Komisja Europejska

European Reference Networks

Praca na rzecz pacjentów cierpiących na choroby rzadkie, o niskiej częstości występowania i choroby złożone

Share.Care.Cure.

Zdrowie

Niniejszy dokument w żadnym wypadku nie stanowi oficjalnego stanowiska Komisji Europejskiej.

Luksemburg: Urząd Publikacji Unii Europejskiej, 2022

© Unia Europejska, 2022

Komisja Europejska wdrożyła politykę ponownego wykorzystywania swoich dokumentów zgodnie z decyzją Komisji 2011/833/UE z dnia 12 grudnia 2011 r. w sprawie ponownego wykorzystywania dokumentów Komisji (Dz.U. L 330 z 14.12.2011, s. 39). Z wyjątkiem przypadków, w których stwierdzono inaczej, ponowne wykorzystywanie tego dokumentu jest dozwolone na podstawie licencji Creative Commons Attribution 4.0 International (CC-BY 4.0) (https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/). Oznacza to, że ponowne wykorzystywanie jest dozwolone pod warunkiem odpowiedniego poinformowania o autorze oraz o wszelkich zmianach wprowadzonych w dokumencie.

W przypadku wykorzystania lub powielania elementów, które nie są własnością Unii Europejskiej, konieczne może być uzyskanie zgody bezpośrednio od właściwych podmiotów prawa autorskiego. Unia Europejska nie posiada praw autorskich do następujących elementów:
Cover illustration © European Union
Photo credits: © European Commission, © ERN EURO-NMD and JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), © ERN CRANIO, © ERN EpiCARE, The Christie, Manchester, UK, © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, United Kingdom, © ERN GUARD, © ERNICA, © University Hospital Tübingen (ERN-RND coordinating organisation), © ERN TRANSPLANTChild, © APHP, VASCERN 2015, © Shutterstock.

Print	ISBN 978-92-76-53840-0	doi:10.2875/286645	EW-05-22-174-PL-C
PDF	ISBN 978-92-76-53827-1	doi:10.2875/403859	EW-05-22-174-PL-N

European Reference Networks

Praca na rzecz pacjentów cierpiących na choroby rzadkie, o niskiej częstości występowania i choroby złożone

Share.Care.Cure.

Uwolnienie potencjału europejskich sieci referencyjnych na rzecz pacjentów cierpiących na choroby rzadkie

Yann Le Cam
dyrektor generalny Europejskiej Organizacji ds. Chorób Rzadkich – EURORDIS

Europejskie sieci referencyjne są jednym z największych osiągnięć społeczności osób cierpiących na choroby rzadkie w Europie. Dzięki dyrektywie UE w sprawie transgranicznej opieki zdrowotnej oraz staraniom Komisji Europejskiej i państw członkowskich UE stały się one inspiracją dla działań na skalę światową.

Obecne 24 europejskich sieci referencyjnych ds. chorób rzadkich i złożonych to wynik stałej współpracy między rzecznikami pacjentów, liderami badań klinicznych i zarządzającymi systemami opieki zdrowotnej. Postępy osiągane są stopniowo, ponieważ sieci są już uformowane i badają nowe sposoby współpracy transgranicznej. Europejskie sieci referencyjne pokazały już, jak wielką siłę ma ekosystem uczenia opartego na współpracy, który skupia się na generowaniu wiedzy i dzieleniu się nią nie tylko w odniesieniu do poszczególnych chorób, lecz w coraz większym stopniu w ramach różnych dyscyplin i obszarów chorobowych.

Teraz musimy je pielęgnować, jeśli chcemy uwolnić ich faktyczny potencjał i utrwalić tę nową strukturę w naszych krajowych systemach opieki zdrowotnej. Model europejskiej sieci referencyjnej powinien stanowić rozszerzenie krajowych systemów opieki zdrowotnej, umożliwiające im zapewnienie dodatkowego wymiaru wysokospecjalistycznej, ogólnounijnej sieci wiedzy fachowej, która wspomaga wielodyscyplinarną opiekę świadczoną na poziomie krajowym.

Europejskich sieci referencyjne i ich członkowie mają wszelkie predyspozycje, aby stać się siłę napędową zmian przekształcających systemy opieki zdrowotnej państw członkowskich. Mogą oferować niespotykany dotąd dostęp do wiedzy specjalistycznej z całej UE, aby uzupełniać lokalne zasoby i umiejętności, wzmacniać kulturę współpracy i wspólnego generowania wiedzy, realizować działania pilotażowe i zwiększać skalę odpowiedzialnego i etycznego wykorzystania cyfrowych technologii medycznych do osiągnięcia celów w zakresie zdrowia publicznego oraz łączyć badania naukowe i opiekę opartą na danych pacjentów. Europejskie sieci referencyjne torują drogę do innowacyjnego, całościowego i zintegrowanego podejścia do opieki medycznej i społecznej.

Yann Le Cam
dyrektor generalny Europejskiej Organizacji ds. Chorób Rzadkich – EURORDIS

Europejskie sieci referencyjne mogą pomóc w usunięciu barier dla osób cierpiących na rzadkie choroby i umożliwić im dostęp do wysokospecjalistycznych usług zdrowotnych, co z kolei przyczyni się do osiągnięcia powszechnego zabezpieczenia zdrowotnego, przyspieszenia diagnozy i zaoferowania pacjentom najlepszych możliwych sposobów leczenia.

Wystarczyła dekada, aby idea współpracy w zakresie transgranicznej opieki zdrowotnej w przypadku schorzeń złożonych i rzadkich, napędzana przez europejskie sieci referencyjne, rozwinęła się i znalazła odzwierciedlenie w przepisach UE. Obecnie jednak sieci te rozwijają się w szybko zmieniającym się otoczeniu politycznym. Konieczność i chęć większej koordynacji na szczeblu europejskim w dziedzinie zdrowia stają się coraz większe i stanowią centralny element wniosku Komisji dotyczącego utworzenia Europejskiej Unii Zdrowotnej. Kolejnym etapem rozwoju sieci powinno być wykorzystanie tej dynamiki do poprawy wyników leczenia pacjentów i do zacieśnienia współpracy transgranicznej w zakresie opieki zdrowotnej oraz kierowanie się wizją dojrzałego systemu europejskiej sieci referencyjnej w 2030 r., w którym żadna osoba cierpiąca na chorobę rzadką nie będzie pozostawiona w niepewności co do diagnozy, opieki i leczenia.

Spis treści

Uwolnienie potencjału europejskich sieci referencyjnych 4

Kontekst. 7

Czym są europejskie sieci referencyjne? 8

Europejska sieć referencyjna ds. schorzeń kości (ERN BOND). 9

Europejska sieć referencyjna ds. anomalii rozwoju twarzoczaszki i zaburzeń laryngologicznych (ERN CRANIO) 10

Wartość dodana dla pacjentów i pracowników służby zdrowia 11

Europejska sieć referencyjna ds. zaburzeń endokrynologicznych (Endo-ERN) 12

Europejska sieć referencyjna ds. padaczki (EpiCARE) 13

Procedura zatwierdzania europejskich sieci referencyjnych 14

Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerek (ERKNet) 15

Europejska sieć referencyjna ds. chorób neurologicznych (ERN-RND). 16

Europejska sieć referencyjna ds. dziedzicznych i wrodzonych zaburzeń (ERNICA). 17

Państwa członkowskie za kierownicą. 18

Europejska sieć referencyjna ds. chorób układu oddechowego (ERN LUNG). 19

Europejska sieć referencyjna ds. schorzeń skóry (ERN Skin) 20

Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u osób dorosłych (guzy lite) (ERN EURACAN). 21

Europa: globalne centrum doskonałości 22

Europejska sieć referencyjna ds. chorób hematologicznych (EuroBloodNet). 23

Europejska sieć referencyjna ds. chorób i schorzeń układu moczowo-płciowego (ERN eUROGEN). 24

Współpraca w działaniu 25

Stowarzyszeni partnerzy. 25

Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerwowo-mięśniowych (ERN EURO-NMD). 26

Europejska sieć referencyjna ds. chorób oczu (ERN EYE) 27

Europejska sieć referencyjna ds. zespołów genetycznego ryzyka rozwoju nowotworu (ERN GENTURIS) 28

Kierowanie europejską siecią referencyjną. 29

Europejska sieć referencyjna ds. chorób serca (ERN GUARD-Heart) . 30

Europejska sieć referencyjna ds. wad wrodzonych i rzadkich niepełnosprawności umysłowych (ERN ITHACA) 31

Europejska sieć referencyjna ds. dziedzicznych zaburzeń metabolizmu (MetabERN). 32

Krajowe polityki w sprawie chorób rzadkich. 33

Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u dzieci i młodzieży (hematoonkologia) (ERN PaedCan) 34

Europejska sieć referencyjna ds. chorób hepatologicznych (ERN RARE-LIVER) 35

Europejska sieć referencyjna ds. chorób tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego (ERN ReCONNET) 36

Rola organizacji pacjentów 37

Europejska sieć referencyjna ds. niedoboru odporności, chorób autozapalnych i autoimmunologicznych (ERN RITA) 38

Europejska sieć referencyjna ds. przeszczepów u dzieci (ERN TransplantChild) 39

Europejska sieć referencyjna ds. wielonarządowych chorób naczyniowych (VASCERN). 40

Katalog europejskich sieci referencyjnych 41

Kontekst

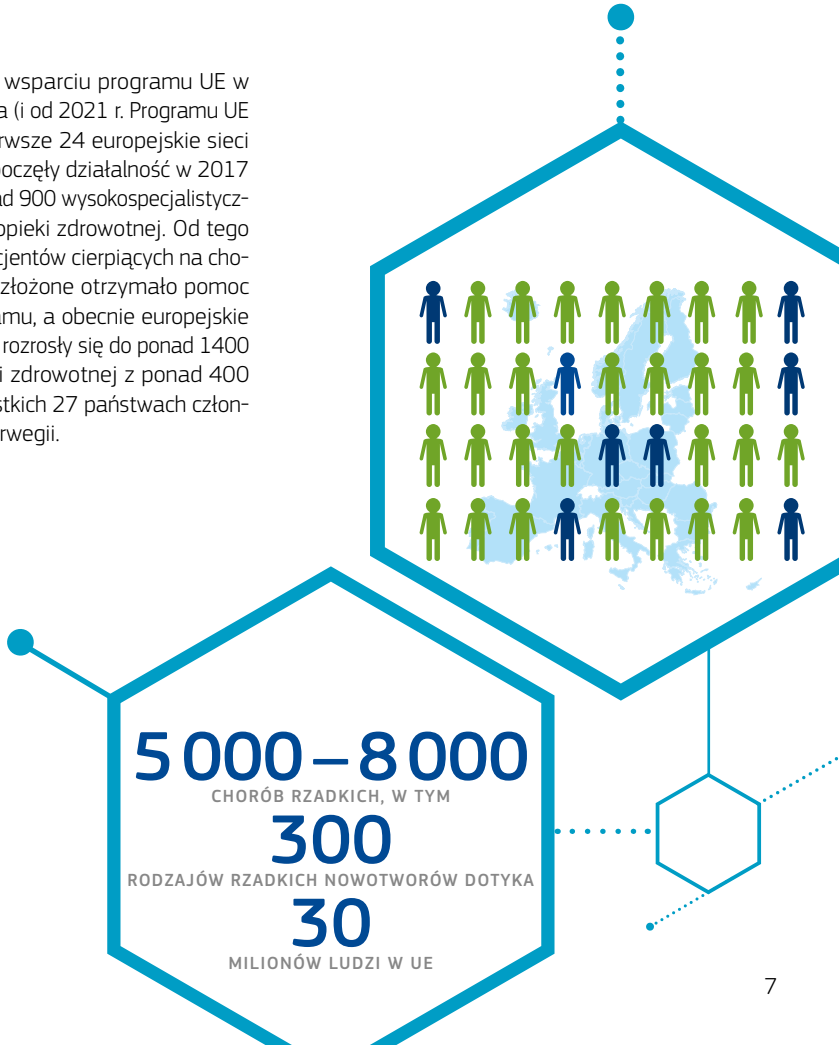
Każda choroba dotykająca mniej niż pięć na 10 000 osób w UE jest uważana za chorobę rzadką. W UE zarejestrowano od 5000 do 8000 rzadkich chorób, które wpływają na codzienne życie 27–36 milionów ludzi w UE. Przykładowo w dziedzinie onkologii znanych jest prawie 300 różnych rodzajów rzadkich nowotworów, a każdego roku u ponad pół miliona ludzi w Europie wykryty zostaje jeden z nich.

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

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

Dyrektywa w sprawie praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej z 2011 r. nie tylko umożliwia pacjentom zwrot kosztów leczenia w innym państwie członkowskim UE, lecz także ułatwia pacjentom dostęp do informacji na temat opieki zdrowotnej, a tym samym zwiększa liczbę dostępnych opcji leczenia. Dyrektywa weszła w życie w państwach członkowskich UE w 2013 r. i położyła podwaliny pod współpracę transgraniczną w takich obszarach, jak choroby rzadkie oraz europejskie sieci referencyjne lub e-zdrowie.

Na tym tle, przy wsparciu programu UE w dziedzinie zdrowia (i od 2021 r. Programu UE dla zdrowia), pierwsze 24 europejskie sieci referencyjne rozpoczęły działalność w 2017 r., zrzeszając ponad 900 wysokospecjalistycznych oddziałów opieki zdrowotnej. Od tego czasu tysiące pacjentów cierpiących na choroby rzadkie lub złożone otrzymało pomoc w ramach programu, a obecnie europejskie sieci referencyjne rozrosły się do ponad 1400 oddziałów opieki zdrowotnej z ponad 400 szpitali we wszystkich 27 państwach członkowskich UE i Norwegii.



Czym są europejskie sieci referencyjne?

Europejskie sieci referencyjne (ERN) to wirtualne sieci zrzeszające świadczeniodawców, pracowników służby zdrowia i pacjentów w całej UE i Norwegii. Zajmują się leczeniem złożonych lub rzadkich chorób i schorzeń, które wymagają wysokospecjalistycznego leczenia i skupienia wiedzy i zasobów.

Żaden kraj nie posiada wiedzy ani zdolności wymaganych do leczenia wszystkich chorób rzadkich i chorób złożonych o niskiej częstotliwości występowania. Europejskie sieci referencyjne umożliwiają pacjentom i lekarzom w całej UE dostęp do najlepszej wiedzy specjalistycznej i szybkiej wymiany ratujących życie informacji, bez konieczności podróżowania do innego kraju. Sieci ułatwiają zrzeszonym szpitalom, naukowcom i grupom pacjentów dzielenie się najnowszą wiedzą i doświadczeniem w zakresie chorób rzadkich występujących w UE.

W celu dokonania przeglądu diagnozy i planu leczenie pacjenta koordynatorzy europejskich sieci referencyjnych zwołują wirtualne konsylia lekarzy specjalistów wielu różnych dyscyplin, wykorzystując do tego specjalną platformę informatyczną – system zarządzania danymi klinicznymi pacjentów. Dyskusje prowadzone są w tym systemie, dzięki czemu świadczeniodawcy z całej UE mogą współpracować online, by omawiać przypadki, diagnozować i leczyć pacjentów cierpiących na choroby rzadkie, o niskiej częstotliwości występowania i złożone. Europejskie sieci referencyjne koordynują i ułatwiają także działania edukacyjne i szkoleniowe, opracowują wytyczne dotyczące praktyki klinicznej i inne narzędzia wsparcia przy podejmowaniu decyzji klinicznych, współpracują w zakresie generowania i rozpowszechniania wiedzy poprzez działania komunikacyjne oraz są punktami koordynacji badań naukowych i innowacji w dziedzinie chorób rzadkich, o niskiej częstotliwości występowania i złożonych. Ponadto europejskie sieci referencyjne wprowadzają do unijnych rejestrów wysokiej jakości dane od pacjentów cierpiących na choroby rzadkie, tworząc jedyne w swoim rodzaju bardzo cenne źródło danych wspomagających badania naukowe oraz opracowywanie nowej generacji metod leczenia chorób rzadkich i złożonych.

Pierwsze europejskie sieci referencyjne zaczęły funkcjonować w marcu 2017 r. Obecnie istnieją 24 europejskie sieci referencyjne obejmujące ponad 1400 wysokospecjalistycznych oddziałów opieki zdrowotnej z ponad 400 szpitalach we wszystkich państwach członkowskich UE oraz w Norwegii. Pracują one nad szeregiem zagadnień tematycznych – od rzadkich chorób kości, nowotworów u dzieci po rzadkie choroby układu naczyniowego. Przynoszą korzyści tysiącom pacjentów z UE cierpiących na schorzenia rzadkie lub złożone.

Inicjatywa europejskich sieci referencyjnych otrzymuje wsparcie w ramach kilku unijnych programów finansowania, w tym Programu UE dla zdrowia, instrumentu „Łącząc Europę" oraz programu „Horyzont Europa".

Procesem tworzenia europejskich sieci referencyjnych kierują państwa członkowskie UE: odpowiadają one za uznawanie ośrodków na szczeblu krajowym i zatwierdzanie wniosków. Zarząd złożony z państw członkowskich (Board of Member States, BoMS) odpowiada za opracowywanie unijnej strategii tworzenia europejskich sieci referencyjnych i zatwierdzanie sieci oraz przyjmowanie nowych członków.

24 koordynatorów europejskich sieci referencyjnych współpracuje w ramach grupy koordynatorów europejskich sieci referencyjnych, którą utworzono w 2017 r. Ta strategiczna grupa tworzy wspólną płaszczyznę działania w odniesieniu do szeregu kluczowych aspektów technicznych i organizacyjnych europejskich sieci referencyjnych. Grupa koordynatorów europejskich sieci referencyjnych i Zarząd złożony z państw członkowskich ściśle współpracują z różnymi grupami roboczymi, m.in. do spraw generowania wiedzy, integracji z krajowymi systemami opieki zdrowotnej, monitorowania, kwestii prawnych i etycznych oraz doradztwa informatycznego. Grupy te przekazują swoje propozycje grupie koordynatorów europejskich sieci referencyjnych i Zarządowi złożonemu z państw członkowskich do ostatecznego omówienia i podjęcia decyzji.

Europejska sieć referencyjna ds. schorzeń kości (ERN BOND)

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

Sieć ERN BOND gromadzi dane na temat wszystkich rzadkich chorób kości – wrodzonych, przewlekłych i genetycznych – które wpływają na chrząstki, kości i zębinę. Działania sieci obecnie skupiają się na takich chorobach, jak kostnienie niedoskonałe (OI), krzywica hipofosfatemiczna związana z chromosomem X (XLH) oraz achondroplazja (ACH), z uwzględnieniem częstotliwości występowania choroby, trudności w diagnostyce i leczeniu, a także rozwijanych nowatorskich terapii. W przyszłości, gdy zostaną ustanowione systematyczne podejścia, ERN BOND przejdzie do prac nad rzadszymi chorobami.

Poprzez współpracę z pacjentami sieć ERN BOND opracowuje wskaźniki pomiaru doświadczeń i rezultatów zaobserwowanych przez pacjenta, a także przygotowuje wytyczne, na podstawie których powstaną i zostaną rozpowszechnione najlepsze praktyki. Wraz z opracowywaniem nowych terapii sieć będzie dążyć do zapewnienia pacjentom szybkiego dostępu do badań.

ERN BOND umożliwi również podnoszenie kwalifikacji za pośrednictwem platform e-zdrowia i telemedycyny, a także podczas wizyt roboczych, kursów szkoleniowych i działań informacyjnych. Sieć dąży do skrócenia czasu diagnozowania poprzez zmniejszenie liczby wykonywanych nieodpowiednich badań, zapewnienia większej dokładności diagnostyki i opracowania nowych opłacalnych sposobów leczenia.

KOORDYNATOR SIECI

Dr. Luca Sangiorgi
Instytut Ortopedii Rizzoli, Bolonia, Włochy

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

ERN CRANIO zajmuje się rzadkimi i złożonymi anomaliami rozwoju twarzoczaszki i zaburzeniami laryngologicznymi. Schorzenia te obejmują wady rozwojowe mózgu, czaszki i twarzy, w tym konkretne zaburzenia, takie jak: kraniosynostozy i mikrosomia twarzoczaszkowa, rozszczep wargi i podniebienia, nieprawidłowości ortodontyczne i stomatologiczne oraz zaburzenia laryngologiczne.

Sieć działa w różnych obszarach pracy, m.in. rozpowszechniania wiedzy, oceny, e-zdrowia, szkolenia i kształcenia, jakości opieki, tworzenia rejestrów i pomiaru rezultatów.

Celem ERN CRANIO jest łączenie dotyczących danych chorób doświadczeń, wiedzy i zasobów z całej UE/EOG, aby zrealizować cele w zakresie zdrowia, które w innym wypadku mogłyby być nieosiągalne dla państw działających osobno. Takie cele obejmują: rozwój umiejętności klinicznych, poprawę dostępu pacjentów do wysokiej jakości opieki specjalistycznej oraz udostępnianie pracownikom służby zdrowia, pacjentom oraz ich rodzinom i opiekunom lepszych informacji na temat konkretnej diagnozy.

W ten sposób ERN CRANIO dąży również do zmniejszenia nierówności w zakresie zdrowia poprzez standaryzację praktyk i udostępnianie wysokiej jakości opieki, informacji i zasobów świadczeniodawcom, pacjentom oraz ich rodzinom i opiekunom w całej Europie.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. dr Irene Mathijssen
Centrum Medyczne Erazma, Rotterdam, Holandia

Wartość dodana dla pacjentów i pracowników służby zdrowia

Postawienie trafnej diagnozy w przypadku pacjentów cierpiących na choroby rzadkie i złożone może zająć lata. Może to być frustrujące i przygnębiające doświadczenie dla pacjentów i ich rodzin. Wiele osób żyjących z takimi schorzeniami to dzieci z zaburzeniami rozwojowymi, które w poszukiwaniu diagnozy brną przez system opieki zdrowotnej, niekiedy odwiedzając w dzieciństwie wielu specjalistów.

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

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

Poziom zaangażowania pacjentów różni się w zależności od sieci, ale wszystkie europejskie sieci referencyjne gwarantują zaangażowanie przedstawicieli pacjentów na przykład w opracowanie wytycznych dotyczących praktyk klinicznych, badań klinicznych i ścieżek leczenia.

Europejskie sieci referencyjne umożliwiają wykwalifikowanym pracownikom służby zdrowia współpracę z podobnie myślącymi specjalistami z całej UE/EOG, co eliminuje izolację zawodową, z którą spotyka się wielu ekspertów w dziedzinie chorób rzadkich. Innowacje w zakresie dostarczania usług opieki zdrowotnej stanowią podstawę systemu europejskich sieci referencyjnych, pomagając w opracowywaniu nowych modeli opieki i rewolucjonizując znane sposoby leczenia dzięki rozwiązaniom i narzędziom z dziedziny e-zdrowia, a także przełomowym rozwiązaniom i wyrobom medycznym. Europejskie sieci referencyjne są inkubatorami rozwoju usług cyfrowych umożliwiających zapewnianie wirtualnej opieki zdrowotnej i telemedycyny.

Europejskie sieci referencyjne przyczynią się do zwiększenia efektu skali i zapewnienia bardziej efektywnego wykorzystania zasobów, co pozytywnie wpłynie na zrównoważony rozwój krajowych systemów opieki zdrowotnej. Sieci wyraźnie pokazują, co można osiągnąć dzięki solidarnej Europie.

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

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

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

Endo-ERN nadal korzysta z wyników prac kilku istniejących sieci europejskich, w tym sieci założonych przez European Society of Endocrinology (ESE) oraz European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), a także sieci powstałych w ramach działań europejskiej współpracy naukowo-technicznej (COST).

Celem sieci Endo-ERN jest zapewnienie lepszych możliwości diagnostyki i leczenia, poprawa jakości opieki i zagwarantowanie mierzalnych rezultatów dla pacjentów cierpiących na rzadkie schorzenia endokrynologiczne poprzez ułatwianie współpracy multidyscyplinarnej i transgranicznej, kształcenie, a także dopilnowanie, by głos pacjentów był brany pod uwagę.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Alberto M. Pereira

Centrum Medyczne Uniwersytetu w Amsterdamie, Amsterdam, Holandia

Europejska sieć referencyjna ds. padaczki (EpiCARE)

Padaczka dotyka co najmniej 6 milionów ludzi w Europie. Tradycyjnie była traktowana jako jedna choroba, jednak choć pierwsze objawy kliniczne w postaci napadów padaczkowych mogą wyglądać podobnie, padaczka może mieć wiele różnych etiologii neurologicznych. Wybór leczenia, wyniki i ogólne rokowanie zależą od etiologii, a istotną rolę odgrywa szybka diagnoza, jeśli tylko jest możliwa.

Odpowiednio dobrane tradycyjne leczenie przeciwpadaczkowe zapobiega napadom u niemal 70% chorych, ale w przypadku pacjentów cierpiących na padaczkę oporną rokowania kliniczne są złe. Rzadkie i złożone przypadki padaczki wymagają wielodyscyplinarnego leczenia od samego początku. Niezbędne są dobrze opracowane ścieżki leczenia i ścisła współpraca z dobrze zorganizowanymi krajowymi sieciami leczenia chorych na padaczkę.

Zespoły medyczne ERN EpiCARE pracują nad poprawą i zwiększeniem rozpoznawalności przyczyn rzadkich przypadków padaczki; poprawą wczesnej identyfikacji pacjentów, u których można leczyć rzadkie przyczyny padaczki; zwiększeniem dostępu do specjalistycznej opieki; dalszym rozwojem i opracowywaniem innowacyjnych badań klinicznych nad nowymi lekami przeciwpadaczkowymi w ramach European Collaboration for Epilepsy Trials (ECET); zapewnieniem pełnego dostępu i wykorzystaniem oceny przedoperacyjnej i zabiegów chirurgicznych na potrzeby leczenia padaczki, a także wspieraniem badań nad innowacyjnymi narzędziami diagnostycznymi i leczeniem przyczynowym.

Kilka razy w miesiącu sieć organizuje sesje, w trakcie którym omawia przypadki pacjentów z udziałem unijnych ekspertów z dziedziny genetyki, neuropsychologii, stosowania leków i oceny przedoperacyjnej. Sieć ERN EpiCARE rozpoczęła liczne działania związane z generowaniem wiedzy, w tym interaktywne edukacyjne seminaria internetowe i aktualizacje wytycznych dotyczących praktyki klinicznej. Sieć ta współpracuje z innymi europejskimi sieciami referencyjnymi i inicjatywami finansowanymi przez UE, takimi jak wspólny europejski program w dziedzinie chorób rzadkich (European Joint Programme on Rare Diseases, EJP RD), SOLVE-RD, ERICA oraz przekrojowe grupy robocze ds. zaburzeń neurologicznych, w których uczestniczą w szczególności ERN-RND i ERN EURO-NMD.

Od samego początku sieć ściśle współpracuje ze wszystkimi powiązanymi organami naukowymi, takimi jak: Międzynarodowa Liga Przeciwpadaczkowa (International League Against Epilepsy, ILAE), Europejskie Towarzystwo Neurologii Dziecięcej (European Paediatric Neurology Society, EPNS) i Europejska Akademia Neurologii (European Academy of Neurology, EAN). Aby podnieść poziom świadomości na temat najlepszych praktyk i ścieżek leczenia ERN EpiCARE współpracuje z rzecznikami pacjentów z europejskich grup na rzecz interesów pacjentów, przygotowując na przykład ulotki informacyjne na temat rzadkich padaczek i badań klinicznych ukierunkowanych na pacjenta.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Alexis Arzimanoglou
Hospices Civils de Lyon (HCL), Francja

Procedura zatwierdzania europejskich sieci referencyjnych

Państwa członkowskie UE odgrywają kluczową rolę w wyznaczeniu i rozwijaniu europejskich sieci referencyjnych. Aby uzyskać status europejskiej sieci referencyjnej, członkowie sieci odpowiedzieli na zaproszenie do składania wniosków ze strony Komisji Europejskiej, po czym ich zgłoszenie zostało ocenione przez niezależną jednostkę oceniającą (IAB), która oceniła ich wniosek i sporządziła sprawozdanie. Następnie Zarząd złożony z państw członkowskich podejmuje decyzję o zatwierdzeniu lub odrzuceniu wniosku o nadanie statusu europejskiej sieci referencyjnej.

W skład Zarządu złożonego z państw członkowskich wchodzą przedstawiciele wszystkich państw członkowskich UE oraz Norwegii. Odgrywa on aktywną rolę w opracowywaniu strategii europejskich sieci referencyjnych. Zarząd monitoruje działalność członków europejskich sieci referencyjnych, ocenia podmioty ubiegające się o dołączenie do istniejących sieci, a także zatwierdza powstające sieci. W wyniku zaproszenia do składania wniosków z 2019 r. ponad 600 dodatkowych świadczeniodawców z 20 państw członkowskich UE i Norwegii przyjęto w 2022 r. do grona członków europejskich sieci referencyjnych.

Zarząd złożony z państw członkowskich przyjął 18 wskaźników europejskich sieci referencyjnych, które sieci te regularnie przekazują. Wskaźniki te zapewniają one solidne, ciągłe monitorowanie służące mierzeniu poprawy jakości i wyników, a jednocześnie uwydatniają sukcesy i potencjalne problemy.

Kraje nieposiadające reprezentacji w zatwierdzonej europejskiej sieci referencyjnej mogą uczestniczyć w jej działalności za pośrednictwem świadczeniodawców wyznaczonych przez ich państwo członkowskie jako „zrzeszone" lub „współpracujące" ośrodki krajowe. Ci partnerzy stowarzyszeni mają dostęp do wytycznych dotyczących dobrych praktyk w zakresie diagnostyki, opieki i leczenia oraz uczestniczą w badaniach naukowych.

Europejskie sieci referencyjne muszą spełniać określone główne kryteria:

- Sieć ukierunkowana na pacjenta i zarządzana w sposób kliniczny pilotés au niveau clinique
- **10 członków** w co najmniej **8 krajach**
- Silna niezależna ocena
- Spełnienie kryteriów przynależności do sieci i członkostwa
- Poparcie i zatwierdzenie organów krajowych.

Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerek (ERKNet)

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

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

Celem ERKNet jest usprawnienie leczenia pacjentów z rzadkimi chorobami nerek, zwłaszcza nowych i skomplikowanych przypadków, dzięki usługom konsultacji internetowych. Grupy robocze ekspertów w ramach sieci ustanawiają oparte na konsensusie algorytmy diagnostyczne dla pacjentów z podejrzeniem rzadkich chorób nerek, w tym standardowe kryteria testów genetycznych w przypadku podejrzenia dziedzicznej choroby nerek. Ponadto grupy robocze ustalają ścieżki kliniczne działań terapeutycznych po wnikliwej analizie dostępnych metod leczenia.

Ponieważ świadomość i wiedza pracowników opieki zdrowotnej mają zasadnicze znaczenie dla rozpoznawania i leczenia rzadkich chorób nerek, ERKNet wprowadziła trzyletni program studiów podyplomowych oparty na szkoleniach klinicznych, seminariach internetowych i e-uczeniu się, który zapewnia najnowocześniejszą edukację w zakresie całego spektrum rzadkich chorób nerek. Osoby, które pomyślnie ukończą te studia, uzyskają tytuł europejskiego specjalisty w zakresie rzadkich chorób nerek.

Sieć ERKNet utworzyła ERKReg – Europejski Rejestr Rzadkich Chorób Nerek. Ten internetowy rejestr dostarcza informacji demograficznych i ułatwia współpracę w zakresie badań klinicznych poprzez identyfikację kohort pacjentów z rzadkimi chorobami nerek w całej Europie. Ponadto rejestr zapewnia statystyki w zakresie skuteczności klinicznej i analizę porównawczą pomiędzy specjalistycznymi ośrodkami, co wspomaga zharmonizowaną i zoptymalizowaną opiekę nad pacjentami z rzadkimi chorobami nerek we wszystkich szpitalach i klinikach należących do ERKNet.

KOORDYNATOR SIECI:

Prof. Franz Schaefer
Szpital Uniwersytecki w Heidelbergu, Niemcy

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

ERN-RND generuje i udostępnia wiedzę oraz koordynuje leczenie pacjentów cierpiących na rzadkie choroby neurologiczne obejmujące najczęstsze zmiany patologiczne ośrodkowego układu nerwowego. Należą do nich ataksje mózgowe i dziedziczne spastyczne porażenia poprzeczne, choroba Huntingtona i inne pląsawice, otępienie czołowo-skroniowe, dystonia, zaburzenia napadowe (niepadaczkowe) i neurodegeneracja z akumulacją żelaza w mózgu, leukoencefalopatie oraz atypowe zespoły parkinsonowskie.

Sieć zrzesza ośrodki eksperckie i partnerów stowarzyszonych w 24 krajach europejskich oraz przedstawicieli pacjentów. Skupia się na wysokospecjalistycznych usługach opieki zdrowotnej, takich jak: diagnostyka sekwencjonowania nowej generacji, głęboka stymulacja mózgu i zaawansowane terapie, a także generuje i rozpowszechnia wiedzę zarówno ogólną, jak i dotyczącą poszczególnych grup chorób.

ERN-RND opracowuje wytyczne dla niektórych europejskich sieci referencyjnych dotyczące najlepszych praktyk klinicznych, zalecenia dotyczące najlepszych praktyk w zakresie rehabilitacji neurologicznej i powrotu do zdrowia, a także standardy opieki, np. jeżeli chodzi o skład zespołów multidyscyplinarnych. Grupy ekspertów ds. chorób opracowują i uzgadniają ścieżki leczenia, w tym schematy diagnostyczne i algorytmy terapeutyczne, a także skale chorobowe do oceny różnych aspektów rzadkich zaburzeń neurologicznych.

Przypadki pacjentów z niejasną diagnozą są omawiane za pośrednictwem systemu zarządzania danymi klinicznymi pacjentów. ERN-RND jest jedną z czterech sieci uczestniczących w projekcie Solve-RD (Solving the Unsolved Rare Diseases – rozwiązywanie problemu nierozwiązanych chorób rzadkich). Opracowany przez tę sieć program szkolenia i kształcenia stanowi podstawę programu nauczania europejskiej sieci referencyjnej dla pracowników służby zdrowia. Sieć poprawia gotowość do badań i jakość opieki poprzez rejestr ERN-RND, który zawiera dane wszystkich pacjentów przyjmowanych w ośrodkach uczestniczących w sieci i zapewnia unikalny przegląd istniejących kohort opartych na genotypach.

ERN-RND współpracuje z Europejską Akademią Neurologii, Europejskim Towarzystwem Neurologii Dziecięcej, europejską sekcją Międzynarodowego Towarzystwa Choroby Parkinsona i Zaburzeń Ruchowych (International Parkinson and Movement Disorder Society, MDS), Europejską Federacją Stowarzyszeń Neurologicznych (European Federation of Neurological Associations, EFNA) oraz Europejską Akademią Niepełnosprawności Dziecięcej (European Academy of Childhood Disability, EACD). Wraz z pozostałymi dwiema europejskimi sieciami referencyjnymi w dziedzinie neurologii – EURO-NMD i EpiCARE – ERN-RND utworzyła dziewięć grup roboczych.

KOORDYNATOR SIECI

Dr. Holm Graessner
Szpital Uniwersytecki w Tybindze, Niemcy

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

Sieć ERNICA obejmuje dwie grupy diagnostyczne: wady rozwojowe układu pokarmowego oraz wady rozwojowe przepony i ściany brzusznej. Program prac dotyczący wad rozwojowych układu pokarmowego obejmuje cztery grupy robocze zajmujące się chorobami przełyku, chorobami jelit, niewydolnością jelit i chorobami gastroenterologicznymi. W ramach programu prac dotyczącego wad rozwojowych przepony i ściany brzusznej istnieją dwie grupy robocze: ds. wad rozwojowych przepony oraz wad rozwojowych ściany brzusznej.

Grupami roboczymi kierują pracownicy służby zdrowia i przedstawiciele pacjentów zrzeszeni w ERNICA. Do wszystkich grup diagnostycznych odnosi się dziewięć obszarów prac: zarządzanie, rozpowszechnianie, ocena, standardy leczenia, szkolenia, badania, e-zdrowie, medycyna prenatalna oraz tworzenie sieci kontaktów.

Celem ERNICA jest łączenie dotyczących danych chorób doświadczeń, wiedzy i zasobów z całej UE/EOG, aby zrealizować cele w zakresie zdrowia, które w innym wypadku mogłyby być nieosiągalne dla państw działających osobno. Te cele w zakresie zdrowia obejmują rozwój umiejętności klinicznych, poprawę dostępu pacjentów do wysokiej jakości opieki specjalistycznej oraz udostępnianie pracownikom służby zdrowia, pacjentom oraz ich rodzinom i opiekunom lepszych informacji na temat konkretnej diagnozy.

W ten sposób ERNICA dąży również do zmniejszenia nierówności w zakresie zdrowia w całej Europie poprzez standaryzację praktyk i udostępnianie wysokiej jakości opieki, informacji i zasobów świadczeniodawcom, pacjentom oraz ich rodzinom i opiekunom.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. dr René Wijnen
Centrum Medyczne Erazma, Rotterdam, Holandia

Integracja, koordynacja i współpraca: państwa członkowskie i europejskie sieci referencyjne

W 2022 r. do europejskich sieci referencyjnych dołączyło 620 nowych świadczeniodawców, dzięki czemu liczba członków tych sieci wzrosła do ponad 1400. To dobra wiadomość dla pacjentów, którzy mają teraz większy niż kiedykolwiek dostęp do wysokospecjalistycznych usług opieki zdrowotnej, oraz dla lekarzy, którzy korzystają ze współpracy z innymi specjalistami z całej UE i Norwegii.

Rozwój ten wiąże się jednak również z wyzwaniami dotyczącymi koordynacji i partnerstwa. To właśnie w tym obszarze Zarząd złożony z państw członkowskich odgrywa kluczową rolę. Zarząd kierował europejskimi sieciami referencyjnymi od ich powstania do dojrzałości. Był odpowiedzialny za zatwierdzenie tych sieci, gdy pierwsze z nich zostały utworzone w 2017 r., i będzie zatwierdzać wszelkie przyszłe dodatkowe sieci. Priorytetem jest również włączenie prac europejskich sieci referencyjnych do krajowych systemów opieki zdrowotnej oraz zapewnienie zgodności ich priorytetów.

– Sytuacja znacznie się zmieniła – mówi prof. Till Voigtländer, współprzewodniczący Zarządu złożonego z państw członkowskich. *– Europejskie sieci referencyjne osiągnęły dojrzałość i obecnie są w pełni sprawne. Grupa koordynatorów europejskich sieci referencyjnych działa bardzo aktywnie i efektywnie, wykazując się zaletami jako ważny partner do współpracy z Zarządem.*

– Koordynatorzy europejskich sieci referencyjnych i ich zespoły aktywnie podejmują takie kwestie, jak najlepsze i najbardziej ekonomiczne sposoby monitorowania rezultatów, opracowywanie i organizowanie rejestrów europejskich sieci referencyjnych, dzielenie się wiedzą i jej rozpowszechnianie, szkolenia oraz przestrzeganie wysokich standardów etycznych i prawnych – dodaje prof. Voigtländer. *– Odegrali oni również zasadniczą rolę w rozwijaniu systemu zarządzania danymi klinicznymi pacjentów, który ma kluczowe znaczenie dla wspierania szybszej i lepszej diagnostyki osób cierpiących na choroby rzadkie, ich leczenia i opieki nad nimi.*

Zarząd jest również odpowiedzialny za zatwierdzanie nowych świadczeniodawców. Nowo zrzeszone podmioty przystąpiły do sieci w ramach rygorystycznej procedury, która rozpoczęła się od zaproszenia do składania wniosków w 2019 r. Proces ten był dodatkowo utrudniony przez brexit i spowodowaną nim utratę wiedzy fachowej wnoszonej przez świadczeniodawców z Wielkiej Brytanii. Wraz z przyjęciem nowych świadczeniodawców uwaga obecnie skupia się na ocenie i poprawie jakości opieki zapewnianej przez europejskie sieci referencyjne i świadczeniodawców.

Istotnym elementem systemu ciągłej poprawy jakości europejskich sieci referencyjnych jest AMEQUIS (Assessment, Monitoring, Evaluation and Quality Improvement System – system oceny, monitorowania, ewaluacji i poprawy jakości). Niezależna jednostka oceniająca będzie oceniać europejskie sieci referencyjne, aby określić ich mocne i słabe strony, dbając przy tym, by wysłuchano opinii wszystkich zainteresowanych stron, w tym pacjentów i ich rodzin. Kluczową rolę w tym procesie będzie odgrywał Zarząd złożony z państw członkowskich, ponieważ jego zadaniem będzie uzgadnianie planów poprawy dla europejskich sieci referencyjnych i świadczeniodawców, o ile zajdzie taka potrzeba.

Od 2022 r. wspólne działanie na rzecz integracji europejskich sieci referencyjnych będzie wymagało jeszcze ściślejszej współpracy między państwami członkowskimi, które będą tworzyć elementy składowe przyszłych europejskich sieci referencyjnych, w pełni zintegrowanych z krajowymi systemami opieki zdrowotnej i doskonale zharmonizowanych z partnerami europejskimi. Komisja będzie koordynowała ten proces, a grupa koordynatorów europejskich sieci referencyjnych będzie odgrywać kluczową rolę w jego realizacji. Integracja, koordynacja i współpraca zapewnią sukces europejskich sieci referencyjnych na kolejnym etapie ich funkcjonowania.

– Obecnie w projekt europejskich sieci referencyjnych zaangażowanych jest więcej zainteresowanych stron niż kiedykolwiek wcześniej, w tym dyrektorów szpitali i grup na rzecz interesów pacjentów – mówi prof. Voigtländer. – To dobra wiadomość i powinniśmy się z niej bardzo cieszyć. Jednak państwa członkowskie nie poradzą sobie same z takim obciążeniem pracą. Nadszedł czas, aby zintensyfikować współpracę, gdyż tylko gdy wszyscy będziemy działać razem, osiągniemy jak najwięcej korzyści z projektu europejskich sieci referencyjnych – przedsięwzięcia, którego już teraz zazdrości nam reszta świata.

Prof. Till Voigtländer

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

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

ERN LUNG zajmuje się szeregiem rzadkich i skomplikowanych chorób płuc, takich jak: śródmiąższowe choroby płuc, mukowiscydoza, rozstrzenie oskrzeli niezwiązane z mukowiscydozą, nadciśnienie płucne, pierwotna dyskineza rzęsek, niedobór alfa-1-antytrypsyny, międzybłoniak opłucnej oraz przewlekłe zaburzenie czynności płuc po przeszczepie alogenicznym.

Sieć dąży do zwiększenia poziomu wiedzy specjalistycznej w całej Europie w celu poprawy standardów opieki, jakości życia i rokowań odnośnie do wszystkich rodzajów rzadkich chorób płucnych. Członkowie ERN LUNG zajmują się tworzeniem i rozpowszechnianiem wytycznych dotyczących opieki, promowaniem wspólnych podejść do wykonywania zabiegów, zwiększeniem transgranicznego dostępu do diagnostyki i leczenia, inicjowaniem i obsługą rejestrów, a także gromadzeniem wystarczająco dużych kohort do badań klinicznych, opracowywaniem leków i prowadzeniem badań nad etiologią.

ERN LUNG umożliwia pacjentom dostęp do usług interdyscyplinarnych zespołów, które zapewniają przez internet drugą opinię w skomplikowanych przypadkach bez konieczności odbywania podróży. Jest to możliwe dzięki internetowemu systemowi porad ekspertów w drodze dyskusji panelowych online oraz – w razie potrzeby – dzięki transgranicznemu kierowaniu pacjentów.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Thomas O.F. Wagner
Universitätsklinikum Frankfurt, Niemcy

Europejska sieć referencyjna ds. schorzeń skóry (ERN Skin)

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

ERN Skin zrzesza czołowych ekspertów w dziedzinie rzadkich chorób skóry dzieci i dorosłych w celu wymiany wiedzy, aktualizowania i opracowywania wytycznych dotyczących najlepszych praktyk, poprawy kształcenia zawodowego i edukacji pacjentów, a także opracowywania programów badawczych.

Jej celem jest poprawa organizacji systemów opieki zdrowotnej poprzez połączenie zasobów, w tym stworzenie platformy dla wspólnych dyskusji ekspertów na temat trudnych przypadków. Multidyscyplinarne zespoły zajmujące się poszczególnymi chorobami w kręgu zainteresowań sieci składają się z dermatologa, pielęgniarza, psychologa, genetyka, dietetyka i patologa, a także innych specjalistów wedle potrzeby.

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

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Christine Bodemer
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Necker-Enfants Malades, Francja

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

W projekcie RARECARE (nadzór nad rzadkimi nowotworami w Europie) nowotwory rzadkie definiuje się jako choroby złośliwe, na które rocznie zapada mniej niż sześć na 100 000 osób. Stanowią one około 20–25% wszystkich nowych rozpoznań nowotworów i odpowiadają za 30% zgonów z powodu nowotworów.

Eksperci są zgodni co do tego, że pacjenci z rzadkimi nowotworami powinni być kierowani do certyfikowanych ośrodków referencyjnych już od momentu postawienia wstępnej diagnozy. Umożliwia to korzystanie z najbardziej aktualnej, wielodyscyplinarnej wiedzy – od skutecznych terapii po oparte na dowodach naukowych wytyczne dotyczące leczenia – i zapewnienie wszystkim pacjentom właściwej opieki, niezależnie od początkowego punktu dostępu.

EURACAN obejmuje ponad 300 rodzajów rzadkich nowotworów litych u dorosłych, pogrupowanych na 10 domen według klasyfikacji RARECARE i ICD10. Sieć ściśle współpracuje z przedstawicielami pacjentów z europejskich grup na rzecz interesów pacjentów, aby zapewniać im informacje i prognozy w zakresie potrzeb i oczekiwań pacjentów.

Od czasu powstania sieci EURACAN w jej skład weszło 26 państw członkowskich UE i EOG. Jej celem jest standaryzacja postępowania z pacjentami i zwiększenie przeżywalności pacjentów poprzez tworzenie i udostępnianie narzędzi opartych na najlepszych praktykach oraz regularne aktualizowanie wytycznych dotyczących diagnostycznej i terapeutycznej praktyki klinicznej we współpracy z kilkoma towarzystwami naukowymi. W ramach sieci opracowano narzędzia komunikacyjne we wszystkich językach dla pacjentów i lekarzy, a w ramach projektu STARTER (STarting an Adult Rare Tumour European Registry – uruchomienie europejskiego rejestru guzów rzadkich u dorosłych) tworzone jest kluczowe narzędzie na przyszłość – model federacyjnego rejestru EURACAN.

EURACAN opiera się na istniejących sieciach i udanych badaniach klinicznych prowadzonych za pośrednictwem Europejskiej Organizacji na rzecz Badań i Leczenia Raka (European Organisation for Research and Treatment of Cancer, EORTC), Europejskiego Towarzystwa Guzów Neuroendokrynnych (European Neuroendocrine Tumour Society, ENETS), jak również kilku wcześniejszych unijnych projektów badawczych, w tym rozpoczętych z inicjatywy EURACAN projektów SPECTA/Arcagen i TRacKING.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lyon, Francja

Europa: globalne centrum doskonałości

Europejskie sieci referencyjne rozpoczęły działalność w marcu 2017 r. Ich głównym celem jest poprawa jakości życia obywateli Europy zmagających się z chorobami rzadkimi i złożonymi.

Europejskie sieci referencyjne mają jednak wpływ globalny wykraczający daleko poza Europę. Wzmacniają one najlepsze światowe praktyki tam, gdzie one istnieją, oraz kształtują je tam, gdzie ich nie ma. Dzięki wdrażaniu wytycznych dotyczących najlepszych praktyk w zakresie diagnostyki lub leczenia tam, gdzie one istnieją, oraz opracowywanie ich tam, gdzie ich nie ma, sieci te sprawiają, że Europa staje się centrum eksperckim ds. chorób rzadkich i złożonych.

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

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

Europejska sieć referencyjna ds. chorób hematologicznych (ERN-EuroBloodNet)

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

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

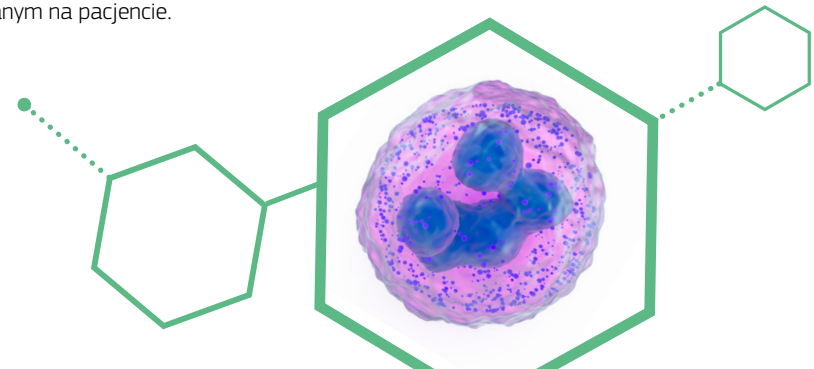
Z uwagi na te wymagania, a także na fakt, że niektóre z tych chorób są bardzo rzadkie, ich diagnoza jest często pomijana lub opóźniona, zwłaszcza u pacjentów w podeszłym wieku. Leczenie jest często trudne, ponieważ wymaga specjalistycznej infrastruktury i wykwalifikowanych zespołów, a dostęp do konkretnych zabiegów, takich jak allogeniczny przeszczep komórek macierzystych lub czynników krzepnięcia, jest często ograniczony. W niektórych krajach wdrożono programy na rzecz profilaktyki określonych chorób, ale istnieje pilna potrzeba harmonizacji badań przesiewowych.

W ciągu pierwszych pięciu lat istnienia ERN-EuroBloodNet, w ścisłej współpracy z Europejskim Towarzystwem Hematologii (European Hematology Association, EHA), z powodzeniem przeprowadziła wiele działań przekrojowych i dotyczących konkretnie rzadkich chorób hematologicznych, mających na celu poprawę dostępu do opieki zdrowotnej dla osób chorych na rzadkie choroby hematologiczne, rozpowszechnianie wytycznych i najlepszych praktyk, poprawę kształcenia i dzielenie się wiedzą, zapewnianie porad klinicznych w dziedzinach, na temat których wiedza dostępna w kraju jest uboga, a także zwiększenie liczby badań klinicznych w tej dziedzinie. Zaangażowanie od samego początku europejskich grup na rzecz interesów pacjentów i stowarzyszeń pacjentów przyczynia się do wzmocnienia pozycji pacjentów, lepszej edukacji terapeutycznej i szkolenia w zakresie rzecznictwa, zgodnie z podejściem ERN-EuroBloodNet skoncentrowanym na pacjencie.

KOORDYNATORZY SIECI

Prof. Pierre Fenaux
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Saint-Louis, Paryż, Francja (szef ośrodka onkologii)

Prof. Béatrice Gulbis
Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB, Bruksela, Belgia (szefowa ośrodka chorób nieonkologicznych)



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

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

Sieć eUROGEN zapewnia poddane niezależnej ocenie wytyczne dotyczące najlepszych praktyk, a także poprawia wymianę wyników. Ma to po raz pierwszy umożliwić śledzenia długoterminowych wyników leczenia pacjentów na przestrzeni od 15 do 20 lat za pośrednictwem rejestru ERN eUROGEN.

Sieć gromadzi brakujące dane i materiały, gdy ich brakuje, opracowuje nowe wytyczne kliniczne, tworzy przykłady dobrych praktyk, określa zmienność w bieżącej praktyce klinicznej, organizuje programy edukacyjne i szkolenia, ustala programy badań we współpracy z przedstawicielami organizacji pacjentów, a także udostępnia wiedzę poprzez udział w wirtualnych konsultacjach w systemie zarządzania danymi klinicznymi pacjentów i zespołach multidyscyplinarnych. Nowi specjaliści ds. rzadkich i skomplikowanych chorób układu moczowo-płciowego korzystają ze specjalnych szkoleń i wizyt klinicznych w ramach programu wymiany ERN eUROGEN.

Docelowo sieć wspiera innowacje w medycynie oraz poprawę diagnostyki i leczenia pacjentów cierpiących na rzadkie i złożone schorzenia układu moczowo-płciowego poprzez strategię „Share. Care. Cure".

KOORDYNATOR SIECI

Wout Feitz
Centrum Medyczne Uniwersytetu Radboud, Amalia Kinderziekenhuis, Nijmegen, Holandia

Współpraca w działaniu

Platformy internetowe oraz narzędzia z dziedziny telemedycyny i e-zdrowia odgrywają istotną rolę w ułatwianiu współpracy. Europejskie sieci referencyjne są połączone za pośrednictwem specjalnej platformy informatycznej, systemu zarządzania danymi klinicznymi pacjentów – internetowego oprogramowania klinicznego, które umożliwia świadczeniodawcom z całej UE wirtualną współpracę w zakresie diagnozowania i leczenia pacjentów cierpiących na choroby rzadkie, o niskiej częstotliwości występowania i złożone.

Koordynatorzy sieci mogą zwoływać wirtualne zespoły doradcze złożone z lekarzy specjalistów, przy wykorzystaniu narzędzi do telemedycyny w celu dokonania przeglądu diagnozy i planu leczenia pacjenta. Pozwala to pracownikom służby zdrowia, którzy wcześniej musieli zajmować się rzadkimi i złożonymi przypadkami w odosobnieniu, na skonsultowanie się z innymi specjalistami i zasięgnięcie drugiej opinii od kolegi. Główną cechą tych narzędzi jest ich interoperacyjność.

Dzięki rozwojowi technologii wideokonferencji położenie geograficzne nie stanowi już przeszkody dla pracy w rozproszonych zespołach. Sieci korzystają również ze specjalnych systemów do przesyłania próbek tkanek lub wysokiej rozdzielczości obrazów złożonych schorzeń. Technologie te można także wykorzystywać do tworzenia repozytorium przypadków do dalszego badania. System zarządzania danymi klinicznymi pacjentów jest objęty europejskimi i krajowymi przepisami dotyczącymi ochrony danych osobowych i praw pacjenta do prywatności (RODO).

Na przykład gdy udostępniane są bezpiecznie dane dotyczące patologii lub badań radiologicznych, członkowie sieci mogą zalogować się, przeglądać obrazy i komentować je w zamkniętym środowisku. Lekarz prowadzący pozostaje odpowiedzialny za swojego pacjenta, ale może wykorzystać europejską sieć referencyjną jako cenny i pomocny zasób.

Stowarzyszeni partnerzy

Celem europejskich sieci referencyjnych jest zapewnienie rzeczywistej wartości dodanej wszystkim państwom członkowskim UE. Odpowiednie przepisy umożliwiają krajom nieposiadającym reprezentacji w zatwierdzonej europejskiej sieci referencyjnej uczestniczenie w jej działalności za pośrednictwem świadczeniodawców opieki zdrowotnej wyznaczonych przez ich państwo członkowskie jako „zrzeszone" lub „współpracujące" ośrodki krajowe.

Państwa członkowskie mogą także wyznaczyć krajowe centrum koordynacji do współpracy ze wszystkimi europejskimi sieciami referencyjnymi. Zarząd europejskich sieci referencyjnych złożony z państw członkowskich ustanawia wspólne ramy wyznaczania i integracji tych typów ośrodków z europejskimi sieciami referencyjnymi. Niemniej jednak istotne jest, aby państwa członkowskie wyznaczały stowarzyszonych partnerów w drodze otwartych, przejrzystych i spójnych procedur, a wszystkie europejskie sieci referencyjne muszą mieć jasno określony cel polityki dotyczący aktywnego zaangażowania i uczestnictwa stowarzyszonych partnerów.

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

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

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

Sieć EURO-NMD zrzesza czołowych ekspertów w Europie, aby zapewnić pacjentom dostęp do opieki specjalistycznej w drodze konsultacji wirtualnych oraz osobistych. Sieć ma na celu skrócenie czasu stawiania diagnozy, poprawę wydajności diagnostycznej, a także zwiększenie dostępu do odpowiednich ścieżek leczenia.

W pierwszej połowie 2021 r. łącznie 12 882 nowych pacjentów skonsultowało się z partnerami EURO-NMD, a partnerzy uczestniczyli w 258 badaniach klinicznych. Od 2018 roku liczba nowych pacjentów konsultujących się z partnerami sieci wzrosła o 37,5%, a udział partnerów EURO-NMD w badaniach klinicznych zwiększył się o 63%.

Ponadto sieć stale opracowuje nowe wytyczne i zapewnia pracownikom służby zdrowia oraz pacjentom informacje na temat najlepszych praktyk dotyczących konkretnych chorób. Wiedza wytworzona i zarządzana przez sieć jest powszechnie dostępna online oraz za pośrednictwem publicznie dostępnych seminariów internetowych, jak też poprzez narzędzia e-zdrowia takie jak dyskusje w systemie zarządzania danymi klinicznymi pacjentów. Obecnie opracowywany jest system zarządzania nauczaniem (LMS) oparty na platformie Moodle.

Bazując na silnej tradycji współpracy, sieć nadal wspiera wspólne działania, które mogą przyczynić się do usprawnienia prac badawczo-rozwojowych w zakresie leczenia w celu spełnienia niezaspokojonych potrzeb pacjentów. Priorytetem jest również promowanie transnarodowego udostępniania danych za pośrednictwem solidnych etycznie rejestrów i platform danych badawczych wysokiej jakości.

KOORDYNATOR SIECI

Dr. Teresinha Evangelista
Uniwersytet Paryski, Pitié Salpêtrière Hospital - Assistance Public Hopitaux de Paris, Francja

Europejska sieć referencyjna ds. chorób oczu (ERN EYE)

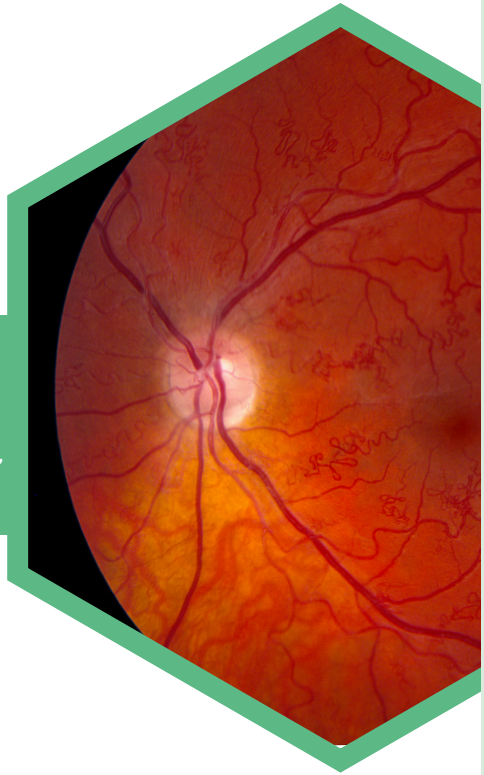
Rzadkie choroby oczu są główną przyczyną pogorszenia wzroku i ślepoty u dzieci i młodzieży w Europie. Na portalu poświęconemu chorobom rzadkim i lekom sierocym (ORPHANET) wymieniono ponad 900 rzadkich chorób oczu. Obejmują one bardziej powszechne choroby takie jak barwnikowe zwyrodnienie siatkówki, którego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

W ścisłej współpracy z europejskimi grupami na rzecz interesów pacjentów ERN EYE dzieli te choroby na cztery grupy tematyczne: rzadkie choroby siatkówki, rzadkie choroby neurookulistyczne, rzadkie choroby okulistyczne u dzieci i rzadkie schorzenia przedniego odcinka gałki ocznej. Ponadto sześć przekrojowych grup roboczych zajmuje się problemami wspólnymi dla tych czterech głównych kategorii. Dodatkowe grupy robocze skupiają się na konkretnych obszarach, w tym na badaniach genetycznych, rejestrach, badaniach naukowych, kształceniu, komunikacji, grupach osób niedowidzących i pacjentów, a także na integracji krajowej.

Jednym z najważniejszych narzędzi europejskiej sieci referencyjnej jest system zarządzania danymi klinicznymi pacjentów – wirtualna cyfrowa platforma kliniczna zawierająca zbiór danych dotyczących rzadkich chorób oczu. ERN EYE koncentruje się na poprawie diagnostyki pacjentów i opieki nad nimi w całej UE poprzez tworzenie i wzmacnianie sieci ekspertów, wymianę wiedzy i informacji, opracowywanie programów kształcenia i szkolenia, takich jak seminaria internetowe lub program e-uczenia się, tworzenie europejskiego rejestru interoperacyjnego (REDdistry) oraz opracowywanie wytycznych i dokumentów dotyczących dobrych praktyk.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Francja

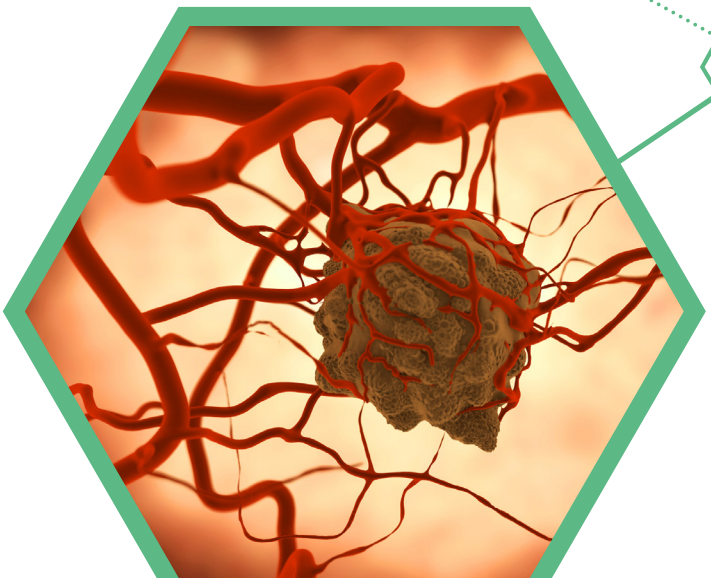


Europejska sieć referencyjna ds. zespołów genetycznego ryzyka rozwoju nowotworu (ERN GENTURIS)

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

ERN GENTURIS prowadzi działania na rzecz poprawy identyfikacji tych zespołów, zminimalizowania różnic w rezultatach leczenia, projektowania i wdrażania unijnych wytycznych, opracowywania rejestru GENTURIS, wspierania badań i wzmacniania roli pacjentów. Sieć kształci społeczeństwo oraz pracowników służby zdrowia poprzez swoją stronę internetową, regularnie organizowane seminaria internetowe i kursy, a także wspieranie wymiany najlepszych praktyk w całej Europie. Poprawi się dostęp – zarówno wirtualny, jak i bezpośredni – do opieki zapewnianej przez multidyscyplinarne zespoły na potrzeby udostępniania i omawiania złożonych przypadków. Sieć podnosi jakość i interpretację badań genetycznych, a także zwiększa udział pacjentów w klinicznych programach badawczych.

ERN GENTURIS współpracuje z innymi europejskimi sieciami referencyjnymi w celu poprawy opieki nad pacjentami z zespołami genetycznego ryzyka rozwoju nowotworu zapadającymi na schorzenia, które wchodzą w zakres specjalizacji innej sieci.



KOORDYNATOR SIECI:

Prof. Nicoline Hoogerbrugge
Centrum Medyczne Uniwersytetu Radboud, Nijmegen, Holandia

Kierowanie europejską siecią referencyjną

Prof. Hélène Dollfus

Hélène Dollfus jest profesorem genetyki medycznej i konsultantką w tej dziedzinie w Szpitalu Uniwersyteckim w Strasburgu (HUS), we Francji, gdzie kieruje oddziałem genetyki medycznej. Jest koordynatorką ERN EYE od momentu utworzenia tej sieci w 2017 r. i przewodniczy obecnie grupie koordynatorów europejskich sieci referencyjnych.

– Koordynowanie europejskiej sieci referencyjnej we współpracy z Komisją Europejską to nie lada przygoda – mówi prof. Dollfus. *– Sieć jest wysoce innowacyjna i obejmuje szereg różnych inicjatyw związanych z opieką nad pacjentami. To ogromne wyzwanie, ale jest ono bardzo ekscytujące i zaczynamy dostrzegać obiecujące rezultaty.*

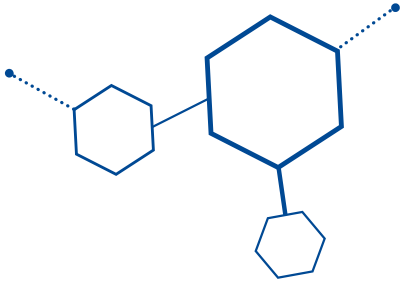
Prof. Dollfus jest dumna z tego, że ERN EYE realizuje wizję przyświecającą jej powstaniu. *– To wielkie osiągnięcie, że specjaliści z całej Europy zajmujący się rzadkimi chorobami oczu połączyli siły pod kierunkiem naszego wyjątkowego, oddanego zespołu zarządzającego* – wyjaśnia. *– Ponadto przedstawiciele pacjentów są dla nas ważnymi partnerami, z którymi działamy ramię w ramię. Mam wrażenie, że już wiele się od siebie nawzajem nauczyliśmy i zasialiśmy ziarno, które da ERN EYE plony w przyszłości.*

Prof. Dollfus nie tylko kieruje ERN EYE, lecz także jest obecnie przewodniczącą grupy koordynatorów europejskich sieci referencyjnych, która zrzesza wszystkich 24 koordynatorów, aby mogli omawiać wspólne wyzwania i wymieniać się doświadczeniami. *– Znajdujemy się na interesującym etapie rozwoju europejskich sieci referencyjnych. Możemy z pewną satysfakcją ocenić osiągnięcia pierwszych pięciu lat, ale obecnie wkraczamy w nowy okres ekspansji, który będzie wymagał liczniejszych zespołów zarządzających i większych zasobów, aby wspierać pracowników służby zdrowia w świadczeniu coraz skuteczniejszych usług pacjentom cierpiącym na choroby rzadkie* – mówi.

Od stycznia 2022 r. rozmiar większości europejskich sieci referencyjnych co najmniej podwoił się, ponieważ dołączają do nich kolejni członkowie z całej UE. *– Włączenie europejskich sieci referencyjnych do systemów opieki zdrowotnej państw członkowskich jest dużym wyzwaniem, któremu wszyscy chcemy sprostać. Wymiany szkoleniowe okazały się znaczącym sukcesem, a większość z nas nieustannie opracowuje i aktualizuje wytyczne* – mówi prof. Dollfus.

– Naszym celem jako europejskich sieci referencyjnych jest jak najszersze udostępnianie danych dotyczących chorób rzadkich za pośrednictwem rosnącej liczby rejestrów, co przyniesie korzyści zarówno pacjentom, jak i lekarzom. Chcemy, aby w całej UE zacieśniła się współpraca badawcza – nie tylko w zakresie badań klinicznych, lecz także badań naukowych, w tym rozwoju genomiki.

Prof. Dollfus z niecierpliwością czeka na kolejny etap rozwoju europejskich sieci referencyjnych: *– Moja wizja to bezproblemowa, spójna i produktywna faza dojrzewania wszystkich „uli" europejskich sieci referencyjnych, a jednocześnie wypełnianie naszej misji, jaką jest zapewnienie opieki każdemu pacjentowi z chorobami rzadkimi w UE.*



Europejska sieć referencyjna ds. rzadziej występujących i rzadkich chorób serca (ERN GUARD-Heart)

Rzadkie choroby serca mogą objawić się w dowolnym momencie życia chorego i zazwyczaj mają podłoże genetyczne (dziedziczne) albo rozwijają się w okresie embriogenezy (wrodzone wady serca). Schorzenia te charakteryzują się wieloma różnymi objawami, które różnią się nie tylko w zależności od danej choroby, lecz także w zależności od danego pacjenta. Jednym ze skutków większości takich chorób serca jest wysoka podatność na nagłą śmierć w młodym wieku, a zgon taki może nastąpić u osób całkowicie zdrowych pod innymi względami.

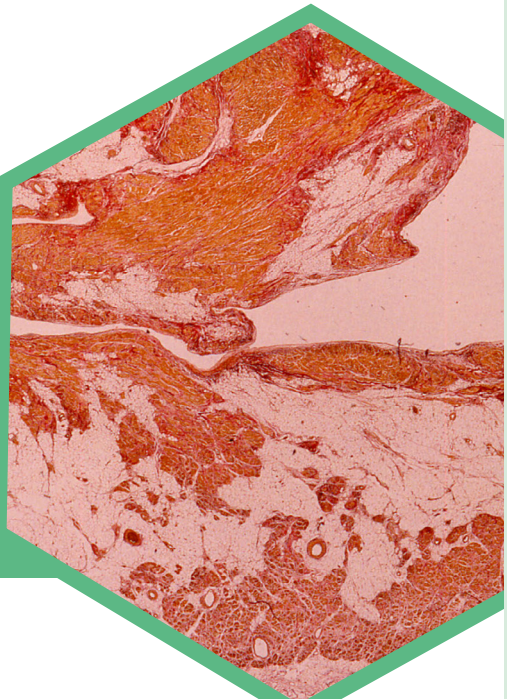
ERN GUARD-Heart określiła pięć obszarów tematycznych: rodzinne choroby elektryczne serca u dorosłych i dzieci, rodzinne kardiomiopatie u dorosłych i dzieci, schorzenia elektrofizjologiczne u dzieci, wrodzone wady serca i inne rzadkie choroby kardiologiczne. Tematy te oparto na Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (ICD10) i portalu Orphanet oraz klinicznych wytycznych Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego (European Society of Cardiology, ESC).

Sieć dąży do poprawy koordynacji doświadczenia i zasobów, aby ułatwić łączenie multidyscyplinarnej wiedzy, która jest mapowana i rozpowszechniana.

Usługi opieki zdrowotnej są świadczone za pośrednictwem wspólnej platformy e-zdrowia. Zapewnia to szerszy dostęp do wiedzy pacjentom i pracownikom służby zdrowia w Europie. Dzięki zacieśnianiu współpracy pomiędzy ekspertami zdobywana jest nowa wiedza naukowa, która jest udostępniana w celu wspierania rozwoju nowych metod diagnostycznych i terapeutycznych, a także identyfikowania nowych rzadkich chorób kardiologicznych.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Arthur A.M. Wilde
Centrum Medyczne Uniwersytetu w Amsterdamie, Amsterdam, Holandia



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

ERN ITHACA (Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies) odnosi się do diagnostycznej „odysei", której doświadcza tak wielu pacjentów z zaburzeniami rozwojowymi. Sieć zrzesza ponad 70 oddziałów genetyki klinicznej w szpitalach akademickich z całej UE, w tym ekspertów w dziedzinie rzadkich zaburzeń neurorozwojowych – głównie niepełnosprawności intelektualnej i spektrum zaburzeń autystycznych – oraz rzadkich mnogich wad wrodzonych.

ERN ITHACA obejmuje diagnostykę kliniczną i biologiczną/genetyczną tych zaburzeń rozwojowych, koordynację multidyscyplinarnej opieki i leczenia oraz diagnostykę prenatalną i patologię płodu.

Rzadkie zaburzenia rozwoju dotykają wielu dzieci i dorosłych – na przykład niepełnosprawność intelektualna występuje u około 2% noworodków, a u co najmniej 1% – spektrum zaburzeń autystycznych (wraz z niepełnosprawnością intelektualną lub bez niej). Mniej więcej połowa pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną i więcej niż co dziesiąty pacjent ze spektrum zaburzeń autystycznych cierpi na zaburzenia monogenowe lub chromosomalne. Wrodzone wady rozwojowe występują u jednego na 40 niemowląt, często jako część złożonych zespołów, w których występują również rzadkie zaburzenia neurorozwojowe. Opisano ponad 5 000 rzadkich zespołów.

ERN ITHACA zrzesza specjalistów lekarzy i przedstawicieli europejskich grup na rzecz interesów pacjentów, zapewniając wspólne wsparcie badań klinicznych, opracowując konsensus i wytyczne dotyczące najlepszych praktyk oraz poprawiając wczesną diagnostykę, opiekę i leczenie pacjentów. W ramach sieci utworzono także rejestr pacjentów – Międzynarodową Bibliotekę Niepełnosprawności Intelektualnej i Anomalii Rozwojowych (International Library of Intellectual disability and Anomalies of Development, ILIAD).

Sieć rozwija telemedycynę i zdalną wiedzę ekspercką, aby ułatwić dyskusje między lekarzami kierującymi i naukowcami z całej UE, a także opracowuje narzędzia na potrzeby szkolenia i e-uczenia się dla pracowników służby zdrowia, laików i europejskich grup na rzecz interesów pacjentów.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Alain Verloes
Université de Paris & Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Universitaire Robert-Debré, Paryż, Francja

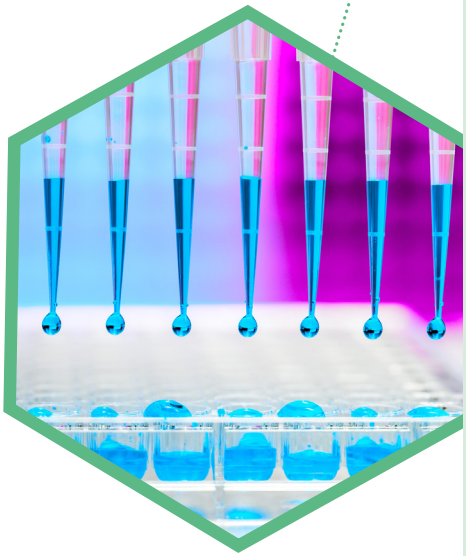
Europejska sieć referencyjna ds. dziedzicznych zaburzeń metabolizmu (MetabERN)

Rzadkie dziedziczne choroby metaboliczne, których istnieje ponad 1400, w ujęciu jednostkowym są rzadkie, ale w ujęciu ogólnym występują często. Wiele chorób metabolicznych ma ciężkie, czasem zagrażające życiu, konsekwencje dla pacjentów. Takie schorzenia obejmują wszystkie narządy, dotykają ludzi w każdym wieku i wymagają multidyscyplinarnej współpracy szeregu specjalistów.

Wczesna diagnoza może poprawić wyniki, ale zaledwie 5% znanych dziedzicznych chorób metabolicznych jest obecnie uwzględniane w programach badań przesiewowych noworodków w Europie. Istnieje zatem potrzeba harmonizacji programów krajowych. W przypadku tych schorzeń brakuje wiedzy na temat ich etiologii oraz skuteczności i bezpieczeństwa leczenia, a długookresowa kontrola jest niekompletna.

Celem sieci MetabERN jest poprawa jakości życia osób dotkniętych tą bardzo niejednorodną grupą chorób, które podzielono na siedem głównych kategorii. Jest to najbardziej kompleksowa, ogólnoeuropejska, skupiona na pacjencie sieć zajmująca się wszystkimi schorzeniami metabolicznymi, której celem jest zrewolucjonizowanie opieki nad osobami cierpiącymi na dziedziczne zaburzenia metaboliczne w Europie.

MetabERN stosuje system zarządzania danymi klinicznymi pacjentów jako platformę referencyjną na potrzeby klinicznych procesów decyzyjnych i wspierania translacyjnych programów badawczych w całym spektrum dziedzicznych chorób metabolicznych. Dzięki w pełni operacyjnemu ujednoliconemu europejskiemu rejestrowi dziedzicznych chorób metabolicznych (U-IMD), utworzonemu dzięki dotacji z unijnej Agencji Wykonawczej ds. Konsumentów, Zdrowia, Rolnictwa i Żywności (Chafea), MetabERN skutecznie generuje dane pacjentów do celów badań. Umożliwia to szczegółową ocenę etiologii dziedzicznych chorób metabolicznych, a także analizę dalszych kwestii badawczych, w tym analizę perspektywiczną interwencji profilaktycznych i terapeutycznych u pacjentów z dziedzicznymi chorobami metabolicznymi. Ponadto U-IMD jest pierwszym obserwacyjnym, nieinterwencyjnym rejestrem pacjentów obejmującym wszystkie dziedziczne choroby metaboliczne, których jest ponad 1400.



KOORDYNATOR SIECI

Prof. Maurizio Scarpa
Szpital Uniwersytecki w Udine, Udine, Włochy

Krajowe polityki w sprawie chorób rzadkich

Państwa członkowskie UE są odpowiedzialne za krajową politykę zdrowotną i świadczenie usług zdrowotnych na swoim terenie. Celem unijnej polityki zdrowotnej jest uzupełnianie polityk krajowych, zapewnienie ochrony zdrowia we wszystkich politykach UE oraz dążenie do stworzenia Europejskiej Unii Zdrowotnej.

W 2009 r. Rada Unii Europejskiej zaleciła, aby państwa członkowskie ustanowiły i wdrożyły plany lub strategie wsparcia pacjentów cierpiących na choroby rzadkie. Plany te należy opracować tak, aby:

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

Program UE dla zdrowia na lata 2021–2027 zapewnia finansowanie projektów wspierających państwa członkowskie w realizacji krajowych planów w dziedzinie zdrowia zgodnie z wizją Europejskiej Unii Zdrowotnej. Do 2022 r. 23 państwa członkowskie (oraz Szwajcaria i Norwegia) przyjęły krajowe plany w dziedzinie zdrowia dotyczące chorób rzadkich.

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

Nowotwory u dzieci występują rzadko i dzielą się na wiele podtypów. W całej Europie rocznie rozpoznaje się nowotwór u 35 000 dzieci i młodzieży, a 6000 dzieci z rakiem umiera – nowotwory pozostają zatem główną przyczyną zgonów z powodu choroby wśród dzieci w wieku powyżej 1 roku życia. Obecnie w Europie żyje ponad pół miliona dzieci, które przebyły chorobę nowotworową, przy czym dwie trzecie z nich doświadcza długotrwałych problemów zdrowotnych i psychospołecznych związanych z chorobą.

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

Sieć ERN PaedCan działa na rzecz zwiększenia dostępu do wysokiej jakości opieki zdrowotnej dla dzieci z chorobami nowotworowymi wymagającymi specjalistycznej wiedzy i narzędzi, które nie są powszechnie dostępne ze względu na rzadkie występowanie przypadków i brak zasobów. Sieć czerpie z wyników wcześniejszych finansowanych ze środków UE projektów ENCCA, PanCare i Expo-R-Net.

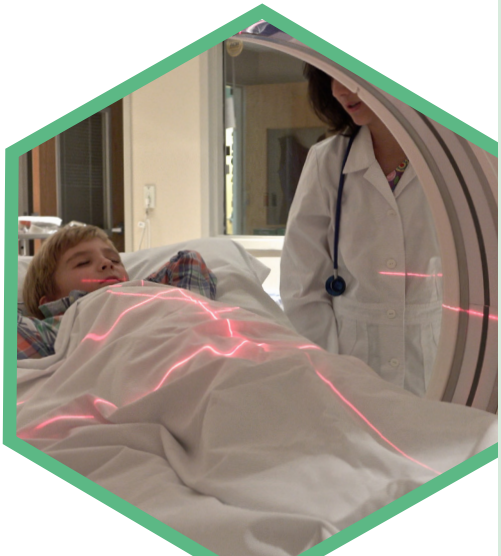
Wśród członków znajduje się silna interaktywna sieć szpitali i jednostek pediatrycznych specjalizujących się w opiece nad dziećmi i nastolatkami z nowotworami. We współpracy z Europejskim Towarzystwem Onkologii Dziecięcej (European Society for Paediatric Oncology, SIOPE) opracowano protokoły wytycznych w zakresie europejskiej standardowej praktyki klinicznej, które stanowią wspólny punkt odniesienia, jeśli chodzi o zalecane leczenie we wszystkich głównych placówkach opieki nad dziećmi z chorobą nowotworową. Wirtualna rada onkologii dziecięcej wykorzystuje narzędzia e-zdrowia do dzielenia się wiedzą fachową i doradztwem. Kształcenie i szkolenie są wspierane poprzez seminaria internetowe, spotkania i programy wymiany.

ERN PaedCan dąży do osiągnięcia równości w wynikach leczenia nowotworów u dzieci w całej Europie i wspieranie realizacji planu strategicznego SIOPE, silnie wspieranego przez misję w zakresie walki z rakiem w ramach programu „Horyzont Europa", europejski plan walki z rakiem i strategię farmaceutyczną dla Europy.

Celem sieci jest zwiększenie wskaźnika przeżywalności u dzieci z chorobami nowotworowymi oraz poprawa jakości ich życia poprzez wspieranie współpracy, badań i szkoleń, a ostatecznym celem jest zmniejszenie bieżących różnic w zakresie przeżywalności dzieci z nowotworem i zdolności do zapewniania opieki zdrowotnej w państwach członkowskich UE.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Dr. Ruth Ladenstein
Instytut ds. Badań Raka u Dzieci, Szpital Dziecięcy Św. Anny, Austria



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

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

W przypadku dzieci dodatkowymi czynnikami komplikującymi są opóźnienie diagnozy oraz niezdolność do rozwoju i osiągania istotnych etapów rozwojowych, podobnie jak wyzwanie związane z korzystaniem z opieki w okresie dojrzewania.

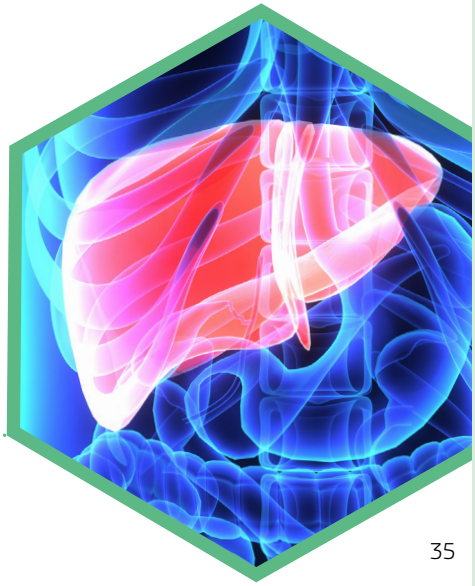
Sieć ERN RARE-LIVER zajmuje się trzema grupami tematycznymi: autoimmunologicznymi chorobami wątroby, metaboliczną atrezją dróg żółciowych i powiązanymi chorobami wątroby oraz strukturalnymi chorobami wątroby. Sieć po raz pierwszy w pełni integruje opiekę nad osobami dorosłymi i dziećmi z chorobami wątroby,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

Opracowanie aktualnych wytycznych stanowi kwestię priorytetową. Wytyczne dotyczące opieki będą wdrażane we współpracy z Europejskim Towarzystwem Badań nad Wątrobą (European Association for the Study of the Liver, EASL) oraz Europejskim Towarzystwem Gastroeneterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci (European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, ESPGHAN). Działania te będą wspierane przez standaryzację kluczowych badań diagnostycznych i prognostycznych.

Celem ERN RARE-LIVER jest rozwiązanie istotnych problemów – zwiększenie świadomości lekarzy na temat rzadkich chorób wątroby i równy dostęp do szybko rozwijających się możliwości leczenia.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Ansgar W. Lohse
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Niemcy



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

Rzadkie choroby tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego obejmują wiele chorób i zespołów, które mają ogromny wpływ na dobre samopoczucie pacjenta. Zaliczają się do nich schorzenia dziedziczne, autoimmunologiczne choroby układowe, takie jak stwardnienie układowe, mieszane choroby tkanki łącznej, idiopatyczne miopatie zapalne, niezróżnicowane choroby tkanki łącznej oraz zespół antyfosfolipidowy.

ERN ReCONNET opracowuje ramy wysokiej jakości, innowacyjnych, zrównoważonych i sprawiedliwych standardów opieki i praktyki, które zapewnią europejskim pacjentom cierpiącym na rzadkie choroby tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego lepszy dostęp do opieki zdrowotnej.

Dzięki współpracy członków, przedstawicieli europejskich grup na rzecz interesów pacjentów i partnerów stowarzyszonych sieć ERN ReCONNET opracowała recenzowane publikacje, w tym najnowsze wytyczne dotyczące praktyki klinicznej, niezaspokojonych potrzeb w zakresie edukacji pacjentów, optymalizacji ścieżek leczenia pacjentów oraz wpływu COVID-19 na rzadkie choroby tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego. W ramach sieci opracowano również metodykę tworzenia modeli organizacyjnych ścieżek leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi, europejską infrastrukturę rejestru służącego harmonizacji danych w zakresie rzadkich chorób tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego, którego celem jest integracja wszystkich istniejących i nowo powstałych rejestrów dotyczących tych chorób w całej Europie, seminaria internetowe dla pracowników służby zdrowia i pacjentów na temat zagadnień, którymi zajmuje się ERN ReCONNET, a także skierowane do laików wersje wytycznych dotyczących praktyki klinicznej.

Przedstawiciele pacjentów są głęboko zaangażowani we wszystkie działania ERN ReCONNET i odgrywają kluczową rolę w opracowywaniu i recenzowaniu publikacji, dostarczając istotnych informacji na temat potrzeb pacjentów w celu poprawy ścieżek leczenia oraz pomagając w poszerzaniu wiedzy na temat chorób i ich leczenia. Uczestniczą zarówno jako słuchacze seminariów internetowych, jak i paneliści, opracowują skierowane do laików wersje publikacji, wspierają procedury oceny nowych członków oraz biorą udział w zarządzaniu.

Bliska współpraca poszczególnych zainteresowanych stron zaangażowanych w działalność sieci stanowi jedną z głównych wartości dodanych ERN ReCONNET, co przyczyni się do dalszej poprawy jakości życia osób cierpiących na rzadkie choroby tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Marta Mosca
Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, Włochy

Dążenie do poprawy wyników leczenia pacjentów: rola organizacji pacjentów

Europejskie sieci referencyjne skupiają się na pacjentach. Organizacje pacjentów, a w szczególności EURORDIS (pozarządowa organizacja pacjentów, która zrzesza 984 organizacje pacjentów cierpiących na rzadkie choroby w 74 krajach), odgrywały aktywną rolę w rozwoju sieci przez ponad dekadę. Wspólnie przyczyniły się do zapewnienia, aby priorytetem europejskich sieci referencyjnych było zwiększenie doskonałości klinicznej i poprawa wyników leczenia pacjentów, a także zagwarantowanie równego dostęp do wysokiej jakości opieki w całej Europie.

– Byliśmy przy narodzinach tego pomysłu podczas prac grupy roboczej wysokiego szczebla ds. usług zdrowotnych i opieki medycznej, która przełożyła działalność europejskich sieci referencyjnych na dyrektywę w sprawie transgranicznej opieki zdrowotnej – mówi Inés Hernando, dyrektorka ds. ENR i opieki zdrowotnej w EURORDIS. *– Przebyliśmy długą drogę wraz z państwami członkowskimi i Komisją Europejską – od narodzin koncepcji po opracowanie ustawodawstwa oraz mobilizację i grupowanie czołowych podmiotów klinicznych, aż do uruchomienia 24 europejskich sieci referencyjnych podzielonych na obszary terapeutyczne, a obecnie wspieramy wdrażanie tych sieci poprzez ścisłą współpracę z rzecznikami pacjentów i głównymi klinikami zaangażowanymi w działania sieci.*

Jako solidny partner w pielęgnowaniu koncepcji europejskich sieci referencyjnych EURORDIS kontynuuje współpracę ze społecznością pacjentów cierpiących na choroby rzadkie, głównymi klinikami i zespołami zarządzającymi projektami europejskich sieci referencyjnych w celu zapewnienia, aby pacjenci byli rutynowo i systematycznie angażowani w działania sieci i zarządzanie nimi. Czołowe kliniki europejskich sieci referencyjnych i rzecznicy pacjentów stopniowo tworzą kulturę wspólnego przywództwa i uczą się, jak najlepiej współpracować, aby europejskie sieci referencyjne przyczyniały się do poprawy jakości życia osób cierpiących na choroby rzadkie.

– W przypadku wielu chorób rzadkich nie ma obecnie dostępnych sposobów leczenia – wyjaśnia Inés Hernando. *– Jednak kultura uczenia się, którą europejskie sieci referencyjne zaczęły tworzyć, przekształca je w kuźnie innowacyjności. Poprzez określenie wyników leczenia konkretnych chorób, które można systematycznie mierzyć i dzielić się nimi z różnymi ośrodkami specjalistycznymi i krajami, europejskie sieci referencyjne otworzą drogę do poprawy jakości i stosowania optymalnych zabiegów medycznych lub chirurgicznych.*

Oczekuje się, że europejskie sieci referencyjne wyeliminują poczucie izolacji, jakie towarzyszy specjalistom ds. chorób rzadkich, zwiększą widoczność ekspertów w całej Europie i uzupełnią możliwości krajowych systemów opieki zdrowotnej w zakresie diagnozowania, leczenia i opieki nad pacjentami. *– Aby było to możliwe na szeroką skalę, muszą istnieć jasne i przejrzyste ścieżki kierowania pacjentów. Państwa członkowskie muszą ustanowić mechanizmy i procesy ułatwiające wykorzystanie i przyjęcie zasobów wiedzy europejskich sieci referencyjnych – na przykład przy opracowywaniu ścieżek leczenia rzadkich chorób –* mówi.

Pacjenci mają dużą nadzieję, że europejskie sieci referencyjne wywrą realny wpływ na ich życie: *– Omawianie złożonych przypadków oraz wymiana doświadczeń i wiedzy w ramach europejskich sieci referencyjnych to ważny pierwszy krok, ale państwa powinny lepiej i szerzej wykorzystywać wiedzę, którą tworzą i gromadzą te sieci, aby poprawić jakość życia 30 milionów osób żyjących z rzadkimi chorobami w Europie –* jdodaje Inés Hernando. Na tym etapie kluczową rolę do odegrania mają państwa członkowskie. *– Obecnie jest czas na pielęgnowanie i wspieranie sieci zgodnie z ich ambicjami oraz na włączenie ich do krajowych systemów opieki zdrowotnej, aby poprawić wyniki w zakresie przeżywalności i jakości życia jak największej liczby pacjentów.*

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

ERN RITA zrzesza czołowe europejskie ośrodki posiadające doświadczenie w diagnostyce i leczeniu rzadkich chorób immunologicznych. Zaliczają się do nich potencjalnie zagrażające życiu schorzenia, które wymagają opieki zapewnianej przez zespoły multidyscyplinarne przy wykorzystaniu złożonej oceny diagnostycznej oraz wyspecjalizowanych sposobów leczenia. Sieć dzieli te choroby na cztery podtematy lub strumienie pracy: pierwotny niedobór odporności (PID), choroby autoimmunologiczne, choroby reumatologiczne dzieci oraz choroby autozapalne.

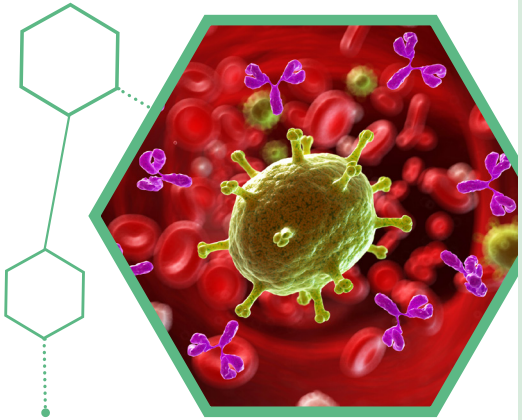
Terapie immunologiczne są odkrywane i wdrażane w szybkim tempie. Terapia poliwalentnymi immunoglobulinami zrewolucjonizowała perspektywy pacjentów z niedoborem przeciwciał; specyficzne terapie antycytokinowe odmieniły życie pacjentów z rzadkimi chorobami autoimmunologicznymi i autozapalnymi; a terapie oparte na komórkach macierzystych i genowe, pierwotnie przeznaczone dla pacjentów cierpiących na pierwotny niedobór odporności, są obecnie stosowane w leczeniu wszystkich chorób, którymi zajmuje się ta sieć.

Sieć bazuje na efektach prac istniejących europejskich towarzystw naukowych, które stworzyły rejestry pacjentów, opracowały wytyczne kliniczne, nawiązały współpracę badawczą, prowadzą działalność dydaktyczną i zapewniają powiązania z organizacjami pacjentów w odniesieniu do wszystkich czterech strumieni prac nad chorobami.

ERN RITA dąży do zmniejszenia nierówności, jakie napotykają pacjenci chcący uzyskać dostęp do badań diagnostycznych oraz innowacyjnych zabiegów, takich jak terapie biologiczne, wymiana immunoglobuliny, przeszczep komórek macierzystych i terapia genowa. Jej celem jest powiązanie wcześniejszych rejestrów, opracowanie ogólnoeuropejskich wytycznych klinicznych, utworzenie grupy zadaniowej genetyków na potrzeby kontroli jakości technologii sekwencjonowania nowej generacji, stworzenie narzędzia do nadzoru nad bezpieczeństwem farmakoterapii w tych przypadkach rzadkich chorób, powołanie grupy zadaniowej ds. prawidłowego stosowania i monitorowania terapii biologicznych w chorobach o podłożu immunologicznym, połączenie i poprawa terapii wykorzystujących komórki macierzyste oraz terapii genowych dla pacjentów, wspieranie współpracy pomiędzy stowarzyszeniami pacjentów oraz zrzeszanie specjalistów zajmujących się chorobami dzieci i dorosłych ze wszystkich czterech grup tematycznych.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Nico Martinus Wulffraat
Centrum Medyczne Uniwersytetu w Utrechcie, Holandia



Europejska sieć referencyjna ds. przeszczepów u dzieci (ERN TransplantChild)

Transplantologia dziecięca, zarówno przeszczepy narządów litych, jak i komórek macierzystych homopoezy, to jedyny dostępny sposób leczenia kilku rzadkich chorób. Zapewnienie optymalnej opieki po przeszczepie wymaga skoordynowanych wysiłków multidyscyplinarnego zespołu. Po przeszczepie pacjenci muszą stale przyjmować leczenie immunosupresyjne, aby uniknąć odrzucenia, co wymaga monitorowania powikłań po przeszczepie w celu przedłużenia życia i zwiększenia jego jakości.

ERN TransplantChild zrzesza specjalistów z dziedziny transplantologii dziecięcej i opieki po przeszczepie w celu poprawy wyników leczenia dla dzieci i ich rodzin. Sieć dąży do skrócenia czasu hospitalizacji i upowszechnienia wykorzystania skomplikowanych i długoterminowych sposobów leczenia, a celem jest poprawa usług pomocy psychologicznej dla dzieci, które wchodzą w dorosłość.

Sieć dokłada starań, aby udostępniać najnowsze techniki oraz innowacje medyczne, farmakologiczne i terapeutyczne, jednocześnie rozpowszechniając zharmonizowane wytyczne dotyczące praktyk klinicznych i rozwoju spersonalizowanej medycyny w dziedzinie transplantologii dziecięcej.

Celem ERN TransplantChild jest zmniejszenie wysiłków związanych z transplantacją, np. z ponownym przeszczepem i leczeniem farmakologicznym, a także harmonizacja opiekę w dziedzinie transplantologii dziecięcej, aby zminimalizować ryzyko powikłań po przeszczepie. Wspólnie czołowi europejscy eksperci z dziedziny transplantologii pracują nad ograniczeniem wskaźników umieralności i zachorowalności związanych z przeszczepem u dzieci.

KOORDYNATOR SIECI:

Dr. Paloma Jara Vega
Hospital Universitario La Paz, Madryt, Hiszpania

Europejska sieć referencyjna ds. wielonarządowych chorób naczyniowych (VASCERN)

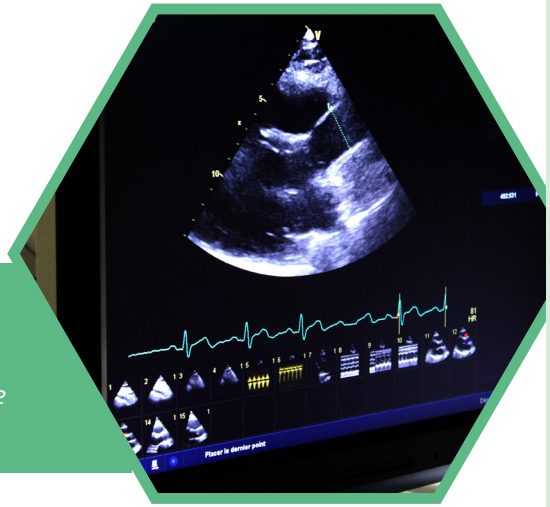
Rzadkie wielonarządowe choroby naczyniowe obejmują zaburzenia, które mają wpływ na wszystkie rodzaje naczyń krwionośnych, co ma konsekwencje dla różnych układów organizmu. Choroby te wymagają multidyscyplinarnego podejścia do opieki. Sieć VASCERN zrzesza sześć grup roboczych ds. rzadkich chorób: grupę roboczą ds. dziedzicznej teleangiektazji krwotocznej (HHT-WG), grupę roboczą ds. dziedzicznych chorób aorty piersiowej (HTAD-WG), grupę roboczą ds. zespołu średnich tętnic (zespołu naczyniowego Ehlersa-Danlosa) (MSA-WG), grupę roboczą ds. dziecięcego i pierwotnego obrzęku limfatycznego (PPL-WG), grupę roboczą ds. zaburzeń naczyniowych (VASCA-WG) oraz grupę roboczą ds. chorób nerwowo-naczyniowych (NEUROVASC-WG). Ponadto ustanowiono kilka tematycznych grup roboczych, które będą się zajmować komunikacją, rejestrami, etyką i kwestiami związanymi z ciążą. Specjalna grupa robocza ds. pacjentów umożliwia angażowanie przedstawicieli pacjentów we wszystkie działania europejskiej sieci referencyjnej VASCER.

Do głównych celów sieci VASCERN należą nawiązywanie kontaktów, udostępnianie i szerzenie wiedzy, promowanie najlepszych praktyk, wytycznych i wyników klinicznych, wzmacnianie pozycji pacjentów oraz pogłębianie wiedzy poprzez badania kliniczne i podstawowe.

Pracownicy służby zdrowia należący do sieci VASCERN przygotowują materiały edukacyjne, takie jak seminaria internetowe oraz serię filmów wideo „Pills of Knowledge" (pigułki wiedzy), które są dostępne online zarówno dla lekarzy, jak i pacjentów. Sieć opublikowała oświadczenia zgody i narzędzia do podejmowania decyzji klinicznych – w tym ścieżki postępowania dla pacjentów oraz arkusze informacyjne dotyczące zaleceń i zakazów – aby zapewnić poradnictwo w zakresie właściwej diagnozy i opieki nad pacjentami z rzadkimi chorobami. Cyfrowe usługi e-zdrowia takie jak aplikacja mobilna VASCERN opracowane zostały we współpracy ze wszystkimi ośrodkami eksperckimi i organizacjami pacjentów należącymi do europejskich grup na rzecz interesów pacjentów. Organizowane są wymiany między instytucjami członkowskimi. Sieć nadal dzieli się wiedzą zarówno z członkami sieci, jak i z pracownikami służby zdrowia spoza sieci.

KOORDYNATOR SIECI

Prof. Guillaume Jondeau
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Bichat, Francja



KATALOG EUROPEJSKICH SIECI REFERENCYJNYCH

Endo-ERN	Europejska sieć referencyjna ds. zaburzeń endokrynologicznych (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerek (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	Europejska sieć referencyjna ds. schorzeń kości (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	Europejska sieć referencyjna ds. anomalii rozwoju twarzoczaszki i zaburzeń laryngologicznych (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	Europejska sieć referencyjna ds. padaczki (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u osób dorosłych (guzy lite) (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	Europejska sieć referencyjna ds. chorób hematologicznych (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	Europejska sieć referencyjna ds. chorób i schorzeń układu moczowo-płciowego (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerwowo-mięśniowych (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	Europejska sieć referencyjna ds. chorób oczu (ERN EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	Europejska sieć referencyjna ds. zespołów genetycznego ryzyka rozwoju nowotworu (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	Europejska sieć referencyjna ds. chorób serca (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	Europejska sieć referencyjna ds. dziedzicznych i wrodzonych zaburzeń (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	Europejska sieć referencyjna ds. wad wrodzonych i rzadkich niepełnosprawności umysłowych (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	Europejska sieć referencyjna ds. chorób układu oddechowego (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u dzieci i młodzieży (hematoonkologia) (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	Europejska sieć referencyjna ds. chorób hepatologicznych (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	Europejska sieć referencyjna ds. chorób tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	Europejska sieć referencyjna ds. niedoboru odporności, chorób autozapalnych i autoimmunologicznych (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	Europejska sieć referencyjna ds. chorób neurologicznych (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	Europejska sieć referencyjna ds. schorzeń skóry (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	Europejska sieć referencyjna ds. przeszczepów u dzieci (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	Europejska sieć referencyjna ds. dziedzicznych zaburzeń metabolizmu (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	Europejska sieć referencyjna ds. wielonarządowych chorób naczyniowych (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu

JAK SKONTAKTOWAĆ SIĘ Z UE

Osobiście

W całej Unii Europejskiej istnieje kilkaset centrów informacyjnych Europe Direct. Adres najbliższego centrum można znaleźć na stronie: https://europa.eu/european-union/contact_pl.

Telefonicznie lub drogą mailową

Europe Direct to serwis informacyjny, który udziela odpowiedzi na pytania na temat Unii Europejskiej. Można się z nim skontaktować:

— dzwoniąc pod bezpłatny numer telefonu: 00 800 6 7 8 9 10 11 (niektórzy operatorzy mogą naliczać opłaty za te połączenia),

— dzwoniąc pod standardowy numer telefonu: +32 22999696,

— drogą mailową: https://europa.eu/european-union/contact_pl.

WYSZUKIWANIE INFORMACJI O UE

Online

Informacje o Unii Europejskiej są dostępne we wszystkich językach urzędowych UE w portalu Europa: https://europa.eu/european-union/index_pl.

Publikacje UE

Bezpłatne i odpłatne publikacje UE można pobrać lub zamówić na stronie: https://op.europa.eu/pl/publications.

Większą liczbę egzemplarzy bezpłatnych publikacji można otrzymać, kontaktując się z serwisem Europe Direct lub z lokalnym centrum informacyjnym (zob. https://europa.eu/european-union/contact_pl).

Prawo UE i powiązane dokumenty

Informacje prawne dotyczące UE, w tym wszystkie unijne akty prawne od 1951 r., są dostępne we wszystkich językach urzędowych UE w portalu EUR-Lex: https://eur-lex.europa.eu.

Portal Otwartych Danych UE

Unijny portal otwartych danych (https://data.europa.eu/euodp/pl) umożliwia dostęp do zbiorów danych pochodzących z instytucji i innych organów UE. Dane można pobierać i wykorzystywać bezpłatnie, zarówno do celów komercyjnych, jak i niekomercyjnych.

Każdego roku u pół miliona osób w Europie diagnozuje się chorobę rzadką. Żaden kraj nie może sprostać temu wyzwaniu samodzielnie.

Europejskie sieci referencyjne to sieci wirtualne, które zrzeszają specjalistów z całej UE i EOG.

Sieci te wspólnie zajmują się chorobami rzadkimi, o niskiej częstości występowania i złożonymi poprzez poprawę diagnostyki i dostępu do specjalistycznej opieki.

Share. Care. Cure.

Więcej informacji na temat europejskich sieci referencyjnych

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

Urząd Publikacji
Unii Europejskiej