase liikmesriigi poolt „seotud“ või „koostööpõhisteks“ keskusteks nimetatud tervishoiuteenuste osutajate kaudu.

Põhikriteeriumid

Patsiendikeskne ja kliinilisele tegevusele keskendunud

Kümme kaheksas riigis

Hea sõltumatu hindamise tulemus

Võrgustikule ja liikmetele kehtivate kriteeriumite täidetud

Riigiasutuste tunnustus ja heakskiit.

„See toob praktilist kasu nii patsientide ravis kui ka võrgustike juhtimises.“

Neuroloog-konsultant ja üks Poola esindajatest BoMSis professor Katarzyna Kotulska-Jóźwiak räägib, kuidas ERNide struktuuri määratlemisel ekspertide ja patsientidega konsulteeriti. „Meie eesmärk oli luua haigusetüüpidel põhinevad võrgustikud, mis vastaksid sidusrühmade ootustele,“ ütles professor Katarzyna Kotulska-Jóźwiak. „See toob praktilist kasu nii patsientide ravis kui ka võrgustike juhtimises.“



Kolju- ja näoluude anomaaliad ning nina-kõrva-kurguhaigused (ERN CRANIO)

Kolju- ja näoluude anomaaliaks nimetakse peaju osade või kolju- ja/või näoluude kaasasündinud alaarengut või väärarengut, mille tagajärjeks on tõsised funktsionaalsed ja psühhosotsiaalsed probleemid. Patsiendid vajavad sünnist täiskasvanueani regulaarset kontrolli ja ravi. Tervishoiutöötajate ja üldsuse teadlikkus paljudest neist seisunditest on puudulik ning diagnoosimine võib olla äärmiselt keeruline.

ERN püüab täita ravimetoodika lünki, tutvustades kolju- ja näoluude anomaaliaid perearstidele. Võrgustik töötab välja mitmesuguste haiguste juhenduskursusi, mis tehakse kättesaadavaks avalikul veebisaidil.

Liikmed teevad omavahel ja patsientide ühendustega koostööd õppe-, koolitus- ja teadustegevuse edendamiseks. Kui patsientide ühendust ei ole, konsulteeritakse patsientide fookusrühmadega. ERN CRANIO hindab osalevates keskustes tehtavate



Võrgustik töötab välja mitmesuguste haiguste juhenduskursusi, mis tehakse kättesaadavaks avalikul veebisaidil.

kirurgiliste operatsioonide tüüpe ja ajastusi, et uurida nende mõju ja selgitada välja Euroopa häid tavasid.

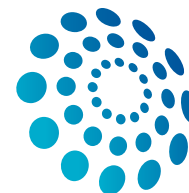
Mitmesuguste haiguste pikaajalise prognoosi kohta andmeid kogudes aitab võrgustik patsiente ja lapsevanemaid nõustada ning võib suunata tähelepanu seni alahinnatud ravivaldkondadele. Kliinilistes uurinutes osalejate arvu suurendades aitab

võrgustik uusi haigust määravaid geneetuvastada.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Irene Mathijssen
Erasmuse meditsiinikeskus, Madalmaad

Epilepsia ERN (EpiCARE)



Epilepsia all kannatab vähemalt kuus miljonit Euroopa elanikku. Traditsioonilised epilepsiaravimid aitavad **60–70 protsendil** haigetest **epilepsiahooge täielikult vältida**. Ravile allumatu epilepsiaga patsientide kliiniline prognoos on halb.

Traditsiooniliselt on epilepsiat ravitud ühe haigusena, kuid üha enam hakatakse seda nägema haruldaste ja komplekshaiguste rühmana. Haruldaste haiguste ja harvkravimite portaalis ORPHANET on loetletud 137 haigust, mille valdavaks avaldumisvormiks on epilepsia, kuid paljud patsiendid jäävad täpse diagnoosita ja asjakohase ravita.

Võrgustiku eesmärgid on järgmised: teha epilepsia eelkirurgiline hindamine ja kirurgiline ravi kõigile kättesaadavaks ja taskukohaseks, parandada epilepsia haruldaste alushaiguste diagnoosimist, parandada epilepsia haruldaste alushaigustega patsientide tuvastamist, parandada juurdepääsu haruldaste alushaiguste spetsialiseerunud ravile ning edendada epilepsia haruldaste ja keeruliste alushaiguste uudsete ravimeetodite teaduslikku uurimist.



Võrgustik EpiCARE püüab suurendada epilepsiahoogudest vabanenud patsientide arvu Euroopas.

EpiCARE tugineb pilootvõrgustiku ERN E-pilepsy tööle, mis seisnes teadlikkuse tõstmises epilepsia kirurgilisest ravist ja selle ravi võimaldamises hoolikalt valitud patsientidele e-tööriistade ja multidistsiplinaarsete meeskondade arutelude efektiivse kasutamise teel. Võrgustik EpiCARE, milles osalevad aktiivselt ka patsientide ühenduste liikmed, püüab suurendada epilepsiahoogudest vabanenud patsientide arvu Euroopas.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Helen Cross
Great Ormond Street Hospital for
Children, NHS Trust, Ühendkuningriik

Täiskasvanute vähktõbede (tahkete kasvajate) ERN (ERN EURACAN)



Tuvastatud on rohkem kui **300 haruldast vähktõbe**. ERN EURACAN tegeleb kõigi haruldaste täiskasvanute tahkekasvajaliste vähktõbedega, jagades need kümnesse rühma vastavalt RARECARE klassifikatsioonile ja ICD10-le. Haruldaste vähktõbede diagnoosimine võib olla väga keeruline ning ebaõnnestunud või hilinenud diagnoos võib patsientide elukvaliteeti ja prognoosi oluliselt mõjutada. Nende patsientide valesti ravimise tagajärjeks võib olla suurenenud taastekke ja surma risk.

Võrgustiku eesmärk on laieneda viie aastaga kõigisse ELi riikidesse ning luua suunamissüsteem, et tagada vähemalt 75% patsientide ravimine EURACANi keskustes.



ERN EURACAN jagab häid tavasid ja tööriistu ning loob tugikeskusi haruldaste vähktõbede raviks. Samuti koostab võrgustik korrapäraselt ajakohastatavaid diagnostilisi ja terapeutilisi kliinilise praktika suuniseid. Võrgustiku eesmärk on laieneda viie aastaga kõigisse ELi riikidesse ning luua suunamissüsteem, et tagada vähemalt 75% patsientide ravimine EURACANi keskustes. Võrgustik püüab parandada patsientide elumust, luua kõigis keeltes patsientidele ja arstidele suunatud teavitustahendeid

ning arendada riikideüleseid andmebaase ja kasvajakoebanku.

See ERN tugineb oma töös olemasolevatele kliinilistele ja teaduslikele võrgustikele, mis on edukalt korraldanud kliinilisi uuringuid Euroopa Vähiuuringute ja Ravi Organisatsiooni (European Organisation for Research and Treatment of Cancer, EORTC) kaudu ning koostanud suuniseid EORTC ja Euroopa Medikamentoosse Onkoloogia Seltsi (European Society for Medical Oncology, ESMO) kaudu. Samuti kasutab see Euroopa

Neuroendokriinsete Kasvajate Seltsi (European Neuroendocrine Tumour Society, ENETS) ja sidekoevähkide võrgustiku Conticanet ning mitme ELi teadusprojekti saavutatud tulemusi.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Jean-Yves Blay

Centre Léon Bérard, Lyon, Prantsusmaa

Liikmesriigid juhivad

Liikmesriikide nõukogus (BoMS) esindab Madalmaid Paul Boom. **BoMSil on ERNide tuleviku suunamisel ja võrgustike heaks-kiitmisel otsustav roll.** „Õigusraamistik tagab, et liikmesriigid jääksid juhtivaks jõuks,” ütles ta. „ERNi kandidaatide vastavus kvaliteedi-, patsientide kaasamise ja valitsemiskriteeriumitele on riigiasutuste otsustada.”

Lisaks püüavad liikmesriigid Paul Broomi sõnul tagada, et ERNid oleksid riiklike tervishoiusüsteemidega tihedalt seotud. „ERNidest ei tohi saada elitaarsed isoleeritud saared,” rõhutas Broom. „Nad peavad olema haiglate ja perearstikeskustega tihedalt seotud ning tooma lisaks kogu Euroopa patsientide toetamisele kasu ka kohalikele kogukondadele.”

ERNide laialdasema mõju kohta ütles Paul Broom, et need võrgustikud alustavad Euroopa tervishoiuvaldkonna koostöös uut huvitavat ajajärku. Need on selgeks näiteks liikmesriikide koostööpotentsiaalset kodanike hüvanguks. „Minu arvates võiks ERNidest saada platvorm e-tervise tööriistade arendamiseks ning isegi levinumate krooniliste haiguste alal koostöö tegemiseks,” sõnas ta. „Nüüd on vundament rajatud ning liikmesriikidel on võimalus arutada ühiseid tervishoiualaseid probleeme ja nende võimalikke piiriüleseid lahendusi.”



„Nüüd on vundament rajatud ning liikmesriikidel on võimalus arutada ühiseid tervishoiualaseid probleeme ja nende võimalikke piiriüleseid lahendusi.”

Vere- ja vereloomehaiguste ERN (EuroBloodNet)



Vere- ja vereloomehaigusteks nimetatakse vere- ja lüüdirakkude, lümfelundite ja hüübimisfaktorite häireid, millest peaaegu kõik on haruldased. Need võib jagada kuude kategooriasse: haruldased vere punaliblede häired, lüüdiipuudulikkus, haruldased hüübimishäired, hemokromatoos ja muud haruldased geneetilised rauasünteesihäired, müeloidsed pahaloomulised kasvajakud ja lümfoidsed pahaloomulised kasvajakud.

Haruldaste vere- ja vereloomehaiguste diagnoosimine nõuab palju kliinilisi eksperditeadmisi ning juurdepääsu mitmesugustele laboriteenustele ja piltidiagnostikatehnoloogiatele. Need vahendid

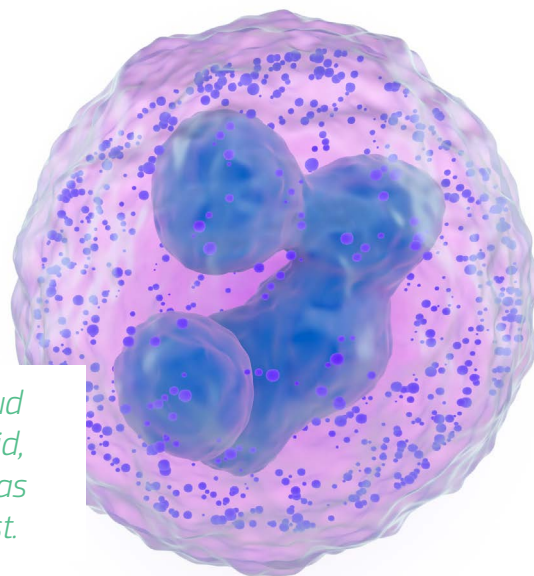
võimaldavad haiguste täpset klassifitseerimist vastavalt WHO kriteeriumitele, kasutades rahvusvahelisi hindamissüsteeme ja saadaolevaid biomarkereid.

Nende nõuete ja mõningate vere- ja vereloomehaiguste ülima harulduse tõttu loobutakse sageli diagnoosimisest või jäädakse sellega hiljaks, eriti vanurite puhul. Ravi on keeruline, kuna vaja on erilist infrastruktuuri ja spetsialiseerunud meeskondi ning teatud ravimeetodite, näiteks tüvirakkude või hüübimisfaktorite allogeense siirdamise võimekus on vähene.

Mõnes riigis on loodud teatud haiguste ennetusprogrammid, kuid sõeluuringute valdkonnas on hädasti vaja ühtlustamist.

Mõnes riigis on loodud teatud haiguste ennetusprogrammid, kuid sõeluuringute valdkonnas on hädasti vaja ühtlustamist.

EuroBloodNet püüab ELi rahastatud haruldaste ja kaasasündinud aneemiade Euroopa võrgustiku (European Network for Rare and Congenital Anaemias, ENERCA) ja Euroopa Hematoloogia Seltsi (European Haematology Association, EHA) kogemuste varal parandada haruldaste vere- ja vereloomehaigustega patsientide juurdepääsu vajalikele tervishoiuteenustele, koostada suuniseid ja häid

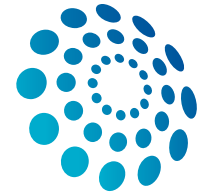


tavasid, täiustada õpet ja teadmiste jagamist, pakkuda kliinilist nõu valdkondades, kus riigisisestest teadmistest jääb puudu, ning suurendada asjaomases valdkonnas tehtavate kliiniliste uuringute arvu.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Pierre Fenaux

Hôpital Saint-Louis, Paris, Prantsusmaa



Kuse-suguelundkonna haiguste ja häirete ERN (ERN eUROGEN)

Kuse-suguelundkonna haruldased ja komplekshaigused võivad nõuda kirurgilist sekkumist, sageli juba vastsündinu- või lapseeas. Kuse- ja roojapidamatus on raske koorem nii laste, noorukite kui ka täiskasvanute jaoks. Nende haigustega patsiendid vajavad elukestvat ravi multidistsiplinaarselt meeskonnalt, kuhu kuuluvad eksperdid kavandavad ja teostavad lõikusi ning pakuvad lõikusejärgset füsioteraapiat ja psühholoogilist tuge.

eUROGEN pakub sõltumatult hinnatud heade tavade suuniseid ning aitab ravitulemusi jagada. See võrgustik pakub esmakordselt võimalust jälgida 15 kuni 20 aasta jooksul patsientide pikaajalisi ravitulemusi.

Võrgustik kogub andmeid ja materjale valdkondades, kus neid on seni vähe, töötab välja uusi suuniseid, koondab tõendusmaterjali heade tavade rakendamise kohta, tuvastab praktika varieerumist, arendab õppe- ja koolituskavasid, kavandab koostöös patsientide esindajatega teadustegevust ning aitab virtuaalsetes multidistsiplinaarsetes meeskondades teadmisi jagada. Kava kohaselt peaksid



eUROGENi poolt välja töötatud koolitus- ja stipendiumiprogrammidest olema 2020. aastaks kasu saanud vähemalt 50 uut spetsialisti.

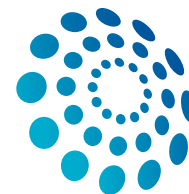
Võrgustiku lõppsihiks on edendada innovatsiooni meditsiiniteaduses ning parandada patsientide jaoks diagnoosimis- ja ravitulemusi.

See võrgustik pakub esmakordselt võimalust jälgida 15 kuni 20 aasta jooksul patsientide pikaajalisi ravitulemusi.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Christopher Chapple
Sheffield Teaching Hospitals NHS
Foundation Trust, Ühendkuningriik

Neuromuskulaarsete haiguste ERN (ERN EURO-NMD)



Neuromuskulaarsed haigused (NMH) võivad tekkida igas vanuses. Lisaks lihasnõrkusele ja atrofeerumisele võivad nende sümptomiteks olla väsimus, valu, tundlikkuse kaotus, nägemise kaotus, neelamisraskused, hingamisraskused ja südamepuudulikkus. Suurem osa neuromuskulaarsetest haigustest kulgeb progresseeruvalt ja raskelt, lühendades eluiga ja halvendades elukvaliteeti.

Euroopa eri piirkondade võimekus nende diagnoosimisel ja ravimisel on väga erinev ja kohati puudulik. Prognoosi parandamise peamisteks takistusteks on hiline suunamine spetsialiseerunud kliinikusse ning üleminek pediatriliselt ravilt täiskasvanu ravimisele.

ERN EURO-NMD ühendab Euroopa juhtivaid eksperte, et pakkuda patsientidele virtuaalse ja füüsilise nõustamise kaudu juurdepääsu spetsialiseerunud ravile. Võrgustiku eesmärk on vähendada esimese viie aasta jooksul



Võrgustiku eesmärk on vähendada esimese viie aasta jooksul diagnoosimiseks kuluvat aega 40%, suurendada diagnostilist tulemuslikkust 15% ning parandada efektiivse ravi kättesaadavust.

diagnoosimiseks kuluvat aega 40%, suurendada diagnostilist tulemuslikkust 15% ning parandada efektiivse ravi kättesaadavust.

Lisaks koostab ERN EURO-NMD uusi suuniseid ning pakub tervishoiutöötajatele ja patsientidele haigusepõhist teavet heade tavade kohta. Võrgustiku poolt loodav ja hallatav teave tehakse e-tervise tööriistade kaudu laialdaselt kättesaadavaks. Lisaks soodustab see pikaajalisel varasemal koostööl põhinev

võrgustik uut koostööd teaduses ja kliinilise praktika arendamise alal, et patsientide ravi parandada.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Kate Bushby
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Ühendkuningriik

Euroopa: eeskuju ülejäänud maailmale

Euroopa tugivõrgustikud alustasid tööd 2017. aasta märtsis. Ehkki need võrgustikud on alles lapsekingades ja nende peamine eesmärk on parandada haruldasi ja komplekshaigusi põdevate Euroopa elanike elu, avaldavad need pikas perspektiivis globaalset mõju.

ERNid võtavad kasutusele mujal maailmas loodud häid tavaid ning levitavad neid sinna, kus neid veel ei järgita. **Need võrgustikud aitavad teha Euroopast haruldaste ja komplekshaiguste alase pädevuskeskuse.**

Näiteks võimaldavad ERNid rakendada heade tavade suuniseid. Haiguste puhul, millele ei ole veel diagnoosimis- või ravisuuniseid, pakuvad need võrgustikud platvormi suuniste ja heade tavade väljatöötamiseks.

Eksperte ja patsiendipopulatsioone kokku viies võivad ERNid hõlbustada kliiniliste uuringute korraldamist ja ravimeetodite katsetamist. Seetõttu hakkavad need mängima juhtivat rolli paljude haruldaste haiguste uurimises.

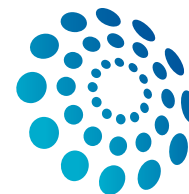
ERNide mudelist võib saada eeskuju teistele sarnastele programmidele. Euroopa piiriülese



koostöö hõlbustamiseks väljatöötatavad e-tervise tööriistad võivad tulla kasuks ka rahvusvahelises koostöös ja tervishoiuteenuste kättesaadavuse parandamisel. ■

ERNid võtavad kasutusele mujal maailmas loodud häid tavaid ning levitavad neid sinna, kus neid veel ei järgita.

Silmahaiguste ERN (ERN EYE)



Haruldased silmahaigused (HSH) on Euroopa laste ja noorte hulgas peamiseks nägemise halvenemise ja kaotuse põhjuseks. Haruldaste haiguste ja harvikravimite portaal (ORPHANET) on loetletud rohkem kui 900 HSHd. Lisaks levinumatele haigustele, nagu *retinitis pigmentosa*, mille hinnanguline levimus on 1/5000, leiab sealt ka mõned väga haruldased haigused, mida on arstiteaduse ajaloos kirjeldatud vaid üks või kaks korda.

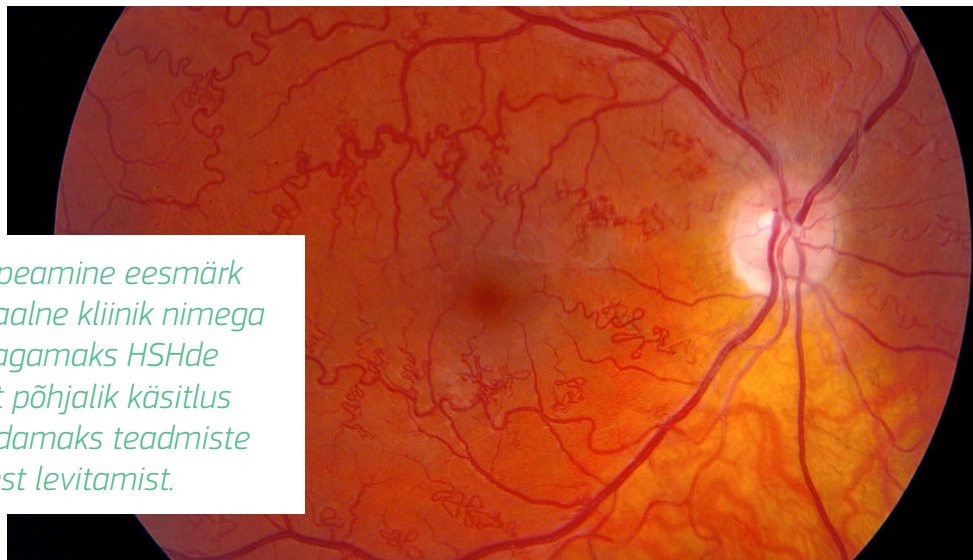
Võrgustiku peamine eesmärk on luua virtuaalne kliinik nimega EyeClin, tagamaks HSHde võimalikult põhjalik käsitus ning võimaldamaks teadmiste piiriülest levitamist.

ERN EYE käsitleb neid haigusi neljas temaatilises rühmas: haruldased võrkkestahai­gused, haruldased neurooftalmoloogilised haigused, laste haruldased silmahaigused ja haruldased silmamuna anteriorse osa haigused.

Lisaks tegelevad nelja põhiteema ühiste probleemidega koos valdkonnaülest töörühma. Täiendavad töörühmad keskenduvad spetsiifilistele valdkondadele:

geenitestimisele, registritele, teadustegevusele, õppetegevusele, teavitamisele ja patsiendisuhetele.

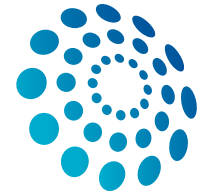
Võrgustiku peamine eesmärk on luua virtuaalne kliinik nimega EyeClin, tagamaks HSHde võimalikult põhjalik käsitus ning võimaldamaks teadmiste piiriülest levitamist.



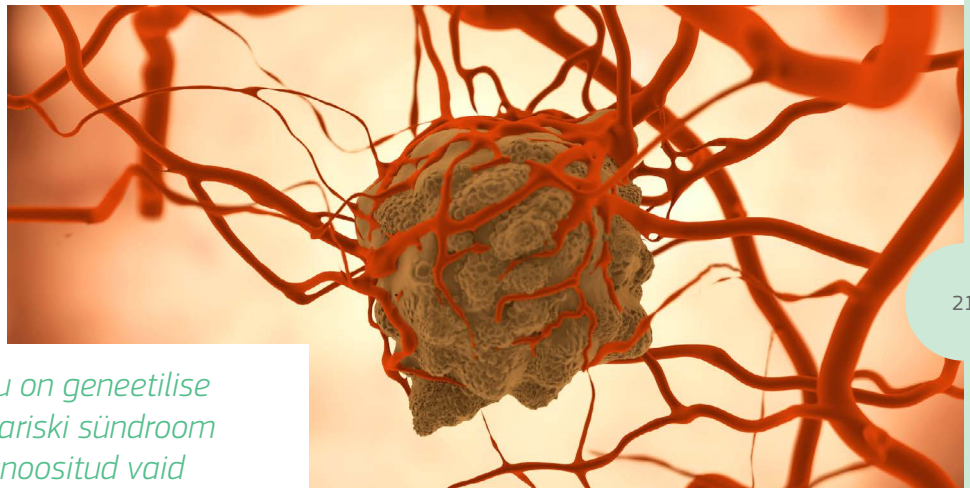
VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Prantsusmaa

Geneetilise kasvajariski sündroomide ERN (ERN GENTURIS)



Geneetilise kasvajariski sündroomid on päri-likud geenimutatsioonid, mille kandjatel on tavapärasest suurem risk kasvajate tek-keks. Elu jooksul vähki haigestumise risk võib olla kuni 100%. Ehkki kasvajad võivad tekkida väga erinevates elundisüsteemides, esineb nende sündroomidega patsientidel sarnaseid probleeme hilise diagnoosimi-sega, puuduliku ennetus-tööga patsientide endi ja nende tervete sugu-laste hulgas ning sobi-matu raviga. Praegu on geneetilise kasvajariski sündroom diagnoositud vaid 20–30 protsendil nende geenimutatsioo-nide kandjatest.



Praegu on geneetilise kasvajariski sündroom diagnoositud vaid 20–30 protsendil nende geenimutatsioonide kandjatest.

ERN GENTURIS püüab parandada nende sünd-roomide tuvastamist, ühtlustada kliinilisi tule-musi, kavandada ja rakendada suuniseid, töötada välja registreid ja koeproovipanku, toetada teadustegevust ja võimestada pat-siente. Võrgustik teavitab üldsust ja tervis-hoiutöötajaid ning edendab heade tavade jagamist kogu Euroopas. Multidistsiplinaarse ravi juurdepääsetavust parandatakse, töö-tades välja uusi mudeleid ja standardeid

keeruliste juhtumite jagamiseks ja arutami-seks. Võrgustik parandab geenitestimise kvali-teeti ja tõlgendamisvõimekust ning suurendab patsientide osalemist kliinilistes uuringutes.

ERN GENTURIS teeb teiste ERNidega koos-tööd, pakkumaks paremat ravi geneetilise kasvajariski sündroomiga patsientidele, kellel tekib mõne teise võrgustiku pädevusalasse kuuluv haigus.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Nicoline Hoogerbrugge
Radboudi Ülikooli Kliinikum,
Madalmaad

Koostöö praktikas

Infotehnoloogilised (IT) ja e-tervise tööriistad täidavad koostöö võimaldamises olulist rolli. ERNid töötavad eriotstarbelisel IT-platvormil, millel võrgustiku koordinaator saab kokku kutsuda meditsiinispetsialistide virtuaalseid konsiiliume, kes vaatavad patsiendi seisundi telemeditsiini tööriistu kasutades üle, et otsustada diagnoosi ja ravi üle. See võimaldab tervishoiutöötajatel, kes varem oleksid haruldaste ja keeruliste juhtumitega üksi jäänud, kolleegidega nõu pidada ning nende arvamust küsida. Nende tööriistade üheks olulisemaks omaduseks on koostalitlusvõime.

Tänu tehnoloogiale ei pärsi geograafiline hajutatus enam meeskondade tööd. Mõnel juhul piisab telefoni- või videokõnest. Teistel juhtudel on võrgustike käsutuses eriotstarbelised süsteemid keeruliste juhtumite koeproovide või kõrglahutusega piltide jagamiseks. Neid tehnoloogiaid saab kasutada ka juhtumite talletamiseks, et koostada edasiseks uurimiseks suur juhtumite andmebaas.

Näiteks saavad võrgustiku liikmed pärast patoloogiaandmete või radioloogiliste andmete turvalist jagamist suletud keskkonda

sisse logida, pilte vaadata ning juhtumit kommenteerida. Patsiendi eest vastutab endiselt tema raviarst, kuid ta saab ERNi kasutada väärtusliku toetava teabeallikana.

Tänu tehnoloogiale ei pärsi geograafiline hajutatus enam meeskondade tööd.

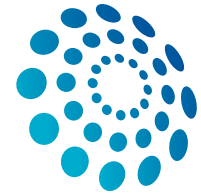
Siduspartnerid

ERNide eesmärk on pakkuda sisulist lisandväärtust kõigile ELi liikmesriikidele. Õigusraamistik võimaldab **riikidel, mille ükski tervishoiuteenuste osutaja ei ole heakskiidetud ERNi liige**, osaleda asjaomase liikmesriigi poolt „seotud” või „koostööpõhisteks” keskusteks nimetatud tervishoiuteenuste osutajate kaudu.

Lisaks võivad liikmesriigid luua kõigi ERNidega suhtlemiseks riikliku koordineerimiskeskuse. ERNide programmi liikmesriikide nõukogu loob ühise raamistiku seda tüüpi keskuste nimetamiseks ja ERNidega sidumiseks. Sellegipoolest on oluline, et siduspartnerite nimetamine liikmesriikide poolt toimuks avatud, läbipaistva ja kindla korra järgi.

Mõned liikmesriigid peaksid esimesed siduspartnerid nimetama 2017. aasta lõpuks.

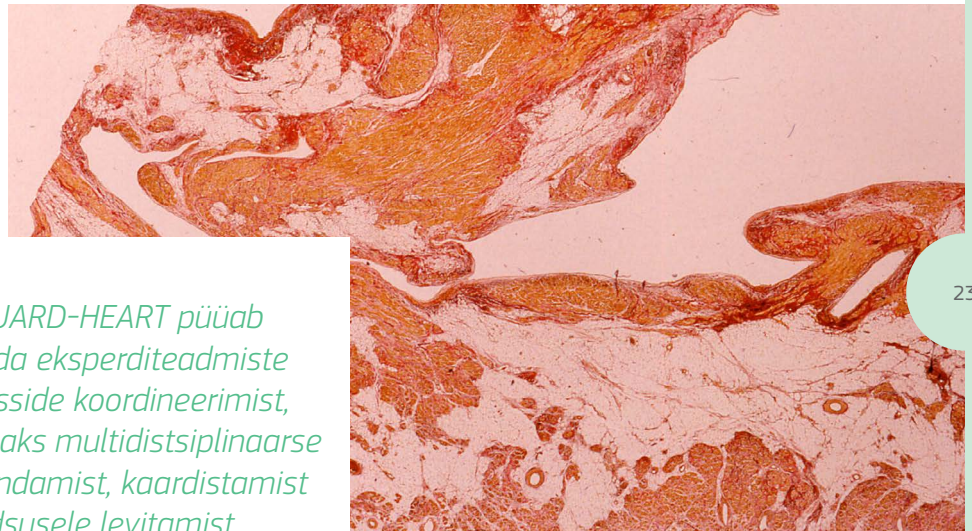
Südamehaiguste ERN (ERN GUARD-HEART)



Haruldased südamehaigused võivad avalduda igas eluetapis ning on peamiselt geneetilised. Neil haigustel on palju erinevaid sümptomeid ja avaldumisvorme, mis varieeruvad nii haiguste kui ka patsientide lõikes. Kõigi nende südamehaiguste puhul esineb unikaalne soodumus äkksurmale noores eas, millele tavaliselt ei eelne haigussümptomeid.

Võrgustik GUARD-HEART on piiritletud järgmised temaatilised valdkonnad: pärilikud südame juhtesüsteemi häired, pärilikud kardiomiopaatid, kaasasündinud südamerikked ja muud haruldased südamehaigused. Need teemad põhinevad Euroopa Kardioloogia Seltsi (European Society of Cardiology, ESC), rahvusvahelise haiguste klassifikatsiooni (ICD10) ja ORPHANETi kliinilistel suunistel.

ERN GUARD-HEART püüab parandada eksperditeadmiste ja ressursside koordineerimist, võimaldamaks multidistsiplinaarse teabe koondamist, kaardistamist ja üldsusele levitamist.



ERN GUARD-HEART püüab parandada eksperditeadmiste ja ressursside koordineerimist, võimaldamaks multidistsiplinaarse teabe koondamist, kaardistamist ja üldsusele levitamist.

Tervishoiuteenuseid osutatakse ühise e-tervise platvormi kaudu. See tagab kogu Euroopa patsientide ja tervishoiutöötajate laialdasema juurdepääsu eksperditeadmistele. Ekspertide tihedam koostöö aitab hankida uusi teaduslikke teadmisi ning neid jagada, toetamaks uute diagnoosimis- ja raviprotseduuride väljatöötamist ning uute haruldaste südamehaiguste tuvastamist.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Arthur Wilde
Academic Medical Center,
Amsterdam, Madalmaad

Pärilike ja kaasasündinud defektide ERN (ERNICA)



ERNICA tegeleb kaasasündinud väärarendite ja haigustega, mis ilmnevad varajases eluetapis ning nõuavad multidistsiplinaarset ravi ja pikaajalist järelkontrolli, ning uurib nende haigustega patsientide üleminekut täiskasvanuikka.

Võrgustiku töö on korraldatud kahes peamises suunas kooskõlas ORPHANETi klassifikatsioonide ja ICD10ga. Üks töösuund puudutab seedeelundkonna väärarendeid ja teine diafragma ja kõhuseina väärarendeid. Teises töösuunas osalevad söögitoru väärarendite töörühmad ning gastroenteroloogiliste haiguste ja soolehaiguste töörühm. Selles rühmas on ka seedetraktipuudulikkuse alamrühm. Igal töörühmal on oma haigusepõhised rakkerühmad.

Mõne haruldase haiguse puhul võib suremus olla kuni 50%. ERNICA püüab parandada patsientide ravi kvaliteeti ning vähendada nende vastsündinutel esinevate haruldaste haiguste pikaajalist mõju. Võrgustik pakub võimalusi teaduskoostööks ning on volitatud



töötama välja tõenduspõhiseid kliinilisi suuniseid. Lisaks parandatakse juurdepääsu uutele kirurgiatehnikatele ja ravimeetoditele.

ERNICA on kohtumispaik eri riikide patsientide ühendustele ja tervishoiutöötajatele, sh õdedele, kes töötavad patsientide kliiniliste tulemuste parandamise nimel.

Mõne haruldase haiguse puhul võib suremus olla kuni 50%.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor René Wijnen
Erasmuse meditsiinikeskus Rotterdamis,
Madalmaad



Kaasasündinud väärarendite ja haruldaste vaimupuute ERN (ERN ITHACA)

See ERN toob kokku haruldaste kaasasündinud väärarendite ja haruldaste vaimupuute eksperdid. Kaasasündinud väärarendite esineb ühel vastasündinul 40st. Sagedaste väärarendite, näiteks suulaelõhe jaoks on olemas sissetootatud tugivõrgustikud. Haruldaste haiguste alased eksperditeadmised on ELis hajutatud. Paljud väärarendid esinevad osana sündroomidest, mida iseloomustavad kasvuhäired, arenguhäired ja sotsiaalse kohanemise häired. Kirjeldatud on üle **8000 sündroomi**, millest suurem osa esineb levimusega **vähem kui üks 2000 lapse kohta**.

Kromosoomihäired on üks sagedasemaid väärarendite ja vaimupuute põhjusi. Uued testid, näiteks eksoomi ja genoomi sekveneerimine, on diagnoosimise tulemuslikkust parandanud, kuid rohkem kui 50%-s spetsialiseerunud keskustes ei ole need tavaliselt saadaval.

Üks ERN ITHACA põhieesmärkidest on selle tehnoloogia kättesaadavuse suurendamine. Lisaks töötab võrgustik välja telemeditsiinalgatusi virtuaalsete multidistsiplinaarsete



meeskondadega ELi pädevuskeskustes ning hakkab kasutama virtuaalseid veebipõhiseid kliinikuid, võimaldamaks diagnoosimist, ilma et patsient peaks reisima.

ERN ITHACA rajab lapsevanemate ja patsientide võrgustikke, et tuvastada häid tavasid ning vajadusel algatada suuniste väljatöötamine. Samuti sõnastab võrgustik kriteeriumid patsiendiregistrite andmetele, edendab tervishoiutöötajate õpet ning soodustab teadustegevust. Võrgustik teeb koostööd sama

valdkonna olemasolevate võrgustikega ja ühishuvidega ERNidega, keskendudes oma tegevuses siiski patsientidele.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Jill Clayton-Smith
Central Manchester NHS Foundation
Trust, Ühendkuningriik

Euroopa tugivõrgustiku juhtimine

Prantsusmaal Pariisis Hôpital Saint-Louis' haiglas hematoloogiaprofessorina töötav Pierre Fenaux juhib ERNi EuroBloodNet. Professor Fenaux' arvates pakub 66-liikmeline EuroBloodNeti võrgustik patsientidele ja tervishoiutöötajatele olulisi hüvesid. „Meie ERNi eesmärk on olla patsiendikeskne ning parandada haruldaste vere- ja vereloomehaigustega patsientide juurdepääsu vajalikele tervishoiuteenustele,” ütles professor. „Toome uusimaid diagnostika- ja ravimeetodeid kogu Euroopa keskustesse, kus ei pruugi veel vajalikke eksperditeadmisi olla.”

Tema sõnul lisab ELi liikmesriikide ja Euroopa Komisjoni toetus võrgustiku tegevusele kaalu ning aitab sellel suuniseid levitada. „Näeme häid võimalusi ka haruldaste vere- ja vereloomehaiguste õpetamises kestva meditsiinilise hariduse (KMH) süsteemides,” lisas professor Fenaux.

Klinitsistid näevad võrgustiku igapäevaseid hüvesid haruldaste või keeruliste juhtumitega tegeledes: „Arstid saavad kasutada teiste riikide kolleegide eksperditeadmisi – see lõpetab eraldatuse, mida tervishoiutöötajad vahel tunnevad, kui neil ei ole võimalik pädeva kolleegi arvamust küsida.”

Hüvesid on teisigi. Professor Fenaux' sõnul moodustub Euroopa haiglate ühendamisel haruldaste haigustega patsientide „kriitiline mass”, mis võimaldab teha seni võimatuid kliinilisi uuringuid.

Loodavad ühendused võivad moodustada ka eestkosteplatvormi, mida saaksid kasutada haruldaste haigustega patsientide ühendused ja mille kaudu saaks avaldada ekspertarvamust uute ravimeetodite kohta. „Kui kohalik arst palub oma haiglalt vahendeid uue ravimeetodi kasutuselevõtmiseks, võib meie võrgustik pakkuda eksperthinnangut selle uue ravimeetodi teadusliku põhjendatuse kohta,” ütles professor Fenaux. „Selle valdkonna arstid ja patsiendid ei pea ennast enam üksikuna tundma.”



„Arstid saavad kasutada teiste riikide kolleegide eksperditeadmisi – see lõpetab eraldatuse, mida tervishoiutöötajad vahel tunnevad, kui neil ei ole võimalik pädeva kolleegi arvamust küsida.”

Hingamisteede haiguste ERN (ERN LUNG)



Keerulised kopsuhaigused nõuavad multidistsiplinaarset ravi koos psühhosotsiaalse toega. Keeruliseks võib need muuta haiguse geneetiline aluspõhjus, teised muutused ja teistele elundisüsteemidele põhjustatud kahju. Varajane diagnoosimine ja juurdepääs eriarstiabile võib paljudel juhtudel tulemusi parandada.

ERN-LUNG tegeleb hulga haruldaste ja keeruliste kopsuhaigustega, sh idiopaatiline kopsufibroos, tsüstiline fibroos, tsüstilise fibroosiga mit-teseotud bronhiektasiasiatõbi, pulmonaar-hüpertensioon, PCD, AATD, mesotelioom ja krooniline siiratud kopsu düsfunktsioon.

See võrgustik püüab tõsta kogu Euroopas eksperditeadmiste taset, et parandada kõigi haruldaste kopsuhaigustega inimeste elukvaliteeti, prognoosi ja ravistandardeid. Liikmed töötavad välja ja levitavad ravi-suuniseid, edendavad ühiseid ravimetoodikaid, parandavad piiriülest juurdepääsu diagnoosimis- ja ravivõimalustele, loovad ja täiendavad registreid ning leiavad kliinilistesse uuringutesse, ravimiuuringutesse



See võrgustik püüab tõsta kogu Euroopas eksperditeadmiste taset, et parandada kõigi haruldaste kopsuhaigustega inimeste elukvaliteeti, prognoosi ja ravistandardeid.

ja riskirühmauringutesse piisaval arvul osalejaid.

ERN-LUNG pakub patsientidele juurdepääsu interdistsiplinaarsetele meeskondadele, kes avaldavad keeruliste juhtumite kohta veebipõhiselt arvamust, ilma et patsient peaks reisima. See hõlmab ELI rahastatud pilootprojekti ECORN-CF kaudu loodud veebipõhise nõustamissüsteemi laiendamist. ■

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Thomas O.F. Wagner
Klinikum der Johann Wolfgang
Goethe-Universität, Frankfurt/Main
ääres, Saksamaa

Laste vähktõbede (hemato-onkoloogia) ERN (ERN PaedCan)



Laste vähktõved on haruldased ning jagunevad mitmesse alamtüüpi. Kuna aastas diagnoositakse Euroopas vähk **20 000 lapsel** ja **6000 vähki haigestunud last sureb**, on see vanemate kui 1-aastaste laste hulgas sagedaseim haigusurma põhjus.

Keskmine elumismäär on viimastel aastakümnetel suurenenud; mõne haiguse puhul on tehtud suuri edusamme, teiste puhul aga on prognoos endiselt väga halb. Euroopas on probleemiks ka elumismäära suur varieerumine, kuna Ida-Euroopas on haigestunute prognoos halvem.

ERN PaedCani eesmärk on parandada juurdepääsu kvaliteetsele arstiabile nende laste puhul, kelle haigus nõuab spetsialiseerunud eksperditeadmisi ja vahendeid, mis ei ole juhtumite vähese arvu ja ressursside piiratuse tõttu laialdaselt saadaval. Võrgustik kasutab varasemate ELi rahastatud projektide



Luuakse pediatrilise onkoloogia tugivõrgustik, kasutades eksperditeadmiste ja nõuannete jagamiseks IT-tööriistu.

ENCCA, PanCare ja ExPO-r-Net tulemusi. ERN PaedCan kaardistab spetsialiseerunud keskusi, et suurendada tervishoiuteenuste osutajate ja patsientide teadlikkust neist. Luuakse pediatrilise onkoloogia tugivõrgustik, kasutades eksperditeadmiste ja nõuannete jagamiseks IT-tööriistu.

Võrgustik püüab suurendada vähiga laste elumismäära ja parandada nende elukvaliteeti, edendades koostööd, teadustegevust ja

koolitust lõppeesmärgiga vähendada vähiga laste elumismäära ja ravivõimekuse praegust ebavõrdsust ELi liikmesriikides.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Ruth Ladenstein

Laste Vähiinstituut / St Anna lastehaigla,
Viin, Austria

Maksahaiguste ERN (ERN RARE-LIVER)



Haruldased maksahaigused võivad põhjustada süvenevat maksakahjustust, mille tagajärjeks on fibroos ja tsirroos. Tsiirroosi tüsistused võivad olla surmavad ning paljudel juhtudel on ainsaks efektiivseks raviks maksasiirdamine. Väsimus, kolestaatiliste haigustega kaasnev sügelus ning tsüstitiliste haigustega kaasnev valu ja kõhuturse mõjutavad oluliselt elukvaliteeti.

Lastest patsientide puhul on olulisteks täiendavateks teguriteks hiline diagnoosimine ning kasvu ja arengu pidurdumine, aga ka ravi jätkamine nooruki- ja täiskasvanueas.

ERN RARE-LIVER tegeleb kolme haiguste tüübiga: maksa autoimmuunhaigused, maksa metaboolne atreesia ja sellega seotud maksahaigused ning struktuursed maksahaigused. Võrgustik ühildab esmakordselt täielikult täiskasvanute ja laste maksahaiguste ravi, keskendudes üleminekupopulatsioonide vajadustele ning mõjule, mida geneetilise eelsoodumuse diagnoos võib perekondadele avaldada.

Prioriteediks on uusimatel teadmistel põhinevate suuniste väljatöötamine. Ravisuuniseid



Võrgustik ühildab esmakordselt täielikult täiskasvanute ja laste maksahaiguste ravi.

rakendatakse koostöös Euroopa maksauuringute assotsiatsiooni (European Association for the Study of the Liver, EASL) ning Euroopa lastegastroenteroloogide, hepatoloogide ja toitumisteadlaste ühinguga (European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, ESPGHAN). Seda toetab oluliste diagnostiliste ja prognostiliste testide standardiseerimine.

Tähtsateks lahendamist ootavateks probleemideks on kliinistide vähene teadlikkus

haruldastest maksahaigustest ning võrdse juurdepääsu võimaldamine kiiresti arenevatele ravivõimalustele.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor David Jones

Newcastle upon Tyne Hospitals NHS Foundation Trust, Ühendkuningriik

Sidekoe ja muskuloskeletaalsete haiguste ERN (ERN ReCONNET)



Haruldaste sidekoe ja muskuloskeletaalsel haiguste (HSMH) hulka kuulub suur hulk haigusi ja sündroome, mis avaldavad patsientide heaolule tõsist mõju. Nendeks on pärilikud haigused ja süsteemsed autoimmuunhaigused, näiteks süsteemne skleroos, sidekoehaiguste segavorm, põletikulised idiopaatilised müopaatiad, diferentseerimata sidekoehaigused ja fosfolipiidivastaste antikehade sündroom. Nende kõigi puhul on probleemiks hiline diagnoosimine, eriti juhul kui avaldumisvorm on keeruline või haruldane.

Võrgustik jaotab HSMHd kolme peamisesse temaatilisse rühma:

haruldased autoimmuunhaigused, keerulised autoimmuunhaigused ning haruldased pärilikud sidekoe ja muskuloskeletaalsed haigused.

ReCONNET püüab parandada varajast diagnoosimist, patsientide haldamist, raviteenuste osutamist ning kliiniliste juhtumite virtuaalset arutamist võrgustikus ja siduskeskustega. Keskustevaheline suhtlus toimub



Võrgustik aitab kaasa HSMHde teaduslikule uurimisele ning hõlbustab suurte andmebaaside loomist uute kliiniliste ja bioloogiliste diagnostiliste markerite tuvastamiseks.

infotehnoloogiliste vahenditega. Võrgustik aitab kaasa HSMHde teaduslikule uurimisele ning hõlbustab suurte andmebaaside loomist uute kliiniliste ja bioloogiliste diagnostiliste markerite tuvastamiseks.

Töötatakse välja ja levitatakse patsientidele ja perekondadele mõeldud teavituskava ning rakendatakse uusi suuniseid ja kvaliteedikontrollimeetmeid. Prioriteetideks

on paremad raviprotoollid ja patsientide ulatuslikum kaasamine.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

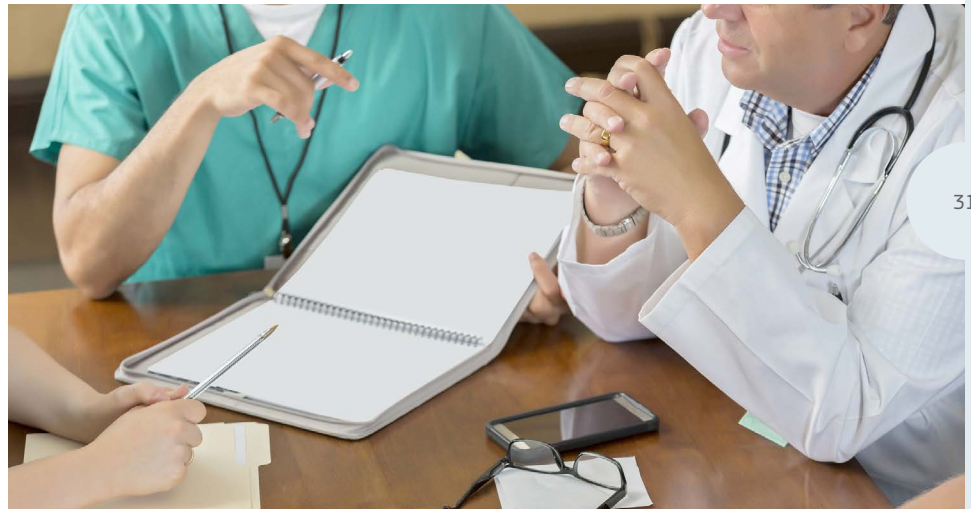
professor Marta Mosca
*Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Italia*

Liikmesriikide poliitika haruldaste haiguste alal

ELi liikmesriigid vastutavad riigisisese tervishoiupoliitika kujundamise ja tervishoiuteenuste osutamise eest ise. 2009. aastal soovitas Euroopa terviseministrite mittemetlik kohtumine¹, et 2013. aasta lõpuks töötaksid liikmesriigid välja ja võtaksid vastu kavad või strateegiad haruldaste haigustega patsientide toetamiseks. Selle soovitusel kohaldatakse kavade eesmärgid järgmiselt:

- + juhtida ja korraldada haruldaste haiguste valdkonnas asjakohaseid tegevusi riikliku tervishoiu- ja sotsiaalsüsteemi raames,
- + integreerida tervikliku lähenemisviisi saavutamiseks oma kavadesse või strateegiatesse algatused kohalikul, piirkondlikul ja riiklikul tasandil,
- + määrata kindlaks prioriteetsed tegevused ja nende eesmärgid ning järelevalvemehhanismid.

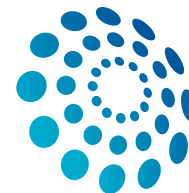
Riiklike kavade/strateegiate elluviimist toetavad ELi terviseprogrammidest



rahastatavad projektid. 2009. aastal oli keskendumine haruldastele haigustele enamikus liikmesriikides suhteliselt uus ja innovaatiline suund ning need kavad olid olemas vaid neljal liikmesriigil. Praeguseks on kavad/strateegiad vastu võetud 23 liikmesriigis.

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

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



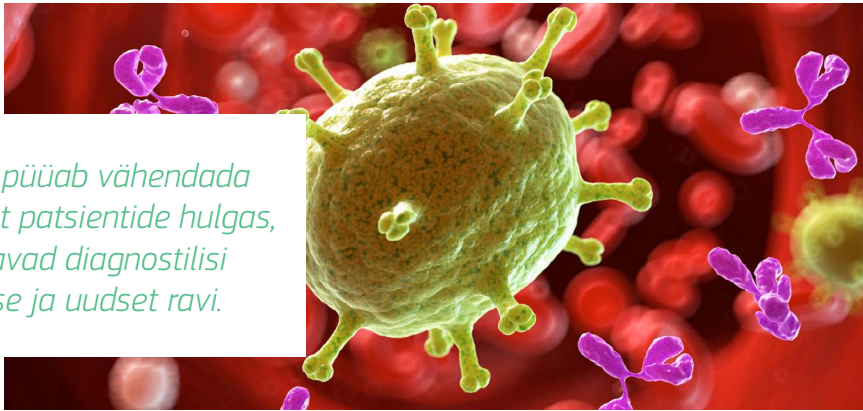
Immuunpuudulikkuse, autoinflammatoorsete haiguste ja autoimmuunhaiguste ERN (ERN RITA)

32

RITA ühendab Euroopa juhtivaid keskusi, kellel on eksperditeadmisi haruldaste immunoloogiliste haiguste diagnoosimise ja ravi valdkonnas. Need potentsiaalselt eluohtlikud haigused nõuavad multidistsiplinaarset ravi, keerulist diagnosti-

list hindamist ja ülimalt spetsialiseerunud ravimeetodeid. Võrgustik jagab need haigused kolme temaatilisse rühma: primaarne immuunpuudulikkus (PIP), autoimmuunhäired ja autoinflammatoorsed häired. Lisaks pediaatrilise reumatoloogia alamteema, mis hõlmab osaliselt autoimmuunhäirete ja autoinflammatoorsete häirete rühma.

See võrgustik tugineb Euroopa teadusühenduste varasemale tööle, mille raames on välja töötatud patsiendiregistrid, kliinilised suunised, teaduskoostöökvavad, õppekvavad ja sidemed patsiendiorganisatsioonidega.



ERN RITA püüab vähendada ebavõrdsust patsientide hulgas, kes vajavad diagnostilisi analüüse ja uudset ravi.

ERN RITA püüab vähendada ebavõrdsust patsientide hulgas, kes vajavad diagnostilisi analüüse ja uudset ravi, näiteks bioloogilisi ravimeid, immunoglobuliini asendusravi, tüvirakkude siirdamist või geeniravi.

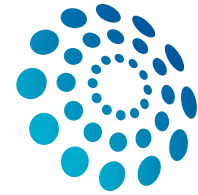
Võrgustiku eesmärk on siduda omavahel olemasolevad registrid, töötada välja üleuroopalised suunised, luua uue põlvkonna sekveneerimistehnoloogia kvaliteedikontrolliga tegelev geneetikute rakerühm, leppida kokku ühine ravimijärelevalvesüsteem nende haruldaste haiguste jaoks, kutsuda kokku immunoloogiliste haiguste bioloogiliste ravimite

korrektse kasutamise ja järelevalve rakerühm, koondada ja täiendada patsientidele pakutavaid tüviraku- ja geeniravimeetodeid, edendada patsientide ühenduste koostööd ning tuua kokku nimetatud kolme teema spetsialiste laste ja täiskasvanute ravi alal. ■

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Andrew Cant
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Ühendkuningriik

Neuroloogiliste haiguste ERN (ERN-RND)



Haruldaste neuroloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN-RND) püüab parandada rohkem kui 500 000 haruldase neuroloogilise haigusega Euroopa elaniku diagnoosimist ja ravi. Haruldaste neuroloogiliste haigustega patsientide suure fenotüüpilise ja genotüüpilise heterogeensuse tõttu on 60% haigetest endiselt diagnoosimata.

ERN-RND püüab need puudujäägid kõrvaldada multidistsiplinaarse nõustamise teel eesmärgiga suurendada registreeritud patsientide arvu 20% ning parandada diagnostilist tulemuslikkust ehk lõpliku diagnoosiga patsientide suhtarvu 20%. Koostöös Euroopa Patsienditeekondade Assotsiatsiooni (European Pathway Association) ja ORPHANETiga töötatakse välja multidistsiplinaarsed patsienditeekonnad.

Võrgustik tugineb olemasolevale infrastruktuurile, kaasates ERN-RND alla mitu olemasolevat haruldaste neuroloogiliste haiguste alast võrgustikku ning täiendades selliste

Euroopas elab rohkem kui 500 000 haruldase neuroloogilise haigusega inimest, 60% on endiselt diagnoosimata.



haiguste nagu Huntingtoni tõbi ja ataksia olemasolevaid registreid.

Koostöös Euroopa molekulaargeneetika kvaliteedivõrgustikuga töötatakse välja väline kvaliteedihindamisskeem põhiliste diagnostiliste testide standardiseerimiseks, et tagada samaväärsete diagnostiliste võimaluste pakumine kõigile patsientidele. ERN-RND toetab koolitus-, teadus- ja innovatsioonialgatusi ning tagab, et patsiente võetakse kuulda. ■

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

dr Holm Graessner
Tübingeni ülikooli kliinikum,
Saksamaa

Nahahaiguste ERN (ERN Skin)



Paljud nahahaigused avaldavad patsientide elule tõsist mõju ning võivad suurendada vähiriski. Haruldaste ja keeruliste nahahaiguste diagnoosimine hõlmab naha ja limaskestade ning muude elundisüsteemide põhjalikku hindamist ning naha biopsiaproovide analüüsi. Nende komplekshaiguste eristamine on jõukohane vaid kogenud dermatoloogidele. Puudulik diagnoosimispädevus takistab asjakohase ravi määramist. Ravimata jääv haigus võib olla patsientidele suureks füüsiliseks ja psühholoogiliseks koormaks.

See võrgustik ühendab laste ja täiskasvanute haruldaste nahahaiguste juhtivaid eksperte, võimaldades neil vahetada teadmisi, uuendada ja arendada heade tavade suuniseid ning parandada erialaõpet ja patsientide teavitamist.

Võrgustiku eesmärk on parandada tervishoiuteenuste korraldust ressursside koondamise teel, sh luua kogenud patoloogidele tsentraalne platvorm keeruliste juhtumite koeproovide uurimiseks ja arutamiseks. Iga käsitletava haiguse multidistsiplinaarsesse



Viiakse läbi ulatuslik sotsiaalmajandusteaduslik uuring individuaalse haiguskoormuse kohta.

põhimeeskonda kuuluvad dermatoloog, meditsiiniõde, psühholoog, geneetik, toitumisteadlane ja patoloog ning teised vajalikud spetsialistid.

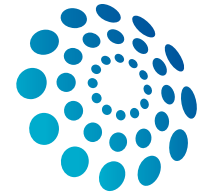
Lisaks loob ERN Skin haruldaste nahahaiguste registrid, mis võimaldavad kinnitatud diagnoosiga patsientidel teadusuuringutes ja kliinilistes uuringutes osaleda ning ravimitootjatel tänu piisavalt suurtele patsiendivalimitele ravimiuuringuid kiirendada. Peale

selle viiakse läbi ulatuslik sotsiaalmajandusteaduslik uuring individuaalse haiguskoormuse kohta.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Christine Bodemer
Necker Enfants Malades Hôpital, dermatoloogia osakond, APHP, Pariis, Prantsusmaa

Laste elundi- ja rakusiirdamiste ERN (ERN TRANSPLANT-CHILD)

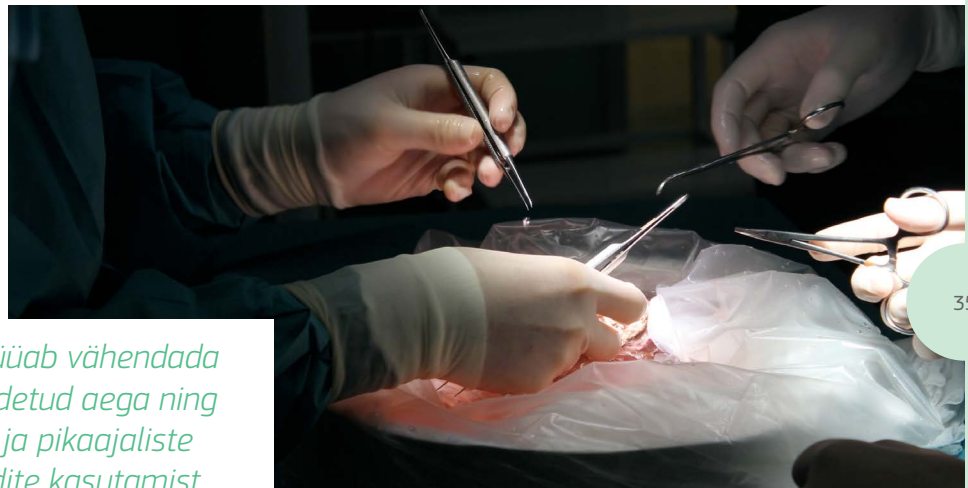


Tahkete elundite ja vereloome tüvirakkude siirdamine lastele on paljude haruldaste haiguste puhul ainsaks aktiivravimeetodiks.

Siirdamisjärgne optimaalne ravi nõuab multidistsiplinaarse meeskonna ühiseid jõupingutusi. Siirdamise järel võivad patsiendid vajada pikaajalist immuunsupressiivset ravi siiratud elundi või rakkude äratõukamise vältimiseks.

Samuti tuleb siirdamise järel patsiente tüsistuste suhtes jälgida, pikendamaks elumust ja parandamaks elukvaliteeti. ERN TRANSPLANT-CHILD toob kokku laste elundi- ja rakusiirdamise ning siirdamisjärgse ravi eksperdid eesmärgiga parandada ravitulemusi laste ja nende perede jaoks.

Võrgustik püüab vähendada haiglas veedetud aega ning keeruliste ja pikaajaliste ravimeetodite kasutamist. Samuti tegeleb võrgustik psühholoogiliste tugiteenustega laste üleminekul täiskasvanuikka. TRANSPLANT-CHILD



Võrgustik püüab vähendada haiglas veedetud aega ning keeruliste ja pikaajaliste ravimeetodite kasutamist.

püüab teha kättesaadavaks uusimad ravivõtted ning meditsiinilised, farmakoloogilised ja ravitehnilised uuendused. Lisaks aitavad liikmed levitada ühtlustatud kliinilise praktika suuniseid ning arendada isikupärastatud meditsiini laste elundi- ja rakusiirdamise kontekstis.

TRANSPLANT-CHILD üritab vähendada siirdamisega kaasnevaid kulusid, näiteks retransplantatsioonile ja farmakoloogilisele ravile, ning ühtlustab laste elundi- ja rakusiirdamise ravistandardeid, vähendamaks

siirdamisjärgsete tüsistuste ohtu. Euroopa juhtivad laste elundi- ja rakusiirdamise eksperdid teevad praegu koostööd suuremuse ja haigestumuse vähendamiseks selles valdkonnas.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

dr Paloma Jara Vega
Hospital Universitario La Paz,
Hispaania

Patsientide tervisetulemuste täiustamine: patsiendiorganisatsioonide roll

ERNid on patsiendikesksed.

Patsiendiorganisatsioonid ja iseäranis EURORDIS on rohkem kui aastakümne vältel võrgustike arendamises aktiivselt osalenud, aidates tagada, et prioriteetidena käsitletak kliinilise töö kvaliteedi tõstmist, patsientide tervisetulemuste parandamist ning võrdse juurdepääsu tagamist kvaliteetsele ravile kogu Euroopas. EURORDIS on patsientide vabaühendus, mis esindab rohkem kui 733 haruldaste haigustega patsientide organisatsiooni 64 riigis.

„Osalesime tervishoiu ja meditsiinilise abi kõrgetasemelises töörühmas, kus otsustati ERNide lisamine piiriülese tervishoiu direktiivi,” meenutab EURORDISe tervishoiu- ja teadusdirektor Matt Bolz-Johnson. „Käisime koos liikmesriikidega ja Euroopa

Komisjoniga maha pika tee mõtte sünnist selle seaduseks sõnastamiseni ja ERNide rajamiseni.”

ERNide kontseptsiooni arendamises algusest lõpuni osalenud partnerina aitas EURORDIS tagada patsientide kaasamise otsustusprotsessi ning õppis põhjalikult tundma tugivõrgustikes osalemise potentsiaalset lisandväärtust patsientide jaoks.

„Võrgustikel on potentsiaali haruldaste ja komplekshaigustega patsientide elukvaliteedi tuntavaks tõstmiseks,” sõnas Bolz-Johnson. „ERNid lõpetavad haruldaste haigustega patsientide isolatsiooni ning teevad eksperdid kogu Euroopa patsientidele nähtavaks, et nad leiaksid võimalikult kiiresti endale vajaliku eksperdi.”

„Võrgustikel on potentsiaali haruldaste ja komplekshaigustega patsientide elukvaliteedi tuntavaks tõstmiseks.”

Patsientide jaoks on üks peamisi ERNide pakutavaid hüvesid võimalus kiirendada diagnoosimist ning vähendada diagnoosimata või valediagnoosiga patsientide arvu. Matt Bolz-Johnsoni sõnul aitavad võrgustikud lõpetada diagnostilised eksirännakud.

Paljud haruldased haigused ei ole praegu ravitavad. ERNides tekkiv õppimiskultuur teeb neist innovatsiooni kasulavad. Spetsiifilistele haigustele selgeid tulemusmõõdikuid määratledes aitavad need optimaalseid meditsiinilisi või kirurgilisi ravimeetodeid tuvastada ja suunistes rakendada. „ERNi liikmete vastastikune õpe aitab häid tavasid täiustada,”

selgitab Matt Bolz-Johnson. **„Ekspertidel on virtuaalsetes konsiiliumites võimalik juhtumeid jagada ning tagasivaateliselt ravitulemusi analüüsida, et selgitada välja parimad meetodid.”**

Patsientidel on ERNide suhtes suured lootused: „Usume, et kogemuste ja eksperdi-teadmiste jagamine aitab olemasolevaid teadmisi paremini kasutada ja uusi teadmisi luua, parandamaks paljude haruldaste haiguste ravitulemusi oluliselt juba mõne aasta jooksul pärast ERNide rajamist,” ütles Matt Bolz-Johnson **„Nüüd on ERNidel aeg tulemusi näidata.”**



„ERNid lõpetavad haruldaste haigustega patsientide isolatsiooni ning teevad eksperdid kogu Euroopa patsientidele nähtavaks, et nad leiaksid võimalikult kiiresti endale vajaliku eksperdi.”

Pärilike ainevahetushäirete ERN (MetabERN)



Haruldased pärilikud ainevahetushaigused, mida on kirjeldatud üle 700, on eraldi võetuna küll haruldased, kuid üheskoos sagedased. Paljud ainevahetushaigused põhjustavad patsientidele raskeid ja vahel eluohtlikke probleeme. Need haigused mõjutavad kõigi elundite talitlust ja võivad tekkida igas eas ning nende raviks on vaja spetsialistide multidistsiplinaarset koostööd.

Varajane diagnoosimine võib prognoosi parandada, kuid Euroopa vastsündinute sõeluuringuprogrammid hõlmavad praegu vaid 5% teadaolevatest pärilikest ainevahetushaigustest ja see osakaal varieerub riigiti. Paljude selliste haiguste etioloogiat, ravimeetodite efektiivsust ja ohutust ning pikaajalisi tulemusi on vähe uuritud.

MetabERN püüab parandada selle äärmiselt heterogeense haiguste rühma patsientide elukvaliteeti, jagades haigused seitsmesse

MetabERN loob kliiniliste otsustusprotsesside jaoks reaalaajalise nõustamisplatvormi ning edendab üleminekulisi teadusprogramme kõigi pärilike ainevahetushaiguste alal.



põhikategooriasse. Tegu on esimese omalaadse üleeuroopalise võrgustikuga, mis tegeleb kõigi ainevahetushaigustega.

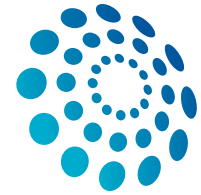
Praegu loob võrgustik ainevahetushaiguste registrit, töötab välja patsientide teavitusematerjale ja koolituskursusi, edendab uute haiguste koostööpõhist diagnoosimist ning loob eksperditeadmiste patsientideni viimiseks pikaajalist tugikeskust.

MetabERN loob kliiniliste otsustusprotsesside jaoks reaalaajalise nõustamisplatvormi

ning edendab üleminekulisi teadusprogramme kõigi pärilike ainevahetushaiguste alal, Teavet jagatakse nii võrgustikus kui ka väljaspool seda, laienedes täiendavatesse piirkondadesse ja riikidesse.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Maurizio Scarpa
Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,
Saksamaa

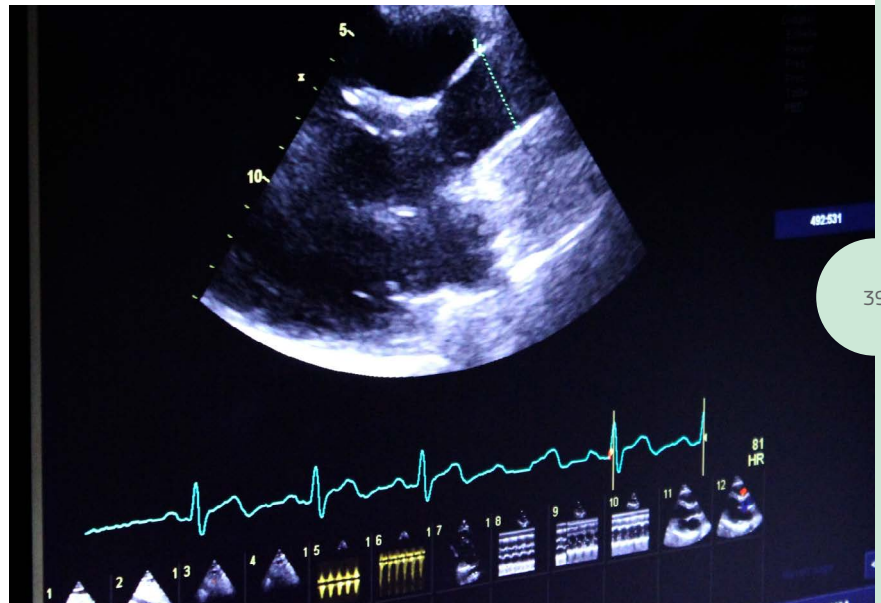


Multisüsteemsete vaskulaarsete haiguste ERN (VASCERN)

Haruldased multisüsteemsed vaskulaarsed haigused mõjutavad igat tüüpi veresooni mitmes elundisüsteemis. Nende haiguste raviks on vajalik multidistsiplinaarne lähenemisviis.

VASCERN koosneb viiest haruldaste haiguste tööruhmast: pärilik veritsuslik telangiiektaasia (HHT-WG), pärilikud rinnaaordahaigused (HTAD-WG), keskmise suurusega arterite haigused (vaskulaarne Ehlersi-Danlosi sündroom) (MSA-WG), laste ja primaarne lümfoedeemia (PPL-WG) ja veresoonte anomaaliad (VASCA-WG). Eritöörühm Patient-WG võimaldab kaasata kõigisse ERNi tegevustesse patsientide esindajaid. Lisaks on loodud mitu temaatilist tööruhma teavitustegevuse, e-tervise, eetika, patsiendiregistrite ning koolituse ja õppega tegelemiseks.

VASCERNi eesmärkideks on võrgustike loomine, eksperditeadmiste jagamine ja levitamine, heade tavade, suuniste ja kliiniliste tulemuste mõõdikute edendamine, patsientide võimestamine ning teadmiste baasi arendamine kliiniliste uuringute ja teadustegevuse kaudu.



VASCERNis osalevad tervishoiutöötajad annavad loenguid oma pädevusalal ning avaldavad veebipõhises keskkonnas õppematerjale. Luuakse ühenädalased stipendiumiprogrammid, võimaldamaks ELi üliõpilastel nende haruldaste haiguste avaldumisvormi tundma õppida, ning teadmisi jagatakse kogu võrgustikus ja ka ERNi mittekuuluvate tervishoiutöötajatega.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

professor Guillaume Jondeau
AP-HP, Hôpital Bichat, Pariis,
Prantsusmaa

Euroopa tugivõrgustike loend

Endo-ERN	Endokrinoloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik
ERKNet	Neeruhaiguste Euroopa tugivõrgustik
ERN BOND	Luuhaiguste Euroopa tugivõrgustik
ERN CRANIO	Kolju ja näoluude anomaaliate ning nina-kõrva-kurguhaiguste Euroopa tugivõrgustik
ERN EpiCARE	Epilepsiate Euroopa tugivõrgustik
ERN EURACAN	Täiskasvanute vähktõbede (tahkete kasvajate) Euroopa tugivõrgustik
ERN EuroBloodNet	Vere- ja vereloomehaiguste Euroopa tugivõrgustik
ERN eUROGEN	Kuse-suguelundkonna haiguste ja häirete Euroopa tugivõrgustik
ERN EURO-NMD	Neuromuskulaarsete haiguste Euroopa tugivõrgustik
ERN EYE	Silmahaiguste Euroopa tugivõrgustik
ERN GENTURIS	Geneetilise kasvajariski sündroomide Euroopa tugivõrgustik
ERN GUARD-HEART	Südamehaiguste Euroopa tugivõrgustik
ERNICA	Pärilike ja kaasasündinud anomaaliate Euroopa tugivõrgustik
ERN ITHACA	Kaasasündinud väärendite ja haruldaste vaimupuuete Euroopa tugivõrgustik
ERN LUNG	Hingamisteede haiguste Euroopa tugivõrgustik
ERN PaedCan	Laste vähktõbede (hemato-onkoloogia) Euroopa tugivõrgustik
ERN RARE-LIVER	Maksahaiguste Euroopa tugivõrgustik
ERN ReConnect	Sidekoe ja muskuloskeetaalsete haiguste Euroopa tugivõrgustik
ERN RITA	Immuunpuudulikkuse, autoinflamatoorsete haiguste ja autoimmuunhaiguste Euroopa tugivõrgustik
ERN-RND	Neurooloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik
ERN Skin	Nahahaiguste Euroopa tugivõrgustik
ERN TRANSPLANT-CHILD	Laste elundi- ja rakusiirdamiste Euroopa tugivõrgustik
MetabERN	Pärilike ainevahetushäirete Euroopa tugivõrgustik
VASCERN	Multisüsteemsete vaskulaarsete haiguste Euroopa tugivõrgustik

KUST SAAB ELI VÄLJAANDEID?

Tasuta väljaanded:

- üksikeksemplarid:
EU Bookshopi kaudu (<http://bookshop.europa.eu>);
- rohkem eksemplare ning plakatid ja kaardid:
Euroopa Liidu esindustest (http://ec.europa.eu/represent_et.htm),
delegatsioonidest väljaspool ELi (http://eeas.europa.eu/delegations/index_et.htm),
kasutades Europe Direct'i teenistust (http://europa.eu/europedirect/index_et.htm)
või helistades infotelefonile 00 800 6 7 8 9 10 11 (kõikjalt EList helistades tasuta) (*).

(*) Antav teave on tasuta nagu ka enamik kõnesid (v.a mõne operaatori, hotelli ja telefonikabiini puhul).

Tasulised väljaanded:

- EU Bookshopi kaudu (<http://bookshop.europa.eu>).

Aastas diagnoositakse Euroopas haruldane haigus poolel miljonil inimesel. Ükski riik ei tuleks sellega üksi toime.

Euroopa tugivõrgustikud on kogu ELi ekspertide virtuaalsed võrgustikud.

Koos püüavad nad täiustada haruldaste ja komplekshaiguste diagnoosimist ning parandada spetsialiseerunud arstiabi kättesaadavust patsientidele.

Lisateave ERNide kohta



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

