

Ilustrația copertei © Uniunea Europeană

Autori fotografii: p. 3 © Comisia Europeană, p. 9 și p. 18 © ERN EURO-NMD și JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), p. 12 © ERN CRANIO, p. 13 © ERN EpiCARE, p. 17 © The Christie, Manchester, UK, p. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, UK, p. 23 © ERN GUARD, p. 24 © ERNICA, p. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (organizația coordonatoare ERN-RND), p. 35 © ERN TRANSPLANTChild, p. 39 © APHP, VASCERN 2015. Restul, © iStockphoto.

Pentru orice utilizare sau reproducere a fotografiilor care nu sunt protejate în temeiul dreptului de autor al Uniunii Europene, se va solicita aprobarea directă a titularului(-ilor) dreptului de autor.

***Europe Direct este un serviciu destinat să vă ajute să găsiți răspunsuri
la întrebările pe care vi le puneți despre Uniunea Europeană.***

Un număr unic gratuit (*):

00 800 6 7 8 9 10 11

(*) Informațiile primite sunt gratuite, la fel ca și cea mai mare parte a apelurilor telefonice
(unii operatori și unele cabine telefonice și hoteluri taxează totuși aceste apeluri).

Numeroase alte informații despre Uniunea Europeană sunt disponibile pe internet pe serverul Europa (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Oficiul pentru Publicații al Uniunii Europene, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65516-6

doi:10.2875/862205

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65493-0

doi:10.2875/77732

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

© Uniunea Europeană, 2017

Reproducerea textului este autorizată cu condiția menționării sursei

Printed in Belgium

TIPĂRIT PE HÂRTIE ÎNĂLBITĂ FĂRĂ CLOR ELEMENTAR (ECF)

„Mii de pacienți vor beneficia”

Vytenis Andriukaitis, comisar european pentru sănătate și siguranță alimentară, afirmă că valoarea colaborării UE este deosebit de clară în cazurile bolilor rare și complexe.

Ce a inspirat crearea rețelelor europene de referință?

Adezea auzim povești tragice cu pacienți care suferă de boli rare sau complexe ce le pun viața în pericol și care se confruntă cu dificultăți în a obține un diagnostic corect și în a accesa terapii adecvate, precum și know-how clinic. Doctorii acestora nu îi pot ajuta întrucât nu au mai văzut cazuri similare. Prin urmare pacienții rămân netratați sau recurg la răsfoirea Internetului în speranța că vor găsi un centru cu expertiza necesară.

Cum pot RER să îmbunătățească viața europenilor?

Mulțumită RER, pacienții care suferă de afecțiuni rare și complexe vor putea să beneficieze de cel mai bun tratament și cele mai bune recomandări disponibile în UE pentru afecțiunea lor specifică. Medicii care îi tratează vor avea acces la un grup de colegi înalt specializați din întreaga Europă.

În primă fază, peste 900 de unități de asistență medicală din aproape toate statele membre ale UE vor conlucra în 24 de rețele tematice. Rețelele vor acoperi o gamă largă de afecțiuni, de la afecțiuni ale oaselor la boli ale sângelui, de la cancer la copii la imunodeficiență. Acestea vor facilita accesul la diagnosticare și tratament și servicii generale de asistență medicală accesibile, de înaltă calitate și rentabile.

Care este valoarea adăugată a colaborării la nivelul UE în acest domeniu?

Întrucât cunoștințele și resursele privind anumite afecțiuni rare sunt fragmentate în diferite țări, UE poate oferi o valoare adăugată semnificativă prin crearea de legături, prin reunirea know-how-ului și maximizarea sinergiilor dintre statele membre.



„Nicio țară nu deține singură cunoștințele și capacitatea necesare pentru a trata toate bolile rare și complexe”

Vytenis Andriukaitis



Nicio țară nu deține singură cunoștințele și capacitatea necesare pentru a trata toate bolile rare și complexe, însă cooperând și partajând la nivel european cunoștințe salvatoare prin intermediul RER, putem să le asigurăm pacienților din întreaga UE acces la cel mai bun know-how disponibil.

Care sunt rolurile celor implicați în RER?

Forțele motrice din spatele RER sunt furnizorii de asistență medicală și autoritățile naționale de sănătate. Acestea dau dovadă de încredere, își asumă responsabilitatea și au rolul cel mai activ în dezvoltarea și funcționarea rețelelor.

Rolul Comisiei, potrivit celor definite în directiva UE din 2011 privind drepturile pacienților în cadrul asistenței medicale transfrontaliere, este să creeze cadrul pentru RER. De asemenea, Comisia acordă subvenții pentru a sprijini coordonatorii rețelei și le asigură facilitățile tehnice pentru construirea unei rețele.

Ce alte măsuri luați pentru a aborda bolile rare și complexe?

RER fac parte dintr-o strategie mai cuprinzătoare care vizează sporirea eficienței, a accesibilității și a rezistenței sistemelor europene de sănătate. Comisia Europeană sprijină statele membre prin gruparea cunoștințelor și a know-how-ului, a registrelor, a datelor și a finanțării. Sprijinim cercetarea și inovarea și finanțăm proiecte și acțiuni comune. Oferim stimulente producătorilor pentru a dezvolta medicamente orfane și a le introduce pe piață.

Ce speranțe aveți pentru viitorul RER?

Sper ca RER să ofere rezultate concrete pentru zeci de mii de pacienți care suferă de boli rare, pentru ca aceștia să nu mai caute răspunsuri în întuneric și să beneficieze de cel mai bun know-how disponibil în Europa – pentru a avea o viață mai lungă și mai sănătoasă.

Cuprins



„Mii de pacienți vor beneficia”	2	RER în materie de boli cardiace (ERN GUARD-HEART)	23
Context	5	RER în materie de anomalii ereditare și congenitale (ERNICA)	24
Ce sunt RER?	6	RER în materie de malformații congenitale și deficiențe intelectuale rare (ERN ITHACA)	25
RER în materie de boli endocrine (Endo-ERN)	7	Conducerea unei rețele europene de referință	26
RER în materie de boli renale (ERKNet)	8	RER în materie de boli respiratorii (ERN LUNG)	27
Plusvaloare pentru pacienți și profesioniști	9	RER în materie de cancer la copii (hemato-oncologie) ERN PaedCan	28
RER în materie de afecțiuni ale oaselor (ERN BOND)	10	RER în materie de boli hepatice (ERN RARE-LIVER)	29
Cum se aprobă RER	11	RER în materie de boli ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice (ERN ReCONNET)	30
RER în materie de anomalii craniofaciale și boli ORL (ERN CRANIO)	12	Politicile naționale privind bolile rare	31
RER în materie de epilepsie (EpiCARE)	13	RER în materie de boli de imunodeficiență, autoinflamatorii și autoimune (ERN RITA)	32
RER în materie de cancer la adulți (tumori solide) (ERN EURACAN)	14	RER în materie de boli neurologice (ERN-RND)	33
Statele membre în rolul principal	15	RER în materie de boli ale pielii (ERN Skin)	34
RER în materie de boli hematologice (EuroBloodNet)	16	RER în materie de transplantare la copii (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
RER în materie de boli și afecțiuni urogenitale (ERN eUROGEN)	17	Concentrarea pe îmbunătățirea evoluției pacienților: rolul organizațiilor de pacienți	36
RER în materie de boli neuromusculare (ERN EURO-NMD)	18	RER în materie de boli metabolice (MetabERN)	38
Europa: un centru global de excelență	19	RER în materie de boli vasculare multisistemice (VASCERN)	39
RER în materie de boli oculare (ERN EYE)	20	Director RER	40
RER în materie de sindroame de tumori genetice (ERN GENTURIS)	21		
Colaborarea în acțiune	22		
Partenerii afiliați	22		

Context

Bolile rare și complexe provoacă probleme cronice de sănătate și adesea pun viața în pericol.

Între **5 000 și 8 000 de boli rare** afectează viața cotidiană a aproximativ **30 de milioane de oameni** din UE. Spre exemplu, doar în domeniul oncologiei există aproximativ **300 de tipuri diferite și rare de cancer**, iar în fiecare an mai mult de **o jumătate de milion de oameni** din Europa sunt diagnosticați cu unul dintre acestea.

Multe persoane care suferă de o afecțiune rară sau complexă nu au acces la servicii de diagnosticare și tratament de înaltă calitate. Deficitul de expertiză și cunoștințe de specialitate se poate datora numărului redus de pacienți.

UE și guvernele naționale s-au angajat să îmbunătățească recunoașterea și tratamentul acestor afecțiuni rare și complexe prin consolidarea cooperării și coordonării la nivel european și sprijinirea planurilor naționale pentru boli rare.

Directiva din 2011 privind drepturile pacienților în cadrul asistenței medicale transfrontaliere nu numai că permite rambursarea tratamentului primit într-un alt stat membru, ci și facilitează accesul pacienților la

informații privind asistența medicală, sporind astfel numărul opțiunilor de tratament. Directiva a intrat în vigoare în statele membre în 2013 și pune accentul pe valoarea serviciilor de e-Sănătate și pe importanța interoperabilității în cadrul sistemelor naționale TIC de sănătate pentru facilitarea partajării de informații.

În acest context, cu sprijinul programului de sănătate al UE, primele 24 de rețele europene de referință și-au demarat activitatea în 2017.

Multe persoane care suferă de o afecțiune rară sau complexă nu au acces la servicii de diagnosticare și tratament de înaltă calitate. Deficitul de expertiză și cunoștințe de specialitate se poate datora numărului redus de pacienți.



Ce sunt RER?

Rețelele europene de referință (RER) sunt rețele virtuale compuse din furnizori de asistență medicală din întreaga Europă. Obiectivul acestor rețele este să găsească soluții pentru afecțiunile complexe sau rare care necesită tratament foarte specializat și o concentrare a cunoștințelor și a resurselor.

6

Pentru a revizui diagnosticul și tratamentul unui pacient, coordonatorii RER convoacă consilii consultative „virtuale” formate din specialiști medicali din diferite discipline, folosind o platformă TIC dedicată și instrumente de telemedicină.

Nicio țară nu deține singură cunoștințele și capacitatea necesare pentru a trata toate bolile rare și complexe. RER oferă potențialul de a le acorda pacienților și doctorilor din întreaga Europă acces la cele mai bune cunoștințe de specialitate și la schimbul de cunoștințe care pot salva vieți în timp util, fără a fi nevoie de deplasare într-o altă țară.

În urma primului apel de propuneri din iulie 2016, primele RER au fost aprobate în decembrie 2016 și lansate în martie 2017 la Vilnius, unde au avut loc reuniunile inițiale. La început, rețelele erau formate din **mai mult de 900**

de unități de asistență medicală înalt specializate din cadrul a 313 spitale din 25 de state membre (plus Norvegia). 24 de RER se concentrează pe o serie de probleme tematice, inclusiv afecțiuni ale oaselor, cancer la copii și imunodeficiența. În următorii cinci ani se preconizează ca RER să își consolideze capacitățile în beneficiul a mii de pacienți din UE care suferă de o afecțiune rară sau complexă. Anual se vor lansa apeluri adresate furnizorilor de asistență medicală dornici să se alăture la RER.

Inițiativele RER beneficiază de sprijin din partea mai multor programe de finanțare ale UE, inclusiv din partea programului de sănătate, a Mecanismului pentru interconectarea Europei și a programului Orizont 2020.

Statele membre ale UE conduc procesul RER: acestea sunt responsabile cu recunoașterea

centrelor la nivel național și aprobarea candidaturilor, iar un comitet al statelor membre este responsabil cu dezvoltarea strategiei RER la nivelul UE și cu aprobarea rețelelor.

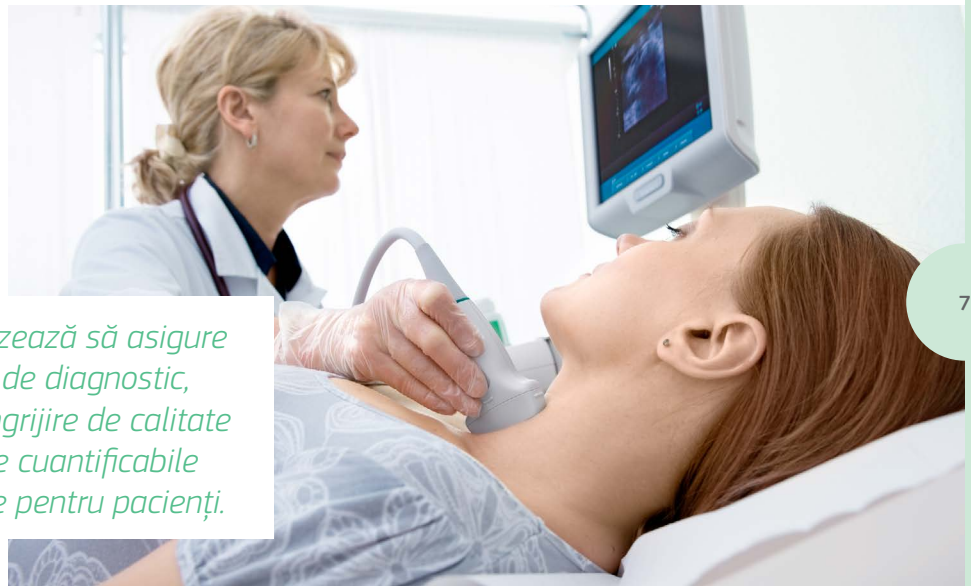
RER în materie de boli endocrine (Endo-ERN)



Bolile endocrine rare implică o activitate hormonală prea intensă, prea redusă sau inadecvată, rezistență la acțiunea hormonilor, formațiuni tumorale ale glandelor endocrine sau afecțiuni cu consecințe asupra sistemului endocrin. Distribuția epidemiologică este foarte variabilă, variind de la afecțiuni foarte rare și rare la afecțiuni cu prevalență redusă. Pacienții care suferă de o tulburare cu prevalență redusă pot necesita asistență medicală înalt specializată din partea unei echipe multidisciplinare sub îndrumarea unui endocrinolog.

Endo-ERN vizează să asigure traiectorii de diagnostic, tratament, îngrijire de calitate și rezultate cuantificabile îmbunătățite pentru pacienți.

Endo-ERN a stabilit opt grupuri tematice principale care acoperă întregul spectru de afecțiuni congenitale și dobândite. Acestea sunt: afecțiuni ale glandelor suprarenale, afecțiuni legate de homeostazia calciului și a fosforului, afecțiuni legate de dezvoltarea și maturizarea organelor sexuale, afecțiuni genetice legate de homeostazia glucozei și a insulinei, sindroame tumorale endocrine genetice, afecțiuni legate de creștere și sindroame de obezitate genetică, afecțiuni ale glandei pituitare și afecțiuni ale glandei tiroide.



RER pomește de la realizările mai multor rețele europene existente, inclusiv ale celor instituite prin intermediul Societății Europene de Endocrinologie (European Society of Endocrinology – ESE) și al Societății Europene pentru Endocrinologie Pediatrică (European Society for Paediatric Endocrinology – ESPE) și ale celor dezvoltate prin acțiuni COST.

Endo-ERN vizează să asigure traiectorii de diagnostic, tratament, îngrijire de calitate și rezultate cuantificabile îmbunătățite pentru pacienții care

suferă de boli endocrine rare, facilitând colaborarea și formarea profesională multidisciplinară și transfrontalieră și ascultând pacienții.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Alberto M. Pereira
Centrul Medical Universitar Leiden,
Țările de Jos

RER în materie de boli renale (ERKNet)



Bolile renale rare și complexe cuprind o gamă largă de afecțiuni congenitale, ereditare și dobândite. Se estimează că cel puțin două milioane de europeni suferă de afecțiuni renale rare, cu glomerulopatii și malformații renale congenitale, fiecare dintre acestea înregistrând aproximativ un milion de cazuri. În plus, tubulopatiile ereditare, afecțiunile tubulo-interstițiale și microangiopatiile trombotice reprezintă un număr de boli rare și foarte rare cu înaltă relevanță clinică.

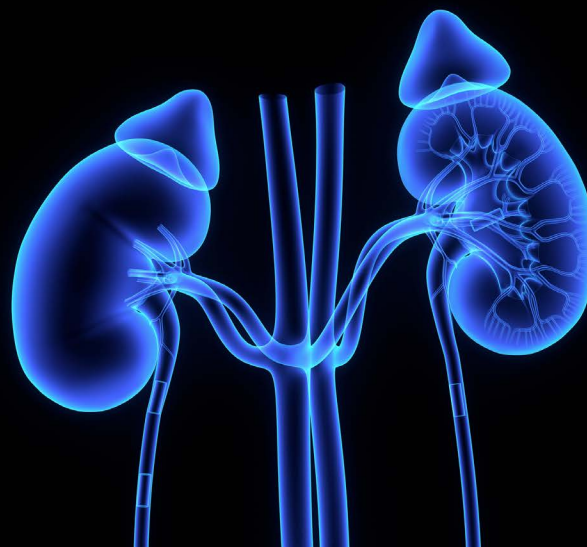
Instrumentele ultramoderne de diagnosticare pot să ofere informații valoroase despre prognosticul bolii și opțiunile terapeutice. Cu toate acestea, accesul la teste nu este universal. Din cauza diagnosticării și a tratamentului întârziat, multe afecțiuni renale rare evoluează spre insuficiență renală.

Această RER va umări să îmbunătățească standardele serviciilor de diagnosticare și tratament din întreaga Europă. Rețeaua va stabili un consens privind algoritmi raționali de diagnosticare pentru pacienții care prezintă semne și simptome ale bolii renale, inclusiv criterii standard pentru testarea genetică în cazurile în care se

Serviciile de consultanță online vor îmbunătăți gestionarea cazurilor noi și complexe.

suspectează afecțiuni renale ereditare. Pe baza unei analize în detaliu a tratamentelor disponibile, grupurile de lucru vor defini ulterior demersurile clinice pentru gestionarea terapeutică.

Serviciile de consultanță online vor îmbunătăți gestionarea cazurilor noi și complexe. Accesul la consiliul consultativ virtual va fi completat de măsuri administrative pentru a facilita deplasarea pacientului la centre specializate dacă este necesar, în conformitate cu directiva UE privind drepturile pacienților în



cadrul asistenței medicale transfrontaliere și regulamentul privind securitatea socială. Se vor dezvolta o serie de seminare online pentru educarea și formarea cadrelor medicale. ■

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Franz Schaefer
Spitalul Universitar Heidelberg,
Germania

Plusvaloare pentru pacienți și profesioniști

Pacienții care suferă de boli rare și complexe pot sta ani întregi fără a primi un diagnostic clar. Aceasta este o experiență frustrantă și dezolantă pentru pacienți și familiile acestora. Multe dintre persoanele care trăiesc cu aceste afecțiuni sunt copii, a căror dezvoltare este grav afectată pe măsură ce aceștia avansează prin sistemul de sănătate, uneori consultând mai mulți specialiști, în căutarea unui diagnostic.

RER îmbunătățesc nivelul de informare al publicului și al profesioniștilor cu privire la afecțiunile rare și la manifestarea complicată a bolii, sporind astfel probabilitatea unui diagnostic timpuriu și corect și a unui tratament eficient, dacă acesta este disponibil.

Rețelele sunt o platformă pentru dezvoltarea de orientări, formarea profesională și schimbul de cunoștințe. RER pot facilita realizarea unor studii clinice de mare amploare cu scopul de a îmbunătăți nivelul de înțelegere a bolii și de a dezvolta medicamente noi prin colectarea unei cantități mari de date privind pacienții.

Pentru cadrele medicale specializate, RER reprezintă oportunitatea de a dezvolta o rețea de colaborare profesională cu experți care împărtășesc aceeași viziune din întreaga

Europă – punând capăt izolării profesionale cu care se confruntă mulți experți în boli rare.

Inovarea furnizării de servicii de asistență medicală este piatra de temelie a sistemului RER, prin dezvoltarea de modele noi de asistență medicală, soluții de servicii și instrumente de e-Sănătate, precum și soluții și dispozitive medicale inovatoare, care schimbă modul în care este furnizat tratamentul. RER sunt incubatoare pentru dezvoltarea de servicii digitale pentru furnizarea de asistență medicală virtuală.

RER vor contribui la stimularea economiilor de scară și la asigurarea unei utilizări mai

Rețelele sunt o platformă pentru dezvoltarea de orientări, formarea profesională și schimbul de cunoștințe.

eficiente a resurselor, cu un impact pozitiv asupra sustenabilității sistemelor naționale de asistență medicală. Rețelele sunt o mărturie vizibilă a ceea ce se poate realiza prin solidaritate în Europa.



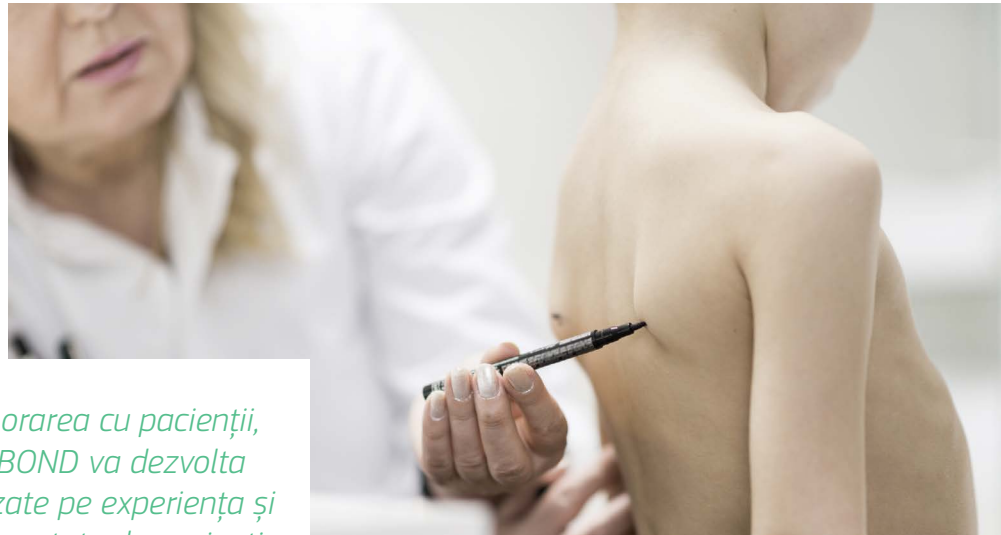
RER în materie de afecțiuni ale oaselor (ERN BOND)



Bolile rare ale oaselor includ afecțiuni legate de formarea, modelarea, remodelarea și deplasarea oaselor și defecte ale căilor de reglare ale acestor procese. Acestea cauzează o statură mică, deformarea oaselor, anomalii ale dinților, dureri, fracturi și handicapuri și pot influența negativ funcțiile neuromusculare și hemopoieza.

ERN BOND reunește toate bolile rare ale oaselor – congenitale, cronice și de origine genetică – care afectează cartilajul, oasele și dentina. Rețeaua se concentrează în primă fază pe boala oaselor fragile (*osteogenesis imperfecta* – OI), pe rahitismul hipofosfatic vitamino-D rezistent (XLH) și pe acondroplazie (ACH) ca afecțiuni principale, pe baza prevalenței bolilor, a dificultății în diagnosticare și gestionare și a terapiei emergente noi, înainte de a trece la afecțiuni mai rare odată cu stabilirea unor abordări sistematice.

Prin colaborarea cu pacienții, rețeaua BOND va dezvolta măsuri bazate pe experiența și evoluția raportate de pacienți. Rețeaua va dezvolta orientări, care vor conduce la



Prin colaborarea cu pacienții, rețeaua BOND va dezvolta măsuri bazate pe experiența și evoluția raportate de pacienți.

dezvoltarea și diseminarea celor mai bune practici. Pe măsură ce sunt dezvoltate noi terapii, rețeaua va lucra pentru a asigura accesul rapid la studii al pacienților afectați.

BOND va permite dezvoltarea aptitudinilor prin platforme de e-Sănătate și de telemedicină, alături de vizite de lucru, cursuri de formare și activități de diseminare. Rețeaua vizează reducerea timpului necesar pentru stabilirea diagnosticului prin reducerea testelor

inadecvate, îmbunătățirea acurateții diagnosticării și introducerea de tratamente noi viabile, care vor fi disponibile în următorii 2-3 ani. ■

COORDONATORUL REȚELEI

Dr. Luca Sangiorgi
Institutul Ortopedic Rizzoli, Bologna, Italia

Cum se aprobă RER

Statele membre ale UE joacă rolul principal în desemnarea și dezvoltarea rețelelor europene de referință. Pentru a obține statutul de RER, membrii rețelei au răspuns la un apel lansat de Comisia Europeană. Aceștia au fost evaluați de către un organism independent de evaluare (IAB) care a întocmit rapoarte privind fiecare candidat. Comitetul statelor membre (BoMS) a decis ulterior asupra aprobării candidaturii RER.

BoMS este format din reprezentanți ai tuturor statelor membre ale UE și ai Norvegiei și joacă un rol activ în dezvoltarea strategiei RER. BoMS continuă să monitorizeze membrii RER, să evalueze candidații care doresc să se alăture rețelei existente și să aprobe eventuale rețele viitoare.

Țările care nu sunt reprezentate în cadrul unei RER aprobate pot participa prin intermediul furnizorilor de asistență medicală care sunt desemnați de către statele membre drept centre naționale „asociate” și/sau „colaboratoare”.

Criteria-cheie

abordare orientată către pacient și motivată clinic;

10 membri în cel puțin
8 țări;

evaluare independentă solidă;

îndeplinirea criteriilor de aderare la rețea și în calitate de membru;

certificare și aprobare din partea autorităților naționale.

„Acest lucru aduce beneficii practice în ceea ce privește îngrijirea pacienților și gestionarea rețelelor.”

Profesorul Katarzyna Kotulska-Józwiak, medic primar neurolog și unul dintre reprezentanții Poloniei în cadrul BoMS, a declarat că experții și pacienții au fost consultați la stabilirea componentei rețelelor europene de referință.

„Am dorit să stabilim rețele care se concentrează pe domenii individuale de boală pentru a îndeplini așteptările părților interesate”, a declarat aceasta. „Acest lucru aduce beneficii practice în ceea ce privește îngrijirea pacienților și gestionarea rețelelor.”

RER în materie de anomalii craniofaciale și boli ORL (ERN CRANIO)



Anomaliile craniofaciale congenitale includ cazurile de copii născuți cu părți ale creierului, ale craniului și/sau ale feței subdezvoltate sau prost dezvoltate, care conduc la probleme funcționale semnificative și dificultăți de ordin psihosocial. Pacienții necesită monitorizare și tratament de la naștere până la vârsta adultă. Cunoștințele clinice și publice privind multe dintre aceste manifestări sunt reduse, iar diagnosticarea poate fi extrem de dificilă.

Rețeaua dezvoltă cursuri de formare privind multiple afecțiuni, care se vor pune la dispoziția publicului prin intermediul unui site web cu acces deschis.



RER abordează mai multe lacune ale serviciilor de asistență medicală prin îmbunătățirea semnificativă a familiarizării personalului medical primar cu anomaliile craniofaciale. Rețeaua dezvoltă cursuri de formare privind multiple afecțiuni, care se vor pune la dispoziția publicului prin intermediul unui site web cu acces deschis.

Membrii conlucrează pentru a îmbunătăți educația, instruirea și cercetarea în strânsă colaborare cu organizațiile de pacienți. În cazul

în care nu există organizații de pacienți, se consultă grupuri de discuții formate din pacienți. ERN CRANIO evaluează tipul și durata intervențiilor chirurgicale din cadrul centrelor participante pentru a pune în lumină impactul acestora și cele mai bune practici de referință în Europa.

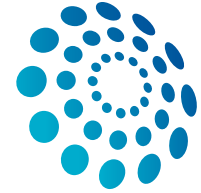
Prin colectarea de date privind evoluțiile pe termen lung ale unor afecțiuni variate, rețeaua va contribui la consilierea pacienților și a părinților și poate redirecționa

concentrarea spre domenii care nu au primit suficientă atenție. Rețeaua va sprijini detectarea unor noi factori genetici etiologici prin sporirea numărului de participanți la studiile de cercetare.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Irene Mathijssen
Centrul Medical Erasmus,
Țările de Jos

RER în materie de epilepsie (EpiCARE)



Epilepsia afectează cel puțin șase milioane de oameni din Europa. Terapiile antiepileptice tradiționale ajută între **60%** și **70%** dintre pacienți **să evite crizele epileptice**. În cazul pacienților care suferă de epilepsie refractară, perspectiva clinică nu este încurajatoare.

În mod tradițional, epilepsia a fost tratată ca o boală individuală, însă aceste afecțiuni sunt văzute din ce în ce mai des ca fiind un grup de boli rare și complexe. ORPHANET – portalul dedicat bolilor rare și medicamentelor orfane – enumeră 137 de afecțiuni care au epilepsia drept simptom predominant. Cu toate acestea, mulți pacienți rămân nedizagnosticați și nu au acces la tratament.

Rețeaua și-a propus: să asigure acces și utilizare deplină a evaluării pre-chirurgicale și a intervențiilor chirurgicale pentru epilepsie; să sporească diagnosticarea cauzelor rare ale epilepsiei; să îmbunătățească identificarea pacienților care suferă de cazuri rare de epilepsie care sunt tratabile; să sporească accesul la asistență medicală specializată pentru cauzele rare; și să încurajeze cercetarea în ceea ce privește tratamentele etirotrope inovatoare pentru epilepsiile rare și complexe.



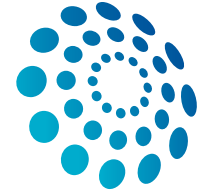
Rețeaua EpiCARE urmărește să crească numărul pacienților fără crize epileptice în Europa.

EpiCARE pornește de la realizările proiectului pilot ERN E-epilepsy, care s-a concentrat pe sporirea nivelului de informare și a accesibilității privind chirurgia epilepsiei, pentru persoane atent selectate, utilizând într-un mod eficient instrumentele online și discuțiile cu echipele pluridisciplinare. Rețeaua EpiCARE, care include participanți activi din organizații de pacienți, urmărește să crească numărul pacienților fără crize epileptice în Europa. ■

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Helen Cross
Great Ormond Street Hospital for Children, NHS Trust, Regatul Unit

RER în materie de cancer la adulți (tumori solide) (ERN EURACAN)



S-au identificat mai mult de **300 de cazuri rare de cancer**. ERN EURACAN acoperă toate formele de cancer cu tumori solide în rândul adulților, grupându-le în 10 domenii care corespund clasificării RARECARE și ICD10. Gestionarea cancerelor rare implică provocări semnificative în ceea ce privește diagnosticarea, uneori având consecințe majore asupra calității vieții și a evoluției pacientului. De asemenea, gestionarea inadecvată a acestor pacienți poate conduce la creșterea riscului de recidivă și la riscul de deces.

Rețeaua și-a propus să acopere toate țările UE în următorii cinci ani și să dezvolte un sistem de trimitere pentru a asigura că cel puțin 75 % dintre pacienți sunt tratați într-un centru EURACAN.



ERN EURACAN împărtășește cele mai bune practici și stabilește centre de referință pentru formele rare de cancer. De asemenea, aceasta stabilește orientări actualizate periodic pentru practicile clinice de diagnosticare și terapeutice. Rețeaua și-a propus să acopere toate țările UE în următorii cinci ani și să dezvolte un sistem de trimitere pentru a asigura că cel puțin 75 % dintre pacienți sunt tratați într-un centru EURACAN. Aceasta urmărește să amelioreze rata de supraviețuire a pacienților, să producă instrumente de comunicare în toate limbile pentru pacienți și medici și să dezvolte baze de date și bănci de tumori internaționale.

Rețeaua europeană de referință pomește de la realizările rețelelor clinice și de cercetare pre-existente, care au efectuat cu succes studii clinice prin intermediul Organizației Europene pentru Cercetarea și Tratarea Cancerului (European Organisation for Research and Treatment of Cancer – EORTC) și stabilește orientări prin intermediul EORTC și al Societății Europene de Oncologie Medicală (European Society for Medical Oncology – ESMO). De asemenea, RER beneficiază de eforturile rețelelor instituite de Societatea Europeană de Tumori Neuroendocrine (European Neuroendocrine Tumour Society – ENETS) și

Rețeaua pentru Cancerul Țesutului Conjunctiv (Connective Tissues Cancer Network – Conticanet), precum și de mai multe proiecte de cercetare la nivelul UE.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard,
Lyon, Franța

Statele membre în rolul principal

Paul Boom reprezintă Țările de Jos în cadrul comitetului statelor membre (BoMS). **BoMS este actorul-cheie în determinarea viitorului rețelelor europene de referință (RER) și în îmbunătățirea acestora.** „Legislația clarifică faptul că statele membre ocupă rolul principal”, a afirmat acesta. „Autoritățile naționale sunt cele care stabilesc dacă candidații RER au îndeplinit criteriile în ceea ce privește calitatea, implicarea pacientului și guvernanța.”

Potrivit lui Boom, statele membre depun eforturi și la nivel național pentru a asigura că RER sunt bine conectate la serviciile de sănătate naționale. „RER nu trebuie să se transforme în insule de excelență individuale, care funcționează izolat”, a declarat acesta. „Acestea au legături bune cu spitalele și serviciile de îngrijire medicală primară și aduc beneficii comunităților în localitățile de origine și acordă sprijin pacienților din întreaga Europă.”

Analizând mai în detaliu impactul RER, dl Boom a declarat că rețelele marchează un capitol nou și interesant al cooperării europene în domeniul sănătății. Acestea sunt un exemplu clar al modalității în care statele membre conlucrează pentru a adăuga valoare cetățenilor. „Din punctul meu de vedere, RER ar putea servi drept platformă pentru dezvoltarea instrumentelor de e-Sănătate și ar putea coopera și mai mult în privința bolilor cronice mai comune”, a afirmat acesta. „Acum avem o platformă pe care putem să construim; o oportunitate pentru ca statele membre să se reunească pentru a vorbi despre provocările comune din domeniul sănătății și pentru a gândi transfrontalier.”



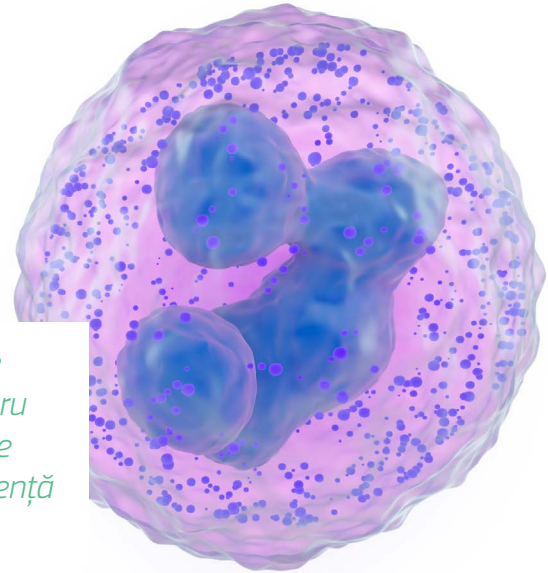
„Acum avem o platformă pe care putem să construim; o oportunitate pentru ca statele membre să se reunească pentru a vorbi despre provocările comune din domeniul sănătății și pentru a gândi transfrontalier.”

RER în materie de boli hematologice (EuroBloodNet)



Bolile hematologice implică anomalii ale celulelor sanguine și osteomedulare, ale organelor limfoide și ale factorilor de coagulare, iar aproape toate sunt rare. Acestea pot fi subîmpărțite în șase categorii: defecte rare ale celulelor roșii; insuficiența măduvei osoase; tulburări de coagulare rare; hemocromatoza și alte tulburări genetice rare ale sintezei de fier; afecțiuni mieloides; și afecțiuni limfoide.

În unele țări sunt instituite programe de prevenție pentru anumite afecțiuni, însă este necesară armonizarea de urgență în domeniul screeningului.



Diagnosticarea bolilor hematologice rare (RHDs) necesită cunoștințe clinice considerabile și acces la o gamă largă de servicii de laborator și tehnologii de imagistică. Aceste teste permit clasificarea precisă a bolii potrivit criteriilor WHO, folosind sisteme internaționale de evaluare și, dacă este posibil, markeri biologici.

Având în vedere aceste cerințe și faptul că RHDs sunt foarte rare, diagnosticarea este adesea ignorată sau întârziată, în special în rândul pacienților în vârstă. Tratamentul este, de asemenea, adesea dificil din cauza infrastructurilor și echipelor specializate necesare

și a dificultății de a accesa tratamente specifice, precum transplantul alogen de celule stem sau factorii de coagulare.

În unele țări sunt instituite programe de prevenție pentru anumite afecțiuni, însă este necesară armonizarea de urgență în domeniul screeningului.

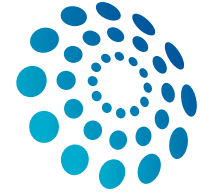
EuroBloodNet, cu experiența dobândită grație Rețelei Europene pentru Anemii Rare și Congenitale (European Network for Rare and Congenital Anaemias – ENERCA) finanțate de UE și Asociației Europene de Hematologie (Haematology Association – EHA), va urmări:

să amelioreze accesul pacienților RHD la asistență medicală; să promoveze orientări și cele mai bune practici; să îmbunătățească formarea și schimbul de informații; să ofere consiliere clinică unde există un deficit de expertiză la nivel național; și să sporească numărul de studii clinice în acest domeniu.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Pierre Fenaux
Hôpital Saint-Louis,
Paris, Franța

RER în materie de boli și afecțiuni urogenitale (ERN eUROGEN)



Afecțiunile urogenitale rare și complexe pot necesita corecții chirurgicale, adesea pe parcursul perioadei neonatale sau în copilărie. Incontinența urinară și fecală este o povară grea pentru pacienții copii, adolescenți și adulți. Persoanele afectate necesită îngrijire pe tot parcursul vieții din partea unor echipe multidisciplinare formate din experți care planifică și realizează intervenții și oferă sprijin psihologic și fizioterapie post-operatorii.

eUROGEN va oferi orientări evaluate independent privind cele mai bune practici și vor îmbunătăți partajarea rezultatelor. În premieră, rețeaua va oferi capacitatea de a urmări evoluția pacienților pe termen lung, pe o perioadă cuprinsă între 15 și 20 de ani.

Rețeaua va colecta date și materiale în cazurile în care acestea lipsesc, va dezvolta orientări noi, va crea o bază de informații pentru cele mai bune practici, va identifica variațiile de practică, va dezvolta programe educaționale și de formare profesională, va stabili agenda de cercetare în colaborare cu reprezentanții pacienților și va face schimb de cunoștințe prin participarea în echipe



multidisciplinare virtuale. Până în 2020, cel puțin 50 de specialiști noi pentru boli urogenitale rare și complexe vor beneficia de formare profesională specifică și programe de burse dezvoltate de eUROGEN.

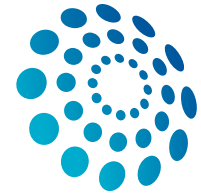
În cele din urmă, rețeaua urmărește să obțină progrese inovatoare în medicină și să îmbunătățească diagnosticarea și tratamentul pacienților.

În premieră, rețeaua va oferi capacitatea de a urmări evoluția pacienților pe termen lung, pe o perioadă cuprinsă între 15 și 20 de ani.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Christopher Chapple
Sheffield Teaching Hospitals
NHS Foundation Trust,
Regatul Unit

RER în materie de boli neuromusculare (ERN EURO-NMD)



Bolile neuromusculare (NMD) apar de la o vârstă timpurie până la vârsta adultă și sunt caracterizate de slăbiciune și atrofie musculară, însă pot fi asociate și cu alte simptome, inclusiv oboseală, durere, amorțire, cecitate, dificultate la înghițire, dificultate la respirație și insuficiență cardiacă. Majoritatea NMD sunt progresive și debilitante, reducând durata de viață și calitatea vieții.

Există lacune și disparități semnificative în ceea ce privește accesul la diagnosticare și tratament la nivelul Europei. Provoacă probleme majore pentru ameliorarea evoluției includ întârzierea trimiterii de la serviciile de îngrijire medicală primară la un centru specializat și gestionarea tranziției de la servicii pediatrie la cele destinate adulților.

ERN EURO-NMD reunește cei mai mari experți din Europa pentru a oferi pacienților acces la serviciile acordate de specialiști prin intermediul consultărilor virtuale și în persoană. Rețeaua și-a propus să reducă timpul necesar pentru diagnosticare



Rețeaua și-a propus să reducă timpul necesar pentru diagnosticare cu 40% în primii cinci ani, să îmbunătățească rezultatele diagnosticării cu 15% și să sporească accesul la parcursuri de îngrijire adecvate.

cu 40% în primii cinci ani, să îmbunătățească rezultatele diagnosticării cu 15% și să sporească accesul la parcursuri de îngrijire adecvate.

În plus, ERN EURO-NMD va dezvolta orientări noi și va oferi profesioniștilor din domeniul sănătății și pacienților informații privind cele mai bune practici specifice anumitor boli. Cunoștințele generate și dobândite de rețeaua vor fi accesibile la scară largă prin intermediul instrumentelor de e-Sănătate. Având la bază o moștenire puternică în domeniul cooperării,

rețeaua va încuraja și colaborările cu potențialul de a stimula cercetarea și dezvoltarea de terapii care să abordeze necesitățile ale pacienților care nu au fost îndeplinite.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Kate Bushby
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Regatul Unit

Europa: un centru global de excelență

Rețelele europene de referință au devenit operaționale în martie 2017. Deși aceste rețele sunt încă noi, iar scopul lor principal este de a îmbunătăți viața oamenilor din Europa care suferă de boli rare și complexe, acestea vor avea un impact global.

RER vor exploata cele mai bune practici dacă acestea există și le va crea dacă acestea lipsesc. **Rețelele vor contribui la transformarea Europei într-un centru de activitate pentru afecțiunile rare și complexe.**

Spre exemplu, RER vor fi bine plasate pentru a pune în aplicare orientările privind bunele practici. Pentru afecțiunile unde nu există orientări pentru diagnosticare sau tratament, rețelele pot avea capacitatea să dezvolte orientări și cele mai bune practici.

De asemenea, punând în legătură experții cu pacienții, RER au potențialul de a facilita studiile clinice și intervențiile terapeutice de testare. Astfel, RER vor deveni lidere ale inovării în numeroase domenii de boli rare.



Modelul RER are potențialul de a deveni un exemplu pentru alții. Instrumentele ultramoderne de e-Sănătate dezvoltate pentru a facilita colaborarea transfrontalieră în Europa pot avea și potențialul de a încuraja colaborările internaționale, îmbunătățind în același timp accesul la asistență medicală.

RER vor exploata cele mai bune practici dacă acestea există și le va crea dacă acestea lipsesc.

RER în materie de boli oculare (ERN EYE)



Bolile oculare rare (RED) sunt principala cauză a tulburărilor de vedere și a cecității în rândul copiilor și al tinerilor adulți din Europa. Mai mult de 900 de RED sunt enumerate în portulul pentru boli rare și medicamente orfane (ORPHANET). Acestea includ boli mai prevalente precum retinopatia pigmentară, care are o prevalență estimată de 1 în 5 000, precum și afecțiuni foarte rare, care au fost descrise doar o dată sau de două ori în literatura medicală de specialitate.

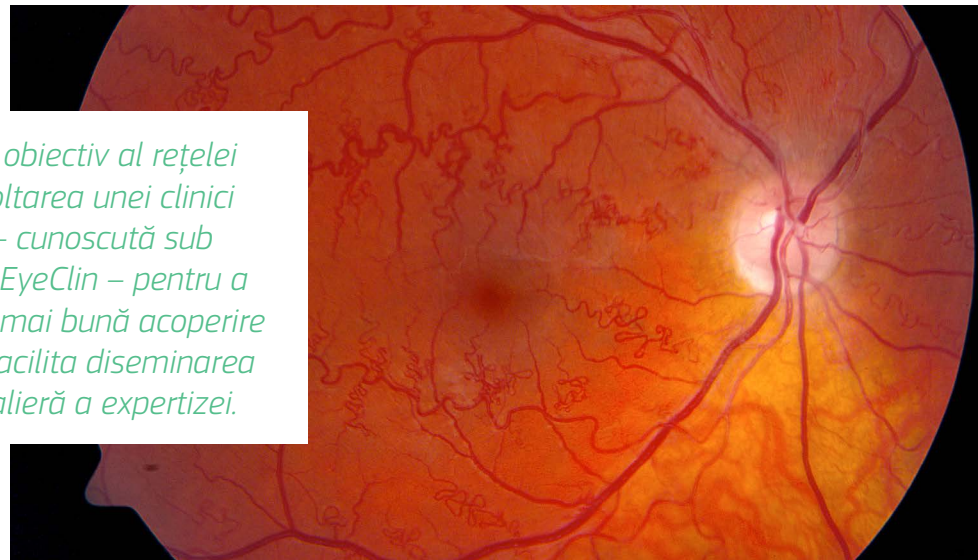
Principalul obiectiv al rețelei este dezvoltarea unei clinici virtuale – cunoscută sub denumirea EyeClin – pentru a garanta cea mai bună acoperire a RED și a facilita diseminarea transfrontalieră a expertizei.

ERN EYE abordează aceste afecțiuni în patru grupuri tematice: boli rare ale retinei, boli rare neuro-oftalmologice, boli rare de oftalmologie pediatrică și afecțiuni rare ale segmentului anterior al ochiului.

În plus, șase grupuri transversale de lucru abordează chestiuni comune celor patru teme principale. Grupuri de lucru adiționale

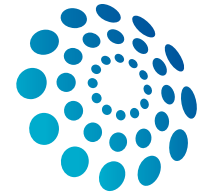
se concentrează pe domenii specifice, inclusiv testele genetice, registrele, cercetarea, educația, comunicațiile și pacienții.

Principalul obiectiv al rețelei este dezvoltarea unei clinici virtuale – cunoscută sub denumirea EyeClin – pentru a garanta cea mai bună acoperire a RED și a facilita diseminarea transfrontalieră a expertizei.



COORDONATORUL REȚELEI

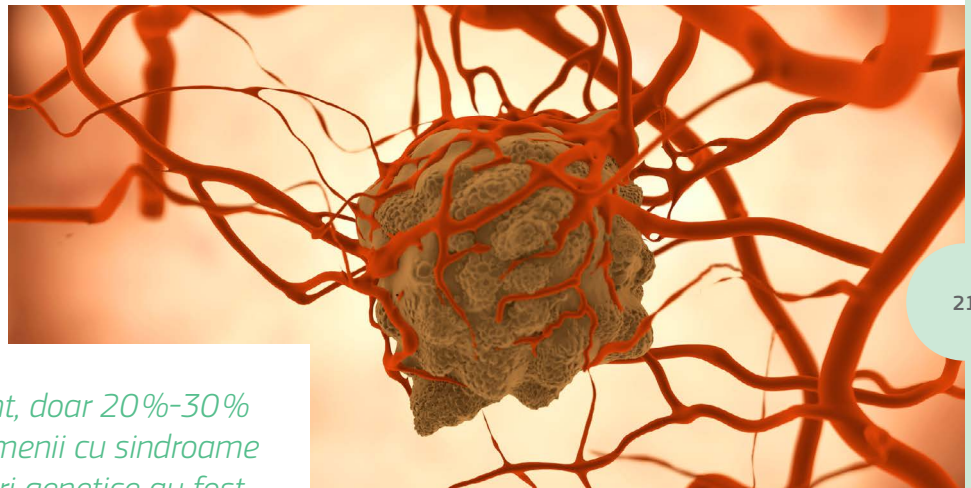
Profesor Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Franța



RER în materie de sindroame de tumori genetice (ERN GENTURIS)

Bolile cu sindroame de tumori genetice presupun mutații genetice ereditare care predispun semnificativ persoanele la dezvoltarea de tumori. Riscul de cancer pe tot parcursul vieții poate fi și de 100 %. Deși există o diversitate considerabilă a organelor care pot fi afectate, persoanele afectate de aceste afecțiuni se confruntă cu dificultăți similare: întârzierea diagnosticării, lipsa prevenției în rândul pacienților și a rudelor sănătoase și gestionarea terapeutică defectuoasă. În prezent, doar 20 %-30 % dintre oamenii cu sindroame de tumori genetice au fost diagnosticați.

ERN GENTURIS depune eforturi pentru: a îmbunătăți identificarea acestor sindroame, a minimiza variațiile în evoluțiile clinice, a concepe și pune în aplicare orientări, a dezvolta registre și bănci biologice, a sprijini cercetarea și a acorda mai multă putere pacienților. Rețeaua va educa publicul și profesioniștii din domeniul sănătății și va stimula schimbul de cele mai bune practici la nivelul Europei. Accesul



În prezent, doar 20%-30% dintre oamenii cu sindroame de tumori genetice au fost diagnosticați.

la asistență medicală multidisciplinară va fi îmbunătățit cu modele și standarde noi pentru împărtășirea și dezbaterrea cazurilor complexe. Rețeaua sporește calitatea și interpretarea testelor genetice și sporește participarea pacienților în cadrul programelor de cercetare clinică.

ERN GENTURIS va coopera cu alte RER pentru a îmbunătăți îngrijirea acordată pacienților cu

sindroame de tumori genetice care suferă de afecțiuni care intră în domeniul de expertiză al unei alte rețele.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Nicoline Hoogerbrugge
Centrul Medical Universitar Radboud,
Țările de Jos

Colaborarea în acțiune

Tehnologia informațiilor (TI) și instrumentele de e-Sănătate pot juca un rol important în facilitarea colaborării. RER sunt conectate prin intermediul unei platforme TI dedicate, prin care un coordonator de rețea poate convoca consilii consultative „virtuale” formate din specialiști medicali folosind instrumentele de telemedicină pentru a evalua sănătatea unui pacient în vederea diagnosticării sau a tratamentului. Această platformă permite profesioniștilor din domeniul medical, care anterior ar fi gestionat singuri cazurile rare și complexe, să se consulte și să caute o opinie secundară de la colegi din același domeniu. O caracteristică centrală a acestor instrumente este interoperabilitatea.

Mulțumită tehnologiei, poziționarea geografică nu mai trebuie să constituie un impediment pentru lucrul în echipe dispersate. În anumite cazuri, conferințele prin telefon sau video sunt suficiente. În alte cazuri, rețelele pot utiliza sisteme dedicate pentru a partaja probe de țesut sau imagini de înaltă rezoluție ale unor afecțiuni complexe. De asemenea, aceste tehnologii pot fi utilizate și drept registru de cazuri, contribuind la construirea unei bănci mari de cazuri pentru studii ulterioare.

Spre exemplu, după partajarea în condiții de siguranță a datelor de patologie sau de radiologie, membrii rețelei se pot autentifica, pot

vizualiza imaginile și comenta în privința lor într-un mediu închis. Medicul curant rămâne responsabil în ceea ce privește tratarea pacientului, însă acesta poate apela la RER drept sursă importantă de sprijin.

*Mulțumită tehnologiei,
poziționarea geografică
nu mai trebuie să
constituie un impediment
pentru lucrul în echipe
dispersate.*

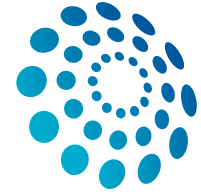
Partenerii afiliați

RER și-a propus să ofere valoare adăugată reală tuturor statelor membre ale UE. Legislația relevantă permite **țărilor care nu sunt reprezentate în cadrul unei RER aprobate** să participe prin intermediul furnizorilor de asistență medicală care sunt desemnați de către statele membre drept centre naționale „asociate” și/sau „colaboratoare”.

De asemenea, statele membre au posibilitatea să desemneze un centru național de coordonare pentru a ține legătura cu toate RER. Comitetul statelor membre al RER stabilește cadrul comun pentru desemnarea și integrarea respectivelor tipuri de centre în cadrul RER. Cu toate acestea, este esențial ca desemnarea partenerilor afiliați de către

statele membre să se realizeze prin proceduri deschise, transparente și robuste.

Primii parteneri afiliați vor fi desemnați de anumite state membre până la sfârșitul anului 2017.

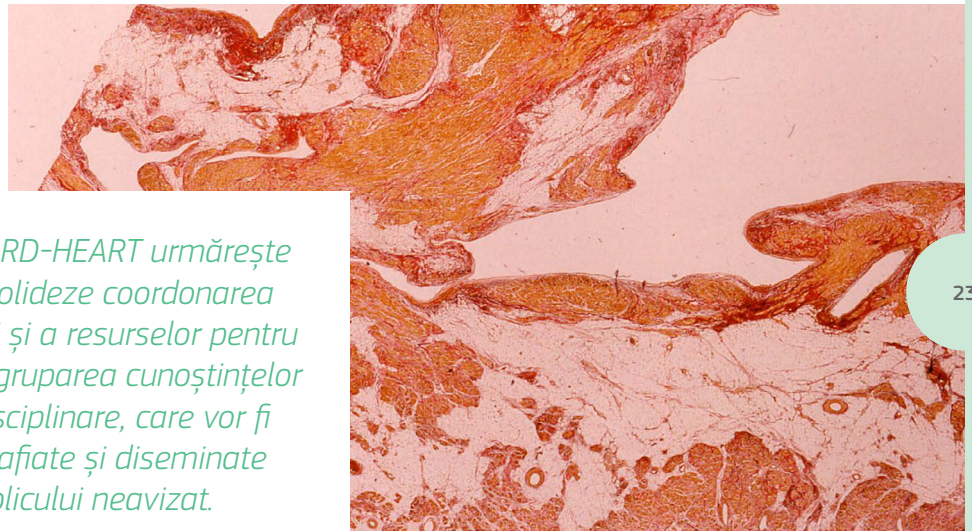


RER în materie de boli cardiace (ERN GUARD-HEART)

Bolile cardiace rare se pot manifesta în orice moment al vieții și sunt, în mare parte, genetice. Aceste afecțiuni sunt caracterizate de o gamă largă de simptome și semne care variază nu doar de la boală la boală, ci și de la pacient la pacient. Toate aceste boli cardiace au o predispoziție unică la moarte subită la o vârstă tânără și apar, de obicei, în rândul unor oameni care altfel sunt sănătoși.

Rețeaua GUARD-HEART a identificat următoarele domenii tematice: boli ereditare care țin de activitatea electrică a inimii, cardiomiopatii ereditare, malformații cardiace congenitale și alte afecțiuni cardiace rare. Aceste teme se bazează pe orientările clinice ale Societății Europene de Cardiologie (European Society of Cardiology – ESC), Clasificarea internațională a bolilor (International Classification of Diseases – ICD10) și ORPHANET.

ERN GUARD-HEART urmărește să consolideze coordonarea expertizei și a resurselor pentru



ERN GUARD-HEART urmărește să consolideze coordonarea expertizei și a resurselor pentru a facilita gruparea cunoștințelor multidisciplinare, care vor fi cartografiate și diseminate publicului neavizat.

a facilita gruparea cunoștințelor multidisciplinare, care vor fi cartografiate și diseminate publicului neavizat.

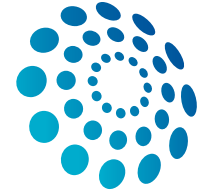
Serviciile de asistență medicală vor fi furnizate prin intermediul unei platforme comune de e-Sănătate. Acest lucru va asigura un acces mai mare la expertiză pacienților și profesioniștilor din domeniul sănătății din întreaga Europă. Prin încurajarea cooperării strânse între experți, se vor dobândi și împărtăși noi cunoștințe științifice

pentru a sprijini dezvoltarea de proceduri noi de diagnosticare și tratament și identificarea unor forme rare de boli cardiace.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Arthur Wilde
Centrul Medical Academic,
Amsterdam, Țările de Jos

RER în materie de anomalii ereditare și congenitale (ERNICA)



ERNICA abordează malformațiile și bolile congenitale care apar timpuriu și necesită asistență medicală multidisciplinară și monitorizare pe termen lung și examinează tranziția spre viața adultă.

Rețeaua este organizată în jurul a două fluxuri principale de lucru armonizate cu clasificarea ORPHANET și ICD10. Un flux de lucru vizează malformațiile sistemului digestiv, iar celălalt vizează malformațiile diafragmei și ale peretelui abdominal. Cel de-al doilea flux de lucru este format din grupuri de lucru care acoperă malformațiile esofagului și un grup care acoperă bolile gastroenterologice și intestinale. Acest grup include și un subgrup specializat în insuficiență intestinală. Fiecare grup de lucru are în componență propriile grupuri speciale care se concentrează pe anumite boli.

Pentru câteva dintre aceste boli rare, rata mortalității poate fi și de 50 %. ERNICA vizează să îmbunătățească calitatea serviciilor de asistență medicală oferite pacienților și să reducă impactul pe termen lung al acestor boli rare în rândul sugarilor. Rețeaua va facilita colaborările în domeniul cercetării,



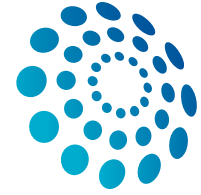
Pentru câteva dintre aceste boli rare, rata mortalității poate fi și de 50%.

având capacitatea de a dezvolta orientări clinice bazate pe dovezi. De asemenea, se va îmbunătăți și accesul la tehnici și tratamente chirurgicale noi.

ERNICA este un „loc de întâlnire” al asociațiilor naționale de pacienți și al personalului medical, inclusiv al asistentelor și al altor profesii dedicate îmbunătățirii evoluției pacienților.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor René Wijnen
Centrul Medical Erasmus,
Rotterdam, Țările de Jos



RER în materie de malformații congenitale și deficiențe intelectuale rare (ERN ITHACA)

Această RER reunește experți în malformații congenitale rare și deficiențe intelectuale rare. Malformațiile congenitale afectează unu din 40 de nou-născuți. Malformațiile mai comune, precum gura de lup, beneficiază deja de rețele bine stabilite. În cazul afecțiunilor mai rare, expertiza la nivelul UE este fragmentată. Multe malformații apar împreună ca parte din „sindroamele” asociate cu creșterea, dezvoltarea sau adaptarea socială anormală. S-au descris peste **8000 de sindroame**, iar majoritatea se manifestă cu o frecvență de **mai puțin de unu la 2000**.

Afecțiunile cromozomiale sunt printre cele mai comune cauze ale malformațiilor și deficiențelor intelectuale. Noile teste, precum secvențierea genomilor și exomilor, au îmbunătățit perspectiva diagnosticului, însă acestea nu sunt disponibile în mod curent în mai mult de 50 % din centrele înalt specializate.

Extinderea accesului la această tehnologie este un obiectiv-cheie al ERN ITHACA. Rețeaua dezvoltă și inițiative de telesănătate cu echipe



multidisciplinare virtuale în diferite centre ale UE și va utiliza clinicile virtuale online pentru a îmbunătăți accesul la diagnosticare fără a necesita deplasarea pacienților.

ERN ITHACA va stabili o rețea de colaborare între părinți și pacienți cu scopul de a dezvolta cele mai bune practici și a iniția dezvoltarea de orientări unde acest lucru este necesar. Aceasta va stabili criterii pentru registrele de date privind pacienții, formarea profesională avansată a profesioniștilor din domeniul

medical și va facilita cercetarea. Rețeaua va lucra împreună cu rețelele existente în domeniu și cu RER cu interese complementare, menținând pacienții în centrul activităților lor. ■

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Jill Clayton-Smith
*Central Manchester NHS
Foundation Trust,
Regatul Unit*

Conducerea unei rețele europene de referință

Profesorul de hematologie Pierre Fenaux din cadrul Hôpital Saint-Louis din Paris (Franța) conduce EuroBloodNet ERN. Potrivit prof. Fenaux, rețeaua EuroBloodNet, formată din 66 de membri, oferă beneficii semnificative pacienților și profesioniștilor. „Scopul RER este de a se centra pe pacienți; de a îmbunătăți accesul la asistență medicală al persoanelor cu afecțiuni hematologice rare”, a afirmat acesta. „Aducem diagnostice și tratamente ultramoderne în centre din întreaga Europă unde s-ar putea să nu existe know-how-ul necesar.”

Acesta afirmă că aprobarea din partea statelor membre ale UE și a Comisiei Europene adaugă mai multă greutate rețelei și îmbunătățește capacitatea acesteia pentru diseminarea orientărilor. „De asemenea, vom dispune de oportunități deosebite de informare privind bolile hematologice rare prin intermediul sistemelor de educație medicală continuă (CME)”, a adăugat prof. Fenaux.

În cazul clinicienilor, beneficiul zilnic al rețelei se cunoaște atunci când aceștia se confruntă cu cazuri rare sau complexe: „Medicii pot să consulte expertiza colegilor din alte țări – astfel se pune capăt izolării profesioniștilor din domeniul sănătății care nu au acces la colegi care pot să ofere o părere secundară.”

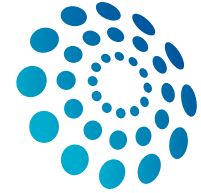
Există și alte beneficii potențiale. Prof. Fenaux a declarat că punerea în legătură a spitalelor din întreaga Europă va crea o masă critică de pacienți cu boli rare, astfel deschizând drumul spre cercetări clinice care anterior nu erau fezabile.

Aceste legături pot servi și drept platformă de susținere prin încurajarea dezvoltării de asociații de pacienți pentru persoanele care suferă de boli rare și oferirea de păreri experte privind tratamentele inovatoare. „Dacă un medic local solicită spitalului în care lucrează acces la un tratament inovator, rețeaua noastră poate oferi opinia unui expert privind aspectele științifice ale noii intervenții”, a afirmat Prof. Fenaux. „Medicii și pacienții din acest domeniu știu acum că nu mai sunt singuri.”



„Medicii pot să consulte expertiza colegilor din alte țări – astfel se pune capăt izolării profesioniștilor din domeniul sănătății care nu au acces la colegi care pot să ofere o părere secundară.”

RER în materie de boli respiratorii (ERN LUNG)



Bolile pulmonare complexe necesită îngrijire multidisciplinară împreună cu sprijin psihosocial. Această complexitate se poate datora mecanismului genetic care stă la baza bolii, modificărilor secundare și daunelor aduse altor sisteme de organe. Diagnosticarea timpurie și accesul la îngrijire de specialitate pot îmbunătăți evoluția multor dintre aceste afecțiuni.

ERN-LUNG abordează un număr de afecțiuni pulmonare rare și complexe, inclusiv fibroza pulmonară idiopatică, fibroza chistică, bronșiectazia fibroză non-chistică, hipertensiunea pulmonară, dischinezia ciliară primară, deficiența de alfa-1 antitripsină, mezoteliomul, disfuncția pulmonară cronică în urma transplantului alogen și alte boli pulmonare rare.

Rețeaua urmărește să îmbunătățească know-how-ul la nivelul Europei pentru a avansa standardele de îngrijire, calitatea vieții și prognoza în spectrul bolilor pulmonare rare. Membrii dezvoltă și diseminează orientări de asistență medicală, promovează abordările tratamentului comun, sporesc accesul



Rețeaua urmărește să îmbunătățească know-how-ul la nivelul Europei pentru a avansa standardele de îngrijire, calitatea vieții și prognoza în spectrul bolilor pulmonare rare.

transfrontalier la diagnosticare și tratament, inițiază și sprijină registrele de date și adună grupuri suficient de mari pentru desfășurarea studiilor clinice, dezvoltarea medicamentelor și efectuarea de studii de istorie naturală.

ERN-LUNG oferă pacienților acces la echipe interdisciplinare, oferind online opinii secundare privind cazurile complexe, fără a necesita deplasarea pacienților. Astfel se vor pune bazele pentru extinderea unui sistem online

de consiliere oferită de experți prin intermediul ECORN-CF, proiectul-pilot finanțat de UE. ■

COORDONATORUL REȚELEI

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

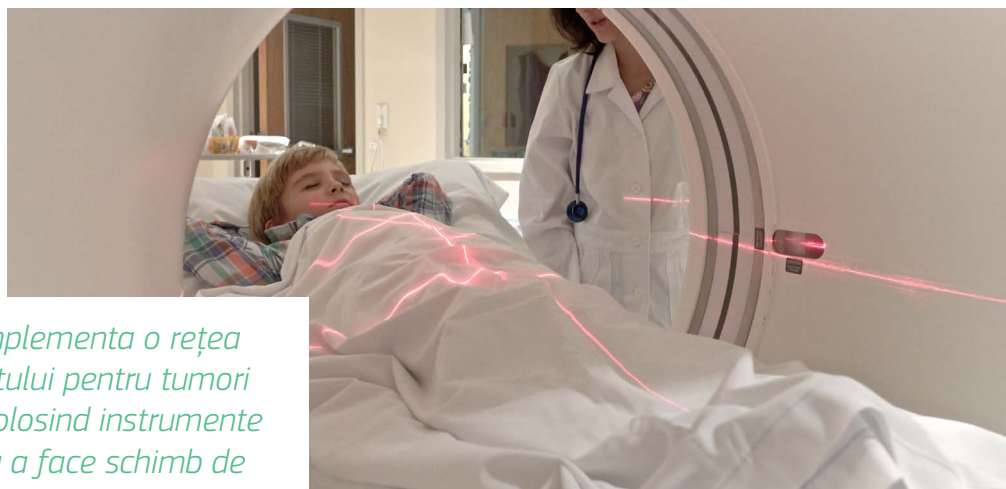
RER în materie de cancer la copii (hemato-oncologie) (ERN PaedCan)



Cancerul pediatric este rar și este clasificat în multiple subtipuri. În condițiile în care există **20 000 de copii** diagnosticați recent cu cancer în Europa și **6 000 de pacienți cu cancer pediatric care mor în fiecare an**, acesta reprezintă cauza principală a decesului survenit în urma unei boli în rândul copiilor mai mari de un an.

Ratele medii de supraviețuire s-au îmbunătățit în ultimele decenii; pentru anumite afecțiuni, progresul a fost dramatic, în timp ce pentru altele, evoluția rămâne foarte proastă. Inegalitățile semnificative în ceea ce privește ratele de supraviețuire sunt și ele o provocare în Europa, înregistrând evoluții și mai proaste în Europa de Est.

ERN PaedCan lucrează la îmbunătățirea accesului la asistență medicală de înaltă calitate pentru copiii care suferă de cancer, ale căror afecțiuni necesită expertiză specializată și instrumente care nu sunt disponibile la scară largă din cauza volumului scăzut de cazuri și a penuriei



Se va implementa o rețea a comitetului pentru tumori maligne folosind instrumente TI pentru a face schimb de expertiză și sfaturi.

de resurse. Rețeaua pornește de la realizările proiectelor anterioare finanțate de UE, respectiv ENCCA, PanCare și ExPO-r-Net. ERN PaedCan elaborează o foaie de parcurs cu centre de specialitate pentru ca acestea să fie mai vizibile furnizorilor de asistență medicală și pacienților. Se va implementa o rețea a comitetului pentru tumori maligne folosind instrumente TI pentru a face schimb de expertiză și sfaturi.

Rețeaua și-a propus să crească ratele de supraviețuire în cazul cancerului pediatric și

să sporească calitatea vieții prin încurajarea cooperării, a cercetării și a instruirii, având ca obiectiv final reducerea inegalităților actuale în ceea ce privește rata de supraviețuire a copiilor bolnavi cu cancer și capacitățile de asistență medicală din statele membre ale UE.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Ruth Ladenstein
Institutul de Cercetare privind Cancerul Infantil/Spitalul Pediatric Sf. Ana, Viena, Austria

RER în materie de boli hepatice (ERN RARE-LIVER)



Bolile rare ale ficatului pot provoca leziuni hepatice progresive conducând la fibroză și ciroză. Complicațiile cirozei pot conduce la deces și, în unele cazuri, singurul tratament eficient este transplantul de ficat. Oboseala, pruritul în afecțiunile colestatice și durerea și mărirea de volum a abdomenului în afecțiunile chistice afectează calitatea vieții în mod semnificativ.

În cazul pacienților pediatrici, întârzierea diagnosticării și lipsa unei evoluții pozitive și a atingerii unor etape esențiale pentru dezvoltare reprezintă factori-cheie împreună cu provocarea tranziției în ceea ce privește asistența medicală pe durata adolescenței.

ERN RARE-LIVER abordează trei teme de boli: boala hepatică autoimună, atrezia biliară metabolică și afecțiunile hepatice conexe și boala hepatică structurală. În premieră în domeniul bolilor hepatice, această rețea va integra pe deplin asistența medicală pediatrică și adultă, axându-se pe nevoile populației de tranziție și implicațiile asupra familiilor cu diagnostic genetic.



În premieră în domeniul bolilor hepatice, această rețea va integra pe deplin asistența medicală pediatrică și adultă.

Dezvoltarea unor orientări actualizate reprezintă o prioritate. Orientările de asistență medicală vor fi puse în aplicare în colaborare cu Asociația Europeană pentru Studiul Ficatului (European Association for the Study of the Liver – EASL) și Societatea Europeană de Gastroenterologie, Hepatologie și Nutriție Pediatrică (European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition – ESPGHAN). Acest demers va fi sprijinit prin standardizarea testelor-cheie de diagnosticare și de prognosticare.

Informarea clinicienilor în privința bolilor hepatice rare și accesul echitabil la opțiunile de tratament în evoluție rapidă sunt provocări importante care vor fi abordate.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor David Jones
Newcastle upon Tyne Hospitals
NHS Foundation Trust,
Regatul Unit



RER în materie de boli ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice (ERN ReCONNET)

Bolile rare ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice (rCTD) cuprind un număr mare de afecțiuni și sindroame, cu un impact semnificativ asupra stării de bine a pacientului. Acestea includ afecțiunile ereditare și bolile autoimune sistemice, precum scleroza sistemică, boli ale țesutului conjunctiv mixt, miopatiile inflamatorii idiopatice, boli ale țesutului conjunctiv nediferențiat și sindromul antifosfolipidic. Diagnosticarea întârziată, în special în cazul manifestărilor rare sau complexe, reprezintă o problemă comună.

Această rețea grupează bolile rCTD în trei grupuri tematice principale: boli autoimune rare, boli autoimune complexe și boli ereditare rare ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice.

ReCONNET vizează îmbunătățirea diagnosticării timpurii, a gestionării pacienților, a îngrijirii furnizate și a dezbaterii virtuale a cazurilor clinice în cadrul rețelei și cu centrele afiliate. Utilizarea



Rețeaua va îmbunătăți cunoștințele științifice privind rCTD și va facilita crearea unei baze de date de mare amploare pentru identificarea markerilor biologici sau clinici noi cu scopul de a ajuta diagnosticarea.

tehnologiilor informației (TI) va facilita interacțiunea dintre centre. Rețeaua va îmbunătăți cunoștințele științifice privind rCTD și va facilita crearea unei baze de date de mare amploare pentru identificarea markerilor biologici sau clinici noi cu scopul de a ajuta diagnosticarea.

Se vor dezvolta și disemina programe educaționale pentru pacienți și familii și se vor pune în aplicare orientări și măsuri de calitate noi. Printre priorități se numără și protocoale

terapeutice îmbunătățite și o implicare mai mare a pacientului.

COORDONATORUL REȚELEI

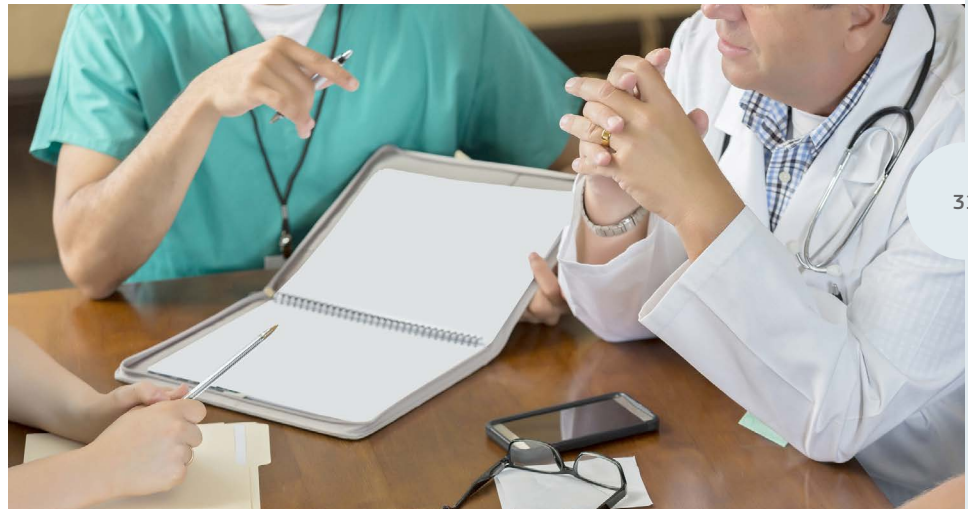
Profesor Marta Mosca
*Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Italia*

Politicile naționale privind bolile rare

Statele membre ale UE sunt responsabile cu politicile naționale de sănătate și furnizarea serviciilor de asistență medicală. În 2009, Consiliul european al miniștrilor sănătății¹ a recomandat ca țările membre să stabilească și să pună în aplicare planuri sau strategii în sprijinul pacienților cu boli rare până la sfârșitul lui 2013. Potrivit recomandării, planurile vor fi concepute pentru:

- + a orienta și a structura acțiunile în domeniul bolilor rare în cadrul sistemelor naționale de sănătate și sociale;
- + a integra inițiativele la nivel local, regional și național în planuri sau strategii pentru a asigura o abordare cuprinzătoare;
- + a defini acțiuni prioritare cu obiective și mecanisme de monitorizare.

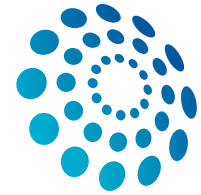
Punerea în aplicare a planurilor/strategiilor naționale a fost sprijinită de proiecte finanțate din programele de sănătate ale UE. În 2009, demersul de axare pe boli



rare era relativ nou și inovator în majoritatea statelor membre și doar patru dintre acestea aveau planuri naționale puse în aplicare. În prezent, 23 de state membre și-au adoptat planurile/strategiile.

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

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



RER în materie de boli de imunodeficiență, autoinflamatorii și autoimune (ERN RITA)

32

RITA reunește principalele centre europene cu know-how în diagnosticarea și tratamentul bolilor imunologice rare. Acestea cuprind afecțiuni care pot pune viața în pericol și care necesită îngrijire multidisciplinară, apelând la evaluarea complexă a diagnosticului și terapiile foarte specializate. Rețeaua împarte aceste afecțiuni în trei subteme: imunodeficiență primară (IDP), boli autoimune și boli autoinflamatorii. În plus, există o subtemă a reumatologiei pediatrice, care grupează bolile autoimune și autoinflamatorii.

Această rețea pornește de la realizările societăților științifice europene care au dezvoltat registre de pacienți, orientări clinice, colaborări de cercetare, activități educaționale și legături cu organizațiile de pacienți.

ERN RITA depune eforturi pentru a reduce inegalitățile cu care se confruntă pacienții

ERN RITA depune eforturi pentru a reduce inegalitățile cu care se confruntă pacienții care doresc să acceseze testarea diagnosticului și tratamentele inovatoare.

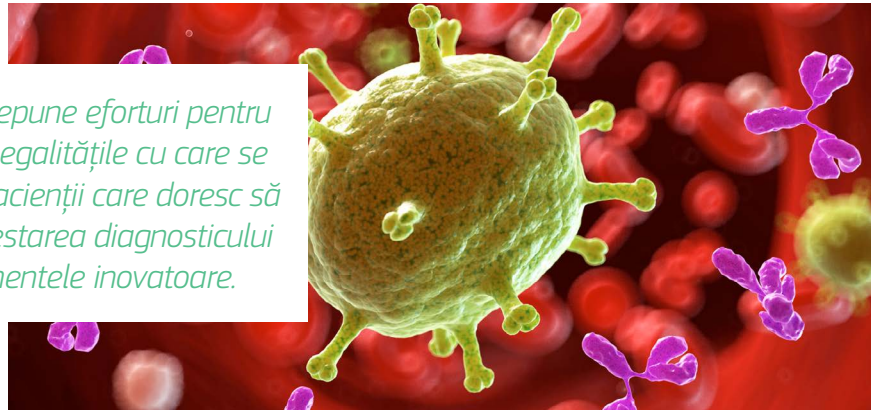
care doresc să acceseze testarea diagnosticului și tratamentele inovatoare, precum terapiile biologice, terapia de înlocuire a imunoglobulinei, transplantul de celule stem și terapia genică.

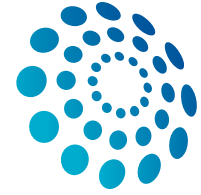
Obiectivul rețelei este de a pune în legătură registrele preexistente, a dezvolta orientări clinice paneuropene, a stabili un grup special de geneticieni pentru controlarea calității următoarei generații a tehnologiei de secvențiere, a conveni un instrument comun pentru farmacovigilență în cazul acestor afecțiuni rare, a convoca un grup special pentru

utilizarea corectă și monitorizarea tratamentelor biologice în cazul bolilor imunologice, a reuni și a îmbunătăți terapiile cu celule stem și genice pentru pacienți, a încuraja colaborările dintre asociațiile de pacienți și a reuni specialiști pentru copii și adulți din cadrul celor trei teme.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Andrew Cant
Newcastle upon Tyne Hospitals
NHS Foundation Trust,
Regatul Unit





RER în materie de boli neurologice (ERN-RND)

Rețeaua europeană de referință în materie de boli neurologice rare (ERN-RND) și-a propus să abordeze nevoile nesatisfăcute a peste 500 000 de oameni care suferă de RND în Europa. Din cauza eterogenității semnificative a fenotipului și genotipului în rândul pacienților care suferă de RND, 60 % dintre cei afectați sunt în continuare nediagnosticsați.

Rețeaua ERN-RND și-a propus să abordeze aceste deficiențe prin intermediul consultațiilor virtuale multidisciplinare, sporind numărul pacienților din registre cu 20 % și vizează o îmbunătățire cu 20 % a evoluțiilor cazurilor – procentul pacienților cu diagnostic final. Se vor dezvolta parcursuri de îngrijire multidisciplinară în colaborare cu European Pathway Association și ORPHANET.

Rețeaua pornește de la realizările infrastructurii existente, integrând un număr de rețele RND mature sub egida ERN-RND și completând registrele curente cu afecțiuni precum boala Huntington și ataxia.



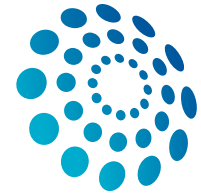
Peste 500 000 de oameni care suferă de RND în Europa sunt în continuare nediagnosticsați.

Se va dezvolta un mecanism extern de evaluare a calității pentru standardizarea testelor-cheie de diagnosticare, în cooperare cu Rețeaua Europeană pentru Calitatea Geneticii Moleculare (European Molecular Genetics Quality Network), asigurând accesul tuturor pacienților la aceleași oportunități de diagnosticare. ERN-RND va sprijini formarea profesională, cercetarea și intervențiile de inovare și se va asigura că vocea pacienților este auzită. ■

COORDONATORUL REȚELEI

Dr. Holm Graessner
Spitalul Universitar Tübingen,
Germania

RER în materie de boli ale pielii (ERN Skin)



Multe boli ale pielii au un impact grav asupra pacienților și pot fi asociate cu riscul de cancer. Diagnosticarea bolilor de piele rare și complexe presupune o evaluare completă a pielii și a membranei mucoase, precum și a altor sisteme și biopsii ale pielii. Doar dermatologii cu experiență pot diferenția aceste afecțiuni complexe. Absența unui diagnostic din partea unui expert reprezintă o barieră în calea tratamentului. Acest lucru poate fi o povară fizică și psihică profundă pentru pacienți.

Această rețea reunește principalii experți în domeniul bolilor rare ale pielii la copii și adulți pentru a face schimb de informații, a actualiza și a dezvolta orientările privind cele mai bune practici și îmbunătățește formarea profesională și educația pacienților.

Rețeaua și-a propus să îmbunătățească organizațiile de asistență medicală prin gruparea resurselor, inclusiv prin intermediul unei platforme cu patologi experți pentru studierea centralizată a culturilor realizate pe lame și dezbateră în colaborare a cazurilor dificile. Pentru fiecare boală descoperită, echipele



Se va realiza și un studiu socioeconomic cuprinzător privind povara individuală legată de boli.

de bază multidisciplinare vor include un dermatolog, un asistent medical, un psiholog, un genetician, un dietetician și un patologic, împreună cu alți specialiști, după caz.

Rețeaua ERN Skin va dezvolta și registre privind bolile rare care permit participarea în programe de cercetare și studii clinice cu pacienți bine caracterizați, precum și stimularea cercetării terapeutice cu grupuri de pacienți suficient de mari. În plus, se va realiza și

un studiu socioeconomic cuprinzător privind povara individuală legată de boli.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Christine Bodemer
Necker Enfants Malades Hôpital,
Secția de dermatologie, APHP,
Paris, Franța

RER în materie de transplantare la copii (ERN TRANSPLANT-CHILD)



Transplantul pediatric (TP), atât transplantul de organe parenchimotoase, cât și transplantul de celule stem hematopoetice, reprezintă singura procedură curativă pentru mai multe boli rare.

Îngrijirea optimă post-transplantare necesită eforturile concertate ale unei echipe multidisciplinare. În urma transplantului, pacienții sunt supuși imunosupresiei îndelungate pentru evitarea respingerii transplantului. Acest lucru necesită monitorizarea complicațiilor post-transplant în vederea prelungirii duratei de viață și a îmbunătățirii calității vieții. ERN TRANSPLANT-CHILD reunește experți în TP și îngrijire post-transplantare pentru a îmbunătăți evoluțiile copiilor și a veni în ajutorul familiilor.

Rețeaua și-a propus să reducă durata spitalizării și utilizarea unor tratamente complexe și de lungă durată. Aceasta depune eforturi pentru a îmbunătăți serviciile de asistență

Rețeaua și-a propus să reducă durata spitalizării și utilizarea unor tratamente complexe și de lungă durată.

psihologică pe măsură ce copiii fac tranziția la viața adultă. Rețeaua TRANSPLANT-CHILD și-a propus să pună la dispoziție cele mai recente tehnici și progrese medicale, farmacologice și terapeutice. De asemenea, membrii facilitează diseminarea unor orientări armonizate în materie de practici clinice și dezvoltarea medicinei personalizate în ceea ce privește TP.

TRANSPLANT-CHILD urmărește să reducă costurile asociate cu transplantarea – precum retransplantarea și tratamentele farmacologice – și armonizează îngrijirea TP pentru a

minimiza riscurile de complicații post-transplantare. Principalii experți TP lucrează împreună pentru a reduce indicele de mortalitate și datele de morbiditate legate de transplantarea la copii.

COORDONATORUL REȚELEI

Dr. Paloma Jara Vega
Hospital Universitario La Paz,
Spania

Concentrarea pe îmbunătățirea evoluției pacienților: rolul organizațiilor de pacienți

Rețelele europene sunt orientate către pacienți. Organizațiile de pacienți și în special EURORDIS au jucat un rol activ în dezvoltarea rețelilor de mai bine de un deceniu, asigurând că prioritățile vor viza sporirea excelenței clinice și îmbunătățirea evoluțiilor pacienților și accesul echitabil la îngrijire de calitate în întreaga Europă. EURORDIS este o alianță neguvernamentală condusă de pacienți, care reprezintă 733 de organizații de pacienți cu boli rare în 64 de țări.

„Am fost prezenți la conceperea ideii în cadrul Grupului de lucru la înalt nivel pentru furnizarea de servicii medicale și de asistență medicală, unde RER au fost transpuse în directiva privind drepturile pacienților în cadrul asistenței medicale transfrontaliere”, a afirmat dl Matt Bolz-Johnson, Director al

departamentului Îngrijire medicală și cercetare din cadrul EURORDIS. „Am fost încă de la începuturi alături de statele membre și de Comisia Europeană, de la transpunerea conceptului în legislație până la transformarea ideii privind RER în realitate.”

În calitate de partener consecvent al conceptului RER, EURORDIS a asigurat implicarea pacienților pe tot parcursul demersului și a dezvoltat o puternică înțelegere tehnică a modalității în care implicarea pacienților în rețele poate adăuga valoare reală de viață pacienților.

„Rețelele au potențialul de a debloca beneficii tangibile pentru pacienții care suferă de manifestări rare și complexe ale unei boli”, a afirmat dl Bolz-Johnson. „RER vor pune capăt izolării cu care se confruntă comunitățile de

„Rețelele au potențialul de a debloca beneficii tangibile pentru pacienții care suferă de manifestări rare și complexe ale unei boli.”

boli rare și vor spori vizibilitatea experților la nivelul Europei, întâmpinând mai rapid nevoile pacienților cu experți adecvați.”

Unul dintre beneficiile-cheie ale RER pentru pacienți va fi capacitatea acestora de a accelera diagnosticarea și de a reduce numărul de pacienți nediagnosticsați sau diagnosticsați greșit. Dl Bolz-Johnson afirmă că rețelele vor „pune capăt odiseei diagnosticării”.

În prezent, multe boli rare nu beneficiază de tratament. Cu toate acestea, cultura învățării pe care RER promite să o creeze le va transforma într-un focar de inovare. Prin conceperea unor măsuri simple îndreptate spre rezultate pentru anumite boli se va deschide calea spre identificarea și adoptarea mai rapidă a intervențiilor medicale sau

chirurgicale optime. „Acest lucru va îmbunătăți cele mai bune practici, întrucât membrii RER vor învăța din exemplele reciproce”, a explicat dl Johnson. **„Experții vor putea partaja cazurile în timp real prin intermediul întrunirilor virtuale și vor evalua evoluțiile retrospectiv pentru a analiza ce funcționează mai bine.”**

Pacienții au speranțe mari că RER vor avea un impact real asupra vieții lor: „Considerăm că mulțumită schimbului de experiențe și know-how vom putea utiliza mai bine cunoștințele existente și vom putea crea cunoștințe noi cu scopul de a îmbunătăți semnificativ rezultatele îngrijirii medicale pentru multe boli rare, la doar câțiva ani de la funcționarea RER”, a declarat dl Bolz-Johnson. **„Acum a venit momentul ca RER să ofere rezultate.”** ■



„RER vor pune capăt izolării cu care se confruntă comunitățile de boli rare și vor spori vizibilitatea experților la nivelul Europei, întâmpinând mai rapid nevoile pacienților cu experți adecvați.”

RER în materie de boli metabolice (MetabERN)



38

Bolile metabolice ereditare rare (IMDs), care sunt **peste 700**, sunt rare din punct de vedere individual, însă frecvente din punct de vedere colectiv. Multe boli metabolice au implicații grave, care pot pune viața pacienților în pericol. Aceste afecțiuni includ tulburări ale tuturor organelor, pot afecta persoanele de orice vârstă și necesită o colaborare multidisciplinară între o serie de profesioniști.

Diagnosticarea timpurie poate îmbunătăți evoluția, însă doar 5 % din cazurile cunoscute de IMD sunt incluse în prezent în programele de screening ale nou-născuților din Europa și există necesitatea armonizării programelor naționale. Pentru multe dintre aceste afecțiuni, cunoștințele privind istoricul lor natural, eficiența și siguranța terapiilor și monitorizarea pe termen lung nu sunt complete.

Rețeaua MetabERN urmărește să îmbunătățească viața persoanelor care suferă de acest

MetabERN va dezvolta o platformă de consultare în timp real pentru procesele clinice decizionale și va stimula programele de cercetare translaționale în materie de boli metabolice ereditare.



grup de boli foarte eterogene, prin împărțirea acestora în șapte categorii principale. Aceasta este prima rețea paneuropeană și panmetabolică de acest tip.

Rețeaua creează un inventar al bolilor metabolice, dezvoltând informații privind pacienții și sesiuni de formare, avansând diagnosticarea în colaborare a noilor boli și stabilind un punct de referință pe termen lung care face disponibilă expertiza pacienților.

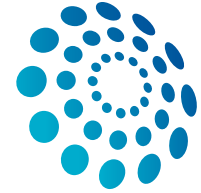
MetabERN va dezvolta o platformă de consultare în timp real pentru procesele

clinice decizionale și va stimula programele de cercetare translaționale în materie de boli metabolice ereditare. Rețeaua va face schimb de cunoștințe în cadrul rețelei și în afara acesteia prin extinderea în mai multe regiuni și țări.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Maurizio Scarpa
*Helios Dr. Horst Schmidt Kliniken,
Germania*

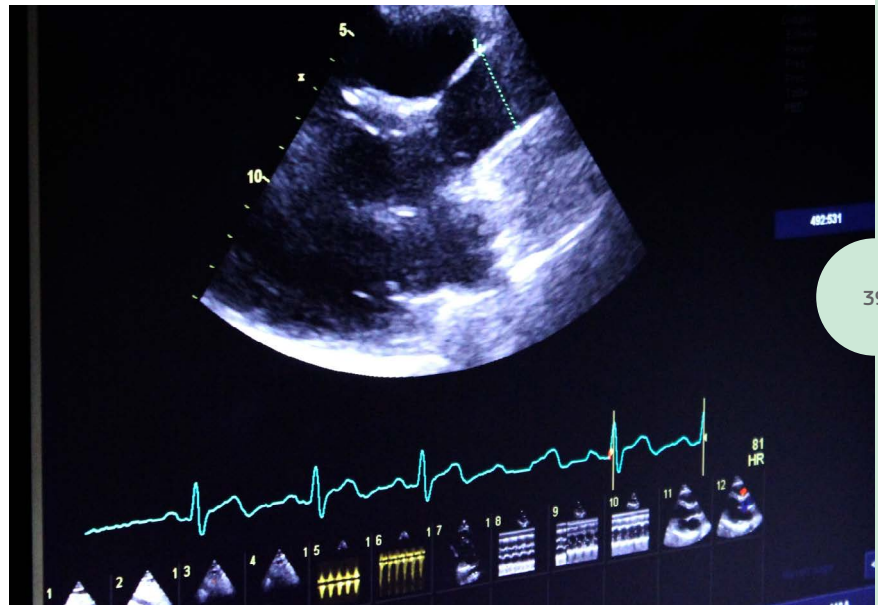
RER în materie de boli vasculare multisistemice (VASCERN)



Bolile vasculare multisistemice rare includ tulburări care afectează toate tipurile de vase de sânge, cu consecințe asupra mai multor sisteme ale corpului. Aceste boli necesită o abordare multidisciplinară în ceea ce privește îngrijirea medicală.

VASCERN este formată din cinci grupuri de lucru în materie de boli rare: Telangiectazia hemoragică ereditară (HHT-WG); Boli aortice toracice cu caracter ereditar (HTAD-WG); Artere de dimensiuni medii (sindromul vascular Ehlers Danlos) (MSA-WG); Limfedem pediatric și primar (PPL-WG); și Anomalii vasculare (VASCA-WG). Un grup de lucru dedicat pacienților permite reprezentanților pacienților să se implice în toate activitățile RER. În plus, s-au stabilit mai multe grupuri de lucru tematice pentru a aborda aspecte precum comunicarea, e-Sănătatea, etica, registrele de pacienți, formarea profesională și educația.

Printre obiectivele VASCERN se numără: dezvoltarea de rețele de colaborare, partajarea și diseminarea expertizei, promovarea celor mai bune practici, orientările și evoluțiile clinice, responsabilizarea pacienților și îmbunătățirea cunoștințelor prin cercetări clinice și de bază.



Profesioniștii din domeniul medical implicați în VASCERN vor susține cursuri în domeniile lor de specialitate și vor face materialele educaționale disponibile online. De asemenea, se vor stabili burse de o săptămână pentru a permite studenților din UE să afle mai multe despre aceste manifestări rare, iar cunoștințele vor fi partajate prin rețea și cu profesioniștii din domeniul sănătății care nu sunt incluși în RER.

COORDONATORUL REȚELEI

Profesor Guillaume Jondeau
AP-HP, Hôpital Bichat,
Paris, Franța

Director RER

Endo-ERN	Rețeaua europeană de referință în materie de boli endocrine
ERKNet	Rețeaua europeană de referință în materie de boli renale
ERN BOND	Rețeaua europeană de referință în materie de afecțiuni ale oaselor
ERN CRANIO	Rețeaua europeană de referință în materie de anomalii craniofaciale și boli ORL
ERN EpiCARE	Rețeaua europeană de referință în materie de epilepsie
ERN EURACAN	Rețeaua europeană de referință în materie de cancer la adulți
ERN EuroBloodNet	Rețeaua europeană de referință în materie de boli hematologice
ERN eUROGEN	Rețeaua europeană de referință în materie de boli și afecțiuni urogenitale
ERN EURO-NMD	Rețeaua europeană de referință în materie de boli neuromusculare
ERN EYE	Rețeaua europeană de referință în materie de boli oculare
ERN GENTURIS	Rețeaua europeană de referință în materie de sindroame de tumori genetice
ERN GUARD-HEART	Rețeaua europeană de referință în materie de boli cardiace
ERNICA	Rețeaua europeană de referință în materie de anomalii ereditare și congenitale
ERN ITHACA	Rețeaua europeană de referință în materie de malformații congenitale și deficiențe intelectuale rare
ERN LUNG	Rețeaua europeană de referință în materie de boli respiratorii
ERN PaedCan	Rețeaua europeană de referință în materie de cancer la copii
ERN RARE-LIVER	Rețeaua europeană de referință în materie de boli hepatice
ERN ReCONNET	Rețeaua europeană de referință în materie de boli ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice
ERN RITA	Rețeaua europeană de referință în materie de boli de imunodeficiență, autoinflamatorii și autoimune
ERN-RND	Rețeaua europeană de referință în materie de boli neurologice
ERN Skin	Rețeaua europeană de referință în materie de boli ale pielii
ERN TRANSPLANT-CHILD	Rețeaua europeană de referință în materie de transplantare la copii
MetabERN	Rețeaua europeană de referință în materie de boli metabolice
VASCERN	Rețeaua europeană de referință în materie de boli vasculare multisistemice

CUM VĂ PUTEȚI PROCURA PUBLICAȚIILE UNIUNII EUROPENE?

Publicații gratuite:

- un singur exemplar:
pe site-ul EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>);
- mai multe exemplare/postere/hărți:
de la reprezentanțele Uniunii Europene (http://ec.europa.eu/represent_ro.htm),
de la delegațiile din țările care nu sunt membre ale UE (http://eeas.europa.eu/delegations/index_ro.htm)
sau contactând rețeaua Europe Direct (http://europa.eu/europedirect/index_ro.htm)
la numărul 00 800 6 7 8 9 10 11 (gratuit în toată UE) (*).

(*) Informațiile primite sunt gratuite, la fel ca și cea mai mare parte a apelurilor telefonice (unii operatori și unele cabine telefonice și hoteluri taxează totuși aceste apeluri).

Publicații contra cost:

- pe site-ul EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>).

O jumătate de milion de oameni din Europa sunt diagnosticați cu o boală rară în fiecare an. Nicio țară nu poate face față singură acestei provocări.

Rețelele europene de referință sunt rețele virtuale care reunesc experți din întreaga UE.

Împreună, acestea vor aborda boli complexe sau rare prin îmbunătățirea diagnosticării și a accesului la îngrijire de specialitate.

Mai multe despre RER



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



Oficiul pentru Publicații

Electronic version:
ISBN 978-92-79-65516-6
Paper version:
ISBN 978-92-79-65493-0