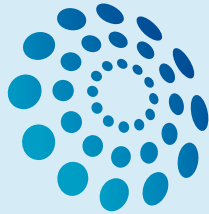




Europos
Komisija



European Reference Networks



Darbas pacientų, sergančių
retosiomis, mažai paplitusiomis ir
sudėtingomis ligomis, labai

Share.Care.Cure.

Šiame dokumente pateikiama nuomonė negali būti laikoma oficialia Europos Komisijos pozicija.

Liuksemburgas: Europos Sąjungos leidinių biuras, 2023

© Europos Sąjunga, 2023



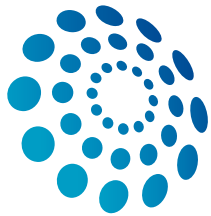
Pakartotinio Europos Komisijos dokumentų naudojimo politika įgyvendinama pagal 2011 m. gruodžio 12 d. Komisijos sprendimą 2011/833/ES dėl pakartotinio Komisijos dokumentų naudojimo (OL L 330, 2011 12 14, p. 39). Jeigu nenurodyta kitaip, šį dokumentą leidžiama pakartotinai naudoti pagal „Creative Commons Attribution 4.0 International“ (CC BY 4.0) licenciją (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Tai reiškia, kad pakartotinis naudojimas leidžiamas, jeigu tinkamai nurodoma autorystė ir visi pakeitimai.

Norint naudoti ar atgaminti elementus, kurių autorių teisės nepriklauso Europos Sąjungai, galima tik gavus autorių teisių turėtojų leidimą. Europos Sąjungai nepriklauso autorių teisės, susijusios su šiais elementais:

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 978-92-68-08742-8	doi:10.2875/501	EW-05-23-391-LT-C
PDF	ISBN 978-92-68-08727-5	doi:10.2875/949311	EW-05-23-391-LT-N



European Reference Networks



Darbas pacientų, sergančių
retosiomis, mažai paplitusiomis ir
sudėtingomis ligomis, labai

Share.Care.Cure.

Europos Sąjunga remia retosiomis ligomis sergančius pacientus, siekdama pagelbėti jiems, suteikti jiems viltį ir užtikrinti šviesesnę ateitį

Sandra Gallina

SANTE GD generalinė direktorė

Bendras sergančiųjų retosiomis ligomis skaičius yra milžiniškas – skaičiuojama, kad jomis serga 3,5–5,9 proc. visų pasaulio gyventojų, o vien Europos Sąjungoje viena iš daugiau kaip 6 000 skirtingų retųjų ligų serga iki 36 mln. žmonių. Tačiau sergančiųjų kiekviena iš tų retųjų ligų yra nedaug. Europos Sąjungoje retąja liga vadinama tokia liga, kuria serga mažiau nei 5 asmenys iš 10 000.

Sergant retąja liga, gydytojui arba kitam sveikatos priežiūros specialistui gali nepavykti nustatyti ligos. Tai reiškia, kad simptomai – kartais metų metus – siejami su klaidinga diagnoze, o pacientas kenčia ir jo būklė blogėja. Sergant retąja liga, neretai neaišku, kas negerai arba ką reikia daryti, kad juntamas skausmas ar nemalonūs pojūčiai sumažėtų. Pacientas gali pasijusti sugniuždytas ir vienišas. Tai gali varyti į neviltį.

ES palaiko retosiomis ligomis sergančius pacientus ir kuria pridėtinę vertę, suteikdama išteklius, dalindamasi žiniomis ir bendradarbiaudama.

Visų pirma, norime padėti, kad pacientams būtų nustatyta jiems taip reikalinga tiksli diagnozė, tada – pasirūpinti, kad jiems būtų skirtas gydymas ir priežiūra, kurie padėtų sumažinti nemalonius pojūčius ir padėtų visavertiškai gyventi ir, galiausiai, norime bendradarbiauti, kad surastume, kaip išgydyti tas ligas. Šiuo metu nežinoma, kaip išgydyti 95 proc. retųjų ligų. Imdamiesi ryžtingų veiksmų ES lygmeniu, pvz., peržiūradami farmacijos srities teisės aktus, užtikriname geresnę ateitį retosiomis ligomis sergantiems pacientams.

Europos Komisija remia įvairius visuomenės sveikatos ir sveikatos priežiūros sistemų srities veiksmus, siekdama padėti valstybėms narėms rengti nacionalines atsako priemones, strategijas ir planus. Vienas iš tokių projektų – labai sėkmingi Europos referencijos centrų tinklai, kurie buvo sukurti 2017 m. siekiant sutelkti žinias ir išteklius, kuriais galima naudotis sprendžiant su retosiomis ir sudėtingomis ligomis susijusius klausimus, taip pat žinias ir išteklius tose medicinos srityse, kuriose sukaupta nedaug praktinės patirties. Europos Komisija atliko esminį vaidmenį kuriant Europos referencijos centrų tinklų sistemą, skirdama dotacijas tinklams, koordinatoriams ir techninėms tinklų kūrimo priemonėms remti.

Europos referencijos centrų tinklai – tai virtualūs tinklai, vienijantys visos ES ir Norvegijos sveikatos priežiūros paslaugų teikėjus, specialistus ir pacientų organizacijas. Remiantis ES direktyva dėl pacientų teisių į tarpvalstybines sveikatos priežiūros paslaugas sukurti Europos referencijos centrų tinklai yra vienas svarbiausių Europos retųjų ligų bendruomenės pasiekimų, sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų, pacientų organizacijų, Europos Komisijos ir ES valstybių narių pastangomis tapęs įkvėpimu imtis veiksmų pasaulio lygmeniu.

Nė viena valstybė neturi tiek žinių ir pajėgumų, kad jos specialistai pajėgtų vieni gydyti visas retas ir mažai sudėtingas ligas. Europos referencijos centrų tinklai suteikia galimybę pacientams ir gydytojams visoje ES susipažinti su geriausia praktine patirtimi. Dėl šių tinklų ekspertai gali pasiekti pacientą, nesant poreikio pačiam pacientui atvykti pas ekspertus, kurie gali būti labai toli. Europos Sąjunga sujungia taškus, maksimaliai padidina valstybių narių kuriamą sinergiją ir skatina dalintis žiniomis bei ištekliais.

Šiuo metu yra 24 retosioms ir sudėtingoms ligoms skirti Europos referencijos centrų tinklai, sukurti plėtojant partnerystės ryšius tarp sveikatos priežiūros sistemų valdytojų, pacientų interesų gynėjų ir klinikinių vadovų. Šie jau įsteigti ir visapusiškai veikiantys tinklai toliau žengia į priekį ir išbando naujus tarpvalstybinio bendradarbiavimo būdus.

Praėjus šešeriams Europos referencijos centrų tinklų veiklos metams jie šiuo metu yra vertinami. Vertinimo rezultatai bus paskelbti 2023 m. pabaigoje ir padės nustatyti, kaip dar galima patobulinti ERCT modelį ateityje.

Tikrasis jų potencialas bus išnaudotas tik tada, kai ERCT bus įtraukti į mūsų nacionalines sveikatos priežiūros sistemas. Tada jie iš tiesų leis sukurti ES pridėtinės vertės ir suteiks vilties ir pagalbos milijonams retosiomis ligomis sergančių pacientų visoje ES. Todėl ES valstybės narės, Norvegija ir Ukraina suvienijo jėgas su Komisija dėl trejų metų trukmės veiksmų, kuriais siekiama nuo 2023 m. pabaigos padėti konsoliduoti šiuos tinklus. Šiam veiksmui bus skirta apie 15 mln. EUR ES lėšų.

Be to, Komisija pagal programą „ES – sveikatos labui“ paskyrė daugiau kaip 77 mln. EUR naujos kartos dotacijų, skirtų paremti ERCT. Šiomis dotacijomis bus prisidedama finansuojant 24-ių visiškai išplėtotų pacientų registrų, turinčių tūkstančius įrašų, kūrimą ir veikimą, todėl tarptautinėse komisijose bus diskutuojama apie šimtus papildomų pacientų atvejų naudojantis specialia IT priemone (vadinama „klinikinės pacientų priežiūros sistema“). ERCT tenka pagrindinis vaidmuo renkant duomenis ir bendradarbiaujant retųjų ligų mokslinių tyrimų srityje.

Finansavimas taip pat padės sveikatos priežiūros specialistams parengti aukšto lygio akredituotus mokymo kursus ir padės parengti naujas arba atnaujintas klinikines pacientų gaires ir kitas pacientams naudingas priemones, padedančias priimti klinikinius sprendimus.

Europos referencijos centrų tinklai leis užmegzti ryšį tarp ekspertų ir pacientų, taip pat sudarys sąlygas vykdyti klinikinius tyrimus ir išbandyti terapines intervencines priemones, dėl to jie pirmąją daugelio retųjų ligų inovacijų srityje. Farmacijos įmonės gali nebūti linkusios investuoti į retosiomis ligomis sergantiems pacientams skirtų vaistų kūrimą, nes šių vaistų rinka būtų labai maža. Dėl šios priežasties Komisija skatina gamintojus kurti retuosius vaistus ir pateikti juos rinkai, neseniai ji peržiūrėjo atitinkamus teisės aktus, kad patobulintų šias skatinamąsias priemones.

Prireikė daugiau kaip dešimtmečio, kad idėja plėtoti tarpvalstybinį sveikatos priežiūros įstaigų bendradarbiavimą sudėtingų ir retųjų ligų srityje sukuriant Europos referencijos centrų tinklus būtų pradėta įgyvendinti ir įtvirtinta ES teisės aktuose. Per ateinančius ketverius metus Europos referencijos centrų tinklai bus konsoliduoti ir tvirtiau integruoti į nacionalines sveikatos priežiūros sistemas. Galime tikėtis, kad ERCT veikla bus naudinga retosiomis ligomis sergantiems pacientams ir jų šeimoms, bus plačiau naudojamos registrais ir žinios apie retąsias ligas bus skleidžiamos platesnei auditorijai.

Būtina labiau koordinuoti sveikatos srities veiksmus Europos lygmeniu. Džiugu, kad šį vis aktualesnį siekį atspindi Komisijos pasiūlymas sukurti stiprią Europos sveikatos sąjungą atspindi.

Plėtojant šiuos tinklus kitame etape turėtų būti siekiama pasinaudoti šiuo postūmiu siekiant geresnių pacientų gydymo rezultatų ir glaudesnio tarpvalstybinio bendradarbiavimo sveikatos priežiūros srityje, siekiant užtikrinti, kad iki 2030 m. būtų išnaudotas visas ERCT sistemos potencialas. Sirgimas retąja liga neturėtų perspektyvos yra neaiškios, ir retosiomis ligomis sergantys pacientai neturėtų būti palikti vieni.



Sandra Gallina
SANTE GD generalinė direktorė

Turinys

Europos Sąjunga remia retosiomis ligomis sergančius pacientus, siekdama pagelbėti jiems, suteikti jiems viltį ir užtikrinti šviesesnę ateitį.	4	Bendradarbiavimas vykdant veiklą	25
Bendra informacija	7	Susiję partneriai	25
Kas yra Europos referencijos centrų tinklai?	8	Neuromuskulinių ligų ERCT (ERN EURO-NMD)	26
Kaulų sutrikimų ERCT (ERN BOND)	9	Akių ligų ERCT (ERN EYE)	27
Veido kaukolės anomalijų ir ausų, nosies ir gerklės (ANG) sutrikimų ERCT (ERN CRANIO)	10	Genetinių auglių atsiradimo rizikos sindromų ERCT (ERN GENTURIS)	28
Pridėtinė vertė pacientams ir specialistams	11	Vadovavimas ERCT	29
Endokrinių susirgimų ERCT (Endo-ERN)	12	Širdies ligų ERCT (ERN GUARD-HEART)	30
Retų ir sudėtingų formų epilepsijos ERCT (EpiCARE)	13	Apsigimimų ir retų formų nervų sistemos vystymosi sutrikimų sukeltos negalios ERCT (ERN ITHACA)	31
Kaip tvirtinami Europos referencijos centrų tinklai	14	Paveldimų metabolinių sutrikimų ERCT (MetabERN)	32
Inkstų ligų ERCT (ERKNet)	15	Nacionalinė retųjų ligų politika	33
Retųjų neurologinių ligų ERCT (ERN-RND)	16	Vaikų vėžio (kraujo vėžio) ERCT (ERN PaedCan)	34
Paveldėtų ir įgimtų (virškinimo ir virškinamojo trakto) anomalijų ERCT (ERNICA)	17	Kepenų ligų ERCT (ERN RARE-LIVER)	35
Vadovaujamąjį vaidmenį atliekančios valstybės narės	18	Jungiamojo audinio ir raumenų ir skeleto sistemos ligų ERCT (ERN ReCONNET)	36
Kvėpavimo takų ligų ERCT (ERN LUNG)	19	Pacientų organizacijų vaidmuo	37
Odos sutrikimų ERCT (ERN Skin)	20	Imunodeficitu, autouždegiminių ir autoimuninių ligų ERCT (ERN RITA)	38
Suaugusiųjų vėžio (solidinių navikų) ERCT (ERN EURACAN)	21	Vaikų transplantacijos ERCT (ERN TransplantChild)	39
Europa – pasaulinis kompetencijos centras	22	Daugiasistemių kraujagyslių ligų ERCT (VASCERN)	40
Kraujo ligų ERCT (EuroBloodNet)	23	ERCT sąrašas	41
Urorektogenitalinių ligų ir sutrikimų ERCT (ERN eUROGEN)	24		

Bendra informacija

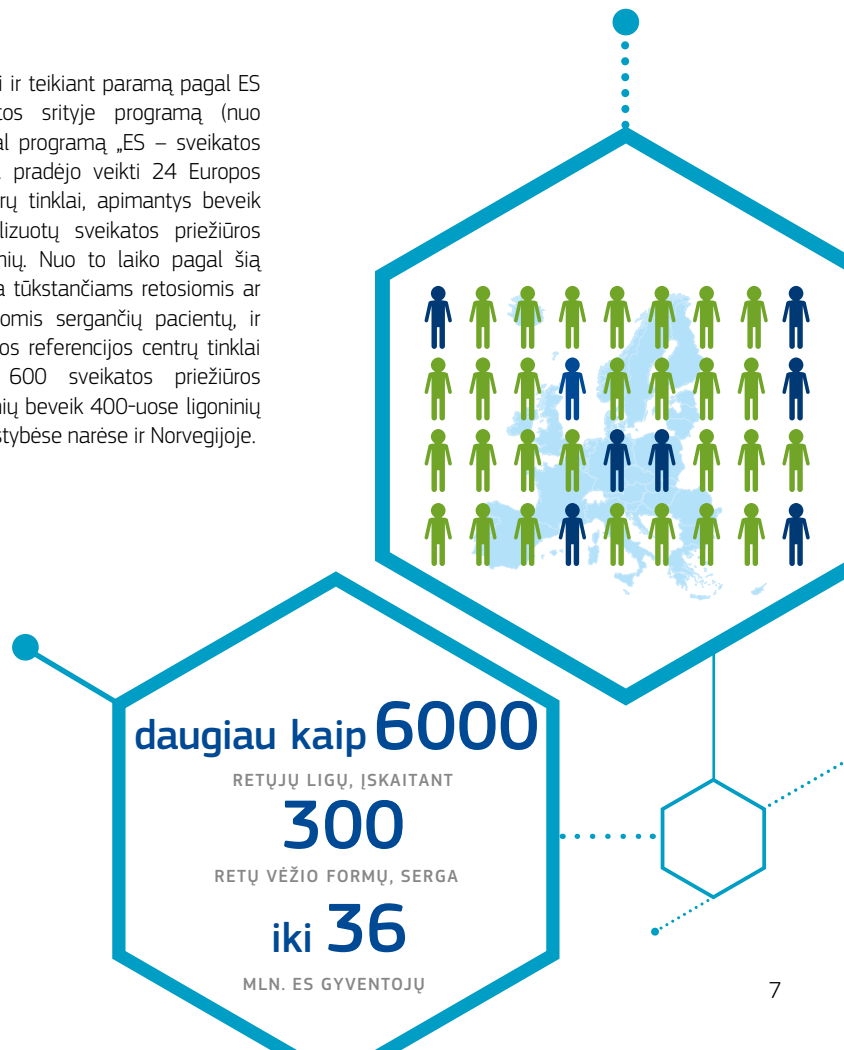
Bet kuri liga, kuria Europos Sąjungoje serga mažiau nei penki iš 10 000 žmonių, laikoma reta. Iki 36 mln. žmonių ES kasdieniame gyvenime susiduria su daugiau nei 6 000 retųjų ligų. Pavyzdžiui, vien onkologijos srityje suskaičiuojama beveik 300 skirtingų rūšių retųjų vėžinių susirgimų, ir kasmet viena iš šių ligų diagnozuojama daugiau kaip pusei milijono Europos gyventojų.

Daugelis retosiomis ar sudėtingomis ligomis sergančių žmonių neturi galimybės pasinaudoti diagnostikos ir aukštos kokybės gydymo paslaugomis. Specialistai gali turėti nepakankamai su tokiais ligomis susijusios praktinės patirties ir specialiųjų žinių, nes jomis serga nedaug pacientų.

ES ir nacionalinės vyriausybės yra įsipareigojusios gerinti padėtį, susijusią su šių retųjų ir sudėtingų ligų pripažinimu ir gydymu, stiprinant bendradarbiavimą ir veiksmų koordinavimą Europos lygmeniu ir padedant įgyvendinti su retosiomis ligomis susijusius nacionalinius planus.

2011 m. direktyva dėl pacientų teisių į tarpvalstybines sveikatos priežiūros paslaugas ne tik suteikta galimybė kompensuoti pacientams gydymo išlaidas kitoje ES valstybėje narėje, bet ir sudarytos palankesnės sąlygos pacientams susipažinti su informacija apie sveikatos priežiūros paslaugas, taip suteikiant daugiau gydymo pasirinkimo galimybių. 2013 m. ši direktyva perkelta į ES valstybių narių nacionalinę teisę ir remiantis ja pradėta tarpvalstybiniu lygmeniu bendradarbiauti tokiose srityse kaip retosios ligos ir Europos referencijos centrų tinklai arba e. sveikata.

Atsižvelgiant į tai ir teikiant paramą pagal ES veiksmų sveikatos srityje programą (nuo 2021 m. – pagal programą „ES – sveikatos labui“), 2017 m. pradėjo veikti 24 Europos referencijos centrų tinklai, apimantys beveik 900 itin specializuotų sveikatos priežiūros paslaugų padalinių. Nuo to laiko pagal šią programą padėta tūkstančiams retosiomis ar sudėtingomis ligomis sergančių pacientų, ir šiuo metu Europos referencijos centrų tinklai apima per 1 600 sveikatos priežiūros paslaugų padalinių beveik 400-uose ligoniniuose visose 27 ES valstybėse narėse ir Norvegijoje.





Kas yra Europos referencijos centrų tinklai?

Europos referencijos centrų tinklai (ERCT) – tai virtualūs tinklai, sujungiantys sveikatos priežiūros paslaugų teikėjus, sveikatos priežiūros specialistus ir pacientus visoje ES ir Norvegijoje. Šių tinklų veiklos tikslas – kovoti su sudėtingomis arba retosiomis ligomis ir sveikatos sutrikimais, kuriais sergantiems pacientams reikalingas itin specializuotas gydymas ir kuriuos gydant būtina sutelkti turimas žinias ir išteklius.

Nė viena valstybė neturi tiek žinių ir pajėgumų, kad jos specialistai pajėgtų vieni gydyti visas retas ir mažai paplitusias sudėtingas ligas. Europos referencijos centrų tinklai suteikia galimybę pacientams ir gydytojams visoje ES susipažinti su geriausia praktine patirtimi ir laiku keistis gyvybiškai svarbiomis žiniomis, nevykstant į kitą valstybę. Šie tinklai padeda ligoninėms, tyrėjams ir pacientų grupėms, kurie yra tų tinklų nariai, keistis ES sukauptomis naujausiomis žiniomis apie retąsias ligas ir su jomis susijusia patirtimi.

Norėdami peržiūrėti paciento diagnozę ir gydymą, Europos referencijos centrų tinklų koordinatoriai, naudodamiesi specialia IT platforma – klinikinės pacientų priežiūros sistema (angl. Clinical Patient Management System, CPMS), sušaukia virtualias įvairių sričių medicinos specialistų patariamąsias grupes. Per CPMS vyksta diskusijos, kurių metu sveikatos priežiūros paslaugų teikėjai iš visos ES gali bendradarbiaudami internetu diagnozuoti retąsias, mažai paplitusias ir sudėtingas ligas ir aptarti bei gydyti jomis sergančius pacientus. Europos referencijos centrų tinklai taip pat koordinuoja švietimo ir mokymo veiklą ir padeda ją įgyvendinti, rengia klinikinės praktikos

gaires ir kitas priemones, padedančias priimti kliniskus sprendimus, bendradarbiauja žinių plėtojimo ir sklaidos klausimais vykdydami komunikacijos veiklą ir yra mokslinių tyrimų ir inovacijų retųjų ir mažai paplitusių sudėtingų ligų srityje centrai. Be to, Europos referencijos centrų tinklai papildo ES registrus aukštos kokybės duomenimis apie retosiomis ligomis sergančius pacientus, sukurdami unikaly, labai vertingą duomenų šaltinį, kuriuo siekiama skatinti retųjų ir sudėtingų ligų mokslinius tyrimus ir kurti tokių ligų naujos kartos gydymo būdus.

Europos referencijos centrų tinklai pradėjo veikti 2017 m. kovo mėn. Šiuo metu veikia 24 Europos referencijos centrų tinklai, kurie apima per 1 600 itin specializuotų sveikatos priežiūros paslaugų padalinių, priklausančių beveik 400 ligoninių visose ES valstybėse narėse ir Norvegijoje. Jų veikla susijusi su įvairiomis teminėmis sritimis – nuo retųjų kaulų sutrikimų ir vaikų vėžinių susirgimų iki retųjų kraujagyslių ligų – ir padeda tūkstančiams ES pacientų, kuriems diagnozuoti retieji ar sudėtingi sveikatos sutrikimai.

Europos referencijos centrų tinklų iniciatyvai teikiama parama pagal kelias ES finansavimo programas, įskaitant programą „ES – sveikatos labui“, Europos infrastruktūros tinklų priemone ir programą „Europos horizontas“.

Europos referencijos centrų tinklų kūrimo procesui vadovauja ES valstybės narės – jos atsakingos už centrų pripažinimą nacionaliniu lygmeniu ir paraiškų patvirtinimą. Valstybių narių valdyba (VNV, angl. Board of Member States, BoMS) rengia ES Europos referencijos centrų tinklų strategiją ir patvirtina tinklų kūrimą bei naujų narių įtraukimą.

24 Europos referencijos centrų tinklų koordinatoriai bendradarbiauja Europos referencijos centrų tinklų koordinatorių grupėje (ERCT-KG, angl. ERN Coordinators group, ERN-CG), kuri buvo įsteigta 2017 m. Ši strateginė grupė nustato bendrus Europos referencijos centrų tinklų kelių pagrindinių techninių ir organizacinių aspektų pagrindus. ERCT-KG ir VNV glaudžiai bendradarbiauja su įvairiomis darbo grupėmis, įskaitant žinių plėtojimo, integravimo į nacionalines sveikatos priežiūros sistemas, stebėsenos, teisinių ir etikos klausimų ir IT konsultacijų grupes, kurios pateikia savo pasiūlymus ERCT-KG ir VNV galutiniam apsvaistymui ir sprendimams priimti.

Kaulų sutrikimų ERCT (ERN BOND)

Retosios kaulų ligos apima kaulų formavimosi, modeliavimo, remodeliavimo ir šalinimo sutrikimus bei šių procesų reguliavimo ydas. Šios ligos lemia žemą ūgį, kaulų deformaciją, dantų anomalijas, skausmą, lūžius ir negalią, taip pat gali turėti neigiamos įtakos neuromuskulinei funkcijai ir hemopoezei.

ERN BOND apima visas – įgimtas, lėtines ir genetinės kilmės – retąsias kaulų ligas, kurios pažeidžia kremzlinį audinį, kaulus ir dentiną. Šiuo metu šiame tinkle daugiausia dėmesio skiriama tokioms ligoms, kaip nebaigtinė osteogenezė (osteogenesis imperfecta), su X chromosoma susijęs hipofosfateminis rachitas ir achondroplazija, atsižvelgiant į šių ligų paplitimą, diagnostiką ir valdymo sunkumus bei atsirandančius naujus gydymo būdus. Ateityje, patvirtinus sisteminius metodus, ERN-BOND dėmesys bus sutelktas į retesnes ligas.

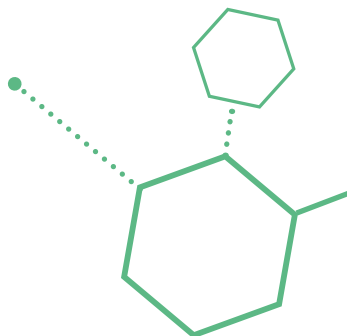
Bendradarbiaudamas su pacientais, ERN BOND rengia gydymo rezultatų ir patirties, apie kuriuos praneša pacientas, vertinimo priemones, taip pat geriausios praktikos plėtojimo ir sklaidos gaires. Kuriant naujus vaistus, tinklas siekia užtikrinti, kad sergantys pacientai galėtų kuo greičiau susipažinti su tyrimais.

ERN BOND suteikia galimybę ugdyti įgūdžius naudojantis e. sveikatos ir telemedicinos platformomis, taip pat darbo vizitų metu, dalyvaujant mokymo kursuose ir sklaidos veikloje. Tinklo veiklos tikslas – sutrumpinti ligos diagnozavimo laiką, atliekant mažiau netinkamų tyrimų, tiksliau diagnozuoti ligas ir sukurti naujus perspektyvius gydymo būdus.

TINKLO KOORDINATORIUS

Dr. Luca Sangiorgi

*Rizzoli ortopedijos institutas,
Bolonija (Italija)*



Veido kaukolės anomalijų ir ausų, nosies ir gerklės (ANG) sutrikimų ERCT (ENR CRANIO)

ERN CRANIO daugiausia dėmesio skiriama retosioms ir sudėtingoms veido kaukolės anomalijoms ir ausų, nosies ir gerklės (ANG) sutrikimams. Šie sutrikimai apima galvos smegenų, kaukolės ir veido formavimosi ydas, įskaitant specifinius sutrikimus, pvz., kraniosinostozę ir kraniofacilinę mikrosomiją, lūpos nesuaugimą ir gomurio nesuaugimą, burnos ertmės ir dantų anomalijas, bei ANG sutrikimus.

Šio tinklo veikla apie įvairias sritis, įskaitant sklaidą, vertinimą, e. sveikatą, mokymą ir švietimą, priežiūros kokybę, registrų kūrimą ir gydymo rezultatų vertinimą.

ERN CRANIO veiklos tikslas – sutelkti su konkrečiomis ligomis susijusią praktinę patirtį, žinias ir išteklius iš visos ES / EEE siekiant sveikatos srities tikslų, kurių priešingu atveju nepavyktų įgyvendinti vienoje valstybėje. Tokie sveikatos srities tikslai apima: gydytojų praktikų gebėjimų ugdymą, geresnes pacientų galimybes naudotis ekspertų žiniomis grindžiamos aukštos kokybės priežiūros paslaugomis ir informacijos, kurios reikia veiksmingesnei diagnostikai užtikrinti, pateikimą sveikatos priežiūros specialistams, pacientams, jų šeimos nariams ir prižiūrintiesiems asmenims.

Siekdamas minėtų tikslų, ERN CRANIO taip pat siekia sumažinti nelygybę sveikatos srityje, visoje Europoje standartizuodamas atitinkamą praktiką ir užtikrinamas galimybę sveikatos priežiūros paslaugų teikėjams, pacientams, jų šeimos nariams ir prižiūrintiesiems asmenims naudotis aukštos kokybės priežiūros paslaugomis, informacija ir ištekliais.



TINKLO KOORDINATORĖ

Profesorė dr. Irene Mathijssen
Erazmo universiteto medicinos
centras, Roterdamas (Nyderlandai)

Pridėtinė vertė pacientams ir specialistams



Retosiomis ir sudėtingomis ligomis sergantys pacientai gali metų metus gyventi nežinodami aiškos diagnozės; tiek jiems, tiek jų šeimos nariams ir prižiūrintiesiems asmenims tai gali būti gniuždanti ir slegianti patirtis. Daugelis tokiomis ligomis sergančių pacientų yra sutrikusio vystymosi vaikai, kurie užstringa sveikatos priežiūros sistemoje ir, kai kuriais atvejais, visą savo vaikystę nuolat lankosi pas kelis specialistus ieškodami diagnozės.

Europos referencijos centrų tinklai didina visuomenės ir specialistų informuotumą apie retąsias ligas ir sudėtingas ligų formas, todėl didėja galimybė kuo anksčiau ir kuo tiksliau diagnozuoti ligą ir taikyti veiksmingas gydymo priemones, jeigu tokių yra.

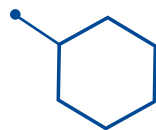
Šie tinklai – tai platforma, kurioje rengiamos gairės, mokomasi ir dalijamasi žiniomis. Sutelkdami daug pacientų duomenų, Europos referencijos centrų tinklai gali padėti sukurti palankias sąlygas atlikti didelės apimties klinikinius tyrimus, siekiant geriau iširti ligas ir sukurti naujus vaistus.

Pacientų įsitraukimo į tinklo veiklą mastas kiekvienu atveju skiriasi, bet visi Europos referencijos centrų tinklai pasirūpina, kad pacientų atstovai dalyvautų įvairiuose procesuose, pavyzdžiui, rengiant klinikinės praktikos gaires, klinikinius tyrimus ir pacientų priežiūros planus.

Gdytojams specialistams Europos referencijos centrų tinklai suteikia galimybę užmegzti ryšius su toje pačioje srityje dirbančiais ekspertais iš visų ES / EEE šalių ir taip padeda sumažinti profesinę izoliaciją, kurią patiria daugelis retųjų

ligų ekspertų. Europos referencijos centrų tinklų sistemos pamatą sudaro inovacijos sveikatos priežiūros paslaugų teikimo srityje, kurias diegiant (dėl taikomų e. sveikatos technologinių sprendimų ir priemonių, taip pat novatoriškų medicinos srities technologinių sprendimų ir priemonių) tampa paprasčiau kurti naujus priežiūros modelius ir taikyti naujus gydymo būdus. Europos referencijos centrų tinklai yra skaitmeninių paslaugų plėtojimo ir virtualiųjų sveikatos priežiūros bei telemedicinos paslaugų teikimo inkubatoriai.

Europos referencijos centrų tinklai padeda didinti masto ekonomiką ir užtikrinti veiksmingesnį išteklių naudojimą, o tai turi teigiamą poveikį nacionalinių sveikatos priežiūros sistemų tvarumui. Šie tinklai aiškiai parodo, ką galima pasiekti solidarumu Europoje.



Endokrininių susirgimų ERCT (Endo-ERN)

Retieji endokrininiai susirgimai apima pernelyg didelį, pernelyg mažą arba netinkamą hormonų aktyvumą, taip pat atsparumą hormonams, navikų augimą endokrininės sistemos organuose ir ligas, turinčias pasekmių endokrininei sistemai. Epidemiologinis jų pasiskirstymas labai nevienodas – tai gali būti ir itin reti, taip pat reti ir mažai paplitę susirgimai. Pacientams, kuriems diagnozuotas mažai paplitęs sutrikimas, gali reikėti labai specializuotos priežiūros, kurią teiktų endokrinologo vadovaujama daugiadalykė specialistų komanda.

Tinklas nustatė aštuonias pagrindines temines grupes, apimančias visą įgimtų ir įgytų sutrikimų spektrą. Tai yra: antinksčių funkcijos sutrikimai; kalcio ir fosfatų homeostazės sutrikimai; lytinio vystymosi ir brendimo sutrikimai; genetiniai gliukozės ir insulino homeostazės sutrikimai; genetiniai endokrininių navikų sindromai; augimo sutrikimai ir genetiniai nutukimo sindromai; su pagumburiu ir hipofize susiję sutrikimai; ir skydliaukės funkcijos sutrikimai.

Endo-ERN remiasi kelių jau veikiančių Europos tinklų, įskaitant tinklus, sukurtus dalyvaujant Europos endokrinologų draugijai (ESE) ir Europos vaikų endokrinologų draugijai (ESPE) ir įgyvendinant Europos bendradarbiavimo mokslo ir technologijų srityje (COST) veiksmus, veikla.

Siekdamas gerinti retųjų endokrininių susirgimų diagnostavimo eigą, gydymą, taip pat užtikrinti tokiomis ligomis sergančių pacientų priežiūros kokybę ir gerus gydymo rezultatus, Endo-ERN sudaro sąlygas įvairių sričių specialistams bendradarbiauti tarpvalstybiniu lygmeniu kompleksinės priežiūros, mokslinių tyrimų ir švietimo srityse, kartu užtikrindamas, kad pacientų balsas būtų girdimas.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Alberto M. Pereira
Amsterdamo universiteto medicinos
centras, Amsterdamas (Nyderlandai)



Retų ir sudėtingų formų epilepsijos ERCT (EpiCARE)

Epilepsija serga ne mažiau kaip šeši milijonai Europos gyventojų. Paprastai epilepsija gydoma kaip viena liga, bet, nors pirmieji klinikiniai jos požymiai, pasireiškiantys kaip epilepsijos priepuoliai, gali atrodyti panašūs, epilepsiją gali sukelti labai daug skirtingų neurologinės kilmės priežasčių. Galimi gydymo būdai, gydymo rezultatai ir bendra prognozė priklauso nuo atitinkamos formos epilepsijos etiologijos, todėl greita diagnozė, kai tai yra įmanoma, atlieka svarbų vaidmenį.

Beveik 70 proc. sergančiųjų, vartojančių tinkamai paskirtus tradicinius vaistus nuo epilepsijos priepuolių, tokie priepuoliai nebesireiškia, tačiau pacientų, sergančių refrakterine epilepsija, klinikinės perspektyvos yra prastos. Sergantiesiems retų ir sudėtingų formų epilepsija nuo pat pradžių būtinas kompleksinis gydymas. Labai svarbu, kad būtų taikomi plačiai pripažįstami pacientų priežiūros planai ir kad būtų glaudžiai bendradarbiaujama su tinkamos struktūros nacionaliniais epilepsija sergančių pacientų priežiūros tinklais.

ERN EpiCARE tinklo medikų komandos stengiasi, kad būtų veiksmingiau ir dažniau diagnozuojami retų formų epilepsiją sukeliantys sutrikimai; kad kuo dažniau ankstyvame etape būtų nustatomi pacientai, kurių epilepsiją sukeliančius retus sutrikimus galima išgydyti; kad būtų daugiau galimybių naudotis specializuotos priežiūros paslaugomis; kad būtų toliau plėtojami ir planuojami novatoriški klinikiniai naujų vaistų nuo epilepsijos priepuolių tyrimai tarpininkaujant Europos bendradarbiavimo epilepsijos tyrimų srityje

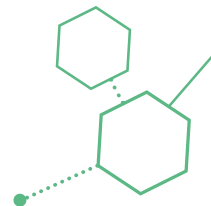
(ECET) grupei; kad būtų užtikrinamos visos galimybės naudotis ankstyvojo ikioperacinio vertinimo ir epilepsijos chirurgijos paslaugomis; taip pat, kad būtų skatinami naujoviškų diagnostikos priemonių ir epilepsiją sukeliančių sutrikimų gydymo būdų moksliniai tyrimai.

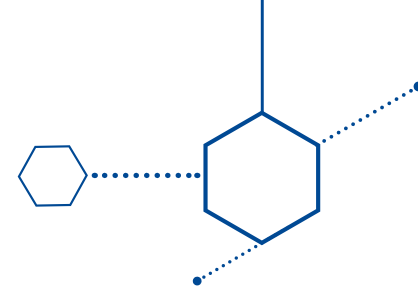
Kelis kartus per mėnesį tinklas rengia pacientų atvejų aptarimo sesijas, kuriose dalyvauja ES genetikos, neuropsichologijos, vaistų valdymo ir ikioperacinio vertinimo ekspertai. ERN EpiCARE imasi įvairios žinių plėtojimo veiklos, įskaitant interaktyvius mokomuosius internetinius seminarus ir nuolatinę klinikinės praktikos gairių atnaujinimą. Tinklas bendradarbiauja su kitais Europos referencijos centrų tinklais ir įgyvendinant ES finansuojamas iniciatyvas, kaip antai Europos retųjų ligų jungtinę programą, projektus SOLVE-RD ir ERICA, taip pat bendradarbiauja su skersinėmis darbo grupėmis neurologinių sutrikimų klausimais, ypač susijusiomis su ERN-RND ir ERN EURO-NMD.

Nuo pat pradžių tinklas glaudžiai bendradarbiauja su visomis susijusiomis mokslo įstaigomis, kaip antai Tarptautine kovos su epilepsija lyga (ILAE), Europos vaikų neurologų draugija (EPNS) ir Europos neurologų akademija (EAN). Siekdamas didinti informuotumą apie geriausią patirtį ir pacientų priežiūros planus, ERN EpiCARE bendradarbiauja su pacientų interesų gynėjais iš Europos pacientų interesų gynimo grupių (ePAG), kad parengtų, pvz., informacinius lankstinukus apie retųjų formų epilepsiją ir į pacientą orientuotus klinikočius tyrimus.

TINKLO KOORDINATORIUS

Prof. Alexis Arzimanoglou
Hospital Infantil Sant Joan de
Déu Barcelona (Ispanija)





Kaip tvirtinami Europos referencijos centrų tinklai

ES valstybės narės atlieka pagrindinį vaidmenį suteikiant įstaigoms Europos referencijos centrų tinklo statusą ir plėtojant tokius tinklus. Siekdami ERCT statuso, tinklo nariai atsiliepia į Europos Komisijos kvietimą teikti paraiškas, tada nepriklausoma vertinimo įstaiga įvertina jų paraišką ir parengia ataskaitą. Vėliau valstybių narių valdyba (VNV) nusprendžia, ar patvirtinti Europos referencijos centrų tinklo paraišką, ar ne.

VNV sudaryta iš visų ES valstybių narių ir Norvegijos paskirtų asmenų ir ji aktyviai dalyvauja rengiant Europos referencijos centrų tinklų strategiją. VNV toliau stebi Europos referencijos centrų tinklų narius, vertina pareiškėjus, norinčius prisijungti prie esamų tinklų, ir tvirtina visus būsimus tinklus. Paskelbus 2019 m. kvietimą teikti paraiškas, 2022 m. Europos referencijos centrų tinklų nariais tapo dar daugiau kaip 600 sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų iš 20 ES valstybių narių ir Norvegijos.

VNV patvirtino 18 Europos referencijos centrų tinklų rodiklių, duomenis apie kuriuos nuolat teikia Europos referencijos centrų tinklai. Naudojant šiuos rodiklius, vykdoma patikima nuolatinė stebėseną, kuria siekiama įvertinti kokybės ir gydymo rezultatų gerėjimą, kartu atkreipiant dėmesį į laimėjimus ir galimus sunkumus.

Valstybės narės, neturinčios atstovybės patvirtintame Europos referencijos centrų tinkle, gali dalyvauti atitinkamo tinklo veikloje per sveikatos priežiūros paslaugų teikėjus, kuriuos jų šalis paskyrė kaip asocijuotuosius arba bendradarbiaujančiuosius nacionalinius centrus. Šie susiję partneriai gali naudotis diagnostikos, priežiūros ir gydymo gerosios patirties gairėmis ir dalyvauja mokslinių tyrimų veikloje.



Europos referencijos centrų tinklai turi atitikti tam tikrus pagrindinius kriterijus:

- > jų veikla turi būti sutelkta į pacientus ir jiems turi vadovauti gydytojai praktikai;
- > jie turi būti sudaryti iš ne mažiau kaip **10 narių** bent **aštuoniose šalyse**
- > uri būti atliekamas griežtas ir nepriklausomas jų vertinimas;
- > jie turi atitikti tinklui ir nariams taikomus kriterijus;
- > jų sukūrimui turi pritarti ir juos turi patvirtinti nacionalinės valdžios institucijos.

Inkstų ligų ERCT (ERKNet)

Retos ir sudėtingos inkstų ligos apima labai įvairius įgimtus, paveldimus ir įgytus sutrikimus. Apskaičiuota, kad retosiomis inkstų ligomis serga bent du milijonai europiečių, o glomerulopatijų ir įgimtų inkstų formavimosi ydų nustatoma po maždaug milijoną atvejų. Be to, didelės klinikinės svarbos retų ir itin retų sutrikimų grupę sudaro paveldimos tubulopatijos, kanalėlių ir intersticinio audinio ligos ir trombozinės mikroangiopatijos.

Pažangiausios diagnostikos priemonės gali suteikti vertingos informacijos apie ligos prognozę ir galimas gydymo priemones. Tačiau ne visi turi galimybę atlikti tyrimus. Pavėluotai nustačius diagnozę ir taikant netinkamą gydymą, daugelis retųjų inkstų ligų progresuoja į inkstų nepakankamumą, nors to galima išvengti.

ERKNet veiklos tikslas – teikiant internetines konsultavimo paslaugas gerinti retosiomis inkstų ligomis sergančių pacientų, ypač naujų ir sudėtingų atvejų, priežiūrą. Tinklo ekspertų darbo grupės nustato bendru sutarimu pagrįstus diagnostikos algoritmus pacientams, sergantiems įtariamomis retosiomis inkstų ligomis, įskaitant standartinius genetinių tyrimų kriterijus įtariamoms paveldimoms inkstų ligos atvejais. Be to, šios darbo grupės, išsamiai apsvačiusios esamus gydymo būdus, apibrėžia klinikinės priežiūros planus.

Kadangi sveikatos priežiūros specialistų informuotumas ir žinios yra itin svarbūs nustatant ir gydant retąsias inkstų ligas, ERKNet pradėjo įgyvendinti klinikinio rengimo, internetiniais seminarais ir e. mokymusi grindžiamą trejų metų trukmės pouniversitetinių studijų programą, kuri suteikia galimybę įgyti pažangiausių žinių apie visą spektrą retųjų inkstų ligų. Sėkmingai užbaigusieji šį kursą bus pripažinti Europos retųjų inkstų ligų specialistais.

ERKNet įsteigė Europos retųjų inkstų ligų registrą ERKReg. Šis internetinis registras teikia demografinę informaciją ir sudaro sąlygas atlikti jungtinius kliniskus tyrimus, nes pagal jo duomenis galima nustatyti pacientų, sergančių retosiomis inkstų ligomis, kohortas visoje Europoje. Be to, registre pateikiami įvairių specializuotų centrų klinikinio veiksmingumo statistiniai duomenys ir lyginamoji analizė, kurie padeda suderinti ir optimizuoti retųjų inkstų sutrikimų turinčių pacientų priežiūrą visose tinklo ERKNet ligojinėse ir klinikose.



TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Franz Schaefer
Universitätsklinikum Heidelberg,
Vokietija

Retųjų neurologinių ligų ERCT (ERN-RND)

ERN-RND plėtoja žinias ir dalijasi jomis, taip pat koordinuoja pacientų, kurie serga retosiomis neurologinėmis ligomis, susijusiomis su dažniausiais centrinės nervų sistemos patologiniais sutrikimais, priežiūrą. Jo veikla apima smegenėlių ataksiją ir paveldimą spazminę paraplegiją; Hantingtono ligą ir kitų rūšių chorėją; frontotemporalinę demenciją; distoniją, (neepistolinius) paroksizminius sutrikimus ir nervų sistemos degeneraciją su geležies kaupimusi galvos smegenyse; leukoencefalopatiją ir netipinius parkinsonizmo sindromus.

Tinklas vienija ekspertų centrus ir susijusius partnerius 24-iose Europos šalyse bei pacientų atstovus. Daugiausia dėmesio jis skiria labai specializuotoms sveikatos priežiūros paslaugoms, pvz., naujos kartos sekos nustatymu grindžiamai diagnostikai, giliajai galvos smegenų stimuliacijai ir pažangiajai terapijai, taip pat kaupia ir skleidžia tiek bendras, tiek su konkrečiomis ligomis susijusias žinias.

ERN-RND rengia su kai kuriomis retosiomis neurologinėmis ligomis susijusias klinikinės gerosios patirties gaires, gerą patirtimi grindžiamas rekomendacijas dėl nervų sistemos reabilitacijos ir pereinamojo laikotarpio, taip pat priežiūros standartus,

pavyzdžiui, susijusius su daugiadalykių specialistų komandų sudėtimi. Ligų ekspertų grupės rengia ir patvirtina pacientų priežiūros planus, įskaitant diagnostikos struktūrines schemas ir gydymo algoritmus, taip pat ligų vertinimo skales įvairiems retųjų neurologinių ligų aspektams įvertinti.

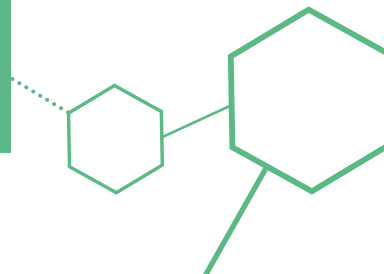
Pacientai, kurių diagnozė neaiški, aptariami CPMS platformoje. ERN-RND yra vienas iš keturių tinklų, dalyvaujančių nenustatytų retųjų ligų tyrimų projekte „Solving the Unsolved Rare Diseases“ („Solve-RD“), o jo mokymo ir švietimo programa yra sveikatos priežiūros specialistams skirtos retųjų neurologinių ligų mokymo programos pagrindas. Tinklas padeda

parengti tyrimus ir užtikrinti priežiūros kokybę, suteikdamas galimybę naudotis ERN-RND registru, kuriame kaupiami duomenys apie visus pacientus, kurie lankėsi tinklo ERN-RND centruose, ir kuris suteikia unikalią galimybę peržiūrėti esamų genotipo pagrindu sudarytų kohortų duomenis.

ERN-RND bendradarbiauja su Europos neurologijos akademija (EAN), Europos vaikų neurologų draugija (EPNS), Tarptautinės Parkinsono ligos ir judėjimo sutrikimų draugijos (MDS) Europos skyriumi, Europos neurologų asociacijų federacija (EFNA) ir Europos vaikų negalios akademija (EACD). Kartu su kitais dviem neurologijos srities Europos referencijos centrų tinklais EURO-NMD ir EpiCARE – ERN-RND įsteigė devynias darbo grupes.

TINKLO KOORDINATORIUS

Dr. Holm Graessner
Universitätsklinikum Tübingen,
Vokietija



Paveldėtų ir įgimtų (virškinimo ir virškinamojo trakto) anomalijų ERCT (ERNICA)

ERNICA apima dvi diagnostikos grupes: virškinimo sistemos formavimosi ydas ir diafragmos bei pilvo sienos formavimosi ydas. Virškinimo sistemos formavimosi ydų srities darbo srautą dalijasi keturios darbo grupės – stemplės ligų, žarnyno ligų, žarnyno nepakankamumo ir virškinamojo trakto ligų. Diafragmos ir pilvo sienos formavimosi ydų srities darbo srautu dalijasi dvi – diafragmos formavimosi ydą ir pilvo sienos defektų – darbo grupės.

Darbo grupėms kartu vadovauja ERNICA sveikatos priežiūros specialistai ir pacientų atstovai. Devynios darbo sritys (valdymas, sklaida, vertinimas, priežiūros standartai, mokymas, moksliniai tyrimai, e. sveikata, vaisiaus medicina ir tinklų kūrimas) yra aktualios visoms diagnostikos grupėms.

ERNICA veiklos tikslas – sutelkti su konkrečiomis ligomis susijusią praktinę patirtį, žinias ir išteklius iš visų ES / EEE šalių siekiant sveikatos srities tikslų, kurių priešingu atveju nepavyktų įgyvendinti vienoje valstybėje. Tarp tokių sveikatos srities tikslų – gydytojų praktikų gebėjimų ugdymas, geresnės pacientų galimybės naudotis ekspertų žiniomis grindžiamos aukštos kokybės priežiūros paslaugomis ir siekis specialistams, pacientams, jų šeimos nariams bei prižiūrintiesiems asmenims pateikti daugiau su diagnoze susijusios informacijos.

Siekdamas minėtų tikslų, ERNICA taip pat siekia sumažinti nelygybę sveikatos srityje tarp skirtingų Europos šalių, visoje Europoje standartizuodamas atitinkamą praktiką ir užtikrindamas galimybę sveikatos priežiūros paslaugų teikėjams, pacientams, jų šeimos nariams ir prižiūrintiesiems asmenims naudotis aukštos kokybės priežiūros paslaugomis, informacija ir ištekliais.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius dr. René Wijnen
Erazmo universiteto medicinos
centras, Roterdamas (Nyderlandai)



Integravimas, koordinavimas ir bendradarbiavimas. Valstybės narės ir Europos referencijos centrų tinklai

2022 m. prie Europos referencijos centrų tinklų prisijungė 620 naujų sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų, todėl šiuo metu šie tinklai vienija iš viso daugiau kaip 1 400 narių. Tai yra gera žinia pacientams, kurie dabar turi daugiau nei bet kada anksčiau galimybių naudotis itin specializuotomis sveikatos priežiūros paslaugomis, ir gydytojams, kurie gauna naudos iš bendradarbiavimo su kitais ekspertais iš įvairių ES valstybių ir Norvegijos.

Tačiau dėl plėtos kyla ir tam tikrų sunkumų, susijusių su koordinavimu ir partneryste, būtent todėl itin svarbus vaidmuo tenka valstybių narių valdybai. Valdyba vadovavo Europos referencijos centrų tinklams nuo pat jų įsteigimo iki dabartinio brandos lygio – ji buvo atsakinga už jų patvirtinimą, kai jie buvo pirmą kartą įsteigti 2017 m., ir tvirtins visus būsimus papildomus Europos referencijos centrų tinklus. Europos referencijos centrų tinklų veiklos integravimas į nacionalines sveikatos priežiūros sistemas, užtikrinant, kad jų prioritetai būtų suderinti, taip pat yra vienas iš prioritetų.

„Padėtis labai pasikeitė“, – sako VNV bendrapirmininkis profesorius Tillas Voigtländeris. *„Europos referencijos centrų tinklų veikla visapusiškai išplėtotą ir dabar jie veikia visu pajėgumu. Europos referencijos centrų tinklų koordinatorių grupė dirba labai aktyviai ir veiksmingai, įrodydama savo, kaip svarbaus bendradarbiaujančio valdybos partnerio, pranašumus.“*

„Europos referencijos centrų tinklų koordinatoriai ir jų komandos aktyviai sprendžia tokius klausimus kaip geriausi ir ekonomiškiausi veiklos stebėsenos būdai, Europos referencijos centrų tinklų registrų kūrimas ir jų veiklos organizavimas, dalijimasis žiniomis ir jų sklaida, mokymas ir aukštų etikos ir teisinių standartų laikymasis“, – priduria profesorius T. Voigtländeris. *„Jie taip pat padeda kurti klinikinės pacientų priežiūros sistemą, kuri yra labai svarbi siekiant greičiau ir*

veiksmingiau diagnozuoti rečiau ligas, gydytojoms sergančias žmones ir teikti jiems reikalingą priežiūrą.“

Valdyba taip pat atsakinga už naujų sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų patvirtinimą, o naujais nariai prisijungė prie valdybos po sunkios procedūros, kuri buvo pradėta 2019 m., paskelbus kvietimą teikti paraiškas. Šį procesą dar labiau apsunkino „Brexit“ ir tai, kad dėl jo iš valdybos pasitraukė ekspertai iš Jungtinėje Karalystėje įsikūrusių sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų. Prie valdybos prisijungus naujiems sveikatos priežiūros paslaugų teikėjams, dabar daugiausia dėmesio skiriama Europos referencijos centrų tinklų ir sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų teikiamų priežiūros paslaugų kokybės vertinimui ir gerinimui.

Esminis nuolatinio Europos referencijos centrų tinklų kokybės gerinimo sistemos elementas yra vertinimo, stebėsenos, vertinimo ir kokybės gerinimo sistema AMEQUIS (angl. Assessment, Monitoring, Evaluation and Quality Improvement System). Nepriklausoma vertinimo įstaiga vertins Europos referencijos centrų tinklus, kad nustatytų jų stipriąsias ir silpnąsias puses, užtikrindama, kad būtų išgirstos visų susijusių subjektų, įskaitant pacientus ir jų šeimos narius, nuomonės. Šiame procese VNV atliks itin svarbų vaidmenį, nes prireikus jos nariai turės susitarti dėl Europos referencijos centrų tinklų ir sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų veiklos gerinimo planų.

Nuo 2022 m., pradėjus įgyvendinti bendruosius veiksmus dėl Europos referencijos centrų tinklų integravimo, valstybės narėms reikės dar glaudžiau bendradarbiauti, nes jos nustatys būsimos Europos referencijos centrų tinklų, kurie bus visapusiškai integruoti į nacionalines sveikatos priežiūros sistemas ir visiškai suderinti su Europos partneriais, veiklos pagrindus. Komisija koordinuos šį procesą, o esminį vaidmenį įgyvendinant šį projektą atliks Europos referencijos centrų tinklų koordinatorių grupė. Integravimas, koordinavimas ir bendradarbiavimas užtikrins Europos referencijos centrų tinklų sėkmę kitame jų veiklos etape.

„Šiuo metu Europos referencijos centrų tinklų projekte dalyvauja daugiau nei bet kada anksčiau suinteresuotųjų subjektų, įskaitant ligoninių vadovus ir pacientų interesų gynimo grupes“, – teigia profesorius T. Voigtländeris. *„Tai gera žinia, todėl turėtume tuo labai džiaugtis. Tačiau valstybės narės nepajėgs vienos susidoroti su šiuo darbo krūviu. Mums pats metas pradėti intensyviau bendradarbiauti, nes tik bendradarbiaudami mes visi galėsime geriausiai pasinaudoti galimybėmis, kurias mums suteikia Europos referencijos centrų tinklų projektas, į kurį su pavydu žvelgia likęs pasaulis.“*

**Profesorius
Till Voigtländer**



Kvėpavimo takų ligų ERCT (ERN LUNG)

Retomis ir sudėtingomis plaučių ligomis sergantiems pacientams būtina įvairių sričių specialistų priežiūra, taip pat psichologinė ir socialinė parama. Šių ligų sudėtingumą gali lemti esminis ligos genetinis mechanizmas arba antriniai pokyčiai ir žala, padaryta kitoms organų sistemoms. Dėl ankstyvos diagnostikos ir galimybės naudotis specializuotos sveikatos priežiūros paslaugomis gerėja daugelio šiomis ligomis sergančių pacientų gydymo rezultatai.

ERN LUNG veikla apima visas retąsias ir sudėtingas kvėpavimo sistemos ligas, įskaitant intersticinę plaučių ligą (IPL), cistinę fibrozę (CF); ne CF kilmės bronhektazes (nCF-BE), plaučių hipertenziją (PH), pirminę ciliarinę diskineziją (PCD), alfa-1 antitripsino trūkumą (AATT), mezoteliomą (MZTO) ir lėtinę alogeniinio plaučių transplantato disfunkciją (LAPTG).

Tinklo veiklos tikslas – stiprinti praktinę patirtį visoje Europoje, siekiant užtikrinti aukštesnius visomis retosiomis plaučių ligomis sergančių pacientų priežiūros standartus, gerinti jų gyvenimo kokybę ir prognozes. ERN LUNG nariai rengia ir platina gaires, skatina taikyti bendrus gydymo metodus, gerina galimybes naudotis diagnostikos ir gydymo paslaugomis užsienio valstybėse, kuria ir padeda tvarkyti registrus ir surenka pakankamai dideles kohortas klinikiniam tyrimams, vaistų kūrimui ir natūralios ligos eigos tyrimams.

ERN LUNG suteikia pacientams galimybę konsultuotis su kelių sričių specialistų grupėmis, internetu pateikdamas papildomas nuomones apie sudėtingus atvejus, nesant būtinybės pacientui kur nors keliauti. Tokią galimybę užtikrina internetinė ekspertų konsultacijų sistema – konkretūs atvejai gali būti aptariami komisijoje internetu ir, jei reikia, siunčiami aptarti užsienio valstybės ekspertams.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Thomas O. F. Wagner
Universitätsklinikum Frankfurt,
Vokietija



Odos sutrikimų ERCT (ERN Skin)

Daugelis odos ligų daro didelį poveikį pacientams ir gali būti siejamos su vėžio rizika. Diagnozuojant retąsias ir sudėtingas odos ligas, be odos biopsijos, atliekamas išsamus odos ir gleivinės bei kitų sistemų vertinimas. Tik patyrę dermatologai gali atskirti šias sudėtingas ligas, o ekspertui nenustačius diagnozės, sunku rasti tinkamą jos gydymo būdą. Pacientui dėl to gali būti labai sunku fiziškai ir psichologiškai.

„ERN Skin“ sutelkia geriausius vaikų ir suaugusiųjų retųjų odos ligų srities ekspertus, kad jie galėtų keistis žiniomis, atnaujinti ir rengti geriausios patirties gaires, gerinti profesinį rengimą ir pacientų švietimą ir rengti mokslinių tyrimų programas.

Šio tinklo veiklos tikslas – gerinti sveikatos priežiūros organizavimą sutelkiant išteklius ir, be kita ko, sukuriant platformą, kurioje vyktų ekspertų bendros diskusijos apie sudėtingus atvejus. Kiekvienos atitinkamos ligos daugiaadalės specialistų komandos branduolį sudaro bent dermatologas, slaugytojas, psichologas, genetikas, dietologas ir patologas, taip pat, jei reikia, kiti specialistai.

„ERN Skin“ taip pat kuria retųjų odos ligų registrus, suteikdamas galimybę dalyvauti mokslinių tyrimų programose ir klinikiniuose tyrimuose su išsamiai ištirtais pacientais ir skatindamas vykdyti terapinės krypties mokslinius tyrimus su pakankamai didelėmis pacientų kohortomis. Be to, bus atliekamas išsamus atskirų ligų socialinės ir ekonominės naštos tyrimas.



TINKLO KOORDINATORĖ

Profesorė Christine Bodemer
Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Necker-Enfants Malades,
Prancūzija

Suaugusiųjų vėžio (solidinių navikų) ERCT (ERN EURACAN)

Vykdamt retųjų vėžinių susirgimų priežiūros Europoje (RARECARE) projektą, retieji vėžiniai susirgimai apibrėžiami kaip piktybiniai sutrikimai, kurių atvejų skaičius yra mažesnis nei šeši 100 000 gyventojų per metus. Jie sudaro maždaug 20–25 proc. visų naujų vėžio diagnozių ir 30 proc. mirties nuo vėžio atvejų.

Ekspertai sutinka, kad pacientai, kuriems diagnozuojamas retasis vėžinis susirgimas, be kita ko, pirminės diagnostikos tikslais, turėtų būti siunčiami į sertifikuotus referencijos centrus. Tokiems pacientams tai suteikia galimybę pasinaudoti naujausiomis įvairių sričių specialistų žiniomis – nuo veiksmingų gydymo būdų iki įrodymais pagrįstų gydymo gairių – ir užtikrina tinkamą priežiūrą visiems pacientams, neatsižvelgiant į tai, į kurią įstaigą jie kreipėsi pirmiausiai.

EURACAN veikla apima daugiau kaip 300 suaugusiesiems diagnozuojamų retųjų formų solidinių navikų, kurie suskirstyti į dešimt sričių, atitinkančių RARECARE klasifikaciją ir Tarptautinę statistinę ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikaciją (TLK-10). Tinklas glaudžiai bendradarbiauja su pacientų atstovais iš Europos pacientų interesų gynimo grupių (ePAG), kad galėtų pateikti informacijos ir aptarti perspektyvas, susijusias su pacientų poreikiais ir lūkesčiais.

Nuo pat įsteigimo EURACAN savo veikla apėmė 26 ES ir EEE šalis, siekdamas standartizuoti pacientų priežiūrą ir ilginti jų išgyvenimo trukmę; tuo tikslu tinklas rengia geriausias

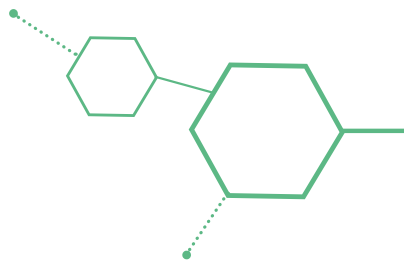
patirties priemones ir jomis dalijasi, taip pat, bendradarbiaudamas su keliomis mokslininkų draugijomis, nuolat atnaujina diagnostikos ir terapinės klinikinės praktikos gaires. Šis tinklas sukūrė pacientams ir gydytojams skirtas komunikacijos priemones visomis kalbomis, o įgyvendinant projektą STARTER (angl. STARTing an Adult Rare Tumour European Registry), kuriama ateičiai itin svarbi priemonė – su EURACAN sujungto registro modelis.

EURACAN remiasi esamais tinklais ir sekminiais klinikiniais tyrimais, kurie vykdomi padedant Europos vėžio mokslinių tyrimų ir gydymo organizacijai (EORTC), Europos neuroendokrininių navikų draugijai (ENETS), Jungiamųjų audinių vėžio tinklui (Conticanet) ir pagal kelias ankstesnes ES mokslinių tyrimų programas, įskaitant EURACAN inicijuotus projektus SPECTA/Arcagen ir TRaCKING.



TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius dr. Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lionas
(Prancūzija)



Europa – pasaulinis kompetencijos centras

2017 m. kovo mėn. pradėjo veikti Europos referencijos centrų tinklai, kurių pagrindinis tikslas – gerinti retosiomis ir sudėtingomis ligomis sergančių asmenų gyvenimą Europoje.

Tačiau Europos referencijos centrų tinklų visuotinis poveikis siekia gerokai toliau, nei Europos ribos. Jie stiprina pasaulinę gerąją patirtį ten, kur jos jau sukaupta, ir formuoja ją ten, kur jos dar nėra. Tinklai padeda užtikrinti, kad Europa taptų veiklos centru retųjų ir sudėtingų ligų srityje, įgyvendindami diagnostikos arba gydymo geriausios patirties gaires ten, kur jos patvirtintos, ir rengdami jas ten, kur jų dar nėra.

Sukurdami ryšį tarp ekspertų ir pacientų populiacijų, Europos referencijos centrų tinklai taip pat sudaro palankesnes sąlygas vykdyti klinikinius tyrimus ir išbandyti terapines intervencijas, todėl pirmąją daugelio retųjų ligų inovacijų srityje.

Europos referencijos centrų tinklų modelis yra pavyzdys kitiems, kuriantiems pažangiausias e. sveikatos priemones tarpvalstybiniam bendradarbiavimui Europoje remti, ir gali skatinti tarptautinį bendradarbiavimą bei gerinti galimybes naudotis sveikatos priežiūros paslaugomis.



Kraujo ligų ERCT (ERN-EuroBloodNet)

Kraujo ligos susijusios su kraujo ir kaulų čiulpų ląstelių, limfinės sistemos organų ir krešėjimo faktorių anomalijomis, ir beveik visos jos yra retos. Jas galima suskirstyti į šešias kategorijas: reti raudonųjų kraujo ląstelių defektai; kaulų čiulpų nepakankamumas; reti krešėjimo sutrikimai; hemochromatozė ir kiti reti genetiniai geležies sintezės sutrikimai; mieloidinių ląstelių piktybiniai pakitimai ir limfinės sistemos piktybiniai navikai.

Siekiant diagnozuoti retas kraujo ligas, būtina turėtų daug klinikinių žinių ir galimybes naudotis labai įvairiomis laboratorijų paslaugomis ir vaizdinimo technologijomis. Šie tyrimai leidžia tiksliai klasifikuoti ligas pagal Pasaulio sveikatos organizacijos (PSO) kriterijus naudojant tarptautines vertinimo balais sistemas ir, jei įmanoma, biologinius žymenis.

Atsižvelgiant į šiuos reikalavimus ir į tai, kad kai kurios retosios kraujo ligos yra labai retos, diagnozė dažnai nenustatoma arba vėluojama ją nustatyti, ypač senyviems pacientams. Gydytas taip pat neretai būna sudėtingas dėl būtinos specializuotos infrastruktūros ir specialistų komandų, taip pat dėl sunkumų, susijusių su galimybėmis gauti specifinį gydymą, pvz., atlikti alogeninių kamieninių ląstelių persodinimą ar gauti krešėjimo faktorių. Kai kuriose šalyse tam tikromis sąlygomis vykdomos prevencinės programos, tačiau būtina kuo skubiau suderinti nuostatas atrankinės patikros srityje.

Per pirmuosius penkerius savo veiklos metus „ERN-EuroBloodNet“, glaudžiai bendradarbiaudamas su Europos hematologų asociacija (EHA), sėkmingai įgyvendino daugybę kompleksinių ir su konkrečiomis retosiomis kraujo ligomis susijusių veiksmų, kuriais siekta gerinti retosiomis kraujo ligomis sergančių pacientų galimybes naudotis sveikatos priežiūros paslaugomis; skatinti vadovautis gairėmis ir geriausia patirtimi; gerinti mokymą ir dalijimąsi žiniomis; teikti klinikinės konsultacijas ten, kur nacionaliniu lygmeniu trūksta praktinės patirties, ir didinti šios srities kliniki- nių tyrimų skaičių. Savo dalyvavimu ePAG ir pacientų asociacijos nuo pat pradžių prisideda prie pacientų įgalėjimo, švietimo gydymo klausimais ir mokymo pacientų interesų gynimo srityje, laikantis į pacientus orientuoto „ERN-EuroBloodNet“ požiūrio.

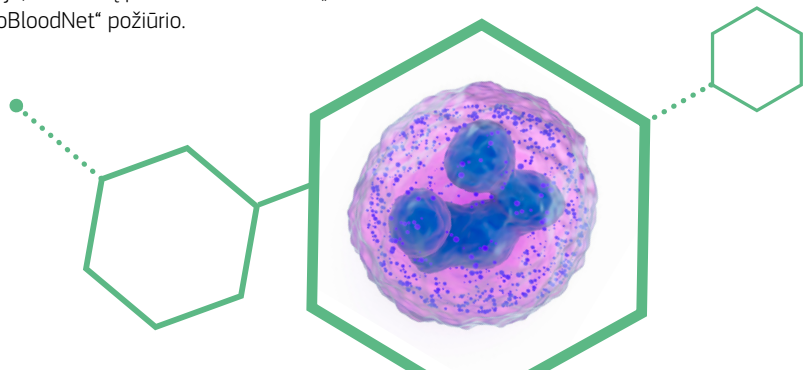
TINKLO KOORDINATORIAI

Profesorius Pierre Fenaux

Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Saint-Louis, Paryžius (Prancūzija) (Onkologijos srities inovacijų centro pirmininkas)

Profesorė Béatrice Gulbis

Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB, Briuselis (Belgija) (Ne onkologijos srities inovacijų centro pirmininkė)



Urorektogenitalinių ligų ir sutrikimų ERCT (ERN eUROGEN)

Sergant retosiomis ir sudėtingomis urorektogenitalinėms ligomis, pacientui gali reikėti chirurginės korekcijos, kuri paprastai atliekama neonataliniu laikotarpiu arba vaikystėje. Šlapimo ir išmatų nelaikymas – tai didelė našta vaikams, paaugliams ir suaugusiems pacientams. Tokiomis ligomis sergantiems asmenims reikalinga visą gyvenimą trunkančios priežiūros, kurią teikia daugiadalykės specialistų komandos, planuojančios ir atliekančios operacijas ir prireikus užtikrinančios pooperacinę priežiūrą, papildomai padedant fizioterapijos ir psichologijos specialistų komandoms.

ERN eUROGEN pateikia nepriklausomai įvertintas geriausias patirties gaires ir sudaro palankesnes sąlygas dalintis informacija apie gydymo rezultatus. Šiuo metu tinklas pirmą kartą stengiasi įgyvendinti galimybę per ERN eUROGEN registrą 15–20 metų laikotarpiu stebėti pacientų ilgalaikius gydymo rezultatus.

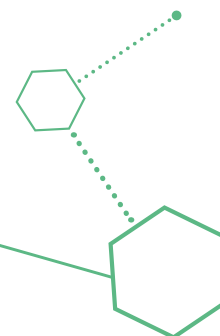
Tinklas renka trūkstamus duomenis ir medžiagą; rengia naujas kliniškes gaires; kaupia geriausias praktikos įrodymus; nustato dabartinės kliniškes praktikos skirtumus; rengia švietimo ir mokymo programas; bendradarbiaudama su pacientų atstovais nustato mokslinių tyrimų darbotvarkę ir dalijasi žiniomis dalyvaudamas virtualiose konsultacijose CPMS platformoje ir daugiadalykių specialistų komandų veikloje. Nauji retųjų ir sudėtingų urorektogenitalinių ligų specialistai dalyvauja specializuotuose mokymuose ir vyksta kliniškes mainų vizitų, kurie organizuojami pagal ERN eUROGEN mainų programą.

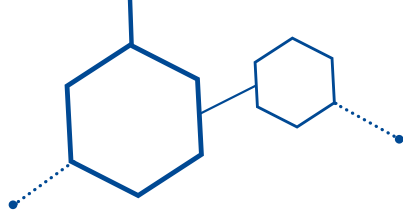
Galiausiai, tinklas siekia skatinti inovacijas medicinos srityje ir tobulinti retųjų ir sudėtingų urorektogenitalinių ligų diagnostiką ir jomis sergančių pacientų gydymą pagal strategiją „Share.Care.Cure“.

TINKLO KOORDINATORIUS

Wout Feitz

*Radbodo universiteto medicinos centras, vaikų ligoninė „Amalia“,
Neimegenas (Nyderlandai)*





Bendradarbiavimas vykdant veiklą

Interneto platformos, telemedicina ir e. sveikatos priemonės atlieka svarbų vaidmenį siekiant palengvinti bendradarbiavimą. Europos referencijos centrų tinklai yra sujungti per specialią IT platformą, klinikinės pacientų priežiūros sistemą (CPMS) – internetinę klinikinę programinę įrangą, kuri suteikia galimybę sveikatos priežiūros paslaugų teikėjams iš visos ES virtualiai bendradarbiauti siekiant diagnozuoti retąsias, mažai paplitusias ir sudėtingas ligas ir gydyti jomis sergančius pacientus.

Tinklo koordinatoriai gali, naudodamiesi telemedicinos priemonėmis, sušaukti virtualias medicinos specialistų patariamąsias grupes,

siekiant įvertinti paciento būklę ligos diagnozavimo ar gydymo tikslais. Taip sveikatos priežiūros specialistai, kurie anksčiau būtų vieni nagrinėję retus ir sudėtingus atvejus, gali konsultuotis su kolegomis ir prašyti jų papildomai pateikti savo nuomonę. Pagrindinis šių priemonių bruožas yra sąveikumas.

Dėl pažangos vaizdo konferencijų srityje fizinė geografija jau nebėra jokia kliūtis dirbti nuotolinėse specialistų komandose. Tinklai taip pat naudoja specialias sistemas, kad galėtų dalytis audinių ėminiais arba didelės raiškos sudėtingų ligų pažeistų kūno vietų vaizdais, kurie taip pat gali būti naudojami siekiant sukurti atvejų archyvą tolesniam tyrimui. CPMS

sistamai taikomi Europos ir nacionalinės teisės aktai dėl duomenų apsaugos ir pacientų teisių į privatumą (Bendrasis duomenų apsaugos reglamentas).

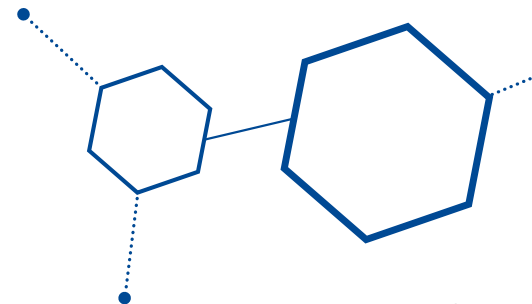
Pavyzdžiui, saugiai pasidalijus patologinių ar radiologinių tyrimų duomenimis, tinklo nariai gali prisijungti, peržiūrėti vaizdus ir pateikti komentarus uždaroje aplinkoje. Gydantis gydytojas tebėra atsakingas už savo pacientą, bet gali pasinaudoti Europos referencijos centrų tinklu kaip vertingu pagalbinu ištekliumi.

Susiję partneriai

Europos referencijos centrų tinklai siekia sukurti tikrą pridėtinę vertę visoms ES valstybėms narėms. Pagal atitinkamus teisės aktus šalys, neturinčios atstovybės patvirtintame Europos referencijos centrų tinkle, gali dalyvauti atitinkamo tinklo veikloje per sveikatos priežiūros paslaugų teikėjus, kuriuos jų šalis paskyrė kaip asocijuotuosius ir (arba) bendradarbiaujančiuosius nacionalinius centrus.

Valstybės narės taip pat gali pageidauti paskirti nacionalinį koordinavimo centrą, kuris palaikytų ryšius su visais Europos referencijos centrų tinklais. Europos referencijos centrų tinklų valstybių narių valdyba nustato bendrą tokių rūšių centrų paskyrimo ir integravimo į Europos referencijos centrų tinklus sistemą. Vis dėlto labai svarbu, kad valstybės narės paskirtų susijusius partnerius taikydamos

atviras, skaidrias ir patikimas procedūras, be to, visi Europos referencijos centrų tinklai turi turėti aiškų politinį tikslą – kad susiję partneriai aktyviai įsitrauktų ir dalyvautų tinklų veikloje.



Neuromuskulinių ligų ERCT (ERN EURO-NMD)

Neuromuskulinėmis ligomis sergama nuo ankstyvos vaikystės iki vėlyvos pilnametystės; jos pasireiškia raumenų silpnumu ir raumenų masės mažėjimu. Jos taip pat gali būti siejamos su kitais simptomais, įskaitant nuovargį, skausmą, tirpulį, aklumą, rijimo sunkumus, kvėpavimo sunkumus ir širdies ligas. Dauguma neuromuskulinių ligų yra progresuojančios ir sekinančios, jomis sergančių pacientų gyvenimo trukmė yra mažesnė, o gyvenimo kokybė blogesnė.

Visoje Europoje yra didelių trūkumų ir skirtumų, susijusių su galimybėmis naudotis diagnostikos ir gydymo paslaugomis. Pagrindiniai iššūkiai siekiant gerinti pacientų gydymo rezultatus yra pirminės sveikatos priežiūros įstaigos vėlavimas nusiųsti pacientą į specializuotą centrą ir paciento priežiūra pereinamuoju laikotarpiu pereinant nuo gydytojo pediatro teikiamų prie suaugusių pacientų sveikatos priežiūros paslaugų.

EURO-NMD vienija geriausius Europos ekspertus, siekdama suteikti pacientams galimybę naudotis specializuotos priežiūros paslaugomis virtualių ir tiesioginių konsultacijų metu. Tinklo veiklos tikslas – sutrumpinti ligos diagnozavimo laiką, padidinti diagnostikos procedūrų našumą ir suteikti daugiau galimybių naudotis atitinkamais pacientų priežiūros planais.

2021 m. pirmąjį pusmetį su EURO-NMD partneriais konsultavosi iš viso 12 882 nauji pacientai, o partneriai dalyvavo 258 klinikiniuose tyrimuose. Nuo 2018 m. naujų pacientų, kurie konsultavosi su tinklo partneriais, skaičius išaugo 37,5 proc., o EURO-NMD partnerių dalyvavimo klinikiniuose tyrimuose apimtis padidėjo 63 proc.

Be to, tinklas nuolat rengia naujas gaires, o sveikatos priežiūros specialistams ir pacientams pateikia informaciją apie geriausiai patirtą, susijusią su konkrečiomis ligomis. Su tinklo kuriamomis ir saugomomis žiniomis galima plačiai susipažinti internete ir viešuose internetiniuose seminaruose, taip pat naudojant e. sveikatos priemones, pavyzdžiui, diskusijose CPMS platformoje. Šiuo metu kuriama nuotolinio mokymo sistema „Moodle“ grindžiama mokymosi valdymo sistema.

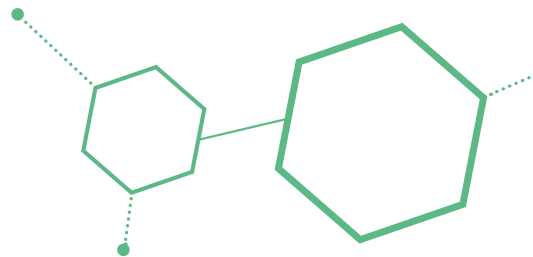
Remdamasis tvirtu bendradarbiavimu praeityje, tinklas toliau ragina bendradarbiauti, kad būtų skatinami moksliniai tyrimai ir gydymo priemonių kūrimas, siekiant patenkinti nepatenkintus pacientų poreikius. Taip pat vienas iš prioritetų yra skatinti dalytis duomenimis tarpvalstybinio lygmeniu per etiška patikimus, aukštos kokybės registrus ir mokslinių tyrimų duomenų platformas.

TINKLO KOORDINATORĖ

Dr. Teresinha Evangelista
Sorbonos universitetas, Pitié
Salpêtrière Hospital - Assistance
Public Hopitaux de Paris, Prancūzija



Akių ligų ERCT (ERN-EYE)



Retosios akių ligos yra pagrindinė vaikų ir jaunų suaugusiųjų regėjimo sutrikimų ir aklumo priežastis Europoje. Retųjų ligų ir retųjų vaistų portale (ORPHANET) išvardyta daugiau kaip 900 retųjų akių ligų, įskaitant labiau paplitusias ligas, pvz., pigmentinį retinitą, kuriuo serga apytikriai 1 iš 5 000 asmenų, ir tam tikras labai retas ligas, kurios medicinos literatūroje aprašytos tik vieną ar du kartus.

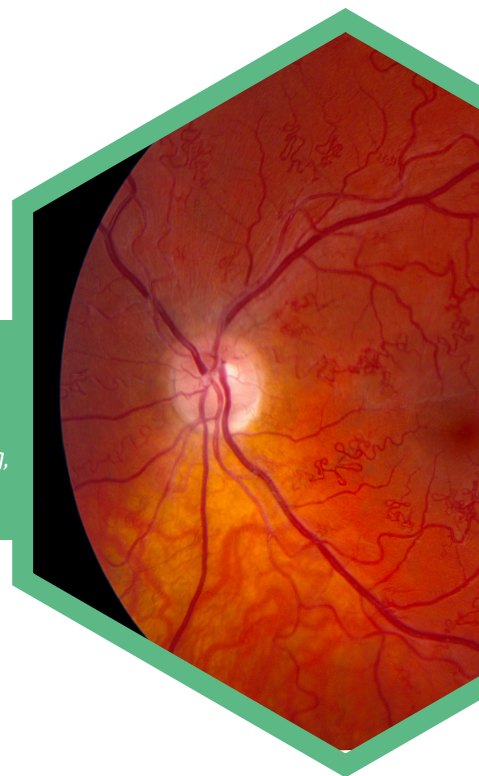
Glaudžiai bendradarbiaudamas su ePAG, ERN-EYE sprendžia su šiomis ligomis susijusius klausimus keturiuose teminėse – retųjų tinklainės ligų, retųjų neurooftalmologijos ligų, retųjų oftalmologinių vaikų akių ligų ir retųjų priekinio segmento sutrikimų – grupėse. Be to, šešios horizontaliosios darbo grupės sprendžia visoms keturioms pagrindinėms temoms bendrus klausimus. Papildomos darbo grupės daugiausia dėmesio skiria konkrečioms sritims, įskaitant genetinius tyrimus, registrus, mokslinius tyrimus, švietimą, komunikaciją, silpną regėjimą ir pacientų grupes ir integraciją į nacionalines sistemas.

Viena iš svarbiausių Europos referencijos centrų tinklų priemonių yra CPMS – virtuali klinikinė IT platforma su retosiomis akių ligoms skirtu duomenų rinkiniu. ERN-EYE daugiausia

dėmesio skiria diagnostikos ir pacientų priežiūros gerinimui visoje ES, sujungiant ir stiprinant ekspertų tinklus; keitimuisi žiniomis ir informacija; švietimo ir mokymo programų, tokių kaip internetiniai seminarai arba e. mokymosi programa, kūrimui; Europos sąveikiojo registro (REDdistry) kūrimui ir gairių bei su gerąja patirtimi susijusių dokumentų rengimui.

TINKLO KOORDINATORĖ

Profesorė Hélične Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Prancūzija



Genetinių auglių atsiradimo rizikos sindromų ERCT (ERN GENTURIS)

Genetiniai auglių atsiradimo rizikos sindromai – tai sutrikimai, kuriems esant paveldimi genetiniai pakitimai lemia didelę navikų vystymosi tikimybę. Rizika susirgti vėžiu visą gyvenimą gali siekti 100 proc. Nors dėl šių sindromų gali būti pažeistos labai skirtingos organų sistemos, šių sutrikimų turintiems asmenims kyla panašių iššūkių: ligą vėluojama diagnozuoti, pacientams ir sveikiems giminaičiams netaikomos prevencinės priemonės ir taikomas netinkamas gydymas. Šiuo metu tokie sindromai diagnozuoti tik labai nedidelei daliai žmonių, sergančių genetiniais auglių atsiradimo rizikos sindromais.

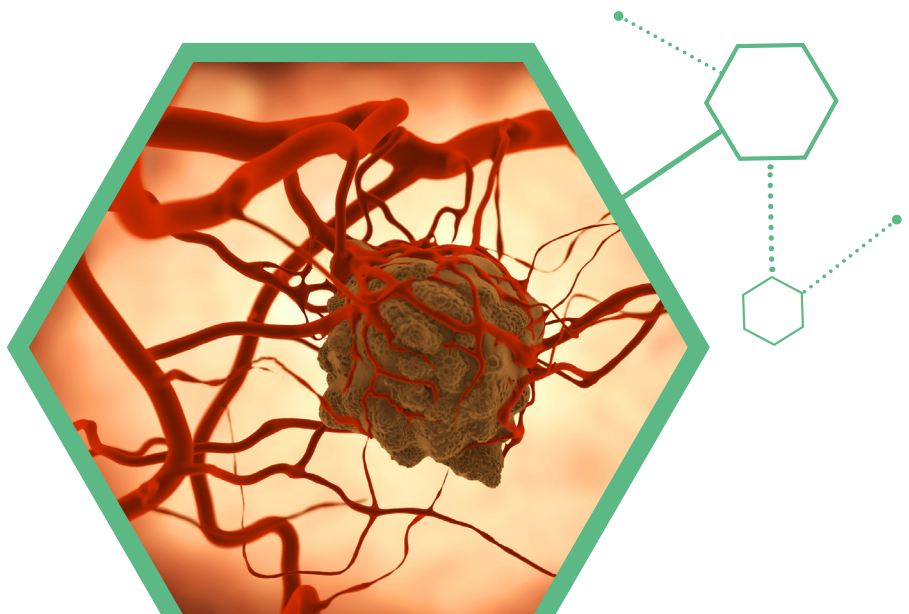
ERN GENTURIS stengiasi užtikrinti veiksmingesnį šių sindromų nustatymą; sumažinti klinikinių gydymo rezultatų skirtumus; parengti ir įgyvendinti ES gaires; sukurti ERN GENTURIS registrą; remti mokslinius tyrimus ir įgalinti pacientus. Tinklas šviečia visuomenę ir sveikatos priežiūros specialistus pateikdamas informaciją savo interneto svetainę, nuolat rengdamas internetinius seminarus ir kursus ir skatindamas dalytis geriausia patirtimi visoje Europoje. Bus užtikrinta daugiau galimybių virtualiai ir tiesiogiai konsultuotis su

daugiadalyke specialistų komanda, siekiant dalytis informacija apie sudėtingus atvejus ir juos aptarti. Tinklas gerina genetinių tyrimų kokybę ir rezultatų vertinimą ir didina klinikinių mokslinių tyrimų programose dalyvaujančių pacientų skaičių.

ERN GENTURIS bendradarbiauja su kitais Europos referencijos centrų tinklais, kad užtikrintų geresnę genetiniais auglių atsiradimo rizikos sindromais sergančių pacientų, kurie serga kito tinklo kompetencijai priskiriama liga, priežiūrą.

TINKLO KOORDINATORĖ

Prof. Nicoline Hoogerbrugge
Radbodo universiteto medicinos
centras, Neimegenas (Nyderlandai)



Vadovavimas Europos referencijos centrų tinklui

Profesorė
Hélène Dollfus



Profesorė Héléne Dollfus yra Prancūzijos Strasbūro universiteto ligoninės (HUS) Medicinos genetikos skyriaus vadovė, medicinos genetikos profesorė ir konsultantė medicinos genetikos klausimais. Nuo pat įsteigimo 2017 m. ji yra ERN-EYE koordinatore ir vieną kadenciją pirmininkavo Europos referencijos centrų tinklų koordinatorių grupei.

„Europos referencijos centrų tinklo koordinavimas, bendradarbiaujant su Europos Komisija, – tai didžiulis nuotykis“, – sako prof. H. Dollfus. „Tinklas yra labai novatoriškas ir apima įvairias į pacientų priežiūrą orientuotas iniciatyvas. Tai didžiulis, bet labai įdomus iššūkis, ir jau pradėdame matyti tam tikrus vilčių teikiančius rezultatus.“

Profesorė H. Dollfus didžiuojasi tuo, kad „ERC-EYE“ laikosi savo pamatinės vizijos. *„Tai yra puikus laimėjimas, kad, vadovaujant mūsų itin atsidavusiai vadovų komandai, mums pavyko suburti retųjų akių ligų specialistus iš visos Europos“, – aiškina ji. „Be to, pagrindiniai partneriai kaip tik ir yra pacientų atstovai, su kuriais mes dirbame išvien. Manau, kad jau daug išmokome vieni iš kitų ir padėjome tvirtą pagrindą sėkmingai ERN-EYE veiklai ateityje.“*

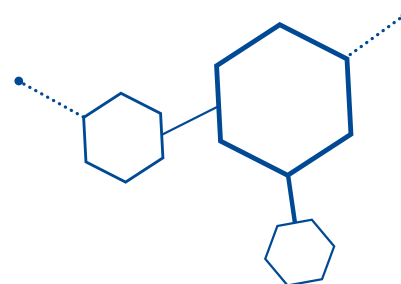
Prof. H. Dollfus ne tik vadovauja ERN-EYE, bet ir šiuo metu pirmininkauja Europos referencijos centrų tinklų koordinatorių grupei, kuri suburia visus 24 koordinatorius, kad jie aptartų bendrus iššūkius ir pasidalytų patirtimi. *„Esame įdomiame Europos referencijos centrų tinklų plėtojimo etape. Iš tiesų iš esmės galime džiaugtis savo pirmųjų penkerių*

metų laimėjimais, tačiau šiuo metu pradėdame naują plėtros laikotarpį, kuriame reikės padidinti mūsų vadovų komandas ir reikės daugiau išteklių, siekiant padėti sveikatos priežiūros specialistams teikti vis veiksmingesnes paslaugas retosiomis ligomis sergantiems pacientams“, – sako ji.

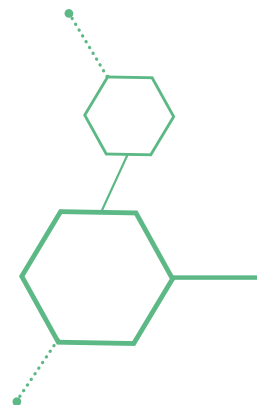
Nuo 2022 m. sausio mėn. dauguma Europos referencijos centrų tinklų padidėjo bent dvigubai, nes į juos įtraukiama vis daugiau narių iš visos ES. *„Europos referencijos centrų tinklų integravimas į valstybių narių sveikatos priežiūros sistemas yra didelis iššūkis, kurį mes visi norime įveikti. Mainai mokymo tikslais buvo labai sėkmingi ir dauguma mūsų nuolat rengia ir atnaujina gaires“, – sako prof. H. Dollfus.*

„Mūsų, kaip Europos referencijos centrų tinklų, tikslas – kuo plačiau dalytis duomenimis apie retąsias ligas pasitelkiant vis daugiau registry, kad tai būtų naudinga ir pacientams, ir specialistams. Norime, kad visoje ES būtų aktyviau bendradarbiaujama mokslinių tyrimų srityje – ne tik klinikinių tyrimų, bet ir mokslinių tyrimų klausimais, įskaitant pažangą genomikos srityje.“

Prof. H. Dollfus nekantraudama laukia kito Europos referencijos centrų tinklų plėtojimo etapo. *„Mano vizijoje – sklandus, darnus ir produktyvus visų Europos referencijos centrų tinklų aktyvios veiklos plėtojimo etapas, kartu įgyvendinant mūsų misiją teikti sveikatos priežiūros paslaugas kiekvienam retąja liga sergančiam pacientui ES.“*



Nepaplitusių ir retų širdies ligų ERCT (ERN GUARD-Heart)



Retosiomis širdies ligomis žmogus gali susirgti bet kuriame gyvenimo etape ir paprastai dauguma jų – tai genetiniai (paveldimi) sutrikimai arba tokie sutrikimai, kurie išsivysto embrionozės metu (įgimti širdies defektai). Šioms ligoms būdingi labai įvairūs simptomai ir požymiai, kurie skiriasi ne tik kiekvienos ligos, bet ir kiekvieno paciento atveju. Dauguma šių širdies ligų lemia išskirtinį imlumą staigiai mirčiai jauname amžiuje ir gali pasireikšti kitais atžvilgiais sveikiems žmonėms.

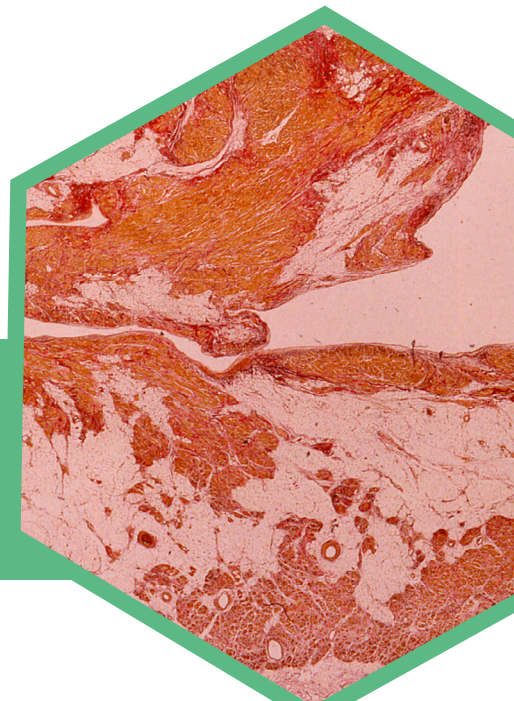
„ERN GUARD-Heart“ išskyrė penkias temines sritis: suaugusiųjų ir vaikų šeiminės su širdies elektrine veikla susijusios ligos; šeiminė suaugusiųjų ir vaikų kardiomiopatija; specifiniai vaikų širdies elektroфизиologiniai sutrikimai; įgimti širdies defektai ir kitos retosios širdies ligos. Šios temos atitinka Tarptautinę ligų klasifikaciją (TLK-10) ir ORPHANET klasifikaciją; joms taikomos Europos kardiologų draugijos (ESC) klinikinės gairės.

Tinklo veiklos tikslas – stiprinti praktinės patirties ir išteklių koordinavimą, kad būtų paprasčiau sutelkti įvairių sričių žinias, kurios vėliau susistemintos ir išplatintos visuomenei.

Sveikatos priežiūros paslaugos teikiamos per bendrą e. sveikatos platformą, kurioje pacientams užtikrinama daugiau galimybių susipažinti su praktine patirtimi ir konsultuotis su sveikatos priežiūros specialistais iš visos Europos. Skatinant glaudesnę ekspertų bendradarbiavimą, įgyjama naujų mokslinių žinių ir jomis dalijamasi siekiant padėti kurti naujas diagnostikos ir gydymo procedūras ir nustatyti naujas retąsias širdies ligas.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Arthur A. M. Wilde
Amsterdamo universiteto
medicinos centras, Amsterdamas
(Nyderlandai)



Apsigimimų ir retų formų nervų sistemos vystymosi sutrikimų sukeltos negalios ERCT (ERN ITHACA)

ERN ITHACA (intelektinė negalia, nuotolinės sveikatos paslaugos, autizmas ir įgimtos ydos, angl. Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies) veikla atspindi nesibaigiančias diagnostines procedūras, kurias patiria labai daug vystymosi sutrikimų turinčių pacientų. Tinklas vienija daugiau kaip 70 ES universitetinių ligoninių klinikinės genetikos skyrių, įskaitant retųjų nervų sistemos vystymosi sutrikimų (daugiausia intelekto negalios ir autizmo spektro sutrikimų) ir retųjų įgimtų ydų ekspertus.

ERN ITHACA veikla apima šių vystymosi anomalijų klinikinę ir biologinę/genetinę diagnostiką, taip pat kelių sričių specialistų teikiamų priežiūros ir gydymo paslaugų koordinavimą, prenatalinę diagnostiką bei vaisiaus patologiją.

Retosios vystymosi anomalijos nustatomos daugeliui vaikų ir suaugusiųjų, pavyzdžiui, intelekto negalia diagnozuojama maždaug dviem procentams naujagimių, bent vienam procentui – autizmo spektro sutrikimas (su intelekto negalia arba be jos). Maždaug pusei pacientų, kuriems diagnozuojama intelekto negalia, ir daugiau kaip vienam iš dešimties pacientų, kuriems diagnozuojamas autizmo spektro sutrikimas, nustatomas monogeninis arba chromosomų sutrikimas. Įgimtos ydos nustatomos vienam iš 40 kūdikių; neretai tai yra vienas iš sudėtingų sindromų, kurie taip pat pasireiškia nervų sistemos vystymosi sutrikimais, elementų. Aprašyta daugiau kaip 5 000 retųjų sindromų.

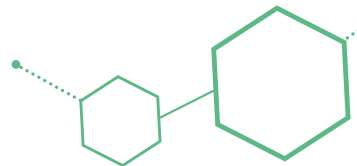
ERN ITHACA vienija medicinos ekspertus ir ePAG atstovus ir bendrai teikia paramą atliekant klinikinius tyrimus, tariasi dėl geriausios patirties ir renkia atitinkamas gaires, taip pat gerina ankstyvąją diagnostiką ir pacientų sveikatos priežiūrą bei gydymą. Tinklas taip pat sukūrė Tarptautinės intelekto negalios ir vystymosi anomalijų bibliotekos (ILIAD) pacientų registrą.

Tinklas plėtoja telemedicinos ir nuotolinių ekspertų konsultacijų paslaugas, siekdamas sudaryti sąlygas siuntimą išrašantiems gydytojams ir tyrėjams iš visos ES pasitarti su savo kolegomis, taip pat kuria mokymo ir e. mokymosi priemones sveikatos priežiūros specialistams, nespecialistams ir ePAG.



TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Alain Verloes
Université de Paris & Assistance
Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Universitaire Robert-Debré,
Paryžius (Prancūzija)



Paveldimų metabolinių sutrikimų ERCT (MetabERN)

Atskiros retosios paveldimos metabolinės ligos, kurių yra daugiau kaip 1 400, yra retos, bet vertinant bendrai, jos diagnozuojamos dažnai. Daugelis metabolinių ligų turi sunkių (kartais gyvybei pavojingų) pasekmių pacientams. Šios ligos apima visų organų sutrikimus, gali pasireikšti bet kokio amžiaus žmogui, todėl sprendžiant su jomis susijusius klausimus, būtinas įvairių sričių specialistų bendradarbiavimas.

Ankstyva diagnostika gali padėti pasiekti geresnių gydymo rezultatų, tačiau šiuo metu Europoje į naujų atrankinės patikros programas įtraukti tik penki procentai žinomų paveldimų metabolinių ligų, be to, būtina suderinti nacionalines programas. Daugelio paveldimų metabolinių ligų atveju trūksta žinių apie jų natūralią eigą, taip pat apie gydymo priemonių veiksmingumą ir saugumą, o ilgalaikės tolesnės stebėsenos duomenys neišsamūs.

MetabERN siekia gerinti žmonių, sergančių šiais labai nevienalytei grupei priskiriamomis ligomis, gyvenimo kokybę, šias ligas suskirstydamas į septynias pagrindines kategorijas. Šis tinklas – tai plačiausias, visus metabolizmo aspektus apimantis, į pacientus orientuotas visos Europos tinklas, kurio tikslas – pertvarkyti pacientų, sergančių paveldimomis metabolinėmis ligomis, sveikatos priežiūrą Europoje.

MetabERN naudojami klinikinės pacientų priežiūros sistema (CPMS) kaip kreipimosi platforma klinikinį sprendimų priėmimo ir aiškinamųjų mokslinių tyrimų programų dėl įvairių paveldimų metabolinių ligų skatinimo klausimais. Naudojdamasis visapusiškai veikiančiu jungtiniu Europos paveldimų metabolinių ligų registru (U-IMD), kuris sukurtas gavus ES Vartotojų, sveikatos, žemės ūkio ir maisto programų vykdomosios įstaigos (CHAFEA) dotaciją, MetabERN veiksmingai rengia duomenis apie pacientus mokslinių tyrimų tikslais. Tai suteikia galimybę išsamiai įvertinti natūralią paveldimų metabolinių ligų eigą, taip pat tirti kitus mokslinių tyrimų lygmens klausimus, pvz., atlikti paveldimomis metabolinėmis ligomis sergantiems pacientams taikytų prevencinių ir gydomųjų intervencijų perspektyvinę analizę. Be to, U-IMD yra pirmasis stebimasis neintervencinis pacientų registras, apimantis visas daugiau kaip 1 400 paveldimų metabolinių ligų.



TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Maurizio Scarpa
Udinės universitetinė ligoninė,
Udinė (Italija)

Nacionalinė retųjų ligų politika

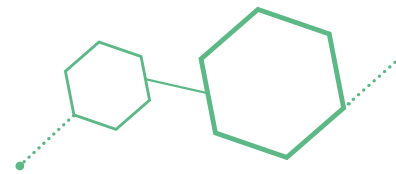
ES valstybėms narėms tenka pagrindinė atsakomybė už sveikatos priežiūros ir medicininės priežiūros paslaugų organizavimą ir teikimą savo šalyse. ES sveikatos politika siekiama papildyti nacionalinę politiką, užtikrinti sveikatos apsaugą visose ES politikos srityse ir kurti Europos sveikatos sąjungą.

2009 m. Europos sveikatos ministrų taryba rekomendavo valstybėms narėms parengti ir įgyvendinti planus arba strategijas retosiomis ligomis sergantiems pacientams remti. Šie planai turėtų būti parengti taip, kad pagal juos būtų galima:

- planuoti ir sisteminti su retosiomis ligomis susijusius veiksmus nacionalinėse sveikatos ir socialinės priežiūros sistemose;
- integruoti vietos, regioninio ir nacionalinio lygmens iniciatyvas į planus ar strategijas, kad būtų užtikrintas visapusiškas požiūris;
- apibrėžti prioritetinius veiksmus, nustatant jų tikslus ir tolesnių veiksmų mechanizmus.

Pagal 2021–2027 m. programą „ES – sveikatos labui“ numatytas projektų finansavimas, kuriuo siekiama padėti valstybėms narėms įgyvendinti savo nacionalinius sveikatos planus pagal Europos sveikatos sąjungos viziją. Iki 2022 m. nacionalinius sveikatos planus retųjų ligų srityje patvirtino 23 valstybės narės (taip pat Šveicarija ir Norvegija).





Vaikų vėžio (kraujo vėžio) ERCT (ERN PaedCan)

Vaikų vėžys yra reta liga ir jis gali būti kelių porūšių. Kasmet Europoje vėžys diagnozuojamas 35 000 vaikų ir jaunuolių; 6 000 vėžiu sergančių vaikų miršta – tai yra daugiausia vyresnių nei vienerių metų vaikų gyvybių nusinešanti liga. Šiandien Europoje gyvena daugiau kaip pusė milijono vaikystėje vėžiu sirgusių asmenų, iš kurių du trečdaliai dėl savo ligos patiria ilgalaikių sveikatos ir psichosocialinių problemų.

Pastaraisiais dešimtmečiais vidutinė tokių pacientų išgyvenimo trukmė pailgėjo – kai kurių ligų atvejų padaryta labai didelė pažanga, o kitų atveju gydymo rezultatai tebėra labai prasti. Dideli išgyvenimo trukmės skirtumai (Rytų Europoje vaikų vėžio gydymo rezultatai yra prastesni) yra nemenkas iššūkis.

„ERN PaedCan“ siekia didinti vėžiu sergančių vaikų ir paauglių, kurių ligai gydyti būtinos specialios žinios ir priemonės, kurių dėl mažo atvejų skaičiaus ir nepakankamų išteklių nėra daug, galimybes naudotis aukštos kokybės sveikatos priežiūros paslaugomis. Jo veikla grindžiama ankstesniais ES finansuotais projektais ENCCA, „PanCare“ ir „ExPO-r-Net“.

Tarp šio tinklo narių – stiprus sąveikus vaikų ligoninių ir skyrių, kurių specializacija – vėžiu sergančių vaikų ir paauglių priežiūra, tinklas. Kartu su Europos vaikų onkologijos draugija (SIOPE) parengti Europos standartinės klinikinės praktikos (ESCP) rekomendaciniai protokolai, kurie yra bendri priešoperacinio gydymo (angl. upfront treatments) visų pagrindinių

rūšių vaikų vėžio gydymo atveju pagrindai, o virtualioje vaikų onkologijos navikų ekspertų taryboje, siekiant pasidalyti praktine patirtimi ir pasikonsultuoti, naudojamosi e. sveikatos priemonėmis. Švietimas ir mokymas skatinami rengiant internetinius seminarus, susitikimus ir mainų programas.

„ERN PaedCan“ siekia užtikrinti visoje Europoje vienodus vaikų vėžio gydymo rezultatus ir padėti įgyvendinti SIOPE strateginį planą, kuris tvirtai remiamas vykdant programos „Europos horizontas“ kovos su vėžiu misiją, įgyvendinant Europos kovos su vėžiu planą ir vadovaujantis ES vaistų strategija.

Tinklo veiklos tikslas – didinti vėžiu sergančių vaikų išgyvenamumą ir gerinti jų gyvenimo kokybę skatinant bendradarbiavimą, mokslinius tyrimus ir mokymą, siekiant galutinio tikslo – ES valstybėse narėse sumažinti esamą nelygybę vėžiu sergančių vaikų išgyvenamumo ir sveikatos priežiūros sektoriaus pajėgumų srityse.

TINKLO KOORDINATORĖ

Profesorė dr. Ruth Ladenstein
St. Anna Kinderspital & St. Anna
Kinderkrebsforschung, Austrija



Kepenų ligų ERCT (ERN RARE-LIVER)

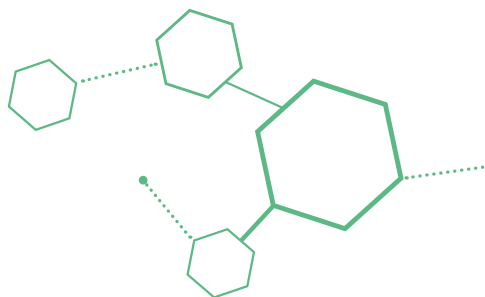
Retosios kepenų ligos gali sukelti progresuojančius kepenų pažeidimus, dėl kurių vystosi kepenų fibrozė ir cirozė. Cirozės komplikacijos gali baigtis paciento mirtimi, ir daugeliu atvejų vienintelis veiksmingas gydymo būdas yra kepenų persodinimas. Nuovargis, pruritas sergant cholestazinėmis ligomis ir skausmas bei pilvo išsipūtimas sergant cistinėmis ligomis labai neigiamai veikia pacientų gyvenimo kokybę.

Retosiomis kepenų ligomis sergančių vaikų būklę dar labiau pablogina pavėluotas ligos diagnozavimas, sulėtėjęs augimas ir vystymasis, taip pat sunkumai, susiję su sveikatos priežiūra pereinamuju paauglystės laikotarpiu.

ERN RARE-LIVER sprendžia su trimis – autoimuninių kepenų ligų, metabolinių, tulžies latakų atrezijos ir susijusių kepenų ligų bei struktūrinių kepenų ligų – grupėmis susijusius klausimus. Pirmą kartą kepenų ligų istorijoje tinklas į vieną visumą sujungia suaugusiųjų ir vaikų sveikatos priežiūros paslaugas, daugiausia dėmesio skirdamas pereinamojo laikotarpio pacientų poreikiams ir ligos pasekmėms šeimoms, kuriose nustatyta genetinė diagnozė.

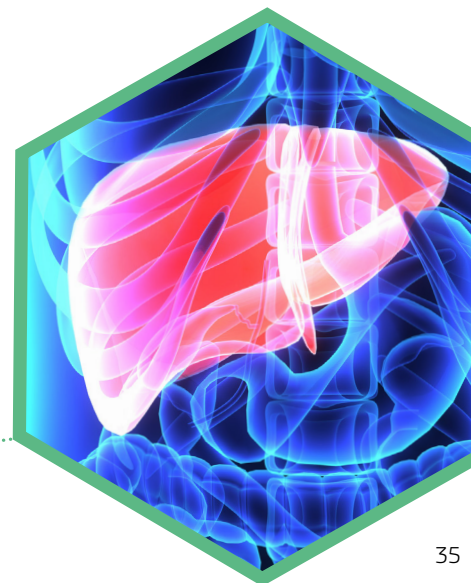
Vienas iš prioritetų – nuolat atnaujinamos gairės. Sveikatos priežiūros gairės, paremtos standartizuotais pagrindiniais diagnostiniais ir prognostiniais tyrimais, įgyvendinamos bendradarbiaujant su Europos kepenų tyrimų asociacija (EASL) ir Europos vaikų gastroenterologijos, hepatologijos ir mitybos draugija (ESPGHAN).

ERN RARE-LIVER veiklos tikslas – spręsti dideles problemas, susijusias su gydytojų informuotumu apie retuosius kepenų sutrikimus ir vienodomis galimybėmis naudotis sparčiai besikeičiančiais galimais gydymo būdais.

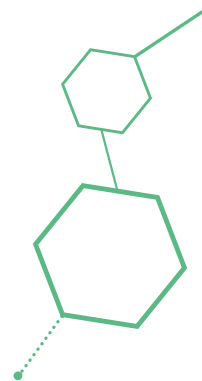


TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Ansgar W. Lohse
Universitätsklinikum Hamburg -
Eppendorf, Vokietija



Jungiamojo audinio ir raumenų ir skeleto sistemos ligų ERCT (ERN ReCONNET)



Retosios jungiamojo audinio ir raumenų ir kaulų sistemos ligos apima įvairias ligas ir sindromus, kurie daro didelį poveikį paciento gerovei. Tai yra paveldimi sutrikimai; sisteminės autoimuninės ligos, kaip antai sisteminė sklerozė; mišrios jungiamojo audinio ligos; uždegiminės idiopatinės miopatijos; nediferencijuojamos jungiamojo audinio ligos ir antifosfolipidinis sindromas.

ERN ReCONNET kuria aukštos kokybės, novatoriškų, tvarių ir teisingų priežiūros ir praktikos standartų diegimo sistemą, kuri suteiks Europos pacientams, sergantiems retosiomis jungiamojo audinio ligomis, daugiau galimybių naudotis sveikatos priežiūros paslaugomis.

Bendradarbiaujant tikriesiems nariams, ePAG atstovams ir susijusiems partneriams, ERN ReCONNET parengė keletą specialistų recenzuotų leidinių, įskaitant naujausias klinikinės praktikos gaires, taip pat leidinius dėl nepatenkintų poreikių pacientų mokymo srityje, dėl pacientų priežiūros planų optimizavimo ir dėl COVID-19 poveikio retosioms jungiamojo audinio ligoms. Tinklas taip pat parengė organizacinių modelių, susijusių su retosiomis ligomis sergančių pacientų priežiūros planais, kūrimo metodiką, sukūrė Europos registrų infrastruktūrą, skirtą retųjų jungiamojo audinio ligų duomenims suderinti, siekiant į vieną visumą sujungti visus Europoje veikiančius ir naujai sukurtus retųjų jungiamojo audinio ligų duomenų registrus, organizavo internetinius

seminarus sveikatos priežiūros specialistams ir pacientams ERN ReCONNET kompetencijai priskiriamomis temomis ir parengė nespecialistams skirtas klinikinės praktikos gairių versijas.

Pacientų atstovai aktyviai dalyvauja visoje ERN ReCONNET veikloje ir atlieka svarbų vaidmenį rengiant ir peržiūrint leidinius, teikia esminę informaciją apie pacientų poreikius siekiant tobulinti pacientų priežiūros planus ir padeda gilinti žinias apie ligas ir jas geriau kontroliuoti. Jie dalyvauja internetiniuose seminaruose ir kaip visateisiai dalyviai, ir kaip klausytojai, rengia nespecialistams skirtas leidinių versijas, padeda atlikti naujų narių vertinimo procedūras ir dalyvauja valdyme.

Glaudus įvairių tinklo veikloje dalyvaujančių suinteresuotųjų subjektų bendradarbiavimas yra vienas iš pagrindinių ERN ReCONNET pridėtinės vertės aspektų, dėl kurių toliau gerės retosiomis jungiamojo audinio ligomis sergančių asmenų gyvenimas.

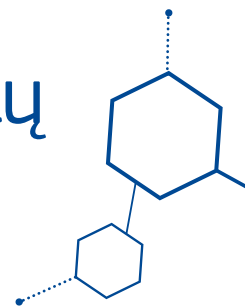


TINKLO KOORDINATORĖ

Profesorė Marta Mosca

*Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Italija*

Dėmesys pacientų gydymo rezultatų gerinimui. Pacientų organizacijų vaidmuo



Europos referencijos centrų tinklams svarbiausi pacientai. Pacientų organizacijos, ypač EURORDIS – į pacientų interesus orientuotas nevyriausybinių organizacijų aljansas, kurį sudaro 984 retosiomis ligomis sergančių pacientų organizacijos 74 šalyse, jau daugiau kaip dešimtmetį aktyviai dalyvauja plėtojant šiuos tinklus. Kartu jos padeda užtikrinti, kad Europos referencijos centrų tinklai pirmenybę teiktų klinikinės kompetencijos didinimui ir pacientų gydymo rezultatų gerinimui, kartu užtikrinant vienodas galimybes naudotis kokybiškais sveikatos priežiūros paslaugomis visoje Europoje.

„Mes matėme, kaip ši idėja gimė Sveikatos paslaugų ir medicininės priežiūros aukšto lygio darbo grupėje, kurios dėka Europos referencijos centrų tinklai buvo įtvirtinti Tarptautinių sveikatos priežiūros paslaugų direktyvos nuostatose“, – sako už ERCT ir sveikatos priežiūros klausimus organizacijoje EURORDIS atsakinga direktorė Inés Hernando. „Kartu su valstybėmis narėmis ir Europos Komisija nuėjome ilgą kelią – nuo koncepcijos sukūrimo ir įtvirtinimo teisės aktuose, klinikinių vadovų sutelkimo ir sugrupavimo, iki 24 Europos referencijos centrų tinklų, sugrupuotų pagal terapines sritis, veiklos pradžios; dabar remiame jų įgyvendinimą glaudžiai bendradarbiaudami su pacientų interesų gynėjais ir klinikiniais vadovais, dalyvaujančiais šių tinklų veikloje.“

Kaip svarbus partneris, puoselėjantis Europos referencijos centrų tinklų koncepciją, EURORDIS toliau bendradarbiauja su retosiomis ligomis sergančių pacientų bendruomene, klinikiniais vadovais ir Europos referencijos centrų tinklų projektų valdymo grupėmis, siekdamas užtikrinti, kad pacientai reguliariai ir sistemingai dalyvautų Europos referencijos centrų tinklų veikloje ir valdyme. Europos referencijos centrų tinklų klinikiniai vadovai ir pacientų interesų gynėjai laipsniškai kuria bendro vadovavimo kultūrą ir mokosi, kaip geriausiai bendradarbiauti siekiant užtikrinti, kad Europos referencijos centrų tinklai padėtų gerinti retosiomis ligomis sergančių žmonių gyvenimą.

„Šiuo metu daugelio retųjų ligų atveju nėra jokių gydymo priemonių“, – aiškina A. Hernando. „Tačiau dėl mokymosi kultūros, kurią pradėjo kurti Europos referencijos centrų tinklai, jie po truputį transformuojami į inovacijų centrus. Apibrėždami konkrečių ligų gydymo rezultatus, kuriuos galima sistemingai išmatuoti ir kurių duomenimis galima dalytis įvairiuose ekspertų centruose ir šalyse, Europos referencijos centrų tinklai atvers galimybes gerinti medicininių ar chirurginių intervencijų kokybę ir patvirtinti optimalias priemones.“

Tikimasi, kad dėl Europos referencijos centrų tinklų veiklos retųjų ligų bendruomenė nebus izoliuota, didės visų Europos šalių ekspertų

matomumas, taip pat bus papildyti nacionalinių sveikatos priežiūros sistemų pajėgumai, kurių reikia ligoms diagnozuoti, pacientams gydyti ir jų priežiūrai užtikrinti. *„Kad šie procesai vyktų dideliu mastu, turi būti numatytos aiškios ir skaidrios kreipimosi procedūros. Valstybės narės turi nustatyti mechanizmus ir procesus, kuriuos taikant būtų paprasčiau įsisavinti ir taikyti Europos referencijos centrų tinklų sukauptas žinias, pavyzdžiui, rengiant retosiomis ligomis sergančių pacientų priežiūros planus“, – sako ji.*

Pacientai labai tikisi, kad Europos referencijos centrų tinklų veikla turės realų poveikį jų gyvenimui: *„Sudėtingų atvejų aptarimas, taip pat dalijimasis patirtimi ir praktine patirtimi Europos referencijos centrų tinkluose yra svarbus pirmas žingsnis, bet šalis turėtų veiksmingiau ir dažniau naudotis šių tinklų kuriamomis ir saugomomis žiniomis, kad pagerintų 30 mln. retosiomis ligomis sergančių Europos gyventojų gyvenimą“, – priduria A. Hernando. Šiame etape svarbų vaidmenį atlieka valstybės narės. „Dabar metas padėti plėtoti ir remti tinklus, atsižvelgiant į jų užmojus, taip pat integruoti juos į nacionalines sveikatos priežiūros sistemas, kad kuo daugiau pacientų būtų galima užtikrinti ilgesnę išgyvenimo trukmę ir geresnę gyvenimo kokybę.“*

Imunodeficitas, autouždegiminių ir autoimuninių ligų ERCT (ERN RITA)

ERN RITA vienija pirmaujančius Europos centrus, turinčius praktinės patirties retųjų imunologinių sutrikimų diagnozavimo ir gydymo srityje. Tai gali būti gyvybei pavojingos ligos, kuriomis sergantiems asmenims būtina kelių sričių specialistų priežiūra atliekant kompleksinį diagnostinį vertinimą ir taikant itin specializuotas gydymo priemones. Tinklas šias ligas yra suskirstęs į keturias potemes arba darbo kryptis, t. y. pirminis imunodeficitas, autoimuniniai sutrikimai, vaikų reumatologiniai sutrikimai ir autouždegiminiai sutrikimai.

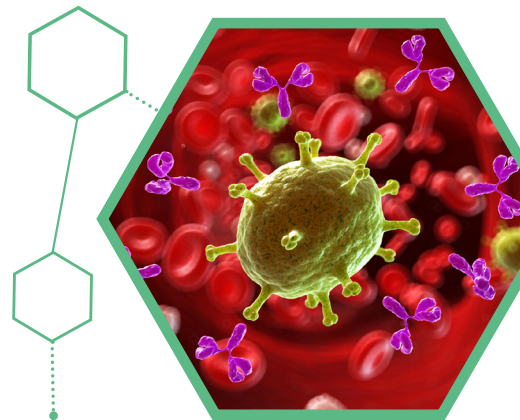
Sparčiai atrandami ir pradkami naudoti imunologiniai gydymo būdai. Daugivalentė imunoglobulinų terapija iš esmės pakeitė pacientų, kuriems trūksta antikūnų, prognozes; gydymas specifiniais anticitokiniais radikaliai pakeitė pacientų, sergančių retosiomis autoimuninėmis ir autouždegiminėmis ligomis, gyvenimą, o kamieninių ląstelių ir genų terapija pagrįsta terapija, kuri iš pradžių buvo skirta pirminiam imunodeficitui gydyti, dabar taikoma gydant visas ligas, kurias apima šio tinklo veikla.

Tinklas remiasi esamų Europos mokslo draugijų, kurios kūrė pacientų registrus, rengė kliniškes gaires, plėtojo bendradarbiavimą mokslinių tyrimų srityje, vykde šviečiamąją veiklą ir plėtojo ryšius su pacientų organizacijomis visose keturiose ligų srityse, atliktu darbu.

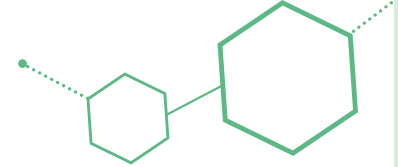
„ERN RITA“ siekia sumažinti nelygybę sveikatos priežiūros srityje, su kuria susiduria pacientai, norintys pasinaudoti diagnostinių tyrimų paslaugomis ir naujoviškais gydymo būdais, pvz., biologine terapija, pakaitine imunoglobulinų ir ląstelių terapija, pvz., kamieninių ląstelių transplantacija. Tinklas siekia susieti jau esamus registrus; parengti visoje Europoje taikomas kliniškes gaires; įsteigti genetikų darbo grupę naujos kartos sekos nustatymo technologijų kokybei kontroliuoti; susitarti dėl bendros farmakologinio budrumo priemonės šioms retosioms ligoms stebėti; suburti darbo grupę, kuri būtų atsakinga už tinkamą imuninės sistemos sukeltų ligų biologinių gydymo priemonių naudojimą ir stebėjimą; sutelkti ir tobulinti pacientų gydymo kamieninėmis ląstelėmis priemones; skatinti pacientų asociacijų bendradarbiavimą ir sutelkti visų keturių sričių vaikų ir suaugusiųjų ligų specialistus.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Nico Martinus Wulffraat
*Utrechto universiteto medicinos
centras, Nyderlandai*



Vaikų transplantacijos ERCT (ERN TransplantChild)



Vaikų transplantacija apima tiek solidinių organų persodinimą, tiek kamieninių kraujodaros ląstelių persodinimą (HSCT) ir yra vienintelis kelių retųjų ligų gydymo būdas. Optimaliai paciento priežiūrai po transplantacijos užtikrinti būtinos suderintos kelių sričių specialistų pastangos. Po transplantacijos pacientams sukeliama lėtinė imunosupresija, kad būtų išvengta transplantato atmetimo, todėl, siekiant pailginti vaikų gyvenimo trukmę ir užtikrinti geresnę jų gyvenimo kokybę, būtina stebėti, ar jiems nesivysto su transplantacija susijusios komplikacijos.

ERN TransplantChild subūre vaikų transplantacijos ir priežiūros po transplantacijos ekspertus, siekdamas gerinti vaikų gydymo rezultatus ir pasekmes jų šeimos nariams. Tinklo veiklos tikslas – sutrumpinti pacientų ligoninėje praleidžiamą laiką ir rečiau taikyti kompleksinius ilgalaikius gydymo būdus, taip pat gerinti psichologinės pagalbos paslaugas, teikiamas vaikams pereinant į pilnametystę.

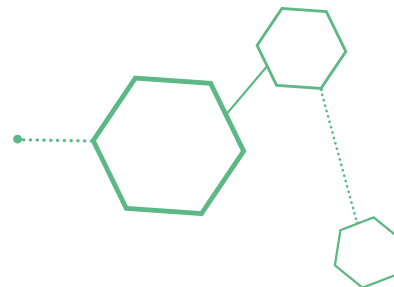
Tinklas siekia, kad pacientai galėtų naudotis naujausiais metodais ir medicinos, farmakologijos ir terapijos srityse padaryta pažanga, taip pat siekia sudaryti sąlygas skleisti suderintas klinikinės praktikos gaires ir plėtoti individualizuotas su vaikų transplantacija susijusias medicinines paslaugas.

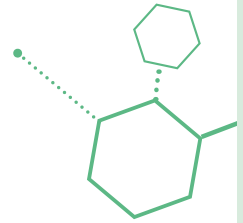
ERN TransplantChild siekia, kad atliekant transplantaciją reikėtų įdėti mažiau pastangų, pvz., nereikėtų atlikti retransplantacijos ar taikyti farmakologinio gydymo, taip pat derina su vaikų transplantacija susijusią priežiūrą, kad būtų kuo labiau sumažinta komplikacijų po transplantacijos rizika. Kartu geriausi Europos vaikų transplantacijos srities ekspertai dirba, kad sumažintų vaikų mirtingumą ir sergamumą, susijusį su vaikų transplantacija.



TINKLO KOORDINATORĖ

Dr. Paloma Jara Vega
Hospital Universitario La Paz,
Madridas (Ispanija)





Daugiasisteminių kraujagyslių ligų ERCT (VASCERN)

Prie retųjų daugiasisteminių kraujagyslių ligų priskiriami sutrikimai, dėl kurių pažeidžiamos visų rūšių kraujagyslės ir kurie turi pasekmių kelioms organizmo sistemoms, dėl kurių pacientui būtina kompleksinė priežiūra. VASCERN sudarytas iš šešių retųjų ligų darbo grupių – paveldimos hemoraginės telangiektazijos (HHT-WG); paveldimų torakalinės aortos ligų (HTAD-WG); vidutinio dydžio arterijų ligų (kraujagyslių Ehlerso-Danloso sindromo) (MSA-WG); vaikų ir pirminės limfedemos (PPL-WG); kraujagyslių anomalijų (VASCA-WG) ir neurovaskulinių ligų (NEUROVASC-WG) darbo grupių. Be to, įsteigta keletas teminių darbo grupių, kurios sprendžia komunikacijos, registrų, etikos ir su nėštumu susijusius klausimus. Specialioji ePAG suteikia galimybę pacientų interesų gynėjams dalyvauti visoje VASCERN veikloje.

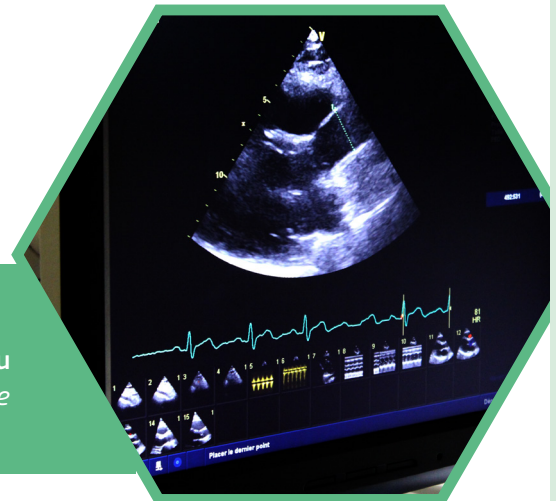
VASCERN veiklos tikslai – tinklų kūrimas, dalijimasis praktine patirtimi ir jos sklaida; skatinimas vadovautis geriausios patirtimi, gairėmis ir klinikiniais gydymo rezultatais; pacientų įgalinimas ir žinių gilinimas atliekant klinikinius ir fundamentinius tyrimus.

VASCERN veikloje dalyvaujantys sveikatos priežiūros specialistai jau parengė mokomąją medžiagą, pvz., internetinius seminarus ir vaizdo siužetų „Pills of knowledge“ (liet. Žinių piliulės) seriją, kurią internete gali peržiūrėti tiek gydytojai, tiek pacientai. Tinklas paskelbė bendru sutarimu priimtus pareiškimus ir klinikių sprendimų priėmimo priemones, įskaitant pacientų priežiūros planus, taip pat informacijos suvestines „Dos and Don'ts“ (liet. Ką daryti ir ko nedaryti), siekdamas pateikti rekomendacijas dėl tinkamo retųjų ligų diagnozavimo ir jomis sergančių pacientų priežiūros. Skaitmeninės e. sveikatos paslaugos,

kaip antai VASCERN mobilioji programėlė, sukurtos bendradarbiaujant su visais ePAG priklausančiais ekspertų centrais ir pacientų organizacijomis. Šiuo metu organizuojami institucijų tinklo narių mainai, o tinklas toliau dalijasi žiniomis tiek su nariais, tiek su ERCT nepriklausančiais sveikatos priežiūros specialistais.

TINKLO KOORDINATORIUS

Profesorius Guillaume Jondeau
Assistance Publique-Hôpitaux de
Paris, Hôpital Bichat, Prancūzija



Europos referencijos centrų tinklų sąrašas

Endo-ERN	Endokrininių susirgimų ERCT (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	Inkstų ligų ERCT (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	Kaulų sutrikimų ERCT (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	Veido kaukolės anomalijų ir ausų, nosies ir gerklės (ANG) sutrikimų ERCT (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	Retų ir sudėtingų formų epilepsijos ERCT (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	Suaugusiųjų vėžio (solidinių navikų) ERCT (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	Kraujo ligų ERCT (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	Urorektogenitalinių ligų ir sutrikimų ERCT (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	Neuromuskulinių ligų ERCT (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	Akių ligų ERCT (ERN EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	Genetinių auglių atsiradimo rizikos sindromų ERCT (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	Širdies ligų ERCT (ERN GUARD-HEART)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	Paveldėtų ir įgimtų (virškinimo ir virškinamojo trakto) anomalijų ERCT (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	Apsigimimų ir retų formų nervų sistemos vystymosi sutrikimų sukeltos negalios ERCT (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	Kvėpavimo takų ligų ERCT (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	Vaikų vėžio (kraujo vėžio) ERCT (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	Kepenų ligų ERCT (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	Jungiamojo audinio ir raumenų ir skeleto sistemos ligų ERCT (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	Imunodeficitų, autoždegiminių ir autoimuninių ligų ERCT (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	Retųjų neurologinių ligų ERCT (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	Odos sutrikimų ERCT (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	Vaikų transplantacijos ERCT (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	Paveldimų metabolinių sutrikimų ERCT (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	Daugiasistemių kraujagyslių ligų ERCT (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu



KAIP SUSISIEKTI SU ES

Asmeniškai

Visoje Europos Sąjungoje yra šimtai Europe Direct informacijos centrų. Artimiausio centro adresą rasite svetainėje https://europa.eu/european-union/contact_lt

Telefonu arba el. paštu

Europe Direct tarnyba atsakys į jūsų klausimus apie Europos Sąjungą. Su šia tarnyba galite susisiekti:

- nemokamu numeriu: 00 800 6 7 8 9 10 11 (kai kurie operatoriai už šiuos skambučius gali imti mokesť),
- šiuo standartiniu numeriu: +32 22999696 arba
- elektroniniu paštu svetainėje https://europa.eu/european-union/contact_lt

KAIP RASTI INFORMACIJOS APIE ES

Internetas

Informacijos apie Europos Sąjungą visomis oficialiosiomis ES kalbomis galima rasti svetainėje Europa (https://europa.eu/european-union/index_lt).

ES leidiniai

Nemokamų ir mokamų ES leidinių galite atsisiųsti arba užsisakyti <https://op.europa.eu/lt/publications>. Jeigu jums reikia daugiau nemokamų leidinių egzempliorių, kreipkitės į Europe Direct arba į vietos informacijos centrą (žr. https://europa.eu/european-union/contact_lt).

ES teisė ir susiję dokumentai

Norėdami susipažinti su ES teisine informacija, įskaitant visus ES teisės aktus nuo 1951 m. visomis oficialiosiomis kalbomis, apsilankykite svetainėje EUR-Lex (<https://eur-lex.europa.eu>).

ES atvirieji duomenys

ES atvirųjų duomenų portale (<https://data.europa.eu/euodp/lt>) galima susipažinti su ES duomenų rinkiniais. Duomenis galima nemokamai parsisiųsti ir pakartotinai naudoti tiek komerciniais, tiek nekomerciniais tikslais.

Kasmet retosios ligos diagnozuojamos pusei milijono Europos gyventojų. Nė viena šalis negali viena įveikti šio iššūkio.

Europos referencijos centrų tinklai – tai virtualūs tinklai, vienijantys ekspertus iš visos ES ir EEE.

Kartu jie kovoja su retosiomis, mažai paplitusiomis ir sudėtingomis ligomis, gerindami jų diagnostiką ir didindami galimybes naudotis specializuotos priežiūros paslaugomis.

Share. Care. Cure.

Daugiau informacijos apie Europos referencijos centrų tinklus



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



■ Europos Sąjungos
leidinių biuras