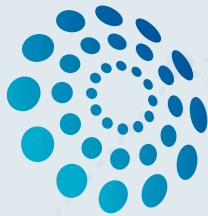




Il-Kummissjoni
Ewropea



European Reference Networks



Idma għal pazjenti
b'mard rari, ta' prevalenza
baxxa u kumplessa
Share.Care.Cure.

Illustrazzjoni tal-qoxra © L-Unjoni Ewropea

Kreditu tar-ritratti: p. 3 © Kumissjoni Ewropea, p. 9 u p. 18 © ERN EURO-NMD u 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 (organizzazzjoni li tikkordina ERN-RND), p. 35 © ERN TRANSPLANTChild, p. 39 © APHP, VASCERN 2015. L-oħrajn kollha, © iStockphoto.

Għal kwalunkwe użu jew riproduzzjoni ta' ritratti li mhumiex taft id-drittijiet tal-awtur tal-Unjoni Ewropea, għandu jinkiseb permess direttament mid-detentur(i) tad-drittijiet tal-awtur.

***Europe Direct huwa servizz li jgħinek issib twegibiet
għall-mistoqsijiet tiegħek dwar l-Unjoni Ewropea.***

**Numru tat-telefown waħdieni bla ħlas (*):
00 800 6 7 8 9 10 11**

(*) L-informazzjoni mogħtija hija b'xejn, kif ukoll it-telefonati ġeneralment huma b'xejn (għalkemm xi operaturi, kabini tat-telefown jew lukandi jistgħu jitolbu ħlas).

Hafna informazzjoni addizzjonali dwar l-Unjoni Ewropea hija disponibbli fuq l-Internet.
Jista' jsir aċċess għaliha permezz tas-server Europa (<http://europa.eu>).

Il-Lussemburgu: L-Uffiċċju tal-Pubblikazzjonijiet tal-Unjoni Ewropea, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65486-2

doi:10.2875/482081

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65474-9

doi:10.2875/454305

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

© L-Unjoni Ewropea, 2017

Ir-riproduzzjoni hija awtorizzata kemm-il darba jissemma s-sors originali.

Printed in Belgium

STAMPAT FUQ KARTA BAJDA HIJLSA MILL-KLORUR ELEMENTARI (ECF)



European Reference Networks



**Ħidma għal pazjenti
b'mard rari, ta' prevalenza
baxxa u kumplessa
Share.Care.Cure.**

“Eluf ta' pazjenti se jibbenefikaw”

Vytenis Andriukaitis, Kummissarju Ewropew għas-Saħħa u s-Sikurezza tal-Ikel jgħid li l-valur tal-kollaborazzjoni tal-UE huwa partikolarment ċar fil-każ ta' mard rari u kumpless.

X'ispira l-holqien tan-Netzwerks ta' Referenza Ewropej?

Aħna ta' spiss nisimgħu stejjer traġiċi ta' pazjenti b'mard rari jew kumpless u ta' theddida għall-ħajja li jiffaċċjaw sfidi biex jiksbu dijanjozi preċiżi u biex jaċċessaw terapiji xierqa kif ukoll għarfien espert kliniku. It-tobba tagħhom ma jistgħux jgħinuhom billi qatt ma raw każijiet simili, għalhekk ma jgħux ittratatti jew ikollhom ifittxu fuq l-internet bit-tama li jsibu ċentru bl-għarfien espert meħtieġ.

In-NRE kif jistgħu jtejbu l-ħajjiet taċ-ċittadini Ewropej?

Bin-NRE, il-pazjenti b'kundizzjonijiet rari u kumplessi se jkunu jistgħu jibbenefikaw mill-aħjar trattament u pariri disponibbli fl-UE għall-kundizzjoni speċifika tagħhom. It-tobba tagħhom se jkollhom aċċess għal gabra speċjalizzata ħafna ta' kollegi minn madwar l-Ewropa kollha.

Fl-ewwel fażi, 'il fuq minn 900 unità tal-kura tas-saħħa minn kważi l-Istati Membri tal-UE kollha se jaħdmu flimkien f'24 netwerk tematiku. Huma se jkopru firxa wiesgħa ta' kundizzjonijiet, minn problemi fl-għadam għal mard tad-demem, mill-kancer fit-tfulija għall-immunodeficienza. Huma se jiffaċilitaw l-aċċess għad-dijanjozi u t-trattament, u l-provvista ġenerali ta' kura tas-saħħa bi prezz raġonevoli, ta' kwalità għolja u kosteffettiva.

X'inhu l-valur miżjud tal-kollaborazzjoni fil-livell tal-UE f'dan il-qasam?

B'għarfien u riżorsi dwar kundizzjonijiet rari speċifiċi mxerrda f'pajjiżi individwali, l-UE tista' tipprovdi valur miżjud sinifikanti billi tistabbilixxi r-rabtiet, hekk kif tlaqqa' l-esperti flimkien u timmassimizza s-sinerġiji bejn l-Istati Membri.

L-ebda pajjiż waħdu m'għandu l-għarfien u l-kapaċità biex jittratta l-kundizzjonijiet rari u kumplessi kollha, iżda bil-kooperazzjoni u l-iskambju ta' għarfien li jista' jsalva l-ħajjiet



*“L-ebda pajjiż waħdu
m'għandu l-għarfien u
l-kapaċità biex jittratta
l-kundizzjonijiet rari u
kumplessi kollha.”*

Vytenis Andriukaitis



fil-livell Ewropew permezz tan-NRE, nistgħu niżguraw li l-pazjenti madwar l-UE se jkollhom aċċess għall-aħjar għarfien espert disponibbli.

X'inhuma r-rwoli ta' dawk involuti fin-NRE?

Il-forzi li qed iqanqlu n-NRE huma l-fornituri tas-saħħa u l-awtoritajiet tas-saħħa nazzjonali. Huma juru fiduċja, jieħdu f'idejhom is-sjieda u għandhom l-aktar rwol attiv fl-iżvilupp u l-funzjonament tan-netwerks.

Il-rwol tal-Kummissjoni, kif definit fid-Direttiva tal-UE tal-2011 dwar id-drittijiet tal-pazjenti fil-kura tas-saħħa transkonfinali, huwa li tohloq il-qafas għan-NRE. Il-Kummissjoni tipprovdi wkoll għotjiet biex tappoġġa l-koordinaturi tan-netwerks u tipprovdihom il-facilitajiet ta' networking tekniċi.

X'azzjonijiet addizzjonali qed tiehdu biex tindirizzaw mard rari u kumpless?

In-NRE huma parti minn strateġija usa' biex is-sistemi tas-saħħa Ewropej isiru aktar effiċjenti, aċċessibbli u reżiljenti. Il-Kummissjoni Ewropea tappoġġa lill-Istati Membri billi tiġbor flimkien l-għarfien u l-għarfien espert, reġistri, data u finanzjament. Aħna nappoġġaw ir-riċerka u l-innovazzjoni, u niffinanzjaw proġetti u azzjonijiet kongunti. Aħna nagħtu inċentivi lill-manifatturi biex jiżviluppaw medicini orfni u jintroduċuhom fis-suq.

X'inhom t-tama tiegħek għall-futur tan-NRE?

Nittama li n-NRE jipprovdu riżultati konkreti għal għexieren ta' eluf ta' pazjenti b'mard rari, biex b'hekk ma jibqgħux ifittxu r-risposti fid-dlam, u minflok ikunu jistgħu jibbenefikaw mill-aħjar għarfien espert disponibbli fl-Ewropa – biex ikunu jistgħu jgħixu haġja itwal u aktar b'saħħitha.

Werrej



“Eluf ta’ pazjenti se jibbenefkaw”	2	In-NRE dwar il-mard tal-qalb (ERN GUARD-HEART)	23
Sfond	5	In-NRE dwar l-anomalitajiet li jintirtu u kongenitali (ERNICA)	24
X’inhuma n-NRE?	6	In-NRE dwar il-malformazzjonijiet kongenitali u d-dizabbiltà intellettuali rari (ERN ITHACA)	25
In-NRE dwar il-kundizzjonijiet endokrinali (End-ERN)	7	It-tmexxija ta’ Netwerk ta’ Referenza Ewropew	26
In-NRE dwar il-mard tal-kliewi (ERKNet)	8	In-NRE dwar il-mard respiratorju (ERN LUNG)	27
Inżidu l-valur għall-pazjenti u l-professjonisti	9	In-NRE dwar il-kanċer pedjatriku (Emato-onkoloġija) (ERN PaedCan)	28
In-NRE dwar il-problemi fl-għadam (ERN BOND)	10	In-NRE dwar il-mard fil-fwied (ERN RARE-LIVER)	29
Kif jiġu approvati n-NRE	11	In-NRE dwar il-mard tat-tessuti konnettivi u muskuloskeletalni (ERN ReCONNET)	30
In-NRE dwar anomaliji kranjofaċjali u problemi tal-ENT (ERN CRANIO)	12	Il-politiki nazzjonali dwar il-mard rari	31
In-NRE dwar l-epilessiji (EpiCARE)	13	In-NRE dwar l-immunodeficienza, mard awtoinflamatorju u awtoimmunitarju (ERN RITA)	32
In-NRE dwar il-kanċers fl-adulti (tumuri solidi) (ERN EURACAN)	14	In-NRE dwar il-mard newroloġiku (ERN-RND)	33
Stati Membri fis-sedil tas-sewqan	15	In-NRE dwar il-problemi tal-ġilda (ERN Skin)	34
In-NRE dwar il-mard ematoloġiku (EuroBloodNet)	16	In-NRE dwar it-trapjanti fit-tfal (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
In-NRE dwar il-mard u l-kundizzjonijiet uroġenitali (ERN eUROGEN)	17	Fokus fuq it-titjib tar-riżultati tas-saħħa għall-pazjenti: ir-rwol tal-organizzazzjonijiet tal-pazjenti	36
In-NRE dwar il-mard newromuskolari (ERN EURO-NMD)	18	In-NRE dwar problemi metaboloġi ereditarji (MetabERN)	38
L-Ewropa: centru globali ta’ eċċellenza	19	In-NRE dwar il-mard vaskulari multisistemiku (VASCERN)	39
In-NRE dwar il-mard fl-għajnejn (ERN EYE)	20	Direttorju tan-NRE	40
In-NRE dwar is-sindromi ta’ riskju ta’ tumur ġenetiku (ERN GENTURIS)	21		
Kollaborazzjoni f’azzjoni	22		
Insieħba Affiljati	22		

Sfond

Il-mard rari u kumpless jikkawża problemi tas-saħħa kroniċi u spiss ikun ta' theddida għall-ħajja.

Bejn **5 000 u 8 000 marda rari** jaffettwaw il-ħajjiet ta' kuljum ta' madwar **30 miljun persuna** fl-UE. Pereżempju, fil-qasam tal-onkologija biss, hemm kważi **300 tip differenti ta' kancer rari** u kull sena aktar minn **nofs miljun persuna** fl-Ewropa jiġu ddijanostikati b'wieħed minnhom.

Hafna minn dawk affettwati minn kundizzjoni rari jew kumplessa ma għandhomx aċċess għal dijanjożi u trattament ta' kwalità għolja. L-għarfien espert u speċjalizzat jista' jkun skars minħabba li l-għadd ta' pazjenti huwa baxx.

L-UE u l-gvernijiet nazzjonali huma impenjati sabiex itejbu r-rikonoxximent u t-trattament ta' dawn il-kundizzjonijiet rari u kumplessi permezz tat-tisħiħ tal-kooperazzjoni u l-koordinazzjoni fuq il-livell Ewropew u l-appoġġ għal pjanijiet nazzjonali għall-mard rari.

Id-Direttiva tal-2011 dwar id-Drittijiet tal-Pazjenti fil-Kura tas-Saħħa Transkonfinali mhux biss tippermetti lill-pazjenti jiġu rrimborsati għat-trattament fi Stat Membru ieħor tal-UE iżda tagħmilha wkoll aktar faċli biex il-pazjenti jaċċessaw informazzjoni dwar il-kura tas-saħħa u b'hekk iżidu l-għażliet ta' trattament tagħhom. Id-Direttiva saret liġi fl-Istati Membri tal-UE fl-2013 u tenfasizza l-valur tas-Saħħa

elettronika u l-importanza tal-interoperabilità fis-sistemi tal-IT tas-saħħa nazzjonali biex tiġi ffaċilitata l-kondiviżjoni tal-informazzjoni.

Huwa f'dan l-isfond li, bl-appoġġ tal-Programm tas-Saħħa tal-UE, l-ewwel 24 Network ta' Referenza Ewropew bdew l-attivitajiet tagħhom fl-2017.

Hafna minn dawk affettwati minn kundizzjoni rari jew kumplessa ma għandhomx aċċess għal dijanjożi u trattament ta' kwalità għolja. L-għarfien espert u speċjalizzat jista' jkun skars minħabba li l-għadd ta' pazjenti huwa baxx.





X'inhuma n-NRE?

In-Netwerks ta' Referenza Ewropej (NRE) huma netwerks virtwali li jinvolvu fornituri tal-kura tas-saħħa minn madwar l-Ewropa. Huma għandhom l-għan li jindirizzaw mard kumpless u rari u kundizzjonijiet li jeħtieġu trattament speċjalizzat ħafna u koncentrazzjoni ta' għarfien u riżorsi.

6

Biex jeżaminaw id-dijanjozi u t-trattament ta' pazjent, il-koordinaturi tan-NRE jlaqqgħu bordijiet konsultattivi "virtwali" ta' speċjalisti mediċi minn dixiplini differenti, bl-użu ta' pjattaforma tal-IT apposta u għodod tat-telemediċina.

Ebda pajjiż waħdu ma għandu l-għarfien u l-kapaċità biex jitratta l-mard rari u kumpless kollu. In-NRE joffru l-potenzjal biex il-pazjenti u t-tobba madwar l-UE jingħataw aċċess għall-aħjar għarfien espert u skambju fil-ħin ta' għarfien li jista' jsalva l-ħajjiet, mingħajr ma jkollhom jivvjaggaw lejn pajjiż ieħor.

Wara l-ewwel sejha għall-proposti f'Lulju tal-2016, l-ewwel NRE ġew approvati f'Diċembru tal-2016 u mnedija f'Marzu tal-2017 f'Vilnius, fejn saru l-laqqgħat tal-bidu tagħhom... Fil-bidu tagħhom, in-netwerks kienu jinkludu **aktar minn 900 unità tal-kura tas-saħħa speċjalizzati li jinsabu fi 313-il sptar**

f'25 Stat Membru (flimkien man-Norveġja).

24 NRE qed jaħdmu fuq fixxa ta' kwistjonijiet tematiċi, inklużi problemi fl-għadam, il-kanċer fit-tfal u l-immunodeficijenza. Matul il-ħames snin li ġejjin, in-NRE huma mistennija jsaħħu l-kapaċitajiet tagħhom għall-benefiċċju ta' eluf ta' pazjenti fl-UE li jsofru minn kundizzjoni rari jew kumplessa. Is-sejfhiet għall-fornituri tal-kura tas-saħħa li jixtiequ jissieħbu fin-NRE eżistenti ser jitnedew kull sena.

L-inizjattiva tan-NRE tirċievi appoġġ minn diversi programmi ta' finanzjament tal-UE, inkluż il-Programm tas-Saħħa, il-Facilità Nikkollegaw l-Ewropa u Orizzont 2020.

L-Istati Membri tal-UE jmexxu l-proċess tan-NRE: huma responsabbli għar-rikonoxximent taċ-ċentri fil-livell nazzjonali; huma japprovaw l-applikazzjonijiet; u Bord ta' Stati Membri huwa responsabbli biex jiżviluppa l-istrategija tan-NRE tal-UE u għall-approvazzjoni tan-netwerks. ■

In-NRE dwar il-kundizzjonijiet endokrinali (End-ERN)



Il-kundizzjonijiet endokrinali rari jinkludu attività ormonali f'livelli esaġerati, baxxi wisq jew mhux xierqa, rezistenza tal-ormoni, tumuri li jikbru f'organi endokrinali, jew mard b'konsegwenzi għas-sistema endokrinali. Id-distribuzzjoni epidemjoloġika hija varjabbli ħafna minn kundizzjonijiet rari ħafna u rari għal kundizzjonijiet ta' prevalenza baxxa. Pazjenti bi problema ta' prevalenza baxxa jistgħu jkunu jeŋtiegu kura speċjalizzata ħafna minn tim multidixxiplinari m m e x x i m i n n endokrinologu.

L-Endo-ERN stabbilixxa tmien gruppi tematiċi ewlenin li jkopru l-ispettru sħiħ ta' kundizzjonijiet konġenitali u li jżviluppaw tul il-ħajja. Dawn huma: problemi adrenali, problemi ta' omeostażi tal-kalċju u l-fosfat; problemi tal-iżvilupp sesswali u l-maturazzjoni; problemi ġenetiċi tal-omeostażi tal-glukożju u l-insulina; sindromi ġenetiċi tat-tumur endokrinali; problemi ta' tkabbir u obeziżità ġenetika; problemi tal-pitwitarja; problemi tat-tirojde.

In-NRE jibni fuq il-ħidma ta' diversi netwerks eżistenti Ewropej, inklużi daww stabbiliti permezz tas-Socjetà Ewropea



L-Endo-ERN jimmira li jwassal titjib fit-trajettorji dijanjostiċi, it-trattament, il-kwalità tal-kura u riżultat li jista' jitkejjel għall-pazjenti.

tal-Endokrinoloġija (ESE) u s-Socjetà Ewropea għall-Endokrinoloġija Pedjatrika (ESPE), u daww żviluppatti permezz tal-Azzjonijiet COST.

L-Endo-ERN jimmira li jwassal titjib fit-trajettorji dijanjostiċi, it-trattament, il-kwalità tal-kura u riżultat li jista' jitkejjel għall-pazjenti b'kundizzjonijiet endokrinali rari billi jiffacilita l-kollaborazzjoni u l-edukazzjoni multidixxiplinari u transkonfinali u billi jagħti leŋen lill-pazjent.

COORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Alberto M. Pereira
Leiden University Medical Center,
in-Netherlands

In-NRE dwar il-mard tal-kliwi (ERKNet)



Il-mard rari u kumpless tal-kliwi jikkonsisti minn firxa wiesgħa ta' problemi konġenitali, ereditarji u li jiżviluppaw tul il-ħajja. Huwa stmat li mill-inqas żewġ miljun ċittadin Ewropew huma affettwati minn mard tal-kliwi rari, bi glomerulopatiji u malformazzjonijiet tal-kliwi konġenitali b'madwar miljun każ ta' kull wieħed minn dawn. Barra minn hekk, it-tubulopatiji li jintirtu, mard tubulointerstizjali u mikroanġjopatiji trombotiċi jirrappreżentaw għadd ta' mard rari u rari ħafna b'rilevanza klinika għolja.

Għodod dijanjostiċi tal-aħħar żvilupp fit-teknoloġija jistgħu jipprovdu informazzjoni prezzjuża dwar il-pronjozi tal-mard u l-għażliet terapewtiċi. Madankollu, l-aċċess għall-ittestjar mhuwiex universali. Minħabba dewmien fid-dijanjozi u t-ttrattament, ħafna mard tal-kliwi rari jipprogressa għal insuffiċjenza tal-kliwi.

In-NRE se jipprovaw itejbu l-istandards tad-dijanjozi u tat-ttrattament mal-Ewropa kollha. In-netwerk se jstabbilixxi kunsens dwar algoritmi dijanjostiċi razzjonali għall-pazjenti b'sinjali u sintomi ta' mard tal-kliwi, inklużi kriterji standard għall-ittestjar genetiku f'każijiet ta' mard tal-kliwi ereditarju

Is-servizzi ta' konsultazzjoni onlajn se jtejbju l-ġestjoni ta' każijiet ġodda u kumplessi.

ssuspettat. Il-gruppi ta' ħidma mbagħad se jiddefinixxu l-mogħdijiet klinici għall-ġestjoni terapewtika wara analiżi bir-reqqa tat-ttrattamenti disponibbli.

Is-servizzi ta' konsultazzjoni onlajn se jtejbju l-ġestjoni ta' każijiet ġodda u kumplessi. L-aċċess għal bord ta' konsultazzjoni virtwali se jiġi kkomplementat minn miżuri amministrattivi biex jiġi ffaċilitat l-ivvjaġġar tal-pazjenti lejn centri speċjalizzati meta jkun meħtieġ, b'konformità mad-Direttiva



tal-UE dwar il-Kura tas-Saħħa Transkonfinali u r-Regolament dwar is-Sigurtà Soċjali. Se jiġi żviluppat serje ta' webinars għat-tagħlim u t-taħriġ ta' professjonisti tas-saħħa.

KOORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Franz Schaefer
University Hospital Heidelberg,
il-Ġermanja

Inżidu l-valur għall-pazjenti u l-professjonisti

Il-pazjenti b'mard rari u kumpless jistgħu jgħidli s-sinjura sħaħ mingħajr dijanjozi ċara. Din tista' tkun esperjenza frustranti u ta' qtigħ il-qalb għall-pazjenti u l-familji tagħhom. Ħafna persuni li jgħixu b'dawn il-kundizzjonijiet huma tfal li l-iżvilupp tagħhom huwa affetwat b'mod sever hekk kif jgħaddu mis-sistema tas-saħħa, u kultant ikellmu lil diversi speċjalisti fit-tfittxija tagħhom għal dijanjozi.

In-NRE jtejbun l-ħolqien tal-kuxjenza pubblika u professjonali dwar mard rari u prezentażjonijiet ikkumplikati tal-mard, u b'hekk iżidu l-probabbiltà ta' dijanjozi bikrija u preċiża u trattament effettiv meta jkun disponibbli.

In-netwerks huma pjattaforma għall-iżvilupp ta' linji gwida, taħriġ u kondivizjoni tal-għarfien. In-NRE jistgħu jiffaċilitaw studji kliniċi kbar biex itejbu l-fehim tal-mard u jżviluppaw mediċini godda billi jigbru riżerva kbira ta' data dwar il-pazjenti.

Għall-professjonisti tas-saħħa speċjalizzati, in-NRE huma opportunità ta' networking ma' esperti li jaħsbu l-istess mill-Ewropa kollha — u b'hekk jintemm l-iżolament professjonali li jiffaċċjaw ħafna esperti fil-mard serju.

L-innovazzjoni fl-għoti tal-kura tas-saħħa hija l-pedament tas-sistema tan-NRE bl-iżvilupp ta' mudelli godda tal-kura, soluzzjonijiet u għodod tas-Saħħa elettronika, u soluzzjonijiet u apparat tal-mediċina innovattivi, u b'hekk tiddel il-mod kif jingħata t-trattament innifsu. In-NRE huma inkubaturi għall-iżvilupp ta' servizzi diġitali għall-provvista ta' kura tas-saħħa virtwali.

In-NRE se jgħinu biex tingħata spinta lill-ekonomiji ta' skala u jiġi żgurat użu aktar effiċjenti tar-riżorsi, b'impatt pożittiv fuq is-sostenibbiltà tas-sistemi tal-kura tas-saħħa nazzjonali. In-netwerks huma dimostrazzjoni viżibbli ta' x'tista' tikseb is-solidarjetà fl-Ewropa.

In-netwerks huma pjattaforma għall-iżvilupp ta' linji gwida, taħriġ u kondivizjoni tal-għarfien.



In-NRE dwar il-problemi fl-għadam (ERN BOND)



Il-problemi rari fl-għadam jinkludu problemi ta' formazzjoni, immudellar, immudellar mill-gdid u t-tneħħija tal-għadam, u difetti fl-mogħdijiet regulatorji ta' dawn il-proċessi. Huma jirriżultaw f'statura qasira, deformità fl-għadam, anomaliji fis-snien, ugiġh, fratturi u diżabbiltà, u jistgħu jinfluwenzaw hażin il-funzjoni neuromuskolari u l-omeostazi.

L-ERN BOND jiġbor flimkien il-mard rari fl-għadam kollu — kongenitali, kroniku u ta' oriġini ġenetika — li jaffettwa l-qarquċa, l-għadam u d-dentin. In-netwerk inizjalment qed jiffoka fuq l-osteogenesis imperfecta (OI), X-linked hypophosphataemic rickets (XLH) u l-akondroplasia (ACH) bħala eżemplari, abbażi tal-prevalenza tal-mard, id-diffikultà fid-dijanjozi u l-ġestjoni u terapija ġdida emergenti, qabel jipprogrressa għal mard aktar rari meta jiġu stabbiliti approċċi sistematiċi.

Billi jaħdem mal-pazjenti, BOND ser jiżviluppa miżuri ta' riżultati u esperjenza rrapportati mill-pazjenti. In-netwerk ser jiżviluppa linji gwida, li jwasslu għall-iżvilupp u d-disseminazzjoni tal-aħjar prattika. Hekk kif jiġu żviluppati terapiji godda, in-netwerk se jaħdem biex jiżgura



Billi jaħdem mal-pazjenti, BOND ser jiżviluppa miżuri ta' riżultati u esperjenza rrapportati mill-pazjenti.

l-aċċess rapidu għall-istudji għall-pazjenti affettwati.

BOND se jippermetti l-iżvilupp tal-filiet permezz tal-pjattaformi tas-Saħħa elettronika u tat-telemedicina, flimkien ma' żjarat ta' hidma, korsijiet ta' taħriġ u attivitajiet ta' disseminazzjoni. In-netwerk għandu l-għan li jnaqqas il-ħin għad-dijanjozi billi jsiru inqas testijiet mhux adegwati, dijanjozi aktar preċiżi u trattamenti vijabbli godda li għandhom ikunu disponibbli fi żmien sentejn sa tlieta. ■

KOORDINATUR TAN-NETWERK

Dr Luca Sangiorgi
Rizzoli Orthopaedic Institute, Bologna,
l-Italja

Kif jiġu approvati n-NRE

L-Istati Membri tal-UE jaqdu r-rwol ta' tmexxija fl-għażla u l-iżvilupp tan-Networks ta' Referenza Ewropej. Biex kisbu status ta' NRE, il-membri tan-network applikaw għal Sejha mill-Kummissjoni Ewropea. Din l-applikazzjoni giet evalwata minn Korp ta' Valutazzjoni Indipendenti (IAB) li hejja rapporti dwar kull applikant. Il-Bord tal-Istati Membri (BoMS) imbagħhad iddeċieda jekk japprovax applikazzjoni għal NRE jew le.

Il-BoMS jikkonsisti minn entitajiet nominati mill-Istati Membri tal-UE kollha flimkien man-Norveġja u jaqdi rwol attiv fl-iżvilupp tal-istrateġija tan-NRE. Il-BoMS ikompli jwettag monitoraġġ tal-membri tan-NRE, jevalwa l-applikanti li jixtiequ jissieħbu ma' networks eżistenti u japprova kwalunkwe network futur.

Il-pajjiżi li ma humiex rappreżentati f'NRE approvat jistgħu jippartecipaw permezz tal-fornituri tal-kura tas-saħħa li huma magħżula mill-Istat Membru tagħhom bħala ċentri nazzjonali "assoċjati" u/jew "kollaborattivi".

Kriterji ewlenin

Iffukati fuq il-pazjent u mmexxija klinikament

10 membri f'mill-inqas
8 pajjiżi

Valutazzjoni indipendenti b'saħħitha

Jissodisfaw il-kriterji tan-Network u tal-Membri.

Rikonoxxuti u approvati mill-awtoritajiet nazzjonali.

"Dan iġib miegħu benefiċċji prattiċi f'termini tal-kura tal-pazjenti u fil-ġestjoni tan-networks".

Il-Professur Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, newrologa konsulenta u waħda mir-rappreżentanti tal-Polonja fil-BoMS tgħid li ġew ikkonsultati esperti u pazjenti biex giet iddeterminata l-kompożizzjoni tal-ERNs. "Xtaqna li jkollna networks għal oqasma ta' mard individwali sabiex nissodisfaw l-aspettattivi tal-partijiet interessati", tgħidilna. "Dan iġib miegħu benefiċċji prattiċi f'termini tal-kura tal-pazjenti u fil-ġestjoni tan-networks".

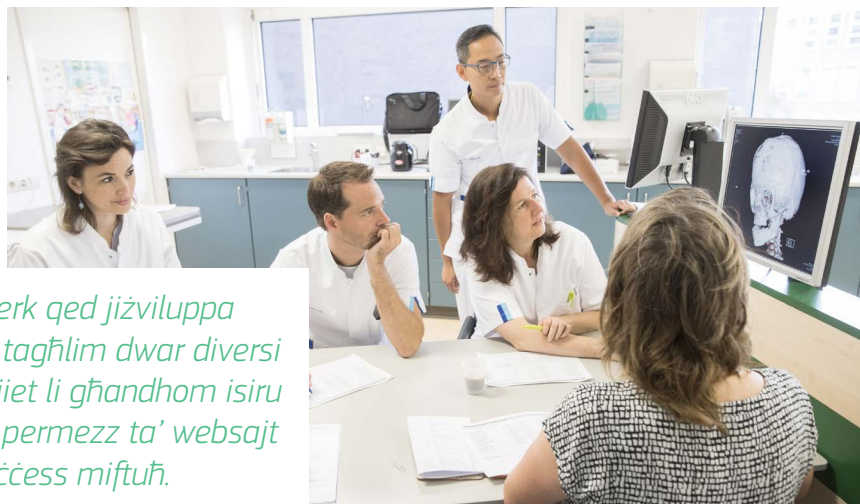


In-NRE dwar anomaliji kranjofaċjali u problemi tal-ENT (ERN CRANIO)

L-anomaliji kranjofaċjali kongenitali jinkludu tfal li jitwieldu b'partijiet minn moħħhom, il-kranju u/ jew il-wiċċ sottożviluppati jew żviluppati ħażin, li jirriżulta fi problemi funzjonali sinifikanti u sfidi psikosoċjali. Il-pazjenti jkunu jeħtieġu segwitu u trattament mit-twelid sa età adulta. L-għarfien kliniku u pubbliku ta' ħafna minn dawn il-preżentazzjonijiet huwa baxx, u d-dijanjożi tista' tkun ta' sfida kbira ħafna.

Dan in-NRE jindirizza diversi lakuni fil-kura billi jtejjeb b'mod sinifikanti l-familjarità tal-persuni li jagħtu kura primarja mal-anomaliji kranjofaċjali. In-netwerk qed jiżviluppa korsijiet ta' taġġim dwar diversi kundizzjonijiet li għandhom isiru disponibbli permezz ta' websajt b'aċċess miftuħ.

Il-membri qed jaħdmu flimkien biex itejbu l-edukazzjoni, it-taħriġ u r-riċerka f'kollaborazzjoni mill-qrib ma' organizzazzjonijiet tal-pazjenti. Fejn ma teżisti ebda organizzazzjoni tal-pazjenti, jiġu kkonsultati l-focus groups tal-pazjenti. L-ERN CRANIO qed jevalwa t-tip u ż-żmien tat-ttrattament kirurġiku fiċ-centri partecipanti biex



In-netwerk qed jiżviluppa korsijiet ta' taġġim dwar diversi kundizzjonijiet li għandhom isiru disponibbli permezz ta' websajt b'aċċess miftuħ.

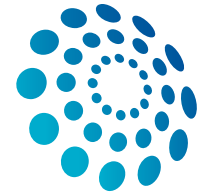
jixhet dawl fuq l-impatt taġġim u jstabilixxi punt ta' riferiment għall-aħjar prattiki fl-Ewropa.

Billi jiġbor id-data dwar ir-riżultati fit-tul ta' diversi kundizzjonijiet, in-netwerk se jgħin fil-konsulenza għall-pazjenti u l-ġenituri u jista' jiġgħwida l-fokus tat-ttrattament lejn oqsma li ma tanx ingħataw attenzjoni. In-netwerk se jappoġġa l-identifikazzjoni ta' ġeni kawżattivi godda billi jżid in-numri ta' partecipanti fl-istudji ta' riċerka.

COORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Irene Mathijssen
Erasmus Medical Center, in-Netherlands

In-NRE dwar l-epilessija (EpiCARE)



L-epilessija taffettwa lil mill-inqas 6 miljun persuna fl-Ewropa. It-terapiji tradizzjonali kontra l-epilessija jgħinu lil bejn **60 % u 70 %** tal-persuni affettwati biex **ma jkollhomx attacki**. Għall-pazjenti li jsufri mill-epilessija refrattorja, il-prospett kliniku huwa fqir.

Tradizzjonalment, l-epilessija għet trattata bħala marda waħda, iżda dawn il-kundizzjonijiet qed jitqiesu aktar u aktar bħala grupp ta' mard rari u kumpless. ORPHANET — il-portal tal-mard rari u l-mediċini orfni — jelenka 137 kundizzjoni bl-epilessija bħala sintomu predominanti, madankollu ħafna pazjenti jibqgħu ma jingħatawx dijanjozi u mingħajr access għat-trattament.

In-netwerk għandu l-għan: li jipprovdi access sħiħ għal u użu tal-evalwazzjoni ta' qabel il-kirurgija u l-kirurgija għall-epilessija; li jżid id-dijanjozi ta' kawżi rari tal-epilessija; li jtejjeb l-identifikazzjoni tal-pazjenti b'kawżi rari ta' epilessija li jistgħu jiġu trattati; li jżid l-access għall-kura speċjalizzata għall-kawżi rari; u li jipromwovi r-riċerka u t-trattamenti każwali innovattivi ta' epilessija rari u kumplessi.

EpiCARE jibni fuq il-hidma tal-pilota tan-NRE E-pilepsy, li ħadem biex iżid il-kuxjenza dwar il-kirurgija għall-epilessija u l-accessibilità għaliha, għal individwi magħzula b'attenzjoni, li għamel użu effettiv minn għodod elettronici u



In-netwerk għandu l-għan li jżid l-għadd ta' pazjenti liberi mill-attacki tal-epilessija fl-Ewropa.

tim ta' diskussjoni multidixiplinari. In-netwerk EpiCARE, li jinkludi partecipanti attivi minn organizzazzjonijiet tal-pazjenti, għandu l-għan li jżid l-għadd ta' pazjenti liberi mill-attacki tal-epilessija fl-Ewropa.

KOORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Helen Cross
Great Ormond Street Hospital for
Children, NHS Trust, ir-Renju Unit

In-NRE dwar il-kanċers fl-adulti (tumuri solidi) (ERN EURACAN)



Gew identifikati aktar minn **300 kanċer rari**. L-ERN EURACAN ikopri l-kanċers b'tumuri solidi rari kollha fl-adulti, u jqassamhom f'10 oqsma li jikkorrispondu għall-klassifikazzjoni tar-RARECARE u l-ICD 10. Il-ġestjoni tal-kanċers rari gġib magħha sfidi dijanjostiċi sinifikanti, kultant b'konsegwenzi kbar għall-kwalità tal-ħajja u r-riżultat tal-pazjenti. Il-ġestjoni mhux xierqa ta' dawn il-pazjenti tista' tirriżulta wkoll f'riskju miżjud li wieħed jirkadi, u fir-riskju ta' mewt.

L-ERN EURACAN qed jikkondividi għodod tal-aħjar prattika u qed jistabbilixxi ċentri ta' referenza għall-kanċers rari. Huwa qed jistabbilixxi wkoll linji gwida tal-prattika klinika dijanjostika u terapewtika li jiġu aġġornati regolament. In-netwerk għandu l-għan li jilħaq il-pajjiżi tal-UE kollha fi żmien ħames snin u li jiżviluppa sistema ta' riferiment biex jiżgura li mill-inqas 75 % tal-pazjenti jiġu trattati f'ċentru tal-EURACAN. Huwa għandu l-għan li jtejjeb is-sopravvivenza tal-pazjenti, li jipproduċi għodod ta' komunikazzjoni fil-lingwi kollha għall-pazjenti u t-tobba, u jiżviluppa bażijiet tad-data multinazzjonali u banek tat-tumuri.



In-netwerk għandu l-għan li jilħaq il-pajjiżi tal-UE kollha fi żmien ħames snin u li jiżviluppa sistema ta' riferiment biex jiżgura li mill-inqas 75 % tal-pazjenti jiġu trattati f'ċentru tal-EURACAN.

In-NRE jibni fuq netwerks kliniċi u ta' riċerka preezistenti li wettqu provi kliniċi ta' suċċess permezz tal-Organizzazzjoni Ewropea għar-Riċerka u t-Trattament tal-Kanċer (EORTC), u stabbilixxa linji gwida permezz tal-EORTC u s-Socjetà Ewropea għall-Onkologija Medika (ESMO) Huwa jibbenefika wkoll mill-ħidma ta' netwerks iffurmata mis-Socjetà Ewropea għat-Tumur Newroendokrinali (ENETS) u n-Netwerk tal-Kanċer fit-Tessuti Konnettivi (Conticanet), kif ukoll minn diversi proġetti ta' riċerka tal-UE.

COORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lyon, Franza

Stati Membri fis-sedil tas-sewqan

Paul Boom jirrapprezenta n-Netherlands fuq il-Bord tal-Istati Membri (BoMS). **IL-BoMS huwa l-attur ewlieni għad-determinazzjoni tal-futur tan-NRE u l-approvazzjoni tan-networks.** "Il-leġiżlazzjoni tagħmilha cara li l-Istati Membri qiegħdin fis-sedil tas-sewqan", jgħid. "Huma l-awtoritajiet nazzjonali li jiddeterminaw jekk l-applikanti tan-NRE jissodisfawx il-kriterji f'termini ta' kwalità, involviment tal-pazjenti u governanza".

Fil-livell nazzjonali, l-Istati Membri jaħdmu wkoll biex jiżguraw li n-NRE huma kkollegati tajjeb mas-servizzi tas-saħħa nazzjonali, skont is-Sur Boom. "In-NRE ma jistgħux isiru gzejjer individwali ta' eċċellenza li joperaw f'isolament", huwa jgħidilna. "Huma għandhom rabtiet tajbin mas-servizzi tal-isptar u tal-kura primarja u huma ta' benefiċċju għall-komunitajiet fil-lokalità tagħhom filwaqt li jappoġġaw ukoll il-pazjenti madwar l-Ewropa".

Meta jqis l-impatt tan-NRE b'mod aktar wiesa', is-Sur Boom jgħid li n-networks jikkostitwixxu kapitulu gdid eċċitanti fil-kooperazzjoni Ewropea fil-qasam tal-kura tas-saħħa. Huma eżempju ċar ta' kif l-Istati Membri jistgħu jaħdmu flimkien biex iżidu l-valur għaċ-ċittadini. "Fil-fehma tiegħi, n-NRE jistgħu jservu bħala pjattaforma għall-iżvilupp tal-għodod tas-Saħħa elettronika, u jistgħu jaraw ukoll aktar kooperazzjoni fuq mard kroniku aktar komuni", huwa qal. "Issa għandna pjattaforma fuq xiex nibnu; opportunità għall-Istati Membri biex jingħaqdu flimkien sabiex jitkellmu dwar sfidi kondiviżi fil-kura tas-saħħa u jaħsbu lil hinn mill-fruntieri."



"Issa għandna pjattaforma fuq xiex nibnu; opportunità għall-Istati Membri biex jingħaqdu flimkien sabiex jitkellmu dwar sfidi kondiviżi fil-kura tas-saħħa u jaħsbu lil hinn mill-fruntieri."

In-NRE dwar il-mard ematologiku (EuroBloodNet)



Il-mard ematologiku jinvolvi anormalitajiet fiċ-ċelloli tad-demem u tal-mudullun, l-organi limfatiċi u fatturi ta' koagulazzjoni, li kważi kollha kemm huma huma rari. Dawn jistgħu jiġu suddiviżi f'sitt kategoriji: difetti fiċ-ċelloli ħomor tad-demem rari; falliment tal-mudullun; disturbi tal-koagulazzjoni rari; emokromatożi u disturbi ġenetiċi rari oħra tas-sinteżi tal-ħadid; kundizzjonijiet malinni tal-myeloid; u kundizzjonijiet malinni limfatiċi.

Id-dijanjożi ta' mard ematologiku rari (RHDs) teħtieġ għarfien espert kliniku kunsiderevoli u aċċess għal firxa wiesgħa ta' servizzi ta' laboratorji u teknoloġiji li jipproduċu immaġnijiet. Dawn it-testijiet jippermettu l-klassifikazzjoni preċiża tal-marda skont il-kriterji tad-WHO bl-użu ta' sistemi ta' punteġġ internazzjonali u, fejn possibbli, bijomarkaturi.

Fid-dawl ta' dawn ir-rekwiżiti u tal-fatt li xi RHDs huma rari ħafna, id-dijanjożi spiss tiġi injorata jew ittardjata, speċjalment f'pazjenti akbar fl-età. It-trattament ta' spiss ikun ukoll diffiċli minħabba l-infrastrutturi speċjalizzati u t-timijiet meħtieġa u d-diffikultà li jiġu aċċessati trattamenti speċifiċi bħat-trapjant

F'xi pajjiżi hemm programmi preventivi stabbiliti għal ċerti kundizzjonijiet, iżda hawn bżonn urġenti għall-armonizzazzjoni fil-qasam tal-iskrinjar.

alloġeniku taċ-ċelloli staminali jew fatturi ta' koagulazzjoni.

F'xi pajjiżi hemm programmi preventivi stabbiliti għal ċerti kundizzjonijiet, iżda hawn bżonn urġenti għall-armonizzazzjoni fil-qasam tal-iskrinjar.

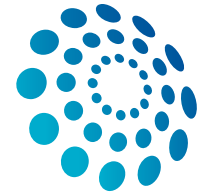
EuroBloodNet, bl-esperjenza miksuba permezz tan-Netzwerk Ewropew għall-Anemiji Rari u Koġenitali (ENERCA), iffinanzjat mill-UE, u l-Assoċjazzjoni Ewropea tal-Ematologija (EHA), se jfttex: li jtejjeb l-aċċess għall-kura tas-saħħa għal pazjenti tal-RHD; li jipromwovi

linji gwida u l-aħjar prattika; li jtejjeb it-taħriġ u l-iskambju tal-għarfien; li joffri parir kliniku fejn huwa skars l-għarfien espert nazzjonali; u li jżid in-numru ta' provi kliniċi fil-qasam. ■

COORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Pierre Fenaux
Hôpital Saint-Louis, Parigi, Franza

In-NRE dwar il-mard u l-kundizzjonijiet urogenitali (ERN eUROGEN)



Il-kundizzjonijiet urogenitali rari u kumplessi jistgħu jkunu jeħtieġu korrezzjoni kirurġika, spiss matul il-perjodu eżatt wara li jitwieldu jew fit-tfulija. L-inkontinenza urinarija u fekali hija ta' piż kbir fuq il-pazjenti pedjatriċi, adolexxenti u adulti. L-individwi affettwati jeħtieġu kura tul ħajjithom kollha pprovduta minn timijiet multidixxiplinari ta' esperti li jipplanaw u jwettqu l-kirurġija, u li jipprovdu fiżjoterapija postoperattiva u appoġġ psikoloġiku.

Il-eUROGEN se jipprovdi linji gwida tal-aħjar prattika evalwati indipendentement u jtejjeb il-kondiviżjoni tar-riżultati. Għall-ewwel darba, dan se joffri l-kapaċità biex jiġu traċcati riżultati fuq terminu twil għall-pazjenti tul perjodu minn 15 sa 20 sena.

In-netwerk se jiġbor id-data u l-materjali fejn dawn huma nieqsa, jizviluppa linji gwida godda, jibni evidenza tal-aħjar prattika, jidentifika l-varjazzjoni fil-prattika, jizviluppa programmi edukattivi u taħriġ, jistabbilixxi l-aġenda tar-riċerka f'kollaborazzjoni mar-rappreżentanti tal-pazjenti, u jikkondividi l-għarfien permezz tal-partecipazzjoni f'timijiet multidixxiplinari virtwali. Sal-2020, mill-inqas 50 speċjalist għid għall-mard urogenitali rari u kumpless se jkunu



bbenefikaw minn taħriġ speċifiku u programmi ta' boroz ta' studju żviluppatti mill-eUROGEN.

Finalment, in-netwerk għandu l-għan li javvanza l-innovazzjoni fil-medicina u jtejjeb id-dijanjozi u t-ttrattament għall-pazjenti. ■

Għall-ewwel darba, dan se joffri l-kapaċità biex jiġu traċcati riżultati fuq terminu twil għall-pazjenti tul perjodu minn 15 sa 20 sena.

KOORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Christopher Chapple
Sheffield Teaching Hospitals NHS
Foundation Trust, ir-Renju Unit

In-NRE dwar il-mard newromuskolari (ERN EURO-NMD)



Il-mard newromuskolari (NMDs) iseħħ mit-tfulija bikrija sal-età adulta u huwa kkaratterizzat minn dgħufija u għejja fil-muskoli, iżda jista' jkun assoċjat ma' sintomi oħra, inkluża l-għejja, uġiġ, tneħħim, l-għama, diffikultajiet biex wieħed jibla', diffikultajiet respiratorji u mard tal-qalb. Il-biċċa l-kbira tal-NMDs huma progressivi u debilitanti, b'tul ta' ħajja u kwalità ta' ħajja mnaqqsa.

Hemm lakuni u disparitajiet sinifikanti fl-aċċess għad-dijanostika u t-trattament fl-Ewropa. L-isfidi ewlenin biex jittejjbu r-riżultati jinkludu d-dewmien fir-riferiment mill-kura primarja għal centru speċjalizzat, u l-gestjoni tat-tranzizzjoni minn servizzi pedjatriċi għal servizzi għall-adulti.

L-ERN EURO-NMD jgħaqqad flimkien l-esperti ewlenin tal-Ewropa u jipprovdi lill-pazjenti aċċess għal kura speċjalizzata permezz ta' konsultazzjonijiet virtwali u personali. In-netwerk għandu l-għan li jnaqqas il-ħin għad-dijanostika b'40 % fl-ewwel ħames snin



In-netwerk għandu l-għan li jnaqqas il-ħin għad-dijanostika b'40 % fl-ewwel ħames snin tiegħu, biex itejjeb ir-rendiment dijanostiku bi 15 % u jzid l-aċċess għal mogħdijiet ta' kura xierqa.

tiegħu, biex itejjeb ir-rendiment dijanostiku bi 15 % u jzid l-aċċess għal mogħdijiet ta' kura xierqa.

Barra minn hekk, l-ERN EURO-NMD se jżviluppa linji gwida godda u jiprovdi lill-professionisti fil-kura tas-saħħa u l-pazjenti b'informazzjoni dwar l-aħjar prattika speċifika għall-marda. L-għarfen iġġenerat u ssoveljat min-netwerk se jkun disponibbli b'mod wiesa' permezz tal-ghodod tas-Saħħa elettronika. Billi jibni fuq legat b'saħħtu ta' kooperazzjoni, in-netwerk se jrawwem ukoll il-kollaborazzjonijiet

bil-potenzjal li jixprunaw ir-riċerka u l-iżvilupp tat-terapija biex jiġu indirizzati l-bżonnijiet tal-pazjenti li bħalissa mhumiex issodisfatti.

KOORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professur Kate Bushby
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, ir-Renju Unit

L-Ewropa: centru globali ta' eċċellenza

In-Netwerks ta' Referenza Ewropej b'dew joperaw f'Marzu tal-2017. Filwaqt li dawn in-netwerks għadhom godda u l-iskop primarju tagħhom huwa li jtejbu l-ħajjiet tal-persuni fl-Ewropa li qed jgħixu b'mard rari u kumpless, dawn se jkollhom impatt globali.

In-NRE ser jisfruttaw l-aħjar Prattika globali meta din tkun teżisti, u joħolquha fejn ma teżistix. **In-netwerks se jgħinu biex l-Ewropa ssir centru ta' attività għal kundizzjonijiet rari u kumplessi.**

Pereżempju, in-NRE se jkunu f'pożizzjoni tajba biex jimplementaw linji gwida tal-aħjar Prattika. Għal kundizzjonijiet li għalihom ma jeżistux linji gwida dijanjostiċi jew ta' trattament, in-netwerks jista' jkollhom il-kapaċità li jżviluppaw gwida u l-aħjar Prattiki.

Permezz tal-kollegament tal-esperti mal-popolazzjonijiet tal-pazjenti, in-NRE se jkollhom ukoll il-potenzjal li jiffaċilitaw l-istudji kliniċi u jittestjaw interventi terapewtiċi. Dan se jpoġġihom fuq quddiem nett tal-innovazzjoni f'diversi oqsma ta' mard rari.

Il-mudell tan-NRE jista' jsir eżempju għal oħrajn. L-għodod tas-Saħħa elettronika tal-ogħla livell ta' żvilupp tekniku żviluppanti biex jgħinu fil-kollaborazzjoni transkonfinali



fl-Ewropa jista' jkollhom ukoll il-potenzjal li jrawmu kollaborazzjonijiet internazzjonali, filwaqt li jtejbu l-aċċess għall-kura tas-saħħa.

In-NRE ser jisfruttaw l-aħjar Prattika globali meta din tkun teżisti, u joħolquha fejn ma teżistix.

In-NRE dwar il-mard fl-għajnejn (ERN EYE)



Il-Mard tal-Għajnejn Rari (RED) huwa l-kawża ewlenija ta' indeboliment tal-vista u għama għat-tfal u l-adulti żgħażaġh fl-Ewropa. Hemm aktar minn 900 RED elenkati fil-portal għall-mard rari u medicini orfni (ORPHANET). Dawn jinkludu mard aktar prevalenti bħar-rentitis pigmentosa li għandha prevalenza stmata ta' 1 minn kull 5 000 persuna kif ukoll xi entitajiet rari ħafna li huma deskritti biss darba jew darbtejn fil-letteratura medika.

L-għan prinċipali tan-netwerk huwa l-iżvilupp ta' klinika virtwali — magħrufa bħala EyeClin — biex tiġi ggarantita l-aħjar kopertura tar-REDs u tiġi ffaċilitata d-disseminazzjoni transkonfinali tal-għarfien espert.

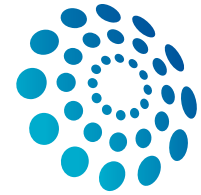
L-ERN EYE jindirizza dawn il-kundizzjonijiet f'erba' gruppi tematiċi: mard rari tar-retina, mard rari tan-newrooftalmologija, mard rari tal-oftalmologija pedjatrika, u kundizzjonijiet rari tas-segment anterjuri.

Barra minn hekk, sitt gruppi ta' ħidma trasversali qed jindirizzaw kwistjonijiet komuni għall-erba' temi prinċipali. Gruppi ta' ħidma addizzjonali jiffukaw fuq oqsma speċifiċi, inkluż l-ittestjar ġenetiku, ir-reġistri, ir-riċerka, l-edukazzjoni, il-komunikazzjoni u l-pazjenti.

L-għan prinċipali tan-netwerk huwa l-iżvilupp ta' klinika virtwali — magħrufa bħala EyeClin — biex tiġi ggarantita l-aħjar kopertura tar-REDs u tiġi ffaċilitata d-disseminazzjoni transkonfinali tal-għarfien espert.

KOORDINATUR TAN-NETWERK

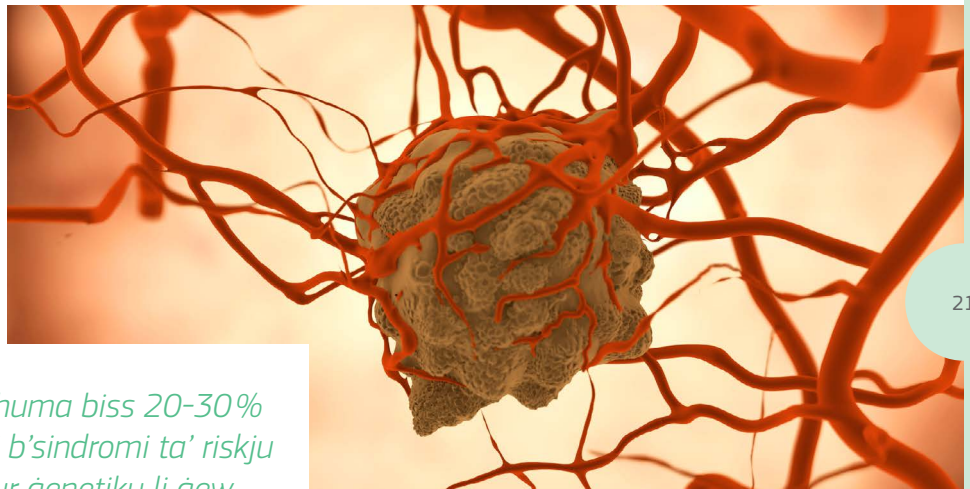
Il-Professor Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Franza



In-NRE dwar is-sindromi ta' riskju ta' tumur ġenetiku (ERN GENTURIS)

Is-sindromi tar-riskju ta' tumur ġenetiku huma problemi fejn mutazzjonijiet ġenetiċi li jintirtu jżidu ħafna ċ-ċans li individwi jiżviluppaw tumuri. Ir-riskju tal-kancer matul il-ħajja jista' jkun sa 100%. Filwaqt li hemm diversità konsiderevoli fis-sistemi tal-organi li jstgħu jiġu affettwati, l-individwi affettwati minn dawn il-kundizzjonijiet jikkondividu sfidi simili: dewmien fid-dijanjożi, nuqqas ta' prevenzjoni għall-pazjenti u qraba b'saħħithom, u ġestjoni terapewtika ħażina. Bħalissa, huma biss 20-30% tal-persuni b'sindromi ta' riskju ta' tumur ġenetiku li ġew dijanjostikati.

Bħalissa, huma biss 20-30% tal-persuni b'sindromi ta' riskju ta' tumur ġenetiku li ġew dijanjostikati.



L-ERN GENTURIS qed jaħdem biex itejjeb l-identifikazzjoni ta' dawn is-sindromi, inaqas kemm jista' jkun il-varjazzjoni fir-riżultati kliniċi, jiddisinja u jimplementa linji gwida, jiżviluppa reġistri u bijobanek, jappoġġa r-riċerka u jaġħti s-setgħa lill-pazjenti. In-netwerk se jeduka l-pubbliku u l-professionisti tal-kura tas-saħħa, u jrawwem il-kondiviżjoni tal-aħjar prattika mal-Ewropa kollha. L-aċċess għall-kura multidixxiplinari ser jittejjeb, b'mudelli u standards godda għall-kondiviżjoni u

d-diskussjoni ta' każijiet kumplessi. In-netwerk qed itejjeb il-kwalità u l-interpretazzjoni tal-ittejtjar ġenetiku, u qed iżid il-partecipazzjoni tal-pazjenti fi programmi ta' riċerka klinika.

L-ERN GENTURIS se jikkoopera ma' NRE oħrajn biex itejjeb il-kura tal-pazjenti b'sindromi ta' riskju ta' tumur ġenetiku li jiżviluppaw kundizzjonijiet li jaqgħu taħt l-għarfien espert ta' netwerk ieħor.

KOORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Noline Hoogerbrugge
Radboud University Medical Center,
in-Netherlands

Kollaborazzjoni f'azzjoni

It-teknoloġija tal-informatika (IT) u l-għodod tas-Saħħa elettronika jistgħu jaqdu rwol prezzjuż fil-facilitazzjoni tal-kollaborazzjoni. In-NRE huma kkollegati permezz ta' pjattaforma tal-IT iddisinjata apposta li permezz tagħha koordinatur tan-network jista' jlaqqa' bordijiet konsultattivi "virtwali" ta' speċjalisti mediċi bl-użu ta' għodod tat-telemedicina biex il-kundizzjoni ta' pazjent tiġi eżaminata għad-dijanjozi u t-trattament. Dan jippermetti lill-professjonisti tas-saħħa, li qabel kienu jitttrattaw każijiet rari u kumplessi waħedhom, jikkonsultaw lill-pari u jitolbu opinjoni alternattiva minn kollega. Fattur centrali ta' dawn l-għodod huwa l-interoperabilità.

Bis-saħħa tat-teknoloġija, il-ġeografija m'hemmx għalfejn tkun ostakolu għall-ħidma f'timijiet imferxa. F'xi każijiet, it-telefonati jew it-telefonati bil-vidjow se jkunu biżżejjed. F'okkażjonijiet oħrajn, in-networks jistgħu jużaw sistemi ddisinjati apposta biex jikkondividu kampjuni ta' tessuti jew immagnijiet ta' riżoluzzjoni għolja ta' kundizzjonijiet kumplessi. Dawn it-teknoloġiji jistgħu jintużaw ukoll bħala repożitorju ta' każijiet, u jgħinu biex jinbena bank kbir ta' każijiet għal aktar studju.

Pereżempju, ladarba d-data tal-patoloġija jew ir-radjoloġija tiġi skambjata b'mod sigur, il-membri tan-network jistgħu jidhlu fis-sistema, jaraw l-immagnijiet u jikkomentaw f'ambjent

magħluq. It-tabib li jagħti t-trattament jibqa' responsabbli għall-pazjent tiegħu, iżda jista' jisfrutta n-NRE bħala riżorsa prezzjuża u ta' appogg.

Bis-saħħa tat-teknoloġija, il-ġeografija m'hemmx għalfejn tkun ostakolu għall-ħidma f'timijiet imferxa.

Imsieħba Affiljati

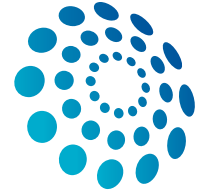
In-NRE għandhom l-għan li jwasslu valur miżjud genwin lill-Istati Membri kollha. Il-leġislazzjoni rilevanti tippermetti lill-**pajjiżi li ma humiex rappreżentati f'NRE** jippartecipaw permezz tal-fornituri tal-kura tas-saħħa li jintgħażlu mill-Istat Membru tagħhom bħala centri nazzjonali "assocjati" u/jew "kollaborattivi".

L-Istati Membri jistgħu jkunu jixtiequ wkoll jagħzlu centru ta' koordinazzjoni nazzjonali biex jikkollabora man-NRE kollha. Il-Bord tal-Istati Membri tan-NRE jistabbilixxi l-qafas komuni għall-għażla u l-integrazzjoni ta' dawk it-tipi ta' centri fin-NRE. Madankollu, huwa essenzjali li l-għażla tal-Imsieħba Affiljati

mill-Istati Membri ssir permezz ta' proċeduri miftuħa, trasparenti u robusti.

L-ewwel sħab affiljati għandhom jigu nnominati minn xi wħud mill-Istati Membri sal-aħħar tal-2017.

In-NRE dwar il-mard tal-qalb (ERN GUARD-HEART)

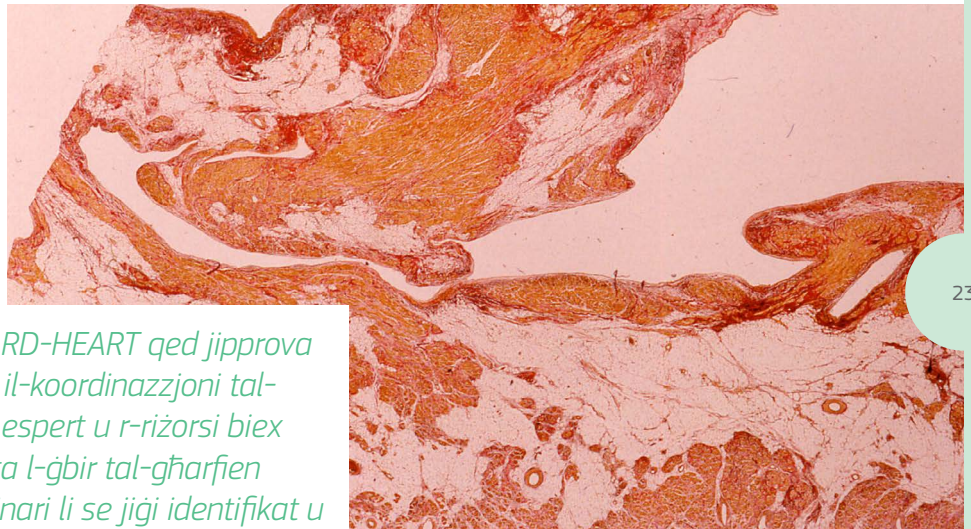


Il-mard tal-qalb rari jista' jfeġġ tul il-ħajja ta' persuna u fil-biċċa l-kbira huwa ġenetiku. Dawn il-kundizzjonijiet huma kkaratterizzati minn fixxa wiesgħa ta' sintomi u sinjali li jvarjaw mhux biss minn marda għal ofira iżda wkoll minn pazjent għal ieħor. Dan il-mard tal-qalb kollu jgħib miegħu suxxettibbiltà unika ta' mewt għal għarrieda f'età żgħira, li normalment isseħħ f'persuni li fil-bqija huma b'saħħithom.

In-netwerk GUARD-HEART identifika l-oqsma tematiċi segwenti: mard elettriku familjali, kardjomijopatiji familjali, difetti fil-qalb kongenitali u mard kardjaku rari ieħor. Dawn it-temi huma bbażati fuq il-linji gwida kliniċi tas-Socjetà Ewropea tal-Kardjologija (ESC), il-Klassifikazzjoni Internazzjonali tal-Mard (ICD10) u ORPHANET.

L-ERN GUARD-HEART qed jipprova jsaħħaħ il-koordinazzjoni tal-għarfien espert u r-riżorsi biex jiffacilita l-gbir tal-għarfien multidixiplinari li se jiġi identifikat u mqassam lill-pubbliku mhux espert.

Is-servizzi tal-kura tas-saħħa se jiġu pprovduti permezz ta' pjattaforma tas-Saħħa elettronika



L-ERN GUARD-HEART qed jipprova jsaħħaħ il-koordinazzjoni tal-għarfien espert u r-riżorsi biex jiffacilita l-gbir tal-għarfien multidixiplinari li se jiġi identifikat u mqassam lill-pubbliku mhux espert.

kondiviża. Dan se jiżgura aċċess aktar wiesa' għall-għarfien espert għall-pazjenti u l-professionisti fil-kura tas-saħħa madwar l-Ewropa kollha. Billi titrawwem il-kooperazzjoni mill-qrib bejn l-esperti, ser jinkiseb u jiġi kondiviż għarfien xjentifiku ġdid biex jiġi appoġġat l-iżvilupp ta' proċeduri dijanjostiċi u terapewetiċi ġodda, u biex jiġi identifikat mard tal-qalb rari ġdid.

KOORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Arthur Wilde
Academic Medical Center, Amsterdam,
in-Netherlands

In-NRE dwar l-anormalitajiet li jintirtu u kongenitali (ERNICA)



L-ERNICA jindirizza l-malformazzjonijiet u l-mard kongenitali li jfegġu kmieni fil-ħajja u jirrikjedu kura multidixxiplinari u segwitu fit-tul, u jeżamina t-tranzizzjoni għall-età adulta.

In-netwerk huwa organizzat madwar żewġ flussi ta' ħidma b'konformità mal-klassifikazzjonijiet tal-ORPHANET u l-ICD10. Fluss ta' ħidma wieħed jitratta malformazzjonijiet tas-sistema digestiva u l-ieħor jitratta l-malformazzjonijiet tad-dijaframma u l-ħajt addominali. Fil-fluss ta' ħidma tal-aħħar, hemm gruppi ta' ħidma li jkopru malformazzjonijiet tal-esofagu u grupp ta' ħidma fuq mard gastroenterologiku u intestinali. Dan il-grupp jinkludi wkoll sottogrupp li jispeċjalizza fil-falliment intestinali. Kull grupp ta' ħidma għandu t-task forces speċifiċi għall-mard proprji tiegħu.

Għal xi wħud minn dan il-mard rari, ir-rati ta' mortalità jistgħu jkunu sa 50 %. L-ERNICA għandu l-għan li jtejjeb il-kwalità tal-kura li jircievu l-pazjenti u li jnaqqas l-impatt fit-tul ta' dan il-mard rari fit-trabi. In-netwerk se jiffaċilita l-kollaborazzjonijiet fir-riċerka bis-setgħa li jiżviluppaw linji gwida kliniċi bbażati fuq l-evidenza. L-aċċess għat-tekniki kirurġiċi u t-trattamenti godda wkoll se jittejjeb.



Għal xi wħud minn dan il-mard rari, ir-rati ta' mortalità jistgħu jkunu sa 50%.

L-ERNICA huwa post fejn jiltaqgħu l-assocjazzjonijiet tal-pazjenti u l-fornituri tal-kura nazzjonali, inklużi l-infermiera u professjonisti oħra impenjati favur it-titjib tar-riżultati tal-pazjenti.

COORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor René Wijnen
Erasmus Medical Center Rotterdam,
in-Netherlands



In-NRE dwar il-malformazzjonijiet kongenitali u d-dizabbiltà intellettuali rari (ERN ITHACA)

Dan in-NRE jgħaqqad flimkien esperti f'malformazzjonijiet kongenitali rari u problemi ta' dizabbiltà intellettuali rari. Il-malformazzjonijiet kongenitali jaffettwaw tarbija waħda minn kull 40. Għal malformazzjonijiet aktar komuni, bħall-cleft lip, hemm netwerks ta' kura stabbiliti sewwa. Għal kundizzjonijiet aktar rari, l-għarfien espert huwa mifruq b'mod irregolari mal-UE. Ħafna malformazzjonijiet iseħħu flimkien bħala parti minn "sindromi" assoċjati mat-tkabbir anormali, l-iżvilupp jew l-adattament soċjali. Gew deskritti 'l fuq minn **8000 sindromu**, u ħafna minnhom iseħħu bi frekwenza ta' **inqas minn 1 f'2000**.

Id-disturbi tal-kromożoni huma waħda mill-aktar kawżi komuni tal-malformazzjonijiet u d-dizabbiltà intellettuali. Testijiet godda, bħall-exome u l-genome sequencing, tejbju l-prospetti tad-dijanjozi iżda mhumiex disponibbli b'mod regolari f'aktar minn 50% miċ-ċentri speċjalizzati ħafna.

L-aċċess estiz għal din it-teknoloġija huwa għan ewlieni tan-NRE ITHACA. In-network qed jiżviluppa wkoll inizzjattivi tat-tele-saħħa



ma' timijiet multidixiplinari virtwali f'ċentri tal-UE, u se juża kliniki onlajn virtwali biex itejjeb l-aċċess għad-dijanjozika mingħajr ma jeħtieġ li l-pazjenti jivvjaġġaw.

L-ERN ITHACA se jistabbilixxi network għall-ġenituri u l-pazjenti biex jiżviluppa l-aħjar prattika u jagħti bidu għall-iżvilupp tal-linji gwida fejn meħtieġ. Huwa se jistabbilixxi kriterji għad-data tar-registri tal-pazjenti, taħriġ avvanzat għall-professjonisti tas-saħħa u se jiffaċilita r-riċerka. In-network se jaħdem

ma' netwerks eżistenti fil-qasam u ma' NRE li magħhom hemm interessi komplementari, filwaqt li jzomm il-pazjenti fiċ-ċentru tal-attivitajiet tiegħu.

KOORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Jill Clayton-Smith
Central Manchester NHS Foundation
Trust, ir-Renju Unit

It-tmexxija ta' Network ta' Referenza Ewropew

Il-Professor Pierre Fenaux, Professor tal-Ematologija fl-Hôpital Saint-Louis, Pariġi, Franza, imexxi l-ERN EuroBloodNet. Għall-Prof. Fenaux, in-network EuroBloodNet b'66 membru joffri benefiċċji sinifikanti għall-pazjenti u l-professjonisti. "L-iskop tan-NRE huwa li jkun iffukat fuq il-pazjenti; biex jittejjeb l-aċċess għall-kura tas-saħħa fi problemi ematoloġiċi rari", huwa jistqarr. "Qed inwasslu sistema dijanjostika u trattamenti mill-aktar avvanzati f'ċentri madwar l-Ewropa fejn l-għarfien espert meħtieġ jista' ma jeżistix."

Huwa jgħid li l-approvazzjonijiet tal-Istati Membri tal-UE u tal-Kummissjoni Ewropea jżidu l-piż tan-network u jtejbu l-kapaċità tiegħu li jxerred il-linji gwida. "Qed naraw ukoll opportunitajiet kbar għat-tagħlim dwar mard ematoloġiku rari permezz ta' sistemi tal-edukazzjoni medika kontinwa (CME)", iżid jgħid il-Prof. Fenaux.

Għall-professjonisti, il-benefiċċju ta' kuljum tan-network jiġi meta jittrattaw każijiet rari jew kumplessi: "It-tobba jistgħu jikkonsultaw l-għarfien espert tal-kollegi f'pajjiżi oħrajn — dan itemm l-iżolament li xi kultant iħossu l-professjonisti tas-saħħa jekk ma jkollhomx aċċess għal pari li jistgħu jagħtu opinjoni alternattiva."

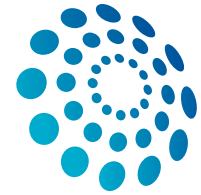
Hemm ukoll benefiċċji potenzjali oħra. Il-Prof. Fenaux jgħid li l-kollegament tal-isptarijiet madwar l-Ewropa se joħloq massa kritika ta' pazjenti b'mard rari, u jwitti t-triq għar-riċerka klinika li qabel ma kinitx tkun fattibbli.

Dawn ir-rabtiet jistgħu jservu wkoll bħala pjattaforma ta' promozzjoni billi jrawmu l-iżvilupp ta' assoċjazzjonijiet tal-pazjenti għal persuni b'mard rari, u joffru input espert dwar it-trattamenti innovattivi. "Jekk tabib lokali jitlob lill-isptar tiegħu għal aċċess għal trattament innovattiv, in-network tagħna jista' joffri opinjoni esperta dwar ix-xjenza wara intervent ġdid", jgħid Prof. Fenaux. "It-tobba u l-pazjenti f'dan il-qasam issa jafu li mhumiex waħedhom".



"It-tobba jistgħu jikkonsultaw l-għarfien espert tal-kollegi f'pajjiżi oħrajn — dan itemm l-iżolament li xi kultant iħossu l-professjonisti tas-saħħa jekk ma jkollhomx aċċess għal pari li jistgħu jagħtu opinjoni alternattiva."

In-NRE dwar il-mard respiratorju (ERN LUNG)



Il-mard kumpless fil-pulmun jeħtieġ kura multidixxiplinari flimkien ma' appoġġ psikosoċjali. Din il-kumplessità tista' tkun minħabba l-mekaniżmu ġenetiku sottostanti tal-marda, il-bidliet sekondarji u l-ħsara kkawżata lil sistemi ta' organi oħrajn. Id-dijanjozi bikrija u l-aċċess għal kura speċjalizzata jistgħu jtejbura r-riżultati għal ħafna minn dawn il-kundizzjonijiet.

L-ERN-LUNG jindirizza għadd ta' kundizzjonijiet pulmonari rari u kumplessi, inkluż il-fibrozi pulmonari idjopatika, il-fibrozi ċistika, il-bronjektazi tal-fibrozi mhux ċistika, l-ipertensjoni pulmonari, il-PCD, l-AATD, il-mesoteljoma, id-diżfunzjoni kronika tal-allograft tal-pulmun, u Mard tal-Pulmun leħor Rari (ORLD).

In-netwerk għandu l-għan li jtejjeb l-għarfien espert mal-Ewropa kollha biex javvanza l-istandards tal-kura, il-kwalità ta' ħajja u l-pronjozi mal-ispettru kollu ta' mard pulmonari rari. Il-membri qed: jizviluppaw u jxerdu linji gwida għall-kura; jipromwovu approċċi ta' trattament komuni; itejbu l-aċċess transkonfinali għad-dijanjozi u t-trattament; iniedu reġistri u jappoġġawhom; u jiġbru koorti



In-netwerk għandu l-għan li jtejjeb l-għarfien espert mal-Ewropa kollha biex javvanza l-istandards tal-kura, il-kwalità ta' ħajja u l-pronjozi mal-ispettru kollu ta' mard pulmonari rari.

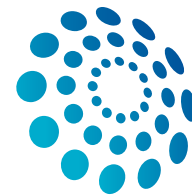
kbar biżżejjed għall-istudji kliniċi, l-izvilupp tal-medicini u l-istudji fl-istorja naturali.

L-ERN-LUNG jipprovdi lill-pazjenti b'aċċess għal timijiet interdixxiplinari, u jiprovdi opinijonijiet alternattivi onlajn dwar każijiet kumplessi mingħajr ma jeħtieġ li l-pazjenti jivvjaġġaw. Dan se jġib miegħu l-espansjoni ta' sistema ta' pariri esperti onlajn stabbilita permezz tal-proġett pilota ffinanzjat mill-UE, ECORN-CF. ■

KOORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Thomas O.F. Wagner
Klinikum der Johann Wolfgang
Goethe-Universität, Frankfurt,
Il-Ġermanja

In-NRE dwar il-kanċer pedjatriku (Emato-onkologija) (ERN PaedCan)



Il-kanċer pedjatriku huwa rari u jiġi f'sottotipi multipli. B' **20 000 tifel u tifla** godda ddijanostikati bil-kanċer fl-Ewropa u 6 000 pazjent tal-kanċer pedjatriku li jmutu kull sena, dan jibqa' l-kawża ewlenija tal-imwiet mill-mard għat-tfal li għandhom 'il fuq minn sena.

Ir-rati medji ta' sopravvivenza tjiebu f' dawn l-aħħar għexieren ta' snin; għal xi kundizzjonijiet il-progress kien drammatiku, filwaqt li għal oħrajn ir-rizultati jibqgħu foqra ħafna. L-inugwaljanzi sinifikanti fir-rati ta' sopravvivenza wkoll huma sfida fl-Ewropa, hekk kif fl-Ewropa tal-Lvant ir-rizultati huma aghħar.

L-ERN PaedCan qed jaħdem biex itejjeb l-aċċess għall-kura tas-saħħa ta' kwalità għolja għat-tfal bil-kanċer li l-kundizzjonijiet tagħhom jirrikjedu għarfien espert speċjalizzat u għodod li mhumiex disponibbli b'mod mifruq minħabba l-volumi baxxi ta' każijiet u nuqqas ta' riżorsi.. Huwa jibni fuq il-proġetti preċedenti ffinanzjati mill-UE, ENCCA, PanCare u ExPO-r-Net. L-ERN PaedCan qed jibni fuq pjan direzzjonali ta'

Netwerk ta' bordijiet għat-tumuri fl-onkologija pedjatrika se jiġi implimentat bl-użu ta' għodod tal-IT għall-kondiviżjoni tal-għarfien espert u l-pariri.



ċentri speċjalizzati biex jgħin sabiex tittejjeb il-viżibbiltà tagħhom għall-fornituri tal-kura tas-saħħa u l-pazjenti. Netwerk ta' bordijiet għat-tumuri fl-onkologija pedjatrika se jiġi implimentat bl-użu ta' għodod tal-IT għall-kondiviżjoni tal-għarfien espert u l-pariri.

In-netwerk għandu l-għan li jżid is-sopravvivenza fil-każ tal-kanċer fit-tfal u l-kwalità tal-ħajja billi jrawwem il-kooperazzjoni, ir-riċerka u t-taħriġ, bl-għan

finali jkun li jitnaqqsu l-inugwaljanzi attwali fil-kanċer fit-tfal u l-kapaċitajiet tal-kura tas-saħħa fi Stati Membri tal-UE.

KOORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Ruth Ladenstein
*Children's Cancer Research Institute/
St Anna Children's Hospital, Vjenna,
l-Awstrija*

In-NRE dwar il-mard fil-fwied (ERN RARE-LIVER)

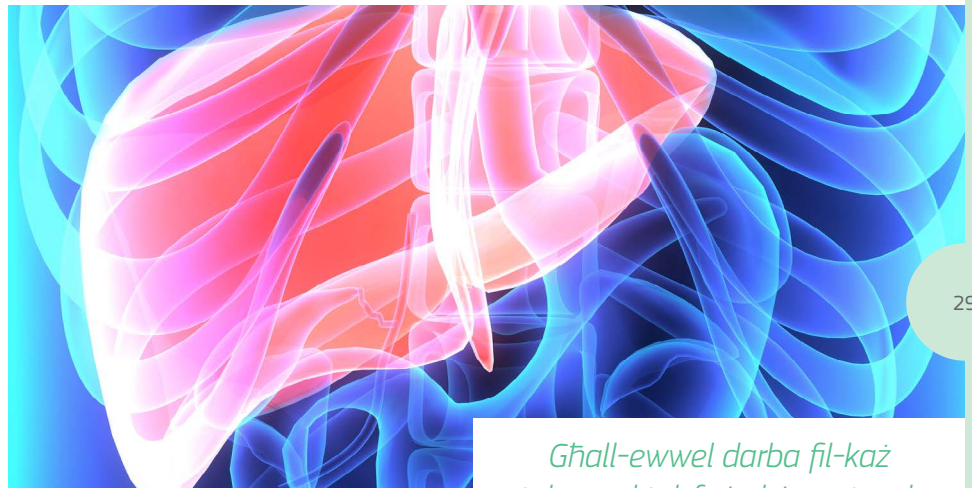


Il-mard fil-fwied rari jista' jikkawża ħsara progressiva fil-kliewi li twassal għal fibrozi jew ċirrozi. Il-kumplikazzjonijiet taċ-ċirrozi jistgħu jwasslu għall-mewt, u f'ħafna każijiet, l-uniku trattament effettiv huwa t-trapjant tal-fwied. L-għejja, il-ħakk (pruritus) f'kundizzjonijiet kolestatiċi, u uġiġħ u nefħa addominali f'kundizzjonijiet ċistiċi jaffettwaw il-kwalità tal-ħajja b'mod sinifikanti.

F'pazjenti tfal, id-dewmien fid-dijanjozi, u n-nuqqas ta' suċċess u tal-ilħuq tal-għanijiet ta' żvilupp huma fatturi ewlenin addizzjonali, flimkien mal-isfida tat-tranzizzjoni fil-kura permezz bl-adolessenza.

L-ERN RARE-LIVER jindirizza tliet temi ta' mard: il-mard fil-fwied awtoimmunitarju, l-atresja biljari metabolika u mard tal-fwied relatat, u l-mard fil-fwied strutturali. Għall-ewwel darba fil-każ tal-mard tal-fwied, in-netwerk se jintegra bis-sħiħ il-kura għall-adulti u dik pedjatrika b'fokus fuq il-bżonnijiet tal-popolazzjonijiet tranżizzjonali u l-implikazzjonijiet għall-familji b'dijanjozi ġenetika.

L-iżvilupp ta' linji gwida aġġornati huwa prijorità. Il-linji gwida tal-kura se jiġu implimentati b'kollaborazzjoni mal-Assocjazzjoni Ewropea



Għall-ewwel darba fil-każ tal-mard tal-fwied, in-netwerk se jintegra bis-sħiħ il-kura għall-adulti u dik pedjatrika.

għall-Istudju tal-Fwied (EASL) u s-Socjetà Ewropea għall-Gastroenteroloġija Pedjatrika, l-Epatoloġija u n-Nutrizzjoni (ESPGHAN). Dan se jkun appoġġat mill-istandardizzazzjoni ta' testijiet dijanjostiċi u pronjostiċi ewlenin.

L-għarfien tal-professjonisti dwar problemi rari fil-fwied u l-aċċess ġust għall-għażliet ta' trattament li qed jevolvu malajr huma sfidi ewlenin li għandhom jiġu indirizzati.

COORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor David Jones

Newcastle upon Tyne Hospitals NHS Foundation Trust, ir-Renju Unit



In-NRE dwar il-mard tat-tessuti konnettivi u muskoloskeletalali (ERN ReCONNET)

30

Il-mard tat-tessuti konnettivi u muskoloskeletalali rari (rCTDs) jikkonsisti minn għadd kbir ta' mard u sindromi, b'impatt enormi fuq il-benesseri tal-pazjent. Dawn jinkludu kundizzjonijiet ereditarji, u mard awtoimmunitarju sistemiku bħall-isklerozi sistemika, mard tat-tessuti konnettivi mħallat, mijopatiji idjopatiċi inflammatorji, mard tat-tessuti konnettivi mhux iddifferenzjat u sindromu antifosfolipidu. Id-dewmien fid-dijanjozi, b'mod partikolari għal preżentazzjonijiet rari u kumplessi, huwa problema komuni.



In-netwerk se jtejjeb l-għarfien xjentifiku tal-rCTDs u jiffaċilita l-ħolqien ta' bażijiet tad-data kbar biex jidentifika markaturi kliniċi u bijoloġiċi ġodda sabiex jgħinu fid-dijanjozi.

Dan in-netwerk iqassam l-rCTDs fi tliet gruppi tematiċi ewlenin: mard awtoimmunitarju rari, awtoimmunitarju kumpless, u mard tat-tessuti konnettivi ereditarju u muskoloskeletalali rari.

Ir-ReCONNET għandu l-għan li jtejjeb id-dijanjozi bikrija, il-ġestjoni tal-pazjenti, l-għoti tal-kura u d-diskussjoni virtwali ta' kazijiet kliniċi fi hdan in-netwerk u ma' centri affiljati. L-użu tat-teknoloġiji tal-informazzjoni (IT) se jiffaċilita l-interazzjoni bejn iċ-centri.

In-netwerk se jtejjeb l-għarfien xjentifiku tal-rCTDs u jiffaċilita l-ħolqien ta' bażijiet tad-data kbar biex jidentifika markaturi kliniċi u bijoloġiċi ġodda sabiex jgħinu fid-dijanjozi.

Il-programmi edukattivi għall-pazjenti u l-familji se jiġu żviluppati u mxerrda, u se jiġu implimentati linji gwida u miżuri ta' kwalità ġodda. Il-protokoll terapewtiċi mtejjba u u aktar involviment tal-pazjenti wkoll huma prijoritajiet.

COORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Marta Mosca

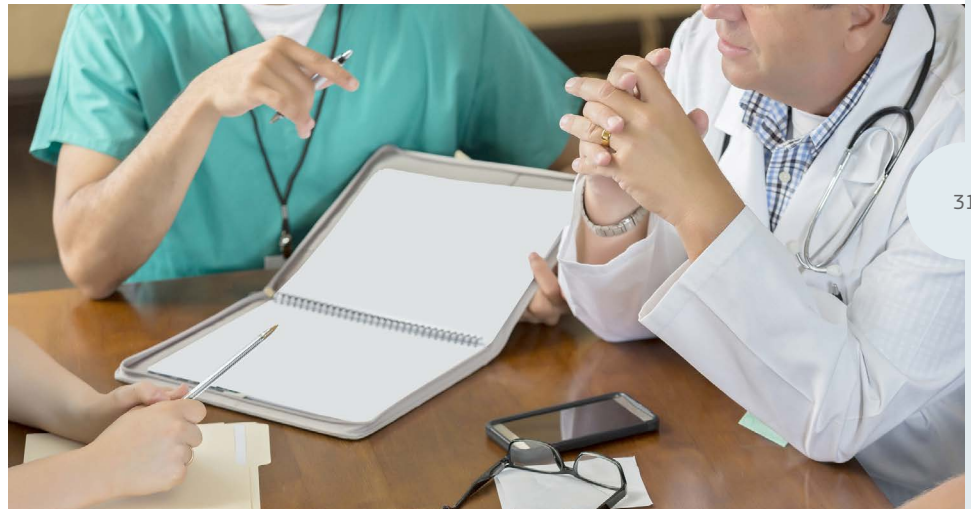
Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana,
l-Italja

Il-politiki nazzjonali dwar il-mard rari

L-Istati Membri tal-UE huma responsabbli għall-politika tas-saħħa nazzjonali u għall-għoti tas-servizz tas-saħħa. Fl-2009, il-Kunsill Ewropew tal-Ministri tas-Saħħa¹ irrakkomanda li l-pajjiżi membri jistabblixxu u jimplementaw pjanijiet jew strategiji sal-aħħar tal-2013 biex jappoġġaw pazjenti b'mard rari. Skont ir-rakkomandazzjonijiet, il-pjanijiet ikunu mfasla biex:

- + Jiggrawidaw u jistrutturaw azzjonijiet fil-mard rari fi hdan is-sistemi tas-saħħa u soċjali nazzjonali.
- + Jintegraw inizjattivi fil-livelli lokali, reġjonali u nazzjonali fi pjanijiet jew strategiji biex jiżguraw approċċ komprensiv.
- + Jiddefinixxu azzjonijiet prijoritarji b'objettivi u mekkaniżmi ta' segwitu.

L-implimentazzjoni ta' pjanijiet/strategiji nazzjonali giet appoġġata minn proġetti ffinanzjati mill-Programmi tas-Saħħa tal-UE. Fl-2009, il-fokus fuq il-mard rari kien



relattivament ġdid u innovattiv f'ħafna Stati Membri u erba' minnhom biss kellhom pjanijiet nazzjonali stabbiliti. Bħalissa 23 Stat Membru adottaw il-pjanijiet/l-istrategiji tagħhom.

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

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

In-NRE dwar l-immunodeficjenza, mard awtoinflammatoreju u awtoimmunitarju (ERN RITA)

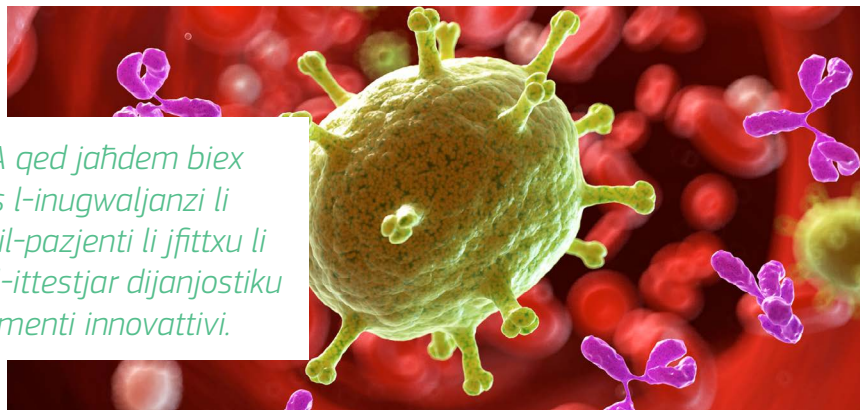


32

RITA jgħaqqad flimkien centri ewlenin Ewropej b'għarfien espert fid-dijanjozi u t-trattament ta' problemi immunologiċi rari. Dawn jikkostitwixxu kundizzjonijiet potenzjalment ta' theddida għall-ħajja li jirrikjedu kura multidixxiplinari bl-użu ta' evalwazzjoni dijanjostika kumplessa u terapiji speċjalizzati ħafna. In-netwerk iqassam dawn il-kundizzjonijiet fi tliet sottotemi: immunodeficjenza primarja (PID), problemi awtoimmunitarji u problemi awtoinflammatoreji. Barra minn hekk, hemm sottotema ta' rewmatologija pedjatrika li testendi għas-sottotemi awtoimmunitarji u awtoinflammatoreji.

Dan in-netwerk jibni fuq il-hidma tas-socjetajiet xjentifiċi Ewropej li żviluppaw reġistri tal-pazjenti, linji gwida kliniċi, kollaborazzjonijiet fir-riċerka, attivitajiet edukattivi u rabtiet ma' organizzazzjonijiet tal-pazjenti.

ERN RITA qed jaħdem biex inaqas l-inugwaljanzi li jiffaċċjaw il-pazjenti li jfittxu li jaċċessaw l-ittestjar dijanjostiku u trattamenti innovattivi.



ERN RITA qed jaħdem biex inaqas l-inugwaljanzi li jiffaċċjaw il-pazjenti li jfittxu li jaċċessaw l-ittestjar dijanjostiku u trattamenti innovattivi bħal terapiji bijologiċi, sostituzzjoni tal-immunoglobulina, trapjant ta' ċelloli staminali u terapija tal-ġeni.

Huwa għandu l-għan li jikkollega reġistri preeżistenti, jiżviluppa linji gwida kliniċi pan-Ewropej, jistabbilixxi task force ta' ġenetisti għall-kontroll tal-kwalità tat-teknologija ta' sekwenzjar tal-ġenerazzjoni li jmiss, jaqbel dwar għodda komuni għall-farmakovigilanza f'dawn il-kundizzjonijiet rari, ilaqqa' task force għall-użu korrett u l-monitoraġġ tat-trattamenti bijologiċi

fil-mard medjat mis-sistema immunitarja, jiġbor flimkien u jtejjeb it-terapiji taċ-ċelloli staminali u tal-ġeni għall-pazjenti, irawwem kollaborazzjonijiet bejn l-assocjazzjonijiet tal-pazjenti, u jgħaqqad flimkien lil speċjalisti pedjatriċi u tal-adulti fit-tliet temi.

COORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Andrew Cant
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, ir-Renju Unit



In-NRE dwar il-mard newroloġiku (ERN-RND)

In-Network ta' Referenza Ewropew dwar il-Mard Newroloġiku Rari (ERN-RND) għandu l-għan li jindirizza l-bżonnijiet mhux sodisfatti ta' aktar minn 500 000 persuna li qed jgħixu b'RNDs fl-Ewropa. Minħabba eterogeneità tal-fenotipi u l-ġenotipi sinifikanti tal-pazjenti tal-RND, 60 % ta' dawk affettwati għadhom ma ngħatawx dijanjozi.

L-ERN-RND għandu l-għan li jindirizza dawn il-lakuni permezz ta' konsultazzjoni multidixiplinari virtwali, u b'hekk iżid in-numru ta' pazjenti fir-registri b'20 %, u jimmira għal titjib ta' 20% fir-riżultati tal-kazijiet—il-percentwal ta' pazjenti b'dijanjozi finali. Il-mogħdijiet għall-kura multidixiplinari se jiġu żviluppati b'kollaborazzjoni mal-European Pathway Association u ORPHANET

In-network jibni fuq l-infrastruttura eżistenti billi jintegra għadd ta' networks tal-RND maturi taħt l-umbrella tan-NRE-RND u jissupplimenta r-registri li qed jaħdmu għal kundizzjonijiet bħall-marda ta' Huntington u l-ataksja.

Aktar minn 500 000 persuna li qed jgħixu b'RNDs fl-Ewropa 60 % għadhom ma ngħatawx dijanjozi.

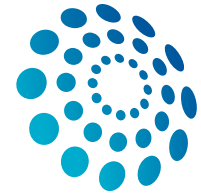


Skema ta' valutazzjoni tal-kwalità esterna se tiġi żviluppata għall-istandardizzazzjoni ta' testijiet dijanjostiċi ewlenin b'kooperazzjoni man-Network Ewropew għall-Kwalità tal-Ġenetika Molekulari, u se tiżgura li l-pazjenti kollha jkollhom aċċess għall-istess opportunitajiet dijanjostiċi. L-ERN-RND se jappoġġa t-taħriġ, ir-riċerka u interventi ta' innovazzjoni, u jiżgura li l-vuċijiet tal-pazjenti jinstemgħu.

KOORDINATUR TAN-NETWERK

Dr Holm Graessner
University Hospital Tübingen,
il-Ġermanja

In-NRE dwar il-problemi tal-ġilda (ERN Skin)



Hafna kundizzjonijiet tal-ġilda għandhom impatt serju fuq il-pazjenti u jistgħu jkunu assoċjati ma' riskju tal-kanċer. Id-dijanjozi ta' mard tal-ġilda rari u kumpless tikkonsisti f'valutazzjoni sħiħa tal-ġilda u tal-membrana mukuża, kif ukoll sistemi oħra, u bijopsiji tal-ġilda. Id-dermatologi ta' esperjenza biss jistgħu jiddifferenzjaw bejn dawn il-kundizzjonijiet kumplessi. In-nuqqas ta' dijanjozi esperta hija ostakolu għat-trattament. Dan jista' jkun ta' piż fiziku u psikologiku profund għall-pazjenti.

Dan in-netwerk ilaqqqa' flimkien lil esperti ewlenin fil-qasam tal-mard tal-ġilda rari fit-tfal u l-adulti biex jikkondividu l-għarfien, jaġġornaw u jiżviluppaw l-aħjar prattika, u jtejbu t-taħriġ professjonali u l-edukazzjoni tal-pazjenti.

Għandu wkoll l-għan li jtejjeb l-organizzazzjoni tal-kura tas-saħħa bil-ġbir flimkien tar-riżorsi, inkluż pjattaforma b'patoloġisti esperti għal studju ċentralizzat ta' slajds u diskussjonijiet kollaborattivi fuq kazijiet diffiċli. Għal kull marda koperta, it-timijiet multidixiplinari ewlenin se jinkludu dermatologu, infermier, psikologu, ġeneticiġta, djetologu u patoloġista, flimkien ma' speċjalisti oħra skont kif meħtieġ.

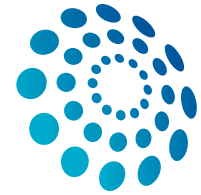


Se jitwettag studju soċjoekonomiku komprensiv dwar il-piż individwali tal-mard.

L-ERN Skin se jiżviluppa wkoll registri ta' mard tal-ġilda rari li jippermettu l-partecipazzjoni fi programmi ta' riċerka u provi kliniċi b'pazjenti kkaratterizzati sew, kif ukoll l-istimulazzjoni tar-riċerka terapewtika b'koorti suffiċjentement akbar ta' pazjenti. Barra minn hekk, se jitwettag studju soċjoekonomiku komprensiv dwar il-piż individwali tal-mard.

KOORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Christine Bodemer
*Necker Enfants Malades Hôpital,
Department of Dermatology, APHP,
Pariġi, Franza*



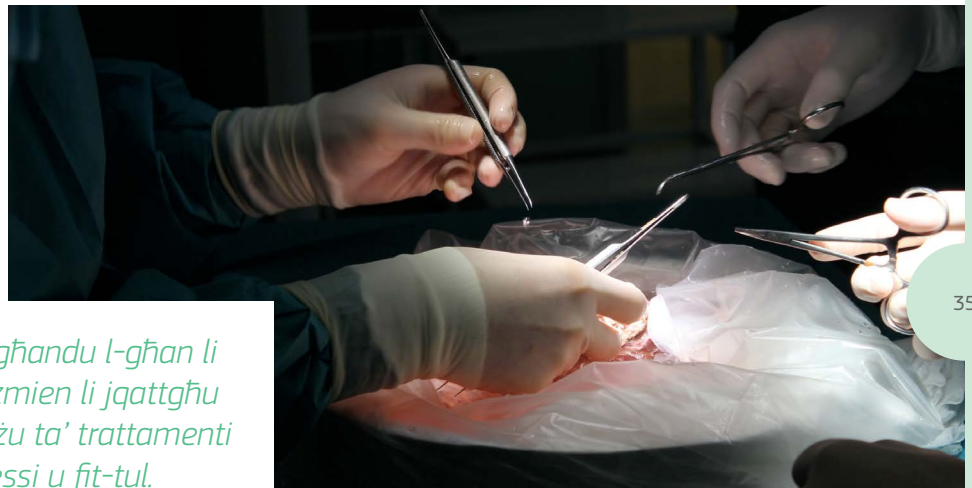
In-NRE dwar it-trapjanti fit-tfal (ERN TRANSPLANT-CHILD)

It-trapjanti pedjatriċi (PT), kemm tal-organi solidi (SOT) u t-trapjanti ta' ċelloli staminali ematopojetici (HSCT) jikkostitwixxu l-unika proċedura kurattiva għal diversi mard rari.

Il-kura ottimali ta' wara t-trapjant tirrikjedi sforzi kkombinati ta' tim multidixxiplinari. Wara t-trapjant, il-pazjenti jiffaċċjaw immunosuppressjoni kronika biex jevitaw ir-rifjut tat-trapjant. Dan jeħtieġ

monitoraġġ għal kumplikazzjonijiet wara t-trapjant biex jiddied it-tul tal-ħajja u tittejjeb il-kwalità tal-ħajja. L-ERN TRANSPLANT-CHILD ilaqqa' flimkien l-esperti fil-PT u l-kura ta' wara t-trapjant biex itejjeb ir-riżultati għat-tfal u l-familji tagħhom.

In-netwerk għandu l-għan li jnaqqas iż-żmien li jgattgħu l-isptar u l-użu ta' trattamenti kumplessi u fit-tul. Huwa qed jaħdem biex jittejjeb s-servizzi ta' appoġġ psikoloġiku waqt it-tranzizzjoni tat-tfal għall-età adulta. It-TRANSPLANT-CHILD għandu



In-netwerk għandu l-għan li jnaqqas iż-żmien li jgattgħu l-isptar u l-użu ta' trattamenti kumplessi u fit-tul.

l-għan li jagħmel disponibbli l-aktar tekniki reċenti u l-avvanzi mediċi, farmakoloġiċi u terapewtiċi. Il-membri qed jiffacilitaw ukoll id-disseminazzjoni ta' linji gwida ta' prattika klinika armonizzata u l-iżvilupp tal-medicina personalizzata fil-PT.

It-TRANSPLANT-CHILD ifittex li jnaqqas l-ispejjeż assocjati mat-trapjanti — bħat-trapjant mill-ġdid u t-trattamenti farmakoloġiċi — u qed jarmonizza l-kura fil-PT biex inaqqas kemm jista' jkun ir-riskji ta' kumplikazzjonijiet wara t-trapjant. Flimkien l-esperti ewlenin

tal-Ewropa fil-PT qed jaħdmu biex inaqqsu l-mortalità u l-morbidità relatati mat-trapjanti fit-tfal.

COORDINATUR TAN-NETWERK

Dr Paloma Jara Vega

Hospital Universitario La Paz, Spanja

Fokus fuq it-titjib tar-rizultati tas-saħħa għall-pazjenti: ir-rwol tal-organizzazzjonijiet tal-pazjenti

In-NRE huma dwar il-pazjenti.

L-organizzazzjonijiet tal-pazjenti, u b'mod partikolari, l-EURORDIS, kellhom rwol attiv fl-iżvilupp tan-netwerks għal aktar minn deċennju, u għenu biex jiġi żgurati li l-prijoritajiet se jkunu li jittejjbu l-eċċellenza klinika u r-rizultati tas-saħħa tal-pazjenti u li jkun hemm aċċess għall-kura ta' kwalità mal-Ewropa kollha. L-EURORDIS hija alleanza nongovernattiva mmexxija mill-pazjenti li tirrappreżenta 733 organizzazzjoni tal-pazjenti b'mard rari f'64 pajjiż.

"Aħna konna hemm meta nibtet l-idea fil-Grupp ta' Hidma ta' Livell Għoli dwar is-Servizzi tas-Saħħa u l-Kura Medika, fejn in-NRE ġew tradotti f'Direttiva dwar il-Kura tas-Saħħa Transkonfinali" ifakkar is-Sur Matt Bolz-Johnson, Direttur tal-Kura tas-Saħħa u r-Riċerka f'EURORDIS. "Aħna mxejna t-triq it-twila flimkien mal-Istati Membri u

l-Kummissjoni Ewropea, minn meta nibet il-kunċett fil-legiżlazzjoni, sal-germinazzjoni tan-NRE fir-realtà".

Bħala sieħeb konsistenti fit-trawwim tal-kunċett tan-NRE, EURORDIS żgura li l-pazjenti jkunu involuti fil-proċess kollu u żviluppa fehim tekniku qawwi ta' kif l-involviment tal-pazjenti fin-netwerks jista' jżid valur fil-ħajja reali għall-pazjenti.

"In-netwerks għandhom il-potenzjal li jiksbu benefiċċji tangibbli għall-pazjenti bi preżentazzjonijiet rari u kumplessi tal-marda" jgħid is-Sur Bolz-Johnson. "In-NRE ser jeliminaw l-iżolament li jiffaċċjaw il-komunitajiet li għandhom mard rari u jagħmlu l-esperti viżibbli għall-pazjenti mal-Ewropa kollha, u b'hekk il-ħtiġijiet tal-pazjent se jiġu attirati lejn l-esperti t-tajba aktar malajr".

"In-netwerks għandhom il-potenzjal li jiksbu benefiċċji tangibbli għall-pazjenti bi preżentazzjonijiet rari u kumplessi tal-marda."

Wieħed mill-benefiċċji ewlenin tan-NRE għall-pazjenti se tkun il-kapaċità tagħhom li jaċċeleraw id-dijanjozi u jnaqqsu n-numru ta' pazjenti li ma jingħatawx dijanjozi jew b'dijanjozi żbaljata. Is-Sur Bolz-Johnson jgħid li n-netwerks ser "idgħajfu l-odissea dijanjostika".

Għal hafna mard rari, bħalissa ma hemm ebda trattament disponibbli. Madankollu, il-kultura ta' tagħlim li jwiegħdu li joħolqu n-NRE ser twassal biex dawn isiru ambjent ta' innovazzjoni. Permezz tat-tfassil ta' miżuri ta' riżultat sempliċi għal mard speċifiku, se tiftaħ il-bieb għall-identifikazzjoni aktar rapida u għall-adozzjoni ta' interventi mediċi jew kirurġi ottimali. "Dan se jtejjeb l-aħjar Prattika hekk kif il-membri tan-NRE jitgħallmu minn xulxin" jispjega s-Sur Johnson. **"L-esperti se jkunu jistgħu jikkondividu l-każijiet**

f'hin reali permezz ta' laqgħat virtwali u jirvedu r-riżultati b'mod retrospettiv biex jaraw x'jaħdem l-aħjar".

Il-pazjenti għandhom tama kbira li n-NRE jista' jkollhom impatt reali fuq il-ħajjithom. "Aħna nemmu li permezz tal-iskambju tal-esperjenza u tal-għarfien espert, nistgħu nagħmlu użu aħjar mill-għarfien eżistenti u noħolqu għarfien ġdid, biex naraw titjib sinifikanti fir-riżultati tal-kura għal hafna mard rari fi ftit snin wara li ġew stabbiliti n-NRE", jgħid is-Sur Bolz-Johnson. **"Issa huwa ż-żmien biex n-NRE jwasslu r-riżultati."**



"In-NRE ser jeliminaw l-iżolament li jiffaċċjaw il-komunitajiet li għandhom mard rari u jagħmlu l-esperti viżibbli għall-pazjenti mal-Ewropa kollha, u b'hekk il-ħtiġijiet tal-pazjent se jiġu attirati lejn l-esperti t-tajba aktar malajr".

In-NRE dwar problemi metaboloċi ereditarji (MetabERN)



38

Il-mard metaboliku ereditarju rari (IMDs), li minnu hemm **aktar minn 700**, huwa rari fuq il-livell individwali iżda frekwenti kollettivament. Hawn mard metaboliku għandu implikazzjonijiet serji għall-pazjenti, kultant ta' theddida għall-ħajja. Dawn il-kundizzjonijiet jinkludu problemi fl-organi kollha, jistgħu jaffettwaw persuni ta' kwalunkwe età, u jirrikjedu kollaborazzjoni multidixxiplinari bejn fixxa ta' professjonisti.

Id-dijanjozi bikrija tista' ttejjeb ir-riżultati iżda 5 % tal-IMDs magħrufa biss huma inkluzi bħalissa fil-programmi ta' skrinjar ta' trabi tat-twelid fl-Ewropa u jeħtieġ li ssir armonizzazzjoni tal-programmi nazzjonali. Għal hawn minn dawn il-kundizzjonijiet, l-għarfien dwar l-istorja nazzjonali tagħhom, l-effikaċja u s-sigurtà tat-terapiji, u s-segwitu fuq perjodu twil mhumiex kompluti.

Il-MetabERN ifttex li jtejjeb il-ħajjiet tal-persuni affettwati minn dan il-grupp ta' mard tassew

MetabERN se jiżviluppa pjattaforma ta' konsultazzjoni f'ħin reali għall-proċessi ta' teħid ta' deċizzjonijiet kliniċi u jrawwem programmi ta' riċerka translazzjonali fl-IMDs kollha.



eteroġenju billi jaqsamhom f'seba' kategoriji ewlenin. Huwa l-ewwel netwerk pan-Ewropew u panmetaboliku tat-tip tiegħu.

In-netwerk qed jistabbilixxi inventarju ta' mard metaboliku, jiżviluppa l-informazzjoni għall-pazjenti u sessjonijiet ta' taħriġ, javvanza d-dijanjozi kollaborattiva ta' mard ġdid, u jistabbilixxi punt ta' riferiment fit-tul li jwassal l-għarfien espert lill-pazjenti.

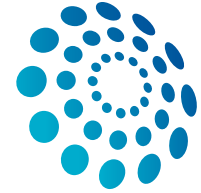
MetabERN se jiżviluppa pjattaforma ta' konsultazzjoni f'ħin reali għall-proċessi ta' teħid ta' deċizzjonijiet kliniċi u jrawwem programmi

ta' riċerka translazzjonali fl-IMDs kollha. Huwa se jikkondividi l-għarfien fi fhdan in-netwerk u lil hinn minnu billi jestendi għal reġjuni u pajjiżi addizzjonali.

COORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Maurizio Scarpa
*Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,
il-Ġermanja*

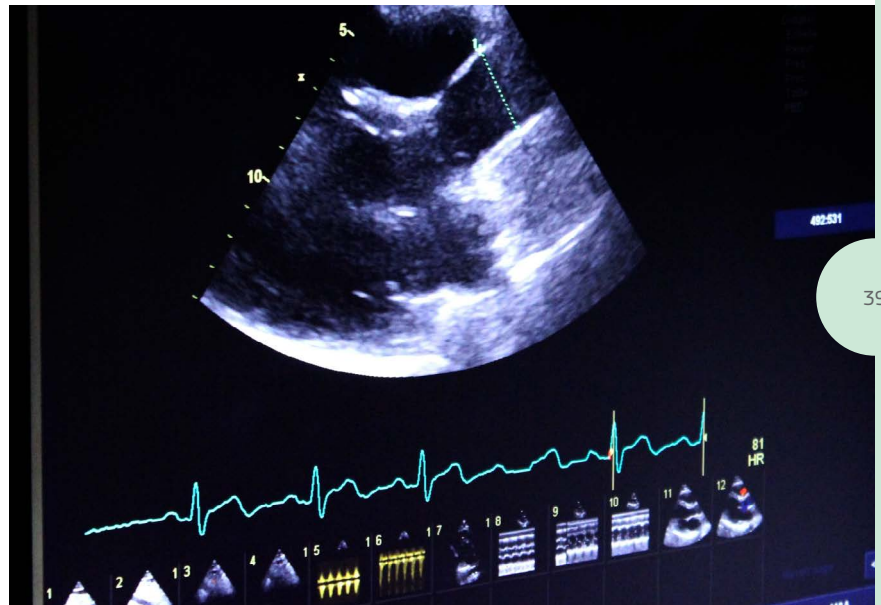
In-NRE dwar il-mard vaskulari multisistemiku (VASCERN)



Il-mard vaskulari multisistemiku rari jinkludi problemi li jaffettwaw it-tipi kollha ta' vini tad-demem, b'konsegwenzi għal diversi sistemi tal-ġisem. Dan il-mard jeftieġ approċċ multidixiplinari għall-kura.

Il-VASCERN jikkonsisti minn hames Gruppi ta' Hidma dwar il-Mard Rari: Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia (HHT-WG), Mard tal-Aortika Torakika li Jintiret (HTAD-WG), Arterji ta' Daqs Medju (is-sindromu Ehlers Danlos vaskulari) (MSA-WG), Limfedima Pedjatrika u Primarja (PPL-WG) u Anomaliji Vaskulari (VASCA-WG). Patient-WG (Grupp ta' Hidma tal-pazjenti) stabbilit apposta jippermetti lir-rappreżentanti tal-pazjenti jkunu involuti fl-attivitatiet kollha tan-NRE. Barra minn hekk, diversi Gruppi ta' Hidma Tematiċi huma stabbiliti biex jindirizzaw il-komunikazzjoni, is-Saħħa elettronika, l-etika, ir-registri tal-pazjenti, it-taħriġ u l-edukazzjoni.

In-netwerking, l-iskambju u t-tifrix tal-għarfien espert, il-promozzjoni tal-aħjar prattiki, linji gwida u riżultati kliniċi, l-għoti ta' setgħa lill-pazjenti, u t-titjib tal-għarfien permezz tar-riċerka klinika u bażika huma fost l-oġġettivi tal-VASCERN.



Il-professionisti tas-saħħa involuti f'VASCERN se jagħtu lekcjers dwar l-oqsma ta' għarfien tagħhom u se jagħmlu l-materjali edukattivi disponibbli onlajn. Se jiġu stabbiliti boroż ta' studju ta' ġimgħa biex jippermettu lill-istudenti tal-UE jitgħallmu aktar dwar dawn il-preżentazzjonijiet rari, u l-għarfien se jiġi skambjat permezz tan-netwerk u ma' professionisti tas-saħħa mhux koperti min-NRE.

COORDINATUR TAN-NETWERK

Il-Professor Guillaume Jondeau
AP-HP, Hôpital Bichat, Pariġi, Franza

Direttorju tan-NRE

Endo-ERN	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-kundizzjonijiet endokrinali
ERKNet	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-mard tal-kliwi
ERN BOND	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-problemi fl-għadam
ERN CRANIO	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar anomaliji kranjofaċjali u problemi tal-ENT
ERN EpiCARE	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar l-epilessiji
ERN EURACAN	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-kanċers fl-adulti (tumuri solidi)
ERN EuroBloodNet	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-mard ematologiku
ERN eUROGEN	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar mard u kundizzjonijiet urogenitali
ERN EURO-NMD	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-mard newromuskolari
ERN EY	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-mard fl-għajnejn
ERN GENTURIS	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar sindromi ta' riskju ta' tumor ġenetiku
ERN GUARD-HEART	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-mard tal-qalb
ERNICA	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar anomaliji li jintirtu u kongenitali
ERN ITHACA	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar malformazzjonijiet kongenitali u diżabbiltà intelletwali rari.
ERN LUNG	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-mard respiratorju
ERN PaedCan	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-kanċer pedjatriku (Emato-onkologija)
ERN RARE-LIVER	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-mard epatologiku
ERN ReCONNET	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-mard tat-tessut konnettiv u muskuloskeletal
ERN RITA	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar l-immunodeficjenza, mard awtoinflammatorju u awtoimmunitarju
ERN-RND	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-mard newrologiku
ERN Skin	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-problemi tal-ġilda
ERN TRANSPLANT-CHILD	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar it-trapjanti fit-tfal
MetabERN	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-problemi metaboloċi ereditarji
VASCERN	Netwerk ta' Referenza Ewropew dwar il-mard vaskulari multisistematiku

KIF GħANDEK TAGHMEL BIEX TIKSEB IL-PUBBLIKAZZJONIJIET TAL-UE

Pubblikazzjonijiet bla ħlas:

- kopja waħda:
permezz tal-EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>);
- iżjed minn kopja waħda jew posters/mapep:
mir-rappreżentanzi tal-Unjoni Ewropea (http://ec.europa.eu/represent_mt.htm),
mid-delegazzjonijiet f'pajjiżi li mhumiex fl-UE
(http://eeas.europa.eu/delegations/index_mt.htm),
billi tikkuntatja s-servizz Europe Direct (http://europa.eu/europedirect/index_mt.htm)
jew ċempel 00 800 6 7 8 9 10 11 (numru tat-telefown bla ħlas minn kullimkien fl-UE) (*).

(*) L-informazzjoni mogħtija hija b'xejn, kif ukoll it-telefonati ġeneralment huma b'xejn (għalkemm xi operaturi, kabini tat-telefown jew lukandi jistgħu jitolbu ħlas).

Pubblikazzjonijiet bi ħlas:

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

Nofs miljun persuna fl-Ewropa jiġu ddiġanjostikati b'marda rari kull sena Ebda pajjiż ma jista' jindirizza din l-isfida waħdu

In-Netwerks ta' Referenza Ewropej huma netwerks virtwali li jlaqqgħu flimkien esperti minn madwar l-UE.

Flimkien, dawn se jindirizzaw mard kumpless jew rari billi jtejbu d-dijanjozi u l-aċċess għall-kura speċjalizzata.

Aktar dwar in-NRE



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

