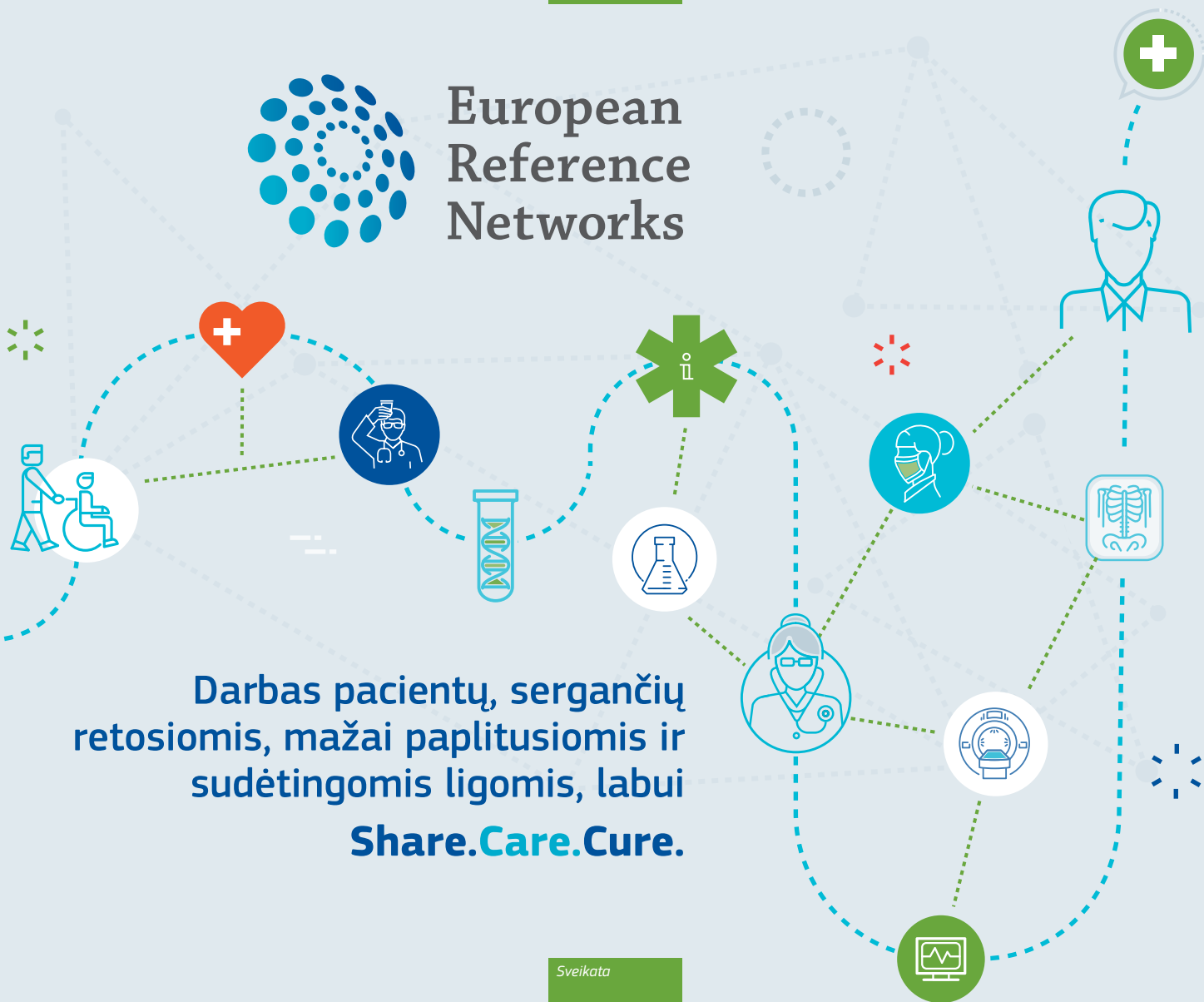




European Reference Networks



Darbas pacientų, sergančių retosiomis, mažai paplitusiomis ir sudėtingomis ligomis, labai **Share.Care.Cure.**

Viršelio iliustracijos © Europos Sąjunga

Nuotraukos: 3 p. © Europos Komisija, 9 p. ir 18 p. © ERN EURO-NMD ir JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), 12 p. © ERN CRANIO, 13 p. © ERN EpiCARE, 17 p. © „Christie“, Manchester, UK (Jungtinė Karalystė), 20 p. © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, UK (Jungtinė Karalystė), 23 p. © ERN GUARD, 24 p. © ERNICA, 33 p. © Universitätsklinikum Tübingen (ERN-RND koordinuojanti organizacija), 35 p. © ERN TRANSPLANTChild, 39 p. © APHP, VASCERN, 2015 m. Visos kitos: © iStockphoto.

Norint naudoti arba atgaminti nuotraukas, kurioms netaikomos Europos Sąjungos autorių teisės, reikia gauti leidimą tiesiogiai iš autoriaus teisių turėtojo (-ų).

Europe Direct – tai paslauga, padėsianti Jums rasti atsakymus į klausimus apie Europos Sąjungą

Informacija teikiama nemokamai telefonu (*):

0080067891011

(* Informacija teikiama nemokamai, daugelis skambučių taip pat nemokami (nors kai kurie ryšio paslaugų teikėjai gali imti mokesį, taip pat gali reikėti mokėti, jeigu skambinsite taksofonu arba viešbučio telefonu).

Daug papildomos informacijos apie Europos Sąjungą yra internete. Ji prieinama per portalą *Europa* (<http://europa.eu>).

Liuksemburgas: Europos Sąjungos leidinių biuras, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65479-4

doi:10.2875/28002

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65481-7

doi:10.2875/97963

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

© Europos Sąjunga, 2017

Leidžiama atgaminti nurodžius šaltinį.

Printed in Belgium

SPAUSDINTA POPIERIUJE, BALINTAME NENAUDOJANT ELEMENTINIO CHLORO (ECF)

„Nauda tūkstančiams pacientų“

Vytenis Andriukaitis, už sveikatą ir maisto saugą atsakingas Komisijos narys, teigia, kad ES bendradarbiavimo teikiama vertė yra ypač akivaizdi retųjų ir sudėtingų ligų atveju.

Kas įkvėpė sukurti Europos referencijos centrų tinklus?

Dažnai girdime tragiškas retosiomis arba sudėtingomis, gyvybei pavojingomis ligomis sergančių pacientų istorijas. Šie pacientai susiduria su sunkumais norėdami sužinoti tikslią diagnozę ir gauti reikiamą gydymą bei klinikinių ekspertų konsultacijas. Gydytojams sudėtinga padėti pacientams, nes jie nebuvo susidūrę su panašiais atvejais. Todėl pacientai lieka negydomi arba gydytojai turi naršyti internete tikėdamiesi rasti centrą, kuriame dirbtų reikiamą patirtį turintis specialistai.

Kaip ERCT gali pagerinti europiečių gyvenimą?

Naudojant ERCT, retosiomis arba sudėtingomis ligomis sergantys pacientai galės pasinaudoti geriausiu Europos Sąjungoje taikomu gydymu ir konsultacijomis pagal konkrečią sveikatos būklę. Pacientų gydytojai turės galimybę susisiekti su siauros specializacijos kolegomis iš visos Europos.

Pirmajame etape daugiau nei 900 sveikatos priežiūros įstaigų iš beveik visų ES valstybių narių dirbs kartu 24 teminiuose tinkluose. Čia bus sprendžiami klausimai, susiję su įvairiomis sveikatos būklėmis: nuo kaulų sistemos sutrikimų iki kraujo ligų, nuo vaikų vėžio iki imunodeficito. Tinklai suteiks galimybę lengviau pasinaudoti diagnostikos bei gydymo paslaugomis ir bendrai užtikrins prienamų, kokybiškų bei ekonomiškai veiksmingų sveikatos priežiūros paslaugų teikimą.

Kokia pridėtinė vertė sukurama bendradarbiaujant ES lygmeniu šioje srityje?

Kadangi su konkrečiomis retosiomis ligomis susijusios žinios ir išteklių yra išsibarstę atskirose šalyse, ES gali suteikti didelę pridėtinę vertę sujungdama taškus, sutelkdama turimą patirtį ir padidindama valstybių narių sąveiką.



„Nė viena šalis neturi žinių ir gebėjimų suteikti reikiamą gydymą esant bet kurioms retosioms ir sudėtingoms ligoms“

Vytenis Andriukaitis



Nė viena šalis neturi žinių ir gebėjimų suteikti reikiamą gydymą esant bet kurioms retosioms ir sudėtingoms ligoms, bet bendradarbiaudami ir keisdamiesi gyvybę gelbs-
tinčiomis žiniomis Europos lygiu per ERCT galime užtikrinti, kad pacientai iš visos ES galės pasinaudoti geriausia turima patirtimi.

Koks yra ERTC veikloje dalyvaujančių subjektų vaidmuo?

Svarbiausi su ERTC susiję veikėjai yra sveikatos priežiūros paslaugų teikėjai ir nacionalinės sveikatos apsaugos institucijos. Jie parodo pasitikėjimą, imasi valdymo ir daugiausiai prisideda prie tinklų plėtojimo ir funkcionavimo.

Komisijos vaidmuo, kaip apibrėžta 2011 m. ES direktyvoje dėl pacientų teisių į sveikatos priežiūros paslaugas kitose valstybėse narėse, yra sukurti sistemą, kurioje ERCT galėtų veikti. Komisija taip pat teikia dotacijas, kuriomis remiami tinklų koordinatoriai, ir suteikia jiems techninę tinklų įrangą.

Kokių papildomų veiksmų imatės, kad būtų išspręstos su retosiomis ir sudėtingomis ligomis susijusios problemos?

ERCT yra dalis platesnės strategijos, kuria siekiama padidinti Europos sveikatos priežiūros sistemų veiksmingumą, prienamumą ir atsparumą. Europos Komisija remia valstybes nares sutelkdama žinias, patirtį, registrus, duomenis ir finansavimą. Remiame mokslinius tyrimus ir inovacijas, taip pat finansuojame projektus ir bendrus veiksmus. Teikiame paskatas gamintojams kurti retuosius vaistus ir pateikti juos rinkai.

Ko tikėtės iš ERCT ateityje?

Tikiuosi, kad ERCT pateiks konkrečių rezultatų dešimtims tūkstančių pacientų, sergančių retosiomis ligomis, kad jiems nebereikėtų ieškoti atsakymų tamsoje ir vietoj to jie galėtų pasinaudoti geriausia Europoje turima patirtimi – kad jie gyventų ilgiau ir būtų sveikesni.

Turinys

„Nauda tūkstančiams pacientų“	2	ERCT dėl paveldimų ir įgimtų anomalijų (ERNICA)	24
Kontekstas	5	ERCT dėl įgimtų apsigimimų ir retųjų protinių negalių (ERN ITHACA)	25
Kas yra ERCT?	6	Vadovavimas Europos referencijos centrų tinklui	26
ERCT dėl endokrininių ligų („Endo-ERN“)	7	ERCT dėl kvėpavimo ligų (ERN LUNG)	27
ERCT dėl inkstų ligų („ERKNet“)	8	ERCT dėl vaikų vėžio (hematologijos onkologijos) („ERN PaedCan“).	28
Vertės didinimas pacientams ir specialistams.	9	ERCT dėl kepenų ligų (ERN RARE-LIVER)	29
ERCT dėl kaulų sistemos sutrikimų (ERN BOND)	10	ERCT dėl jungiamojo audinio ir raumenų bei kaulų sistemos ligų („ERN ReCONNET“)	30
Kaip tvirtinami ERCT	11	Valstybių narių politika retųjų ligų srityje	31
ERCT dėl kaukolės ir veido anomalijų ir ANG sutrikimų (ERN CRANIO)	12	ERCT dėl imunodeficito, autouždegiminių ir autoimuninių ligų (ERN RITA)	32
ERCT dėl epilepsijos („EpiCARE“)	13	ERCT dėl neurologinių ligų (ERN-RND)	33
ERCT dėl suaugusiųjų vėžio (kietųjų navikų) (ERN EURACAN)	14	ERCT dėl odos ligų („ERN Skin“)	34
Valstybės narės atlieka vadovaujamąjį vaidmenį.	15	ERCT dėl transplantacijos vaikams (ERN TRANSPLANT-CHILD) ..	35
ERCT dėl hematologinių ligų („EuroBloodNet“).	16	Pagrindinis dėmesys pacientų sveikatos priežiūros rezultatų gerinimui: pacientų organizacijų vaidmuo	36
ERCT dėl šlapimo ir lyties organų ligų („ERN eUROGEN“).	17	ERCT dėl paveldimų medžiagų apykaitos sutrikimų („MetabERN“) ..	38
ERCT dėl nervų ir raumenų ligų (ERN EURO-NMD)	18	ERCT dėl daugiasisteminių kraujagyslių ligų (VASCERN)	39
Europa – pasaulinis kompetencijos centras	19	ERCT katalogas	40
ERCT dėl akių ligų (ERN EYE)	20		
ERCT dėl genetinių navikų rizikos sindromų (ERN GENTURIS)	21		
Vykdomas bendradarbiavimas	22		
Susiję partneriai	22		
ERCT dėl širdies ligų (ERN GUARD-HEART)	23		

Kontekstas

Retosios ir sudėtingos ligos sukelia lėtines sveikatos problemas ir dažnai kelia grėsmę gyvybei.

Nuo **5 000 iki 8 000 retųjų ligų** paveikia maždaug **30 milijonų žmonių** kasdienį gyvenimą Europos Sąjungoje. Pavyzdžiui, vien onkologijos srityje yra beveik **300 skirtingų retų vėžio rūšių**. Kasmet daugiau nei pusei milijono žmonių Europoje diagnozuojama viena iš šių ligos rūšių.

Daugelis žmonių, sergančių retosiomis arba sudėtingomis ligomis, neturi galimybės gauti diagnostikos ir kokybiško gydymo paslaugų. Turima gydymo patirtis ir specialistų žinios gali būti menki dėl mažo pacientų skaičiaus.

ES ir nacionalinės vyriausybės yra įsipareigojusios gerinti šių retųjų ir sudėtingų ligų atpažinimą ir gydymą stiprindamos bendradarbiavimą ir koordinavimą Europos lygiu ir remdamos nacionalinius retųjų ligų planus.

2011 m. direktyva dėl pacientų teisių į sveikatos priežiūros paslaugas kitose valstybėse narėse suteikia pacientams galimybę gauti ne tik kompensaciją už gydymąsi kitoje ES valstybėje narėje, bet ir informacijos apie sveikatos priežiūros paslaugas, taip padidinant jų gydymo galimybes. 2013 m. direktyva buvo perkelta į ES valstybių narių teisės

aktus. Joje pabrėžiama e. sveikatos vertė ir nacionalinių sveikatos IT sistemų sąveikos svarba palengvinant dalijimąsi informacija.

Esant tokiai situacijai ir gavus paramą pagal ES sveikatos programą, 2017 m. veiklą pradėjo pirmieji 24 Europos referencijos centrų tinklai.

Daugelis žmonių, sergančių retosiomis arba sudėtingomis ligomis, neturi galimybės gauti diagnostikos ir kokybiško gydymo paslaugų. Turima gydymo patirtis ir specialistų žinios gali būti menki dėl mažo pacientų skaičiaus.

5 000 – 8 000
RETŪJŲ LIGŲ, ĮSKAITANT
300
RETŪJŲ VĖŽIO RŪŠIŲ, SERGA
30
MILIJONŲ ŽMONIŲ EUROPOS SĄJUNGOJE



Kas yra ERCT?

Europos referencijos centrų tinklai (toliau – ERCT) yra virtualūs tinklai, kuriuose dalyvauja sveikatos priežiūros paslaugų teikėjai iš visos Europos. Jie siekia spręsti klausimus dėl sudėtingų arba retųjų ligų ir sveikatos sutrikimų, kuriems reikia itin specializuoto gydymo, žinių ir išteklių.

6

Norėdami peržiūrėti paciento diagnozę ir gydymą, ERCT koordinatoriai, naudodamiesi tam skirta platforma ir telemedicinos priemonėmis, sušaukia įvairių medicinos sričių specialistus į „virtualias“ konsultacines tarybas.

Nė viena pavienė šalis neturi žinių ir gebėjimų gydyti visas retąsias ir sudėtingas ligas. ERCT suteikia galimybę pacientams ir gydytojams iš visos ES pasinaudoti geriausia patirtimi ir laiku keistis gyvybę gelbėjančiomis žiniomis – tam nereikia vykti į kitą šalį.

Po 2016 m. liepos mėn. paskelbto pirmojo kvietimo teikti paraiškas pirmieji ERCT buvo patvirtinti 2016 m. gruodžio mėn. Savo veiklą jie pradėjo 2017 m. Vilniuje, kur įvyko įvadiniai susitikimai. Veiklos pradžioje tinklai apėmė **virš 900 specializuotų sveikatos priežiūros skyrių, esančių 313 ligoninių 25 valstybėse narėse (taip pat**

Norvegijoje). 24 ERCT sprendžia teminius klausimus, įskaitant susijusius su kaulų sistemos sutrikimais, vaikų vėžiu ir imunodeficitu. Tikimasi, kad per ateinančius penkerius metus ERCT sustiprins savo pajėgumus ir padės tūkstančiams ES pacientų, sergančių retosiomis arba sudėtingomis ligomis. Kasmet bus skelbiami kvietimai sveikatos priežiūros paslaugų teikėjams prisijungti prie esamų ERCT.

ERCT iniciatyvai teikiama parama pagal kelias ES finansavimo programas, įskaitant Sveikatos programą, Europos infrastruktūros tinklų priemonę ir programą „Horizontas 2020“.

ERCT procesui vadovauja ES valstybės narės. Jos yra atsakingos už centrų pripažinimą nacionaliniu lygiu ir paraiškų tvirtinimą. Valstybių narių taryba atsako už ES ERCT strategijos vystymą ir tinklų patvirtinimą. ■

ERCT dėl endokrininių ligų („Endo-ERN“)

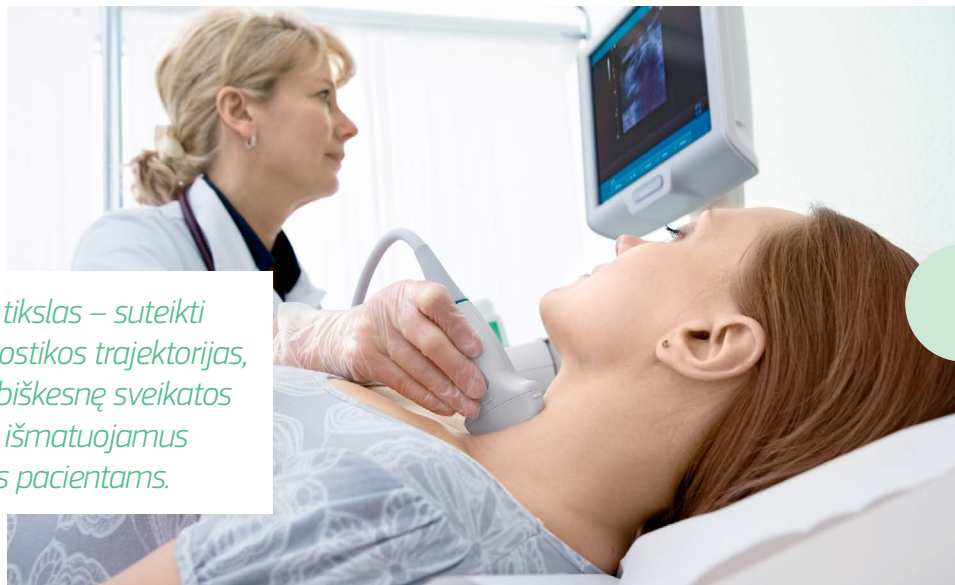


Retosios endokrininės ligos apima per didelį, per mažą arba netinkamą hormonų aktyvumą, atsparumą hormonams, navikų augimą endokrininiuose organuose ir endokrininės sistemos ligas. Epidemiologinis pasiskirstymas yra labai įvairus ir apima intervalą nuo itin retų, retų iki mažai paplitusių būklių. Mažo paplitimo liga sergantiems pacientams gali reikėti labai specializuotos sveikatos priežiūros, kurią teikia endokrinologo vadovaujama daugiasritė sveikatos priežiūros specialistų komanda.

„Endo-ERN“ tikslas – suteikti geresnes diagnostikos trajektorijas, gydymą, kokybiškesnę sveikatos priežiūrą ir išmatuojamus rezultatus pacientams.

„Endo-ERN“ sudarė aštuonias pagrindines temines grupes, apimančias visą įgimtų ir įgytų ligų spektrą. Šios ligos yra: antinksčių sutrikimai; kalcio ir fosfatų homeostazės sutrikimai; lyties vystymosi ir brendimo sutrikimai; gliukozės ir insulino homeostazės genetiniai sutrikimai; genetiniai endokrininių navikų sindromai; augimo sutrikimai ir genetiniai nutukimo sindromai; hipofizės sutrikimai ir skydliaukės sutrikimai.

ERCT remiasi darbu, kurį atlieka keli esami Europos tinklai, įskaitant Europos endokrinologų draugijos (ESE) ir Europos vaikų



endokrinologų draugijos (ESPE) įsteigtus tinklus, ir vykdant COST veiklą sukurti tinklai.

„Endo-ERN“ tikslas – suteikti geresnes diagnostikos trajektorijas, gydymą, kokybiškesnę sveikatos priežiūrą ir išmatuojamus rezultatus pacientams, sergantiems retosiomis endokrininėmis ligomis, palengvinant įvairių sričių ir tarpvalstybinį bendradarbiavimą bei mokymąsi ir išklausant pacientą.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Alberto M. Pereira
Leideno universiteto medicinos
centras, Nyderlandai

ERCT dėl inkstų ligų („ERKNet“)



Retosios ir sudėtingos inkstų ligos apima platų įgimtų, paveldimų ir įgytų sveikatos sutrikimų spektrą. Manoma, kad ne mažiau kaip du milijonai europiečių serga retosiomis inkstų ligomis, o glomerulopatijos ir įgimti inkstų apsigimimai sudaro maždaug po vieną milijoną atvejų. Be to, paveldėtosios tubulopatijos, tubulointerstinės ligos ir trombozinės mikroangiopatijos yra retosios ir itin retos ligos, turinčios didelę klinikinę reikšmę.

Šiuolaikinės diagnostikos priemonės gali suteikti vertingos informacijos apie ligos prognozę ir gydymo galimybes.

Tačiau ne visi turi vienodas galimybes atlikti tyrimus. Dėl uždelstos diagnozės ir uždelsto gydymo daug retųjų inkstų ligų progresuoja iki inkstų funkcijos nepakankamumo.

Šis ERCT sieks pagerinti diagnostikos ir gydymo standartus visoje Europoje. Tinkle bus pasiektas sutarimas dėl racionalių diagnostikos algoritmų, taikomų pacientams, kuriems pasireiškia inkstų ligos požymiai ir simptomai, įskaitant standartinius kriterijus dėl genetinių tyrimų tais atvejais, kai įtariama

Internetu teikiamos konsultacijos leis geriau valdyti naujus ir sudėtingus susirgimų atvejus.

paveldima inkstų liga. Po to darbo grupės, atlikusios išsamią galimų gydymo variantų analizę, nustatys klinikinius terapinio gydymo būdus.

Internetu teikiamos konsultacijos leis geriau valdyti naujus ir sudėtingus susirgimų atvejus. Galimybė pasinaudoti virtualių konsultacijų taryba bus papildyta administracinėmis priemonėmis, palengvinančiomis paciento nuvykimą į specializuotus centrus, jei tai reikalinga, atsižvelgiant į ES tarpvalstybinių sveikatos



priežiūros paslaugų direktyvą ir socialinės apsaugos reglamentą. Bus sukurta žiniatinklio seminarų, skirtų mokyti ir instrukuoti sveikatos priežiūros specialistus, serija.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Franz Schaefer
Heidelbergo universiteto ligoninė,
Vokietija

Vertės didinimas pacientams ir specialistams

Retosiomis ir sudėtingomis ligomis sergantys pacientai gali nesulaukti aiškios diagnozės kelerius metus. Tai gali sugniuždyti ir slėgti pacientus bei jų šeimos narius. Tokiomis ligomis serga daug vaikų, kurių raidai labai kenkiama, kai diagnozei nustatyti jie yra siunčiami į skirtingas sveikatos priežiūros įstaigas, karais ir pas keletą specialistų.

ERCT pagerins visuomenės ir specialistų informuotumą apie retąsias ligas ir sudėtingas ligos formas, tokiu būdu padidindami tikimybę anksti nustatyti tikslią diagnozę ir, jei įmanoma, pritaikyti veiksmingą gydymą.

Šie tinklai yra platforma, skirta rengti gaires ir plėtoti mokymą bei dalijimąsi žiniomis. ERCT surenka daug pacientų duomenų, galinčių padėti vykdant didelius klinikinius tyrimus, kuriais siekiama pagerinti supratimą apie ligas ir kurti naujus vaistus.

Tam tikrų siaurų sričių sveikatos priežiūros specialistams ERCT suteikia galimybę užmegzti ryšius su panašaus profilio ekspertais iš visos Europos – tokiu būdu nutraukiama profesinė izoliacija, su kuria susiduria daugelis retųjų ligų ekspertų.

Naujovės teikiant sveikatos priežiūros paslaugas yra ERCT sistemos kertinis akmuo: čia plėtojami nauji sveikatos priežiūros modeliai, e. sveikatos sprendimai ir priemonės, naujoviški medicinos sprendimai ir įrenginiai, kurie keičia gydymo procesą. ERCT yra inkubatoriai, skirti vystyti skaitmenines paslaugas, kad būtų teikiama virtuali sveikatos priežiūra.

ERCT padės didinti masto ekonomiją ir užtikrinti efektyvesnį išteklių naudojimą. Tai turės teigiamą poveikio nacionalinių sveikatos priežiūros sistemų tvarumui. Šie tinklai akivaizdžiai parodo, kokie gali būti solidarumo rezultatai Europoje.

Šie tinklai yra platforma, skirta rengti gaires ir plėtoti mokymą bei dalijimąsi žiniomis.



ERCT dėl kaulų sistemos sutrikimų (ERN BOND)



Retosios kaulų sistemos ligos apima kaulų susidarymo, formavimosi, formos keitimo bei pašalinimo sutrikimus ir šių procesų nukrypimus nuo norminės eigos. Šie sutrikimai lemia pernelyg žemą ūgį, sukelia kaulų deformaciją, dantų anomalijas, skausmą, kaulų lūžius ir negalia. Tai gali turėti neigiamos įtakos nervų ir raumenų sistemų funkcijoms bei kraujodarai.

ERN BOND apima visas retąsias kaulų sistemos ligas (įgimtas, lėtines ir genetines), kurios paveikia kremzles, kaulus ir dantį. Iš pradžių tinkle daugiausia dėmesio skiriama trapių kaulų sindromui (*osteogenesis imperfecta*, OI), su X chromosoma susijusiam hipofosfateminiam rachitui (XLH) ir achondroplazijai (ACH) kaip pavyzdiniams atvejams, remiantis ligos paplitimu, diagnostikos bei valdymo sunkumais ir nauja besiformuojančia terapija. Nustačius sisteminius metodus bus pereita prie retesnių ligų.

Dirbdamas su pacientais, BOND tinklas sukurs pacientų pranešamų rezultatų ir patirties priemones. Tinklas parengs gaires, padėsiančias formuoti ir skleisti geriausią patirtį. Vystant



*Dirbdamas su pacientais,
BOND tinklas sukurs pacientų
pranešamų rezultatų ir patirties
priemones.*

naujus terapijos būdus, tinklas sieks užtikrinti, kad atitinkami pacientai galėtų greitai pasinaudoti tyrimais.

BOND suteiks galimybę stiprinti įgūdžius pasitelkiant e. sveikatos ir telemedicinos platformas, taip pat organizuojant darbo vizitus, mokymo kursus ir informacijos sklaidos veiklą. Tinklas siekia sutrumpinti laiką, per kurį nustatoma diagnozė, taip pat sumažinti netinkamų tyrimų taikymą ir užtikrinti tikslesnių

diagnozių nustatymą bei naujų tinkamų gydymo būdų parengimą per 2–3 metus.

TINKLO KOORDINATORIUS

Dr. Luca Sangiorgi

*Rizzoli ortopedijos institutas, Bolonija,
Italija*

Kaip tvirtinami ERCT

ES valstybės narės atlieka pagrindinį vaidmenį nustatant ir plėtojant Europos referencijos centrų tinklus. Norėdami gauti ERCT statusą, tinklo nariai pateikė paraišką pagal Europos Komisijos kvietimą. Šią paraišką įvertino nepriklausoma vertinimo įstaiga (toliau – NVJ), kuri parengė ataskaitas apie kiekvieną pareiškėją. Po to Valstybių narių taryba (toliau – VNT) sprendė, ar patvirtinti ERCT paraišką.

VNT sudaro kandidatai iš visų ES valstybių narių ir Norvegijos. Ji atlieka aktyvų vaidmenį plėtojant ERCT strategiją. VNT toliau stebi ERN narius, vertina kandidatus, norinčius prisijungti

prie esamų tinklų, ir tvirtina būsimus tinklus.

Patvirtintame ERCT atstovų neturinčios šalys gali dalyvauti per sveikatos priežiūros paslaugų teikėjus, kuriuos jų valstybė narė paskyrė kaip asocijuotuosius ir (arba) bendradarbiavimo nacionalinius centrus.

Pagrindiniai kriterijai:

orientacija į pacientus ir sąsaja su klinikiniais poreikiais;

dešimt narių iš ne mažiau kaip **aštuonių** šalių;

teigiamas nepriklausomas vertinimas;

tinklo ir nario kriterijų atitikimas;

nacionalinių valdžios institucijų pritarimas ir patvirtinimas.

„Toku būdu gaunama praktinė nauda pacientų sveikatos priežiūros ir tinklų valdymo srityse.“

Prof. Katarzyna Kotulska–Jóźwiak,
konsultantė neurologė ir viena iš Lenkijos atstovų VNT, teigia, kad nustatant ERCT sudėtį buvo konsultuojamasi su ekspertais ir pacientais. „Norėjome sukurti atskiroms ligų sritims skirtus tinklus, kad būtų patenkinti suinteresuotųjų šalių lūkesčiai, – sako ji. – Toku būdu gaunama praktinė nauda pacientų sveikatos priežiūros ir tinklų valdymo srityse.“



ERCT dėl kaukolės ir veido anomalijų ir ANG sutrikimų (ERN CRANIO)

12

Įgimtos kaukolės ir veido anomalijos apima atvejus, kai vaikai gimsta su neišvysčiusiomis arba blogai išsivysčiusiomis smegenų, kaukolės ir (arba) veido dalimis ir tai sukelia reikšmingų funkcinų problemų bei psichosocialinių sunkumų. Pacientams reikia stebėsenos ir gydymo nuo gimimo iki suaugusio amžiaus. Klinikinės ir viešosios žinios apie daugelį šių formų yra menkos, o nustatyti diagnozę gali būti labai sudėtinga.

Tinklas rengia mokymo kursus apie įvairias sveikatos būkles. Juose bus galima dalyvauti per atviros prieigos interneto svetainę.



Ženkliai pagerindamas pirminių sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų žinias apie kaukolės ir veido anomalijas, ERCT siekia panaikinti keletą sveikatos priežiūros spragų. Tinklas rengia mokymo kursus apie įvairias sveikatos būkles. Juose bus galima dalyvauti per atviros prieigos interneto svetainę.

Nariai glaudžiai bendradarbiauja su pacientų organizacijomis ir kartu siekia pagerinti švietimą, mokymą ir mokslinius tyrimus. Ten, kur nėra pacientų organizacijos, konsultuojami

tikslinės grupės pacientai. ERN CRANIO įvertina chirurginio gydymo būdą ir trukmę dalyvaujančiuose centruose, kad suteiktų informacijos apie jų poveikį ir lyginamuoju būdu įvertintų geriausią patirtį Europoje.

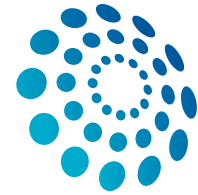
Tinklas rinks duomenis apie ilgalaikius įvairių sveikatos būklių gydymo rezultatus – tai padės konsultuojant pacientus ir jų tėvus. Be to, šie duomenys gali nukreipti gydymą į tas sritis, kurioms buvo skirta per mažai dėmesio. Tinklas remis naujų

priežastinių genų aptikimą didindamas dalyvių skaičių moksliniuose tyrimuose.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorė Irena Mathijssen
„Erasmus“ medicinos centras,
Nyderlandai

ERCT dėl epilepsijos („EpiCARE“)



Europoje epilepsija serga bent šeši milijonai žmonių. Tradicinis epilepsijos gydymas padeda **60–70%** sergančiųjų ir jie **nebepatiria traukulių**. Sunkiai gydoma epilepsijos forma sergančių pacientų klinikinė perspektyva yra prasta.

Tradiciškai epilepsija buvo laikoma viena liga, bet šios sveikatos būklės vis dažniau laikomos retųjų ir sudėtingų ligų grupe. Retosioms ligoms ir retiesiems vaistams skirtame portale ORPHANET yra išvardyti 137 sveikatos sutrikimai, kuriems esant epilepsija pasireiškia kaip vyraujantis simptomas, tačiau daugeliui pacientų diagnozė lieka nenustatyta ir jie neturi galimybės gydytis.

Tinklo tikslas – suteikti visapusišką galimybę pasinaudoti įvertinimu prieš operaciją ir epilepsijos gydymu chirurginiu būdu, padidinti retųjų epilepsijos priežasčių diagnozę, padidinti galimybes nustatyti pacientus, sergančius epilepsija dėl išgydomų retųjų priežasčių, padidinti galimybes pasinaudoti specializuota sveikatos priežiūra esant retosioms ligos priežastims ir skatinti mokslinius tyrimus dėl inovatyvaus priežastinio gydymo retųjų ir sudėtingų epilepsijų atveju.

„EpiCARE“ remiasi bandomojo Europos referencijos centrų tinklo „E-pilepsy“ veikla. Šis tinklas



EpiCARE tinklas siekia padidinti pacientų, kurie nebepatiria priepuolių, skaičių Europoje.

siekė didinti informuotumą apie epilepsijos gydymą chirurginiu būdu ir plėsti galimybes jį taikyti kruopščiai atrinktiems asmenims. Jame tai pat buvo veiksmingai naudojamos e. priemonės ir daugiasričių sveikatos priežiūros specialistų komandų diskusijos. EpiCARE tinklas, kuriame aktyviai dalyvauja pacientų organizacijų atstovai, siekia padidinti pacientų, kurie nebepatiria priepuolių, skaičių Europoje.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorė Helen Cross

„Great Ormond Street“ vaikų ligoninė,
NHS finansuojama ligoninė, Jungtinė
Karalystė

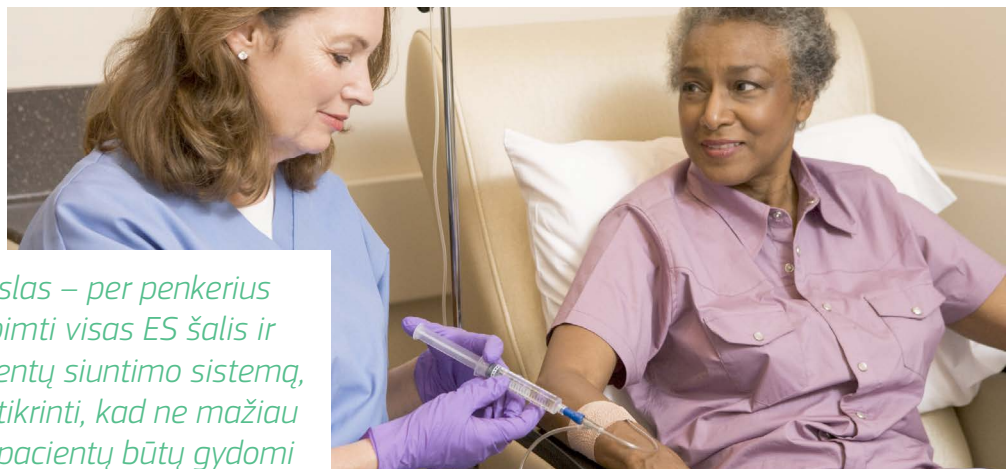
ERCT dėl suaugusiųjų vėžio (kietųjų navikų) (ERN EURACAN)



Yra nustatyta virš **300 retųjų vėžio rūšių**. ERN EURACAN tiriamos visos retosios suaugusiųjų kietųjų navikų vėžio rūšys, suskirstant jas į dešimt sričių, atitinkančių RARECARE klasifikaciją ir ICD10. Retųjų vėžio rūšių valdymas kelia rimtų diagnostinių iššūkių ir kartais turi reikšmingų pasekmių pacientų gyvenimo kokybei bei rezultatams. Dėl netinkamo šių pacientų sveikatos būklės valdymo taip pat gali padidėti atkryčio ir mirties rizika.

Tinklo tikslas – per penkerius metus apimti visas ES šalis ir plėtoti pacientų siuntimo sistemą, siekiant užtikrinti, kad ne mažiau kaip 75% pacientų būtų gydomi EURACAN centre.

ERN EURACAN dalijasi geriausios patirties priemonėmis ir steigia retųjų vėžio rūšių referencijos centrus. Jis taip pat rengia reguliariai atnaujinamas diagnostikos ir gydymo klinikinės praktikos gaires. Tinklo tikslas – per penkerius metus apimti visas ES šalis ir plėtoti pacientų siuntimo sistemą, siekiant užtikrinti, kad ne mažiau kaip 75% pacientų būtų gydomi EURACAN centre. Jis siekia padidinti pacientų išgyvenimo tikimybę, sukurti pacientams ir gydytojams skirtas ryšio palaišymo priemones visomis kalbomis ir plėtoti



tarptautines duomenų bazes bei navikų bankus.

ERCT remiasi jau veikiančiais klinikiniais ir mokslinių tyrimų tinklais, sėkmingai atliksiais klinikiniais tyrimais per Europos mokslinių tyrimų ir gydymo nuo vėžio organizaciją (EORTC) ir nustačiusiais gaires pagal EORTC ir Europos klininių onkologų draugiją (ESMO). Tinklas taip pat remiasi tinklų, kuriuos suformavo Europos neuroendokrininių navikų tyrėjų

draugija (ENETS) ir Jungiamojo audinio vėžio tyrėjų tinklas („Conticanet“), veikla ir keliais ES mokslinių tyrimų projektais.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Jean-Yves Blay
Léon Bérard centras, Lionas, Prancūzija

Valstybės narės atlieka vadovaujamąjį vaidmenį

Paul Boom Valstybių narių taryboje (toliau – VNT) atstovauja Nyderlandams. **VNT atlieka pagrindinį vaidmenį nustatant tolesnę ERCT veiklą ir tvirtinant tinklus.** „Teisės aktuose aiškiai nurodyta, kad valstybėms narėms tenka vadovaujamasis vaidmuo, – teigia jis. – Būtent nacionalinės valdžios institucijos nustato, ar ERCT pareiškėjai atitinka kokybės, pacientų dalyvavimo ir valdymo kriterijus.“

Paul Boom teigia, kad valstybės narės taip pat dirba nacionaliniu lygiu siekdamos užtikrinti, kad ERCT būtų gerai sujungti su nacionaliniais sveikatos priežiūros paslaugų teikimo centrais. „ERCT tinklai neturi tapti izoliuotai veikiančių ekspertų salomis, – sako jis. – Jie palaiko glaudžius ryšius su ligoninėmis ir pirminės sveikatos priežiūros paslaugų teikimo

centrais. Šie tinklai taip pat teikia naudą vietos bendruomenėms ir palaiko pacientus visoje Europoje.“

Plačiau vertindamas ERCT poveikį Paul Boom teigia, kad šie tinklai yra naujas ir įdomus europiečių bendradarbiavimo sveikatos priežiūros srityje etapas. Tai yra puikus pavyzdys, kaip valstybės narės galėtų dirbti kartu, kad sukurtų pridėtinę vertę piliečiams. „Manau, kad ERCT galėtų veikti kaip e. sveikatos priemonių kūrimo platforma ir netgi paskatinti glaudesnę bendradarbiavimą labiau paplitusių lėtinių ligų srityje, – sakė jis. – Dabar turime platformą, kuria remdamiesi galime kurti naujas struktūras. Valstybės narės turi galimybę susitikti bei aptarti bendras sveikatos priežiūros problemas ir galvoti peržengdamos valstybių sienas.“



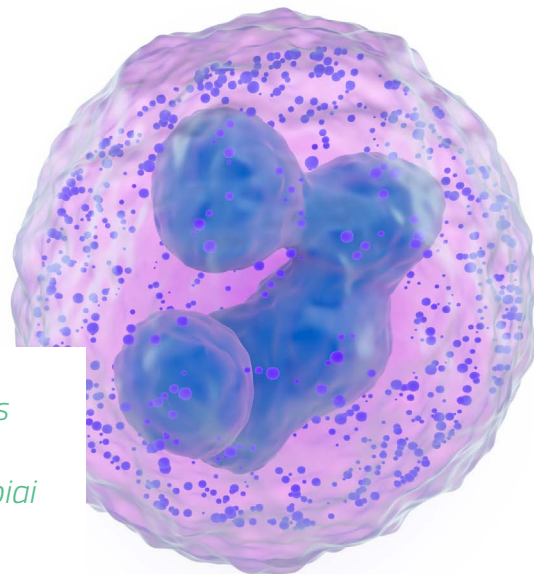
„Dabar turime platformą, kuria remdamiesi galime kurti naujas struktūras. Valstybės narės turi galimybę susitikti bei aptarti bendras sveikatos priežiūros problemas ir galvoti peržengdamos valstybių sienas.“

ERCT dėl hematologinių ligų („EuroBloodNet“)



Hematologinės ligos apima kraujo ir kaulų čiulpų ląstelių, limfinių organų ir kraujo krešėjimo faktorių anomalijas. Beveik visos jos yra priskiriamos retosioms ligoms. Jas galima skirstyti į šešias kategorijas: retuosius raudonųjų kraujo kūnelių defektus; kaulų čiulpų nepakankumą; retuosius kraujo krešėjimo sutrikimus; hemochromatozę ir kitus retuosius genetinius geležies sintezės sutrikimus; mieloidines piktybines ligas ir limfinius piktybinius navikus.

Kai kuriose šalyse taikomos prevencinės tam tikrų ligų programos, tačiau reikia skubiai suderinti patikros kriterijus.



Retosioms hematologinėms ligoms (toliau – RHL) diagnozuoti reikia daug klinikinių žinių ir galimybės naudotis įvairiomis laboratorijų paslaugomis bei vaizdų gavimo technologijomis. Šie tyrimai leidžia tiksliai klasifikuoti ligą pagal PSO kriterijus, taikant tarptautines vertinimo balais sistemas ir, jei įmanoma, biologinius žymenis.

Atsižvelgiant į šiuos reikalavimus ir tai, kad kai kurios RHL yra labai retos, diagnozė dažnai nenustatoma arba nustatoma per vėlai, ypač vyresnio amžiaus pacientams. Gydymas taip pat dažnai būna sudėtingas, nes reikia specializuotos infrastruktūra ir sveikatos priežiūros specialistų komandos, tai pat dėl to, kad sudėtinga

pasinaudoti tam tikru gydymu, pavyzdžiui, alogeninių kamieninių ląstelių transplantacija ar gydymu kraujo krešėjimo faktoriais.

Kai kuriose šalyse taikomos prevencinės tam tikrų ligų programos, tačiau reikia skubiai suderinti patikros kriterijus.

„EuroBloodNet“ tinklas, pasinaudodamas patirtimi, įgyta iš ES finansuojamo Europos retųjų ir įgimtų anemijos ligų tyrėjų tinklo (ENERCA) ir Europos hematologų asociacijos (EHA), siekia RHL sergantiems pacientams suteikti daugiau galimybių pasinaudoti sveikatos priežiūros

paslaugomis, skatinti laikytis gairių ir vadovautis geriausia patirtimi, tobulinti mokymą ir dalijimąsi žiniomis, siūlyti kliniškes konsultacijas tais atvejais, kai valstybės narės specialistų patirtis yra menka, ir padidinti klinikinių tyrimų skaičių šioje srityje.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Pierre Fenaux
„Hôpital Saint-Louis“, Paryžius,
Prancūzija

ERCT dėl šlapimo ir lyties organų ligų („ERN eUROGEN“)



Sergant retosiomis ir sudėtingomis šlapimo ir lyties organų ligomis gali reikėti chirurginės korekcijos, kuri dažnai atliekama naujagimystėje arba vaikystėje. Šlapimo ir išmatų nelaiškymas yra sunki našta vaikams, paaugliams ir suaugusiems pacientams. Šių sveikatos sutrikimų turintiems asmenims visą gyvenimą reikia sveikatos priežiūros paslaugų, kurias teikia daugiasritės sveikatos priežiūros specialistų komandos, planuojančios bei atliekančios operacijas ir teikiančios pooperacinę fizioterapiją bei psichologinę paramą.

„eUROGEN“ pateiks nepriklausomų ekspertų įvertintas geriausios praktikos gaires ir pagerins dalijimąsi gydymo rezultatais. Šis tinklas pirmą kartą suteiks galimybę stebėti ilgalaikius pacientų gydymo rezultatus per 15–20 metų laikotarpį.

Tinklas rinkis trūkstamus duomenis ir medžiagą, vystys naujas gaires, stiprins geriausios patirties pagrindimą, nustatys praktikos pokyčius, plėtos švietimo ir mokymo programas, parengs mokslinių tyrimų darbotvarkę bendradarbiaudamas su pacientų atstovais ir dalyvis žiniomis virtualiose daugiasritėse



Šis tinklas pirmą kartą suteiks galimybę stebėti ilgalaikius pacientų gydymo rezultatus per 15–20 metų laikotarpį.

sveikatos priežiūros specialistų komandose. Iki 2020 m. specialiomis „eUROGEN“ sukurtomis mokymo ir stipendijų programomis pasinaudos bent 50 naujų specialistų, dirbančių retųjų ir sudėtingų šlapimo bei lyties organų ligų srityje.

Galiausiai tinklas siekia paspartinti medicinos inovacijas ir pagerinti pacientams teikiamas diagnostikos ir gydymo paslaugas.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Christopher Chapple
Šefildo NHS finansuojamos mokomosios liginės, Jungtinė Karalystė

ERCT dėl nervų ir raumenų ligų (ERN EURO-NMD)



Nervų ir raumenų ligos (toliau – NRL) atsiranda nuo ankstyvos vaikystės iki vėlyvo suaugusio amžiaus ir pasireiškia raumenų silpnumu ir išsekimu. Tačiau jos gali būti susijusios ir su kitais simptomais, įskaitant nuovargį, skausmą, tirpulį, aklumą, rijimo sunkumus, apsunkintą kvėpavimą ir širdies ligas. Dauguma NRL yra progresuojančios ir sekinančios, jos trumpina tikėtiną gyvenimo trukmę ir mažina gyvenimo kokybę.

Europoje yra didelių spragų ir skirtumų galimybės gauti diagnostikos ir gydymo paslaugas srityje. Pagrindinės problemos, trukdančios pasiekti geresnių gydymo rezultatų, yra pernelyg vėlyvas paciento nukreipimas iš pirminės sveikatos priežiūros paslaugų centro į specializuotą centrą ir nepakankamas perėjimo nuo vaikams iki suaugusiems skirtų sveikatos priežiūros paslaugų valdymas.

ERN EURO-NMD vienija geriausius Europos ekspertus, kad suteiktų pacientams galimybę naudotis sveikatos priežiūros specialistų paslaugomis per virtualias ir asmenines konsultacijas. Tinklo tikslas – per pirmus penkerius metus 40%



Tinklo tikslas – per pirmus penkerius metus 40% sutrumpinti diagnozės nustatymo laiką, 15% pagerinti diagnostikos rezultatus ir padidinti galimybes pasinaudoti atitinkama sveikatos priežiūra.

sutrumpinti diagnozės nustatymo laiką, 15% pagerinti diagnostikos rezultatus ir padidinti galimybes pasinaudoti atitinkama sveikatos priežiūra.

Be to, ERN EURO-NMD rengs naujas gaires ir sveikatos priežiūros specialistams bei pacientams teiks informaciją apie geriausią konkrečios ligos gydymo patirtį. Sukauptomis ir tinklo kuruojamomis žiniomis bus galima plačiai naudotis per e. sveikatos priemones. Remiantis ankstesnio glaudaus bendradarbiavimo patirtimi, tinkle taip pat bus plėtojamas bendradarbiavimas, kuris galėtų paskatinti vykdyti mokslinius tyrimus ir

vystyti terapijas būdus, kurie galėtų patenkinti tuos pacientų poreikius, į kuriuos iki šiol nebuvo pakankamai atsižvelgta.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorė Kate Bushby
Niukaslo prie Taino NHS finansuojamos ligoninės, Jungtinė Karalystė

Europa – pasaulinis kompetencijos centras

Europos referencijos centrų tinklai pradėjo veikti 2017 m. Nors šie tinklai tebėra nauji ir jų pagrindinis tikslas yra pagerinti europiečių, sergančių retosiomis ir sudėtingomis ligomis, gyvenimą, jie turės įtakos visame pasaulyje.

ERCT pasinaudos geriausia pasaulio patirtimi ten, kur ji yra, ir ją suformuos ten, kur jos nėra. **Šie tinklai padės paversti Europą veiklos dėl retųjų ir sudėtingų ligų centru.**

Pavyzdžiui, ERCT bus gerai pasirengę įgyvendinti geriausios patirties gaires. Tų ligų, dėl kurių neparengtos diagnostikos arba gydymo procedūrų gairės, atveju tinklai gali suteikti galimybę parengti gaires ir suformuoti geriausią patirtį.

Sujungdami ekspertus ir pacientų grupes, ERCT taip pat gali suteikti daugiau galimybių atlikti klinikinius tyrimus ir išbandyti gydymąsias intervencijas. Tokiu būdu jie atsiders daugelio retųjų ligų srityse vykdomų inovacijų priešakyje.

ERCT modelis galėtų tapti pavyzdžiu kitiems. Šiuolaikinės e. sveikatos priemonės, sukurtos siekiant padėti vystyti tarpvalstybinį



bendradarbiavimą Europoje, taip pat gali paskatinti stiprinti tarptautinį bendradarbiavimą ir padidinti galimybes pasinaudoti sveikatos priežiūros paslaugomis.

ERCT pasinaudos geriausia pasaulio patirtimi ten, kur ji yra, ir ją suformuos ten, kur jos nėra.

ERCT dėl akių ligų (ERN EYE)



Retosios akių ligos (toliau – RAL) yra pagrindinė priežastis, dėl kurios sutrinka Europoje gyvenančių vaikų ir jaunuolių regėjimas arba jie apanka. Retosioms ligoms ir retiesiems vaisiams skirtame portale ORPHANET yra išvardyta daugiau nei 900 RAL. Į sąrašą įtrauktos labiau paplitusios ligos, kaip antai pigmentinis retinitas, kuriuo apytiksliai serga vienas žmogus iš 5 000, taip pat kai kurios labai retos ligos, aprašytos medicinos literatūroje tik vieną ar du kartus.

Pagrindinis tinklo tikslas – vystyti virtualią kliniką „EyeClin“. Ji turėtų užtikrinti geriausią RAL aprėptį ir palengvinti žinių sklaidą tarp valstybių.

ERN EYE tiria šias ligas keturiose teminėse grupėse: retųjų tinklainės ligų, retųjų nervų sistemos oftalmologijos ligų, retųjų vaikų oftalmologijos ligų ir retųjų priekinio segmento sveikatos būklių.

Be to, šešiose skersinėse darbo grupėse sprendžiami keturioms pagrindinėms temoms bendri klausimai. Papildomose darbo grupėse dėmesys sutelkiamas į konkrečias sritis, įskaitant genetinius tyrimus,

registrus, mokslinius tyrimus, švietimą, komunikaciją ir pacientus.

Pagrindinis tinklo tikslas – vystyti virtualią kliniką „EyeClin“. Ji turėtų užtikrinti geriausią RAL aprėptį ir palengvinti žinių sklaidą tarp valstybių.

TINKLO KOORDINATORIUS

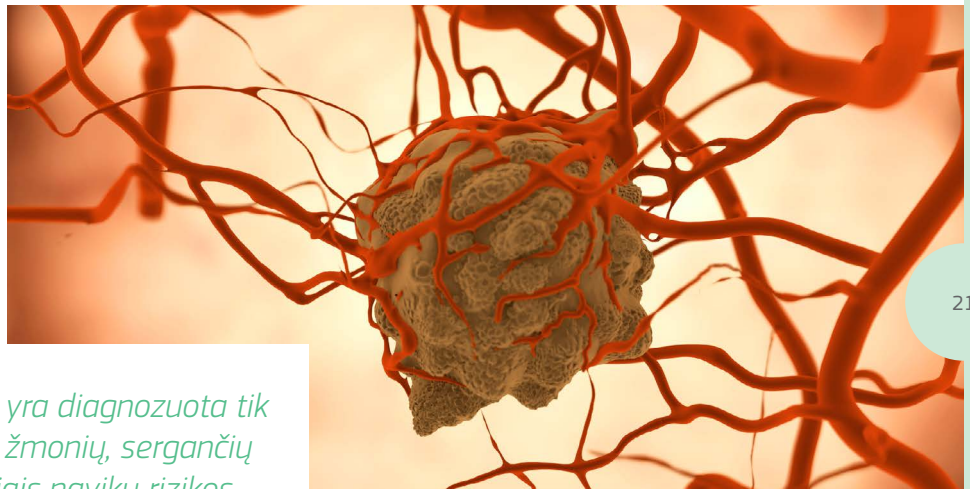
Profesorė Hélène Dollfus
„Hôpitaux Universitaires de Strasbourg“,
Prancūzija

ERCT dėl genetinių navikų rizikos sindromų (ERN GENTURIS)



Genetiniai navikų rizikos sindromai yra sveikatos sutrikimai, kuriems esant paveldimos genetinės mutacijos stipriai padidina navikų išsivystymo tikimybę. Vėžinių susirgimų per gyvenimą rizika gali siekti 100%. Nors gali būti paveiktos gana įvairios organų sistemos, tokios sveikatos būklės asmenys susiduria su panašiomis problemomis: per vėlai nustatoma diagnozė, pacientams bei sveikiems artimiesiems taikomų prevencinių veiksmų stoka ir netinkamu gydymo valdymu. Šiuo metu yra diagnozuota tik 20–30% žmonių, sergančių genetinėmis navikų rizikos sindromais.

ERN GENTURIS vykdo veiklą, kuria siekiama pagerinti šių sindromų nustatymą, sumažinti klinikinių rezultatų svyravimą, rengti ir įgyvendinti gaires, plėtoti registrus ir biologinius bankus, remti mokslinius tyrimus ir suteikti daugiau galimybių pacientams. Tinklas sieks šviesti visuomenę bei sveikatos priežiūros



Šiuo metu yra diagnozuota tik 20–30% žmonių, sergančių genetinėmis navikų rizikos sindromais.

specialistus ir skatinti dalytis geriausia patirtimi visoje Europoje. Bus padidintos galimybės pasinaudoti įvairių sričių sveikatos priežiūros specialistų paslaugomis, taip pat pritaikyti nauji informacijos apie sudėtingus atvejus bendrinimo ir aptarimo modeliai bei standartai. Tinklas kelia genetinių tyrimų kokybę ir tobulina jų aiškinimą, taip pat plečia pacientų dalyvavimą klinikinių mokslinių tyrimų programose.

ERN GENTURIS bendradarbiaus su kitais ERCT, kad pagerintų sveikatos priežiūros paslaugas, teikiamas genetinių navikų rizikos sindromais sergantiems pacientams, kuriems pasireiškia į kito tinklo kompetencijos sritį patenkančios sveikatos būklės.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorė Nicoline Hoogerbrugge
Radboud universiteto medicinos centras, Nyderlandai

Vykdomas bendradarbiavimas

Informacinės technologijos (toliau – IT) ir e. sveikatos priemonės gali atlikti svarbų vaidmenį palengvinant bendradarbiavimą. ERCT yra sujungti per atskirą IT platformą, per kurią naudodamas telemedicinos priemones tinklo koordinatorius gali sušaukti „virtualias“ medicinos specialistų konsultacines tarybas, kad būtų galima peržiūrėti paciento būklę diagnozavimo ar gydymo tikslais. Tai suteikia galimybę sveikatos priežiūros specialistams, kurie anksčiau atskirai gydė retąsias ir sudėtingas ligas, pasikonsultuoti su tos pačios srities specialistais ir sužinoti kolegų nuomonę. Pagrindinis šių priemonių bruožas yra sąveika.

Naudojant technologijas, geografiniai atstumai neturi kliudyti dirbti išskaidytose komandose. Kai kuriais atvejais pakaks pokalbio telefonu arba vaizdo skambučio. Kitais atvejais tinkluose galima naudotis specialiomis sistemomis, skirtomis dalytis audinių mėginiais ar didelės skiriamosios gebos vaizdais, kai priimami sprendimai dėl sudėtingų ligų. Šias technologijas taip pat galima naudoti kaip pacientų bylų saugyklą – taip galima sukaupti didelę pacientų bylų bazę tolesniems tyrimams.

Pavyzdžiui, saugiai pasidalijus patologijos

arba radiologijos duomenimis, tinklo nariai gali prisijungti, peržiūrėti vaizdus ir pateikti savo pastabas uždaroje aplinkoje. Gydantis gydytojas lieka atsakingas už savo pacientą, tačiau jis gali pasinaudoti ERCT kaip vertingu ir pagalbą teikiančiu ištekliu.

Naudojant technologijas, geografiniai atstumai neturi kliudyti dirbti išskaidytose komandose.

Susiję partneriai

ERCT siekia suteikti realią pridėtinę vertę visoms ES valstybėms narėms. Atitinkamuose teisės aktuose nustatyta, kad **patvirtintame ERCT atstovų neturinčios šalys gali dalyvauti** per sveikatos priežiūros paslaugų teikėjus, kuriuos jų valstybė narė paskyrė kaip asocijuotuosius ir (arba) bendradarbiavimo nacionalinius centrus.

Valstybės narės taip pat gali paskirti nacionalinį koordinavimo centrą, kuris palaikytų ryšį su visais ERCT. ERCT valstybių narių taryba nustato bendrą sistemą, pagal kurią šie centrai paskiriami ir integruojami į ERCT tinklus. Nepaisant to, labai svarbu, kad valstybės narės susijusius partnerius paskirtų taikydamos atviras, skaidrias ir patikimas procedūras.

Pirmuosius susijusius partnerius kai kurios valstybės turėtų paskelbti iki 2017 m. pabaigos.

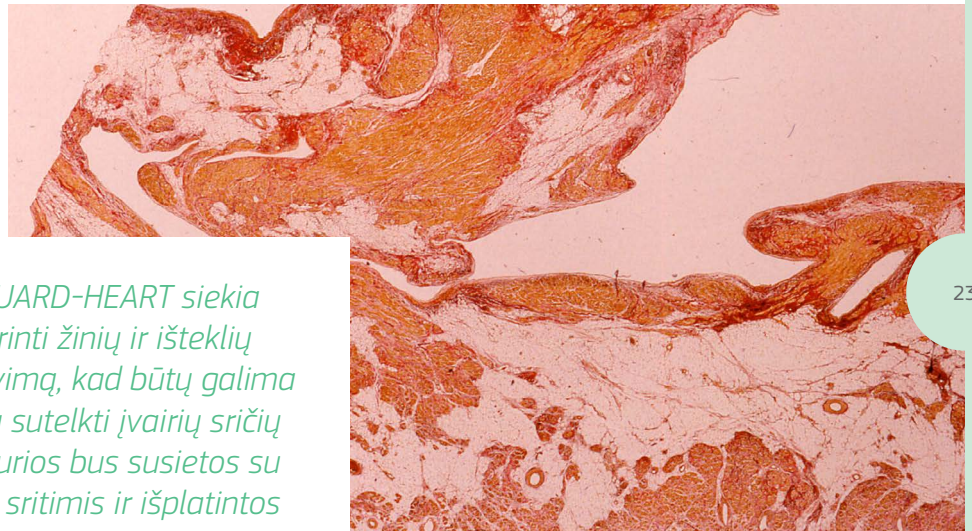
ERCT dėl širdies ligų (ERN GUARD-HEART)



Retosios širdies ligos gali išlikti visą žmogaus gyvenimą. Dauguma jų yra genetinės. Šioms ligoms būdingi įvairūs simptomai ir požymiai, kurie skiriasi priklausomai ne tik nuo ligos, bet ir nuo paciento. Visoms širdies ligoms būdinga unikali staigios mirties vaikystėje ir jaunystėje tikimybė. Paprastai tokia mirtis ištinca žmones, kurie kitais atžvilgiais yra sveiki.

GUARD-HEART tinkle buvo nustatytos šios teminės sritys: šeiminiai širdies laidumo sutrikimai, šeiminės kardiomiopatijos, įgimtos širdies ydos ir kitos retosios širdies ligos. Šios temos yra pagrįstos Europos kardiologų draugijos (ESC), Tarptautinės ligų klasifikacijos (ICD10) ir ORPHANET klinikinėmis gairėmis.

ERN GUARD-HEART siekia sustiprinti žinių ir išteklių koordinavimą, kad būtų galima lengviau sutelkti įvairių sričių žinias, kurios bus susietos su taikymo sritimis ir išplatintos plačiai visuomenei.



ERN GUARD-HEART siekia sustiprinti žinių ir išteklių koordinavimą, kad būtų galima lengviau sutelkti įvairių sričių žinias, kurios bus susietos su taikymo sritimis ir išplatintos plačiai visuomenei.

Sveikatos priežiūros paslaugos bus teikiamos per bendrą e. sveikatos paslaugų platformą. Tokiu būdu pacientams ir sveikatos priežiūros specialistams visoje Europoje bus užtikrintos geresnės galimybės pasinaudoti sukauptomis žiniomis. Skatinant glaudesnę ekspertų bendradarbiavimą bus įgyjama naujų mokslinių žinių, kuriomis bus dalijamasi siekiant remti naujų diagnostikos bei

gydymo procedūrų plėtrą ir nustatyti naujas retąsias širdies ligas.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Arthur Wilde
Akademinis medicinos centras,
Amsterdamas, Nyderlandai

ERCT dėl paveldimų ir įgimtų anomalijų (ERNICA)



ERNICA tinkle sprendžiamos problemos dėl įgimtų apsigimimų ir ligų, kurie pasireiškia ankstyvame amžiuje ir dėl kurių reikia įvairių sričių specialistų priežiūros bei ilgalaikės stebėsenos. Taip pat nagrinėjamas perinatalinis laikotarpis iki pilnametystės.

Tinklo veikla organizuojama dviem pagrindinėmis darbo kryptimis pagal ORPHANET klasifikacijas ir ICD10. Vienoje darbo kryptyje sprendžiamos su virškinimo sistemos apsigimimais susijusios problemos, kitoje – su diafragmos ir pilvo sienos apsigimimais susijusios problemos. Pastarojoje darbo kryptyje veikia darbo grupės, dirbančios stemplės apsigimimų srityje, ir grupė, dirbanti gastroenterologinių ir žarnyno ligų srityje. Ši grupė taip pat apima pogrupį, kuris specializuojasi žarnyno nepakankamumo srityje. Kiekviena darbo grupė turi savo pajėgumų su tam tikra liga susijusioms užduotims spręsti.

Kai kurių iš šių retųjų ligų atveju mirtingumo rodiklis gali siekti iki 50%. ERNICA tinklas siekia pagerinti pacientams teikiamos sveikatos priežiūros kokybę ir sumažinti ilgalaikį šių retųjų ligų poveikį kūdikiams. Tinklo vykdoma



Kai kurių iš šių retųjų ligų atveju mirtingumo rodiklis gali siekti iki 50%.

veikla palengvins bendradarbiavimą atliekant mokslinius tyrimus, kad būtų galima parengti įrodymais pagrįstas klininkines gaires. Taip pat bus daugiau galimybių pasinaudoti naujais chirurgijos metodais ir gydymu.

ERNICA tinkle susitinka valstybių narių pacientų asociacijos ir sveikatos priežiūros paslaugų teikėjai, įskaitant slaugytojus ir kitus specialistus, siekiančius pagerinti pacientų gydymo rezultatus.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius René Wijnen
Roterdamo „Erasmus“ medicinos
centras, Nyderlandai

ERCT dėl įgimtų apsigimimų ir retųjų protinių negalių (ERN ITHACA)



Šis ERCT suburia ekspertus, sprendžiančius problemas dėl retųjų įgimtų apsigimimų ir retųjų protinės negalios sutrikimų. Įgimtų apsigimimų turi vienas iš 40 kūdikių. Dažniau pasitaikantiems apsigimimams, pavyzdžiui, kiškio lūpai, gydyti yra sukurti gerai veikiantys sveikatos priežiūros tinklai. Retesnių sveikatos būklių gydymo ekspertai yra išsibarstę po visą ES. Daugelis apsigimimų pasitaiko kartu kaip „sindromų“, susijusių su nenormaliu augimu, vystymusi ar socialine adaptacija, dalis. Yra aprašyta daugiau nei **8000 sindromų**. Daugumos jų pasitaikymo dažnis yra **mažesnis nei vienas atvejis iš 2000**.

Chromosomų sutrikimai yra viena dažniausiai pasitaikančių apsigimimų ir protinės negalios priežasčių. Nauji tyrimai, pavyzdžiui, egzomo ir genomo sekos nustatymas, pagerino diagnostikos galimybes, tačiau tokie tyrimai paprastai nedaromi daugiau nei 50% labai specializuotų centrų.

Pagrindinis ERN ITHACA tikslas – padidinti šios technologijos naudojimo galimybes. Tinkle virtualios daugiasritės sveikatos priežiūros specialistų



komandos iš ES centrų plėtoja telesveikatos iniciatyvas. Jame bus naudojama virtuali internetinė klinika, suteiksianti pacientams daugiau galimybių gauti diagnostikos paslaugas nevykstant į medicinos paslaugų centrą.

ERN ITHACA suburs į tinklą tėvus ir pacientus, kad būtų suformuota geriausia patirtis ir prireikus būtų pradėtos rengti gairės. Tinklas nustatys kriterijus dėl pacientų registro duomenų, plėtos sveikatos priežiūros specialistų mokymą ir palengvins mokslinių tyrimų vykdymą. Tinklo

dalyviai bendradarbiaus su šioje srityje jau veikiančiais tinklais ir ERCT, su kuriais yra vienas kitą papildančių interesų. Pagrindinis dėmesys teks pacientams.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorė Jill Clayton-Smith
*Centrinė Mančesterio NHS finansuojama
ligoninė, Jungtinė Karalystė*

Vadovavimas Europos referencijos centrų tinklui

Prof. Pierre Fenaux, hematologijos profesorius „Hôpital Saint-Louis“ ligoninėje, Paryžiuje, Prancūzijoje, vadovauja „EuroBloodNet“ ERCT. Jo nuomone, 66 narius jungiantis „EuroBloodNet“ suteikia didelės naudos pacientams ir specialistams. „ERCT tikslas yra padėti pacientams ir padidinti sergančiųjų retaisiais hematologiniais sveikatos sutrikimais galimybes pasinaudoti sveikatos priežiūros paslaugomis, – sako jis. – Mes pateikiame pažangiausias diagnostikos ir gydymo būdus Europos centrams, kuriuose gali trūkti reikalingos kompetencijos.“

Pasak profesoriaus, ES valstybių narių ir Europos Komisijos patvirtinimas suteikia tinklui svarumo ir padidina galimybes skleisti gaires. „Taip pat matome puikių galimybių mokyti apie retąsias hematologines ligas per tęstinio medicinos švietimo (CME) sistemas,“ – priduria prof. Pierre Fenaux.

Gydytojai kasdien gauna naudos iš tinklo, kai susiduria su retosiomis arba sudėtingomis ligomis. „Gydytojai gali konsultuotis su patyrusiais kolegomis iš kitų šalių – tokiu būdu nutraukiama izoliacija, kurią sveikatos priežiūros specialistai kartais jaučia, kai neturi galimybių susisiekti su toje pačioje srityje

dirbančiais kolegomis, galinčiais pateikti kitą nuomonę.“

Taip pat yra ir kitokios potencialios naudos. Prof. Pierre Fenaux teigia, kad sujungus ligonines visoje Europoje bus sukurta kritinė retosiomis ligomis sergančių pacientų masė, o tai leis atlikti klinikinius tyrimus, kurie anksčiau nebuvo galimi.

Šie ryšiai taip pat gali būti panaudoti kaip platforma skatinti pacientų asociacijų, skirtų retosiomis ligomis sergantiems žmonėms, plėtrą ir siūlyti ekspertų konsultacijas dėl naujoviškų gydymo būdų. „Jei vietos gydytojas kreiptųsi į savo ligoninę dėl galimybės taikyti naujovišką gydymo būdą, mūsų tinklas galėtų pasiūlyti ekspertų nuomonę dėl naujos intervencijos mokslinio pagrindo, – sako prof. Pierre Fenaux. – Dabar gydytojai ir pacientai šioje srityje žino, kad jie nėra vieni.“



„Gydytojai gali konsultuotis su patyrusiais kolegomis iš kitų šalių – tokiu būdu nutraukiama izoliacija, kurią sveikatos priežiūros specialistai kartais jaučia, kai neturi galimybių susisiekti su toje pačioje srityje dirbančiais kolegomis, galinčiais pateikti kitą nuomonę.“

ERCT dėl kvėpavimo ligų (ERN LUNG)



Sudėtingomis plaučių ligomis sergantiems pacientams reikia įvairių sričių sveikatos priežiūros specialistų paslaugų ir psichologinės bei socialinės paramos. Tokį kompleksškumą gali sąlygoti pamatinis genetinis ligos mechanizmas, antriniai pokyčiai ir kitų organų sistemoms padaryta žala. Anksti nustatčius diagnozę ir naudojant sveikatos priežiūros specialistų paslaugas galima pagerinti gydymo rezultatus daugelio šių ligų atveju.

ERN LUNG sprendžiami klausimai, susiję su retosiomis ir sudėtingomis plaučių ligomis, įskaitant idiopatinę plaučių fibrozę, cistinę fibrozę, ne cistinės fibrozės bronhektazę, plaučių hipertenziją, pirminę ciliarinę diskineziją, alfa-1 antitripsino trūkumą, mezoteliomą, lėtinį plaučių transplantato funkcijos sutrikimą ir kitas retąsias plaučių ligas.

Tinklas siekia pagerinti visos Europos specialistų žinias, kelti sveikatos priežiūros standartus, gyvenimo kokybę ir didinti geros prognozės tikimybę sergantiesiems įvairiomis retosiomis plaučių ligomis. Šio tinklo nariai rengia ir platina sveikatos priežiūros gaires, skatina taikyti bendrus gydymo



Tinklas siekia pagerinti visos Europos specialistų žinias, kelti sveikatos priežiūros standartus, gyvenimo kokybę ir didinti geros prognozės tikimybę sergantiesiems įvairiomis retosiomis plaučių ligomis.

metodus, didina galimybes gauti diagnostikos ir gydymo paslaugas kitoje valstybėje narėje, inicijuoja ir palaiko registrus, surenka pakankamai dideles tiriamųjų grupes klinikiniams tyrimams, vaistų kūrimui ir natūralios ligos istorijos tyrimams.

ERN LUNG suteikia pacientams galimybę naudotis daugiasričių sveikatos priežiūros specialistų komandų paslaugomis. Šiame tinkle internetu pateikiamos kitų specialistų nuomonės dėl sudėtingų atvejų, pacientams nevykstant į medicinos paslaugų centrą. Įgyvendinant

ES finansuojamą bandomąjį projektą ECORN-CF, šiame tinkle bus išplėsta ekspertų konsultacijų internetu sistema.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Thomas O.F. Wagner
„Klinikum der Johann Wolfgang
Goethe-Universität“, Frankfurtas prie
Maino, Vokietija

ERCT dėl vaikų vėžio (hematologijos onkologijos) („ERN PaedCan“)



Vaikų vėžys yra retoji liga, kuri būna kelių potipių. Kasmet vėžys diagnozuojamas **20 000 vaikų** visoje Europoje, o nuo jo **miršta 6 000 vaikų**. Ši liga ir toliau yra pagrindinė vyresnių nei vienerių metų vaikų mirties priežastis.

Vidutinis išgyvenamumo rodiklis pastaraisiais dešimtmečiais didėjo. Kai kurių ligų atveju yra pasiekta akivaizdi pažanga, tačiau kitų rezultatai išlieka labai prasti. Reikšmingi išgyvenamumo rodiklių skirtumai taip pat yra Europos problema. Blogesni rezultatai nustatyti Rytų Europos šalyse.

„ERN PaedCan“ tinklas siekia, kad kokybiškos sveikatos priežiūros paslaugos būtų lengviau prieinamos vėžiu sergantiems vaikams, kuriems gydyti reikia specialistų žinių ir priemonių, kurios nėra plačiai prieinamos dėl mažo atvejų skaičiaus ir išteklių stokos. Jis remiasi anksčiau ES finansuotais projektais ENCCA, „PanCare“ ir „ExPO-r-Net“. „ERN



Vaikų onkologijos navikų tarybos tinklas bus sukurtas naudojant IT priemones, skirtas dalytis patirtimi ir teikti konsultacijas.

PaedCan“ tinklas rengia specializuotų centrų veiksmų planą, kad juos galėtų lengviau rasti sveikatos priežiūros paslaugų teikėjai ir pacientai. Vaikų onkologijos navikų tarybos tinklas bus sukurtas naudojant IT priemones, skirtas dalytis patirtimi ir teikti konsultacijas.

Tinklas siekia skatinti bendradarbiavimą, mokslinius tyrimus ir mokymą, kad padidintų vėžiu sergančių vaikų išgyvenamumo rodiklį ir pagerintų jų gyvenimo kokybę. Galutinis tikslas yra

sumažinti esamus vėžiu sergančių vaikų išgyvenamumo rodiklį ir sveikatos priežiūros sistemų pajėgumų skirtumus ES valstybėse narėse. ■

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorė Ruth Ladenstein
Vaikų vėžio tyrimų institutas / Šv. Onos
vaikų ligoninė, Viena, Austrija

ERCT dėl kepenų ligų (ERN RARE-LIVER)

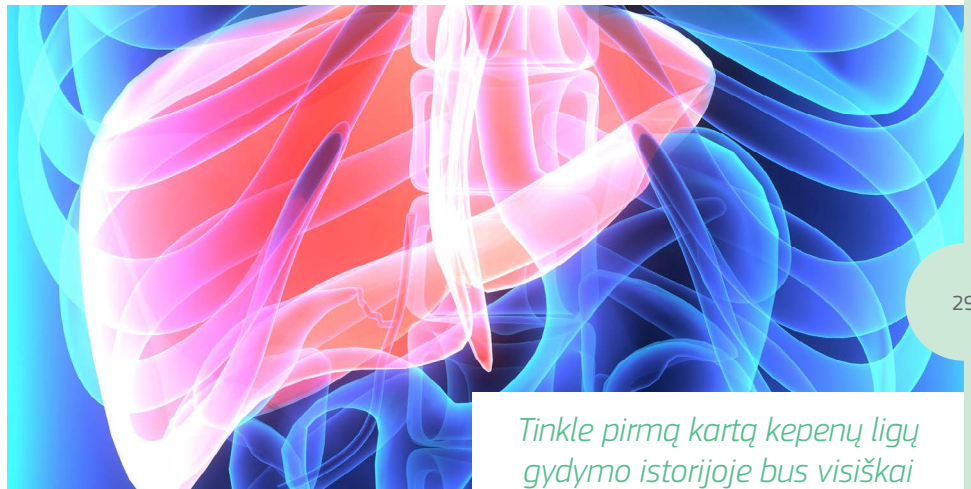


Retosios kepenų ligos gali sukelti laipsnišką kepenų pažeidimą, sukeltiantį fibrozę ir cirozę. Cirozės komplikacijos gali baigtis mirtimi. Daugeliu atvejų vienintelis veiksmingas gydymas yra kepenų persodinimas. Nuovargis, niežulys esant cholestazinėms būklėms ir skausmas bei pilvo patinimas esant cistinėms būklėms smarkiai paveikia gyvenimo kokybę.

Vaikų susirgimų atvejais vėlai nustatyta diagnozė, augimo sulėtėjimas ir negalėjimas pasiekti raidos etapų yra papildomi pagrindiniai veiksniai. Be to, paauglystės metu susiduriama su pereinamojo laikotarpio sveikatos priežiūros problemomis.

ERN RARE-LIVER nagrinėja trijų ligų temas: autoimuninės kepenų ligos, medžiagų apykaitos tulžies latakų atrezijos bei gretutinė kepenų ligos ir struktūrinės kepenų ligos. Tinkle pirmą kartą kepenų ligų gydymo istorijoje bus visiškai integruota suaugusiųjų ir vaikų sveikatos priežiūra, daugiausia dėmesio skiriant pereinamojo laikotarpio gyventojų reikmėms ir šeimoms, kurioms nustatyta genetinė diagnozė.

Pirmenybė teikiama šiuolaikiškų gairių rengimui. Priežiūros gairės bus įgyvendinamos



Tinkle pirmą kartą kepenų ligų gydymo istorijoje bus visiškai integruota suaugusiųjų ir vaikų sveikatos priežiūra.

bendradarbiaujant su Europos kepenų ligų tyrimų asociacija (EASL) ir Europos vaikų gastroenterologų, hepatologų ir mitybos specialistų draugija (ESPGHAN). Šiai veiklai padės pagrindinių diagnostinių ir prognostinių tyrimų standartizavimas.

Pagrindiniai iššūkiai, kuriuos reikia spręsti, yra gydytojų informuotumas apie retąsias kepenų ligas ir lygios galimybės naudotis sparčiai besivystančiomis gydymo galimybėmis. ■

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius David Jones

Niukaslo prie Taino NHS finansuojamos
ligoninės, Jungtinė Karalystė

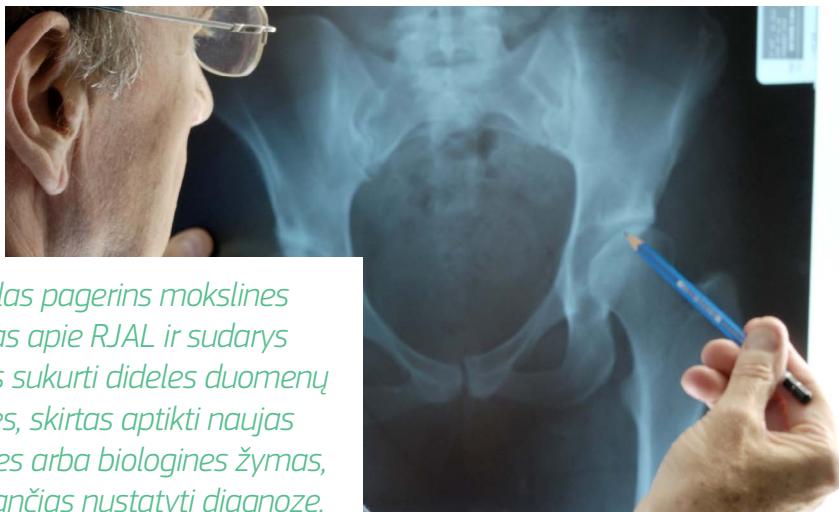
ERCT dėl jungiamojo audinio ir raumenų bei kaulų sistemos ligų („ERN ReCONNET“)



Tarp retųjų jungiamojo audinio ir raumenų ir kaulų sistemos ligų (toliau – RJAL) yra nemažai ligų ir sindromų, turinčių labai didelį poveikį paciento gerovei. Jos apima paveldimas ir sisteminės autoimunines ligas, pavyzdžiui, sisteminę sklerozę, mišrias jungiamojo audinio ligas, uždegimines idiopatinės miopatijas, nediferencijuotas jungiamojo audinio ligas ir antifosfolipidinį sindromą. Dažna problema yra per vėlai nustatyta diagnozė, ypač retųjų ar sudėtingų formų atveju.

Šiame tinkle RJAL skirstomos į tris pagrindines temines grupes: retąsias autoimunines, sudėtingas autoimunines ir retąsias paveldimas jungiamojo audinio ir raumenų ir kaulų sistemos ligas.

„ReCONNET“ tinklas siekia pagerinti ankstyvos diagnozės nustatymo galimybes, pacientų valdymą, sveikatos priežiūros paslaugų teikimą ir virtualų klinikinių atvejų aptarimą tinklo viduje ir kartu su susijusiais centrais. Informacinės technologijos (toliau – IT) palengvins centrų



Tinklas pagerins mokslines žinias apie RJAL ir sudarys sąlygas sukurti dideles duomenų bazes, skirtas aptikti naujas kliniines arba biologines žymas, padedančias nustatyti diagnozę.

sąveiką. Tinklas pagerins mokslines žinias apie RJAL ir sudarys sąlygas sukurti dideles duomenų bazes, skirtas aptikti naujas kliniines arba biologines žymas, padedančias nustatyti diagnozę.

Bus plėtojamos ir skleidžiamos pacientams ir jų šeimos nariams skirtos švietimo programos, įgyvendinamos naujos gairės ir kokybės užtikrinimo priemonės. Pirmenybė taip

pat teikiama gydymo protokolų tobulinimui ir pacientų dalyvavimo didinimui.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorė Marta Mosca

„Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana“, Italija

Valstybių narių politika retųjų ligų srityje

ES valstybės narės atsako už nacionalinę sveikatos politiką ir sveikatos priežiūros paslaugų teikimą. 2009 m. Europos sveikatos ministrų taryba¹ rekomendavo, kad iki 2013 m. pabaigos valstybės narės parengtų ir įgyvendintų planus ar strategijas, skirtus retosiomis ligomis sergantiems pacientams remti. Pagal rekomendaciją planai bus skirti:

- + nukreipti ir organizuoti veiksmus retųjų ligų srityje nacionalinėse sveikatos priežiūros ir socialinės apsaugos sistemose;
- + integruoti iniciatyvas vietos, regionų ir nacionaliniu lygmenimis į planus ar strategijas, siekiant užtikrinti visapusišką požiūrį;
- + nustatyti prioritetinius veiksmus bei tikslus ir tolesnės stebėsenos mechanizmus.

Nacionalinių planų ir (arba) strategijų įgyvendinimas buvo remiamas vykdant ES sveikatos programų finansuojamus projektus. 2009 m. dėmesys retosioms ligoms



buvo santykinai nauja ir novatoriška veikla daugumoje valstybių narių. Tik keturios šalys buvo parengusios nacionalinius planus. Šiuo metu planus ir (arba) strategijas patvirtino 23 valstybės narės.

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

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

ERCT dėl imunodeficito, autouždegiminių ir autoimuninių ligų (ERN RITA)

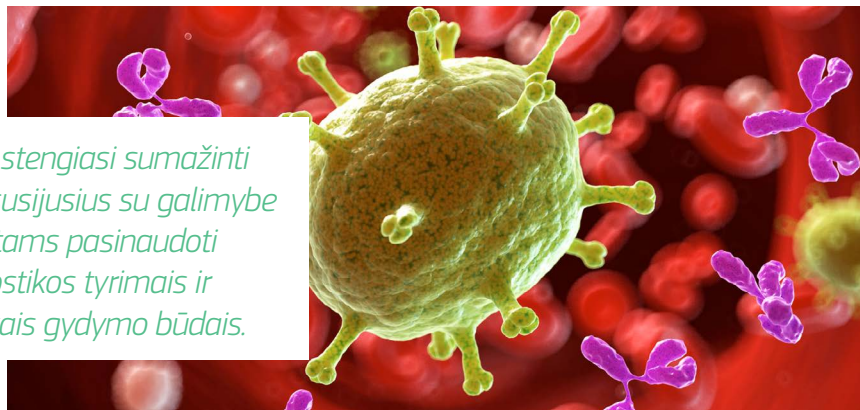


32

ERN RITA jungia pirmąjį Europos centrą, turinčius patirties diagnozuojant ir gydant retuosius imunologinius sutrikimus. Tarp tokių sutrikimų yra galimai gyvybei pavojingos sveikatos būklės, kurioms gydyti reikia įvairių sričių specialistų priežiūros naudojant sudėtingą diagnostinį vertinimą ir labai specializuotus gydymo būdus. Tinklas šias ligas skirsto į tris potemes: pirminio imunodeficito sindromą (PID), autoimuninius sutrikimus ir autouždegiminius sutrikimus. Be to, yra vaikų reumatologijos potėmė, apimanti autoimuninių ir autouždegiminių sutrikimų potemes.

Šis tinklas remiasi Europos mokslinių draugijų, sukūrusių pacientų registrus, veikla, klinikinėmis gairėmis, bendradarbiavimu mokslinių tyrimų srityje, švietimo veikla ir ryšiais su pacientų organizacijomis.

ERN RITA stengiasi sumažinti skirtumus, susijusius su galimybe pacientams pasinaudoti diagnostikos tyrimais ir naujoviškais gydymo būdais.



ERN RITA stengiasi sumažinti skirtumus, susijusius su galimybe pacientams pasinaudoti diagnostikos tyrimais ir naujoviškais gydymo būdais, pavyzdžiui, biologiniu gydymu, imunoglobulino pakeitimu, kamieninių ląstelių persodinimu ir genų terapija.

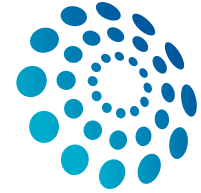
Tinklas siekia susieti esamus registrus, parengti Europos klinines gaires, suburti genetikų darbo grupę, kuri užtikrintų naujos kartos sekvenavimo technologijos kokybės kontrolę, susitarti dėl bendros farmakologinio budrumo priemonės, skirtos šioms retosioms ligoms, sušaukti darbo grupę, kuri užtikrintų, kad būtų tinkamai taikomi ir stebimi imuninės kilmės ligų biologinio gydymo metodai,

sujungti ir patobulinti kamieninių ląstelių ir genų terapiją, skatinti pacientų asociacijų bendradarbiavimą ir suburti vaikų ir suaugusiųjų specialistus sprendžiant klausimus visose trijose temose. ■

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Andrew Cant
*Niukaslo prie Taino NHS finansuojamos
ligoninės, Jungtinė Karalystė*

ERCT dėl neurologinių ligų (ERN-RND)



ERN-RND tikslas – patenkinti daugiau nei 500 000 europiečių, sergančių retosiomis neurologinėmis ligomis, reikmes, kurios iki šiol buvo nepatenkintos. Dėl reikšmingo retosiomis neurologinėmis ligomis sergančių pacientų fenotipo ir genotipo heterogeniškumo 60 % šiomis ligomis sergančių asmenų dar nėra nustatyta diagnozė.

ERN-RND siekia panaikinti šias spragas rengdamas virtualias įvairių sričių konsultacijas ir didindamas pacientų skaičių registruose iki 20 %, taip pat 20 % padidinti nustatymo rezultatus (pacientų su galutine diagnoze procentinę dalį). Įvairių sričių specialistų sveikatos priežiūros metodai bus kuriami bendradarbiaujant su Europos metodų asociacija ir ORPHANET.

Tinklas remiasi esama infrastruktūra, integruodamas išvystytus RNL tinklus į ERN-RND sistemą ir papildydamas veikiančius registrus tam tikromis ligomis, pavyzdžiui, Hantingtono liga ir ataksija.



Daugiau nei 500 000 europiečių, sergančių retosiomis neurologinėmis ligomis, 60 % nėra nustatyta diagnozė.

Pagrindinių diagnostinių tyrimų standartizavimo išorės kokybės vertinimo schema bus sukurta bendradarbiaujant su Europos molekulinės genetikos kokybės tinklu, užtikrinant, kad visi pacientai turėtų tokias pačias diagnostikos galimybes. ERN-RND remis mokymą, mokslinius tyrimus bei novatoriškas intervencijas ir užtikrins, kad būtų išgirsta pacientų nuomonė.

TINKLO KOORDINATORIUS

Dr. Holm Graessner

*Tiubingeno universiteto ligoninė,
Vokietija*

ERCT dėl odos ligų („ERN Skin“)



Daugelis odos ligų turi didelį poveikį pacientams ir gali būti susijusios su vėžio rizika. Atliekant retųjų ir sudėtingų odos ligų diagnozę visapusiškai įvertinama oda ir gleivinė, taip pat kitos sistemos ir odos biopsijos. Tik patyrę dermatologai gali atskirti šias sudėtingas ligas. Jei nėra eksperto nustatytos diagnozės, kyla kliūčių dėl gydymo taikymo. Tai gali kelti didžiulę fizinę ir psichologinę naštą pacientams.



Bus vykdomas išsamus socialinis ir ekonominis tyrimas dėl individualios ligų naštos.

Šis tinklas suburia geriausius retųjų vaikų ir suaugusiųjų odos ligų ekspertus, kad jie galėtų keistis žiniomis, atnaujinti bei plėtoti geriausias patirties gaires ir tobulinti profesinį mokymą bei pacientų švietimą.

Jis siekia pagerinti sveikatos priežiūros paslaugų organizavimą sutelkiant išteklius, įskaitant patyrusiems patologams skirtą platformą, kurioje galima centralizuotai analizuoti skaidres ir bendradarbiaujant aptarti sudėtingus atvejus. Kiekvienos į tinklą įtrauktos ligos atveju be kitų reikalingų specialistų pagrindinę komandą sudaro dermatologas, slaugytojas, psichologas, genetikas, dietologas ir patologas.

„ERN Skin“ taip pat plėtos retųjų odos ligų registrus, suteikiančius galimybę gerai apibūdintiems pacientams dalyvauti mokslinių tyrimų programose ir klinikiniuose tyrimuose. Šie registrai taip pat paskatins terapijos tyrimus, kuriuose galėtų dalyvauti pakankamai didelės tiriamųjų grupės. Be to, bus vykdomas išsamus socialinis ir ekonominis tyrimas dėl individualios ligų naštos.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorė Christine Bodemer
*„Necker Enfants Malades Hôpital“,
Dermatologijos skyrius, APHP, Paryžius,
Prancūzija*



ERCT dėl transplantacijos vaikams (ERN TRANSPLANT-CHILD)

Pediatriinė transplantacija (toliau – PT), apimanti tiek viso organo persodinimą, tiek hemotopoetinių kamieninių ląstelių persodinimą, yra vienintelė gydomoji procedūra sergant kai kuriomis retosiomis ligomis.

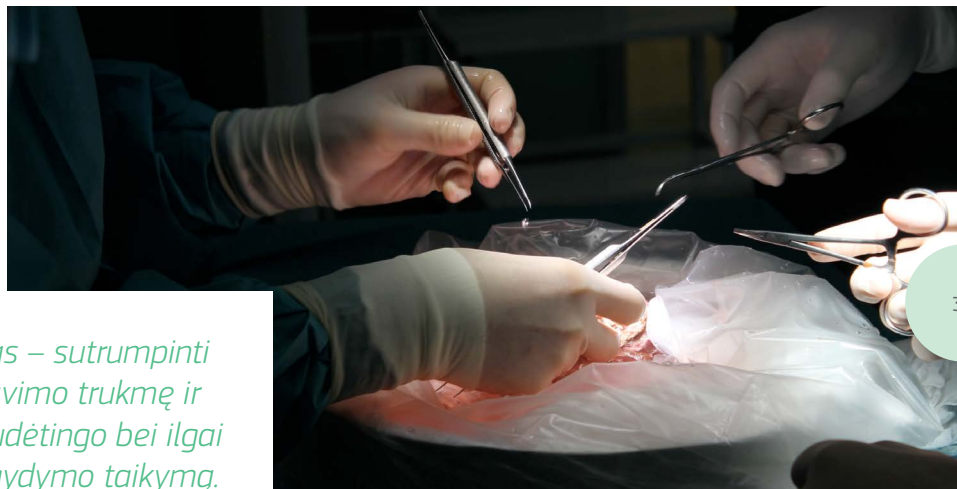
Optimaliai priežiūrai po transplantacijos užtikrinti reikia daugiasrities sveikatos priežiūros specialistų komandos suderintų pastangų. Po transplantacijos pacientams taikoma lėtinė imunosupresija, kad būtų išvengta atmetimo. Pacientus reikia stebėti dėl komplikacijų po transplantacijos, kad būtų užtikrinta ilgesnė jų gyvenimo trukmė ir pagerėtų jų gyvenimo kokybė. ERN TRANSPLANT-CHILD suburia PT ir priežiūros po transplantacijos ekspertus, siekiančius pagerinti gydymo rezultatus vaikams ir jų šeimos nariams.

Tinklo tikslas – sutrumpinti hospitalizavimo trukmę ir sumažinti sudėtingo bei ilgai trunkančio gydymo taikymą. Siekiama pagerinti psichologinės paramos paslaugas, kai vaikai tampa

Tinklo tikslas – sutrumpinti hospitalizavimo trukmę ir sumažinti sudėtingo bei ilgai trunkančio gydymo taikymą.

suaugusiaisiais. TRANSPLANT-CHILD tinklas ieško būdų, kaip suteikti galimybę pasinaudoti naujausiais metodais ir medicinos, farmakologine bei gydymo pažanga. Nariai taip pat siekia palengvinti suderintų klinikinės praktikos gairių sklaidą ir asmeninėms reikmėms pritaikytos medicinos plėtrą PT srityje.

TRANSPLANT-CHILD tinklas bando sumažinti su transplantacija susijusias išlaidas, pavyzdžiui, išlaidas dėl pakartotinės transplantacijos ir farmakologinių gydymo metodų, taip pat suderinti



sveikatos priežiūrą PT srityje, kad būtų sumažinta komplikacijų po transplantacijos rizika. Geriausi Europos PT ekspertai dirba kartu, kad sumažintų su transplantacija vaikams susijusį sergamumą ir mirtinumą.

TINKLO KOORDINATORIUS

Dr. Paloma Jara Vega
„Hospital Universitario La Paz“,
Ispanija

Pagrindinis dėmesys pacientų sveikatos priežiūros rezultatų gerinimui: pacientų organizacijų vaidmuo

ERCT buvo sukurti dėl pacientų. Pacientų organizacijos, visų pirma EURORDIS, daugiau nei dešimtmetį aktyviai veikia plėtodamos tinklus, padėdamos užtikrinti, kad pirmenybė būtų teikiama klinikinės kompetencijos kėlimui, pacientų sveikatos priežiūros rezultatų gerinimui ir vienodoms galimybėms naudotis kokybiška sveikatos priežiūra visoje Europoje. EURORDIS yra nevyriausybinis pacientų valdomas aljansas, atstovaujantis 733 retosiomis ligomis sergančių pacientų organizacijoms 64 šalyse.

„Dalyvavome aukšto lygio darbo grupėje dėl sveikatos paslaugų ir medicininės priežiūros, kai gimė idėja ERCT įtraukti į Tarpalstybinės sveikatos priežiūros direktyvą, – prisimena Matt Bolz-Johnson, EURORDIS aljanso sveikatos priežiūros ir mokslinių tyrimų

direktorius. – Su valstybėmis narėmis ir Europos Komisija nuėjome ilgą kelią, kol koncepcija virto teisės aktu, o ERCT steigimas – realybe.“

ERCT koncepciją padėjęs puoselėti EURORDIS užtikrina pacientų dalyvavimą šiame procese ir suformavo stiprų techninį pagrindimą, kaip pacientų dalyvavimas tinkluose gali iš tikrųjų pagerinti pacientų gyvenimo kokybę.

„Tinklai gali atnešti apčiuopiamos naudos retosiomis ir sudėtingų formų ligomis sergantiems pacientams, – teigia Matt Bolz-Johnson. – ERCT panaikins izoliaciją, su kuria susiduria retosiomis ligomis sergančiųjų bendruomenės, o ekspertai bus geriau matomi pacientams visoje Europoje. Tai padės greičiau rasti tinkamą ekspertą pagal paciento poreikius.“

„Tinklai gali atnešti apčiuopiamos naudos retosiomis ir sudėtingų formų ligomis sergantiems pacientams“

Vienas pagrindinių ERCT privalumų pacientams bus tai, kad pasitelkus tinklus bus galima greičiau nustatyti diagnozę ir sumažinti nediagnozuotų arba netinkamai diagnozuotų pacientų skaičių. Matt Bolz-Johnson teigia, kad tinklai „nutrauks diagnostikos odisėją“.

Daugeliui retųjų ligų šiuo metu nėra gydymo būdų. Tačiau mokymosi kultūra, kurią ERCT žada kurti, pavers juos naujovių centru. Parengus paprastas konkrečių ligų rezultatų vertinimo priemones, atsivers galimybės greičiau identifikuoti ir patvirtinti optimalias

medicinos arba chirurgines intervencijas. „Tokiū būdu bus suformuota geriausia patirtis, nes ERCT nariai mokosi vieni iš kitų, – aiškina Matt Bolz-Johnson. – **Ekspertai galės dalytis informacija apie ligos atvejus realiuoju laiku per virtualius susitikimus ir retrospektyviai peržiūrėti rezultatus, kad pamatytų, kas geriausiai veikia.**“

Pacientai labai tikisi, kad ERCT gali iš tikrųjų pagerinti jų gyvenimą. „Mes tikime, kad dalydamiesi patirtimi ir žiniomis galime geriau panaudoti esamas žinias, kurti naujas žinias ir per kelerius metus nuo ERCT įsteigimo pasiekti žymiai geresnių sveikatos priežiūros rezultatų daugelio retųjų ligų atveju, – teigia Matt Bolz-Johnson. – **Dabar atėjo laikas ERCT parodyti rezultatus.**“



ERCT panaikins izoliaciją, su kuria susiduria retosiomis ligomis sergančiųjų bendruomenės, o ekspertai bus geriau matomi pacientams visoje Europoje. Tai padės greičiau rasti tinkamą ekspertą pagal paciento poreikius.“

ERCT dėl paveldimų medžiagų apykaitos sutrikimų („MetabERN“)



Retosios paveldimos medžiagų apykaitos ligos (toliau – PMAL), kurių yra daugiau nei 700, atskirai yra retos, bet kartu dažnos. Daugelis medžiagų apykaitos ligų pacientams turi sunkių, kartais gyvybei pavojingų pasekmių. Šios ligos apima visų organų sutrikimus, jomis gali susirgti bet kokio amžiaus žmonės. Jos gydomos bendradarbiaujant įvairių sričių specialistams.

Anksti diagnozavus galima pasiekti geresnių rezultatų, bet tik 5% žinomų PMAL šiuo metu įtrauktos į Europos naujagimių patikros programas, todėl reikia derinti nacionalines programas. Žinios apie daugelio šių sveikatos būklių natūralią istoriją, gydymo veiksmingumą bei saugą ir ilgalaikę stebėseną yra neišsamios.

„MetabERN“ tinklas siekia pagerinti šiomis itin įvairialypės grupės ligomis sergančių žmonių gyvenimą, suskirstydamas jas į septynias

„MetabERN“ tinkle bus sukurta konsultacijų realiuoju laiku platforma klinikinių sprendimų priėmimo procesams ir skatinamos taikomųjų mokslinių tyrimų, susijusių su paveldimomis medžiagų apykaitos ligomis, programos.

pagrindines kategorijas. Šis tinklas pirmasis apima visą Europą ir visas medžiagų apykaitos ligas.

Tinklas rengia medžiagų apykaitos ligų sąrašą, vykdo pacientų informavimo ir mokymo veiklą, plėtoja bendradarbiavimu grįstą naujų ligų diagnozavimą ir kuria ilgalaikę nukreipimo vietą, kurioje pacientai galėtų gauti ekspertų konsultacijas.

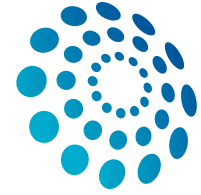
„MetabERN“ tinkle bus sukurta konsultacijų realiuoju laiku platforma klinikinių sprendimų

priėmimo procesams ir skatinamos taikomųjų mokslinių tyrimų, susijusių su paveldimomis medžiagų apykaitos ligomis, programos. Žiniomis bus dalijamasi tinkle ir už jo ribų, perduodant žinias į kitus regionus ir šalis. ■

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Maurizio Scarpa
„Helios Dr Horst Schmidt Kliniken“,
Vokietija

ERCT dėl daugiasisteminių kraujagyslių ligų (VASCERN)

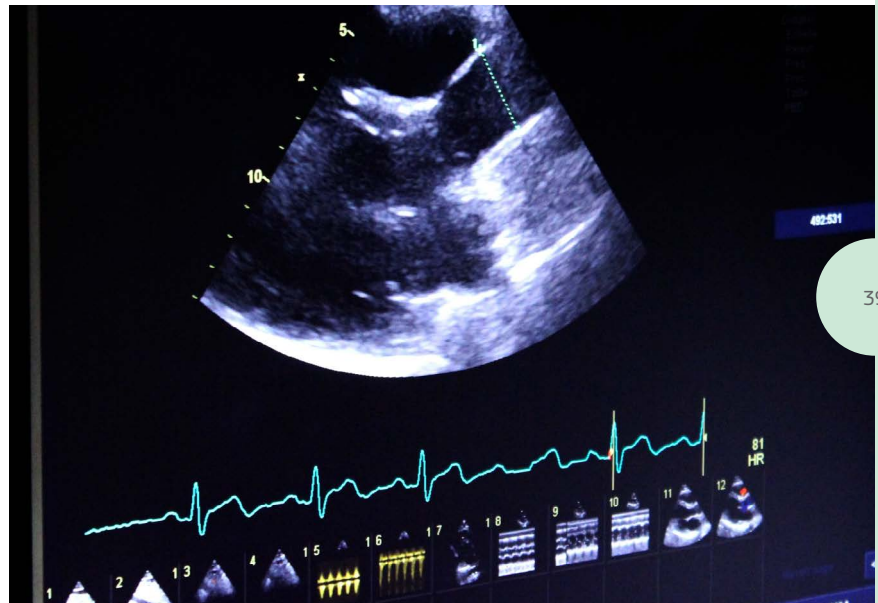


Retosios daugiasisteminės kraujagyslių ligos apima sveikatos sutrikimus, kurie pažeidžia visų rūšių kraujagysles ir kelias kūno sistemas. Gydant šiomis ligomis sergančius pacientus reikia taikyti daugiasritį metodą.

VASCERN sudaro penkios retųjų ligų darbo grupės: paveldimos hemoraginės telangiektazijos (HHT-WG), paveldimų krūtinės aortos ligų (HTAD-WG), vidutinio dydžio arterijų (kraujagyslių Elerso–Danloso sindromo) (MSA-WG), vaikų ir pirminės limfedemos (PPL-WG) ir kraujagyslių anomalijų (VASCA-WG). Speciali pacientų darbo grupė suteikia galimybę pacientų atstovams dalyvauti visoje ERCT veikloje. Be to, buvo sukurtos kelios teminės darbo grupės, skirtos spręsti komunikacijos, e. sveikatos, etikos, pacientų registro ir mokymo bei švietimo klausimus.

VASCERN tinklas siekia megzti ryšius, dalytis žiniomis ir jas skleisti, skatinti remtis geriausia patirtimi, gairėmis ir klinikiniais rezultatais, įgalinti pacientus ir tobulinti žinias atliekant klinikinį ir fundamentaliuosius mokslinius tyrimus.

VASCERN tinkle dalyvaujantys sveikatos



priežiūros specialistai skaitys paskaitas apie savo kompetencijos sritis ir teiks mokomąją medžiagą internete. Bus pradėta vykdyti vienos savaitės stažuočių programa, kuri suteiks galimybę ES studentams daugiau sužinoti apie šias retąsias ligų formas. Žiniomis bus dalijamasi tinkle ir su ERCT tinkle nedalyvaujančiais sveikatos priežiūros specialistais.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Guillaume Jondeau
„AP-HP, Hôpital Bichat“, Paryžius,
Prancūzija

ERCT katalogas

„Endo-ERN“	Europos referencijos centrų tinklas dėl endokrininių ligų
„ERKNet“	Europos referencijos centrų tinklas dėl inkstų ligų
ERN BOND	Europos referencijos centrų tinklas dėl kaulų sistemos sutrikimų
ERN CRANIO	Europos referencijos centrų tinklas dėl kaukolės ir veido anomalijų ir ANG sutrikimų
„ERN EpiCARE“	Europos referencijos centrų tinklas dėl epilepsijos
ERN EURACAN	Europos referencijos centrų tinklas dėl suaugusiųjų vėžio (kietųjų navikų)
„ERN EuroBloodNet“	Europos referencijos centrų tinklas dėl hematologinių ligų
„ERN eUROGEN“	Europos referencijos centrų tinklas dėl šlapimo ir lyties organų ligų
ERN EURO-NMD	Europos referencijos centrų tinklas dėl nervų ir raumenų ligų
ERN EYE	Europos referencijos centrų tinklas dėl akių ligų
ERN GENTURIS	Europos referencijos centrų tinklas dėl genetinių navikų rizikos sindromų
ERN GUARD-HEART	Europos referencijos centrų tinklas dėl širdies ligų
ERNICA	Europos referencijos centrų tinklas dėl paveldimų ir įgimtų anomalijų
ERN ITHACA	Europos referencijos centrų tinklas dėl įgimtų apsigimimų ir retųjų protinių negalių
ERN LUNG	Europos referencijos centrų tinklas dėl kvėpavimo ligų
„ERN PaedCan“	Europos referencijos centrų tinklas dėl vaikų vėžio (hematologijos onkologija)
ERN RARE-LIVER	Europos referencijos centrų tinklas dėl kepenų ligų
„ERN ReCONNET“	Europos referencijos centrų tinklas dėl jungiamojo audinio ir raumenų bei kaulų sistemos ligų
ERN RITA	Europos referencijos centrų tinklas dėl imunodeficito, autouždegiminių ir autoimuninių ligų
ERN-RND	Europos referencijos centrų tinklas dėl neurologinių ligų
„ERN Skin“	Europos referencijos centrų tinklas dėl odos ligų
ERN TRANSPLANT-CHILD	Europos referencijos centrų tinklas dėl transplantacijos vaikams
„MetabERN“	Europos referencijos centrų tinklas dėl paveldimų medžiagų apykaitos sutrikimų
VASCERN	Europos referencijos centrų tinklas dėl daugiasisteminių kraujagyslių ligų

KAIP ĮSIGYTI EUROPOS SĄJUNGOS LEIDINIŲ

Nemokamų leidinių galite įsigyti:

- vieną egzempliorių:
svetainėje EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>);
- daugiau negu vieną egzempliorių / plakata / žemėlapi:
Europos Sąjungos atstovybėse (http://ec.europa.eu/represent_lt.htm),
ES nepriklausančių šalių delegacijose (http://eeas.europa.eu/delegations/index_lt.htm),
susisiekę su tarnyba Europe Direct (http://europa.eu/europedirect/index_lt.htm)
arba paskambinę numeriu 0080067891011 (nemokamai visoje ES (*)).

(*) Informacija teikiama nemokamai, daugelis skambučių taip pat nemokami (nors kai kurie ryšio paslaugų teikėjai gali imti mokestį, taip pat gali reikėti mokėti, jeigu skambinsite taksofonu arba viešbučio telefonu).

Parduodamų leidinių galite įsigyti:

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

Kasmet Europoje pusei milijono žmonių diagnozuojama retoji liga. Nė viena šalis negali įveikti šios problemos viena.

Europos referencijos centrų tinklai yra virtualūs tinklai, suburiantys ekspertus iš visos ES.

Kartu jie spręs sudėtingų arba retųjų ligų klausimus tobulindami diagnostiką ir suteikdami daugiau galimybių pasinaudoti specialistų teikiama sveikatos priežiūra.

Daugiau apie ERCT



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



Leidinių biuras

Electronic version:
ISBN 978-92-79-65479-4
Paper version:
ISBN 978-92-79-65481-7