

A borítón szereplő illusztráció © Európai Unió

A fényképek jogtulajdonosai: 3. o. © Európai Bizottság, 9. és 18.o. © ERN EURO-NMD és JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), 12. o. © ERN CRANIO, 13. o. © ERN EpiCARE, 17. o. © The Christie, Manchester, Egyesült Királyság, 20. o. © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Egyesült Királyság, 23. o. © ERN GUARD, 24. o. © ERNICA, 33. o. © Universitätsklinikum Tübingen (ERN-RND koordináló szervezet), 35. o. © ERN TRANSPLANTChild, 39. o. © APHP, VASCERN 2015. Az összes többi esetében © iStockphoto.

Az európai uniós szerzői jog hatálya alá nem tartozó fényképek bármiféle felhasználásához vagy sokszorosításához az engedélyt közvetlenül a szerzői jog tulajdonosától kell kérni.

***A Europe Direct szolgáltatás az Európai Unióval kapcsolatos kérdéseire
segít Önnek választ találni.***

**Ingyenesen hívható telefonszám (*):
00 800 6 7 8 9 10 11**

(*) A legtöbb hívás és a megadott információk ingyenesek (noha egyes mobiltelefon-szolgáltatókon keresztül, telefonfülkékből és hotelekből a számot csak díjfizetés ellenében lehet hívni).

Bővebb tájékoztatást az Európai Unióról az interneten talál (<http://europa.eu>).

Luxembourg: Az Európai Unió Kiadóhivatala, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65494-7

doi:10.2875/43121

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65483-1

doi:10.2875/231760

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

© Európai Unió, 2017

A sokszorosítás a forrás megjelölésével megengedett.

Printed in Belgium

ELEMIKLÓR-MENTES PÁPÍRRA NYOMTATVA (ECF)



European Reference Networks

A ritka, kis prevalenciájú és
összetett betegségekben
szenvedő betegekért
Share.Care.Cure.



„Több ezer beteg fogja élvezni az előnyöket”

Vytenis Andriukaitis, az egészségügyért és az ételmszer-biztonságért felelős biztos szerint az európai együttműködés értéke különösen világos a ritka és összetett betegségek esetén.

Mi inspirálta az Európai Referenciahálózatok létrehozását?

Gyakran hallunk tragikus történeteket ritka vagy összetett, életveszélyes betegségekben szenvedő betegekről, akik esetében nehézségekbe ütközik a pontos diagnózis felállítása, valamint a megfelelő terápiákhoz és klinikai szakértelemhez való hozzáférés. Az orvosaik nem tudnak segíteni nekik, mivel soha nem láttak hasonló eseteket, így kezelés nélkül maradnak vagy az interneten keresgélnék abban a reményben, hogy találjanak egy olyan központot, amely rendelkezik a szükséges szakértelemmel.

Miként javíthatják az ERH-k az európaiak életét?

Az ERH-kkal a ritka és összetett betegségekben szenvedők az EU-ban elérhető legjobb kezeléshez és tanácsadáshoz juthatnak hozzá. Orvosaik pedig számíthatnak a kiemelten szakosodott kollégáikra szerte Európából.

Az első fázisban csaknem az összes uniós tagállam több mint 900 egészségügyi szolgáltatója működik majd együtt 24 tematikus hálózatban. Ezek az egészségügyi állapotok széles skáláját fedik le a csontrendellenességektől a vérbetegségeken és gyermekkori rákon át az immunhiányos betegségekig. A hálózatok révén elérhetőbbé válik a diagnózis és a kezelés, valamint összességében a megfizethető, kiváló minőségű és költség-hatékony egészségügyi ellátás.

Miben áll az uniós szintű együttműködés által hozzáadott érték ezen a területen?

Mivel az egyes országokban elszórtan található meg a specifikus ritka egészségügyi állapotokra vonatkozó tudás és az erőforrások, az EU jelentős hozzáadott értéket tud biztosítani ezen pontok összekapcsolásával, a szakértelem kombinálásával és a tagállamok közötti szinergiák maximalizálásával.



*„Egyetlen országban
sincs meg az összes
ritka és összetett
betegség kezeléséhez
szükséges tudás és
kapacitás”*

Vytenis Andriukaitis



Egyetlen országban sincs meg az összes ritka és összetett betegség kezeléséhez szükséges tudás és kapacitás, de az együttműködés és az életmentő ismeretek európai szintű cseréje révén az ERH-kon keresztül biztosíthatjuk, hogy a betegek Európa-szerte a legjobb elérhető szaktudáshoz férjenek hozzá.

Milyen feladatokat látnak el az ERH-kban részt vevők?

Az ERH-k mögött álló hajtóerőt az egészségügyi szolgáltatók és a nemzeti egészségügyi hatóságok adják. Ők azok, akik bizalmat tanúsítanak, felelősséget vállalnak és a legaktívabb szerepet töltik be a hálózatok fejlesztésében és működésében.

A Bizottság szerepe – amelyet a határon átnyúló egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogok érvényesítéséről szóló irányelv határozott meg – egy keret létrehozása az ERH-k számára. Ezen kívül a Bizottság pályázati forrásokat, valamint technikai hálózatépítési eszközöket biztosít a hálózati koordinátorok számára.

Milyen további fellépések várhatók a ritka és összetett betegségek kezelése érdekében?

Az ERH-k egy szélesebb stratégia részét képezik, amelynek célja az európai egészségügyi rendszerek hatékonyabbá, hozzáférhetőbbé és ellenállóbbá tétele. Az Európai Bizottság a tagállamokat a tudás és szakértelem megosztása, nyilvántartások, adatok és finanszírozás révén támogatja. Támogatjuk a kutatást és az innovációt, valamint projekteket és együttes fellépéseket finanszírozunk. Ösztönzöket biztosítunk a gyártók részére ritka betegségek kezelésére használt, úgynevezett „árva gyógyszerek” gyártására és forgalomba hozatalára.

Reményei szerint mi lesz az ERH-k jövője?

Azt remélem, hogy az ERH-k kézzelfogható eredményeket jelentenek majd több tízezer ritka betegségben szenvedő beteg számára, akiknek így nem kell a sötétben tapogatózniuk a válaszok után, és az Európában rendelkezésre álló legjobb szaktudás révén hosszabb és egészségesebb életet élhetnek.

Tartalomjegyzék

„Több ezer beteg fogja élvezni az előnyöket”	2	Szívbetegségekkel foglalkozó ERH (ERN GUARD-HEART)	23
Háttér	5	Öröklött és veleszületett rendellenességekkel foglalkozó ERH-k (ERNICA)	24
Mik az ERH-k?	6	Veleszületett fejlődési rendellenességekkel és ritka értelmi fogyatékossgal foglalkozó ERH (ERN ITHACA)	25
Endokrin betegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat (Endo-ERN)	7	Az Európai Referenciahálózat vezetése	26
Vesebetegségekkel foglalkozó ERH (ERKNet)	8	Légzőszervi megbetegedésekkel foglalkozó ERH-k (ERN LUNG)	27
Hozzáadott érték a betegek és a szakemberek részére	9	Gyermekrákkal (hemato-onkológiával) foglalkozó ERH-k (ERN PaedCan)	28
Csontrendellenességekkel foglalkozó ERH (ERN BOND)	10	Hepatológiai betegségekkel foglalkozó ERH-k (ERN RARE-LIVER)	29
Hogyan kerül sor az ERH-k jóváhagyására?	11	Kötőszöveti és csont- és izomrendszeri betegségekkel foglalkozó ERH-k (ERN ReCONNET)	30
Archasadéki anomáliákkal és fül-orr-gégészeti rendellenességekkel foglalkozó ERH (ERN CRANIO)	12	Ritka betegségekre vonatkozó nemzeti politikák	31
Epilepsziákkal foglalkozó ERH (EpiCARE)	13	Immunhiánnyal, autoinflammatorikus és autoimmun betegségekkel foglalkozó ERN (ERN RITA)	32
Felnőttkori rákos megbetegedésekkel (szolid tumorokkal) foglalkozó ERH (ERN EURACAN)	14	Neurológiai betegségekkel foglalkozó ERH (ERN-RND)	33
Tagállamok irányítói szerepben	15	Bőrbetegségekkel foglalkozó ERH (ERN Skin)	34
Hematológiai betegségekkel foglalkozó ERH (EuroBloodNet)	16	Gyermektranszplantációval foglalkozó ERN (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
Húgy- és ivarszervi betegségekkel és állapotokkal foglalkozó ERH (ERN eUROGEN)	17	A betegek egészségének javítására való összpontosítás eredménye: a betegszervezetek szerepe	36
Neuromuszkuláris betegségekkel foglalkozó ERH (ERN EURO-NMD)	18	Örökletes anyagcsere-rendellenességekkel foglalkozó ERN (MetabERN)	38
Európa: globális kiválósági központ	19	Multiszisztémás érrendszeri betegségekkel foglalkozó ERN (VASCERN)	39
Szembetegségekkel foglalkozó ERH (ERN EYE)	20	ERH-jegyzék	40
Genetikai eredetű tumorkockázati szindrómákkal foglalkozó ERH (ERN GENTURIS)	21		
Együttműködés a gyakorlatban	22		
Társult Partnerek	22		

Háttér

A ritka és összetett betegségek krónikus egészségügyi problémákat és gyakran életveszélyt is okoznak.

Az **5000–8000 közötti számú ritka betegség** mintegy **30 millió ember** napi életét érinti az EU-ban. Csak az onkológia területén csaknem **300 különböző típusú ritka rákos megbetegedés** ismert, és minden évben több mint **félmillió embernél** állapítják meg ezen betegségek valamelyikét Európában.

A ritka vagy összetett betegségekben szenvedők közül sokakat nem diagnosztizálnak megfelelően, és nem jutnak hozzá magas színvonalú terápiához. A páciensek alacsony száma miatt ritka a speciális tudás és szakértelem.

Az EU és a tagállamok kormányai elkötelezettek amellett, hogy az európai szintű együttműködések megerősítése, valamint a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervek összehangolása és támogatása révén javítsák a helyzetet ezen ritka és összetett egészségügyi állapotok felismerése és kezelése terén.

A határon átnyúló egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogok érvényesítéséről szóló 2011-es irányelv nem csak lehetővé teszi a betegek számára, hogy visszaigényelhessék egy másik uniós tagállamban kapott kezelés költségeit, de megkönnyíti számukra az egészségügyi ellátásra

vonatkozó információkhoz való hozzáférést is, és ezáltal bővíti a terápiás lehetőségek körét. Az irányelv 2013-ban lépett hatályba az uniós tagállamokban, és kiemeli az e-egészségügyben rejlő értékeket, valamint a nemzeti egészségügyi informatikai rendszerek átjárhatóságának fontosságát az információmegosztás előmozdítása érdekében.

Ez volt az a kontextus, amelyben az EU egészségügyi programjának támogatásával az első 24 Európai Referenciahálózat 2017-ben megkezdte tevékenységét.

A ritka vagy összetett betegségekben szenvedők közül sokakat nem diagnosztizálnak megfelelően, és nem jutnak hozzá magas színvonalú terápiához. A páciensek alacsony száma miatt ritka a speciális tudás és szakértelem.



Mik az ERH-k?

Az Európai Referenciahálózatok (European Reference Networks, ERH-k) virtuális hálózatok, amelyeknek tagjai egészségügyi szolgáltatók szerte Európában. Céljuk az olyan összetett vagy ritka betegségek kezelése, amelyekhez kiemelten speciális kezelés, valamint a tudás és az erőforrások koncentrációja szükséges.

6

Egy beteg diagnózisának felállítása és kezelés áttekintése érdekében az ERH-koordinátorok több szakterület orvosi szakemberének részvételével „virtuális konzíliumokat” hívnak össze egy dedikált informatikai platform és távoroslási eszközök használatával.

Egyetlen ország sem rendelkezik az összes ritka és összetett betegség gyógyításához szükséges tudással és kapacitással. Az ERH-k lehetőséget biztosítanak a betegek és az orvosok számára szerte az EU-ban, hogy hozzáférjenek a legkiemelkedőbb szakértelemhez és az életmentő ismeretek kellő időben történő megosztásához anélkül, hogy ehhez egy másik országba kellene utazniuk.

A 2016. júliusi első pályázati felhívást követően az első ERH-kat 2016 decemberében hagyták jóvá, és 2017 márciusában kezdték meg működésüket a Vilniusban megtartott

nyitóülések megtartásával. Indulásukkor a hálózatok **25 tagállam (valamint Norvégia) 313 kórházában több mint 900 kiemelten specializált egészségügyi szolgáltatót foglaltak magukban.** A 24 ERH a szakterületek széles körével foglalkozik a csontrendellenességektől a gyermekkori rákon át az immunhiányos betegségekig. Az elkövetkező 5 évben az ERH-k várhatóan megerősítik kapacitásaikat, amelynek előnyeit a ritka és összetett betegségekben szenvedő európai betegek ezrei fogják élvezni. A meglévő ERH-khoz való csatlakozásra évente írnak majd ki pályázatokat az egészségügyi szolgáltatók részére.

Az ERH-kezdeményezést több uniós finanszírozási program – így az egészségügyre vonatkozó cselekvési program, az Európai Hálózatfinanszírozási Eszköz, valamint a Horizont 2020 program – is támogatja.

Az ERH-folyamat az EU tagállamainak vezetésével folyik: a tagállamok felelősek a központok nemzeti szintű elismeréséért, a jelentkezések jóváhagyásáért, és a tagállamok képviselőiből álló testület feladata az EU ERH-stratégiájának kidolgozása és a hálózatok jóváhagyása. ■

Endokrin betegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat (Endo-ERN)



A ritka endokrin betegségek közé tartoznak a túlzott, elégtelen vagy nem megfelelő hormonműködés, a hormonrezisztencia, a tumorok kialakulása a hormontermelő szervekben, illetve az endokrin rendszerre is következményekkel járó betegségek. A betegségek epidemiológiai eloszlása nagy változatosságot mutat: vannak nagyon ritka, ritka és kis prevalenciájú állapotok. A kis prevalenciájú rendellenességektől szenvedő betegeknek endokrinológus vezette multidiszciplináris csapat által biztosított, kiemelten speciális ellátásra lehet szükségük.

Az Endo-ERN nyolc fő tematikus csoportot hozott létre, amelyek a veleszületett és szerzett betegségek teljes spektrumát lefedik. Ezek a következők: mellékvese-rendellenességek; kalcium- és foszfát-homeosztázis; a nemi fejlődés és érés rendellenességei; a glükóz- és inzulin-homeosztázis genetikai eredetű rendellenességei; genetikai eredetű endokrin tumor szindrómák; növekedési rendellenességek és genetikai eredetű elhízási szindrómák; az agyalapi mirigy és a pajzsmirigy rendellenességei.



Az Endo-ERN célja, hogy jobb minőségű diagnosztikai, terápiás, ellátási szolgáltatásokat, valamint mérhető eredményeket biztosítson a ritka endokrin betegségekben szenvedők részére.

Az ERH számos meglévő európai hálózat munkájára épít, így az Európai Endokrinológiai Társaságon (ESE), az Európai Gyermekendokrinológiai Társaságon (ESPE), valamint a COST-Fellépéseken keresztül létrehozottakra.

Az Endo-ERN célja, hogy jobb minőségű diagnosztikai, terápiás, ellátási szolgáltatásokat, valamint mérhető eredményeket biztosítson a ritka endokrin betegségekben szenvedők

részére a multidiszciplináris és határon átnyúló együttműködés és oktatás megkönnyítése, valamint a betegek meghallgatása révén.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Alberto M. Pereira
Leideni Egyetem, Orvostudományi
Központ, Hollandia

Vesebetegségekkel foglalkozó ERH (ERKNet)



A ritka és összetett vesebetegségek körébe a veleszületett, öröklött és szerzett rendellenességek széles skálája tartozik. A becslések szerint legalább 2 millió európaít érintenek ritka vesebetegségek, melyek közül a glomerulopathiák és a veleszületett vese-elváltozások egyaránt körülbelül 1-1 millió esetet jelentenek. Ezen kívül az öröklött tubulopathiák, a tubulointerstitialis betegségek és a trombotikus microangiopathiák számos magas klinikai jelentőségű ritka és nagyon ritka betegséget képviselnek.

Az online konzultációs szolgáltatás hozzájárul az új és összetett esetek jobb kezeléséhez.

A korszerű diagnosztikai eszközök értékes információkkal tudnak szolgálni a betegség várható lefolyását és a terápiás lehetőségeket illetően. A vizsgálatokhoz való hozzáférés azonban nem általános. A késedelmes diagnózis és kezelés miatt sok ritka vesebetegség vezet veseelégtelenséghez.

Ezen ERH célja, hogy javítsa a diagnózis és a kezelés standardjait egész Európában. A hálózat konszenzust hoz létre a vesebetegségek jeleit és tüneteit mutató betegekre vonatkozó racionális diagnosztikai algoritmusokat illetően,

beleértve a genetikai tesztek standard kritériumait is feltételezett örökletes vesebetegségek esetén. Ezután – a rendelkezésre álló kezelések alapos elemzését követően – a munkacsoportok meghatározzák a terápia klinikai formáinak lehetséges útjait.

Az online konzultációs szolgáltatás hozzájárul az új és összetett esetek jobb kezeléséhez. A virtuális konzultációs testülethez való hozzáférést kiegészítik az adminisztratív intézkedések, melyek megkönnyítik a betegek a specializált központokba való utazását szükség esetén,



összhangban az EU határokon átnyúló egészségügyi ellátásról szóló irányelvével és társadalombiztosítási rendeletével. Az egészségügyi szakemberek oktatására és képzésére internetes szemináriumokat dolgoznak ki.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Franz Schaefer
Heidelbergi Egyetemi Kórház,
Németország

Hozzáadott érték a betegek és a szakemberek részére

A ritka és összetett betegségekben szenvedőknek gyakran éveket kell várniuk egy egyértelmű diagnózisra. Ez a betegek és a családtagjaik számára egyaránt frusztráló és lehangoló élmény. Az érintettek között sok a gyermekkorú, akik fejlődését súlyosan befolyásolja a betegségük, miközben az egészségügyi rendszerben mozogva, időnként több szakemberhez is eljutva keresik a diagnózist.

Az ERH-k révén nagyobb fokú lesz a lakosság és a szakma körében a ritka betegségek, illetve a betegségek bonyolult megjelenési formái iránti tudatosság, ami emeli a korai és pontos diagnózis és a hatásos kezelés valószínűségét.

A hálózatok az iránymutatások kidolgozásának, a képzésnek és a tudás megosztásának platformjaiként szolgálnak. Az ERH-k hozzájárulhatnak a nagy klinikai vizsgálatokhoz is azáltal, hogy a nagy számú páciensből származó adatok révén segítik a betegségek jobb megértését és új gyógyszerek fejlesztését.

Az egészségügyi szakemberek számára az ERH-k lehetőséget biztosítanak a hasonlóan gondolkodó szakértőkkel való együttműködésre Európában, ezzel felszámolva azt

a szakmai elszigeteltséget, amellyel a ritka betegségek számos szakértője szembesül.

Az egészségügyi szolgáltatások nyújtásában az innováció az ERH-rendszer sarkalatos pontja, hiszen az új ellátási modellek, e-egészségügyi megoldások és eszközök, valamint az innovatív orvosi megoldások révén változik a kezelés nyújtásának módja is. Az ERH-k a virtuális egészségügyi ellátás során alkalmazott digitális szolgáltatások kidolgozásának katalizátorai.

Hozzájárulnak a méretgazdaságosság javításához és az erőforrások hatékonyabb felhasználásához, valamint pozitív hatással vannak

A hálózatok az iránymutatások kidolgozásának, a képzésnek és a tudás megosztásának platformjaiként szolgálnak.

a nemzeti egészségügyi rendszerek fenntarthatóságára. A hálózatok látható módon mutatják be, hogy mi érhető el a szolidaritás révén Európában.



Csontrendellenességekkel foglalkozó ERH (ERN BOND)



A ritka betegségek közé tartoznak a csontkialakulási rendellenességek, csontképződéssel, újraképződéssel és eltávolítással kapcsolatos problémák, valamint az ezen folyamatokat szabályozó mechanizmusok defektusai. Ezek túlzottan alacsony termetet, csontdeformitásokat, fogakkal kapcsolatos eltéréseket, fájdalmat, csonttöréseket és fogyatékoságokat okozhatnak, valamint negatívan befolyásolják a neuromuskuláris funkciót és a vérsejtképzést eredményezhetnek.

Az ERN BOND az összes ritka csontbetegséggel foglalkozik – legyen az

veleszületett, krónikus vagy genetikai eredetű –, amelyek befolyásolják a porcokat, csontokat és a dentint. A hálózat a kezdetekben a kóros csonttörékenység (osteogenesis imperfecta, OI), az X-hez kötött hypophosphataemiás rachitis (XLH) és az achondroplasiás (ACH) betegségekkel foglalkozik, amelyeket a prevalencia, diagnózis, a kezelés nehézségei és a közelmúltban felmerült új terápiás lehetőségek alapján választottak ki, majd a szisztematikus megközelítések létrehozása után kiterjeszti tevékenységét a ritkább betegségekre is.



A betegekkel együttműködésben a BOND a páciensek által jelentett eredményeket és tapasztalatok mérésére alkalmas rendszert dolgoz ki.

A betegekkel együttműködésben a BOND a páciensek által jelentett eredményeket és tapasztalatok mérésére alkalmas rendszert dolgoz ki. A hálózat iránymutatásokat állít fel, amelyek a bevált gyakorlatok kidolgozásához és terjesztéséhez vezetnek majd. Az új gyógyászati módszerek fejlesztését követve a hálózat gondoskodik arról, hogy az érintett betegek gyorsan hozzáférhessenek a vizsgálatokhoz.

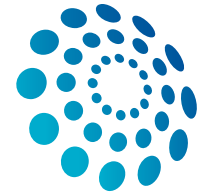
A BOND lehetőségeket nyújt majd a készségek fejlesztésére az e-egészségügyi és távorvoslási platformokon keresztül, valamint a szakmai célú

látogatásokra, képzésekre és disszeminációs tevékenységekre. A hálózat célja, hogy csökkentse a diagnózishoz szükséges időt azáltal, hogy kevesebb felesleges vizsgálatot végeznek, pontosabb diagnózisokat állítanak fel, valamint új kezeléseket vezetnek be 2-3 éven belül.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Dr. Luca Sangiorgi

*Rizzoli Ortopédiai Intézet, Bologna,
Olaszország*



Archasadéki anomáliákkal és fül-orr-gégészeti rendellenességekkel foglalkozó ERH (ERN CRANIO)

A veleszületett rendellenességek közé tartozik gyermekek esetében az agy, koponya és/vagy arc fejletlensége vagy kóros fejlődése, amely jelentős funkcionális és pszichoszociális problémákat eredményez. A betegek terápiát és utókezelést igényelnek születésüktől felnőttkorukig. Ezen betegség megjelenési formáiról kevés a klinikai és az általános ismeret, és a diagnózis rendkívül nagy kihívást jelenthet.

Ez az ERH az ellátásban fennálló számos hiányosságot kíván orvosolni azért, hogy jobban megismerteti az elsődleges gondviselőket az archasadéki anomáliákkal. A hálózat számos állapotra vonatkozóan oktatási kurzusokat dolgoz ki, amelyek egy nyílt hozzáférésű honlapon keresztül férhetők hozzá.

A tagok együtt dolgoznak azon, hogy javítsák az oktatást, a képzést és a kutatást, szorosan együttműködve a betegképviselői szervezetekkel. Betegképviselői szervezet hiányában a páciensek fókuszcsoportjaival folytatnak konzultációkat. Az ERN CRANIO értékeli a résztvevő



A hálózat számos állapotra vonatkozóan oktatási kurzusokat dolgoz ki, amelyek egy nyílt hozzáférésű honlapon keresztül férhetők hozzá.

központokban elérhető sebészeti kezelések típusait és időzítését annak érdekében, hogy felmérje ezek hatását és megállapítsa a mérvadó bevált gyakorlatokat Európában.

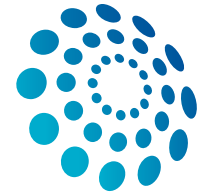
A különböző állapotok hosszú távú kimeneteleire vonatkozó adatok összegyűjtése révén a hálózat segítséget nyújt a betegeknek és a szülőknek nyújtandó tanácsadásban, és a kezelés fókuszát olyan területekre tudja irányítani, amelyek túl kevés figyelmet kaptak. A vizsgálatokban résztvevők számának emelésével a hálózat

támogatja a betegségeket okozó gének azonosítására irányuló kutatásokat is.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Irene Mathijssen
Erasmus Egészségügyi Központ,
Hollandia

Epilepsziákkal foglalkozó ERH (EpiCARE)



Az epilepszia legalább 6 millió embert érint Európában. A hagyományos epilepsziaterápia segítségével a betegségben szenvedők **60-70%-ánál nem jelentkeznek a rohamok**. A refrakter epilepsziában szenvedő betegek esetében a klinikai kilátások nem túl jók.

Az epilepsziát hagyományosan egyetlen betegségnek tekintették, azonban ezen állapotra egyre inkább ritka és összetett betegségek egyik csoportjaként tekintenek. Az ORPHANET – a ritka betegségek és „árva” gyógyszerek portálja – 137 olyan rendellenességet sorol fel, amelyekben az epilepszia az elsődleges tünet, azonban számos beteget nem diagnosztizálnak, akik így nem férnek hozzá kezeléshez.

A hálózat céljai: teljes hozzáférést biztosítani a műtét előtti értékeléshez és az epilepszia műtéti kezeléséhez; szélesebb körben diagnosztizálni az epilepszia ritka okait; javítani az epilepsziát okozó ritka, de kezelhető betegségekben szenvedő páciensek azonosítását; fejleszteni a ritka okokra irányuló speciális ellátáshoz való hozzáférést; valamint ösztönözni az innovatív oki kezelésekre vonatkozó kutatásokat a ritka és összetett epilepsziák esetében.

EpiCARE a kísérleti ERH E-epilepsy projekt eredményeire épít, amely az epilepszia műtéti



Az EpiCARE hálózat arra törekszik, hogy növelje a rohamoktól mentes betegek számát Európában.

kezelési lehetőségeiről való tájékoztatás és az ezen kezeléshez való hozzáférés javítását tűzte célul gondosan kiválasztott egyének esetében, és amely hatékonyan alkalmazta az e-eszközöket és a multidiszciplináris csoportban való egyeztetéseket. Az EpiCARE hálózat – amelynek aktív résztvevői a betegképviselői szervezetek is – arra törekszik, hogy növelje a rohamoktól mentes betegek számát Európában.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Helen Cross
Great Ormond Street Gyermekkorház,
Nemzeti Egészségügyi Szolgálat,
Egyesült Királyság



Felnőttkori rákos megbetegedésekkel (szolid tumorokkal) foglalkozó ERH (ERN EURACAN)

Eddig több mint **300 ritka ráktípust** azonosítottak. Az ERN EURACAN tevékenysége minden felnőttkori, ritka, szolid tumoros rákos megbetegedésre kiterjed, amelyeket 10 csoportba sorolnak a RARECARE osztályozási rendszer és az ICD10 alapján. A ritka rákbetegségek kezelése jelentős diagnosztikai kihívásokat jelent, amelynek néha súlyos következményei vannak a betegek életminősége és betegségük kimenetele szempontjából. Ezen betegek nem megfelelő kezelése növelheti a kiújulás és a halál kockázatát.

Az ERN EURACAN megosztja a bevált gyakorlathoz tartozó eszközöket, valamint referenciaközpontokat hoz létre a ritka rákos megbetegedésekre vonatkozóan. Emellett rendszeresen frissített iránymutatásokat tesz közzé a diagnosztikai és terápiás klinikai gyakorlatról. A hálózat célja, hogy öt éven belül minden EU-tagállamot elérjen, valamint hogy olyan beutalási rendszert dolgozzon ki, amely biztosítja, hogy a betegek 75%-a egy EURACAN-központban kapjon kezelést. Arra

A hálózat célja, hogy öt éven belül minden EU-tagállamot elérjen, valamint hogy olyan beutalási rendszert dolgozzon ki, amely biztosítja, hogy a betegek 75%-a egy EURACAN-központban kapjon kezelést.



törekszik, hogy javítsa a betegek túlélési esélyeit, kommunikációs eszközöket hozzon létre minden nyelven a betegek és orvosok részére, valamint multinacionális adatbázisokat és tumorbankokat hozzon létre.

Az ERH azon már meglévő klinikai és kutatási hálózatokra épít, amelyek sikeresen folytattak klinikai vizsgálatokat az Európai Rákkutató és Terápiás Szervezet (EORTC) keresztül, valamint iránymutatásokat hoztak létre az EORTC és az Európai Klinikai Onkológiai Társaság (ESMO) részvételével. Ezen kívül épít az Európai Neuroendokrin

Tumor Szövetség (ENETS) és a Kötőszöveti Rák Hálózat (Conticanet) által létrehozott hálózatok munkájára, valamint számos uniós kutatási projektre is.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lyon, Franciaország

Tagállamok irányítói szerepben

Hollandiát Paul Boom képviseli a tagállamok képviselőiből álló testületben. **Ez a testület az ERH-k jövőjét meghatározó és a hálózatokat jóváhagyó legfontosabb szereplő.** „A jogszabályok alapján egyértelmű, hogy a tagállamoké az irányítói szerep”, mondta Boom. „A nemzeti hatóságok határozzák meg, hogy az ERH-hoz csatlakozni kívánók teljesítik-e a feltételeket a minőség, a betegek bevonása és az irányítás tekintetében.”

Nemzeti szinten a tagállamok biztosítják, hogy az ERH-k megfelelő módon kapcsolódjanak a nemzeti egészségügyi szolgáltatásokhoz. „Az ERH-k nem válhatnak elszigetelten működő kiválósági központokká”, tette hozzá. „Szorosan kell kapcsolódnuk a kórházakhoz és az alapellátáshoz, és a helyi közösséget szolgálják amellet, hogy szerte Európában is támogatják a betegeket.”

Az ERH-k tágabb értelemben vett hatását tekintve Paul Boom szerint a hálózatok izgalmas új fejezetet nyitnak az európai egészségügyi együttműködés terén. Egyértelmű példát mutatnak arra vonatkozóan, hogy a tagállamok miként tudnak együttműködve értéket nyújtani a polgárok számára. „Véleményem szerint az ERH-k platformként szolgálhatnak az e-egészségügyi eszközök fejlesztésére, és még nagyobb fokú együttműködést hozhatnak a gyakoribb krónikus betegségek terén”, nyilatkozta Boom. „Most már van egy alapunk, amelyre építhetünk, egy lehetőség a tagállamok számára, hogy megbeszéljék az egészségügyi ellátásban fennálló közös kihívásokat, és az országhatárok alkotta keretektől eltekintve gondolkozzanak ezekről.”



„Most már van egy alapunk, amelyre építhetünk, egy lehetőség a tagállamok számára, hogy megbeszéljék az egészségügyi ellátásban fennálló közös kihívásokat, és az országhatárok alkotta keretektől eltekintve gondolkozzanak ezekről.”

Hematológiai betegségekkel foglalkozó ERH (EuroBloodNet)



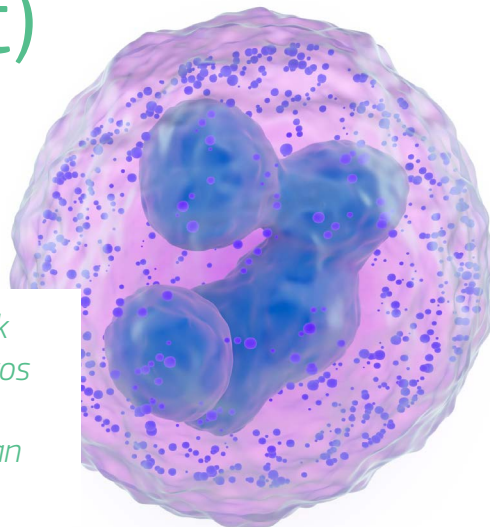
A hematológiai betegségek közé tartoznak a vér- és a csontvelősejtek, a nyirokszervek és a véralvadási faktorok rendellenességei, amelyek szinte kivétel nélkül ritka betegségek.

Ezek hat kategóriába sorolhatók: ritka vörösvérsejt-defektusok; a csontvelő-elégtelenség; ritka véralvadási rendellenességek; a hemokromatózis, valamint a vasszintézis egyéb ritka genetikai eredetű rendellenességei; a rosszindulatú mieolid, valamint a rosszindulatú limfoid elváltozások.

A ritka hematológiai betegségek (RHD-k) diagnózisa jelentős klinikai tapasztalatokat, valamint laboratóriumi szolgáltatások és képzési technológiák széles köréhez való hozzáférést tesz szükségessé. Ezek a vizsgálatok lehetővé teszik a betegség pontos besorolását a WHO-kritériumok alapján nemzetközi pontozási rendszerek és – ahol lehetséges – biomarker használatával.

Ezen követelmények, valamint az RHD-k ritka volta miatt a betegség diagnózisa gyakran elmarad vagy késedelmes, különösen idősebb betegek esetében. A kezelés is gyakran

Egyes országokban léteznek prevenciós programok bizonyos betegségekre vonatkozóan, de sürgős harmonizációra van szükség a szűrések terén.



nehéz a szükséges speciális infrastruktúra és az egészségügyi személyzeti igények, valamint az olyan specifikus kezelésekre való hozzáférés nehézsége miatt, mint az allogén őssejt-transzplantáció vagy a véralvadási faktorok.

Egyes országokban léteznek prevenciós programok bizonyos betegségekre vonatkozóan, de sürgős harmonizációra van szükség a szűrések terén.

Az EuroBloodNet – az EU által finanszírozott Európai Hálózat a Ritka és Veleszületett Anémiában Szenvédőkért (ENERCA) nevű szervezetnek, valamint az Európai Hematológiai Egyesületnek (EHA) köszönhető tapasztalatok

alapján – az alábbiakra törekszik: az RHD-betegek egészségügyi ellátáshoz való hozzáféréseinek javítása; az iránymutatások és bevált gyakorlatok elősegítése; a képzés és a tudásmegosztás javítása; klinikai tanácsok nyújtása, amennyiben a nemzeti szakértelem ritka; valamint a klinikai vizsgálatok számának növelése a területen.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Pierre Fenaux
Hôpital Saint-Louis, Párizs,
Franciaország



Húgy- és ivarszervi betegségekkel és állapotokkal foglalkozó ERH (ERN eUROGEN)

A ritka és összetett húgy- és ivarszervi állapotok sebészeti beavatkozást igényelhetnek, gyakran újszülött- vagy gyermekkorban. A vizelet- vagy széklettartási probléma gyakran nagy terhet jelent a gyermek-, kamasz- vagy felnőttkorú páciensek számára egyaránt. Az érintett személyek szakértőkből álló multidiszciplináris csapatok által biztosított élethosszig tartó ellátást igényelnek, akik műtéteket terveznek és végeznek, valamint posztoperatív fizioterápiát és pszichológiai támogatást biztosítanak.

Az eUROGEN független értékelésű iránymutatásokat biztosít a bevált gyakorlatokról, valamint javítja az eredmények megosztását. Első alkalommal fog lehetőséget kínálni a betegek hosszútávú eredményeinek utánkövetésére, 15-től 20 évig terjedő időtartamban.

A hálózat összegyűjti a hiányzó adatokat és anyagokat, új iránymutatásokat dolgoz ki, bizonyítékot szerez a bevált gyakorlatokra vonatkozóan, új gyakorlati változatokat azonosít, oktatási programokat és képzést alakít ki, elkészíti a kutatási menetrendet



a betegképviseletekkel együttműködésben, és virtuális multidiszciplináris csapatokban való részvételen keresztül megosztja a tudást. 2020-ra legalább 50 új, ritka és összetett húgy- és ivarszervi betegségre specializálódott szakorvos fog részesülni az eUROGEN által kialakított egyedi képzési és ösztöndíjprogramokból.

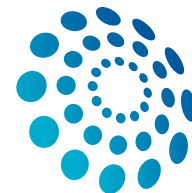
Végül pedig a hálózat segíti az orvostudományi innováció fejlődését, valamint javítja a betegdiagnosztikát és kezelést.

Első alkalommal fog lehetőséget kínálni a betegek hosszútávú eredményeinek utánkövetésére, 15-től 20 évig terjedő időtartamban.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Christopher Chapple
Sheffield Oktatókórházak, NHS
Alapítvány, Egyesült Királyság

Neuromuszkuláris betegségekkel foglalkozó ERH (ERN EURO-NMD)



A neuromuszkuláris betegségek (NMD) korai gyermekortól késő felnőttkorig előfordulhatnak, és ezeket az izmok gyengesége és leépülése jellemzi, de más tünetekkel is összefüggésbe hozhatók, mint a kimerültség, fájdalom, zsibbadtságérzet, vakság, nyelési és légzési nehézségek, valamint szívbetegségek. A legtöbb NMD progresszív és legyengítő hatású, valamint csökkenti a betegek élettartamát és életminőségét.

Jelentős hiányosságok és egyenlőtlenségek

vannak a diagnosztikát és a kezelést illetően szerte Európában. A betegségek kimenetelének javulása útjában álló főbb kihívások közé tartozik az alapellátásból a szakorvosi központokba való beutalás késedelve, valamint a gyermekgyógyászati ellátásból a felnőttellátásba való átmenet kezelése.

Az ERN EURO-NMD egyesíti Európa vezető szakembereit annak érdekében, hogy a betegek részére szakorvosi ellátást biztosítsanak virtuális és személyes konzultációk révén. A hálózat célja, hogy a diagnózishoz szükséges időt 40%-kal



A hálózat célja, hogy a diagnózishoz szükséges időt 40%-kal csökkentse az első 5 év évben, a diagnosztikai eredményességet 15%-kal javítsa, valamint jobb hozzáférést biztosítson a megfelelő betegutakhoz.

csökkentse az első 5 év évben, a diagnosztikai eredményességet 15%-kal javítsa, valamint jobb hozzáférést biztosítson a megfelelő betegutakhoz.

Ezenkívül az EEN EURO-NMD új iránymutatásokat dolgoz ki, valamint az egészségügyi szakemberek és a betegek számára betegség-specifikus információkat biztosít a bevált gyakorlatokról. A hálózat által előállított és gondozott tudásbázis széles körben hozzáférhető lesz az e-egészségügyi eszközök révén. Az együttműködés erős hagyományaira építve a hálózat

támogatni fogja a közös munkát, amelynek révén előrelépések történhetnek a kutatásban és terápiák kidolgozásában a beteg szükségleteinek jobb kielégítése érdekében.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Kate Bushby
Newcastle upon Tyne-i Kórházak,
Nemzeti Egészségügyi Szolgálat,
Egyesült Királyság

Európa: globális kiválósági központ

Az Európai Referenciahálózatok 2017 márciusában kezdték meg működésüket. Bár ezek a hálózatok még újak és elsődleges céljuk, hogy a ritka és összetett betegségekben szenvedő európai emberek életminőségét javítsák, ugyanakkor globális hatásuk is lesz.

Az ERH-k a globális bevált gyakorlatra is építenek, ahol ez rendelkezésre áll, valamint létrehozzák azt, ahol nem. **A hálózatok segítenek abban, hogy Európa a ritka és összetett betegségekkel kapcsolatos tevékenységek központjává váljon.**

Például az ERH-knak kiváló lehetőségük lesz arra, hogy végrehajtsák a bevált gyakorlatra vonatkozó iránymutatásokat. Az olyan betegségek esetében, ahol nincsenek diagnosztikai vagy terápiás iránymutatások, a hálózatok rendelkezhetnek a szükséges kapacitásokkal ezen iránymutatások és bevált gyakorlatok kidolgozására.

A szakértők és a páciensek összekapcsolása révén az ERH-k képesek lehetnek a klinikai vizsgálatok elősegítésére és a terápiás beavatkozások tesztelésére is. Ez az innováció élvonalába helyezi a hálózatokat számos ritka betegség vonatkozásában.



Az ERH-modell példaként szolgálhat mások számára is. Az egészségügyhöz való hozzáférés javítása mellett a határon átnyúló európai együttműködés támogatására kidolgozott korszerű e-egészségügyi eszközök alkalmazhatók a nemzetközi együttműködések előmozdítására is.

Az ERH-k a globális bevált gyakorlatra is építenek, ahol ez rendelkezésre áll, valamint létrehozzák azt, ahol nem.

Szembetegségekkel foglalkozó ERH (ERN EYE)

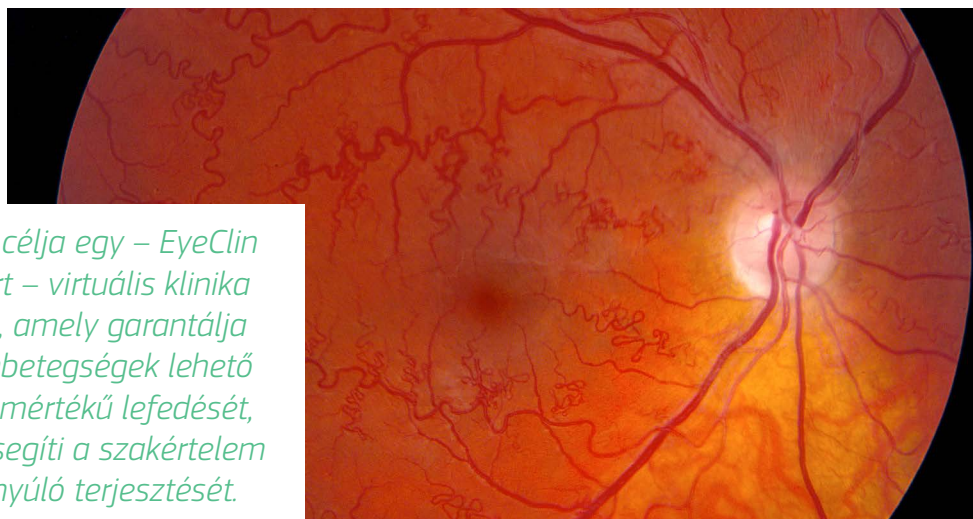


A ritka szembetegségek (RED) a látásromlás és vakság vezető okait jelentik a gyermekek és fiatal felnőttek körében Európában. A ritka betegségek és árva gyógyszerek portálja (ORPHANET) több mint 900 ritka szembetegséget sorol fel, melyek között megtalálhatók az olyan gyakoribb betegségek, mint a festékes szemideghártya-gyulladás (retinitis pigmentosa), amelynek becsült prevalenciája 1 az 5000-ban, valamint olyan egészen ritka betegségek is, amelyeket csak egyszer vagy kétszer írtak még le az orvosi szakirodalomban.

Az ERN EYE négy tematikus csoportban foglalkozik ezen állapotokkal: a retina ritka betegségei, a ritka neurooftalmológiai betegségek, a ritka gyermekszemészeti betegségek, valamint a szem elülső szegmentumának ritka állapotai.

Ezen kívül hat transzverzális munkacsoport foglalkozik a négy fő téma közös vetületeivel. További munkacsoportok specifikus területekre

A hálózat fő célja egy – EyeClin néven ismert – virtuális klinika létrehozása, amely garantálja a ritka szembetegségek lehető legnagyobb mértékű lefedését, valamint elősegíti a szakértelem határon átnyúló terjesztését.

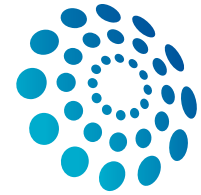


fókuszálnak, így a genetikai tesztelésre, a nyilvántartásokra, a kutatásra, az oktatásra, a kommunikációra és a betegekre.

A hálózat fő célja egy – EyeClin néven ismert – virtuális klinika létrehozása, amely garantálja a ritka szembetegségek lehető legnagyobb mértékű lefedését, valamint elősegíti a szakértelem határon átnyúló terjesztését.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

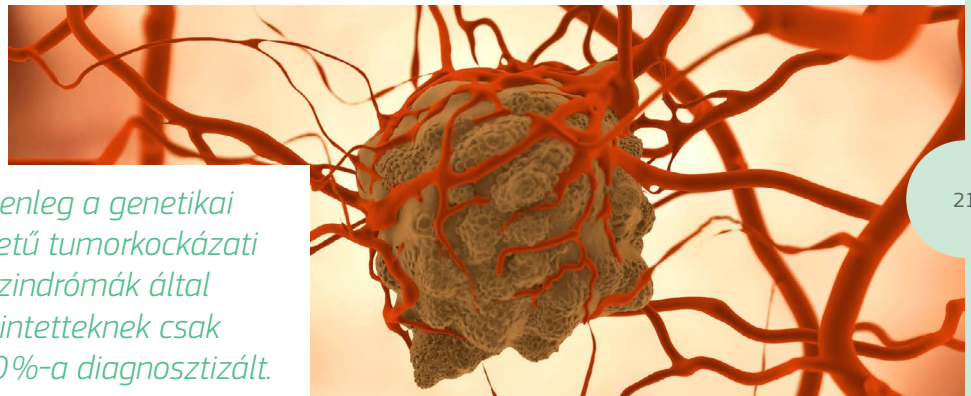
Prof. Dr. Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Franciaország



Genetikai eredetű tumorkockázati szindrómákkal foglalkozó ERH (ERN GENTURIS)

A genetikai eredetű tumorkockázati szindrómák olyan rendellenességek, amelyekben a örökölt genetikai mutációk erősen hajlamosítják az embereket a tumorok kifejlődésére. Annak a kockázata, hogy az adott személy élete során rákos lesz, elérheti akár a 100%-ot is. Bár jelentős különbségek vannak az esetlegesen érintett szervrendszerekre, az ezen állapotok által érintett személyek hasonló kihívásokkal szembesülnek: késedelmes diagnózisok, a prevenció hiánya a betegek és az egészséges rokonok vonatkozásában, valamint a nem megfelelő terápiamenedzsment. Jelenleg a genetikai eredetű tumorkockázati szindrómák által érintetteknek csak 20-30%-a diagnosztizált.

Az ERN GENTURIS célja, hogy javítsa ezen szindrómák azonosítását, minimalizálja a klinikai eredmények tekintetében mutatkozó eltéréseket, iránymutatásokat dolgozzon ki és hajtson végre, nyilvántartásokat és biobankokat hozzon létre, támogassa a kutatást és segítse a beteget önrendelkezésükben. A hálózat részt vesz



Jelenleg a genetikai eredetű tumorkockázati szindrómák által érintetteknek csak 20-30%-a diagnosztizált.

a lakosság és a szakemberek tájékoztatásában, valamint ösztönzi a bevált gyakorlatok megosztását szerte Európában. Az összetett esetek megosztására és megvitatására vonatkozó új modellek és standardok révén javítják a multidiszciplináris ellátáshoz való hozzáférést. A hálózat célja, hogy javítsa a genetikai tesztek minőségét és értelmezését, valamint növelje a betegek klinikai kutatási programokban való részvételét.

Az ERN GENTURIS együttműködik más ERH-kkal is az olyan genetikai eredetű tumorkockázati

szindrómás betegek ellátásának javítása érdekében, akiknél valamely más hálózat szakértelmének megfelelő állapotok alakulnak ki. ■

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Noline Hoogerbrugge
Radboud Egyetemi Klinikai Központ,
Hollandia

Együttműködés a gyakorlatban

Az informatikai (IT) és e-egészségügyi eszközök értékes szerepet játszhatnak az együttműködés elősegítésében. Az ERH-k egy erre a célra kialakított informatikai platformon keresztül kapcsolódnak össze, melyen keresztül a hálózati koordinátor orvosi szakemberek „virtuális” tanácsadó testületét tudja összehívni, hogy távorvoslási eszközök használatával áttekintés a beteg állapotát a diagnózis felállítása vagy kezelés érdekében. Ez lehetővé teszi azon egészségügyi szakemberek számára, akik előzőleg elszigetelten kezeltek ritka és összetett eseteket, hogy konzultáljanak társaikkal, és második véleményt kérjenek egy kollégától. Ezen eszközök egyik központi eleme az interoperabilitás.

A technológiának köszönhetően a földrajzi elhelyezkedés nem korlátozza a szétszóró csapatokban történő munkavégzést. Néhány esetben elegendő egy-egy telefon- vagy videóhívás. Egyéb alkalmakkor a hálózatok használhatnak dedikált rendszereket összetett betegségek szövetmintáinak vagy nagyfelbontású képeinek megosztásához. Ezek a technológiák az esetek adataiként is használhatók, hozzájárulva egy nagy adatbank felépítéséhez további tanulmányozás céljából.

Például amint a patológiai vagy radiológiai adatokat biztonságosan megosztották, a hálózat tagjai bejelentkezhetnek, és zárt környezetben megtekinthetik a képeket, illetve

hozzászólásokat írhatnak. A kezelőorvos felelős marad a betegért, de kihasználhatja az ERH előnyeit, amely értékes és támogató forrásként működik.

A technológiának köszönhetően a földrajzi elhelyezkedés nem korlátozza a szétszóró csapatokban történő munkavégzést.

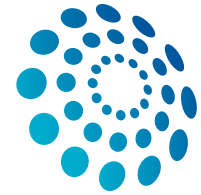
Társult Partnerek

Az ERH-k célja, hogy a valódi hozzáadott értéket nyújtsanak az összes uniós tagállamnak. A vonatkozó jogszabály lehetővé teszi **egy jóváhagyott ERH-ban nem képviselt országok** részére is, hogy részt vegyenek a tevékenységekben olyan egészségügyi szolgáltatók révén, amelyeket az adott tagállam „társult” és/vagy „együttműködő” nemzeti központként jelölt ki.

Ha a tagállamok célszerűnek tartják, egyetlen nemzeti koordinációs központot is kijelölhetnek, amely az összes ERH-val tartja a kapcsolatot. A tagállamok képviselőiből álló testület egy közös keretet állít fel az ilyen típusú központok kijelölésére és az ERH-kba való integrálására. Mindazonáltal fontos, hogy a Társult Partnerek kijelölésére

nyílt, átlátható és megbízható eljárások révén kerüljön sor.

Az első társult partnereknek a tagállamok által történő jelölésére 2017 végéig kerül sor.



Szívbetegségekkel foglalkozó ERH (ERN GUARD-HEART)

A ritka kardiológiai betegségek az egyén egész élete folyamán jelen lehetnek, és a legtöbb esetben genetikai eredetűek. Ezeket a betegségeket a tünetek és jelek széles skálája jellemzi, melyek nemcsak betegségről betegségre, hanem páciensről páciensre is különbözhetnek. Minden ilyen szívbetegség magában hordoz egy fiatal korban történő hirtelen halálózásra utaló egyedi hajlamot, amely általában egyébként egészséges emberek esetében következik be.

Az ERN GUARD-HEART a szakértelem és erőforrások koordinációjának megerősítésére törekszik az interdiszciplináris tudás megosztásának elősegítése érdekében, melyet feltérképeznek és terjesztenek a laikus nyilvánosság körében.

A GUARD-HEART hálózat az alábbi tematikus területeket

azonosította: a szív familiáris elektromos betegségei, familiáris kardiomyopátiák, veleszületett szívrendellenességek és egyéb ritka szívbetegségek. Ezek a témák az Európai Kardiológiai Társaság (ESC), a Betegségek Nemzetközi Osztályozásának (ICD10) és az ORPHANET-nek a klinikai iránymutatásain alapulnak.

Az ERN GUARD-HEART a szakértelem és erőforrások koordinációjának megerősítésére törekszik az interdiszciplináris tudás megosztásának



elősegítése érdekében, melyet feltérképeznek és terjesztenek a laikus nyilvánosság körében.

Az egészségügyi szolgáltatásokat egy megosztott e-egészségügyi platformon keresztül fogják nyújtani. Ez szélesebb hozzáférést nyújt a szakértelemhez a páciensek és a szakemberek számára szerte Európában. A szakértők közti szorosabb együttműködés elősegítésével új tudományos tudásra tesznek szert és osztják meg azt az új diagnosztikai és terápiás

eljárások fejlesztése támogatása és az új ritka szívbetegségek azonosítása érdekében.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Arthur Wilde

Egyetemi Orvostudományi Központ,
Amszterdam, Hollandia

Öröklött és veleszületett rendellenességekkel foglalkozó ERH-k (ERNICA)



Az ERNICA a multidiszciplináris ellátást és hosszútávú utánkövetést igénylő veleszületett fejlődési rendellenességekkel és a korai életkorban megjelenő betegségekkel foglalkozik, valamint a felnőttkorba történő átmenetet vizsgálja.

A hálózatot két fő munkafolyamat köré szervezték az ORPHANET osztályozások és az ICD10 alapján. Az egyik munkafolyamat az emésztőrendszer, míg a másik a rekeszizom és a hasizom veleszületett rendellenességeivel foglalkozik. Az utóbbi munkafolyamatban vannak munkacsoportok, melyek a nyelőcső veleszületett rendellenességeit fedik le, míg egy másik munkacsoport a gasztroenterológiai és bélbetegségeken dolgozik. Ebben a csoportban található egy alcsoport, mely a bél betegségeire specializálódott. Minden csoportnak megvan a maga betegségspecifikus munkacsoportja.

Ezen ritka betegségek közül néhány esetében a halálozási arány elérheti az 50%-ot is. Az ERNICA célja a betegeknek nyújtott ellátás minőségének javítása, valamint ezen ritka betegségek csecsemőknél okozott hosszú távú



hatásának csökkentése. A hálózat elősegíti majd a kutatási együttműködések a kutatási eredményeken alapuló klinikai iránymutatások fejlesztése terén. Az új sebészeti technikákhoz és kezelésekhöz való hozzáférés is javulni fog.

Az ERNICA egyfajta találkozóhely a nemzeti betegszervezetek és gondozók számára, beleértve a ápolókat és egyéb, a betegek kilátásainak javítása iránt elkötelezett foglalkozásokat.

Ezen ritka betegségek közül néhány esetében a halálozási arány elérheti az 50%-ot is.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. René Wijnen
Erasmus Egyetemi Orvostudományi
Központ, Rotterdam, Hollandia



Veleszületett fejlődési rendellenességekkel és ritka értelmi fogyatékosággal foglalkozó ERH (ERN ITHACA)

Ez az ERH a ritka veleszületett fejlődési rendellenességekkel és ritka értelmi fogyatékosággal járó rendellenességekkel foglalkozó szakértőket tömöríti. A veleszületett fejlődési rendellenességek 40 csecsemőből egyet érintenek. A gyakoribb fejlődési rendellenességek számára (pl. ajakhasadék) már léteznek jól működő gondozási hálózatok. Ritkább betegségek esetében a szakértelem szétszóródik az EU-ban. Sok veleszületett rendellenesség fordul elő együttesen, „szindrómák” részeként, abnormális növekedéshez, fejlődéshez vagy társadalmi alkalmazkodáshoz kapcsolódva. Több mint **8000 szindrómát** írtak le, és a legtöbbjük előfordulási gyakorisága **kisebb mint 1 a 2000-ból**.

A kromoszóma-rendellenességek a veleszületett fejlődési rendellenességek és az értelmi fogyatékoság egyik leggyakoribb okai. Az új tesztek, mint például az exom- és genomszekvenálás javították a diagnózisra vonatkozó kilátásokat, de nem rutinszerűen elérhetőek az erősen specializálódott központok több mint 50%-ában.

Az ezen technológiához való hozzáférés kiterjesztése az ERN ITHACA egyik legfontosabb célja.



A hálózat távegészségügyi kezdeményezéseket is életre hív virtuális multidiszciplináris csapatokkal szerte az uniós központokban, illetve virtuális online klinikákat vesz majd igénybe a diagnosztikához való hozzáférés javítása érdekében anélkül, hogy a betegeknek utazniuk kellene.

Az ERN ITHACA hálózatot szervez a szülők és a betegek köré a bevált gyakorlat kialakítása érdekében és iránymutatások elkészítését kezdeményezi ott, ahol szükséges. Kialakítja a kritériumokat a betegnyilvántartási adatokhoz, előmozdítja az egészségügyi szakembereknek szóló képzéseket, valamint elősegíti a kutatást.

A hálózat együtt fog dolgozni a szakterület már meglévő hálózataival és az ERH-kkal, melyekkel egymást kiegészítő érdekei vannak, miközben továbbra is a betegeket tartja tevékenysége középpontjában.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Jill Clayton-Smith
Közép-Manchesteri NHS Alapítvány,
Egyesült Királyság

Az Európai Referenciahálózat vezetése

Az EuroBloodNet ERN hálózatot Dr. Pierre Fenaux, a párizsi Hôpital Saint-Louis nevű kórház hematológiai professzora vezeti. Fenaux professzor szerint a 66 tagú EuroBloodNet hálózat jelentős előnyöket nyújt mind a betegek, mind a szakemberek számára. „Az ERH célja a betegközpontúság; ritka hematológiai rendellenességek esetén az egészségüghöz való hozzáférés javítása. Elhozzuk a csúcstechnológiás diagnosztikát és kezeléseket olyan európai központokba, ahol a szükséges szakértelem nem biztos, hogy elérhető” – mondta a professzor.

Véleménye szerint az uniós tagállamok és az Európai Bizottság jóváhagyása súlyt ad a hálózatnak, valamint növeli kapacitását az iránymutatások terjesztésében. „Nagy lehetőséget látunk a ritka hematológiai betegségek oktatásában az orvosi továbbképzési rendszereken keresztül”, tette hozzá.

A kórházi orvosok számára a hálózat mindennapi haszna a ritka és összetett esetekkel való foglalkozásban jelenik meg: „Az orvosok

igénybe vehetik külföldi kollégáik szakértelmét – ez véget vet annak az elszigeteltségnek, melyet az egészségügyi szakemberek éreznek, amikor nincs hozzáférésük olyan munkatársukhoz, akik második véleményt tudnak adni számukra.”

Vannak egyéb potenciális előnyök is. Fenaux professzor szerint az európai kórházak összekapcsolása létre fogja hozni a ritka betegségekkel élő páciensek kritikus tömegét, megnyitva az utat a korábban nem megvalósítható klinikai kutatások előtt.

Ezek a kapcsolatok érdekvédelmi platformként is szolgálhatnak a ritka betegséggel élő páciensek betegszervezetei fejlődésének elősegítésével, illetve szakértői hozzájárulás nyújtásával innovatív kezelések esetén. „Ha egy helyi orvos innovatív kezeléshez kér hozzáférést a kórháztól, hálózatunk szakértői véleményt tudnak mondani az új beavatkozás tudományos megalapozottságáról”, mondja Fenaux professzor. „Ezen szakterület orvosai és betegei most már tudják, hogy nincsenek egyedül.”



„Az orvosok igénybe vehetik külföldi kollégáik szakértelmét – ez véget vet annak az elszigeteltségnek, melyet az egészségügyi szakemberek éreznek, amikor nincs hozzáférésük olyan munkatársukhoz, akik második véleményt tudnak adni számukra.”



Légzőszervi megbetegedésekkel foglalkozó ERH-k (ERN LUNG)

Az összetett tüdőbetegségek pszicho-szociális támogatással kiegészített multidiszciplináris ellátást igényelnek. Ezen komplexitás oka lehet a betegség kiváltó genetikai mechanizmusa, illetve az egyéb szervrendszerekben végbement másodlagos változások és károsodások. A korai diagnózis és szakértői ellátáshoz való hozzáférés javíthatja sok ilyen betegség kimenetelét.

ERN-LUNG számos ritka és összetett tüdőbetegséggel foglalkozik, beleértve az idiopátiás tüdőfibrózist, a cisztás fibrózist, a nem-cisztás fibrózist, a hörgőtágulatot, a magas tüdővérnyomást, az elsődleges ciláris dyskinesziát (PCD), az Alfa-1 antitripszinhiányt (AATD), a mellhártyadaganatot, a krónikus tüdő allograftdiszfunkciót, valamint az egyéb ritka tüdőbetegségeket.

A hálózat célja a szakértelem Európa-szerte történő fokozása az ellátási standardok, az életminőség és prognózis javítása érdekében a ritka tüdőbetegségek teljes spektrumán. A hálózat tagjai ellátási iránymutatásokat alakítanak ki és terjesztenek, népszerűsítik az általános módszereket, javítják a diagnózishoz és a kezeléshez



A hálózat célja a szakértelem Európa-szerte történő fokozása az ellátási standardok, az életminőség és prognózis javítása érdekében a ritka tüdőbetegségek teljes spektrumán.

történi határon átnyúló hozzáférést, nyilvántartásokat kezdeményeznek és támogatnak, valamint és megfelelő méretű kohorszokat készítenek elő klinikai vizsgálatokhoz, gyógyszerfejlesztéshez és természetrajzi tanulmányokhoz.

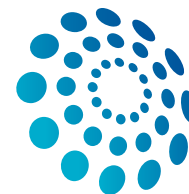
Az ERN-LUNG hozzáférést biztosít a pácienseknek az interdiszciplináris orvosi csapatokhoz, valamint második véleményt ad összetett esetekről online anélkül, hogy a betegeknek utazniuk kellene. Ez segíteni fog egy, az EU

által finanszírozott kísérleti projekt által létrehozott online szakértői tanácsadói rendszer, az ECORN-CF kiterjesztésében.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Thomas O.F. Wagner
A Johann Wolfgang Goethe Egyetem
Klinikája, Frankfurt am Main,
Németország

Gyermekrákkal (hemato-onkológiával) foglalkozó ERH-k (ERN PaedCan)



A gyermekrák ritka, és több altípusban fordul elő. Évente **20 ezer gyermeket** diagnosztizálnak rákkal Európában, és **6000 gyermekrákban szenvedő beteg hal meg**, így még mindig ez az egy évesnél idősebb gyermekek vezető, betegség okozta halálozási oka.

Az utóbbi évtizedekben az átlagos túlélési ráta javult; néhány betegség esetében a fejlődés drámai, míg másoknál az eredmények továbbra is nagyon rosszak. A túlélési ráták közti jelentős különbségek – a kelet-európai eredmények rosszabbak – szintén kihívást jelentenek Európában.

Az ERN PaedCan azon dolgozik, hogy javítsa a jó minőségű egészségügyi ellátáshoz való hozzáférést olyan rákos gyermekek esetében, akik betegsége az alacsony esetszám és az erőforrás hiánya miatt nem széles körben elérhető szakorvosi szakértelmet és eszközöket igényel. A hálózat korábbi EU-s finanszírozású projektekre, az ENCCA-ra, a PanCare-re és az ExPO-r-Netre épít. Az ERN PaedCan ütemtervet készít a szakorvosi központokról, hogy növelje láthatóságukat az egészségügyi szolgáltatók



Gyermekonkológiai testületek hálózatát tervezik megvalósítani informatikai eszközök segítségével a szakértelem és tanácsok megosztása érdekében.

és a betegek számára. Gyermekonkológiai testületek hálózatát tervezik megvalósítani informatikai eszközök segítségével a szakértelem és tanácsok megosztása érdekében.

A hálózat célja a gyermekrák túlélési arányának növelése és az életminőség javítása az együttműködés, kutatás és képzés elősegítésével, azzal a végső céllal, hogy csökkentse a jelenleg meglévő egyenlőtlenségeket a gyermekrák túlélési arányában és az egészségügyi képességekben az EU-tagállamokon belül. ■

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Ruth Ladenstein
Gyermekrák Kutatóintézet/
Szent Anna Gyermekkórház,
Bécs, Ausztria



Hepatológiai betegségekkel foglalkozó ERH-k (ERN RARE-LIVER)

A ritka májbetegségek progresszív májsérülést okozhatnak, amely fibrózist vagy cirrózist eredményezhet. A cirrózis szövődményei halálhoz vezethetnek, és sok esetben az egyetlen hatásos kezelés a májtranszplantáció. Koleszterikus betegségek esetén a fáradtság és a bőrvizketés, cisztikus betegségek esetén a fájdalom és a hasi duzzanat van jelentős hatással az életminőségre.

A gyermekkorú páciensek esetében a kései diagnózis és a fejlődési mérföldkövek erősítésének és elérésének hiánya további kulcsfontosságú tényezőknél számítanak a kihívást jelentő kamaszkori ellátásba történő átmenettel egyetemben.

Az ERN RARE-LIVER három betegségtypussal foglalkozik: az autoimmun májbetegséggel, az anyagcsere eredetű epevezeték-elzáródással és a hozzá kapcsolódó májbetegséggel, valamint a szerkezeti eredetű májbetegséggel. A hálózat a májbetegségek történetében először teljes mértékben integrálni fogja a felnőtt- és gyermekgyógyászati ellátást, az átmeneti korban lévő betegek szükségleteire és a genetikai diagnózissal rendelkező családokra vonatkozó következményekre helyezve a hangsúlyt.



A hálózat a májbetegségek történetében először teljes mértékben integrálni fogja a felnőtt- és gyermekgyógyászati ellátást.

A naprakész iránymutatások kialakítása elsőbbséget élvez. Az ellátási iránymutatásokat az Májtudományok Európai Egyesületével (EASL) és az Európai Gyermekgasztroenterológiai, Gyermekhepatológiai és Gyermek-táplálkozástudományi Társasággal együttműködésben fogják megvalósítani. Ezt támogatni fogja a kulcsfontosságú diagnosztikai és prognosztikus tesztek szabványosítása.

A klinikai tudatosság növelése a ritka májbetegségekkel és a gyorsan fejlődő kezelési

lehetőségekhez való igazságos hozzáféréssel kapcsolatban olyan jelentős kihívások, melyekkel foglalkozni kell.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. David Jones

Newcastle upon Tyne-i Kórházak,
Nemzeti Egészségügyi Szolgálat,
Egyesült Királyság



Kötőszöveti és csont- és izomrendszeri betegségekkel foglalkozó ERH-k (ERN ReCONNET)

A ritka kötőszöveti és csont- és izomrendszeri betegségek (rCTDs) számos betegséget és szindrómát foglalnak magukba, melyek óriási hatással vannak a beteg jóllétére. Ide tartoznak az örökletes betegségek és a szisztémás autoimmun betegségek, mint például a szisztémás szklerózis, a kevert kötőszöveti betegségek, a gyulladásos idiopátiás myopátiák, a differenciálatlan kötőszöveti betegségek és az antifoszfolipid-szindróma. A kései diagnózis – különösen ritka vagy összetett kórképek esetében – gyakori probléma.

Ez a hálózat az rCTD-eket három fő tematikus csoportba osztja: ritka autoimmun, komplex autoimmun és ritka örökletes kötőszöveti és csont- és izomrendszeri betegségekre.

A ReCONNET célja a korai diagnózis, a betegkezelés, az ellátás minősége és a klinikai esetek virtuális megbeszélésének javítása a hálózaton belüli és kihelyezett központokkal. Az információs technológiák (IT) használata elő fogja segíteni az interakciót a központok között. A hálózat javítani fogja az rCTD-k tudományos ismereteit, és



A hálózat javítani fogja az rCTD-k tudományos ismereteit, és elősegíti a nagy adatbázisok létrehozását az új, a diagnosztizálást segítő klinikai vagy biológiai markerek azonosítása érdekében.

elősegíti a nagy adatbázisok létrehozását az új, a diagnosztizálást segítő klinikai vagy biológiai markerek azonosítása érdekében.

Szülőknek és családoknak szóló edukációs programokat alakítanak ki és terjesztenek, valamint új iránymutatásokat és minőségi intézkedéseket valósítanak meg. Az egyszerűsített terápiás protokollok és a betegek nagyobb mértékű bevonása szintén elsőbbséget élveznek. ■

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

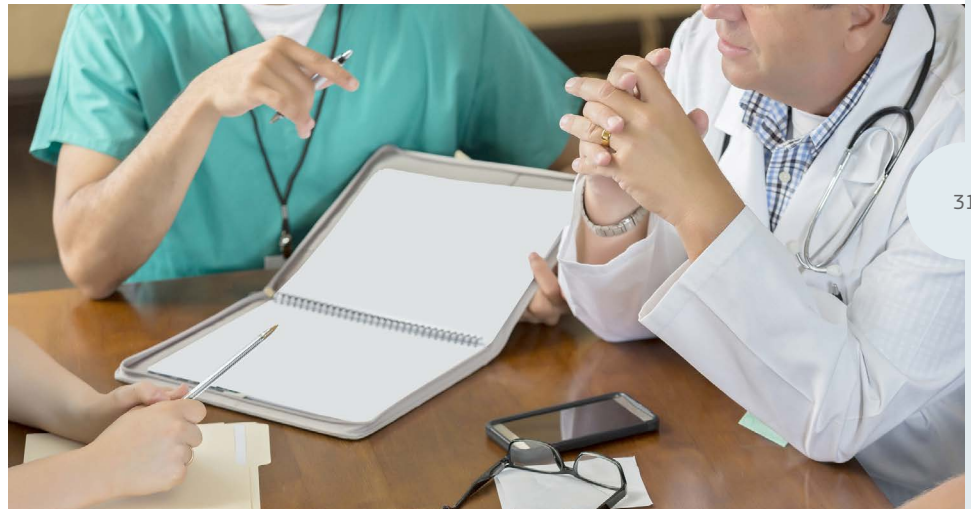
Prof. Dr. Marta Mosca
Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Olaszország

Ritka betegségekre vonatkozó nemzeti politikák

Az uniós tagállamok felelősek a nemzeti egészségpolitikáért és az egészségügyi szolgáltatások nyújtásáért. 2009-ben az Európai Egészségügyi Miniszterek Tanácsa¹ ajánlást fogadott el, hogy a tagországok alakítsanak ki és valósítsanak meg terveket vagy stratégiákat a ritka betegséggel élő páciensek számára 2013 végére. Az ajánlásnak megfelelően a terveket az alábbiak szerint tervezték:

- ✦ A nemzeti egészségügyi és szociális rendszereken belül határozzák meg és építik fel a ritka betegségekre vonatkozó intézkedéseket.
- ✦ Az átfogó megközelítés érdekében a helyi, regionális és nemzeti szintű kezdeményezéseket építik be a tervekbe vagy stratégiákba.
- ✦ Határozzák meg az elsőbbségi intézkedéseket és célkitűzéseket, valamint az utánkövetési mechanizmusokat.

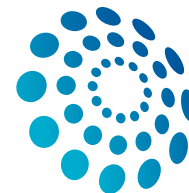
A nemzeti tervek/stratégiák megvalósítását az EU egészségügyi programjaiból



finanszírozott projektek támogatták. 2009-ben a ritka betegségek fókuszba helyezése még viszonylag újnak és innovatívnak számított a legtöbb tagállamban, és közülük csak négynek volt működő nemzeti terve. Azóta 23 tagállam fogadott el saját tervet/stratégiát.

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

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



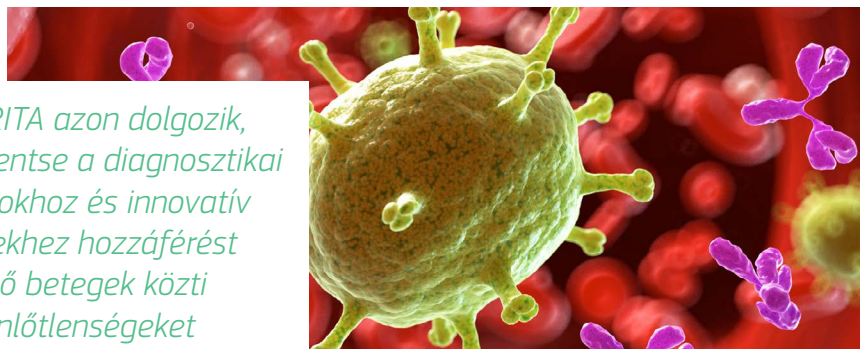
Immunhiánnyal, autoinflammatorikus és autoimmun betegségekkel foglalkozó ERN (ERN RITA)

Az ERN RITA hálózat összekapcsolja azokat a vezető európai központokat, melyek ritka immunológiai rendellenességek diagnosztizálására és kezelésére specializálódtak. Ide potenciálisan életveszélyes, komplex diagnosztikai értékelést és kiemelten speciális terápiákat alkalmazó

multidiszciplináris ellátást igénylő betegségek tartoznak. A hálózat ezeket a betegségeket három alcsoportra osztja: elsődleges immunhiány (PID), autoimmun rendellenességek és autoinflammatorikus rendellenességek. Ezen kívül a gyermekreumatológiának is van egy külön csoportja, mely az autoimmun és autoinflammatorikus alcsoportokat fedi le.

Ezen hálózat azon európai tudományos társaságok munkájára épít, melyek betegnyilvántartásokat, klinikai iránymutatásokat, kutatási együttműködések és edukációs tevékenységeket alakítottak ki, valamint van kapcsolatuk betegszervezetekkel is.

Az ERN RITA azon dolgozik, hogy csökkentse a diagnosztikai vizsgálatokhoz és innovatív kezelésekhöz hozzáférést igénylő betegek közti egyenlőtlenségeket



Az ERN RITA azon dolgozik, hogy csökkentse a diagnosztikai vizsgálatokhoz és innovatív kezelésekhöz hozzáférést igénylő betegek közti egyenlőtlenségeket olyan kezelések vonatkozásában, mint a biológiai terápiák, immunoglobulin-pótlás, őssejtbeültetés és génterápia.

Ennek célja az előzetesen létező nyilvántartások összekötése, a páneurópai klinikai iránymutatások kialakítása, genetikusi munkacsoport létrehozása a következő generációs szekvenálási technológia minőség-ellenőrzésére, a farmakovigilancia közös eszközében történő megegyezés ezen ritka betegségek tekintetében, munkacsoport összehívása az immunmediált betegségek biológiai

kezelésének helyes használatára és megfigyelésére, az őssejt- és génterápiák kombinálása és fejlesztése a betegek számára, az együttműködés elősegítése a betegszervezetek között, valamint a gyermek- és felnőtt szakorvosok összekapcsolása e három témában.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Andrew Cant
Newcastle upon Tyne-i Kórházak,
NHS Alapítvány, Egyesült Királyság



Neurológiai betegségekkel foglalkozó ERH (ERN-RND)

A Ritka Neurológiai Betegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózatok (ERN-RND) célja a több mint 500 ezer RND-vel Európában élő ember ki nem elégített szükségletével foglalkozni. Az RND-s betegek jelentős fenotípusos és genotípusos sokfélesége miatt az érintettek 60%-a még mindig diagnosztizálatlan.

Az ERN-RND ezekkel a hiányosságokkal virtuális multidiszciplináris konzultációk formájában kíván foglalkozni, 20%-kal növelve a nyilvántartásokban szereplő betegek számát, valamint célja a 20%-os javulás az esetek eredményeiben – vagyis a végleges diagnózissal rendelkező betegek százalékában. Multidiszciplináris ellátási betegutakat alakítanak ki az Európai Betegút Egyesülettel és az ORPHANET-tel együttműködésben.

A hálózat meglévő infrastruktúrára épít, számos érett RND-hálózatot integrálva az ERN-RND emyője alá, és kiegészítve a működő adatbázisokat olyan betegségekről, mint a Huntington-kór vagy az ataxia.



Több mint 500 ezer RND-vel Európában élő ember 60%-a még mindig diagnosztizálatlan.

Külső minőségértékelési rendszert alakítanak ki a kulcsfontosságú diagnosztikai tesztek szabványosítására az Európai Molekuláris Genetikai Minőségi Hálózattal együttműködésben, biztosítva, hogy minden beteg hozzáférhessen ugyanazokhoz a diagnosztikai lehetőségekhez. Az ERN-RND támogatni fogja a képzést, kutatást és az innovációs beavatkozásokat, valamint biztosítani fogja, hogy a betegek hallathassák hangjukat.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Dr. Holm Graessner
Egyetemi Kórház, Tübingen,
Németország

Bőrbetegségekkel foglalkozó ERH (ERN Skin)



Sok bőrbetegség súlyos hatással van a betegekre és összefüggésbe hozható a rák kockázatával. A ritka és összetett bőrbetegségek diagnosztizálása magában foglalja a bőr és nyálkahártya, valamint egyéb rendszerek teljes értékelését és a bőrobiopsziát. Csak tapasztalt bőrgyógyászok tudnak különbséget tenni ezen komplex egészségi állapotok között. A szakértői diagnózis hiánya a kezelés útjában áll. Ez nagymértékű fizikai és pszichológiai terhet jelenthet a betegek számára.

A betegségek egyéni terhérol átfogó társadalmi-gazdasági tanulmányt is készítenek.



Ezen hálózat összekapcsolja a ritka gyermek- és felnőtt bőrbetegségek szakterületén a vezető szakértőket, hogy megosszák tudásukat és tapasztalataikat, frissítsék és fejlesszék a bevált gyakorlatokra vonatkozó iránymutatásokat, valamint javítsák a szakmai képzést és a betegoktatást.

Célja az egészségügyi szervezés javítása az erőforrások központosításával, beleértve egy szakértő patológusokból álló platformot a tárgylemezek központosított tanulmányozására és a nehéz esetek együttműködésben való megbeszéléseire. Az összes betegség lefedése

érdekében a magot képező interdiszciplináris csapatok tagja lesz egy bőrgyógyász, egy ápoló, egy genetikus, egy dietetikus és egy patológus, és szükség szerint egyéb szakemberek is.

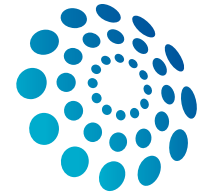
Az ERN Skin ritka bőrbetegségeket tömörítő nyilvántartásokat is létrehoz, melyek – megfelelően jellemzett betegekkel – lehetővé teszik a kutatási programokban és a klinikai vizsgálatokban való részvételt, valamint a terápiás kutatás ösztönzését is, amelyhez a nyilvántartások elégséges méretű betegkohorzokat

biztosítanak. Ezen kívül a betegségek egyéni terhérol átfogó társadalmi-gazdasági tanulmányt is készítenek.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Christine Bodemer
Necker Enfants Malades Hôpital,
Bőrgyógyászati Osztály, APHP, Párizs,
Franciaország

Gyermektranszplantációval foglalkozó ERN (ERN TRANSPLANT-CHILD)



A gyermektranszplantáció (PT) – mind a szervtranszplantáció (SOT), mind a vérképző-összejttranszplantáció (HSCT) formájában – számos ritka betegség esetében az egyetlen lehetséges gyógy mód.

Az optimális transzplantációt követő ellátás során multidiszciplináris csapat koncentrált erőfeszítésére van szükség. A transzplantációt követően a betegek a szervkilökődés elkerülése érdekében krónikus immunszuppresszióval néznek szembe. Ez az élettartam növelése és az életminőség javítása érdekében a transzplantációt követő szövődmények megfigyelését teszi szükségessé. Az ERN TRANSPLANT-CHILD összekapcsolja a gyermektranszplantációs szakértőket és a transzplantációt követő ellátásban dolgozókat az eredmények javítása érdekében a gyermekek és családjaik számára.

A hálózat célja csökkenteni a kórházban töltött időt, valamint a komplex és hosszú távú kezeléseket alkalmazását. Dolgozik a pszichológiai támogató szolgálatok javításán, hogy segítse a gyermekek felnőttkorba történő átmenetét.



A hálózat célja csökkenteni a kórházban töltött időt, valamint a komplex és hosszú távú kezeléseket alkalmazását.

A TRANSPLANT-CHILD célja a legújabb technikák, valamint az orvosi, gyógyszerészeti és terápiás előnyök elérhetővé tétele. A tagok elősegítik a harmonizált klinikai gyakorlati iránymutatások terjesztését és a személyre szabott orvoslás kialakítását a gyermektranszplantáció területén.

A TRANSPLANT-CHILD csökkenteni kívánja a transzplantációval összefüggő költségeket – például a megismételt transzplantáció és a gyógyszerészeti kezelések költségeit –, valamint harmonizálja a gyermektranszplantációs ellátást a transzplantációt követő komplikációk

kockázatának minimalizálása érdekében. Európa vezető gyermektranszplantációs szakértői közösen azon dolgoznak, hogy csökkentsék a gyermektranszplantációhoz kapcsolódó halálozást és megbetegedést.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Dr. Paloma Jara Vega
Hospital Universitario La Paz,
Spanyolország

A betegek egészségének javítására való összpontosítás eredménye: a betegszervezetek szerepe

Az Európai Referenciahálózatok a betegekről szólnak. A betegszervezetek, különösen az EURORDIS, több mint egy évtizedig aktív szerepet játszottak a hálózatok kialakításában, segítséget nyújtva annak biztosításában, hogy a klinikai kiválóság fokozása elsőbbséget élvezzen, a betegek egészségügyi eredményei javuljanak, valamint hogy a minőségi ellátáshoz való hozzáférés igazságos legyen egész Európában. Az EURORDIS egy betegek által irányított, 733 ritka betegséget képviselő, nem kormányzati betegszervezet szövetsége 64 országban.

„Jelen voltunk az ötlet születésénél az egészségügyi szolgáltatások és az ellátás területén működő magas szintű csoportban, ahol az európai referenciahálózatokat átültették a határokon átnyúló egészségügyi ellátásról szóló irányelvbe,” emlékszik vissza Matt Bolz-Johnson, az

EURORDIS egészségügyi és kutatási igazgatója. „Hosszú utat jártunk be a tagállamokkal és az Európai Bizottsággal a koncepció megszületésétől kezdve a jogszabályalkotásig, az európai referenciahálózatok szába szökkenésén át a megvalósulásig.”

Az ERH-k elképzelése támogatásának következetes partnereként az EURORDIS biztosította a betegek részvételét a folyamat során, valamint erős technikai tudást épített fel azzal kapcsolatban, hogy miként adhat a betegek hálózatban történő részvétele valódi értéket a többi beteg számára.

„A hálózatban megvan a lehetőség arra, hogy a ritka és összetett betegségekkel élő páciensek számára kézzelfogható előnyöket tegyen hozzáférhetővé”, mondja Bolz-Johnson. „Az ERH meg fogja tömi azt az elszigeteltséget, mellyel

„A hálózatban megvan a lehetőség arra, hogy a ritka és összetett betegségekkel élő páciensek számára kézzelfogható előnyöket tegyen hozzáférhetővé”.

a ritka betegségek közösségei szembenéznek, és a szakértőket láthatóvá fogja tenni a betegek számára Európa-szerte, gyorsabban összekötve a beteg szükségleteit a megfelelő szakértővel.”

Az ERH egyik kulcsfontosságú előnye a betegek számára, hogy fel tudják gyorsítani a diagnosztizálás folyamatát, valamint csökkenteni tudják a diagnosztizálatlan és a félrediaosztizált betegek számát. Bolz-Johnson szerint a hálózatok „megszüntetik a diagnosztikai célú vándorlást”.

Sok ritka betegségre jelenleg nincs elérhető kezelés. Az ERH-k által ígért és létrehozni kívánt tanulási kultúra azonban az innováció melegágyává teszi majd őket. Az egyes betegségekhez kapcsolódó egyszerű eredménymérési intézkedések kidolgozásával megnyílik a lehetőség az optimális orvosi vagy sebészeti beavatkozások gyorsabb

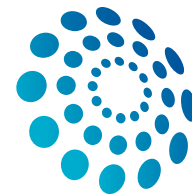
azonosítása és elfogadása előtt. „Ez majd javítja a bevált gyakorlatokat azzal, hogy az ERH-k tagjai tanulnak egymástól”, magyarázza Bolz-Johnson. **„A szakértők képesek lesznek eseteket megosztani egymással valós időben és virtuális üléseken, valamint visszamenőleg át tudják tekinteni az eredményeket, hogy lássák, mi működik legjobban.”**

A betegek nagy reményeket fűznek ahhoz, hogy az ERH-k valódi hatással lehetnek az életükre: „Hisszük, hogy a tapasztalat és a szakértelem megosztásának köszönhetően jobban tudjuk használni a meglévő tudást és újat hozhatunk létre annak érdekében, hogy jelentős előrelépést lássunk számos ritka betegség ellátási eredményeiben néhány éven belül az ERH-k létrejöttét követően” – mondja Bolz-Johnson. **„Itt az ideje, hogy az ERH-k a tettek mezéjére lépjenek.”**



„Az ERH meg fogja törni azt az elszigeteltséget, mellyel a ritka betegségek közösségei szembenéznek, és a szakértőket láthatóvá fogja tenni a betegek számára Európa-szerte, gyorsabban összekötve a beteg szükségleteit a megfelelő szakértővel.”

Örökletes anyagcsere- rendellenességekkel foglalkozó ERN (MetabERN)



A ritka örökletes anyagcsere-betegségek (IMD-k) – melyekből **több mint 700** van – egyénileg ritkák, de együttesen gyakoriak. Sok anyagcsere-betegségnek súlyos, néha életveszélyes következménye van a betegekre nézve. Ezek az állapotok magukba foglalnak minden szervet érintő rendellenességet, bármilyen korú embert érinthetnek, és szakemberek széles köre közötti multidiszciplináris együttműködést igényelnek.

A korai diagnózis javíthatja az eredményeket, de az ismert IMD-knek csak 5%-a része jelenleg az újszülöttkori szűrőprogramoknak Európában, ezenkívül pedig szükség van a nemzeti programok harmonizációjára is. Ezen állapotok közül sok esetben hiányos a betegség történetük ismerete, a terápiák hatáserőssége és biztonsága, valamint a hosszútávú utánkövetés.

A MetabERN könnyebbé kívánja tenni az ezen gyakran igen heterogén betegségtípus által érintett emberek életét azzal, hogy hét nagyobb kategóriába osztja őket. Ez az első ilyen típusú páneurópai és pánmetabolikus hálózat.

A MetabERN valós idejű konzultációs platformot alakít ki a klinikai döntéshozó folyamatok számára, valamint segíti az IMD-kkel foglalkozó transzlációs kutatási programokat.



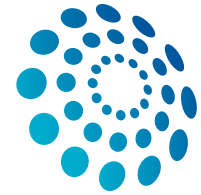
A hálózat elkészíti az anyagcsere betegségek leltárát, beteginformációs és tanfolyamokat alakít ki, elősegíti az új betegségek együttműködésen alapuló diagnosztizálását, valamint hosszútávú referenciapontot alakít ki a szakértelem betegekkel való összekapcsolása tekintetében.

A MetabERN valós idejű konzultációs platformot alakít ki a klinikai döntéshozó folyamatok számára, valamint segíti az IMD-kkel foglalkozó transzlációs kutatási programokat.

A tudást a hálózaton belül és kívül is megosztja, kiterjesztve azt további régiókra és országokra.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Maurizio Scarpa
*Horst Schmidt Klinikák,
Németország*

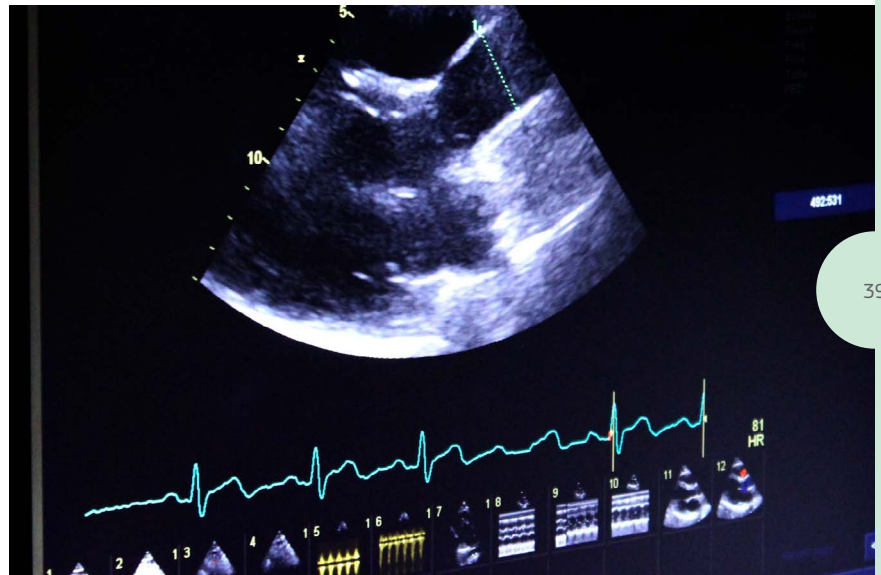


Multiszisztémás érrendszeri betegségekkel foglalkozó ERN (VASCERN)

A ritka multiszisztémás érrendszeri betegségek közé olyan rendellenességek tartoznak, melyek minden véredénytípusra hatással vannak, következményeik pedig több szervrendszert befolyásolnak. Ezek a betegségek multidiszciplináris megközelítést igényelnek az ellátáshoz.

A VASCERN-ben öt ritka betegség munkacsoportja található: örökletes vérzéses hajszálértágulat (HHT-WG), örökldő mellüregi aortabetegségek (HTAG-WG), közepes méretű aorták (érrendszeri Ehlers-Danlos-szindróma) (MSA-WG), gyermekkori és elsődleges nyiroködéma (PPL-WG), érrendszeri anomáliák (VASCA-WG). Egy erre a célra létrehozott páciens munkacsoport lehetővé teszi a betegképviseltek számára az ERH minden tevékenységében történő részvételt. Ezenkívül több tematikus munkacsoportot hoznak létre, amelyek a kommunikációval, az e-egészségüggyel, etikával, betegnyilvántartásokkal, valamint képzéssel és oktatással foglalkoznak.

A VASCERN célkitűzései közé tartozik a hálózatépítés, a szakértelem megosztása és terjesztése, a bevált gyakorlatok, iránymutatások és



klinikai eredmények népszerűsítése, valamint a betegek autonómiája és a tudás klinikai és alap kutatásokon keresztüli növelése.

A VASCERN-ben résztvevő egészségügyi szakemberek előadásokat tartanak a szakterülettükről, valamint oktatási anyagokat tesznek elérhetővé az interneten. Egyhetes ösztöndíjakat hoznak létre, hogy EU-s hallgatók számára lehetővé tegyék, hogy többet tudjanak meg ezekről a ritka kórképekről, ezenkívül a tudást

megosztják a hálózaton keresztül, valamint olyan egészségügyi szakemberekkel, akik nem tagjai az ERH-nak.

HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Prof. Dr. Guillaume Jondeau
AP-HP, Hôpital Bichat, Párizs,
Franciaország

ERH-jegyzék

Endo-ERN	Endokrin betegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERKNet	Vesebetegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN BOND	Csontrendellenességekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN CRANIO	Archasadéki anomáliákkal és fül-orr-gégészeti rendellenességekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN EpiCARE	Epilepsziákkal foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN EURACAN	Felnőttkori rákos megbetegedésekkel (szolid tumorokkal) foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN EuroBloodNet	Hematológiai betegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN eUROGEN	Húgy- és ivarszervi betegségekkel és állapotokkal foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN EURO-NMD	Neuromuszkuláris betegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN EYE	Szembetegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN GENTURIS	Genetikai eredetű tumorkockázati szindrómákkal foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN GUARD-HEART	Szívbetegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERNICA	Öröklött és veleszületett rendellenességekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN ITHACA	Veleszületett fejlődési rendellenességekkel és ritka értelmi fogyatékkal foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN LUNG	Légzőszervi megbetegedésekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN PaedCan	Gyermekrákkal (hemato-onkológiával) foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN RARE-LIVER	Hepatológiai betegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN ReCONNET	Kötőszöveti és csont- és izomrendszeri betegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN RITA	Immunhiánnyal, autoinflammatorikus és autoimmun betegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN-RND	Neurológiai betegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN Skin	Bőrbetegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
ERN TRANSPLANT-CHILD	Gyermektranszplantációval foglalkozó Európai Referenciahálózat
MetabERN	Örökletes anyagcsere rendellenességekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat
VASCERN	Multiszisztémás érrendszeri betegségekkel foglalkozó Európai Referenciahálózat

HOGYAN JUTHAT HOZZÁ AZ EURÓPAI UNIÓ KIADVÁNYAIHOZ?

Ingyenes kiadványok:

- egy példány:
az EU Bookshopból (<http://bookshop.europa.eu>);
- több példány, valamint plakátok, térképek rendelése:
az Európai Unió képviselőin keresztül (http://ec.europa.eu/represent_hu.htm), nem uniós országokban a küldöttségektől (http://eeas.europa.eu/delegations/index_hu.htm), a Europe Direct szolgáltatáson keresztül (http://europa.eu/europedirect/index_hu.htm) vagy a 00 800 6 7 8 9 10 11 telefonszám tárcsázásával (ingyenesen hívható az EU egész területéről) (*).

(*) A legtöbb hívás és a megadott információk ingyenesek (noha egyes mobiltelefon-szolgáltatókon keresztül, telefonfülkékből és hotelekből a számot csak díjfizetés ellenében lehet hívni).

Megvásárolható kiadványok:

- Megvásárolható kiadványok: (<http://bookshop.europa.eu>).

Európában minden évben félmillió embert diagnosztizálnak ritka betegségekkel. Egyetlen ország sem tud ennek a kihívásnak egyedül megfelelni.

Az Európai Referenciahálózatok olyan virtuális hálózatok, melyek EU-szerte összekapcsolják a szakértőket.

Közösen összetett vagy ritka betegségek problémáját oldják meg a diagnózisok és a szakorvosi ellátáshoz való hozzáférés javításával.

További információk az Európai Referenciahálózatokról



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



Kiadóhivatal

Electronic version:
ISBN 978-92-79-65494-7
Paper version:
ISBN 978-92-79-65483-1