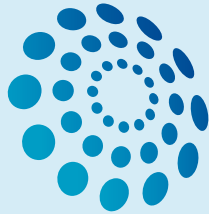




Euroopa  
Komisjon



# European Reference Networks



Töö haruldaste, harva esinevate ja  
keeruliste haigustega patsientide  
hüvanguks

**Share.Care.Cure.**

Käesolev dokument ei kajasta Euroopa Komisjoni ametlikku seisukohta.

Luxembourg: Euroopa Liidu Väljaannete Talitus, 2023.

© Euroopa Liit, 2023.



Euroopa Komisjoni dokumentide taaskasutamise põhimõtteid rakendatakse vastavalt komisjoni 12. detsembri 2011. aasta otsusele 2011/833/EL komisjoni dokumentide taaskasutamise kohta (ELT L 330, 14.12.2011, lk 39).

Kui ei ole märgitud teisiti, on käesoleva dokumendi taaskasutamine lubatud Creative Commons Attribution 4.0 Internationali (CC BY 4.0) litsentsi alusel (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). See tähendab, et taaskasutamine on lubatud, kui on viidatud allikale ja märgitud kõik muudatused.

Selliste elementide kasutamiseks või paljundamiseks, mis ei kuulu Euroopa Liidule, võib olla vaja taotleda luba otse õiguste omajalt. Euroopa Liidul ei ole autoriõigust järgmistele elementidele:

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 978-92-68-08729-9	doi:10.2875/02048	EW-05-23-391-ET-C
PDF	ISBN 978-92-68-08714-5	doi:10.2875/226	EW-05-23-391-ET-N



# European Reference Networks



Töö haruldaste, harva esinevate ja keeruliste haigustega patsientide hüvanguks

**Share.Care.Cure.**

# EL toetab harvikaigusi põdevaid patsiente, et anda neile abi ning pakkuda lootust ja helgemat tulevikku

**Sandra Gallina**

*Tervise ja toiduohutuse peadirektoraadi peadirektor*

Harvikaiguste põdejaid on üldkokku väga palju – nad moodustavad hinnanguliselt 3,5 % – 5,9 % maailma elanikkonnast ja ainuüksi ELis elab kuni 36 miljonit inimest, kellel on mõni rohkem kui 6000st harvikaigusest. Igat konkreetset harvikaigust esineb siiski vähe. Harvikaigusena käsitatakse sellist haigust, mis puudutab ELis vähem kui viit inimest 10 000st.

Harvikaiguse korral võib inimesel olla selline haigusseisund, mida arst või muu tervishoiutöötaja ei suuda tuvastada. See võib tähendada, et inimese sümptomite alusel püstitatakse vale diagnoos (mõnikord aastateks), samal ajal kui haigus süveneb ja patsiendi seisund halveneb. Elu harvikaigusega tähendab sageli seda, et inimene ei tea, mis on temaga valesti või mida teha valu ja ebamugavuse leevendamiseks. See võib tekitada frustratsiooni ja üksiolekutunnet. Olukord võib tunduda lootusetu.

EL toetab harvikaigusi põdevaid patsiente ja pakub ELi poolset lisaväärtust, koondades ressursse, jagades teadmisi ja tehes koostööd.

Esiteks tahame aidata kaasa, et patsiendid saaksid vajaliku õige diagnoosi. Seejärel tuleb veenduda, et nad saavad ravi ja hooldust, mis aitab vähendada ebamugavust ja elada võimalikult täisväärtuslikku elu. Lõpuks tahame teha koostööd ravivõimaluste leidmiseks. Praegu ei leidu 95 % harvikaiguste jaoks ravi. Tänu tugevatele ELi meetmetele, nagu ravimeid käsitlevate õigusaktide läbivaatamine, pakume harvikaigusi põdevatele patsientidele paremat tulevikku.

Euroopa Komisjon on toetanud arvukaid meetmeid rahvatervise ja tervishoiusüsteemide valdkonnas, et aidata liikmesriikidel välja töötada riiklikke lahendusi, strateegiaid ja kavasid. Nende hulka kuuluvad väga edukad 2017. aastal loodud Euroopa tugivõrgustikud, eesmärgiga koondada teadmisi ja ressursse tegelemiseks harvik- ja komplekshaigustega, tehes seda ka meditsiini valdkondades, kus on vähe eksperditeadmisi. Euroopa Komisjonil oli oluline roll Euroopa tugivõrgustike raamistiku loomisel, toetades võrgustikke, koordinaatorite tegevust ja tehnilist võrgustikutööd.

Euroopa tugivõrgustikud on virtuaalsed võrgustikud, mis ühendavad tervishoiuteenuste osutajaid, spetsialiste ja patsientide organisatsioone kogu ELis ja Norras. Tuginedes piiriüleste tervishoidu käsitlevale ELi direktiivile, on Euroopa tugivõrgustikud harvikaigustega seotud Euroopa kogukonna suurimaks saavutuseks Euroopas ning tänu tervishoiuteenuste osutajate, patsientide organisatsioonide, Euroopa Komisjoni ja ELi liikmesriikide jõupingutustele on neist saanud ülemaailmse tegevuse inspiratsiooniallikas.

Ühelgi riigil eraldi ei ole teadmisi ega suutlikkust kõigi harvik- ja komplekshaiguste ravimiseks. Tänu Euroopa tugivõrgustikele on patsientidel kogu ELis juurdepääs parimatele olemasolevatele eksperditeadmistele. Nende võrgustike vahendusel jõuavad eksperdid patsiendini, ilma et patsient peaks reisima ekspertide juurde, kes on võivad olla kaugel. Euroopa Liit on ühenduse loojaks, maksimeerides liikmesriikide vahelist koostööd ning julgustades teadmiste ja ressursside jagamist.



Praegu on olemas 24 harvik- ja komplekshaiguste Euroopa tugivõrgustikku, mis on loodud tervishoiusüsteemide haldajate, patsientide esindajate ja meditsiinijuhite partnerluse kaudu. Need võrgustikud on nüüdseks loodud ja täielikult toimivad, nad teevad pidevaid edusamme ja proovivad uusi piiriülese koostöö viise.

Pärast kuut tegevusaastat viiakse nüüd läbi Euroopa tugivõrgustike hindamine. Hindamise tulemused tehakse kättesaadavaks 2023. aasta lõpus ning need aitavad kindlaks teha täiendavaid viise Euroopa tugivõrgustike mudeli täiustamiseks ja kujundamiseks tulevikus.

Euroopa tugivõrgustike tõeline potentsiaal saavutatakse alles siis, kui nad liidetakse riiklike tervishoiusüsteemidega. Siis saavad nad tõeliselt pakkuda ELi lisaväärtust ning anda lootust ja aidata miljoneid harvhaigusiga põdevaid patsiente kogu ELis. Seepärast on ELi liikmesriigid, Norra ja Ukraina ühendanud alates 2023. aasta lõpust Euroopa Komisjoniga jõud kolmeks aastaks, et aidata neid võrgustikke liita. Selle meetme jaoks eraldatakse ELi vahenditest ligikaudu 15 miljonit eurot.

Lisaks on komisjon programmi „EL tervise heaks“ raames rahastanud Euroopa tugivõrgustikke uue põlvkonna toetustega rohkem kui 77 miljoni euro väärtuses. Need toetused aitavad rahastada tuhandeid kandeid sisaldava 24 täiemahulise patsiendiregistri loomist ja käigushoidmist, mille tulemusena arutatakse rahvusvaheliste paneelide raames veel sadu haigusjuhtumeid, kasutades selleks IT-vahendit ehk patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi. Euroopa tugivõrgustikud on peamised osalised andmete kogumisel ja teaduskoostöös haruldaste haiguste uurimisel.

Rahastamine aitab teha tervishoiutöötajatele kättesaadavaks kõrgetasemelised akrediteeritud koolitused ning pakkuda patsientidele uusi või ajakohastatud kliinilisi patsiendisuuniseid ja kliiniliste otsuste tegemist toetavaid abivahendeid.

Eksperte ja patsiendirühmi omavahel kokku viies rajavad Euroopa tugivõrgustikud ka teed kliinilistele uuringutele ja ravivõtete katsetamisele, mis toob nad paljudes harvhaiguste valdkondades innovatsiooni esirinda. Ravimifirmad ei pruugi investeerida harvhaigusiga põdevate patsientide ravimite arendamisse, sest nende ravimite turg oleks äärmiselt piiratud. See on põhjus, miks komisjon pakub tootjatele stiimuleid harvikravimite väljatöötamiseks ja turule viimiseks ning vaatas asja läbi asjakohased õigusaktid, et selliseid stiimuleid tõhustada.

Selleks, et kompleks- ja harvhaiguste valdkonnas Euroopa tugivõrgustike toel piiriülese tervishoiuvaldkonna koostöö idee idaneks ja leiaks tee ELi õigusaktidesse, kulub rohkem kui kümme aastat. Järgmised neli aastat tähistavad Euroopa tugivõrgustike konsolideerimist ja nende tugevamat lõimimist riiklikesse tervishoiusüsteemidesse. Tõhusad Euroopa tugivõrgustiku meetmed eeldatavasti aitavad tekitada muutuse harvhaigusiga põdevate patsientide ja nende perekondade jaoks, laiendavad registreid kasutamist ja levitavad teadmisi harvhaiguste kohta laiemalt.

Vajadus suurema Euroopa koordineerimise järele tervishoiuvaldkonnas kasvab ning selle jaoks tingimuste loomine on kesksel kohal komisjoni ettepanekus luua Euroopa terviselit.

Võrgustike arendamise järgmises etapis tuleks seda olukorda kasutada paremate patsienditulemuste ja tihedama piiriülese tervishoiuvaldkonna koostöö huvides, et Euroopa tugivõrgustike süsteem saavutaks 2030. aastaks oma täieliku potentsiaali. Harvhaigusega elamine ei tohiks olla elu ebakindla diagnoosiga, hoolduse ja raviga ning harvhaigust ei tohiks kunagi jätta inimese enda mureks.



**Sandra Gallina**  
Tervise ja toiduohutuse  
peadirektoraadi peadirektor

# Sisukord

EL toetab harvikaigusi põdevaid patsiente, et anda neile abi ning pakkuda lootust ja helgemat tulevikku .....	4
Taustteave .....	7
Mida kujutavad endast Euroopa tugivõrgustikud? .....	8
Luuhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN BOND) .....	9
Kolju- ja näoaluude anomaaliate ning nina-kõrva-kurguhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN CRANIO) .....	10
Lisaväärtus patsientide ja spetsialistide jaoks .....	11
Endokrinoloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (Endo-ERN) .....	12
Haruldaste ja komplekssete epilepsiate Euroopa tugivõrgustik (EpiCARE) .....	13
Kuidas Euroopa tugivõrgustikud heaks kiidetakse? .....	14
Neeruhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERKNet) .....	15
Haruldaste neurooloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN-RND) .....	16
Pärilike ja kaasasündinud (seedeelundite) anomaaliate Euroopa tugivõrgustik (ERNICA) .....	17
Liikmesriikide juhtroll .....	18
Hingamisteede haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN LUNG) .....	19
Nahahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN Skin) .....	20
Täiskasvanute vähktõve (solliiduumorid) Euroopa tugivõrgustik (ERN EURACAN) .....	21
Euroopa: ülemaailmne tippkeskus .....	22
Vere- ja vereloomehaiguste Euroopa tugivõrgustik (EuroBloodNet) .....	23
Kuseelundite, pärasoole ja suguelundite haiguste ja häirete Euroopa tugivõrgustik (ERN eUROGEN) .....	24
Koostöö praktikas .....	25
Siduspartnerid .....	25
Neuromuskulaarsete haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN EURO-NMD) .....	26
Silmahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN EYE) .....	27
Geneetilise kasvajariski sündroomide Euroopa tugivõrgustik (ERN GENTURIS) .....	28
Euroopa tugivõrgustiku juhtimine .....	29
Südamehaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN GUARD-Heart) .....	30
Kaasasündinud väärendite ja haruldaste närvisüsteemi arenguhäirete Euroopa tugivõrgustik (ERN ITHACA) .....	31
Pärilike ainevahetushäirete Euroopa tugivõrgustik (MetabERN) .....	32
Liikmesriikide poliitika harvikaiguste alal .....	33
Laste vähktõve (hemato-onkoloogia) Euroopa tugivõrgustik (ERN PaedCan) .....	34
Maksahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN RARE-LIVER) .....	35
Sidekoe ning luu- ja lihaskonna haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN ReCONNET) .....	36
Patsiendiorganisatsioonide roll .....	37
Immuunpuudulikkuse, autoinflamatoorsete haiguste ja autoimmuunhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN RITA) .....	38
Laste elundi- ja rakusiirdamiste Euroopa tugivõrgustik (ERN TransplantChild) .....	39
Multisüsteemsete veresoonekonna haiguste Euroopa tugivõrgustik (VASCERN) .....	40
Euroopa tugivõrgustike loend .....	41

# Taustteave

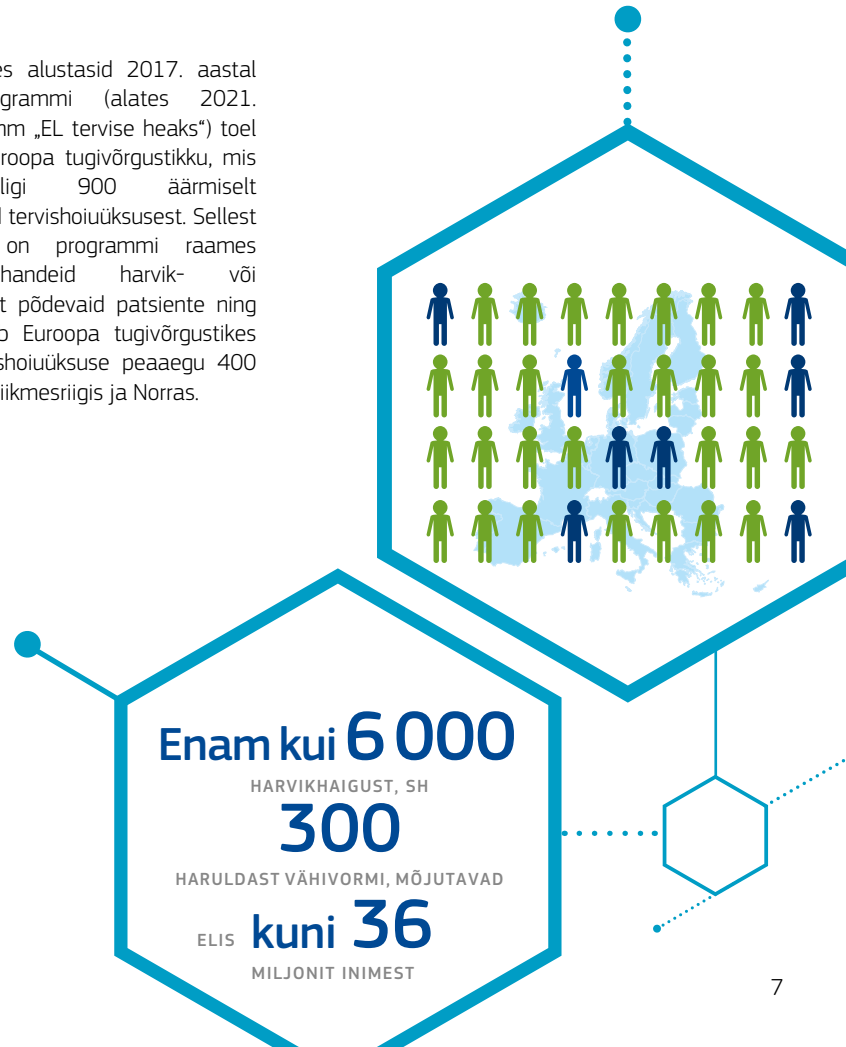
*Harvikhaigusteks loetakse haigusi, mida põeb ELis vähem kui viis inimest 10 000st. Enam kui 6 000 harvikhaigust mõjutavad ELis kuni 36 miljoni inimese igapäevaelu. Ainuüksi onkoloogia valdkonnas leidub ligi 300 eri liiki haruldasi vähkkasvajaid ja igal aastal diagnoositakse mõni neist enam kui poolel miljonil eurooplasel.*

Paljudel inimestel, kes põevad harvik- või komplekshaigust, puudub diagnoosi ja kvaliteetse ravi saamise võimalus. Oskusteave ja eriteadmised võivad olla napid, sest patsientide arv on väike.

EL ja liikmesriikide valitsused on seadnud sihiks parandada harvikhaiguste diagnoosimist ja ravi, tugevdades koostööd ja tegevuse koordineerimist Euroopa tasandil ning toetades harvikhaigusi käsitlevate riiklike kavade elluviimist.

2011. aasta direktiiv patsientide õiguste kohta piiriülese tervishoius annab patsientidele õiguse teises ELi liikmesriigis saadud ravi hüvitamisele ning samuti lihtsustab patsientide juurdepääsu tervishoiualasele teabele, suurendades seeläbi patsientide ravivõimalusi. Direktiiv kuulub ELi liikmesriikides kohaldamisele alates 2013. aastast ning sellega pandi alus piiriülesele koostööle muu hulgas sellistes valdkondades nagu harvikhaigused, Euroopa tugivõrgustikud ja e-tervis.

Neis tingimustes alustasid 2017. aastal ELi terviseprogrammi (alates 2021. aastast programm „EL tervise heaks“) toel tegevust 24 Euroopa tugivõrgustikku, mis koosnevad ligi 900 äärmiselt spetsialiseeritud tervishoiuüksusest. Sellest ajast alates on programmi raames abistatud tuhandeid harvik- või komplekshaigust põdevaid patsiente ning tänaseks osaleb Euroopa tugivõrgustikes üle 1600 tervishoiuüksuse peaaegu 400 haiglast 27 ELi liikmesriigis ja Norras.





# Mida kujutavad endast Euroopa tugivõrgustikud?

*Euroopa tugivõrgustikud on virtuaalsed võrgustikud, mis ühendavad tervishoiuteenuste osutajaid, tervishoiutöötajaid ja patsiente kogu ELis ja Norras. Nende eesmärk on tegeleda kompleks- või harvikaigustega, mis nõuavad väga spetsiifilist ravi ning teadmiste ja ressursside koondamist.*

Ühelgi riigil ei ole kõigi harvikaiguste ja vähelevinud komplekshaiguste ravimiseks vajalikke teadmisi ja võimekust. Euroopa tugivõrgustikud võimaldavad patsientidel ja arstidel kogu ELis tugineda parimale oskusteabele ja elupäästvate teadmiste õigeaegsele vahetamisele, ilma et nad peaksid reisima teise riiki. Võrgustikud hõlbustavad ELis esinevate harvikaigustega seotud uusimate teadmiste ja kogemuste jagamist liikmesriikidele, teadlastele ja patsiendirühmadele.

Patsiendi diagnoosi ja ravi läbivaatamiseks kutsub Euroopa tugivõrgustiku koordinaator kokku eriarstide virtuaalse konsiiliumi, kasutades selleks spetsiaalset IT-platvormi – patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi. Selles süsteemis toimuvate arutelude raames on tervishoiuteenuste osutajatel kogu ELis võimalik teha veebipõhised koostööd eesmärgiga arutada, diagnoosida ja ravida patsiente, kes põevad harvik- ja vähelevinud haigusi ning komplekshaigusi. Euroopa tugivõrgustikud koordineerivad ja hõlbustavad ka haridus- ja koolitustegevust, töötavad välja kliinilise tava suuniseid ja muid kliiniliste otsuste tegemist toetavaid abivahendeid, teevad koostööd teadmiste loomisega ja levitamisel ning toimivad harvikaiguste ja vähelevinud komplekshaiguste valdkonnas toimuva teadus- ja

uuendustegevuse kontaktpunktidenä. Lisaks täidavad Euroopa tugivõrgustikud ELi registreid harvikaigusi põdevatel patsientidel saadud kvaliteetsete andmetega, seeläbi luues ainulaadse ja väga väärtusliku andmeallika, mis võimaldab edendada teadusuuringuid ning töötada välja harvik- ja komplekshaiguste uudeid raviviise.

**Euroopa tugivõrgustikud alustasid tegevust 2017. aasta märtsis. Praeguseks on loodud 24 Euroopa tugivõrgustikku, mis koosnevad enam kui 1600 äärmiselt spetsialiseeritud tervishoiuüksusest peaaegu 400 haiglas kõigis ELi liikmesriikides ja Norras.** Nad tegutsevad väga erinevates teemavaldkondades, alates haruldastest luuhaigustest ja lapsea vähkkasvaja-test kuni haruldaste veresoontõve haigusteni, tuues kasu tuhandetele ELi patsientidele, kes põevad mõnda harvik- või komplekshaigust.

Euroopa tugivõrgustike algatust toetatakse mitmest ELi rahastamisprogrammist, sealhulgas programmist „EL tervise heaks“, Euroopa ühendamise rahastust ja programmist „Euroopa horisont“.

Euroopa tugivõrgustike protsessi juhivad ELi liikmesriigid: nende ülesandeks on keskuste tunnustamine riigi tasandil ja taotluste heakskiitmine. Euroopa tugivõrgustike strateegia väljatöötamise ning võrgustike loomise ja uute liikmete kaasamise heakskiitmise eest vastutab liikmesriikide nõukogu.

**24 Euroopa tugivõrgustiku koordinaatorid teevad koostööd Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühmas, mis loodi 2017. aastal.** See strateegiline rühm kujundab ühiseid seisukohti Euroopa tugivõrgustike paljude tehniliste ja korralduslike aspektide kohta. Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühm ja liikmesriikide nõukogu teevad tihedat koostööd erinevate töörühmadega, sealhulgas nendega, kes tegelevad teadmiste loomisega, võrgustike riiklikesse tervishoiusüsteemidesse integreerimisega, järelevalveta, õigus- ja eetikaküsimustega ning infotehnoloogiaalase nõustamisega ning kes esitavad oma ettepanekud Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühmale ja liikmesriikide nõukogule lõplikuks aruteluks ja otsustamiseks.



# Luuhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN BOND)

*Haruldased luuhaigused hõlmavad luutekke, -moodustumise ja -ainevahetuse häireid ning nende protsesside reguleerimise defekte. Tagajärgedeks võivad olla kängunud kasv, luudeformatsioonid, hambumusanomaaliad, valu, luumurrud, puuded ning halvenenud neuromuskulaarne talitlus ja vereloome.*

Euroopa luuhaiguste tugivõrgustikus tegeletakse kõigi haruldaste kaasasündinud, krooniliste ja geneetilise päritoluga luuhaigustega, mis mõjutavad kõhre, luid ja dentiini. Praegusel ajal keskendub võrgustik ebatäiuslikule luutekkele, X-liitelisele hüpofosfateemilisele rahhiidile ja akondroplaasiale, pidades silmas nende haiguste levimust, diagnoosimise ja ravimise keerukust ning uudeid tekkivaid ravimeetodeid. Süstemaatiliste lähenemisviiside väljakujunemisel võtab ERN BOND edaspidi ette ka haruldased haigused.

ERN BOND määrab koostöös patsientidega kindlaks patsientide antud teabel põhinevad tulemus- ja kogemismõõdikud ning töötab välja ka suuniseid parimate tavade arendamiseks ja levitamiseks. Uute ravimeetodite arenedes püüab tugivõrgustik tagada mõjutatud patsientide kiire juurdepääsu uuringutele.

ERN BOND võimaldab arendada oskusi e-tervise ja telemeditsiini platvormide, tööviiside, koolituskursuste ja teavitustegevuse kaudu. Võrgustiku eesmärk on lühendada diagnoosimiseks kuluvat aega, vähendades tarbetuid analüüse, muuta diagnoosimise täpsemaks ja võtta kasutusele uusi tõhusaid ravimeetodeid.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Dr. Luca Sangiorgi

*Rizzoli ortopeediainstituut, Bologna, Itaalia*



# Kolju- ja näoluude anomaaliate ning nina-kõrva-kurguhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN CRANIO)

*ERN CRANIO keskendub haruldastele ja komplekssetele kolju- ja näoluude anomaaliatele ning nina-kõrva-kurguhaigustele. Need seisundid hõlmavad aju, kolju ja näo vääramendeid, sealhulgas selliseid spetsiifilisi kõrvalekaldeid nagu kraniosünostoos ja kraniofatsiaalne mikrosoomia, huule- ja suulaelõhe, hambumuse kõrvalekalded ning nina-kõrva-kurguhaigused.*

Võrgustiku tegevus hõlmab mitmesuguseid valdkondi, sealhulgas teavitustegevuse, hindamise, e-tervise, koolituse ja hariduse, hoolduse kvaliteedi, registre arendamise ja tulemuste mõõtmise valdkonda.

ERN CRANIO eesmärk on koondada haiguspetsiifilisi teadmisi, oskusteavet ja ressursse kogu Euroopa Liidust/Euroopa Majanduspiirkonnast, et saavutada tervishoiualaseid eesmärke, mille saavutamine üksikutes riikides ei pruugi olla võimalik. Need tervishoiualased eesmärgid hõlmavad muu hulgas kliiniliste oskuste arendamist, patsientide paremat juurdepääsu kvaliteetsele eriarstiabile ning parema diagnoosipõhise teabe kättesaadavaks tegemist tervishoiutöötajatele, patsientidele ning nende perekondadele ja hooldajatele.

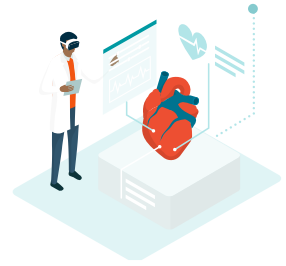
Seejuures püüab ERN CRANIO vähendada ka tervisealast ebavõrdsust, ühtlustades tavadid ning muutes kvaliteetse hoolduse, teabe ja ressursid kättesaadavaks tervishoiuteenuse osutajatele, patsientidele ning nende perekondadele ja hooldajatele kõikjal Euroopas.



## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor dr Irene Mathijssen  
Erasmuse Ülikooli meditsiinikeskus,  
Rotterdam, Madalmaad





# Lisaväärtus patsientide ja spetsialistide jaoks

*Harvik- ja komplekshaigustega patsiendid võivad veeta aastaid ilma selge diagnoosita. See võib olla patsientide ja nende perekondade jaoks kurnav ja heidutav aeg. Paljud selliseid haigusi põdevad inimesed on arenguhäirega lapsed, kes liiguvad diagnoosi otsingul läbi tervishoiusüsteemi, küllastades oma lapsepõlve jooksul mõnikord mitmeid eriarste.*

Euroopa tugivõrgustikud tõstavad üldsuse ja tervishoiutöötajate teadlikkust harvikaigustest ning nende keerulistest avaldumisvormidest, suurendades varajase täpse diagnoosimise ja võimaluse korral õige ravi rakendamise tõenäosust.

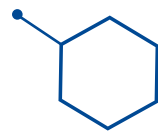
Tugivõrgustikud pakuvad platvormi suuniste väljatöötamiseks, õppimiseks ja teadmiste jagamiseks. Tugivõrgustike kaudu juurdepääsetavad suured patsiendiandmestikud võivad olla abiks ulatuslike kliiniliste uuringute korraldamisel haiguste tundmaõppimiseks ning uute ravimite väljatöötamiseks.

Patsientide kaasamise määr on võrgustike lõikes erinev, kuid kõik Euroopa tugivõrgustikud tagavad patsientide esindajate kaasamise näiteks kliinilise tava suuniste, kliiniliste uuringute ja raviviiside väljatöötamisse.

Spetsialiseerunud tervishoiutöötajate jaoks pakuvad Euroopa tugivõrgustikud võimalust teha koostööd kolleegidega kogu Euroopa Liidust/Euroopa Majanduspiirkonnast, aidates seeläbi vähendada erialast isolatsiooni, mida kogevad paljud harvikaiguste spetsialistid.

Euroopa tugivõrgustike süsteemi toetab innovatsioon tervishoiuteenuste osutamisel, mis võimaldab töötada välja uusi ravimudeleid ja muuta raviviise, kasutades e-tervise lahendusi ja abivahendeid ning murrangulisi meditsiinilisi lahendusi ja seadmeid. Euroopa tugivõrgustikud toimivad inkubaatoritena digitaalsete teenuste arendamisel ning virtuaalsete tervishoiu- ja telemeditsiiniteenuste pakkumisel.

Euroopa tugivõrgustikud aitavad suurendada mastaabisäästu ja tagada ressursside tõhusama kasutamise, millel on positiivne mõju riiklike tervishoiusüsteemide jätkusuutlikkusele. Need võrgustikud on elav näide sellest, mida on Euroopas võimalik solidaarsuse abil saavutada.



# Endokrinoloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (Endo-ERN)

*Haruldaste endokrinoloogiliste haiguste hulka kuuluvad hormoonide ala-, üle- või väärtootmine, hormooniresistentsus, sisenõrenäärmekasvajad ja kogu sisenõrenäärmete süsteemi mõjutavad haigused. Epidemioloogiline levik on väga varieeruv: tegu võib olla üliharuldaste, haruldaste või vähe levinud haigustega. Vähe levinud haigusega patsiendid võivad vajada ülimalt spetsialiseeritud ravi multidistsiplinaarselt meeskonnalt, mida juhib endokrinoloog.*

Võrgustiku raames on loodud kaheksa temaatilist rühma, mis hõlmavad kogu kaasasündinud ja omandatud haiguste spektrit. Need haigused on järgmised: neerupealisehääred, kaltsiumi ja fosfaadi homöostaasi häired, sugulise arengu ja küpsemise häired, glükoosi ja insuliini homöostaasi geneetilised häired, geneetilised sisenõrenäärmekasvaja sündroomid, kasvuhäired ja geneetilised rasvumissündroomid, hüpotalamuse ja hüpofüüsi haiguslikud seisundid ning kilpnäärme haigused.

Endo-ERN tugineb oma tegevuses jätkuvalt mitme olemasoleva Euroopa võrgustiku, sealhulgas Euroopa endokrinoloogide seltsi (European Society of Endocrinology) ja Euroopa lasteendokrinoloogide seltsi (European Society for Paediatric Endocrinology) kaudu loodud võrgustike ning Euroopa teadus- ja tehnoloogiakoostöö (COST) meetmete kaudu loodud võrgustike tööle.

Soovides parandada haruldaste endokrinoloogiliste haigustega patsientide diagnoosimist ja ravi, pakutavate tervishoiuteenuste kvaliteeti ja mõõdetavaid ravitulemusi, hõlbustab Endo-ERN multidistsiplinaarset ja piiriülest koostööd kompleksse ravi, teadusuuringute ja koolituse valdkonnas, tagades seejuures, et patsientide seisukohti võetakse kuulda.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Alberto M. Pereira  
Amsterdami Ülikooli meditsiinikeskus,  
Amsterdam, Madalmaad





# Haruldaste ja komplekssete epilepsiate Euroopa tugivõrgustik (EpiCARE)

*Epilepsiat esineb Euroopas vähemalt kuuel miljonil inimesel. Traditsiooniliselt on epilepsiat ravitud ühe haigusena, ent kuigi esimesed kliinilised ilmingud epileptiliste haigushoogude kujul võivad näida sarnased, võib epilepsia olla tingitud paljudest erinevatest neurooloogilistest teguritest. Ravi valikud ja tulemused ning üldine prognoos sõltuvad konkreetsest etioloogiast, mistõttu kiirel diagnoosimisel, kui see on võimalik, on oluline roll.*

Õigesti määratud traditsioonilised epilepsiaravimid aitavad peaaegu 70 protsendil haigetest epilepsiahooge vältida, kuid ravile raskesti alluvat epilepsiat põdevate patsientide kliiniline prognoos on halb. Haruldased ja kompleksed epilepsiad vajavad algusest peale multidistsiplinaarset ravi. Väga olulised on hästi paika pandud raviviisid ja tihe koostöö epilepsiaraviga tegelevate hästi struktureeritud siseriiklike võrgustikega.

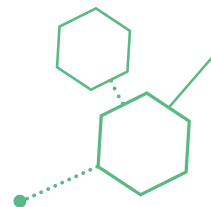
EpiCARE meditsiinirühmad töötavad selle nimel, et parandada ja suurendada haruldaste epilepsiavormide põhjuste diagnoosimist, parandada harvaesinevate ravitavate põhjustega patsientide varajast tuvastamist, suurendada juurdepääsu eriarstiabile, arendada edasi ja kavandada uute epilepsiaravimite uuenduslikke kliinilisi uuringuid Euroopa koostööprogrammi (European Collaboration for Epilepsy Trials) kaudu, tagada varajase operatsioonieelse hindamise ja epilepsiakirurgia täielik kättesaadavus ja kasutamine ning edendada teadusuuringuid uuenduslike diagnostikavahendite ja põhjusliku ravi alal.

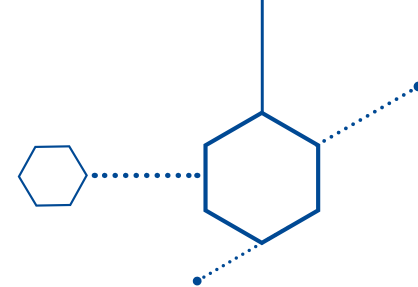
Võrgustik korraldab mitu korda kuus arutelusid patsientide haigusjuhtumite teemal, milles osalevad geneetika, neuropsühholoogia, ravimite manustamise haldamise ja operatsioonieelse hindamise eksperdid kogu EList. EpiCARE on käivitanud teadmiste loomisele suunatud tegevuse, sealhulgas korraldanud interaktiivseid harivaid veebiminare ja andnud välja ajakohastatud kliinilise tava suuniseid. EpiCARE teeb koostööd teiste Euroopa tugivõrgustikega ja ELi rahastatud algatustega, nagu harvikaiguste Euroopa ühisprogramm (EJP RD), SOLVE-RD ja ERICA, ning neurooloogilisi häireid käsitlevate valdkonnaülestöö rühmadega, kuhu on kaasatud haruldaste neurooloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik ja neuromuskulaarsete haiguste Euroopa tugivõrgustik.

EpiCARE on algusest peale teinud tihedat koostööd kõigi asjaomase valdkonna teadusorganisatsioonidega, nagu rahvusvaheline epilepsiaavastane liit (International League Against Epilepsy), Euroopa lasteneuroloogide selts (European Paediatric Neurology Society) ja Euroopa neuroloogiaakadeemia (European Academy of Neurology). Selleks et suurendada teadlikkust parimatest tavadeist ja raviviisidest, teeb EpiCARE koostööd patsientide huvide kaitsjatega Euroopa patsientide esindusorganisatsioonidest, näiteks haruldasi epilepsiaid ja patsiendikeskeid kliinilisi uuringuid käsitlevate teabelehtede koostamisel.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Alexis Arzimanoglou  
Hospital Infantil Sant Joan de  
Déu Barcelona, Hispaania





# Kuidas Euroopa tugivõrgustikud heaks kiidetakse?

*Euroopa tugivõrgustike rajamisel ja arendamisel etendavad juhtivat rolli ELi liikmesriigid. Euroopa tugivõrgustiku staatuse saamiseks osalevad võrgustiku liikmed Euroopa Komisjoni väljakuulutatud taotlusvoorus; seejärel hindab sõltumatu hindamiskomisjon nende taotlust ja koostab selle kohta aruande. Seejärel otsustab liikmesriikide nõukogu, kas Euroopa tugivõrgustiku loomise taotlus heaks kiita või mitte.*

Liikmesriikide nõukokku kuuluvad kõigi ELi liikmesriikide ja Norra esindajad ning nõukogul on aktiivne roll Euroopa tugivõrgustiku strateegia väljatöötamisel. Liikmesriikide nõukogu jälgib tugivõrgustiku liikmete tegevust, hindab olemasolevate võrgustikega liitumise taotlusi ja kiidab heaks võimalikke edaspidi loodavaid võrgustikke. 2019. aasta taotlusvooru tulemusena võeti 2022. aastal Euroopa tugivõrgustike liikmeks üle 600 täiendava tervishoiuteenuse osutaja 20 ELi liikmesriigist ja Norrast.

Liikmesriikide nõukogu on kinnitanud 18 näitajat, mille kohta Euroopa tugivõrgustikud korrapäraselt andmeid esitavad. Nende näitajate alusel tehakse pidevat järelevalvet, et mõõta kvaliteedi ja tulemuste paranemist, tuua esile edusamme ja juhtida tähelepanu võimalikele kitsaskohtadele.

Riigid, millel ei ole heakskiidetud tugivõrgustikus esindajat, võivad siiski osaleda tervishoiuteenuste osutajate kaudu, mille asjaomane liikmesriik on määranud „assotsieerunud“ või „koostöös osalevaks“ keskuseks. Neil liitunud partneritel on juurdepääs diagnoosimise, hoolduse ja ravi heade tavade suunistele ning nad kaasatakse teadustegevusse.



## *Euroopa tugivõrgustikud peavad vastama teatavatele põhikriteeriumidele:*

- > patsiendikeskne ja kliinilisele tegevusele keskendunud
- > vähemalt **10 liiget** vähemalt **8 riigist**
- > Võrgustikule ja liikmetele kehtivate kriteeriumite täidetud
- > hea sõltumatu hindamise tulemus
- > riigi ametiasutuste tunnustus ja heakskiit

# Neeruhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERKNet)

*Haruldased ja keerulised neeruhaigused hõlmavad mitmesuguseid kaasasündinud, pärilikke ja omandatud tervisehäireid. Hinnanguliselt põeb mõnda haruldast neeruhaigust vähemalt kaks miljonit eurooplast, kusjuures ligikaudu miljonil neist on glomerulopaatia ja ligikaudu miljonil on kaasasündinud neeru väärarend. Neile lisanduvad pärilikud tubulopaatia, tubulointerstitsiaalsed haigused ja trombootilised mikroangiopaatia, mis on küll haruldased või üliharuldased, kuid kliiniliselt siiski väga olulised.*

Tiiptasemel diagnostikavahendid võivad anda väärtuslikku teavet haiguste prognoosi ja ravivõimaluste kohta. Kõigil ei pruugi neile diagnostikavahenditele juurdepääsu olla. Hilinenud diagnoosimise ja ebapiisava ravi tõttu kujuneb paljude haruldaste neeruhaiguste tõttu välja neerupuudulikkus, kuid seda saaks vältida.

ERKNeti eesmärk on veebipõhiste konsultatsiooniteenuste kaudu parandada haruldaste neeruhaigustega patsientide ravi, eeskätt uute ja keerukate haigusjuhtumite korral. Võrgustiku ekspertide tööühmades töötavad välja konsensusel põhinevaid diagnostikaalgoritmide haruldase neeruhaiguse kahtlusega patsientide jaoks, sealhulgas standardkriteeriume geneetiliseks testimiseks juhtudel, kus kahtlustatakse pärilikkust neeruhaigust. Lisaks määravad tööühmades pärast olemasolevate ravimeetodite põhjalikku läbivaatamist kindlaks raviviisiid.

Kuna tervishoiutöötajate teadlikkus ja teadmised on haruldaste neeruhaiguste tuvastamiseks ja raviks väga olulised, on ERKNet töötanud välja kolmeaastase kliinilise koolituse, veebiseminaridel ja e-õppel põhineva kraadiõppekava, mis võimaldab omandada tiiptasemel hariduse kõigi haruldaste neeruhaiguste alal. Kursuse edukalt läbinud isikuid tunnustatakse Euroopa haruldaste neeruhaiguste spetsialistidena.

ERKNet on loonud Euroopa haruldaste neeruhaiguste registri ERKReg. See veebipõhine register annab demograafilist teavet ja hõlustab koostööd kliiniliste teadusuuringute läbiviimisel, võimaldades teha kindlaks haruldaste neeruhaigustega patsientide rühmad kogu Euroopas. Lisaks pakub register kliiniliste tulemuste statistikat ja võrdlusaluseid spetsialiseerunud keskuste kaupa, seeläbi toetades haruldaste neeruhaiguste ühtlustatud ja optimeeritud ravi kõigis ERKNeti liikmeteks olevates haiglates ja kliinikutes.



## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Franz Schaefer  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Saksamaa

# Haruldaste neuroloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN-RND)

*ERN-RND loob ja jagab teadmisi ning koordineerib nende patsientide ravi, kes põevad haruldasi neuroloogilisi haigusi, mis hõlmavad kõige levinumaid kesknärvisüsteemi patoloogilisi seisundeid, nagu tserebellaarsed ataksiad ja pärilikud spastilised parapleegiad, Huntingtoni tõbi ja tantstõbi, frontotemporaalne dementsus, düstoonia, (mittepileptilised) paroksüsmaalsed häired ja neurodegeneratsioon koos raua akumuleerumisega ajus, leukoentsefalopaatiad ja ebatüüpilised parkinsonistlikud sündroomid.*

ERN-RND ühendab spetsialiseerunud keskusi ja siduspartnereid 24 Euroopa riigist, samuti patsientide esindajaid. Võrgustik keskendub ülimalt spetsialiseeritud tervishoiuteenustele, nagu järgmise põlvkonna sekvenerimisdiagnostika, aju süvastimulatsioon ja täiustatud ravimeetodid, ning loob ja levitab nii üldisi kui ka haigusrühmaspetsiifilisi teadmisi.

ERN-RND töötab välja kliinilise parima tava suuniseid mõningate haruldaste neuroloogiliste haiguste puhuks, soovitusi neurorehabilitatsiooni ja kodusele hooldusele ülemineku parimate tavade kohta ning ravisstandardeid, näiteks seoses multidistsiplinaarsete meeskondade koosseisuga. Haiguste

eksperdirühmad töötavad välja ja kooskõlastavad raviviise, sealhulgas diagnostika vooskeeme ja ravialgoritme, samuti haruldaste neuroloogiliste haiguste eri aspektide hindamise skaalasad.

Ebaselge diagnoosiga patsientide juhtumeid arutatakse patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi kaudu. ERN-RND on üks neljast võrgustikust, mis osalevad lahendamata harvikaiguste lahendamise projektis Solve-RD, ning selle võrgustiku koolitus- ja haridusprogramm toetab tervishoiutöötajate õppekava haruldaste neuroloogiliste haiguste valdkonnas. Võrgustik hõlbustab uuringuvalmidust ja ravi kvaliteeti ERN-RND registri

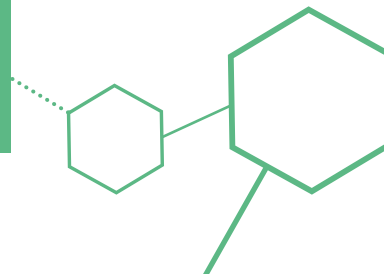
abil, mis sisaldab andmeid kõigi võrgustikku kuuluvates keskustes vastu võetud patsientide kohta ning annab ainulaadse ülevaate olemasolevatest genotüüpipõhistest patsientirühmadest.

ERN-RND teeb koostööd Euroopa neuroloogiaakadeemiaga (European Academy of Neurology), Euroopa lasteneuroloogide seltsiga (European Paediatric Neurology Society), rahvusvahelise Parkinsoni ja liikumishäirete seltsi (International Parkinson and Movement Disorder Society) Euroopa haruga, Euroopa neuroloogide ühenduste föderatsiooniga (European Federation of Neurological Associations) ning Euroopa lapsea puuete akadeemiaga (European Academy of Childhood Disability). Koos kahe teise neuroloogiliste haiguste tugivõrgustikuga (EURO-NMD ja EpiCARE) on ERN-RND moodustanud üheksa tööühiku.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Dr Holm Graessner

Tübingeni Ülikooli haigla, Saksamaa



# Pärilike ja kaasasündinud (seedeelundite) anomaaliate Euroopa tugivõrgustik (ERNICA)

*ERNICA hõlmab kahte diagnostikasuunda: seedeelundkonna süsteemi vääramendid ning diafragma ja kõhuseina vääramendid. Seedeelundkonna vääramendite töösuunas on moodustatud neli töörühma, kes tegelevad söögitoru haiguste, soolestiku haiguste, seedetraktipuudulikkuse ja gastroenteroloogiliste haigustega. Diafragma ja kõhuseina vääramendite töösuunas on kaks töörühma, kes tegelevad diafragma vääramenditega ja kõhuseina defektidega.*

Töörühmi juhivad ühiselt ERNICA tervishoiutöötajad ja patsientide esindajad. Kõik diagnostikarühmad on tegevad üheksas töövaldkonnas, milleks on juhtimine, teavitustegevus, hindamine, ravistandardid, koolitus, teadusuuringud, e-tervis, lootemeditsiin ja võrgustikutöö.

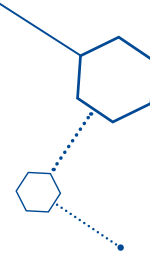
ERNICA eesmärk on koondada haiguspetsiifilisi teadmisi, oskusteavet ja ressursse kogu Euroopa Liidust/Euroopa Majanduspiirkonnast, et saavutada tervishoiualaseid eesmärke, mille saavutamine üksikutes riikides ei pruugi olla võimalik. Need tervishoiueesmärgid hõlmavad kliiniliste oskuste arendamist, patsientide paremat juurdepääsu kvaliteetsele eriarstiabile ning suuremal hulgal diagnoosipõhise teabe kättesaadavaks tegemist tervishoiutöötajatele, patsientidele ning nende perekondadele ja hooldajatele.

Seejuures püüab ERNICA vähendada tervisealast ebavõrdsust Euroopas, ühtlustades tavasid ning muutes kvaliteetse hoolduse, teabe ja ressursid kättesaadavaks tervishoiuteenuse osutajatele, patsientidele ning nende perekondadele ja hooldajatele kõikjal Euroopas.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor dr René Wijnen  
Erasmuse Ülikooli meditsiinikeskus,  
Rotterdam, Madalmaad





# Integreerimine, koordineerimine ja koostöö: liikmesriigid ja Euroopa tugivõrgustikud

*2022. aastal liitus Euroopa tugivõrgustikega 620 uut tervishoiuteenuse osutajat, mis tähendab, et nüüdseks on tugivõrgustikes kokku üle 1400 liikme. See on hea uudis patsientide jaoks, kellel on nüüd veelgi parem juurdepääs äärmiselt spetsialiseerunud tervishoiuteenustele, aga ka arstide jaoks, kes saavad kasu koostööst teiste ekspertidega kogu ELis ja Norras.*

Laienemine toob aga kaasa ka probleeme seoses koordineerimise ja partnerlusega. Selles kontekstis on liikmesriikide nõukogul otsustav roll. Liikmesriikide nõukogu on suunanud Euroopa tugivõrgustike tegevust algusest peale, vastutades tugivõrgustike heakskiitmise eest, kui need 2017. aastal esmakordselt loodi. Nõukogu kiidab heaks ka võimalikud edaspidi loodavad tugivõrgustikud. Oluline on ka Euroopa tugivõrgustike töö integreerimine riiklikesse tervishoiusüsteemidesse ja nende prioriteetide kooskõla tagamine.

*„Olukord on märkimisväärselt muutunud,“* nendib liikmesriikide nõukogu kaasesimees professor Till Voigtländer. *„Euroopa tugivõrgustikud on välja kujunenud ja nüüdseks täielikult toimivad. Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühm on tegutsenud väga aktiivselt ja tõhusalt, demonstreerides oma väärtust liikmesriikide nõukogu olulise koostööpartnerina.“*

*„Euroopa tugivõrgustike koordinaatorid ja nende meeskonnad tegelevad aktiivselt selliste küsimustega nagu parimad ja ökonoomsemad viisid tulemuslikkuse jälgimiseks, Euroopa tugivõrgustike registrite kavandamiseks ja korraldamiseks, teadmiste jagamiseks ja levitamiseks, koolituse pakkumiseks ning rangete eetiliste ja õiguslike standardite järgimiseks,“* lisab professor Voigtländer. *„Nad on aidanud arendada ka patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi,*

*millel on harvikaigusid põdevate inimeste kiirema ja parema diagnoosimise, ravi ja hoolduse toetamisel suur tähtsus.“*

Liikmesriikide nõukogu ülesanne on ka uute tervishoiuteenuste osutajate heakskiitmine. Võrgustike uute liikmete vastuvõtmisele eelnes keeruline teekond, mis sai alguse 2019. aastal käivitatud taotlusvoorst. Protsessi raskendas Brexit ja sellest tulenev Ühendkuningriigis asuvate tervishoiuteenuse osutajate oskusteabe kadumine. Nüüd, mil Euroopa tugivõrgustikega on liitunud uued tervishoiuteenuse osutajad, keskendutakse tugivõrgustike ja tervishoiuteenuse osutajate pakutavate tervishoiuteenuste kvaliteedi hindamisele ja parandamisele.

Euroopa tugivõrgustike kvaliteedi järjepideva parandamise süsteemi oluline osa on hindamise, järelevalve ja kvaliteedi parandamise süsteem AMEQUIS. Euroopa tugivõrgustikke hindab sõltumatu hindamisasutus. Hindamise eesmärk on teha kindlaks tugivõrgustike tugevad ja nõrgad küljed ning tagada kõigi asjaosaliste, sealhulgas patsientide ja nende perekondade seisukohtade arvessevõtmine. Liikmesriikide nõukogul on selles protsessis oluline roll, kuna tema ülesanne on vajaduse korral kooskõlastada Euroopa tugivõrgustike ja tervishoiuteenuse osutajate tegevuse parandamise kavad.

2022. aastal käivitatav Euroopa tugivõrgustike integreerimise ühismeede eeldab veelgi tihedamat koostööd liikmesriikide vahel. Nimelt panevad liikmesriigid aluse riiklikesse tervishoiusüsteemidesse täielikult integreeritud ja Euroopa partneritega täielikult ühtlustatud Euroopa tugivõrgustike tulevikule. Euroopa Komisjon koordineerib seda protsessi koos Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühmaga, kellel on oluline roll rakendamisel. Integreerimine, koordineerimine ja koostöö tagavad Euroopa tugivõrgustike edu nende teekonna järgmises etapis.

*„Praegu on Euroopa tugivõrgustike projekti kaatsatud rohkem sidusrühmi kui kunagi varem, sealhulgas haiglajuhid ja patsientide huvide esindajad,“* kinnitab professor Voigtländer. *„See on hea uudis ja me peaksime olema selle üle väga õnnelikud. Siiski ei suuda liikmesriigid selle töökoormusega üksi toime tulla. On aeg oma koostööd tihendada, sest ainult siis, kui me kõik tegutseme ühiselt, saame kõige rohkem kasu Euroopa tugivõrgustike projektist – ettevõtmisest, mida juba praegu mujal maailmas kadestatakse.“*

**Professor  
Till Voigtländer**





# Hingamisteede haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN LUNG)

*Haruldased ja keerulised kopsuhaigused nõuavad multidistsiplinaarset ravi ja psühhosotsiaalset tuge. Keeruliseks võib need muuta haiguse geneetiline aluspõhjus või teisesed muutused ja kahjustused teistes elundisüsteemides. Paljude selliste haiguste korral parandab prognoosi varajane diagnoosimine ja juurdepääs eriarstiabile.*

ERN LUNG käsitleb kõiki hingamisteede haruldasi ja komplekshaigusi, nagu interstitsiaalsed kopsuhaigused, tsüstiline fibroos, tsüstilise fibroosiga mitteseotud bronhieктаasiatöbi, pulmonaalne hüpertensioon, primaarne tsiliaarne düskineesia, alfa-1-antitripsini puudulikkus, mesotelioom ja siiratud kopsu krooniline düsfunktsioon.

Võrgustik püüab kogu Euroopas tõsta oskusteabe taset, et parandada kõigi haruldaste kopsuhaigustega inimeste elukvaliteeti, prognoosi ja ravistandardeid. ERN LUNGI liikmed töötavad välja ja levitavad suuniseid, edendavad ühiseid ravimeetodeid, parandavad diagnoosimis- ja ravivõimaluste piiriülest kättesaadavust, loovad ja täiendavad registreid ning leiavad kliinilistesse uuringutesse, ravimiuuringutesse ja riskirühmauringutesse piisaval arvul osalejaid.

ERN LUNG pakub patsientidele juurdepääsu interdistsiplinaarsetele meeskondadele, kes avaldavad keeruliste juhtumite kohta veebipõhiselt arvamust, ilma et patsient peaks reisima. See saavutatakse veebipõhise eksperdinõuandesüsteemi, juhtumite veebipõhiste arutelude ja vajaduse korral piiriülese edasisuunamise kaudu.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Thomas O.F. Wagner  
Universitätsklinikum Frankfurt,  
Saksamaa



# Nahahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN Skin)

*Paljud nahahaigused avaldavad patsientide elukvaliteedile ränka mõju ning võivad suurendada vähiriski. Haruldaste ja keeruliste nahahaiguste diagnoosimine hõlmab naha biopsiaproovide analüüsamise kõrval naha ja limaskestade ning muude elundisüsteemide põhjalikku hindamist. Ainult kogunud nahaarstid suudavad neid keerulisi haigusi eristada ning asjatundliku diagnoosi puudumine takistab asjakohase ravi määramist. Ravimata jääv haigus võib olla patsientidele suureks füüsiliseks ja psühholoogiliseks koormaks.*

ERN Skin ühendab laste ja täiskasvanute haruldaste nahahaiguste valdkonna juhtivaid eksperte, võimaldades neil vahetada teadmisi, töötada välja ja ajakohastada heade tavade suuniseid, täiustada erialast koolitust ja patsientide teavitamist ning algatada teadustegevuse programme.

Võrgustiku eesmärk on parandada tervishoiuteenuste korraldust ressursside koondamise teel, sealhulgas platvormi abil, mis võimaldab ekspertidel keerulisi juhtumeid ühiselt arutada. Iga käsitletava haiguse multidistsiplinaarsesse põhimeeskonda kuuluvad vähemalt nahaarst, meditsiiniõde, psühholoog, geneetik, dietoloog ja patoloog ning vajaduse korral teised spetsialistid.

Lisaks arendab ERN Skin haruldaste nahahaiguste registreid, mis võimaldavad osaleda teadusprogrammides ja kliinilistes uuringutes tänu põhjalikele patsiendiandmetele ning ergutada ravimiuuringuid tänu piisavalt suurtele patsiendirühmadele. Peale selle viiakse läbi põhjalik sotsiaal-majanduslik uuring haigusega kaasneva individuaalse koormuse kohta.



## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

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



# Täiskasvanute vähktõve (solliidtuumorid) Euroopa tugivõrgustik (ERN EURACAN)

*Euroopa haruldaste vähivormide seire (RARECARE) raames määratletakse haruldane vähktõbi pahaloomulise haigusena, mille esinemissagedus on alla kuue juhtumi 100 000 inimese kohta aastas. Nende juhtumite arvele langeb ligikaudu 20–25 % kõigist uutest vähidiagnoosidest ja 30 % vähisurmadest.*

Eksperdid on ühel meelel, et harvaesinevate vähivormidega patsiendid tuleks alates esmasest diagnoosist suunata sertifitseeritud tugikeskustesse. See võimaldab patsientidel saada kasu kõige ajakohasematest multidistsiplinaarsetest teadmistest – alates tõhusatest ravimeetoditest kuni tõenduspõhiste ravijuhisten – ning tagab asjakohase ravi kõigile patsientidele, olenemata sellest, kelle poole nad algselt pöördusid.

EURACANis käsitletakse rohkem kui 300 haruldast täiskasvanute solliidtuumori liiki, mis on vastavalt RARECARE klassifikatsioonile ja ICD10-le jagatud kümnesse rühma. Võrgustik teeb tihedat koostööd patsientide esindajatega Euroopa patsientide esindusorganisatsioonidest, kes edastavad teavet ja seisukohti patsientide vajaduste ja ootuste kohta.

Alates loomisest on EURACAN laienenud 26 ELi ja Euroopa Majanduspiirkonna riiki, järgides oma eesmärki standardida patsientide ravi ja parandada elulemuse määra, kujundades ja jagades parimaid tavaid ning ajakohas-tades regulaarselt diagnostilisi ja ravijuhiseid koostöös mitme teadusühendusega. Võrgustik on välja töötanud patsientidele

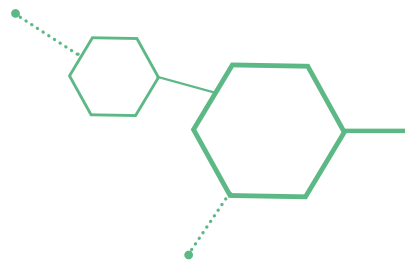
ja arstidele mõeldud teabevahendid kõigis keeltes. Projekti STARTER (Starting an Adult Rare Tumor European Registry) raames on arendamisel uus oluline vahend - EURACANi ühendatud registreerimise mudel.

EURACAN tugineb olemasolevatele võrgustikele ja edukatele kliinilistele uuringutele, mida korraldatakse Euroopa vähiuuringute ja -ravi organisatsiooni (European Organisation for Research and Treatment of Cancer), Euroopa neuroendokriinsete kasvaja-ravi seltsi (European Neuroendocrine Tumour Society), sidekoekasvajate ravi võrgustiku (Connective Tissues Cancer Network) ja ELi mitme varasema teadusprogrammi, sealhulgas EURACANi algatatud projektide SPECTA/ Arcagen ja TRaCKING kaudu.



## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor dr Jean-Yves Blay  
Centre Léon Bérard, Lyon,  
Prantsusmaa



# Euroopa: ülemaailmne tippkeskus

*Euroopa tugivõrgustikud alustasid tegevust 2017. aasta märtsis, seades oma peamiseks eesmärgiks parandada harvik- ja komplekshaigusi põdevate eurooplaste elu.*

Euroopa tugivõrgustikel on aga ülemaailmne mõju kaugel väljaspool Euroopat. Nad tõhus-tavad ülemaailmseid parimaid tavasid valdkondades, kus need on olemas, ja kujundavad parimaid tavasid valdkondades, kus neid veel ei ole. Võrgustikud aitavad muuta Euroopat harvik- ja komplekshaiguste pädevuskeskuseks, rakendades parimale tavale vastavaid diagnostika- või ravijuhiseid valdkondades, kus need on olemas, ja koostades neid juhiseid valdkondades, kus neid veel ei ole.

Eksperte ja patsiendirühmi omavahel kokku viies hõlbustavad Euroopa tugivõrgustikud ka kliinilisi uuringuid ja ravivõtete katsetamist. Seega on nad paljudes harvikaiguste valdkondades innovatsiooni teerajajad.

Euroopa tugivõrgustike mudel on muule maailmale eeskujuks, kuna selle raames töötatakse välja tipptasemel e-tervise vahendeid, et hõlbustada piiriülest koostööd Euroopas, mis omakorda võib edendada rahvusvahelist koostööd ja parandada juurdepääsu tervishoiuteenustele.



# Vere- ja vereloomehaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN-EuroBloodNet)

*Vere- ja vereloomehaigusteks nimetatakse vere- ja luuüdirakkude, lümfisüsteemi ja hüübimisfaktorite häireid, millest peaaegu kõik on haruldased. Need võib jagada kuude kategooriasse: haruldased vere punaliblede häired, luuüdi puudulikkus, haruldased hüübimishäired, hemokromatoos ja muud haruldased geneetilised rauasünteesihäired, müeloidsed pahaloomulised kasvaja ja lümfoidsed pahaloomulised kasvaja.*

Haruldaste vere- ja vereloomehaiguste diagnoosimiseks on vaja märkimisväärset kliinilist oskusteavet ning juurdepääsu mitmesugustele laboriteenustele ja kuvamistehnoloogiatele. Need vahendid võimaldavad haiguste täpset klassifitseerimist vastavalt WHO kriteeriumidele, kasutades rahvusvahelisi hindamisüsteeme ja võimaluse korral biomarkereid.

Nende vajaduste ning mõningate vere- ja vereloomehaiguste ülima harvaesinevuse tõttu loobutakse sageli diagnoosimisest või jäädakse sellega hiljaks, eriti eakate patsientide puhul. Ravi on sageli keeruline, kuna selleks on vaja spetsialiseeritud taristuid ja meeskondi ning teatavate ravimeetodite, näiteks tüvirakkude allogeense siirdamise või hüübimisfaktorite ülekandmise kasutamise võimekus on piiratud. Mõnes riigis on loodud teatavate haiguste ennetamise programmid, kuid söeluuringute valdkonnas on hädasti vaja ühtlustamist.

Oma esimese viie tegutsemisaasta jooksul on ERN-EuroBloodNet tihedas koostöös Euroopa hematoloogia assotsiatsiooniga (European Hematology Association) viinud edukalt ellu mitu valdkonnaülest ja haigusspetsiifilist meetodit eesmärgiga parandada haruldasi vere- või vereloomehaigusi põdevate patsientide juurdepääsu tervishoiuteenustele, edendada suuniseid ja parimaid tavasid, parandada koolitust ja teadmiste jagamist, pakkuda kliinilist nõustamist seal, kus riigisisest oskusteavet napib, ning suurendada kliiniliste uuringute arvu kõnealuses valdkonnas. Euroopa patsientide esindusorganisatsioonide ja patsientide ühenduste kaasamine algusest peale aitab suurendada patsientide mõjuvõimu ning toetab ravialast haridust ja huvikaitsekoolitust, mis on kooskõlas ERN-EuroBloodNeti patsiendikeskse lähenemisviisiga.

## VÕRGUSTIKU

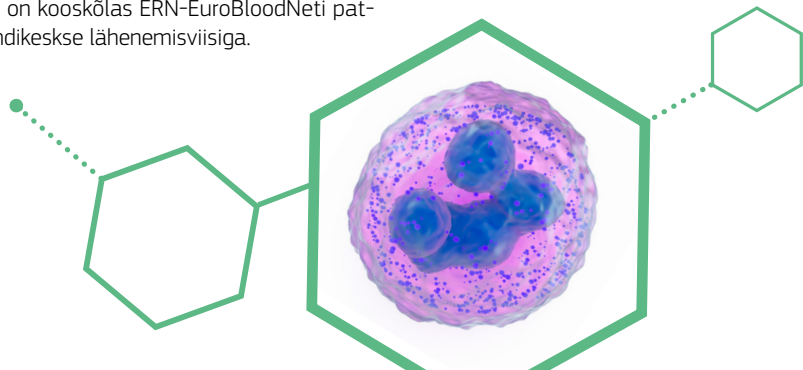
### KAASKOORDINAATORID

**Professor Pierre Fenaux**

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Saint-Louis, Pariis, Prantsusmaa (onkoloogiasuuna juht)*

**Professor Béatrice Gulbis**

*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB, Brüssel, Belgia (onkoloogiaga mitteseotud töösuuna juht)*



# Kuseelundite, pärasoole ja suguelundite haiguste ja häirete Euroopa tugivõrgustik (ERN eUROGEN)

*Harvaesinevad ja keerulised kuseelundite, pärasoole ja suguelundite haigused võivad nõuda kirurgilist sekkumist, sageli juba vastsündinu- või lapseas. Kuse- ja roojapidamatus on raske koorem nii laste, noorukite kui ka täiskasvanute jaoks. Nende haigustega inimesed vajavad elukestvaid tervishoiuteenuseid multidistsiplinaarselt meeskonnalt, kuhu kuuluvad spetsialistid kavandavad ja teostavad lõikusi ning pakuvad lõikusejärgset hooldust, vajaduse korral koos füsioterapeutide ja psühholoogide pakutava täiendava toega.*

ERN eUROGEN annab välja sõltumatult hinnatud parimate tavade suuniseid ja parandab tulemuste jagamist. See võrgustik pakub esmakordselt võimalust jälgida eUROGENi registri kaudu 15–20 aasta jooksul patsientide pikaajalisi ravitulemusi.

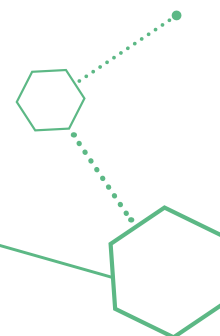
Võrgustik kogub andmeid ja materjale valdkondades, kus neid seni napib, töötab välja uusi kliinilisi suuniseid, kogub tõendeid parimate tavade kohta, teeb kindlaks erinevusi senistes ravitavades, töötab välja haridus- ja koolitusprogramme, kavandab koostöös patsientide esindajatega teadustegevust ning jagab patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi kaudu peetavate virtuaalsete konsultatsioonide ja multidistsiplinaarsete meeskondade kaudu teadmisi. Haruldastele ja keerulistele kuseelundite, pärasoole ja suguelundite haigustele spetsialiseerunud tervishoiutöötajad, kes võrgustikuga liituvad, saavad kasu eUROGENi vahetusprogrammi raames pakutavast erikoolitusest ja vahetuskülastustest.

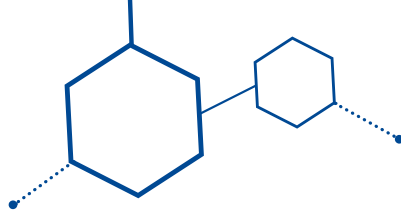
Võrgustiku lõppsihiks on edendada innovatsiooni meditsiiniteaduses ning parandada haruldasi ja keerulisi kuseelundite, pärasoole ja suguelundite haigusi põdevate patsientide jaoks diagnoosimis- ja ravivõimalusi strateegia „Jaga. Hooli. Ravi“ raames.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Wout Feitz

Radboudi Ülikooli meditsiinikeskus,  
Amalia lastehaigla, Nijmegen,  
Madalmaad





# Koostöö praktikas

Veebiplatvormid, telemeditsiin ja e-tervise vahendid täidavad koostöö hõlbustamisel olulist rolli. Euroopa tugivõrgustikud on ühendatud spetsiaalse IT-platvormi, s.o patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi kaudu. Tegemist on veebipõhise tarkvararakendusega, mis võimaldab tervishoiuteenuste osutajatel kogu EList teha praktilist koostööd eesmärgiga diagnoosida ja ravida patsiente, kes põevad haruldasi ja vähelevinud haigusi ning komplekshaigusi.

Võrgustike koordinaatorid saavad kokku kutsuda meditsiinispetsialistide virtuaalseid konsiiliume, kes vaatavad patsiendi seisundi telemeditsiinvahendeid kasutades üle, et

otsustada diagnoosi ja ravi üle. See võimaldab tervishoiutöötajatel, kes varem oleksid haruldaste ja keeruliste juhtumitega üksi jäänud, kolleegidega nõu pidada ning nende arvamust küsida. Nende töövahendite üheks olulisemaks omaduseks on koostalitlusvõime.

Tänu videokonverentsi valdkonnas toimunud arengule ei pärsi geograafiline hajutus enam meeskondade tööd. Võrgustike käsutuses on ka spetsiaalsed süsteemid keeruliste haigusjuhtumite korral koeproovide või kõrglahutusega kujutiste jagamiseks; neid saab kasutada ka selleks, et luua edasiseks uurimiseks haigusjuhtumite arhiiv. Patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi suhtes

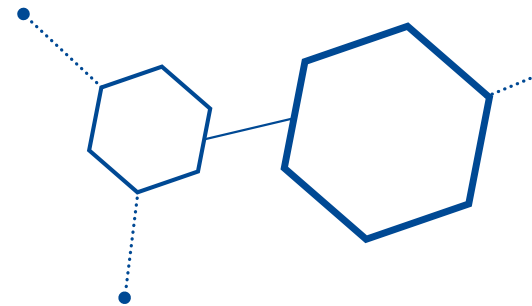
kohaldatakse andmekaitset ja patsientide eraelu puutumatusse õigusi käsitlevaid Euroopa ja siseriiklikke õigusakte (isikuandmete kaitse üldmäärust).

Näiteks saavad võrgustiku liikmed pärast patoloogia- või radioloogiaandmete turvalist jagamist suletud keskkonda sisse logida ning seal kujutisi vaadata ja juhtumit kommenteerida. Patsiendi eest vastutab endiselt tema raviarst, kuid ta saab Euroopa tugivõrgustikku kasutada väärtusliku toetava teabeallikana.

# Siduspartnerid

Euroopa tugivõrgustike eesmärk on pakkuda kõigile ELi liikmesriikidele sisulist lisaväärtust. Õigusraamistik võimaldab riikidel, mille ükski tervishoiuteenuste osutaja ei ole heakskiidetud tugivõrgustiku liige, siiski osaleda tervishoiuteenuste osutajate kaudu, mille asjaomane liikmesriik on määranud „assotsieerunud” ja/või „koostöös osalevaks” keskkuseks.

Lisaks võivad liikmesriigid määrata kõigi Euroopa tugivõrgustikega suhtlemiseks riikliku koordineerimispunkti. Liikmesriikide nõukogu kehtestab ühise raamistiku selliste koordineerimispunktide määramiseks ja Euroopa tugivõrgustikesse integreerimiseks. Oluline on, et siduspartnerite määramine liikmesriikide poolt toimuks avatud, läbipaistva ja kindla korra järgi ning et kõigil Euroopa tugivõrgustikel oleks selge poliitiline eesmärk siduspartnerite aktiivseks kaasamiseks ja osalemiseks.





# Neuromuskulaarsete haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN EURO-NMD)

*Neuromuskulaarsed haigused võivad tekkida igas vanuses alates varasest lapsepõlvest kuni hilise täiskasvanueani. Nende sümptomiteks on lihasnõrkus ja lihaste atrofeerumine. Lisaks võivad esineda sellised sümptomid nagu väsimus, valu, tundlikkuse kaotus, nägemise kaotus, neelamisraskused, hingamisraskused ja südamepuudulikkus. Suurem osa neuromuskulaarsetest haigustest kulgeb progresseeruvalt ja raskelt, lühendades eluiga ja halvendades elukvaliteeti.*

Diagnostika ja ravi kättesaadavus Euroopas väga erinev ja ebavõrdne. Prognoosi parandamise peamisteks takistusteks on hiline suunamine eriarsti juurde ja üleminek pediatriliselt ravilt täiskasvanu ravimisele.

EURO-NMD ühendab Euroopa juhtivaid eksperte, et pakkuda patsientidele virtuaalse ja füüsilise nõustamise kaudu juurdepääsu spetsialiseeritud ravile. Võrgustiku eesmärk on vähendada diagnoosimiseks kuluvat aega, parandada diagnoosimise tulemuslikkust ja suurendada juurdepääsu asjakohastele ravivõimalustele.

2021. aasta esimesel poolel nõustasid EURO-NMD partnerid kokku 12 882 uut patsienti ja osalesid 258 kliinilises uuringus. Alates 2018. aastast on võrgustiku partneritega nõu pidanud uute patsientide arv kasvanud 37,5 % ja EURO-NMD partnerite osalemine kliinilistes uuringutes on suurenenud 63 %.

Lisaks töötab võrgustik regulaarselt välja uusi suuniseid ning annab tervishoiutöötajatele ja patsientidele haiguspõhist teavet parimate tavade kohta. Võrgustiku loodud ja kureeritud teadmised on laialdaselt kättesaadavad internetis ja avalike veebiseminaride kaudu, samuti e-tervise vahendite, näiteks patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemis toimivate arutelude kaudu. Praegu on loomisel Moodle'i põhine õpialdussüsteem.

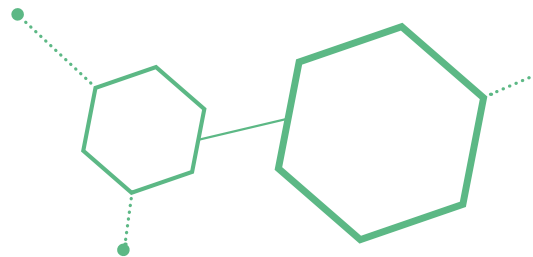
Tuginedes tugevale koostööpärandile, edendab võrgustik jätkuvalt koostööd, millel on potentsiaal suunata teadusuuringuid ja ravi viisil, mis võimaldab patsientide vajadusi paremini rahuldada. Ühe prioriteedina edendab võrgustik ka riikidevahelist andmete jagamist eetilisel usaldusväärsete ja kvaliteetsete registreeritud ja teadusandmeid pakuvate platvormide kaudu.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Dr. Teresinha Evangelista  
Sorbonne'i Ülikool – Pitié  
Salpêtrière'i haigla – Assistance  
Public Hopitaux de Paris,  
Prantsusmaa



# Silmahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN-EYE)



*Haruldased silmahaigused on Euroopa laste ja noorte hulgas peamiseks nägemise halvenemise ja kaotuse põhjuseks. Harvikaiguste ja -ravimite portaalis (ORPHANET) on loetletud üle 900 haruldase silmahaiguse, sealhulgas levinumad haigused, nagu retinitis pigmentosa, mille hinnanguline levimus on 1/5000, ning mõned väga haruldased haigused, mida on meditsiinikirjanduses kirjeldatud ainult ühel-kahel korral.*

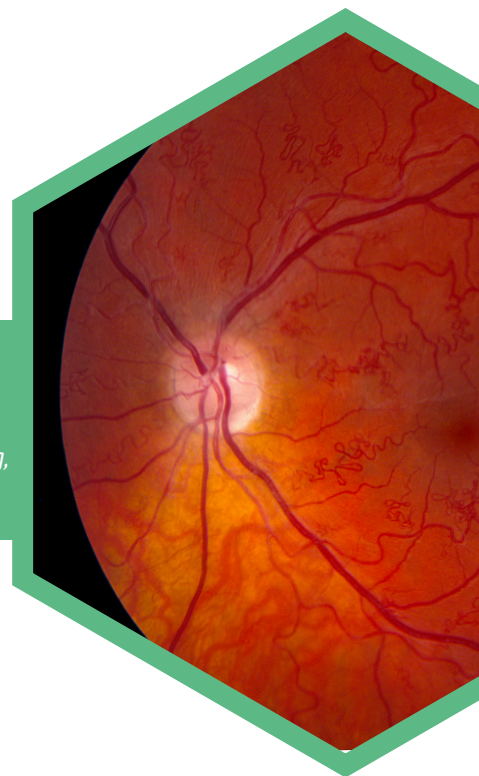
ERN-EYE käsitleb neid haigusi tihedas koostöös Euroopa patsientide esindusorganisatsioonidega neljas temaatilises rühmas: haruldased võrkkestahaigused, haruldased neurooftalmoloogilised haigused, laste haruldased silmahaigused ja haruldased silma eesmise osa haigused. Lisaks tegelevad nelja põhiteema ühiste probleemidega kuus valdkonnaülest töörühma. Täiendavad töörühmad keskenduvad spetsiifilistele valdkondadele, sealhulgas geneetilisele testimisele, registreerimisele, teadusuuringutele, haridusele, teabevahetusele, vaegnägijate ja patsientide rühmadele ning siseriiklikule integreerimisele.

Euroopa tugivõrgustike üks olulisemaid töövahendeid on patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteem. See on virtuaalse kliiniku IT-platvorm, mille üks andmestik käsitleb

haruldasi silmahaigusi. ERN-EYE keskendub patsientide diagnoosimise ja ravi parandamisele kogu ELis, luues ja toetades ekspertide võrgustikke, vahetades teadmisi ja teavet, töötades välja haridus- ja koolitusprogramme (nt veebiseminarid või e-õppe programm), luues üleeuroopalise koostalitlusvõimelise registri (REDdistry) ning koostades suuniseid ja headele tavadele pühendatud dokumente.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Hélène Dollfus  
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,  
Prantsusmaa



# Geneetilise kasvajariski sündroomide Euroopa tugivõrgustik (ERN GENTURIS)

*Geneetilise kasvajariski sündroomid on tingitud pärilikest geenivariantidest, mille kandjatel on tavapärasest suurem risk kasvajate tekkeks. Elu jooksul vähki haigestumise risk võib olla kuni 100 protsenti. Ehkki kasvajad võivad tekkida väga erinevates elundisüsteemides, esineb nende sündroomidega patsientidel sarnaseid probleeme hilise diagnoosimisega, puuduliku ennetustööga patsientide endi ja nende tervete sugulaste hulgas ning sobimatu raviga. Praeguseks on diagnoositud vaid väike osa geneetilise kasvajariski sündroomiga inimestest.*

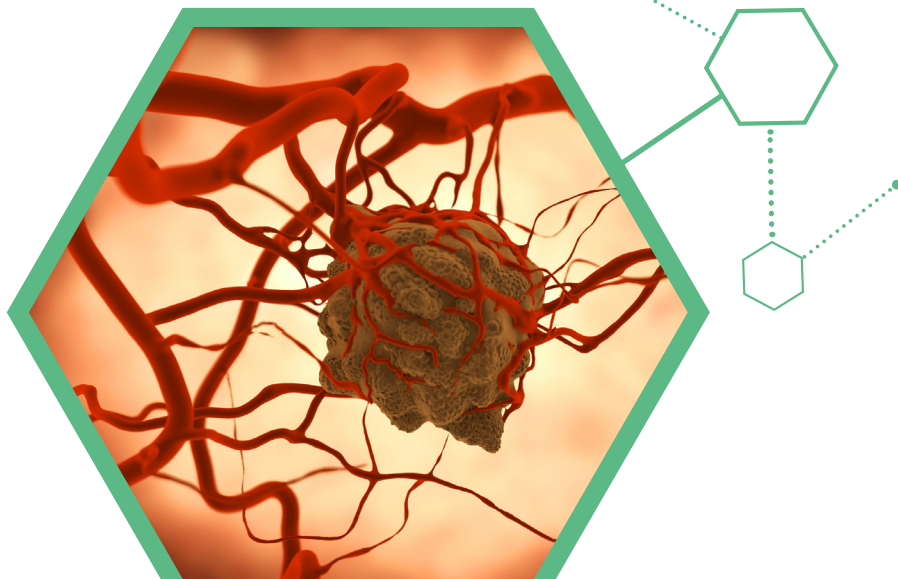
ERN GENTURIS tegutseb selle nimel, et parandada nende sündroomide tuvastamist, ühtlustada kliinilisi tulemusi, töötada välja ja rakendada ELi suuniseid, arendada GENTURISe registrit, toetada teadustegevust ja suurendada patsientide mõjuvõimu. Võrgustik harib üldsust ja tervishoiutöötajaid oma veebisaidi kaudu, korraldades korrapäraselt veebiseminare ja kursusi ning edendades parimate tavade jagamist kogu Euroopas. Võrgustik parandab nii virtuaalselt kui ka vahetut juurdepääsu multidistsiplinaarsele ravile, mille käigus jagatakse ja arutatakse keerukaid

juhtumeid. Võrgustik parandab geneetilise testimise kvaliteeti ja testitulemuste tõlgendamist ning suurendab patsientide osalemist kliiniliste uuringute programmides.

ERN GENTURIS teeb koostööd teiste Euroopa tugivõrgustikega, et pakkuda paremat ravi geneetilise kasvajariski sündroomiga patsientidele, kellel tekib mõne teise võrgustiku pädevusse kuuluv haigus.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Noline Hoogerbrugge  
Radboudi Ülikooli meditsiinikeskus,  
Nijmegen, Madalmaad





# Euroopa tugivõrgustiku juhtimine

Professeure  
Hélène Dollfus



*Professor Hélène Dollfus on meditsiinilise geneetika professor ja meditsiinilise geneetika valdkonna nõustaja Strasbourgi Ülikooli haiglas Prantsusmaal, kus ta on meditsiinilise geneetika osakonna juhataja. Ta on olnud ERN-EYE koordinaator alates selle loomisest 2017. aastal ja on juhtinud Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühma.*

*„Euroopa tugivõrgustiku koordineerimine koos Euroopa Komisjoniga on üsna põnev ettevõtmine,“ leiab professor Dollfus. „Võrgustik on väga uuenduslik ja hõlmab laia valikut patsientide ravile keskenduvaid algatusi. See on tohutu – ja väga huvitav – väljakutse ning me juba näeme mõningaid paljutõotavaid tulemusi.“*

Professor Dollfus on uhke selle üle, et ERN-EYE täidab võrgustiku loomisel seatud eesmärgi. *„See, et haruldaste silmahaiguste spetsialistid kogu Euroopast teevad meie erakordse ja pühendunud juhtimismeeskonna käe all koostööd, on suur saavutus,“ selgitab ta. „Lisaks on meie olulisteks partneriteks patsientide esindajad, kellega me töötame käsikäes. Minu arvates oleme üksteiselt juba palju õppinud ja pannud aluse ERN-EYE edaspidisele edule.“*

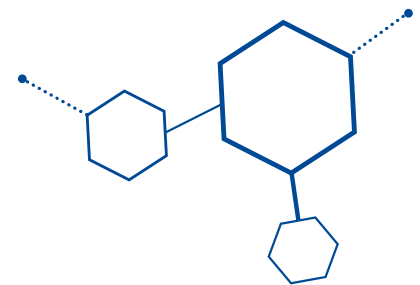
ERN-EYE kõrval juhivad professor Dollfus praegu ka Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühma, mille raames kõik 24 koordinaatorit arutavad ühiseid probleeme ja jagavad kogemusi. *„Euroopa tugivõrgustikud on jõudnud huvitavasse arenguetappi. Me võime esimese viie aasta saavutustele teatava rahuloluga*

*vaadata, kuid nüüd on algamas uus, laienemise periood, milleks on vaja suuremaid juhtimismeeskondi ja rohkem vahendeid, et toetada tervishoiutöötajaid harvikaigusid põdevatele patsientidele üha tõhusamate teenuste osutamisel,“ nendib ta.*

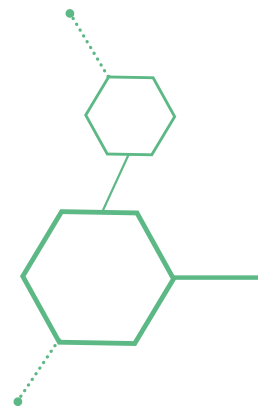
2022. aasta jaanuari seisuga on enamiku Euroopa tugivõrgustike liikmeskond vähemalt kahekordistunud, kuna neisse lisandub üha rohkem liikmeid kõikjalt EList. *„Euroopa tugivõrgustike integreerimine liikmesriikide tervishoiusüsteemidesse on suur siht, mille saavutamine on meie ühine soov. Koolitusvahetused on olnud väga edukad. Lisaks koostab ja ajakohastab enamik võrgustikke korrapäraselt suuniseid,“ ütleb professor Dollfus.*

*„Euroopa tugivõrgustike eesmärk on suurema hulga registrite kaudu jagada võimalikult laialdaselt harvikaigusete kohta andmeid. See on kasulik nii patsientidele kui ka tervishoiutöötajatele. Soovime näha tõhusamat teaduskoostööd kogu ELis – mitte ainult kliiniliste uuringute, vaid ka teadustegevuse, sealhulgas genoomika arendamise vallas.“*

Professor Dollfus ootab huviga Euroopa tugivõrgustike järgmist arenguetappi. *„Minu eesmärk on tagada kõigi Euroopa tugivõrgustike tõrgeteta, sidus ja viljakas areng ning samal ajal hoolitsus iga harvikaigust põdeva patsiendi eest ELis.“*



# Harvaesinevate ja haruldaste südamehaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN GUARD-Heart)



*Haruldased südamehaigused võivad avalduda inimese kogu elu jooksul. Enamik neist on tavaliselt kas geneetilised (pärilikud) haigused või embrüogeneesi ajal tekkivad haigused (kaasasündinud südamerikked). Neil haigustel on palju erinevaid sümptomeid ja avaldumisvorme, mis varieeruvad nii haiguste kui ka patsientide lõikes. Enamiku selliste südamehaigustega kaasneb ainulaadne soodumus äkksurmale noores eas, millele tavaliselt ei eelne haigussümptomeid.*

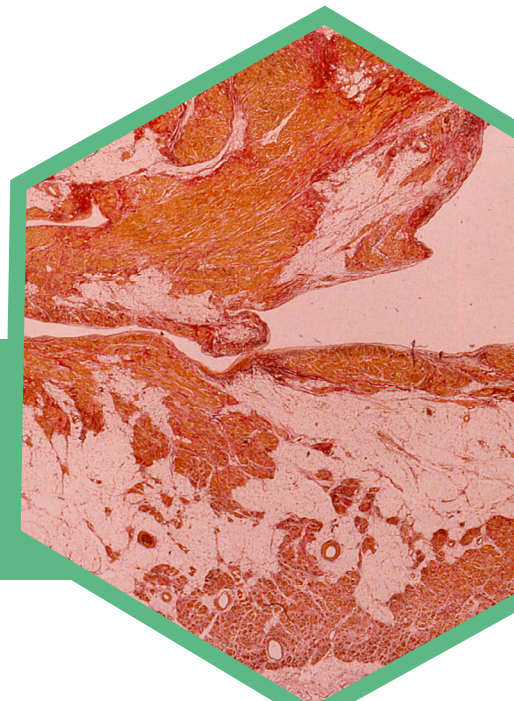
Euroopa tugivõrgustik GUARD-Heart on piiritletud viis teemavaldkonda: pärilikud südame juhtesüsteemi häired täiskasvanutel ja lastel, pärilikud kardiomiopaatiad täiskasvanutel ja lastel, spetsiifilised elektrofüsioloogilised seisundid lastel, kaasasündinud südamerikked ja muud haruldased südamehaigused. Need teemavaldkonnad vastavad rahvusvahelisele haiguste klassifikatsioonile (ICD10) ja Orphanetile ning neis kasutatakse Euroopa kardioloogide seltsi (European Society of Cardiology) kliinilisi suuniseid.

Võrgustiku eesmärk on tugevdada oskusteabe ja ressursside koordineerimist, et oleks lihtsam koondada multidistsiplinaarseid teadmisi. Seejärel need teadmised kaardistatakse ja neid jagatakse üldsusega.

Tervishoiuteenuseid osutatakse ühise e-tervise platvormi kaudu, mis tagab patsientidele laiema juurdepääsu erialateadmistele ja tervishoiutöötajatele kõikjal Euroopas. Tänu tihedamale koostööle ekspertide vahel kogutakse ja jagatakse uusi teaduslikke teadmisi, et toetada uute diagnostika- ja raviprotseduuride väljatöötamist ning tuvastada uusi haruldasi südamehaigusi.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Arthur A. M. Wilde  
Amsterdami Ülikooli  
meditsiinikeskus, Amsterdam,  
Madalmaad



# Kaasasündinud väärarendite ja haruldaste närvisüsteemi arenguhäirete Euroopa tugivõrgustik (ERN ITHACA)

*ERN ITHACA kajastab „diagnostikakadalippu“, mille on sunnitud läbi tegema väga paljud arenguhäirega patsiendid. Võrgustikus osaleb üle 70 kliinilise geneetika osakonna ELi akadeemilistest haiglatest, sealhulgas haruldaste närvisüsteemi arenguhäirete, peamiselt intellektipuude ja autismispektri häirete ning haruldaste mitmekordsete kaasasündinud anomaaliate eksperdid.*

ERN ITHACA käsitleb nende arenguhäirete kliinilist ja bioloogilist/geneetilist diagnoosimist, multidistsiplinaarse ravi koordineerimist ning sünnieelset diagnoosimist ja lootepatoloogiat.

Haruldased arenguhäired mõjutavad paljusid lapsi ja täiskasvanuid. Näiteks intellektipuue esineb ligikaudu kahel protsendil ja autismispektri häire (koos intellektipuudega või ilma) vähemalt ühel protsendil vastsündinutest. Ligikaudu pooltel intellektipuudega patsientidel ja enam kui kümnendikul autismispektri häirega patsientidel on monogeenne või kromosoomi häire. Kaasasündinud väärarendeid esineb ühel vastsündinul 40st, sageli osana komplekssetest sündroomidest, mis hõlmavad ka närvisüsteemi arenguhäireid. Kirjeldatud on rohkem kui 5 000 haruldast sündroomi.

ERN ITHACA ühendab meditsiinieksperte ja Euroopa patsientide esindusorganisatsioonide esindajaid ning pakub koostööpõhist tuge kliiniliste uuringute läbiviimisel, kujundab konsensust parimate tavade alal, töötab välja suuniseid ning parandab patsientide varajast diagnoosimist, hooldust ja ravi. Võrgustik on loonud ka rahvusvahelise intellektipuude ja arenguanomaaliate andmebaasi (ILIAD).

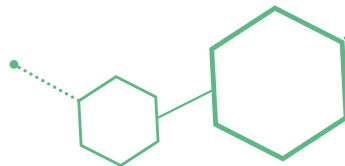
Võrgustik arendab telemeditsiini ja teleekspertiisi, et hõlbustada kollegiaalseid arutelusid edasisuunavate arstide ja teadlaste vahel kogu ELis, ning töötab välja koolitus- ja e-õppe vahendeid tervishoiutöötajatele, tavakasutajatele ja Euroopa patsientide esindusorganisatsioonidele.



## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

**Professor Alain Verloes**

Université de Paris & Assistance  
Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Universitaire Robert-Debré,  
Pariis, Prantsusmaa



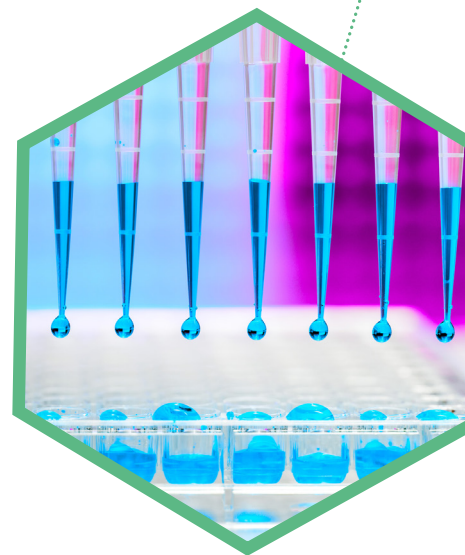
# Pärilike ainevahetushäirete Euroopa tugivõrgustik (MetabERN)

*Haruldased pärilikud ainevahetushaigused, mida on üle 1400, on eraldi võetuna küll harvaesinevad, kuid üheskoos sagedased. Paljud ainevahetushaigused põhjustavad patsientidele raskeid ja vahel eluohtlikke probleeme. Need haigused mõjutavad kõigi elundite talitlust ja võivad tekkida igas eas ning nende raviks on vaja eri spetsialistide multidistsiplinaarset koostööd.*

Varajane diagnoosimine võib prognoosi parandada, kuid Euroopa vastsündinute sõeluuringuprogrammid hõlmavad praegu vaid viit protsenti teadaolevatest pärilikest ainevahetushaigustest ja riiklikud programmid vajavad ühtlustamist. Paljude pärilike ainevahetushaiguste puhul puuduvad teadmised nende loomulikust kulust ning ravimeetodite tõhususest ja ohutusest, samas kui pikaajaline jälgimine on puudulik.

MetabERNi eesmärk on parandada selle äärmiselt heterogeense haiguste rühma patsientide elukvaliteeti, jagades haigused seitsmesse põhikategooriasse. MetabERN on kõige ulatuslikum üleeuroopaline patsiendikeskne võrgustik, mis käsitleb erinevaid ainevahetushäireid ja mille eesmärk on muuta pärilike ainevahetushaigustega patsientide ravimise viisi Euroopas.

MetabERN kasutab patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi kliiniliste otsuste tegemise protsessides suunamisplatvormina ja pärilike ainevahetushaigusi käsitlevate siirdeuuringute teadusprogrammide edendamise vahendina. Pärilike ainevahetushaiguste ühtse Euroopa registri (U-IMD) abil, mis loodi ELi Tarbija-, Tervise-, Põllumajandus- ja Toiduküsimuste Rakendusameti toetusega ja mis on nüüdseks täielikult toimiv, genereerib MetabERN teadusuuringutes kasutatavaid patsiendiandmeid. See võimaldab üksikasjalikult hinnata pärilike ainevahetushaiguste loomuliku kulgu ning uurida täiendavaid küsimusi, sealhulgas ennetavate ja raviprotseduuride tulevikku suunatud analüüsi pärilike ainevahetushaigustega patsientidel. Lisaks on U-IMD esimene vaatluspõhine patsiendiregister, mis hõlmab kõiki (1400+) pärilike ainevahetushaigusi.



## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Maurizio Scarpa  
Udine Ülikooli haigla, Udine,  
Itaalia

# Liikmesriikide poliitika harvikaiguste alal

*ELi liikmesriikidel lasub esmane vastutus tervishoiuteenuste ja arstiabi korraldamise ja osutamise eest oma riigis. ELi tervisepoliitika eesmärk on täiendada liikmesriikide poliitikat, tagada tervisekaitse kõigis ELi poliitikavaldkondades ja saavutada Euroopa terviseliit.*

2009. aastal soovitasid Euroopa tervishoiu-ministrid, et liikmesriigid koostaksid ja viiksid ellu kavad või strateegiad harvikaigusi põdevate patsientide toetamiseks. Need kavad peaksid vastama järgmistele eesmärkidele:

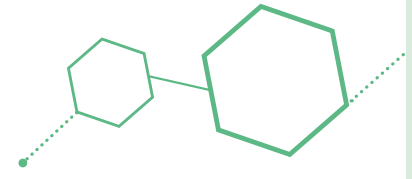
- juhtida ja korraldada harvikaiguste valdkonnas asjakohaseid tegevusi riikliku tervishoiu- ja sotsiaalsüsteemi raames,
- tervikliku lähenemisviisi saavutamiseks integreerida kavadesse või strateegiatesse kohaliku, piirkondliku ja riikliku tasandi algatused,
- määrata kindlaks prioriteetsed tegevused ja nende eesmärgid ning järelevalvemehhanismid.

Programmi „EL tervise heaks“ (2021–2027) raames rahastatakse projekte, et toetada liikmesriike riiklike tervisekavade rakendamisel kooskõlas Euroopa terviseliidu visiooniga. 2022. aastaks oli harvikaigusi käsitleva riikliku tervisekava vastu võtnud 23 liikmesriiki (lisaks Šveits ja Norra).





# Laste vähktõve (hemato-onkoloogia) Euroopa tugivõrgustik (ERN PaedCan)



*Laste vähktõbi on haruldane ning selle vormid jagunevad mitmesse alamtüüpi. Kuna aastas diagnoositakse Euroopas vähk 35 000 lapsel ja noorukil ning 6 000 noort vähipatsienti sureb, on vähk üle üheaastaste laste seas peamine surmaga lõppev haigus. Euroopas elab praegu üle poole miljoni lapsega vähktõve seljatanud inimese, kellest kaks kolmandikku kannatavad üle elatud haiguse tõttu pikaajaliste tervise- ja psühhosotsiaalsete probleemide all.*

Keskmine elulemuse määr on viimastel aastakümnetel tõusnud; mõne kasvaja puhul on tehtud suuri edusamme, teiste puhul aga on prognoos endiselt väga halb. Euroopas on probleemiks elulemuse määra suur varieerumine, kusjuures Ida-Euroopas on vähahaigete prognoos halvem.

ERN PaedCan tegutseb selle nimel, et parandada selliste vähahaigete laste ja noorukite juurdepääsu kvaliteetsele arstiabile, kelle haigus nõuab spetsialiseeritud oskusteavet ja vahendeid, mis haigusjuhtumite vähesel arvul ja ressursside piiratuse tõttu ei ole laialdaselt saadaval. Võrgustik tugineb varasematele ELi rahastatud projektidele ENCCA, PanCare ja ExPO-r-Net.

Liikmete hulka kuulub laste ja noorukite vähiravile spetsialiseerunud lastehaiglate ja asutuste tugev interaktiivne võrgustik. Koos Euroopa pediaatrilise onkoloogia seltsiga (SIOPE) on kehtestatud Euroopa standardse kliinilise tava suuniseprotokollid, mis on esmase ravi ühiseks võrdlusalususeks kõikides

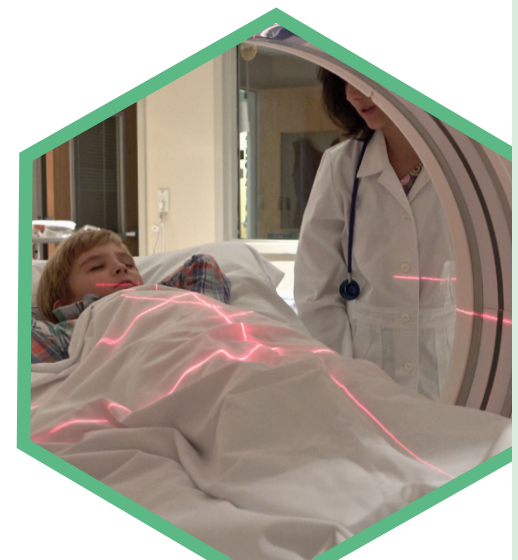
peamistes laste vähiravi olukordades, ning virtuaalne pediaatrilise onkoloogia nõukogu kasutab e-tervise vahendeid, et jagada erialateadmisi ja nõuandeid. Haridust ja koolitust edendatakse veebiseminaride, kohtumiste ja vahetusprogrammide kaudu.

ERN PaedCan püüab saavutada kogu Euroopas vähahaigete laste jaoks võrdsemaid prognoose ja aidata rakendada SIOPE strateegilist kava, mida toetavad tugevalt programmi „Euroopa horisont“ vähimissioon, Euroopa vähktõvevastase võitluse kava ja Euroopa ravimistrateegia.

Võrgustik soovib tõsta vähahaigete laste elulemuse määra ja parandada nende elukvaliteeti, edendades koostööd, teadus- ja koolitustegevust, et lõpptulemusena vähendada vähahaigete laste elulemuse määrade ja ravivõimekuse praegust ebavõrdsust ELi liikmesriikides.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor dr Ruth Ladenstein  
St. Anna Kinderspital & St. Anna  
Kinderkrebsforschung, Austria



# Maksahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN RARE-LIVER)

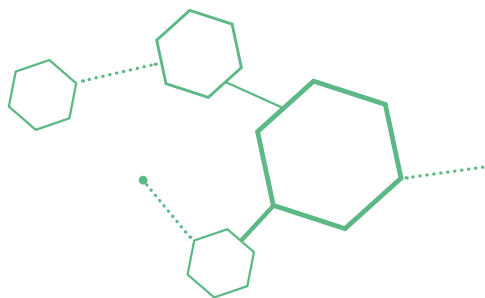
*Haruldased maksahaigused võivad põhjustada süvenevat maksakahjustust, mille tagajärjeks on fibroos ja tsirroos. Tsiirroosi tüsistused võivad olla surmavad ning paljudel juhtudel on ainsaks efektiivseks raviks maksasiirdamine. Väsimus, kolestaatiliste haigustega kaasnev sügelus ning tsüstiliste haigustega kaasnev valu ja kõhuturse mõjutavad oluliselt patsientide elukvaliteeti.*

Lastest patsientide puhul on täiendavateks raskendavateks teguriteks hiline diagnoosimine, kasvu ja arengu pidurdumine ning noorukieas ravi jätkamise keerukus.

ERN RARE-LIVER tegeleb kolme teemaga: maksa autoimmuunhaigused, metaboolne sapiteede atreesia ja sellega seotud maksahaigused ning struktuursed maksahaigused. Võrgustik ühendab esmakordselt täielikult täiskasvanute ja laste ravi, keskendudes üleminekurühmade vajadustele ning mõjule, mida geneetilise eelsoodumuse diagnoos võib perekondadele avaldada.

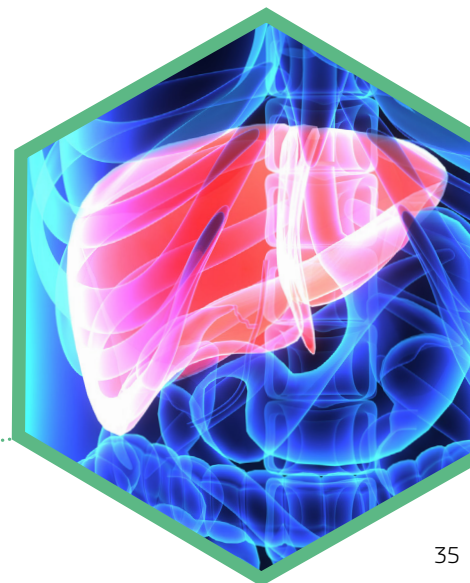
Üheks prioriteediks on ajakohased suunised. Koostöös Euroopa maksauuringute assotsiatsiooni (European Association for the Study of the Liver) ning Euroopa pediaatrilise gastroenteroloogia, hepatoloogia ja toitumise seltsiga (European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition) rakendatakse ravisuuniseid, mida toetab peamiste diagnostiliste ja prognostiliste testide standardimine.

ERN RARE-LIVERi eesmärk on tegeleda ka oluliste probleemidega, mis on seotud arstide teadlikkusega haruldastest maksahaigustest ja võrdse juurdepääsuga kiiresti arenevale ravivõimalustele.

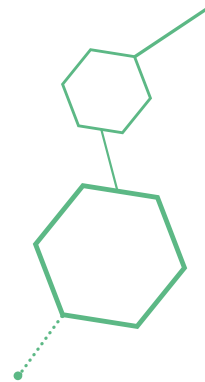


## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Ansgar W. Lohse  
Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf, Saksamaa



# Sidekoe ning luu- ja lihaskonna haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN ReCONNET)



*Haruldased sidekoe ning luu- ja lihaskonna haigused hõlmavad erinevaid haigusi ja sündroomi, millel on patsientide heaolule märkimisväärne mõju. Nendeks on pärilikud haigused, süsteemsed autoimmuunhaigused, näiteks süsteemne sklerosis, sidekoehaiguste segavormid, põletikulised idiopaatilised müoopaatiad, diferentseerimata sidekoehaigused ja fosfolipiidivastaste antikehade sündroom.*

ERN ReCONNET töötab välja raamistikku kvaliteetse, uuendusliku, jätkusuutliku ja õiglase ravi ning praktika standardite rakendamiseks, mis tagab haruldasi sidekoe ning luu- ja lihaskonna haigusi põdevatele Euroopa patsientidele parema juurdepääsu tervishoiuteenustele.

Tänu täisliikmete, Euroopa patsientide esindusorganisatsioonide esindajate ja siduspartnerite koostööle on ERN ReCONNET koostanud eelretsenseeritud väljaandeid, mis käsitlevad muu hulgas uusimaid kliinilise tava suuniseid, rahuldamatat vajadusi patsientide harimisel, raviviiside optimeerimist ning COVID-19 mõju haruldastele sidekoe ning luu- ja lihaskonna haigustele. Samuti on võrgustik välja töötanud meetodika harvikaigusi põdevate patsientide ravi organisatsiooniliste mudelite loomiseks, Euroopa registritaristu haruldaste sidekoe ning luu- ja lihaskonna haiguste andmete ühtlustamiseks eesmärgiga integreerida kõik Euroopas olemasolevad ja loodavad haruldaste sidekoe

ning luu- ja lihaskonna haiguste registrid, ERN ReCONNET teemade veebiseminarid tervishoiutöötajatele ja patsientidele ning kliinilise tava suuniste üldarusaadavad versioonid.

Patsientide esindajad osalevad aktiivselt ERN ReCONNETi tegevuses, etendades olulist rolli väljaannete koostamisel ja läbivaatamisel, andes olulist teavet patsientide vajaduste kohta, et parandada ravivõimalusi, ning aidates parandada haiguste tundmaõppimist ja ravi. Nad osalevad veebiseminaridel nii esinejate kui ka kuulajatena, töötavad välja väljaannete üldarusaadavaid versioone, toetavad uute liikmete hindamist ning on kaasatud võrgustiku juhtimisse.

Võrgustikus osalevate eri sidusrühmade tihe koostöö on ERN ReCONNETi üks peamisi lisaväärtusi, mis aitab edaspidigi parandada haruldasi sidekoe ning luu- ja lihaskonna haigusi põdevate inimeste elukvaliteeti.

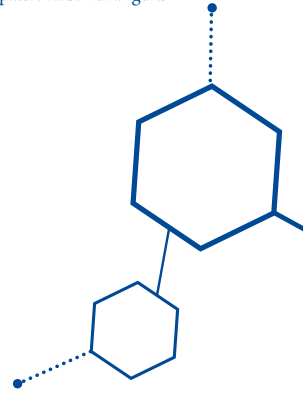


## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Marta Mosca

Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Itaalia





# Patsientide tervisetulemuste parandamine: patsiendiorganisatsioonide roll

Euroopa tugivõrgustikud on patsiendikesksed. Rohkem kui kümne aasta jooksul on võrgustike arendamisel aktiivset rolli mänginud patsiendiorganisatsioonid ja eelkõige EURORDIS – valitsusväline ühendus, kuhu kuulub 984 harvikaigusi põdevaid patsiente esindavat organisatsiooni 74 riigis. Üheskoos on nad aidanud tagada, et Euroopa tugivõrgustikud käsitleksid prioriteetidena kliinilise töö kvaliteedi tõstmist, patsientide tervisetulemuste parandamist ning võrdse juurdepääsu tagamist kvaliteetsele ravile kogu Euroopas.

*„Olime juures, kui tervishoiu ja meditsiinilise abi kõrgetasemelises töörühmas sündis idee lisada Euroopa tugivõrgustikud piiriülese tervishoiu direktiivi,“* meenutab Inés Hernando, EURORDISi direktor Euroopa tugivõrgustike ja tervishoiu alal. *„Oleme koos liikmesriikide ja Euroopa Komisjoniga käinud maha pika tee alates kontseptsiooni sünnist ja selle õigusaktis sõnastamisest ning kliinilise töö juhtide kaasamisest ja koondamisest kuni 24 ravivaldkondade kaupa rühmitatud Euroopa tugivõrgustiku käivitamiseni. Nüüd toetame nende rakendamist, tehes tihedat koostööd patsientide huvide kaitsjate ja kliinilise töö juhtidega, kes on võrgustike tegevusse kaasatud.“*

Euroopa tugivõrgustike kontseptsiooni edendamise kindla partnerina jätkab EURORDIS koostööd harvikaigusi põdevate patsientide kogukonnaga, kliinilise töö juhtidega ja Euroopa tugivõrgustike projektijuhtimisrühmadega, et tagada patsientide korrapärane ja süstemaatiline kaasamine Euroopa tugivõrgustike tegevusse ja juhtimisse. Euroopa tugivõrgustike kliinilise töö juhid ja patsientide huvide kaitsjad kujundavad tasahaaval ühise juhtimise kultuuri ning õpivad, kuidas teha parimal viisil koostööd tagamaks, et Euroopa tugivõrgustikud aitavad kaasa harvikaigusi põdevate inimeste elukvaliteedi parandamisele.

*„Praegu ei ole paljude haruldaste haiguste jaoks ravi,“* selgitab pr Hernando. *„Kuid õppimise kultuur, mida Euroopa tugivõrgustikud on hakanud üles ehitama, muudab need võrgustikud innovatsiooni kasvulavaks. Määratledes konkreetsete haiguste puhul tulemused, mida saab süstemaatiliselt mõõta ning eri eksperdikeskuste ja riikide vahel jagada, avavad Euroopa tugivõrgustikud tee kvaliteedi parandamisele ja optimaalsete meditsiiniliste või kirurgiliste sekkumiste kasutuselevõtmisele.“*

Euroopa tugivõrgustikud peaksid tegema lõpu harvikaigusi põdevate patsientide kogukondade isolatsioonile, suurendama ekspertide nähtavust kogu Euroopas ning täiendama riiklike tervishoiusüsteemide suutlikkust patsiente diagnoosida ja ravida ning nende ravi hallata. *„Et see toimuks suuremas mastaabis, tuleb panna paika selged ja läbipaistvad suunamismehhanismid. Liikmesriigid peavad looma mehhanismid ja protsessid, mis hõlbustavad Euroopa tugivõrgustike teadmusvara kasutuselevõttu, näiteks harvikaiguste raviviiside väljatöötamisel,“* leiab pr Hernando.

Patsiendid loodavad väga, et Euroopa tugivõrgustikud suudavad nende elu reaalselt mõjutada: *„Keerukate juhtumite arutamine ning kogemuste ja eksperditeadmiste jagamine Euroopa tugivõrgustikes on oluline esimene samm, kuid riigid peaksid nende võrgustike loodavaid ja kureeritavaid teadmisi paremini ja ulatuslikumalt kasutama selleks, et muuta 30 miljoni harvikaigust põdeva eurooplase elu paremaks,“* lisab pr Hernando. Liikmesriikidel on selles etapis võtmetähtsusega roll. *„Nüüd on aeg edendada ja toetada võrgustikke kooskõlas nende eesmärkidega ning integreerida need võrgustikud riiklikesse tervishoiusüsteemidesse, et parandada võimalikult paljude patsientide elulemust ja elukvaliteeti.“*

# Immuunpuudulikkuse, autoinflammatoorsete haiguste ja autoimmuunhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN RITA)

*ERN RITA ühendab Euroopa juhtivaid keskusi, mis omavad eksperditeadmisi haruldaste immunoloogiliste haiguste diagnoosimise ja ravi valdkonnas. Need potentsiaalselt eluohtlikud haigused nõuavad multidistsiplinaarset ravi, keerulist diagnostilist hindamist ja ülimalt spetsialiseeritud ravimeetodeid. Võrgustikus on need haigused jagatud neljaks alateemaks või töösuunaks: primaarne immuunpuudulikkus, autoimmuunhaigused, laste reumatoloogilised haigused ja autoinflammatoorsed haigused.*

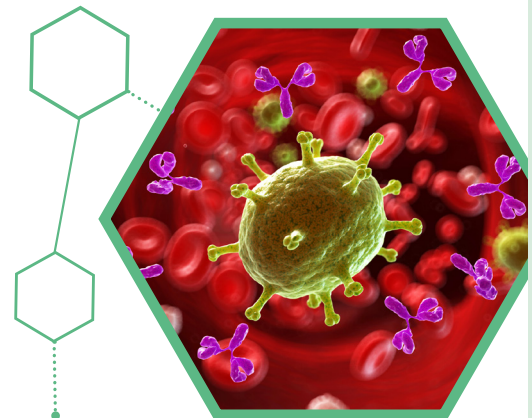
Tänapäeval avastatakse ja rakendatakse immunoloogilisi ravimeetodeid kiiresti. Polüvalentne immunoglobuliinravi on põhjalikult parandanud antikehade puudulikkusega patsientide väljajaateid, spetsiifilised tsütokiinivastased ravimeetodid on muutnud haruldaste autoimmuun- ja autoinflammatoorsete haigustega patsientide elu ning tüviraku- ja geenipõhiseid ravimeetodeid kasutatakse nüüd kõigi võrgustikus käsitletavate haiguste puhul.

Võrgustik tugineb olemasolevate Euroopa teadusühenduste tööle, mille raames on kõigis neljas töösuunas välja arendatud patsiendi-registrid, kliinilised suunised, teaduskoostöö, haridustegevus ja sidemed patsiendiorganisatsioonidega.

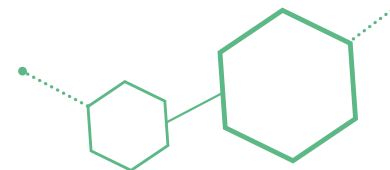
ERN RITA püüab vähendada tervisealast ebavõrdsust patsientide puhul, kes vajavad diagnostilisi analüüse ja uudset ravi, näiteks bioloogilist ravi, immunoglobuliini asendus-ravi ja rakuteraapiat, näiteks tüvirakkude siirdamist. Võrgustiku eesmärk on ühendada olemasolevad registrid, töötada välja üleeuroopalised kliinilised suunised, luua uue põlvkonna sekvenerimistehnoloogia kvaliteedikontrolliga tegelev geneetikute rakkerühm, leppida kokku ühises ravimiohutuse järelevalve mehhanismis nende harvikaiguste puhul, luua immunoloogiliste haiguste bioloogilise ravi õige rakendamise ja järelevalve rakkerühm, koondada ja täiustada patsientidele pakutava tüvirakuravi meetodeid, edendada patsiendiorganisatsioonide koostööd ning tuua kokku laste ja täiskasvanute ravi spetsialiste nimetatud neljas teemavaldkonnas.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Nico Martinus Wulfraat  
Utrechti Ülikooli meditsiinikeskus,  
Madalmaad



# Laste elundi- ja rakusiirdamiste Euroopa tugivõrgustik (ERN TransplantChild)



*Laste puhul hõlmab siirdamine nii tahkete elundite kui ka vereloome tüvirakkude siirdamist ning see on paljude harvikaiguste puhul ainus aktiivravimeetod. Optimaalne siirdamisjärgne ravi nõuab multidistsiplinaarse meeskonna kooskõlastatud jõupingutusi. Pärast siirdamist vajavad patsiendid siiratud elundi või rakkude äratõukamise vältimiseks pikaajalist immunosupressiooni. See eeldab siirdamisjärgsete tüsistuste jälgimist, et pikendada laste eluiga ja parandada nende elukvaliteeti.*

ERN TransplantChild ühendab laste elundi- ja rakusiirdamise ning siirdamisjärgse ravi eksperte eesmärgiga parandada ravi tulemusi laste ja nende perede jaoks. Võrgustiku eesmärk on vähendada nii haiglas veedetavat aega kui ka keerukate ja pikaajaliste ravimeetodite kasutamist ning parandada psühholoogilisi tugiteenuseid laste üleminekul täiskasvanuikka.

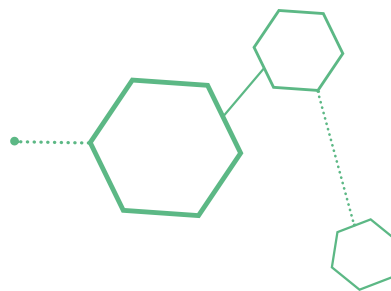
Võrgustik püüab teha kättesaadavaks uusi ravivõtteid ning meditsiinilised, farmakoloogilised ja ravitehnilised uuendused, hõlbustades samal ajal ühtlustatud kliiniliste tavade suuniste levitamist ja laste personaalravi arendamist siirdamise kontekstis.

Lisaks on ERN TransplantChildi eesmärk vähendada siirdamisega seonduvaid jõupingutusi, nagu taassiirdamine ja farmakoloogiline ravi, ning ühtlustada laste elundi- ja rakusiirdamise ravistandardeid, et vähendada siirdamisjärgsete tüsistuste ohtu. Euroopa juhtivad laste elundi- ja rakusiirdamise eksperdid töötavad koos selle nimel, et vähendada siirdamisega seotud suremust ja haigestumust laste seas.

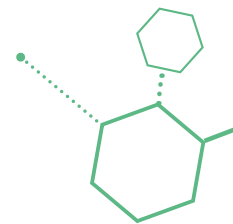


## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Dr. Paloma Jara Vega  
Hospital Universitario La Paz,  
Madrid, Hispaania



# Multisüsteemsete veresoonekonna haiguste Euroopa tugivõrgustik (VASCERN)



*Haruldased multisüsteemsed vaskulaarsed haigused mõjutavad iga liiki veresooni mitmes elundisüsteemis ning nõuavad multidistsiplinaarset ravi. VASCERN koosneb kuuest harvikaiguste töörühmast, mis tegelevad päriliku hemorraagilise telangiiektaasiaga (HHT-WG), pärilike rinnaordihaigustega (HTAD-WG), keskmise suurusega arterite haigustega (vaskulaarse Ehlers-Danlosi sündroomiga) (MSA-WG); laste ja primaarse lümfodeemiaga (PPL-WG), veresoonte anomaaliatega (VASCA-WG) ja neurovaskulaarsete haigustega (NEUROVASC-WG). Mitu temaatilist töörühma tegelevad lisaks teabevahetuse, registreerimise, eetika ja rasedusega seotud küsimustega. Spetsiaalne Euroopa patsientide esindusorganisatsioon võimaldab patsientide huvide kaitsjatel olla kaasatud VASCERNi tegevusse.*

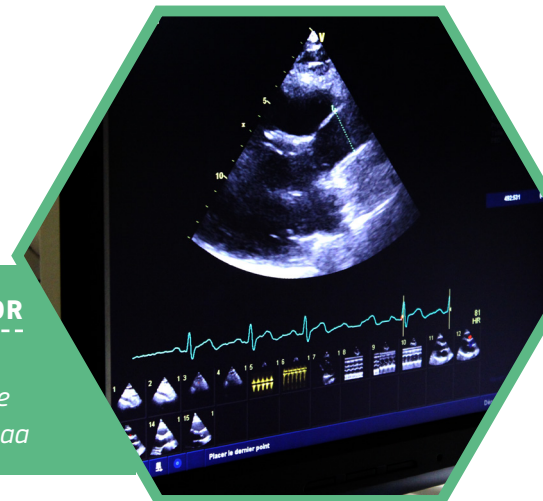
VASCERNi eesmärkideks on võrgustikutöö, eksperditeadmiste jagamine ja levitamine, heade tavade, suuniste ja kliiniliste tulemuste mõõdikute edendamine, patsientide mõjuvõimu suurendamine ning kliiniliste uurin-gute ja alusuuringute kaudu teadmusbaasi arendamine.

VASCERNi tegevuses osalevad tervishoiutöötajad on juba teinud internetis kättesaadavaks nii arstidele kui ka patsientidele suunatud teabematerjale, näiteks veebiseminareid ja videosarja „Pills of Knowledge“. Võrgustik on avaldanud konsensusavaldused ja kliiniliste otsuste tegemise abivahendid, sealhulgas

ravijuhised ning soovitusi sisaldavad teabelehed, et anda nõu harvikaigusi põdevate patsientide nõuetekohase diagnoosimise ja ravi kohta. Digitaalsed e-tervise teenused, näiteks VASCERNi mobiilirakendus, on välja töötatud koostöös eksperdikeskuste ja Euroopa patsientide esindusorganisatsioonidega. Korraldatakse liikmesasutuste vahelisi vahetusi ning võrgustik jätkab teadmiste jagamist nii oma liikmetega kui ka tervishoiutöötajatega väljaspool tugivõrgustikku.

## VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Guillaume Jondeau  
Assistance Publique-Hôpitaux de  
Paris, Hôpital Bichat, Prantsusmaa



# EUROOPA TUGIVÕRGUSTIKE LOEND

Endo-ERN	Endokrinoloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (Endo-ERN)	<a href="http://www.endo-ern.eu">www.endo-ern.eu</a>	<a href="mailto:info@endo-ern.eu">info@endo-ern.eu</a>
ERKNet	Neeruhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERKNet)	<a href="http://www.erknet.org">www.erknet.org</a>	<a href="mailto:contact@erknet.org">contact@erknet.org</a>
ERN BOND	Luuhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN BOND)	<a href="http://www.ernbond.eu">www.ernbond.eu</a>	<a href="https://ernbond.eu/contact/">https://ernbond.eu/contact/</a>
ERN CRANIO	Kolju- ja näo luude anomaaliate ning nina-kõrva-kurguhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN CRANIO)	<a href="http://www.ern-cranio.eu">www.ern-cranio.eu</a>	<a href="mailto:ern-cranio@erasmusmc.nl">ern-cranio@erasmusmc.nl</a>
ERN EpiCARE	Haruldaste ja komplekssete epilepsiate Euroopa tugivõrgustik (EpiCARE)	<a href="http://www.epi-care.eu">www.epi-care.eu</a>	<a href="https://epi-care.eu/contact-us/">https://epi-care.eu/contact-us/</a>
ERN EURACAN	Täiskasvanute vähktõve (soliidtuumorid) Euroopa tugivõrgustik (ERN EURACAN)	<a href="http://www.euracan.eu">www.euracan.eu</a>	<a href="mailto:contact@euracan.eu">contact@euracan.eu</a>
ERN EuroBloodNet	Vere- ja vereloomehaiguste Euroopa tugivõrgustik (EuroBloodNet)	<a href="https://eurobloodnet.eu">https://eurobloodnet.eu</a>	<a href="mailto:coordination@eurobloodnet.eu">coordination@eurobloodnet.eu</a>
ERN eUROGEN	Kuseelundite, pärasoole ja suguelundite haiguste ja häirete Euroopa tugivõrgustik (ERN eUROGEN)	<a href="http://www.eurogen-ern.eu">www.eurogen-ern.eu</a>	<a href="mailto:eurogen@uroweb.org">eurogen@uroweb.org</a>
ERN EURO-NMD	Neuromuskulaarsete haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN EURO-NMD)	<a href="http://www.ern-euro-nmd.eu">www.ern-euro-nmd.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-euro-nmd.eu">info@ern-euro-nmd.eu</a>
ERN EYE	Silmahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN EYE)	<a href="http://www.ern-eye.eu">www.ern-eye.eu</a>	<a href="mailto:contact@ern-eye.eu">contact@ern-eye.eu</a>
ERN GENTURIS	Geneetilise kasvajariski sündroomide Euroopa tugivõrgustik (ERN GENTURIS)	<a href="http://www.genturis.eu/">www.genturis.eu/</a>	<a href="mailto:genturis@radboudumc.nl">genturis@radboudumc.nl</a>
ERN GUARD-HEART	Südamehaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN GUARD-Heart)	<a href="http://www.guardheart.ern-net.eu">www.guardheart.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:contact@guardheart.ern-net.eu">contact@guardheart.ern-net.eu</a>
ERNICA	Pärilike ja kaasasündinud (seedeelundite) anomaaliate Euroopa tugivõrgustik (ERNICA)	<a href="http://www.ern-ernica.eu">www.ern-ernica.eu</a>	<a href="mailto:ern-ernica@erasmusmc.nl">ern-ernica@erasmusmc.nl</a>
ERN ITHACA	Kaasasündinud väärendite ja haruldaste närvisüsteemi arenguhäirete Euroopa tugivõrgustik (ERN ITHACA)	<a href="http://www.ern-ithaca.eu">www.ern-ithaca.eu</a>	<a href="https://ern-ithaca.eu/contact/">https://ern-ithaca.eu/contact/</a>
ERN LUNG	Hingamisteede haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN LUNG)	<a href="http://www.ern-lung.eu">www.ern-lung.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-lung.eu">info@ern-lung.eu</a>
ERN PaedCan	Laste vähktõve (hemato-onkoloogia) Euroopa tugivõrgustik (ERN PaedCan)	<a href="http://www.paedcan.ern-net.eu">www.paedcan.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:ernpaedcan@ccri.at">ernpaedcan@ccri.at</a>
ERN RARE-LIVER	Maksahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN RARE-LIVER)	<a href="http://www.rare-liver.eu">www.rare-liver.eu</a>	<a href="mailto:ern.rareliver@uke.de">ern.rareliver@uke.de</a>
ERN ReCONNET	Sidekoe ning luu- ja lihaskonna haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN ReCONNET)	<a href="http://www.reconnet.ern-net.eu">www.reconnet.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it">ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it</a>
ERN RITA	Immuunpuudulikkuse, autoinflamatoorsete haiguste ja autoimmuunhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN RITA)	<a href="http://www.ern-rita.org">www.ern-rita.org</a>	<a href="mailto:contact-rita@ern-net.eu">contact-rita@ern-net.eu</a>
ERN-RND	Haruldaste neurooloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN-RND)	<a href="http://www.ern-rnd.eu">www.ern-rnd.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-rnd.eu">info@ern-rnd.eu</a>
ERN Skin	Nahahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN Skin)	<a href="http://www.ern-skin.eu">www.ern-skin.eu</a>	<a href="mailto:coordination@ern-skin.eu">coordination@ern-skin.eu</a>
ERN TRANSPLANT-CHILD	Laste elundi- ja rakusiirdamiste Euroopa tugivõrgustik (ERN TransplantChild)	<a href="http://www.transplantchild.eu">www.transplantchild.eu</a>	<a href="mailto:coordination@transplantchild.eu">coordination@transplantchild.eu</a>
MetabERN	Pärilike ainevahetushäirete Euroopa tugivõrgustik (MetabERN)	<a href="http://www.metab.ern-net.eu">www.metab.ern-net.eu</a>	<a href="https://metab.ern-net.eu/contact/">https://metab.ern-net.eu/contact/</a>
VASCERN	Multisüsteemsete veresoonekonna haiguste Euroopa tugivõrgustik (VASCERN)	<a href="http://www.vascern.eu">www.vascern.eu</a>	<a href="mailto:contact@vascern.eu">contact@vascern.eu</a>





## VÕTA ÜHENDUST ELIGA

### Isiklikult

Kõikjal Euroopa Liidus on sadu Europe Directi teabekeskusi. Teile lähima keskuse aadressi leiate: [https://europa.eu/european-union/contact\\_et](https://europa.eu/european-union/contact_et)

### Telefoni või e-postiga

Europe Direct on teenus, mis vastab Teie küsimustele Euroopa Liidu kohta. Teenusega saate ühendust võtta:

- helistades tasuta numbril: 00 800 6 7 8 9 10 11 (mõni operaator võib nende kõnede eest tasu võtta),
- helistades järgmisel tavanumbril: +32 22999696 või
- e-posti teel: [https://europa.eu/european-union/contact\\_et](https://europa.eu/european-union/contact_et)

## ELI KÄSITLEVA TEABE LEIDMINE

### Veebis

Euroopa Liitu käsitlev teave on kõigis ELi ametlikes keeltes kättesaadav Euroopa veebisaidil: [https://europa.eu/european-union/index\\_et](https://europa.eu/european-union/index_et)

### ELi väljaanded

Tasuta ja tasuta ELi väljaandeid saab alla laadida või tellida järgmisel aadressil: <https://op.europa.eu/et/publications>

Suuremas koguses tasuta väljaannete saamiseks võtke ühendust talitusega Europe Direct või oma kohaliku teabekeskusega (vt [https://europa.eu/european-union/contact\\_et](https://europa.eu/european-union/contact_et)).

### ELi õigus ja seonduvad dokumendid

ELi käsitleva õigusteabe, sealhulgas alates 1951. aastast kõigi ELi õigusaktide konsulteerimiseks kõigis ametlikes keeleversioonides vt EUR-Lex: <https://eur-lex.europa.eu>

### ELi avatud andmed

ELi avatud andmete portaal (<https://data.europa.eu/euodp/et>) võimaldab juurdepääsu ELi andmekogudele.

Andmeid saab tasuta alla laadida ja taaskasutada nii ärilisel kui ka mitteärilisel eesmärgil.

*Igal aastal diagnoositakse Euroopas poolel miljonil inimesel mõni harvikaigus. Ükski riik ei suuda selle probleemiga üksi toime tulla.*

*Euroopa tugivõrgustikud on virtuaalsed võrgustikud, mis koondavad eksperte kogu Euroopa Liidust ja Euroopa Majanduspiirkonnast.*

*Üheskoos tegelevad nad harvikaiguste, vähe levinud haiguste ja komplekshaigustega, parandades diagnoosimist ja juurdepääsu eriarstiabile.*

*Share. Care. Cure.*

## Lisateave Euroopa tugivõrgustike kohta



[https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks\\_et](https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks_et)

