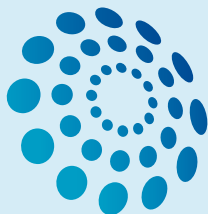




Eiropas
Komisija



European Reference Networks



Darbs ar pacientiem
ar retām, maz izplatītām
un sarežģītām slimībām
Share.Care.Cure.

Šis dokuments neatspoguļo Eiropas Komisijas oficiālo nostāju.

Luksemburga: Eiropas Savienības Publikāciju birojs, 2023

© Eiropas Savienība, 2023



Eiropas Komisijas dokumentu atkalizmantošanas politiku īsteno, pamatojoties uz Komisijas Lēmumu 2011/833/ES (2011. gada 12. decembris) par Komisijas dokumentu atkalizmantošanu (OV L 330, 14.12.2011., 39. lpp.). Ja vien nav norādīts citādi, šo dokumentu atkalizmantot atļauts ar Creative Commons Attribution 4.0 International (CC-BY 4.0) licenci (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Tas nozīmē, ka ir atļauta atkalizmantošana ar pienācīgu atsaukšanos uz dokumentu un norādēm uz grozījumiem.

Tādu elementu izmantošanai vai reproducēšanai, kuri nepieder Eiropas Savienībai, var būt jāsaņem atļauja tieši no attiecīgajiem tiesību turētājiem. Eiropas Savienībai nav autortiesību uz šādiem elementiem:

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 978-92-68-08739-8	doi:10.2875/414352	EW-05-23-391-LV-C
PDF	ISBN 978-92-68-08733-6	doi:10.2875/227	EW-05-23-391-LV-N



European Reference Networks



Darbs ar pacientiem
ar retām, maz izplatītām
un sarežģītām slimībām
Share.Care.Cure.

ES atbalsta reto slimību pacientus, nesot viņiem palīdzību, cerību un gaišāku nākotni

Sandra Gallina

SANTE ĢD ģenerāldirektore

Reto slimību ietekme kopumā ir milzīga — tiek lēsts, ka tās skar 3,5 % līdz 5,9 % pasaules iedzīvotāju, un Eiropas Savienībā vien ar kādu no vairāk nekā 6000 atšķirīgajām retajām slimībām slimo līdz pat 36 miljoniem cilvēku. Tomēr katras atsevišķās retās slimības izplatība ir zema. Eiropas Savienībā reta slimība ir definēta kā tāda, kas skar mazāk nekā 5 no 10,000 cilvēku.

Reta slimība var nozīmēt, ka jūsu slimību ārsts vai cits veselības aprūpes speciālists nespēj atpazīt. Tas var nozīmēt, ka simptomi tiek nepareizi diagnosticēti, dažkārt gadiem ilgi, kamēr jūs ciešat un vērojat, ka stāvoklis pasliktinās. Reta slimība bieži vien nozīmē, ka cilvēks nezina, kas ar viņu nav kārtībā vai ko darīt, lai mazinātu sāpes un diskomfortu. Pastāvīgu vilšanos un vientulību. Sajūta var būt bezcerīga.

ES atbalsta reto slimību pacientus un sniedz ES pievienoto vērtību, apvienojot mūsu resursus, daloties ar zināšanām un strādājot kopā.

Mēs pirmkārt vēlamies pacientiem palīdzēt saņemt precīzo diagnozi, kura viņiem ir nepieciešama. Pēc tam būt droši, ka ārstēšana un aprūpe viņiem līdzēs diskomfortu samazināt līdz minimumam un dzīvot pēc iespējas pilnīgāk. Visbeidzot, mēs vēlamies sadarboties, lai rastu ārstēšanas līdzekļus. 95 procentiem reto slimību nav tādu ārstēšanas līdzekļu, par ko ir zināms. Ar tādu stingru ES rīcību kā farmācijas tiesību aktu pārskatīšana mēs reto slimību pacientiem piedāvājam labāku nākotni.

Eiropas Komisija ir atbalstījusi daudzus pasākumus sabiedrības veselības un veselības aprūpes sistēmu laukā, lai dalībvalstīm palīdzētu izstrādāt nacionālos atbildes pasākumus, stratēģijas un plānus. Pie tiem pieder ļoti sekmīgie Eiropas references tīkli (ERT), kuri tika izveidoti 2017. gadā un kuru uzdevums ir apkopot zināšanas un resursus, ar ko vērsties pret retām un sarežģītām slimībām, arī tādās medicīnas jomās, kur speciālās zināšanas ir reti sastopamas. Būtiska nozīme ERT sistēmas izveidē bija Eiropas Komisijai, kura dotēja šo tīklu, koordinatoru un tehniskās tīklošanās atbalstu.

ERT ir virtuāli tīkli, kas savieno veselības aprūpes sniedzējus, speciālistus un pacientu organizācijas visā Eiropas Savienībā un Norvēģijā. ERT, kuru pamatā ir ES Pārrobežu veselības aprūpes direktīva, ir viens no lielākajiem reto slimību kopienas sasniegumiem Eiropā, un, pateicoties veselības aprūpes sniedzēju, pacientu organizāciju, Eiropas Komisijas un ES dalībvalstu centieniem, tie ir iedvesmojuši globālu rīcību.

Nav tādu valstu, kam vienai pašai būtu zināšanas un spējas, kas nepieciešamas, lai ārstētu visas retās un kompleksās slimības. Pateicoties ERT, pacientiem visā Eiropas Savienībā ir piekļūstamas labākās pieejamās speciālās zināšanas. Šajos tīklos eksperti sasniedz pacientu, un pacientam nav jāceļo pie ekspertiem, kuri var atrasties tālu. Eiropas Savienība savieno punktus, maksimāli palielinot sinerģiju starp dalībvalstīm un veicinot apmaiņu ar zināšanām un resursiem.

Pašlaik reto un sarežģītu slimību ERT ir 24; tos veido partnerības starp veselības aprūpes sistēmu vadītājiem, pacientu aizstāvjiem un vadošajiem klīnicistiem. Šie tīkli, kas tagad ir izveidoti un pilnībā darbojas, joprojām gūst panākumus un eksperimentē ar jauna veida pārrobežu sadarbību.

Pēc sešu gadu pastāvēšanas ERT pašlaik tiek izvērtēti. Izvērtējuma rezultāti būs pieejami 2023. gada beigās, un tie palīdzēs apzināt papildu veidus, kā ERT modeli uzlabot un veidot šo tīklu nākotni.

To patiesais potenciāls tiks sasniegts tikai tad, kad ERT būs iestrādāti mūsu valstu veselības aprūpes sistēmās. Tad tie patiešām spēs nodrošināt ES pievienoto vērtību un varēs dot cerību un palīdzību miljoniem reto slimību pacientu visā Eiropas Savienībā. Tālab ES dalībvalstis, Norvēģija un Ukraina ir apvienojušas spēkus ar Komisiju triju gadu ilgā darbībā, kurā no 2023. gada beigām palīdzēs šos tīklus konsolidēt. Šī darbība saņems apmēram 15 miljonus eiro ES finansējuma.

Turklāt Komisija ir finansējusi jaunas paaudzes dotācijas ERT atbalstam ar vairāk nekā 77 miljoniem eiro no ES programmas “ES – veselībai”. Šīs dotācijas palīdzēs finansēt to, ka tiek izveidoti un darbojas 24 pilnvērtīgi pacientu reģistri, kuros ir tūkstošiem ierakstu, un panāks, ka ar īpaša IT rīka palīdzību — tas pazīstams kā “Klīniskā pacientu pārvaldības sistēma” — starptautiskās paneldiskusijās tiks apspriests par simtiem vairāk pacientu gadījumu. ERT ir svarīgi datu vākšanas un zinātniskās sadarbības aģenti reto slimību pētniecībā.

Finansējums arī palīdzēs panākt, ka veselības aprūpes speciālistiem ir pieejami akreditēti augsta līmeņa apmācības kursi un pacientu labā nodrošināt jaunas vai atjauninātas klīnisko pacientu vadlīnijas un klīnisko lēmumu atbalsta rīkus.

Savienojot ekspertus un pacientus, ERT arī sagatavo augsni klīniskiem pētījumiem pētījumus un testē terapeitiskas ieviešanas, nosakot tos par inovācijas prioritāti daudzu reto slimību jomās. Var būt, ka farmācijas uzņēmumi nelabprāt iegulda reto slimību pacientiem vajadzīgu zāļu izstrādē, jo šim zālēm būtu ļoti mazs tirgus. Tāpēc Komisija stimulē ražotājus izstrādāt un laist tirgū bāreņzāles un ir tikko pārskatījusi attiecīgos tiesību aktus, lai šos stimulus uzlabotu.

Bija vajadzīgi vairāk nekā desmit gadi, lai ideja par ERT virzītu pārrobežu sadarbību veselības aprūpē attiecībā uz kompleksām un retām slimībām attīstītos un tiktu iekļauta ES tiesību aktos. Turpmākie četri gadi iezīmēs ERT konsolidācijas gadus un to dziļāku ieaudzēšanu nacionālajās veselības aprūpes sistēmās. Mēs varam sagaidīt iedarbīgus ERT pasākumus, kas mainīs reto slimību pacientu un viņu ģimeņņu stāvokli, paplašinās reģistru izmantošanu un zināšanas par retajām slimībām izplatīs plašākām auditorijām.

Pēdējā laikā aug vēlme pēc labāk koordinētas veselības aizsardzības, un tas arī ir Komisijas priekšlikuma par Eiropas veselības savienības izveidi galvenais elements.

Nākamajā tīklu attīstības posmā šie centieni būtu jāizmanto tam, lai attiecībā uz pacientiem panāktu labākus iznākumus un paplašinātu pārrobežu sadarbību veselības aprūpē, lai būtu droši, ka jau 2030. gadā ERT sistēmas potenciāls izpaudīsies visā pilnībā. Dzīvei ar retām slimībām nevajadzētu būt dzīvei bez skaidrības par diagnozi, aprūpi un ārstēšanu, un dzīve ar retu slimību nedrīkst būt vientuļa stāšanās tai pretī.



Sandra Gallina
SANTE ĢD ģenerāldirektore

Satura rādītājs

ES atbalsta reto slimību pacientus, nesot viņiem palīdzību, cerību un gaišāku nākotni	4	Aktīva sadarbība	25
Vispārīga informācija	7	Saistītie partneri	25
Kas ir Eiropas references tīkli?	8	Neiomuskulāro slimību ERT (ERN EURO-NMD)	26
Kaulu slimību ERT (ERN BOND)	9	Acu slimību ERT (ERN EYE)	27
Mutes, sejas un žokļu anomāliju un ausu, kakla un deguna slimību ERT (ERN CRANIO)	10	Ģenētiska audzēja riska sindromu ERT (ERN GENTURIS)	28
Pievienotās vērtības radišana pacientiem un speciālistiem	11	ERT vadīšana	29
Endokrīnās sistēmas slimību ERT (Endo-ERN)	12	Sirds slimību ERT (ERN GUARD-Heart)	30
Retu un sarežģītu epilepsijas veidu ERT (EpiCARE)	13	Iedzimtu malformāciju un retu neiroloģiskās attīstības traucējumu ERT (ERN ITHACA)	31
ERT apstiprināšana	14	Iedzimtu metabolisma traucējumu ERT (MetabERN)	32
Nieru slimību ERT (ERKNet)	15	Nacionālā reto slimību politika	33
Retu neiroloģisko slimību ERT (ERN-RND)	16	Pediātriskā vēža (hematoonkoloģijas) ERT (ERN PaedCan)	34
Pārmantotu un iedzimtu (gremošanas un kuņģa un zarnu trakta) anomāliju ERT (ERNICA)	17	Aknu slimību ERT (ERN RARE-LIVER)	35
Dalībvalstu vadībā	18	Saistaudu, muskulatūras un skeleta slimību ERT (ERN ReCONNET)	36
Elpošanas orgānu slimību ERT (ERN LUNG)	19	Pacientu organizāciju nozīme	37
Ādas slimību ERT (ERN Skin)	20	Imūndeficīta, autoiekaisuma un autoimūno slimību ERT (ERN RITA)	38
ERT pieaugušo vēža veidiem (solīdie audzēji) (ERN EURACAN)	21	Bērniem veiktas transplantācijas ERT (ERN TransplantChild)	39
Eiropa — starptautisks izcilības centrs	22	Multisistēmisku asinsvadu slimību ERT (VASCERN)	40
Hematoloģisko slimību ERT (EuroBloodNet)	23	ERT direktorijs	41
Uroģenitālo un proktoloģisko slimību un stāvokļu ERT (ERN eUROGEN)	24		

Vispārīga informācija

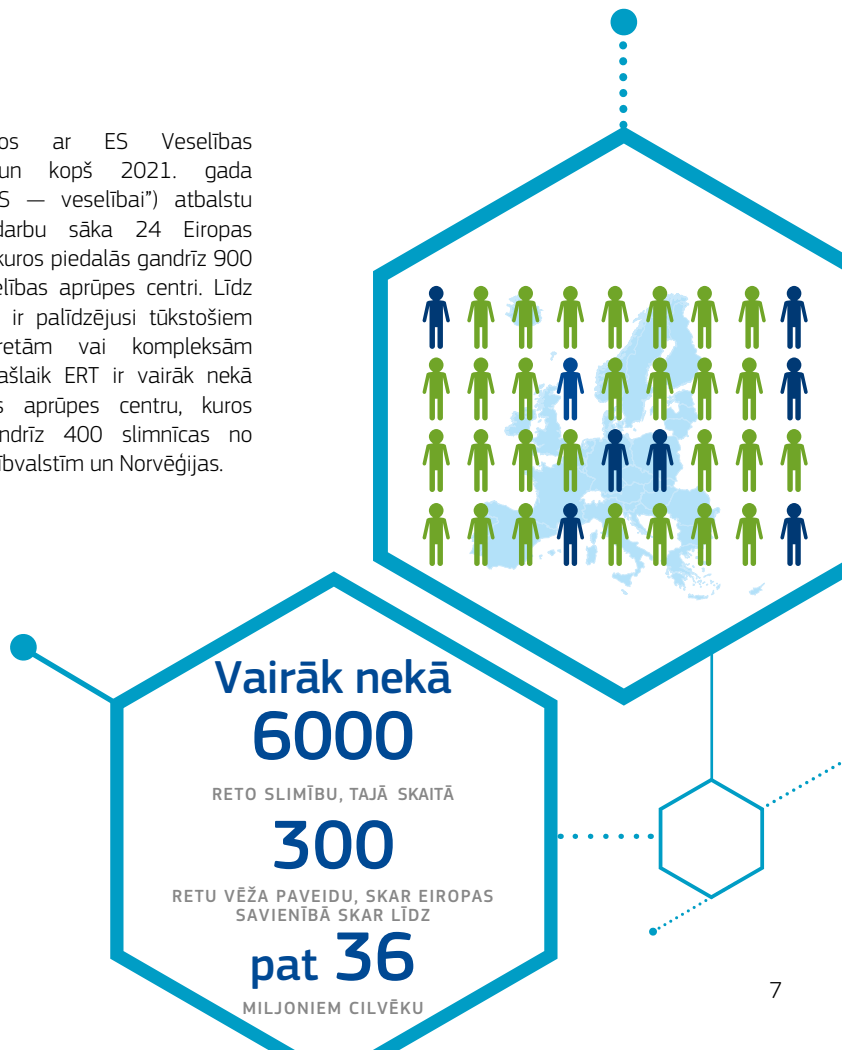
Jebkura slimība, kas Eiropas Savienībā skar mazāk nekā piecus no 10 000 cilvēku, ir uzskatāma par retu slimību. Vairāk nekā 6000 retu slimību Eiropas Savienībā ietekmē līdz pat 36 miljonu cilvēku ikdienas dzīvi. Piemēram, onkoloģijā vien pastāv gandrīz 300 dažādi reti vēža paveidi, un katru gadu Eiropā kāda no šīm slimībām tiek diagnosticēta vairāk nekā pusmiljonam iedzīvotāju.

Daudziem, kurus skārusi reta vai sarežģīta slimība, nav piekļuves diagnostikai un kvalitatīvai ārstēšanai. Trūkst pieredzes un speciālo zināšanu, jo līdzīgu pacientu skaits ir mazs.

ES un dalībvalstu valdības ir apņēmušās uzlabot šo reto un sarežģīto stāvokļu atpazīšanu un ārstēšanu, stiprinot sadarbību un koordināciju Eiropas līmenī un atbalstot nacionālos plānus attiecībā uz retajām slimībām.

2011. gada direktīva par pacientu tiesībām pārrobežu veselības aprūpē ne vien pacientiem dod iespēju saņemt kompensāciju par ārstēšanos citā ES dalībvalstī, bet arī atvieglo pacientu piekļuvi informācijai par veselības aprūpi un tādējādi palielina ārstēšanas iespējas. Šī direktīva ES dalībvalstīs tika transponēta 2013. gadā, un tā veidoja pamatu pārrobežu sadarbībai tādās jomās kā retas slimības un ERT vai e-veselība.

Šajos apstākļos ar ES Veselības programmas (un kopš 2021. gada programmas "ES — veselībai") atbalstu 2017. gadā darbu sāka 24 Eiropas references tīkli, kuros piedalās gandrīz 900 specializēti veselības aprūpes centri. Līdz šim programma ir palīdzējusi tūkstošiem pacientu ar retām vai kompleksām slimībām, un pašlaik ERT ir vairāk nekā 1600 veselības aprūpes centru, kuros pārstāvētas gandrīz 400 slimnīcas no visām 27 ES dalībvalstīm un Norvēģijas.





Kas ir Eiropas references tīkli?

Eiropas references tīkli (ERT) ir virtuāli tīkli, kas savieno veselības aprūpes pakalpojumu sniedzējus, veselības aprūpes speciālistus un pacientus visā ES un Norvēģijā. To mērķis ir pievērsties sarežģītām vai retām slimībām un stāvokļiem, kam nepieciešama augsti specializēta ārstēšana un zināšanu un resursu apvienošana.

Nevienai atsevišķai valstij nav zināšanu un spēju, kas nepieciešamas, lai ārstētu visas retās, mazizplatītās un sarežģītās slimības. ERT pacientiem un ārstiem visā ES dod iespēju bez došanās uz citu valsti piekļūt labākajām speciālajām zināšanām un laikus apmainīties ar informāciju, kas var glābt dzīvību. Tīkli Eiropas Savienībā veicina jaunāko zināšanu un pieredzes apmaiņu par retajām slimībām starp slimnīcām, pētniekiem un pacientu grupām.

Lai spriestu par pacienta diagnozi un ārstēšanu, ERT koordinatori, izmantojot īpašu IT platformu — pacientu klīnisko datu pārvaldības sistēmu (KPPS), sasauc “virtuālas” konsultatīvas padomes, kuru sastāvā ir medicīnas speciālisti no dažādām nozarēm. KPPS notiek apspriešanās, kas veselības aprūpes pakalpojumu sniedzējiem no visas ES dod iespēju sadarboties tiešsaistē, lai apspriestu, diagnosticētu un ārstētu pacientus ar retām, mazizplatītām un sarežģītām slimībām. ERT arī koordinē un atvieglo izglītības un apmācības pasākumus, izstrādā klīniskās prakses vadlīnijas un citus klīnisku lēmumu atbalsta rīkus, sadarbojas zināšanu radīšanā un izplatīšanā, izmantojot komunikācijas pasākumus, un ir pētniecības un inovācijas kontaktpunkti retu, mazizplatītu un sarežģītu slimību jomā. Turklāt ERT veido ES reģistrus ar

kvalitatīviem datiem, kas iegūti no pacientiem ar retām slimībām, tādējādi radot unikālu, ļoti vērtīgu datu avotu, ar kura palīdzību veicināt pētniecību un izstrādāt nākamās paaudzes metodes retu un sarežģītu slimību ārstēšanā.

ERT darbība sākās 2017. gada martā. Pašlaik ir 24 ERT, kuros ir vairāk nekā 1600 augsti specializētu veselības aprūpes centru, kas pārstāv gandrīz 400 slimnīcas no visām ES dalībvalstīm, arī no Norvēģijas. Tie darbojas vairākās tematis-kās jomās — no retām kaulu slimībām un bērnu vēža paveidiem līdz retām asinsvadu slimībām, sniedzot labumu tūkstošiem pacientu ES, kas cieš no retām vai sarežģītām saslimšanām.

ERT iniciatīva saņem atbalstu no vairākām ES finansējuma programmām, tostarp no programmas “ES — veselībai”, Eiropas infrastruktūras savienošanas instrumenta un programmas “Apvārsnis Eiropa”.

ERT procesu vada ES dalībvalstis: tās atbild par centru atzīšanu nacionālā līmenī un pieņemumu apstiprināšanu. Dalībvalstu padome (DP) atbild par ES ERT stratēģijas izstrādi, kā arī par tīklu izveides un jaunu dalībnieku iekļaušanas apstiprināšanu.

24 ERT koordinatori sadarbojas ERT koordinatoru grupā (ERT KG), kas tika izveidota 2017. gadā. Šī stratēģiskā grupa veido kopīgu pamatu vairākiem galvenajiem Eiropas referenču tīklu tehniskajiem un organizatoriskajiem aspektiem. ERT KG un DP cieši sadarbojas ar dažādām darba grupām, tostarp zināšanu veidošanas, integrācijas valstu veselības aprūpes sistēmās, uzraudzības, juridisko un ētisko jautājumu, kā arī IT konsultāciju darba grupām, kas ziņo par saviem priekšlikumiem ERT KG un DP galīgai apspriešanai un lēmuma pieņemšanai.



Kaulu slimību ERT (ERN BOND)

Retās kaulu slimības aptver slimības, kas saistītas ar kaulaudu veidošanos, modelēšanu, remodelēšanu un izņemšanu, kā arī šos procesus regulējošo mehānismu defektus. Šādu slimību sekas ir pārāk īss augums, kaulu deformācijas, zobu anomālijas, sāpes, lūzumi un invaliditāte, un tās var negatīvi ietekmēt neiromuskulāro funkciju un asinsradi.

ERN BOND ir apkopota informācija par visām retajām kaulu slimībām (iedzimtām, hroniskām vai ģenētiskām), kas ietekmē skrimšļus, kaulus un dentīnu. Pašlaik tīklā galvenā uzmanība ir pievērsta nepilnīgai osteoģenēzei (OI), ar X hromosomu saistītajam hipofosfatēmiskam rahītam (XLH) un ahondroplāzijai (ACH), ņemot vērā slimību izplatību, diagnostikas un ārstēšanas grūtības un jaunas, novatoriskas ārstēšanas metodes. Kad būs izveidotas sistemātiskākas pieejas, ERN BOND tīklā tiks iekļautas arī citas, retākas slimības.

Sadarbojoties ar pacientiem, ERN BOND tīklā tiek izstrādāti pasākumi, kuru pamatā ir pacientu ziņoti rezultāti un pieredze, kā arī vadlīnijas par paraugprakses izstrādāšanu un izplatīšanu. Izstrādājot jaunas ārstēšanas metodes, tīkla mērķis ir nodrošināt, lai attiecīgie pētījumi kļūtu drīz vien pieejami pacientiem.

ERN BOND veicina prasmju pilnveidošanu, izmantojot e-veselības un telemedicīnas platformas, kā arī organizējot darba vizītes, apmācību kursus un informācijas izplatīšanas pasākumus. Tīkla mērķis ir, samazinot nelietderīgu testēšanu, nosakot precīzākas diagnozes un informējot par jaunām un daudzsoļām ārstēšanas metodēm, saīsināt diagnozes noteikšanai nepieciešamo laiku.

TĪKLA KOORDINATORS

Dr. Luka Sandžorgi (Luca Sangiorgi)
Ricoli Ortopēdijas institūts, Boloņa, Itālija



Mutes, sejas un žokļu anomāliju un ausu, kakla un deguna slimību ERT (ERN CRANIO)

ERN CRANIO galvenā uzmanība tiek pievērta retām un sarežģītām mutes, sejas un žokļu anomālijām, kā arī ausu, kakla un deguna (AKD) slimībām. Pie šīm slimībām pieder smadzeņu, galvaskausa un sejas malformācijas, tostarp tādas īpašas saslimšanas kā kraniosinostoze un galvaskausa mikrosomija, lūpas un aukslēju šķeltne, orodentiskas anomālijas un AKD slimības.

Tīkls darbojas dažādās jomās, arī informācijas izplatīšanā, izvērtēšanā, e-veselībā, mācībās un izglītībā, aprūpes kvalitātē, reģistru izstrādē un rezultātu novērtēšanā.

ERN CRANIO mērķis ir apkopot ar slimībām saistītās speciālās un citas zināšanas, un resursus no visas ES/EEZ, lai veselības aizsardzībā sasniegtu mērķus, ko citādi vienā valstī sasniegt nevarētu. Šādi mērķi veselības aizsardzībā ir šādi: klīnisko prasmju attīstīšana, uzlabota pacientu piekļuve kvalitatīvai ekspertu aprūpei un uzlabota ar diagnozi saistīta informācija, kas pieejama veselības aprūpes speciālistiem, pacientiem, viņu ģimenes locekļiem un aprūpētājiem.

To darot, ERN CRANIO arī cenšas samazināt nevienlīdzību veselības aizsardzībā, standartizējot praksi un kvalitatīvu aprūpi, informāciju un resursus darot pieejamus veselības aprūpes pakalpojumu sniedzējiem, pacientiem, viņu ģimenes locekļiem un aprūpētājiem visā Eiropā.



TĪKLA KOORDINATORE

Profesore Dr. Irene Matijssena
(Irene Mathijssen)

Erasmus Universitātes Medicīnas
centrs, Roterdama, Nīderlande

Pievienotās vērtības radīšana pacientiem un speciālistiem



Pacienti ar retām un sarežģītām slimībām var gadiem ilgi nezināt skaidru diagnozi, un pacientiem, viņu ģimenes locekļiem un aprūpētājiem tas var radīt vilšanos un nomāktības sajūtu. Ar šādām slimībām jāsadzīvo daudziem bērniem ar traucētu attīstību, kuri uzturas veselības aizsardzības sistēmā un kuriem dažkārt ir jāvērsas pie daudziem speciālistiem, lai noskaidrotu diagnozi.

ERT uzlabo sabiedrības un speciālistu informētību par retajām slimībām un sarežģītiem slimību gadījumiem, palielinot agrīnas un precīzas diagnozes noteikšanas iespējas un arī rezultatīvas ārstēšanas nozīmēšanu, ja tāda pieejama.

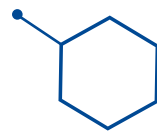
Šie tīkli darbojas kā vadlīniju izstrādes, apmācības un zināšanu apmaiņas platforma. ERT var atvieglot plašu klīnisko pētījumu veikšanu, lai uzlabotu izpratni par slimībām un izstrādātu jaunas zāles, apkopojot lielu pacientu datu daudzumu.

Tas, cik lielā mērā tiek iesaistīti pacienti, katrā tīklā atšķiras, taču visi ERT nodrošina, ka pacientu pārstāvji tiek iesaistīti, piemēram, klīniskās prakses vadlīniju, klīnisko izmēģinājumu un aprūpes algoritmu izstrādē.

Veselības aprūpes speciālistiem ERT sniedz iespēju sadarboties ar līdzīgi domājošiem ekspertiem no visas ES/EEZ, šādi palīdzot samazināt profesionālo izolāciju, ar ko saskaras daudzi reto slimību eksperti. ERT sistēmas

pamatā ir inovācija veselības aprūpes pakalpojumu sniegšanā, kas palīdz izstrādāt jaunus aprūpes modeļus un mainīt ārstēšanas veidu, izmantojot e-veselības risinājumus un rīkus, kā arī novatoriskus medicīniskus risinājumus un ierīces. ERT ir digitālo pakalpojumu izstrādes, kā arī virtuālu veselības aprūpes pakalpojumu un telemedicīnas pakalpojumu sniegšanas inkubatori.

ERT palīdz palielināt apjomradītus ietaupījumus un nodrošināt resursu lietderīgāku izmantošanu, pozitīvi ietekmējot nacionālo veselības aprūpes sistēmu ilgtspēju. Šie tīkli skaidri pierāda, ko Eiropā var panākt ar solidaritāti.



Endokrīnās sistēmas slimību ERT (Endo-ERN)

Pie retām endokrīnām slimībām pieder pārmērīgi aktīva, nepietiekama vai neatbilstoša hormonālā funkcija, hormonu rezistence, endokrīno orgānu vai slimības, kas ietekmē endokrīno sistēmu. Epidemioloģiskais sadalījums ir ļoti dažāds: no ārkārtīgi retiem līdz retiem un mazizplatītiem stāvokļiem. Pacientiem ar mazizplatītām slimībām var būt nepieciešama ļoti specializēta aprūpe, ko endokrinologa vadībā nodrošina daudznozaru speciālistu grupa.

Šajā tīklā ir izveidotas astoņas galvenās tematiskās grupas, kas aptver visu iedzimto un dzīves laikā iegūto slimību spektru. Tās ir: virsnieru darbības traucējumi, kalcija un fosfātu homeostāzes traucējumi, dzimumatbilstības un brieduma sasniegšanas traucējumi, glikozes un insulīna homeostāzes ģenētiski traucējumi, ģenētiski endokrīnās sistēmas audzēju veidošanās sindromi, augšanas traucējumi un ģenētiski izraisītas aptaukošanās sindromi, hipofīzes darbības traucējumi un vairogdziedzera darbības traucējumi.

Endo-ERN pamatā aizvien ir darba rezultāti, kas gūti vairākos agrākos Eiropas tīklos, tai skaitā tādos, ko izveidojusi Eiropas Endokrinoloģijas biedrība (ESE) un Eiropas Pediātriskās endokrinoloģijas biedrība (ESPE), kā arī tīklos, kas izveidoti, īstenojot Eiropas sadarbību zinātnes un tehnoloģiju jomā (COST).

Endo-ERN mērķis ir uzlabot diagnozes noteikšanas iespējas, ārstēšanu, aprūpes kvalitāti un izmērāmus rezultātus pacientiem ar retām endokrīnās sistēmas slimībām, veicinot daudznozaru un pārrobežu sadarbību un izglītību kompleksā aprūpē, pētniecībā un izglītībā, nodrošinot arī to, ka tiek uzklausts pacientu viedoklis.

TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Alberto M. Pereira
(Alberto M. Pereira)

Amsterdamas Universitātes Medicīnas centrs, Amsterdamā, Nīderlande



Retu un sarežģītu epilepsijas veidu ERT (EpiCARE)

Ar epilepsiju slimo gandrīz seši miljoni eiropiešu. Parasti to ārstē kā vienu slimību, taču, lai gan pirmās klīniskās izpausmes epilepsijas lēkmju veidā var šķist līdzīgas, epilepsijai ir iespējams daudz dažādu veidu, kam ir daudzveidīga un atšķirīga neiroloģiska etioloģija. Ārstēšanas izvēle, rezultāti un vispārējā prognoze ir atkarīga no tā, kādas ir etioloģijas, un svarīga nozīme ir ātrai diagnozes noteikšanai, kad vien iespējams.

Pienācīgi izrakstītas parastās pretepilepsijas zāles palīdz gandrīz 70 % pacientu nepiedzīvot lēkmi, taču pacientiem, kas cieš no refraktāras epilepsijas, klīniskās perspektīvas nav iepriecinošas. Retu un sarežģītu epilepsijas paveidu gadījumā jau no paša sākuma ir vajadzīga daudznozaru pieeja. Būtiska nozīme ir pienācīgi izstrādātām aprūpes iespējām un ciešai sadarbībai ar pienācīgi strukturētiem nacionāliem epilepsijas aprūpes tīkliem.

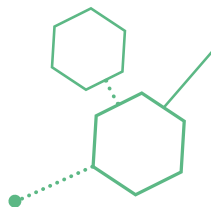
ERN EpiCARE mediķu grupas strādā, lai uzlabotu un palielinātu reti sastopamu epilepsijas izraisītāju diagnostiku, uzlabotu tādu pacientu agrīnu apzināšanu, kuriem ir epilepsija ar ārstējamiem reti sastopamiem izraisītājiem, uzlabotu specializētas aprūpes pieejamību, turpinātu plānot un izstrādāt novatoriskus jaunu pretepilepsijas zāļu klīniskos izmēģinājumus, izmantojot Eiropas sadarbību epilepsijas pētījumos (ECET), nodrošinātu pilnīgu pieejamību pirmsoperācijas izvērtēšanai un epilepsijas ķirurģijai un to izmantošanas iespējas un sekmētu pētniecību par inovatīviem diagnostikas instrumentiem un etioloģiskas ārstēšanas metodēm.

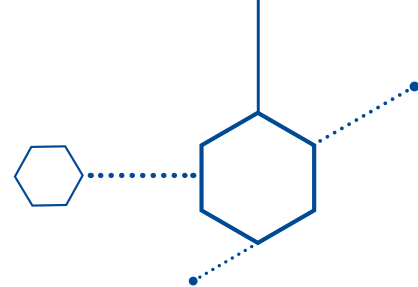
Vairākas reizes mēnesī tīkls apspriež pacientu lietas, un šajās apspriedēs piedalās ES ģenētikas, neiro psiholoģijas, zāļu pārvaldības un pirmsoperācijas izvērtēšanas eksperti. ERN EpiCARE ir sācis īstenot daudzus zināšanu veidošanas pasākumus, arī interaktīvus izglītojošus tīmekļseminārus un jaunākās informācijas sniegšanu par klīniskās prakses vadlīnijām. Tīkls sadarbojas ar citiem ERT un izmanto ES finansētas iniciatīvas, piemēram, Eiropas Kopīgo programmu reto slimību jomā (EJPRD), SOLVE-RD, ERICA, sadarbojoties arī ar transversālajām neiroloģisko slimību darba grupām, jo īpaši iesaistot ERN-RND un ERN EURO-NMD.

Jau no paša sākuma tīkls ir cieši sadarbojies ar visām saistītajām zinātniskajām struktūrām, piemēram, Starptautisko Līgu pret epilepsiju (ILAE), Eiropas Bēmu neiroloģijas biedrību (EPNS) un Eiropas Neiroloģijas akadēmiju (EAN). Lai plašāks loks saņemtu informāciju par paraugpraksi un aprūpes iespējām, ERN EpiCARE sadarbojas ar pacientu aizstāvjiem no Eiropas pacientu aizstāvības grupām (EPAG), lai sagatavotu, piemēram, informatīvus bukletus par retiem epilepsijas veidiem un uz pacientiem vērstiem klīniskajiem izmēģinājumiem.

TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Aleksiss Arzimanoglu
(Alexis Arzimanoglou) *Hospital*
Infantil Sant Joan de Déu
Barcelona, Spānija





ERT apstiprināšana

Eiropas references tīklu izveidē un attīstībā vislielākā nozīme ir ES dalībvalstīm. Lai tīkls iegūtu ERT statusu, tā dalībnieki atbild uz Eiropas Komisijas uzaicinājumu, un pēc tam neatkarīga novērtēšanas struktūra (NNS) izvērtē pieteikumu un sagatavo ziņojumu. Pēc tam dalībvalstu padome (DP) izlemj, vai apstiprināt pieteikumu par ERT izveidi.

DP piedalās visu ES dalībvalstu un Norvēģijas pārstāvji, un šī padome aktīvi piedalās ERT stratēģijas izstrādē. DP turpina uzraudzīt ERT dalībniekus, izvērtē pieteikumu iesniedzējus, kuri vēlas pievienoties esošiem tīkliem, un apstiprina jaunus tīklus. Pēc 2019. gada uzaicinājuma iesniegt pieteikumus 2022. gadā par ERT dalībniekiem kļuva vairāk nekā 600 papildu veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēju no 20 ES dalībvalstīm un Norvēģijas.

DP ir pieņēmusi 18 ERT rādītājus, un ERT tos regulāri iesniedz. Šie rādītāji nodrošina stabilu un pastāvīgu monitoringu, kurā tiek vērtēti kvalitātes un rezultātu uzlabojumi, turklāt pievēršoties panākumiem un iespējamām nepilnībām.

Valstis, kurām nav pārstāvju apstiprinātā ERT, var piedalīties ar tādu veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēju starpniecību, kurus to attiecīgās dalībvalstis ir norādījušas kā nacionālos "asociētos" vai "sadarbības" centrus. Šiem saistītajiem partneriem ir pieejamas labas prakses vadlīnijas attiecībā uz diagnostiku, aprūpi un ārstēšanu, un tie ir iesaistīti pētniecības pasākumos.



ERT ir jāatbilst noteiktiem pamatkritērijiem:

- > ērsts uz pacientiem un klīniskas ievirzes,
- > **10 dalībnieki** vismaz **8 valstīs**,
- > pārlicenošs neatkarīgs novērtējums,
- > atbilstība tīkla un dalībnieku kritērijiem,
- > no nacionālajām iestādēm saņemts atbalsts un apstiprinājums.

Nieru slimību ERT (ERKNet)

Reto un sarežģīto nieru slimību grupu veido plašs iedzimtu, pārmantotu un dzīves laikā iegūtu slimību spektrs. Tiek lēsts, ka Eiropā ir vismaz divi miljoni pacientu ar retām nieru slimībām, no kurām glomerulopātiju grupa un iedzimtu nieru malformāciju grupa katra veido aptuveni vienu miljonu gadījumu. Turklāt kā retas un ārkārtīgi retas klīniski nozīmīgas slimības jāatzīmē pārmantotās tubulopātijas, tubulointerstiālās slimības un trombotiskās mikroangiopātijas.

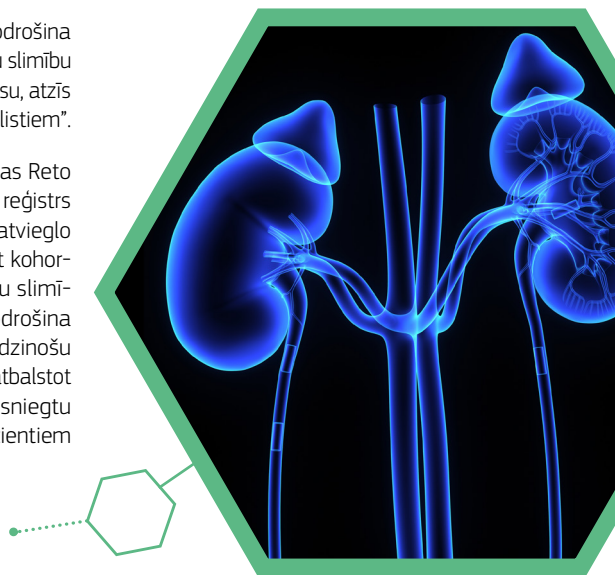
Mūsdienīgi diagnostikas instrumenti spēj noderīgi informēt par slimības prognozi un ārstēšanas iespējām. Tomēr testēšanas iespējas visur nav pieejamas. Novēlotas diagnostikas un nepiemērotas ārstēšanas dēļ daudzas retās nieru slimības izraisa nieru mazspēju.

ERKNet mērķis ir atvieglot aprūpi attiecībā uz pacientiem ar retām nieru slimībām, jo īpaši jaunos un sarežģītos gadījumos, sniedzot tiešsaistes konsultācijas. Tīkla ekspertu darba grupas izveido uz vienprātības principu balstītus diagnostikas algoritmus pacientiem ar varbūtējām retām nieru slimībām, arī ģenētiskai testēšanas standartkritērijus iespējamās pārmantotās nieru slimības gadījumā. Turklāt, rūpīgi pārskatījušas pieejamās ārstēšanas iespējas, darba grupas nosaka zāļu lietošanas klīniskos protokolus.

Tā kā veselības aprūpes speciālistu informētībai un zināšanām retu nieru slimību noteikšanā un ārstēšanā ir būtiska nozīme, ERKNet ir ieviesis trīs gadu pēcdiploma mācību programmu, kuras pamatā ir klīniska apmācība,

tīmekļsemināri un e-mācības, kas nodrošina mūsdienīgu izglītību par visu reto nieru slimību spektru. Tos, kas sekmīgi pabeiguši kursu, atzīs par “Eiropas reto nieru slimību speciālistiem”.

ERKNet ir izveidojis ERKReg — Eiropas Reto nieru slimību reģistru. Šis tiešsaistes reģistrs sniedz demogrāfisku informāciju un atvieglo kopīgus klīniskos pētījumus, apzinot kohortas, ko veido pacienti ar retām nieru slimībām visā Eiropā. Turklāt reģistrs nodrošina klīniskā snieguma statistiku un salīdzinošu novērtēšanu specializētajos centros, atbalstot visās ERKNet slimnīcās un klīnikās sniegtu saskaņotu un optimizētu aprūpi pacientiem ar retām nieru slimībām.



TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Francs Šēfers
(Franz Schaefer)

Universitätsklinikum Heidelberg,
Vācija

Retu neiroloģisko slimību ERT (ERN-RND)

ERN-RND veido zināšanas, dalās zināšanās un koordinē to pacientu aprūpi, kuri cieš no retām neiroloģiskām slimībām, kas saistītas ar biežāk sastopamajām centrālās nervu sistēmas patoloģijām. Pie tām pieder smadzeņišu ataksija un iedzimtas spastiskas paraplēģijas, Hantingtona slimība un cita veida horeja, frontotemporālā demence, distonija, (neepileptiski) paroksizmāli stāvokļi un neurodeģenerācija ar dzelzs nogulsņēšanas smadzenēs, leikoencefalopātijas veidi un netipiski parkinsonisma sindromi.

Tīkls apvieno ekspertu centrus un saistītos partnerus 24 Eiropas valstīs, kā arī pacientu pārstāvjus. Tajā galvenā uzmanība ir pievērsta augsti specializētiem veselības aprūpes pakalpojumiem, piemēram, nākamās paaudzes sekvenčēšanas diagnostikai, dziļām smadzeņu stimulācijām un uzlabotām ārstēšanas metodēm, un tas veido un izplata gan visaptverošas, gan ar konkrētu slimību grupu saistītas zināšanas.

ERN-RND izstrādā klīniskās paraugprakses vadlīnijas dažām retām neiroloģiskām slimībām, paraugprakses ieteikumus attiecībā uz neirorehabilitāciju un pāreju, kā arī aprūpes standartus, piemēram, daudznozaru speciālistu grupu sastāvu. Slimību ekspertu grupas

izstrādā aprūpes iespējas un vienojas par šādām iespējām, arī par diagnostikas shēmām un ārstēšanas algoritmiem, arī par slimību skalām, ar kuru palīdzību novērtēt dažādus retu neiroloģisku slimību aspektus.

KPPS tiek apspriesti pacienti, kam ir neskaidra diagnoze. ERN-RND ir viens no četriem tīkliem, kas piedalās projektā “Solve-RD — Solving the Unsolved Rare Diseases” (“Solve-RD — Risinot retas neatrisinātas slimības”), un uz tā apmācības un izglītības programmas balstās retām neiroloģiskām slimībām veltīta veselības aprūpes speciālistu apmācības programma. Tīkls veicina gatavību pētījumiem un aprūpes kvalitāti, izmantojot ERN-RND reģistru, arī datus par visiem pacientiem, kas

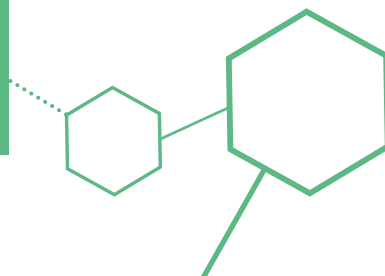
novēroti ERN-RND centros, un sniedzot unikālu pārskatu par esošajām pacientu kohortām, kuru pamatā ir genotips.

ERN-RND sadarbojas ar Eiropas Neiroloģijas akadēmiju (EAN), Eiropas Bērnu neiroloģijas biedrību (EPNS), Starptautiskās Parkinsona slimības un kustību traucējumu biedrības (MDS) Eiropas nodaļu, Eiropas Neiroloģijas asociāciju federāciju (EFNA) un Eiropas Bērnu invaliditātes akadēmiju (EACD). ERN-RND kopā ar pārējiem diviem neiroloģisko slimību ERT — EURO-NMD un EpiCARE ir izveidojis deviņas darba grupas.

TĪKLA KOORDINATORS

Dr. Holms Gresners
(Holm Graessner)

University Hospital Tübingen, Vācija



Pārmantotu un iedzimtu (gremošanas un kuņģa un zarnu trakta) anomāliju ERT (ERNICA)

ERNICA aptver divas diagnostikas grupas: gremošanas sistēmas anomālijas un diafragmas un vēdera sienas anomālijas. Gremošanas sistēmas anomāliju darba virzienu veido četras darba grupas: barības vada slimību, zarnu slimību, zarnu darbības traucējumu un gastroenteroloģisko slimību darba grupa. Diafragmas un vēdera sienas anomāliju darba virzienu veido divas darba grupas: diafragmas anomāliju un vēdera sienas defektu darba grupa.

Darba grupas kopīgi vada ERNICA veselības aprūpes speciālisti un pacientu pārstāvji. Deviņas darba jomas attiecas uz visām diagnostikas grupām — pārvaldība, informācijas izplatīšana, izvērtēšana, aprūpes standarti, apmācība, pētniecība, e-veselība, ar augli saistīta medicīna un tīklu veidošana.

ERNICA mērķis ir apkopot ar slimībām saistītas speciālās un citas zināšanas un resursus no visas ES/EEZ, lai veselības aizsardzībā sasniegtu mērķus, ko citādi vienā valstī sasniegt nevarētu. Šie mērķi veselības aizsardzībā ietver klīnisko prasmju pilnveidi, pacientu piekļuves kvalitatīvai ekspertu aprūpei uzlabošanu un veselības aprūpes speciālistiem, pacientiem, viņu ģimenes locekļiem un aprūpētājiem pieejamas ar diagnozi saistītas informācijas paplašināšanu.

To darot, ERNICA arī cenšas visā Eiropā samazināt nevienlīdzību veselības aizsardzībā, praksi standartizējot un kvalitatīvu aprūpi, informāciju un resursus darot pieejamus veselības aprūpes pakalpojumu sniedzējiem, pacientiem, viņu ģimenes locekļiem un aprūpētājiem visā Eiropā.

TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Dr. Renē Veinens
(René Wijnen)

*Erasmus Universitātes Medicīnas
centrs, Roterdama, Nīderlande*



Integrācija, koordinācija un sadarbība: dalībvalstis un ERT

2022. gadā ERT pievienojās 620 jauni veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēji, tādējādi kopējais dalībnieku skaits pārsniedza 1400. Šīs ir labas ziņas pacientiem, kuriem augsti specializēti veselības aprūpes pakalpojumi tagad ir pieejami plašāk nekā jebkad agrāk, un ārstiem, kuri gūst labumu no sadarbības ar citiem ekspertiem visā ES un Norvēģijā.

Tomēr paplašināšanās rada arī ar koordināciju un partnerību saistītas problēmas, un tas nozīmē, ka ļoti liela nozīme ir dalībvalstu padomei (DP). Padome ir vadījusi ERT no sākotnējā attīstības posma līdz "pieaugušā vecumam" — tā bija atbildīga par ERT apstiprināšanu, kad tos pirmo reizi izveidoja 2017. gadā, un tā apstiprinās jebkādas ERT, kādi vēl būs. Prioritāte ir arī ERT darba integrēšana nacionālajās veselības aprūpes sistēmās un to prioritāšu saskaņošana.

"Situācija ir būtiski mainījusies," saka DP līdzpriekšsēdētājs profesors Tils Foktlenders (Till Voigtländer). *"ERT ir nobrieduši un tagad darbojas pilnā apmērā. ERT koordinatoru grupa ir strādājusi ļoti aktīvi un rezultatīvi, sevi apliecinot par svarīgu padomes sadarbības partneri."*

"ERT koordinatori un viņu grupas aktīvi risina tādus jautājumus kā labākie un ekonomiskākie snieguma uzraudzības veidi, ERT reģistru izstrāde un organizēšana, apmaiņa ar zināšanām un to izplatīšana, apmācība un augstu ētikas un juridisko standartu ievērošana," piebilst profesors Foktlenders. *"Viņi ir arī palīdzējuši izstrādāt pacientu klīnisko datu pārvaldības sistēmu, kas būtiski atbalsta ātrāku un labāku diagnosticēšanu un tādu cilvēku ārstēšanu un aprūpi, kuri slimo ar retām slimībām."*

Padome atbild arī par jaunu veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēju apstiprināšanu, un jaunpienācēji tiek atlasīti stingrā procesā, kas sākas ar uzaicinājumu iesniegt pieteikumus 2019. gadā. Šo procesu vēl vairāk sarežģīja Brexit, pēc kura tika zaudētas to veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēju speciālās zināšanas, kuri atrodas Apvienotajā Karalistē. Piedaloties jaunajiem veselības aprūpes pakalpojumu sniedzējiem, tagad galvenā uzmanība tiek pievērsta ERT un veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēju sniegtās aprūpes kvalitātes novērtēšanai un uzlabošanai.

Būtisks elements ERT kvalitātes pastāvīgas uzlabošanas sistēmā ir AMEQUIS — novērtēšanas, uzraudzības, izvērtēšanas un kvalitātes uzlabošanas sistēma. Neatkarīga izvērtēšanas un novērtēšanas struktūra izvērtēs ERT, lai noteiktu to priekšrocības un trūkumus, nodrošinot, ka tiek uzklauti visu iesaistīto personu (arī pacientu un viņu ģimenes locekļu) viedokļi. DP būs izšķiroša nozīme šajā procesā, jo tās uzdevums būs vajadzības gadījumā vienoties par ERT un veselības aprūpes pakalpojumu uzlabošanas plāniem.

No 2022. gada, īstenojot vienoto rīcību ERT integrācijā, būs nepieciešama vēl ciešāka sadarbība starp dalībvalstīm, kas noteiks pamatelementus turpmākajiem ERT, kuri būs pilnībā integrēti valstu veselības aprūpes sistēmās un pilnībā

saskaņoti ar Eiropas partneriem. Komisija koordinēs procesu kopā ar ERT koordinatoru grupu, kurai ir būtiska īstenošanas funkcija. Integrācija, koordinācija un sadarbība nodrošinās ERT panākumus nākamajā procesa posmā.

"Tagad ERT projektā ir iesaistīts vairāk ieinteresēto personu nekā jebkad agrāk, arī slimnīcu vadītāji un pacientu aizstāvības grupas," saka profesors Foktlenders. *"Tā ir laba ziņa, un mums vajadzētu būt ļoti apmierinātiem ar to. Tomēr dalībvalstis vienas pašas nevar tikt galā ar šo darbu slodzi. Ir pienācis laiks pastiprināt mūsu sadarbību, jo tikai tad, ja visi sadarbosimies, mēs varēsim gūt maksimālu labumu no ERT projekta — projekta, uz ko jau tagad visa pasaule raugās ar skaudību."*

**Profesors
Tils Foktlenders
(Till Voigtländer)**



Elpošanas orgānu slimību ERT (ERN LUNG)

Lai ārstētu retas sarežģītas plaušu slimības, ir nepieciešama daudznozaru speciālistu sniegta aprūpe, kā arī psiholoģisks un sociāls atbalsts. Šādas sarežģītības iemesls var būt slimības pamatā esošais ģenētiskais mehānisms, sekundāras izmaiņas un citu orgānu sistēmām radītie bojājumi. Daudzu šo slimību rezultātus var labvēlīgi ietekmēt agrīna diagnostika un specializētas aprūpes pieejamība.

ERN LUNG strādā ar visām retajām un sarežģītajām elpošanas orgānu sistēmas slimībām, tai skaitā intersticiālām plaušu slimībām (ILD), cistisko fibrozi (CF), ar cistisko fibrozi nesaistītu bronhektāzi (nCF-BE), pulmonālo hipertensiju (PH), primāru ciliāru diskinēziju (PCD), alfa-1 antitripsīna nepietiekamību (AATD), mezoteliomu (MSTO) un hronisku plaušu allotransplantāta disfunkciju (CLAD).

Tīkla mērķis ir visā Eiropā tādas uzlabot speciālās zināšanas, kas visu reto plaušu slimību gadījumos palīdz uzlabot aprūpes standartus, dzīves kvalitāti un dzīvildzi. ERN LUNG dalībnieki izstrādā un izplata vadlīnijas, popularizē kopīgas ārstēšanas pieejas, uzlabo diagnostikas un ārstēšanas pārrobežu pieejamību, izveido reģistrus un sniedz atbalstu to darbībai, kā arī piesaista pietiekami lielas pacientu kohortas klīnisko pētījumu veikšanai, zāļu izstrādei un slimību gaitas pētījumiem.

ERN-LUNG pacientiem nodrošina piekļuvi daudznozaru speciālistu grupām, kuras tiešsaistē sniedz ārējus atzinumus par sarežģītiem gadījumiem, un pacientiem nav lieki jāceļo. Tas tiek panākts ar tiešsaistes ekspertu konsultāciju sistēmu, gadījumu apspriešanu tiešsaistē ekspertu grupā un vajadzības gadījumā saņemot pārrobežu palīdzību.

TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Tomass O. F. Vāgners
(Thomas O. F. Wagner)
Universitātsklinikum Frankfurt,
Vācija



Ādas slimību ERT (ERN Skin)

Daudzas ādas slimības pacientiem rada smagas sekas un var būt saistītas ar vēža risku. Retu un sarežģītu ādas slimību diagnostika ietver ādas un gļotādas, kā arī citu sistēmu pilnīgu pārbaudi un ādas biopsiju. Šādas sarežģītas ādas slimības atšķirt spēj tikai pieredzējuši dermatologi, un eksperta noteiktas diagnozes trūkums kļūst par šķērslī ārstēšanai. Tas var būt liels fizisks un psiholoģisks slogs pacientiem.

ERN Skin sadarbojas vadošie eksperti bērnu un pieaugušo reto ādas slimību jomā, lai apmainītos ar zināšanām, atjauninātu un izstrādātu paraugprakses vadlīnijas, uzlabotu profesionālo apmācību un pacientu izglītošanas iespējas, kā arī ieviestu pētniecības programmas.

Tā mērķis ir uzlabot veselības aprūpes organizāciju, apvienojot resursus, tai skaitā izveidojot platformu, kurā eksperti piedalās apspriedēs par sarežģītiem gadījumiem. Katras ietvertās slimības daudznazaru speciālistu grupā ir vismaz dermatologs, medicīnas māsa, psihologs, ģenētiķis, dietologs un patologs, vajadzības gadījumā piesaistot citus speciālistus.

ERN Skin arī veidos reto ādas slimību reģistus, tādējādi paverot dalību pētniecības programmās un klīniskajos izmēģinājumos, kuros pārstāvēti pacienti ar pārliecinošiem simptomiem, kā arī rosinās terapeitiskus pētījumus ar pietiekami lielām pacientu kohortām. Turklāt tiks veikts arī visaptverošs sociāli ekonomisks pētījums par slimību slogu indivīdiem.



TĪKLA KOORDINATORE

Profesore Kristina Bodmēra
(Christine Bodemer)

Assistance Publique-Hôpitaux
de Paris, Hôpital Necker-Enfants
Malades, Francija

ERT pieaugušo vēža veidiem (solīdie audzēji) (ERN EURACAN)

Projektā “Retu vēža veidu uzraudzība Eiropā” (RARECARE) retie vēža veidi ir definēti kā ļaundabīgas slimības, kas gadā skar mazāk nekā sešus cilvēkus no 100 000. Tie veido aptuveni 20–25 % visu no jauna diagnosticēto vēža gadījumu un 30 % vēža izraisītu nāves gadījumu.

Eksperti piekrīt, ka pacienti ar retu vēzi jau no sākotnējās diagnozes noteikšanas brīža būtu jānosūta uz sertificētiem references centriem. Tas ļauj viņiem izmantot jaunākās speciālās daudznozaru zināšanas — no iedarbīgām ārstēšanas metodēm līdz pierādījumos balstītām ārstēšanas vadlīnijām — un nodrošina pienācīgu aprūpi visiem pacientiem neatkarīgi no sākotnējā piekļuves punkta.

EURACAN aptver vairāk nekā 300 retu solīdo vēža veidu pieaugušajiem, un tie ir sagrupēti desmit grupās atbilstoši RARECARE klasifikācijai un ICD-10. Tīkls cieši sadarbojas ar pacientu pārstāvjiem no Eiropas pacientu aizstāvības grupām (EPAG), lai sniegtu informāciju un perspektīvas par pacientu vajadzībām un vēlmēm.

Kopš tā izveides EURACAN ir sasniedzis 26 ES un EEZ valstis, un tā mērķis ir standartizēt pacientu pārvaldību un uzlabot dzīvildzi, izstrādājot paraugprakses rīkus un daloties tajos, kā arī sadarbībā ar vairākām zinātniskajām sabiedrībām regulāri atjauninot diagnostikas un terapeitiskās klīniskās prakses vadlīnijas. Tīkls ir izstrādājis pacientiem un ārstiem paredzētus komunikācijas rīkus

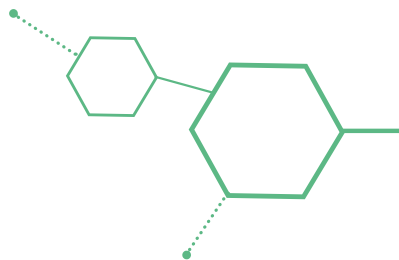
visās valodās, turklāt projektā “STARTER” (ar ko izveido Eiropas Pieaugušo reto audzēju reģistru) tiek radīts svarīgs rīks nākotnei — EURACAN federatīvā reģistra modelis.

EURACAN ir veidots, balstoties uz esošiem tīkliem un veiksmīgiem klīniskajiem izmēģinājumiem, kas veikti ar Eiropas Vēža izpētes un ārstēšanas organizācijas (EORTC), Eiropas Neuroendokrīno audzēju biedrības (ENETS), Saistaudu vēža tīkla (Conticanet) un vairāku iepriekšējo ES pētniecības programmu, arī ar EURACAN ierosināto projektu “SPECTA/ Arcagen” un “TRacKING”, palīdzību.



TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Dr. Žans-Īvs Blejs
(Jean-Yves Blay)
Centre Léon Bérard, Liona, Francija



Eiropa — starptautisks izcilības centrs

Eiropas referenes tīkli darbu sāka 2017. gada martā, un to galvenais uzdevums ir uzlabot to eiropiešu dzīvi, kuri slimo ar retām un sarežģītām slimībām.

Tomēr Eiropas referenes tīkliem ir globāla ietekme tālu ārpus Eiropas. Tie uzlabo pasaules paraugpraksi tur, kur tā ir, un veido to tur, kur tās nav. Tīkli palīdzēs padarīt Eiropu par aktivitāšu centru reto un sarežģīto slimību jomā, izmantojot paraugprakses diagnostikas vai ārstēšanas vadlīnijas, ja tādas ir, un izstrādājot tās, ja tādu nav.

Savienojot ekspertus un pacientu grupas, ERT arī veicina klīniskus pētījumus un testē terapeitiskos pasākumus, nosakot tos par inovācijas prioritāti daudzās reto slimību jomās.

ERT modelis kalpo par piemēru citiem, izstrādājot mūsdienīgus e-veselības rīkus, lai veicinātu pārrobežu sadarbību Eiropā, un tam ir potenciāls sekmēt starptautisku sadarbību un uzlabot veselības aprūpes pieejamību.



Hematoloģisko slimību ERT (ERN-EuroBloodNet)

Pie hematoloģiskām slimībām pieder asins un kaulu smadzeņu šūnu, limfoīdo orgānu un asinsreces faktoru patoloģijas, un gandrīz visas šīs slimības ir sastopamas reti. Tās var sīkāk iedalīt sešās kategorijās: retas eritrocītu patoloģijas, kaulu smadzeņu mazspēja, reti asinsreces traucējumi, hemohromatoze un citas retas ģenētiskas ar dzelzs sintēzi saistītas slimības, mieloīdi ļaundabīgi veidojumi un limfoīdi ļaundabīgi veidojumi.

Lai diagnosticētu retas hematoloģiskas slimības (RHS), ir nepieciešamas plašas klīniskās speciālās zināšanas un piekļuve plašam laboratorijas pakalpojumu un attēlveidošanas tehnoloģiju klāstam. Šie testi ļauj precīzi klasificēt slimību saskaņā ar PVO kritērijiem, izmantojot starptautiskas novērtēšanas sistēmas un, ja iespējams, biomarkierus.

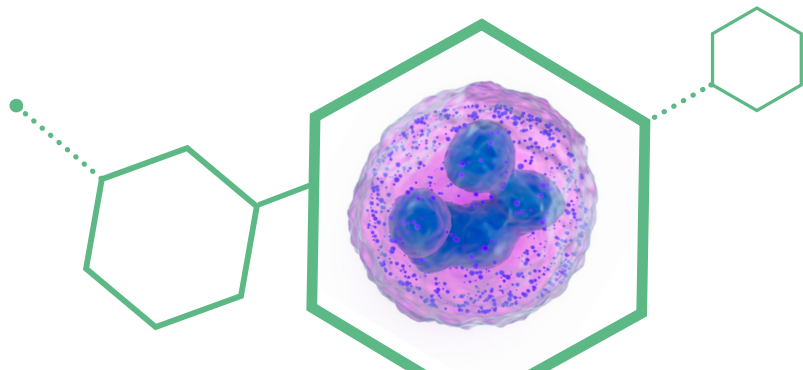
Nemot vērā šīs prasības un to, ka dažas RHS ir ļoti retas, bieži vien diagnoze netiek noteikta vai arī tiek noteikta novēloti, jo īpaši gados vecāku pacientu gadījumā. Arī ārstēšana nereti ir apgrūtināta, jo vajadzīga specializēta infrastruktūra un speciālistu grupas, turklāt tādas specifiskas ārstēšanas metodes kā alogēno cilmes šūnu transplantācija vai asinsreces faktori ir grūti pieejamas. Dažās valstīs attiecībā uz noteiktām slimībām ir ieviestas profilakses programmas, taču steidzami ir nepieciešama skrīninga saskaņošana.

Pirmajos piecos gados ERN-EuroBloodNet ciešā sadarbībā ar Eiropas Hematoloģijas asociāciju (EHA) ir veiksmīgi veicis vairākas transversālas un ar RHS saistītas darbības, kuru mērķis bija uzlabot veselības aprūpes pieejamību RHS pacientiem, popularizēt vadlīnijas un paraugpraksi, uzlabot apmācību un zināšanu apmaiņu, sniegt klīniskas konsultācijas gadījumos, kur nacionālā līmenī trūkst speciālo zināšanu, kā arī palielināt šajā jomā veikto klīnisko izmēģinājumu skaitu. EPAG un pacientu apvienību iesaistīšana jau no paša sākuma uzlabo pacientu iespējas, terapeitisko izglītību un aizstāvības apmācību saskaņā ar ERN-EuroBloodNet pieeju, kas vērsta uz pacientu.

TĪKLA KOORDINATORI

Profesors Pjērs Feno (Pierre Fenaux)
*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Saint-Louis, Parīze, Francija
(Onkoloģijas centra priekšsēdētājs)*

**Profesore Beatrise Gulbis
(Béatrice Gulbis)**
*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB,
Brisele, Beļģija (Neonkoloģijas centra
priekšsēdētāja)*



Uroģenitālo un proktoloģisko slimību un stāvokļu ERT (ERN eUROGEN)

Retu un sarežģītu uroģenitālu un proktoloģisku slimību gadījumā var būt nepieciešama ķirurģiska korekcija, bieži vien — neonatālajā periodā vai bērnībā. Urīna un fekāliju nesaturēšana ir smags slogs pacientiem jebkurā dzīves posmā. Šādiem pacientiem ir nepieciešama aprūpe visā mūža garumā, kuru sniedz daudznozaru speciālistu grupas, kas plāno un veic operācijas un vajadzības gadījumā ar fizioterapijas un psiholoģijas speciālistu grupu atbalstu nodrošina pēcoperācijas aprūpi.

ERN eUROGEN sagatavo neatkarīgi izvērtētas paraugprakses vadlīnijas un uzlabo gūto rezultātu izplatīšanu. Pirmo reizi šā tīkla mērķis ir piedāvāt iespēju ar ERN eUROGEN reģistra starpniecību sekot ilglaika rezultātiem, kas attiecībā uz pacientiem gūti 15–20 gadu laikā.

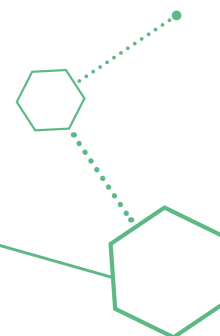
Tīkls apkopo datus un materiālus jomās, kurās to trūkst, izstrādā jaunas klīniskās vadlīnijas, vāc paraugprakses piemērus, apzina klīniskās prakses variācijas, izstrādā izglītības un apmācības programmas, sadarbībā ar pacientu pārstāvjiem veido pētniecības programmas un dalās zināšanās, piedaloties virtuālās konsultācijās par KPPS un daudznozaru speciālistu grupās. Retu un sarežģītu uroģenitālo un proktoloģisko slimību jaunie speciālisti izmanto

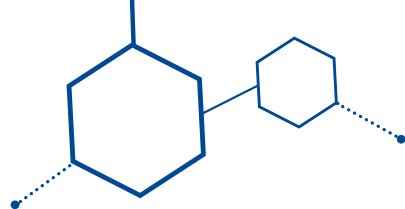
īpašas apmācības un klīniskās apmaiņas apmeklējumus, ko piedāvā ERN eUROGEN apmaiņas programma.

Visbeidzot, tīkla mērķis ir veicināt inovāciju medicīnā un uzlabot retu un sarežģītu uroģenitālo un proktoloģisko pacientu diagnostiku un ārstēšanu, izmantojot stratēģiju “Share. Care. Cure”.

TĪKLA KOORDINATORS

Vuts Feits (Wout Feitz)
Radbouda Universitātes Medicīnas centrs, Amālijas Bērnu slimnīca, Neimeģena, Nīderlande





Aktīva sadarbība

Sadarbības veicināšanā liela nozīme ir tiešsaistes platformām, telemedicīnai un e-veselības rīkiem. ERT ir savienoti, izmantojot īpašu IT platformu, pacientu klīnisko datu pārvaldības sistēmu (KPPS), tīmeklī balstītu klīniskās programmatūras lietotni, kurā veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēji no visas ES var strādāt kopā virtuāli, lai noteiktu diagnozes un ārstētu pacientus ar retām, mazizplatītām un sarežģītām slimībām.

Tīkla koordinatori var sasaukt medicīnas speciālistu "virtuālas" konsultatīvas padomes, izmantojot telemedicīnas rīkus, lai pārskatītu pacienta stāvokli diagnostikas vai ārstēšanas vajadzībām. Tādējādi veselības aprūpes

speciālisti, kuriem iepriekš reti un sarežģīti gadījumi būtu jārisina vieni pašiem, var konsultēties ar kolēģiem un gūt otro viedokli. Šo rīku svarīgākā iezīme ir sadarbība.

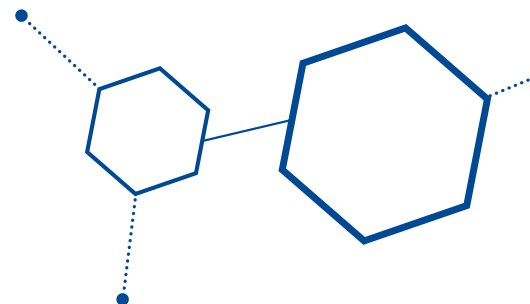
Pateicoties sasniegumiem videokonferenču jomā, ģeogrāfisks attālums vairs nav šķērslis attālinātam darbam grupās. Tīkli arī izmanto īpašas sistēmas, lai sarežģītu slimību gadījumā apmainītos ar audu paraugiem vai augstas izšķirtspējas attēliem, ko var izmantot, lai veidotu slimības vēsturu krātuvi turpmākiem pētījumiem. Uz KPPS attiecas Eiropas un nacionāli tiesību akti par datu aizsardzību un pacientu tiesībām uz privātumu (VDAR).

Piemēram, kad patoloģijas vai radioloģijas dati ir drošā veidā kopīgoti, tīkla dalībnieki var pieteikties sistēmā, skatīt attēlus un slēgtā vidē sniegt savus komentārus. Ārstējošais ārsts joprojām ir atbildīgs par savu pacientu, taču var vērsties pie ERT kā noderīga un atbalstoša resursa.

Saistītie partneri

ERT mērķis ir radīt patiesu pievienoto vērtību visām ES dalībvalstīm. Attiecīgie tiesību akti valstīm, kurām nav pārstāvju apstiprinātā ERT, dod iespēju piedalīties ar tādu veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēju starpniecību, kurus attiecīgās dalībvalstis ir norādījušas kā nacionālus "saistītus" un/vai "sadarbības" centrus.

Dalībvalstis var arī norīkot nacionālu koordinācijas centru darbam ar visiem ERT. ERT dalībvalstu padome izstrādā kopīgu sistēmu šāda veida centru norīkošanai un to integrācijai ERT. Tomēr svarīgi, lai dalībvalstis saistītos partnerus norīkotu atvērtās, pārredzamās un stabilās procedūrās, un visiem ERT ir jānosaka nepārprotams politisks mērķis attiecībā uz saistīto partneru aktīvu iesaisti un dalību.



Neiromuskulāro slimību ERT (ERN EURO-NMD)

Neiromuskulārās slimības (NMS) var rasties visā mūža garumā, un tās raksturo muskuļu vājums un atrofija. Tās var būt saistītas arī ar citiem simptomiem, tai skaitā ar nespēku, sāpēm, nejutīgumu, aklumu, rīšanas traucējumiem, elpošanas traucējumiem un sirds slimībām. Lielākā daļa NMS ir progresīvas un novājinošas, saīsina dzīvildzi un pazemina dzīves kvalitāti.

Diagnostikas un ārstēšanas piekļūstamība dažādās Eiropas valstīs būtiski atšķiras. Lai uzlabotu rezultātus, ir jārisina tādas būtiskas problēmas kā novēlota nosūtīšana no primārās veselības aprūpes iestādes uz specializētu centru, kā arī pāreja no pediatrijas uz pakalpojumiem pilngadīgajiem.

EURO-NMD sadarbojas Eiropas vadošie eksperti, lai pacientiem nodrošinātu piekļuvi specializētas aprūpes iespējām, konsultējot gan virtuāli, gan individuāli. Šā tīkla mērķis ir samazināt diagnozes noteikšanas laiku, uzlabot diagnostikas rādītājus un piekļuvi attiecīgiem medicīniskās aprūpes algoritmiem.

2021. gada pirmajā pusē pavisam 12 882 jauni pacienti konsultējās ar EURO-NMD partneriem, un partneri piedalījās 258 klīniskajos izmēģinājumos. Kopš 2018. gada jaunu pacientu skaits, kas konsultējās ar tīkla partneriem, ir palielinājies par 37,5 %, un EURO-NMD partneru dalība klīniskajos izmēģinājumos ir palielinājusies par 63 %.

Turklāt tīkls pastāvīgi izstrādā jaunas vadlīnijas un veselības aprūpes speciālistiem un pacientiem sniedz informāciju par paraugprakses piemēriem konkrētu slimību sakarā. Tīklā izveidotās un piedāvātās zināšanas ir plaši pieejamas tiešsaistē un publiskos tīmekļsemināros, kā arī izmantojot tādas e-veselības rīkus kā apsprendes KPPS. Pašlaik tiek veidota uz Moodle balstīta mācību pārvaldības sistēma (MPS).

Balstoties uz stabilu iepriekšēju sadarbību, tīkls turpina sekmēt tādas sadarbības iespējas, kam ir potenciāls virzīt pētniecību un ārstēšanas metožu izstrādi līdz šim neapmierinātu pacientu vajadzību risināšanai. Prioritāte ir arī starptautiskas datu apmaiņas veicināšana, izmantojot ētiski stabilus, kvalitatīvus reģistrus un pētniecības datu platformas.

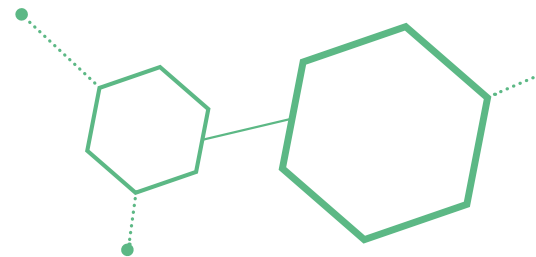
TĪKLA KOORDINATORE

Dr. Teresina Evangelista
(Teresinha Evangelista)

*Sorbonnas Universitāte, Pitié
Salpêtrière Hospital, Assistance
Public Hopitaux de Paris, Francija*



Acu slimību ERT (ERN-EYE)



Retās acu slimības (RAS) ir izplatītākais bērnu un jauniešu vājredzības un akluma iemesls Eiropā. Retajām slimībām un zālēm reto slimību ārstēšanai veltītā portālā (ORPHANET) ir norādītas vairāk nekā 900 RAS, tostarp biežāk sastopamas slimības, piemēram, pigmentozais retinīts, ar ko slimo 1 no 5000 pacientu, kā arī dažas ļoti retas slimības, kas medicīnas literatūrā aprakstītas tikai vienu vai divas reizes.

Ciešā sadarbībā ar EPAG ERN-EYE šīm slimībām pievēršas četras tematiskās grupās: retas tīklenes slimības, retas neurooftalmoloģiskas slimības, retas pediatriskās oftalmoloģijas slimības un retas acs priekšējā segmenta slimības. Turklāt sešas transversālas darba grupas risina problēmas, kas kopīgas visām četrām galvenajām tēmām. Papildu darba grupas strādā tādās konkrētās jomās kā ģenētiskā testēšana, reģistri, pētniecība, izglītība, komunikācija, vājredzība, pacientu grupas un integrācija valstī.

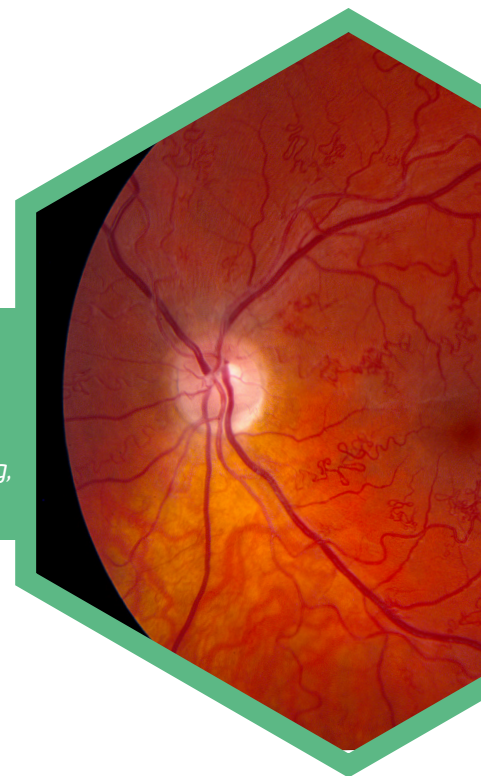
KPPS — virtuāla klīnikas IT platforma ar datu kopu, kas paredzēta RAS, — ir viens no svarīgākajiem ERT rīkiem. ERN-EYE galveno uzmanību pievērš pacientu diagnostikas un aprūpes

uzlabošanai visā ES, savienojot un pastiprinot ekspertu tīklus, apmainoties ar zināšanām un informāciju, izstrādājot izglītības un apmācības programmas, piemēram, tīmekļsemināru vai e-mācību programmas, izveidojot sadarbībspējīgu Eiropas reģistru (REDdistry) un izstrādājot vadlīnijas un labas prakses dokumentus.

TĪKLA KOORDINATORE

**Profesore Helēna Dolfusa
(Hélène Dollfus)**

*Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Francija*



Ģenētiska audzēja riska sindromu ERT (ERN GENTURIS)

Ģenētiska audzēja riska sindromi ir veselības traucējumi, kas pārmantotu ģenētisku mutāciju dēļ stipri predisponē uz audzēju rašanos. Šādiem pacientiem var būt pat 100 % risks dzīves laikā saslimt ar vēzi. Lai gan iespējami skartās orgānu sistēmas ir ļoti daudzveidīgas, personām ar šādu predispozīciju ir līdzīgas problēmas: novēlota diagnoze, profilakses pasākumu trūkums pacientiem un veselajiem radniekiem, kā arī nepareiza ārstēšana. Pašlaik tikai neliela daļa iedzīvotāju ar ģenētiska audzēja riska sindromu ir diagnosticēti.

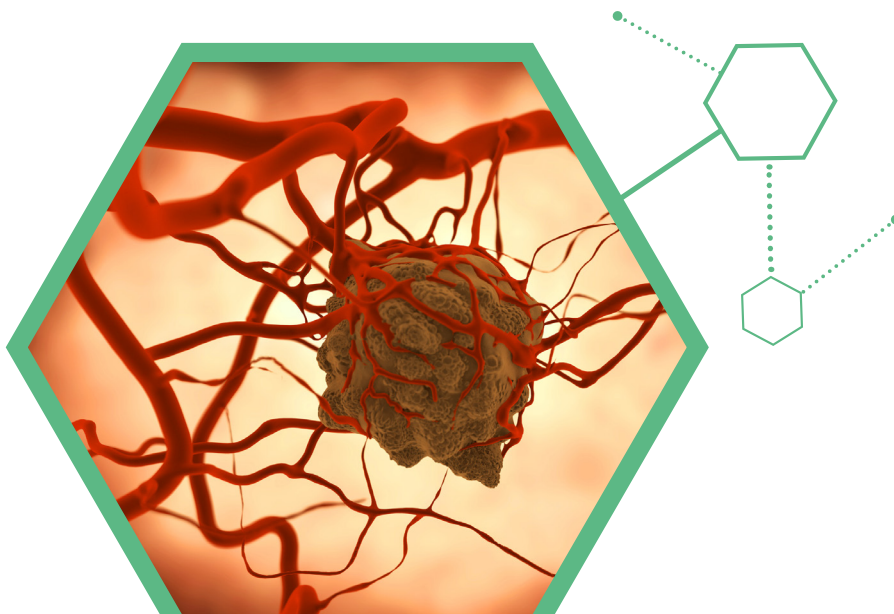
ERN GENTURIS strādā, lai uzlabotu šādu sindromu noteikšanu, mazinātu klīnisko rezultātu atšķirības, izstrādātu un īstenotu ES vadlīnijas, izveidotu GENTURIS reģistru, atbalstītu pētniecību un dotu iespējas pacientiem. Šis tīkls izglīto sabiedrību un veselības aprūpes speciālistus, izmantojot savu vietni, organizējot regulārus tīmekļseminārus un kursus un sekmējot paraugprakses apmaiņu visā Eiropā. Tīkls uzlabota virtuāla un fiziska piekļuve daudzozaru speciālistu sniegtas aprūpes iespējām, lai dalītos ar informāciju par

sarežģītiem gadījumiem un tos apspriestu. Tīkls paaugstina ģenētiskās testēšanas kvalitāti un uzlabo tās interpretāciju, kā arī palielina pacientu līdzdalību klīnisko pētījumu programmās.

ERT GENTURIS sadarbojas ar citiem ERT, lai uzlabotu tādu pacientu aprūpi, kuriem ir ģenētiska audzēja riska sindroms un kuriem rodas slimības, kas ir kāda cita tīkla speciālo zināšanu jomā.

TĪKLA KOORDINATORE

Profesore Nikolīne Hogerbruge
(Nicoline Hoogerbrugge)
Radbouda Universitātes Medicīnas
centrs, Neimeģena, Nīderlande



Eiropas references tīklu vadīšana

Profesore
Helēna Dolfusa
(Hélène Dollfus)



Profesore Hélène Dollfus ir medicīniskās ģenētikas profesore un medicīniskās ģenētikas konsultante Strasbūras Universitātes slimnīcā (HUS) Francijā, kur viņa ir medicīniskās ģenētikas nodaļas vadītāja. ERN-EYE viņa ir koordinējusi kopš tā izveides 2017. gadā un uz vienu pilnvaru laiku bijusi CG priekšsēdētāja.

“ERT koordinēšana, strādājot kopā ar Eiropas Komisiju, ir diezgan liels piedzīvojums,” saka profesore Dolfusa. “Tīkls ir ļoti novatorisks un aptver visdažādākās iniciatīvas, kas vērstas uz pacientu aprūpi. Tas ir milzīgs, bet ļoti aizraujošs izaicinājums, un mēs jau redzam dažus pirmos daudzsoļos rezultātus.”

Profesore Dolfusa lepojas ar to, ka ERN-EYE darbojas saskaņā ar sākotnējo redzējumu. *“Tas ir liels sasniegums, ka reto acu slimību speciālisti no visas Eiropas ir apvienojušies grupās un viņus vada mūsu īpaši izveidotā vadītāju komanda,”* viņa skaidro. *“Turklāt pacientu pārstāvji faktiski ir galvenie partneri, ar kuriem mēs sadarbojamies. Uzskatu, ka esam jau daudz iemācījušies cits no cita un esam likuši pamatu ERN-EYE turpmākaim panākumiem.”*

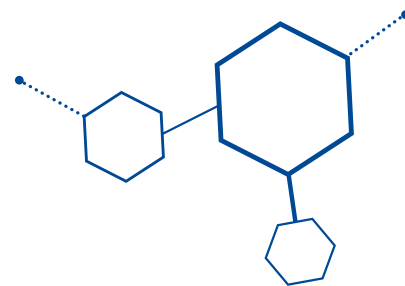
Profesore Dolfusa vada ne vien ERN-EYE, bet pašlaik arī ERT koordinatoru grupu, kurā, lai apspriestu kopīgas problēmas un dalītos pieredzē, tiekas visi 24 koordinatori. *“Mēs esam interesantā ERT attīstības posmā. Mēs varam*

novērtēt un izvērtēt pirmo piecu gadu sasniegumus ar zināmu gandarījumu, bet tagad sākam jaunas paplašināšanās periodu, kam būs vajadzīgas lielākas vadītāju komandas un vairāk resursu, lai atbalstītu veselības aprūpes speciālistus, kuri arvien rezultatīvāk palīdz pacientiem ar retām slimībām,” viņa saka.

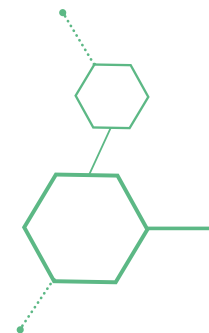
Kopš 2022. gada janvāra lielākā daļa ERT apmērs audzis vismaz divkārt, jo tiem no visas ES ir pievienojušies vairāk dalībnieku. *“Eiropas references tīklu integrēšana dalībvalstu veselības aprūpes sistēmās ir liels izaicinājums, ar ko mēs visi vēlamies tikt galā. Apmaiņa mācību nolūkā ir bijusi ļoti veiksmīga, un lielākā daļa no mums pastāvīgi izstrādā un atjaunina vadlīnijas,”* saka profesore Dolfusa.

“Mūsu kā ERT mērķis ir datus par retajām slimībām izplatīt iespējami plaši, izmantojot arvien vairāk reģistru, lai ieguvēji būtu gan pacienti, gan praktizējoši speciālisti. Mēs vēlamies, lai visā ES tiktu pastiprināta sadarbība pētniecībā — ne tikai attiecībā uz klīniskajiem izmēģinājumiem, bet arī attiecībā uz zinātnisko pētniecību, arī genomikas attīstību.”

Profesore Dolfusa gaida nākamo ERT attīstības posmu. *“Mans redzējums ir nepārtraukta, saskaņota un produktīva visu ERT daļu nobriešana, kuras laikā mēs turklāt pildām savu vīrsuzdevumu — rūpējamies par katru reto slimību pacientu Eiropas Savienībā.”*



Neparastu un retu sirds slimību ERT (ERN GUARD-Heart)



Retas sirds slimības pacientiem var rasties visā mūža garumā, un parasti tās ir ģenētiskas (pārmantotas) slimības vai tādas slimības, kas attīstās augļa veidošanās posmā (kongenitāli sirds defekti). Šīs slimības raksturo dažādi simptomi un pazīmes, kas ir atšķirīgi ne vien dažādām slimībām, bet arī dažādiem pacientiem. Lielākā daļa šo sirds slimību ir saistītas ar īpaši augstu pēkšņas nāves risku agrīnā vecumā, kas parasti skar citādi veselus cilvēkus.

GUARD-Heart tīklā ir noteiktas šādas tematiskās jomas: iedzimtas pieaugušo un bērnu sirds elektriskās slimības, iedzimtas pieaugušo un bērnu kardiomiopātijas, īpašas bērnu elektrofizioloģiskās slimības, kongenitāli sirds defekti un citas retas sirds slimības. Šo tēmu pamatā ir starptautiskā slimību klasifikācija (ICD-10) un Orphanet, un uz tām attiecas Eiropas Kardioloģijas biedrības (ESC) klīniskās vadlīnijas.

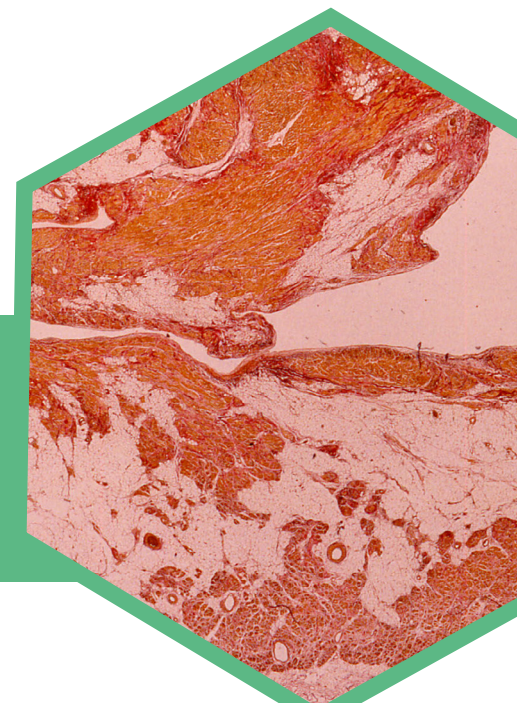
Tīkla mērķis ir stiprināt speciālo zināšanu un resursu koordināciju, lai veicinātu daudznozaru zināšanu apkopošanu, lai tās varētu strukturēt un izplatīt sabiedrībā.

Veselības aprūpes pakalpojumi tiks sniegti vienotā e-veselības platformā, tādējādi pacientiem un veselības aprūpes speciālistiem visā Eiropā paverot plašāku piekļuvi speciālām zināšanām. Sekmējot ciešāku sadarbību starp ekspertiem, tiks iegūtas un izplatītas jaunas zinātniskas atziņas, lai atbalstītu jaunu diagnostikas un ārstēšanas procedūru izstrādi un apzinātu jaunus retas sirds slimības.

TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Artūrs A. M. Vilde
(Arthur A. M. Wilde)

Amsterdamas Universitātes
Medicīnas centrs, Amsterdama,
Nīderlande



Iedzimtu malformāciju un retu neiroloģiskās attīstības traucējumu ERT (ERN ITHACA)

ERN ITHACA (intelektuālā invaliditāte, televeselība, autisms un iedzimtas anomālijas) atgādina diagnostikas “odiseju”, ar ko saskārušies tik daudzi pacienti ar attīstības anomālijām. Pārstāvot ES akadēmiskās slimnīcas, tīklā piedalās vairāk nekā 70 klīniskās ģenētikas nodaļas, arī retu neiroloģiskās attīstības traucējumu (NAT) — galvenokārt intelektuālās invaliditātes (II) un autiskā spektra traucējumu (AST) —, kā arī retu vairāku iedzimtu anomāliju eksperti.

ERN ITHACA aptver šo attīstības anomāliju klīnisko un bioloģisko/ģenētisko diagnostiku, daudznozaru speciālistu sniegtas aprūpes un ārstēšanas koordināciju, pirmsdzemdību diagnostiku un augļa patoloģiju.

Retas attīstības anomālijas skar daudzus bērnus un pieaugušos, piemēram, apmēram diviem procentiem jaundzimušo būs II un vismaz vienam procentam — AST (ar II vai bez tās). Aptuveni pusei pacientu ar II un vairāk nekā vienam no desmit pacientiem ar AST ir kāds monogēns vai hromosomāls traucējums. Iedzimtas malformācijas ir vienam no 40 mazuliem, un bieži vien tās ir vien daļa no sarežģītiem sindromiem, kuri liecina arī par NAT. Ir aprakstīti vairāk nekā 5000 retu sindromu.

ERN ITHACA apvieno medicīnas ekspertus un EPAG pārstāvjus, sniedzot kopīgu atbalstu klīniskajiem pētījumiem, veidojot konsensus attiecībā uz paraugpraksi, tās vadlīnijas un uzlabojot pacientu diagnozes agrīnu noteikšanu, aprūpi un ārstēšanu. Šis tīkls ir izveidojis arī Starptautisko Intelektuālās invaliditātes un attīstības anomāliju bibliotēkas (ILIAD) pacientu reģistru.

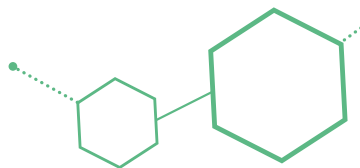
Tīkls attīsta telemedicīnu un speciālās tālzināšanas, lai veicinātu koleģiālas konsultējošo ārstu un pētnieku apspriedes visā ES, kā arī sagatavo apmācības un e-mācību rīkus veselības aprūpes speciālistiem, nespeciālistiem un EPAG.



TĪKLA KOORDINATORS

**Profesors Alēns Verlouzs
(Alain Verloes)**

*Université de Paris & Assistance
Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Universitaire Robert-Debré,
Parīze, Francija*



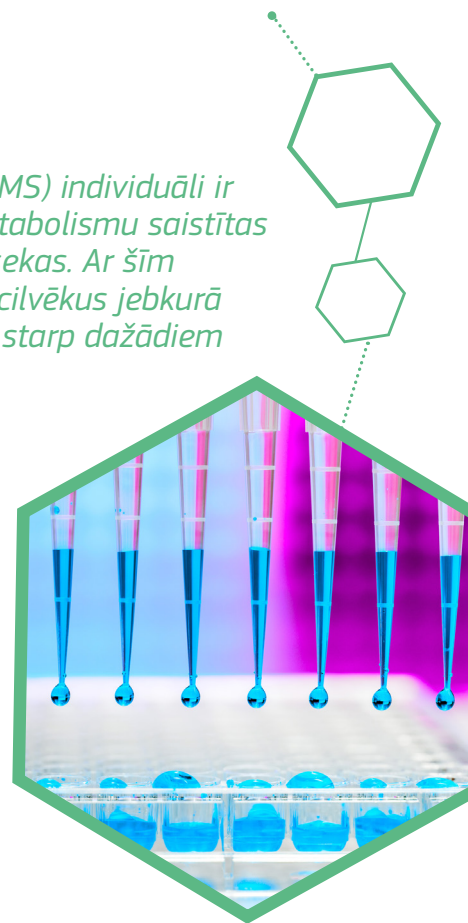
Iedzimtu metabolisma traucējumu ERT (MetabERN)

Vairāk nekā 1400 retu iedzimtu ar metabolismu saistītu slimību (IMS) individuāli ir reti sastopamas, taču sabiedrībā kopumā — bieži. Daudzas ar metabolismu saistītas slimības rada pacientiem smagas, dažkārt pat dzīvībai bīstamas sekas. Ar šīm slimībām ir saistīti visu orgānu darbības traucējumi, tās var skart cilvēkus jebkurā vecumā, un to ārstēšanai ir nepieciešama daudznozaru sadarbība starp dažādiem speciālistiem.

Rezultātus var uzlabot agrīna diagnosticēšana, taču Eiropā jaundzimušo skrīningā ir iekļautas tikai 5 % zināmo IMS, un nacionālās programmas ir jāsaskaņo. Attiecībā uz daudzām IMS zināšanas par slimību gaitu, ārstēšanas metožu efektivitāti un drošumu, kā arī ilgstošu novērošanu ir nepilnīgas.

MetabERN mērķis ir uzlabot to iedzīvotāju dzīvi, kurus skārušas šīs ļoti neviendabīgās grupas slimības, un tīkls tās ir iedalījis septiņās pamatkategorijās. Šis tīkls ir vispusīgākais, visu metabolismu aptverošs, Eiropas mēroga, uz pacientu orientēts tīkls, kura mērķis ir pārveidot to, kā Eiropā tiek aprūpēti IMS skartie pacienti.

MetabERN pacientu klīnisko datu pārvaldības sistēmu (KPPS) izmanto par platformu ziņošanai par klīnisko lēmumu pieņemšanas procesiem un starptautisku visām IMS veltītu pētniecības programmu veicināšanai. Ar pilnībā funkcionējošo vienoto Eiropas IMS reģistru (U-IMD), kas izveidots ar ES Patērētāju, veselības, lauksaimniecības un pārtikas izpildāģentūras (CHAFEA) dotāciju, MetabERN efektīvi ģenerē pacientu datus pētniecības vajadzībām. Tas ļauj detalizēti novērtēt IMS gaitu, kā arī izskatīt papildu izpētes jautājumus, arī izanalizēt profilaktiskos un terapeitiskos pasākumus, kas īstenoti attiecībā uz pacientiem ar IMS. Turklāt U-IMD ir pirmais novērošanas, bezintervences pacientu reģistrs, kas aptver visas 1400+ IMS.



TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Maurício Skarpa
(Maurizio Scarpa)

Udīnes Universitātes slimnīca,
Udīne, Itālija

Nacionālā reto slimību politika

Par veselības aprūpes pakalpojumu un medicīniskās aprūpes organizēšanu un sniegšanu savās valstīs primāri atbild ES dalībvalstis. ES veselības politikas mērķis ir papildināt nacionālo politiku, visās ES politikas jomās nodrošināt veselības aizsardzību un strādāt, lai izveidotu Eiropas veselības savienību.

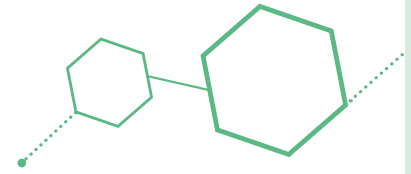
Eiropas Veselības ministru padome 2009. gadā ieteica dalībvalstīm izstrādāt un īstenot plānus vai stratēģijas tādu pacientu atbaltam, kas cieš no retām slimībām. Šie plāni būtu jāizstrādā, lai:

- veselības aizsardzības un sociālajās sistēmās vadītu un strukturētu pasākumus reto slimību jomā;
- vietējā, reģionālā un nacionālā līmenī iniciatīvas integrētu plānos vai stratēģijās, lai būtu nodrošināta visaptveroša pieeja;
- noteiktu prioritāras rīcības ar mērķiem un turpmākās rīcības mehānismiem.

Programma “ES — veselībai” 2021.–2027. gadam nodrošina projektu finansējumu, lai palīdzētu dalībvalstīm īstenot savus nacionālos veselības aizsardzības plānus saskaņā ar redzējumu par Eiropas veselības savienību. Līdz 2022. gadam 23 dalībvalstis (arī Šveice un Norvēģija) bija pieņēmušas nacionālus veselības aizsardzības plānus reto slimību jomā.



Pediatriskā vēža (hematoonkoloģijas) ERT (ERN PaedCan)



Pediatriskais vēzis ir reta slimība, un to iedala vairākos apakštipos. Katru gadu visā Eiropā vēzis pirmo reizi tiek diagnosticēts 35 000 bērnu un jauniešu, un ik gadu no pediatriskā vēža mirst 6000 bērnu (galvenais nāves cēlonis bērniem, kas vecāki par vienu gadu). Pašlaik Eiropā vairāk nekā pusmiljons bērnu, kas pārcietuši vēzi, ir dzīvi, un divām trešdaļām no viņiem slimības dēļ ir ilglaika veselības un psihosociālas problēmas.

Pēdējās desmitgadēs ir uzlabojusies vidējā dzīvildze — attiecībā uz dažām slimībām progress ir ievērojams, savukārt attiecībā uz citām rezultāti joprojām ir ļoti slikti. Būtiska problēma Eiropā ir arī krasas dzīvildzes atšķirības — vissliktākie rādītāji šajā jomā ir Austrumeiropā.

ERN PaedCan strādā, lai kvalitatīvas veselības aprūpes iespējas būtu vairāk piekļūstamas bērniem un jauniešiem ar vēzi, kam nepieciešama speciālistu zināšanas un aprīkojums, kāds maza slimības gadījumu skaita un resursu trūkuma dēļ nav plaši pieejams. Tā pamatā ir iepriekšējie ES finansētie projekti ENCCA, PanCare un EXPO-r-Net.

Dalībnieki ir izveidojuši spēcīgu interaktīvu tīklu, kurā saistītas ar vēzi slimu bērnu un pusaudžu aprūpē specializētas pediatrijas slimnīcas un nodaļas. Kopā ar Eiropas Pediatriskās onkoloģijas biedrību (SIOPE) kā kopējs uzziņu materiāls sākotnējai ārstēšanai visās lielākajās pediatriskā vēža aprūpes iestādēs ir izstrādāti Eiropas Standarta klīniskās

prakses (ESKP) pamatnostādņu protokoli, turklāt virtuāla pediatriskās onkoloģijas padome izmanto e-veselības rīkus, lai dalītos ar speciālajām zināšanām un sniegtu konsultācijas. Izglītība un apmācība tiek veicinātas ar tīmekļsemināriem, sanāsmēm un apmaiņas programmām.

ERN PaedCan cenšas panākt vienlīdzīgus bērnu vēža ārstēšanas rezultātus visā Eiropā un palīdzēt īstenot SIOPE stratēģisko plānu, ko pārliecinoši atbalsta programmas "Apvārsnis Eiropa" Vēža misija, Eiropas Vēža uzveikšanas plāns un Eiropas Zāļu stratēģija.

Tīkla mērķis ir palielināt bērnu vēža pacientu dzīvildzi un uzlabot viņu dzīves kvalitāti, veicinot sadarbību, pētniecību un apmācību, un tā vispārējais mērķis ir pašreizējo bērnu vēža pacientu dzīvildzes un veselības aprūpes iespēju atšķirību mazināšana ES dalībvalstīs.

TĪKLA KOORDINATORE

Profesore Dr. Ruta Ladenšteina
(Ruth Ladenstein)

St. Anna Kinderspital & St. Anna
Kinderkrebsforschung, Austrija



Aknu slimību ERT (ERN RARE-LIVER)

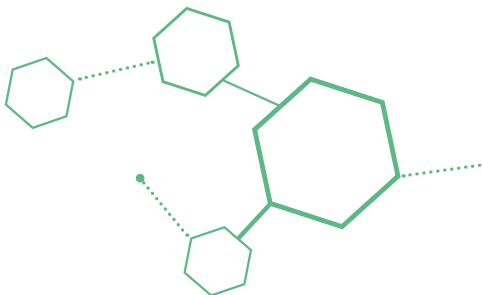
Retās aknu slimības var izraisīt pakāpeniskus aknu bojājumus, kas noved pie fibrozes un cirozes. Cirozes komplikācijas var izraisīt nāvi, un daudzos gadījumos vienīgā rezultatīvā ārstēšanas metode ir aknu transplantācija. Nogurums, nieze holestatiskas saslimšanas gadījumā, kā arī sāpes un vēdera uzpūšanās cistisku slimību gadījumā būtiski ietekmē pacientu dzīves kvalitāti.

Pediatriem pacientiem situāciju sarežģī tādi papildu faktori kā novēlota diagnoze un augšanas un attīstības traucējumi, kā arī problēmas, kas pusaudža vecumā ir saistītas ar pārejām aprūpes sistēmā.

ERN RARE-LIVER strādā ar trīs veidu slimībām: autoimūnas aknu slimības, metaboliska biliārā atrēzija un ar to saistītās aknu slimības, kā arī aknu strukturālo komponentu slimības. Tikls pirmo reizi aknu slimību ārstēšanas vēsturē pilnībā integrēs pieaugušo un pediatriko pacientu aprūpi, uzmanību pievēršot pārejas pacientu grupu vajadzībām un ietekmei uz ģimenēm ar ģenētisku diagnozi.

Atjauninātas vadlīnijas ir prioritāte. Aprūpes vadlīnijas, ko papildinās svarīgāko diagnostikas un prognostikas testu standartizācija, tiek īstenotas sadarbībā ar Eiropas Aknu pētījumu asociāciju (EASL) un Eiropas Bērnu gastroenteroloģijas, hepatoloģijas un uzturzinātnes biedrību (ESPGHAN).

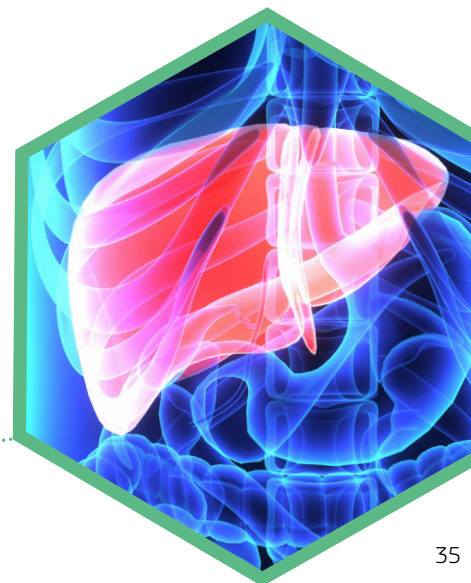
ERN RARE-LIVER mērķis ir risināt būtiskās problēmas, kas saistītas ar ārstu informētību par retiem aknu darbības traucējumiem un vienlīdzīgu piekļuvi strauji mainīgajām ārstēšanas iespējām.



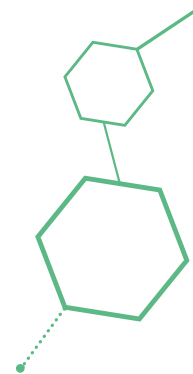
TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Ansgars V. Loze
(Ansgar W. Lohse)

Universitātsklinikum Hamburg-
Eppendorf, Vācija



Saistaudu, muskulatūras un skeleta slimību ERT (ERN ReCONNET)



Retās saistaudu, muskulatūras un skeleta slimības (RSMSS) ietver daudzas un dažādas slimības un sindromus, kas būtiski ietekmē pacientu dzīves kvalitāti. Tās ir gan pārmantotas saslimšanas, gan sistēmiskas autoimūnas slimības, piemēram, sistēmiska skleroze, jaukta tipa saistaudu slimības, idiopātiska iekaisuma miopātija, nediferencētas saistaudu slimības un antifosfolipīdu sindroms.

ERN ReCONNET izstrādā sistēmu kvalitatīvu, novatorisku, ilgtspējīgu un taisnīgu aprūpes un prakses standartu ievērošanai, kas Eiropas pacientiem ar RSMSS veselības aprūpi darīs piekļūstamāku.

Pateicoties sadarbībai starp pilntiesīgiem dalībniekiem, EPAG pārstāvjiem un saistītajiem partneriem, ERN ReCONNET ir izstrādājis recenzētas publikācijas, tostarp par jaunākajām klīniskās prakses vadlīnijām, neapmierinātām vajadzībām pacientu izglītošanā, pacientu aprūpes iespēju optimizāciju un Covid-19 ietekmi uz RSMSS. Tīkls ir arī izstrādājis reto slimību pacientu aprūpes iespēju organizācijas modeļu izveides metodiku, RSMSS datu saskaņošanai paredzētu Eiropas reģistru infrastruktūru, kuras mērķis ir integrēt visus esošos un jaunizveidotos RSMSS reģistrus visā Eiropā, tīmekļseminārus veselības aprūpes speciālistiem un pacientiem par ERN ReCONNET tēmām un klīniskās prakses vadlīniju versijas nespeciālistiem.

Pacientu pārstāvji ir cieši iesaistīti visās ERN ReCONNET darbībās, un viņiem ir liela nozīme publikāciju sagatavošanā un pārskatīšanā, jo viņi sniedz svarīgu informāciju par pacientu vajadzībām, lai varētu uzlabot ārstēšanas un aprūpes iespējas un palīdzētu uzlabot zināšanas par slimībām un to pārvaldību. Viņi piedalās tīmekļsemināros gan kā ekspertu grupas dalībnieki, gan kā parasti dalībnieki, izstrādā nespeciālistiem paredzētas publikāciju versijas, atbalsta jauno dalībnieku novērtēšanas procedūras un ir iesaistīti pārvaldībā.

Dažādu tīklā iesaistīto ieinteresēto personu cieša sadarbība ir viena no galvenajām ERN ReCONNET pievienotajām vērtībām, kas turpinās uzlabot to cilvēku dzīvi, kas slimo ar RSMSS.

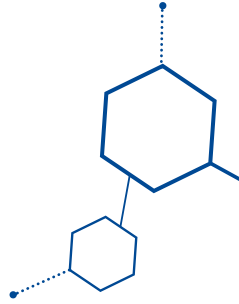


TĪKLA KOORDINATORE

Profesore Marta Moska
(Marta Mosca)

Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Itālija

Uzmanības centrā pacientu veselības uzlabošana: pacientu organizāciju nozīme



ERT ir orientēti uz pacientiem. Pacientu organizācijas un, jo īpaši, EURORDIS — nevalstiska, pacientu vadīta apvienība, kas pārstāv 984 reto slimību pacientu organizācijas no 74 valstīm, — tīklu izveidē aktīvi piedalās jau vairāk nekā desmit gadus. Kopā tās ir palīdzējušas nodrošināt, ka ERT par prioritāti izvirza klīniskās izcilības celšanu un pacientu veselības uzlabošanu, turklāt nodrošinot vienlīdzīgu piekļuvi kvalitatīvai aprūpei visā Eiropā.

“Mēs bijām vieni no tiem, kas ierosināja ideju par augsta līmeņa darba grupas izveidi veselības aizsardzības pakalpojumu un veselības aprūpes jomā, kurā, pateicoties ERT darbam, tika izstrādāta Pārrobežu veselības aprūpes direktīva,” saka EURORDIS ERT un Veselības aprūpes nodaļas vadītāja Inese Ernando (Inés Hernando). *“Mēs kopīgi ar dalībvalstīm un Eiropas Komisiju esam mērojuši tālu ceļu — no koncepcijas izstrādes līdz tiesību akta pieņemšanai, piesaistot un apvienojot vadošos klīnicistus, līdz pat pa ārstniecības jomām grupētu 24 ERT darbības uzsākšanai, un tagad atbalstām šo tīklu īstenošanu, cieši sadarbojoties ar pacientu aizstāvjiem un vadošajiem klīnicistiem, kas iesaistīti tīklos.”*

EURORDIS kā pastāvīgs partneris ERT koncepcijas izstrādē turpina strādāt ar reto slimību pacientu kopienu, vadošajiem klīnicistiem un ERT projektu vadītāju komandām, lai nodrošinātu pacientu regulāru un sistemātisku iesaisti ERT darbībās un vadībā. ERT vadošie klīnicisti un pacientu aizstāvji pakāpeniski veido kopīgas vadības kultūru un mācās, kā vislabāk sadarboties, lai nodrošinātu, ka ERT palīdz uzlabot to cilvēku dzīvi, kuriem ir retas slimības.

“Pašlaik daudzas retas slimības netiek ārstētas,” skaidro Ernando kundze. *“Tomēr mācīšanās kultūra, ko ERT ir sākuši veidot, tos pārveido par inovācijas centriem. Attiecībā uz konkrētām slimībām nosakot rezultātus, ko var sistemātiski mērit un popularizēt dažādos ekspertu centros un valstīs, ERT pavērs iespējas uzlabot kvalitāti un optimizēt medicīniskās vai ķirurģiskās intervences.”*

Tiek cerēts, ka ERT novērsīs izolāciju, ar ko saskaras reto slimību kopienas, ekspertus visā Eiropā darīs pamanāmākus un papildinās nacionālo veselības aprūpes sistēmu spējas diagnosticēt, ārstēt un pārvaldīt pacientus. *“Lai*

tas notiktu plašā mērogā, ir jābūt skaidriem un pārredzamiem konsultēšanas algoritmiem. Dalībvalstīm ir jāievieš mehānismi un procesi, kas veicinātu ERT zināšanu pārņemšanu un izmantošanu, piemēram, izstrādājot reto slimību pacientu aprūpes algoritmus,” viņa saka.

Pacientiem ir lielas cerības, ka ERT var reāli ietekmēt viņu dzīvi: *“Svarīgs pirmais solis ir sarežģītu gadījumu apspriešana un apmaiņa ar pieredzi un speciālajām zināšanām ERT, taču zināšanas, ko šie tīkli veido un pārbauda, valstīm būtu labāk un plašāk jāizmanto, lai Eiropā uzlabotu dzīvi 30 miljoniem cilvēku, kuriem ir retas slimības,”* piebilst Ernando kundze. Šajā posmā liela nozīme ir dalībvalstīm. *“Tagad ir laiks uzturēt un atbalstīt tīklus saskaņā ar to mērķiem un tos integrēt nacionālajās veselības aprūpes sistēmās, lai pēc iespējas palielinātu izdzīvojušo pacientu skaitu un uzlabotu viņu dzīves kvalitāti.”*

Imūndeficīta, autoiekaisuma un autoimūno slimību ERT (ERN RITA)

ERN RITA sadarbojas Eiropas vadošie centri, kam ir speciālas zināšanas retu imūno traucējumu diagnostikā un ārstēšanā. Tās ir potenciāli nāvējošas slimības, kam nepieciešama daudznazaru speciālistu sniegta aprūpe, kurā izmanto kompleksu diagnostisko izvērtēšanu un specializētas ārstēšanas metodes. Tīkls šīs slimības iedala četrās apakšgrupās jeb darba virzienos: iedzimtais imūndeficīts (IID), autoimūnie veselības traucējumi, bērnu reimatoloģiskie traucējumi un autoiekaisuma slimības.

Strauji tiek atklātas un ieviestas imunoloģiskās terapijas. Polivalentā imūnglobulīna terapija ir mainījusi pacientu ar antivielu deficītu izredzes, īpašas anticitokīnu ārstēšanas metodes ir mainījušas dzīvi pacientiem ar retām autoimūnām un autoiekaisuma slimībām un cilmes šūnu un gēnu ārstēšanas metodes, kas sākotnēji bija paredzētas IID, tagad tiek piemērotas visām slimībām, ko aptver tīkls.

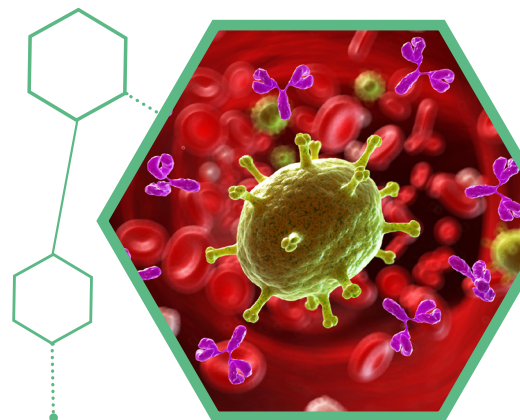
Tīkla pamatā ir darbs, kas veikts Eiropas zinātniskajās asociācijās, kuras izstrādājušas pacientu reģistrus un klīniskās vadlīnijas, kā arī izveidojušas pētniecības sadarbības projektus, izglītības pasākumus un kontaktus ar pacientu organizācijām visos četros darba virzienos.

ERN RITA strādā, lai mazinātu nevienlīdzību, ar ko pacienti saskaras, mēģinot piekļūt diagnostiskajai testēšanai un inovatīvām ārstēšanas metodēm, piemēram, bioloģiskām ārstēšanas metodēm, imūnglobulīna aizstājējterapijai, cilmes šūnu transplantācijai

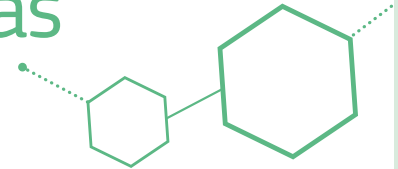
un gēnu terapijai, piemēram, cilmes šūnu transplantācijai. Tā mērķi ir apvienot esošos reģistrus, izstrādāt Eiropas mēroga klīniskās vadlīnijas, izveidot ģenētiķu darba grupu, kas veiktu nākamās paaudzes sekvencēšanas tehnoloģiju kvalitātes kontroli, vienoties par kopīgu farmakovigilances rīku šādu reto saslimšanu gadījumos, izveidot darba grupu bioloģisko ārstēšanas metožu pareizai lietošanai un uzraudzībai imunoloģiski izraisītu slimību gadījumos, apkopot informāciju par cilmes šūnu un gēnu ārstēšanas metodēm pacientiem un tās uzlabot, sekmēt sadarbību starp pacientu apvienībām un tuvināt pediātrus un pilngadīgu pacientu ārstus visās četrās darbības jomās.

TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Niko Martinus Vulfrats
(Nico Martinus Wulffraat)
Utrehtas Universitātes Medicīnas centrs, Nīderlande



Bērniem veiktas transplantācijas ERT (ERN TransplantChild)



Pediatriskā transplantācija (PT) ietver gan solido orgānu transplantāciju (SOT), gan hematopoētisko cilmes šūnu transplantāciju (HCŠT), un vairāku retu slimību gadījumā tā ir vienīgā ārstnieciskā procedūra. Lai nodrošinātu optimālu pēctransplantācijas aprūpi, vajadzīgi saskaņoti daudznazaru speciālistu grupas centieni. Lai izvairītos no orgāna atgrūšanas, pēc transplantācijas pacientiem jāsamierinās ar regulāru imūnsupresantu lietošanu, kas paredz monitorēt pēctransplantācijas sarežģījumus, lai bērniem pagarinātu dzīves ilgumu un uzlabotu viņu dzīves kvalitāti.

Lai panāktu labākus iznākumus gan attiecībā uz bērniem, gan attiecībā uz viņu ģimenes locekļiem, ERN TransplantChild darbojas PT un pēctransplantācijas aprūpes eksperti. Tikla mērķis ir samazināt slimnīcā pavadīto laiku un sarežģītu un ilgstošu ārstēšanas metožu izmantošanu, un tas strādā, lai uzlabotu psiholoģiskā atbalsta pakalpojumus pārejas posmā, kurā bērni kļūst par pieaugušajiem.

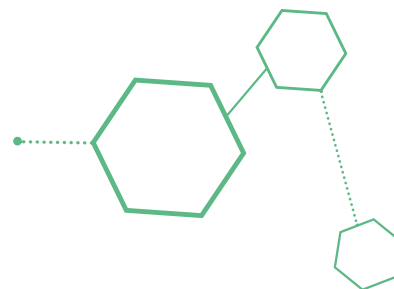
Tikla mērķis ir darīt pieejamus jaunākos paņēmienus un medicīnas, farmācijas un ārstēšanas sasniegumus, turklāt sekmējot saskaņotu klīniskās prakses vadlīniju izplatīšanu un individuāli pielāgotu PT ārstēšanas metožu izstrādi.

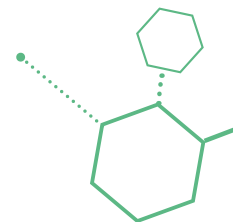
ERN TransplantChild cenšas mazināt nepieciešamību pēc tādiem transplantācijas apgrūtinājumiem kā atkārtota transplantācija un farmakoloģiska ārstēšana un saskaņot PT medicīnisko aprūpi tādā veidā, lai mazinātu pēctransplantācijas komplikācijas. Eiropas vadošie PT eksperti kopīgi strādā pie mirstības un saslimstības līmeņa pazemināšanas attiecībā uz bērniem veiktu transplantāciju.



TĪKLA KOORDINATORE

Dr. Paloma Jara Vega
(Paloma Jara Vega)
Hospital Universitario La Paz,
Madride, Spānija





Multisistēmisku asinsvadu slimību ERT (VASCERN)

Pie retām multisistēmiskām asinsvadu slimībām pieder traucējumi, kas skar visu veidu asinsvadus un ietekmē vairākas organisma sistēmas. Šo slimību ārstēšanai ir nepieciešama daudznozaru pieeja. VASCERN veido sešas reto slimību darba grupas: iedzimta hemorāģiska teleangektāzija (HHT-WG), pārmantojamas krūšu kurvja aortas slimības (HTAD-WG), vidēja lieluma artēriju slimības (vaskulārais Ēlersa-Danlosa sindroms) (MSA-WG), pediatrikā un iedzimtā limfostāze (PPL-WG), asinsvadu anomālijas (VASCA-WG) un neirovaskulārās slimības (NEUROVASC-WG). Turklāt ir izveidotas vairākas tematiskas darba grupas, lai risinātu jautājumus, kas saistīti ar komunikāciju, reģistriem, ētiku, un jautājumus, kas saistīti ar grūtniecību. Īpaša EPAG pacientu aizstāvjiem paver iespēju iesaistīties visās VASCERN darbībās.

VASCERN mērķi ietver tīklu veidošanu, apmaiņu ar speciālām zināšanām un to izplatīšanu, paraugprakses, vadlīniju un klīnisko rezultātu izplatīšanu, iespēju došanu pacientiem un zināšanu pilnveidi ar klīniskiem un teorētiskiem pētījumiem.

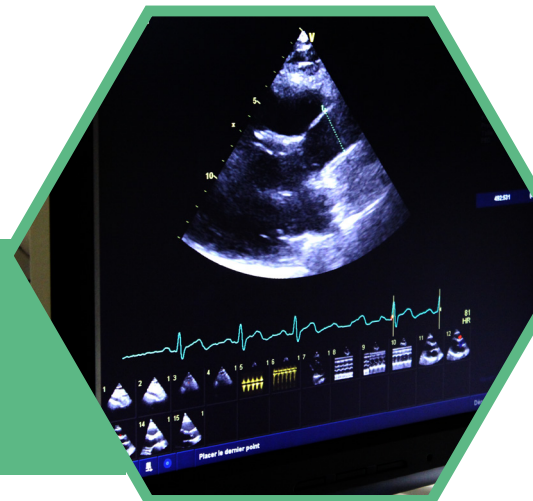
VASCERN iesaistītie veselības aprūpes speciālisti jau ir sagatavojuši izglītojošus materiālus, piemēram, tīmekļseminārus un videosēriju "Zināšanu tabletes", kas pieejami gan ārstiem, gan pacientiem. Tīkls ir publicējis vienprātīgu slēdzieni un klīnisko lēmumu pieņemšanas

rīkus, arī pacientu ceļus un faktu lapas "Ko darīt un nedarīt", sniedzot padomus par pienācīgu diagnozes noteikšanu pacientiem ar retām slimībām un viņu medicīnisko aprūpi. Tādi digitāli e-veselības pakalpojumi kā VASCERN mobilā lietotne ir izstrādāti sadarbībā ar visiem EPAG ekspertu centriem un pacientu organizācijām. Tiek veidota apmaiņa starp dalībniešādēm, un tīkls turpina dalīties zināšanās gan ar dalībniekiem, gan ar veselības aprūpes speciālistiem ārpus ERT.

TĪKLA KOORDINATORS

Profesors Gijoms Žondo
(Guillaume Jondeau)

Assistance Publique-Hôpitaux de
Paris, Hôpital Bichat, Francija



ERT DIREKTORIJS

Endo-ERN	Endokrīnās sistēmas saslimšanu ERT (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	Nieru slimību ERT (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	Kaulu slimību ERT (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	Mutes, sejas un žokļu anomāliju un ausu, kakla un deguna slimību ERT (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	Retu un sarežģītu epilepsijas veidu ERT (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	ERT pieaugušo vēža veidiem (solīdie audzēji) (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	Hematoloģisko slimību ERT (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	Uroģenitālo un proktoloģisko slimību ERT (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	Neiromuskulāro slimību ERT (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	Acu slimību ERT (ERN EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	Ģenētiska audzēja riska sindromu ERT (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	Sirds slimību ERT (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	Pārmantotu un iedzimtu (gremošanas un kuņģa un zarnu trakta) anomāliju ERT (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	Iedzimtu malformāciju un retu neiroloģiskās attīstības traucējumu ERT (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	Elpošanas orgānu slimību ERT (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	Pediatriskā vēža (hematoonkoloģijas) ERT (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	Aknu slimību ERT (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	Saistaudu, muskulatūras un skeleta slimību ERT (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	Imūndeficīta, autoiekaisuma un autoimūno slimību ERT (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	Retu neiroloģisko slimību ERT (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	Ādas slimību ERT (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	Bērniem veiktas transplantācijas ERT (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	Iedzimtu metabolisma traucējumu ERT (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	Multisistēmisku asinsvadu slimību ERT (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu



KĀ SAZINĀTIES AR ES

Klātienē

Visā Eiropas Savienībā ir simtiem Europe Direct informācijas centru. Sev tuvākā centra adresi varat atrast tīmekļa lapā https://europa.eu/european-union/contact_lv

Pa tālruni vai e-pastu

Europe Direct ir dienests, kas atbild uz jūsu jautājumiem par Eiropas Savienību. Ar šo dienestu varat sazināties šādi:

- pa bezmaksas tālruni: 00 800 6 7 8 9 10 11 (daži operatori par šiem zvaniem var iekasēt maksu);
- pa šādu parasto tālruņa numuru: +32 22999696;
- pa e-pastu, izmantojot šo tīmekļa lapu: https://europa.eu/european-union/contact_lv

KĀ ATRAST INFORMĀCIJU PAR ES

Internetā

Informācija par Eiropas Savienību visās oficiālajās ES valodās ir pieejama portālā Europa: https://europa.eu/european-union/index_lv

ES publikācijas

ES bezmaksas un maksas publikācijas varat lejupielādēt vai pasūtīt šeit: <https://op.europa.eu/lv/publications>. Vairākus bezmaksas publikāciju eksemplārus varat saņemt, sazinoties ar Europe Direct vai tuvāko informācijas centru (sk. https://europa.eu/european-union/contact_lv).

ES tiesību akti un ar tiem saistītie dokumenti

Ar visu ES juridisko informāciju, arī kopš 1951. gada pieņemtajiem ES tiesību aktiem visās oficiālajās valodās, varat iepazīties vietnē EUR-Lex: <https://eur-lex.europa.eu>

ES atvērtie dati

ES Atvērto datu portāls (<https://data.europa.eu/euodp/lv>) dod piekļuvi ES datu kopām. Datus var lejupielādēt un bez maksas izmantot kā komerciāliem, tā nekomerciāliem mērķiem.

Eiropā katru gadu pusmiljonam cilvēku tiek diagnosticēta kāda reta slimība. Neviena valsts nevar atrisināt šo problēmu viena pati.

Eiropas references tīkli ir virtuāli tīkli, kas apvieno ekspertus no visas ES un EEZ.

Kopā tās pievēršas retām, mazizplatītām un sarežģītām slimībām, uzlabojot diagnostiku un piekļuvi specializētai aprūpei.

Share. Care. Cure.

Vairāk par Eiropas references tīkliem



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

