



Илюстрация на корицата © Европейски съюз

Авторски права върху снимките: стр. 3 © Европейска комисия, стр. 9 и стр. 18 © ERN EURO-NMD и JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), стр. 12 © ERN CRANIO, стр. 13 © ERN EpiCARE, стр. 17 © The Christie, Манчестър, Обединено кралство, стр. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Лийдс, Обединено кралство, стр. 23 © ERN GUARD, стр. 24 © ERNICA, стр. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (организацията координатор на ERN-RND), стр. 35 © ERN TRANSPLANTChild, стр. 39 © APHP, VASCERN 2015 г. Всички останали снимки © iStockphoto.

За всяко използване или възпроизвеждане на снимки, които не са защитени с авторските права на Европейския съюз, трябва да се иска позволение директно от притежателя(те) на авторското право.

**Europe Direct е услуга, предназначена да ви помогне да намерите отговори на въпросите, които си задавате за Европейския съюз.**

**Единен безплатен номер (\*):  
00 800 6 7 8 9 10 11**

(\*) Информацията, както и повечето обаждания са безплатни (възможно е обажданията от мрежата на някои оператори, от обществени телефони или от хотели да бъдат таксувани).

Допълнителна информация за Европейския съюз можете да намерите в интернет (<http://europa.eu>).

Люксембург: Служба за публикации на Европейския съюз, 2017 г.

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65480-0

doi:10.2875/92612

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65506-7

doi:10.2875/737534

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

© Европейски съюз, 2017

Възпроизвеждането е разрешено при посочване на източника.

*Printed in Belgium*

Отпечатано върху хартия, избелена без употреба на елементарен хлор (ECF)



# „Хиляди пациенти ще се възползват“

*Витянис Андриякайтис, европейски комисар по здравеопазване и безопасност на храните, заявява, че значението на сътрудничеството в рамките на ЕС ясно проличава във връзка с редките и сложните заболявания.*

## Какво вдъхнови създаването на Европейските референтни мрежи?

Често чуваме за трагичната съдба на пациенти с редки или сложни животозастрашаващи заболявания, които са изправени пред предизвикателства при определянето на точна диагноза и при достъпа до подходящи терапии и до клинични експертни знания. Техните лекари не могат да им помогнат, тъй като не са се сблъскали с такива случаи и поради това пациентите остават без лечение или са принудени да търсят в интернет с надеждата да намерят център с необходимите експертни знания.

## Как ЕРМ подобряват живота на европейците?

Чрез ЕРМ пациенти с редки и сложни заболявания ще имат възможност да се възползват от най-доброто лечение и консултации, предлагани в ЕС за тяхното конкретно състояние. Техните лекари ще имат достъп до набор от високоспециализирани колеги от цяла Европа.

През първия етап над 900 здравни подразделения от почти всички държави — членки на ЕС, ще работят заедно в 24 тематични мрежи. Те ще обхванат широк набор от състояния, от костни нарушения до болести на кръвта, от рак при децата до имунна недостатъчност. Те ще улеснят достъпа до диагностициране и лечение, както и цялостното предоставяне на достъпно, висококачествено и икономически ефективно здравеопазване.

## Каква е добавената стойност на сътрудничеството на равнище ЕС в тази област?

Предвид факта, че познанията и ресурсите за специфични редки състояния са разпръснати в отделни държави, ЕС може да осигури значителна добавена стойност, като свърже отделните елементи, обединявайки експертните знания и оптимизирайки съвместните действия между държавите членки.



*„Нито една държава  
не разполага сама  
със знанията и  
възможностите за  
лечение на всички редки и  
сложни състояния“*

*Витянис Андрюкайтис*

Нито една държава не разполага сама със знанията и възможностите за лечение на всички редки и сложни състояния, но чрез сътрудничество и обмен на животоспасяващи знания на европейско равнище чрез ЕРМ можем да гарантираме, че пациентите в целия ЕС ще имат достъп до най-добрите налични експертни знания.

### **Какви са ролите на лицата, участващи в ЕРМ?**

Движещите сили зад ЕРМ са доставчиците на здравни услуги и националните здравни органи. Те показват доверие, поемат отговорност и играят най-активна роля за развитието и функционирането на мрежите.

Ролята на Комисията, както е определена в Директивата на ЕС от 2011 г. относно правата на пациентите при трансгранично здравно обслужване, е да създаде рамката за ЕРМ. Освен това Комисията осигурява субсидии за подпомагане на координаторите на мрежи и им предоставя техническите съоръжения за свързване в мрежа.

### **Какви допълнителни действия предприемате за справяне с редките и сложните заболявания?**

ЕРМ са част от една по-широка стратегия за повишаване на ефективността, достъпността и гъвкавостта на европейската здравна система. Европейската комисия подкрепя държавите членки, като обединява знания и експертен опит, регистри, данни и финансиране. Ние подпомагаме научната дейност и иновациите и финансираме проекти и съвместни действия. Ние предлагаме стимули за производителите с

цел разработването на лекарства сираци и предлагането им на пазара.

### **Какви са надеждите ви за бъдещето на ЕРМ?**

Надявам се ЕРМ да осигурят конкретни резултати за десетки хиляди пациенти с редки заболявания, за да могат те да спрат да търсят отговори в тъмното, а вместо това да се възползват от най-добрите експертни знания, налични в Европа, за да имат по-дълъг и здравословен живот.



# Съдържание



„Хиляди пациенти ще се възползват“	2	Свързани партньори	22
Обща информация	5	ЕРМ за сърдечни заболявания (ERN GUARD-HEART)	23
Какво представляват европейските референтни мрежи (ЕРМ)?	6	ЕРМ за наследствени и вродени аномалии (ERNICA)	24
ЕРМ за ендокринни състояния (Endo-ERN)	7	ЕРМ за вродени малформации и редки интелектуални увреждания (ERN ITHACA)	25
ЕРМ за бъбречни заболявания (ERKNet)	8	Ръководене на Европейска референтна мрежа	26
Добавена стойност за пациенти и специалисти	9	ЕРМ за респираторни заболявания (ERN LUNG)	27
ЕРМ за костни нарушения (ERN BOND)	10	ЕРМ за рака при деца (хематоонкология) (ERN PaedCan)	28
Как се одобряват ЕРМ?	11	ЕРМ за хепатологични заболявания (ERN RARE-LIVER)	29
ЕРМ за черепнолицеви аномалии и нарушения на УНГ (ERN CRANIO)	12	ЕРН за заболявания на съединителните тъкани и за мускулно-скелетни заболявания (ERN ReCONNET)	30
ЕРМ за епилепсия (EpiCARE)	13	Национални политики за редки болести	31
ЕРМ за ракови заболявания при възрастните (солидни тумори) (ERN EURACAN)	14	ЕРМ за имунодефицит, автовъзпалителни и аутоимунни заболявания (ERN RITA)	32
Водещата роля на държави членки	15	ЕРМ за неврологични заболявания (ERN-RND)	33
ЕРН за хематологични заболявания (EuroBloodNet)	16	ЕРМ за кожни заболявания (ERN Skin)	34
ЕРМ за урогенитални заболявания и състояния (ERN eUROGEN)	17	ЕРМ за трансплантация при деца (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
ЕРМ за невромускулни заболявания (ERN EURO-NMD)	18	Фокусиране върху подобряване на резултатите за здравето на пациентите: ролята на пациентските организации	36
Европа: глобален център за високи постижения	19	ЕРМ за наследствени метаболитни заболявания (MetabERN)	38
ЕРМ за офталмологични заболявания (ERN EYE)	20	ЕРМ за мултисистемни васкуларни заболявания (VASCERN)	39
ЕРМ за синдроми за генетичен риск от развитие на тумори (ERN GENTURIS)	21	Директория на ЕРМ	40
Сътрудничество в действие	22		

# Обща информация

*Редките и сложните заболявания причиняват хронични здравословни проблеми и често пъти са животозастрашаващи.*

Редките и сложните заболявания причиняват хронични здравословни проблеми и често пъти са животозастрашаващи. Между **5 000 и 8 000 редки заболявания** засягат ежедневието на около **30 млн. души** в ЕС. Например само в областта на онкологията има близо **300 различни вида редки ракови заболявания** и всяка година над **половин милион души** в Европа се диагностицират с едно от тях.

Много от хората, засегнати от рядко или сложно състояние, нямат достъп до диагностициране и висококачествено лечение. Експертните и специализираните познания са недостатъчни поради малкия брой пациенти.

ЕС и националните правителства са поели ангажимент за подобряване на диагностицирането и лечението на тези редки и сложни състояния чрез подобряване на сътрудничеството и координацията на европейско равнище и чрез подпомагане на националните планове за редките болести.

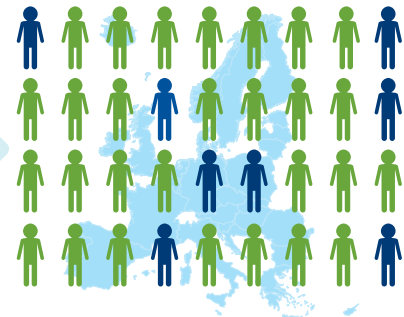
Директивата на ЕС от 2011 г. относно правата на пациентите при трансграничното здравеопазване не само позволява

възстановяване на разходите на пациентите за лечение в друга държава — членка на ЕС, но също така улеснява техния достъп до информация относно здравеопазването и с това увеличава възможностите им за лечение. През 2013 г. директивата се превърна в законодателство в държавите — членки на ЕС, и тя изтъква значението на електронното здравеопазване и важността на оперативната съвместимост на националните здравни информационно-технологични системи с оглед улесняване обмена на информация.

На този фон, с подкрепата на здравната програма на ЕС, първите 24 европейски референтни мрежи стартираха своята дейност през 2017 г.

*Много от хората, засегнати от рядко или сложно състояние, нямат достъп до диагностициране и висококачествено лечение. Експертните и специализираните познания са недостатъчни поради малкия брой пациенти.*

**5 000 – 8 000**  
РЕДКИ БОЛЕСТИ, ВКЛЮЧИТЕЛНО  
**300**  
РЕДКИ РАКОВИ ЗАБОЛЯВАНИЯ, ЗАСЯГАТ  
**30**  
МЛН. ДУШИ В ЕС



# Какво представляват европейските референтни мрежи (ERM)?

*Европейските референтни мрежи (ERM) са виртуални мрежи, включващи доставчици на здравни услуги от цяла Европа. Целта им е да се справят със сложни или редки заболявания и състояния, които изискват високоспециализирано лечение и концентриране на познания и ресурси.*

6

За да се направи преглед на диагнозата и лечението на даден пациент, координаторите на ERM свикват „виртуален“ консилиум от медицински специалисти в различни дисциплини, като използват специализирана информационно-технологична платформа и инструменти за телемедицина.

Никоя държава не разполага с познания и възможности самостоятелно да лекува всички редки и сложни заболявания. ERM предлагат възможността да осигурят на пациентите и на лекарите в целия ЕС достъп до най-добрите експертни познания и навремен обмен на животоспасяващи знания, без да е необходимо да се пътува до друга държава.

Първите ERM бяха одобрени през декември 2016 г., след първата покана за представяне на предложения през

юли 2016 г., и бяха стартирани през март 2017 г. във Вилнюс, където се състояха техните учредителни заседания. В самото начало мрежите включваха **над 900 високоспециализирани здравни подразделения, разположени в 313 болници в 25 държави членки (плюс Норвегия)**. 24-те ERM работят по набор от тематични въпроси, включващи костни заболявания, рак при децата и имунна недостатъчност. Очаква се през следващите 5 години ERM да повишат своя капацитет, което ще бъде от полза за хиляди пациенти в ЕС, страдащи от рядко или сложно състояние. Всяка година ще се организират покани за доставчици на здравни услуги, които желаят да се присъединят към съществуващи ERM.

Инициативата за ERM получава подкрепа от няколко програми за финансиране от

ЕС, включително от здравната програма, от Механизма за свързване на Европа и от „Хоризонт 2020“.

Държавите — членки на ЕС, ръководят процеса за ERM: те отговарят за признаването на центрове на национално равнище; те одобряват заявленията; а съвет от представители на държавите членки отговаря за разработването на стратегията на ЕС за ERM и за одобрение на мрежите.



# ERM за ендокринни състояния (Endo-ERN)



Редките ендокринни състояния включват твърде ускорена, силно забавена или неправилна хормонална дейност, хормонална резистентност, растеж на тумори в ендокринни органи или болести с последствия за ендокринната система. Епидемиологичното разпространение е изключително разнородно — от ултра редки и редки до слаборазпространени състояния. Пациентите със слаборазпространено заболяване могат да се нуждаят от високоспециализирани грижи от многодисциплинарен екип, ръководен от ендокринолог.

Endo-ERN е създала осем основни тематични групи, които обхващат целия спектър от вродени и придобити състояния. Те включват: нарушения във функцията на надбъбречната жлеза, нарушения при хомеостазата на калций и фосфат, нарушения в половото развитие и съзряването, генетични нарушения на глюкозната и инсулиновата хомеостаза, синдроми за генетични ендокринни тумори, нарушения в растежа и синдроми за вродено затлъстяване, нарушения във

*Endo-ERN има за цел да предостави по-добри диагностични траектории, лечение, по-качествени грижи и измерим резултат за пациентите.*



функциите на хипофизната жлеза и нарушения във функциите на щитовидната жлеза.

ERM надгражда постиженията в работата на няколко съществуващи европейски мрежи, включително на онези, създадени чрез Европейското дружество по ендокринология (ESE) и Европейското дружество по детска ендокринология (ESPE), и на онези, разработени чрез дейностите на Европейското сътрудничество в областта на научно-техническите изследвания (COST).

Endo-ERN има за цел да предостави по-добри диагностични траектории, лечение,

по-качествени грижи и измерим резултат за пациентите с редки ендокринни състояния чрез улесняване на многодисциплинарното и трансграничното сътрудничество и образование, и чрез изслушване на пациентите.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Алберто М. Перейра  
Leiden University Medical Center,  
Нидерландия

# ERM за бъбречни заболявания (ERKNet)



Редките и сложни бъбречни заболявания включват широка гама вродени, наследствени и придобити нарушения. Установено е, че най-малко 2 милиона европейци са засегнати от редки бъбречни заболявания, като приблизително 1 милион са случаите на гломерулосклероза и още толкова на вродени бъбречни малформации. Освен това наследствените тубулопатии, тубулоинтерстициални заболявания и тромботичните микроангиопатии представляват редки и ултра редки заболявания с високо клинично значение.

*Услугите за онлайн консултации ще подобрят управлението на нови и сложни случаи.*

Съвременните диагностични инструменти могат да осигурят ценна информация за прогнозата на заболяването и за терапевтичните възможности. Достъпът до изследвания обаче не е всеобщ. Поради забавяне на диагностицирането и лечението много редки бъбречни заболявания водят до отказване на бъбречната функция.

Тази ERM ще се стреми да подобри диагностичните стандарти и лечението в цяла Европа. Мрежата ще установи консенсус по отношение на рационалните диагностични

алгоритми за пациенти, които имат признаци и симптоми на бъбречни заболявания, както и по отношение на стандартните критерии за генетични изследвания в случай на съмнение за наследствено бъбречно заболяване. След това работни групи ще определят клинични пътеки за терапевтично управление след провеждане на задълбочен анализ на наличните лечения.

Услугите за онлайн консултации ще подобрят управлението на нови и на сложни случаи. Достъпът до виртуален консилиум ще се допълни от административни мерки за улесняване на пътуването на пациентите

до специализирани центрове, когато това е необходимо, в съответствие с Директивата на ЕС относно трансграничното здравно обслужване и Регламента относно социалната сигурност. Ще бъде разработена поредица от уебинари за обучение на здравни специалисти.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Франц Шаефер  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Германия

# Добавена стойност за пациенти и специалисти

Пациентите с редки и сложни заболявания могат да прекарат години без ясна диагноза. Това може да бъде фрустриращо и обезсърчаващо преживяване за пациентите и техните семейства. Много от хората, живеещи с подобни състояния, са деца, чието развитие е засегнато сериозно, докато преминават през здравната система, понякога посещавайки няколко специалисти в търсене на диагноза.

ЕРМ повишават обществената и професионалната информираност за редките болести и усложненията на дадено заболяване, което увеличава вероятността за ранна и точна диагноза, и за ефективно лечение, когато това е възможно.

Мрежите представляват платформи за разработване на насоки, обучение и споделяне на познания. ЕРМ могат да подпомагат големи клинични изпитвания с цел повишаване на разбирането за заболявания и разработване на нови лекарства чрез събиране на голям набор от данни от пациенти.

ЕРМ дават възможност на здравните специалисти да работят в мрежа и да се свържат с експерти с подобни интереси от цяла Европа, което ще сложи край на професионалната изолация, пред която са изправени много експерти по редки болести.

Иновациите в здравеопазването са повратният момент в системата от ЕРМ с разработването на нови модели за грижи, решения и инструменти за електронно здравеопазване, и иновативни медицински решения и устройства, които променят начина на предоставяне на лечението. ЕРМ представляват инкубатори за развитието на цифрови услуги за предоставянето на виртуални здравни грижи.

ЕРМ ще помогнат да се повишат икономичите от мащаба и да се осигури по-ефективно използване на ресурсите, което ще окаже положително въздействие върху

*Мрежите представляват платформи за разработване на насоки, обучение и споделяне на познания.*

устойчивостта на националните системи за здравеопазване. Мрежите са явна демонстрация за това какво може да постигне солидарността в Европа.



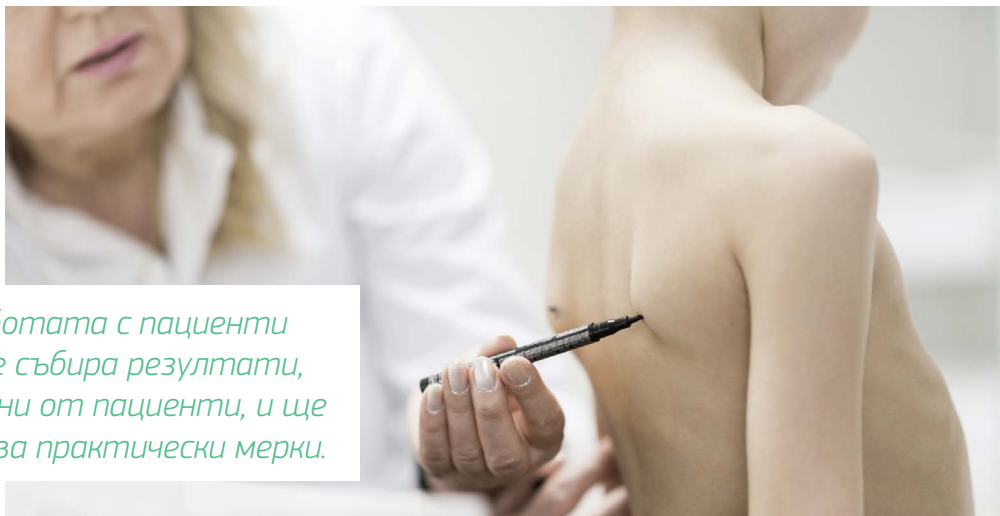
# ЕРМ за костни нарушения (ERN BOND)



Редките костни заболявания включват нарушения при формирането, моделирането, ремоделирането и отстраняването на кости, и дефекти при регулаторните пътища на тези процеси. Те водят до нисък ръст, костни деформации, зъбни аномалии, болка, фрактури и увреждания, и могат да повлияят неблагоприятно на невромускулната функция и хемопоезата.

ERN BOND обединява всички редки костни заболявания (вродени, хронични и с генетичен произход), които засягат хрущяла, костите и дентина. При установяването на системни подходи мрежата се фокусира първоначално върху несъвършената остеогенеза (OI), Х-свързания хипофосфатемичен рахит (XLH) и ахондроплазията (ACH) като типични примери с оглед на разпространение на заболяването, затруднения при диагностика и управлението, и новопоявяващи се терапии, преди да премине към по-редки заболявания.

При работата с пациенти BOND ще събира резултати, съобщавани от пациенти, и ще



*При работата с пациенти BOND ще събира резултати, съобщавани от пациенти, и ще разработва практически мерки.*

разработва практически мерки. Мрежата ще изготви насоки, които да доведат до разработването и разпространението на най-добри практики. При разработването на нови терапии мрежата ще работи за осигуряването на бърз достъп до проучвания за засегнати пациенти.

BOND ще даде възможност за развитието на умения чрез електронно здравеопазване и платформи за телемедицина, паралелно с работни посещения, обучения и дейности за разпространяване на знания. Мрежата има за цел да намали времето

за поставяне на диагноза, да сведе до минимум неподходящите изследвания, да повиши точността на диагнозата и да предложи нови приложими лечения в рамките на 2 до 3 години.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

Др. Лука Сангиорги  
Институт по ортопедия „Rizzoli“,  
Болоня, Италия

# Как се одобряват ЕРМ?

Държавите — членки на ЕС, играят водеща роля при определянето и развитието на европейски референтни мрежи. За да получат статут на ЕРМ, членовете на мрежата участват в покана за подаване на заявления, публикувана от Европейската комисия. Това заявление се оценява от независим оценяващ орган (НОО), който изготвя доклади за всеки заявител. След това Съветът на държавите членки (СДЧ) решава дали да одобри или не заявлението за ЕРМ.

СДЧ включва представители на всички държави — членки на ЕС, плюс Норвегия, и играе активна роля за разработването на

стратегията за ЕРМ. СДЧ продължава да извършва мониторинг на членовете на ЕРМ, да оценява заявители, които желаят да се присъединят към съществуващи мрежи, и да одобрява бъдещи мрежи.

Държави, които не са представлявани в дадена одобрена ЕРМ, могат да участват чрез доставчици на здравни услуги, които са определени от своите държави членки за „асоциирани“ и/или „съвместни“ национални центрове.

## Ключови критерии

Насоченост към пациентите и ръководство от клинични специалисти

**10** членове в най-малко **8** държави

Силна независима оценка

Изпълнение на критериите на мрежата и членовете

Подкрепа и одобрение от национални органи.

*„Това носи практически ползи по отношение на грижите за пациентите и за управлението на мрежите“.*

*Проф. Катаржина Котулска-Жозвиак, консултант невролог и един от представителите на Полша в СДЧ, заявява, че са били проведени консултации с експерти и пациенти при определянето на състава на ЕРМ. „Искахме да имаме мрежи за индивидуални области на заболявания, за да отговорим на очакванията на заинтересованите лица“, заявява тя. „Това носи практически ползи по отношение на грижите за пациентите и за управлението на мрежите“.*



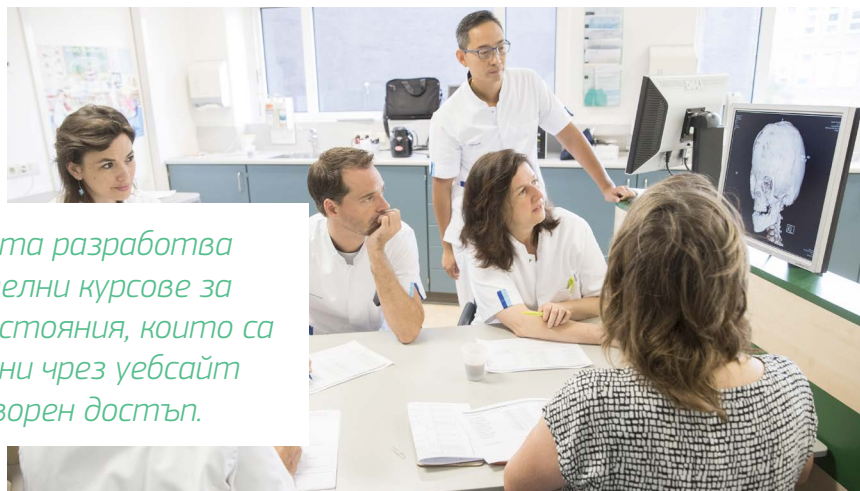
# ERM за черепнолицеви аномалии и нарушения на УНГ (ERN CRANIO)



Вродените черепнолицеви аномалии включват деца, родени с недоразвити или неправилно развити части на мозъка, черепа и/или лицето, които водят до значителни функционални проблеми и психосоциални предизвикателства. Пациентите се нуждаят от проследяване и лечение от раждането си до достигане на зряла възраст. Клиничната и обществената информация за много от тези състояния е недостатъчна, а поставянето на диагноза може да се окаже изключително предизвикателство.

Тази ERM обръща внимание на няколко празноти в здравеопазването, като значително разширява познанията на болногледачите за черепнолицевите аномалии. Мрежата разработва обучителни курсове за редица състояния, които са достъпни чрез уебсайт с отворен достъп.

Членовете работят заедно за подобряване на образованието, обучението и изследванията в тясно сътрудничество с пациентски



*Мрежата разработва обучителни курсове за редица състояния, които са достъпни чрез уебсайт с отворен достъп.*

организации. Когато не съществуват пациентски организации, се провеждат консултации с фокусни групи от пациенти. ERN CRANIO оценява вида и времето за хирургическо лечение в участващите центрове, за да хвърли светлина върху тяхното въздействие и да сравни най-добрите практики в Европа.

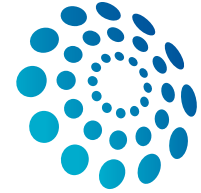
Като събира информация за дългосрочните резултати от различните състояния, мрежата ще помогне за консултирането на пациенти и родители, и може да насочи

фокуса на лечението към области, на които е обръщано твърде малко внимание. Мрежата ще подпомогне установяването на нови каузативни гени чрез увеличаване на броя на участниците в изследователски проучвания.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Ирене Матийсен  
Erasmus MC: University Medical Center  
Rotterdam  
Нидерландия

# ERM за епилепсия (EpiCARE)



Епилепсията засяга най-малко 6 милиона души в Европа. Традиционните противоепилептични терапии помагат на между **60% и 70%** от засегнатите лица да нямат пристъпи. За пациенти, страдащи от рефракторна епилепсия, клиничната прогноза е лоша.

Традиционно епилепсията се лекува като самостоятелно заболяване, но тези състояния все по-често се разглеждат като група от редки и сложни заболявания. ORPHANET — порталът за редки заболявания и лекарства сираци, съдържа 137 нарушения, при които епилепсията е преобладаващ симптом; много пациенти обаче остават недиагностицирани и без достъп до лечение.

Мрежата има за цел: да осигури пълен достъп и използване на предхирургическа оценка и хирургически методи при епилепсия; да увеличи диагностицирането на редки причини за епилепсия; да подобри установяването на пациенти с лечими редки причини за епилепсия; да увеличи достъпа до специализирани грижи за редки причини; и да насърчи изследванията за иновативни лечения на причинителите при редки и сложни епилепсии.



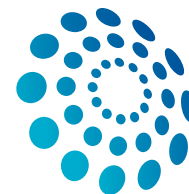
*Мрежата EpiCARE се стреми да увеличи броя на пациентите без пристъпи в Европа.*

EpiCARE надгражда дейността на пилотната ERN E-epilepsy, която имаше за цел да повиши информираността и достъпността до хирургическо лечение на епилепсия за внимателно подбрани лица, и която използва ефективно електронни инструменти и дискусия в многодисциплинарен екип. Мрежата EpiCARE, която включва активни участници от пациентски организации, се стреми да увеличи броя на пациентите без пристъпи в Европа.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

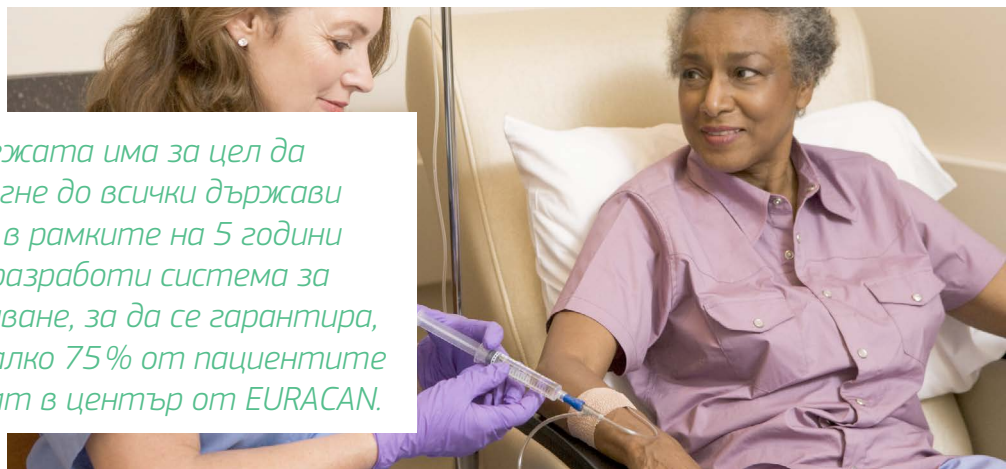
проф. Хелън Крос  
Great Ormond Street Hospital for  
Children NHS Foundation Trust,  
Обединено кралство

# ЕРМ за ракови заболявания при възрастните (солидни тумори) (ERN EURACAN)



Идентифицирани са над **300 редки тумора**. ERN EURACAN обхваща всички редки солидни тумори при възрастните, като ги групира в 10 домейна, съответстващи на класификацията на RARECARE и ICD10. Управлението на редки тумори крие големи диагностични предизвикателства, понякога със значителни последици за качеството на живот на пациентите и за изхода на заболяването. Неправилното управление на тези пациенти може да доведе също така до риск от релапс и риск от смърт.

ERN EURACAN споделя инструменти за най-добри практики и установява референтни центрове за редки видове рак. Освен това тя създава редовно актуализирани ръководства за диагностика и терапевтична клинична практика. Мрежата има за цел да достигне до всички държави от ЕС в рамките на 5 години и да разработи система за пренасочване, за да се гарантира, че най-малко 75% от пациентите се лекуват в център от EURACAN. Тя се стреми да подобри преживяемостта на



*Мрежата има за цел да достигне до всички държави от ЕС в рамките на 5 години и да разработи система за пренасочване, за да се гарантира, че най-малко 75% от пациентите се лекуват в център от EURACAN.*

пациентите, да създаде комуникационни инструменти на всички езици за пациенти и лекари, и да разработи многонационални бази данни и туморни банки.

ERN се основава на вече съществуващи клинични и изследователски мрежи, които успешно са провели клинични изпитвания чрез Европейската организация за изследвания и лечение на рака (EORTC), и на установени насоки чрез EORTC и Европейското дружество за медицинска онкология (ESMO). Освен това тя черпи ползи от работата на

мрежи, създадени от Европейското дружество за невроендокринни тумори (ENETS) и от Мрежата за рак на съединителната тъкан (Conticanet), както и от няколко изследователски проекта на ЕС.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Жан-Ив Блеай  
Център „Léon Bérard“,  
Лион, Франция



# Водещата роля на държави членки

Пол Буум е представител на Нидерландия в Съвета на държавите членки (СДЧ). **СДЧ е основна фигура при определянето на бъдещето на ЕРМ и при одобряването на мрежите.** „Законодателството посочва ясно, че държавите членки имат водеща роля“, заявява той. „Националните органи са тези, които определят дали кандидатите за ЕРМ отговарят на критериите по отношение на качеството, участието на пациенти и управлението“.

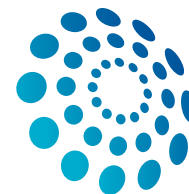
Според г-н Буум на национално равнище държавите също работят заедно, за да гарантират, че ЕРМ са свързани добре с националните здравни служби. „ЕРМ не трябва да се превръщат в самотни острови за високи постижения, работещи в изолация“, твърди той. „Те имат добри връзки с болници и услуги за първична помощ, носят ползи за местните общности и подпомагат пациентите в цяла Европа.“

Разглеждайки в по-широк план въздействието на ЕРМ, г-н Буум заявява, че мрежите отварят една вълнуваща нова глава в европейското сътрудничество в областта на здравеопазването. Те са ясен пример за това как държавите членки могат да работят заедно, за да добавят стойност за гражданите. „Според мен ЕРМ могат да служат като платформа за разработването на инструменти за електронно здравеопазване и могат да постигнат още по-голямо сътрудничество по отношение на някои често срещани хронични заболявания“, заявява той. „Вече имаме платформа, която да надграждаме; това е възможност за държавите членки да се срещат и да разговарят за общи предизвикателства в здравеопазването и да мислят глобално“.



*„Вече имаме платформа, която да надграждаме; това е възможност за държавите членки да се срещат и да разговарят за общи предизвикателства в здравеопазването и да мислят глобално“.*

# ERN за хематологични заболявания (EuroBloodNet)

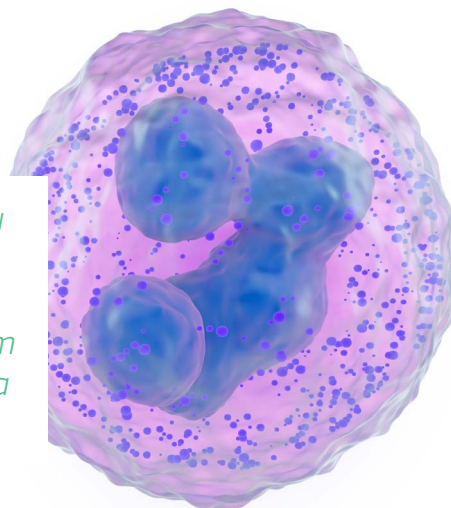


Хематологичните заболявания включват аномалии на кръвните клетки и на клетките на костния мозък, на лимфните органи и коагулационните фактори, и почти всички те са редки. Те могат да се подразделят на шест категории: редки дефекти на червените кръвни клетки, нарушения на костния мозък, редки нарушения в коагулацията, хеморомотоза и други редки генетични нарушения в синтеза на желязо, миелоидни злокачествени и лимфоидни злокачествени.

Диагностицирането на редки хематологични заболявания (РХЗ) изисква значителни клинични експертни познания и достъп до широк набор от лабораторни услуги и образни технологии. Тези изследвания позволяват прецизно класифициране на заболяването съгласно критериите на СЗО чрез използване на международни системи за оценяване и, когато е възможно, биомаркери.

Като се имат предвид тези изисквания и фактът, че някои РХЗ са много редки, често пъти диагнозата се недоглежда или се забавя, особено при по-възрастни

*В някои държави са въведени превантивни програми за определени състояния, но съществува спешна нужда от хармонизиране в областта на скрининга.*



пациенти. Често пъти лечението също е трудно поради необходимите специализирани инфраструктури и екипи и затрудненията при достъпа до специфични лечения, като алогенна трансплантация на стволови клетки или коагулационни фактори.

В някои държави са въведени превантивни програми за определени състояния, но съществува спешна нужда от хармонизиране в областта на скрининга.

EuroBloodNet, с опита, натрупан благодарение на финансираната от ЕС Европейска мрежа за редки видове вродени анемии (ENERCA) и на Европейската асоциация по хематология (ЕНА), ще се стреми: да

подобри достъпа до здравни грижи на пациенти с РХЗ; да популяризира насоките и най-добрите практики; да подобри обучението и споделянето на знания; да предложи клинични консултации в области, където липсват национални експертни познания; и да увеличи броя на клиничните изпитвания в областта.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Пиер Фено

Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Saint-Louis,  
Париж, Франция



# ЕРМ за урогенитални заболявания и състояния (ERN eUROGEN)

Редките и сложни урогенитални заболявания могат да изискват хирургическа корекция, често пъти по време на неонаталния период или в детството. Уринарната и фекалната инконтиненция са сериозна тежест за педиатричните, подрастващите и възрастните пациенти. Засегнатите лица се нуждаят от доживотни грижи, предоставяни от многодисциплинарни екипи от експерти, които планират и извършват операция, и предоставят постоперативна психотерапевтична и психологическа подкрепа.

eUROGEN ще предостави насоки за независимо оценени най-добри практики и ще подобри споделянето на резултати. Тя ще предложи за първи път възможността за проследяване на дългосрочни резултати за пациенти за период от 15 до 20 години.

Мрежата ще събира информация и материали, когато липсват такива, ще разработва нови насоки, ще създава доказателства за най-добри практики, ще идентифицира вариации на практики, ще разработва образователни програми и обучения, ще определя дневния ред за научни изследвания в сътрудничество с представители



на пациентите и ще споделя знания чрез участие във виртуални многодисциплинарни екипи. До 2020 г. най-малко 50 нови специалисти по редки и сложни урогенитални заболявания ще са се възползвали от специфичните програми за обучение и стипендии, разработени от eUROGEN.

Накрая мрежата се стреми към напредък в иновациите в медицината и към подобряване на диагностиката и лечението на пациентите.

*Тя ще предложи за първи път възможността за проследяване на дългосрочни резултати за пациенти за период от 15 до 20 години.*

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Кристофър Чейпъл  
Sheffield Teaching Hospitals NHS  
Foundation Trust,  
Обединено кралство



# ЕРМ за невромускулни заболявания (ERN EURO-NMD)

Невромускулните заболявания (НМЗ) се проявяват от ранна детска възраст до дълбоки старини и се характеризират с мускулна слабост и стопяване на мускулите, но могат да се свързват и с други симптоми, включително умора, болка, вцепеност, слепота, трудно преглъщане, затруднено дишане и сърдечни заболявания. Повечето НМЗ са прогресивни и водят до инвалидизиране, като намаляват продължителността и качеството на живот.

Съществуват значителни пропуски и несъответствия в достъпа до диагностициране и лечение в Европа. Големите предизвикателства при подобряване на резултатите включват забавяне на препращането от първична грижа към специализиран център и управление на прехода от педиатрични услуги към услуги за възрастни.

ERN EURO-NMD обединява водещи европейски експерти, които осигуряват на пациентите достъп до специализирани грижи



*Мрежата има за цел да намали времето за поставяне на диагноза с 40% през първите 5 години, да повиши изготвянето на диагнози с 15% и да увеличи достъпа до подходящи пътеки за здравни грижи.*

через виртуални и персонални консултации. Мрежата има за цел да намали времето за поставяне на диагноза с 40 % през първите 5 години, да повиши изготвянето на диагнози с 15 % и да увеличи достъпа до подходящи пътеки за здравни грижи.

Освен това ERN EURO-NMD ще разработи нови насоки и ще осигури на здравните специалисти и пациенти информация за най-добри практики за специфични заболявания. Събраната и организирана от мрежата информация ще бъде широко достъпна чрез инструменти за електронно здравеопазване. Мрежата, която се уповава

на богато наследство, натрупано в резултат на сътрудничество, също ще насърчава сътрудничеството с потенциал за подпомагане на разработването на терапии и извършването на проучвания, за да се отговорно на нуждите на пациентите.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Кейт Бушби  
The Newcastle upon Tyne Hospitals  
NHS Foundation Trust  
Обединено кралство

# Европа: глобален център за високи постижения

**Европейските референтни мрежи започнаха да функционират през март 2017 г.**

Макар тези мрежи да са все още нови и основната им цел да е подобряване на живота на хората в Европа, които живеят с редки и сложни заболявания, те ще имат глобално въздействие.

ЕРМ ще използват най-добрите глобални практики, когато съществуват такива, а когато липсват, ще ги създадат. **Мрежите ще допринесат за превръщането на Европа в център за дейности в областта на редките и сложни състояния.**

Например ЕРМ ще са в добра позиция, за да изпълняват насоките за най-добри практики. За състояния, за които не съществуват насоки за диагностициране или лечение, мрежите могат да имат капацитета да разработват насоки и най-добри практики.

Също така свързвайки експерти и пациенти, ЕРМ имат потенциала да улесняват клиничните проучвания и тестовите терапевтични интервенции. Това ще ги постави на челно място при иновациите в редица области, свързани с редките заболявания.



Моделът на ЕРМ може да се превърне в пример за други. Модерните инструменти за електронно здравеопазване, разработени в помощ на трансграничното сътрудничество в Европа, могат също така да имат потенциала да насърчат международното сътрудничество, подобрявайки достъпа до здравни грижи.

*ЕРМ ще използват най-добрите глобални практики, когато съществуват такива, а когато липсват, ще ги създадат.*




# ERM за офталмологични заболявания (ERN EYE)



Редките офталмологични заболявания (РОЗ) са основна причина за нарушения в зрението и слепота сред децата и младите възрастни в Европа. Над 900 редки офталмологични заболявания са вписани в портала за редки заболявания и лекарства сираци (ORPHANET). Те включват по-често срещани заболявания, като пигментоза на ретината, която се среща у 1 на всеки 5 000 души, както и някои много редки състояния, описани само веднъж или два пъти в медицинската литература.

ERN EYE разглежда тези състояния в четири тематични групи: редки заболявания на ретината, невроофталмологични редки заболявания, педиатрични офталмологични редки заболявания и редки предшествващи частични състояния.

Освен това шест интердисциплинарни работни групи се занимават с



*Основната цел на мрежата е разработването на виртуална клиника, известна като EyeClin, за да се осигури оптимално обхващане на редките офталмологични заболявания и да се улесни трансграничното разпространение на експертни познания.*

въпроси, общи за четирите основни теми. Допълнителни работни групи се фокусират върху специфични области, включващи генетични изследвания, регистри, изследвания, образование, комуникации и пациенти.

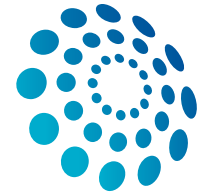
Основната цел на мрежата е разработването на виртуална клиника, известна като EyeClin, за да се осигури оптимално обхващане на редките офталмологични

заболявания и да се улесни трансграничното разпространение на експертни познания.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Хелене Долфус  
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg  
Франция

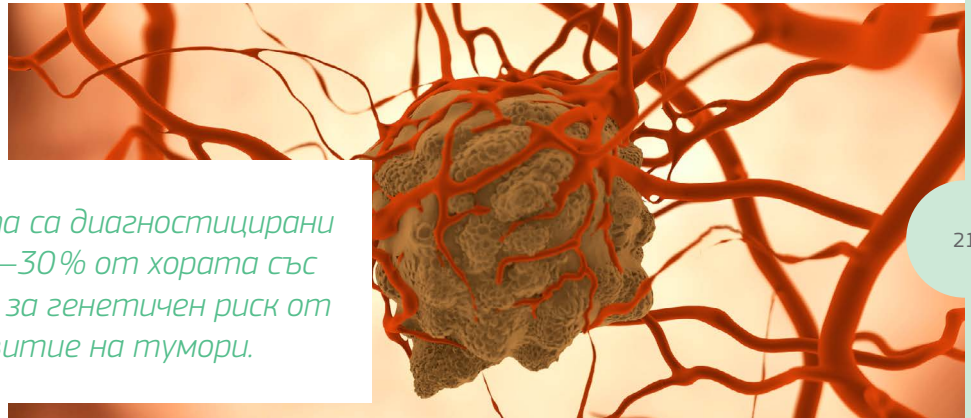
# ЕРМ за синдроми за генетичен риск от развитие на тумори (ERN GENTURIS)



Синдромите за генетичен риск от развитие на тумори са нарушения, при които наследени генетични мутации пораждаат значителна предрасположеност на дадени лица към развитието на тумори. Рискът за развиване на рак през живота може да бъде до 100 %. Въпреки че има голямо разнообразие при органните системи,

които могат да бъдат засегнати, хората, засегнати от тези състояния, са изправени пред сродни предизвикателства: забавяне на диагнозата, липса на превенция за пациенти и здрави роднини, и неправилно лечение. В момента са диагностицирани само 20—30 % от хората със синдроми за генетичен риск от развитие на тумори.

ERN GENTURIS работи за подобряване на идентифицирането на тези синдроми, за свеждане до минимум на вариациите в клиничните резултати, за изготвяне и издаване на насоки, за разработване на регистри и



*В момента са диагностицирани само 20—30% от хората със синдроми за генетичен риск от развитие на тумори.*

биобанки, за подпомагане на изследванията и за предоставяне на повече права на пациентите. Мрежата ще образува обществеността и здравните специалисти, и ще насърчи споделянето на най-добри практики в цяла Европа. Достъпът до многодисциплинарни грижи ще се подобри с нови модели и стандарти за споделяне и обсъждане на сложни случаи. Мрежата повишава качеството и подобрява тълкуването на генетичните изследвания, а така също и увеличава участието на пациентите в програми за клинични проучвания.

ERN GENTURIS ще си сътрудничи с други ЕРМ с цел подобряване на грижите за пациентите със синдроми за генетичен риск от развитие на тумори, които развиват състояния, които попадат в рамките на експертните познания на друга мрежа. ■

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Николине Хугербруге  
Radboud University Medical  
Center Nijmegen  
Нидерландия

# Сътрудничество в действие

Информационните технологии (ИТ) и инструментите за електронно здравеопазване могат да играят ценна роля за улесняване на сътрудничеството. ЕРМ са свързани чрез специализирана ИТ платформа, посредством която мрежовият координатор може да свиква „виртуални“ консилиуми от медицински специалисти, като за преглед на състоянието на пациента с цел определяне на диагноза или лечение се използват инструменти за телемедицина. Това позволява на здравните специалисти, които досега са разглеждали редки и сложни случаи в изолация, да се консултират с колеги и да търсят второ мнение от колеги. Централна характеристика на тези инструменти е оперативната съвместимост.

Благодарение на технологиите географията вече не е бариера за работата в екипи от разстояние. В някои случаи телефонните разговори или видеоразговорите са достатъчни. При други обстоятелства мрежите могат да използват специализирани системи за споделяне на тъканни проби или на изображения с висока разделителна способност на сложни състояния. Тези технологии могат също така да се използват като хранилище за случаи и те помагат да се изготви голяма банка от случаи за допълнително проучване.

Например след като патологични или рентгенологични данни бъдат споделени сигурно, членовете на мрежата

могат да влязат, да разгледат изображенията и да правят коментари в затворена среда. Лекуващият лекар продължава да носи отговорност за своите пациенти, но може да използва ЕРМ като ценен и полезен ресурс.

*Благодарение на технологиите географията вече не е бариера за работата в екипи от разстояние.*

# Свързани партньори

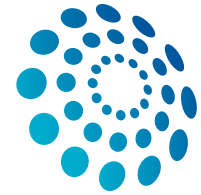
ЕРМ имат за цел да осигуряват ценна добавена стойност за всички държави — членки на ЕС. Приложимото законодателство позволява на **държави, които не са представени в дадена одобрена ЕРМ**, да участват чрез доставчици на здравни услуги, които са определени от своите държави членки за „асоциирани“ и/или „съвместни“ национални центрове.

Освен това държавите членки могат да решат да определят национален координационен център, който да осъществява връзка с всички ЕРМ. Съветът на държавите членки на ЕРМ установява общата рамка за определяне и интегриране на тези видове центрове в ЕРМ. Въпреки това е особено важно определянето на свързани партньори от държавите членки да

се извършва чрез открити, прозрачни и устойчиви процедури.

Първите свързани партньори следва да бъдат предложени от някои от държавите членки до края на 2017 г.



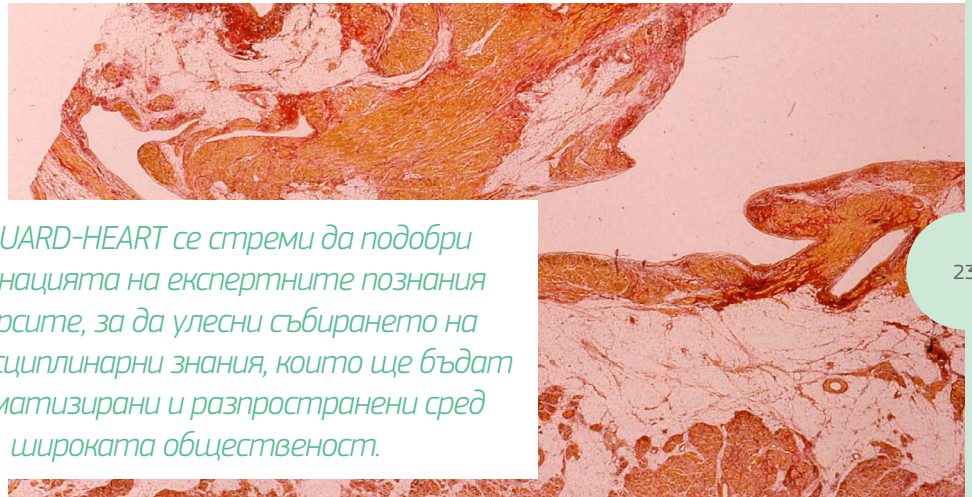


# ЕРМ за сърдечни заболявания (ERN GUARD-HEART)

Редките сърдечни заболявания могат да съпровождат човека през целия му живот и са предимно генетични. Тези състояния се характеризират с широк набор от симптоми и признаци, които варират не само от заболяване до заболяване, но и от пациент до пациент. Всички тези сърдечни заболявания са свързани с уникална податливост към внезапна смърт в млада възраст, която обикновено настъпва при иначе здрави хора.

Мрежата GUARD-HEART е определила следните тематични области: фамилни електрически болести, фамилни кардиомиопатии, вродени сърдечни дефекти и други редки сърдечни заболявания. Тези теми се базират на клиничните насоки на Европейското дружество по кардиология (ESC), на Международната класификация на болестите (ICD10) и на ORPHANET.

ERN GUARD-HEART се стреми да подобри координацията на експертните познания и ресурсите, за да улесни събирането на многодисциплинарни знания, които ще



*ERN GUARD-HEART се стреми да подобри координацията на експертните познания и ресурсите, за да улесни събирането на многодисциплинарни знания, които ще бъдат систематизирани и разпространени сред широката общественост.*

бъдат систематизирани и разпространени сред широката общественост.

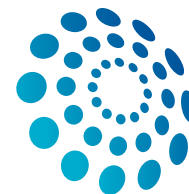
Здравни услуги ще се предоставят чрез обща платформа за електронно здравеопазване. Това ще осигури по-широк достъп до експертни познания за пациентите и здравните специалисти в цяла Европа. Чрез насърчаване на по-тясното сътрудничество между експертите, ще се придобият и споделят нови научни знания в подкрепа на разработването на нови

диагностични и терапевтични процедури, както и за установяването на нови редки сърдечни заболявания

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Артур Уилде  
Academic Medical Center, Amsterdam  
Нидерландия

# ЕРМ за наследствени и вродени аномалии (ERNICA)



ERNICA се занимава с вродените малформации и заболявания, които възникват в ранен етап от живота и изискват многодисциплинарни грижи и дългосрочно проследяване, и тя проучва прехода към зряла възраст.

Мрежата е организирана около два основни работни потока в съответствие с класификациите на ORPHANET и ICD10. Единият работен поток се занимава с малформации на храносмилателната система, а другият с малформации на диафрагмата и коремната стена. Във втория работен поток има работни групи, които разглеждат малформации на хранопровода, и група, която работи в сферата на гастроентерологичните и чревните заболявания. Тази група включва също така подгрупа, специализирана в чревни нарушения. Всяка работна група има свои работни подгрупи за специфични заболявания.

При някои от тези редки заболявания смъртността може да достигне до 50 %. ERNICA има за цел да повиши качеството на грижите, които пациентите получават,



*При някои от тези редки заболявания смъртността може да достигне до 50%.*

и да намали дългосрочното въздействие на тези редки заболявания при новородените. Мрежата ще улесни изследователското сътрудничество с възможността за разработване на клинични насоки, основани на доказателства. Достъпът до нови хирургически техники и лечения също ще се подобри.

ERNICA е място за среща на национални пациентски асоциации и болногледачи, включително медицински сестри и

представители на други професии, ангажирани с подобряване на резултатите на пациентите.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Рене Вийнен  
Erasmus Medical Center Rotterdam  
Нидерландия



# ERM за вродени малформации и редки интелектуални увреждания (ERN ITHACA)

Тази ERM обединява експерти по редки вродени малформации и редки интелектуални увреждания. Вродените малформации засягат едно на 40 бeбeтa. За по-често срещаните малформации, като например заешка устна, съществуват утвърдени мрежи за здравни грижи. Експертните познания по отношение на по-редките състояния са разпръснати в целия ЕС. Много малформации се появяват заедно като част от „синдроми“, свързани с аномален растеж, развитие или социална адаптация. Описани са над **8 000 синдрома**, като повечето се проявяват с честота **по-малка от 1 на 2 000**.

Хромозомните нарушения са една от най-честите причини за малформации и интелектуални увреждания. Нови изследвания, като например екзомно и геномно секвениране, подобряват възможностите за диагноза, но не са рутинно налични в над 50 % от високоспециализираните центрове.

Разширяването на достъпа до тази технология е ключова цел на ERN ITHACA. Освен това мрежата разработва инициативи за



телездравеопазване с виртуални многодисциплинарни екипи от центрове в ЕС и ще използва виртуални онлайн клиници за подобряване на достъпа до диагностика, без да се налага пациентите да пътуват.

ERN ITHACA ще свързва в мрежа родители и пациенти за разработване на най-добри практики и ще инициира разработване на насоки, когато се изисква. Тя ще установи критерии за информация за регистри на пациенти, ще подобри обучението за здравните специалисти и ще улесни изследователската

дейност. Мрежата ще работи със съществуващи мрежи в областта и с ERM, с които има допълващи се интереси, като същевременно нейните дейности ще продължат да бъдат фокусирани върху пациентите.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Джил Клейтън-Смит  
*Central Manchester University  
Hospitals NHS Foundation Trust  
Обединено кралство*

# Ръководене на Европейска референтна мрежа

Професор Пиер Фено, професор по хематология в болница „Saint-Louis“, Париж, Франция, ръководи ERM EuroBloodNet. Според проф. Фено мрежата EuroBloodNet с 66 членове предлага значителни ползи за пациентите и специалистите. „Целта на ERM е да е ориентирана към пациентите и да подобрява достъпа до здравни грижи при редки хематологични нарушения“, заявява той. „Ние осигуряваме иновативни диагностични методи и лечения за центрове в цяла Европа, които може да не разполагат с необходимите експертни познания“.

Той заявява, че подкрепата на държавите членки и на Европейската комисия придава тежест на мрежата и подобрява нейния капацитет за разпространяване на насоки. „Освен това ние виждаме значителни възможности за преподаване на знания за редки хематологични заболявания чрез системи за непрекъснато медицинско образование (НМО)“, добавя проф. Фено.

За практикуващите лекари ежедневните ползи от мрежата се проявяват при работата с редки и сложни случаи: „Лекарите могат да се консултират със свои колеги от други държави — това слага край на изолацията, в която попадат

понякога здравните специалисти, ако нямат достъп до свои колеги, които могат да дадат второ мнение“.

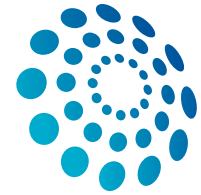
Има и други потенциални ползи. Проф. Фено заявява, че свързването на болници в цяла Европа ще създаде критична маса от пациенти с редки заболявания, като така ще се проправи пътят за клинични изследвания, които преди това не биха били осъществими.

Свързаните по този начин болници могат също така да служат като застъпническа платформа, като насърчават развитието на пациентски асоциации за хора с редки заболявания, и предлагат експертен принос за иновативни лечения. „Ако местен лекар помоли своята болница за достъп до иновативно лечение, нашата мрежа може да предложи експертно становище относно научната обосновка на нова интервенция“, заявява проф. Фено. „Сега лекарите и пациентите в тази област знаят, че не са сами“.



*„Лекарите могат да се консултират със свои колеги от други държави — това слага край на изолацията, в която попадат понякога здравните специалисти, ако нямат достъп до свои колеги, които могат да дадат второ мнение“.*

# ЕРМ за респираторни заболявания (ERN LUNG)



Сложните белодробни заболявания изискват многодисциплинарни грижи заедно с психосоциална подкрепа. Тази сложност може да се дължи на скрития генетичен механизъм на болестта, на вторични промени и на вредата, нанесена на други органни системи. Ранното диагностициране и достъпът до специализирани грижи могат да подобрят резултатите при много от тези състояния.

ERN-LUNG се занимава с редица редки и сложни белодробни състояния,

включващи идиопатична пулмонарна фиброза, кистофиброза, некистофиброзни бронхиектазии, PCD, AATD, мезотелиома, хронична белодробна алогографна дисфункция и други редки белодробни заболявания.

Мрежата има за цел да повиши експертните познания в цяла Европа, за да подобри стандартите за полагане на грижи, качеството на живот и прогнозите при спектъра на редките белодробни заболявания. Членовете разработват и разпространяват



*Мрежата има за цел да повиши експертните познания в цяла Европа, за да подобри стандартите за полагане на грижи, качеството на живот и прогнозите при спектъра на редките белодробни заболявания.*

насоки за полагане на грижи; насърчават общи подходи за лечение; увеличават трансграничния достъп до диагностициране и лечение; инициират и подпомагат регистри; и събират достатъчно големи кохорти за клинични проучвания, разработване на лекарства и проучвания в областта на естествознанието.

ERN-LUNG осигурява на пациентите достъп до междудисциплинарни екипи, осигурявайки втори мнения онлайн за сложни случаи, без да се налага пациентите да

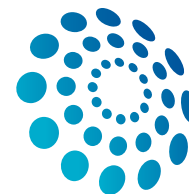
пътуват. Това ще доведе до разширяване на онлайн системата за експертни консултации, създадена по пилотния проект, финансиран от ЕС, ECORN-CF.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Томас О.Ф. Вагнер  
Universitätsklinikum Frankfurt  
Германия



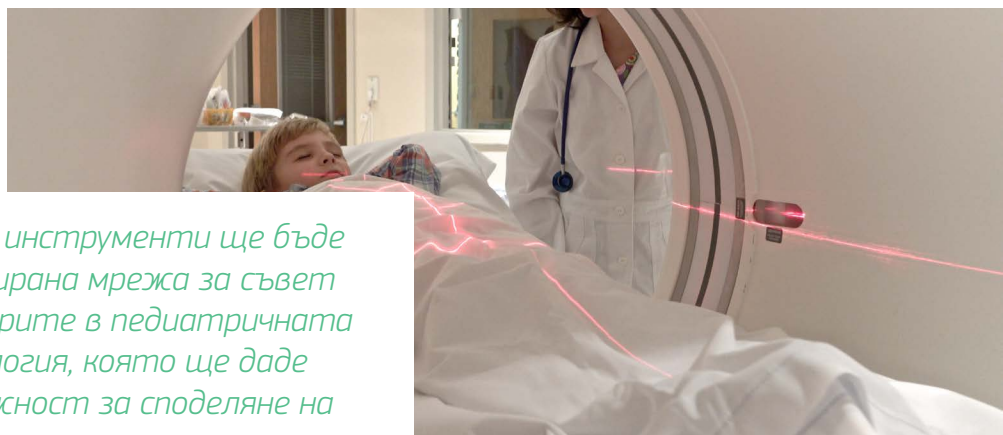
# ЕРМ за рака при деца (хематоонкология) (ERN PaedCan)



Ракът при децата е рядък и се проявява чрез множество подвидове. **Всяка година 20 000 деца** се новодиагностицират в цяла Европа, а **6 000 деца умират от рак** и той остава водеща причина за смъртността в резултат на заболявания при деца на възраст над 1 година.

През последните десетилетия се повишава средната степен на преживяемост; за някои състояния напредъкът е драматичен, докато за други резултатите остават крайно незадоволителни. Значителните неравенства при степента на преживяемост също представляват предизвикателство за Европа, като резултатите са по-лоши в Източна Европа.

ЕРМ PaedCan работи за подобряване на достъпа до висококачествено здравеопазване за деца с рак, чието състояние изисква специализирани познания и инструменти, които не са широкодостъпни поради малкия брой случаи и липсата на ресурси. Тя надгражда предходните проекти, финансирани от ЕС, ENCCA, PanCare и ExPO-r-Net.



*Чрез ИТ инструменти ще бъде реализирана мрежа за съвет по туморите в педиатричната онкология, която ще даде възможност за споделяне на експертни познания и съвети.*

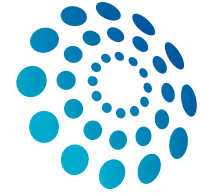
ЕРМ PaedCan създава пътна карта на специализираните центрове, за да помогне за повишаване на информираността във връзка с тях на доставчиците на здравни услуги и на пациентите. Чрез ИТ инструменти ще бъде реализирана мрежа за съвет по туморите в педиатричната онкология, която ще даде възможност за споделяне на експертни познания и съвети.

Мрежата има за цел да увеличи преживяемостта при рак в детска възраст и да подобри качеството на живот чрез насърчаване на сътрудничеството, изследванията и обучението, като крайната цел е намаляване

на настоящите неравенства при преживяемостта на рака в детска възраст и при възможностите за полагане на здравни грижи в държавите — членки на ЕС. ■

## КООДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Рут Ладенщайн  
St. Anna Kinderspital & St. Anna  
Kinderkrebsforschung  
Австрия



# ЕРМ за хепатологични заболявания (ERN RARE-LIVER)

Редките чернодробни заболявания могат да причинят прогресивно нараняване на черния дроб, което да доведе до фиброза и цироза. Усложненията от цироза могат да предизвикат смърт и в много от случаите единственото ефективно лечение е трансплантация на черен дроб. Умората, сърбежът по кожата при холестатични състояния, болката и подуването на корема при циститни състояния значително засягат качеството на живот.

При педиатрични пациенти забавянето на поставянето на диагноза и неуспехът при определянето и постигането на цели при развитието са допълнителни ключови фактори, заедно с предизвикателството за полагаането на грижи през юношеството.

ERN RARE-LIVER разглежда три теми, свързани със заболяванията: автоимунна чернодробна болест, метаболитна жлъчна атрезия и свързана чернодробна болест, и структурна чернодробна болест. За първи път в областта на чернодробните заболявания мрежата ще интегрира напълно грижите за възрастни и за деца с фокус върху нуждите на преходните популации и усложненията за семействата с генетична диагноза.



*За първи път в областта на чернодробните заболявания мрежата ще интегрира напълно грижите за възрастни и за деца.*

Разработването на актуални насоки е приоритет. Насоките за грижи ще бъдат реализирани в сътрудничество с Европейската асоциация за изучаване на черния дроб (EASL) и Европейското дружество за педиатрична гастроентерология, хепатология и хранене (ESPGHAN). Това ще се подпомогне от стандартизирането на ключови диагностични и прогностични изследвания.

Информираността за клиницистите по отношение на редките нарушения на черния

дроб и лесният достъп до бързо развиващи се варианти за лечение представляват значителни предизвикателства за преодоляване.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Дейвид Джоунс  
The Newcastle upon Tyne Hospitals  
NHS Foundation Trust,  
Обединено кралство



# ERN за заболявания на съединителните тъкани и за мускулно-скелетни заболявания (ERN ReCONNECT)

Тази мрежа групира редките заболявания на съединителните тъкани и редките мускулно-скелетни заболявания в три основни тематични групи: редки аутоимунни, сложни аутоимунни и редки наследствени заболявания на съединителните тъкани и мускулно-скелетни заболявания.

ReCONNECT има за цел да подобри ранното диагностициране, управлението на пациентите, предоставянето на грижи и виртуалните дискусии на клинични случаи в рамките на мрежата и със свързани центрове. Използването на информационни технологии (ИТ) ще улесни взаимодействието между центровете. Мрежата ще подобри научните знания за редките заболявания на съединителните тъкани и редките мускулно-скелетни заболявания, и ще улесни създаването на големи бази данни за установяване на нови клинични



*Мрежата ще подобри научните знания за редките заболявания на съединителните тъкани и редките мускулно-скелетни заболявания, и ще улесни създаването на големи бази данни за установяване на нови клинични или биологични маркери за подпомагане на диагностицирането.*

или биологични маркери за подпомагане на диагностицирането.

Ще бъдат разработени и разпространени образователни програми за пациенти и семейства, и ще се приложат нови насоки

и мерки за качество. Подобрените терапевтични протоколи и по-голямото участие на пациентите също са приоритети.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Марта Моска  
*Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Италия*



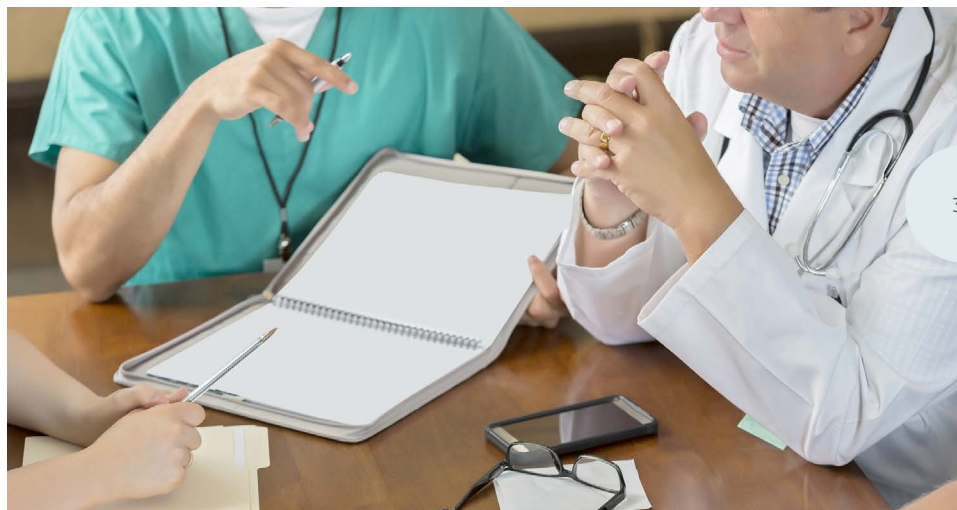
# Национални политики за редки болести

Държавите — членки на ЕС носят отговорност за националната здравна политика и за предоставянето на здравни услуги. През 2009 г. Европейският съвет на министрите на здравеопазването<sup>1</sup> препоръча държавите членки да изготвят и реализират до края на 2013 г. планове или стратегии за подпомагане на пациентите с редки заболявания. Съгласно препоръката плановете ще имат за цел да:

- + ръководят и структурират действията по отношение на редките заболявания в рамките на националната здравна и социална система;
- + интегрират инициативи на местно, регионално и национално ниво в плановете или стратегии, за да се осигури всеобхватен подход;
- + дефинират приоритетни действия с цели и механизми за проследяване.

**Реализирането на националните плановете/стратегии се подкрепя от проекти, финансирани по линия на**

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



**здравните програми на ЕС.** През 2009 г. фокусирането върху редките болести беше относително ново и иновативно в повечето държави членки и само четири имаха въведени национални плановете. В момента 23 държави членки са приели свои плановете/стратегии.

[http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/national\\_plans/detailed\\_bg](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed_bg)

# ERM за имунодефицит, автовъзпалителни и автоимунни заболявания (ERN RITA)



RITA обединява водещите европейски центрове с експертен опит в диагностицирането и лечението на редки имунологични разстройства. Те съставляват потенциално животозастрашаващи състояния, които изискват многодисциплинарни грижи чрез използване на комплексна диагностична оценка и високоспециализирани терапии. Мрежата разделя тези състояния на три подтеми: първичен имунодефицит (ПИД), автоимунни разстройства и автовъзпалителни разстройства. Освен това има подтема за педиатрична ревматология, която обхваща автоимунната и автовъзпалителната подтема.

Тази мрежа надгражда работата на европейските научни дружества, които са разработили регистри на пациенти, клинични насоки, изследователски сътрудничества, образователни дейности и връзки с пациентски организации.

ERN RITA работи за намаляване на неравнопоставеността, пред която се изправят

*ERN RITA работи за намаляване на неравнопоставеността, пред която се изправят пациентите при опита си за достъп до диагностични изследвания и иновативни лечения.*



пациентите при опита си за достъп до диагностични изследвания и иновативни лечения, като например биологични терапии, подмяна на антитела, трансплантиране на стволови клетки и генна терапия.

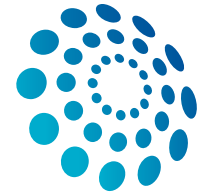
Тя има за цел да свърже вече съществуващи регистри, да разработи общоевропейски клинични насоки, да създаде работна група по генетика за контрол на качеството на технологията за секвениране от следващо поколение, да договори общ инструмент за фармакологична бдителност при тези редки състояния, да сформира работна група за правилното използване и мониторинга на биологични

лечения при имунно-медирирани заболявания, да обедини и подобри терапиите със стволови клетки и генните терапии за пациенти, да насърчи сътрудничеството между пациентски асоциации, и да събере заедно педиатрични специалисти и специалисти за възрастни по трите теми.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Андрю Кант  
*The Newcastle upon Tyne Hospitals  
NHS Foundation Trust, Обединено  
кралство*

# ЕРМ за неврологични заболявания (ERN-RND)



Европейската референтна мрежа за неврологични заболявания (ERN-RND) има за цел да отговори на съществуващите нужди на повече от 500 000 души, живеещи с неврологични заболявания в Европа. Поради значителната хетерогенност на фенотипа и генотипа на пациентите с неврологични заболявания, 60 % от засегнатите все още не са диагностицирани.

ERN-RND се опитва да коригира тези пропуски чрез виртуална многодисциплинарна консултация, увеличавайки броя на пациентите в регистрите с 20 %, и се стреми към 20 % подобряване на резултатите на случаите — процентът на пациентите със заключителна диагноза. В сътрудничество с Европейската асоциация за пътеките и с ORPHANET ще бъдат разработени пътеки за многодисциплинарни грижи.

Мрежата надгражда съществуващата инфраструктура чрез интегриране на набор от установени мрежи за неврологични заболявания под шапката на ERN-RND

*Повече от 500 000 души,  
живеещи с неврологични  
заболявания в Европа,  
60% от засегнатите все  
още не са диагностицирани.*



и допълва функциониращи регистри за състояния, като болестта на Хънингтън и атаксия.

В сътрудничество с Европейската мрежа за качество на молекулярната генетика ще бъде разработена схема за външна оценка на качеството за стандартизиране на ключови диагностични изследвания, за да се гарантира, че всички пациенти ще имат достъп до еднакви възможности за диагностика. ERN-RND ще подпомага обучението,

изследванията и иновационните интервенции, и ще гарантира, че мненията на пациентите ще се вземат под внимание.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

д-р Холм Греснер  
Universitätsklinikum Tübingen  
Германия

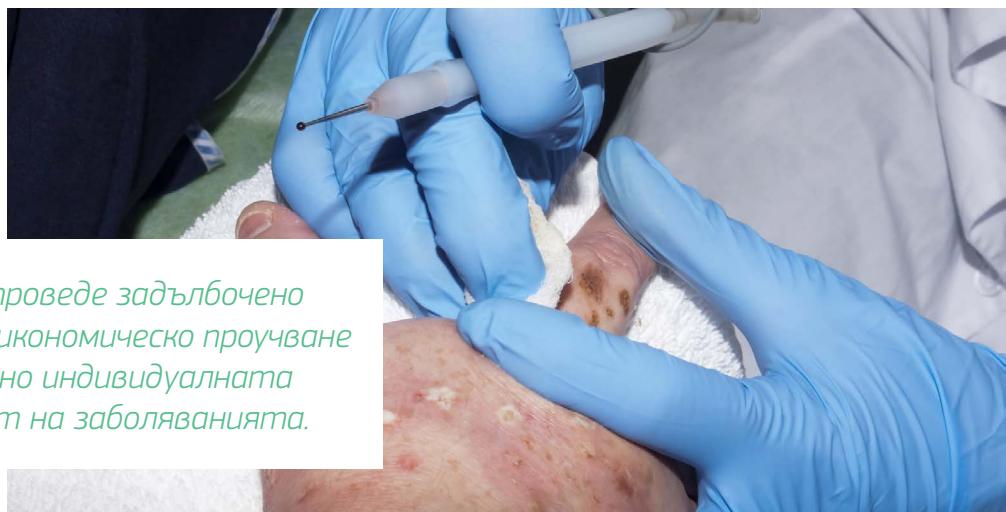
# ЕРМ за кожни заболявания (ERN Skin)



Много кожни състояния оказват сериозно въздействие върху пациентите и могат да се свържат с риск от рак. Диагностицирането на редки и сложни кожни заболявания се състои от пълна оценка на кожата и мукусната мембрана, както и на други системи, и от кожни биопсии. Само опитни дерматолози могат да направят разлика между тези сложни състояния. Липсата на експертна диагноза е пречка за лечението. Това може да представлява дълбок физически и психологически товар за пациентите.

Тази мрежа обединява водещи експерти в областта на редките детски кожни болести и редките кожни болести при възрастните с цел обмяна на знания, актуализиране и разработване на насоки за най-добри практики и подобряване на професионалното обучение и образоването на пациентите.

Тя има за цел да подобри организацията на здравеопазването с обединяването на ресурси, а така също и да създаде



*Ще се проведе задълбочено социално-икономическо проучване относно индивидуалната тежест на заболяванията.*

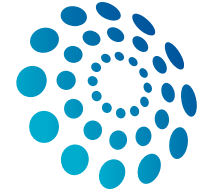
платформа с експерт-патолози за централизирано проучване на слайдове и колаборативни дискусии по трудни случаи. За всяко обхванато заболяване основните многодисциплинарни екипи ще включват дерматолог, медицинска сестра, психолог, специалист по генетика, диетолог и патолог, както и други специалисти при необходимост.

Освен това ERN Skin ще разработи регистри на редките кожни заболявания, което ще позволи участие в изследвателски програми и клинични изпитвания с добре характеризирани пациенти,

както и стимулирането на терапевтични изследвания с достатъчно голяма кохорта от пациенти. Също така ще се проведе задълбочено социално-икономическо проучване относно индивидуалната тежест на заболяванията.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Кристин Бодемер  
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Necker-Enfants Malades,  
Франция



# ЕРМ за трансплантация при деца (ERN TRANSPLANT-CHILD)

Педиатричната трансплантация (ПТ), както на органи (SOT), така на хематопоетични стволови клетки (HSCT), е единствената лечебна процедура за няколко редки заболявания.

Оптималните следтрансплантационни грижи изискват съгласувани усилия от многодисциплинарен екип. След трансплантацията пациентите се подлагат на хронична имunosупресия, за да се избегне отхвърляне. Това налага мониторинг за усложнения след трансплантацията, за да се удължи продължителността на живот и да се подобри качеството на живот. ERN TRANSPLANT-CHILD обединява експерти в областта на ПТ и посттрансплантационната грижа, за да се подобрят резултатите за децата и техните семейства.

Мрежата има за цел да намали времето за хоспитализация и използването на сложни и дълготрайни лечения. Тя работи за подобряване на психологическите помощни услуги при периода на преход от детство



*Мрежата има за цел да намали времето за хоспитализация и използването на сложни и дълготрайни лечения.*

към юношество. TRANSPLANT-CHILD има за цел да предостави най-новите техники и медицински, фармакологични и терапевтични достижения. Освен това членовете улесняват разпространяването на насоки за хармонизирани клинични практики и за разработването на персонализирани медицински грижи при ПТ.

TRANSPLANT-CHILD се опитва да намали разходите, свързани с трансплантацията, като например за ретрансплантация и фармакологични лечения, и хармонизира грижите при педиатричната трансплантация с цел свеждане до минимум на рисковете

от усложнения след трансплантацията. Водещи европейски експерти в областта на педиатричната трансплантация работят заедно за намаляване на смъртността и болезнеността, свързана с трансплантация при децата.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

Др. Палом Хара Вега  
Hospital Universitario La Paz  
Испания



# Фокусиране върху подобряване на резултатите за здравето на пациентите: ролята на пациентските организации

**ЕРМ са за пациентите.** Пациентските организации, и по-специално EURORDIS, играят активна роля в разработването на мрежите повече от десетилетие, като помагат да се гарантира, че приоритетите ще бъдат свързани с повишаване на високите клинични постижения, подобряване на резултатите за здравето на пациентите и лесен достъп до качествени грижи в цяла Европа. EURORDIS е неправителствен съюз, движен от пациентите, представляващ 733 пациентски организации за редки заболявания в 64 държави.

„Ние бяхме там при зараждането на идеята в работната група на високо равнище за здравни услуги и медицински грижи, когато ЕРМ бяха включени в Директивата относно трансграничното здравеопазване“, си спомня г-н Мат Болз-Джонсън, директор по здравеопазване и изследователска дейност в EURORDIS. „Ние изминахме дълъг

път с държавите членки и Европейската комисия, от зараждането на концепцията и превръщането ѝ в законодателство до действителното възникване на ЕРМ“.

Като постоянен партньор в насърчаването на концепцията за ЕРМ EURORDIS осигуряваше участие на пациенти през цялото време и разви силно техническо разбиране за това как ангажираността на пациентите в мрежите може да добави реална стойност за пациентите.

„Мрежите имат потенциала да отключват осезаеми ползи за пациентите с редки и сложни заболявания“, заявява г-н Болз-Джонсън. „ЕРМ ще разчупят изолацията, в която са поставени общностите с редки заболявания, и ще запознаят пациентите с експерти в цяла Европа; така пациентите ще могат по-бързо да достигат до експертите, от които се нуждаят“.

*„Мрежите имат потенциала да отключват осезаеми ползи за пациентите с редки и сложни заболявания“.*

Една от основните ползи от EPM за пациентите ще бъде тяхната способност да ускоряват поставянето на диагноза и да намаляват броя на недиагностицираните или грешно диагностицираните пациенти. Г-н Болз-Джонсън твърди, че мрежите ще „унищожат диагностичната одисея“.

За много редки заболявания в момента не съществуват лечения. Но културата на учене, която EPM обещава да създадат, ще ги превърне в инкубатор на иновации. Създавайки прости мерки по отношение на резултатите за специфични заболявания, ще се даде възможност за по-бързо идентифициране и прилагане на оптимални медицински или хирургически интервенции. „Това ще подпомогне добрите практики, тъй като членовете на

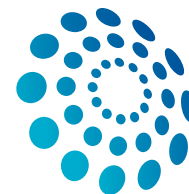
EPM ще се учат едни от други“, обяснява г-н Джонсън. **„Експертите ще са в състояние да споделят случаи в реално време чрез виртуални срещи и да преглеждат резултати ретроспективно, за да установят какво действа най-добре“.**

Пациентите силно се надяват, че EPM ще могат да окажат реално въздействие върху техния живот: „Ние вярваме, че благодарение на споделянето на опит и експертни познания, можем да използваме по-добре съществуващите знания и да създадем нови такива, да постигнем значителен напредък в резултатите от грижите за много редки заболявания в рамките на няколко години след създаването на EPM“, заявява г-н Болз-Джонсън. **„Сега е моментът EPM да дадат резултат“.** ■



*„EPM ще разчупят изолацията, в която са поставени общностите с редки заболявания, и ще запознаят пациентите с експерти в цяла Европа; така пациентите ще могат по-бързо да достигат до експертите, от които се нуждаят“.*


# ERM за наследствени метаболитни заболявания (MetabERN)



Редките наследствени метаболитни заболявания (НМЗ), които са над 700, са индивидуално редки, но често срещани. Много метаболитни заболявания имат сериозни, понякога животозастрашаващи усложнения за пациентите. Тези състояния включват смущения във всички органи, могат да засегнат хора на всякаква възраст и изискват многодисциплинарно сътрудничество между набор от специалисти.

Ранното диагностициране може да подобри резултатите, но само 5 % от известните НМЗ в момента са включени в програми за скрининг на новородени в Европа и съществува необходимост от хармонизиране на националните програми. За много от тези състояния познаването на тяхната история, ефикасността и безопасността на терапиите и дългосрочното проследяване са недостатъчни.

MetabERN се опитва да подобри живота на хората, засегнати от тази силно хетерогенна група заболявания, като ги разделя на седем



*MetabERN ще разработи платформа за консултация в реално време за клинични процеси за вземане на решения и ще насърчи традиционните изследователски програми в областта на НМЗ.*

основни категории. Тя е първата общоевропейска и общометаболитна мрежа по рода си.

Мрежата създава опис на метаболитните заболявания, разработва информация и обучителни сесии за пациентите, подпомага колаборативното диагностициране на нови заболявания и установява дългосрочна референтна точка, свеждайки експертните знания на вниманието на пациентите.

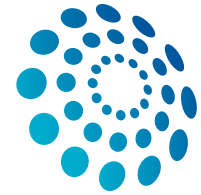
MetabERN ще разработи платформа за консултация в реално време за клинични процеси за вземане на решения и ще насърчи

традиционните изследователски програми в областта на НМЗ. Тя ще споделя знания в рамките на мрежата и извън нея и ще се разширява с включването на допълнителни региони и държави.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Маурицио Скарпа  
*Helios Dr Horst Schmidt Kliniken  
Германия*



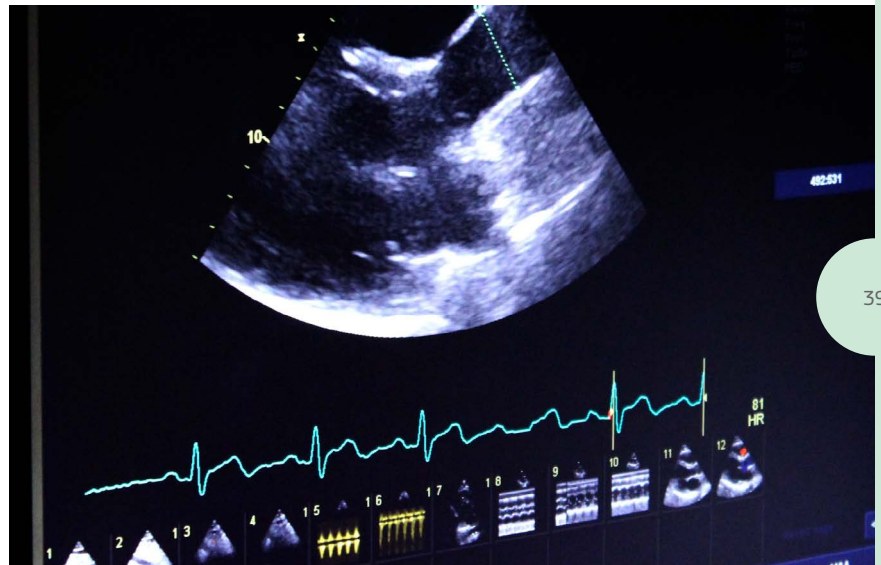


# ЕРМ за мултисистемни васкуларни заболявания (VASCERN)

Редките мултисистемни васкуларни заболявания включват нарушения, които засягат всички видове кръвоносни съдове, с последствия за няколко телесни системи. Тези заболявания се нуждаят от многодисциплинарен подход за грижи.

VASCERN включва пет работни групи за редки заболявания: наследствена хеморагична телеангиектазия (ННТ-WG), наследствени торакални аортни заболявания (НТАД-WG), средноголеми артерии (васкуларен синдром на Елерс-Данлос) (MSA-WG), педиатричен и първичен лимфедем (PPL-WG) и васкуларни аномалии (VASCA-WG). Специализирана работна група за пациенти позволява на представители на пациентите да участват във всички дейности на ЕРМ. Освен това са създадени няколко тематични работни групи, които се занимават с комуникациите, електронното здравеопазване, етиката, пациентския регистър и обучението и образованието.

Целите на VASCERN включват свързване в мрежа, споделяне и разпространяване на експертни знания, популяризиране на най-добри практики, насоки и клинични резултати, разширяване на правата на



пациентите и повишаване на знанията чрез клинични и базови изследователски дейности.

Здравните специалисти, участващи във VASCERN, ще изнасят лекции в своите области на експертиза и ще предоставят образователни материали онлайн. Ще се създаде едноседмична стипендия, която да позволи на студенти от ЕС да научат повече за тези редки състояния,

а знанията ще се споделят чрез мрежата и със здравни специалисти, които не са обхванати от ЕРМ.

## КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Гийом Жондо  
*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Bichat  
Франция*

# Директория на ЕРМ

Endo-ERN	Европейска референтна мрежа за ендокринни състояния
ERKNet	Европейска референтна мрежа за бъбречни заболявания
ERN BOND	Европейска референтна мрежа за костни нарушения
ERN CRANIO	Европейска референтна мрежа за черепнолицеви аномалии и нарушения на УНГ
ERN EpiCARE	Европейска референтна мрежа за епилепсии
ERN EURACAN	Европейска референтна мрежа за ракови заболявания при възрастните (солидни тумори)
ERN EuroBloodNet	Европейска референтна мрежа за хематологични заболявания
ERN eUROGEN	Европейска референтна мрежа за урогенитални заболявания и състояния
ERN EURO-NMD	Европейска референтна мрежа за невромускулни заболявания
ERN EYE	Европейска референтна мрежа за офталмологични заболявания
ERN GENTURIS	Европейска референтна мрежа за синдроми за генетичен риск от развитие на тумори
ERN GUARD-HEART	Европейска референтна мрежа за сърдечни заболявания
ERNICA	Европейска референтна мрежа за наследствени и вродени аномалии
ERN ITHACA	Европейска референтна мрежа за вродени малформации и редки интелектуални увреждания
ERN LUNG	Европейска референтна мрежа за респираторни заболявания
ERN PaedCan	Европейска референтна мрежа за рака при деца (хематоонкология)
ERN RARE-LIVER	Европейска референтна мрежа за хепатологични заболявания
ERN ReCONNET	Европейска референтна мрежа за заболявания на съединителните тъкани и мускулно-скелетни заболявания
ERN RITA	Европейска референтна мрежа за имунодефицит, автовъзпалителни и автоимунни заболявания
ERN-RND	Европейска референтна мрежа за неврологични заболявания
ERN Skin	Европейска референтна мрежа за кожни заболявания
ERN TRANSPLANT-CHILD	Европейска референтна мрежа за трансплантация при деца
MetabERN	Европейска референтна мрежа за наследствени метаболитни заболявания
VASCERN	Европейска референтна мрежа за мултисистемни васкуларни заболявания

## КАК ДА СЕ СДОБИЕМ С ПУБЛИКАЦИИТЕ НА ЕС?

### Безплатни публикации:

- един екземпляр:  
чрез EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>);
- повече от един екземпляр или постери/карти:  
от представителствата на Европейския съюз ([http://ec.europa.eu/represent\\_bg.htm](http://ec.europa.eu/represent_bg.htm)),  
от делегациите в страни извън Европейския съюз ([http://eeas.europa.eu/delegations/index\\_bg.htm](http://eeas.europa.eu/delegations/index_bg.htm)), като се свържете с услугата Europe Direct ([http://europa.eu/europedirect/index\\_bg.htm](http://europa.eu/europedirect/index_bg.htm))  
или като се обадите на 00 800 6 7 8 9 10 11 (безплатен номер в ЕС) (\*).

(\*) Информацията, както и повечето обаждания са безплатни (възможно е обажданията от мрежата на някои оператори, от обществени телефони или от хотели да бъдат таксувани).

### Платени публикации:

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

*Половин милион души в Европа се диагностицират с редки заболявания всяка година. Никоя държава не може да се справи сама с това предизвикателство.*

*Европейските референтни мрежи представляват виртуални мрежи, които обединяват експерти от целия ЕС.*

*Заедно те ще се справят със сложни или редки заболявания чрез подобряване на диагностицирането и на достъпа до специализирани грижи.*

## Повече за ERM



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



Служба за публикации

Electronic version:  
ISBN 978-92-79-65480-0  
Paper version:  
ISBN 978-92-79-65506-7