Euroopan komissio

European Reference Networks

Työtä harvinaisista, vähän esiintyvistä ja vaikeista sairauksista kärsivien hyväksi

Share.Care.Cure.

Terveys

Tässä asiakirjassa esitettyjä mielipiteitä ei voida pitää Euroopan komission virallisena kantana.

Luxemburg: Euroopan unionin julkaisutoimisto, 2022.

© Euroopan unioni, 2022.

Euroopan komission asiakirjojen uudelleenkäyttöä koskevat periaatteet perustuvat 12. joulukuuta 2011 annettuun komission päätökseen 2011/833/EU (EUVL L 330, 14.12.2011, s. 39). Jollei toisin mainita, tämän asiakirjan uudelleenkäyttö on sallittua Creative Commons Attribution 4.0 International (CC-BY 4.0) -lisenssin mukaisesti (https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/). Tämä tarkoittaa sitä, että uudelleenkäyttö on sallittua, kunhan lähde mainitaan asianmukaisesti ja mahdollisesti tehdyt muutokset ilmoitetaan.

Sellaisten aineiston osien käyttö tai jäljentäminen, jotka eivät ole Euroopan unionin omaisuutta, saattaa edellyttää lupaa suoraan asianomaisilta oikeudenhaltijoilta. Euroopan unionilla ei ole tekijänoikeutta seuraaviin aineiston osiin:
Cover illustration © European Union
Photo credits: © European Commission, © ERN EURO-NMD and JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), © ERN CRANIO, © ERN EpiCARE, The Christie, Manchester, UK, © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, United Kingdom, © ERN GUARD, © ERNICA, © University Hospital Tübingen (ERN-RND coordinating organisation), © ERN TRANSPLANTChild, © APHP, VASCERN 2015, © Shutterstock.

Print	ISBN 978-92-76-53847-9	doi:10.2875/99598	EW-05-22-174-FI-C
PDF	ISBN 978-92-76-53823-3	doi:10.2875/953991	EW-05-22-174-FI-N

European Reference Networks

Työtä harvinaisista, vähän esiintyvistä ja vaikeista sairauksista kärsivien hyväksi

Share.Care.Cure.

Eurooppalaisten osaamisverkostojen koko potentiaali harvinaissairaiden käyttöön

Yann Le Cam
potilasjärjestö EURORDIS – Rare Diseases Europen toimitusjohtaja

Eurooppalaiset osaamisverkostot (ERN-verkostot) ovat yksi Euroopan harvinaisten sairauksien yhteisön suurimmista saavutuksista. Niistä on tullut inspiraation lähde maailmanlaajuisille toimille rajatylittävää terveydenhuoltoa koskevan EU:n direktiivin sekä Euroopan komission ja EU-maiden toimien ansiosta.

Nykyiset 24 harvinaisten ja monitekijäisten sairauksien ERN-verkostoa ovat potilasasiamiesten, kliinisten johtajien ja terveydenhuoltojärjestelmien johtajien jatkuvan kumppanuuden tulos. Edistystä tapahtuu asteittain, sillä verkostot on nyt muodostettu ja ne kokeilevat uusia tapoja tehdä rajatylittävää yhteistyötä. ERN-verkostot ovat jo osoittaneet sellaisen yhteistyöhön perustuvan oppimisekosysteemin potentiaalin, jossa tuotetaan ja jaetaan tietoa paitsi kullakin sairauskohtaisella alalla, yhä useammin myös eri erikoisalojen ja sairauksien kesken.

Meidän on nyt tuettava näitä verkostoja, jos haluamme hyödyntää niiden koko potentiaalin ja yhdistää tämän uuden rakenteen kansallisiin terveydenhuoltojärjestelmiimme. ERN-mallin olisi oltava kansallisten terveydenhuoltojärjestelmien jatke, joka antaa niille mahdollisuuden tarjota uutta, pitkälle erikoistunutta EU:n laajuisen verkoston asiantuntemusta, joka parantaa kansallisella tasolla annettavaa monialaista hoitoa.

ERN-verkostoilla ja niiden jäsenillä on hyvät edellytykset toimia jäsenmaiden terveydenhuoltojärjestelmien muutosta edistävänä voimana. Ne voivat tarjota ennennäkemätöntä asiantuntemusta kaikkialla EU:ssa paikallisten resurssien ja taitojen täydentämiseksi, edistää yhteistyökulttuuria ja tiedon yhteistuottamista, toteuttaa sähköisen terveydenhuollon teknologioiden vastuulliseen ja eettiseen käyttöön liittyviä pilottihankkeita ja laajentaa niiden käyttöä kansanterveyteen liittyvien tavoitteiden saavuttamiseksi sekä koota yhteen potilastietoihin perustuvaa tutkimusta ja hoitoa. ERN-verkostot tasoittavat tietä innovatiiviselle, kokonaisvaltaiselle ja integroidulle lääketieteellistä hoitoa ja sosiaalista tukea koskevalle lähestymistavalle.

ERN-verkostot voivat auttaa poistamaan esteitä harvinaissairaiden tieltä ja auttaa heitä saamaan pitkälle erikoistuneita terveyspalveluja, mikä puolestaan edistää terveydenhuollon yleisen saatavuuden toteutumista, nopeuttaa diagnoosin saamista ja tarjoaa potilaille parhaat mahdolliset hoitovaihtoehdot.

Vei yli vuosikymmenen, että ajatus monitekijäisiä ja harvinaisia sairauksia koskevasta rajatylittävän terveydenhuollon yhteistyöstä, jonka taustavoimana toimivat ERN-verkostot, kehittyi ja päätyi EU:n lainsäädäntöön. Verkostot kehittyvät kuitenkin tällä hetkellä nopeasti muuttuvassa poliittisessa ympäristössä. Vaatimukset ja halu lisätä terveysalalla toteutettavaa EU:n koordinointia ovat kasvussa, ja ne ovatkin keskeinen osa komission ehdotusta Euroopan terveysunionin rakentamisesta. Verkostojen kehittämisen seuraavassa vaiheessa tämä tahto olisi valjastettava hoitotulosten parantamiseksi ja terveydenhuollon rajatylittävän yhteistyön lisäämiseksi. Tämän kehityksen ohjenuorana olisi oltava visio sellaisesta kehittyneestä ERN-verkostojen järjestelmästä vuoteen 2030 mennessä, jossa kukaan harvinaista sairautta sairastava ei koe epävarmuutta diagnoosistaan ja hoidostaan.

Yann Le Cam
potilasjärjestö EURORDIS – Rare Diseases Europen toimitusjohtaja

Sisällys

Eurooppalaisten osaamisverkostojen koko potentiaali käyttöön 4

Taustaa 7

Mitä ovat eurooppalaiset osaamisverkostot? 8

Luustosairauksien ERN-verkosto (ERN BOND) 9

Kraniofasiaalisten rakennepoikkeamien sekä korva-, nenä- ja kurkkutautien ERN-verkosto (ERN CRANIO) 10

Lisäarvoa potilaille ja ammattilaisille 11

Endokriinisten sairauksien ERN-verkosto (Endo-ERN) 12

Harvinaisten ja vaikeiden epilepsioiden ERN-verkosto (EpiCARE) . . . 13

ERN-verkostojen hyväksyminen 14

Munuaissairauksien ERN-verkosto (ERKNet) 15

Harvinaisten neurologisten sairauksien ERN-verkosto (ERN-RND) . . . 16

Perinnöllisten ja synnynnäisten (ruuansulatuselimistön ja -kanavan) poikkeavuuksien ERN-verkosto (ERNICA) 17

Jäsenvaltiot ohjaimissa 18

Hengitysteiden sairauksien ERN-verkosto (ERN LUNG) 19

Ihosairauksien ERN-verkosto (ERN Skin) 20

Aikuisten syöpien (kiinteiden kasvaimien) ERN-verkosto (ERN EURACAN) 21

Eurooppa: maailmanlaajuinen osaamisen huippuyksikkö 22

Hematologisten sairauksien ERN-verkosto (ERN-EuroBloodNet) 23

Urogenitaalisten ja peräsuolen sairauksien ja häiriöiden ERN-verkosto (ERN eUROGEN) 24

Yhteistyö käytännössä 25

Sidoskumppanit 25

Neuromuskulaaristen sairauksien ERN-verkosto (ERN EURO-NMD) . 26

Silmäsairauksien ERN-verkosto (ERN-EYE) 27

Perinnöllisten syöpäalttiusoireyhtymien ERN-verkosto (ERN GENTURIS) 28

ERN-verkoston johtaminen 29

Harvinaisten sydänsairauksien ERN-verkosto (ERN GUARD-Heart) . . 30

Synnynnäisten epämuodostumien ja harvinaisten hermoston kehityshäiriöiden ERN-verkosto (ERN ITHACA) 31

Perinnöllisten aineenvaihduntasairauksien ERN-verkosto (MetabERN) 32

Harvinaisia sairauksia koskevat kansalliset politiikat 33

Lasten syöpien (hemato-onkologia) ERN-verkosto (ERN PaedCan) 34

Maksasairauksien ERN-verkosto (ERN RARE-LIVER) 35

Tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairauksien ERN-verkosto (ERN ReCONNET) 36

Potilasjärjestöjen rooli 37

Immuunipuutoksen, autoinflammatoristen sairauksien ja autoimmuunisairauksien ERN-verkosto (ERN RITA) 38

Lasten elinsiirtojen ERN-verkosto (ERN TransplantChild) 39

Monielimellisten verisuonisairauksien ERN-verkosto (VASCERN) 40

ERN-hakemisto 41

Taustaa

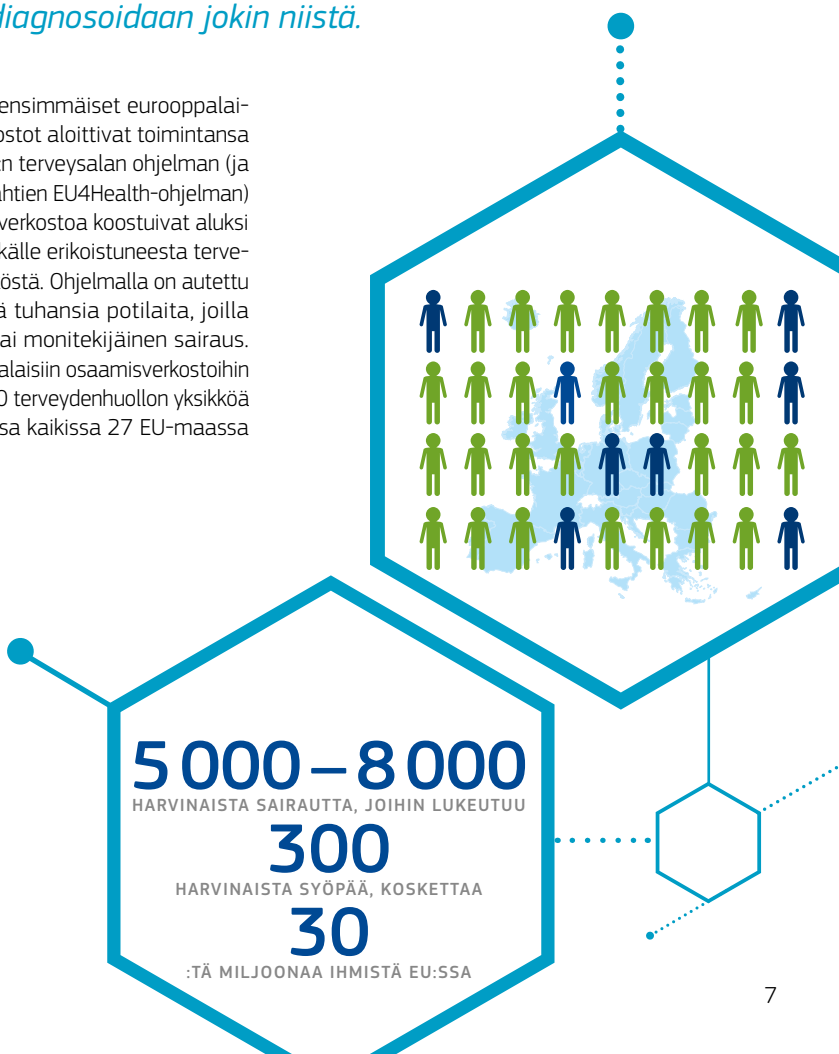
Harvinaisina pidetään kaikkia sairauksia, joita sairastaa alle viisi ihmistä kymmenestätuhannesta EU:ssa. Erilaisia harvinaisia sairauksia on yhteensä 5 000–8 000, ja ne vaikuttavat EU:ssa noin 27–36 miljoonan ihmisen arkeen. Esimerkiksi pelkästään syöpäsairauksien alalla on lähes 300 erityyppistä harvinaista syöpää, ja joka vuosi yli puolella miljoonalla ihmisellä Euroopassa diagnosoidaan jokin niistä.

Monella harvinaista tai monitekijäistä sairautta sairastavalla ei ole mahdollisuutta saada diagnoosia ja laadukasta hoitoa. Asiantuntemusta ja erityistietoa voi olla harvassa, koska potilasmäärät ovat pieniä.

EU ja kansalliset hallitukset ovat sitoutuneet parantamaan näiden harvinaisten ja monitekijäisten sairauksien tuntemista ja hoitoa vahvistamalla Euroopan tason yhteistyötä ja koordinointia sekä tukemalla harvinaisia sairauksia koskevia kansallisia suunnitelmia.

Vuonna 2011 annettu direktiivi potilaiden oikeuksien soveltamisesta rajatylittävässä terveydenhuollossa mahdollistaa potilaille korvauksen saamisen toisessa EU-maassa saadusta hoidosta sekä helpottaa potilaiden tiedonsaantia terveydenhuollosta ja lisää siten heidän hoitovaihtoehtojaan. Direktiivi saatettiin osaksi kansallista lainsäädäntöä EU-maissa vuonna 2013, ja se muodosti perustan rajatylittävälle yhteistyölle muun muassa harvinaisien sairauksien ja eurooppalaisten osaamisverkostojen tai sähköisten terveyspalvelujen alalla.

Tämän pohjalta ensimmäiset eurooppalaiset osaamisverkostot aloittivat toimintansa vuonna 2017 EU:n terveysalan ohjelman (ja vuodesta 2021 lähtien EU4Health-ohjelman) tuella. Nämä 24 verkostoa koostuivat aluksi lähes 900:sta pitkälle erikoistuneesta terveydenhuollon yksiköstä. Ohjelmalla on autettu tähän mennessä tuhansia potilaita, joilla on harvinainen tai monitekijäinen sairaus. Nykyään eurooppalaisiin osaamisverkostoihin kuuluu jo yli 1 400 terveydenhuollon yksikköä yli 400 sairaalassa kaikissa 27 EU-maassa ja Norjassa.



Mitä ovat eurooppalaiset osaamisverkostot?

Eurooppalaiset osaamisverkostot eli ERN-verkostot ovat virtuaalisia verkostoja, jotka yhdistävät terveydenhuollon tarjoajia ja ammattilaisia sekä potilaita EU:ssa ja Norjassa. Niiden tavoitteena on ehkäistä ja hoitaa monitekijäisiä tai harvinaisia sairauksia, jotka edellyttävät pitkälle erikoistunutta hoitoa sekä osaamisen ja resurssien keskittämistä.

Yhdelläkään maalla ei ole yksin osaamista ja valmiuksia hoitaa kaikkia harvinaisia ja harvemmin esiintyviä monitekijäisiä sairauksia. ERN-verkostojen avulla potilaat ja lääkärit kaikkialla EU:ssa voivat saada parasta asiantuntemusta ja vaihtaa ihmishenkiä pelastavaa tietoa oikea-aikaisesti matkustamatta toiseen maahan. Verkostot helpottavat uusimpien tietojen ja kokemusten vaihtamista EU:ssa esiintyvistä harvinaisista sairauksista jäsensairaaloiden, tutkijoiden ja potilasryhmien kanssa.

ERN-verkostojen koordinaattorit kutsuvat koolle eri lääketieteen haarojen erikoislääkäreiden virtuaalisia neuvoa-antavia paneeleja keskustelemaan potilaiden diagnooseista ja hoidosta. Paneelien kokouksiin käytetään erillistä tietoteknistä alustaa (Clinical Patient Management System, CPMS). CPMS-järjestelmässä käytävissä keskusteluissa terveydenhuollon tarjoajat eri puolilta EU:ta voivat tehdä verkossa yhteistyötä ja keskustella harvinaisia, harvemmin esiintyviä ja monitekijäisiä sairauksia sairastavista potilaista sekä diagnosoida ja hoitaa heitä. Lisäksi ERN-verkostot koordinoivat ja edistävät koulutustoimintaa, laativat kliinisiä hoitosuosituksia ja muita kliinistä päätöksentekoa tukevia välineitä, tekevät yhteistyötä tiedon tuottamiseksi ja levittämiseksi tiedotustoiminnan kautta ja toimivat harvinaisiin ja harvemmin esiintyviin monitekijäisiin sairauksiin liittyvän tutkimuksen ja innovoinnin koordinointikeskuksina. Tämän lisäksi ERN-verkostot lisäävät EU:n rekistereihin laadukasta tietoa harvinaissairailta potilailta ja luovat siten ainutlaatuisen, erittäin arvokkaan tietolähteen, joka edistää tutkimusta ja auttaa kehittämään seuraavan sukupolven hoitomuotoja harvinaisiin ja monitekijäisiin sairauksiin.

Ensimmäiset ERN-verkostot perustettiin maaliskuussa 2017. Tällä hetkellä verkostoja on 24, ja niissä on mukana yli 1 400 pitkälle erikoistunutta terveydenhuollon yksikköä yli 400 sairaalassa kaikissa EU-maissa ja Norjassa. Verkostot kattavat useita temaattisia aloja, kuten harvinaiset luustosairaudet, lasten syövät ja harvinaiset verisuonitaudit, ja auttavat tuhansia EU:ssa asuvia, harvinaisia tai monitekijäisiä sairauksia sairastavia potilaita.

ERN-aloite saa tukea useista EU:n rahoitusohjelmista, kuten EU4Health-ohjelmasta, Verkkojen Eurooppa välineestä ja Horisontti Eurooppa -puiteohjelmasta.

EU-maat johtavat ERN-prosessia: ne tunnustavat keskukset kansallisella tasolla ja hyväksyvät hakemukset. Jäsenmaiden johtoryhmä laatii ERN-verkostoja koskevan EU:n strategian sekä hyväksyy verkostojen perustamisen ja uusien jäsenten ottamisen.

Näiden 24 ERN-verkoston koordinaattorit tekevät yhteistyötä ERN-verkostojen koordinaattoreiden ryhmässä (ERN-CG), joka perustettiin vuonna 2017. Kyseinen strateginen ryhmä laatii yhteisen perustan ERN-verkostojen useille keskeisille teknisille ja organisatorisille näkökohdille. ERN-verkostojen koordinaattoreiden ryhmä ja jäsenmaiden johtoryhmä tekevät tiivistä yhteistyötä useiden työryhmien kanssa. Työryhmät käsittelevät muun muassa tietämyksen tuottamista, verkostojen integrointia kansallisiin terveydenhuoltojärjestelmiin, seurantaa, oikeudellisia ja eettisiä kysymyksiä sekä tietoteknistä neuvontaa ja toimittavat ehdotuksensa koordinaattoreiden ryhmälle ja jäsenmaiden johtoryhmälle lopullista keskustelua ja päätöksentekoa varten.

Luustosairauksien ERN-verkosto (ERN BOND)

Harvinaiset luustosairaudet kattavat luun muodostuksen, muotoutumisen, uudelleen muotoutumisen ja menetyksen häiriöt sekä näitä prosesseja säätelevien reittien häiriöt. Ne aiheuttavat lyhytkasvuisuutta, luuston epämuodostumia, hampaisiin liittyviä poikkeamia, kipua, murtumia ja vammoja ja saattavat vaikuttaa haitallisesti hermo-lihastoimintaan ja verenmuodostukseen.

ERN BOND käsittelee kaikkia harvinaisia luustosairauksia, jotka vaikuttava rustoon, luihin ja hammasluuhun, riippumatta siitä, ovatko sairaudet synnynnäisiä, kroonisia vai geneettisiä. Verkosto on valinnut esimerkkitapauksiksi osteogenesis imperfectan (OI), X-kromosomaalisen hypofosfatemian (XLH) ja akondroplasian (ACH) niiden esiintyvyyden, diagnosoinnin ja hallinnan vaikeuden ja uusien kehittyvien hoitomuotojen vuoksi. Kun järjestelmälliset toimintatavat on luotu, ERN BOND aikoo siirtyä harvinaisempiin sairauksiin.

ERN BOND kehittää yhteistyössä potilaiden kanssa potilaiden ilmoittamiin hoitotuloksiin ja kokemuksiin perustuvia toimenpiteitä sekä ohjeita parhaiden käytäntöjen laatimista ja levittämistä varten. Uusien hoitomuotojen kehittyessä verkosto pyrkii varmistamaan, että niistä hyötyvät potilaat pääsevät nopeasti tutkimuksiin.

ERN BOND edistää taitojen kehittämistä sähköisen terveydenhuollon ja telelääketieteen alustojen kautta sekä työvierailujen, koulutuskurssien ja tiedotustoimien avulla. Verkoston tavoitteena on nopeuttaa diagnoosin saantia vähentämällä tarpeettomia testejä, parantamalla diagnoosien tarkkuutta ja tuomalla saataville uusia käyttökelpoisia hoitoja.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Tri Luca Sangiorgi
Rizzoli Orthopaedic Institute, Bologna, Italia

Kraniofasiaalisten rakennepoikkeamien sekä korva-, nenä- ja kurkkutautien ERN-verkosto (ERN CRANIO)

ERN CRANIO kattaa harvinaiset ja monitekijäiset kraniofasiaaliset rakennepoikkeamat sekä korva-, nenä- ja kurkkutaudit. Nämä sairaudentilat kattavat aivojen, kallon ja kasvojen epämuodostumat, myös erityiset sairaudet, kuten kraniosynostoosin ja Goldenharin oireyhtymän, huuli- ja suulakihalkiot, suun ja hampaiden epämuodostumat sekä korva-, nenä- ja kurkkutaudit.

Verkoston työhön kuuluvat muun muassa tiedon levittäminen, arviointi, sähköiset terveyspalvelut, koulutus ja opetus, hoidon laatu, rekisterin kehittäminen ja hoitotuloksen mittaaminen.

ERN CRANIO -verkoston tavoitteena on yhdistää koko EU:ssa ja Euroopan talousalueella saatavilla oleva sairauskohtainen asiantuntemus, tietämys ja resurssit, jotta voidaan saavuttaa terveystavoitteet, joita ei muuten voida saavuttaa yksittäisessä maassa. Verkoston tavoitteena on muun muassa kehittää kliinisiä taitoja, parantaa potilaiden mahdollisuuksia saada laadukasta ja asiantuntevaa hoitoa sekä parantaa terveydenhuollon ammattilaisille, potilaille ja heidän perheilleen ja hoitajilleen saatavilla olevaa diagnoosikohtaista tietoa.

Samalla ERN CRANIO pyrkii myös vähentämään terveyseroja laatimalla vakiokäytäntöjä ja asettamalla laadukasta hoitoa, tietoa ja resursseja terveydenhuollon tarjoajien, potilaiden ja heidän perheidensä ja hoitajiensa saataville kaikkialla Euroopassa.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori, tohtori Irene Mathijssen
Erasmus University Medical Center, Rotterdam, Alankomaat

Lisäarvoa potilaille ja ammattilaisille

Harvinaisia ja monitekijäisiä sairauksia sairastavat potilaat voivat joutua odottamaan selkeää diagnoosia vuosia. Tämä voi olla turhauttava ja masentava kokemus potilaille ja heidän perheilleen ja hoitajilleen. Monet näistä sairauksista kärsivät ovat kehitysrajoitteisia lapsia, jotka kulkevat terveydenhuoltojärjestelmän läpi ja tapaavat lapsuutensa aikana toisinaan useita asiantuntijoita diagnoosin saamiseksi.

ERN-verkostot parantavat suuren yleisön ja ammattilaisten tietoisuutta harvinaisista sairauksista ja sairauksien monimutkaisista ilmenemistavoista. Tämä lisää todennäköisyyttä saada varhaisessa vaiheessa oikea diagnoosi ja tehokasta hoitoa, mikäli sitä on saatavilla.

Verkostoissa kehitetään ohjeita, koulutusta ja osaamisen jakamista. ERN-verkostot voivat edistää laajoja kliinisiä tutkimuksia, joiden tarkoituksena on parantaa sairauksien ymmärtämistä ja kehittää uusia lääkkeitä keräämällä suuri määrä potilastietoja.

Potilaiden osallistumisessa on verkostojen välisiä eroja, mutta kaikki verkostot varmistavat, että potilaiden edustajat otetaan mukaan esimerkiksi kliinisten hoitosuositusten ja kokeiden sekä hoitoketjujen laatimiseen.

Erikoistuneille terveydenhuollon ammattilaisille ERN-verkostot tarjoavat mahdollisuuden verkostoitua EU:n ja ETA:n alueilta tulevien samanhenkisten asiantuntijoiden kanssa. Tämä auttaa vähentämään ammatillista eristyneisyyttä, jota monet harvinaisten sairauksien asiantuntijat kokevat. ERN-järjestelmä perustuu terveyspalvelujen toteutuksen innovaatioihin. Se auttaa kehittämään uusia hoitomalleja ja muuttaa tapoja, joilla hoitoja tarjotaan sähköisten terveyspalvelujen ja -välineiden sekä uraauurtavien lääketieteellisten ratkaisujen ja laitteiden avulla. ERN-verkostot antavat pontta digitaalisten palvelujen kehittämiselle sekä virtuaalisten terveyspalvelujen ja telelääketieteen tarjoamiselle.

ERN-verkostot edistävät mittakaavaetuja ja tehostavat resurssien käyttöä, mikä parantaa kansallisten terveydenhuoltojärjestelmien kestävyyttä. Verkostot ovat näkyvä osoitus siitä, mitä solidaarisuudella voidaan saada aikaan Euroopassa.

Endokriinisten sairauksien ERN-verkosto (Endo-ERN)

Harvinaisia endokriinisia sairauksia ovat liiallinen, liian vähäinen tai poikkeava hormonitoiminta, hormoniresistenssi, umpirauhasten kasvaimet ja umpieritysjärjestelmään vaikuttavat sairaudet. Sairauksien levinneisyydessä on suuria eroja, ja ne voivat olla erittäin harvinaisia, harvinaisia tai harvemmin esiintyviä. Harvemmin esiintyvää sairautta sairastavat potilaat saattavat tarvita endokrinologin johtaman monialaisen hoitotiimin antamaa pitkälle erikoistunutta hoitoa.

Endo-ERN on perustanut kahdeksan temaattista pääryhmää, jotka kattavat kaikki synnynnäiset ja hankinnaiset sairaudet. Näitä ovat lisämunuaisen sairaudet, kalsiumin ja fosfaatin homeostaasin häiriöt, sukupuolen kehityshäiriöt ja sukupuolisen kypsymisen häiriöt, glukoosin ja insuliinin homeostaasin geneettiset häiriöt, geneettisiin endokriinisiin kasvaimiin liittyvät oireyhtymät, kasvuhäiriöt ja geneettiset lihavuusoireyhtymät, hypotalamuksen ja aivolisäkkeen sairaudet sekä kilpirauhastaudit.

Endo-ERN-verkoston työ perustuu useisiin jo olemassa oleviin eurooppalaisiin verkostoihin, jotka on perustettu muun muassa European Society of Endocrinologyn (ESE) ja European Society for Paediatric Endocrinologyn (ESPE) puitteissa ja Euroopan tiede- ja teknologiayhteistyön (COST) toimilla.

Endo-ERN-verkoston tavoitteena on tarjota harvinaisia endokriinisia sairauksia sairastaville potilaille parempia diagnostiikkapolkuja, hoitoa, hoidon laatua ja mitattavissa olevia hoitotuloksia. Tätä varten verkosto helpottaa monialaista ja rajatylittävää yhteistyötä monitekijäisen hoidon, tutkimuksen ja koulutuksen alalla ja varmistaa samalla, että potilaiden ääntä kuullaan.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Alberto M. Pereira
Amsterdam University Medical Centre, Amsterdam, Alankomaat

Amsterdam University Medical Centre, Amsterdam, Alankomaat

Epilepsiaa sairastaa Euroopassa ainakin kuusi miljoonaa ihmistä. Epilepsiaa on perinteisesti kohdeltu yhtenä sairautena, mutta vaikka epileptisinä kohtauksina ilmenevät ensimmäiset kliiniset oireet voivat näyttää samanlaisilta, epilepsiat voivat johtua useista eri neurologisista syistä. Hoitovaihtoehdot ja -tulokset ja yleinen ennuste riippuvat siitä, mitä syitä sairauden taustalla on, ja nopealla diagnoosilla, silloin kun se on mahdollista, on tärkeä merkitys.

Asianmukaisesti määrättyinä perinteiset kohtauslääkkeet auttavat lähes 70:tä prosenttia epilepsiaa sairastavista elämään ilman kohtauksia. Lääkeresistenttiä epilepsiaa sairastavien potilaiden kliininen ennuste on kuitenkin huono. Harvinaiset ja vaikeat epilepsiat edellyttävät alusta alkaen monialaista hoitoa. Epilepsian hoidossa on erittäin tärkeää, että käytössä on vakiintuneet hoitoketjut ja että tehdään tiivistä yhteistyötä hyvin jäsenneltyjen kansallisten verkostojen kanssa.

ERN EpiCARE -verkoston lääkintäryhmien työn tavoitteena on parantaa ja lisätä harvinaisten epilepsioiden syiden diagnosointia, parantaa sellaisten potilaiden varhaista tunnistamista, jotka sairastavat harvinaisista syistä johtuvaa, hoidettavissa olevaa epilepsiaa, lisätä mahdollisuuksia saada erikoistunutta hoitoa, kehittää entisestään ja suunnitella innovatiivisia kliinisiä kokeita uusille kohtauslääkkeille European Collaboration for Epilepsy Trials (ECET) -yhteistyön puitteissa, varmistaa varhaisen leikkausta edeltävän arvioinnin ja epilepsiakirurgian saatavuus ja käyttö sekä edistää innovatiivisia diagnostiikkavälineitä ja kausaalista hoitoa koskevaa tutkimusta.

Verkosto järjestää useita kertoja kuukaudessa keskustelutilaisuuksia potilastapauksista. Niihin osallistuu EU:n asiantuntijoita genetiikan, neuropsykologian, lääkehallinnan ja leikkausta edeltävän arvioinnin alalta. ERN EpiCARE on käynnistänyt useita tietämyksen tuottamiseen liittyviä toimia, kuten interaktiivisia koulutuswebinaareja ja kliinisten hoitosuositusten päivityksiä. Verkosto tekee yhteistyötä muiden ERN-verkostojen ja EU:n rahoittamien aloitteiden, kuten harvinaisia sairauksia koskevan yhteisen eurooppalaisen ohjelman (EJP RD), SOLVE-RD:n, ERICA-hankkeen ja hermoston sairauksia käsittelevien laaja-alaisten työryhmien kanssa. Näissä työryhmissä ovat mukana erityisesti ERN-RND ja ERN EURO-NMD.

ERN EpiCARE on alusta alkaen tehnyt tiivistä yhteistyötä kaikkien asiaan liittyvien tieteellisten elinten, mukaan lukien International League Against Epilepsy (ILAE), European Paediatric Neurology Society (EPNS) ja European Academy of Neurology (EAN), kanssa. ERN EpiCARE pyrkii lisäämään tietoisuutta parhaista käytännöistä ja hoitoketjuista tekemällä yhteistyötä ePAG-ryhmiin (European Patient Advocacy Groups) kuuluvien potilasasiamiesten kanssa. Tämän yhteistyön tavoitteena on tuottaa esimerkiksi esitteitä harvinaisista epilepsioista ja potilaskeskeisiä kliinisiä kokeita.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Alexis Arzimanoglou
Hospices Civils de Lyon (HCL), Ranska

ERN-verkostojen hyväksyminen

EU-mailla on johtava rooli ERN-verkostojen nimeämisessä ja kehittämisessä. ERN-verkoston aseman saamiseksi verkoston jäsenet vastaavat Euroopan komission ehdotuspyyntöön. Sen jälkeen riippumaton arviointielin arvioi verkoston hakemuksen ja laatii siitä raportin. Tämän jälkeen jäsenmaiden johtoryhmä päättää, hyväksytäänkö ERN-hakemus.

Jäsenmaiden johtoryhmässä on jäseniä kaikista EU-maista ja Norjasta, ja se osallistuu aktiivisesti ERN-verkostoja koskevan strategian laatimiseen. Johtoryhmä seuraa ERN-verkostojen jäseniä, arvioi hakijoita, jotka haluavat liittyä olemassa oleviin verkostoihin, ja hyväksyy mahdolliset uudet verkostot. Vuoden 2019 hakumenettelyn seurauksena ERN-verkostojen jäseniksi hyväksyttiin vuonna 2022 yli 600 uutta terveydenhuollon tarjoajaa 20 EU-maasta ja Norjasta.

Jäsenmaiden johtoryhmä on hyväksynyt 18 ERN-verkostoja koskevaa indikaattoria, jotka ERN-verkostot toimittavat säännöllisesti. Indikaattorit mahdollistavat perusteellisen jatkuvan seurannan, jonka avulla voidaan mitata laadussa ja tuloksissa aikaansaatuja parannuksia sekä tuoda esiin menestyksiä ja mahdollisia sudenkuoppia.

Maat, jotka eivät ole edustettuina hyväksytyssä ERN-verkostossa, voivat osallistua sellaisten terveydenhuollon tarjoajien kautta, jotka kyseinen jäsenmaa on nimittänyt kansallisiksi kumppani- tai yhteistyökeskuksiksi. Nämä sidoskumppanit saavat käyttöönsä diagnosoinnin ja hoidon hyviä käytäntöjä koskevat ohjeet ja osallistuvat tutkimustoimintaan.

ERN-verkostojen on täytettävä seuraavat keskeiset kriteerit:

- potilaskeskeinen ja kliinisesti johdettu
- vähintään **10 jäsentä** vähintään **8 maassa**
- vahva, riippumaton arviointi
- verkoston ja jäsenten kriteerien täyttäminen
- kansallisten viranomaisten suositus ja hyväksyntä.

Munuaissairauksien ERN-verkosto (ERKNet)

Harvinaiset ja monitekijäiset munuaissairaudet kattavat monia erilaisia synnynnäisiä, perittyjä ja hankinnaisia sairauksia. Harvinaisia munuaissairauksia sairastaa Euroopassa arviolta ainakin kaksi miljoonaa ihmistä. Heistä noin miljoona sairastaa munuaiskerästulehduksia, ja noin miljoonalla on synnynnäinen munuaisten epämuodostuma. Kliinisesti merkittäviä harvinaisia ja erittäin harvinaisia sairauksia ovat lisäksi tubulopatiat, tubulointerstitiaaliset sairaudet ja tromboottiset mikroangiopatiat.

Uusimmat diagnostiikkavälineet voivat antaa arvokasta tietoa sairauksien ennusteista ja hoitovaihtoehdoista. Testaukseen pääsyssä on kuitenkin eroja. Viivästyneen diagnoosin ja epäasianmukaisen hoidon vuoksi monet harvinaiset munuaissairaudet etenevät tarpeettomasti munuaisten vajaatoiminnaksi.

ERKNet-verkoston tavoitteena on parantaa harvinaisia munuaissairauksia sairastavien potilaiden, erityisesti uusien ja vaikeiden tapausten, hoitoa verkkokonsultaatiopalvelujen avulla. Verkoston asiantuntijatyöryhmät määrittävät konsensukseen perustuvia diagnostisia algoritmeja sellaisia potilaita varten, joilla epäillään harvinaista munuaissairautta. Näihin sisältyvät geneettisen seulonnan vakiokriteerit tapauksissa, joissa epäillään perinnöllistä munuaissairautta. Lisäksi työryhmät määrittävät hoitoketjut hoidon hallintaa varten sen jälkeen, kun on tehty perusteellinen selvitys saatavilla olevista hoitomuodoista.

Terveydenhuollon ammattilaisten tietoisuus ja osaaminen ovat ratkaisevassa asemassa harvinaisten munuaissairauksien tunnistamisessa ja hoidossa. Siksi ERKNet on käynnistänyt kolmevuotisen jatko-opintosuunnitelman, joka perustuu kliiniseen opetukseen, webinaareihin ja verkko-oppimiseen. Opintosuunnitelma tarjoaa uusimman kehityksen mukaisen koulutuksen koko harvinaisten munuaissairauksien valikoimasta. Kurssin suorittaneet saavat todistuksen siitä, että he ovat eurooppalaisia harvinaisten munuaissairauksien asiantuntijoita.

ERKNet on myös perustanut eurooppalaisen harvinaisten munuaissairauksien rekisterin (ERKReg). Tämä verkkorekisteri tarjoaa demografisia tietoja ja edistää yhteistyöhön perustuvaa kliinistä tutkimusta määrittämällä harvinaisia munuaissairauksia sairastavien potilaiden kohortteja koko Euroopassa. Lisäksi rekisteri tarjoaa asiantuntijakeskusten kliiniseen suorituskykyyn liittyviä tilastotietoja ja keskuksia koskevia vertailuanalyyseja, mikä tukee harvinaisten munuaissairauksien yhdenmukaista ja optimoitua hoitoa kaikissa ERKNet-verkoston sairaaloissa ja klinikoissa.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Franz Schaefer
Universitätsklinikum Heidelberg, Saksa

Harvinaisten neurologisten sairauksien ERN-verkosto (ERN-RND)

ERN-RND tuottaa ja jakaa tietoa ja koordinoi yleisimpiin keskushermoston patologisiin tiloihin liittyviä harvinaisia neurologisia sairauksia sairastavien potilaiden hoitoa. Verkosto kattaa pikkuaivoataksiat ja perinnölliset spastiset paraplegiat, Huntingtonin taudin ja muut koreasairaudet, frontotemporaalisen dementian, dystonian, (muut kuin epileptiset) kohtauksittaiset häiriöt ja pigmentoituneen pallidusrappeuman, leukoenkefalopatiat ja epätyypilliset parkinsonismit.

Verkosto yhdistää potilaiden edustajat ja 24:ssä Euroopan maassa toimivat osaamiskeskukset ja sidoskumppanit. Se keskittyy pitkälle erikoistuneisiin terveydenhuoltopalveluihin, joita ovat esimerkiksi uuden sukupolven sekvensointi (NGS), syväaivostimulaatio ja pitkälle kehitetyt terapiat. Lisäksi verkosto tuottaa ja levittää sekä yleistä että sairausryhmäkohtaista tietoa.

ERN-RND kehittää harvinaisten neurologisten sairauksien kliinisiä hoitosuosituksia, neurologisen kuntoutuksen ja siirron parhaita käytäntöjä koskevia suosituksia sekä hoitostandardeja esimerkiksi monialaisten tiimien kokoonpanosta. Sairauskohtaiset asiantuntijaryhmät laativat ja hyväksyvät hoitoketjuja, joihin sisältyvät diagnostiikkakaaviot ja hoitoalgoritmit, ja sairauden arviointiin tarkoitettuja asteikkoja, joilla arvioidaan harvinaisten neurologisten sairauksia eri näkökohtia.

Diagnoosiltaan epäselvistä potilaista keskustellaan CPMS-järjestelmän välityksellä. ERN-RND on yksi neljästä Solve-RD – Solving the UnSolved Rare Disease -hankkeeseen osallistuvasta verkostosta, ja sen koulutusohjelma muodostaa perustan terveydenhuollon ammattilaisten harvinaisia neurologisia sairauksia koskevalle opetussuunnitelmalle. Verkosto edistää kokeiden toteuttamiseen tarvittavia valmiuksia ja hoidon laatua ERN-RND-rekisterillä, joka sisältää tietoa kaikista ERN-RND-keskuksissa hoidetuista potilaista ja tarjoaa ainutlaatuisen yhteenvedon genotyyppeihin perustuvista kohorteista.

ERN-RND tekee yhteistyötä seuraavien yhdistysten kanssa: European Academy of Neurology (EAN), European Paediatric Neurology Society (EPNS), International Parkinson and Movement Disorder Societyn (MDS) Euroopan osasto, European Federation of Neurological Associations (EFN) ja European Academy of Childhood Disability (EACD). ERN-RND on perustanut yhdeksän työryhmää muiden neurologiaa käsittelevien ERN-verkostojen eli EURO-NMD:n ja EpiCAREn kanssa.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Tri Holm Graessner
University Hospital Tübingen, Saksa

Perinnöllisten ja synnynnäisten (ruuansulatuselimistön ja -kanavan) poikkeavuuksien ERN-verkosto (ERNICA)

ERNICA kattaa kaksi diagnostista ryhmää: ruuansulatuselimistön epämuodostumat sekä pallean ja vatsanpeitteiden epämuodostumat. Ruuansulatuselimistön epämuodostumien toimintalinja koostuu neljästä työryhmästä, jotka käsittelevät ruokatorven sairauksia, suoliston sairauksia, suolen vajaatoimintaa ja vatsaelinsairauksia. Pallean ja vatsanpeitteiden epämuodostumiin liittyvä toimintalinja koostuu kahdesta työryhmästä, jotka käsittelevät pallean epämuodostumia ja vatsanpeitteiden kehityshäiriöitä.

Työryhmiä johtavat yhteistyössä ERNICA-verkoston terveydenhuollon ammattilaiset ja potilaiden edustajat. Kaikki diagnostiset ryhmät toimivat yhdeksällä alalla: hoito, tiedon levittäminen, arviointi, hoitostandardit, koulutus, tutkimus, sähköiset terveyspalvelut, sikiökautta käsittelevä lääketiede ja verkostoituminen.

ERNICA-verkoston tavoitteena on yhdistää koko EU:ssa ja Euroopan talousalueella saatavilla oleva sairauskohtainen asiantuntemus, tietämys ja resurssit, jotta voidaan saavuttaa terveystavoitteet, joita ei muuten voida saavuttaa yhdessä maassa. Verkoston tavoitteena on muun muassa kehittää kliinisiä taitoja, parantaa potilaiden mahdollisuuksia saada laadukasta ja asiantuntevaa hoitoa ja lisätä terveydenhuollon ammattilaisille, potilaille ja heidän perheilleen ja hoitajilleen saatavilla olevaa diagnoosikohtaista tietoa.

Samalla ERNICA pyrkii myös vähentämään terveyseroja Euroopassa laatimalla vakiokäytäntöjä ja asettamalla laadukasta hoitoa, tietoa ja resursseja terveydenhuollon tarjoajien, potilaiden ja heidän perheidensä ja hoitajiensa saataville kaikkialla Euroopassa.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori, tohtori René Wijnen
Erasmus University Medical Center, Rotterdam, Alankomaat

Integrointi, koordinointi ja yhteistyö: jäsenmaat ja ERN-verkostot

Vuonna 2022 ERN-verkostoihin liittyi 620 uutta terveydenhuollon tarjoajaa, minkä myötä jäsenmäärä kasvoi yli 1 400:aan. Se on hyvä uutinen potilaille, joilla on nyt aiempaa paremmat mahdollisuudet saada pitkälle erikoistuneita terveydenhuoltopalveluja, sekä kliinikoille, jotka hyötyvät yhteistyöstä muiden, eri puolilla EU:ta ja Norjaa toimivien asiantuntijoiden kanssa.

Verkostojen laajeneminen tuo kuitenkin mukanaan myös koordinointiin ja kumppanuuteen liittyviä haasteita. Tämän yhteydessä jäsenmaiden johtoryhmällä on tärkeä tehtävä. Johtoryhmä on ohjannut ERN-verkostoja alkuvaiheesta aikuisuuteen: se vastasi niiden hyväksymisestä, kun ensimmäiset verkostot perustettiin vuonna 2017, ja se hyväksyy kaikki mahdolliset uudet ERN-verkostot. Yksi tärkeä painopiste on myös ERN-verkostojen työn integrointi kansallisiin terveydenhuoltojärjestelmiin ja sen varmistaminen, että niiden tavoitteet vastaavat toisiaan.

"Tilanne on muuttunut merkittävästi", jäsenmaiden johtoryhmän puheenjohtaja professori Till Voigtländer toteaa. *"ERN-verkostot ovat kehittyneet ja ovat nyt täysin toimintakykyisiä. ERN-verkostojen koordinaattoreiden ryhmä on toiminut hyvin aktiivisesti ja tehokkaasti ja osoittanut ansionsa johtoryhmän tärkeänä yhteistyökumppanina."*

"ERN-verkostojen koordinaattorit ja heidän tiiminsä pyrkivät aktiivisesti löytämään vastauksia muun muassa siihen, mitkä ovat parhaita ja taloudellisimpia tapoja seurata ERN-rekistereiden toimintaa ja kehittää ja organisoida niitä, jakaa ja levittää tietoa, tarjota koulutusta ja noudattaa tiukkoja eettisiä ja oikeudellisia vaatimuksia", professori Voigtländer lisää. *"Heillä on myös ollut tärkeä rooli Clinical Patient Management System -järjestelmän kehittämisessä. Järjestelmää tarvitaan, jotta voidaan tukea harvinaisia sairauksia sairastavien nopeampaa ja parempaa diagnosointia ja hoitoa."*

Johtoryhmä vastaa myös uusien terveydenhuollon tarjoajien hyväksymisestä. Uusimmat lisäykset on tehty vuonna 2019 aloitetun hakumenettelyn perusteella. Tätä prosessia vaikeutti entisestään brexit ja sen seurauksena menetetty Yhdistyneessä kuningaskunnassa toimivien terveydenhuollon tarjoajien asiantuntemus. Uusien terveydenhuollon tarjoajien myötä huomio kiinnittyy nyt ERN-verkostojen ja terveydenhuollon tarjoajien antaman hoidon laadun arviointiin ja parantamiseen.

Olennainen osa ERN-verkostojen jatkuvan laadun parantamisen järjestelmää on arvioiden laadinta-, seuranta-, arviointi- ja laadunparannusjärjestelmä AMEQUIS (Assessment, Monitoring, Evaluation and Quality Improvement System). Riippumaton arviointielin arvioi ERN-verkostojen vahvuuksia ja heikkouksia ja varmistaa, että kaikkien niissä osallisten, myös potilaiden ja heidän perheidensä, näkemykset otetaan huomioon. Jäsenmaiden johtoryhmällä on tärkeä tehtävä tässä työssä, koska sen tehtävänä on hyväksyä ERN-verkostoja ja terveydenhuollon tarjoajia koskevat parannussuunnitelmat, jos ja kun sellaisia tarvitaan.

Vuodesta 2022 alkaen ERN-verkostojen integrointia koskeva yhteinen toiminta edellyttää vieläkin tiiviimpää jäsenmaiden välistä yhteistyötä. Jäsenmaat määrittävät ERN-verkostojen rakennuspalikat ajatellen tulevaisuutta, jossa verkostot on integroitu kattavasti kansallisiin terveydenhuoltojärjestelmiin ja yhdenmukaistettu eurooppalaisten kumppaneiden kanssa. Komissio koordinoi tätä prosessia, ja ERN-verkostojen koordinaattoreiden ryhmä vastaa tärkeästä täytäntöönpanotehtävästä. Integrointi, koordinointi ja yhteistyö varmistavat ERN-verkostojen menestymisen seuraavassa vaiheessa.

"ERN-hankkeeseen osallistuu nyt aiempaa enemmän sidosryhmiä, myös sairaaloiden johtajia ja potilaiden edunvalvontaryhmiä", kertoo professori Voigtländer. "Se on hyvä uutinen, ja meidän on syytä olla iloisia siitä. Jäsenmaat eivät kuitenkaan selviä tästä työmäärästä yksin. On aika tiivistää yhteistyötämme, sillä vasta kun työskentelemme yhdessä, saamme parhaan hyödyn ERN-hankkeesta – hankkeesta, jota muu maailma jo kadehtii."

Professeur Till Voigtländer

Hengitysteiden sairauksien ERN-verkosto (ERN LUNG)

Harvinaiset ja monitekijäiset keuhkosairaudet edellyttävät monialaista hoitoa ja psykososiaalista tukea. Sairauksien monitekijäisyys saattaa johtua sairauden taustalla olevasta geneettisestä mekanismista tai sekundaarisista muutoksista ja muihin elinjärjestelmiin aiheutuneista vaurioista. Varhainen diagnoosi ja asiantuntijahoitoon pääsy parantavat monien näiden sairauksien hoitotuloksia.

ERN LUNG kattaa kaikki harvinaiset ja monitekijäiset hengityselinten sairaudet. Niihin lukeutuvat muun muassa interstitiaaliset keuhkosairaudet (ILD), kystinen fibroosi (CF), kystiseen fibroosiin liittymätön bronkiektasiatauti (nCF-BE), keuhkoverenpainetauti (PH), värekarvojen synnynnäiset toimintahäiriöt (PCD), alfa-1-antitrypsiinin puutos (AATD), mesoteliooma (MSTO) ja keuhkosiirrännäisen krooninen toimintahäiriö (CLAD).

ERN LUNG -verkoston tavoitteena on parantaa asiantuntemusta kaikkialla Euroopassa, jotta voidaan edistää hoitostandardeja, elämänlaatua ja ennusteita kaikissa harvinaisissa keuhkosairauksissa. Verkoston jäsenet kehittävät ja levittävät suosituksia, edistävät yhteisiä hoitotapoja ja rajatylittävää diagnoosin saantia ja hoitoon pääsyä, perustavat ja tukevat rekistereitä ja kokoavat riittävän suuria kohortteja kliinisiä tutkimuksia, lääkekehitystä ja havaintotutkimuksia varten.

ERN LUNG tuo potilaiden saataville monialaiset tiimit, jotka tarjoavat monimutkaisissa tapauksissa toisen mielipiteen verkon välityksellä ilman, että potilaiden tarvitsee matkustaa. Tämä toteutetaan verkkopohjaisen asiantuntijoiden neuvontajärjestelmän kautta, järjestämällä verkossa paneelikeskusteluja potilastapauksista ja tarvittaessa antamalla lähetteitä ulkomailla tapahtuvaan hoitoon.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Thomas O. F. Wagner
Universitätsklinikum Frankfurt, Saksa

Ihosairauksien ERN-verkosto (ERN Skin)

Monet ihosairaudet vaikuttavat merkittävästi potilaisiin, ja niihin voi liittyä syöpäriski. Harvinaiset ja monitekijäiset ihosairaudet diagnosoidaan arvioimalla kattavasti ihoa ja limakalvoa ja muita järjestelmiä sekä ottamalla koepaloja ihosta. Vain kokeneet dermatologit pystyvät erottamaan nämä monimutkaiset sairaudet toisistaan, ja asiantuntijadiagnoosin puuttuminen estää hoitoon pääsyn. Tämä voi olla vakava fyysinen ja psyykkinen taakka potilaille.

ERN Skin kokoaa lasten ja aikuisten harvinaisten ihosairauksien johtavat asiantuntijat yhteen, jotta he voivat vaihtaa tietämystä, päivittää ja laatia hoitosuosituksia, parantaa ammatillista koulutusta ja potilasohjausta sekä perustaa tutkimusohjelmia.

Verkoston tavoitteena on parantaa terveydenhuollon järjestämistä yhdistämällä resursseja. Verkostoon sisältyy foorumi, jossa asiantuntijat voivat keskustella vaikeista tapauksista. Kutakin verkoston kattamaa sairautta varten on monialainen ydintiimi, jossa on vähintään dermatologi, sairaanhoitaja, psykologi, geneetikko, ravitsemusterapeutti ja patologi sekä tarvittaessa muita asiantuntijoita.

ERN Skin kehittää myös harvinaisten ihosairauksien rekistereitä, jotka mahdollistavat tutkimusohjelmiin osallistumisen ja kliiniset kokeet karakterisoiduilla potilailla sekä hoidollisten ihmiskokeiden edistämisen riittävän suurilla potilaskohorteilla. Lisäksi on tarkoitus toteuttaa kattava sosioekonominen tutkimus sairauksien yksilöllisestä kuormasta.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Christine Bodemer
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Necker-Enfants Malades, Ranska

Aikuisten syöpien (kiinteiden kasvaimien) ERN-verkosto (ERN EURACAN)

RARECARE-tutkimushankkeen määritelmän mukaan harvinaiset syövät ovat pahanlaatuisia häiriöitä, joita esiintyy vähemmän kuin kuudella henkilöllä 100 000:ta kohden vuodessa. Harvinaisten syöpien osuus kaikista uusista syöpädiagnooseista on noin 20–25 prosenttia ja syöpäkuolemista 30 prosenttia.

Asiantuntijat ovat yhtä mieltä siitä, että harvinaisia syöpiä sairastavat potilaat olisi ensimmäisestä diagnoosista alkaen lähetettävä sertifioituihin vertailukeskuksiin. Näin potilaat voivat hyödyntää uusinta monialaista asiantuntemusta, joka kattaa niin tehokkaat hoitomuodot kuin näyttöön perustuvat hoitosuositukset. Samalla varmistetaan kaikkien potilaiden asianmukainen hoito riippumatta siitä, missä he ovat hakeutuneet hoitoon.

EURACAN kattaa yli 300 harvinaista aikuisten syöpätyyppiä, jotka ryhmitellään kymmeneen erikoisalaan RARECARE-luokituksen ja kansainvälisen tautiluokituksen (ICD-10) perusteella. Verkosto tekee tiivistä yhteistyötä ePAG-ryhmiin kuuluvien potilaiden edustajien kanssa, jotta se voi tarjota tietoa ja näkemyksiä potilaiden tarpeista ja odotuksista.

EURACAN on perustamisensa jälkeen toiminut 26:ssa EU- ja ETA-maassa. Sen tavoitteena on standardoida potilashallinta ja parantaa eloonjäämisprosenttia tuottamalla ja jakamalla parhaisiin käytäntöihin perustuvia välineitä ja päivittämällä säännöllisesti diagnostiikan ja hoidon kliinisiä hoitosuosituksia yhteistyössä useiden tieteellisten yhdistysten kanssa. Verkosto on kehittänyt eri kielisiä viestintävälineitä potilaille ja lääkäreille, kun taas STARTER-hanke (STarting an Adult Rare Tumour European Registry) laatii EURACAN-verkoston yhteistä rekisterimallia, joka on tärkeä väline tulevaisuutta ajatellen.

EURACAN perustuu olemassa oleviin verkostoihin ja onnistuneisiin kliinisiin kokeisiin, joiden taustalla ovat European Organisation for Research and Treatment of Cancer (EORTC), European Neuroendocrine Tumour Society (ENETS), Connective Tissues Cancer Network (Conticanet) ja useat aiemmat EU:n tutkimusohjelmat, kuten EURACAN-verkoston käynnistämät SPECTA/Arcagen- ja TRacKING-hankkeet.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori, tohtori Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lyon, Ranska

Eurooppa: maailmanlaajuinen osaamisen huippuyksikkö

Kun ERN-verkostot aloittivat toimintansa maaliskuussa 2017, niiden ensisijaisena tarkoituksena oli parantaa harvinaisia ja monitekijäisiä sairauksia sairastavien eurooppalaisten elämää.

ERN-verkostojen kansainvälinen vaikutus ulottuu kuitenkin paljon Eurooppaa laajemmalle. Verkostot edistävät jo olemassa olevia globaaleja parhaita käytäntöjä ja muovaavat uusia, jos tällaiset käytännöt vielä puuttuvat. Verkostot auttavat tekemään Euroopasta harvinaisten ja monitekijäisten sairauksien toimintakeskittymän panemalla täytäntöön jo olemassa olevia diagnostisia tai hoitosuosituksia ja kehittämällä uusia, jos tällaiset suositukset vielä puuttuvat.

ERN-verkostoilla on asiantuntijat ja potilasryhmät yhdistämällä mahdollisuus myös edistää kliinisiä tutkimuksia ja testata hoitotoimenpiteitä. Tämä nostaa ne innovoinnin eturintamaan useilla harvinaisten sairauksien aloilla.

ERN-malli voi toimia esimerkkinä muille kehittämällä uusimman kehityksen mukaisia sähköisen terveydenhuollon välineitä rajatylittävän yhteistyön tueksi Euroopassa. Se voi myös edistää kansainvälistä yhteistyötä ja parantaa hoitoon pääsyä.

Hematologisten sairauksien ERN-verkosto (ERN-EuroBloodNet)

Hematologisiin sairauksiin eli veritauteihin kuuluvat veri- ja luuydinsolujen, imukudoselinten ja hyytymistekijöiden poikkeavuudet, joista lähes kaikki ovat harvinaisia. Sairaudet voidaan jakaa kuuteen luokkaan: harvinaiset punasoluvirheet, luuytimen toiminnan häiriöt, harvinaiset hyytymishäiriöt, hemokromatoosi ja muut harvinaiset geneettiset rauta-aineenvaihdunnan häiriöt, myeloiset kasvaimet ja lymfaattiset kasvaimet.

Harvinaisten hematologisten sairauksien diagnosointi edellyttää huomattavaa kliinistä osaamista ja mahdollisuutta käyttää monenlaisia laboratoriopalveluja ja kuvantamisteknologiaa. Näiden testien avulla sairaus voidaan luokitella tarkasti WHO:n kriteereiden mukaisesti käyttämällä kansainvälisiä arviointijärjestelmiä ja mahdollisuuksien mukaan biomarkkereita.

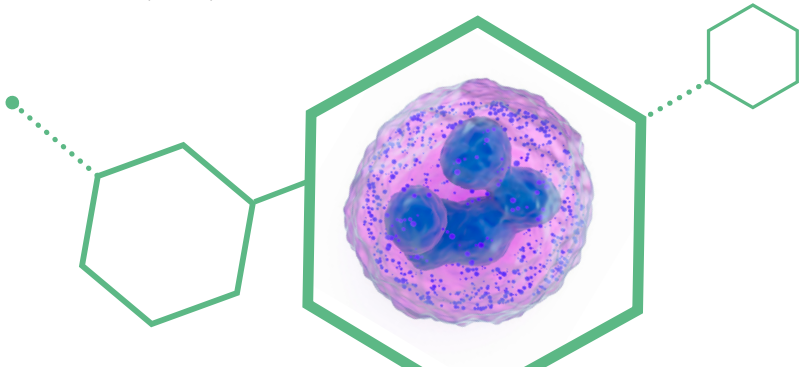
Näiden vaatimusten ja tiettyjen hematologisten sairauksien harvinaisuuden vuoksi diagnoosi jää usein huomaamatta tai viivästyy, erityisesti ikääntyneiden potilaiden kohdalla. Hoito on myös usein vaikeaa, koska se edellyttää erikoistuneita infrastruktuureja ja tiimejä ja koska tiettyjä hoitomuotoja, kuten allogeenisia kantasolusiirtoja tai hyytymistekijöitä, on vaikea saada. Joissakin maissa on tiettyihin sairauksiin liittyviä ehkäiseviä ohjelmia, mutta seulontaa olisi yhdenmukaistettava kiireellisesti.

ERN-EuroBloodNet on ensimmäisten viiden vuoden aikana toteuttanut yhteistyössä European Hematology Associationin kanssa useita harvinaisiin hematologisiin sairauksiin liittyviä monialaisia ja sairauskohtaisia toimia, joiden tavoitteena on parantaa harvinaisia hematologisia sairauksia sairastavien potilaiden hoidon saantia, edistää suosituksia ja parhaita käytäntöjä, parantaa koulutusta ja tietämyksen jakamista, tarjota kliinistä neuvontaa, jos kansallista asiantuntemusta on harvassa, ja lisätä kliinisten kokeiden määrää kentällä. ePAG-ryhmien ja potilasjärjestöjen osallistuminen alusta alkaen lisää potilaiden vaikutusmahdollisuuksia ja edistää hoitoon ja edunvalvontaan liittyvää opetusta, mikä vastaa ERN-EuroBloodNet-verkoston potilaiskeskeistä lähestymistapaa.

VERKOSTON KOORDINAATTORIT

Professori Pierre Fenaux
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Saint-Louis, Pariisi, Ranska (syöpäsairauksien keskuksen puheenjohtaja)

Professori Béatrice Gulbis
Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB, Bryssel, Belgia (muiden kuin syöpäsairauksien keskuksen puheenjohtaja)



Urogenitaalisten ja peräsuolen sairauksien ja häiriöiden ERN-verkosto (ERN eUROGEN)

Harvinaiset ja monitekijäiset urogenitaaliset ja peräsuolen sairaudet saattavat edellyttää kirurgista korjaamista, usein vastasyntyneenä tai lapsuudessa. Virtsa- ja ulosteinkontinenssi ovat usein raskaita potilaille, olivatpa he lapsia, nuoria tai aikuisia. Sairastuneet tarvitsevat elinikäistä hoitoa monialaisilta asiantuntijatiimeiltä. Tiimit suunnittelevat ja suorittavat leikkaukset ja antavat leikkauksen jälkeistä hoitoa, jossa auttavat tarvittaessa fysioterapiaa ja psykologista hoitoa antavat tiimit.

ERN eUROGEN tarjoaa riippumattomasti arvioituja hoitosuosituksia ja parantaa hoitotulosten jakamista. Se aikoo tarjota ensimmäistä kertaa mahdollisuuden seurata potilaiden pitkän aikavälin hoitotuloksia 15–20 vuoden ajanjaksona ERN eUROGEN -rekisterin kautta.

Verkosto kerää puuttuvia tietoja ja aineistoja, kehittää uusia kliinisiä hoitosuosituksia, kerää näyttöä parhaista käytännöistä, selvittää nykyisten hoitokäytäntöjen eroja, kehittää koulutusohjelmia, määrittää tutkimusohjelman yhteistyössä potilaiden edustajien kanssa ja jakaa tietämystä osallistumalla CPMS-järjestelmässä pidettäviin virtuaalisiin konsultaatioihin ja monialaisiin tiimeihin. Uudet harvinaisten ja monitekijäisten urogenitaalisten ja peräsuolen sairauksien asiantuntijat hyötyvät ERN eUROGEN -vaihto-ohjelman tarjoamasta erikoiskoulutuksesta ja vaihtovierailuista.

Verkoston perimmäisenä tavoitteena on edistää lääketieteen innovointia ja parantaa harvinaisia ja monitekijäisiä urogenitaalisia ja peräsuolen sairauksia sairastavien potilaiden diagnosointia ja hoitoa "Share. Care. Cure" -strategian mukaisesti.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Wout Feitz
Radboud University Medical Center, Amalia Children's Hospital, Nijmegen, Alankomaat

Yhteistyö käytännössä

Verkkoalustoilla, telelääketieteellä ja sähköisen terveydenhuollon välineillä on suuri merkitys yhteistyön helpottamisessa. ERN-verkostot ovat yhteydessä toisiinsa erityisen tietoteknisen alustan eli CPMS-järjestelmän kautta. Se on verkkopohjainen kliininen ohjelmisto, jonka avulla terveydenhuollon tarjoajat eri puolilta EU:ta voivat tehdä yhteistyötä harvinaisia, harvemmin esiintyviä ja monitekijäisiä sairauksia sairastavien potilaiden diagnosoimiseksi ja hoitamiseksi.

Verkostojen koordinaattorit voivat kutsua telelääketieteen välineiden avulla koolle lääketieteen asiantuntijoista koostuvia virtuaalisia neuvoa-antavia ryhmiä, jotka tarkastelevat potilaan tilaa antaakseen diagnoosin tai hoitoa. Tämän ansiosta terveydenhuollon ammattilaiset, jotka olisivat aiemmin hoitaneet harvinaisia ja monitekijäisiä tapauksia yksin, voivat konsultoida kollegoja ja pyytää heiltä toista mielipidettä. Näiden välineiden keskeinen ominaisuus on yhteentoimivuus.

Videoneuvottelujen kehittymisen ansiosta fyysinen maantiede ei enää estä etätiimeissä työskentelyä. Lisäksi verkostot voivat jakaa monitekijäisiin sairauksiin liittyviä kudosnäytteitä tai korkearesoluutioisia kuvia tähän tarkoitukseen laadittujen järjestelmien välityksellä. Näin voidaan myös luoda tapausarkisto tarkempaa tutkimusta varten. CPMS-järjestelmä kuuluu tietosuojaa ja potilaan oikeutta yksityisyyteen koskevan EU:n ja kansallisen lainsäädännön (yleinen tietosuoja-asetus) piiriin.

Sen jälkeen, kun esimerkiksi patologiset tai radiologiset tiedot on jaettu suojatusti, verkoston jäsenet voivat kirjautua sisään, tutustua kuviin ja kommentoida niitä suljetussa ympäristössä. Hoitava lääkäri on edelleen vastuussa potilaastaan, mutta hän voi hyödyntää ERN-verkostoja arvokkaana tukiresurssina.

Sidoskumppanit

ERN-verkostojen tavoitteena on tuottaa todellista lisäarvoa kaikille EU-maille. Asiaan liittyvän lainsäädännön ansiosta maat, jotka eivät ole edustettuina hyväksytyssä ERN-verkostossa, voivat osallistua sellaisten terveydenhuollon tarjoajien kautta, jotka kyseinen jäsenmaa on nimittänyt kansallisiksi kumppani- ja/ tai yhteistyökeskuksiksi.

Jäsenmaat voivat myös nimetä kansallisen koordinointikeskuksen, joka on yhteydessä kaikkiin ERN-verkostoihin. ERN-verkostojen jäsenmaiden johtoryhmä luo yhteisen kehyksen näiden tyyppisten keskusten nimittämiselle ja integroimiselle ERN-verkostoihin. On kuitenkin tärkeää, että jäsenmaat nimeävät sidoskumppanit avoimilla, läpinäkyvillä ja perusteellisilla menettelyillä. Kaikilla ERN-verkostoilla on oltava selkeä toimintapoliittinen tavoite sidoskumppaneiden aktiiviselle yhteistyölle ja osallistumiselle.

Neuromuskulaaristen sairauksien ERN-verkosto (ERN EURO-NMD)

Neuromuskulaarisia sairauksia eli hermo-lihastauteja esiintyy varhaislapsuudesta myöhäisaikuisuuteen. Niille on ominaista lihasten heikkous ja surkastuminen, mutta niihin voi liittyä myös muita oireita, kuten väsymystä, kipua, puutumista, sokeutta, nielemis- tai hengitysvaikeuksia ja sydänsairauksia. Useimmat neuromuskulaariset sairaudet ovat eteneviä ja invalidisoivia, ja ne lyhentävät elinikää ja heikentävät elämänlaatua.

Diagnoosin ja hoidon saannissa näihin sairauksiin on merkittäviä puutteita ja eroja Euroopassa. Suurimmat haasteet hoitotulosten parantamisessa liittyvät viiveeseen, joka on lähetteen antamisessa perusterveydenhuollosta erikoistuneeseen keskukseen, ja lasten palveluista aikuispalveluihin siirtymisen hallintaan.

EURO-NMD yhdistää Euroopan johtavat asiantuntijat, jotta potilaille voidaan tarjota pääsy asiantuntijahoitoon virtuaalisten ja lähikonsultaatioiden kautta. Verkoston tavoitteena on lyhentää diagnoosin saamiseen kuluvaa aikaa, lisätä diagnoosiin tarvittavien tietojen saamisen todennäköisyyttä ja parantaa asianmukaisten hoitoketjujen saatavuutta.

Vuoden 2021 ensimmäisellä puoliskolla yhteensä 12 882 uutta potilasta konsultoi EURO-NMD-verkoston kumppaneita ja kumppanit osallistuivat 258 kliiniseen kokeeseen. Vuodesta 2018 alkaen verkoston kumppaneita konsultoivien uusien potilaiden määrä on kasvanut 37,5 prosenttia ja EURO-NMD:n kumppaneiden osallistuminen kliinisiin kokeisiin on kasvanut 63 prosenttia.

Lisäksi verkosto kehittää jatkuvasti uusia ohjeita ja tarjoaa terveydenhuollon ammattilaisille ja potilaille sairauskohtaista tietoa parhaista käytännöistä. Verkoston tuottama ja hallitsema tieto on laajasti saatavilla verkossa sekä julkisesti saatavilla olevien webinaarien ja sähköisen terveydenhuollon välineiden, kuten CPMS-järjestelmän keskustelujen, kautta. Parhaillaan laaditaan myös Moodle-pohjaista oppimisen hallintajärjestelmää.

Verkosto jatkaa vahvojen yhteistyöperinteiden pohjalta sellaisen yhteistoiminnan tukemista, jolla voidaan edistää tutkimusta ja hoidon kehittämistä potilaiden täyttymättömiin tarpeisiin vastaamiseksi. Ensisijaisiin tavoitteisiin kuuluu myös rajatylittävä tiedon jakaminen eettisesti luotettavien ja laadukkaiden rekisterien ja tutkimustietoalustojen kautta.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Tri Teresinha Evangelista
Sorbonne University – Pitié Salpêtrière Hospital – Assistance Public Hopitaux de Paris, Ranska

Silmäsairauksien ERN-verkosto (ERN-EYE)

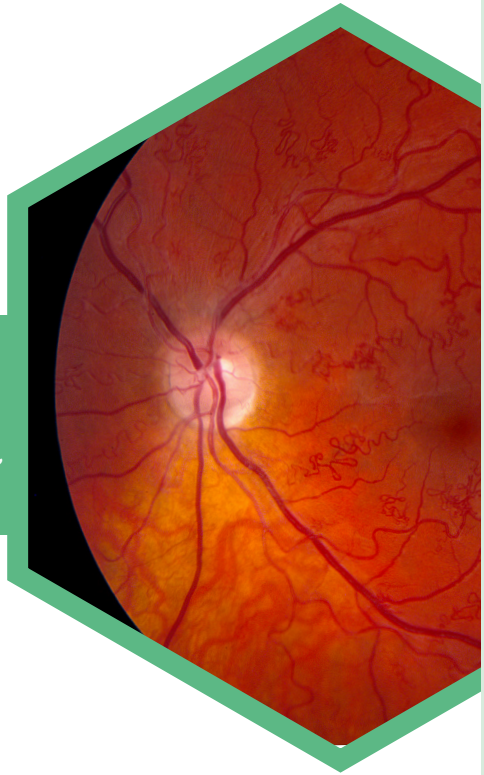
Harvinaiset silmäsairaudet ovat lasten ja nuorten aikuisten näkövammojen ja sokeuden pääasiallisia aiheuttajia. Harvinaissairauksien ja -lääkkeiden Orphanet-portaali sisältää yli 900 harvinaista silmäsairautta. Näitä ovat yleisemmin esiintyvät sairaudet, kuten verkkokalvon pigmenttisurkastuma, jonka arvioitu esiintyvyys on 1:5 000, ja jotkin niin harvinaiset sairaudet, että niitä on kuvattu lääketieteellisessä kirjallisuudessa vain kerran tai kaksi.

ERN-EYE käsittelee näitä sairauksia tiiviissä yhteistyössä ePAG-ryhmien kanssa neljässä temaattisessa ryhmässä: harvinaiset verkkokalvon sairaudet, harvinaiset neuro-oftalmologiset sairaudet, harvinaiset lasten silmäsairaudet ja harvinaiset silmän etuosan sairaudet. Lisäksi kuusi monialaista työryhmää käsittelee kaikille neljälle teemalle yhteisiä asioita. Muut työryhmät käsittelevät erityisiä osa-alueita, kuten geneettistä seulontaa, rekistereitä, tutkimusta, koulutusta, viestintää, heikkonäköisyyttä ja potilasryhmiä sekä kansallista integroimista.

Yksi ERN-verkoston tärkeimmistä välineistä on CPMS-järjestelmä eli virtuaalinen kliininen tietotekninen alusta, johon sisältyy harvinaisiin silmäsairauksiin keskittyvä tietojoukko. ERN-EYE-verkoston tavoitteena on parantaa potilaiden diagnosointia ja hoitoa kaikkialla EU:ssa yhdistämällä asiantuntijoita ja vahvistamalla heidän verkostoitumistaan, vaihtamalla tietämystä ja tietoa, kehittämällä koulutusohjelmia, kuten webinaareja tai verkko-opiskeluohjelmia, luomalla yhteentoimiva eurooppalainen rekisteri (REDistry) ja laatimalla suosituksia ja hyviä käytäntöjä.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Ranska

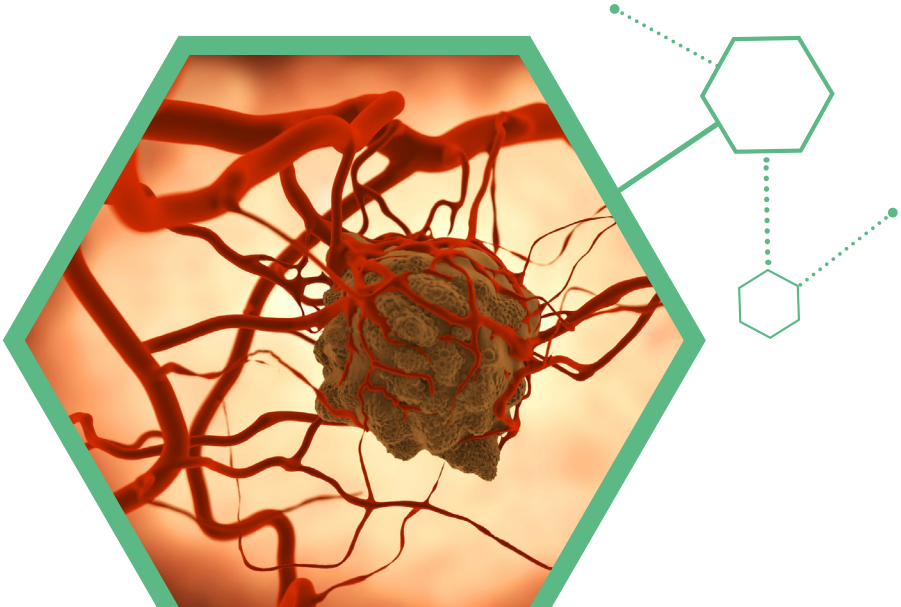


Perinnöllisten syöpäalttiusoireyhtymien ERN-verkosto (ERN GENTURIS)

Perinnölliset syöpäalttiusoireyhtymät ovat sairauksia, joissa perityt geenivariantit altistavat yksilöt voimakkaasti kasvainten kehittymiselle. Syöpien elinikäinen riski voi olla jopa 100 prosenttia. Vaikka nämä oireyhtymät vaikuttavat useisiin eri elinjärjestelmiin, niitä sairastavat kohtaavat samankaltaisia haasteita: diagnoosin saannin viivästyminen, sairauden ehkäisemisen puute potilaiden ja terveiden sukulaisten kohdalla ja virheellinen hoito. Tällä hetkellä vain pieni vähemmistö perinnöllisiä syöpäalttiusoireyhtymiä sairastavista on saanut diagnoosin.

ERN GENTURIS -verkoston tavoitteena on parantaa näiden oireyhtymien tunnistamista, vähentää kliinisten tulosten vaihtelua, suunnitella ja panna täytäntöön EU:n ohjeet, kehittää GENTURIS-rekisteri, tukea tutkimusta ja lisätä potilaiden vaikutusmahdollisuuksia. Verkosto antaa tietoa suurelle yleisölle ja terveydenhuollon ammattilaisille verkkosivustollaan, järjestämällä säännöllisesti webinaareja ja kursseja sekä edistämällä parhaiden käytäntöjen vaihtamista koko Euroopassa. Verkosto aikoo parantaa pääsyä sekä virtuaaliseen että paikan päällä tapahtuvaan monialaiseen hoitoon, jotta voidaan jakaa tietoja monimutkaisista tapauksista ja keskustella niistä. Verkosto aikoo myös parantaa geneettisen seulonnan laatua ja tulkitsemista sekä lisätä potilaiden osallistumista kliinisiin tutkimusohjelmiin.

ERN GENTURIS tekee yhteistyötä muiden ERN-verkostojen kanssa parantaakseen sellaisten potilaiden hoitoa, joilla on perinnöllinen syöpäalttiusoireyhtymä ja joille kehittyy jonkin toisen verkoston erikoisalaan kuuluvia sairaudentiloja.



VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Nicoline Hoogerbrugge
Radboud University Medical Center
Nijmegen, Alankomaat

ERN-verkoston johtaminen

Professori Hélène Dollfus

Professori Hélène Dollfus on lääketieteellisen genetiikan professori ja konsultti Strasbourgin yliopistosairaalassa (Hôpitaux Universitaires de Strasbourg) Ranskassa, jossa hän toimii lääketieteellisen genetiikan osaston johtajana. Hän on toiminut ERN-EYE-verkoston koordinaattorina siitä lähtien, kun se perustettiin vuonna 2017. Tällä hetkellä hän toimii myös ERN-verkostojen koordinaattoreiden ryhmän puheenjohtajana.

"ERN-verkoston koordinointi yhteistyössä Euroopan komission kanssa on melkoinen seikkailu", professori Dollfus toteaa. *"Verkosto on erittäin innovatiivinen ja kattaa monenlaisia potilaiden hoitoon keskittyviä aloitteita. Haaste on suuri, mutta hyvin mielenkiintoinen, ja nähtävissä on jo joitakin lupaavia tuloksia."*

Professori Dollfus on ylpeä siitä, että ERN-EYE-verkoston perustamisen taustalla ollut visio on toteutumassa. *"On hieno saavutus, että harvinaisten silmäsairauksien asiantuntijat eri puolilta Eurooppaa ovat yhdistäneet voimansa erittäin omistautuneen hallintoryhmämme ohjauksessa"*, hän kertoo. *"Tärkeitä kumppaneita ovat lisäksi potilaiden edustajat, joiden kanssa työskentelemme rinta rinnan. Mielestäni olemme jo oppineet paljon toisiltamme ja luoneet pohjan ERN-EYE-verkoston tulevalle menestykselle."*

Professori Dollfus paitsi johtaa ERN-EYE-verkostoa, myös toimii ERN-verkostojen koordinaattoreiden ryhmän puheenjohtajana. Ryhmässä kaikki 24 koordinaattoria keskustelevat yhteisistä haasteista ja vaihtavat kokemuksia. *"ERN-verkostot ovat mielenkiintoisessa kehitysvaiheessa. Voimme tarkastella ja arvioida ensimmäisten viiden vuoden saavutuksia tyytyväisinä, mutta edessä on uusi laajenemisvaihe, joka edellyttää hallintoryhmien laajentamista ja enemmän resursseja, jotta voimme auttaa terveydenhuollon ammattilaisia tarjoamaan entistä tehokkaampia palveluja harvinaissairaille potilaille"*, hän toteaa.

Tammikuussa 2022 useimpien ERN-verkostojen koko vähintään kaksinkertaistui, kun niihin lisättiin uusia jäseniä kaikkialta EU:sta. *"ERN-verkostojen integroiminen jäsenmaiden terveydenhuoltojärjestelmiin on suuri haaste, jonka saavuttaminen on meille tärkeää. Koulutusvaihdot ovat olleet merkittävä onnistuminen, ja useimmat meistä tuottavat ja päivittävät jatkuvasti ohjeistuksia"*, toteaa professori Dollfus.

"ERN-verkostoina tavoitteemme on, että tietoa harvinaisista sairauksista jaetaan mahdollisimman laajasti yhä suuremman rekisterijoukon kautta, jotta siitä on hyötyä sekä potilaille että alan ammattilaisille. Haluamme nähdä tiiviimpää tutkimusyhteistyötä koko EU:ssa niin kliinisten kokeiden osalta kuin tieteellisessä tutkimuksessakin, muun muassa genomiikan kehityksessä."

Professori Dollfus odottaa innokkaana ERN-verkostojen seuraavaa kehitysvaihetta. *"Visioni on, että kaikkien ERN-verkostojen kasvuvaihe on saumaton, yhtenäinen ja antoisa ja että verkostot täyttävät samalla tehtävänsä eli tuovat hoidon kaikkien harvinaissairaiden potilaiden ulottuville EU:ssa."*

Harvinaisten sydänsairauksien ERN-verkosto (ERN GUARD-Heart)

Harvinaisia sydänsairauksia voi esiintyä missä tahansa elämänvaiheessa. Useimmat niistä ovat geneettisiä (perinnöllisiä) tai kehittyvät alkion kehityksen aikana (synnynnäiset sydänviat). Näille sairauksille ovat ominaisia monenlaiset oireet ja löydökset, joissa on eroja paitsi sairauksien, myös potilaiden välillä. Useimpiin näistä sydänsairauksista liittyy ainutlaatuinen alttius äkkikuolemaan nuorella iällä, ja nämä sairaudet voivat esiintyä muutoin terveillä ihmisillä.

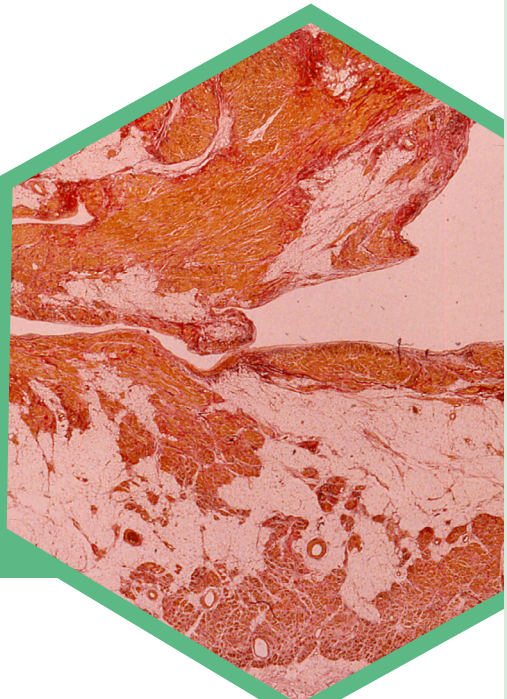
ERN GUARD-Heart on jakanut sairaudet viiteen temaattiseen alaan: perinnölliset rytmihäiriöt aikuisilla ja lapsilla, perinnölliset sydänlihassairaudet aikuisilla ja lapsilla, erityiset elektrofysiologiset häiriöt lapsilla, synnynnäiset sydänviat ja muut harvinaiset sydänsairaudet. Nämä teemat perustuvat kansainväliseen tautiluokitukseen (ICD-10), Orphanet-verkkopalveluun ja European Society of Cardiologyn (ESC) hoitosuosituksiin.

Verkoston tavoitteena on vahvistaa asiantuntemuksen ja resurssien koordinointia, jotta voidaan helpottaa monitieteellisen tiedon kokoamista, kartoittamista ja välittämistä suurelle yleisölle.

Terveydenhuoltopalvelut tarjotaan yhteisen sähköisen terveydenhuollon alustan kautta. Näin varmistetaan, että potilaat saavat käyttöönsä asiantuntemuksen ja terveydenhuollon ammattilaiset eri puolilta Eurooppaa. Edistämällä tiiviimpää asiantuntijoiden välistä yhteistyötä saadaan ja jaetaan uutta tieteellistä tietoa, jotta voidaan tukea uusien diagnoosi- ja hoitomenettelyjen kehittämistä ja tunnistaa uusia harvinaisia sydänsairauksia.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Arthur A. M. Wilde
Amsterdam University Medical Centre, Amsterdam, Alankomaat



Synnynnäisten epämuodostumien ja harvinaisten hermoston kehityshäiriöiden ERN-verkosto (ERN ITHACA)

ERN ITHACA -verkoston nimi tulee englannin kielen sanoista Intellectual disability (kehitysvammaisuus), TeleHealth (etäterveydenhuolto), Autism (autismikirjon häiriö) ja Congenital Anomalies (synnynnäiset epämuodostumat). Nimi kuvastaa diagnostista harharetkeä, jonka niin monet kehityshäiriöistä kärsivät potilaat käyvät läpi. Verkosto kokoaa yhteen yli 70 perinnöllisyyslääketieteen osastoa EU:n akateemisissa sairaaloissa. Verkostoon kuuluu harvinaisten hermoston kehityshäiriöiden (pääosin kehitysvammojen ja autismikirjon häiriöiden) ja harvinaisten synnynnäisten moniepämuodostumien asiantuntijoita.

ERN ITHACA kattaa näiden kehityshäiriöiden kliinisen ja biologisen tai geneettisen diagnoosin, monialaisen hoivan ja hoidon koordinoinnin sekä sikiödiagnostiikan ja -patologian.

Harvinaisia kehityshäiriöitä esiintyy monilla lapsilla ja aikuisilla. Esimerkiksi noin kahdella prosentilla vastasyntyneistä on kehitysvamma ja vähintään yhdellä prosentilla autismikirjon häiriö (johon liittyy tai ei liity kehitysvamma). Noin puolella kehitysvammasta kärsivistä ja useammalla kuin yhdellä kymmenestä autismikirjon häiriöstä kärsivistä potilaista on monogeeninen sairaus tai kromosomihäiriö. Synnynnäisiä epämuodostumia esiintyy yhdellä 40 vauvasta, ja ne ovat usein osa monitekijäisiä oireyhtymiä, joihin liittyy myös hermoston kehityshäiriöitä. Lääketieteessä on kuvattu yli 5 000 harvinaista oireyhtymää.

ERN ITHACA tuo yhteen lääketieteen asiantuntijoita ja ePAG-ryhmien edustajia tarjoamalla yhteistyöhön perustuvaa tukea kliiniseen tutkimukseen, laatimalla parhaisiin käytäntöihin liittyviä konsensusjulkaisuja ja ohjeita ja parantamalla potilaiden varhaista diagnoosin saamista, hoitoa ja tervehtymistä. Verkosto on myös perustanut kehitysvammoihin ja -häiriöihin liittyvän potilasrekisterin (International Library of Intellectual disability and Anomalies of Development, ILIAD).

Verkosto kehittää telelääketiedettä ja etäasiantuntemusta, jotta voidaan helpottaa hoitavien lääkäreiden ja tutkijoiden välisiä kollegisia keskusteluja koko EU:ssa, ja tuottaa koulutus- ja verkko-oppimisvälineitä terveydenhuollon ammattilaisille, maallikoille ja ePAG-ryhmille.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Alain Verloes
Université de Paris & Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Universitaire Robert-Debré, Pariisi, Ranska

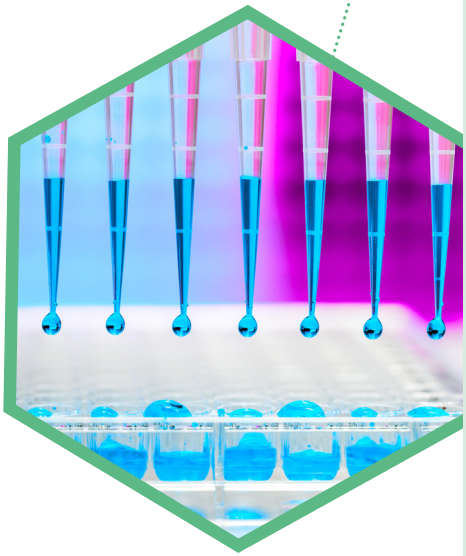
Perinnöllisten aineenvaihduntasairauksien ERN-verkosto (MetabERN)

Harvinaisia perinnöllisiä aineenvaihduntasairauksia on yli 1 400. Ne ovat yksittäisinä sairauksina harvinaisia mutta yhdessä yleisiä. Monien aineenvaihduntasairauksien seuraukset potilaille ovat vakavia ja joskus henkeä uhkaavia. Näihin sairauksiin kuuluu kaikkien elinten häiriöitä, ja niitä voi esiintyä kaikenikäisillä. Niiden hoito edellyttää eri ammattilaisten välistä monialaista yhteistyötä.

Varhainen diagnoosi voi parantaa hoitotuloksia, mutta Euroopassa vain viisi prosenttia tunnetuista perinnöllisistä aineenvaihduntasairauksista sisältyy tällä hetkellä vastasyntyneiden seulontaohjelmiin. Lisäksi kansallisia ohjelmia on tarpeen yhdenmukaistaa. Monien perinnöllisten aineenvaihduntasairauksien etenemisestä sekä hoitojen tehokkuudesta ja turvallisuudesta puuttuu tietoa, ja pitkän aikavälin seuranta on vajavaista.

Tämä sairauksien ryhmä on hyvin heterogeeninen. MetabERN pyrkii parantamaan ryhmään kuuluvista sairauksista kärsivien potilaiden elämää jakamalla sairaudet seitsemään pääluokkaan. Verkosto on kaikkein kattavin, aineenvaihduntasairauksien yhteinen yleiseurooppalainen potilaslähtöinen verkosto. Sen tavoitteena on mullistaa hoidon tarjoaminen aineenvaihduntasairauksia sairastaville potilaille Euroopassa.

MetabERN käyttää CPMS-potilashallintajärjestelmää lähetealustana kaikkiin aineenvaihduntasairauksiin liittyvässä kliinisessä päätöksenteossa ja translationaalisten tutkimusohjelmien edistämisessä. MetabERN on kehittänyt kuluttaja-, terveys-, maatalous- ja elintarvikeasioiden toimeenpanoviraston (Chafea) myöntämällä avustuksella yhdistetyn aineenvaihduntasairauksien eurooppalaisen rekisterin (U-IMD), joka on täysimääräisesti toiminnassa. Rekisterin avulla MetabERN tuottaa potilastietoja tutkimustarkoituksiin. Näin voidaan arvioida yksityiskohtaisesti aineenvaihduntasairauksien etenemistä sekä tutkia uusia tutkimuskysymyksiä, joihin sisältyvät muun muassa aineenvaihduntasairauksia sairastavien potilaiden ehkäisevien ja hoitotoimenpiteiden prospektiivinen analyysi. U-IMD on myös ensimmäinen toimenpiteiden sijaan havaintotutkimukseen keskittyvä potilasrekisteri, joka kattaa kaikki yli 1 400 aineenvaihduntasairautta.



VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Maurizio Scarpa
Udine University Hospital, Udine, Italia

Harvinaisia sairauksia koskevat kansalliset politiikat

EU-maat ovat ensisijaisesti vastuussa terveyspalvelujen ja sairaanhoidon järjestämisestä ja tarjoamisesta omassa maassaan. EU:n terveyspolitiikan tavoitteena on täydentää kansallisia politiikkoja, varmistaa terveyden suojelu kaikissa EU:n politiikoissa ja rakentaa Euroopan terveysunionia.

Terveysministerien kokoonpanossa kokoontunut neuvosto suositteli vuonna 2009, että EU-maat vahvistavat harvinaisia sairauksia koskevia suunnitelmia tai strategioita ja panevat ne täytäntöön harvinaisia sairauksia sairastavien potilaiden tukemiseksi. Suunnitelmat olisi laadittava siten, että

- niillä ohjataan ja organisoidaan harvinaisia sairauksia koskevia toimia kansallisissa terveydenhuolto- ja sosiaalijärjestelmissä
- niillä nivotaan paikallisen, alueellisen ja valtakunnallisen tason aloitteet osaksi kansallisia suunnitelmia tai strategioita kokonaisvaltaisen lähestymistavan varmistamiseksi
- niissä määritetään ensisijaisia toimia, joille on laadittu tavoitteet ja seurantajärjestelyt.

EU4Health-ohjelmasta vuosiksi 2021–2027 tarjotaan hankerahoitusta, jolla tuetaan jäsenmaita kansallisten terveyssuunnitelmien täytäntöönpanossa Euroopan terveysunionia koskevan vision mukaisesti. Vuoteen 2022 mennessä harvinaisia sairauksia koskevan kansallisen terveyssuunnitelman oli hyväksynyt 23 EU-maata (sekä Sveitsi ja Norja).

Lasten syöpien (hemato-onkologia) ERN-verkosto (ERN PaedCan)

Lasten syövät ovat harvinaisia, ja niitä on useita alatyyppejä. Joka vuosi Euroopassa diagnosoidaan uusi syöpätapaus 35 000 lapsella ja nuorella ja 6 000 lasten syöpää sairastavaa potilasta kuolee. Syöpä on siten merkittävin sairaudesta johtuva yli 1-vuotiaiden lasten kuolinsyy. Euroopassa elää tällä hetkellä yli puoli miljoonaa lapsuusiän syövästä selviytyjää. Heistä kahdella kolmesta on sairaudesta johtuvia pitkäaikaisia psykososiaalisia ja terveysongelmia.

Keskimääräiset eloonjäämisprosentit ovat parantuneet viime vuosikymmenten aikana. Joissain sairauksissa on saavutettu merkittävää edistystä, kun taas toisissa hoitotulokset ovat edelleen hyvin heikkoja. Merkittävät erot selviytymisessä ovat haaste, ja hoitotulokset ovat heikompia Itä-Euroopassa.

ERN PaedCan -verkoston tavoitteena on parantaa sellaisten lasten ja nuorten pääsyä laadukkaaseen hoitoon, joiden syöpä edellyttää erikoisosaamista ja välineitä, jotka eivät ole yleisesti saatavilla tautitapausten alhaisen määrän ja resurssipulan vuoksi. Sen työ perustuu aiempiin EU:n rahoittamiin ENCCA-, PanCare- ja ExPO-r-Net-hankkeisiin.

Verkoston jäseniin kuuluu merkittävä interaktiivinen verkosto, joka koostuu lasten ja nuorten syöpähoitoon erikoistuneista lastensairaaloista ja yksiköistä. Verkosto on laatinut yhdessä SIOPEn (European Society for Paediatric Oncology) kanssa yleisiä eurooppalaisia kliinisiä hoitosuosituksia (European Standard Clinical Practice) koskevat protokollat.

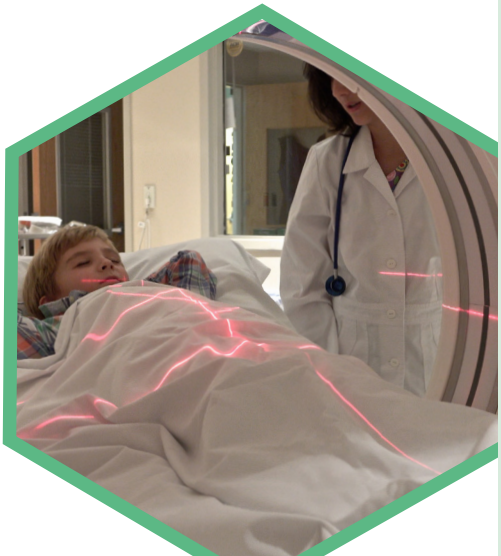
Niiden tarkoituksena on toimia yhteisenä viitekohtana ensivaiheen hoidolle kaikissa tärkeimmissä lasten syöpähoidon yhteyksissä. Lisäksi virtuaalinen lasten syöpätautien kasvaimia käsittelevä syöpäpaneeli vaihtaa asiantuntemusta ja neuvoja sähköisen terveydenhuollon välineiden välityksellä. Koulutusta ja opetusta tuetaan webinaareilla, kokouksilla ja vaihto-ohjelmilla.

ERN PaedCan -verkoston tavoitteena on toteuttaa yhdenvertaisuus lapsuusiän syöpien hoitotuloksissa kaikkialla Euroopassa ja auttaa panemaan täytäntöön SIOPEn strateginen suunnitelma. Tässä ovat tukena Horisontti Eurooppa -puiteohjelman syöväntorjunnan missio, EU:n syöväntorjuntasuunnitelma ja Euroopan lääkestrategia.

Verkoston tavoitteena on lisätä lapsuusiän syövästä selviytymistä ja parantaa potilaiden elämänlaatua edistämällä yhteistyötä, tutkimusta ja koulutusta. Sen perimmäisenä tavoitteena on vähentää nykyistä eriarvoisuutta lapsuusiän syövästä selviytymisessä ja terveydenhuollon valmiuksissa EU-maissa.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori, tohtori Ruth Ladenstein
St. Anna Kinderspital & St. Anna Kinderkrebsforschung, Itävalta



Maksasairauksien ERN-verkosto (ERN RARE-LIVER)

Harvinaiset maksasairaudet voivat aiheuttaa etenevän maksavaurion, joka johtaa fibroosiin ja kirroosiin. Kirroosin komplikaatiot voivat johtaa kuolemaan, ja monissa tapauksissa ainoa tehokas hoito on maksansiirto. Väsymys, kolestaattisissa sairauksissa kutina ja kystisissä sairauksissa kipu ja vatsan turvotus vaikuttavat merkittävästi potilaiden elämänlaatuun.

Pediatristen potilaiden kohdalla muita vaikeuttavia tekijöitä ovat diagnoosin viivästyminen, kehityksen virstanpylväiden saavuttamatta jääminen ja nuoruusiässä hoidossa tapahtuvien siirtymien haasteet.

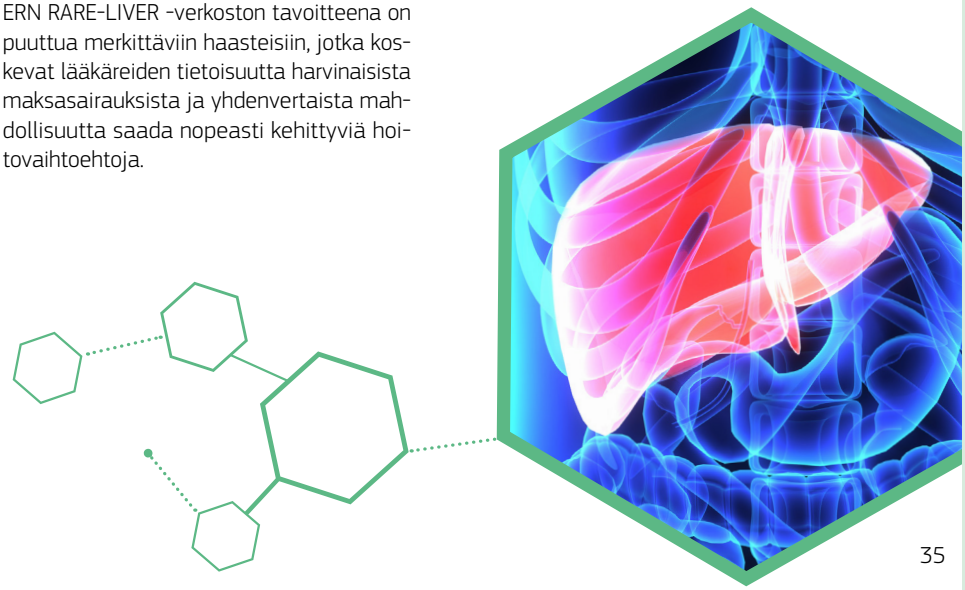
ERN RARE-LIVER käsittelee kolmea teemaa: autoimmuunimaksasairaus, metabolinen sappiteiden atresia ja siihen liittyvä maksasairaus sekä rakenteellinen maksasairaus. Verkosto sovittaa ensimmäistä kertaa maksasairauksien alalla aikuisten hoidon ja pediatrisen hoidon yhteen siten, että pääpainona ovat siirtymävaiheessa olevien potilaiden tarpeet ja seuraukset, joita geneettisellä diagnoosilla on perheille.

On tärkeää, että käytössä on ajantasaisia ohjeistuksia. Hoito-ohjeet, joita täydennetään keskeisten diagnostisten ja prognostisten kokeiden standardoinnilla, pannaan täytäntöön yhteistyössä Euroopan maksayhdistyksen (EASL) ja Euroopan lastengastroenterologian yhdistyksen (ESPGHAN) kanssa.

ERN RARE-LIVER -verkoston tavoitteena on puuttua merkittäviin haasteisiin, jotka koskevat lääkäreiden tietoisuutta harvinaisista maksasairauksista ja yhdenvertaista mahdollisuutta saada nopeasti kehittyviä hoitovaihtoehtoja.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Ansgar W. Lohse
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Saksa



Tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairauksien ERN-verkosto (ERN ReCONNET)

Harvinaiset tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairaudet kattavat erilaisia sairauksia ja oireyhtymiä, jotka vaikuttavat merkittävästi potilaan hyvinvointiin. Niihin sisältyy perinnöllisiä sairauksia, systeemisiä autoimmuunitauteja, kuten systeeminen skleroosi, sekamuotoisia sidekudossairauksia, idiopaattisia tulehduksellisia myopatioita, diagnostisesti epäselviä sidekudossairauksia ja fosfolipidivasta-aineoireyhtymä.

ERN ReCONNET luo kehystä sellaisten korkealaatuisten, innovatiivisten, kestävien ja tasapuolisten hoito- ja toimintastandardien toteuttamiselle, joilla parannetaan harvinaisia tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairauksia sairastavien eurooppalaisten potilaiden terveyspalvelujen saantia.

ERN ReCONNET on laatinut jäsentensä, ePAG-ryhmien edustajien ja sidoskumppaneiden välisen yhteistyön ansiosta vertaisarvioituja julkaisuja, mukaan lukien uusimmat kliiniset hoitosuositukset, täyttymättömistä tarpeista potilasohjauksessa, potilaiden hoitoketjujen optimoinnista ja covid-19:n vaikutuksista harvinaisiin tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairauksiin. Verkosto on myös laatinut menetelmän harvinaissairaiden potilaiden hoitoketjujen organisaatiomallien luomista varten, luonut harvinaisia tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairauksia koskevien tietojen yhdenmukaistamiseen tarkoitetun eurooppalaisen rekisteri-infrastruktuurin, johon on tarkoitus sisällyttää kaikki olemassa olevat ja uudet näitä sairauksia koskevat rekisterit Euroopassa, järjestänyt webinaareja terveydenhuollon ammattilaisille ja potilaille ERN ReCONNET -verkostoon liittyvistä aiheista ja laatinut maallikoille tarkoitettuja versioita kliinisistä hoitosuosituksista.

Potilaiden edustajat osallistuvat tiiviisti kaikkeen ERN ReCONNET -verkoston toimintaan, ja heillä on tärkeä tehtävä julkaisujen laatimisessa ja arvioinnissa. Lisäksi potilaiden edustajat tarjoavat olennaista tietoa potilaiden tarpeista hoitoketjujen parantamiseksi ja auttavat parantamaan tietämystä sairaudesta ja sen hoitoa. He osallistuvat webinaareihin panelisteina ja osallistujina, laativat julkaisuista maallikoille tarkoitettuja versioita, tukevat uusien jäsenten arviointimenettelyjä ja osallistuvat hallintoon.

Tiivis yhteistyö verkostoon osallistuvien eri sidosryhmien kanssa on yksi tärkeimmistä ERN ReCONNET verkoston tuottamista lisäarvoista. Verkoston tavoitteena on jatkaa harvinaisia tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairauksia sairastavien ihmisten elämän parantamista.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Marta Mosca
Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, Italia

Tavoitteena paremmat potilaiden terveystulokset: potilasjärjestöjen rooli

ERN-verkostot ovat olemassa potilaita varten. Potilasjärjestöt ja varsinkin EURORDIS ovat edistäneet aktiivisesti verkostojen kehitystä yli vuosikymmenen ajan. EURORDIS on valtiosta riippumaton potilaslähtöinen yhteenliittymä, jonka muodostavat 984 harvinaisten sairauksien potilasjärjestöä ja jossa on jäseniä 74 maasta. Yhdessä potilasjärjestöt ovat auttaneet varmistamaan, että ERN-verkostot asettavat etusijalle hoidon laadun ja potilaiden terveystulosten parantamisen sekä varmistavat tasa-arvoisen mahdollisuuden saada laadukasta hoitoa kaikkialla Euroopassa.

"Olimme mukana, kun ajatus verkostoista syntyi terveyspalveluja ja sairaanhoitoa käsittelevässä korkean tason ryhmässä, jossa ERN-verkostot saatettiin osaksi rajatylittävää terveydenhuoltoa koskevaa direktiiviä", kertoo EURORDIS-järjestön ERN-verkostoista ja terveydenhuollosta vastaava johtaja Inés Hernando."*Olemme kulkeneet pitkän tien jäsenmaiden ja Euroopan komission kanssa käsitteen ensimmäisestä sisällyttämisestä lainsäädäntöön aina kliinisten johtajien käyttöönottoon ja ryhmittelyyn sekä hoitoaloittain ryhmiteltyjen 24 ERN-verkoston käynnistämiseen, ja tuemme nyt verkostojen toteuttamista tekemällä tiivistä yhteistyötä niihin osallistuvien potilasasiamiesten ja kliinisten johtajien kanssa."*

EURORDIS on ollut vakaa kumppani ERN-verkostojen konseptin kehittämisessä. Se jatkaa työtään harvinaisten sairauksien potilasyhteisön, kliinisten johtajien ja ERN-verkostojen projektinhallintatiimien kanssa sen varmistamiseksi, että potilaat otetaan rutiininomaisesti ja järjestelmällisesti mukaan ERN-verkostojen toimintaan ja hallintoon. ERN-verkostojen kliiniset johtajat ja potilasasiamiehet luovat asteittain jaetun johtajuuden kulttuuria ja opettelevat, miten voidaan tehdä parhaiten yhteistyötä sen varmistamiseksi, että ERN-verkostot parantavat osaltaan harvinaissairaiden elämää.

Moniin harvinaisiin sairauksiin ei ole tällä hetkellä hoitoa", Inés Hernando selittää. *"Oppimiskulttuuri, jota ERN-verkostot ovat alkaneet rakentaa, on kuitenkin muovaamassa verkostoista innovoinnin kehtoja. Määrittelemällä tietyille sairauksille hoitotulokset, jotka voidaan järjestelmällisesti mitata ja jakaa eri osaamiskeskuksille ja maille, ERN-verkostot avaavat mahdollisuuden parantaa laatua ja ottaa käyttöön parhaita mahdollisia lääketieteellisiä tai kirurgisia toimenpiteitä."*

Tarkoituksena on, että ERN-verkostot poistavat harvinaisten sairauksien yhteisöjen eristyneisyyden, lisäävät asiantuntijoiden näkyvyyttä eri puolilla Eurooppaa ja täydentävät kansallisten terveydenhuoltojärjestelmien valmiuksia diagnosoida, hoitaa ja hallita potilaita. *"Jotta tämä tapahtuisi laajassa mittakaavassa, on määriteltävä selkeät ja avoimet läheteketjut. Jäsenmaiden on perustettava mekanismeja ja prosesseja, joilla helpotetaan ERN-verkostojen tieto-omaisuuden käyttöönottoa ja sisällyttämistä esimerkiksi harvinaisten sairauksien hoitoketjujen kehittämiseen",* hän toteaa.

Potilailla on suuria toiveita siitä, että ERN-verkostot voivat todella vaikuttaa heidän elämäänsä: *"Monimutkaisista tapauksista keskustelu ja kokemusten ja asiantuntemuksen jakaminen ERN-verkostoissa on tärkeä ensimmäinen askel, mutta maiden olisi hyödynnettävä paremmin ja laajemmin näiden verkostojen luomaa ja hallinnoimaa tietämystä, jotta voidaan parantaa 30 miljoonan harvinaissairaan elämää Euroopassa",* Inés Hernando lisää. Jäsenmailla on tässä vaiheessa tärkeä tehtävä. *"Nyt on aika edistää ja tukea verkostoja niiden päämäärien mukaisesti ja integroida ne kansallisiin terveydenhuoltojärjestelmiin, jotta voidaan parantaa mahdollisimman monen potilaan eloonjäämiseen ja elämänlaatuun liittyviä tuloksia."*

Immuunipuutoksen, autoinflammatoristen sairauksien ja autoimmuunisairauksien ERN-verkosto (ERN RITA)

ERN RITA kokoaa yhteen Euroopan johtavat harvinaisten immunologisten sairauksien diagnosointiin ja hoitoon erikoistuneet keskukset. Nämä sairaudet voivat olla hengenvaarallisia, ja ne edellyttävät monialaista hoitoa, jossa käytetään monimutkaista diagnostista arviointia ja pitkälle erikoistuneita hoitomuotoja. Verkosto jaottelee nämä sairaudet neljään alateemaan eli toimintalinjaan: primaari immuunipuutos, autoimmuunisairaudet, lastenreumat ja autoinflammatoriset sairaudet.

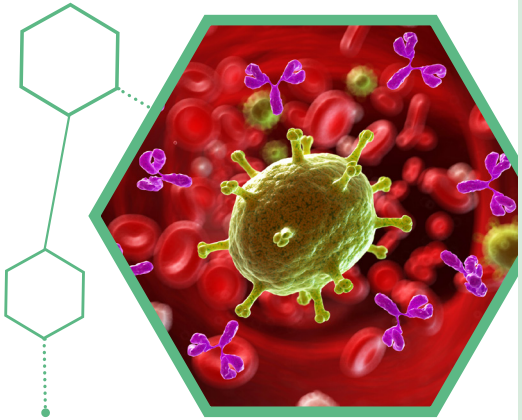
Immunologisia hoitoja löydetään ja otetaan käyttöön tällä hetkellä nopeasti. Monitehoinen immunoglobuliinihoito on mullistanut vasta-ainepuutoksista kärsivien potilaiden hoitonäkymät, ja antisytokiinihoidot ovat muuttaneet harvinaisia autoimmuunisairauksia ja autoinflammatorisia sairauksia sairastavien potilaiden elämän. Lisäksi kantasoluihin ja geeneihin perustuvia hoitoja, jotka oli alun perin tarkoitettu primaareihin immuunipuutoksiin, käytetään nyt kaikkiin verkoston kattamiin sairauksiin.

Verkoston toiminta perustuu olemassa oleviin eurooppalaisiin tieteellisiin yhdistyksiin, jotka ovat kehittäneet potilasrekistereitä, hoitosuosituksia, tutkimusyhteistyötä, koulutustoimintaa ja suhteita potilasjärjestöihin neljän edellä mainitun toimintalinjan alalla.

ERN RITA pyrkii vähentämään potilaiden terveydenhuollossa kohtaamaa eriarvoisuutta, kun he hakeutuvat diagnostisiin testeihin ja innovatiivisiin hoitoihin, kuten biologisiin hoitoihin, immunoglobuliinihoitoon ja soluhoitoihin, kuten kantasolusiirtoon. Verkoston tavoitteena on yhdistää olemassa olevat rekisterit, kehittää Euroopan laajuisia hoitosuosituksia, perustaa geneetikoista koostuva työryhmä valvomaan uuden sukupolven sekvensointiteknologian laatua, sopia yhteisestä lääketurvatoiminnan työkalusta näitä harvinaisia sairauksia varten, kutsua koolle työryhmä, joka käsittelee biologisten hoitojen asianmukaista käyttöä ja valvontaa immuunivälitteisissä sairauksissa, koota yhteen ja parantaa kantasoluhoitoja potilaskäyttöä varten, edistää potilasjärjestöjen välistä yhteistyötä ja tuoda yhteen lasten ja aikuisten sairauksien asiantuntijoita kaikista neljästä teemasta.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Nico Martinus Wulffraat
University Medical Center Utrecht, Alankomaat



Lasten elinsiirtojen ERN-verkosto (ERN TransplantChild)

Lasten elinsiirrot kattavat sekä kiinteän elimen siirrot että hematopoeettisten kantasolujen siirrot. Elinsiirto on ainoa parantava hoitomuoto useissa harvinaisissa sairauksissa. Paras mahdollinen siirron jälkeinen hoito edellyttää monialaisen tiimin yhteistyötä. Siirron jälkeen potilaat saavat pitkäaikaista immunosuppressiohoitoa hylkimisen estämiseksi. Tämä edellyttää siirronjälkeisten komplikaatioiden tarkkailua, jotta voidaan pidentää lasten elinikää ja parantaa heidän elämänlaatuaan.

ERN TransplantChild kokoaa yhteen lasten elinsiirtojen ja elinsiirron jälkeisen hoidon asiantuntijoita parantaakseen hoitotuloksia lasten ja heidän perheidensä kannalta. Verkoston tavoitteena on vähentää sairaalassaoloaikaa ja vaikeiden, pitkäkestoisten hoitojen käyttöä. Lisäksi se pyrkii parantamaan psykologisen tuen palveluja lasten siirtyessä aikuisuuteen.

Verkosto pyrkii tuomaan uusimmat tekniikat ja lääketieteelliset, farmakologiset ja hoitoon liittyvät edistysaskeleet saataville sekä edistämään yhdenmukaisten kliinisten hoitosuositusten levittämistä ja yksilöllisen lasten elinsiirtoja koskevan lääketieteen kehitystä.

ERN TransplantChild -verkoston tavoitteena on vähentää elinsiirtoihin liittyviä rasituksia, kuten uudelleensiirtoja ja farmakologisia hoitoja. Verkosto yhdenmukaistaa lasten elinsiirtojen hoitoa siirron jälkeisten komplikaatioiden riskien minimoimiseksi. Yhdessä Euroopan johtavat lasten elinsiirtojen asiantuntijat pyrkivät vähentämään lasten elinsiirtoihin liittyvää kuolleisuutta ja sairastuvuutta.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Tri Paloma Jara Vega
Hospital Universitario La Paz, Madrid, Espanja

Monielimellisten verisuonisairauksien ERN-verkosto (VASCERN)

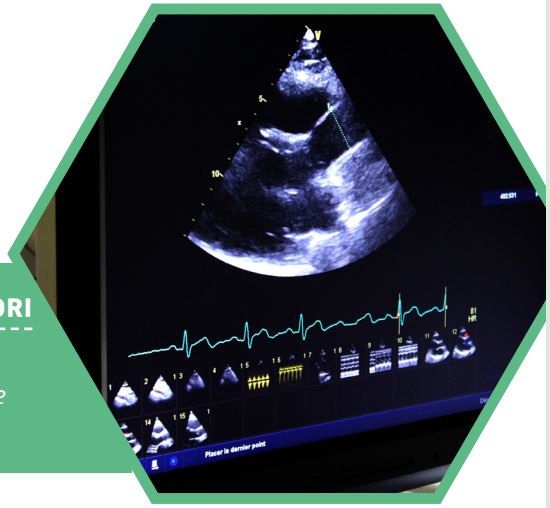
Harvinaisiin monielimellisiin verisuonisairauksiin sisältyy kaikentyyppisiin verisuoniin vaikuttavia sairauksia, joilla on vaikutuksia useisiin elinjärjestelmiin. Niiden hoito edellyttää monialaista lähestymistapaa. VASCERN koostuu kuudesta harvinaisen sairauden työryhmästä: perinnöllistä verenvuotoista teleangiektasiaa käsittelevä työryhmä (HHT-WG), perinnöllisiä rinta-aortan sairauksia käsittelevä työryhmä (HTAD-WG), keskisuuria valtimoita (vaskulaarinen Ehlers-Danlosin oireyhtymä) käsittelevä työryhmä (MSA-WG), lapsilla esiintyvää ja primaaria lymfedeemaa käsittelevä työryhmä (PPL-WG), verisuoniepämuodostumia käsittelevä työryhmä (VASCA-WG) ja neurovaskulaarisia sairauksia käsittelevä työryhmä (NEUROVASC-WG). Lisäksi verkosto sisältää useita temaattisia työryhmiä, jotka käsittelevät viestintää, rekistereitä, etiikkaa ja raskauteen liittyviä kysymyksiä. Erityinen ePAG-ryhmä mahdollistaa potilasasiamiesten osallistumisen kaikkeen VASCERN-verkoston toimintaan.

VASCERN-verkoston tavoitteena on edistää verkostoitumista, jakaa ja levittää asiantuntemusta, edistää parhaita käytäntöjä, suosituksia ja kliinisiä tuloksia, lisätä potilaan vaikutusmahdollisuuksia ja parantaa tietämystä kliinisen ja perustutkimuksen avulla.

VASCERN-verkostossa mukana olevat terveydenhuollon ammattilaiset ovat jo laatineet koulutusmateriaalia, kuten webinaareja ja Pills of Knowledge -videosarjan. Tämä materiaali on sekä lääkäreiden että potilaiden saatavilla verkossa. Verkosto on julkaissut konsensusjulkaisuja ja kliinisen päätöksenteon välineitä, jotka kattavat muun muassa hoitoketjut ja toimintakäytäntöjä koskevat tietokoosteet, joiden tarkoituksena on antaa neuvoa harvinaissairaiden asianmukaisessa diagnosoinnissa ja hoidossa. Se on myös kehittänyt sähköisiä terveyspalveluja, kuten VASCERN-mobiilisovelluksen, yhteistyössä kaikkien asiantuntijakeskusten ja ePAG-ryhmän potilasjärjestöjen kanssa. Tällä hetkellä suunnitellaan jäsenlaitosten välisiä vaihtoja, ja verkosto jatkaa tiedon jakamista sekä jäsenilleen että verkoston ulkopuolisille terveydenhuollon ammattilaisille.

VERKOSTON KOORDINAATTORI

Professori Guillaume Jondeau
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Bichat, Ranska



ERN-HAKEMISTO

Endo-ERN	Endokriinisten sairauksien ERN-verkosto (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	Munuaissairauksien ERN-verkosto (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	Luustosairauksien ERN-verkosto (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	Kraniofasiaalisten rakennepoikkeamien sekä korva-, nenä- ja kurkkutautien ERN-verkosto (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	Harvinaisten ja vaikeiden epilepsioiden ERN-verkosto (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	Aikuisten syöpien (kiinteiden kasvaimien) ERN-verkosto (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	Hematologisten sairauksien ERN-verkosto (ERN-EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	Urogenitaalisten ja peräsuolen sairauksien ja häiriöiden ERN-verkosto (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	Neuromuskulaaristen sairauksien ERN-verkosto (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	Silmäsairauksien ERN-verkosto (ERN-EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	Perinnöllisten syöpäalttiusoireyhtymien ERN-verkosto (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	Harvinaisten sydänsairauksien ERN-verkosto (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	Perinnöllisten ja synnynnäisten (ruuansulatuselimistön ja -kanavan) poikkeavuuksien ERN-verkosto (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	Synnynnäisten epämuodostumien ja harvinaisten hermoston kehityshäiriöiden ERN-verkosto (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	Hengitysteiden sairauksien ERN-verkosto (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	Lasten syöpien (hemato-onkologia) ERN-verkosto (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	Maksasairauksien ERN-verkosto (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	Tukikudosten ja tuki- ja liikuntaelinten sairauksien ERN-verkosto (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	Immuunipuutoksen, autoinflammatoristen sairauksien ja autoimmuunisairauksien ERN-verkosto (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	Harvinaisten neurologisten sairauksien ERN-verkosto (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	Ihosairauksien ERN-verkosto (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	Lasten elinsiirtojen ERN-verkosto (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	Perinnöllisten aineenvaihduntasairauksien ERN-verkosto (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	Monielimellisten verisuonisairauksien ERN-verkosto (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu

YHTEYDENOTOT EU:HUN

Käynti tiedotuspisteessä
Euroopan unionin alueella toimii yhteensä satoja Europe Direct -tiedotuspisteitä. Lähimmän tiedotuspisteen osoite löytyy verkosta: https://europa.eu/european-union/contact_fi

Yhteydenotot puhelimitse tai sähköpostitse
Europe Direct -palvelu vastaa Euroopan unionia koskeviin kysymyksiin. Palveluun voi ottaa yhteyttä
— soittamalla maksuttomaan palvelunumeroon 00 800 678 910 11 (jotkin operaattorit voivat periä puhelumaksun),
— soittamalla puhelinnumeroon +32 22999696 tai
— sähköpostitse: https://europa.eu/european-union/contact_fi

TIETOA EU:STA

Verkkosivut
Tietoa Euroopan unionista on saatavilla kaikilla EU:n virallisilla kielillä Europa-sivustolla, https://europa.eu/european-union/index_fi

EU:n julkaisut
EU:n ilmaisia ja maksullisia julkaisuja voi ladata tai tilata osoitteesta https://op.europa.eu/fi/publications.
Ilmaisia julkaisuja on mahdollista saada usean kappaleen erinä ottamalla yhteyttä Europe Direct -palveluun tai paikalliseen tiedotuspisteeseen (ks. https://europa.eu/european-union/contact_fi).

EU:n lainsäädäntö ja siihen liittyvät asiakirjat
EU:n koko lainsäädäntö vuodesta 1951 ja muuta tietoa EU:n oikeudesta on saatavilla kaikilla virallisilla kielillä EUR-Lex-tietokannassa osoitteessa https://eur-lex.europa.eu

EU:n avoin data
EU:n avoimen datan portaalin (https://data.europa.eu/euodp/fi) kautta on saatavilla EU:n data-aineistoja.
Data on ilmaiseksi ladattavissa ja uudelleenkäytettävissä sekä kaupallista että ei-kaupallista käyttöä varten.

Joka vuosi puolella miljoonalla eurooppalaisella diagnosoidaan harvinainen sairaus. Mikään maa ei selviä tästä haasteesta yksin.

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

Yhdessä he keskittyvät harvinaisiin, esiintymistiheydeltään alhaisiin ja monitekijäisiin sairauksiin parantamalla diagnosointia ja asiantuntijahoitoon pääsyä.

Share. Care. Cure.

Lisätietoa eurooppalaisista osaamisverkostoista

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/european_reference_networks/erf_fi

Euroopan unionin
julkaisutoimisto