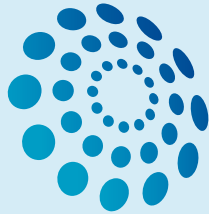




Европейска
комисия



European Reference Networks



в подкрепа на пациентите с редки,
слабо разпространени и сложни
заболявания

Share.Care.Cure.



Настоящият документ не може да се счита за официална позиция на Европейската комисия.

Люксембург: Служба за публикации на Европейския съюз, 2023 г.

© Европейски съюз, 2023 г.



Политиката по отношение на повторната употреба на документи на Европейската комисия е уредена с Решение 2011/833/ЕС на Комисията от 12 декември 2011 г. относно повторната употреба на документи на Комисията (ОВ L 330, 14.12.2011 г., стр. 39). Освен ако не е отбелязано друго, повторната употреба на настоящия документ е разрешена съгласно лиценз Creative Commons Attribution 4.0 International (CC-BY 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Това означава, че повторната употреба се позволява, при условие че надлежно се посочи източникът и се укажат евентуалните промени.

За употребата или възпроизвеждането на елементи, които не са собственост на Европейския съюз, трябва да се поиска разрешение директно от носителите на авторските права. Европейският съюз няма авторски права по отношение на следните елементи:

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 978-92-68-08735-0	doi:10.2875/272746	EW-05-23-391-BG-C
PDF	ISBN 978-92-68-08732-9	doi:10.2875/16379	EW-05-23-391-BG-N



European Reference Networks



в подкрепа на пациентите с редки,
слабо разпространени и сложни
заболявания

Share.Care.Cure.

ЕС подкрепя пациентите с редки заболявания, за да им осигури помощ, надежда и по-светло бъдеще

Sandra Gallina

Генерален директор на ГД „Здравеопазване и безопасност на храните“

Като цяло броят на редките заболявания е огромен — те се оценяват на 3,5 % — 5,9 % от световното население, а само в ЕС до 36 милиона души живеят с едно от над 6000-те различни редки заболявания. Всяко едно рядко заболяване обаче е слабо разпространено. Определението за рядко заболяване в ЕС е заболяване, което засяга по-малко от 5 на 10 000 души.

Наличието на рядко заболяване може да означава, че имате заболяване, което Вашият лекар или друг здравен специалист не може да установи. Това може да означава, че симптомите ви са погрешно диагностицирани — понякога в продължение на години — докато страдате и наблюдавате влошаване на състоянието си. Наличието на рядко заболяване често означава да не знаете какво не е наред с вас или какво да направите, за да облекчите болката и дискомфорта си. Може да се чувствате обезсърчени и самотни. Може да сте загубили надежда.

ЕС подкрепя пациентите с редки заболявания и носи добавена стойност за ЕС чрез обединяване на нашите ресурси, споделяне на знания и съвместна работа.

Първо, искаме да помогнем на пациентите да получат точната диагноза, от която се нуждаят. След това да им осигурим лечение и грижи, които ще намалят дискомфорта и ще им помогнат да живеят възможно най-пълноценно. И накрая, искаме да работим заедно, за да намерим лек на болестите. В момента за 95 % от редките заболявания няма известно лечение. Чрез решителни действия на ЕС, като например преразглеждане на фармацевтичното законодателство, ние предлагаме на пациентите с редки заболявания по-добро бъдеще.

Европейската комисия подкрепи редица действия в областта на общественото здраве и системите за здравеопазване, за да помогне на държавите членки да разработят национални ответни мерки, стратегии и планове. Сред тях са много успешните европейски референтни мрежи (ЕРМ), създадени през 2017 г. с цел обединяване на знания и ресурси за справяне с редки и сложни заболявания, включително в медицински области, в които експертният опит е рядкост. Европейската комисия имаше ключова роля за създаването на рамката за ЕРМ, като предостави безвъзмездни средства в подкрепа на мрежите, координаторите и техническите съоръжения за работа в мрежа.

ЕРМ са виртуални мрежи, свързващи доставчици на здравно обслужване, специалисти и пациентски организации в целия ЕС и Норвегия. Произтичащите от Директивата на ЕС относно трансграничното здравно обслужване ЕРМ представляват едно от най-големите постижения на общността на редките заболявания в Европа и вдъхновяват действия в световен мащаб благодарение на усилията на доставчиците на здравно обслужване, организациите на пациенти, Европейската комисия и държавите — членки на ЕС.

Никоя държава не разполага с познания и възможности самостоятелно да лекува всички редки и сложни заболявания. Благодарение на ЕРМ пациентите в целия ЕС имат достъп до най-добрия наличен експертен опит. Чрез тези мрежи експертите достигат до пациентите, без да е необходимо те да пътуват до експерти, които може да са далеч от тях. Европейският съюз осъществява връзка между страните, като увеличава максимално полезните взаимодействия между държавите членки и насърчава обмена на знания и ресурси.

Понастоящем съществуват 24 ЕРМ за редки и сложни заболявания, създадени чрез партньорства между ръководителите на здравните системи, застъпниците на пациентите и водещите организации в областта на клиничните изследвания. Сега изградените и напълно функциониращи мрежи продължават да напредват и експериментират с нови начини за трансгранично сътрудничество.

След шест години съществуване ЕРМ понастоящем са в процес на оценяване. Резултатите от оценката ще бъдат на разположение в края на 2023 г. и ще помогнат да се набележат допълнителни начини за подобряване на модела на ЕРМ и за оформяне на тяхното бъдеще.

Техният истински потенциал ще бъде достигнат едва когато ЕРМ бъдат консолидирани в нашите национални здравни системи. Тогава те наистина ще могат да осигуряват добавена стойност за ЕС и ще имат възможност да донесат надежда и помощ на милиони пациенти с редки заболявания в целия ЕС. Ето защо държавите — членки на ЕС, Норвегия и Украйна обединиха усилията си с Комисията за тригодишно действие за подпомагане на консолидирането на тези мрежи, считано от края на 2023 г. Това действие ще получи финансиране от ЕС в размер на около 15 милиона евро.

Освен това Комисията финансира ново поколение безвъзмездни средства в подкрепа на ЕРМ с над 77 милиона евро по линия на програмата „ЕС в подкрепа на здравето“. С тези безвъзмездни средства ще се финансира създаването и функционирането на 24 пълни регистъра на пациенти с хиляди вписвания и ще бъдат обсъждани стотици повече случаи на пациенти в международни работни групи чрез специален ИТ инструмент, известен като „Система за управление на клинични данни на пациентите“. ЕРМ са ключови участници в събирането на данни и научното сътрудничество в научните изследвания в областта на редките заболявания.

Финансирането ще осигури и акредитирани курсове за обучение на високо равнище за здравните специалисти и ще спомогне за предоставянето на нови или актуализирани клинични насоки за пациентите и инструменти за подпомагане на вземането на клинични решения в полза на пациентите.

Като свързват експерти и групи пациенти, ЕРМ също така проправят пътя за клинични проучвания и тестови терапевтични интервенции, което ги поставя на челно място при иновациите в редица области, свързани с редките заболявания. Фармацевтичните дружества може да не са склонни да инвестират в разработването на лекарства за пациенти с редки заболявания, тъй като пазарът на тези лекарства би бил изключително ограничен. Ето защо Комисията предоставя на производителите стимули да разработват и пускат на пазара лекарства сираци и току-що преразгледа съответното законодателство с цел подобряване на тези стимули.

Беше необходимо едно десетилетие, за да може идеята за водено от ЕРМ трансгранично сътрудничество в областта на здравното обслужване при сложни и редки заболявания да покълне и да намери своето място в законодателството на ЕС. Следващите четири години ще отбележат годините на консолидиране на ЕРМ и тяхното по-силно интегриране в националните здравни системи. Можем да очакваме ефективни действия на ЕРМ, за да се постигне промяна за пациентите, живеещи с редки заболявания, и техните семейства, да се увеличи използването на регистрите и да се разпространят знанията за редките заболявания сред по-широка публика.

Нараства необходимостта от засилена европейска координация в областта на здравеопазването, а задоволяването на това нарастващо желание е в основата на предложението на Комисията за изграждане на силен Европейски здравен съюз.

В следващия етап от развитието на мрежите този стремеж към по-добри резултати за пациентите и по-тясно трансгранично сътрудничество в областта на здравеопазването следва да се използва пълноценно, за да може до 2030 г. потенциалът на системата на ЕРМ да се реализира в пълнота. Животът с рядко заболяване не трябва да означава да се живее в несигурност по отношение на диагноза, грижи и лечение, нито пък означава да се справяме сами.



Sandra Gallina
Генерален директор на ГД
„Здравеопазване и безопасност
на храните“

Съдържание

ЕС подкрепя пациентите с редки заболявания, за да им осигури помощ, надежда и по-светло бъдеще	4
Контекст	7
Какво представляват европейските референтни мрежи?	8
ЕРМ за редки костни заболявания (ERN BOND)	9
ЕРМ за черепнолицеви аномалии и нарушения на УНГ (ERN CRANIO) .	10
Добавена стойност за пациенти и специалисти	11
ЕРМ за ендокринни състояния (Endo-ERN)	12
ЕРМ за редки и сложни епилепсии (EpiCARE)	13
Как се одобряват ЕРМ	14
ЕРМ за бъбречни заболявания (ERKNet)	15
ЕРМ за неврологични заболявания (ERN-RND)	16
ЕРМ за наследствени и вродени (храносмилателни и стомашно-чревни) аномалии (ERNICA)	17
Държавите членки в ролята на водачи	18
ЕРМ за респираторни заболявания (ERN LUNG)	19
ЕРМ за кожни заболявания (ERN Skin)	20
ЕРМ за редки ракови заболявания при възрастните (солидни тумори) (ERN EURACAN)	21
Европа: глобален център за високи постижения	22
ЕРМ за редки хематологични заболявания (EuroBloodNet) .	23
ЕРМ за уrogenитални заболявания и състояния (ERN eUROGEN)	24
Сътрудничество в действие	25
Асоциирани партньори	25
ЕРМ за невромускулни заболявания (ERN EURO-NMD)	26
ЕРМ за офталмологични заболявания (ERN EYE)	27
ЕРМ за синдроми за генетичен риск от развитие на тумори (ERN GENTURIS)	28
Ръководене на ЕРМ	29
ЕРМ за редки, слабо разпространени и сложни заболявания на сърцето (ERN GUARD-Heart)	30
ЕРМ за вродени малформации и редки интелектуални увреждания (ERN ITHACA)	31
ЕРМ за наследствени метаболитни заболявания (MetabERN) .	32
Национални политики за редките заболявания	33
ЕРМ за рака при деца (хематоонкология) (ERN PaedCan) ...	34
ЕРМ за хепатологични заболявания (ERN RARE-LIVER)	35
ЕРМ за заболявания на съединителните тъкани и за мускулно-скелетни заболявания (ERN ReCONNET)	36
Ролята на пациентските организации	37
ЕРМ за имунодефицит, автовъзпалителни и автоимунни заболявания (ERN RITA)	38
ЕРМ за трансплантация при деца (ERN TransplantChild)	39
ЕРМ за мултисистемни съдови заболявания (VASCERN)	40
Директория на ЕРМ	41

Контекст

Всяко заболяване, което засяга по-малко от пет на 10 000 души в ЕС, се счита за рядко. Повече от 6000 редки заболявания засягат живота на до 36 милиона души в ЕС.

Само в областта на онкологията например има почти 300 различни редки видове рак и всяка година над половин милион души в Европа биват диагностицирани с един от тях.

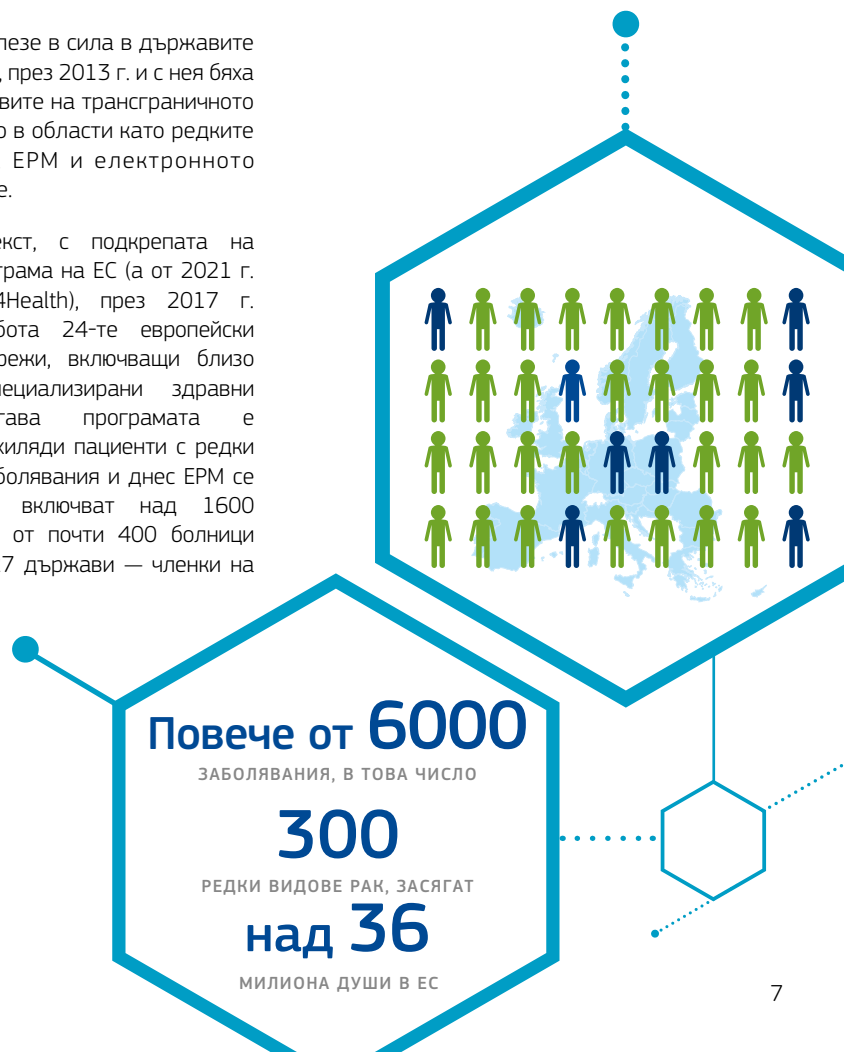
Много от хората, засегнати от редки или сложни заболявания, нямат достъп до диагностика и висококачествено лечение. Експертният опит и специализираните познания може да са недостатъчни, тъй като броят на пациентите е малък.

ЕС и националните правителства се ангажират да подобрят разпознаването и лечението на тези редки и сложни състояния чрез засилване на сътрудничеството и координацията на европейско равнище и подкрепа на националните планове за редки заболявания.

Директивата от 2011 г. относно правата на пациентите при трансгранично здравно обслужване не само дава възможност на пациентите да получат възстановяване на разходите за лечение в друга държава — членка на ЕС, но и улеснява достъпа на пациентите до информация за здравното обслужване и по този начин увеличава възможностите им за лечение.

Директивата влезе в сила в държавите — членки на ЕС, през 2013 г. и с нея бяха положени основите на трансграничното сътрудничество в области като редките заболявания, ЕРМ и електронното здравеопазване.

В този контекст, с подкрепата на здравната програма на ЕС (а от 2021 г. насам — EU4Health), през 2017 г. започнаха работа 24-те европейски референтни мрежи, включващи близо 900 високоспециализирани здравни звена. Оттогава програмата е помогнала на хиляди пациенти с редки или сложни заболявания и днес ЕРМ се разраснаха и включват над 1600 здравни звена от почти 400 болници във всичките 27 държави — членки на ЕС, и Норвегия.





Какво представляват европейските референтни мрежи?

Европейските референтни мрежи (ЕРМ) са виртуални мрежи, които свързват доставчици на здравно обслужване, здравни специалисти и пациенти в ЕС и Норвегия. Целта им е да се справят с проблеми, свързани със сложни или редки заболявания и състояния, които изискват високоспециализирано лечение и обединяване на познания и ресурси.

Никоя държава не разполага с познания и възможности самостоятелно да лекува всички редки и слабо разпространени сложни заболявания. ЕРМ дават възможност на пациентите и лекарите в целия ЕС да имат достъп до най-добрите експертни познания и навременен обмен на животоспасяващи знания, без да е необходимо да се пътува до друга държава. Мрежите улесняват споделянето на най-новите знания и опит в областта на редките заболявания в ЕС с членуващите в тях болници, изследователи и групи пациенти.

За да се направи преглед на диагнозата и лечението на даден пациент, координаторите на ЕРМ свикват „виртуален“ консилиум от медицински специалисти в различни дисциплини, като използват специална ИТ платформа — система за управление на клинични данни на пациентите (CPMS). Дискусиите се провеждат в системата CPMS, което позволява на доставчиците на здравно обслужване от целия ЕС да работят заедно онлайн, за да обсъждат, поставят диагнози и лекуват пациенти с редки, слабо разпространени и сложни заболявания. ЕРМ също така координират и улесняват образователните и обучителните дейности, разработват насоки за клинична практика и други инструменти за подпомагане на

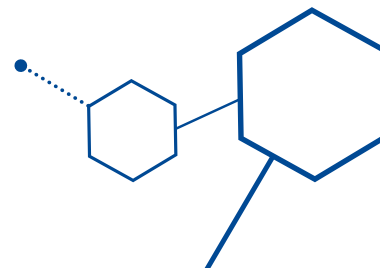
клиничните решения, работят съвместно за създаване и разпространение на познания чрез комуникационни дейности и са фокусни точки за научни изследвания и иновации в областта на редките и слабо разпространените сложни заболявания. Освен това ЕРМ попълват регистрите на ЕС с висококачествени данни от пациенти с редки заболявания, като създават уникален, изключително ценен източник на данни за насърчаване на научните изследвания и разработване на следващо поколение лечения на редки и сложни заболявания.

ЕРМ бяха стартирани през март 2017 г. Понастоящем има 24 ЕРМ, включващи над 1600 високоспециализирани здравни звена от почти 400 болници във всички държави — членки на ЕС, плюс Норвегия. Те работят в редица тематични области — от редки заболявания на костите и рак при децата до редки съдови заболявания — като подпомагат хиляди пациенти от ЕС, страдащи от редки или сложни заболявания.

Инициативата за ЕРМ получава подкрепа от няколко програми за финансиране от ЕС, включително от програмата „ЕС в подкрепа на здравето“, Механизма за свързване на Европа и програма „Хоризонт Европа“.

Държавите — членки на ЕС, ръководят процеса за ЕРМ: те отговарят за признаването на центрове на национално равнище и одобряват заявленията. Съвет на държавите членки (СДЧ) отговаря за разработването на стратегията на ЕС за ЕРМ и одобрява създаването на мрежи и включването на нови членове.

24-те координатори на ЕРМ си сътрудничат в рамките на Групата на координаторите на ЕРМ (ERN-CG), която беше създадена през 2017 г. Тази стратегическа група установява обща позиция по няколко ключови технически и организационни аспекта на ЕРМ. ERN-CG и СДЧ си сътрудничат тясно с различни работни групи, включително за генериране на знания, интегриране в националните здравни системи, мониторинг, правни и етични въпроси, както и съвети в областта на информационните технологии — които представят своите предложения на ERN-CG и на СДЧ за окончателно обсъждане и вземане на решение.



ЕРМ за редки костни заболявания (ERN BOND)

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

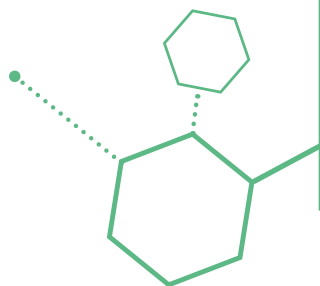
ERN BOND обединява всички редки заболявания на костите — вродени, хронични и с генетичен произход, които засягат хрущяла, костите и дентина. Понастоящем мрежата се съсредоточава върху несъвършената остеогенеза (OI), X-свързания хипофосфатемичен рахит (XLH) и ахондроплазията (ACH) като типични примери с оглед на разпространението на заболяването, затруднения при диагностиката и управлението, и новопоявяващи се терапии. В бъдеще с установяването на систематични подходи ERN BOND ще се насочи към по-редки заболявания.

При работата с пациенти ERN BOND разработва мерки за отчитане на резултатите и опита на пациентите, както и насоки за разработване и разпространение на най-добри практики. С разработването на нови терапии мрежата има за цел да осигури бърз достъп до проучвания за засегнатите пациенти.

ERN BOND дава възможност за развитие на умения чрез платформи за електронно здравеопазване и телемедицина, както и чрез работни посещения, курсове за обучение и дейности за разпространение на информация. Мрежата има за цел да намали времето за диагностициране чрез по-малко неподходящи тестове, по-точна диагноза и нови жизнеспособни лечения.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

Д-р Лука Санджорджи
Институт по ортопедия „Rizzoli“,
Болоня, Италия



ЕРМ за черепнолицеви аномалии и нарушения на УНГ (ERN CRANIO)

ERN CRANIO се съсредоточава върху редки и сложни черепнолицеви аномалии и нарушения на ушите, носа и гърлото (УНГ). Тези състояния обхващат малформации на мозъка, черепа и лицето, включително специфични нарушения като краниосиностоза и краниофациална микросомия, цепнатина на устната и цепнатина на небцето, ородонтални аномалии и нарушения на УНГ.

Мрежата работи в различни области, включително разпространение на информация, оценка, електронно здравеопазване, обучение и образование, качество на грижите, разработване на регистри и измерване на резултатите.

ERN CRANIO има за цел да обедини специфичния за дадено заболяване експертен опит, знания и ресурси от целия ЕС/ЕИП, за да постигне здравни цели, които в противен случай биха били непостижими в една-единствена държава. Тези здравни цели включват

развитие на клиничните умения, увеличаване на достъпа на пациентите до висококачествени експертни грижи и предоставяне на по-добра информация за конкретната диагноза на здравните специалисти, пациентите, техните семейства и лицата, полагащи грижи.

По този начин ERN CRANIO се стреми да намали неравнопоставеността в здравеопазването чрез стандартизиране на практиките и осигуряване на достъп до висококачествени грижи, информация и ресурси за доставчиците на здравно обслужване, пациентите, техните семейства и лицата, полагащи грижи, в цяла Европа.



КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. д-р Ирене Матийсен
Erasmus University Medical Center,
Rotterdam, Нидерландия



Добавена стойност за пациенти и специалисти

Пациентите с редки и сложни заболявания могат да прекарат години без ясна диагноза, което може да бъде разочароващо и обезсърчаващо преживяване за пациентите, техните семейства и лицата, полагащи грижи. Много от хората, живеещи с тези заболявания, са деца с нарушено развитие, които преминават през здравната система, за да получат диагноза, като понякога посещават няколко специалисти през детството си.

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

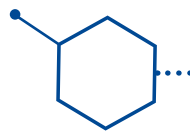
Мрежите представляват платформи за разработване на насоки, обучение и споделяне на познания. ЕРМ могат да подпомагат големи клинични проучвания с цел повишаване на разбирането за заболявания и разработване на нови лекарства чрез събиране на голям набор от данни от пациенти.

Степента на ангажираност на пациентите е различна в различните мрежи, но всички ЕРМ гарантират, че представители на пациентите участват например в разработването на насоки за клинична практика, клинични изпитвания и лечебни пътеки.

ЕРМ дават възможност на здравните специалисти да работят в мрежа и да се свързват с експерти с подобни интереси от целия ЕС/ЕИП, което намалява професионалната изолация, пред която

са изправени много специалисти по редки заболявания. Системата от ЕРМ се основава на иновациите в предоставянето на здравни грижи, като подпомага разработването на нови модели за грижи и променя начина на лечение чрез решения и инструменти за електронно здравеопазване и новаторски медицински решения и устройства. ЕРМ представляват инкубатори за развитието на цифрови услуги за предоставянето на виртуални здравни грижи и телемедицина.

ЕРМ ще помогнат да се повишат икономите от мащаба и да се осигури по-ефективно използване на ресурсите, което ще окаже положително въздействие върху устойчивостта на националните здравни системи. Мрежите са нагледна демонстрация на това какво може да постигне солидарността в Европа.



ЕРМ за ендокринни състояния (Endo-ERN)

Редките ендокринни състояния включват твърде ускорена, силно забавена или неправилна хормонална дейност, хормонална резистентност, растеж на тумори в ендокринни органи или болести с последствия за ендокринната система. Епидемиологичното разпределение е много променливо и обхваща свръхредки, редки и слабо разпространени състояния. Пациентите със слабо разпространено заболяване могат да се нуждаят от високоспециализирани грижи от мултидисциплинарен екип, ръководен от ендокринолог.

Мрежата е създавала осем основни тематични групи, които обхващат целия спектър от вродени и придобити състояния. Те включват: нарушения на надбъбречната жлеза, нарушения при калциевата и фосфатна хомеостаза, нарушения при половото развитие и при половото съзряване, генетични нарушения на глюкозната и инсулинова хомеостаза, генетични ендокринни туморни синдроми, синдроми на растежа и генетичното затлъстяване, нарушения във функциите на хипофизната жлеза и нарушения във функциите на щитовидната жлеза.

Endo-ERN продължава да се основава на работата на няколко съществуващи вече европейски мрежи, включително тези, създадени от Европейското дружество по ендокринология (ESE) и Европейското дружество по детска ендокринология (ESPE), както и тези, разработени в рамките на дейностите по линия на Европейското сътрудничество в областта на науката и технологиите (COST).

Като има за цел да предостави по-добри диагностични траектории, лечение, по-качествени грижи и измерим резултат за пациентите с редки ендокринни състояния, Endo-ERN улеснява мултидисциплинарното и трансграничното сътрудничество в областта на комплексните грижи, научните изследвания и образованието, като същевременно гарантира, че мнението на пациентите се взема под внимание

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

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



ERM за редки и сложни епилепсии (EpiCARE)

Епилепсията засяга най-малко шест милиона души в Европа. Традиционно тя се лекува като отделно заболяване, но въпреки че първите клинични прояви под формата на епилептични припадъци могат да изглеждат сходни, епилепсията може да произхожда от голям брой различни неврологични етиологии. Изборът на лечение, резултатите и цялостната прогноза зависят от това кои са етиологичните причини, а бързата диагноза, когато е възможно, играе важна роля.

Когато са правилно предписани, традиционните лекарства за лечение на епилепсия помагат на близо 70 % от засегнатите лица да нямат припадъци, но при пациентите, страдащи от рефрактерна епилепсия, клиничната прогноза е лоша. Редките и сложни епилепсии изискват мултидисциплинарно лечение от самото начало. От съществено значение са добре установените лечебни пътеки и тясното сътрудничество с добре структурирани национални мрежи за грижи при епилепсия.

Медицинските екипи на ERN EpiCARE работят за подобряване и увеличаване на диагностицирането на причините за редките епилепсии, подобряване на ранното установяване на пациенти с лечими редки причини за епилепсия, увеличаване на достъпа до специализирани грижи, по-нататъшно разработване и проектиране на иновативни клинични изпитвания на нови лекарства за лечение на епилепсия чрез Европейското сътрудничество за изпитвания на епилепсия (ECET), осигуряване на пълен достъп и използване на предоперативна оценка и хирургически

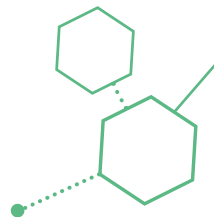
методи при епилепсия и насърчаване на изследванията на иновативни инструменти за диагностика и лечения на причинителите.

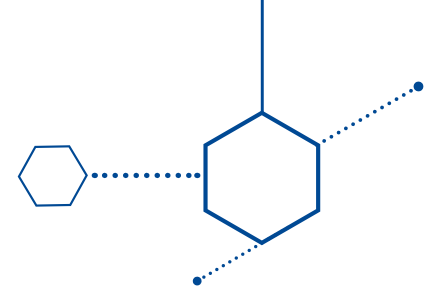
Няколко пъти в месеца мрежата организира сесии за обсъждане на случаи на пациенти с участието на експерти от ЕС в областта на генетиката, невропсихологията, лекарственото лечение и предхирургическата оценка. ERN EpiCARE постави началото на множество дейности за генериране на познания, включително интерактивни образователни уебинари и актуализации на насоки за клинична практика. Мрежата работи с други ERM и финансирани от ЕС инициативи като Европейската съвместна програма за редки заболявания (EJP RD), SOLVE-RD, ERICA и интердисциплинарните работни групи по неврологични заболявания, по-специално с участието на ERN-RND и ERN EURO-NMD.

От самото начало мрежата си сътрудничи тясно с всички свързани научни организации, като Международната лига срещу епилепсията (ILAE), Европейското дружество по детска неврология (EPNS) и Европейската академия по неврология (EAN). С оглед повишаването на осведомеността за най-добрите практики и лечебни пътеки ERN EpiCARE работи със застъпници на пациентите от Европейските групи за застъпничество на пациентите (ePAGs), например за изготвяне на информационни брошури за редки епилепсии и клинични изпитвания, насочени към пациентите.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Алексис Арзиманоглу
Hospital Infantil Sant Joan de
Déu Barcelona, Испания





Как се одобряват ЕРМ

Държавите — членки на ЕС, изпълняват водеща роля при определянето и развитието на европейските референтни мрежи. За да получат статут на ЕРМ, членовете на мрежата участват в покана за подаване на заявления от Европейската комисия, след което независим оценяващ орган (НОО) изготвя доклади за всеки заявител. След това Съветът на държавите членки (СДЧ) взема решение дали да одобри заявлението за ЕРМ.

СДЧ включва представители на всички държави — членки на ЕС, плюс Норвегия, и изпълнява активна роля в разработването на стратегията за ЕРМ. СДЧ продължава да извършва мониторинг на членовете на ЕРМ, да оценява заявители, които желаят да се присъединят към съществуващи мрежи, и да одобрява бъдещи мрежи. В резултат на поканата за подаване на заявления през 2019 г. над 600 допълнителни доставчици на здравно обслужване от 20 държави — членки на ЕС, и Норвегия бяха приети за членове на ЕРМ през 2022 г.

СДЧ е приел 18 показателя за ЕРМ, по които ЕРМ редовно представят данни. Чрез тях се осигурява стабилен непрекъснат мониторинг за измерване на подобренията в качеството и резултатите, като същевременно се изтъкват успехите и потенциалните проблеми.

Държави, които не са представявани в дадена одобрена ЕРМ, могат да участват чрез доставчици на здравно обслужване, които са определени от своите държави членки за „асоциирани“ или „сътруднители“ национални центрове. Тези асоциирани партньори имат достъп до насоки за добри практики за диагностика, грижи и лечение и участват в научно-изследователски дейности.



ЕРМ трябва да отговарят на определени ключови критерии:

- > Насоченост към пациентите и ръководство от клинични специалисти
- > Минимум **10 членове** в най-малко **8 държави**
- > Силна, независима оценка
- > Изпълнение на критериите на мрежата и членовете
- > Подкрепа и одобрение от националните органи

ЕРМ за бъбречни заболявания (ERKNet)

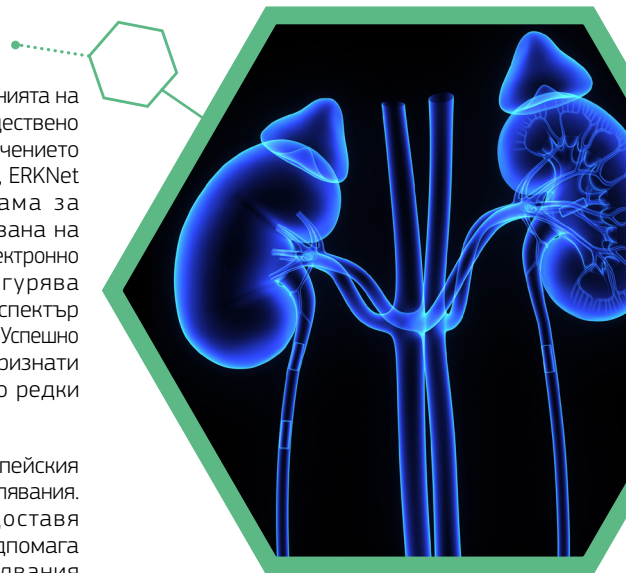
Редките и сложни бъбречни заболявания включват широка гама вродени, наследствени и придобити нарушения. Установено е, че най-малко 2 милиона европейци са засегнати от редки бъбречни заболявания, като приблизително 1 милион са случаите на гломерулопатии и още толкова на вродени бъбречни малформации. Освен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

Съвременните инструменти за диагностика могат да осигурят ценна информация за прогнозата на заболяването и възможностите за терапия. Достъпът до изследвания обаче не е всеобщ. Поради забавяне на диагностицирането и лечението много редки бъбречни заболявания водят до бъбречна недостатъчност.

Чрез услуги за онлайн консултации ERKNet се стреми да подобри управлението на случаи на пациенти с редки бъбречни заболявания, особено на нови и сложни случаи. Експертните работни групи на мрежата създават основани на консенсус диагностични алгоритми за пациенти със съмнения за редки бъбречни заболявания, включително стандартни критерии за генетично изследване в случаи на съмнения за наследствено бъбречно заболяване. Освен това, след провеждане на задълбочен преглед на наличните лечения, работните групи определят клинични пътеки за терапевтично управление.

Тъй като осведомеността и познанията на здравните специалисти са от съществено значение за установяването и лечението на редки бъбречни заболявания, ERKNet въведе тригодишна програма за следдипломно обучение, основана на клинично обучение, уебинари и електронно обучение, чрез която се осигурява съвременно обучение за целия спектър на редките бъбречни заболявания. Успешно завършилите курса ще бъдат признати за „Европейски специалисти по редки бъбречни заболявания“.

ERKNet създаде ERKReg — Европейския регистър за редки бъбречни заболявания. Този онлайн регистър предоставя демографска информация и подпомага съвместните клинични изследвания чрез установяване на пациентски групи с редки бъбречни заболявания в цяла Европа. Освен това чрез регистъра се предоставят статистически данни за клиничните резултати и сравнителен анализ на специализираните центрове, които подпомагат хармонизираните и оптимизирани грижи за редки бъбречни заболявания във всички болници и клиники на ERKNet.



КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Франц Шaeфер
Universitätsklinikum Heidelberg,
Германия

ЕРМ за неврологични заболявания (ERN-RND)

ERN-RND създава и споделя познания и координира грижите за пациенти, засегнати от редки неврологични заболявания, включващи най-често срещаните патологични състояния на централната нервна система. Тя обхваща церебеларните атаксии и наследствените спастични параплегии, болест на Хънтингтън и други хореи, фронтотемпорална деменция, дистония, (неепилептични) пароксизмални разстройства и невродегенерация с натрупване на желязо в мозъка, левкоенцефалопатии и атипични паркинсонови синдроми.

Мрежата обединява експертни центрове и асоциирани партньори в 24 европейски държави, както и представители на пациентите. Тя се фокусира върху високоспециализирани здравни услуги, като диагностика чрез секвениране от следващо поколение, дълбока мозъчна стимулация и модерни терапии, и генерира и разпространява както общи, така и специфични за дадена група заболявания познания.

ERN-RND разработва насоки за най-добра клинична практика за някои редки неврологични заболявания, препоръки за най-добра практика за неврорехабилитация и преход, както и стандарти за грижи, като

например състава на мултидисциплинарните екипи. Експертните групи по заболяванията разработват и съгласуват лечебни пътеки, включително диагностични схеми и терапевтични алгоритми, както и скали на заболяванията за оценка на различни аспекти на редките неврологични заболявания.

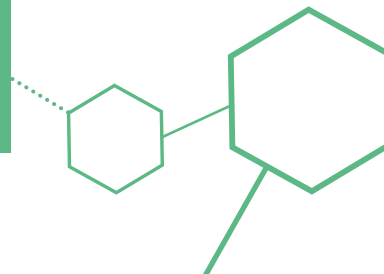
Пациентите с неясни диагнози се обсъждат чрез системата CPMS. ERN-RND е една от четирите мрежи, участващи в проекта Solve-RD — Решаване на неразрешените редки заболявания, и нейната програма за обучение и образование е в основата на учебната програма по редки неврологични заболявания за здравните специалисти. Мрежата улеснява готовността за

провеждане на изпитвания и качеството на грижите чрез регистър на ERN-RND, включващ данни за всички пациенти, прегледани в централните на ERN-RND, и осигуряващ уникален преглед на съществуващите групи, базирани на генотипа.

ERN-RND си сътрудничи с Европейската академия по неврология (EAN), Европейското дружество по детска неврология (EPNS), европейската секция на Международната асоциация за Паркинсон и двигателни нарушения (MDS), Европейската федерация на неврологичните асоциации (EFNA) и Европейската академия по детска инвалидност (EACD). Заедно с другите две „неврологични“ ЕРМ — EURO-NMD и EriCARE — ERN-RND създаде девет работни групи.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

д-р Холм Греснер
University Hospital Tübingen,
Германия



ЕРМ за наследствени и вродени (храносмилателни и стомашно-чревни) аномалии (ERNICA)

ERNICA обхваща две диагностични групи: малформации на храносмилателната система и малформации на диафрагмата и коремната стена. Работният поток за малформации на храносмилателната система се състои от четири работни групи за заболявания на хранопровода, чревни заболявания, чревна недостатъчност и гастроентерологични заболявания. Работният поток за малформации на диафрагмата и коремната стена се състои от две работни групи: малформации на диафрагмата и дефекти на коремната стена.

Работните групи се ръководят съвместно от здравни специалисти и представители на пациентите на ERNICA. За всички диагностични групи са приложими девет области на работа — управление, разпространение, оценка, стандарти за грижи, обучение, научни изследвания, електронно здравеопазване, фетална медицина и работа в мрежа.

ERNICA се стреми да обедини специфичния за дадено заболяване експертен опит, познания и ресурси от целия ЕС/ЕИП, за да бъдат постигнати здравни цели, които иначе биха били непостижими в една-единствена държава. Тези здравни цели включват развиване на клинични умения, увеличаване на достъпа на пациентите до висококачествени експертни грижи и увеличаване на информацията за конкретната диагноза, с която разполагат здравните специалисти, пациентите, техните семейства и лицата, полагащи грижи.

За тази цел ERNICA се стреми да намали неравнопоставеността в здравеопазването в цяла Европа, като бъдат стандартизирани практиките и бъде осигурен достъп до висококачествени грижи, информация и ресурси за доставчиците на здравно обслужване, пациентите, техните семейства и лицата, полагащи грижи, в цяла Европа.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Рене Вийнен

*Erasmus University Medical Center,
Rotterdam, Нидерландия*



Интеграция, координация и сътрудничество: държави членки и ЕРМ

През 2022 г. към ЕРМ се присъединиха 620 нови доставчици на здравно обслужване, с което общият брой на членовете достигна повече от 1400. Това е добра новина за пациентите, които вече имат по-голям достъп от всякога до високоспециализирани здравни услуги, както и за лекарите, които се възползват от сътрудничеството с други експерти в ЕС и Норвегия.

Разширяването на обхвата обаче води и до предизвикателства, свързани с координацията и партньорството, и именно тук Съветът на държавите членки (СДЧ) изпълнява ключова роля. СДЧ ръководи ЕРМ от създаването до развитието им — той е отговорен за одобряването им при първото им създаване през 2017 г. и ще одобрява всички бъдещи допълнителни ЕРМ. Приоритет е и интегрирането на работата на ЕРМ в националните здравни системи и съгласуването на техните приоритети.

“Ситуацията се е променила значително,” казва съпредседателят на СДЧ, професор Тил Фойтлендер. „ЕРМ вече са развити и напълно оперативни. Групата на координаторите на ЕРМ работи много активно и ефикасно, като демонстрира, че е важен партньор за сътрудничество на СДЧ.“

„Координаторите на ЕРМ и техните екипи активно се занимават с въпроси като най-добрите и най-икономичните начини за мониторинг на ефективността, разработване и организиране на регистри на ЕРМ, споделяне и разпространение на познания, обучение и спазване на високи етични и правни стандарти“ добавя проф. Фойтлендер. *„Те също така изпълняват ключова роля в разработването на системата за управление на клинични данни на пациентите, която е от основно*

значение за по-бързото и по-добро диагностициране, лечение и грижи за хората, живеещи с редки заболявания.“

СДЧ отговаря и за одобряването на нови доставчици на здравно обслужване, а последните попълнения са резултат от строг процес, който започна с покана за подаване на заявления през 2019 г. Процесът беше допълнително усложнен от Брексит и последвалата загуба на експертни познания от базираните в Обединеното кралство доставчици на здравно обслужване. След включването на новите доставчици на здравно обслужване вниманието сега е насочено към оценяване и подобряване на качеството на грижите, предоставяни от ЕРМ и доставчиците на здраво обслужване.

Съществен елемент от системата за непрекъснато подобряване на качеството на ЕРМ е AMEQUIS — системата за оценка, мониторинг, оценка и подобряване на качеството. Независим орган за оценка и анализ ще оценява ЕРМ, за да определи силните и слабите страни, като гарантира, че са взети предвид мненията на всички участници, включително на пациентите и техните семейства. СДЧ ще изпълнява ключова роля в този процес, тъй като задачата му ще бъде да съгласува плановете за подобряване на ЕРМ и доставчиците на здравно обслужване ако и където е необходимо.

От 2022 г. нататък съвместното действие за интегриране на ЕРМ ще изисква още по-тясно сътрудничество между държавите членки, които ще установят градивните елементи на бъдещите ЕРМ, напълно интегрирани в националните здравни системи и напълно хармонизирани с европейските партньори. Комисията ще координира процеса, а групата на координаторите на ЕРМ ще има важна роля в изпълнението. С помощта на интеграцията, координацията и сътрудничеството ЕРМ ще постигнат успех през следващия етап от развитието си.

„Сега в проекта за ЕРМ участват повече заинтересовани страни от всякога, включително управители на болници и групи за застъпничество на пациентите“, казва проф. Фойтлендер. *„Това е добра новина и ние трябва да сме много доволни от нея. Държавите членки обаче не могат да се справят сами с това работно натоварване. Време е да засилим сътрудничеството си, защото само когато работим заедно, ще извлечем максимална полза от проекта за ЕРМ — начинание, което вече буди завист в останалата част от света.“*

проф.
Фойтлендер



ЕРМ за респираторни заболявания (ERN LUNG)

Редките и сложни белодробни заболявания изискват мултидисциплинарни грижи и психосоциална подкрепа. Тази сложност може да се дължи на генетичния механизъм на заболяването или на вторичните промени и увреждания на други органни системи. Ранното диагностициране и достъпът до специализирани грижи подобряват резултатите при много от тези състояния.

ERN LUNG се занимава с всички редки и сложни заболявания на дихателната система, включително интерстициална белодробна болест (ИББ), кистозна фиброза (CF), некистофиброзни бронхиектазии (пCF-BE), белодробна хипертония (PH), първична цилиарна дискинезия (PCD), дефицит на алфа-1 антитрипсин (AATD), мезотелиом (MSTO) и хронична дисфункция на белодробния алографт (CLAD).

Мрежата има за цел да повиши експертните познания в цяла Европа, за да подобри стандартите за полагане на грижи, качеството на живот и прогнозите при целия спектър на редките белодробни заболявания. Членовете на ERN LUNG разработват и разпространяват насоки за полагане на грижи, насърчават общи подходи за лечение, увеличават трансграничния достъп до диагностициране и лечение, инициират и поддържат регистри и събират достатъчно големи групи за клинични проучвания, разработване на лекарства и проучвания на естествената история.

ERN LUNG предоставя на пациентите достъп до междудисциплинарни екипи, като осигурява втори мнения онлайн за сложни случаи, без да се налага пациентите да пътуват. Това се осъществява чрез онлайн система за експертни консултации, чрез онлайн дискусии по казуси и — при необходимост — чрез трансгранично пренасочване.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Томас О.Ф. Вагнер
*Universitätsklinikum Frankfurt,
Германия*



ЕРМ за кожни заболявания (ERN Skin)

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

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

Тя има за цел да подобри организацията на здравеопазването с обединяването на ресурси, а така също и да създаде платформа за основани на сътрудничество дискусии между експерти по трудни случаи. За всяко обхванато заболяване основните мултидисциплинарни екипи включват най-малко дерматолог, медицинска сестра, психолог, генетик, диетолог и патолог, както и други специалисти, ако е необходимо.

ERN Skin също така разработва регистри на редките кожни заболявания, които позволяват участие в изследователски програми и клинични изпитвания с добре характеризирани пациенти, както и стимулирането на терапевтични изследвания с достатъчно големи групи от пациенти. Също така ще се проведе задълбочено социално-икономическо проучване относно индивидуалната тежест на заболяванията.



КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

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

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

Наблюдението на редките ракови заболявания в Европа (RARECARE) определя редките ракови заболявания като злокачествени заболявания с честота по-малко от шест на 100 000 души годишно. На тях се дължат около 20—25 % от всички нови случаи на рак и 30 % от смъртните случаи от рак.

Експертите са единодушни, че пациентите с редки видове рак трябва да бъдат насочвани към сертифицирани референтни центрове още при поставянето на първоначалната диагноза. По този начин те могат да се възползват от най-съвременния мултидисциплинарен експертен опит — от ефективни терапии до основани на доказателства насоки за лечение — и всички пациенти да получават подходящи грижи, независимо от първоначалната точка на достъп.

EURACAN обхваща над 300 редки солидни тумори при възрастни, като ги групира в десет домейна, съответстващи на класификацията на RARECARE и ICD10. Мрежата си сътрудничи тясно с представители на пациентите от Европейските групи за застъпничество на пациентите (ePAG), за да предоставя информация и гледни точки за нуждите и очакванията на пациентите.

От създаването си досега мрежата EURACAN е обхванала 26 държави от ЕС и ЕИП, като се стреми да стандартизира лечението на пациентите и да подобри преживяемостта чрез създаване и споделяне на инструменти за най-добри

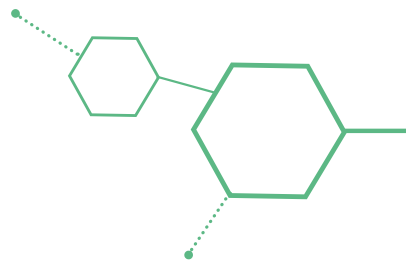
практики и редовно актуализиране на диагностичните и терапевтичните насоки за клинична практика в сътрудничество с няколко научни дружества. Мрежата е разработила инструменти за комуникация на всички езици за пациенти и лекари, а проектът STARTER (STarting an Adult Rare Tumour European Registry) предоставя важен инструмент за бъдещето — модела на обединения регистър на EURACAN.

EURACAN се основава на съществуващи мрежи и успешни клинични изпитвания в рамките на Европейската организация за изследване и лечение на рака (EORTC), Европейското дружество за невроендокринни тумори (ENETS), Мрежата за рак на съединителната тъкан (Conticanet) и няколко предишни изследователски програми на ЕС, включително започнатите от EURACAN проекти SPECTA/Arcagen и TRacKING.



КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

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



Европа: глобален център за ВИСОКИ ПОСТИЖЕНИЯ

Европейските референтни мрежи започнаха дейността си през март 2017 г., като основната им цел е подобряване на живота на хората в Европа, които живеят с редки и сложни заболявания.

ЕРМ обаче имат глобално въздействие далеч извън Европа. Те усъвършенстват най-добрите световни практики, когато съществуват такива, и оформят такива, когато липсват. Мрежите спомагат за превръщането на Европа в център на дейност в областта на редките и сложни заболявания чрез прилагане на най-добрите практики за диагностициране или лечение, когато такива съществуват, и разработването им, ако липсват.

Като свързват експерти и съвкупности от пациенти, ЕРМ също така улесняват клиничните проучвания и тестовите терапевтични интервенции, което ги поставя на челно място при иновациите в редица области, свързани с редките заболявания.

Моделът на ЕРМ е пример за други по отношение на модерните инструменти за електронно здравеопазване, разработени в помощ на трансграничното сътрудничество в Европа, с потенциал да насърчат международното сътрудничество, подобрявайки достъпа до здравни грижи.



ERN за хематологични заболявания (ERN-EuroBloodNet)

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

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

Като се имат предвид тези изисквания и фактът, че някои от тези заболявания са много редки, диагнозата често се пренебрегва или забавя, особено при пациенти в напреднала възраст. Често пъти лечението също е трудно поради необходимите специализирани инфраструктури и екипи и затрудненията при достъпа до специфични лечения, като аlogenна трансплантация на стволови клетки или коагулационни фактори. В някои държави са въведени профилактични програми за определени състояния, но съществува спешна нужда от хармонизиране в областта на скрининга.

През първите пет години от съществуването си ERN-EuroBloodNet, в тясно сътрудничество

с Европейската хематологична асоциация (ЕНА), успешно проведе многобройни интердисциплинарни и специфични за заболяването РХЗ дейности, насочени към подобряване на достъпа до здравни грижи за пациентите с РХЗ, популяризиране на насоките и най-добрите практики, подобряване на обучението и споделянето на знания, предлагане на клинични консултации в области, където липсват национални експертни познания, увеличаване на броя на клиничните изпитвания в областта. Участието на ePAG и пациентските асоциации от самото начало допринася за това разширяване на правата на пациентите по отношение на терапевтичните подходи, терапевтичното образование и обучението за застъпничество в съответствие с насочения към пациента подход на ERN-EuroBloodNet.

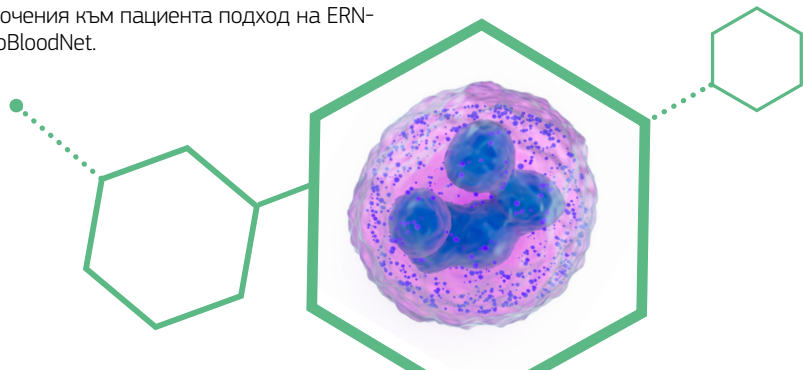
КООРДИНАТОРИ НА МРЕЖАТА

проф. Пиер Фено

Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Saint-Louis, Париж, Франция (председател на онкологичния център)

проф. Беатрис Гюлби

Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB, Брюксел, Белгия (председател на неонкологичния център)



ЕРМ за урогенитални заболявания и състояния (ERN eUROGEN)

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

ERN eUROGEN предоставя насоки за независимо оценени най-добри практики и подобрява споделянето на резултати. Мрежата предлага за първи път възможността за проследяване на дългосрочни резултати за пациенти за период от 15 до 20 години чрез регистъра ERN eUROGEN.

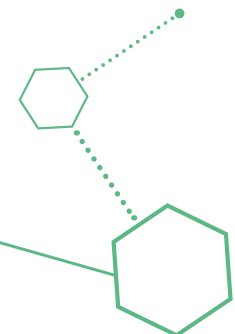
Тя събира информация и материали, когато липсват такива, разработва нови клинични насоки, създава доказателства за най-добри практики, идентифицира разликите в настоящата клинична практика, разработва програми за образование и обучение, определя дневния ред за научни изследвания в сътрудничество с представители на пациентите и споделя знания чрез участие във виртуални консултации в CPMS и чрез мултидисциплинарни екипи. Новите специалисти по редки и сложни уроректогенитални заболявания се възползват от специфично обучение и посещения за клиничен обмен, предлагани от програмата за обмен на ERN eUROGEN.

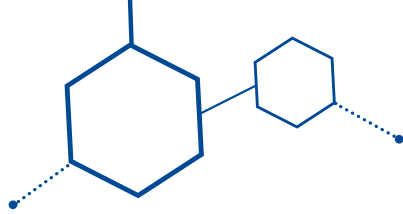
Накрая мрежата се стреми към напредък в иновациите в медицината и към подобряване на диагностиката и лечението на пациентите с редки и сложни уроректогенитални заболявания чрез стратегията „Споделяне. Грижа. Лечение“.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

Ут Фейц

*Radboud University Medical
Center, Amalia Children's Hospital,
Nijmegen, Нидерландия*





Сътрудничество в действие

Онлайн платформите, телемедицината и инструментите за електронно здравеопазване изпълняват ценна роля за улесняване на сътрудничеството. ЕРМ са свързани чрез специализирана ИТ платформа — система за управление на клинични данни на пациентите (CPMS), уеб базирано клинично софтуерно приложение, посредством което доставчиците на здравно обслужване от целия ЕС могат да работят заедно виртуално, за да диагностицират и лекуват пациенти с редки, слабо разпространени и сложни заболявания.

Координаторите на мрежи могат да свикват „виртуални“ консилиуми от медицински специалисти, като за преглед на състоянието на пациента с цел определяне на диагноза или лечение се използват инструменти за телемедицина. Това позволява на здравните специалисти, които досега са разглеждали редки и сложни случаи в изолация, да се консултират с колеги и да търсят второ мнение от колеги. Основна характеристика на тези инструменти е оперативната съвместимост.

Благодарение на постиженията в областта на видеоконференциите физическото местоположение вече не е пречка пред работата в екипи от разстояние. Мрежите използват също така специализирани

системи за споделяне на тъканни проби или изображения с висока резолюция на сложни състояния, които могат да се използват и за създаване на архив от случаи за по-нататъшно проучване. Системата CPMS е обхваната от европейското и националното законодателство за защита на личните данни и правото на неприкосновеност на личния живот на пациентите (ОРЗД).

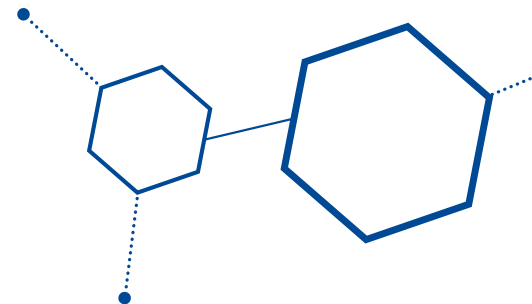
Например, след като патологични или рентгенови данни бъдат споделени по сигурен начин, членовете на мрежата могат да влязат, да прегледат изображенията и да коментират в затворена среда. Лекуващият лекар остава отговорен за своя пациент, но може да се възползва от услугите на ЕРМ като ценен и подкрепящ ресурс.

Асоциирани партньори

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

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

да се извършва чрез открити, прозрачни и устойчиви процедури, а всички ЕРМ трябва да имат ясна политическа цел за активното ангажиране и участие на асоциираните партньори.



ЕРМ за невромускулни заболявания (ERN EURO-NMD)

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

Съществуват значителни пропуски и несъответствия в достъпа до диагностициране и лечение в Европа. Сред основните предизвикателства за подобряване на резултатите включват забавянето на пренасочването от първична грижа към специализиран център и управлението на прехода от педиатрични услуги към услуги за възрастни.

ERN EURO-NMD обединява водещи европейски експерти, които осигуряват на пациентите достъп до специализирани грижи чрез виртуални и лични консултации. Мрежата има за цел да намали времето за поставяне на диагноза, да подобри изготвянето на диагнози и да увеличи достъпа до подходящи лечебни пътеки.

През първата половина на 2021 г. общо 12 882 нови пациенти са се консултирали с партньорите на EURO-NMD, а партньорите са участвали в 258 клинични изпитвания. От 2018 г. насам броят на новите пациенти, консултирани от партньорите в мрежата, е нараснал с 37,5 %, а участието на партньорите от EURO-NMD в клинични изпитвания се е увеличило с 63 %.

Освен това мрежата непрекъснато разработва нови насоки и предоставя на здравните специалисти и пациентите информация за най-добрите практики, свързани с конкретното заболяване. Познанията, генерирани и обработени от мрежата, са широко достъпни онлайн и чрез публично достъпни уебinars, както и чрез инструменти за електронно здравеопазване, като например дискусии в системата CPMS. В момента се изгражда система за управление на обучението (LMS), базирана на Moodle.

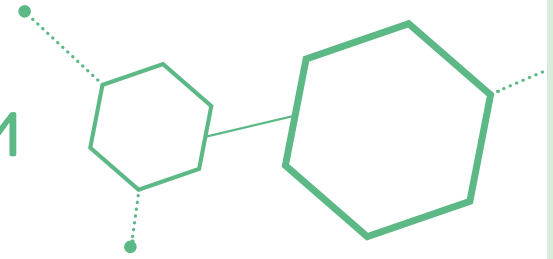
Основавайки се на силното наследство на сътрудничеството, мрежата продължава да насърчава сътрудничеството с потенциал за стимулиране на научните изследвания и разработването на терапии, за да се отговори на неудовлетворените нужди на пациентите. Приоритет е и насърчаването на транснационалния обмен на данни чрез етично издържани, висококачествени регистри и платформи за изследователски данни.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

д-р Телезина Евангелиста
Sorbonne University — Pitié
Salpêtrière Hospital — Assistance
Public Hopitaux de Paris, Франция



ERN за офталмологични заболявания (ERN EYE)



Редките офталмологични заболявания (РОЗ) са основна причина за нарушения в зрението и слепота сред децата и подрастващите в Европа. Над 900 редки офталмологични заболявания са вписани в портала за редки заболявания и лекарствени продукти сираци (ORPHANET), сред които по-често срещаните заболявания са пигментоза на ретината, която се среща у 1 на всеки 5000 души, както и някои много редки състояния, описани само веднъж или два пъти в медицинската литература.

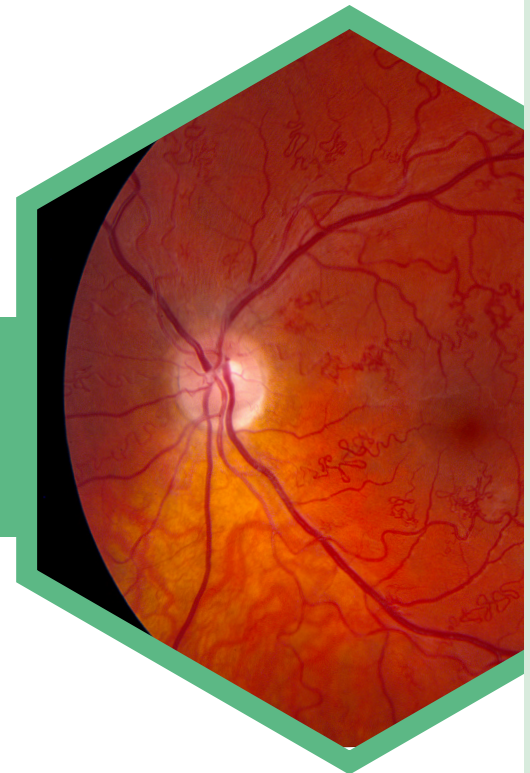
В тясно сътрудничество с ePAG ERN EYE разглежда тези състояния в четири тематични групи: редки заболявания на ретината, невроофталмологични редки заболявания, педиатрични офталмологични редки заболявания и редки предшествващи частични състояния. Освен това шест интердисциплинарни работни групи се занимават с въпроси, общи за четирите основни теми. Допълнителни работни групи се съсредоточават върху специфични области, включващи генетични изследвания, регистри, изследвания, образование, комуникации, групи за слабо зрение и пациенти, както и национална интеграция.

Един от най-важните инструменти на ЕРМ е системата CPMS — ИТ платформа за виртуална клиника с набор от данни, свързани с РОЗ. ERN EYE се съсредоточава върху подобряването на диагностицирането и грижите за пациентите в целия ЕС чрез свързване и прилагане на експертни мрежи, обмен

на знания и информация, разработване на образователни програми и програми за обучение, като например уебинари или програма за електронно обучение, създаване на Европейски оперативен съвместим регистър (REDdistry) и разработване на насоки и документи за добри практики.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Хелене Долфус
Hôpitaux Universitaires de
Strasbourg, Франция



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

Генетичните синдроми на риска от развитие на тумори са заболявания, при които наследствените генетични варианти силно предразполагат индивидите към развитие на тумори. Рискът от развитие на рак през целия живот може да бъде до 100 %. Въпреки че има голямо разнообразие при органните системи, които могат да бъдат засегнати, хората, засегнати от тези състояния, са изправени пред сходни предизвикателства: забавяне на диагнозата, липса на превенция за пациенти и здрави роднини и неправилно лечение. Понастоящем са диагностицирани само малка част от хората с генетични синдроми на риска от развитие на тумори.

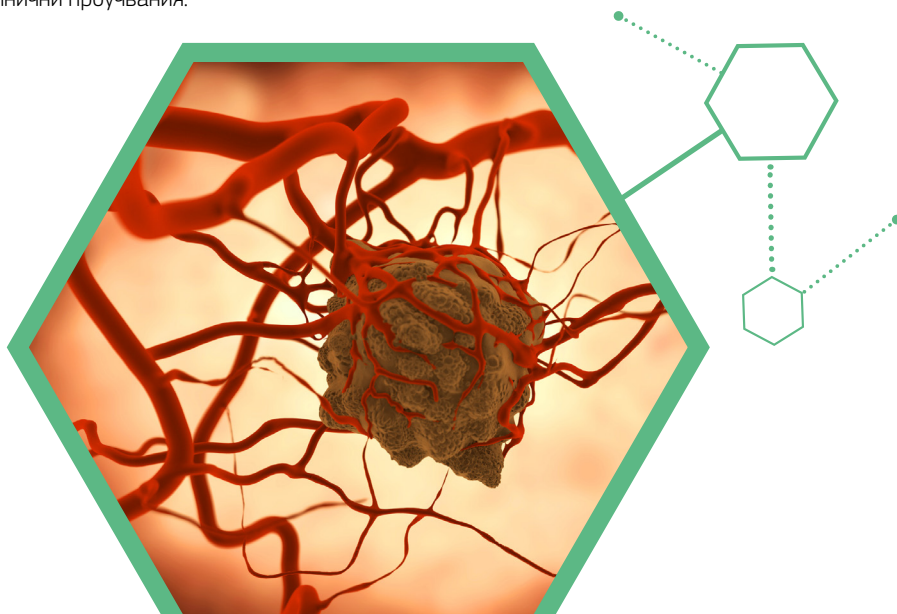
ERN GENTURIS работи за подобряване на идентифицирането на тези синдроми, за свеждане до минимум на вариациите в клиничните резултати, за изготвяне и издаване на насоки на ЕС, за разработване на регистъра GENTURIS, за подпомагане на изследванията и за предоставяне на повече права на пациентите. Мрежата образова обществеността и здравните специалисти чрез уебсайта си, като организира редовни уебинари и курсове и като насърчава споделянето на най-добри практики в цяла Европа. Ще бъде подобрен както виртуалният, така и личният

достъп до мултидисциплинарни грижи за споделяне и обсъждане на сложни случаи. Мрежата повишава качеството и подобрява тълкуването на генетичните изследвания, а така също и увеличава участието на пациентите в програми за клинични проучвания.

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

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Николине Хугербруге
Radboud University Medical Center
Nijmegen, Нидерландия



Ръководене на Европейска референтна мрежа

Проф. Хелене Долфус



Проф. Хелене Долфус е професор по медицинска генетика и консултант по медицинска генетика в Университетската болница в Страсбург (HUS) във Франция, където е ръководител на отделението по медицинска генетика. Тя е координатор на ERN-EYE от създаването на мрежата през 2017 г. и един мандат е била председател на групата на координаторите.

„Координирането на ЕРМ в сътрудничество с Европейската комисия е истинско предизвикателство“, казва проф. Долфус. „Мрежата е изключително иновативна и обхваща широк набор от инициативи, насочени към грижата за пациентите. Това е огромно предизвикателство, но е много възбуждащо и започваме да виждаме някои обещаващи резултати.“

Проф. Долфус е не само ръководител на ERN-EYE, но и настоящ председател на групата на координаторите на ЕРМ, в която участват всички 24 координатори, за да обсъждат общи предизвикателства и да обменят опит. „Голямо постижение е, че специалисти по редки офталмологични заболявания от цяла Европа са се обединили под ръководството на нашия изключителен и отдаден управленски екип“, обяснява тя. „Освен това представителите на пациентите всъщност са основни партньори, с които работим в сътрудничество. Струва ми се, че вече сме научили много един от друг и сме положили основите на бъдещия успех на ERN-EYE.“

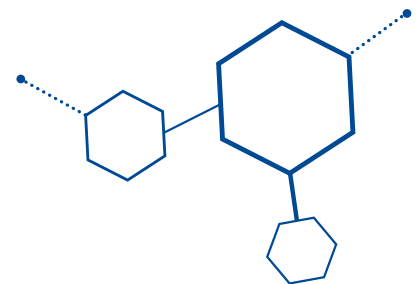
Not only does Prof Dollfus head up ERN-EYE, she is also the current chair of the ERN coordinators' group, which brings together all 24 coordinators to discuss common challenges and share experiences. „Намираме се на интересен етап от развитието на ЕРМ. Можем да анализираме и оценим постиженията през първите пет години с известно удовлетворение, но сега навлизаме в нов период на разрастване, който ще изисква разширени управленски екипи и повече ресурси, за да подпомогнем здравните специалисти да предоставят все по-ефективни услуги на пациентите с редки заболявания“ казва тя.

От януари 2022 г. повечето ЕРМ са се разраснали поне двойно, тъй като се присъединяват още членове от целия ЕС. Интегрирането на ЕРМ в здравните системи на държавите членки, което всички ние се стремим да постигнем, е голямо предизвикателство. Обменът на обучение е много успешен и повечето от нас непрекъснато създават и актуализират насоки“, казва проф. Долфус.

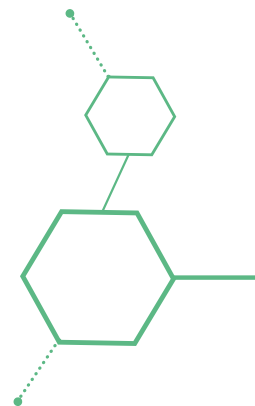
„Като ЕРМ нашата цел е данните за редките заболявания да бъдат

споделяни възможно най-широко чрез нарастващия брой регистри, за да бъдат от полза както за пациентите, така и за лекарите. Искаме да засилим сътрудничеството в областта на научните изследвания в целия ЕС — не само за клинични изпитвания, но и за научни изследвания, включително разработки в областта на геномиката.“

Проф. Долфус очаква с нетърпение следващия етап от развитието на ЕРМ. „Моята визия е за безпроблемна, съгласувана и продуктивна фаза на развитие на всички центрове на ЕРМ, като същевременно изпълняваме мисията си да осигуряваме грижи за всеки пациент с рядко заболяване в ЕС.“



ЕРМ за необичайни и редки сърдечни заболявания (ERN GUARD-HEART)



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

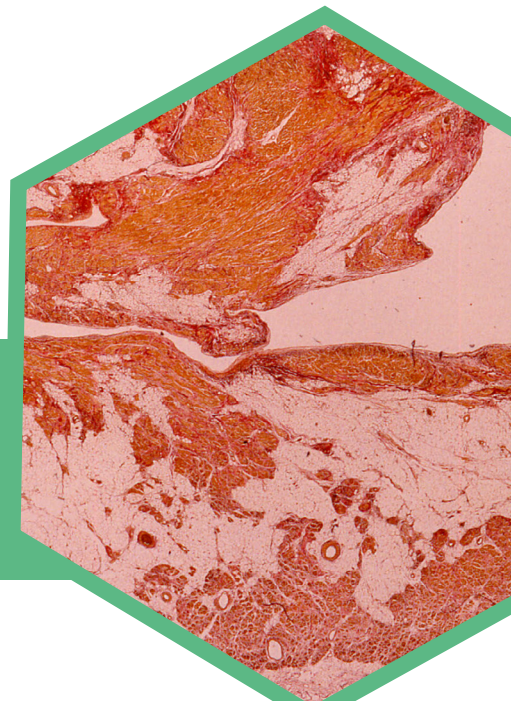
ERN GUARD-Heart е определила следните тематични области: фамилни електрически болести при деца и възрастни, фамилни кардиомиопатии при деца и възрастни, специални електрофизиологични състояния при деца, вродени сърдечни дефекти и други редки сърдечни заболявания. Тези теми се базират на клиничните насоки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

Мрежата се стреми да подобри координацията на експертните познания и ресурсите, за да улесни събирането на мултидисциплинарни знания, които ще бъдат систематизирани и разпространени сред широката общественост.

Здравни услуги се предоставят чрез обща платформа за електронно здравеопазване, с което се осигурява по-широк достъп до експертни познания за пациентите и здравните специалисти в цяла Европа. Чрез насърчаване на по-тясното сътрудничество между експертите се придобиват и споделят нови научни знания в подкрепа на разработването на нови диагностични и терапевтични процедури, както и за установяването на нови редки сърдечни заболявания.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Артур Уилде
Amsterdam University Medical
Centre, Amsterdam, Нидерландия



ЕРМ за вродени малформации и редки интелектуални увреждания (ERN ITHACA)

ERN ITHACA (интелектуална недостатъчност, телездраве, аутизъм и вродени аномалии) препраща към „одисеята“ с диагностицирането, която преживяват много пациенти с аномалии в развитието. Мрежата обединява повече от 70 отдела по клинична генетика в университетски болници в ЕС, включително експерти по редки нарушения в нервно-психическото развитие — главно интелектуална недостатъчност и разстройства от аутистичния спектър — както и редки множествени вродени аномалии.

ERN ITHACA обхваща клиничната и биологичната/генетичната диагноза на тези аномалии на развитието, координацията на мултидисциплинарните грижи и лечение, както и пренаталната диагностика и феталната патология.

Редките аномалии в развитието засягат много деца и възрастни — например около два процента от новородените са засегнати от интелектуални увреждания и поне един процент от разстройство от аутистичния спектър (със или без интелектуални увреждания). Приблизително половината от пациентите с интелектуални увреждания и повече от един на всеки десет с разстройство от аутистичния спектър имат моногенно или хромозомно нарушение. Вродените малформации засягат едно на 40 бебета, често като част от сложни синдроми, при които се наблюдават и нарушения в нервно-психическото развитие. Описани са повече от 5000 редки синдрома.

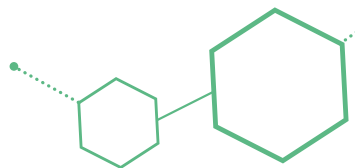
ERN ITHACA обединява медицински експерти и представители на ePAG, като осигурява съвместна подкрепа за клинични изследвания, постигане на консенсус за най-добри практики и насоки, и подобряване на ранната диагностика, грижите и лечението на пациентите. Мрежата е създала и Международната библиотека за интелектуални увреждания и аномалии в развитието (ILIAD).

Мрежата разработва телемедицина и телеекспертиза за улесняване на колегиалните дискусии между насочващи лекари и изследователи в целия ЕС и създава инструменти за обучение и електронно обучение за здравни специалисти, неспециалисти и ePAG.



КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

Проф. Ален Верлуес
Université de Paris & Assistance
Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Universitaire Robert-Debré,
Paris, Франция



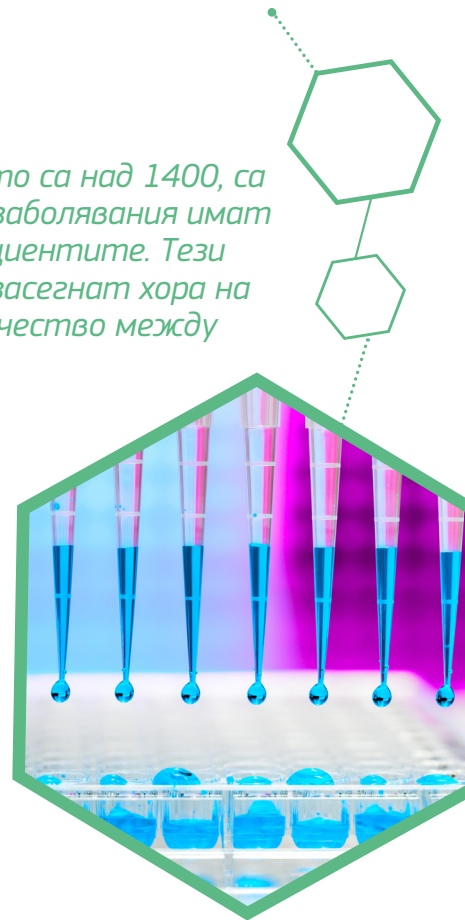
ЕРМ за наследствени метаболитни заболявания (MetabERN)

Редките наследствени метаболитни заболявания (НМЗ), които са над 1400, са индивидуално редки, но често срещани. Много метаболитни заболявания имат сериозни, понякога животозастрашаващи усложнения за пациентите. Тези състояния включват смущения във всички органи, могат да засегнат хора на всякаква възраст и изискват мултидисциплинарно сътрудничество между набор от специалисти.

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

MetabERN се опитва да подобри живота на хората, засегнати от тази силно хетерогенна група заболявания, като ги разделя на седем основни категории. Мрежата представлява най-всеобхватната, панметаболитна, паневропейска и ориентирана към пациентите мрежа, която има за цел да промени начина, по който се предоставят грижи за пациентите с НМЗ в Европа.

MetabERN използва системата за управление на клинични данни на пациентите (CPMS) като платформа за пренасочване към процесите на вземане на клинични решения и за насърчване на програмите за транслационни изследвания в НМЗ. Със своя напълно функциониращ единен европейски регистър за НМЗ (U-IMD), разработен с безвъзмездна помощ от Изпълнителната агенция на ЕС за потребителите, здравеопазването, селското стопанство и храните (CHAFAEA), MetabERN ефективно генерира данни за пациентите за изследователски цели. Това дава възможност за подробна оценка на естествената история на НМЗ, както и за проучване на допълнителни изследователски въпроси, включително проспективен анализ на превантивните и терапевтичните интервенции при пациенти с НМЗ. Освен това U-IMD е първият регистър за наблюдение на пациенти без интервенция, който обхваща всички над 1400 НМЗ.



КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Маурицио Скарпа
Udine University Hospital, Udine,
Италия

Национални политики за редките заболявания

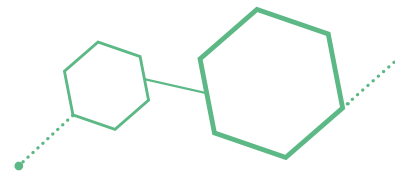
Държавите — членки на ЕС, носят основната отговорност за организирането и предоставянето на здравни услуги и медицински грижи във всяка една от тях. Здравната политика на ЕС има за цел да допълва националните политики, да гарантира защитата на общественото здраве във всички политики на ЕС и да работи за създаването на Европейски здравен съюз.

През 2009 г. Европейският съвет на министрите на здравеопазването препоръча държавите членки да изготвят и изпълнят планове или стратегии за подпомагане на пациентите с редки заболявания. Тези планове следва да бъдат разработени така, че да:

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

Програмата „ЕС в подкрепа на здравето“ за периода 2021—2027 г. предоставя финансиране за проекти в подкрепа на държавите членки за изпълнение на националните здравни планове в съответствие с визията за Европейски здравен съюз. До 2022 г. 23 държави членки (плюс Швейцария и Норвегия) бяха приели национални здравни планове за редки заболявания.





РМ за рака при деца (хематоонкология) (ERN PaedCan)

Ракът при децата е рядък и се проявява чрез множество подвидове. Всяка година 35 000 деца и младежи се новодиагностицират в цяла Европа, а 6000 деца умират от рак и той остава водеща причина за смъртността в резултат на заболявания при деца на възраст над 1 година. Днес в Европа живеят повече от половин милион души, преживели рак в детска възраст, като две трети от тях имат дългосрочни здравословни и психосоциални проблеми, дължащи се на заболяването им.

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

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

Членовете включват силна интерактивна мрежа от педиатрични болници и отделения, специализирани в лечението на рака при деца и юноши. Заедно с Европейското дружество по детска онкология (SIOPE) са създадени протоколи с насоки за европейска стандартна клинична практика (ESCP), които служат за обща референция за

предварителни лечения във всички основни педиатрични онкологични заведения, а виртуалният съвет по детска онкология използва инструменти на електронното здравеопазване за обмен на опит и съвети. Образованието и обучението се подпомагат чрез вебинари, срещи и програми за обмен.

ERN PaedCan се стреми да постигне равенство в изхода при рак в детска възраст в Европа и да подпомогне изпълнението на стратегическия план на SIOPE, силно подкрепен от мисията за рака по програма „Хоризонт Европа“, европейския план за борба с рака и Фармацевтичната стратегия за Европа.

Мрежата има за цел да увеличи преживяемостта при рак в детска възраст и да подобри качеството на живот чрез насърчаване на сътрудничеството, изследванията и обучението, като крайната цел е намаляване на настоящите неравенства при преживяемостта на рака в детска възраст и при възможностите за полагане на здравни грижи в държавите — членки на ЕС.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

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



ЕРМ за хепатологични заболявания (ERN RARE-LIVER)

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

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

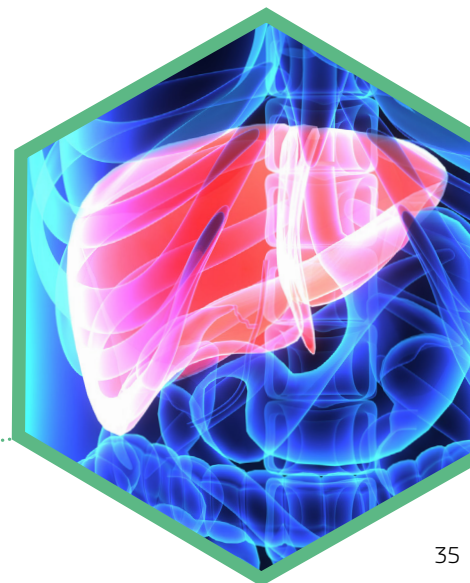
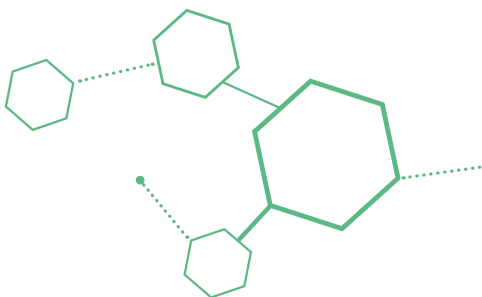
ERN RARE-LIVER разглежда три теми, свързани със заболяванията: автоимунна чернодробна болест, метаболитна жлъчна атрезия и свързана чернодробна болест и структурна чернодробна болест. За първи път в областта на чернодробните заболявания мрежата ще интегрира напълно грижите за възрастни и за деца с фокус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

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

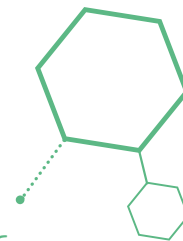
ERN RARE-LIVER има за цел да отговори на значимите предизвикателства, свързани с информираността на лекарите за редките чернодробни заболявания и равния достъп до бързо развиващите се възможности за лечение.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Ансгар В. Лозе
Universitätsklinikum Hamburg-
Eppendorf, Германия



ЕРМ за заболявания на съединителните тъкани и за мускулно-скелетни заболявания (ERN ReCONNET)



Редките заболявания на съединителните тъкани и мускулно-скелетните заболявания (rCTDs) включват различни заболявания и синдроми, които оказват значително въздействие върху благополучието на пациентите. Те включват наследствени заболявания, системни аутоимунни заболявания като системна склероза, смесени заболявания на съединителната тъкан, възпалителни идиопатични миопатии, недиференцирани заболявания на съединителната тъкан и антифосфолипиден синдром.

ERN ReCONNET разработва рамка за предоставяне на висококачествени, новаторски, устойчиви и справедливи стандарти за грижи и практики, които ще осигурят на европейските пациенти с rCTD по-добър достъп до здравни грижи.

Благодарение на сътрудничеството между пълноправните членове, представителите на ePAG и асоциираните партньори, ERN ReCONNET разработи рецензирани публикации, свързани с най-новите насоки за клинична практика, неудовлетворените нужди в обучението на пациентите, оптимизирането на лечебните пътеки за пациентите и въздействието на COVID-19 върху rCTD. Мрежата е разработила и методология за създаване на организационни модели за лечебни пътеки на пациенти с редки заболявания, европейска регистърна инфраструктура за хармонизиране на данните в областта на rCTD, която има за цел да интегрира всички съществуващи и новоразработени регистри за rCTD в Европа, уебинари за здравни

специалисти и пациенти по теми, свързани с ERN ReCONNET и непрофесионални версии на насоки за клинична практика.

Представителите на пациентите участват активно във всички дейности на ERN ReCONNET, като изпълняват ключова роля в изготвянето и преглеждането на публикации, като предоставят съществена информация за нуждите на пациентите с цел подобряване на клиничните пътеки и помагат за подобряване на познанията за заболяването и управлението му. Те участват в обсъжданията и присъстват на уебинари, разработват неспециализирани версии на публикации, подпомагат процедурите за оценка на нови членове и участват в управлението.

Тясното сътрудничество между различните заинтересовани страни, участващи в мрежата, представлява една от основните добавени стойности на ERN ReCONNET, чрез която ще продължи подобряването на живота на хората, живеещи с rCTD.



КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

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



Съсредоточаване върху подобряването на резултатите за здравето на пациентите: ролята на пациентските организации

ЕРМ са за пациентите. Пациентските организации, и по-специално EURORDIS — неправителствен съюз, движен от пациентите, представляващ 984 пациентски организации за редки заболявания в 74 държави — играят активна роля в разработването на мрежите повече от десетилетие. Заедно те спомогнаха да се гарантира, че ЕРМ дават приоритет на повишаването на високите клинични постижения и подобряването на резултатите за здравето на пациентите, като същевременно се гарантира равен достъп до качествени грижи в цяла Европа.

„Ние бяхме там при зараждането на идеята в работната група на високо равнище за здравни услуги и медицински грижи, когато ЕРМ бяха включени в Директивата относно трансграничното здравно обслужване“, казва Инес Ернандо, ръководител на ЕРМ и на здравеопазването в EURORDIS. „Ние изминахме дълъг път с държавите членки и Европейската комисия — от зараждането на концепцията до превръщането ѝ в законодателство, през мобилизирането и групирането на водещите организации в областта на клиничните изследвания, до започването на дейността на 24-те ЕРМ, групирани в терапевтични области, и сега ги подкрепяме в тяхната работа, като си сътрудничим тясно със застъпниците на пациентите и водещите организации в областта на клиничните изследвания, участващи в мрежите.“

Като постоянен партньор в насърчаването на концепцията за ЕРМ EURORDIS продължава да работи с пациентската общност за редки заболявания, водещите организации в областта на клиничните изследвания и екипите за управление на проектите на ЕРМ, за да гарантира, че пациентите редовно и систематично участват в дейностите и управлението на ЕРМ. Водещите организации в областта на клиничните изследвания на ЕРМ и застъпниците на пациентите постепенно изграждат култура на споделено лидерство и се учат как най-добре да си сътрудничат, за да гарантират, че ЕРМ допринасят за подобряването на живота на хората, живеещи с редки заболявания.

„За много редки заболявания в момента не съществуват лечения“, обяснява г-жа Ернандо. Въпреки това културата на учене, която ЕРМ започнаха да изграждат, ги превръща в инкубатор на иновации. Чрез определянето на резултати за специфични заболявания, които могат да бъдат систематично измервани и споделяни между различни експертни центрове и държави, ЕРМ ще се даде възможност за подобряване на качеството и приемане на оптимални медицински или хирургически интервенции.“

Очаква се ЕРМ да разчупят изолацията, в която са поставени общностите с редки заболявания, да повишат видимостта на

експертите в цяла Европа и да допълнят капацитета на националните здравни системи за диагностициране, лечение и управление на пациентите. *„За да може това да се случи в голям мащаб, трябва да има ясни и прозрачни пътеки за направления. Държавите членки трябва да създадат механизми и процеси, които да улеснят усвояването и приемането на знанията на ЕРМ, например при разработването на лечебни пътеки за редки заболявания“,* казва тя.

Пациентите силно се надяват, че ЕРМ могат да окажат реално въздействие върху техния живот: *„Обсъждането на сложни случаи и споделянето на опит и експертни познания в рамките на ЕРМ е важна първа стъпка, но държавите трябва да използват по-добре и по-широко знанията, които тези мрежи създават и съхраняват, за да подобрят живота на тридесетте милиона души, живеещи с редки заболявания в Европа“,* добавя г-жа Ернандо. На този етап ключова роля играят държавите членки. *„Сега е моментът да насърчаваме и подкрепяме мрежите в съответствие с техните амбиции и да ги интегрираме в националните здравни системи, за да подобрим преживяемостта и качеството на живот на възможно най-много пациенти.“*

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

ERN RITA обединява водещите европейски центрове с експертен опит в диагностицирането и лечението на редки имунологични разстройства. Те съставляват потенциално животозастрашаващи състояния, които изискват мултидисциплинарни грижи чрез използване на комплексна диагностична оценка и високоспециализирани терапии. Мрежата разделя тези състояния на четири подтеми или работни потока: първичен имунодефицит (ПИД), автоимунни заболявания, педиатрична ревматология и автовъзпалителни заболявания.

Имунологичните терапии се откриват и прилагат бързо. Терапията с поливалентни имуноглобулини промени коренно перспективите пред пациентите с дефицит на антитела, специфични антицитоклинови лечения промениха живота на пациенти с редки автоимунни и автовъзпалителни заболявания, а терапиите, базирани на стволови клетки и гени, които първоначално са били предназначени за ПИД, сега се прилагат за всички заболявания, обхванати от мрежата.

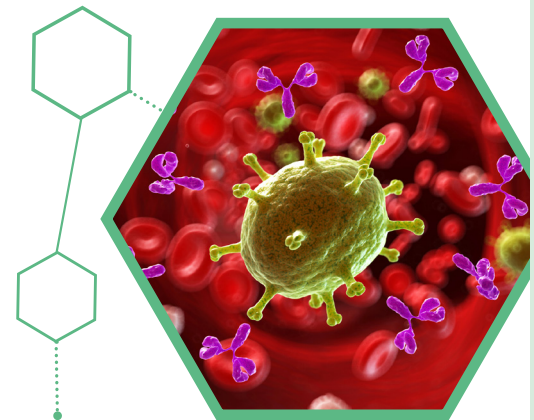
Мрежата надгражда работата на съществуващите европейски научни дружества, които са разработили регистри на пациенти, клинични насоки, изследователски сътрудничества, образователни дейности и връзки с пациентски организации за четирите потока заболявания.

ERN RITA работи за намаляване на неравнопоставеността, пред която се изправят пациентите при опита си за

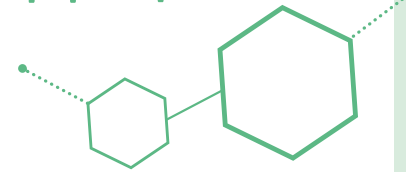
достъп до диагностични изследвания и иновативни лечения, като например биологични терапии, заместителна терапия с имуноглобулини и клетъчни терапии като трансплантиране на стволови клетки. Тя има за цел да свърже вече съществуващи регистри, да разработи общоевропейски клинични насоки, да създаде работна група по генетика за контрол на качеството на технологията за секвениране от следващо поколение, да договори общ инструмент за фармакологична бдителност при тези редки състояния, да сформира работна група за правилното използване и мониторинга на биологични лечения при имуно-медиирани заболявания, да обедини и подобри терапиите със стволови клетки и генните терапии за пациенти, да насърчи сътрудничеството между пациентски асоциации и да събере заедно педиатрични специалисти и специалисти за възрастни по четирите теми.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

Проф. Нико Мартинус Вулфраат
University Medical Center Utrecht,
Нидерландия



ЕРМ за трансплантация при деца (ERN TransplantChild)



Педиатричната трансплантация (ПТ), както на органи (SOT), така на хематопоеетични стволови клетки (HSCT), е единствената лечебна процедура за няколко редки заболявания. Оптималните следтрансплантационни грижи изискват съгласувани усилия от мултидисциплинарен екип. След трансплантацията пациентите се подлагат на хронична имunosупресия, за да се избегне отхвърляне, което налага мониторинг за усложнения след трансплантацията, за да се удължи продължителността на живот и да се подобри качеството на живот.

ERN TRANSPLANT-CHILD обединява експерти в областта на ПТ и посттрансплантационната грижа, за да се подобрят резултатите за децата и техните семейства. Мрежата има за цел да намали времето за хоспитализация и използването на сложни и дълготрайни лечения и работи за подобряване на психологическите помощни услуги при периода на преход от детство към юношество.

Мрежата има за цел да предостави най-новите техники и медицински, фармакологични и терапевтични достижения, като същевременно улеснява разпространяването на насоки за хармонизирани клинични практики и за разработването на персонализирани медицински грижи при ПТ.

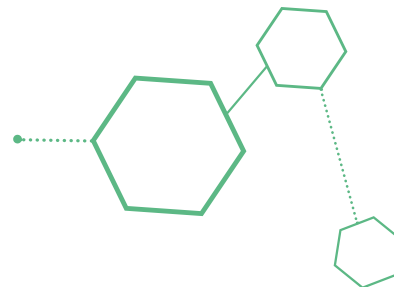
ERN TransplantChild се опитва да намали разходите, свързани с трансплантацията, като например за ретрансплантация и фармакологични лечения, и хармонизира

грижите при ПТ с цел свеждане до минимум на рисковете от усложнения след трансплантацията. Водещи европейски експерти в областта на педиатричната трансплантация работят заедно за намаляване на смъртността и болезнеността, свързана с трансплантация при децата.

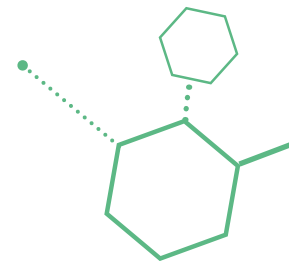


КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

Д-р Палома Хара Вега
Hospital Universitario La Paz,
Madrid, Испания



ЕРМ за мултисистемни съдови заболявания (VASCERN)



Редките мултисистемни съдови заболявания включват нарушения, които засягат всички видове кръвоносни съдове, с последствия за няколко телесни системи, за които е необходим мултидисциплинарен подход за грижи. VASCERN включва шест работни групи за редки заболявания: наследствена хеморагична телеангиектазия (ННТ-WG), наследствени торакални аортни заболявания (НТАД-WG), средноголеми артерии (съдов синдром на Елерс-Данлос) (MSA-WG), педиатричен и първичен лимфедем (PPL-WG), съдови аномалии (VASCA-WG) и нервно-съдови заболявания (NEUROVASC-WG). Освен това са създадени няколко тематични работни групи, които се занимават с комуникациите, регистрите, етиката и проблемите, свързани с бременността. Специална група ePAG дава възможност на застъпниците на пациентите да участват във всички дейности на VASCERN.

Целите на VASCERN включват свързване в мрежа, споделяне и разпространяване на експертни знания, популяризиране на най-добри практики, насоки и клинични резултати, разширяване на правата на пациентите и повишаване на знанията чрез клинични и базови изследователски дейности.

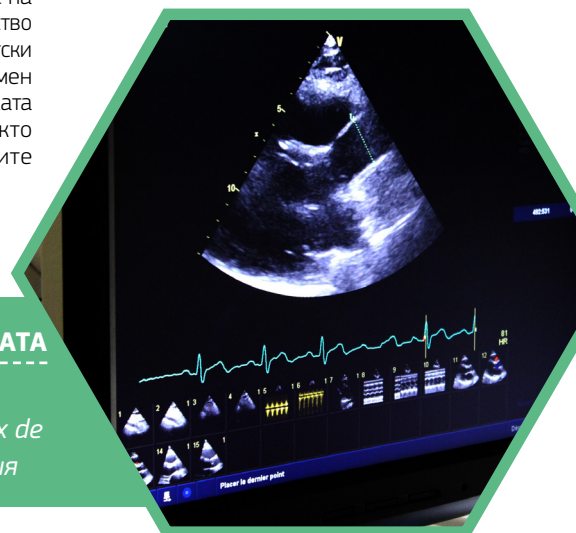
Здравните специалисти, участващи във VASCERN, вече са предоставили образователни материали, като например уебинари и поредицата видеоклипове „Хапчета знание“, които са достъпни онлайн както за лекари, така и за пациенти. Мрежата е публикувала консенсусни становища и инструменти за вземане на клинични решения, включително пациентски пътеки и информационни листове „Какво да правим и какво да не правим“, за да предостави съвети за правилното диагностициране и грижи за пациенти с

редки заболявания. Цифровите услуги в областта на електронното здравеопазване, като например мобилното приложение на VASCERN, са разработени в сътрудничество с всички експертни центрове и пациентски организации на ePAG. Създава се обмен между членуващите институции и мрежата продължава да споделя знания както с членовете си, така и със здравните специалисти извън ЕРМ.

КООРДИНАТОР НА МРЕЖАТА

проф. Гийом Жондо

Assistance Publique-Hôpitaux de
Paris, Hôpital Bichat, Франция



ДИРЕКТОРИЯ НА ЕРМ

Endo-ERN	ЕРМ за ендокринни състояния (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	ЕРМ за бъбречни заболявания (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	ЕРМ за редки костни заболявания (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	ЕРМ за черепнолицеви аномалии и нарушения на УНГ (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	ЕРМ за редки и сложни епилепсии (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	ЕРМ за редки ракови заболявания при възрастните (солидни тумори) (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	ЕРМ за редки хематологични заболявания (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	ЕРМ за урогенитални заболявания и състояния (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	ЕРМ за невромускулни заболявания (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	ЕРМ за офталмологични заболявания (ERN EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	ЕРМ за синдроми за генетичен риск от развитие на тумори (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-Heart	ЕРМ за редки, слабо разпространени и сложни заболявания на сърцето (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	ЕРМ за наследствени и вродени (храносмилателни и стомашно-чревни) аномалии (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	ЕРМ за вродени малформации и редки интелектуални увреждания (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	ЕРМ за респираторни заболявания (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	ЕРМ за рака при деца (хематоонкология) (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	empaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	ЕРМ за хепатологични заболявания (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	ЕРМ за заболявания на съединителните тъкани и за мускулно-скелетни заболявания (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	ЕРМ за имунодефицит, автовъзпалителни и автоимунни заболявания (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	ЕРМ за неврологични заболявания (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	ЕРМ за кожни заболявания (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TransplantChild	ЕРМ за трансплантация при деца (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	ЕРМ за наследствени метаболитни заболявания (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	ЕРМ за мултисистемни съдови заболявания (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu



ЗА КОНТАКТ С ПРЕДСТАВИТЕЛИ НА ЕС

Лично

В целия Европейския съюз съществуват стотици информационни центрове „Europe Direct“. Адресът на най-близкия до Вас център ще намерите на уебсайта https://europa.eu/european-union/contact_bg

По телефона или по електронна поща

Europe Direct е служба, която отговаря на въпроси за Европейския съюз. Можете да се свържете с тази служба:

- чрез безплатния телефонен номер 00 800 6 7 8 9 10 11 (някои оператори може да таксуват обаждането),
- или стационарен телефонен номер +32 22999696, или
- по електронна поща чрез формуляра на разположение на адрес https://europa.eu/european-union/contact_bg.

ЗА ДА НАМЕРИТЕ ИНФОРМАЦИЯ ЗА ЕС

Онлайн

Информация за Европейския съюз на всички официални езици на ЕС е на разположение на уебсайта Europa на адрес https://europa.eu/european-union/index_bg.

Публикации на ЕС

Можете да изтеглите или да поръчате безплатни и платени публикации на адрес <https://op.europa.eu/bg/publications>. Редица безплатни публикации може да бъдат получени от службата Europe Direct или от Вашия местен информационен център (вж. https://europa.eu/european-union/contact_bg).

Право на ЕС и документи по темата

За достъп до правна информация от ЕС, включително цялото право на ЕС от 1951 г. насам на всички официални езици, посетете уебсайта EUR-Lex на адрес <https://eur-lex.europa.eu>.

Свободно достъпни данни от ЕС

Порталът на ЕС за свободно достъпни данни (<https://data.europa.eu/euodp/bg>) предоставя достъп до набори от данни от ЕС. Данните могат да бъдат изтеглени и използвани повторно безплатно, както за търговски, така и за нетърговски цели.

Всяка година в Европа се диагностицират половин милион души с редки заболявания. Нито една държава не може да се справи сама с това предизвикателство.

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

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

Share.Care.Cure.

Повече за Европейските референтни мрежи



https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks_bg



Служба за публикации
на Европейския съюз