



Il-Kummissjoni
Ewropea



European Reference Networks



Idma għal pazienti
b'mard rari, ta' prevalenza
baxxa u kumplessa

Share.Care.Cure.

Dan id-dokument ma jistax jitqies li jikkostitwixxi pożizzjoni uffiċjali tal-Kummissjoni Ewropea.

Il-Lussemburgu: L-Uffiċċju tal-Pubblikazzjonijiet tal-Unjoni Ewropea, 2022

© L-Unjoni Ewropea, 2022



Il-politika tal-użu mill-ġdid tad-dokumenti tal-Kummissjoni Ewropea hija bbażata fuq id-Deciżjoni tal-Kummissjoni 2011/833/UE tat-12 ta' Diċembru 2011 dwar l-użu mill-ġdid ta' dokumenti tal-Kummissjoni (ĠU L 330, 14.12.2011, p. 39). Għajr jekk ikun indikat mod ieħor, l-użu mill-ġdid ta' dan id-dokument huwa awtorizzat bil-liċenzja Creative Commons Attribution 4.0 International (CC-BY 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Dan ifisser li l-użu mill-ġdid huwa permess kemm-il darba jingħata kreditu xieraq u jiġu indikati t-tibdiliet kollha.

Għal kull użu jew riproduzzjoni ta' elementi li mhumx proprjetà tal-Unjoni Ewropea, jista' jkun hemm bżonn li jintalab permess direttament mid-detenturi tad-drittijiet rispettivi. L-Unjoni Ewropea ma għandhiex id-drittijiet tal-awtur f'rabta mal-elementi li ġejjin:

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, © AHP, VASCERN 2015, © Shutterstock.

Print	ISBN 978-92-76-53845-5	doi:10.2875/119710	EW-05-22-174-MT-C
PDF	ISBN 978-92-76-53833-2	doi:10.2875/708546	EW-05-22-174-MT-N



European
Reference
Networks



Idma għal pazjenti
b'mard rari, ta' prevalenza
baxxa u kumplessa

Share.Care.Cure.

Sfruttar tal-potenzjal tan-Networks Ewropej ta' Referenza għall-pazjenti b'mard rari

Yann Le Cam

Uffiċjal Kap Eżekuttiv tal-organizzazzjoni tal-pazjenti EURORDIS - Mard Rari Ewropa

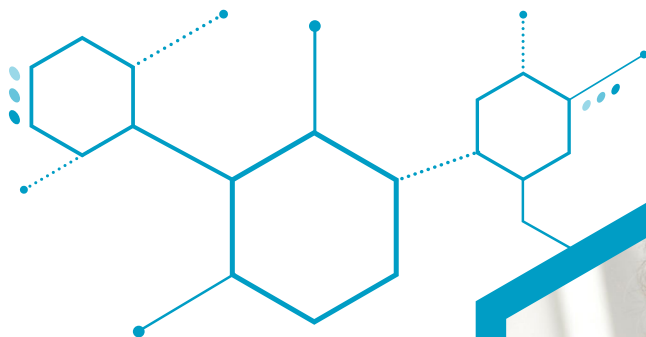
In-Networks Ewropej ta' Referenza (ERN) huma waħda mill-akbar kisbiet tal-komunità tal-mard rari fl-Ewropa. Dawn saru ispirazzjoni għal azzjoni globali, bis-saħħa tad-Direttiva tal-UE dwar il-Kura tas-Saħħa Transfruntiera, l-isforzi tal-Kummissjoni Ewropea u tal-Istati Membri tal-UE.

L-24 ERN attwali għal mard rari u kumpless huma riżultat ta' shubija kontinwa bejn il-persuni li jiddefendu l-pazjenti, il-mexxejja kliniċi, u l-manigġers tas-sistemi tal-kura tas-saħħa. Qiegħed isir progress b'mod inkrementali, peress li n-networks issa huma fformati u qegħdin jesperimentaw b'modi godda ta' kooperazzjoni transfruntiera. L-ERN diġà wrew is-setgħa ta' ekosistema ta' apprendiment kollaborattiv li tiffoka fuq il-ġenerazzjoni tal-għarfien u l-kondiviżjoni mhux biss fi hdan kull wieħed mill-oqsma speċifiċi għall-mard tagħhom, iżda dejjem aktar bejn id-dixxiplini u l-oqsma tal-mard.

Issa jeħtieġ li nużawhom, jekk irridu nisfruttaw il-potenzjal veru tagħhom u nikkonsolidaw din l-istruttura l-ġdida fis-sistemi tas-saħħa nazzjonali tagħna. Il-mudell tal-ERN għandu jkun estensjoni tas-sistemi nazzjonali tal-kura tas-saħħa, li jippermettilhom jipprovdu dimensjoni addizzjonali ta' għarfien espert speċjalizzat ħafna tan-network madwar l-UE li jsaħħaħ il-kura multidixxiplinari pprovduta fil-livell nazzjonali.

L-ERN u l-membri tagħhom huma f'pożizzjoni tajba sabiex ikunu magna ta' bidla għat-trasformazzjoni tas-sistemi tal-kura tas-saħħa tal-Istati Membri. Dawn jistgħu joffru aċċess mingħajr precedent għall-għarfien espert madwar l-UE sabiex jikkomplementaw ir-riżorsi u l-ħiliet lokali; isaħħu kultura ta' kollaborazzjoni u ta' koġenerazzjoni tal-għarfien; jittestjaw u jespandu l-użu responsabbli u etiku tat-teknoloġiji tas-saħħa diġitali sabiex jiġu indirizzati l-għanijiet tas-saħħa pubblika; u jlaqqgħu r-riċerka u l-kura xprunati mid-data tal-pazjent. L-ERN qegħdin iwittu t-triq għal approċċ innovattiv, olistiku u integrat għall-kura medika u soċjali.





L-ERN jistgħu jgħinu sabiex jitneħħew l-ostakli għal persuni li jgħixu b'marda rari u jippermettulhom jaċċessaw servizzi tas-saħħa speċjalizzati hafna, li min-naħa tagħhom se jikkontribwixxu sabiex tinkiseb kopertura universali tas-saħħa, iħaffu d-dijanjożi u joffru lill-pazjenti l-aħjar opzjonijiet ta' trattament possibbli.

Għaddew għaxar snin sakemm l-idea ta' kooperazzjoni tal-kura tas-saħħa transfruntiera għal kundizzjonijiet kumplessi u rari, imħaddma mill-ERN, setgħet tiżviluppa u ssib postha fil-leġiżlazzjoni tal-UE. Madankollu, issa, in-networks qegħdin jaraw lilhom infushom jevolvu f'ambjent politiku b'pass mgħaġġel. Fil-fatt, ir-rekwiżit u r-rieda għal aktar koordinazzjoni Ewropea fil-qasam tas-saħħa issa qegħdin jikbru u jinsabu fil-qalba tal-proposta tal-Kummissjoni sabiex tinbena Unjoni Ewropea tas-Saħħa. L-istadju li jmiss tal-iżvilupp tan-networks għandu jkun li jiġi sfruttat dan l-isforz għal eżiti aħjar tal-pazjenti u għal kooperazzjoni transfruntiera akbar dwar il-kura tas-saħħa, u għandu jiġi ggwidat minn viżjoni ta' sistema tal-ERN matura fl-2030 li ma tħalli l-ebda persuna li tgħix b'marda rari f'incertezza rigward id-dijanjożi, il-kura u t-trattament tagħha.



Yann Le Cam

Uffiċjal Kap Eżekuttiv tal-organizzazzjoni tal-pazjenti EURORDIS - Mard Rari Ewropa



Werrej

Sfruttar tal-potenzjal tan-Networks Ewropej ta' Referenza	4	Shab affiljati	25
Sfond	7	ERN dwar il-mard newromuskolari (ERN EURO-NMD)	26
X'inhuma n-Networks Ewropej ta' Referenza?	8	ERN dwar il-mard tal-għajnejn (ERN EYE)	27
ERN dwar il-mard tal-għadam (ERN BOND).....	9	ERN dwar is-sindromi ta' riskju ta' tumor genetiku (ERN GENTURIS).....	28
ERN dwar l-anomali tal-kranju u tal-wiċċ u l-mard tal-widnejn, tal-imnieher u tal-grieżem (ERN CRANIO)	10	Tmexxija ta' ERN	29
Inżidu l-valur għall-pazjenti u għall-professjonisti	11	ERN dwar il-mard tal-qalb (ERN GUARD-Heart).....	30
ERN dwar il-kundizzjonijiet endokrinali (Endo-ERN)	12	ERN dwar il-malformazzjonijiet kongenitali u d-diżabilitajiet rari tal- iżvilupp newrologiku (ERN ITHACA)	31
ERN dwar l-epilessiji rari u kumplessi (EpiCARE)	13	ERN dwar il-mard metaboliku ereditarju (MetabERN)	32
Kif jiġu approvati l-ERN	14	Politiki nazzjonali dwar il-mard rari	33
ERN dwar il-mard tal-kliwi (ERKNet)	15	ERN dwar il-kanċer pedjatriku (ematoonkoloġija) (ERN PaedCan)...	34
ERN dwar il-mard newrologiku rari (ERN-RND)	16	ERN dwar il-mard epatologiku (ERN RARE-LIVER).....	35
ERN dwar l-anomali li jintirtu u kongenitali (digestivi u gastrointestinali) (ERNICA)	17	ERN dwar il-mard tat-tessuti konnettivi u muskuloskeletal (ERN ReCONNET)	36
Stati Membri fit-tmun	18	Rwol tal-organizzazzjonijiet tal-pazjenti	37
ERN dwar il-mard respiratorju (ERN LUNG)	19	ERN dwar l-immunodeficienza, il-mard awtoinfjammatorju u awtoimmuni (ERN RITA)	38
ERN dwar il-mard tal-ġilda (ERN Skin).....	20	ERN dwar it-trapjanti fit-tfal (ERN TransplantChild)	39
ERN dwar il-kanċers fl-adulti (tumuri solidi) (ERN EURACAN)	21	ERN dwar il-mard vaskulari multisistemiku (VASCERN).....	40
Ewropa: centru globali ta' eċċellenza	22	Direttorju tal-ERN	41
ERN dwar il-mard ematologiku (EuroBloodNet).....	23		
ERN dwar il-mard u l-kundizzjonijiet uroettoġenitali (ERN eUROGEN)	24		
Kollaborazzjoni fl-azzjoni	25		

Sfond

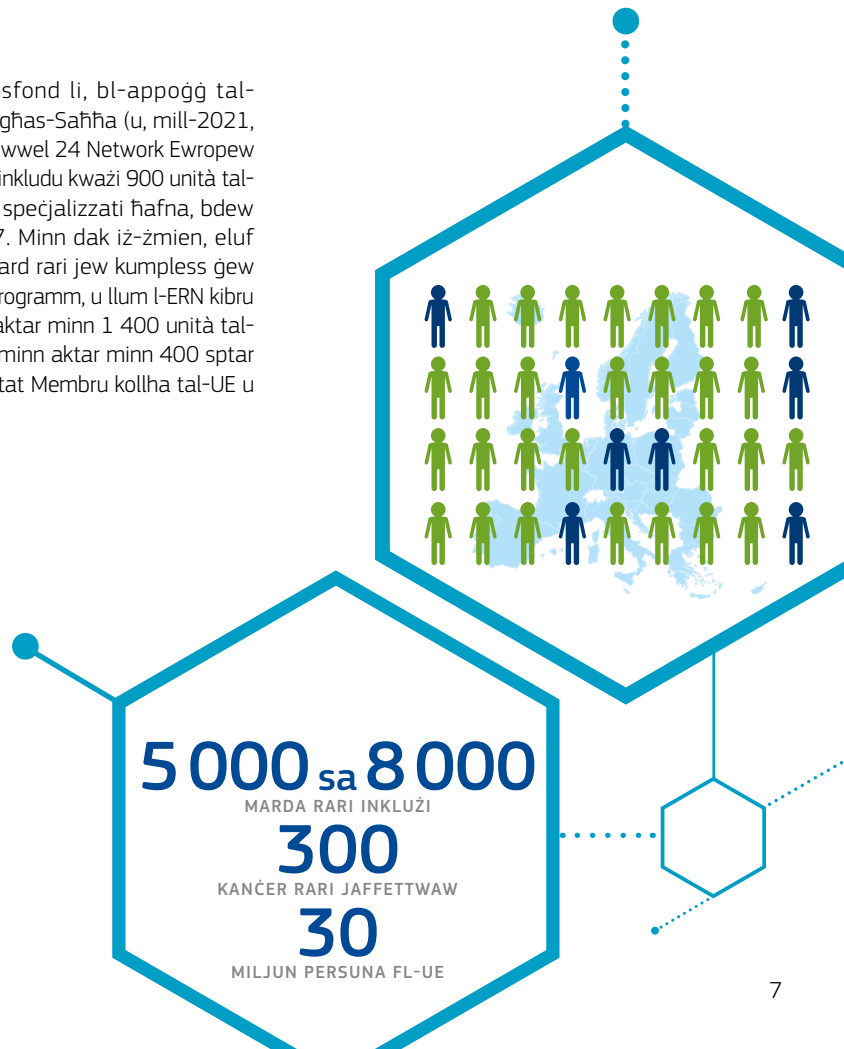
Kwalunkwe marda li taffettwa anqas minn ħamsa minn kull 10 000 persuna fl-UE titqies bħala marda rari. Bejn 5 000 u 8 000 marda rari jaffettwaw il-ħajja ta' kuljum ta' madwar 27 sa 36 miljun persuna fl-UE. Fil-qasam tal-onkoloġija biss, pereżempju, hemm kważi 300 tip differenti ta' kanċers rari u kull sena aktar minn nofs miljun persuna fl-Ewropa jiġu ddijanostikati b'wieħed minnhom.

Hafna minn dawk affettwati minn kundizzjoni rari jew kumplessa ma għandhomx access għal dijanjozi u għal trattament ta' kwalità għolja. L-għarfien espert u l-għarfien speċjalizzat jistgħu jkunu skarsi minħabba li l-għadd tal-pazjenti huma baxxi.

L-UE u l-gvernijiet nazzjonali huma impenjati li jtejbu r-rikonoxximent u t-trattament ta' dawn il-kundizzjonijiet rari u kumplessi billi jsaħħu l-kooperazzjoni u l-koordinazzjoni fil-livell Ewropew u jappoġġaw il-pjanijiet nazzjonali għal mard rari.

Id-Direttiva tal-2011 dwar id-Drittijiet tal-Pazjenti fil-Kura tas-Saħħa Transfruntiera mhux biss tippermetti li l-pazjenti jiġu rimborżati għat-trattament fi Stat Membru ieħor tal-UE, iżda wkoll tagħmilha aktar faċli għall-pazjenti sabiex jaċċessaw informazzjoni dwar il-kura tas-saħħa u b'hekk iżidu l-opzjonijiet ta' trattament tagħhom. Id-Direttiva saret liġi fl-Istati Membri tal-UE fl-2013 u stabbiliet il-pedamenti għall-kollaborazzjoni transfruntiera f'oqsma bħall-mard rari u l-ERN jew l-e-Saħħa.

Huwa f'dan l-isfond li, bl-appoġġ tal-Programm l-UE għas-Saħħa (u, mill-2021, l-EU4Health), l-ewwel 24 Network Ewropew ta' Referenza, li jinkludu kważi 900 unità tal-kura tas-saħħa speċjalizzati ħafna, bdew jaħdmu fl-2017. Minn dak iż-żmien, eluf ta' pazjenti b'mard rari jew kumpless ġew meġġuna mill-programm, u llum l-ERN kibru sabiex jinkludu aktar minn 1 400 unità tal-kura tas-saħħa minn aktar minn 400 sptar madwar is-27 Stat Membru kollha tal-UE u n-Norveġja.





X'inhuma n-Networks Ewropej ta' Referenza?

In-Networks Ewropej ta' Referenza (ERN) huma networks virtwali li jgħaqqdu lill-fornituri tal-kura tas-saħħa, lill-professjonisti fil-kura tas-saħħa u lill-pazjenti madwar l-UE u n-Norveġja. L-għan tagħhom huwa li jindirizzaw il-mard kumpless jew rari u l-kundizzjonijiet li jeħtieġu trattament speċjalizzat ħafna u għbir ta' għarfien u riżorsi.

L-ebda pajjiż waħdu ma għandu l-għarfien u l-kapaċità li jitratta kull mard rari u kumpless bi prevalenza baxxa. L-ERN jippermettu lill-pazjenti u lit-tobba madwar l-UE jaċċessaw l-aħjar għarfien espert u l-iskambju f'waqtu ta' għarfien li jista' jsalva l-ħajja, mingħajr ma jkollhom jivvjaġġaw lejn pajjiż ieħor. In-networks jiffacilitaw il-kondiviżjoni tal-aħħar għarfien u esperjenza f'mard rari preżenti fl-UE għall-isptarijiet membri, għar-riċerkaturi, u għall-gruppi ta' pazjenti.

Sabiex jirrieżaminaw id-dijanjożi u t-trattament ta' pazjent, il-koordinaturi jlaqqgħu panel konsultattiv "virtwali" ta' tobba speċjalisti f'dixxiplini differenti, bl-użu ta' pjattaforma tal-IT dedikata – is-Sistema ta' Ġestjoni Klinika tal-Pazjenti (CPMS). Isiru diskussjonijiet fis-CPMS li jippermettu lill-fornituri tal-kura tas-saħħa minn madwar l-UE kollha jaħdmu flimkien online sabiex jiddiskutu, jagħmlu dijanjożi u jitrattaw pazjenti b'mard rari u kumpless bi prevalenza baxxa. L-ERN jikkoordinaw u jiffacilitaw ukoll l-attivitajiet edukattivi u ta' taħriġ, jiżviluppaw linji gwida dwar il-prassi klinika u għodod oħrajn ta' appoġġ għad-deċiżjonijiet kliniċi, jaħdmu flimkien dwar il-ġenerazzjoni u d-disseminazzjoni tal-għarfien permezz ta'

attivitajiet ta' komunikazzjoni u huma punti fokali għar-riċerka u l-innovazzjoni fil-qasam ta' mard rari u kumpless bi prevalenza baxxa. Barra minn hekk, l-ERN qegħdin ikabbru r-registri tal-UE b'data ta' kwalità għolja minn pazjenti b'mard rari, u joħolqu sors ta' data uniku u ta' valur għoli sabiex titrawwem ir-riċerka u titfassal il-ġenerazzjoni li jmiss ta' trattamenti għal mard rari u kumpless.

L-ewwel ERN tnedew f'Marzu tal-2017. Bħalissa hemm 24 ERN li jinkludu aktar minn 1 400 unità tal-kura tas-saħħa speċjalizzata ħafna f'aktar minn 400 sptar fl-Istati Membri kollha tal-UE, flimkien man-Norveġja. Dawn jaħdmu fuq fixxa ta' oqsma tematiċi, minn mard tal-għadam rari u kancers fit-tfal għal mard vaskulari rari, li huma ta' benefiċċju għal eluf ta' pazjenti tal-UE li jbatu minn kundizzjoni tas-saħħa rari jew kumplessa.

L-inizjattiva tal-ERN tingħata appoġġ minn diversi programmi ta' finanzjament tal-UE, inkluż il-Programm EU4Health, il-Facilità Nikkollegaw l-Ewropa u Orizzont Ewropa.

L-Istati Membri tal-UE jmexxu l-proċess tal-ERN: huma responsabbli għar-rikonoxximent taċ-ċentri fil-livell nazzjonali u għall-approvazzjoni tal-applikazzjonijiet. Bord tal-Istati Membri (BoMS) huwa responsabbli għall-iżvilupp tal-istrategija tal-UE tal-ERN u għall-approvazzjoni tal-holqien ta' networks u l-inkluzjoni ta' membri godda.

L-24 koordinatur tal-ERN jikkollaboraw fi ħdan il-grupp ta' Koordinaturi tal-ERN (ERN-CG), li ġie stabbilit fl-2017. Dan il-grupp strategiku jstabbilixxi bażi komuni fuq diversi aspetti tekniċi u organizzattivi ewlenin tal-ERN. L-ERN-CG u l-BoMS jikkollaboraw mill-qrib ma' diversi gruppi ta' ħidma - inkluż il-ġenerazzjoni tal-għarfien; l-integrazzjoni fis-sistemi tas-saħħa nazzjonali; il-monitoraġġ; il-kwistjonijiet legali u etiċi, u l-pariri tal-IT - li jirrapportaw il-proposti tagħhom lill-ERN-CG u lill-BoMS għal diskussjoni u deċiżjoni finali.



ERN dwar il-mard tal-għadam (ERN BOND)

Il-mard tal-għadam rari jinkludi disturbi tal-formazzjoni tal-għadam, l-immudellar, l-immudellar mill-ġdid u t-tneħħija tal-għadam, u d-difetti tal-mogħdijiet regolatorji ta' dawn il-proċessi. Dawn jirriżultaw fi statura qasira, deformità tal-għadam, anomaliji fis-snien, uġigħ, ksur u diżabilità, u jistgħu jinfluwenzaw hażin il-funzjoni newromuskolari u l-emopojezi.

L-ERN BOND jiġbor flimkien il-mard tal-għadam rari kollu - kongenitali, kroniku u ta' oriġini ġenetika - li jaffettwa l-qarqura, l-għadam u d-dentina. In-network bħalissa jiffoka fuq osteogenesi imperfetta (OI), rakitiżmu ipofosfatemiku marbut ma' X (XLH) u akondroplazja (ACH) kif muri, abbażi tal-prevalenza tal-marda, tad-diffikultà dijanjostika u tal-ġestjoni, u ta' terapiji emergenti ġodda. Fil-futur, hekk kif jiġu stabbiliti approċċi sistematiċi, l-ERN BOND se jgħaddi għal mard aktar rari.

Permezz ta' hidma mal-pazjenti, l-ERN BOND jiżviluppa miżuri ta' eżitu u esperjenza rrapportati mill-pazjent, kif ukoll linji gwida għall-iżvilupp u għad-disseminazzjoni tal-aħjar Prattika. Hekk kif jiġu żviluppati prodotti terapewtiċi ġodda, in-network għandu l-għan li jiżgura l-aċċess rapidu għall-istudji għall-pazjenti affettwati.

L-ERN BOND jippermetti l-iżvilupp tal-ħiliet permezz tal-pjattaformi tal-e-Saħħa u tat-telemedicina, flimkien ma' żjarat ta' hidma, korsijiet ta' taħriġ u attivitajiet ta' disseminazzjoni. In-network għandu l-għan li jnaqqas il-ħin tad-dijanjożi permezz ta' anqas testijiet mhux xierqa, dijanjożi aktar preċiża u trattamenti vijabbli ġodda.

KOORDINATUR TAN-NETWORK

Dr. Luca Sangiorgi

L-Istitut Ortopediku ta' Rizzoli,
Bolonja, l-Italja



ERN dwar l-anomaliji tal-kranju u tal-wiċċ u l-mard tal-widnejn, tal-immnieħer u tal-grieżem (ERN CRANIO)

L-ERN CRANIO jiffoka fuq l-anomaliji rari u kumplessi tal-kranju u l-wiċċ, u d-disturbi tal-widnejn, tal-immnieħer u tal-gerżuma (ENT). Dawn il-kundizzjonijiet ikopru l-malformazzjonijiet tal-moħħ, tal-għadam tar-ras u tal-wiċċ, inklużi disturbi speċifiċi bħal Kranjosintożi u Mikrożomja tal-Kranju u l-Wiċċ, xoffa mixquqa u palat mixquq, anormalitajiet orodentali u mard tal-widnejn, tal-immnieħer u tal-grieżem.

In-network jopera f'oqsma differenti ta' hidma inklużi d-disseminazzjoni, l-evalwazzjoni, l-e-Saħħa, it-taħriġ u l-edukazzjoni, il-kwalità tal-kura, l-iżvilupp tar-reġistru u l-kejl tal-eżitu.

L-ERN CRANIO għandu l-għan li jgħorbi flimkien l-għarfien espert, l-għarfien u r-riżorsi speċifiċi għall-mard minn madwar l-UE/iż-ŻEE sabiex jintlaħqu l-għanijiet tas-saħħa li kieku ma kinux jistgħu jintlaħqu f'pajjiż wieħed. Dawn l-għanijiet tas-saħħa jinkludu

l-iżvilupp ta' filiet kliniċi, iż-żieda fl-aċċess tal-pazjenti għal kura esperta ta' kwalità għolja, u li l-informazzjoni mtejbja speċifika għad-dijanjożi ssir disponibbli għall-professjonisti fil-kura tas-saħħa, għall-pazjenti, u għall-familji u għall-indoktratur tagħhom.

B'dan il-mod, l-ERN CRANIO jfittex ukoll li jnaqqas l-inugwaljanzi fis-saħħa billi jistandardizza l-prattiki u jagħmel il-kura ta' kwalità għolja, l-informazzjoni u r-riżorsi aċċessibbli għall-fornituri tal-kura tas-saħħa, għall-pazjenti, u għall-familji u għall-indoktratur tagħhom madwar l-Ewropa.



COORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professor Dr Irene Mathijssen
Iċ-Ċentru Mediku tal-Università
ta' Erasmus, Rotterdam,
in-Netherlands



Żieda fil-valur għall-pazjenti u għall-professjonisti

Il-pazjenti b'mard rari u kumpless jistgħu jqattgħu snin mingħajr dijanjożi ċara, u din tista' tkun esperjenza ta' frustrazzjoni u ta' qtiġħ il-qalb għall-pazjenti, għall-familji u għall-indoktraturi tagħhom. Hafna minn dawk li jgħixu b'dawn il-kundizzjonijiet huma tfal bi żvilupp imfixkel li jgħaddu mis-sistema tas-saħħa, li xi drabi jaraw diversi speċjalisti matul it-tfulija tagħhom, sabiex tinstab dijanjożi.

L-ERN itejbu s-sensibilizzazzjoni pubblika u professjonali tal-mard rari u tal-preżentazzjonijiet ikkumplikati tal-mard, iżidu l-probabbiltà ta' dijanjożi bikrija u preċiża u trattament effettiv fejn disponibbli.

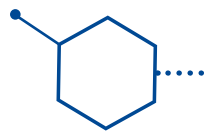
In-networks huma pjattaforma għall-iżvilupp ta' linji gwida, ta' taħriġ u ta' kondiviżjoni tal-għarfien. L-ERN jistgħu jgħinu sabiex jiffacilitaw studji kliniċi kbar ħalli jtejb u l-fehim tal-mard u jiżviluppaw mediċini godda billi jiġbru ammont kbir ta' data dwar il-pazjenti.

Il-grad ta' involviment tal-pazjenti jvarja minn Network għal Network, iżda l-ERN kollha jiżguraw li r-rappreżentanti tal-pazjenti jkunu involuti, pereżempju, fl-iżvilupp ta' linji gwida dwar il-prassi klinika, il-provi kliniċi u l-perkorsi tal-kura.

Għall-professjonisti tas-saħħa speċjalizzati, l-ERN huma opportunità sabiex jiltaqqgħu ma' esperti tal-istess fehma minn madwar l-UE/iż-ŻEE u b'hekk jgħinu sabiex jitnaqqas l-iżolament professjonali li jiffaccjaw hafna esperti fil-mard rari. Is-sistema tal-ERN hija sostnuta mill-innovazzjoni fit-twassil tal-kura

tas-saħħa, li tgħin fl-iżvilupp ta' mudelli ta' kura godda u fit-tibdil tal-mod kif jingħataw it-trattamenti, permezz ta' soluzzjonijiet u għodod tal-e-Saħħa u ta' soluzzjonijiet u apparati mediċi rivoluzzjonarji. L-ERN huma l-inkubaturi għall-iżvilupp tas-servizzi digitali, u għall-forniment tal-kura tas-saħħa u tal-telemedicina virtwali.

L-ERN jgħinu sabiex jagħtu spinta lill-ekonomiji ta' skala u jiżguraw użu aktar effiċjenti tar-riżorsi, b'impatt pożittiv fuq is-sostenibbiltà tas-sistemi nazzjonali tal-kura tas-saħħa. In-networks huma turija viżibbli ta' x'tista' tikseb is-solidarjetà fl-Ewropa.



ERN dwar il-kundizzjonijiet endokrinali (Endo-ERN)

Il-kundizzjonijiet endokrinali rari jinkludu attività ormonali żejda, f'tit wisq jew mhux xierqa, reżistenza tal-ormoni, tkabbir ta' tumur fl-organi endokrinali, u mard b'konsegwenzi għas-sistema endokrinali. Id-distribuzzjoni epidemjoloġika hija varjabbli ħafna, u tkopri kundizzjonijiet rari ħafna, rari u bi prevalenza baxxa. Il-pazjenti b'disturb bi prevalenza baxxa jistgħu jeħtieġu kura speċjalizzata ħafna minn tim multidixxiplinari mmexxi minn endokrinologu.

In-network stabbilixxa tmien gruppi tematiċi ewlenin li jkopru l-ispettru sħiħ ta' kundizzjonijiet konġenitali u akkwiziżi. Dawn huma: disturbi adrenalni; disturbi tal-omeostażi tal-kalċju u tal-fosfat; disturbi tal-iżvilupp u tal-maturazzjoni sesswali; disturbi ġenetiċi tal-omeostażi tal-glukożju u tal-insulina; problemi ġenetiċi ta' tumur endokrinali; disturbi tal-iżvilupp u sindromi ġenetiċi tal-obezità; kundizzjonijiet ipotalamiċi u pitwitarji; u disturbi tat-tirojde.

L-Endo-ERN ikompli jibni fuq il-hidma ta' diversi networks Ewropej diġà eżistenti, inklużi dawk stabbiliti permezz tas-Socjetà Ewropea tal-Endokrinoloġija (ESE) u s-Socjetà Ewropea tal-Endokrinoloġija Pedjatrika (ESPE), u dawk żviluppati permezz ta' azzjonijiet tal-Kooperazzjoni Ewropea fix-Xjenza u t-Teknoloġija (COST).

Bil-għan li jitwettqu trajettorji dijanjostiċi, trattament, kwalità tal-kura u eżitu li jista' jitkejjel aħjar għall-pazjenti b'kundizzjonijiet endokrinali rari, l-Endo-ERN jiffacilita kollaborazzjoni multidixxiplinari u transfruntiera f'kura kumplessa, riċerka u edukazzjoni, filwaqt li jiżgura li jinstemgħu l-ilhna tal-pazjenti.

KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professur Alberto M. Pereira
Iċ-Ċentru Mediku tal-Università ta'
Amsterdam, Amsterdam,
in-Netherlands



ERN dwar l-epilessija rari u kumplessi (EpiCARE)

L-epilessija taftettwa mill-anqas sitt miljun persuna fl-Ewropa. Tradizzjonalment din kienet tiġi ttrattata b'ħala marda waħda, iżda għalkemm l-ewwel sinjali kliniċi fil-forma ta' attakki epilettiċi jistgħu jidhru simili, l-epilessija jistgħu joriginaw minn għadd kbir ta' etjoloġiji newroloġiċi differenti. L-għażliet ta' trattament, l-eżiti u l-pronjożi ġenerali jiddependu minn liema etjoloġiji qegħdin jaħdmu, u dijanjożi fil-pront, kull meta jkun possibbli, għandha rwol importanti.

Meta jiġu preskritti kif xieraq, il-mediċini tradizzjonali kontra l-attakki ta' puplesija jgħinu kważi 70 fil-mija ta' daww affettwati sabiex jibqgħu f'hele mill-attakki ta' puplesija - iżda għall-pazjenti li jbatu minn epilessija rirfrattarja, il-perspettiva klinika hija batuta. L-epilessija rari u kumplessi jeħtieġu ġestjoni multidixxiplinari mill-bidu nett. Il-perkorsi ta' kura stabbiliti sew u l-kollaborazzjoni mill-qrib ma' networks nazzjonali strutturati sew għall-kura tal-epilessija huma essenzzjali.

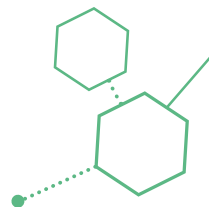
It-timijiet mediċi ta' ERN EpiCARE jaħdmu sabiex itejbu u jzidu d-dijanjożijiet tal-kawżi ta' epilessija rari; itejbu l-identifikazzjoni bikrija tal-pazjenti b'kawżi rari li jistgħu jiġu ttrattati; iżidu l-aċċess għal kura speċjalizzata; ikomplu jiżviluppaw u jfasslu provi kliniċi innovattivi għal mediċina ġdida kontra l-attakki ta' puplesija permezz tal-kollaborazzjoni Ewropea għall-Provi dwar l-Epilessija (ECET); iwasslu aċċess sħiħ għal evalwazzjoni prekirurġika bikrija u kirurġika tal-epilessija, u l-użu taġħhom; u jrawmu riċerka dwar għodod dijanjożiċi innovattivi u trattamenti kawżali.

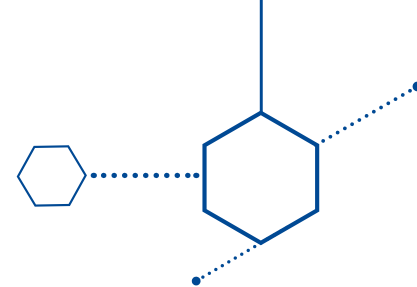
Diversi drabi kull xahar, in-network jorganizza sessjonijiet ta' diskussjoni dwar il-każijiet tal-pazjenti bil-partecipazzjoni ta' esperti tal-UE fil-ġenetika, fin-newropsikoloġija, fil-ġestjoni tal-mediċina u fl-evalwazzjoni prekirurġika. L-ERN EpiCARE nieda bosta attivitajiet ta' ġenerazzjoni tal-għarfien, inklużi webinar edukattivi interattivi u aġġornamenti dwar il-linji gwida tal-prattika klinika. In-network ma' ERN oħrajn u inizjattivi ffinanzjati mill-UE b'ħall-Programm Kongunt Ewropew dwar il-Mard Rari (EJP RD), SOLVE-RD; ERICA u l-gruppi ta' hidma trażversali dwar id-disturbi newroloġiċi li jinvolvu b'mod partikolari l-ERN-RND u l-ERN EURO-NMD.

Mill-bidu nett, in-network ikkollabora mill-qrib mal-korpi xjentifiċi relatati kollha b'ħall-Lega Internazzjonali Kontra l-Epilessija (ILAE), is-Socjetà Ewropea tan-Newroloġija Pedjatrika (EPNS) u l-Akkademja Ewropea tan-Newroloġija (EAN). Sabiex tiżdied is-sensibilizzazzjoni dwar l-aħjar Prattiki u l-perkorsi tal-kura, l-ERN EpiCARE jaħdem ma' persuni li jiddefendu l-pazjenti minn Gruppi Ewropej ta' Appoġġ għall-Pazjenti (ePAGs) sabiex jipproduċi, pereżempju, fuljetti ta' taġħrif dwar l-epilessija rari, u provi kliniċi ffokati fuq il-pazjent.

KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professor Alexis Arzimanoglou
Hospices Civils de Lyon (HCL),
Franza





Kif jiġu approvati l-ERN

L-Istati Membri tal-UE għandhom ir-rwol ewlieni fid-deżinjazzjoni u fl-iżvilupp tan-Networks Ewropej ta' Referenza. Sabiex jinkiseb l-istatus tal-ERN, il-membri tan-network iwieġbu għal sejha mill-Kummissjoni Ewropea, u wara Korp ta' Valutazzjoni Indipendenti (IAB) jivvaluta l-applikazzjoni tagħhom u jfassal rapport. Il-Bord tal-Istati Membri (BoMS) imbagħad jiddeciedi jekk japprovax l-applikazzjoni tal-ERN.

Il-BoMS jinkludi persuni nominati mill-Istati Membri kollha tal-UE flimkien man-Norveġja u jaqdi rwol attiv fl-iżvilupp tal-istrategija tal-ERN. Dan ikompli jimmonitorja l-membri tal-ERN, jivvaluta l-applikanti li jixtiequ jingħaqdu man-networks eżistenti, u japprova kwalunkwe network futur. B'riżultat tas-sejha għall-applikazzjonijiet tal-2019, aktar minn 600 fornitur tal-kura tas-saħħa addizzjonali minn 20 Stat Membru tal-UE u min-Norveġja ġew ammessi bħala membri tal-ERN fl-2022.

Ġew adottati 18-il indikatur mill-BoMS li jiġu sottomessi mill-ERN fuq bażi regolari. Dawn jipprovdu monitoraġġ kontinwu solidu sabiex jitkejjel it-titjib fil-kwalità u fl-eżiti filwaqt li jiġu enfasizzati s-suċċessi u l-lakuni potenzjali.

Il-pajjiżi li ma għandhomx rappreżentanza f'ERN approvat jistgħu jipparteċipaw permezz ta' fornituri tal-kura tas-saħħa maħtura mill-Istat Membru tagħhom jew bħala ċentri nazzjonali "assoċjati" jew "kollaborattivi". Dawn is-sħab affiljati għandhom aċċess għal linji gwida ta' prassi tajba għad-dijanjożi, għall-kura u għat-trattament, u huma involuti f'attivitajiet ta' ricerka.



L-ERN iridu jissodisfaw ċerti kriterji ewlenin:

- > Iffokati fuq il-pazjent u mmexxija fil-livell kliniku
- > Minimu ta' **10 membri** f'mill-anqas **tmien pajjiżi**
- > Valutazzjoni b'saħħitha u indipendenti
- > Jissodisfaw il-kriterji tan-Network u tal-Membri
- > Approvazzjoni mill-awtoritajiet nazzjonali.

ERN dwar il-mard tal-kliewi (ERKNet)

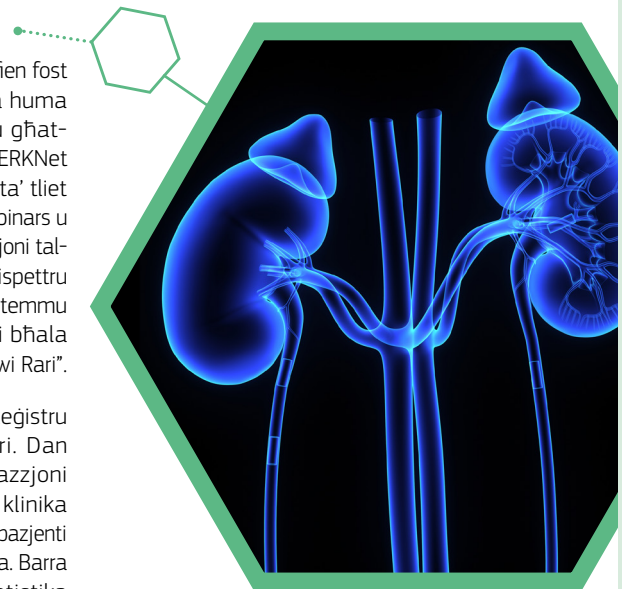
Il-mard rari u kumpless tal-kliewi jinkludi firxa wiesgħa ta' disturbi kongenitali, li jintirtu u li jiżviluppaw tul il-ħajja. Huwa stmat li mill-anqas żewġ miljun Ewropej huma affettwati minn mard tal-kliewi rari, bil-glomerulopatiji u b'malformazzjonijiet tal-kliewi kongenitali li jammontaw għal madwar miljun każ kull wieħed. Barra minn hekk, it-tubulopatiji li jintirtu, il-mard tubulointerstizjali u l-mikroanġjopatiji trombotiċi jirrappreżentaw għadd ta' disturbi rari u rari ħafna ta' rilevanza klinika kbira.

L-għodod dijanjostiċi tal-ogħla livell ta' żvilupp tekniku jistgħu jipprovdu informazzjoni siewja dwar il-pronjozi tal-mard u l-opzjonijiet terapewtiċi. Madankollu, l-aċċess għall-ittestjar ma huwiex universali. Minħabba dijanjozi mdewma u trattament inadegwat, ħafna mard tal-kliewi rari qiegħed jagħmel progress bla bżonn għal insuffiċjenza tal-kliewi.

L-ERKNet għandu l-għan li jtejjeb il-ġestjoni ta' pazjenti b'mard tal-kliewi rari, speċjalment każijiet godda u kumplessi, permezz ta' servizzi ta' konsultazzjoni online. Il-gruppi ta' ħidma esperti tan-network jistabbilixxu algoritmi dijanjostiċi bbażati fuq il-kunsens għal pazjenti b'mard tal-kliewi rari suspettat, inkluzi kriterji standard għall-ittestjar ġenetiku f'każijiet ta' mard tal-kliewi ereditarju suspettat. Barra minn hekk, il-gruppi ta' ħidma jiddefinixxu mogħdijiet kliniċi għall-ġestjoni terapewtika wara rieżami bir-reqqa tat-trattamenti disponibbli.

Peress li s-sensibilizzazzjoni u l-għarfien fost il-professjonisti fil-kura tas-saħħa huma essenzjali għall-identifikazzjoni u għat-trattament ta' mard tal-kliewi rari, l-ERKNet introduċa kurrikulu postgradwatorju ta' tliet snin ibbażat fuq it-taħriġ kliniku, il-webinars u l-e-Apprendiment, li jipprovdi edukazzjoni tal-ogħla livell ta' żvilupp tekniku dwar l-ispettru kollu ta' mard tal-kliewi rari. Dawk li jtemmu l-kors b'suċċess se jiġu rikonoxxuti bħala "Speċjalisti Ewropej tal-Mard tal-Kliewi Rari".

L-ERKNet stabbilixxa l-ERKReg, ir-Registru Ewropew tal-Mard tal-Kliewi Rari. Dan ir-registru online jipprovdi informazzjoni demografika u jiffaċilita r-riċerka klinika kollaborattiva billi jidentifika gruppi ta' pazjenti b'mard tal-kliewi rari madwar l-Ewropa. Barra minn hekk, ir-registru jipprovdi statistika dwar il-prestazzjoni klinika u valutazzjoni komparattiva madwar iċ-ċentri speċjalizzati, filwaqt li jappoġġa kura armonizzata u ottimizata għal disturbi tal-kliewi rari fl-isptarijiet u fil-kliniċi kollha tal-ERKNet.



KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professor Franz Schaefer
Universitätsklinikum Heidelberg,
il-Ġermanja

ERN dwar il-mard newroloġiku rari (ERN-RND)

L-ERN-RND joħloq u jikkondividi l-għarfien u jikkoordina l-kura għall-pazjenti affettwati minn mard newroloġiku rari li jinvolvi l-aktar kundizzjonijiet patoloġiċi tas-sistema nervuża ċentrali komuni. Dan ikopri l-atassiji ċerebellari u l-paraplegiji spastiċi ereditarji; il-marda ta' Huntington u korej oħrajn; id-dimenzja frontotemporal; id-distonja, id-disturbi parossimali (mhux epilettiċi) u newrodeġenerazzjoni b'akkumulazzjoni ta' ħadid fil-moħħ; il-lewkoencefalopatiji; u s-sindromi atipiċi tal-marda tal-Parkinson.

In-network jgħaqqad iċ-ċentri ta' esperti u s-shab affiljati f'24 pajjiż Ewropew, kif ukoll ir-rappreżentanti tal-pazjenti. Dan jiffoka fuq servizzi tal-kura tas-saħħa speċjalizzati ħafna bħad-dijanostika tas-sekwenzjar tal-ġenerazzjoni li jmiss, l-istimulazzjoni profonda tal-moħħ u t-terapiji avanzati, u jiġġenera u jiddissemina kemm għarfien ġenerali kif ukoll speċifiku għall-grupp tal-mard.

L-ERN-RND jiżviluppa linji gwida kliniċi dwar l-aħjar prassi għal xi RND, rakkomandazzjonijiet dwar l-aħjar Prattika għan-newroriabilitazzjoni u t-tranżizzjoni, kif ukoll standards ta' kura bħall-kompożizzjoni ta' timijiet multidixxiplinari. Gruppi ta' esperti

dwar il-mard jiżviluppaw u jaqblu dwar perkorsi ta' kura inkluż dijagrammi sekwenzjali dijanostici u algoritmi terapewtiċi, kif ukoll skali tal-mard sabiex jiġu vvalutati aspetti differenti tal-mard newroloġiku rari.

Il-pazjenti b'dijanjozi mhux ċara jiġu diskussi permezz tas-CPMS. L-ERN-RND huwa wieħed minn erba' networks li jippartecipaw fil-proġett Solve-RD - Insolvu Mard Rari Mhux Solvut, u l-programm ta' taħriġ u edukazzjoni tiegħu jsostni kurrikulu tal-RND għall-professjonisti fil-kura tas-saħħa. In-network jiffacilita l-prontezza tal-provi u l-kwalità tal-kura permezz ta' registru tal-ERN-RND, inkluż data dwar il-pazjenti kollha li jiġu invistati fiċ-ċentri

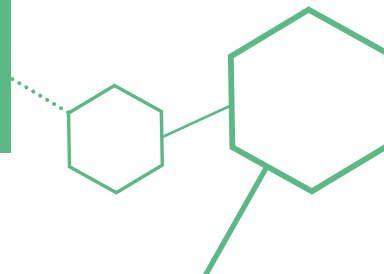
tal-ERN-RND u jipprovdi ħarsa ġenerali unika lejn il-koorti eżistenti bbażati fuq il-ġenotip.

L-ERN-RND jikkoopera mal-Akkademja Ewropea tan-Newroloġija (EAN); is-Socjetà Ewropea tan-Newroloġija Pedjatrika (EPNS); it-taqsimha Ewropea tas-Socjetà Internazzjonali għall-Parkinson u Disturbi fil-Moviment (MDS); il-Federazzjoni Ewropea tal-Assoċjazzjonijiet Newroloġiċi (EFNA); u l-Akkademja Ewropea tad-Diżabilità fit-Tfal (EACD). Biż-żewġ "ERN newroloġiċi" l-oħrajn - l-EURO-NMD u l-EpiCARE - l-ERN-RND stabbilixxa disa' gruppi ta' ħidma.

COORDINATUR TAN-NETWORK

Dr. Holm Graessner

L-Isptar Universitarju Tübingen,
il-Germanja



ERN dwar l-anomaliji li jintirtu u kongenitali (digestivi u gastrointestinali) (ERNICA)

L-ERNICA jkopri żewġ gruppi dijanjostiċi: il-malformazzjonijiet tas-sistema digestiva u l-malformazzjonijiet tad-dijaframma u tal-ħajt addominali. Il-malformazzjonijiet tal-fluss ta' ħidma tas-sistema digestiva jinkludu erba' gruppi ta' ħidma dwar il-mard esofagali, il-mard intestinali, l-insuffiċjenza intestinali u l-mard gastroenteroloġiku. Il-malformazzjonijiet tal-fluss ta' ħidma tad-dijaframma u tal-ħajt addominali huma magħmula minn żewġ gruppi ta' ħidma: il-malformazzjonijiet tad-dijaframma, u difetti fil-ħajt addominali.

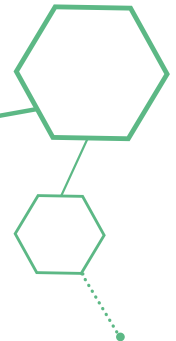
Il-gruppi ta' ħidma huma mmexxija b'mod kongunt mill-professjonisti fil-kura tas-saħħa u mir-rappreżentanti tal-pazjenti tal-ERNICA. Disa' oqsma ta' ħidma huma applikabbli għall-gruppi dijanjostiċi kollha - il-ġestjoni, id-disseminazzjoni, l-evalwazzjoni, l-istandards tal-kura, it-taħriġ, ir-riċerka, l-e-Saħħa, il-medicina tal-fetu; u n-networking.

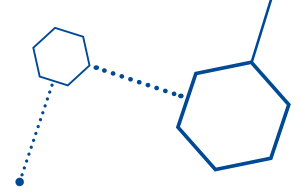
L-ERNICA għandu l-għan li jigbor għarfien espert, għarfien u riżorsi speċifiċi għall-mard minn madwar l-UE/iż-ŻEE, sabiex jintlaħqu l-għanijiet tas-saħħa li kieku ma jkunux jistgħu jintlaħqu f'pajjiż wieħed. Dawn l-għanijiet tas-saħħa jinkludu l-iżvilupp ta' ħiliet kliniċi; zieda fl-aċċess tal-pazjenti għal kura esperta ta' kwalità għolja; u aktar informazzjoni speċifika għad-dijanjożi disponibbli għall-professjonisti fil-kura tas-saħħa, għall-pazjenti u għall-familji u għall-indoktrari tagħhom.

B'dan il-mod, l-ERNICA jfittex ukoll li jnaqqas l-inugwaljanzi tas-saħħa madwar l-Ewropa billi jistandardizza l-prattiki u jagħmel il-kura ta' kwalità għolja, l-informazzjoni u r-riżorsi aċċessibbli għall-fornituri tal-kura tas-saħħa, għall-pazjenti, u għall-familji u għall-indoktrari tagħhom madwar l-Ewropa.

KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professor Dr René Wijnen
l-Ċentru Mediku tal-Università ta' Erasmus, Rotterdam, in-Netherlands





Integrazzjoni, koordinazzjoni u kollaborazzjoni: Stati Membri u l-ERN

Fl-2022 kien hemm 620 fornitur ġdid tal-kura tas-saħħa (HCPs) li ngħaqdu mal-ERN, u dan wassal sabiex is-sħubija totali tammonta għal aktar minn 1 400. Din hija aħbar tajba għall-pazjenti li issa għandhom aċċess akbar minn qatt qabel għal servizzi ta' kura tas-saħħa speċjalizzati ħafna, u għat-tobba li jibbenefikaw minn kollaborazzjoni ma' esperti oħrajn madwar l-UE u fin-Norveġja.

Madankollu, l-espansjoni ġgħib ukoll sfidi fl-oqsma tal-koordinazzjoni u tas-sħubija - u huwa għalhekk li l-Bord tal-Istati Membri (BoMS) jaqdi rwol kruċjali. Il-Bord iggwida l-ERN mill-bidu sal-età adulta - kien responsabbli sabiex japprovahom meta ġew stabbiliti għall-ewwel darba fl-2017 u se japprova kwalunkwe ERN addizzjonali futur. L-integrazzjoni tal-hidma tal-ERN fis-sistemi tas-saħħa nazzjonali, u l-iżgurar li l-prijoritajiet tagħhom ikunu allinjati, hija wkoll priorità.

"Is-sitwazzjoni nbidlet b'mod sinifikanti," jgħid il-Viċi President tal-BOMS, il-Professor Till Voigtländer. "L-ERN immaturaw u issa huma kompletament operazzjonali. Il-grupp tal-Koordinaturi tal-ERN qiegħed jaħdem b'mod attiv u effiċjenti ħafna, u wera l-merti tiegħu bħala sieħeb ta' kollaborazzjoni importanti għall-Bord."

"Il-koordinaturi tal-ERN u t-timijiet tagħhom qegħdin jindirizzaw b'mod attiv kwistjonijiet bħall-aħjar u l-aktar modi ekonomiċi ta' monitoraġġ tal-prestazzjoni, l-iżvilupp u l-organizzazzjoni tar-reġistri tal-ERN, il-kondiviżjoni u d-disseminazzjoni tal-għarfien, tat-taħriġ, u l-konformità ma' standards etiċi u legali għoljin," iżid il-Professor Voigtländer. "Dawn kienu strumentali wkoll fl-iżvilupp tas-Sistema ta' Gestjoni Klinika tal-Pazjenti, li

hija kruċjali sabiex jiġu appoġġati dijanjozi, trattament u kura aktar rapidi u aħjar għal persuni li jgħixu b'mard rari."

Il-Bord huwa inkarigat ukoll mill-approvazzjoni ta' HCPs godda, u l-aħħar zidiet jirriżultaw minn vjaġġ rigoruż li beda b'sejha għall-applikazzjonijiet fl-2019. Il-proċess ikkomplika ruħu aktar minħabba Brexit u t-telf sussegwenti ta' għarfien espert minn HCPs ibbażati fir-Renju Unit. Bl-HCPs il-godda li ngħaqdu, l-attenzjoni issa tiffoka fuq il-valutazzjoni u t-titjib tal-kwalità tal-kura pprovduta mill-ERN u l-HCPs.

Element essenzjali fis-sistema ta' titjib kontinwu tal-kwalità tal-ERN huwa l-AMEQUIS - is-Sistema ta' Valutazzjoni, Monitoraġġ, Evalwazzjoni u Titjib tal-Kwalità. Korp indipendenti ta' evalwazzjoni u ta' valutazzjoni se jevalwa l-ERN sabiex jidentifika l-punti b'saħħithom u n-nuqqasijiet, filwaqt li jiżgura li l-fehmiet ta' dawk kollha involuti jinstemgħu, inklużi l-pazjenti u l-familji tagħhom. Il-BoMS se jaqdi rwol kruċjali f'dan il-vjaġġ peress li se jkun ix-xogħol tiegħu li jaqbel dwar pjaniet ta' titjib għall-ERN u l-HCP, jekk u meta jkunu meħtieġa.

Mill-2022, l-Azzjoni Konġunta dwar l-integrazzjoni tal-ERN se teħtieġ kollaborazzjoni saħansitra akbar bejn l-Istati Membri, li se jistabbilixxu l-elementi kostitwenti tal-futur

tal-ERN, integrati bis-siġħ fis-sistemi tas-saħħa nazzjonali u armonizzati perfettament mas-sħab Ewropej. Il-Kummissjoni se tikkoordina l-proċess mal-grupp tal-Koordinaturi tal-ERN li jaqdi rwol essenzjali fl-implementazzjoni. L-integrazzjoni, il-koordinazzjoni u l-kollaborazzjoni se jiżguraw is-success tal-ERN matul il-fażi li jmiss tal-vjaġġ tagħhom.

"Issa għandna aktar partijiet ikkonċemati minn qatt qabel involuti fil-proġett tal-ERN, inklużi managers tal-isptarjiet u gruppi ta' promozzjoni tal-pazjenti" jgħid il-Professor Voigtländer. "Din hija aħbar tajba, u għandna nkunu kuntenti ħafna biha. Madankollu, l-Istati Membri ma jistgħux ilaħħqu ma' dan l-ammont ta' xogħol waħedhom. Wasal iż-żmien li nintensifikaw il-kollaborazzjoni tagħna, minħabba li huwa biss meta naħdmu flimkien li se nisfruttaw bl-aħjar mod il-proġett tal-ERN - riskju li diġà huwa l-għira tal-bqija tad-dinja."

**Professor
Till Voigtländer**



ERN dwar il-mard respiratorju (ERN LUNG)

Mard tal-pulmun rari u kumpless jeħtieġ kura multidixxiplinari u appoġġ psikosoċjali. Il-kumplessità tiegħu tista' tkun minħabba l-mekkaniżmu ġenetiku sottostanti tal-marda jew il-bidliet sekondarji u l-ħsara kkawżata lil sistemi ta' organi oħrajn. Id-dijanjozi bikrija u l-aċċess għal kura speċjalizzata jtejbju l-eżiti għal ħafna minn dawn il-kundizzjonijiet.

L-ERN LUNG jindirizza l-mard rari u kumpless kollu tas-sistema respiratorja, inkluż il-mard pulmonari interstizjali (ILD); il-fibrozi ċistika (CF); il-bronkjektazi mhux CF (nCF-BE); l-ipertensjoni pulmonari (PH); id-diskineżija ċiljari primarja (PCD); id-defiċjenza tal-alfa1-antitripsina AATD); il-mesoteljoma (MSTO); u d-disfunzjoni kronika tal-allograft tal-pulmun (CLAD).

In-network ifttx li jtejjeb l-għarfien espert madwar l-Ewropa sabiex javvanza l-istandards tal-kura, il-kwalità tal-ħajja u l-pronjozi għall-ispettru kollu ta' mard pulmonari rari. Il-membri tal-ERN LUNG jiżviluppaw u jxerrdu linji gwida, jippromwovu approċċi komuni ta' trattament, itejbu l-aċċess transfruntier għad-dijanjozi u għat-trattament, jibdew u jappoġġaw ir-reġistri, u jiġbru koorti kbar biżżejjed għall-istudji kliniċi, li-żvilupp tal-medicini u l-istudji tal-istorja naturali.

L-ERN-LUNG jipprovdi lill-pazjenti b'aċċess għal timijiet interdixxiplinari, u jipprovdi t-tieni opinjoni online dwar il-każijiet kumplessi mingħajr ma jeħtieġ li l-pazjenti jivvjaġġaw. Dan jinkiseb permezz ta' sistema ta' konsulenza esperta online, permezz ta' panel ta' diskussjonijiet tal-każijiet online, u – jekk ikun meħtieġ – permezz ta' riferiment transfruntier.

KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professor Thomas O.F. Wagner
Universitätsklinikum Frankfurt,
il-Germanja



ERN dwar il-mard tal-ġilda (ERN Skin)

Ħafna kundizzjonijiet tal-ġilda għandhom impatt serju fuq il-pazjenti u jistgħu jkunu assoċjati ma' riskju ta' kanċer. Id-dijanjozi ta' mard tal-ġilda rari u kumpless tikkonsisti f'valutazzjoni sħiħa tal-ġilda u tal-membrana mukuża, kif ukoll f'sistemi oħrajn, minbarra bijopsiji tal-ġilda. Id-dermatologi b'esperjenza biss jistgħu jiddifferenzjaw bejn dawn il-kundizzjonijiet kumplessi, u n-nuqqas ta' dijanjozi esperta huwa ostaklu għat-trattament. Dan jista' jkun ta' piż fiżiku u psikologiku profond għall-pazjenti.

L-ERN Skin ilaqqa' esperti ewlenin fil-qasam tal-mard tal-ġilda rari tat-tfal u tal-adulti sabiex jikkondividu l-għarfien, jaġġornaw u jiżviluppaw linji gwida tal-aħjar prattika, itejbu t-taħriġ professjonali u l-edukazzjoni tal-pazjenti, u jistabbilixxu programmi ta' riċerka.

Dan għandu l-għan li jtejjeb l-organizzazzjoni tal-kura tas-saħħa bil-ġbir flimkien tar-riżorsi, inkluż pjattaforma b'diskussjonijiet kollaborattivi esperti dwar każijiet diffiċli. Għal kull marda koperta, it-timijiet multidixiplinari ewlenin jinkludu mill-anqas dermatologu, infermier, psikologu, ġeneticiġta, djetista u patologu, flimkien ma' speċjalisti oħrajn kif meħtieġ.

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



COORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professor Christine Bodemer
Assistance Publique-Hôpitaux
de Paris, Hôpital Necker-Enfants
Malades, Franza

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

Is-Sorveljanza tal-Kanċers Rari fl-Ewropa (RARECARE) tiddefinixxi l-kanċers rari bħala disturbi malinni b'incidenza ta' anqas minn sitta għal kull 100 000 fis-sena. Dawn jammontaw għal madwar 20 sa 25 fil-mija tad-dijanjożijiet il-ġodda kollha tal-kanċer u 30 fil-mija tal-imwiet mill-kanċer.

L-esperti jaqblu li l-pazjenti b'kanċers rari għandhom, mid-dijanjożi inizjali, jiġu riferuti għal centri ta' referenza ċertifikati. Dan jippermettilhom jibbenefikaw mill-aktar għarfien espert agġornat u multidixxiplinari - minn terapiji effettivi sa linji gwida ta' trattament ibbażati fuq l-evidenza - u jiżgura kura xierqa għall-pazjenti kollha, irrispettivament mill-punt inizjali ta' aċċess.

L-EURACAN ikopri aktar minn 300 tip ta' kanċer solidu rari fl-adulti, u jiġborhom f'għaxar oqsma li jikkorrispondu għall-klassifikazzjoni RARECARE u ICD10. In-network jikkollabora mill-qrib mar-rappreżentanti tal-pazjenti mill-Gruppi Ewropej ta' Appoġġ għall-Pazjenti (ePAGs) sabiex jipprovdi informazzjoni u perspettivi dwar il-ftigijiet u l-aspettattivi tal-pazjenti.

Sa mill-bidu tiegħu, l-EURACAN laħaq 26 pajjiż tal-UE u taż-ZEE, bil-għan li tiġi standardizzata l-ġestjoni tal-pazjenti u jittejjbu r-rati ta' sopravivenza billi jiġu ġġenerati u kondiviżi għodod tal-aħjar prattika, u billi jiġu agġornati regolarment il-linji gwida tal-prassi klinika dijanjożiċi u terapewtiċi f'kollaborazzjoni ma' diversi soċjetajiet xjentifiċi. In-network

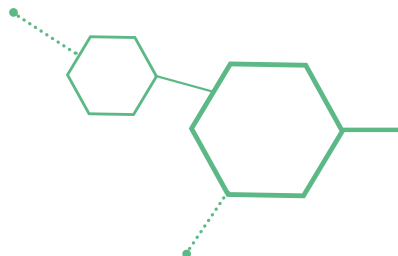
żviluppa għodod ta' komunikazzjoni fil-lingwi kollha għall-pazjenti u għat-tobba, filwaqt li l-proġett STARTER (Bidu ta' Regjistru Ewropew tat-Tumuri Rari fl-Adulti) qiegħed joħloq għodda kruċjali għall-futur - il-mudell tar-regjistru federali tal-EURACAN.

L-EURACAN jibni fuq in-networks eżistenti u l-provi kliniċi ta' suċċess permezz tal-Organizzazzjoni Ewropea għar-Riċerka u t-Trattament tal-Kanċer (EORTC), is-Socjetà Ewropea għat-Tumuri Newroendokrinali (ENETS), in-Network tal-Kanċer tat-Tessut Konnettiv (Conticanet) u diversi programmi preċedenti ta' riċerka tal-UE, inklużi l-proġetti SPECTA/Arcagen u TRaCKING mibdiya mill-EURACAN.



KOORDINATUR TAN-NETWORK

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



Ewropa: ċentru globali ta' eċċellenza

In-Networks Ewropej ta' Referenza bdew joperaw f'Marzu tal-2017, bil-għan primarju li jtejbju ħajjet in-nies fl-Ewropa li qegħdin jgħixu b'mard rari u kumpless.

Madankollu, l-ERN għandhom impatt globali ferm lil hinn mill-Ewropa. Dawn itejbu l-aħjar prattika globali fejn tkun diġà teżisti u jsawruha fejn din ma teżistix. In-networks qegħdin jgħinu sabiex jagħmlu lill-Ewropa ċentru ta' attività għal kundizzjonijiet rari u kumplessi billi jimplimentaw linji gwida dijanjostiċi jew ta' trattament tal-aħjar prattika fejn jeżistu u jiżviluppawhom fejn ma jeżistux.

Billi jgħaqqdu l-esperti u l-popolazzjonijiet tal-pazjenti, l-ERN jiffaċilitaw ukoll l-istudji kliniċi u jittestjaw l-interventi terapewtiċi, u jpoġġuhom fuq quddiem nett tal-innovazzjoni f'bosta oqsma tal-mard rari.

Il-mudell tal-ERN huwa eżempju għall-oħrajn, li jiżviluppa għodod tal-e-Saħħa tal-ogħla livell ta' żvilupp sabiex jgħinu l-kollaborazzjoni transfruntiera fl-Ewropa, bil-potenzjal li titrawwem il-kollaborazzjoni internazzjonali u jittejjeb l-aċċess għall-kura tas-saħħa.



ERN dwar il-Mard ematologiku (ERN-EuroBloodNet)

Il-mard ematologiku jinvolve anormalitajiet taċ-ċelloli tad-demem u tal-mudullun, tal-organi tal-limfojde u tal-fatturi tal-koagulazzjoni, u kważi kollha huma rari. Dawn jistgħu jerġgħu jinqasmu f'sitt kategoriji: id-difetti rari fiċ-ċelloli ħomor tad-demem; il-falliment tal-mudullun; id-disturbi rari tal-koagulazzjoni; l-emokromatozi u disturbi ġenetiċi rari oħrajn tas-sintezi tal-ħadid; it-tumuri malinni tal-mijelojde; u t-tumuri malinni tal-limfojde.

Id-dijanjozi ta' mard ematologiku rari (RHDs) teħtieġ għarfien espert kliniku konsiderevoli u aċċess għal firxa wiesgħa ta' servizzi tal-laboratorju u teknoloġiji tal-immagni. Dawn it-testijiet jippermettu klassifikazzjoni preċiża tal-mard skont il-kriterji tad-WHO permezz ta' sistemi ta' punteġġ internazzjonali u, fejn possibbli, bijomarkaturi.

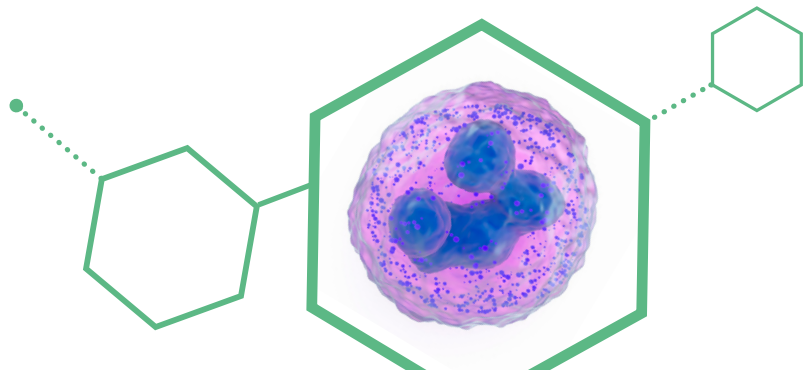
Minħabba dawn ir-reqwiziti u l-fatt li xi RHDs huma rari ħafna, id-dijanjozi spiss tiġi injorata jew ittardjata, speċjalment f'pazjenti anzjani. It-trattament spiss ikun diffiċli wkoll minħabba l-infrastrutturi u t-timijiet speċjalizzati meħtieġa u d-diffikultà sabiex wieħed jaċċessa trattamenti speċifiċi bħat-trapjant alloġeniku taċ-ċelloli staminali jew il-fatturi ta' koagulazzjoni. F'xi pajjiżi hemm stabbiliti programmi ta' prevenzjoni għal ċerti kundizzjonijiet, iżda hemm ftieġa urġenti ta' armonizzazzjoni fil-qasam tal-iskrinjar.

Fl-ewwel ħames snin tiegħu, l-ERN-EuroBloodNet, f'kollaborazzjoni mill-qrib mal-Assoċjazzjoni Ewropea tal-Ematoloġija (EHA), wettaq b'suċċess bosta azzjonijiet trażversali u speċifiċi għall-mard tal-RHD immirati lejn it-titjib tal-aċċess għall-kura tas-saħħa għall-pazjenti bl-RHD; il-promozzjoni ta' linji gwida u tal-aħjar prattika; it-titjib tat-taħriġ u tal-kondiviżjoni tal-għarfien; l-ghoti ta' pariri kliniċi fejn l-għarfien espert nazzjonali huwa skars; u ż-żieda fl-għadd ta' provi kliniċi fil-qasam. L-involviment tal-ePAGs u tal-assoċjazzjonijiet tal-pazjenti mill-bidu nett jikkontribwixxi għall-ghoti tas-setgħa lill-pazjenti, l-edukazzjoni terapewtika u t-taħriġ tal-appoġġ, f'konformità mal-approċċ iffokat fuq il-pazjenti tal-ERN-EuroBloodNet.

COORDINATURI KONĠUNTI TAN-NETWORK

Il-Professor Pierre Fenaux
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Saint-Louis, Parigi, Franza
(Il-President taċ-Ċentru Onkoloġiku)

Il-Professor Béatrice Gulbis
Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB,
Brussell, il-Belġju (Il-President taċ-
Ċentru Non-Onkoloġiku)



ERN dwar il-mard u l-kundizzjonijiet urorettoġenitali (ERN eUROGEN)

Il-kundizzjonijiet urorettoġenitali rari u kumplessi jistgħu jeħtieġu korrezzjoni kirurġika, spiss matul il-perjodu neonatali jew fit-tfulija. L-inkontinenza tal-awrina u fekali hija piż kbir fuq pazjenti pedjatriċi, adolexxenti u adulti. L-individwi affettwati jeħtieġu kura tul il-ħajja pprovduta minn timijiet multidixxiplinari ta' esperti li jipplanaw u jwettqu kirurġija u jipprovdu kura wara l-operazzjoni b'appoġġ addizzjonali mit-timijiet tal-fizjoterapija u tal-psikoloġija meta jkun meħtieġ.

L-ERN eUROGEN jipprovdi linji gwida tal-aħjar prattika evalwati b'mod indipendenti u jtejjeb il-kondizzjoni tal-eżiti. Għall-ewwel darba, għandu l-għan li joffri l-kapaċità għat-traċċar tal-eżiti fit-tul għall-pazjenti fuq perjodu ta' 15 sa 20 sena permezz tar-Registru tal-ERN eUROGEN.

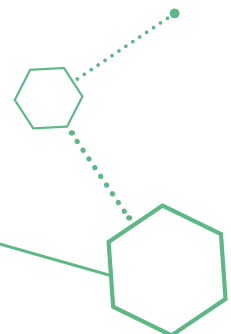
In-network jiġbor data u materjali fejn ikunu nieqsa; jiżviluppa linji gwida kliniċi godda; jibni evidenza tal-aħjar prattika; jidentifika varjazzjonijiet fil-prassi klinika attwali; jiżviluppa programmi ta' edukazzjoni u taħriġ; jistabbilixxi l-aġenda ta' riċerka f'kollaborazzjoni mar-rappreżentanti tal-pazjenti; u jikkondividi l-għarfien permezz tal-parteeċipazzjoni f'konsultazzjonijiet virtwali dwar is-CMS u permezz ta' timijiet multidixxiplinari. Speċjalisti godda għall-mard urorettoġenitali rari u kumpless jibbenefikaw minn taħriġ speċifiku u żjarat ta' skambju kliniku offriti mill-programm ta' skambju tal-ERN eUROGEN.

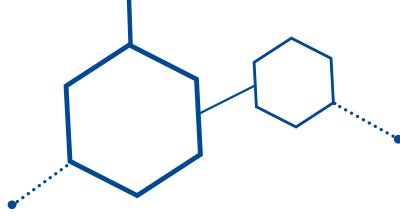
Fl-aħħar mill-aħħar, in-network ifittex li javvanza l-innovazzjoni fil-medicina u jtejjeb id-dijanostika u t-trattament għall-pazjenti b'mard urorettoġenitali rari u kumpless permezz tal-istrategija "Nikkondividu. Nindokraw. Nikkuraw".

KOORDINATUR TAN-NETWORK

Wout Feitz

Iċ-Ċentru Mediku tal-Università ta' Radboud, l-Isptar Amalia tat-Tfal, Nijmegen, in-Netherlands





Kollaborazzjoni fl-azzjoni

Il-pjattaformi online, it-telemedicina u l-għodod tal-e-saħħa jaqdu rwol siewi fl-iffacilitar tal-kollaborazzjoni. L-ERN huma konnessi permezz ta' pjattaforma tal-IT dedikata, is-Sistema ta' Gestiġġi Klinika tal-Pazjenti (CPMS), applikazzjoni ta' software klinika bbażata fuq il-web li tippermetti lill-fornituri tal-kura tas-saħħa mill-UE kollha jaħdmu flimkien virtwalment sabiex jiddifferenzjaw u jitrattaw pazjenti b'mard rari, bi prevalenza baxxa u kumplessa.

Il-koordinaturi tan-network jistgħu jlaqqgħu panels konsultattivi "virtwali" ta' tobbja speċjalisti permezz ta' għodod tat-telemedicina sabiex jirrieżaminaw kundizzjoni

ta' pazjent għal dijanjożi jew trattament. Dan jippermetti lill-professjonisti tas-saħħa, li qabel kienu jitrattaw każijiet rari u kumplessi waħedhom, jikkonsultaw lill-pari u jfittxu t-tieni opinjoni mingħand kollega. Karatteristika ċentrali ta' dawn l-għodod hija l-interoperabbiltà.

Bis-saħħa tal-avvanzi fil-vidjokonferenzi, il-ġeografija fiżika ma għadhiex ostaklu għax-xogħol f'timijiet remoti. In-networks jużaw ukoll sistemi dedikati sabiex jikkondividu kampjuni tat-tessuti jew immaġnijiet b'riżoluzzjoni għolja ta' kundizzjonijiet kumplessi, li jistgħu jintużaw ukoll sabiex jinbena arkivju ta' każijiet għal aktar studju.

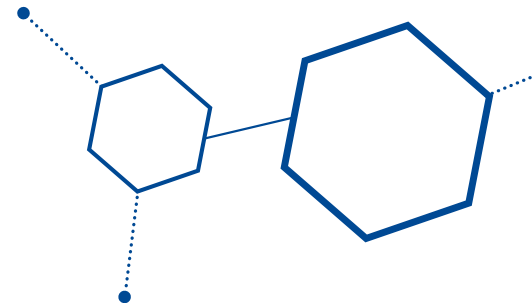
Is-CPMS hija koperta mil-legiżlazzjoni Ewropea u nazzjonali dwar il-protezzjoni tad-data u d-drittijiet tal-privatezza tal-pazjenti (GDPR).

Pereżempju, ladarba d-data dwar il-patoloġija jew ir-radjoloġija tiġi kondiviża b'mod sigur, il-membri tan-network jistgħu jidhlu fil-kont, jaraw l-immaġnijiet u jikkumentaw f'ambjent magħluq. It-tabib li jagħti t-trattament jibqa' responsabbli għall-pazjent tiegħu iżda jista' jisfrutta l-ERN bħala riżorsa siewja u ta' appoġġ.

Sħab Affiljati

L-ERN għandhom l-għan li jipprovdu valur miżjud ġenwin lill-Istati Membri kollha tal-UE. Il-legiżlazzjoni rilevanti tippermetti lill-pajjiżi mingħajr rappreżentanza f'ERN approvat jipparteċipaw permezz tal-fornituri tal-kura tas-saħħa li jinhatru mill-Istat Membru tagħhom bħala ċentri nazzjonali "assoċjati" u/jew "kollaborattivi".

L-Istati Membri jistgħu jkunu jixtiequ wkoll jaħtru ċentru ta' koordinazzjoni nazzjonali sabiex iżomm kuntatt mal-ERN kollha. Il-Bord tal-ERN tal-Istati Membri jistabbilixxi l-qafas komuni għall-ħatra u l-integrazzjoni ta' dawk it-tipi ta' ċentri fl-ERN. Madankollu, huwa essenzjali li l-ħatra tas-Sħab Affiljati mill-Istati Membri ssir permezz ta' proċeduri miftuħa, trasparenti u robusti, u l-ERN kollha jrid ikollhom stabbiliti objettiv ta' politika ċar għall-involvement attiv u l-partecipazzjoni tas-Sħab Affiljati.



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

Il-mard newromuskolari (NMDs) jseħħ mit-tfulija bikrija sa aktar tard fl-età adulta u huwa kkaratterizzat minn dgħufija u għeġja fil-muskoli. Dawn jistgħu jkunu assoċjati wkoll ma' sintomi oħrajn li jinkludu l-għeġja, l-uġiġħ, it-tnemnim, l-għama, diffikultajiet sabiex wieħed jibla', diffikultajiet fit-teħid tan-nifs u l-mard tal-qalb. Il-biċċa l-kbira tal-NMDs huma progressivi u debilitanti, b'tul ta' ħajja u kwalità tal-ħajja mnaqqsa.

Hemm lakuni u disparitajiet sinifikanti fl-aċċess għad-dijanostika u għat-trattament madwar l-Ewropa. Sfidi ewlenin fit-titjib tal-eżiti jinkludu d-dewmien fir-riferiment mill-kura primarja għal centru speċjalizzat u l-ġestjoni tat-tranzizzjoni minn servizzi pedjatriċi għal dawg tal-adulti.

L-EURO-NMD jgħaqqad lill-esperti ewlenin tal-Ewropa sabiex jipprovdu lill-pazjenti aċċess għal kura speċjalista permezz ta' konsultazzjonijiet virtwali u wiċċ imb wiċċ. In-network għandu l-għan li jnaqqas iż-żmien għad-dijanjozi, itejjeb ir-rendiment dijanjostiku u jzid l-aċċess għal perkorsi ta' kura xierqa.

Fl-ewwel nofs tal-2021, total ta' 12 882 pazjent ġdid ikkonsultaw is-sħab tal-EURO-NMD, u s-sħab ippartecipaw f'258 prova klinika. Mill-2018, l-għadd ta' pazjenti godda li kkonsultaw is-sħab tan-network żdied b'37,5 fil-mija u l-partecipazzjoni tas-sħab tal-EURO-NMD fil-provi kliniċi żdiedet bi 63 fil-mija.

Barra minn hekk, in-network jizviluppa kontinwament linji gwida godda u jipprovdi lill-professjonisti fil-kura tas-saħħa u lill-pazjenti b'informazzjoni dwar l-aħjar Prattika speċifika għall-mard. L-għarfien iġġenerat u pprezentat min-network huwa disponibbli b'mod wiesa' online u permezz ta' webinars disponibbli għall-pubbliku, kif ukoll permezz ta' għodod tal-e-Saħħa bħad-diskussjonijiet tas-CPMS. Bħalissa qiegħda tinbena sistema ta' ġestjoni tal-apprendiment ibbażata fuq Moodle (LMS).

Filwaqt li jibni fuq legat b'saħħtu ta' kooperazzjoni, in-network ikompli jrawwem kollaborazzjonijiet bil-potenzjal li jixpruna l-izvilupp tar-riċerka u tat-terapija sabiex jiġu indirizzati l-ħtigijiet tal-pazjenti mhux issodisfati. Il-promozzjoni tal-kondiviżjoni tad-data transnazzjonali permezz ta' registri robusti u ta' kwalità għolja u pjattaformi ta' data ta' riċerka hija prijorità wkoll.

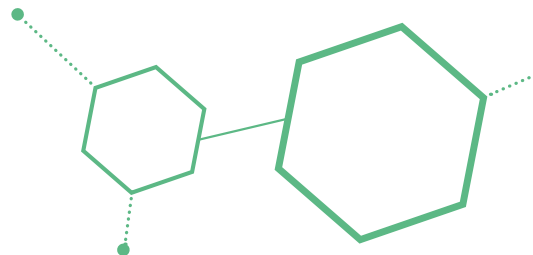
KOORDINATUR TAN-NETWORK

Dr. Teresinha Evangelista

*L-Università ta' Sorbonne - Pitié
Salpêtrière Hospital - Assistance
Public Hopitaux de Paris, Franza*



ERN dwar il-mard tal-għajnejn (ERN-EYE)



Il-Mard tal-Għajnejn Rari (REDs) huwa l-kawża ewlenija ta' indeboliment viżiv u għama għat-tfal u għall-adulti żgħażaġh fl-Ewropa. Hemm aktar minn 900 RED elenkati fil-portal għall-mard rari u għall-medicini orfni (ORPHANET), inkluż mard aktar prevalenti bħar-retinite pigmentuża - li għandu prevalenza stmata ta' 1 minn kull 5 000 persuna - kif ukoll xi kundizzjonijiet rari ħafna li ġew deskritti darba jew darbtejn biss fil-letteratura medika.

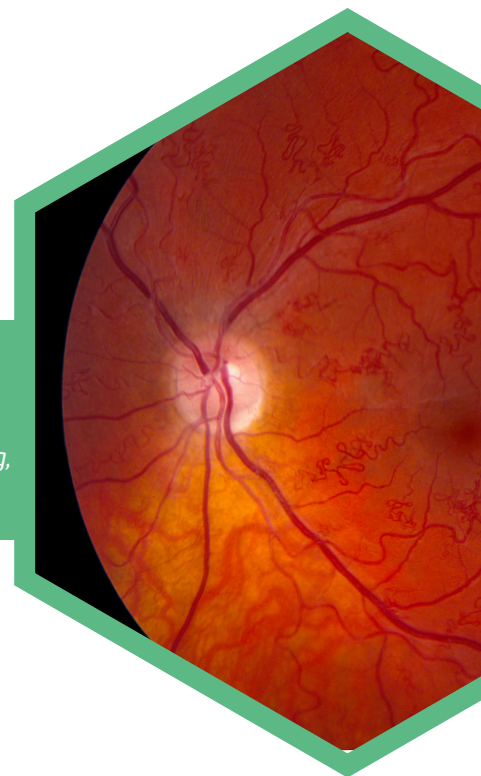
F'kollaborazzjoni mill-qrib mal-ePAGs, l-ERN-EYE jindirizza dan il-mard f'erba' gruppi tematiċi: mard tar-retina rari; mard newrooftalmologiku rari; mard tal-oftalmologija pedjatrika rari; u kundizzjonijiet rari tas-segment anterjuri. Barra minn hekk, sitt gruppi ta' ħidma trażversali qegħdin jindirizzaw kwistjonijiet komuni għall-erba' temi ewlenin. Gruppi ta' ħidma addizzjonali jiffokaw fuq oqsma speċifiċi, inkluż l-ittestjar ġenetiku, ir-registri, ir-riċerka, l-edukazzjoni, il-komunikazzjoni, il-viżjoni baxxa u l-gruppi tal-pazjenti, u l-integrazzjoni nazzjonali.

Waħda mill-aktar għodod importanti tal-ERN hija s-CPMS, pjattaforma virtwali tal-IT klinika b'sett ta' data ddedikat għar-REDs. L-ERN-EYE jiffoka fuq it-titjib tad-dijanjożi u tal-kura tal-pazjenti madwar l-UE permezz

ta' konnessjoni u ta' infurzar tan-networking tal-esperti; tal-iskambju ta' għarfien u informazzjoni; tal-iżvilupp ta' programmi edukattivi u ta' taħriġ bħal webinars jew programmi ta' e-Apprendiment; tal-ħolqien ta' registru interoperabbli Ewropew (REDdistry); u tal-iżvilupp ta' linji gwida u ta' dokumenti ta' prassi tajba.

KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professeur Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Franza



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

Is-sindromi ta' riskju ta' tumur ġenetiku huma problemi fejn il-varjanti ġenetiċi li jintirtu jżidu bil-kbir ċ-ċans li individwi jiżviluppa tumuri. Ir-riskju tal-kanċer tul il-ħajja jista' jilħaq sa 100 fl-mija. Filwaqt li hemm diversità konsiderevoli fis-sistemi tal-organi li jistgħu jiġu affettwati, l-individwi affettwati minn dawn il-kundizzjonijiet għandhom sfidi simili: dewmien fid-dijanjożi, nuqqas ta' prevenzjoni għall-pazjenti u għall-qraba b'saħħithom, u ġestjoni terapewtika ħażina. Bħalissa, minoranza żgħira biss ta' persuni b'sindromi ta' riskju ta' tumur ġenetiku ingħataw dijanjożi bħal din.

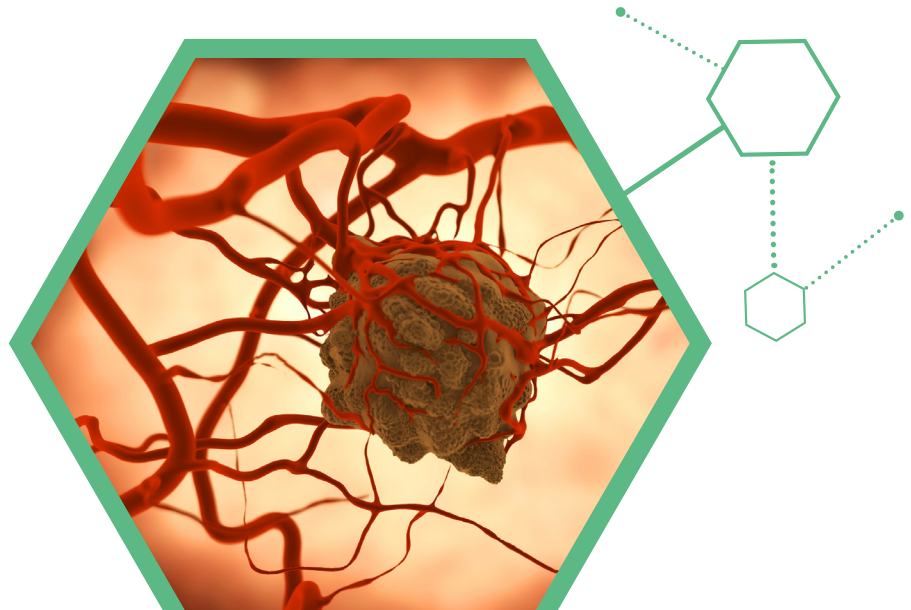
L-ERN GENTURIS qiegħed jaħdem sabiex itejjeb l-identifikazzjoni ta' dawn is-sindromi; jiminimizza l-varjazzjoni fl-eżiti kliniċi; ifassal u jimplimenta l-linja gwida tal-UE; jiżviluppa r-registru tal-GENTURIS; jappoġġa r-riċerka; u jagħti s-setgħa lill-pazjenti. In-network jeduka lill-pubbliku u lill-professionisti tal-kura tas-saħħa permezz tas-sit web tiegħu, billi jorganizza webinars u korsijiet regolari, u billi jrawwem il-kondiviżjoni tal-aħjar prattika madwar l-Ewropa. Se jittejjeb kemm l-aċċess virtwali kif ukoll dak wiċċ imb wiċċ għall-kura multidixiplinari, sabiex jiġu kondiviżi

u diskussi każijiet kumplessi. In-network qiegħed itejjeb il-kwalità u l-interpretazzjoni tal-ittestjar ġenetiku u jżid il-partecipazzjoni tal-pazjenti fi programmi ta' riċerka klinika.

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

KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Prof Nicoline Hoogerbrugge
Iċ-Ċentru Mediku tal-Università ta'
Radboud Nijmegen, in-Netherlands



Tmexxija ta' Network ta' Referenza Ewropew

Professur
Hélène Dollfus



Il-Professur Hélène Dollfus hija professur fil-ġenetika medika u konsulent fil-ġenetika medika fl-Isptar tal-Università ta' Strasburgu (HUS) fi Franza, fejn hija l-kap tad-dipartiment tal-ġenetika medika. Hija ilha l-koordinatur tal-ERN-EYE minn meta ġie stabbilit fl-2017, u b'halissa tippresjedi l-grupp tal-koordinaturi tal-ERN.

"Il-koordinazzjoni ta' ERN, li jaħdem flimkien mal-Kummissjoni Ewropea, hija pjuttost avventura," tgħid il-Professur Dollfus. "In-network huwa innovattiv ħafna u jkopri firxa wiesgħa ta' inizjattivi ffokati fuq il-kura tal-pazjenti. Din hija sfida kbira, iżda eċċitanti ħafna u qegħdin nibdew naraw xi riżultati promettenti."

Il-Professur Dollfus kburiha li l-ERN-EYE qiegħed jilħaq l-aspettattivi tiegħu. *"Hija kisba kbira li speċjalisti fil-mard tal-għajnejn rari minn madwar l-Ewropa kollha ngħaqdu taħt il-gwida tat-tim maniġerjali dedikat eċċezzjonalment tagħna,"* tispjega. *"Barra minn hekk, ir-rappreżentanti tal-pazjenti fil-fatt huma sħab ewlenin li naħdmu id f'id magħhom. Inħoss li diġà tgħallimna ħafna minn xulxin u żrajna ż-żerriegħa sabiex l-ERN-EYE jirnexxi fil-futur."*

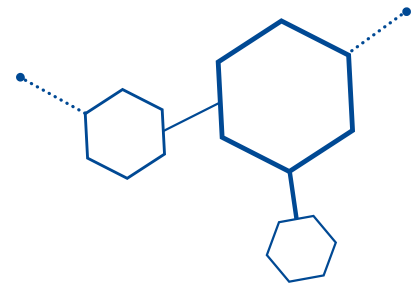
Il-Professur Dollfus mhux biss hija l-kap tal-ERN-EYE, iżda hija wkoll il-president attwali tal-grupp tal-koordinaturi tal-ERN, li jlaqqa' l-24 koordinatur kollha sabiex jiddiskutu sfidi komuni u jikkondividu l-esperjenzi. Hija tgħid li *"B'halissa ninsabu fi stadju interessanti tal-iżvilupp tal-ERN. Nistgħu nivvalutaw u*

nevalwaw il-kisbiet tal-ewwel ħames snin b'ċertu sodisfazzjon, iżda issa qegħdin nidhlu f'perjodu ġdid ta' espansjoni li se jehtieg timijiet ta' ġestjoni mkabbra u aktar riżorsi sabiex jappoġġaw lill-professjonisti fil-kura tas-saħħa ħalli jipprovdu servizzi dejjem aktar effiċjenti lill-pazjenti b'mard rari."

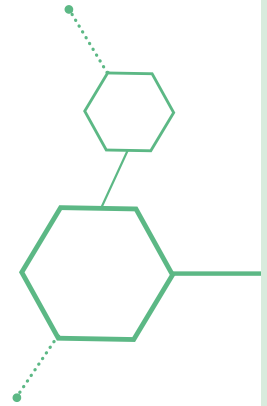
Minn Jannar tal-2022, il-biċċa l-kbira tal-ERN tal-anqas irdupjaw fid-daqs peress li żdiedu aktar membri mill-UE kollha. *"L-integrazzjoni tal-ERN fis-sistemi tal-kura tas-saħħa tal-Istati Membri hija sfida kbira li koll ninsabu herqana li nirbhu. L-iskambji ta' taħriġ kienu suċċess sinifikanti, u l-biċċa l-kbira tagħna qegħdin nipproduċu u nagħromaw il-linji gwida kontinwament,"* tgħid il-Professur Dollfus

"B'ħala ERN, l-għan tagħna huwa li d-data dwar il-mard rari tigi kondiviża kemm jista' jkun permezz tal-għadd dejjem akbar ta' registri, sabiex tkun ta' benefiċċju kemm għall-pazjenti kif ukoll għall-prattikanti. Irridu naraw kollaborazzjonijiet imtejba tar-riċerka madwar l-UE - mhux biss għall-provi kliniċi, iżda wkoll għar-riċerka xjentifika inklużi l-iżviluppi tal-ġenomi."

Il-Professur Dollfus qiegħda tistenna bil-herqa l-istadju li jmiss fl-iżvilupp tal-ERN. *"Il-viżjoni tiegħi hija għal fażi ta' maturazzjoni bla xkiel, koeżiva u produttiva għall-oqsma kollha tal-ERN, filwaqt li nwettqu l-missjoni tagħna sabiex inwasslu kura lil kull pazjent tal-mard rari fl-UE."*



ERN dwar il-mard tal-qalb mhux komuni u rari (ERN GUARD-Heart)



Il-mard tal-qalb rari jista' jfegġ matul il-ħajja ta' persuna, u l-biċċa l-kbira tiegħu normalment ikun jew disturbu ġenetiċi (li jintirtu) jew dawk li jiżviluppaw matul l-iżvilupp tal-embrijoġenezi (difetti kongenitali tal-qalb). Dawn il-kundizzjonijiet huma kkaratterizzati minn firxa wiesgħa ta' sintomi u sinjali li jvarjaw mhux biss minn marda għal oħra, iżda wkoll minn pazjent għal ieħor. Il-biċċa l-kbira ta' dan il-mard tal-qalb għandu suxxettibbiltà unika ta' mewt għal għarrieda f'età żgħira, u jista' jseħh f'persuni li normalment jkunu b'saħħithom.

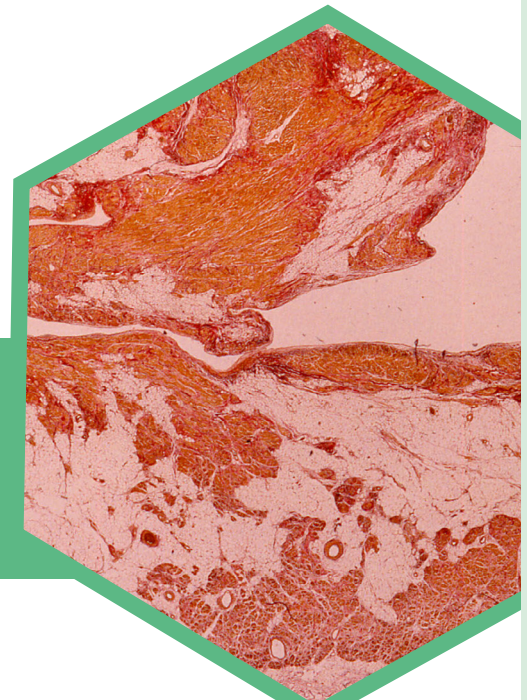
L-ERN GUARD-Heart identifika ħames oqsma tematiċi: mard elettriku familjali fl-adulti u fit-tfal; kardjomijopatiji familjali fl-adulti u fit-tfal; kundizzjonijiet elettrofizjoloġiċi speċjali fit-tfal; difetti kongenitali tal-qalb; u mard tal-qalb rari ieħor. Dawn it-temi jsegu l-Klassifikazzjoni Internazzjonali tal-Mard (ICD10) u Orphanet u huma soġġetti għal-linji gwida kliniċi tas-Socjetà Ewropea tal-Kardjoloġija (ESC).

In-network ifttx li jsaħħaħ il-koordinazzjoni tal-għarfien espert u tar-riżorsi, sabiex jiffaċilita l-għbir flimkien ta' għarfien multidixxiplinari li mbagħad jiġi mmappjat u jitqassam lill-pubbliku.

Is-servizzi tal-kura tas-saħħa jiġu pprovduti permezz ta' pjattaforma komuni tal-e-Saħħa, li tiżgura li l-pazjenti jkunsu aċċess usa' għall-għarfien espert u għall-professjonisti fil-kura tas-saħħa madwar l-Ewropa. Bit-trawwim ta' kooperazzjoni eqreb bejn l-esperti, jinkiseb għarfien xjentifiku ġdid u jiġi kondiviż sabiex jiġi appoġġat l-iżvilupp ta' proċeduri dijanjostiċi u terapewtiċi godda, u sabiex jiġi identifikat mard tal-qalb rari ġdid.

KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professur Arthur A.M. Wilde
Iċ-Ċentru Mediku tal-Univer-
sità ta' Amsterdam, Amsterdam,
in-Netherlands



ERN dwar il-malformazzjonijiet kongenitali u d-diżabilitajiet rari tal-iżvilupp newroloġiku (ERN ITHACA)

L-ERN ITHACA (Diżabilità intellettuali, Telesaħħa, Awtiżmu u Anomaliji Kongenitali) jirrappreżenta l-vjaġġ dijanjostiku li jesperjenzaw bosta pazjenti li għandhom anomaliji tal-iżvilupp. In-network ilaqqa' aktar minn 70 dipartiment tal-ġenetika klinika madwar l-isptarijiet akkademiċi tal-UE, inklużi esperti f'disturbi rari tal-iżvilupp newroloġiku (NDDs) - prinċipalment id-diżabilità intellettuali (ID) u disturb fl-ispettru tal-awtiżmu (ASD) - kif ukoll f'bosta anomaliji kongenitali rari.

L-ERN ITHACA jkopri d-dijanjozi klinika u l-bijoloġika/l-ġenetika ta' dawn l-anomaliji fl-iżvilupp, il-koordinazzjoni tal-kura u t-trattament multidisċiplinari, u l-proċedura dijanjostika ta' qabel it-twelid u l-patoloġija tal-fetu.

L-anomaliji rari fl-iżvilupp jaffettwaw ħafna tfal u adulti - pereżempju, madwar tnejn fil-mija tat-trabi tat-twelid se jiġu affettwati mill-ID u mill-anqas wieħed fil-mija mill-ASD (bl-ID jew mingħajrha). Madwar nofs il-pazjenti bl-ID, u aktar minn wieħed minn kull għaxra bl-ASD, għandhom disturb monogeniku jew kromożomiku. Il-malformazzjonijiet kongenitali jaffettwaw tarbija waħda minn kull 40, spiss bħala parti minn sindromi kumplessi li juru wkoll sinjali tal-NDDs. Gew deskritti aktar minn 5 000 sindromu rari.

L-ERN ITHACA jgħaqqad lill-esperti mediċi u lir-rappreżentanti tal-ePAG u jipprovdi appoġġ kollaborattiv għar-riċerka klinika, jiżviluppa kunsens u linji gwida tal-aħjar Prattika, u jtejjeb id-dijanjozi bikrija, l-indokrar u l-kura tal-pazjenti. In-network stabbilixxa wkoll ir-registru tal-pazjenti tal-Librerija Internazzjonali tad-Diżabilità Intellettuali u tal-Anomaliji fl-Iżvilupp (ILIAD).

In-network jiżviluppa t-telemedicina u t-telegħarfien espert sabiex jiffaċilita d-diskussjonijiet kolleġġjali bejn it-tobba ta' riferiment u r-riċerkaturi madwar l-UE, u jipproduċi għodod ta' taħriġ u ta' e-Apprendiment għall-professionisti tas-saħħa, għall-persuni mhux esperti u għall-ePAGs.



KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professur Alain Verloes
Université de Paris & Assistance
Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Universitaire Robert-Debré,
Parigi, Franza

ERN dwar il-mard metaboliku ereditarju (MetabERN)

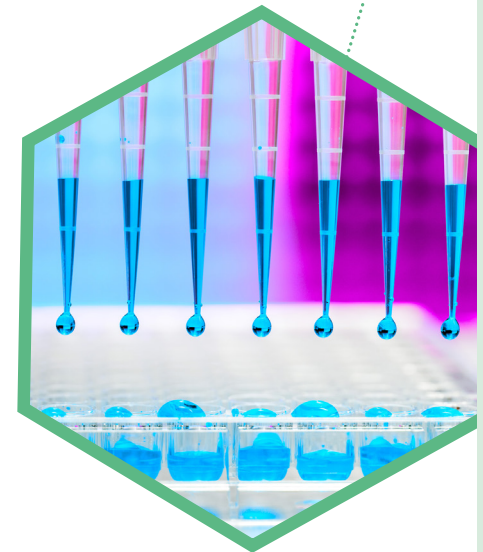
Il-mard metaboliku rari li jintiret (IMDs), li minnu hemm aktar minn 1 400 tip, individwalment huwa rari iżda kollettivament huwa frekwenti. Ħafna mard metaboliku għandu implikazzjonijiet gravi - kultant ta' periklu għall-ħajja tal-pazjenti. Dawn il-kundizzjonijiet jinkludu mard tal-organi kollha, jistgħu jaffettwaw lin-nies ta' kwalunkwe età, u jeħtieġu kollaborazzjoni multidixxiplinari bejn firxa ta' professjonisti.

Id-dijanjożi bikrija tista' ttejjeb l-eżiti, iżda biss ħafsa fil-mija tal-IMDs magħrufa bħalissa huma inkluzi fil-programmi ta' skринing tat-trabi fl-Ewropa u hemm bżonn li l-programmi nazzjonali jiġu armonizzati. Ħafna IMDs ma għandhomx għarfen dwar l-istorja naturali tagħhom u l-effikaċja u s-sikurezza tat-terapija, filwaqt li s-segwitu fit-tul ma huwiex komplut.

Il-MetabERN ifttx li jtejjeb ħajjet in-nies affettwati minn dan il-grupp eteroġenu ħafna ta' mard billi jaqsamhom f'seba' kategoriji ewlenin. In-network jirrappreżenta l-aktar network komprensiv, panmetaboliku, panEwropew, orjentat lejn il-pazjent, li għandu l-għan li jittrasforma kif tingħata l-kura lill-pazjenti bl-IMDs fl-Ewropa.

Il-MetabERN juża s-Sistema ta' Gestiġjoni Klinika tal-Pazjenti (CPMS) bħala pjattaforma ta' referenza għall-proċessi ta' teħid ta' deċiżjonijiet kliniċi u għat-trawwim ta' programmi ta' riċerka traslazzjonali fl-IMDs

kollha. Bir-registru Ewropew unifikat kompletament operazzjonali tiegħu għall-IMDs (U-IMD), żviluppat b'għotja mill-Aġenzija Eżekuttiva tal-UE għall-Konsumatur, is-Saħħa, l-Agrikoltura u l-Ikel (CHAFEA), il-MetabERN jiġġenera d-data tal-pazjenti b'mod effettiv għal skopijiet ta' riċerka. Dan jippermetti valutazzjoni dettaljata tal-istorja naturali tal-IMDs, kif ukoll l-investigazzjoni ta' aktar mistoqsijiet ta' riċerka, inkluża analiżi prospettiva tal-interventi preventivi u terapewtiċi f'pazjenti bl-IMDs. Barra minn hekk, l-U-IMD huwa l-ewwel registru tal-pazjenti ta' osservazzjoni u mingħajr intervent li jinkludi l-IMDs kollha li jammontaw għal aktar minn 1 400.



KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professor Maurizio Scarpa
L-Isptar tal-Università ta' Udine,
Udine, l-Italja

Politiki nazzjonali dwar il-mard rari

L-Istati Membri tal-UE għandhom responsabbiltà primarja sabiex jorganizzaw u jwasslu servizzi tas-saħħa u kura medika fil-pajjiżi tagħhom stess. Il-politika tal-UE dwar is-saħħa għandha l-għan li tikkomplementa l-politiki nazzjonali, li tiżgura l-protezzjoni tas-saħħa fil-politiki kollha tal-UE u li taħdem lejn Unjoni Ewropea tas-Saħħa.

Fl-2009, il-Kunsill Ewropew tal-Ministri tas-Saħħa rrakkomanda li l-pajjiżi membri jstabbilixxu u jimplimentaw pjanijiet jew strateġiji sabiex jappoġġaw lill-pazjenti b'mard rari. Dawn il-pjanijiet għandhom jiffasslu sabiex:

- Jiggrawidaw u jistrutturaw l-azzjonijiet fil-mard rari fi ftehim is-sistemi nazzjonali tas-saħħa u dawk soċjali
- Jintegraw l-inizjattivi fil-livelli lokali, reġjonali u nazzjonali fi pjanijiet jew strateġiji sabiex jiġi żgurat approċċ komprensiv
- Jiddefinixxu azzjonijiet ta' prijorità b'objettivi u b'mekkaniżmi ta' segwitu

Il-programm L-UE għas-saħħa 2021-2027 jipprovdi finanzjament ta' proġetti sabiex jappoġġa lill-Istati Membri jimplimentaw il-pjanijiet nazzjonali tagħhom dwar is-saħħa f'konformità mal-viżjoni għal Unjoni Ewropea tas-Saħħa. Sal-2022, 23 Stat Membru (flimkien mal-Iżvizzera u n-Norveġja) kienu adottaw pjanijiet nazzjonali tas-saħħa għall-mard rari.



ERN dwar il-kanċer pedjatriku (ematoonkoloġija) (ERN PaedCan)

Il-kanċer pedjatriku huwa rari u għandu bosta subtipi. Kull sena madwar l-Ewropa, 35 000 tifel u tifla u adulti żgħażaġh jiġu ddijanjustikati bil-kanċer u 6 000 pazjent tal-kanċer pedjatriku jmutu - il-marda fatali ewlenija għat-tfal ta' aktar minn sena. Illum, fl-Ewropa, aktar minn nofs miljun superstitu fit-tul li kellhom kanċer fit-tfulija għadhom ħajjin, b'żewġ terzi minnhom li jesperjenzaw problemi tas-saħħa u problemi psikosoċjali għal żmien twil minħabba l-marda tagħhom.

Ir-rati medji ta' sopravivenza tjebru f'dawn l-aħħar għexieren ta' snin- il-progress għal xi kundizzjonijiet kien drammatiku, filwaqt li għal oħrajn l-eżiti għadhom baxxi ħafna. L-inugwaljanzi sinifikanti fis-sopravivenza huma sfida, b'eżiti aghar fl-Ewropa tal-Lvant.

L-ERN PaedCan jaħdem sabiex itejjeb l-aċċess għall-kura tas-saħħa ta' kwalità għolja għat-tfal u għall-adolesxenti bil-kanċer li l-kundizzjonijiet tagħhom jeħtieġu għarfien espert u għodod speċjalizzati li ma humiex disponibbli b'mod wiesa' minħabba volumi baxxi ta' każijiet u nuqqas ta' riżorsi. Dan jibni fuq il-proġetti preċedenti ffinanzjati mill-UE ENCCA, PanCare u ExPO-r-Net.

Il-membri jinkludu network interattiv b'saħħtu ta' sptarijiet u ta' unitajiet pedjatriċi speċjalizzati fil-kura tal-kanċer għat-tfal u għall-adolesxenti. Flimkien mas-Socjetà Ewropea għall-Onkoloġija Pedjatrika (SIOPE), ġew stabbiliti protokoll ta' gwida tal-Prassi Klinika Standard Ewropea (ESCP) bħala referenza komuni għat-trattamenti

bil-quddiem fl-ambjenti kollha ewlenin tal-kura tal-kanċer pedjatriku, u bord virtwali għall-onkoloġija pedjatrika tat-tumuri juża għodod tal-e-Saħħa sabiex jikkondividi l-għarfien espert u l-pariri. L-edukazzjoni u t-taħriġ jitravmu permezz ta' webinars, ta' laqgħat u ta' programmi ta' skambju.

L-ERN PaedCan jaħdem sabiex jikseb ekwità fl-eżiti tal-kanċer tat-tfal madwar l-Ewropa u jgħin fl-implimentazzjoni tal-Pjan Strateġiku tal-SIOPE, appoġġat bis-siġħ mill-Missjoni dwar il-Kanċer ta' Orizzont Ewropa, il-Pjan tal-Ewropa biex Jingħeleb il-Kanċer u l-Istrateġija Farmaċewtika għall-Ewropa.

In-network għandu l-għan li jżid is-sopravivenza tal-kanċer tat-tfal u l-kwalità tal-ħajja billi jrawwem il-kooperazzjoni, ir-riċerka u t-taħriġ, bl-għan aħħari li jnaqqas l-inugwaljanzi attwali fis-sopravivenza tal-kanċer tat-tfal u l-kapaċitajiet tal-kura tas-saħħa fl-Istati Membri tal-UE.

KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professur Dr. Ruth Ladenstein
St. Anna Kinderspital & St. Anna
Kinderkrebsforschung, l-Awstrija



ERN dwar il-mard epatologiku (ERN RARE-LIVER)

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

F'pazjenti pedjatriċi, id-dewmien fid-dijanjożi, in-nuqqas ta' suċċess u l-kisba tal-istadji importanti tal-iżvilupp, u l-isfida tat-tranzizzjoni fil-kura mill-adolexxenza huma fatturi addizzjonali li qegħdin jaggravaw.

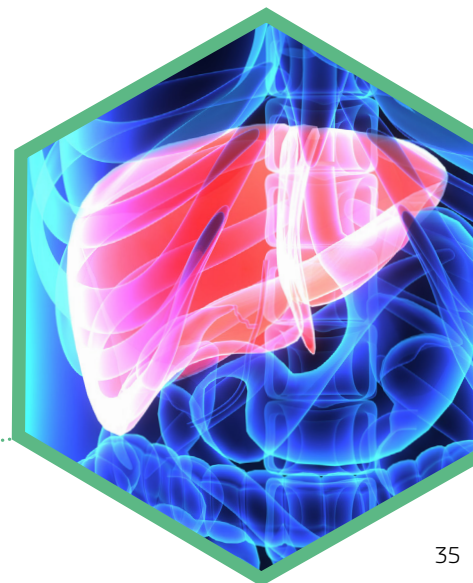
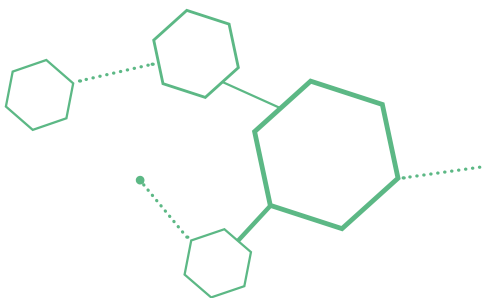
L-ERN RARE-LIVER jindirizza tliet temi ta' mard: mard awtoimmuni tal-fwied; atreżja metabolika, biljari u mard tal-fwied relatat; u mard strutturali tal-fwied. Għall-ewwel darba fil-mard tal-fwied, in-network jintegra bis-siġħ il-kura tal-adulti u dik pedjatrika b'enfasi fuq il-ħtiġijiet tal-popolazzjonijiet tranzizzjonali u l-implikazzjonijiet għall-familji b'dijanjożi ġenetika.

Linji gwida aġġornati huma prijorità. Il-linji gwida għall-kura, appoġġati mill-istandardizzazzjoni ta' testijiet dijanjożtiċi u pronjożtiċi ewlenin, huma implimentati f'kollaborazzjoni mal-Assoċjazzjoni Ewropea għall-Istudju tal-Fwied (EASL) u s-Socjetà Ewropea għall-Gastroenteroloġija, l-Ematoloġija u n-Nutrizzjoni Pedjatrika (ESPGHAN).

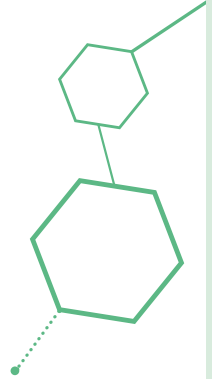
L-ERN RARE-LIVER għandu l-għan li jindirizza l-isfidi sinifikanti tas-sensibilizzazzjoni tat-tobba dwar id-disturbi tal-fwied rari u l-aċċess ekwu għal opzjonijiet ta' trattament li qegħdin jevolvu malajr.

KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professur Ansgar W. Lohse
Universitätsklinikum Hamburg-
Eppendorf, il-Ġermanja



ERN dwar il-mard tat-tessuti konnettivi u muskoloskeletal (ERN ReCONNET)



Il-mard rari tat-tessut konnettiv u muskoloskeletal (rCTDs) jinkludi mard u sindromi differenti li għandhom impatt konsiderevoli fuq il-benesseri tal-pazjent. Dan jinkludi kundizzjonijiet ereditarji; mard awtoimmuni sistemiku bħall-isklerozi sistemika; mard tat-tessut konnettiv imħallat; mijopatiġi idjopatiġi infjammatorji; mard tat-tessut konnettiv mhux differenzjali; u s-sindromu kontra l-fosfolipidi.

L-ERN ReCONNET qiegħed jiżviluppa qafas għall-ghoti ta' standards ta' kura u prattika ta' kwalità għolja, innovattivi, sostenibbli u ekwi li se jagħtu lill-pazjenti Ewropej b'rCTDs access aħjar għall-kura tas-saħħa.

Bis-saħħa tal-kollaborazzjoni bejn il-membri sħaħ, ir-rappreżentanti tal-ePAG u s-sħab affiljati, l-ERN ReCONNET żviluppa pubblikazzjonijiet rieżaminati bejn il-pari inkluż l-aħħar linji gwida dwar il-prassi klinika; il-ħtiġijiet mhux issodisfati fl-edukazzjoni tal-pazjenti; l-ottimizzazzjoni tal-perkorsi tal-kura tal-pazjenti; u l-impatt tal-COVID-19 fuq l-rCTDs. In-network ipprova wkoll metodoloġija għall-ħolqien ta' mudelli organizzazzjonali għal perkorsi tal-kura tal-pazjenti b'mard rari; infrastruttura Ewropea tar-registri għall-armonizzazzjoni tad-data fl-rCTDs li għandha l-għan li tintegra r-registri eżistenti kollha u dawk li għadhom kif ġew żviluppati dwar l-rCTDs madwar l-Ewropa; webinars għall-professjonisti fil-kura tas-saħħa u għall-pazjenti

fuq suġġetti tal-ERN ReCONNET; u verżjonijiet sempliċi tal-linji gwida dwar il-prassi klinika.

Ir-rappreżentanti tal-pazjenti huma involuti ħafna fl-attivitajiet kollha tal-ERN ReCONNET, li jaqdu rwol ewlieni fl-abbozzar u fir-rieżami tal-pubblikazzjonijiet, billi jipprovdu informazzjoni essenzjali dwar il-ħtiġijiet tal-pazjenti sabiex jittiebu l-perkorsi, u sabiex jgħinu fit-titjib tal-għarfien u tal-ġestjoni tal-mard. Huma jippartecipaw kemm bħala membri tal-panel tal-webinar kif ukoll bħala persuni li jattendu għall-webinar, jiżviluppaw verżjonijiet sempliċi tal-pubblikazzjonijiet, jappoġġaw il-proċeduri ta' valutazzjoni għall-membri godda u huma involuti fil-governanza.

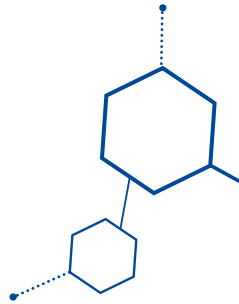
Il-kollaborazzjoni mill-qrib tal-partijiet ikkonċernati differenti involuti fin-network tirrappreżenta wieħed mill-valuri miżjuda ewlenin tal-ERN ReCONNET, li se jkompli jtejjeb ħajjet in-nies li jgħixu bl-rCTDs.



COORDINATUR TAN-NETWORK:

Il-Professur Marta Mosca
*Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, l-Italja*

Enfasi fuq it-titjib tal-eżiti tas-saħħa tal-pazjenti: ir-rwol tal-organizzazzjonijiet tal-pazjenti



L-ERN jikkonċernaw il-pazjenti. L-organizzazzjonijiet tal-pazjenti u b'mod partikolari l-EURORDIS - alleanza mhux governattiva xprunata mill-pazjenti ta' 984 organizzazzjoni tal-pazjenti b'mard rari f'74 pajjiż - kellhom rwol attiv fl-iżvilupp tan-networks għal aktar minn għaxar snin. Kollettivament, dawn għenu sabiex jiġi żgurat li l-ERN jipprijoritizzaw it-titjib tal-eċċellenza klinika u t-titjib tal-eżiti tas-saħħa tal-pazjenti, filwaqt li jiżguraw aċċess ekwu għall-kura ta' kwalità madwar l-Ewropa.

"Konna hemm meta nibtet l-idea fil-Grupp ta' Hidma ta' Livell Għoli dwar is-Servizzi tas-Saħħa u l-Kura Medika, fejn l-ERN issarrfu f'Direttiva dwar il-Kura tas-Saħħa Transfruntiera," tgħid Inés Hernando, Direttur tal-ERN u l-Kura tas-Saħħa f'EURORDIS. *"Imxejna t-triq it-twila mal-Istati Membri u mal-Kummissjoni Ewropea, mill-bidu tal-kunċett fil-legiżlazzjoni, permezz tal-mobilizzazzjoni u r-raggruppament ta' mexxejja kliniċi, sat-tnedija tal-24 ERN miġbura f'oqsma terapewtiċi, u issa qegħdin nappoġġaw l-implimentazzjoni tagħhom billi nikkollaboraw mill-qrib mal-persuni li jappoġġaw il-pazjenti u mal-mexxejja kliniċi involuti fin-networks."*

Bħala sieheb konsistenti fit-trawwim tal-kunċett tal-ERN, l-EURORDIS tkompli taħdem mal-komunità tal-pazjenti b'mard rari, mal-mexxejja kliniċi u mat-timijiet tal-ġestjoni tal-proġetti tal-ERN sabiex jiġi żgurat li l-pazjenti jkunu involuti b'mod regolari u sistematiku fl-attivitàtiet u fil-governanza tal-ERN. Il-mexxejja kliniċi tal-ERN u l-persuni li jappoġġaw il-pazjenti gradwalment qegħdin jibnu kultura ta' tmexxija kondiviża u qegħdin jitgħallmu kif l-aħjar jikkollaboraw sabiex jiżguraw li l-ERN jikkontribwixxu għat-titjib ta' haġġet in-nies li jgħixu b'mard rari.

Bħalissa ma hemm l-ebda trattament għal ħafna mill-mard rari," tispjega s-Sinjura Hernando. *"Madankollu, il-kultura tal-apprendiment li bdew jibnu l-ERN qiegħda tibdilhom f'ambjent ta' innovazzjoni. Billi jiddefinixxu l-eżiti għal mard speċifiku li jistgħu jitkejlu sistematikament u jiġu kondiviżi maċ-ċentri ta' esperti u mal-pajjiżi differenti, l-ERN se jifih u l-bibien għat-titjib fil-kwalità u għall-adozzjoni tal-aħjar interventi mediċi jew kirurġiċi."*

L-ERN huma mistennija li jwaqqfu l-iżolament li jiffaċċjaw il-komunitajiet tal-mard rari, iżidu l-viżibbiltà tal-esperti madwar l-Ewropa u jikkomplementaw il-kapaċitajiet tas-sistemi

tas-saħħa nazzjonali sabiex jiddibattu, jitrattaw u jimmaniġġjaw il-pazjenti. *Hija tgħid li "Sabiex dan iseħh fuq skala kbira, irid ikun hemm perkorsi ta' riferiment ċari u trasparenti. L-Istati Membri jeħtieġ li jistabbilixxu l-mekkaniżmi u l-proċessi sabiex jiffaċilitaw l-implimentazzjoni u l-adozzjoni tal-assi ta' għarfien tal-ERN - pereżempju, fl-iżvilupp ta' perkorsi tal-kura tal-mard rari."*

Il-pazjenti għandhom tamiet kbar li l-ERN jistgħu jagħmlu impatt reali fuq haġġithom: *"Id-diskussjoni ta' każijiet kumplessi u l-kondiviżjoni tal-esperjenza u tal-għarfien expert fl-ERN huma l-ewwel pass importanti, iżda l-pajjiżi għandhom jagħmlu użu aħjar u aktar estensiv mill-għarfien li dawn in-networks joħolqu u jipprezentaw, sabiex itejbu l-ħajja tat-30 miljun persuna li jgħixu b'marda rari fl-Ewropa,"* iżżid is-Sinjura Hernando. L-Istati Membri għandhom rwol ewlieni x'jaqdu f'dan l-istadju. *"Issa huwa ż-żmien li nrawmu u nappoġġaw in-networks f'konformità mal-ambizzjonijiet tagħhom, u li nintegrawhom fis-sistemi tas-saħħa nazzjonali, sabiex jitejbu s-sopravivenza u l-kwalità tal-eżiti tal-ħajja għall-akbar għadd ta' pazjenti possibbli."*

ERN dwar l-immunodeficienza, il-mard awtoinfjammatorju u awtoimmuni (ERN RITA)

L-ERN RITA jlaqqa' ċ-ċentri Ewropej ewlenin b'għarfien espert fid-dijanjozi u fit-trattament ta' mard immunoloġiċi rari. Dawn jikkostitwixxu kundizzjonijiet potenzjalment ta' theddida għall-ħajja li jeħtieġu kura multidixxiplinari permezz ta' evalwazzjoni kumplessa u dijanjostika u terapiji speċjalizzati ħafna. In-network jaqsam dawn il-kundizzjonijiet f'erba' sottotemi jew flussi ta' xogħol - l-immunodeficienza primarja (PID), il-mard awtoimmuni, il-mard reumatoloġiċi pedjatriċi u l-mard awtoinfjammatorji.

It-terapiji immunoloġiċi qegħdin jiġu skoperti u implimentati malajr. It-terapija polivalenti tal-immunoglobulina rivoluzzjonat il-perspettiva għall-pazjenti b'nuqqas ta' antikorpi; trattamenti speċifiċi kontra ċ-ċitokina trasformaw ħajjet il-pazjenti b'kundizzjonijiet awtoimmuni u awtoinfjammatorji rari; u t-terapiji bbażati fuq iċ-ċelloli staminali u fuq l-ġeni originarjament għall-PIDs issa jiġu applikati għall-mard kollu kopert min-network.

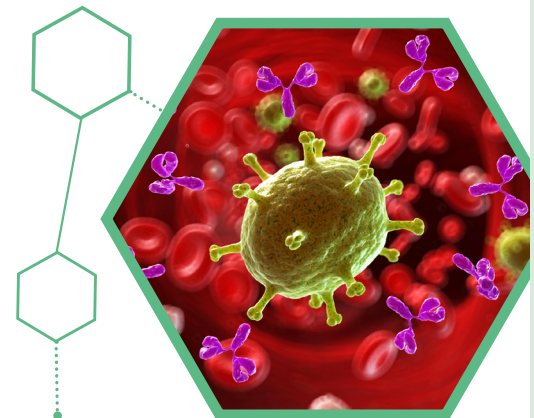
In-network jibni fuq il-ħidma tas-soċjetajiet xjentifiċi Ewropej eżistenti li żviluppaw registri tal-pazjenti, linji gwida kliniċi, kollaborazzjonijiet tar-riċerka, attivitajiet edukattivi u jorbot mal-organizzazzjonijiet tal-pazjenti għall-erba' flussi tal-mard kollha.

L-ERN RITA jaħdem sabiex inaqqas l-inugwaljanzi fil-kura tas-saħħa li jiffaċċjaw il-pazjenti li jfittxu li jkollhom aċċess għal ittestjar dijanjostiku u għal trattamenti

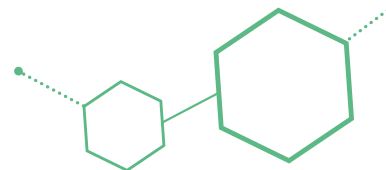
innovattivi bħal terapiji bijoloġiċi, sostituzzjoni tal-immunoglobulina u terapiji ċellulari bħat-trapjant taċ-ċelloli staminali. Dan għandu l-għan li jgħaqqad ir-registri diġà eżistenti; jiżviluppa linji gwida kliniċi panEwropej; jistabbilixxi task force ta' ġenetisti għall-kontroll tal-kwalità tat-teknoloġija tas-sekwenzjar tal-generazzjoni li jmiss; jaqbel dwar għodda komuni għall-farmakoviġilanza f'dawn il-kundizzjonijiet rari; ilaqqqa' task force għall-użu korrett u l-monitoraġġ tat-trattamenti bijoloġiċi fil-mard medjat mis-sistema immunitarka; ilaqqqa' u jtejjeb it-terapiji taċ-ċelloli staminali għall-pazjenti; irawwem kollaborazzjonijiet bejn l-assocjazzjonijiet tal-pazjenti; u jlaqqqa' speċjalisti tat-tfal u tal-adulti fl-erba' temi.

KOORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professor Nico Martinus Wulffraat
Iċ-Ċentru Mediku tal-Università ta'
Utrecht, in-Netherlands



ERN dwar it-trapjanti fit-tfal (ERN TransplantChild)



It-trapjant pedjatriku (PT) jinkludi kemm it-trapjant ta' organi solidi (SOT) kif ukoll it-trapjant ta' ċelloli staminali ematopojetici (HSCT), u huwa l-unika proċedura kurattiva għal diversi mardiet rari. L-aħjar kura ta' wara t-trapjant teħtieġ l-isforzi kongunti ta' tim multidixxiplinari. Wara t-trapjant, il-pazjenti jiffaċċjaw immunosuppressjoni kronika sabiex jevitaw ir-rifjut, li teħtieġ monitoraġġ għal kumplikazzjonijiet ta' wara t-trapjant sabiex jestendu l-ħajja tat-tfal u jtejbu l-kwalità tal-ħajja tagħhom.

ERN TransplantChild ilaqqqa' esperti fil-PT u fil-kura ta' wara t-trapjant sabiex jittejbu l-eżiti għat-tfal u għall-familji tagħhom. In-network għandu l-għan li jnaqqas kemm il-ħin li wieħed iqatta' l-isptar kif ukoll l-użu ta' trattamenti kumplessi u fit-tul, u jaħdem sabiex itejjeb is-servizzi ta' appoġġ psikoloġiku hekk kif it-tfal jgħaddu għall-età adulta.

In-network jaħdem sabiex jagħmel disponibbli l-aħħar tekniki u avvanzi mediċi, farmakoloġiċi u terapewtiċi, filwaqt li jiffaċilita d-disseminazzjoni ta' linji gwida tal-prassi klinika armonizzata u l-iżvilupp ta' medicina personalizzata fil-PT.

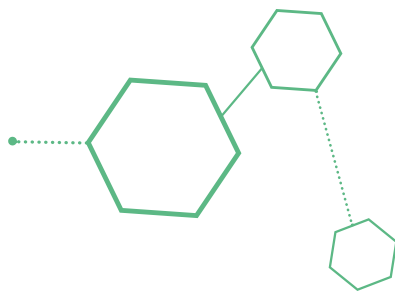
L-ERN TransplantChild ifttx li jnaqqas l-isforzi assoċjati mat-trapjanti - bħat-trapjant mill-ġdid u t-trattamenti farmakoloġiċi - u qiegħed jarmonizza l-kura tal-PT sabiex jimminimizza r-riskji ta' kumplikazzjonijiet ta' wara t-trapjant. Flimkien, l-esperti ewlenin tal-PT tal-Ewropa qegħdin jaħdmu sabiex inaqqsu l-mortalità u l-morbidità relatati mat-trapjanti fit-tfal.



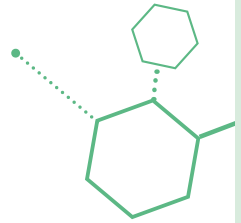
KOORDINATUR TAN-NETWORK

Dr. Paloma Jara Vega

Hospital Universitario La Paz,
Madrid, Spanja



ERN dwar il-mard vaskulari multisistemiku (VASCERN)



Il-mard vaskulari multisistemiku rari jinkludi disturbi li jaffettwaw it-tipi kollha ta' važi, b'konsegwenzi għal diversi sistemi tal-ġisem li jeħtieġu approċċ multidixxiplinari għall-kura. VASCERN jinkludi sitt gruppi ta' hidma dwar mard rari dwar it-telaġġjektażija emorraġika ereditarja (HHT-WG); il-mard aortiku toraċiku li jista' jintiret (HTAD-WG); l-arterji ta' daqs medju (is-Sindromu vaskulari ta' Ehlers Danlos) (MSA-WG); il-limfedema pedjatrika u primarja (PPL-WG); l-anomaliji vaskulari (VASCA-WG); u l-mard newrovaskulari (NEUROVASC-WG). Barra minn hekk, hemm diversi gruppi ta' hidma tematiċi li jindirizzaw il-komunikazzjoni, ir-registri, l-etika u kwistjonijiet relatati mat-tqala. ePAG dedikat jippermetti li lill-persuni li jiddefendu l-pazjenti jkun involuti fl-attivitàjiet kollha tal-VASCERN.

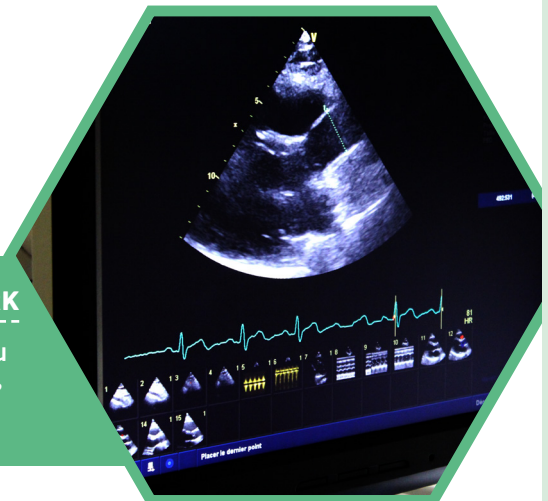
L-oġġettivi tal-VASCERN jinkludu n-networking, il-kondiviżjoni u d-disseminazzjoni tal-għarfien esperti; il-promozzjoni tal-aħjar prattiki, linji gwida u eżiti kliniċi; l-għoti tas-setgħa lill-pazjenti; u t-titjib tal-għarfien permezz ta' riċerka klinika u bażika.

Il-professjonisti fil-kura tas-saħħa involuti f'VASCERN diġà għamlu materjali edukattivi, bħal webinars u s-serje ta' videos bl-isem ta' "Pilloli ta' Għarfien", disponibbli online kemm għat-tobba kif ukoll għall-pazjenti. In-network ippubblika dikjarazzjonijiet ta' kunsens u għodod kliniċi għat-teħid tad-deċiżjonijiet - inkluzi perkorsi tal-pazjenti, u skedi informattivi dwar "X'għandu u x'ma għandux isir" - sabiex jipprovdu pariri dwar id-dijanjożi u l-kura xierqa tal-pazjenti b'mard rari. Is-servizzi diġitali tal-e-Saħħa bħall-applikazzjoni mobbli VASCERN ġew

żviluppati f'kollaborazzjoni maċ-ċentri esperti kollha u mal-organizzazzjonijiet tal-pazjenti tal-ePAG. Qegħdin jiġu stabbiliti skambji bejn l-istituzzjonijiet membri, u n-network ikompli jaqsam l-għarfien kemm mal-membri kif ukoll mal-professjonisti fil-kura tas-saħħa barra mill-ERN.

COORDINATUR TAN-NETWORK

Il-Professeur Guillaume Jondeau
Assistance Publique-Hôpitaux de
Paris, Hôpital Bichat, Franza



DIRETTORJU TAL-ERN

Endo-ERN	ERN dwar il-kundizzjonijiet endokrinali (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	ERN dwar il-mard tal-kliwi (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	ERN dwar il-mard tal-ghadam (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	ERN dwar l-anomaliji tal-kranju u tal-wiċċ u l-mard tal-widnejn, tal-imnieħer u tal-grieżem (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	ERN dwar l-epilessiji rari u kumplessi (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	ERN dwar il-kanċers fl-adulti (tumuri solidi) (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	ERN dwar il-mard ematologiku (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	ERN dwar il-mard u l-kundizzjonijiet urorettoġenitali (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	ERN dwar il-mard newromuskolari (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	ERN dwar il-mard tal-għajnejn (ERN EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	ERN dwar is-sindromi ta' riskju ta' tumor ġenetiku(ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	ERN dwar il-mard tal-qalb (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	ERN dwar l-anomaliji li jintirtu u kongenitali (digestivi u gastrointestinali) (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	ERN dwar il-malformazzjonijiet kongenitali u d-dizabilitajiet rari tal-iżvilupp newrologiku (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	ERN dwar il-mard respiratorju (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	ERN dwar il-kanċer pedjatriku (ematoonkoloġija) (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	ERN dwar il-mard epatologiku (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	ERN dwar il-mard tat-tessuti konnettivi u muskuloskeletalni (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	ERN dwar l-immunodeficienza, il-mard awtoinfjammatorju u awtoimmuni (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	ERN dwar il-mard newrologiku rari (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	ERN dwar il-mard tal-ġilda (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	ERN dwar it-trapjanti fit-tfal (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	ERN dwar il-mard metaboliku ereditarju (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	ERN dwar il-mard vaskulari multisistemiku (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu



KIF TIKKUNTATTJA LILL-UE

Personalment

Madwar l-Unjoni Ewropea kollha hemm mijiet ta' ċentri ta' informazzjoni tal-Europe Direct. Tista' ssib l-indirizz tal-eqreb ċentru għalik f'dan is-sit: https://europa.eu/european-union/contact_mt

Bit-telefown jew bil-posta elettronika

Europe Direct huwa servizz li jwieġeb il-mistoqsijiet tiegħek dwar l-Unjoni Ewropea. Tista' tikkuntattja dan is-servizz:

— bit-telefown bla ħlas: 00 800 6 7 8 9 10 11 (ċerti operaturi jafu jimponu ħlas għal dawn it-telefonati),

— fuq dan in-numru standard: +32 22999696, jew

— bil-posta elettronika permezz:

https://europa.eu/european-union/contact_mt

KIF ISSIB TAGHRIF DWAR L-UE

Online

L-informazzjoni dwar l-Unjoni Ewropea bil-lingwi uffiċjali kollha tal-UE hija disponibbli fuq is-sit web Europa fuq: https://europa.eu/european-union/index_mt

Pubblikazzjonijiet tal-UE

Tista' tnizzel mill-internet jew tordna l-pubblikazzjonijiet tal-UE, li xi wħud minnhom huma bla ħlas u xi oħrajn bil-ħlas, minn:

<https://op.europa.eu/mt/publications>. Kopji multipli ta' publikazzjonijiet bla ħlas tista' taksibhom billi tikkuntattja lil Europe Direct jew liċ-ċentru tal-informazzjoni lokali tiegħek (ara https://europa.eu/european-union/contact_mt).

Il-liġi tal-UE u dokumenti relatati

Għal aċċess għall-informazzjoni legali tal-UE, inkluż il-liġijiet kollha tal-UE mill-1951 'l hawn, fil-verżjonijiet lingwistiċi uffiċjali kollha, żur is-sit EUR-Lex hawnhekk: <https://eur-lex.europa.eu>

Data Miftuħa mill-UE

Il-portal tad-Data Miftuħa mill-UE (<http://data.europa.eu/euodp/mt>) jipprovdi aċċess għal settijiet tad-data mill-UE. Id-data tista' titnizzel mill-internet u tintuża mill-gdid bla ħlas, kemm għal skopijiet kummerċjali kif ukoll mhux kummerċjali.

Nofs miljun persuna fl-Ewropa jigu ddijanjustikati b'marda rari kull sena. L-ebda pajjiż ma jista' jlaħħaq ma' din l-isfida waħdu.

In-Networks Ewropej ta' Referenza huma networks virtwali li jlaqqgħu esperti minn madwar l-UE u ż-ŻEE.

Flimkien, huma jindirizzaw mard rari, bi prevalenza baxxa u kumpless billi jtejbju d-dijanjozi u l-aċċess għal kura speċjalizzata.

Share. Care. Cure.

Aktar dwar in-Networks Ewropej ta' Referenza



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

