

Ilustracja na okładce © Unia Europejska

Prawa autorskie do zdjęć: s. 3 © Komisja Europejska, s. 9 oraz s. 18 © ERN EURO-NMD oraz JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), s. 12 © ERN CRANIO, s. 13 © ERN EpiCARE, s. 17 © The Christie, Manchester, Zjednoczone Królestwo, s. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Zjednoczone Królestwo, s. 23 © ERN GUARD, s. 24 © ERNICA, s. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (organizacja koordynująca ERN-RND), s. 35 © ERN TRANSPLANTchild, s. 39 © APHP, VASCERN 2015. Wszystkie pozostałe materiały: © iStockphoto.

Zgodę na wykorzystywanie lub powielanie zdjęć, które nie są objęte prawami autorskimi Unii Europejskiej, należy uzyskać bezpośrednio od właściciela lub właścicieli praw autorskich.

***Europe Direct to serwis, który pomoże Państwu
znaleźć odpowiedzi na pytania dotyczące Unii Europejskiej.***

**Numer bezpłatnej infolinii (*):
00 800 6 7 8 9 10 11**

(* Informacje są udzielane nieodpłatnie, większość połączeń również jest bezpłatna (niektórzy operatorzy, hotele lub telefony publiczne mogą naliczać opłaty).

Więcej informacji o Unii Europejskiej można znaleźć w portalu Europa (<http://europa.eu>).

Luksemburg: Urząd Publikacji Unii Europejskiej, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65478-7

doi:10.2875/556289

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65496-1

doi:10.2875/64671

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

© Unia Europejska, 2017

Powielanie materiałów dozwolone pod warunkiem podania źródła..

Printed in Belgium

WYDRUKOWANO NA PAPIERZE BIELONYM BEZ CHLORU PIERWIASTKOWEGO (ECF)

„Skorzystają na tym tysiące pacjentów”

Vytenis Andriukaitis, europejski komisarz do spraw zdrowia i bezpieczeństwa żywności, mówi, że wartość współpracy na szczeblu UE jest szczególnie widoczna w przypadku chorób rzadkich i skomplikowanych schorzeń.

Co stanowiło inspirację do stworzenia europejskich sieci referencyjnych?

Często słyszymy tragiczne historie pacjentów cierpiących na rzadkie lub skomplikowane, zagrażające życiu choroby, którzy napotykają trudności w uzyskaniu prawidłowej diagnozy oraz w dostępie do odpowiednich terapii i wiedzy klinicznej. Ich lekarze nie są w stanie im pomóc, ponieważ nigdy wcześniej nie spotkali się z podobnym przypadkiem, zatem nie otrzymują oni leczenia lub muszą przeszukiwać Internet w nadziei na znalezienie placówki zatrudniającej specjalistów z niezbędnym doświadczeniem.

W jaki sposób europejskie sieci referencyjne mogą poprawić jakość życia Europejczyków?

Dzięki europejskim sieciom referencyjnym pacjenci cierpiący na rzadkie i skomplikowane choroby będą mogli znaleźć najlepsze dostępne w UE terapie i porady medyczne dotyczące ich schorzenia. Lekarze będą mogli kontaktować się z wysoce wyspecjalizowanymi kolegami z całej Europy.

W pierwszej fazie ponad 900 oddziałów opieki zdrowotnej z prawie wszystkich państw członkowskich UE będzie współpracować w ramach 24 sieci tematycznych. Będą się zajmować wieloma różnymi schorzeniami, takimi jak zaburzenia kości, choroby krwi, nowotwory u dzieci oraz niedobór odporności. Będą ułatwiać dostęp do diagnostyki i leczenia, a także zapewniać tanie i wydajne usługi opieki zdrowotnej wysokiej jakości.

Jaka jest wartość dodana współpracy na szczeblu UE w tym obszarze?

Ponieważ wiedza i zasoby związane z rzadkimi przypadkami są obecnie rozproszone w całej Europie, UE może zapewnić znaczną wartość dodaną poprzez połączenie wiedzy specjalistycznej i zmaksymalizowanie synergii pomiędzy państwami członkowskimi.

Żaden kraj nie posiada wiedzy ani zdolności wymaganych do leczenia wszystkich chorób rzadkich i skomplikowanych schorzeń, ale dzięki współpracy i wymianie ratującej życie



„Żaden kraj nie posiada wiedzy ani zdolności wymaganych do leczenia wszystkich chorób rzadkich i skomplikowanych schorzeń”

Vytenis Andriukaitis



wiedzy na szczeblu europejskim za pośrednictwem europejskich sieci referencyjnych możemy zapewnić, że pacjenci w całej UE będą mieli dostęp do najlepszej dostępnej wiedzy specjalistycznej.

Jaką rolę odgrywają członkowie europejskich sieci referencyjnych?

Siłą napędową europejskich sieci referencyjnych są dostawcy usług opieki zdrowotnej i krajowe organy ds. zdrowia. Pokazują one zaufanie, przejmują odpowiedzialność i odgrywają najbardziej aktywną rolę w tworzeniu i funkcjonowaniu sieci.

Rolą Komisji, zgodnie z unijną dyrektywą w sprawie praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej z 2011 r., jest stworzenie ram dla europejskich sieci referencyjnych. Komisja zapewnia również dotacje na potrzeby wspierania koordynatorów sieci i udostępnia im zaplecze techniczne do tworzenia sieci.

Jakie dodatkowe działania są podejmowane w celu zwalczania rzadkich i skomplikowanych chorób?

Europejskie sieci referencyjne stanowią część szerszej strategii, której celem jest zwiększenie wydajności, dostępności i elastyczności europejskich systemów opieki zdrowotnej. Komisja Europejska wspiera państwa członkowskie poprzez łączenie informacji i wiedzy specjalistycznej, rejestrów, danych i funduszy. Wspieramy badania, innowacje i finansujemy projekty oraz wspólne działania. Zachęcamy producentów do opracowywania leków sierocych i wprowadzania ich na rynek.

Jakie są oczekiwania względem europejskich sieci referencyjnych?

Mam nadzieję, że europejskie sieci referencyjne przyniosą konkretne rezultaty dziesiątkom tysięcy pacjentów cierpiących na rzadkie choroby, aby nie musieli już szukać rozwiązania po omacku i mogli korzystać z najlepszej dostępnej wiedzy specjalistycznej w Europie, dzięki czemu będą żyć dłużej i zdrowiej.

Spis treści

„Skorzystają na tym tysiące pacjentów”	2	Europejska sieć referencyjna ds. chorób serca (ERN GUARD-HEART)	23
Kontekst	5	Europejska sieć referencyjna ds. dziedzicznych i wrodzonych zaburzeń (ERNICA)	24
Czym są europejskie sieci referencyjne?	6	Europejska sieć referencyjna ds. wad wrodzonych i rzadkich niepełnosprawności umysłowych (ERN ITHACA)	25
Europejska sieć referencyjna ds. zaburzeń endokrynologicznych (Endo-ERN)	7	Kierowanie europejską siecią referencyjną	26
Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerek (ERKNet)	8	Europejska sieć referencyjna ds. chorób układu oddechowego (ERN LUNG)	27
Wartość dodana dla pacjentów i pracowników służby zdrowia	9	Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u dzieci i młodzieży (hemato-onkologia) (ERN PaedCan)	28
Europejska sieć referencyjna ds. schorzeń kości (ERN BOND)	10	Europejska sieć referencyjna ds. chorób hepatologicznych (ERN RARE-LIVER)	29
Procedura zatwierdzania europejskich sieci referencyjnych	11	Europejska sieć referencyjna ds. chorób tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego (ERN ReCONNET)	30
Europejska sieć referencyjna ds. anomalii rozwoju twarzoczaszki i zaburzeń laryngologicznych (ERN CRANIO)	12	Krajowe polityki w sprawie rzadkich chorób	31
Europejska sieć referencyjna ds. padaczki (EpiCARE)	13	Europejska sieć referencyjna ds. niedoboru odporności, chorób autozapalnych i autoimmunologicznych (ERN RITA)	32
Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u osób dorosłych (guzy łite) (ERN EURACAN)	14	Europejska sieć referencyjna ds. chorób neurologicznych (ERN-RND)	33
Państwa członkowskie za kierownicą	15	Europejska sieć referencyjna ds. schorzeń skóry (ERN Skin)	34
Europejska sieć referencyjna ds. chorób hematologicznych (EuroBloodNet)	16	Europejska sieć referencyjna ds. przeszczepów u dzieci (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
Europejska sieć referencyjna ds. chorób i schorzeń układu moczowo-płciowego (ERN eUROGEN)	17	Dążenie do poprawy wyników leczenia pacjentów: rola organizacji pacjentów	36
Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerwowo-mięśniowych (ERN EURO-NMD)	18	Europejska sieć referencyjna ds. dziedzicznych zaburzeń metabolicznych (MetabERN)	38
Europa: globalne centrum doskonałości	19	Europejska sieć referencyjna ds. wielonarządowych chorób naczyniowych (VASCERN)	39
Europejska sieć referencyjna ds. chorób oczu (ERN EYE)	20	Katalog europejskich sieci referencyjnych	40
Europejska sieć referencyjna ds. zespołów genetycznego ryzyka rozwoju nowotworu (ERN GENTURIS)	21		
Współpraca w działaniu	22		
Stowarzyszeni partnerzy	22		

Kontekst

Rzadkie i skomplikowane choroby prowadzą do przewlekłych problemów zdrowotnych i często zagrażają życiu.

W UE zarejestrowano **od 5000 do 8000 rzadkich chorób**, które wpływają na codzienne życie około **30 milionów ludzi** w UE. Przykładowo w dziedzinie onkologii znanych jest prawie **300 różnych rodzajów rzadkich nowotworów**, a każdego roku u ponad **pół miliona ludzi** w Europie wykryty zostaje jeden z nich.

Wiele osób cierpiących na rzadkie lub skomplikowane schorzenie nie ma dostępu do diagnostyki ani wysokiej jakości leczenia. Poziom wiedzy specjalistycznej może być niski z powodu niedużej liczby pacjentów.

UE i władze krajowe dążą do poprawy rozpoznawania i leczenia tych rzadkich i skomplikowanych schorzeń poprzez wzmacnianie współpracy i koordynacji na szczeblu europejskim oraz wspieranie krajowych planów na rzecz zwalczania rzadkich chorób.

Dyrektywa w sprawie praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej z 2011 r. nie tylko umożliwia pacjentom zwrot kosztów leczenia w innym państwie członkowskim UE, ale także ułatwia pacjentom dostęp do informacji na temat opieki zdrowotnej, a tym samym zwiększa liczbę dostępnych opcji leczenia. Dyrektywa weszła w życie

w państwach członkowskich UE w 2013 r. Podkreślono w niej wartość e-zdrowia oraz znaczenie interoperacyjności krajowych informatycznych systemów opieki zdrowotnej w ułatwianiu wymiany informacji.

Na tym tle, przy wsparciu programu UE w dziedzinie zdrowia, pierwsze 24 europejskie sieci referencyjne rozpoczęły swoją działalność w 2017 r.

Wiele osób cierpiących na rzadkie lub skomplikowane schorzenie nie ma dostępu do diagnostyki ani wysokiej jakości leczenia. Poziom wiedzy specjalistycznej może być niski z powodu niedużej liczby pacjentów.



Czym są europejskie sieci referencyjne?

Europejskie sieci referencyjne (ERN) to wirtualne sieci zrzeszające dostawców usług opieki zdrowotnej w Europie. Zajmują się leczeniem skomplikowanych lub rzadkich chorób i schorzeń, które wymagają specjalistycznego leczenia i skupienia wiedzy i zasobów.

6

W celu dokonania przeglądu diagnozy i planu leczenia pacjenta koordynatorzy europejskich sieci referencyjnych zwołują wirtualne posiedzenia komitetów doradczych złożonych z lekarzy specjalistów wielu różnych dyscyplin, wykorzystując do tego specjalną platformę informatyczną oraz narzędzia do telemedycyny.

Żaden kraj nie posiada wiedzy ani zdolności wymaganych do leczenia wszystkich rzadkich i skomplikowanych chorób. Europejskie sieci referencyjne umożliwiają pacjentom i lekarzom w całej UE dostęp do najlepszej wiedzy specjalistycznej i terminowej wymiany ratujących życie informacji, bez konieczności podróżowania do innego kraju.

Po rozpoczęciu procedury pierwszego zaproszenia do składania wniosków w lipcu 2016 r. pierwsze europejskie sieci referencyjne zostały zatwierdzone w grudniu 2016 r. i rozpoczęły

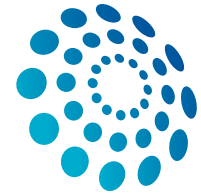
działalność w marcu 2017 r. w Wilnie, gdzie odbyło się spotkanie inauguracyjne. w momencie utworzenia sieci zrzeszały **ponad 900 wysoce wyspecjalizowanych oddziałów opieki zdrowotnej zlokalizowanych w 313 szpitalach w 25 państwach członkowskich (i Norwegii)**. 24 europejskie sieci referencyjne pracują nad szeregiem zagadnień tematycznych, w tym dotyczących chorób kości, nowotworów u dzieci i niedoboru odporności. Oczekuje się, że w ciągu kolejnych 5 lat zdolność europejskich sieci referencyjnych do wspomagania tysięcy pacjentów w UE cierpiących na rzadkie lub skomplikowane schorzenia znacznie się zwiększy. Procedura zaproszenia dostawców usług opieki zdrowotnej, którzy chcą dołączyć do istniejących europejskich sieci referencyjnych, będzie uruchamiana corocznie.

Inicjatywa europejskich sieci referencyjnych otrzymuje wsparcie w ramach kilku

programów finansowania, w tym programu w dziedzinie zdrowia, instrumentu „Łącząc Europę” oraz programu „Horyzont 2020”.

Państwa członkowskie UE kierują procesem tworzenia europejskich sieci referencyjnych: odpowiadają one za uznawanie ośrodków na szczeblu krajowym; zatwierdzają wnioski; a Zarząd złożony z państw członkowskich odpowiada za opracowywanie unijnej strategii tworzenia europejskich sieci referencyjnych i zatwierdzanie sieci.

Europejska sieć referencyjna ds. zaburzeń endokrynologicznych (Endo-ERN)



Rzadkie choroby endokrynologiczne wynikają z nadmiernej lub niewystarczającej aktywności hormonalnej, oporności hormonalnej, rozwoju nowotworów w narządach dokrewnych lub chorób wpływających na układ dokrewny. Rozkład epidemiologiczny jest bardzo zróżnicowany — obejmuje schorzenia bardzo rzadkie i rzadkie, a także te o niskiej częstotliwości występowania. Pacjenci cierpiący na schorzenie o niskiej częstotliwości występowania mogą wymagać wysoce specjalistycznej opieki multidyscyplinarnego zespołu pod kierunkiem endokrynologa.

W ramach sieci Endo-ERN opracowano osiem głównych grup tematycznych obejmujących pełne spektrum wrodzonych i nabytych stanów chorobowych. Zaliczają się do nich: zaburzenia nadnerczy; zaburzenia homeostazy wapnia i fosforanów; zaburzenia rozwoju płci i dojrzewania; zaburzenia genetyczne homeostazy glukozy i insuliny; genetyczne endokrynologiczne zespoły nowotworowe; zaburzenia wzrostu i genetyczne zespoły otyłości; zaburzenia przysadki; oraz zaburzenia tarczycy.



Celem sieci Endo-ERN jest zapewnienie lepszych możliwości diagnostyki i leczenia, zwiększenie jakości opieki i zagwarantowanie mierzalnych rezultatów dla pacjentów.

Ta europejska sieć referencyjna korzysta z wyników prac kilku istniejących sieci europejskich, w tym sieci założonych przez takie europejskie towarzystwa, jak European Society of Endocrinology (ESE) oraz European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), a także sieci powstałe w ramach COST Actions.

Celem sieci Endo-ERN jest zapewnienie lepszych możliwości diagnostyki i leczenia, zwiększenie jakości opieki i zagwarantowanie mierzalnych rezultatów dla pacjentów cierpiących na rzadkie schorzenia endokrynologiczne

poprzez ułatwianie współpracy multidyscyplinarnej i transgranicznej, kształcenie, a także słuchanie głosu pacjentów.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Alberto M. Pereira
Centrum Medyczne Uniwersytetu
w Lejdzie, Holandia

Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerek (ERKNet)



Do rzadkich i skomplikowanych chorób nerek zalicza się wiele zaburzeń wrodzonych, dziedzicznych i nabytych. Szacuje się, że co najmniej 2 mln Europejczyków cierpi na rzadkie choroby nerek, takie jak glomerulopatie i wady wrodzone nerek, z których każda stanowi około 1 milion przypadków. Ponadto dziedziczne tubulopatie, choroby cewkowo-śródmiąższowe i mikroangiopatie zakrzepowe stanowią szereg rzadkich i bardzo rzadkich chorób o wysokiej istotności klinicznej.

Nowoczesne narzędzia diagnostyczne mogą dostarczyć cennych informacji na temat rokowań choroby i możliwości leczenia. Nie wszyscy pacjenci mają jednak dostęp do badań. z powodu opóźnionego rozpoznania i opóźnionego leczenia wiele rzadkich chorób nerek prowadzi do niewydolności nerek.

Celem tej europejskiej sieci referencyjnej jest poprawa standardów diagnostyki i leczenia w całej Europie. Sieć ustanowi konsensus w sprawie racjonalnych algorytmów diagnostycznych dla pacjentów z objawami niewydolności nerek, w tym standardowych kryteriów testów genetycznych w przypadku

Usługi konsultacji internetowych usprawnią leczenie nowych i skomplikowanych przypadków.

podejrzania dziedzicznej choroby nerek. Grupy robocze będą następnie ustalać kierunek działań terapeutycznych po wnikliwej analizie dostępnych metod leczenia.

Usługi konsultacji internetowych usprawnią leczenie nowych i skomplikowanych przypadków. Dostęp do wirtualnego komitetu konsultacyjnego będzie uzupełniony środkami administracyjnymi w celu ułatwienia podróżowania pacjentów do specjalistycznych ośrodków, jeśli to konieczne, zgodnie z unijną dyrektywą w sprawie praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej

i rozporządzeniem w sprawie zabezpieczenia społecznego. Zostanie opracowana seria webinarów na potrzeby kształcenia i szkolenia pracowników służby zdrowia.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Franz Schaefer
*Szpital Uniwersytecki w Heidelbergu,
Niemcy*

Wartość dodana dla pacjentów i pracowników służby zdrowia

Postawienie trafnej diagnozy w przypadku pacjentów cierpiących na rzadką i skomplikowaną chorobę może zająć lata. Może to być frustrujące i przygnębiające doświadczenie dla pacjentów i ich rodzin. Wiele osób żyjących z takimi schorzeniami to dzieci — często w poszukiwaniu diagnozy odwiedzają one wielu specjalistów, co ma poważny wpływ na ich rozwój.

Europejskie sieci referencyjne zwiększają świadomość społeczeństwa i specjalistów w zakresie chorób rzadkich i skomplikowanych przypadków schorzeń, co zwiększa prawdopodobieństwo wczesnego postawienia trafnej diagnozy i skutecznego leczenia w stosownych przypadkach.

Sieci te stanowią platformę do opracowywania wytycznych, szkoleń i wymiany wiedzy. Europejskie sieci referencyjne mogą ułatwić prowadzenie dużych badań klinicznych w celu zwiększenia wiedzy na temat chorób i opracowania nowych leków poprzez gromadzenie dużych zbiorów danych dotyczących pacjentów.

Europejskie sieci referencyjne umożliwiają wykwalifikowanym pracownikom służby zdrowia współpracę z podobnie myślącymi specjalistami z całej Europy, co eliminuje izolację zawodową, z którą spotyka się wielu ekspertów w dziedzinie chorób rzadkich.

Innowacje w zakresie dostarczania usług opieki zdrowotnej stanowią podstawę systemu europejskich sieci referencyjnych — obejmuje to rozwój nowych modeli opieki, rozwiązania i narzędzia z dziedziny e-zdrowia, a także innowacyjne rozwiązania i wyroby medyczne, które rewolucjonizują znane sposoby leczenia. Europejskie sieci referencyjne są inkubatorami rozwoju usług cyfrowych umożliwiających zapewnianie wirtualnej opieki zdrowotnej.

Europejskie sieci referencyjne przyczynią się do zwiększenia efektu skali i zapewnienia bardziej efektywnego wykorzystania zasobów, co pozytywnie wpłynie na zrównoważony rozwój

Sieci te stanowią platformę do opracowywania wytycznych, szkoleń i wymiany wiedzy.

krajowych systemów opieki zdrowotnej. Sieci wyraźnie pokazują, co można osiągnąć dzięki solidarnej Europie.



Europejska sieć referencyjna ds. schorzeń kości (ERN BOND)



Rzadkie choroby kości obejmują zaburzenia tworzenia się kości, modelowania, przebudowy i usuwania, a także wady szlaków regulacyjnych tych procesów. Prowadzą one do niedoboru wzrostu, deformacji kości, nieprawidłowego rozwoju uzębienia, bólu, złamań i niepełnosprawności i mogą niekorzystnie wpływać na funkcje nerwowo-mięśniowe i hemopoezę.



Poprzez współpracę z pacjentami sieć BOND opracuje wskaźniki pomiaru doświadczeń i rezultatów zaobserwowanych przez pacjenta.

Sieć ERN BOND gromadzi dane na temat wszystkich rzadkich chorób kości — wrodzonych, przewlekłych i genetycznych — które wpływają na chrząstki, kości i zębinę. Pierwsze działania sieci skupiają się na chorobach, takich jak kostnienie niedoskonałe (OI), krzywica hipofosfatemiczna związana z chromosomem X (XLH) oraz achondroplasia (ACH), w oparciu o częstotliwość występowania choroby, trudności w diagnostyce i leczeniu, a także rozwijane nowatorskie terapie, przed przejściem do prac nad rzadszymi chorobami, gdy zostaną ustanowione systematyczne podejścia.

Poprzez współpracę z pacjentami sieć BOND opracuje wskaźniki pomiaru doświadczeń i rezultatów zaobserwowanych przez pacjenta.

Członkowie sieci przygotowują wytyczne, na podstawie których powstaną i zostaną rozpowszechnione najlepsze praktyki. Wraz z opracowywaniem nowych leków sieć będzie dążyć do zapewnienia pacjentom szybkiego dostępu do badań.

Sieć BOND umożliwi również podnoszenie kwalifikacji za pośrednictwem platform e-zdrowia i telemedycyny, a także podczas wizyt roboczych, kursów szkoleniowych i działań

informacyjnych. Sieć dąży do skrócenia czasu diagnozowania poprzez zmniejszenie liczby wykonywanych nieodpowiednich badań, zapewnienia większej dokładności diagnostyki i opracowania nowych optymalnych sposobów leczenia w ciągu 2–3 lat.

KOORDYNATOR SIECI

Dr Luca Sangiorgi
Instytut Rizzoli, Bolonia, Włochy

Procedura zatwierdzania europejskich sieci referencyjnych

Państwa członkowskie UE odgrywają kluczową rolę w wyznaczeniu i rozwijaniu europejskich sieci referencyjnych. Aby uzyskać status europejskiej sieci referencyjnej, członkowie sieci odpowiedzieli na zaproszenie Komisji Europejskiej do składania wniosków. Ich zgłoszenie zostało ocenione przez niezależną jednostkę oceniającą (IAB), która sporządzała sprawozdania dotyczące każdego podmiotu zgłaszającego. Następnie Zarząd złożony z państw członkowskich (BoMS) podjął decyzję o zatwierdzeniu lub odrzuceniu wniosku o nadanie statusu europejskiej sieci referencyjnej.

W skład Zarządu państw członkowskich wchodzi przedstawiciele wszystkich państw członkowskich UE oraz Norwegii. Odgrywa on aktywną rolę w opracowywaniu strategii

europejskich sieci referencyjnych. Zarząd złożony z państw członkowskich monitoruje działalność członków europejskich sieci referencyjnych, ocenia podmioty ubiegające się o dołączenie do istniejących sieci, a także zatwierdza powstające sieci.

Kraje nieposiadające reprezentacji w zatwierdzonej europejskiej sieci referencyjnej mogą uczestniczyć w jej działalności za pośrednictwem dostawców usług opieki zdrowotnej wyznaczonych przez ich państwo członkowskie jako „zrzeszone” i/lub „współpracujące” ośrodki krajowe.

Główne kryteria

Sieć ukierunkowana na pacjenta i zarządzana w sposób kliniczny

10 członków w co najmniej **8** krajach

Silna niezależna ocena

Spełnienie kryteriów przynależności do sieci i członkostwa

Poparcie i zatwierdzenie organów krajowych.

„Ma to praktyczne korzyści pod względem opieki nad pacjentem i zarządzania sieciami”

Profesor Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, specjalista neurolog i jedna z przedstawicielek Polski w Zarządzie państw członkowskich, mówi, że przed stworzeniem europejskich sieci referencyjnych skonsultowano się z ekspertami i pacjentami. „Chcieliśmy utworzyć sieci poświęcone poszczególnym obszarom chorób, aby spełnić oczekiwania zainteresowanych stron”, dodaje. „Ma to praktyczne korzyści pod względem opieki nad pacjentem i zarządzania sieciami”.

Europejska sieć referencyjna ds. anomalii rozwoju twarzoczaszki i zaburzeń laryngologicznych (ERN CRANIO)



12

Wrodzone anomalie twarzoczaszki występują m.in. u dzieci urodzonych z niedorozwojem lub nieprawidłowym rozwojem części mózgu, czaszki i/lub twarzy, co prowadzi do poważnych zaburzeń czynnościowych i problemów psychospołecznych. Pacjenci wymagają opieki i leczenia od urodzenia do osiągnięcia dorosłości. Kliniczna i publiczna wiedza na temat wielu z tych schorzeń jest niewielka, a postawienie trafnej diagnozy może być bardzo trudne.

Ta europejska sieć referencyjna podjęła się uzupełnienia kilku luk w dziedzinie opieki zdrowotnej poprzez znaczne zwiększenie wiedzy głównych opiekunów na temat anomalii twarzoczaszki. Sieć opracowuje kursy szkoleniowe na temat różnych schorzeń, które zostaną udostępnione na powszechnie dostępnej stronie internetowej.

Członkowie pracują nad poprawą edukacji, szkoleń i badań w ścisłej współpracy



Sieć opracowuje kursy szkoleniowe na temat różnych schorzeń, które zostaną udostępnione na powszechnie dostępnej stronie internetowej.

z organizacjami pacjentów. w przypadku braku organizacji pacjentów konsultują się z grupami zrzeszającymi pacjentów. Sieć ERN CRANIO bada rodzaje i czas wykonania zabiegów chirurgicznych przeprowadzanych w uczestniczących placówkach, aby ocenić ich wpływ i porównać najlepsze praktyki w Europie.

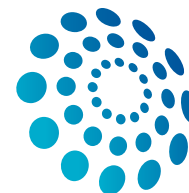
Poprzez gromadzenie danych na temat długoterminowych rezultatów różnych stanów sieć pomoże w doradzaniu pacjentom i rodzicom i może skierować leczenie na obszary, którym

dotychczas poświęcano zbyt mało uwagi. Sieć będzie wspierać wykrywanie nowych genów sprawczych poprzez zwiększenie liczby uczestników w badaniach.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Irene Mathijssen
Centrum Medyczne Erazma, Holandia

Europejska sieć referencyjna ds. padaczki (EpiCARE)



Padaczka dotyka co najmniej 6 milionów ludzi w Europie. Tradycyjne leczenie przeciwpadaczkowe **zapobiega napadom u 60% do 70%** chorych. w przypadku pacjentów cierpiących na padaczkę oporną rokowania kliniczne są bardzo złe.

Tradycyjnie padaczka jest traktowana jako jedna choroba, jednak schorzenia te są coraz częściej postrzegane jako grupa chorób rzadkich i skomplikowanych schorzeń. Na portalu ORPHANET poświęconym rzadkim chorobom i lekomsierocym wymieniono 137 zaburzeń z padaczką jako dominującym objawem, jednak u wielu pacjentów pozostaje ona nierozpoznana i nieleczona.

Celem sieci jest zapewnienie pełnego dostępu i wykorzystanie oceny przedoperacyjnej i zabiegów chirurgicznych na potrzeby leczenia padaczki; usprawnienie diagnostyki rzadkich przyczyn padaczki; ułatwienie identyfikacji pacjentów, u których można leczyć rzadkie przyczyny padaczki; zwiększenie dostępu do specjalistycznej opieki ukierunkowanej na leczenie rzadkich przyczyn oraz wspieranie badań nad rozwojem innowacyjnych sposobów leczenia przyczynowego w rzadkich i skomplikowanych przypadkach padaczki.

Sieć EpiCARE korzysta z wyników prac pilotażowej europejskiej sieci referencyjnej ERN



Sieć EpiCARE dąży do zwiększenia liczby pacjentów bez napadów padaczki w Europie.

E-pilepsy, której członkowie pracowali nad zwiększeniem świadomości i dostępności zabiegów chirurgicznych w celu leczenia padaczki u specjalnie wybranych pacjentów, skutecznie wykorzystując w tym celu narzędzia elektroniczne i debaty multidyscyplinarnych zespołów. Sieć EpiCARE, do której należą członkowie organizacji pacjentów, dąży do zwiększenia liczby pacjentów bez napadów padaczki w Europie.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Helen Cross
Szpital Dziecięcy Great Ormond Street, NHS Trust, Zjednoczone Królestwo

Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u osób dorosłych (guzy lite) (ERN EURACAN)



Zidentyfikowano ponad **300 rodzajów rzadkich nowotworów**. Sieć EURACAN zajmuje się wszystkimi rzadkimi nowotworami z guzami litymi u osób dorosłych, które pogrupowano na 10 domen według klasyfikacji RARECARE i ICD10. Postępowanie w przypadku rzadkich rodzajów nowotworów stanowi znaczące wyzwanie diagnostyczne, czasami mające poważne konsekwencje dla jakości życia pacjentów i wyników leczenia. Nieodpowiednie leczenie tych pacjentów może także prowadzić do zwiększonego ryzyka nawrotu choroby i zgonu.

Europejska sieć referencyjna ERN EURACAN udostępnia narzędzia z dziedziny najlepszych praktyk i zakłada ośrodki referencyjne na rzecz rzadkich rodzajów nowotworów. Opracowuje także regularnie aktualizowane wytyczne dotyczące najlepszych praktyk diagnostycznych i terapeutycznych. Sieć zamierza dotrzeć do wszystkich krajów UE w ciągu 5 lat oraz stworzyć system referencyjny, który zapewni, że co najmniej 75% pacjentów będzie leczonych w ośrodku EURACAN. Jej celem jest zwiększenie przeżywalności pacjentów,



Sieć zamierza dotrzeć do wszystkich krajów UE w ciągu 5 lat oraz stworzyć system referencyjny, który zapewni, że co najmniej 75% pacjentów będzie leczonych w ośrodku EURACAN.

tworzenie narzędzi komunikacyjnych we wszystkich językach dla pacjentów i lekarzy, a także rozwijanie międzynarodowych baz danych oraz banków komórek nowotworowych.

Ta europejska sieć referencyjna korzysta z wyników prac istniejących wcześniej sieci klinicznych i badawczych, które z powodzeniem prowadziły badania kliniczne za pośrednictwem organizacji EORTC (European Organisation for Research and Treatment of Cancer), oraz wytycznych ustanowionych przez EORTC i towarzystwo ESMO (European Society for Medical

Oncology). Korzysta także z efektów pracy sieci utworzonych przez stowarzyszenie ENETS (European Neuroendocrine Tumour Society) oraz sieć Conticanet (Connective Tissues Cancer Network), jak również kilku unijnych projektów badawczych.

KOORDYNATOR SIECI

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

Państwa członkowskie za kierownicą

Paul Boom reprezentuje Holandię w Zarządzie państw członkowskich (BoMS). **Zarząd ten odgrywa kluczową rolę w określaniu przyszłości europejskich sieci referencyjnych oraz ich zatwierdzeniu.** „Z ustawodawstwa jasno wynika, że państwa członkowskie odpowiadają za kierowanie tym procesem”, mówi. „To organy krajowe decydują, czy podmioty ubiegające się o przyznanie statusu europejskiej sieci referencyjnej spełniły kryteria pod względem jakości, zaangażowania pacjentów i zarządzania”.

Na szczęblu krajowym państwa członkowskie zapewniają również, że europejskie sieci referencyjne są dobrze połączone z krajową służbą zdrowia, twierdzi Boom. „Europejskie sieci referencyjne nie mogą stać się odrębnymi wyspami doskonałości działającymi w odosobnieniu”, mówi. „Mają dobre połączenie ze szpitalami i usługami opieki podstawowej, dzięki czemu mogą przynosić korzyści lokalnym społecznościom, a także wspierać pacjentów w całej Europie”.

Jeżeli chodzi o szerszy wpływ europejskich sieci referencyjnych, Boom uważa, że rozpoczynają one interesujący nowy rozdział w zakresie europejskiej współpracy w dziedzinie opieki zdrowotnej. Doskonale pokazują one, w jaki sposób państwa członkowskie mogą ze sobą współpracować, aby zapewnić obywatelom wartość dodaną. „Według mnie europejskie sieci referencyjne mogą stanowić platformę do rozwoju narzędzi z dziedziny e-zdrowia, a także prowadzić do zwiększenia współpracy w zakresie bardziej powszechnych chorób przewlekłych”, mówi. **„Posiadamy teraz platformę, na której możemy budować — państwa członkowskie mogą połączyć wysiłki, aby poradzić sobie ze wspólnymi wyzwaniami w dziedzinie służby zdrowia i działać ponad granicami”.**



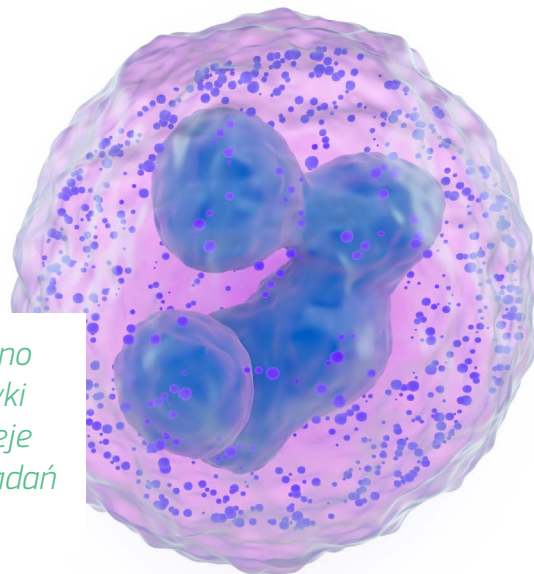
„Posiadamy teraz platformę, na której możemy budować — państwa członkowskie mogą połączyć wysiłki, aby poradzić sobie ze wspólnymi wyzwaniami w dziedzinie służby zdrowia i działać ponad granicami”.

Europejska sieć referencyjna ds. chorób hematologicznych (EuroBloodNet)



Choroby hematologiczne obejmują zaburzenia komórek krwi i szpiku kostnego, narządów limfatycznych oraz czynników krzepnięcia i prawie wszystkie z nich są rzadkie. Można je podzielić na sześć kategorii: rzadkie zaburzenia czerwonych krwinek, niewydolność szpiku kostnego, rzadkie zaburzenia krzepnięcia, hemochromatoza i inne rzadkie choroby genetyczne syntezy żelaza, nowotwory szpiku i nowotwory limfatyczne.

W niektórych krajach wdrożono programy na rzecz profilaktyki określonych chorób, ale istnieje pilna potrzeba harmonizacji badań przesiewowych.



Diagnostyka rzadkich chorób hematologicznych wymaga dużego doświadczenia klinicznego oraz dostępu do szerokiego zakresu usług laboratoryjnych i technologii obrazowania. Testy te umożliwiają precyzyjną klasyfikację choroby według kryteriów Światowej Organizacji Zdrowia z wykorzystaniem międzynarodowych systemów scoringowych oraz, w stosownych przypadkach, biomarkerów.

Z uwagi na te wymagania, a także na fakt, że niektóre z tych chorób są bardzo rzadkie, ich diagnoza jest często pomijana lub opóźniona, zwłaszcza u pacjentów w podeszłym wieku. Leczenie jest często trudne, ponieważ wymaga specjalistycznej infrastruktury

i wykwalifikowanych zespołów, a dostęp do konkretnych zabiegów, takich jak allogeniczny przeszczep komórek macierzystych lub czynników krzepnięcia, jest często ograniczony.

W niektórych krajach wdrożono programy na rzecz profilaktyki określonych chorób, ale istnieje pilna potrzeba harmonizacji badań przesiewowych.

Sieć EuroBloodNet, przy wykorzystaniu doświadczenia zdobytego dzięki finansowanej ze środków UE Europejskiej Sieci ds. Rzadkich Wrodzonych Anemii (ENERCA) oraz Europejskiemu Towarzystwu Hematologii (EHA), będzie dążyć do: zwiększenia dostępu do opieki zdrowotnej dla

osób chorych na rzadkie choroby hematologiczne; rozpowszechniania wytycznych i najlepszych praktyk; poprawy kształcenia i dzielenia się wiedzą; zapewniania porad klinicznych w dziedzinach, na temat których wiedza dostępna w kraju jest uboga, a także do zwiększenia liczby badań klinicznych w tej dziedzinie.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Pierre Fenaux

Hôpital Saint-Louis,

Paryż, Francja



Europejska sieć referencyjna ds. chorób i schorzeń układu moczowo-płciowego (ERN eUROGEN)

Rzadkie i skomplikowane choroby układu moczowo-płciowego mogą wymagać korekty chirurgicznej, często w okresie noworodkowym lub w dzieciństwie. Nietrzymanie moczu i kału są dużym obciążeniem dla dzieci, młodzieży i dorosłych. Osoby dotknięte tymi chorobami muszą przez całe życie znajdować się pod opieką multidyscyplinarnych zespołów, które planują i przeprowadzają zabiegi chirurgiczne, a także zapewniają pooperacyjną fizjoterapię i wsparcie psychologiczne.

Sieć eUROGEN zapewni poddane niezależnej ocenie wytyczne dotyczące najlepszych praktyk, a także poprawi wymianę wyników. Po raz pierwszy umożliwi to śledzenie długoterminowych wyników leczenia pacjentów na przestrzeni od 15 do 20 lat.

Sieć będzie gromadzić brakujące dane i materiały, opracowywać nowe wytyczne, tworzyć przykłady dobrych praktyk, określać zmienność w praktyce, organizować programy edukacyjne i szkolenia, ustalać programy badań we współpracy z przedstawicielami organizacji pacjentów, a także udostępniać wiedzę



poprzez udział w wirtualnych zespołach multidyscyplinarnych. Do 2020 r. co najmniej 50 nowych specjalistów ds. rzadkich i skomplikowanych chorób układu moczowo-płciowego skorzysta ze specjalnych programów szkoleń i stypendiów stworzonych przez sieć eUROGEN.

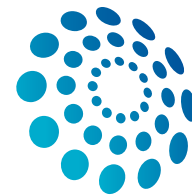
Docelowo sieć będzie wspierać innowacje w medycynie i poprawi diagnostykę oraz leczenie pacjentów.

Po raz pierwszy umożliwi to śledzenie długoterminowych wyników leczenia pacjentów na przestrzeni od 15 do 20 lat.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Christopher Chapple
Zespół szpitali uniwersyteckich
w Sheffield, NHS Foundation Trust,
Zjednoczone Królestwo

Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerwowo-mięśniowych (ERN EURO-NMD)



Choroby nerwowo-mięśniowe występują u pacjentów od wczesnego dzieciństwa do późnej dorosłości i cechują się osłabieniem i zanikiem mięśni, ale także mogą wiązać się z innymi objawami, takimi jak zmęczenie, ból, drętwienie, ślepota, trudności w połykaniu, trudności w oddychaniu i choroby serca. Większość chorób nerwowo-mięśniowych to schorzenia progresywne i wyniszczające, które skracają długość życia i pogarszają jego jakość.

Istnieją znaczne luki i dysproporcje w dostępie do diagnostyki i leczenia w całej Europie. Do głównych wyzwań w zakresie poprawy rezultatów leczenia należy opóźnione skierowanie przez lekarza pierwszego kontaktu do lekarza specjalisty, a także zarządzanie przejściem z opieki pediatrycznej na opiekę dla dorosłych.

Europejska sieć referencyjna EURO-NMD zrzesza czołowych ekspertów w Europie, aby zapewnić pacjentom dostęp do opieki specjalistycznej w drodze konsultacji wirtualnych oraz osobistych. Sieć ma na celu skrócenie czasu stawiania diagnozy o 40% w ciągu



Sieć ma na celu skrócenie czasu stawiania diagnozy o 40% w ciągu pierwszych 5 lat, poprawę wydajności diagnostycznej o 15%, a także zwiększenie dostępu do odpowiednich ścieżek opieki.

pierwszych 5 lat, poprawę wydajności diagnostycznej o 15%, a także zwiększenie dostępu do odpowiednich ścieżek opieki.

Ponadto europejska sieć referencyjna EURO-NMD opracuje nowe wytyczne i zapewni pracownikom służby zdrowia oraz pacjentom informacje na temat najlepszych praktyk dotyczących konkretnych chorób. Wiedza wytworzona i zarządzana przez sieć będzie powszechnie dostępna za pośrednictwem narzędzi z dziedziny e-zdrowia. Bazując na silnej tradycji współpracy, sieć będzie również

wspierać wspólne działania, które mogą przyczynić się do usprawnienia prac badawczo-rozwojowych w zakresie leczenia w celu spełnienia niezaspokojonych potrzeb pacjentów.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Kate Bushby

*Zespół szpitali w Newcastle upon Tyne,
NHS Foundation Trust, Zjednoczone
Królestwo*

Europa: globalne centrum doskonałości

Europejskie sieci referencyjne rozpoczęły działalność w marcu 2017 r. Chociaż te sieci są ciągle nowe, a ich głównym celem jest poprawa jakości życia obywateli Europy zmagających się z chorobami rzadkimi i skomplikowanymi schorzeniami, będą miały także globalny wpływ.

Europejskie sieci referencyjne będą wykorzystywać najlepsze praktyki, tam gdzie one istnieją, a pomogą je stworzyć tam, gdzie ich nie ma. **Dzięki tym sieciom Europa stanie się centrum eksperckim ds. rzadkich i skomplikowanych chorób.**

Przykładowo europejskie sieci referencyjne będą odpowiednio przygotowane do wdrażania wytycznych dotyczących najlepszych praktyk. w przypadku chorób, dla których nie istnieją wytyczne dotyczące diagnostyki i leczenia, sieci mogą posiadać odpowiednie zasoby i zdolności do opracowania wytycznych i najlepszych praktyk.

Dzięki łączeniu ekspertów i populacji pacjentów europejskie sieci referencyjne będą również mogły ułatwić badania kliniczne i testować interwencje terapeutyczne. w ten sposób będą przodować w dziedzinie innowacji w zakresie wielu rzadkich chorób.



Model europejskich sieci referencyjnych może stać się przykładem dla innych. Nowoczesne narzędzia z dziedziny e-zdrowia opracowane w celu ułatwienia współpracy transgranicznej w Europie również mogą wspierać międzynarodową współpracę, a jednocześnie zwiększać dostęp do opieki zdrowotnej.

Europejskie sieci referencyjne będą wykorzystywać najlepsze praktyki, tam gdzie one istnieją, a pomogą je stworzyć tam, gdzie ich nie ma.

Europejska sieć referencyjna ds. chorób oczu (ERN EYE)



Rzadkie choroby oczu są główną przyczyną pogorszenia wzroku i ślepoty u dzieci i młodzieży w Europie. Na portalu poświęconemu rzadkim chorobom i lekoms sierocym (ORPHANET) wymieniono ponad 900 rzadkich chorób oczu. Obejmują one bardziej powszechne choroby, takie jak barwnikowe zwyrodnienie siatkówki, której szacunkowa częstotliwość występowania wynosi 1 na 5000, jak również niektóre bardzo rzadkie schorzenia opisane tylko raz lub dwa razy w literaturze medycznej.

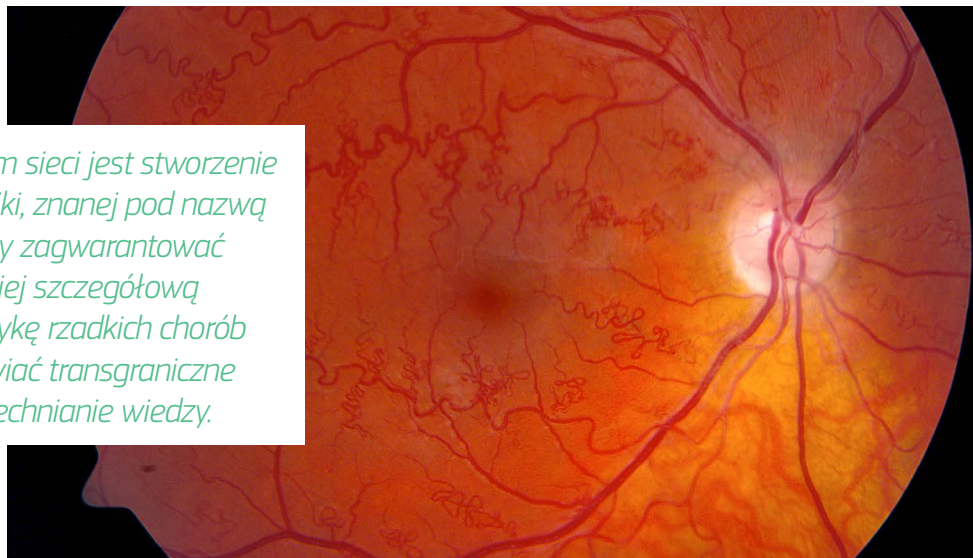
Głównym celem sieci jest stworzenie wirtualnej kliniki, znanej pod nazwą EyeClin, aby zagwarantować najbardziej szczegółową charakterystykę rzadkich chorób oczu i ułatwić transgraniczne rozpowszechnianie wiedzy.

Europejska sieć referencyjna EYE dzieli te choroby na cztery grupy tematyczne: rzadkich chorób siatkówki, rzadkie choroby neurookulistyczne, rzadkie choroby okulistyczne u dzieci i rzadkie schorzenia przedniego odcinka oka.

Ponadto sześć przekrojowych grup roboczych zajmuje się problemami wspólnymi dla tych czterech głównych kategorii. Dodatkowe grupy robocze skupiają się na konkretnych

obszarach, w tym na badaniach genetycznych, rejestrach, badaniach naukowych, kształceniu, komunikacji i pacjentach.

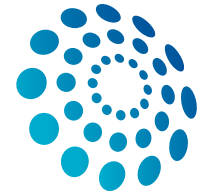
Głównym celem sieci jest stworzenie wirtualnej kliniki, znanej pod nazwą EyeClin, aby zagwarantować najbardziej szczegółową charakterystykę rzadkich chorób oczu i ułatwić transgraniczne rozpowszechnianie wiedzy.



KOORDYNATOR SIECI

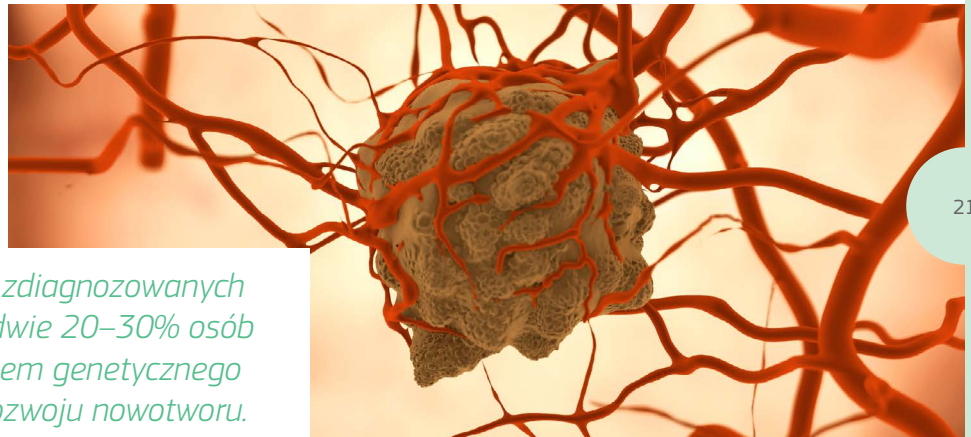
Profesor Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Francja

Europejska sieć referencyjna ds. zespołów genetycznego ryzyka rozwoju nowotworu (ERN GENTURIS)



Zespoły genetycznego ryzyka rozwoju nowotworu to schorzenia, w których występują dziedziczne mutacje genetyczne predysponujące posiadającą je osobę do rozwoju nowotworów. Ryzyko wystąpienia raka w trakcie życia pacjenta może wynosić nawet 100%. Chociaż istnieje znaczna różnorodność w obrębie narządów, które mogą być dotknięte zespołem, osoby cierpiące na takie schorzenia zmagają się z podobnymi wyzwaniami: opóźnienia w diagnozie, brak profilaktyki dla pacjentów i zdrowych krewnych oraz niewłaściwe prowadzenie leczenia. Obecnie zdiagnozowanych jest zaledwie 20–30% osób z zespołem genetycznego ryzyka rozwoju nowotworu.

Europejska sieć referencyjna GENTURIS prowadzi działania na rzecz poprawy identyfikacji tych zespołów, zminimalizowania różnic w rezultatach leczenia, projektowania i wdrażania wytycznych, opracowywania rejestrów oraz biobanków, wspierania badań i wzmacniania roli pacjentów. Sieć będzie kształcić społeczeństwo oraz pracowników



Obecnie zdiagnozowanych jest zaledwie 20–30% osób z zespołem genetycznego ryzyka rozwoju nowotworu.

służby zdrowia, a także wspierać wymianę najlepszych praktyk w całej Europie. Poprawi się dostęp do opieki zapewnianej przez multidyscyplinarne zespoły i powstaną nowe modele i normy udostępniania i omawiania skomplikowanych przypadków. Sieć podnosi jakość i interpretację badań genetycznych, a także zwiększa udział pacjentów w klinicznych programach badawczych.

Europejska sieć referencyjna GENTURIS będzie współpracować z innymi europejskimi sieciami referencyjnymi w celu poprawy opieki

nad pacjentami z zespołami genetycznego ryzyka rozwoju nowotworu zapadającymi na schorzenia, które wchodzi w zakres specjalizacji innej sieci.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Noline Hoogerbrugge
Centrum Medyczne Uniwersytetu
Radboud, Holandia

Współpraca w działaniu

Technologie informatyczne (IT) oraz narzędzia z dziedziny e-zdrowia mogą odgrywać istotną rolę w ułatwianiu współpracy. Europejskie sieci referencyjne są połączone za pośrednictwem dedykowanej platformy informatycznej, za pomocą której koordynator sieci może zwoływać wirtualne posiedzenia komitetów doradczych złożonych z lekarzy-specjalistów przy wykorzystaniu narzędzi do telemedycyny w celu dokonania przeglądu diagnozy i planu leczenia pacjenta. Pozwoli to pracownikom służby zdrowia, którzy wcześniej musieli zajmować się rzadkimi i skomplikowanymi przypadkami w odosobnieniu, na skonsultowanie się z innymi specjalistami i zasięgnięcie

drugiej opinii od kolegi. Główną cechą tych narzędzi jest ich interoperacyjność.

Dzięki technologii położenie geograficzne nie stanowi już przeszkody dla pracy w rozproszonych zespołach. w niektórych przypadkach wystarczą rozmowy telefoniczne lub konferencje wideo. Przy innych okazjach sieci mogą korzystać z systemów dedykowanych do przesyłania próbek tkanek lub wysokiej rozdzielczości obrazów skomplikowanych schorzeń. Technologie te można także stosować jako repozytorium przypadków, co pomoże w stworzeniu dużych banków przypadków do dalszego badania.

Przykładowo, gdy możliwe będzie bezpieczne przesyłanie danych dotyczących patologii lub badań radiologicznych, członkowie sieci będą się mogli zalogować się, przeglądać obrazy i komentować je w zamkniętym środowisku. Lekarz prowadzący pozostaje odpowiedzialny za pacjenta, ale może wykorzystać europejską sieć referencyjną jako cenny i pomocny zasób. ■

Dzięki technologii położenie geograficzne nie stanowi już przeszkody dla pracy w rozproszonych zespołach.

Stowarzyszeni partnerzy

Celem europejskich sieci referencyjnych jest zapewnienie rzeczywistej wartości dodanej wszystkim państwom członkowskim UE. Dzięki odpowiednim przepisom **kraje nieposiadające reprezentacji w zatwierdzonej europejskiej sieci referencyjnej** mogą uczestniczyć w jej działalności za pośrednictwem dostawców usług opieki zdrowotnej wyznaczonych przez ich państwo

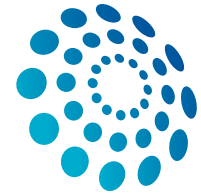
członkowskie jako „zrzeszone” i/lub „współpracujące” ośrodki krajowe.

Państwa członkowskie mogą także wyznaczyć krajowe centrum koordynacji do współpracy ze wszystkimi europejskimi sieciami referencyjnymi. Zarząd ESR złożony z państw członkowskich ustanawia wspólne ramy wyznaczania i integracji tych typów centrów

z europejskimi sieciami referencyjnymi. Niemniej jednak istotne jest, aby państwa członkowskie wyznaczały stowarzyszonych partnerów w drodze otwartych, przejrzystych i spójnych procedur.

Niektóre państwa członkowskie powinny nominować pierwszych partnerów stowarzyszonych do końca 2017 r. ■

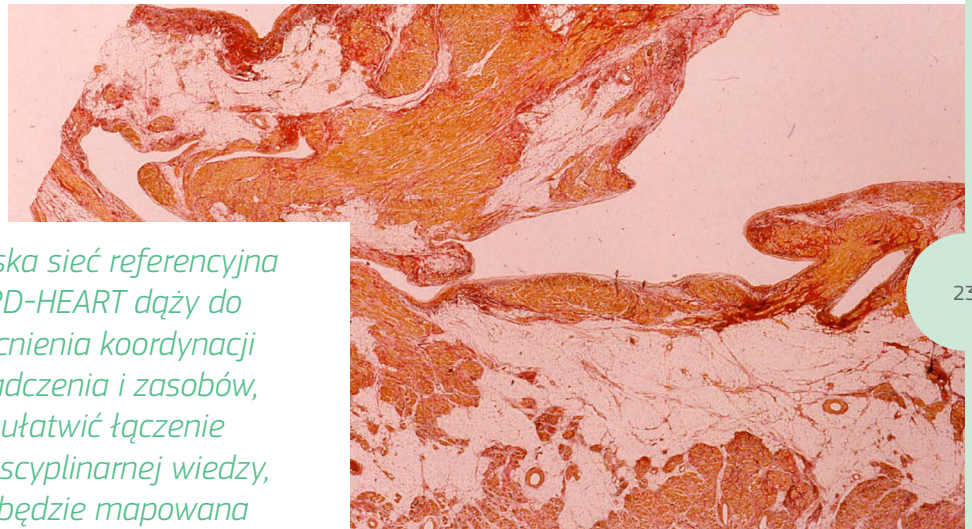
Europejska sieć referencyjna ds. chorób serca (ERN GUARD-HEART)



Rzadkie choroby serca mogą objawić się w dowolnym momencie życia chorego i zazwyczaj mają podłoże genetyczne. Schorzenia te charakteryzują się wieloma różnymi objawami, które różnią się nie tylko w zależności od danej choroby, ale także w zależności od danego pacjenta. Jednym ze skutków takich chorób serca jest wysoka podatność na nagłą śmierć w młodym wieku, choć pacjent wydaje się być całkowicie zdrową osobą.

Sieć GUARD-HEART określiła następujące obszary tematyczne: rodzinne choroby elektryczne serca, rodzinne kardiomiopatie, wrodzone wady serca i inne rzadkie choroby kardiologiczne. Te tematy oparto na klinicznych wytycznych Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego (ESC), Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (ICD10) i portalu ORPHANET.

Europejska sieć referencyjna GUARD-HEART dąży do wzmocnienia koordynacji doświadczenia i zasobów, aby ułatwić łączenie



Europejska sieć referencyjna GUARD-HEART dąży do wzmocnienia koordynacji doświadczenia i zasobów, aby ułatwić łączenie multidyscyplinarnej wiedzy, która będzie mapowana i rozpowszechniana.

multidyscyplinarnej wiedzy, która będzie mapowana i rozpowszechniana.

Usługi opieki zdrowotnej będą świadczone za pośrednictwem wspólnej platformy e-zdrowia. Zapewni to szerszy dostęp do wiedzy pacjentom i pracownikom służby zdrowia w Europie. Dzięki zacieśnieniu współpracy pomiędzy ekspertami możliwe będzie wytworzenie nowej wiedzy naukowej, która zostanie następnie udostępniona w celu wspierania rozwoju

nowych metod diagnostycznych i terapeutycznych, a także identyfikowania nowych rzadkich chorób kardiologicznych.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Arthur Wilde
Akademicki Ośrodek Medyczny,
Amsterdam, Holandia

Europejska sieć referencyjna ds. dziedzicznych i wrodzonych zaburzeń (ERNICA)



24

Sieć ERNICA zajmuje się wadami wrodzonymi i chorobami, które pojawiają się we wczesnym okresie życia i wymagają opieki zapewnianej przez multidyscyplinarny zespół i długoterminowego leczenia kontrolnego. Sieć bada także przebiegi pacjentów cierpiących na te choroby na opiekę dla ludzi dorosłych.

Działania sieci są zorganizowane wokół dwóch głównych programów prac zgodnie z klasyfikacjami ORPHANET i ICD10. w ramach jednego programu zajęto się wadami układu pokarmowego, a drugi dotyczy wad rozwojowych przepony i ściany brzusznej. w ramach tego drugiego programu prac utworzono grupy robocze badające wady rozwojowe przełyku oraz grupę roboczą ds. chorób gastroenterologicznych i chorób jelit. Grupa ta zawiera również podgrupę specjalizującą się w niewydolności jelit. Każda grupa robocza posiada zespoły zadaniowe odpowiedzialne za poszczególne choroby.

W przypadku niektórych z tych rzadkich chorób współczynnik śmiertelności może wynosić nawet 50%. Celem sieci ERNICA jest poprawa jakości opieki zapewnianej pacjentom, a także



zmniejszenie długoterminowego wpływu tych rzadkich chorób u niemowląt. Sieć będzie ułatwiać współpracę badawczą, mając też możliwość opracowywania wytycznych opartych na dowodach klinicznych. Zwiększy się również dostęp do nowych technik chirurgicznych i sposobów leczenia.

Sieć ERNICA jest punktem łączącym krajowe stowarzyszenia pacjentów i opiekunów, w tym pielęgniarzy i innych pracowników służby zdrowia, którzy dążą do poprawy wyników leczenia pacjentów.

W przypadku niektórych z tych rzadkich chorób współczynnik śmiertelności może wynosić nawet 50%.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor René Wijnen
Centrum Medyczne Erazma
w Rotterdamie, Holandia



Europejska sieć referencyjna ds. wad wrodzonych i rzadkich niepełnosprawności umysłowych (ERN ITHACA)

Ta europejska sieć referencyjna zrzesza ekspertów ds. rzadkich wad wrodzonych i rzadkich niepełnosprawności umysłowych. Wady wrodzone dotyczą jedno na 40 dzieci. w przypadku najczęstszych wad wrodzonych, takich jak rozszczep wargi, istnieją sieci opieki o ugruntowanej pozycji. Jeżeli chodzi o rzadsze schorzenia, wiedza jest rozproszona w całej UE. Wiele wad występuje razem jako część „zespołów” związanych z nieprawidłowym wzrostem, rozwojem lub dostosowaniem społecznym. Opisano ponad **8000 zespołów**, występujących z częstotliwością **mniejszą niż 1 na 2000**.

Zaburzenia chromosomowe są jedną z najczęstszych przyczyn wad wrodzonych i upośledzenia umysłowego. Nowe badania, takie jak sekwencjonowanie egzomów i genomów, poprawiły perspektywy w zakresie diagnozy, ale nie są rutynowo dostępne w ponad 50% wysoko wyspecjalizowanych ośrodkach.

Zwiększenie dostępu do tej technologii jest głównym celem europejskiej sieci referencyjnej ITHACA. Sieć rozwija również inicjatywy w dziedzinie telezdrowia dzięki wirtualnym zespołom multidyscyplinarnym w ośrodkach



w całej UE. Ponadto będzie wykorzystywać wirtualne kliniki internetowe, aby poprawić dostęp pacjentów do diagnostyki bez konieczności podróży.

Europejska sieć referencyjna ITHACA będzie zrzeszać rodziców i pacjentów w celu opracowania najlepszych praktyk i tworzenia wytycznych w stosownych przypadkach. Ustali także kryteria dotyczące danych rejestru pacjentów, rozwinię szkolenia dla pracowników służby zdrowia i ułatwi prowadzenie badań. Sieć będzie współpracować z istniejącymi sieciami

w tej dziedzinie, a także z europejskimi sieciami referencyjnymi, z którymi łączy ją zainteresowanie. w centrum jej działań zawsze będą jednak pacjenci.

KOORDYNATOR SIECI

*Profesor Jill Clayton-Smith
Central Manchester NHS Foundation
Trust, Zjednoczone Królestwo*

Kierowanie europejską siecią referencyjną

Profesor Pierre Fenaux, profesor hematologii w szpitalu Hôpital Saint-Louis w Paryżu, kieruje europejską siecią referencyjną EuroBloodNet. Według profesora Fenaux, sieć EuroBloodNet, zrzeszająca 66 członków, oferuje znaczące korzyści dla pacjentów i pracowników służby zdrowia. „Europejskie sieci referencyjne mają być ukierunkowane na pacjenta w celu poprawy dostępu do opieki zdrowotnej w przypadku rzadkich zaburzeń hematologicznych”, mówi. „Zapewniamy możliwośći nowoczesnej diagnostyki i leczenia w ośrodkach w całej Europie, które mogą nie posiadać wymaganej wiedzy specjalistycznej”.

Jak mówi, wsparcie państw członkowskich UE i Komisji Europejskiej dodaje sieci znaczenia i zwiększa jej zdolność do rozpowszechniania wytycznych. „Widzimy także wielkie możliwości w zakresie przekazywania wiedzy o rzadkich chorobach hematologicznych poprzez systemy ustawicznego kształcenia medycznego (CME)”, dodaje prof. Fenaux.

Lekarze czerpią korzyści ze współpracy z siecią, gdy mają do czynienia z rzadkimi lub skomplikowanymi przypadkami: „Lekarze mogą konsultować się z kolegami z innych krajów — eliminuje to poczucie izolacji, które czasami towarzyszy pracownikom służby zdrowia, gdy nie mają oni dostępu do innych specjalistów, których mogliby poprosić o drugą opinię”.

Istnieją też inne potencjalne korzyści. Prof. Fenaux mówi, że połączenie szpitali w całej Europie stworzy masę krytyczną pacjentów z rzadkimi chorobami, co utoruje drogę do badań klinicznych, które wcześniej nie były wykonalne.

Te powiązania mogą również służyć jako platforma rzecznictwa poprzez wspieranie rozwoju stowarzyszeń pacjentów dla osób z rzadkimi chorobami i zapewniać eksperckie informacje na temat innowacyjnych metod leczenia. „Jeżeli lokalny lekarz prosi swój szpital o dostęp do innowacyjnego leczenia, nasza sieć może zaoferować specjalistyczną opinię na temat naukowych aspektów nowej interwencji”, mówi prof. Fenaux. „Lekarze w tej dziedzinie i pacjenci widzą teraz, że nie są sami”.



„Lekarze mogą konsultować się z kolegami z innych krajów — eliminuje to poczucie izolacji, które czasami towarzyszy pracownikom służby zdrowia, gdy nie mają oni dostępu do innych specjalistów, których mogliby poprosić o drugą opinię”.



Europejska sieć referencyjna ds. chorób układu oddechowego (ERN LUNG)

Skomplikowane choroby płuc wymagają opieki zapewnianej przez multidyscyplinarne zespoły wraz ze wsparciem psychologiczno-społecznym. Ta złożoność może wynikać z genetycznego mechanizmu powodującego chorobę, wtórnych zmian oraz uszkodzeń innych układów narządów. Wczesna diagnoza i dostęp do specjalistycznej opieki mogą poprawić wyniki leczenia w przypadku wielu z tych schorzeń.

Sieć dąży do zwiększenia poziomu wiedzy specjalistycznej w całej Europie w celu poprawy standardów opieki, jakości życia i rokowań odnośnie do wszystkich rodzajów rzadkich chorób płucnych.

Europejska sieć referencyjna LUNG zajmuje się szeregiem rzadkich i skomplikowanych chorób płuc, takich jak idiopatyczne zwłóknienie płuc, mukowiscydoza, rozstrzenie oskrzeli niezwiązane z mukowiscydozą, nadciśnienie płucne, PCD, AATD, międzybłoniak, przewlekłe zaburzenie czynności płuc po przeszczepie alogenicznym oraz inne rzadkie choroby płuc.

Sieć dąży do zwiększenia poziomu wiedzy specjalistycznej w całej Europie w celu poprawy standardów opieki, jakości życia i rokowań odnośnie do wszystkich rodzajów rzadkich chorób płucnych. Członkowie zajmują się tworzeniem i rozpowszechnianiem wytycznych dotyczących opieki, promowaniem wspólnych

podejść do wykonywania zabiegów, zwiększeniem transgranicznego dostępu do diagnostyki i leczenia, inicjowaniem i obsługą rejestrów, a także gromadzeniem wystarczająco dużych kohort do badań klinicznych, opracowywaniem leków i prowadzeniem badań przyrodniczych.

Europejska sieć referencyjna LUNG umożliwia pacjentom dostęp do usług interdyscyplinarnych zespołów, które zapewniają przez Internet drugą opinię w skomplikowanych przypadkach pacjentów bez konieczności podróży. Pozwoli to na rozbudowę

internetowego systemu porad ekspertów online ustanowionego w ramach finansowanego ze środków UE projektu pilotażowego ECORN-CF.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Thomas O.F. Wagner
Klinikum der Johann Wolfgang Goethe-Universität, Frankfurt nad Menem, Niemcy

Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u dzieci i młodzieży (hematologia) (ERN PaedCan)



Nowotwory u dzieci występują rzadko i dzielą się na wiele podtypów. w całej Europie rozpoznano nowotwór u kolejnych **20 000 dzieci**, a **6000 dzieci z rakiem umiera każdego roku** — nowotwory pozostają zatem główną przyczyną zgonów z powodu choroby wśród dzieci w wieku powyżej 1 roku życia.

Średnie wskaźniki przeżywalności poprawiły się w ostatnich dekadach, ale mimo że w przypadku niektórych schorzeń poczyniono ogromne postępy, to w przypadku innych rezultaty leczenia są bardzo złe. Znaczne różnice między wskaźnikami przeżywalności również stanowią wyzwanie w Europie — znacznie gorsze wyniki obserwuje się w Europie Wschodniej.

Europejska sieć referencyjna PaedCan dąży do zwiększenia dostępu do wysokiej jakości opieki zdrowotnej dla dzieci chorych na raka ze schorzeniami wymagającymi specjalistycznej wiedzy i narzędzi, które nie są powszechnie dostępne ze względu na rzadkie występowanie przypadków



Zostanie też utworzona sieć komitetów onkologicznych ds. nowotworów u dzieci z wykorzystaniem narzędzi informatycznych w celu wymiany wiedzy i porad.

i brak zasobów. Sieć czerpie z wyników wcześniejszych finansowanych ze środków UE projektów ENCCA, PanCare i Expo-R-Net. Europejska sieć referencyjna PaedCan tworzy plan ośrodków specjalistycznych, aby poprawić ich widoczność dla świadczeniodawców i pacjentów. Zostanie też utworzona sieć komitetów onkologicznych ds. nowotworów u dzieci z wykorzystaniem narzędzi informatycznych w celu wymiany wiedzy i porad.

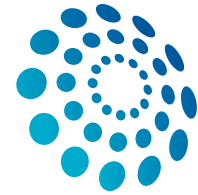
Celem sieci jest zwiększenie wskaźnika przeżywalności u dzieci chorujących na raka oraz poprawa jakości ich życia poprzez wspieranie

współpracy, badań i szkoleń, a ostatecznym celem jest zmniejszenie bieżących różnic w zakresie przeżywalności dzieci z nowotworem i zdolności do zapewniania opieki zdrowotnej w państwach członkowskich UE. ■

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Ruth Ladenstein
Instytut ds. Badań Raka u Dzieci/Szpital Dziecięcy Św. Anny, Wiedeń, Austria

Europejska sieć referencyjna ds. chorób hepatologicznych (ERN RARE-LIVER)



Rzadkie choroby wątroby mogą powodować progresywne urazy wątroby prowadzące do zwłóknienia i marskości wątroby. Powikłania marskości wątroby mogą prowadzić do zgonu, a w wielu przypadkach jedynym skutecznym leczeniem jest przeszczep wątroby. Zmęczenie, świąd w schorzeniach cholestatycznych, ból i obrzęk brzucha w schorzeniach torbielowych znacząco wpływają na jakość życia.

W przypadku dzieci opóźnienie diagnozy oraz niezdolność do rozwoju i osiągania istotnych etapów rozwojowych stanowią dodatkowe bardzo istotne czynniki, podobnie jak wyzwania związane z korzystaniem z opieki w okresie dojrzewania.

Europejska sieć referencyjna RARE-LIVER zajmuje się trzema grupami tematycznymi: autoimmunologicznymi chorobami wątroby, metaboliczną arterią przewodu żółciowego i powiązanymi chorobami wątroby oraz strukturalnymi chorobami wątroby. Sieć po raz pierwszy w pełni integruje opiekę nad osobami dorosłymi i dziećmi z chorobami wątroby, ze szczególnym uwzględnieniem potrzeb populacji przejściowych i skutków dla rodzin w przypadku zdiagnozowania choroby genetycznej.



Sieć po raz pierwszy w pełni integruje opiekę nad osobami dorosłymi i dziećmi z chorobami wątroby.

Opracowanie aktualnych wytycznych stanowi kwestię priorytetową. Wytyczne dotyczące opieki będą wdrażane we współpracy z ze stowarzyszeniem EASL (European Association for the Study of the Liver) oraz towarzystwem ESPGHAN (European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition). Działania te będą wspierane przez standaryzację kluczowych badań diagnostycznych i prognostycznych.

Zwiększenie świadomości na temat rzadkich chorób wątroby wśród lekarzy i równy dostęp

do szybko rozwijających się możliwości leczenia to główne wyzwania, z którymi należy się zmierzyć.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor David Jones

Zespół szpitali w Newcastle upon Tyne, NHS Foundation Trust, Zjednoczone Królestwo

Europejska sieć referencyjna ds. chorób tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego (ERN ReCONNET)



Rzadkie choroby tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego obejmują wiele chorób i zespołów, które mają ogromny wpływ na dobre samopoczucie pacjenta. Zaliczają się do nich schorzenia dziedziczne i układowe choroby autoimmunologiczne, takie jak stwardnienie układowe, mieszane choroby tkanki łącznej, idiopatyczne miopatie zapalne, niezróżnicowane choroby tkanki łącznej oraz zespół antyfosfolipidowy. Opóźnienie diagnozy, szczególnie w przypadku rzadkich i skomplikowanych postaci schorzeń, stanowi powszechny problem.

Sieć dzieli rzadkie choroby tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego na trzy główne grupy tematyczne: rzadkie choroby autoimmunologiczne, skomplikowane choroby autoimmunologiczne i rzadkie dziedziczne choroby tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego.

Celem sieci ReCONNET jest usprawnienie wczesnej diagnostyki, zarządzanie pacjentami, zapewnianie opieki i wirtualne omawianie



Sieć podniesie poziom wiedzy naukowej na temat rzadkich chorób tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego i ułatwi tworzenie dużych baz danych w celu identyfikacji nowych klinicznych lub biologicznych markerów wspomagających diagnozę.

przypadków klinicznych w ramach sieci oraz konsultacje z ośrodkami stowarzyszonymi. Wykorzystanie technologii informatycznych ułatwi współpracę pomiędzy ośrodkami. Sieć podniesie poziom wiedzy naukowej na temat rzadkich chorób tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego i ułatwi tworzenie dużych baz danych w celu identyfikacji nowych klinicznych lub biologicznych markerów wspomagających diagnozę.

Zostaną opracowane i rozpowszechnione programy edukacyjne dla pacjentów i ich rodzin, a ponadto zostaną wdrożone nowe wytyczne i środki kontroli jakości. Priorytetem jest również udoskonalenie protokołów terapeutycznych oraz zwiększenie zaangażowania pacjenta.

KOORDYNATOR SIECI

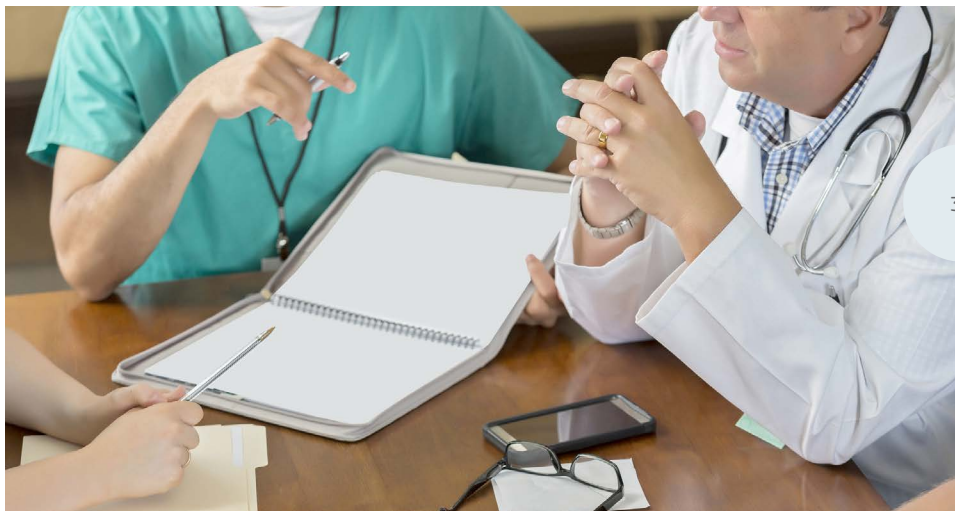
Profesor Marta Mosca
*Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Włochy*

Krajowe polityki w sprawie rzadkich chorób

Państwa członkowskie UE są odpowiedzialne za krajową politykę zdrowotną i świadczenie usług zdrowotnych. w 2009 r. Europejska Rada Ministrów Zdrowia zaleciła⁽¹⁾, aby kraje członkowskie ustanowiły i wdrożyły plany lub strategie do końca 2013 r. w celu wspierania pacjentów cierpiących na rzadkie choroby. Zgodnie z zaleceniem plany zostaną zaprojektowane tak, aby:

- + Nadawać kierunek i strukturę działaniom na rzecz zwalczania chorób rzadkich w krajowych systemach ochrony zdrowia i opieki społecznej
- + Integrować inicjatywy na szczeblu lokalnym, regionalnym i krajowym z planami lub strategiami w celu zapewnienia kompleksowego podejścia
- + Określać działania priorytetowe wraz z celami i mechanizmami kontroli

Wdrażanie krajowych planów/strategii było wspierane projektami finansowanymi z programów UE w dziedzinie zdrowia. w 2009 r. tematyka chorób rzadkich była



stosunkowo nowym i innowacyjnym zagadnieniem w większości państw członkowskich, a tylko cztery państwa wdrożyły krajowe plany. Obecnie 23 państwa członkowskie przyjęły plan/strategię.

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

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

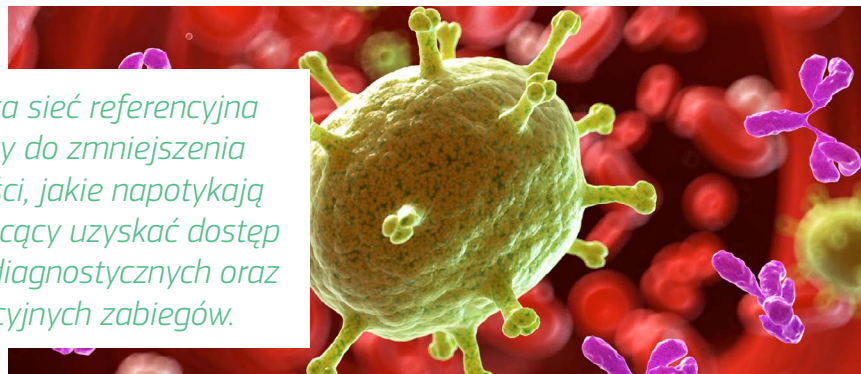
Europejska sieć referencyjna ds. niedoboru odporności, chorób autozapalnych i autoimmunologicznych (ERN RITA)



Sieć RITA zrzesza wiodące europejskie ośrodki posiadające doświadczenie w diagnostyce i leczeniu rzadkich chorób immunologicznych. Zaliczają się do nich potencjalnie zagrażające życiu schorzenia, które wymagają opieki zapewnianej przez zespoły multidyscyplinarne przy wykorzystaniu złożonej oceny diagnostycznej oraz wyspecjalizowanych sposobów leczenia. Sieć dzieli te choroby na trzy grupy tematyczne: pierwotny niedobór odporności (PID), zaburzenia autoimmunologiczne oraz zaburzenia autozapalne. Ponadto istnieje podgrupa reumatologii dziecięcej, która zawiera podgrupy chorób autoimmunologicznych i autozapalnych.

Sieć wykorzystuje efekty prac europejskich towarzystw naukowych, które stworzyły rejestry pacjentów, opracowały wytyczne kliniczne, nawiązały współpracę badawczą, prowadzą działalność dydaktyczną i zapewniają powiązania z organizacjami pacjentów.

Europejska sieć referencyjna RITA dąży do zmniejszenia nierówności, jakie napotykają pacjenci chcący uzyskać dostęp do badań diagnostycznych oraz innowacyjnych zabiegów.



Europejska sieć referencyjna RITA dąży do zmniejszenia nierówności, jakie napotykają pacjenci chcący uzyskać dostęp do badań diagnostycznych oraz innowacyjnych zabiegów, takich jak terapie biologiczne, wymiana immunoglobuliny, przeszczep komórek macierzystych i terapia genowa.

Ma ona na celu powiązanie istniejących rejestrów, opracowanie ogólnoeuropejskich wytycznych klinicznych, utworzenie grupy zadaniowej genetyków na potrzeby kontroli jakości technologii sekwencjonowania nowej generacji, stworzenie narzędzia do nadzoru nad bezpieczeństwem farmakoterapii w tych rzadkich przypadkach chorób, powołanie grupy zadaniowej ds. prawidłowego wykorzystania i monitorowania terapii

biologicznych w chorobach o podłożu immunologicznym, połączenie i poprawę terapii wykorzystujących komórki macierzyste oraz terapii genowych dla pacjentów, wspieranie współpracy pomiędzy stowarzyszeniami pacjentów oraz zrzeszanie specjalistów zajmujących się chorobami dzieci i dorosłych ze wszystkich trzech grup tematycznych.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Andrew Cant

*Zespół szpitali w Newcastle upon Tyne,
NHS Foundation Trust, Zjednoczone
Królestwo*

Europejska sieć referencyjna ds. chorób neurologicznych (ERN-RND)



Celem europejskiej sieci referencyjnej ds. rzadkich chorób neurologicznych (ERN-RND) jest spełnienie potrzeb ponad 500 000 osób cierpiących na rzadkie choroby neurologiczne w Europie. Ze względu na znaczną heterogeniczność fenotypów i genotypów pacjentów z rzadką chorobą neurologiczną 60% z nich nie zostało jeszcze zdiagnozowanych.

Celem europejskiej sieci referencyjnej RND jest wypełnienie tych luk poprzez zapewnienie dostępu do wirtualnych multidyscyplinarnych konsultacji, zwiększenie liczby pacjentów w rejestrach o 20%, a także poprawa rezultatów leczenia i podniesienie odsetka osób otrzymujących końcową diagnozę o 20%. Zostaną opracowane multidyscyplinarne ścieżki opieki we współpracy z Europejskim Stowarzyszeniem ds. Ścieżek Leczenia (EPA) oraz portalem ORPHANET.

Sieć wykorzystuje istniejącą infrastrukturę poprzez łączenie wielu dojrzałych sieci ds. rzadkich chorób neurologicznych pod parasolem europejskiej sieci referencyjnej RND



*Ponad 500 000 osób
cierpiących na rzadkie choroby
neurologiczne w Europie
60% nie zostało jeszcze
zdiagnozowanych.*

i uzupełnianie funkcjonujących rejestrów schorzeń, takich jak choroba Huntingtona i ataksja.

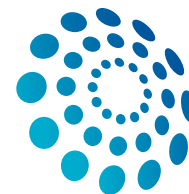
Zostanie opracowany zewnętrzny system oceny jakości na potrzeby standaryzacji kluczowych badań diagnostycznych we współpracy z Europejską Siecią Kontroli Jakości Badań Genetycznych, dzięki czemu wszyscy pacjenci będą mieć dostęp do takich samych możliwości diagnostycznych. Europejska sieć referencyjna RND będzie wspierać szkolenia, badania

i innowacje oraz interwencje, a także zapewniać, że głos pacjentów jest brany pod uwagę.

KOORDYNATOR SIECI

Dr Holm Graessner
Szpital Uniwersytecki w Tybindze,
Niemcy

Europejska sieć referencyjna ds. schorzeń skóry (ERN Skin)



Wiele chorób skóry ma poważny wpływ na pacjentów i może wiązać się z ryzykiem wystąpienia nowotworu. Rozpoznanie rzadkich i skomplikowanych chorób skóry wymaga pełnej oceny stanu skóry, błon śluzowych i innych układów, a także wykonania biopsji skóry. Tylko doświadczony dermatolog może rozróżnić te skomplikowane schorzenia. Brak specjalistycznej diagnozy uniemożliwia skuteczne leczenie. Może to stanowić duże obciążenie fizyczne i psychiczne dla pacjentów.

Sieć zrzesza czołowych ekspertów w dziedzinie rzadkich chorób skóry dzieci i dorosłych w celu wymiany wiedzy, aktualizowania i opracowywania wytycznych dotyczących najlepszych praktyk oraz poprawy kształcenia zawodowego i edukacji pacjentów.

Jej celem jest poprawa organizacji systemów opieki zdrowotnej poprzez połączenie zasobów, w tym stworzenie platformy dla patologów na potrzeby scentralizowanego badania próbek i wspólnych dyskusji na temat trudnych przypadków. Zostaną utworzone multidyscyplinarne zespoły odpowiadające za poszczególne choroby. Każdy taki zespół będzie się składał z dermatologa, pielęgniarka,



Prowadzone będą kompleksowe badania społeczno-gospodarcze w dziedzinie indywidualnego obciążenia chorobą.

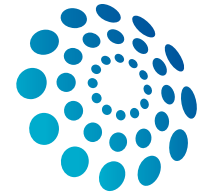
psychologa, genetyka, dietetyka i patologa, a także innych specjalistów wedle potrzeby.

Europejska sieć referencyjna Skin stworzy również rejestry rzadkich chorób skóry, umożliwiające prowadzenie programów badawczych i badań klinicznych z dobrze scharakteryzowanymi pacjentami, a także badań terapeutycznych z dostatecznie dużymi kohortami pacjentów. Ponadto prowadzone będą kompleksowe badania społeczno-gospodarcze w dziedzinie indywidualnego obciążenia chorobą. ■

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Christine Bodemer
Necker Enfants Malades Hôpital, Oddział Dermatologii, APHP, Paryż, Francja

Europejska sieć referencyjna ds. przeszczepów u dzieci (ERN TRANSPLANT-CHILD)



Transplantologia dziecięca, zarówno przeszczepy narządów litych, jak i komórek macierzystych homopoezy, to jedyny dostępny sposób leczenia kilku rzadkich chorób.

Zapewnienie optymalnej opieki po przeszczepie wymaga skoordynowanych wysiłków multidyscyplinarnego zespołu. Po przeszczepie pacjenci muszą stale przyjmować leczenie immunosupresyjne, aby uniknąć odrzucenia. Wymaga to monitorowania powikłań po przeszczepie w celu przedłużenia życia i zwiększenia jego jakości. Europejska sieć referencyjna TRANSPLANT-CHILD zrzesza specjalistów z dziedziny transplantologii dziecięcej i opieki po przeszczepie w celu poprawy wyników leczenia dla dzieci i ich rodzin.

Sieć dąży do skrócenia czasu hospitalizacji i upowszechnienia wykorzystania skomplikowanych i długoterminowych sposobów leczenia. Jej celem jest poprawa usług pomocy psychologicznej dla dzieci, które wchodzą

Sieć dąży do skrócenia czasu hospitalizacji i upowszechnienia wykorzystania skomplikowanych i długoterminowych sposobów leczenia.

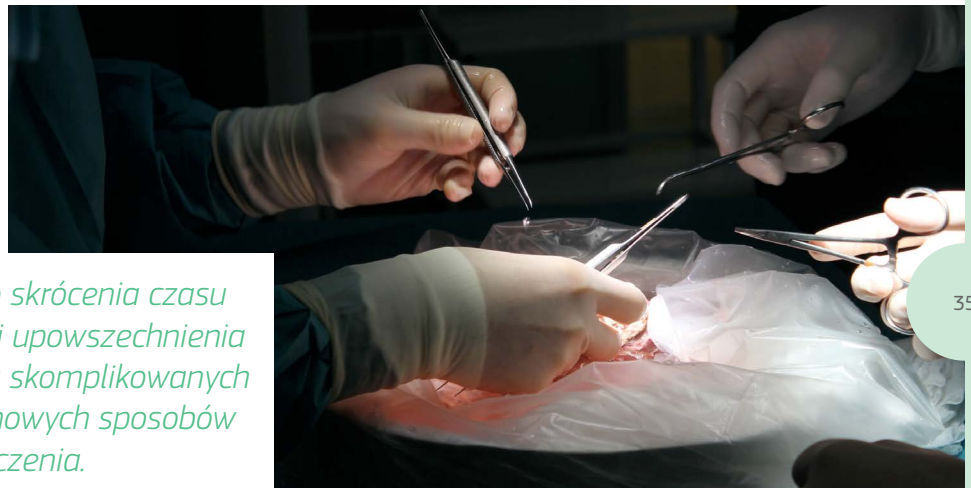
w dorosłość. Sieć TRANSPLANT-CHILD będzie udostępniać najnowsze techniki oraz innowacje medyczne, farmakologiczne i terapeutyczne. Jej członkowie zajmują się również rozpowszechnianiem zharmonizowanych wytycznych dotyczących praktyk klinicznych i rozwoju spersonalizowanej medycyny w dziedzinie transplantologii dziecięcej.

Sieć TRANSPLANT-CHILD chce zmniejszyć koszty związane z transplantacją, np. z ponownym przeszczepem i leczeniem farmakologicznym, a także ujednoczyć opiekę w dziedzinie transplantologii dziecięcej, aby zminimalizować

ryzyko powikłań po przeszczepie. Wspólnie członkowie europejscy eksperci z dziedziny transplantologii pracują nad ograniczeniem wskaźników śmiertelności i zachorowalności związanych z przeszczepem u dzieci.

KOORDYNATOR SIECI

Dr Paloma Jara Vega
Hospital Universitario La Paz,
Hiszpania



Dążenie do poprawy wyników leczenia pacjentów: rola organizacji pacjentów

Europejskie sieci referencyjne skupiają się na pacjentach. Organizacje pacjentów, a w szczególności EURORDIS, odgrywały aktywną rolę w rozwoju sieci przez ponad dekadę, zapewniając, by priorytetem było zwiększenie doskonałości klinicznej i poprawa wyników leczenia pacjentów, a także zagwarantowanie równego dostępu do wysokiej jakości opieki w całej Europie. EURORDIS jest pozarządową organizacją pacjentów, która zrzesza 733 organizacje pacjentów cierpiących na rzadkie choroby w 64 krajach.

„Byliśmy przy narodzinach tego pomysłu podczas prac grupy roboczej wysokiego szczebla ds. usług zdrowotnych i opieki medycznej, która przełożyła działalność europejskich sieci referencyjnych na dyrektywę w sprawie praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej”, mówi Matt Bolz-Johnson, dyrektor

ds. opieki zdrowotnej i badań w EURORDIS. „Przebyliśmy długą drogę wraz z państwami członkowskimi i Komisją Europejską — od narodzin koncepcji po opracowanie ustawodawstwa i powołanie europejskich sieci referencyjnych do życia”.

Jako solidny partner w pielęgnowaniu koncepcji europejskich sieci referencyjnych organizacja EURORDIS zapewniała pełne zaangażowanie pacjentów i techniczne zrozumienie, w jaki sposób zaangażowanie pacjentów w działania sieci może zapewnić pacjentom prawdziwą wartość dodaną.

„Sieci mogą przynieść namacalne korzyści pacjentom cierpiącym na rzadkie i skomplikowane schorzenia”, mówi Bolz-Johnson. „Europejskie sieci referencyjne wyeliminują poczucie izolacji, jakie towarzyszy specjalistom ds. rzadkich chorób, i zwiększą

„Sieci mogą przynieść namacalne korzyści pacjentom cierpiącym na rzadkie i skomplikowane schorzenia”.

widoczność ekspertów dla pacjentów w całej Europie, dzięki czemu pacjenci będą szybciej trafiać do właściwego lekarza”.

Jedną z najważniejszych korzyści europejskich sieci referencyjnych dla pacjentów będzie ich zdolność do przyspieszania diagnozy i zmniejszania liczby niezdiagnozowanych lub błędnie zdiagnozowanych przypadków. Bolz-Johnson mówi, że sieci „będą oznaczać koniec diagnostycznej odysei”.

W przypadku wielu rzadkich chorób nie ma obecnie dostępnych sposobów leczenia. Europejskie sieci referencyjne mają stworzyć kulturę kształcenia, dzięki której mogą stać się kuźnią innowacyjności. Opracowanie prostych narzędzi do pomiaru rezultatów leczenia poszczególnych chorób otworzy drzwi do szybszej identyfikacji i stosowania optymalnych zabiegów medycznych lub chirurgicznych.

„Wzmocni to najlepsze praktyki, ponieważ członkowie europejskich sieci referencyjnych będą się mogli uczyć od siebie nawzajem”, wyjaśnia Johnson. **„Eksperci będą mogli przedstawiać swoje przypadki w czasie rzeczywistym podczas wirtualnych spotkań, a także dokonywać przeglądu wyników leczenia retrospektywnie w celu określenia optymalnych rozwiązań”.**

Pacjenci mają nadzieję, że europejskie sieci referencyjne wywrą realny wpływ na ich życie: „Wierzymy, że dzięki wymianie doświadczeń i wiedzy będziemy mogli lepiej wykorzystać dostępną wiedzę i wytworzyć nową, aby zaoszczędzić znaczną poprawę wyników opieki w przypadku wielu rzadkich chorób w ciągu kilku lat od założenia europejskich sieci referencyjnych”, mówi Bolz-Johnson. **„Europejskie sieci referencyjne muszą teraz wykazać swoją użyteczność”.**



„Europejskie sieci referencyjne wyeliminują poczucie izolacji, jakie towarzyszy specjalistom ds. rzadkich chorób, i zwiększą widoczność ekspertów dla pacjentów w całej Europie, dzięki czemu pacjenci będą szybciej trafiać do właściwego lekarza”.

Europejska sieć referencyjna ds. dziedzicznych zaburzeń metabolicznych (MetabERN)



38

Rzadkie choroby metaboliczne, których zidentyfikowano ponad 700, w ujęciu jednostkowym są rzadkie, ale w ujęciu ogólnym występują często. Wiele chorób metabolicznych ma ciężkie, czasem zagrażające życiu, konsekwencje dla pacjentów. Takie schorzenia obejmują wszystkie narządy, dotyczą ludzi w każdym wieku i wymagają multidyscyplinarnej współpracy szeregu specjalistów.

Wczesna diagnoza może poprawić wyniki, ale zaledwie 5% znanych rzadkich chorób metabolicznych jest obecnie uwzględniane w programach badań przesiewowych noworodków w Europie. Istnieje zatem potrzeba harmonizacji programów krajowych. w przypadku wielu tych schorzeń wiedza na temat etiologii, skuteczności i bezpieczeństwa leczenia i długookresowej kontroli jest niekompletna.

Celem sieci MetabERN jest poprawa jakości życia osób dotkniętych tą bardzo niejednorodną grupą chorób, które podzielono na siedem głównych kategorii. Jest to pierwsza tego

Sieć MetabERN udostępni platformę do konsultacji w czasie rzeczywistym na potrzeby klinicznych procesów decyzyjnych. Będzie również wspierać translacyjne programy badawcze w całym spektrum rzadkich chorób metabolicznych. Będzie.



rodzaju ogólnoeuropejska sieć zajmująca się wszystkimi schorzeniami metabolicznymi.

Sieć pracuje nad utworzeniem wykazu chorób metabolicznych, gromadzeniem informacji dla pacjentów i organizowaniem sesji szkoleniowych, pogłębianiem współpracy w dziedzinie diagnostyki nowych chorób, a także nad ustanowieniem długoterminowego punktu referencyjnego w celu udostępnienia wiedzy specjalistycznej pacjentom.

Sieć MetabERN udostępni platformę do konsultacji w czasie rzeczywistym na potrzeby klinicznych procesów decyzyjnych. Będzie

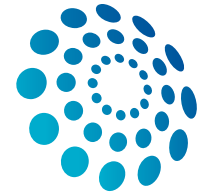
również wspierać translacyjne programy badawcze w całym spektrum rzadkich chorób metabolicznych. Będzie dzielić się wiedzą w ramach sieci i poza nią poprzez rozszerzenie na dodatkowe regiony i kraje.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Maurizio Scarpa

Helios Dr Horst Schmidt Kliniken, Niemcy

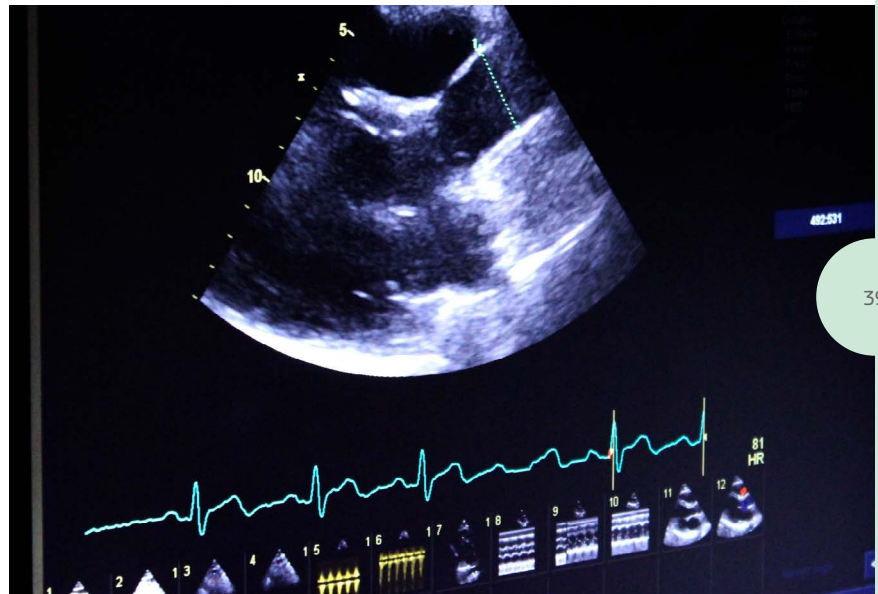
Europejska sieć referencyjna ds. wielonarządowych chorób naczyniowych (VASCERN)



Rzadkie wielonarządowe choroby naczyniowe obejmują zaburzenia, które mają wpływ na wszystkie rodzaje naczyń krwionośnych, co ma konsekwencje dla różnych układów organizmu. Choroby te wymagają multidyscyplinarnego podejścia do opieki.

Sieć VASCERN zrzesza pięć grup roboczych ds. rzadkich chorób: grupa robocza ds. dziedzicznej teleangiektazji krwotocznej (HHT-WG), grupa robocza ds. dziedzicznych chorób aorty piersiowej (HTAD-WG), grupa robocza ds. zespołu średnich tętnic (zespołu naczyniowego Ehlersa-Danlosa) (MSA-WG), grupa robocza ds. dziecięcego i pierwotnego obrzęku limfatycznego (PPL-WG) oraz grupa robocza ds. zaburzeń naczyniowych (VASCA-WG). Specjalna grupa robocza ds. pacjentów umożliwia zaangażowanie przedstawicieli pacjentów we wszystkie działania europejskiej sieci referencyjnej. Ponadto ustanowiono kilka tematycznych grup roboczych, które będą się zajmować komunikacją, e-zdrowiem, etyką, rejestracją pacjentów oraz szkoleniem i kształceniem.

Nawiązywanie kontaktów, udostępnianie i szerzenie wiedzy, promowanie najlepszych praktyk, wytycznych i wyników klinicznych, wzmacnianie pozycji pacjentów i pogłębianie wiedzy poprzez



badania kliniczne i podstawowe należą do głównych celów sieci VASCERN.

Pracownicy służby zdrowia należący do sieci VASCERN będą dawać wykłady ze swoich dziedzin, a także udostępniać materiały edukacyjne w Internecie. Będą organizowane jednodniowe staże, aby studenci z UE mogli dowiedzieć się więcej na temat tych rzadkich schorzeń. Sieć będzie również dzielić się wiedzą z pracownikami służby zdrowia, którzy do niej nie należą.

KOORDYNATOR SIECI

Profesor Guillaume Jondeau
AP-HP, Hôpital Bichat, Paryż, Francja

Katalog europejskich sieci referencyjnych

Endo-ERN	Europejska sieć referencyjna ds. zaburzeń endokrynologicznych
ERKNet	Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerek
ERN BOND	Europejska sieć referencyjna ds. schorzeń kości
ERN CRANIO	Europejska sieć referencyjna ds. anomalii rozwoju twarzoczaszki i zaburzeń laryngologicznych
ERN EpiCARE	Europejska sieć referencyjna ds. padaczki
ERN EURACAN	Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u osób dorosłych (guzy lite)
ERN EuroBloodNet	Europejska sieć referencyjna ds. chorób hematologicznych
ERN eUROGEN	Europejska sieć referencyjna ds. chorób i schorzeń układu moczowo-płciowego
ERN EURO-NMD	Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerwowo-mięśniowych
ERN EYE	Europejska sieć referencyjna ds. chorób oczu
ERN GENTURIS	Europejska sieć referencyjna ds. zespołów genetycznego ryzyka rozwoju nowotworu
ERN GUARD-HEART	Europejska sieć referencyjna ds. chorób serca
ERNICA	Europejska sieć referencyjna ds. dziedzicznych i wrodzonych zaburzeń
ERN ITHACA	Europejska sieć referencyjna ds. wad wrodzonych i rzadkich niepełnosprawności umysłowych
ERN LUNG	Europejska sieć referencyjna ds. chorób układu oddechowego
ERN PaedCan	Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u dzieci i młodzieży (hemato-onkologia)
ERN RARE-LIVER	Europejska sieć referencyjna ds. chorób hepatologicznych
ERN RECONNET	Europejska sieć referencyjna ds. chorób tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego
ERN RITA	Europejska sieć referencyjna ds. niedoboru odporności, chorób autozapalnych i autoimmunologicznych
ERN-RND	Europejska sieć referencyjna ds. chorób neurologicznych
ERN Skin	Europejska sieć referencyjna ds. schorzeń skóry
ERN TRANSPLANT-CHILD	Europejska sieć referencyjna ds. przeszczepów u dzieci
MetabERN	Europejska sieć referencyjna ds. dziedzicznych zaburzeń metabolicznych
VASCERN	Europejska sieć referencyjna ds. wielonarządowych chorób naczyniowych

JAK OTRZYMAĆ PUBLIKACJE UE

Publikacje bezpłatne:

- jeden egzemplarz:
w EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>)
- kilka egzemplarzy (lub mapy, plakaty):
w przedstawicielstwach Unii Europejskiej (http://ec.europa.eu/represent_pl.htm)
w delegaturach Unii Europejskiej w krajach poza UE:
(http://eeas.europa.eu/delegations/index_pl.htm)
kontaktując się z Europe Direct (http://europa.eu/eurodirect/index_pl.htm)
lub dzwoniąc pod numer 00 800 6 7 8 9 10 11 (numer bezpłatny w całej UE) (*).

(*) Informacje są udzielane nieodpłatnie, większość połączeń również jest bezpłatna (niektórzy operatorzy, hotele lub telefony publiczne mogą naliczać opłaty).

Publikacje płatne:

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

Każdego roku pół miliona osób w Europie zapada na rzadką chorobę. Żaden kraj nie może sprostać temu wyzwaniu samodzielnie.

Europejskie sieci referencyjne to sieci wirtualne, które łączą specjalistów z całej UE.

Wspólnie będą zwalczać choroby rzadkie lub skomplikowane schorzenia poprzez poprawę diagnostyki i dostępu do specjalistycznej opieki.

Więcej informacji na temat europejskich sieci referencyjnych



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

