



Euroopan
komissio



European Reference Networks



Harvinaisia ja vaikeita
sairauksia varten
Share.Care.Cure.

Kansikuva © Euroopan unioni

Kuvat: s. 3 © Euroopan komissio, s. 9 ja s. 18 © ERN EURO-NMD ja JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), s. 12 © ERN CRANIO, s. 13 © (ERN EpiCARE), s. 17 © The Christie, Manchester, Yhdistynyt kuningaskunta, s. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Yhdistynyt kuningaskunta, s. 23 © ERN GUARD, s. 24 © ERNICA, s. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (Neurologisten sairauksien eurooppalaisen osaamisverkoston (ERN-RND) koordinointiorganisaatio), s. 35 © ERN TRANSPLANTChild, s. 39 © APHP, VASCERN 2015. Muut kuvat: © iStockphoto.

Muiden kuin Euroopan unionin tekijänoikeuksien suojattujen valokuvien käytön tai jäljentämisen osalta lupaa on anottava suoraan tekijänoikeuksien omistajilta.

***Europe Direct -palvelu auttaa sinua löytämään
vastaukset EU:hun liittyviin kysymyksiisi.***

Yhteinen maksuton palvelunumero (*):

00 800 6 7 8 9 10 11

(* Saat pyytämäsi tiedot maksutta. Myös useimmat puhelut ovat maksuttomia, joskin jotkin operaattorit, puhelinkioskit tai hotellit voivat periä puheluista maksun.

Suuri määrä muuta tietoa Euroopan unionista on käytettävissä internetissä Europa-palvelimen kautta (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Euroopan unionin julkaisutoimisto, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65511-1

doi:10.2875/770676

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65471-8

doi:10.2875/1080

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

© Euroopan unioni, 2017

Tekstin jäljentäminen on sallittua, kunhan lähde mainitaan.

Printed in Belgium

PAINETTU KLOORIVALKAISEMATTOALLE PAPERILLE (ECF)

”Hyötyä tuhansille potilaille”

Terveydestä ja elintarviketurvallisuudesta vastaava komission jäsen Vytenis Andriukaitis toteaa EU:n laajuisen yhteistyön tuovan erityisen selvää lisäarvoa harvinaisten ja vaikeiden sairauksien alalla.

Mikä antoi kipinän eurooppalaisten osaamisverkostojen perustamiseen?

Kuulemme usein järkyttäviä tarinoita potilaista, jotka kärsivät harvinaisista tai vaikeista, hengenvaarallisista sairauksista ja joilla on vaikeuksia saada tarkka diagnoosi sekä asianmukaista hoitoa ja kliinistä asiantuntemusta. Lääkärien on vaikea auttaa potilaitaan, koska heillä ei ole aiempaa kokemusta vastaavista tapauksista. Potilaat jäävät ilman hoitoa tai heidän pitää yrittää löytää asiantunteva lääkäripalvelu internetistä.

Kuinka eurooppalaiset osaamisverkostot voivat parantaa eurooppalaisten elämää?

Eurooppalaisten osaamiskeskusten ansiosta harvinaisista ja vaikeista sairauksista kärsivät potilaat saavat parasta hoitoa ja asiantuntemusta, jota EU:ssa on tarjolla heidän sairauteensa. Lääkäreillä on käytettävissään pitkälle erikoistunut reservi kollegoita kaikkialta Euroopasta.

Ensimmäisessä vaiheessa yli 900 terveydenhoidon yksikköä lähes kaikista EU:n jäsenvaltioista tekee yhteistyötä 24 temaattisessa verkostossa. Verkostot kattavat laajan valikoiman sairauksia aina luustosairauksista veritauteihin ja lapsuusaikajan syövästä immuunivajavuuteen. Ne helpottavat diagnoosin saantia ja hoitoon pääsyä sekä yleensäkin kohtuuhintaisen, korkealaatuisen ja kustannustehokkaan terveydenhuollon tarjontaa.

Millaista lisäarvoa EU:n tason yhteistyö tuo tällä alalla?

Koska tiettyihin harvinaisiin sairauksiin liittyvä tieto ja voimavarat ovat jakautuneet epätasaisesti eri maiden kesken, EU voi tarjota merkittävää lisäarvoa yhdistämällä nämä resurssit, saattamalla asiantuntijoita yhteen ja maksimoimalla jäsenvaltioiden väliset synergiat.



”Yhdelläkään maalla ei yksinään ole tietämystä ja valmiuksia hoitaa kaikkia harvinaisia ja monitekijäisiä sairauksia.”

Vytenis Andriukaitis

Yhdelläkään maalla ei yksinään ole tietämystä ja valmiuksia hoitaa kaikkia harvinaisia ja vaikeita sairauksia. Yhteistyöllä ja vaihtamalla Euroopan tasolla elintärkeää tietämystä eurooppalaisten osaamisverkostojen kautta voimme kuitenkin varmistaa, että paras mahdollinen asiantuntemus on kaikkialla EU:ssa asuvien potilaiden ulottuvilla.

Mitkä ovat eurooppalaisten osaamisverkostojen jäsenten tehtävät?

Eurooppalaisten osaamisverkostojen liikkeelle-panevia voimia ovat terveydenhuollon tuottajat ja kansalliset terveysturvaviranomaiset. Ne ovat luotettavia, ottavat vastuuta ja osallistuvat aktiivisesti verkostojen kehittämiseen ja toimintaan.

Kuten potilaiden oikeuksista rajatylittävissä terveydenhuollossa vuonna 2011 annetussa direktiivissä todetaan, komission tehtävä on luoda puitteet eurooppalaisille osaamisverkostoille. Komissio myös myöntää avustuksia verkostojen koordinoijien tukemiseen ja tarjoaa niille tekniset mahdollisuudet verkostoitumiseen.

Mitä muita toimia toteutetaan harvinaisten ja vaikeiden sairauksien hoitamiseksi ja torjumiseksi?

Eurooppalaiset osaamisverkostot ovat osa laajempaa strategiaa, jonka tavoitteena on parantaa eurooppalaisten terveysjärjestelmien tehokkuutta, saavutettavuutta ja joustavuutta. Euroopan komissio tukee jäsenvaltioita kokoomalla yhteen osaamista ja asiantuntemusta, rekistereitä, tietoja ja rahoitusta. Tuemme tutkimusta ja innovointia ja rahoitamme hankkeita ja yhteisiä toimia. Tarjoamme valmistajille kannustimia harvinaislääkkeiden kehittämiseen ja niiden markkinoille saattamiseen.

Mitä toivot eurooppalaisilta osaamisverkostoilta tulevaisuudessa?

Toivon, että eurooppalaiset osaamisverkostot tuottavat konkreettisia tuloksia kymmenille tuhansille harvinaisista sairauksista kärsiville potilaille, jotta heidän ei tarvitse enää etsiä vastauksia umpimähkään vaan heillä on mahdollisuus hyödyntää Euroopan parasta asiantuntemusta – ja siten elää pidempään ja terveempinä.



Sisällys

”Hyötyä tuhansille potilaille”	2	Perinnöllisten ja synnynnäisten poikkeavuuksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERNICA)	24
Taustaa	5	Synnynnäisten epämuodostumien ja harvinaisten oppimisvaikeuksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN ITHACA)	25
Mitä ovat eurooppalaiset osaamisverkostot?	6	Eurooppalaisen osaamiskeskuksen johtaminen	26
Endokriinisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (Endo-ERN)	7	Hengitysteiden sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN LUNG)	27
Munuissairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERKNet) ..	8	Pediatriksen syövän (hemato-onkologia) eurooppalainen osaamisverkosto (ERN PaedCan)	28
Lisäarvoa potilaille ja ammattilaisille	9	Hepatologisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN RARE-LIVER)	29
Luustosairauksien eurooppalainen verkosto (ERN BOND)	10	Tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN ReCONNET)	30
Eurooppalaisten osaamisverkostojen hyväksyminen	11	Harvinaisia sairauksia koskevat kansalliset politiikat	31
Kasvojen rakenteiden poikkeavuuksien ja korva-, nenä- ja kurkkutautien eurooppalainen osaamiskeskus (ERN CRANIO) ..	12	Immuunipuutoksen, autoinflammatoristen sairauksien ja autoimmuunisairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN RITA)	32
Epilepsioiden eurooppalainen osaamisverkosto (EpiCARE)	13	Neurologisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN-RND)	33
Aikuisten syöpien (kiinteiden kasvaimien) eurooppalainen osaamisverkosto (ERN EURACAN)	14	Ihosairauksien eurooppalainen verkosto (ERN Skin)	34
Jäsenvaltiot ohjaimissa	15	Lasten elinsiirtojen eurooppalainen osaamisverkosto (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
Hematologisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (EuroBloodNet)	16	Keskittyminen potilaiden terveystulosten parantamiseen: potilasjärjestöjen merkitys	36
Urogenitaalisten sairauksien ja häiriöiden eurooppalainen osaamisverkosto (ERN eUROGEN)	17	Perinnöllisten aineenvaihduntasairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (MetabERN)	38
Neuromuskulaaristen sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN EURO-NMD)	18	Multisysteemisten verisuonisairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (VASCERN)	39
Eurooppa: maailmanlaajuinen huippuosaamiskeskus	19	Eurooppalaisten osaamisverkostojen hakemisto	40
Silmäsairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN EYE) ..	20		
Perinnöllisten kasvainten eurooppalainen osaamisverkosto (ERN GENTURIS)	21		
Yhteistyö toiminnassa	22		
Kumppanit	22		
Sydänsairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN GUARD-HEART)	23		

Taustaa

Harvinaiset ja vaikeat sairaudet aiheuttavat kroonisia terveysongelmia, ja ne ovat usein hengenvaarallisia.

EU:ssa **5 000–8 000 harvinaista sairautta** vaikuttaa noin **30 miljoonan ihmisen** päivittäiseen elämään. Esimerkiksi pelkästään onkologian alalla tunnetaan lähes **300 erityyppistä harvinaista syöpää**, ja joka vuosi yli **puolella miljoonalla ihmisellä** diagnosoidaan jokin niistä.

Monella harvinaisesta tai vaikeasta sairaudesta kärsivällä ei ole mahdollisuutta saada diagnoosia ja korkealaatuista hoitoa. Asiantuntemus ja erikoisosaaminen voivat olla niukkaa, koska potilaita on määrällisesti vähän.

EU ja kansalliset hallitukset ovat sitoutuneet parantamaan harvinaisten ja vaikeiden sairauksien hoitoa vahvistamalla EU-tason yhteistyötä ja koordinoitua tukemalla harvinaisia sairauksia koskevia kansallisia suunnitelmia.

Vuonna 2011 potilaiden oikeuksista rajatylittävissä terveydenhuollossa annettu direktiivi antaa potilaille mahdollisuuden saada korvauksen toisessa EU:n jäsenvaltiossa annetusta hoidosta sekä helpottaa potilaiden terveydenhuoltoa koskevaa tiedonsaantia ja lisää siten heidän hoitovaihtoehtojaan. Direktiivi tuli voimaan EU:n jäsenvaltioissa vuonna 2013. Sillä korostetaan sähköisten terveyspalveluiden merkitystä ja kansallisten terveydenhuollon tietojärjestelmien yhteentoimivuuden tärkeyttä tiedonjaon helpottamisessa.

Tätä taustaa vasten ensimmäiset 24 eurooppalaista osaamisverkostoa aloittivat vuonna 2017 toimintansa EU:n terveysalan ohjelman tuella.

Monella harvinaisesta tai vaikeasta sairaudesta kärsivällä ei ole mahdollisuutta saada diagnoosia ja korkealaatuista hoitoa. Asiantuntemus ja erikoisosaaminen voivat olla niukkaa, koska potilaita on määrällisesti vähän.

5 000 – 8 000
HARVINAISTA SAIRAUTTA, KUTEN
300
HARVINAISTA SYÖPÄÄ, KOSKETTAA
30
MILJOONAA IHMIÄ EU:SSA



Mitä ovat eurooppalaiset osaamisverkostot?



Eurooppalaiset osaamisverkostot ovat virtuaalisia verkostoja, joissa on mukana terveydenhuollon tarjoajia ympäri Eurooppaa. Niiden tavoitteena on ehkäistä ja hoitaa vakavia ja kompleksisia sairauksia, jotka edellyttävät pitkälle erikoistunutta hoitoa ja tietämyksen ja voimavarojen keskittämistä.

6

Potilaan diagnoosin ja hoidon tarkistamiseksi eurooppalaiset osaamisverkostot järjestävät "virtuaalisia" paneeleja, jotka koostuvat lääketieteen eri alojen asiantuntijoista. Komiteoiden kokouksissa hyödynnetään erityistä IT-alustaa ja telelääketieteen välineitä.

Yhdelläkään maalla ei ole yksinään tietämystä ja kapasiteettia hoitaa kaikkia harvinaisia ja vaikeita sairauksia. Eurooppalaiset osaamisverkostot tarjoavat potilaille ja lääkäreille kaikkialla EU:ssa mahdollisuuden parhaaseen asiantuntemukseen ja elintärkeiden tietojen oikea-aikaiseen vaihtoon.

Heinäkuussa 2016 annetun ensimmäisen ehdotuspöytäkirjan seurauksena ensimmäiset eurooppalaiset osaamisverkostot hyväksyttiin joulukuussa 2016 ja käynnistettiin maaliskuussa 2017 Vilnassa, jossa järjestettiin niiden

ensimmäinen käynnistävä kokous. Alussa verkostoissa on mukana **yli 900 pitkälle erikoistunutta terveydenhuollon yksikköä, jotka sijaitsevat 313 sairaalassa 25 jäsenvaltiossa (ja Norjassa)**. Nämä 24 eurooppalaista osaamisverkostoa työskentelevät monien eri sairauksien, kuten muun muassa luustosairauksien, lapsuusajan syövän ja immuunikadon parissa. Seuraavan viiden vuoden aikana eurooppalaisten osaamisverkostojen odotetaan vahvistavan valmiuksiaan auttaa tuhansia EU:ssa asuvia potilaita, jotka kärsivät harvinaisista tai vaikeista sairauksista. Joka vuosi etsitään uusia terveydenhuollon tarjoajia, jotka haluavat liittyä eurooppalaisiin osaamisverkostoihin.

Eurooppalaisia osaamisverkostoja koskeva aloite saa tukea useista EU:n rahoitusohjelmista, mukaan lukien terveysalan ohjelma, Verkkojen Eurooppa -väline ja Horisontti 2020.

EU:n jäsenvaltiot johtavat eurooppalaisten osaamisverkostojen toimintaa: ne vastaavat laitosten tunnustamisesta kansallisella tasolla ja hyväksyvät hakemukset. Jäsenvaltioiden johtoryhmä vastaa EU:n eurooppalaisia osaamisverkostoja koskevan strategian kehittämisestä ja verkostojen hyväksymisestä. ■

Endokriinisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (Endo-ERN)



Harvinaisiin endokriinisiin sairauksiin kuuluvat hormonien liiallinen tai liian vähäinen tai poikkeava erityminen, hormoniherkkyys, umpirauhasen kasvain tai umpieritysjärjestelmästä johtuvat sairaudet. Epidemiologinen jakauma vaihtelee suuresti erittäin harvinaisista ja harvinaisista sairauksista esiintyvyydeltään alhaisiin sairauksiin. Esiintyvyydeltään alhaisesta sairaudesta kärsivät potilaat voivat edellyttää pitkälle erikoistunutta hoitoa monialaiselta tiimiltä, jota johtaa endokrinologi.

Endo-ERN on perustanut kahdeksan temaattista ryhmää, jotka kattavat

kaikki synnynnäiset ja myöhemmin saadut sairaudet. Niitä ovat lisämunaisten häiriöt, kalsiumin ja fosfaatin homeostaasin häiriöt, sukupuolen kehityshäiriöt ja maturaation häiriöt, glukoosin ja insuliinin homeostaasin geneettiset häiriöt, geneettiset endokriiniset kasvaimet, kasvuhäiriöt ja geneettiset obesiteettisyndroomat, aivolisäkkeen häiriöt ja kilpirauhasen häiriöt.

Tämän eurooppalaisen osaamisverkoston työ perustuu useisiin olemassa oleviin eurooppalaisiin verkostoihin, joita ovat muun muassa



Endo-ERN pyrkii tarjoamaan parempaa ja korkealaatuisempaa hoitoa ja mitattavia tuloksia harvinaisista endokriinisistä sairauksista kärsiville potilaille.

European Society of Endocrinology (ESE) ja European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE) sekä tieteellisen ja teknisen tutkimuksen alalla tehtävän eurooppalaisen yhteistyön (COST-toimet) avulla rahoitetut verkostot.

Endo-ERN pyrkii tarjoamaan parempaa ja korkealaatuisempaa hoitoa ja mitattavia tuloksia harvinaisista endokriinisistä sairauksista kärsiville potilaille helpottamalla monialaista ja rajatylittävää yhteistyötä ja koulutusta sekä kuuntelemalla potilasta.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Alberto M. Pereira
Leiden University Medical Center, Alankomaat

Munuaissairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERKNet)



Harvinaisiin ja vaikeisiin munuaissairauksiin lukeutuu monia erilaisia synnynnäisiä, periytyviä ja myöhemmin saatuja sairauksia. Arviolta ainakin kaksi miljoonaa eurooppalaista kärsii harvinaisesta munuaissairaudesta, joista glomerulopatia ja synnynnäiset munaisten epämuodostumat kattavat kumpikin noin miljoona tapaus. Myös perinnöllinen tubulopatia, tubulointerstitiaaliset sairaudet ja tromboottinen mikroangiopatia ovat kliinisesti merkittäviä harvinaisia ja erittäin harvinaisia sairauksia.

Verkkokonsultaatiopalvelut parantavat uusien ja vaikeiden tapausten hoidon hallintaa.

Nykyaikaiset diagnostivälineet antavat arvokasta tietoa sairauden ennusteesta ja hoitovaihtoehdoista. Testeihin pääsy ei ole kuitenkin helppoa kaikkialla. Myöhäisten diagnoosien ja viivästyneen hoidon vuoksi monet harvinaiset munuaissairaudet etenevät loppuvaiheeseen.

Tämä eurooppalainen osaamisverkosto pyrkii parantamaan diagnosti- ja hoitostandardeja kaikkialla Euroopassa. Verkosto sopii yksimielisesti rationaalista diagnoosialgoritmeista, joita sovelletaan potilaisiin, joilla havaitaan

munuaistautiin viittaavia merkkejä ja oireita. Näihin lukeutuvat geenitestauksen vakiokriteerit tapauksissa, joissa epäillään perinnöllistä munuaissairautta. Työryhmät määrittelevät kliiniset hoitosuunnitelmat hoitovaihtoehtojen perusteellisen selvityksen jälkeen.

Verkkokonsultaatiopalvelut parantavat uusien ja vaikeiden tapausten hoidon hallintaa. Virtuaalisen konsultaatiolautakunnan kuulemista täydennetään hallinnollisilla toimilla, joilla helpotetaan tarvittaessa potilaiden siirtymistä erikoistuneisiin hoitolaitoksiin EU:n

rajatylittävästä terveydenhuollosta annetun direktiivin ja sosiaaliturva-asetuksen mukaisesti. Terveydenhuoltoalan ammattilaisten opetusta ja koulutusta varten kehitetään monenlaisia verkko-seminaareja.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Franz Schaefer

University Hospital Heidelberg, Saksa

Lisääarvoa potilaille ja ammattilaisille

Harvinaisista ja vaikeista sairauksista kärsivät potilaat voivat joutua odottamaan selkeää diagnoosia vuosia. Tämä voi olla potilaille ja heidän perheilleen turhauttava ja masentava kokemus. Monet näistä sairauksista kärsivät ovat lapsia, joiden kehitys kärsii heidän joutuessa odottamaan ja tapaamaan usein useita asiantuntijoita diagnoosin saamiseksi.

Eurooppalaiset osaamisverkostot parantavat suuren yleisön ja ammattilaisten tietämystä harvinaisista ja vaikeista sairauksista sekä lisäävät todennäköisyyttä saada varhaisessa vaiheessa tarkka diagnoosi ja tehokasta hoitoa, mikäli sellaista on saatavilla.

Verkostot ovat foorumi, jossa kehitetään ohjeistuksia, koulutusta ja osaamisen jakoa. Eurooppalaiset osaamisverkostot edistävät laajoja kliinisiä tutkimuksia, joiden avulla pyritään parantamaan sairauksien ymmärtämistä ja kehittämään uusia lääkkeitä keräämällä yhteen suuria määriä potilastietoja.

Erikoistuneille terveydenhuoltoalan ammattilaisille eurooppalaiset osaamisverkostot tarjoavat mahdollisuuden verkostoitua samanhenkisten asiantuntijoiden kanssa

ympäri Eurooppaa. Näin päästään eroon eristyneisyydestä, jota monet harvinaisten sairauksien asiantuntijat kokevat.

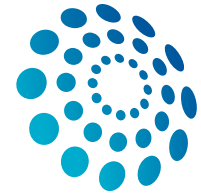
Terveydenhuollon tarjoamisen innovaatiot ovat eurooppalaisten osaamisverkostojen kulmakivi. Verkostot kehittävät uusia hoitomalleja, sovelluksia ja välineitä sähköisiä terveyspalveluita varten sekä innovatiivisia lääketieteellisiä ratkaisuja ja laitteita, jotka muuttavat tapaa tarjota hoitoa. Eurooppalaiset osaamisverkostot ovat virtuaaliseen terveydenhuoltoon suunnattujen digitaalisten palvelujen kehityshautomoja.

Verkostot ovat foorumi, jossa kehitetään ohjeistuksia, koulutusta ja osaamisen jakoa.

Eurooppalaiset osaamisverkostot kasvatavat mittakaavaetuja ja takaavat resursien tehokkaamman käytön, mikä vaikuttaa myönteisesti kansallisten terveydenhuoltojärjestelmien kestävytyteen. Verkostot ovat näkyvä osoitus siitä, mitä solidaarisuus voi saada aikaan Euroopassa.



Luustosairauksien eurooppalainen verkosto (ERN BOND)



Harvinaiset luustosairaudet kattavat luun muodostuksen, uudelleenmuodostuksen ja poiston häiriöt sekä näiden prosessien sääntelymekanismien häiriöt. Ne aiheuttavat lyhytkasvuisuutta, luiden epämuodostumia, hampaiston poikkeavuuksia, kipua, murtumia ja vammaisuutta sekä voivat vaikuttaa haitallisesti neuro-muskulaarisiin toimintoihin ja hematopoieesiin.

ERN BOND keskittyy kaikkiin harvinaisiin luustosairauksiin – niin synnynnäisiin, kroonisiin kuin geneettistä alkuperää oleviin – jotka vaikuttavat rustoon, luihin ja hammasluuhun. Verkosto keskittyy aluksi esimerkiksi synnynnäiseen luutumisvajauteen, X-kromosomaaliseen hypofosfatemiaan (XLH) ja akondroplasiaan (ACH) niiden esiintyvyyden, diagnosoinnin ja hallinnan vaikeuden ja uusien kehittyvien hoitojen vuoksi ja siirtyä harvinaisempiin sairauksiin luotuaan systemaattiset toimintatavat.

Työssään potilaiden parissa BOND kehittää toimia, jotka perustuvat potilaiden ilmoittamiin tuloksiin ja kokemuksiin. Verkosto kehittää ohjeistuksia, joilla pyritään kehitykseen ja



Työssään potilaiden parissa BOND kehittää toimia, jotka perustuvat potilaiden ilmoittamiin tuloksiin ja kokemuksiin.

parhaiden käytänteiden levittämiseen. Uusia hoitoja kehitettäessä verkosto varmistaa, että asianomaiset potilaat saavat tutkimukset käyttöönsä nopeasti.

BOND tekee sähköisten terveystietojen ja telelääketieteen alustojen avulla mahdolliseksi taitojen kehittämisen sekä työvierailut, kurssit ja tiedotustoimenpiteet. Verkosto pyrkii nopeuttamaan diagnoosin saantia, vähentämään tarpeettomia testejä, parantamaan diagnoosien tarkkuutta ja tuomaan saataville uusia mahdollisia hoitoja 2–3 vuoden sisällä.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Tri Luca Sangiorgi
Rizzoli Orthopaedic Institute,
Bologna, Italia

Eurooppalaisten osaamisverkostojen hyväksyminen

EU:n jäsenvaltiolla on keskeinen rooli eurooppalaisten osaamisverkostojen nimittämisessä ja kehittämisessä. Saadakseen eurooppalaisen osaamisverkoston aseman verkoston jäsenet jättävät hakemuksen Euroopan komissiolle. Hakemuksen arvioi riippumaton arviointielin, joka laatii raportin jokaisesta hakijasta. Jäsenvaltioiden johtoryhmä päättää tämän jälkeen, hyväksyykö se eurooppalaisen osaamisverkoston hakemuksen vai ei.

Jäsenvaltioiden johtoryhmään osallistuvat kaikki jäsenvaltiot ja Norja, ja sillä on keskeinen asema eurooppalaisia osaamisverkkoja koskevan

strategian kehittämisessä. Jäsenvaltioiden johtoryhmä jatkaa eurooppalaisten osaamisverkostojen jäsenten valvontaa, arvioi uudet hakijat olemassa oleviin verkostoihin ja hyväksyy mahdolliset uudet verkostot.

Maat, jotka eivät ole edustettuina hyväksytyssä eurooppalaisessa osaamisverkostossa, voivat osallistua sellaisten terveydenhuollon tarjoajien kautta, jotka jäsenvaltio on nimittänyt kansalliseksi kumppani- ja/tai yhteistyölaitoksiksi.

Tärkeimmät kriteerit

potilaskeskeinen ja kliinisesti johdettu

10 jäsentä vähintään **kahdeksassa** maassa

vahva riippumaton arviointi

verkoston ja jäsenten kriteerien täyttäminen

kansallisten viranomaisten suositus ja hyväksyntä

”Tästä on konkreettista hyötyä potilaiden hoidossa ja verkostojen hallinnassa.”

Professori Katarzyna Kotulska-Józwiak, konsultoiva neurologi ja yksi Puolan edustajista jäsenvaltioiden johtoryhmässä, kertoo, että asiantuntijoita ja potilaita kuultiin määrittäessä eurooppalaisten osaamisverkostojen kokoonpanoa. ”Halusimme luoda verkostot yksittäisille sairauksille vastataksemme sidosryhmien odotuksiin”, hän toteaa. ”Tästä on konkreettista hyötyä potilaiden hoidossa ja verkostojen hallinnassa.”

Kasvojen rakenteiden poikkeavuuksien ja korva-, nenä- ja kurkkutautien eurooppalainen osaamiskeskus (ERN CRANIO)



Synnynnäisistä kasvojen rakenteiden poikkeavuuksista kärsivät lapset, joilla on syntyessään aivoissa, kallossa ja/tai kasvoissa kehittymättömiä tai poikkeavasti kehittyneitä osia, jotka aiheuttavat merkittäviä toiminnallisia ongelmia ja psykososiaalisia haasteita. Potilaita on seurattava ja hoidettava syntymästä aikuisuuteen. Kliininen ja yleinen tieto näistä poikkeavuuksista on vähäistä, ja diagnosointi voi olla äärimmäisen vaikeaa.

Verkosto kehittää lukuisiin häiriöihin keskittyviä kursseja, joille voi osallistua vapaapäisyisellä verkkosivustolla.

Tämä eurooppalainen osaamisverkosto puuttuu lukuisiin hoidon puutteisiin lisäämällä merkittävästi hoitohenkilökunnan tietämystä kasvojen rakenteiden poikkeavuuksista. Verkosto kehittää lukuisiin häiriöihin keskittyviä kursseja, joille voi osallistua vapaapäisyisellä verkkosivustolla.

Jäsenet toimivat yhdessä parantaakseen koulutusta ja tutkimusta tiiviissä yhteistyössä potilasjärjestöjen kanssa. Jos potilasjärjestöä ei ole, kuullaan potilaskohderyhmiä. ERN CRANIO



arvioi osallistuvissa laitoksissa leikkaushoidon tyyppiä ja ajoitusta niiden vaikutusten selvittämiseksi ja parhaiden käytänteiden vertailemiseksi Euroopassa.

Verkosto kerää tietoja lukuisten poikkeavuuksien pitkän aikavälin seurauksista ja auttaa potilaiden ja näiden vanhempien neuvonnassa sekä keskittää hoitoa alueisiin, jotka ovat saaneet liian vähän huomiota. Verkosto tukee uusien taustalla

olevien geenien paikantamista lisäämällä tutkimuksiin osallistuvien henkilöiden määrää. ■

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Irene Mathijssen
Erasmus Medical Center,
Alankomaat

Epilepsioiden eurooppalainen osaamisverkosto (EpiCARE)



Epilepsia koskettaa vähintään kuutta miljoonaa ihmistä Euroopassa. Perinteiset antiepileptiset lääkkeet auttavat **60–70 prosenttia** potilaista elämään **ilman kohtauksia**. Refraktorisesta epilepsiasta kärsivien potilaiden kliiniset näkymät ovat huonot.

Perinteisesti epilepsiaa on hoidettu yhtenä sairautena, mutta nämä häiriöt katsotaan yhä lisääntyvässä määrin joukoksi harvinaisia ja vaikeita sairauksia. ORPHANET — harvinaisten sairauksien ja harvinaislääkkeiden portaali — listaa 137 häiriötä, joissa epilepsia on pääasiallinen oire. Monet potilaat jäävät kuitenkin ilman diagnoosia ja hoitoa.

Verkosto pyrkii tarjoamaan kaikille potilaille mahdollisuuden leikkausta edeltävään arviointiin ja epilepsialeikkaukseen, lisäämään epilepsian harvinaisten syiden diagnosointia, parantamaan sellaisten potilaiden tunnistamista, joiden epilepsialla on hoidettavissa oleva harvinainen syy, lisäämään pääsyä harvinaisten syiden erikoishoitoon sekä vahvistamaan harvinaisten ja vaikeiden epilepsioiden innovatiivisten kausaalisten hoitojen tutkimusta.



EpiCARE-verkosto pyrkii lisäämään kohtauksettomien potilaiden määrää Euroopassa.

EpiCAREN työn taustalla on eurooppalaisen pilottiosaamisverkosto E-pilepsy, joka pyrkii lisäämään tietämystä ja epilepsialeikkausten saatavuutta tarkoin valittujen potilaiden kohdalla ja hyödynsi tehokkaasti sähköisiä välineitä ja monialaisia ryhmäkeskusteluja. EpiCARE-verkosto, jossa on mukana aktiivisia jäseniä potilasjärjestöistä, pyrkii lisäämään kohtauksettomien potilaiden määrää Euroopassa. ■

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Helen Cross
Great Ormond Street Hospital
for Children, NHS Trust,
Yhdistynyt kuningaskunta

Aikuisten syöpien (kiinteiden kasvaimien) eurooppalainen osaamisverkosto (ERN EURACAN)



Harvinaisia syöpiä on tunnistettu yli **300**. ERN EURACAN kattaa kaikki harvinaiset kiinteinä kasvaimena ilmenevät aikuisten syövät ja jaottelee ne kymmeneen RARECARE-luokituksen ja ICD10:n mukaiseen ryhmään. Harvinaisten syöpien hallinta asettaa merkittäviä diagnostisia haasteita, joilla on joskus merkittäviä seurauksia potilaiden elämäntilanteelle ja hoitotuloksille. Potilaiden epäasianmukainen hoito voi myös lisätä syövän uusiutumisen ja kuoleman riskiä.

ERN EURACAN jakaa parhaiden käytänteiden välineitä ja perustaa harvinaisten syöpien asiantuntijalaitoksia. Se myös laatii säännöllisesti päivitettäviä ohjeistuksia diagnosointiin ja hoitoihin liittyviin kliinisiin käytänteisiin. Verkosto pyrkii tavoittamaan kaikki EU-maat viiden vuoden sisällä ja kehittämään lähetejärjestelmän sen takaamiseksi, että 75 prosenttia potilaista hoidetaan EURACAN-laitoksessa. Se pyrkii parantamaan potilaiden selviytymistä, tuottamaan



Verkosto pyrkii tavoittamaan kaikki EU-maat viiden vuoden sisällä ja kehittämään lähetejärjestelmän sen takaamiseksi, että 75 prosenttia potilaista hoidetaan EURACAN-laitoksessa.

potilaille ja lääkäreille viestintävälineitä kaikilla kielillä sekä kehittämään monikansallisia tietokantoja ja kasvainpankkeja.

Tämä eurooppalainen osaamisverkosto perustuu jo olemassa oleviin kliinisiin verkostoihin ja tutkimusverkostoihin, jotka ovat tehneet onnistuneita kliinisiä tutkimuksia European Organisation for Research and Treatment in Cancerin (EORTC) kautta ja laatineet ohjeistuksia European Society for Medical Oncology (ESMO) kautta. Verkosto hyödyntää myös European Neuroendocrine



Tumour Society (ENETS) ja Connective Tissues Cancer Networkin (Conticanet) muodostamien verkostojen työtä sekä useita EU:n tutkimushankkeita.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Jean-Yves Blay

Centre Léon Bérard,

Lyon, Ranska

Jäsenvaltiot ohjaimissa

Paul Boom edustaa Alankomaita jäsenvaltioiden johtoryhmässä. **Jäsenvaltioiden johtoryhmä on keskeisessä roolissa päätettäessä eurooppalaisten osaamisverkostojen tulevaisuudesta ja hyväksyttäessä verkostoja.** "Lainsäädännössä todetaan selvästi, että jäsenvaltiot ovat ohjaimissa", Boom toteaa. "Kansalliset viranomaiset määrittävät, täytävätkö eurooppalaiseksi osaamisverkostoksi hakijat laatua, potilaiden osallistumista ja hallintoa koskevat kriteerit."

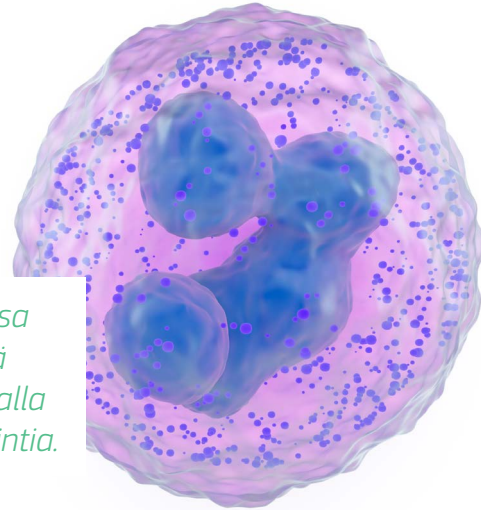
Boomin mukaan jäsenvaltiot työskentelevät kansallisella tasolla myös varmistaakseen, että eurooppalaisilla osaamisverkostoilla on hyvät yhteydet kansallisiin terveyspalveluihin. "Eurooppalaisista osaamisverkostoista ei saa tulla itsenäisiä huippuosaamisen saaria, jotka toimivat eristyksissä", hän toteaa. "Niillä on hyvät yhteydet sairaala- ja omaishoitopalveluihin, ja niiden on tuotava etua paikallisille yhteisöille sekä tuettava potilaita ympäri Eurooppaa."

Kun eurooppalaisten osaamisverkostojen vaikutusta tarkastellaan laajemmin, ne edustavat Boomin mukaan uutta jännittävää aikakautta eurooppalaisessa terveydenhuoltoalan yhteistyössä. Ne ovat selkeä esimerkki siitä, kuinka jäsenvaltiot voivat toimia yhdessä ja tuoda lisäarvoa kansalaisille. "Mielestäni eurooppalaiset osaamisverkostot voisivat toimia sähköisten terveyspalveluiden välineiden kehitysooruminä, ja yleisempien kroonisten sairauksien alalla yhteistyötä voitaisiin myös tiivistää", hän sanoo. "Meillä on nyt pohja, jolle voimme rakentaa. Jäsenvaltioilla on mahdollisuus kokoontua yhteen keskustelemaan yhteisistä terveydenhuollon haasteista ja pohtimaan asioita laaja-alaisesti."



"Meillä on nyt pohja, jolle voimme rakentaa. Jäsenvaltioilla on mahdollisuus kokoontua yhteen keskustelemaan yhteisistä terveydenhuollon haasteista ja pohtimaan asioita laaja-alaisesti."

Hematologisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (EuroBloodNet)



Joissakin maissa on olemassa tietyissä oloissa ehkäiseviä ohjelmia, mutta seulonnan alalla tarvitaan pikaisesti harmonisointia.

Hematologiisiin sairauksiin lukeutuvat veri- ja luuydin-solujen, imukudosen ja hyytymistekijän poikkeavuudet, joista lähes kaikki ovat harvinaisia. Ne voidaan jakaa kuuteen luokkaan: harvinaiset punaisten verisolujen viat, luuytimen vajaatoiminta, harvinaiset hyytymishäiriöt, hemokromatoosi ja muut harvinaiset geneettiset raudan kertymishäiriöt, myeloidiset kasvaimet ja lymfoidiset kasvaimet.

Harvinaisten hematologisten sairauksien (RHD) diagnosointi edellyttää huomattavaa kliinistä asiantuntemusta ja laajoja laboratoriopalveluja ja kuvannustekniikoita. Nämä testit mahdollistavat Maailman terveysjärjestön kriteerien mukaisen tarkan tautiluokituksen käyttäen kansainvälisiä pisteytysjärjestelmiä ja mahdollisesti biologisia merkkiaineita.

Kun otetaan huomioon nämä vaatimukset sekä se, että jotkut harvinaiset hematologiset sairaudet ovat hyvin harvinaisia, diagnoosi jää

usein huomiotta tai viivästyy erityisesti iäkäämpien potilaiden kohdalla. Hoitaminen on myös usein vaikeaa, koska se edellyttää erityistä infrastruktuuria ja työryhmiä ja koska tiettyjä hoitoja, kuten allogeenisia kantasolujen siirtoja tai hyytymistekijöitä, on vaikea saada.

Joissakin maissa on olemassa tietyissä oloissa ehkäiseviä ohjelmia, mutta seulonnan alalla tarvitaan pikaisesti harmonisointia.

EuroBloodNet pyrkii EU:n rahoittamien European Network for Rare and Congenital Anaemias -verkoston (ENERCA) ja European Haematology Association -järjestön (EHA) hankkimalla kokemuksella parantamaan terveydenhuollon saatavuutta harvinaisten hematologisten sairauksien

kohdalla, edistämään ohjeistuksia ja parhaita käytänteitä, parantamaan koulutusta ja osaamisen jakoa, tarjoamaan kliinistä neuvontaa kansallisen asiantuntemuksen ollessa vähäistä sekä lisäämään alalla tehtävien kliinisten kokeiden määrää.

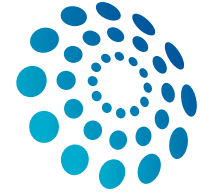
VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Pierre Fenax

Hôpital Saint-Louis,

Paris, Ranska

Urogenitaalisten sairauksien ja häiriöiden eurooppalainen osaamisverkosto (ERN eUROGEN)



Harvinaiset ja vaikeat urogenitaaliset häiriöt voivat edellyttää kirurgista korjaamista, joka tapahtuu usein potilaan ollessa vastasyntynyt tai lapsi. Virtsa- ja ulosteinkontinenssi on raskas taakka pediatriisille, nuorille ja aikuisille potilaille. Niistä kärsivät potilaat vaativat monialaisten asiantuntijaryhmien tarjoamaa elinikäistä hoitoa. Nämä asiantuntijaryhmät suunnittelevat ja suorittavat leikkauksen ja antavat leikkauksen jälkeen fysioterapeuttista ja psykologista tukea.

eUROGEN antaa riippumattomasti arvioituja ohjeistuksia parhaista käytänteistä ja parantaa hoitotulosten jakamista. Se tarjoaa ensimmäistä kertaa mahdollisuuden jäljittää potilaiden pitkän aikavälin tulokset 15–20 vuoden ajanjaksolla.

Verkosto kerää puuttuvia tietoja ja materiaaleja, kehittää uusia ohjeistuksia, kerää tietoa parhaista käytänteistä, tunnistaa käytänteiden vaihtelun, kehittää koulutusohjelmia, määrittää tutkimusohjelman yhteistyössä potilaiden edustajien kanssa ja jakaa tietämystä osallistumalla virtuaalisiin monialaisiin



ryhmiin. Vuoteen 2020 mennessä vähintään 50 uutta harvinaisten urogenitaalisten sairauksien asiantuntijaa on hyötynyt eUROGENin kehittämistä erityisistä koulutus- ja stipendiohjelmissa.

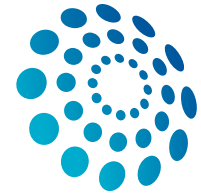
Viime kädessä verkosto pyrkii edistämään lääketieteen alan innovaatioita ja parantamaan diagnostiikkaa ja potilaiden hoitoa.

Se tarjoaa ensimmäistä kertaa mahdollisuuden jäljittää potilaiden pitkän aikavälin tulokset 15–20 vuoden ajanjaksolla.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Christopher Chapple
Sheffield Teaching Hospitals
NHS Foundation Trust,
Yhdistynyt kuningaskunta

Neuromuskulaaristen sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN EURO-NMD)



Neuromuskulaarisia sairauksia (NMD) esiintyy varhaisesta lapsuudesta myöhäisaikuisuuteen. Niille on ominaista lihasheikkous ja lihasten surkastuminen, mutta niihin voi liittyä myös muita oireita, kuten uupumusta, kipua, puutumista, sokeutta, nielemisvaikeuksia, hengitysvaikeuksia ja sydänsairauksia. Useimmat neuromuskulaariset sairaudet ovat eteneviä ja invalidisoivia ne rajoittavat elinajanodotetta ja elämänlaatua.

Diagnoosin ja hoidon saannissa on eri

puolilla Eurooppaa huomattavia eroja ja epätasapainoa. Tulosten parantamiseen liittyviä suurimpia haasteita ovat viive lähteen antamisessa perusterveydenhuollosta erikoishoitolaitokseen sekä pediatriasta palveluista aikuispalveluihin siirtymisen hallinta.

ERN EURO-NMD yhdistää Euroopan johtavat asiantuntijat tarjotakseen potilaille pääsyn erikoishoitoon virtuaalisten ja todellisten konsultaatioiden kautta. Verkosto pyrkii lyhentämään diagnoosin saamiseen kuluvaa aikaa



Verkosto pyrkii lyhentämään diagnoosin saamiseen kuluvaa aikaa 40 prosenttia viiden ensimmäisen vuoden aikana, parantamaan diagnoosin saantia 15 prosenttia sekä lisäämään pääsyä asianmukaisiin hoitoprosesseihin.

40 prosenttia viiden ensimmäisen vuoden aikana, parantamaan diagnoosin saantia 15 prosenttia sekä lisäämään pääsyä asianmukaisiin hoitoprosesseihin.

Lisäksi ERN EURO-NMD kehittää uusia ohjeistuksia ja tarjoaa terveydenhuollon ammattilaisille ja potilaille sairauskohtaista parhaisiin käytänteisiin perustuvaa tietoa. Verkoston luoma ja hallitsema tieto tulee laajasti saataville sähköisten terveyspalveluiden välisinein. Rakentamalla vahvalle yhteistyön perinnölle verkosto vahvistaa

yhteistoimintaa, jolla on mahdollista ohjata tutkimusta ja hoitojen kehitystä puuttumaan vastaamatta jääneisiin potilaiden tarpeisiin. ■

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Kate Bushby
Newcastle upon Tyne Hospitals
NHS Foundation Trust,
Yhdistynyt kuningaskunta

Eurooppa: maailmanlaajuinen huippuosaamiskeskus

Eurooppalaiset osaamisverkostot aloittivat toimintansa maaliskuussa 2017. Vaikka verkostot ovat vielä uusia ja niiden ensisijainen tarkoitus on parantaa harvinaisista ja vaikeista sairauksista kärsivien eurooppalaisten elämää, niillä on maailmanlaajuisia vaikutuksia.

Eurooppalaiset osaamisverkostot hyödyntävät parhaita käytänteitä siellä, missä niitä on olemassa, ja luovat uusia alueille, joilla niitä ei vielä ole. **Verkostot auttavat tekemään Euroopasta harvinaisten ja vaikeiden sairauksien toimintakeskuksen.**

Eurooppalaisilla osaamisverkostoilla on esimerkiksi hyvät edellytykset panna ohjeistukset täytäntöön. Niiden sairauksien osalta, joista ei ole olemassa diagnoosi- tai hoito-ohjeistuksia, verkostoilla on edellytykset kehittää ohjeistuksia ja parhaita käytänteitä.

Eurooppalaisilla osaamisverkostoilla on asiantuntijat ja potilasryhmät yhdistämällä mahdollisuus helpottaa klinisiä tutkimuksia ja testata hoitomuotoja. Tämä nostaa ne innovoinnin eturintamaan lukuisten harvinaisten sairauksien aloilla.



Eurooppalainen osaamisverkostomalli voi toimia esimerkkinä muille. Eurooppalaista rajatylittävää yhteistyötä varten kehitetyillä nykyaikaisilla sähköisen terveydenhuollon välineillä voidaan vahvistaa kansainvälistä yhteistyötä parantaen samalla pääsyä terveydenhuollon piiriin.

Eurooppalaiset osaamisverkostot hyödyntävät parhaita käytänteitä siellä, missä niitä on olemassa, ja luovat uusia alueille, joilla niitä ei vielä ole.

Silmäsairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN EYE)



Harvinaiset silmäsairaudet (RED) ovat lasten ja nuorten aikuisten näkökyvyn heikkenemisen ja sokeutumisen pääasiallisia aiheuttajia. Harvinaisten sairauksien ja harvinaislääkkeiden portaali (ORPHANET) on listattu yli 900 harvinaista silmäsairautta. Näitä ovat yleisemmin esiintyvät sairaudet, kuten retinitis pigmentosa, jonka arvioitu esiintyvyys on 1:5000, sekä jotkut erittäin harvinaiset sairaudet, jotka on kuvattu lääketieteellisessä kirjallisuudessa vain kerran tai kaksi.

Verkoston pääasiallinen tavoite on virtuaaliklinikan – nimeltä EyeClin – kehittäminen harvinaisten silmäsairauksien asiantuntemuksen parhaan mahdollisen kattavuuden takaamiseksi ja asiantuntemuksen rajatylittävän levittämisen helpottamiseksi.

ERN EYE käsittelee näitä sairauksia neljässä temaattisessa ryhmässä: harvinaiset verkkokalvon sairaudet, harvinaiset neuro-oftalmologiset sairaudet, pediatriksen oftalmologian alaan kuuluvat harvinaiset sairaudet sekä harvinaiset silmän etuosan sairaudet.

Lisäksi näille neljälle pääteemalle yhteisiin ongelmiin pureutuu kuusi poikittaisryhmää. Lisätyöryhmät keskittyvät tiettyihin alueisiin,

kuten geenitestaukseen, rekistereihin, tutkimukseen, koulutukseen, viestintään ja potilaisiin.

Verkoston pääasiallinen tavoite on virtuaaliklinikan – nimeltä EyeClin – kehittäminen harvinaisten silmäsairauksien asiantuntemuksen parhaan mahdollisen kattavuuden takaamiseksi ja asiantuntemuksen rajatylittävän levittämisen helpottamiseksi.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Ranska

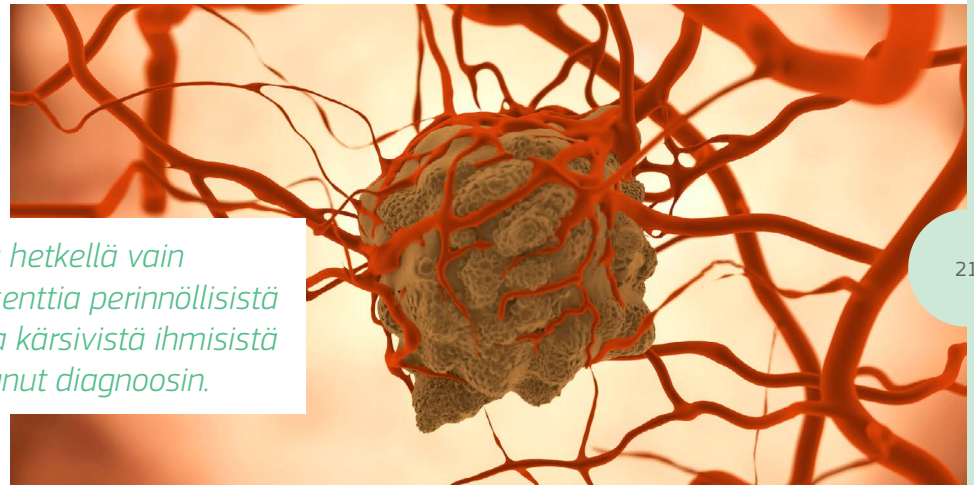
Perinnöllisten kasvainten eurooppalainen osaamisverkosto (ERN GENTURIS)



Perinnölliset kasvaimet ovat sairauksia, joissa perityt geenimutaatiot altistavat yksilöitä kehittämään kasvaimia. Syövän elinikäisen riski voi olla jopa 100 prosenttia. Vaikka elinjärjestelmät, joissa kasvaimia esiintyy, ovat hyvin erilaisia, niistä kärsivät potilaat kohtaavat samankaltaisia haasteita: diagnoosin saannin viivästyminen, ehkäisytoimien puute potilaiden ja terveiden sukulaisten kohdalla sekä epäasianmukainen hoito. Tällä hetkellä vain 20–30 prosenttia perinnöllisistä kasvaimista kärsivistä ihmisistä on saanut diagnoosin.

Tällä hetkellä vain 20–30 prosenttia perinnöllisistä kasvaimista kärsivistä ihmisistä on saanut diagnoosin.

ERN GENTURIS pyrkii parantamaan näiden oireyhtymien tunnistamista, minimoimaan kliinisten tulosten variaatiota, suunnittelemaan ja panemaan täytäntöön ohjeistuksia, kehittämään rekistereitä ja biopankkeja, tukemaan tutkimusta ja antamaan potilaille vaikutusmahdollisuuksia. Verkosto antaa tietoa suurelle yleisölle ja terveydenhuollon ammattilaisille ja vahvistaa parhaiden käytänteiden jakamista Euroopassa. Monitieteelliseen hoitoon pääsyä parannetaan uusilla monimutkaisia tapauksia



koskevilla jakamisen ja keskustelun malleilla ja standardeilla. Verkosto parantaa geenitautuksen laatua ja tulkintaa ja lisää potilaiden osallistumista klinisiin tutkimusohjelmiin.

ERN GENTURIS tekee yhteistyötä muiden eurooppalaisten osaamisverkostojen kanssa parantaakseen sellaisten perinnöllisistä kasvaimista kärsivien potilaiden hoitoa, joilla on toisen verkoston erikoisalaan kuuluvia sairauksia. ■

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Noline Hoogerbrugge
Radboud University Medical Center,
Alankomaat

Yhteistyö toiminnassa

Tietotekniikalla (IT) ja sähköisen terveydenhuollon välineillä voi olla suuri merkitys yhteistyön helpottamisessa. Eurooppalaiset osaamisverkostot ovat yhteydessä toisiinsa erityisten IT-alustojen kautta, joiden avulla verkoston koordinaattori voi kutsua koolle lääketieteen asiantuntijoista koostuvan ”virtuaalisen” neuvokomitean hyödyntäen telelääketieteen välineitä potilaan tilan tarkistamiseksi diagnoosia tai hoitoa varten. Tämä antaa aikaisemmin harvinaisia ja vaikeita sairauksia yksin hoitaneille terveydenhuollon ammattilaisille mahdollisuuden konsultoida kollegoita ja saada toinen mielipide kollegalta. Näiden välineiden keskeinen ominaisuus on yhteentoimivuus.

Teknologian ansiosta maantieteellinen etäisyys ei estä hajallaan toimivien ryhmien yhteistyötä. Joissakin tapauksissa riittää puhelu tai videopuhelu. Toisissa tapauksissa verkostot voivat käyttää erityisiä järjestelmiä kudoksenäytteiden tai korkearesoluutioisten kuvien jakamiseen. Näitä teknologioita voidaan käyttää myös tapausvarastona, joka auttaa rakentamaan laajan tapauspankin lisätutkimuksia varten.

Kun patologinen tai radiologinen data on esimerkiksi jaettu kerran turvallisesti, verkoston jäsenet voivat kirjautua sisään, katsoa kuvat ja kommentoida niitä suljetussa ympäristössä. Hoitava lääkäri on edelleen vastuussa

potilaansa hoidosta, mutta hän voi hyödyntää eurooppalaista osaamisverkostoa arvokkaana tukiresurssina.

Teknologian ansiosta maantieteellinen etäisyys ei estä hajallaan toimivien ryhmien yhteistyötä.

Kumppanit

Eurooppalaisten osaamisverkostojen tarkoituksena on tuottaa aitoa lisäarvoa kaikille EU:n jäsenvaltioille. Asianomainen lainsäädäntö antaa **maille, jotka eivät ole edustettuina hyväksytyssä eurooppalaisessa osaamisverkostossa**, mahdollisuuden osallistua sellaisten terveydenhuollon tarjoajien kautta, jotka jäsenvaltio on nimittänyt kansallisiksi kumppani- ja/tai yhteistyölaitoksiksi.

Jäsenvaltiot saattavat myös haluta nimittää kansallisen koordinaatiokeskuksen, joka pitää yhteyttä kaikkiin eurooppalaisiin osaamisverkostoihin. Eurooppalaisten osaamisverkostojen jäsenvaltioiden johtoryhmä luo yhteisen kehyksen näiden laitosten nimittämiseksi ja integroimiselle eurooppalaiseen osaamisverkostoihin. On kuitenkin tärkeää, että jäsenmaat nimittävät

kumppanit avoimilla, läpinäkyvillä ja vanhoilla menettelyillä.

Osa jäsenvaltioista nimittää ensimmäiset kumppanilaitokset vuoden 2017 loppuun mennessä.



Sydänsairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN GUARD-HEART)

Harvinaisia sydänsairauksia voi esiintyä koko potilaan eliniän ajan, ja ne ovat enimmäkseen geneettisiä. Näille sairauksille ovat ominaisia moninaiset oireet ja merkit, jotka eivät vaihteile ainoastaan tautien välillä vaan myös potilaiden välillä. Kaikkiin näihin sydänsairauksiin liittyy ainutlaatuinen alttius yhtäkkiseen kuolemaan nuorella iällä. Yleensä näitä kuolemia esiintyy muutoin terveillä ihmisillä.

ERN GUARD-HEART pyrkii vahvistamaan asiantuntemuksen ja resurssien koordinointia, jotta voidaan helpottaa monitieteellisen tiedon keruuta. Tiedot kartoitetaan, ja tietoa jaetaan suurelle yleisölle.

GUARD-HEART-verkosto on tunnistanut seuraavat temaattiset alueet: familiaaliset sähköiset häiriöt, familiaaliset kardiomyopatiat, synnynäiset sydänviat ja muut harvinaiset sydänsairaudet. Nämä teemat perustuvat European Society of Cardiology -järjestön (ESC) kliinisiin ohjeistuksiin, kansainväliseen tautiluokituksen (ICD10) ja ORPHANET-portaaliin.

ERN GUARD-HEART pyrkii vahvistamaan asiantuntemuksen ja resurssien koordinointia, jotta

voidaan helpottaa monitieteellisen tiedon keruuta. Tiedot kartoitetaan, ja tietoa jaetaan suurelle yleisölle.

Terveydenhuoltopalveluille tietoa annetaan yhteisen sähköisten terveyspalveluiden alustan kautta. Näin potilaat ja terveydenhuollon ammattilaiset ympäri Eurooppaa saavat laajemmin käyttöönsä asiantuntemusta. Vahvistamalla tiiviimpää yhteistyötä asiantuntijoiden välillä saadaan ja jaetaan uutta tieteellistä tietoa,

jonka avulla voidaan tukea uusien diagnosointi- ja hoitomenettelyjen kehittämistä ja uusien harvinaisten sydänsairauksien tunnistamista. ■

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Arthur Wilde
Academic Medical Center, Amsterdam,
Alankomaat

Perinnöllisten ja synnynnäisten poikkeavuuksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERNICA)



ERNICA keskittyy synnynäisiin epämuodostumiin ja varhaisessa elämänvaiheessa ilmeneviin sairauksiin, jotka edellyttävät monialaista hoitoa ja pitkän aikavälin seuranta, ja tutkii siirtymistä aikuisuuteen.

Verkosto on organisoitu kahden päätoimintalinjan ympärille ORPHANET-portaalin, luokitusten ja ICD10-luokituksen perusteella. Toinen toimintalinja käsittelee ruoansulatusjärjestelmän epämuodostumia ja toinen pallean ja vatsanpeitteiden epämuodostumia. Jälkimmäinen toimintalinja käsittää kaksi työryhmää, joista toinen keskittyy ruokatorven epämuodostumiin ja toinen gastroenterologisiin sairauksiin ja suolistosairauksiin. Tähän ryhmään kuuluu myös alaryhmä, joka on erikoistunut lyhytsuolioireyhtymään. Jokaisella työryhmällä on omat tautikohtaiset erityisryhmänsä.

Joissakin näissä harvinaisissa sairauksissa kuolleisuus voi olla jopa 50 prosenttia. ERNICA pyrkii parantamaan potilaiden saaman hoidon laatua ja vähentämään näiden harvinaisten sairauksien pitkän aikavälin vaikutuksia pikkulapsiin.



Joissakin näissä harvinaisissa sairauksissa kuolleisuus voi olla jopa 50 prosenttia.

Verkosto helpottaa tutkimusyhteistyötä antamalla valtuudet kehittää näyttöön perustuvia kliinisiä ohjeistuksia. Myös uusien leikkaustekniikoiden ja hoitojen saatavuutta parannetaan.

ERNICA on kansallisten potilasjärjestöjen ja hoitohenkilökunnan, kuten sairaanhoitajien, ja muiden ammattien edustajien kohtaamispaikka, jonka tavoitteena on parantaa potilastuloksia.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori René Wijnen
Erasmus Medical Center Rotterdam,
Alankomaat



Synnynnäisten epämuodostumien ja harvinaisten oppimisvaikeuksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN ITHACA)

Osaamisverkosto kerää yhteen harvinaisten synnynnäisten epämuodostumien ja harvinaisten oppimisvaikeuksien asiantuntijat. Synnynnäiset epämuodostumat koskevat yhtä lasta neljästäkymmenestä. Yleisimmille epämuodostumille, kuten huulihalkiolle, on olemassa vakiintuneet hoitoverkostot. Harvinaisempien häiriöiden osalta asiantuntemus on hajallaan ympäri Eurooppaa. Monet epämuodostumat ilmenevät yhdessä osana oireyhtymiä, jotka liittyvät poikkeavaan kasvuun, kehitykseen tai sosiaalistumiseen.

Oireyhtymiä on tunnistettu yli **8000**, ja useimmiten niiden esiintyvyys on **alle 1:2000**.

Kromosomihäiriöt ovat yksi tavallisimmista epämuodostumien ja oppimisvaikeuksien taustalla olevista syistä. Uudet testit, kuten eksomi- ja genomisekvensointi, ovat parantaneet diagnosointimahdollisuuksia, mutta niitä on saatavilla rutiininomaisesti vain puolessa erikoistuneista laitoksista.

Tämän teknologian saatavuuden lisääminen on ERN ITHACAn tärkein tavoite. Verkosto toteuttaa



myös telelääketieteen aloitteita virtuaalisten monialaisten tiimien avulla EU:n laitosten välillä ja käyttää virtuaalisia verkkoklinikoita parantamaan diagnoosin saantia ilman, että potilaan tarvitsee matkustaa.

ERN ITHACA muodostaa vanhempien ja potilaiden verkoston kehittääkseen parhaita käytänteitä ja käynnistääkseen ohjeistusten kehittämisen niillä alueilla, joissa niitä ei vielä ole. Se vahvistaa potilasrekisteritietojen kriteerit, edistää terveydenhuollon ammattilaisten koulutusta ja helpottaa tutkimusta. Verkosto tekee yhteistyötä

alan olemassa olevien verkostojen kanssa sekä sellaisten eurooppalaisten osaamisverkostojen kanssa, jotka täydentävät sen intressejä. Kaiken verkoston toiminnan keskiössä ovat potilaat. ■

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Jill Clayton-Smith
Central Manchester NHS Foundation
Trust, Yhdistynyt kuningaskunta

Eurooppalaisen osaamiskeskuksen johtaminen

Professori Pierre Fenaux, hematologian professori Hôpital Saint-Louis -sairaalaista Pariisista Ranskasta, johtaa EuroBloodNet-osaamisverkostoa. Professori Fenaux'n mukaan 66-jäseninen EuroBloodNet-verkosto tarjoaa merkittävää hyötyä potilaille ja ammattilaisille. "Osaamisverkoston tarkoituksena on olla potilaskeskeinen ja parantaa harvinaisista hematologista sairauksista kärsivien potilaiden pääsyä terveydenhuollon piiriin", Fenaux sanoo. "Tuomme urauurtavia hoitoja ja diagnostiikkaa ympäri Eurooppaa laitoksiin, joissa tarvittavaa asiantuntemusta ei ehkä ole."

Hän toteaa EU:n jäsenvaltioiden ja Euroopan komission hyväksynnän lisäävän verkoston painoarvoa ja parantavan sen kapasiteettia ohjeistusten levittämiseen. "Mielestämme sillä on hyvät mahdollisuudet antaa hematologisia sairauksia koskevaa opetusta jatkuvan lääketieteellisen koulutuksen järjestelmien kautta, professori Fenaux lisää.

Kliinikoille verkosto tuo päivittäistä hyötyä harvinaisten tai vaikeiden tapausten hoitamiseen:

"Lääkäreillä on mahdollisuus konsultoida muissa maissa toimivia asiantuntijakollegoita. Näin päästään eroon eristyneisyydestä, jota terveydenhuollon ammattilaiset joskus tuntevat, jos heillä ei ole lähellä kollegoita, jotka voivat antaa toisen mielipiteen."

Myös muita mahdollisia hyötyjä on. Professori Fenaux toteaa, että yhteyksien muodostaminen eri puolilla Eurooppaa sijaitsevien sairaaloiden välille luo harvinaisista sairauksista kärsivien potilaiden kriittisen massan ja edistää kliinistä tutkimusta, joka ei muuten olisi mahdollista.

Yhteydet voivat toimia myös edunvalvontaforumina vahvistamalla harvinaisista sairauksista kärsivien ihmisten muodostamien potilasjärjestöjen kehitystä ja tarjoamalla asiantuntemusta innovatiivisiin hoitoihin. "Jos paikallinen lääkäri pyytää sairaalaltaan mahdollisuutta innovatiiviseen hoitoon, verkostomme voi tarjota asiantuntijalausannon uuden toimenpiteen taustalla olevasta tieteestä", professori Fenaux sanoo. "Alalla toimivat lääkärit ja potilaat tietävät nyt, etteivät he ole yksin."



"Lääkäreillä on mahdollisuus konsultoida muissa maissa toimivia asiantuntijakollegoita. Näin päästään eroon eristyneisyydestä, jota terveydenhuollon ammattilaiset joskus tuntevat, jos heillä ei ole lähellä kollegoita, jotka voivat antaa toisen mielipiteen."

Hengitysteiden sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN LUNG)



Kompleksiset keuhkosairaudet vaativat monialaista hoitoa sekä psykososiaalista tukea. Kompleksisuus voi johtua sairauden taustalla olevasta geneettisestä mekanismista, sekundaarisista muutoksista ja muille elinjärjestelmille aiheutuneista vaurioista. Varhainen diagnoosi ja erikoishoitoon pääsy voivat parantaa monien sairauksien potilastuloksia.

ERN-LUNG käsittelee monia harvinaisia ja vaikeita sairauksia, kuten idiopaattinen keuhkofibroosi, kystinen fibroosi, kystiseen fibroosiin liittymätön bronkiektasiatauti, Pulmonaarihypertensio PCD, AATD, mesoteliooma, krooninen keuhkon vieraskudossiirännäisen toimintahäiriö ja muut harvinaiset keuhkosairaudet.

Verkosto pyrkii parantamaan asiantuntemusta kaikkialla Euroopassa edistääkseen hoitostandardeja ja parantaakseen elämänlaatua ja ennusteita kaikkien harvinaisten hengitystiesairauksien osalta. Jäsenet kehittävät ja levittävät hoito-ohjeistuksia, edistävät yleisiä hoitomenetelmiä, helpottavat rajatylittävän



Verkosto pyrkii parantamaan asiantuntemusta kaikkialla Euroopassa edistääkseen hoitostandardeja ja parantaakseen elämänlaatua ja ennusteita kaikkien harvinaisten hengitystiesairauksien osalta.

diagnoosin ja hoidon saantia, perustavat ja tukevat rekistereitä ja kokoavat riittävän suuren kohortin kliinisiä tutkimuksia, lääkekehitystä ja luonnonhistorian tutkimusta varten.

ERN-LUNG tuo potilaiden saataville monialaiset tiimit, jotka tarjoavat kompleksisissa tapauksissa verkon välityksellä toisen mielialpiteen ilman, että potilaan tarvitsee matkustaa. Näin ollen verkossa saatavilla olevat, EU:n rahoittaman pilottiprojektin ECORN-CF:n

kautta perustetut asiantuntijoiden neuvontapalvelut tulevat laajenemaan.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Thomas O.F. Wagner
Klinikum der Johann Wolfgang Goethe-Universität, Frankfurt am Main, Saksa

Pediatriksen syövän (hemato-onkologia) eurooppalainen osaamisverkosto (ERN PaedCan)



Pediatriksen syöpä on harvinainen ja esiintyy useina alatyyppeinä. Vuosittain Euroopassa uusi syöpätapaus **diagnosoidaan 20 000 lapsella**, ja joka vuosi **kuolee 6 000 pediatriksesta syövästä kärsivää potilasta**.

Se on siten merkittävin sairaudesta johtuva yli 1-vuotiaiden lasten kuolinsyy.

Keskimääräinen eloonjäämisaste on parantunut viime vuosikymmeninä. Joidenkin syöpien kohdalla edistys on ollut huomattavaa, kun taas toisten kohdalla tulokset pysyvät hyvin heikkoina. Huomattava eriarvoisuus eloonjäämisasteessa on myös haaste Euroopalle. Alhaisimmat eloonjäämisasteet ovat Itä-Euroopassa.

ERN PaedCan pyrkii parantamaan sellaisten lasten pääsyä laadukkaaseen hoitoon, joiden syöpä edellyttää erikoisasiantuntemusta ja välineitä, joita ei ole yleisesti saatavilla tautitapausten alhaisen määrän ja resurssipulan vuoksi. Sen työ perustuu aikaisemmille EU:n rahoittamille ENCCA-, PanCare- ja ExPO-r-Net-projekteille.



Asiantuntemuksen ja neuvojen jakamiseksi perustetaan tietoteknisten välineiden avulla pediatriksen onkologian kasvainlautakuntaverkosto.

ERN PaedCan on laatimassa erikoistuneille laitoksille etenemissuunnitelmaa, jonka tarkoituksena on parantaa niiden näkyvyyttä terveydenhuollon tarjoajien ja potilaiden keskuudessa. Asiantuntemuksen ja neuvojen jakamiseksi perustetaan tietoteknisten välineiden avulla pediatriksen onkologian kasvainlautakuntaverkosto.

Verkosto pyrkii kasvattamaan lapsuusiän syövän eloonjäämisastetta ja parantamaan potilaiden elämänlaatua vahvistamalla yhteistyötä, tutkimusta ja koulutusta. Sen perimmäisenä

tavoitteena on vähentää nykyistä eriarvoisuutta lapsuusiän syövän eloonjäämisasteessa ja terveydenhuollon valmiuksissa EU:n jäsenvaltioissa.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Ruth Ladenstein
Children's Cancer Research Institute/
St Anna Children's Hospital,
Wien, Itävalta

Hepatologisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN RARE-LIVER)



Harvinaiset maksasairaudet aiheuttavat etenevän maksavaurion, joka johtaa fibroosiin tai kirroosiin. Kirroosin komplikaatiot voivat johtaa kuolemaan, ja monissa tapauksissa ainoa tehokas hoito on maksansiirto. Uupumus, kolestaattinen kutina ja kipu sekä vatsan paisuminen kystisissä sairauksissa vaikuttavat merkittävästi elämänlaatuun.

Pediatriisilla potilailla diagnoosin viivästyminen ja kehityksen virstanpylväiden saavuttaminen ovat myös keskeisiä tekijöitä nuoruusiän hoitoon siirtymisen tuoman haasteen lisäksi.

ERN RARE-LIVER käsittelee kolmea teemaa: autoimmuuninen maksasairaus, metabolinen biliaarinen atresia ja siihen liittyvä maksasairaus sekä rakenteellinen maksasairaus. Verkosto tulee ensimmäistä kertaa maksasairauksien hoidon yhteydessä sovittamaan yhteen aikuisten hoidon ja pediatrian hoidon ja keskittymään siirtymävaiheessa olevan väestön tarpeisiin sekä seuraamuksiin, joita geneettisellä diagnoosilla on perheille.

Ensisijaista on nykyaikaisten ohjeistusten laattaminen. Hoito-ohjeistukset pannaan täytäntöön yhteistyössä European Association for the



Verkosto tulee ensimmäistä kertaa maksasairauksien hoidon yhteydessä sovittamaan yhteen aikuisten hoidon ja pediatrian hoidon.

Study of the Liverin (EASL) ja European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutritionin (ESPGHAN) kanssa. Tätä tuetaan keskeisten diagnostisten ja prognostisten testien standardoinnilla.

Kliinikoiden tietämys harvinaisista maksasairauksista ja nopeasti kehittyvien hoitovaihtojen oikeudenmukainen saatavuus ovat merkittäviä haasteita, joihin on vastattava.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori David Jones
Newcastle upon Tyne Hospitals
NHS Foundation Trust,
Yhdistynyt kuningaskunta

Tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN ReCONNET)



Harvinaiset tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairaudet kattavat suuren määrän sairauksia ja oireyhtymiä, jotka vaikuttavat suunnattomasti potilaan hyvinvointiin. Niihin kuuluvat perinnölliset sairaudet ja systeemiset autoimmuunitaldit, kuten systeeminen skleroosi, sekalaiset tukikudossairaudet, tulehdukselliset idiopaattiset myopatiat, erittelemättömät tukikudossairaudet ja fosfolipidivasta-ainesyndrooma. Diagnoosin viivästyminen on yleinen ongelma erityisesti harvinaisten ja vaikeiden muotojen kohdalla.

Verkosto jaottelee harvinaiset tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairaudet kolmeen pääasialliseen temaattiseen ryhmään: harvinaiset autoimmuunisairaudet, kompleksiset autoimmuunisairaudet ja harvinaiset perinnölliset tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairaudet.

ReCONNET pyrkii edistämään varhaista diagnoosin saantia ja parantamaan potilaiden hallintaa, hoidon järjestämistä ja virtuaalista keskustelua kliinisistä tapauksista verkoston sisällä ja kumppanilaitosten kanssa. Tietotekniikan (IT)



Verkosto parantaa tieteellistä tietämystä harvinaisista tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairauksista ja helpottaa suurten tietokantojen perustamista uusien kliinisten ja biologisten merkkiaineiden tunnistamiseksi diagnosoinnin avuksi.

hyödyntäminen helpottaa laitosten välistä vuorovaikutusta. Verkosto parantaa tieteellistä tietämystä harvinaisista tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairauksista ja helpottaa suurten tietokantojen perustamista uusien kliinisten ja biologisten merkkiaineiden tunnistamiseksi diagnosoinnin avuksi.

Potilaille ja perheille suunnattuja koulutusohjelmia kehitetään ja jaetaan ja uusia ohjeistuksia ja laatutoimenpiteitä otetaan käyttöön. Myös parannetut hoitokäytännöt ja potilaiden

aktiivisempi osallistuminen ovat painopiste-alueita.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Marta Mosca

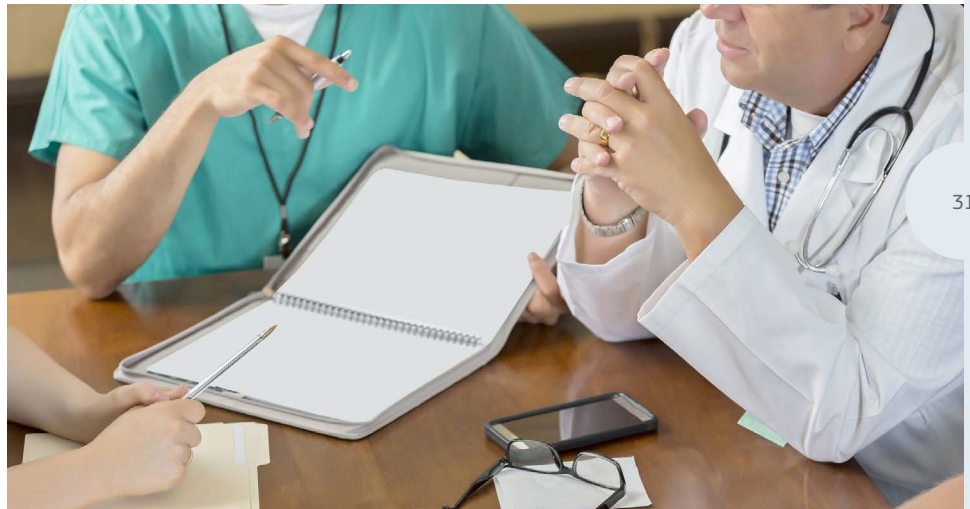
Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana,
Italia

Harvinaisia sairauksia koskevat kansalliset politiikat

EU:n jäsenvaltiot vastaavat kansallisista terveyspolitiikoista ja terveyspalvelujen tarjoamisesta. Vuonna 2009 Euroopan terveysministereiden neuvosto⁽¹⁾ suositteli, että jäsenmaat laativat ja panevat täytäntöön suunnitelmat tai strategiat harvinaisista sairauksista kärsivien potilaiden tukemiseksi vuoden 2013 loppuun mennessä. Suosituksen mukaan suunnitelmien on tarkoituksena

- + ohjata ja jäsenellä toimia harvinaisten sairauksien alalla kansallisten terveys- ja sosiaalijärjestelmien puitteissa
- + integroida suunnitelmiin tai strategioihin paikallisen, alueellisen ja kansallisen tason aloitteita kokonaisvaltaisen lähestymistavan varmistamiseksi
- + määrittää ensisijaiset toimet sekä niiden tavoitteet ja seurantamekanismit.

Kansallisten suunnitelmien/strategioiden toimeenpanoa on tuettu EU:n terveysalan ohjelmista rahoitetuilla hankkeilla.



Vuonna 2009 huomion keskittäminen harvinaisiin sairauksiin oli melko uusi ja innovatiivinen asia useimmissa jäsenvaltioissa, ja vain neljällä maalla oli olemassa kansallinen suunnitelma. Tällä hetkellä 23 jäsenvaltiota on hyväksynyt suunnitelman tai strategian.

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

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

Immuunipuutoksen, autoinflammatoristen sairauksien ja autoimmuunisairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN RITA)



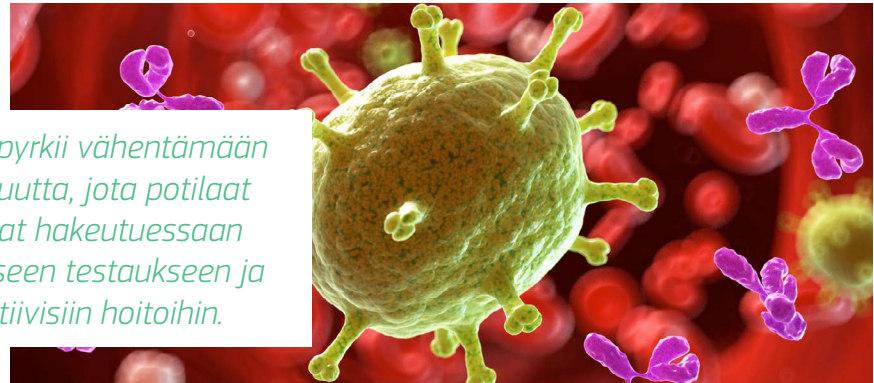
32

RITA kokoaa yhteen Euroopan johtavat harvinaisten immunologisten häiriöiden hoitoon erikoistuneet laitokset. Nämä sairaudet voivat olla hengenvaarallisia, ja ne edellyttävät monialaista hoitoa,

jossa käytetään monimutkaista diagnostista arviointia ja pitkälle erikoistuneita hoitomuotoja. Verkosto jaottelee nämä sairaudet kolmeen alateemaan: primaari immuunipuutos, autoimmuunihäiriöt ja autoinflammatoriset häiriöt. Lisäksi verkostolla on oma alateemansa pediatriiselle reumatologialle, jossa yhdistyvät autoimmuunihäiriöiden ja autoinflammatoristen häiriöiden alateemat.

Verkosto perustuu eurooppalaisten tieteellisten verkostojen työlle, joka käsittää potilasrekisterien, kliinisten ohjeistusten, tutkimusyhteistyön ja koulutustoimien kehittämisen sekä yhteydet potilasjärjestöihin.

ERN RITA pyrkii vähentämään eriarvoisuutta, jota potilaat kohtaavat hakeutuessaan diagnostiseen testaukseen ja innovatiivisiin hoitoihin.



ERN RITA pyrkii vähentämään eriarvoisuutta, jota potilaat kohtaavat hakeutuessaan diagnostiseen testaukseen ja innovatiivisiin hoitoihin, kuten biologisiin hoitoihin, immunoglobuliinikorvaushoitoon, kantasolujen siirtoon ja geeniterapiaan.

Se pyrkii yhdistämään olemassa olevat rekisterit toisiinsa, kehittämään yleiseurooppalaisen kliinisen ohjeistuksen, perustamaan perinnöllisyystieteilijöiden erityisryhmän tarkkailemaan seuraavan sukupolven sekvensointiteknologian laatua, sopimaan yhteisestä lääketurvatoiminnan välineestä näiden harvinaisten sairauksien osalta, kutsumaan koolle erityisryhmän valvomaan biologisten hoitojen asianmukaista

käyttöä immuunivälitteisten sairauksien hoitoon, kokoamaan yhteen ja parantamaan potilaille annettavia kantasoluhoidoja ja geeniterapioita, vahvistamaan potilasjärjestöjen välistä yhteistyötä ja luomaan yhteyksiä pediatriaan ja aikuisiin erikoistuneiden, kaikilla kolmella alalla työskentelevien asiantuntijoiden välille.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Andrew Cant

*Newcastle upon Tyne Hospitals
NHS Foundation Trust, Yhdistynyt
kuningaskunta*

Neurologisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN-RND)



Harvinaisten neurologisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (ERN-RND) pyrkii vastaamaan yli puolen miljoonan näistä sairauksista kärsivän eurooppalaisen vastaamatta jääneisiin tarpeisiin. Harvinaisista neurologisista sairauksista kärsivien potilaiden fenotyypin ja genotyypin merkittävästä heterogeenisyydestä johtuen 60 prosenttia näistä sairauksista kärsivistä on yhä ilman diagnoosia.

ERN-RND pyrkii korjaamaan näitä puutteita virtuaalisella monialaisella konsultoinnilla ja

kasvattamalla potilaiden määrää registreissä 20 prosenttia. Lisäksi se pyrkii parantamaan potilastuloksia 20 prosenttia — sellaisten potilaiden osuutta, jotka ovat saaneet lopullisen diagnoosin. Monialaisia hoitoprosesseja kehitetään yhteistyössä European Pathway Associationin ja ORPHANET-portaalin kanssa.

Verkosto perustuu olemassa olevaan infrastruktuuriin ja yhdistää useita kehittyneitä harvinaisten neurologisten sairauksien verkostoja ERN-RND:n alle. Se myös täydentää



Yli puolen miljoonan näistä sairauksista kärsivän eurooppalaisen vastaamatta jääneisiin tarpeisiin 60 prosenttia on yhä ilman diagnoosia.

toimivia registreitä sellaisten sairauksien, kuten Huntingtonin taudin ja ataksian, osalta.

Keskeisimpien diagnostisten testien standardoimiseksi tullaan kehittämään ulkoinen laadunarviointijärjestelmä yhteistyössä European Molecular Genetics Quality Network -verkoston kanssa. Näin varmistetaan, että kaikilla potilailla on samat mahdollisuudet diagnoosiin. ERN-RND tukee koulutusta, tutkimusta ja innovointitoimia ja varmistaa, että potilaat tulevat kuulluiksi.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Tri Holm Graessner

University Hospital Tübingen, Saksa

Ihosairauksien eurooppalainen verkosto (ERN Skin)



Monet ihosairaudet vaikuttavat suuresti potilasiin, ja niihin voi liittyä syöpäriski. Harvinaisten ja kompleksisten ihosairauksien diagnosointi tapahtuu ihoa ja limakalvoja sekä muita järjestelmiä tarkastelemalla ja ihobiopsian avulla. Vain kokeneet dermatologit pystyvät erottamaan nämä kompleksiset sairaudet toisistaan. Asiantuntijadiagnoosin puuttuminen on este hoitoon pääsulle. Tämä voi lisätä potilaiden fyysistä ja henkistä taakkaa.

Tehdään kattavaa sosioekonomista tutkimusta sairauksien yksilöllisestä taakasta.



Verkosto kokoaa yhteen johtavat asiantuntijat harvinaisten lasten ja aikuisten ihosairauksien alalta vaihtamaan tietämystä ja päivittämään ja kehittämään parhaita käytänteitä koskevia ohjeistuksia sekä parantamaan ammatillista koulutusta ja potilaiden opastusta.

Se pyrkii parantamaan terveydenhuollon järjestämistä kokoamalla yhteen resurssseja, joihin kuuluu asiantuntijapatologioiden foorumi preparaattien keskitettyä tutkimista ja vaikeita tapauksia koskevia yhteistyökeskusteluja varten. Jokaista verkoston kattamaa sairautta käsittelevässä monialaisessa ryhmässä on dermatologi,

sairaanhoitaja, psykologi, geneetikko, ruokavalioasiantuntija sekä tarvittaessa muita asiantuntijoita.

ERN Skin kehittää myös harvinaisten ihosairauksien rekistereitä, jotka mahdollistavat tutkimusohjelmiin osallistumisen ja kliinisten kokeiden suorittamisen hyvin karakterisoiduilla potilailla sekä riittävän suuren potilaskohortin terapeutista tutkimusta varten. Lisäksi tehdään kattavaa sosioekonomista tutkimusta sairauksien yksilöllisestä taakasta.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Christine Bodemer
Necker Enfants Malades Hôpital,
Department of Dermatology, APHP,
Pariisi, Ranska



Lasten elinsiirtojen eurooppalainen osaamisverkosto (ERN TRANSPLANT-CHILD)

Pediatrinen transplantaatio, niin siirtoelimen kuin hematopoieettisten kantasolujen siirto, on ainoa parannuskeino moniin harvinaisiin sairauksiin.

Paras mahdollinen siirron jälkeinen hoito edellyttää monialaisen ryhmän yhteisiä ponnisteluja. Siirron jälkeen potilaat kärsivät kroonisesta immuunivasteen alenemisesta hylkimisen estämiseksi. Tämä edellyttää tarkkailua siirron jälkeisten komplikaatioiden varalta elinajanodotteen pidentämiseksi ja elämänlaadun parantamiseksi. ERN TRANSPLANT-CHILD tuo yhteen pediatrien transplantaatioiden asiantuntijat ja siirron jälkeisen hoidon lasten ja heidän perheidensä tulosten parantamiseksi.

Verkosto pyrkii lyhentämään sairaalassaoloaika ja vähentämään monimutkaisten ja pitkäkestoisten hoitojen käyttöä. Se pyrkii parantamaan psykologisia tukipalveluja lasten siirtyessä aikuisuuteen. TRANSPLANT-CHILD pyrkii tuomaan viimeisimmät tekniikat sekä lääketieteelliset,

Verkosto pyrkii lyhentämään sairaalassaoloaika ja vähentämään monimutkaisten ja pitkäkestoisten hoitojen käyttöä.

farmakologiset ja terapeuttiset edistysaskeleet saataville. Jäsenet myös helpottavat yhdenmukaistettuja kliinisiä käytänteitä koskevien ohjeistusten levittämistä ja yksilöidyn hoidon kehittämistä pediatriisiin transplantaatioihin.

TRANSPLANT-CHILD pyrkii alentamaan transplantaatioihin liittyviä kustannuksia – esimerkiksi uudelleensiirtojen ja farmakologisten hoitojen kustannuksia – ja yhdenmukaistaa pediatrien transplantaatioiden hoitoa transplantaatioiden jälkeisten komplikaatioiden riskin minimoimiseksi. Yhdessä Euroopan johtavat

pediatrien transplantaatioiden asiantuntijat toimivat yhdessä vähentääkseen lapsille tehtäviin transplantaatioihin liittyvää kuolleisuutta ja sairastuvuutta.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Tri Paloma Jara Vega
Hospital Universitario La Paz,
Espanja

Keskittyminen potilaiden terveystulosten parantamiseen: potilasjärjestöjen merkitys

Eurooppalaiset osaamisverkostot ovat olennassa potilaita varten. Potilasjärjestöt, erityisesti EURORDIS, ovat olleet aktiivisessa roolissa verkostoja kehitettäessä yli vuosikymmenen ajan. Ne auttavat takaamaan, että painopisteenä on parantaa kliinistä huippuosaamista ja potilaiden terveystuloksia sekä edistää tasa-arvoista pääsyä laadukkaaseen hoitoon kaikkialla Euroopassa. EURORDIS on valtiosta riippumaton potilaiden johtama yhteenliittymä, joka edustaa 733:ää harvinaista sairautta koskevaa potilasorganisaatiota 64 maassa.

”Olimme mukana, kun ajatus syntyi terveyspalveluja ja sairaanhoitoa käsittelevässä korkean tason ryhmässä, jossa eurooppalaiset osaamisverkostot muunnettiin rajatylittävää terveydenhuoltoa koskevaksi direktiiviksi”, Matt Bolz-Johnson, EURORDISin terveydenhuolto- ja tutkimusjohtaja. ”Olemme kulkeneet

jäsenvaltioiden ja Euroopan komission kanssa pitkän tien aina konseptin synnystä lainsäädäntöön ja eurooppalaisten osaamisverkostojen toteutumiseen saakka.”

Johdonmukaisena eurooppalaisten osaamisverkostojen konseptin kehittämiskumppanina EURORDIS on varmistanut kauttaaltaan potilaiden osallistumisen ja kehittänyt vahvan teknisen ymmärtämyksen siitä, kuinka potilaiden osallistuminen verkostoihin voi tuoda todellista lisäarvoa potilaiden elämään.

”Verkostoilla on mahdollisuus tuoda konkreettisia etuja harvinaisista ja vaikeista sairauksista kärsiville potilaille”, Bolz-Johnson toteaa. ”Eurooppalaiset osaamisverkostot tekevät lopun eristyneisyydestä, jota harvinaisten sairauksien yhteisöt kokevat, ja tekevät asiantuntijat näkyviksi kaikkialla Euroopassa asuville potilaille.

”Verkostoilla on mahdollisuus tuoda konkreettisia etuja harvinaisista ja monitekijäisistä sairauksista kärsiville potilaille”.

Näin ne auttavat potilaita löytämään oikeat asiantuntijat nopeammin.”

Yksi eurooppalaisten osaamisverkostojen potilaille tuomista keskeisistä eduista on niiden mahdollisuus nopeuttaa diagnoosin saantia ja vähentää ilman diagnoosia tai väärän diagnoosin kanssa elävien potilaiden määrää. Bolz-Johnsonin mukaan verkostot ”tekevät lopun diagnostiikan odysseiasta”.

Moniin harvinaisiin sairauksiin ei ole tällä hetkellä olemassa hoitoa. Eurooppalaisten osaamisverkostojen lupaama oppimisen kulttuuri tekee niistä kuitenkin innovaatioiden kasvualustoja. Suunnittelemalla yksinkertaisia, tiettyjä sairauksia koskevia tuloksiin tähtäviä toimia verkostot avaavat oven nopeammalle tunnistamiselle ja parhaiden mahdollisten lääketieteellisten ja kirurgisten toimenpiteiden käyttöön ottamiselle.

”Se, että eurooppalaisten osaamisverkostojen jäsenet oppivat toisiltaan, edistää parhaiden käytänteiden syntymistä”, Bolz-Johnson selittää. **”Asiantuntijoilla on mahdollisuus jakaa tapauksia reaaliajassa virtuaalisten kokousten välityksellä ja tarkastella tuloksia takautuvasti nähdäkseen, mikä toimii parhaiten.”**

Potilaiden toiveet ovat korkealla sen suhteen, että eurooppalaiset osaamisverkostot voivat todella vaikuttaa heidän elämäänsä: ”Uskomme, että kokemusten ja asiantuntemuksen jakamisen ansiosta voimme saada parempaa hyötyä olemassa olevasta tiedosta ja luoda uutta tietoa. Tämä johtaa merkittäviin parannuksiin monien harvinaisten sairauksien hoitotuloksissa eurooppalaisten osaamisverkostojen perustamisen jälkeen”, Bolz-Johnson sanoo. **”Nyt on eurooppalaisten osaamisverkostojen vuoro toimia.”** ■



”Eurooppalaiset osaamisverkostot tekevät lopun eristyneisyydestä, jota harvinaisten sairauksien yhteisöt kokevat, ja tekevät asiantuntijat näkyviksi kaikkialla Euroopassa asuville potilaille. Näin ne auttavat potilaita löytämään oikeat asiantuntijat nopeammin.”

Perinnöllisten aineenvaihduntasairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (MetabERN)



Harvinaiset perityt aineenvaihduntasairaudet, joita on **yli 700**, ovat yksittäisinä harvinaisia mutta yhdessä yleisiä. Monilla aineenvaihduntasairauksilla on vakavia, joskus henkeä uhkaavia vaikutuksia potilaissa. Näihin sairauksiin lukeutuvat kaikkien elinten häiriöt, ja niitä voi esiintyä kaikenikäisillä ihmisillä. Niiden hoito edellyttää monialaista lukuisten ammattilaisten välistä yhteistyötä.

MetabERN kehittää reaaliaikaisen konsultaatioalustan kliinisiä päätöksentekoprosesseja varten ja vahvistaa kaikkia aineenvaihduntasairauksia koskevan translaatiotutkimuksen ohjelmia.



Varhainen diagnoosi voi parantaa tuloksia, mutta vain 5 prosenttia tunnetuista aineenvaihduntasairauksista sisältyy eurooppalaiseen vastasyntyneiden seulontaohjelmiin. Kansallisia ohjelmia onkin tarpeen yhdenmukaistaa. Monien sairauksien osalta tietämys niiden luonnollisesta historiasta ja hoitojen tehokkuudesta ja turvallisuudesta on vajaavaista ja pitkän aikavälin seuranta puutteellista.

Tämä sairauksien ryhmä on hyvin heterogeeninen. MetabERN pyrkii parantamaan siihen kuuluvista sairauksista kärsivien potilaiden

elämää jakamalla sairaudet seitsemään pääkategoriaan. Kyseessä on ensimmäinen yleiseurooppalainen ja yleisesti aineenvaihduntasairauksia käsittelevä verkosto laatuun.

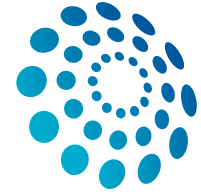
Verkosto laatii luettelon aineenvaihduntasairauksista, kehittää potilastietoja ja koulutusjaksoja, edistää uusien sairauksien yhteistä diagnosointia, perustaa pitkän aikavälin lähetepisteen, joka tuo asiantuntemuksen potilaiden olottuville.

MetabERN kehittää reaaliaikaisen konsultaatioalustan kliinisiä päätöksentekoprosesseja

varten ja vahvistaa kaikkia aineenvaihduntasairauksia koskevan translaatiotutkimuksen ohjelmia. Se jakaa tietämystä verkoston sisällä ja sen ulkopuolelle laajentamalla uusille alueille ja uusiin maihin.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Maurizio Scarpa
*Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,
Saksa*

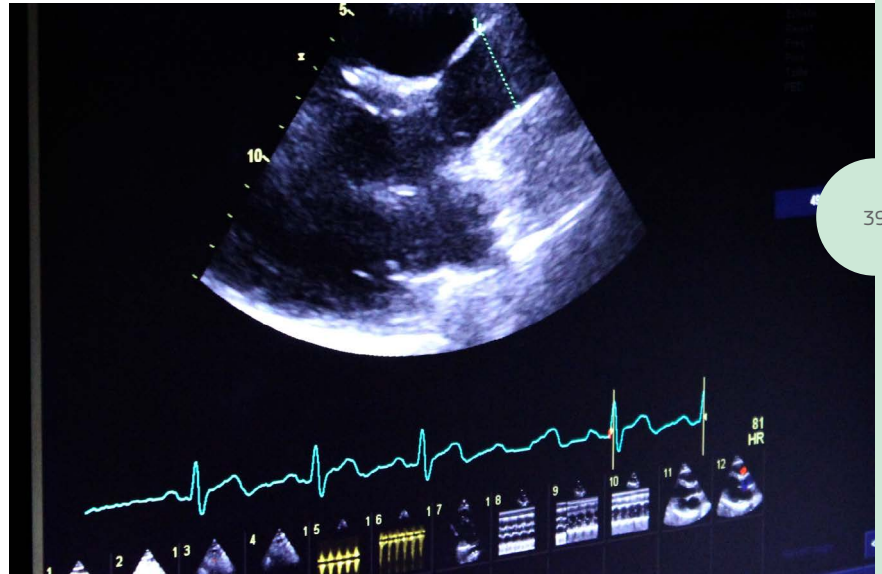


Multisysteemisten verisuonisairauksien eurooppalainen osaamisverkosto (VASCERN)

Harvinaisiin multisysteemisiin verisuonisairauksiin lukeutuu häiriöitä, jotka vaikuttavat kaiken tyyppisiin verisuoniin ja siten useisiin kehon järjestelmiin. Näiden sairauksien hoito edellyttää monialaista lähestymistapaa.

VASCERN koostuu viidestä harvinaisen sairauden työryhmästä: hereditaarinen hemorraginen telangiektasia (HHT-WG), perinnölliset torakaa-lisen aortan sairaudet (HTAD-WG), keskisuuret valtimot (vaskulaari Ehlers-Danlosin oireyhtymä) (MSA-WG), pediaatrinen ja primaarinen lymfe-deema (PPL-WG) ja verisuonten poikkeavuudet (VASCA-WG). Erietyiset potilastyöryhmät mahdollis-tavat potilaiden edustajien osallistumisen kaikkiin eurooppalaisen osaamisverkoston toimiin. Lisäksi on perustettu useita temaattisia työryhmiä, jotka vastaavat viestinnästä, sähköisestä terveyden-huollosta, potilasrekistereistä ja koulutuksesta.

VASCERNin tavoitteita ovat verkostoituminen, asiantuntemuksen jakaminen ja levittäminen, parhaiden käytänteiden, ohjeistusten ja kliinisten tulosten edistäminen ja potilaiden vaikutus-mahdollisuuksien lisääminen sekä tietämyksen parantaminen kliinisen tutkimuksen ja perus-tutkimuksen avulla.



VASCERNiin kuuluvat terveydenhuollon ammat-tilaiset pitävät luentoja omista erikoistumis-alueistaan ja asettavat koulutusmateriaalia saataville verkkoon. EU:n opiskelijoita varten perustetaan viikon apuraha, jotta he voivat oppia lisää näistä harvinaisista sairauksista, ja osaamista jaetaan verkoston avulla sekä osaamisverkostoon kuulumattomien tervey-denhuollon ammattilaisten kanssa.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Guillaume Jondeau
AP-HP, Hôpital Bichat, Pariisi, Ranska

Eurooppalaisten osaamisverkostojen hakemisto

Endo-ERN	Endokriinisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERKNet	Munuaissairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERN BOND	Luustosairauksien eurooppalainen verkosto
ERN CRANIO	Kasvojen rakenteiden poikkeavuuksien ja korva-, nenä- ja kurkkutautien eurooppalainen osaamiskeskus
ERN EpiCARE	Epilepsioiden eurooppalainen osaamisverkosto
ERN EURACAN	Aikuisten syöpien (kiinteiden kasvaimien) eurooppalainen osaamisverkosto
ERN EuroBloodNet	Hematologisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERN eUROGEN	Urogenitaalisten sairauksien ja häiriöiden eurooppalainen osaamisverkosto
ERN EURO-NMD	Neuromuskulaaristen sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERN EYE	Silmäsairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERN GENTURIS	Perinnöllisten kasvainten eurooppalainen osaamisverkosto
ERN GUARD-HEART	Sydänsairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERNICA	Perinnöllisten ja synnynnäisten poikkeavuuksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERN ITHACA	Synnynnäisten epämuodostumien ja harvinaisten oppimisvaikeuksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERN LUNG	Hengitysteiden sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERN PaedCan	Pediatriksen syövän (hemato-onkologia) eurooppalainen osaamisverkosto
ERN RARE-LIVER	Hepatologisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERN RECONNET	Tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERN RITA	Immuunipuutoksen, autoinflammatoristen sairauksien ja autoimmuunisairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERN-RND	Neurologisten sairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
ERN Skin	Ihosairauksien eurooppalainen verkosto
ERN TRANSPLANT-CHILD	Lasten elinsiirtojen eurooppalainen osaamisverkosto
MetabERN	Perinnöllisten aineenvaihduntasairauksien eurooppalainen osaamisverkosto
VASCERN	Multisysteemisten verisuonisairauksien eurooppalainen osaamisverkosto

MISTÄ EU:N JULKAISUJA SAA?

Maksuttomat julkaisut:

- yksi kappale:
EU Bookshopista (<http://bookshop.europa.eu>);
- enemmän kuin yksi kappale tai julisteet/kartat:
Euroopan unionin edustustoista (http://ec.europa.eu/represent_fi.htm), muissa kuin EU-maissa sijaitsevista lähetystöistä (http://eeas.europa.eu/delegations/index_fi.htm), ottamalla yhteyttä Europe Direct -palveluun (http://europa.eu/europedirect/index_fi.htm) tai soittamalla 00 800 6 7 8 9 10 11 (maksuton numero koko EU:n alueella) (*).

(*) Saat pyytämäsi tiedot maksutta. Myös useimmat puhelut ovat maksuttomia, joskin jotkin operaattorit, puhelin kioskit tai hotellit voivat periä puheluista maksun.

Maksulliset julkaisut:

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

Joka vuosi puolella miljoonalla ihmisellä diagnosoidaan harvinainen sairaus. Yksikään maa ei selviä tästä haasteesta yksin.

Eurooppalaiset osaamisverkostot ovat virtuaalisia verkostoja, jotka kokoavat yhteen asiantuntijoita kaikkialta EU:sta.

Yhdessä he keskittyvät vaikeisiin ja harvinaisiin sairauksiin parantamalla diagnosointia ja erikoistuneeseen hoitoon pääsyä.

Lisätietoa eurooppalaisista osaamisverkostoista



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

