



Európska  
komisia



# European Reference Networks



Práca pre pacientov  
so zriedkavými, málo rozšírenými  
a komplexnými chorobami  
**Share.Care.Cure.**

Tento dokument sa nemôže považovať za dokument predstavujúci oficiálne stanovisko Európskej Komisie.

Luxemburg: Úrad pre vydávanie publikácií Európskej únie, 2023

© Európska únia, 2023



Politika v oblasti opakovaného použitia dokumentov Európskej komisie sa vykonáva rozhodnutím Komisie 2011/833/EÚ z 12. decembra 2011 o opakovanom použití dokumentov Komisie (Ú. v. EÚ L 330, 14.12.2011, s. 39). Ak nie je uvedené inak, opakované použitie tohto dokumentu je povolené v zmysle medzinárodnej licencie Creative Commons Attribution 4.0 (CC BY 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). To znamená, že opakované použitie je povolené za predpokladu, že sa riadne uvedie zdroj a akékoľvek zmeny.

Akékoľvek použitie alebo reprodukcia prvkov, ktoré nie sú vo vlastníctve Európskej únie, môžu byť podmienené získaním súhlasu príslušných nositeľov práv. Európska únia nevlastní autorské práva vzťahujúce sa na tieto prvky:

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 978-92-68-08728-2	doi:10.2875/276514	EW-05-23-391-SK-C
PDF	ISBN 978-92-68-08711-4	doi:10.2875/2229	EW-05-23-391-SK-N



# European Reference Networks



# EÚ nenecháva pacientov so zriedkavými chorobami osamote: prináša im pomoc, nádej a lepšiu budúcnosť

**Sandra Gallina**

*Generálna riaditeľka GR SANTE*

Populácia, ktorú zriedkavé choroby postihujú na celom svete, nie je vôbec zanedbateľná – odhaduje sa, že nimi trpí 3,5 % – 5,9 % ľudí. Len v EÚ žije 36 miliónov ľudí s jednou z viac ako 6000 rôznych zriedkavých chorôb. Všetky zriedkavé choroby však majú nízku prevalenciu. V EÚ sa zriedkavá choroba definuje ako choroba, ktorá postihuje menej ako 5 osôb z 10 000.

Pri zriedkavých chorobách sa vám môže stať, že váš lekár alebo zdravotnícky pracovník nevie danú chorobu identifikovať. Môže to znamenať, že vaše symptómy sú celé roky nesprávne diagnostikované, zatiaľ čo vy trpíte a sledujete, ako sa váš zdravotný stav zhoršuje. Mať zriedkavú chorobu často znamená, že nevíete, čo vám je, ani čo môžete urobiť na zmiernenie bolesti a nepohodlia. Môžete sa cítiť frustrovaní a osamelí. Pociťovať beznádej.

EÚ nenecháva pacientov so zriedkavými chorobami osamote a prináša pridanú hodnotu zlučovaním zdrojov, výmenou poznatkov a spoluprácou.

V prvom rade chceme pomôcť pacientom získať potrebnú presnú diagnózu. Následne sa chceme uistiť, že majú prístup k liečbe a starostlivosti, ktoré im pomáhajú minimalizovať nepohodlie a žiť čo najplnohodnotnejšie. V neposlednom rade chceme spolupracovať pri hľadaní liekov. V súčasnosti nevieme liečiť 95 % zriedkavých chorôb. Prostredníctvom ráznych opatrení EÚ, ako je revízia farmaceutických právnych predpisov, ponúkame pacientom so zriedkavými chorobami lepšiu budúcnosť.

Európska komisia podporila mnohé opatrenia v oblasti verejného zdravia a systémov zdravotnej starostlivosti s cieľom pomôcť členským štátom pri vypracúvaní národných reakcií, stratégií a plánov. Patria medzi ne veľmi úspešné európske referenčné siete (ďalej aj „siete ERN“), ktoré boli zriadené v roku 2017 s cieľom zhromažďovať poznatky a zdroje na boj proti zriedkavým a komplexným chorobám, a to aj v málo preskúmaných oblastiach medicíny. Európska komisia zohrala zásadnú úlohu pri vytváraní rámca pre siete ERN, poskytovaním grantov na podporu sietí, koordinátorov a technických zariadení na vytváranie sietí.

Európske referenčné siete sú virtuálne siete spájajúce poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, odborníkov a organizácie pacientov v celej EÚ a Nórsku. Na základe smernice EÚ o cezhraničnej zdravotnej starostlivosti predstavujú siete ERN jeden z najväčších úspechov komunity zaoberajúcej sa zriedkavými chorobami v Európe a vďaka úsiliu poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, organizácií pacientov, Európskej komisie a členských štátov EÚ sa stali inšpiráciou pre prijatie opatrení na celom svete.

Žiadna krajina sama osebe nemá poznatky a kapacitu na liečenie všetkých zriedkavých a komplexných chorôb. Vďaka európskym referenčným sieťam majú pacienti v celej EÚ prístup k najlepším dostupným odborným znalostiam. Prostredníctvom týchto sietí sa odborníci dostanú k pacientovi bez toho, aby pacient musel cestovať k odborníkovi, ktorí môžu byť ďaleko. Európska únia vytvára potrebné prepojenia, maximalizuje synergie medzi členskými štátmi a podporuje výmenu poznatkov a zdrojov.

V súčasnosti existuje 24 európskych referenčných sietí pre zriedkavé a komplexné choroby vytvorených prostredníctvom partnerstiev medzi manažermi systémov zdravotnej starostlivosti, obhajcami pacientov a vedúcimi pracovníkmi v klinickej oblasti. Tieto siete, ktoré sú v súčasnosti nielen zriadené, ale aj plne funkčné, sa ďalej rozvíjajú a skúšajú nové spôsoby cezhraničnej spolupráce.

Po šiestich rokoch existencie sa siete ERN v súčasnosti vyhodnocujú. Výsledky hodnotenia, ktoré budú k dispozícii koncom roka 2023, pomôžu identifikovať spôsoby, ako ďalej vylepšovať a rozvíjať model sietí ERN v budúcnosti.

Skutočný potenciál európskych referenčných sietí sa dosiahne až vtedy, keď sa skonsolidujú do našich vnútroštátnych systémov zdravotnej starostlivosti. Potom budú môcť skutočne priniesť pridanú hodnotu EÚ, ako aj nádej a pomoc miliónom pacientov so zriedkavými chorobami v celej EÚ. Preto členské štáty EÚ, Nórsko a Ukrajina spojili svoje sily s Komisiou a koncom roka 2023 spustia trojročnú akciu na konsolidáciu týchto sietí. Táto akcia získa finančné prostriedky EÚ vo výške približne 15 miliónov EUR.

Komisia okrem toho financovala v rámci programu EU4Health novú generáciu grantov na podporu európskych referenčných sietí vo výške viac ako 77 miliónov EUR. Tieto granty pomôžu financovať zriadenie a prevádzku 24 plnohodnotných registrov pacientov s tisíckami vstupov a povedú k diskusiám o stovkách ďalších prípadov pacientov v medzinárodných paneloch prostredníctvom špecializovaného IT nástroja známeho ako „systém správy klinických údajov o pacientoch“. Európske referenčné siete sú kľúčovými aktérmi pri zbere údajov a vedeckej spolupráci v oblasti výskumu zriedkavých chorôb.

Financovanie takisto pomôže sprístupniť zdravotníckym pracovníkom akreditované školenia na vysokej úrovni a pomôže poskytnúť nové alebo aktualizované usmernenia pre klinických pacientov a nástroje na podporu klinického rozhodovania v prospech pacientov.

Spájaním odborníkov a pacientov siete ERN zároveň uľahčujú vykonávanie klinických štúdií a skúšanie liečebných intervencií, čím dostávajú mnohé oblasti zriedkavých chorôb do popredia, pokiaľ ide o inovácie. Farmaceutické spoločnosti sa môžu zdráhať investovať do vývoja liekov pre pacientov so zriedkavými chorobami, pretože trh s týmito liekmi je mimoriadne obmedzený. Z tohto dôvodu ponúka Komisia výrobcov stimuly, aby ich motivovala vyvíjať lieky na zriedkavé ochorenia a uvádzať ich na trh. S cieľom zlepšiť tieto stimuly práve prehodnotila príslušné právne predpisy.

Trvalo desaťročie, kým sa myšlienka cezhraničnej spolupráce v oblasti zdravotnej starostlivosti venovanej komplexným a zriedkavým chorobám, ktorá funguje na báze sietí ERN, rozvinula a našla si svoje miesto v právnych predpisoch EÚ. Nasledujúce štyri roky budú rokmi konsolidácie európskych referenčných sietí a ich pevnejšieho ukotvenia vo vnútroštátnych systémoch zdravotnej starostlivosti. Môžeme očakávať, že vďaka účinným opatreniam európskych referenčných sietí pocítia pacienti so zriedkavými chorobami a ich rodiny skutočnú zmenu, rozšíri sa využívanie registrov a poznatky o zriedkavých chorobách preniknú do širokej verejnosti.

Potreba intenzívnejšej európskej spolupráce v oblasti zdravia a ochota k nej neustále rastú, z čoho čerpá návrh Komisie na vybudovanie európskej zdravotnej únie.

V ďalšej fáze rozvoja sietí by sa mala využiť táto snaha o lepšie výsledky pacientov a intenzívnejšiu cezhraničnú spoluprácu v oblasti zdravotnej starostlivosti, aby sa zabezpečilo, že systém ERN dosiahne svoj plný potenciál do roku 2030. Žiť so zriedkavou chorobou by nemalo znamenať žiť neistou diagnózou, starostlivosťou a liečbou, či znášať tento údel osamote.



**Sandra Gallina**  
Generálna riaditeľka GR SANTE

# Obsah

EÚ nenecháva pacientov so zriedkavými chorobami osamote: prináša im pomoc, nádej a lepšiu budúcnosť	4	Spolupráca v akcii	25
Súvislosti	7	Pridruženie partneri	25
Čo sú európske referenčné siete?	8	ERN pre neuromuskulárne choroby (ERN EURO-NMD)	26
ERN pre poruchy kostí (ERN BOND)	9	ERN pre očné choroby (ERN EYE)	27
ERN pre kraniofaciálne anomálie a ORL poruchy (ENR CRANIO)	10	ERN pre hereditárne nádorové rizikové syndrómy (ERN GENTURIS)	28
Prínos pre pacientov a odborníkov	11	Na čele európskej referenčnej siete	29
ERN pre endokrinné ochorenia (Endo-ERN)	12	ERN pre choroby srdca (ERN GUARD-Heart)	30
ERN pre zriedkavé a komplexné epilepsie (EpiCARE)	13	ERN pre vrodené chyby a zriedkavé poruchy neurologického vývoja (ERN ITHACA)	31
Ako sa schvaľujú siete ERN?	14	ERN pre dedičné metabolické poruchy (MetabERN)	32
ERN pre choroby obličiek (ERKNet)	15	Vnútroštátne politiky v oblasti zriedkavých chorôb	33
ERN pre zriedkavé neurologické choroby (ERN-RND)	16	ERN pre onkologické ochorenia detí (hematoonkológia) (ERN PaedCan)	34
ERN pre dedičné a vrodené (tráviace a gastrointestinálne) anomálie (ERNICA)	17	ERN pre choroby pečene (ERN RARE-LIVER)	35
Členské štáty sú vo vedúcej pozícii	18	ERN pre choroby spojivového tkaniva a muskuloskeletálne choroby (ERN ReCONNET)	36
ERN pre respiračné choroby (ERN LUNG)	19	Úloha organizácií zastupujúcich pacientov	37
ERN pre kožné poruchy (ERN Skin)	20	ERN pre imunitnú nedostatočnosť a autoinflatórne a autoimunitné choroby (ERN RITA)	38
ERN pre onkologické ochorenia dospelých (solídne nádory) (ERN EURACAN)	21	ERN pre transplantáciu u detí (ERN TransplantChild)	39
Európa: svetové centrum excelentnosti	22	ERN pre multisystémové cievne choroby (VASCERN)	40
ERN pre hematologické choroby (EuroBloodNet)	23	Zoznam sietí ERN	41
ERN pre choroby a ochorenia močovo-pohlavno-rektálnej sústavy (ERN eUROGEN)	24		

# Súvislosti

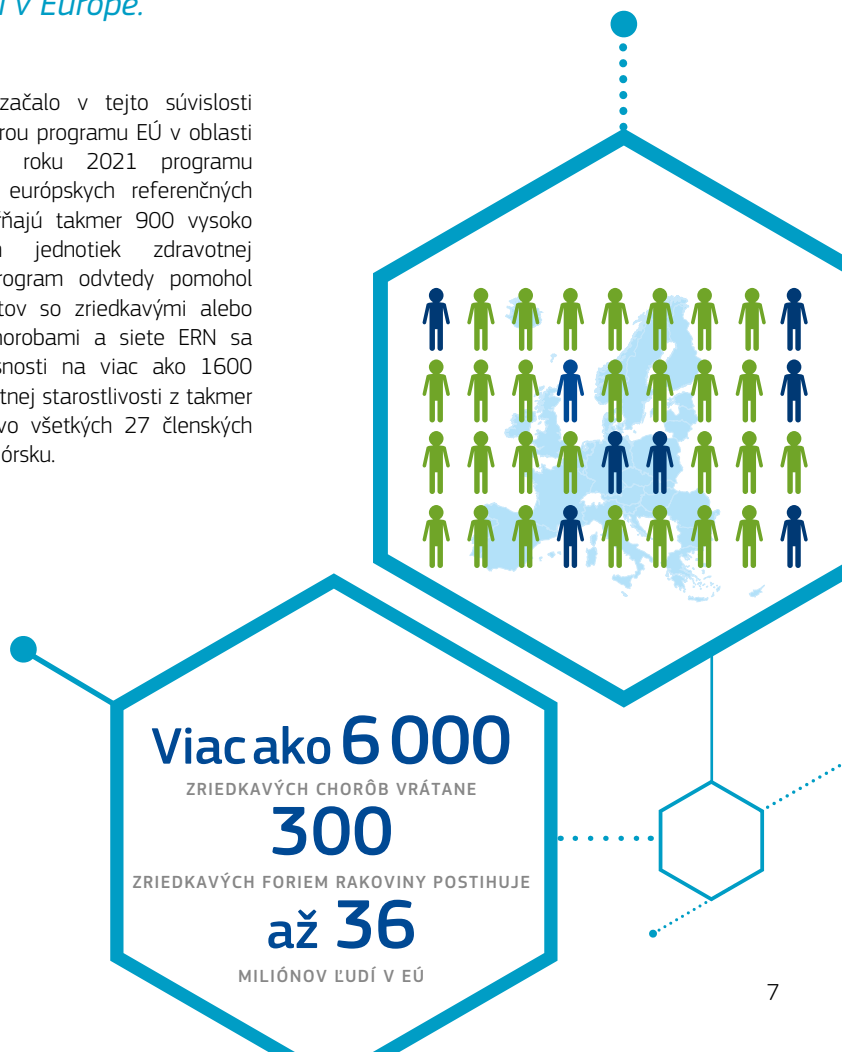
*Za zriedkavú chorobu sa v EÚ považuje každé ochorenie, ktoré postihuje menej ako päť z 10 000 ľudí. Viac ako 6 000 zriedkavých chorôb ovplyvňuje každodenný život až 36 miliónov ľudí v EÚ. Napríklad v samotnej oblasti onkológie existuje 300 rôznych druhov vzácnych onkologických ochorení, pričom každoročne je jedna z týchto chorôb diagnostikovaná u viac ako pol milióna ľudí v Európe.*

Mnohí z tých, ktorí sú postihnutí zriedkavou alebo komplexnou chorobou, nemajú prístup k diagnostike a vysokokvalitnej liečbe. Odborné znalosti a špecializované vedomosti môžu byť obmedzené z dôvodu nízkeho počtu pacientov.

EÚ a národné vlády sa zaviazali zlepšiť rozpoznávanie a liečbu týchto zriedkavých a komplexných chorôb, a to posilňovaním spolupráce a koordinácie na európskej úrovni a podporou národných plánov pre zriedkavé choroby.

Smernicou o právach pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti z roku 2011 sa nielen umožňuje preplácanie nákladov pacientov na liečbu v inom členskom štáte Únie, ale aj uľahčuje prístup pacientov k informáciám o zdravotnej starostlivosti, čím sa rozširujú ich možnosti liečby. Smernica sa stala zákonom v členských štátoch EÚ v roku 2013, pričom sa ňou položili základy pre cezhraničnú spoluprácu v oblastiach, ako sú zriedkavé choroby a siete ERN alebo elektronické zdravotníctvo.

V roku 2017 začalo v tejto súvislosti pôsobiť s podporou programu EÚ v oblasti zdravia (a od roku 2021 programu EU4Health) 24 európskych referenčných sietí, ktoré zahŕňajú takmer 900 vysoko špecializovaných jednotiek zdravotnej starostlivosti. Program odvtedy pomohol tisíckam pacientov so zriedkavými alebo komplexnými chorobami a siete ERN sa rozšírili v súčasnosti na viac ako 1600 jednotiek zdravotnej starostlivosti z takmer 400 nemocníc vo všetkých 27 členských štátoch EÚ a v Nórsku.





# Čo sú európske referenčné siete?

*Európske referenčné siete (ERN) sú virtuálne siete, ktoré spájajú poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, zdravotníckych pracovníkov a pacientov v celej EÚ a v Nórsku. Ich účelom je riešiť zložité alebo zriedkavé choroby alebo diagnózy, ktoré si vyžadujú vysoko špecializovanú liečbu a združovanie znalostí a zdrojov.*

Žiadna krajina sama osebe nemá poznatky a kapacitu na liečenie všetkých zriedkavých, málo rozšírených a komplexných chorôb. ERN umožňuje pacientom a lekárom v celej EÚ prístup k najlepším odborným znalostiam a včasnú výmenu životne dôležitých vedomostí bez toho, aby museli cestovať do inej krajiny. Siete uľahčujú výmenu najnovších poznatkov a skúseností o zriedkavých chorobách vyskytujúcich sa v EÚ pre členské nemocnice, výskumníkov a skupiny pacientov.

Na preskúvanie diagnózy a liečby pacienta koordinátori ERN zvolávajú „virtuálne“ poradné rady lekárskeho špecialistov z rôznych disciplín s využitím vyhradenej platformy IT – systému správy klinických údajov o pacientoch. V rámci systému správy klinických údajov o pacientoch sa uskutočňujú diskusie umožňujúce poskytovateľom zdravotnej starostlivosti z celej EÚ spolupracovať online a konzultovať diagnózu a liečbu pacientov so zriedkavými, málo rozšírenými a komplexnými chorobami. Siete ERN zároveň koordinujú a uľahčujú činnosti v oblasti vzdelávania a odbornej prípravy, vypracúvajú usmernenia ku klinickej praxi a vyvíjajú ďalšie nástroje na podporu klinického rozhodovania, spolupracujú na prehľbovaní a šírení vedomostí

prostredníctvom komunikačných činností a sú ústrednými miestami výskumu a inovácií v oblasti zriedkavých, málo rozšírených a komplexných chorôb. ERN okrem toho obohacujú registre EÚ vysokokvalitnými údajmi pacientov so zriedkavými chorobami, čím vytvárajú jedinečný zdroj s vysokohodnotnými údajmi na podporu výskumu a prípravy inováčných postupov liečby zriedkavých a komplexných chorôb.

**Európske referenčné siete boli zriadené v marci 2017. V súčasnosti existuje 24 sietí ERN, ktoré tvorí viac ako 1600 vysoko špecializovaných jednotiek zdravotnej starostlivosti z takmer 400 nemocníc vo všetkých členských štátoch EÚ a v Nórsku.** Pracujú na celom spektre tematických oblastí od zriedkavých porúch kostí a onkologických ochorení detí po zriedkavé cievne choroby, pričom pomáhajú tisíckam pacientov z EÚ, ktorí trpia zriedkavými alebo komplexnými chorobami.

Iniciatíva ERN sa podporuje z viacerých programov financovania EÚ vrátane programu EU4Health, Nástroja na prepájanie Európy a programu Horizont Európa.

Členské štáty EÚ sú na čele procesu ERN: zodpovedajú za uznávanie stredísk na vnútroštátnej úrovni a schvaľujú žiadosti. Rada členských štátov je zodpovedná za rozvoj stratégie EÚ v oblasti ERN a za schvaľovanie sietí a registráciu nových členov.

**Spolupráca 24 koordinátorov ERN prebieha v rámci skupiny koordinátorov ERN (ERN-CG), ktorá bola zriadená v roku 2017.** Táto strategická skupina vytvára spoločný základ pre viaceré kľúčové technické a organizačné aspekty ERN. Skupina koordinátorov ERN a Rada členských štátov úzko spolupracujú s rôznymi pracovnými skupinami, a to vrátane skupín pre generovanie poznatkov, začleňovanie do vnútroštátnych systémov zdravotnej starostlivosti, monitorovanie, právne a etické otázky, ako aj poradenstvo v oblasti IT, ktoré oznamujú svoje návrhy skupine koordinátorov ERN a Rade členských štátov na konečné prerokovanie a rozhodnutie.





# ERN pre poruchy kostí (ERN BOND)

*Zriedkavé choroby kostí zahŕňajú poruchy tvorby, rastu, prestavby a odstraňovania kostí, ako aj chyby v regulačných postupoch týchto procesov. Ich výsledkom je malý vzrast, deformácia kostí, anomálie zubov, bolesť, zlomeniny a zdravotné postihnutie, pričom môžu nepriaznivo ovplyvniť neuromuskulárnu funkciu a hemopoézu.*

Sieť ERN BOND zoskupuje všetky zriedkavé choroby kostí, či už vrodené, chronické alebo dedičné, ktoré postihujú chrupavky, kosti a zubovinu. Sieť sa v súčasnosti exemplárne zameriava na osteogenesis imperfecta (OI), X-viazanú hypofosfatemickú krivicu (XLH) a achondropláziu (ACH) na základe prevalencie choroby, náročnosti diagnostiky a riadenia liečby a novovytvorenej terapie. V budúcnosti po vytvorení systematickejších prístupov prejde k zriedkavejším chorobám.

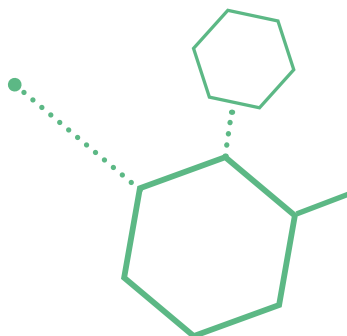
V spolupráci s pacientmi vyvíja sieť ERN BOND nástroje na meranie výsledkov a skúseností nahlásených pacientmi, ako aj usmernenia k vypracovaniu a šíreniu najlepších postupov. Pri vývoji nových terapií sa bude sieť zameriavať na zabezpečenie rýchleho prístupu postihnutých pacientov k štúdiám.

Sieť ERN BOND umožňuje rozvoj zručností prostredníctvom platforiem elektronického zdravotníctva a telemedicíny spolu s pracovnými návštevami, kurzmi odbornej prípravy a osvetovými činnosťami. Cieľom siete je skrátiť čas potrebný na určenie diagnózy znížením počtu nevhodných vyšetrení, presnejšou diagnostikou a novou použiteľnou liečbou.

## KOORDINÁTOR SIETE

**Dr. Luca Sangiorgi**

*Ortopedický inštitút Rizzoli, Boloňa,  
Taliansko*



# ERN pre kraniofaciálne anomálie a ORL poruchy (ENR CRANIO)

*Sieť ERN CRANIO sa zameriava na zriedkavé a komplexné kraniofaciálne anomálie a ušno-nosno-krčné (ORL) poruchy. Medzi tieto anomálie a poruchy patria malformácie mozgu, lebky a tváre vrátane konkrétnych porúch, ako je kraniosynostóza a kraniofaciálna mikrosómia, rászštep pery a podnebia, abnormality úst a zubov a ORL poruchy.*

Sieť pôsobí vo viacerých pracovných oblastiach vrátane osvetu, hodnotenia, elektronického zdravotníctva, odbornej prípravy a vzdelávania, kvality starostlivosti, rozvoja registrov a merania výsledkov.

Sieť ERN CRANIO sa zameriava na zhromažďovanie odborných znalostí a poznatkov o konkrétnej chorobe, ako aj relevantných zdrojov získaných z rôznych krajín EÚ/EHP, v záujme dosahovania cieľov v oblasti zdravia, ktoré by inak nebolo možné dosiahnuť na úrovni jednej krajiny. Medzi takéto ciele patrí: rozvoj klinických zručností, zlepšený prístup pacienta k vysokokvalitnej starostlivosti odborných lekárov, ako aj sprístupňovanie lepších informácií o konkrétnych diagnózach zdravotníckym pracovníkom, pacientom a ich rodinám a opatrovateľom.

Sieť ERN CRANIO sa takýmto spôsobom zároveň usiluje o znižovanie nerovností v oblasti zdravia, a to štandardizáciou postupov a sprístupňovaním vysokokvalitnej starostlivosti, informácií a zdrojov pre poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, pacientov a ich rodiny a opatrovateľov v celej Európe.



## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Dr. Irene Mathijssenová  
Univerzitné zdravotné stredisko  
Erasmus, Rotterdam, Holandsko



# Prínos pre pacientov a odborníkov

*Pacienti so zriedkavými a komplexnými chorobami môžu stráviť celé roky bez jednoznačnej diagnózy a pre nich a ich rodiny a opatrovateľov to môže byť frustrujúca a sklúčujúca skúsenosť. Mnohí z tých, ktorí trpia na tieto ochorenia, sú deti s narušeným vývojom, ktoré prechádzajú zdravotníckym systémom a počas detstva niekedy navštívia viacero špecialistov v snahe nájsť diagnózu.*

Siete ERN zlepšujú informovanosť širokej a odbornej verejnosti o zriedkavých chorobách a komplikovaných prejavoch choroby, a zvyšujú tak pravdepodobnosť včasnej a presnej diagnózy a účinnej liečby, ak je k dispozícii.

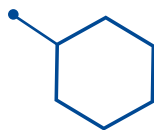
Sú platformami na vypracovanie usmernení, odbornú prípravu a výmenu znalostí. Siete ERN môžu uľahčiť realizáciu veľkých klinických štúdií v záujme lepšieho pochopenia chorôb a vývoja nových liekov, pretože sú schopné zoskupovať veľké množstvo údajov o pacientoch.

Stupeň zapojenia pacientov sa v jednotlivých sieťach líši, všetky siete ERN však zabezpečujú zapojenie zástupcov pacientov, napríklad pri vypracúvaní usmernení ku klinickej praxi, v rámci klinického skúšania a modelov starostlivosti.

Pre špecializovaných zdravotníckych pracovníkov sú siete ERN príležitosťou na nadväzovanie kontaktov s podobne zmýšľajúcimi odborníkmi z celej EÚ, resp. celého EHP, čo prispieva k znižovaniu odbornej izolácie, ktorej čelia mnohí odborníci na zriedkavé choroby. Základným kameňom systému ERN sú

inovácia v poskytovaní zdravotnej starostlivosti, prispievanie k rozvoju nových modelov starostlivosti a zmena spôsobu poskytovania liečby, a to prostredníctvom riešení a nástrojov elektronického zdravotníctva a prelomových zdravotníckych riešení a pomôcok. Siete ERN sú inkubátory na vývoj digitálnych služieb a poskytovanie virtuálnej zdravotnej starostlivosti a telemedicíny.

Prispievajú k zväčšovaniu úspor z rozsahu a zabezpečeniu účinnejšieho využívania zdrojov, čo má pozitívny vplyv na udržateľnosť vnútroštátnych systémov zdravotnej starostlivosti. Siete sú jasným dôkazom, čo všetko možno v Európe dosiahnuť vďaka solidarite.



# ERN pre endokrinné ochorenia (Endo-ERN)

*Zriedkavé endokrinné ochorenia zahŕňajú nadmernú, nedostatočnú alebo neprimeranú hormonálnu činnosť, rezistenciu na hormóny, rast nádorov v orgánoch s vnútorným vylučovaním alebo choroby s dôsledkami pre endokrinný systém. Epidemiologické rozšírenie je veľmi rôznorodé, a to od mimoriadne zriedkavých cez zriedkavé až po málo rozšírené ochorenia. Pacienti s málo rozšírenou poruchou si môžu vyžadovať vysoko špecializovanú starostlivosť multidisciplinárneho tímu pod vedením endokrinológa.*

V sieti Endo-ERN bolo vytvorených osem hlavných tematických skupín, ktoré pokrývajú celé spektrum vrodených a získaných ochorení. Ide o: adrenálne poruchy, poruchy kalciofosfátového metabolizmu, poruchy pohlavného vývoja a dospievania, dedičné poruchy glukózovej a inzulínovej homeostázy, syndrómy dedičných endokrinných nádorov, poruchy rastu a syndrómy dedičnej obezity, poruchy hypotalamu a hypofýzy a poruchy štítnej žľazy.

Sieť Endo-ERN naďalej buduje na činnosti viacerých už existujúcich európskych sietí vrátane tých, ktoré boli vytvorené prostredníctvom Európskej endokrinologickej spoločnosti (ESE) a Európskej spoločnosti pre pediatrickú endokrinológiu (ESPE) či sietí vytvorených v rámci činnosti iniciatívy európska spolupráca v oblasti vedy a techniky (COST).

Sieť Endo-ERN zabezpečením lepších diagnostických postupov, liečby, kvality starostlivosti a merateľných výsledkov pre pacientov so zriedkavými endokrinnými ochoreniami uľahčuje multidisciplinárnu a cezhraničnú spoluprácu v oblasti komplexnej starostlivosti, výskumu a vzdelávania, pričom zaisťuje, aby boli hlasy pacientov vypočuté.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Alberto M. Pereira  
Zdravotné stredisko Amsterdamskej  
univerzity, Amsterdam, Holandsko



# ERN pre zriedkavé a komplexné epilepsie (EpiCARE)

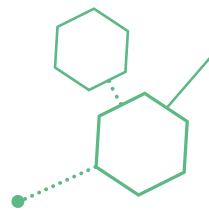
*Epilepsia postihuje minimálne šesť miliónov ľudí v Európe. Tradične sa epilepsia lieči ako jedna choroba, no aj keď prvé klinické prejavy v podobe epileptických záchvatov môžu vyzeráť podobne, epilepsie môžu mať pôvod vo veľkom počte rôznych neurologických etiológií. Možnosti liečby, výsledky a celková prognóza závisia od prítomnosti konkrétnych etiológií, pričom rýchle stanovenie diagnózy, pokiaľ je možné, zohráva dôležitú úlohu.*

Vhodne predpísané tradičné antiepileptické lieky pomáhajú takmer 70 % postihnutých pacientov dosiahnuť stav bez záchvatov, pacienti trpiaci refraktérnou epilepsiou však majú chabé klinické vyhliadky. Zriedkavé a komplexné epilepsie si od počiatku liečby vyžadujú multidisciplinárne riadenie liečby. Zásadný význam majú dobre stanovené modely starostlivosti a úzka spolupráca s dobre štruktúrovanými vnútroštátnymi sieťami pre starostlivosť o epileptických pacientov.

Lekárske tímy siete ERN EpiCARE pracujú na zlepšení a zvýšení diagnostiky príčin zriedkavých epilepsií, posilnení skorej identifikácie pacientov so zriedkavými príčinami epilepsie, ktoré je možné liečiť, zvyšovaní prístupu k špecializovanej starostlivosti, ďalšom rozvoji a navrhovaní inováčného klinického skúšania nových antiepileptík prostredníctvom európskej spolupráce pre klinické skúšanie epileptík (ECET), zabezpečení plnohodnotného prístupu k včasnému predoperačnému hodnoteniu a operačnej liečbe epilepsie a ich využívaniu, posilňovaní výskumu v oblasti inováčných nástrojov diagnostiky a kauzálnej liečby.

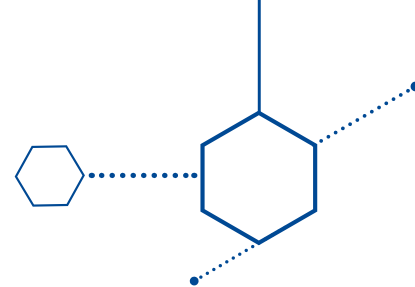
Sieť niekoľkokrát mesačne organizuje zasadnutia na diskusiu o prípadoch pacientov, na ktorých sa zúčastňujú experti EÚ v oblasti genetiky, neuropsychológie, riadenia liečiv a predoperačného hodnotenia. Sieť ERN EpiCARE spustila viaceré činnosti na prehľbovanie vedomostí vrátane interaktívnych vzdelávacích webinárov a aktualizácií usmernení ku klinickej praxi. Sieť s ďalšími sieťami ERN a iniciatívami financovanými EÚ, ako je európsky spoločný program pre zriedkavé choroby, SOLVE-RD, ERICA a s prierezovými pracovnými skupinami pre neurologické poruchy, najmä so zapojením sieť ERN-RND a ERN EURO-NMD.

Sieť od začiatku pôsobenia úzko spolupracovala so všetkými príslušnými vedeckými organizáciami, ako je Medzinárodná liga proti epilepsii (ILAE), Európska spoločnosť pre pediatrickú neurológiu (EPNS) a Európska neurologická akadémia (EAN). Na zvyšovanie povedomia o najlepších postupoch a modeloch starostlivosti sieť ERN EpiCARE spolupracuje so zástupcami pacientov z európskych skupín presadzujúcich záujmy pacientov s cieľom vytvárať informačné letáky o zriedkavých epilepsiách a klinické skúšania zamerané na pacientov.



## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Alexis Arzimanoglou  
Hospital Infantil Sant Joan de  
Déu Barcelona, Španielsko



# Ako sa schvaľujú siete ERN?

*Členské štáty EÚ zohrávajú vedúcu úlohu pri poverovaní a rozvíjaní európskych referenčných sietí. Na dosiahnutie statusu siete ERN členovia siete odpovedajú na výzvu Európskej komisie, po čom ich žiadosť posúdi nezávislý orgán pre posudzovanie, ktorý zároveň vypracuje správu. Rada členských štátov následne rozhoduje o schválení alebo neschválení žiadosti ERN.*

Rada členských štátov sa skladá z poverencov všetkých členských štátov EÚ plus Nórska a aktívne sa zapája do rozvoja stratégie ERN. Nepretržite monitoruje členov ERN, posudzuje žiadateľov, ktorí sa chcú pridať k existujúcim sieťam a schvaľuje všetky budúce siete. Na základe výzvy na predkladanie žiadostí z roku 2019 bolo v roku 2022 za členov ERN prijatých viac ako 600 dodatočných poskytovateľov zdravotnej starostlivosti z 20 členských štátov EÚ a Nórska.

Rada členských štátov prijala 18 ukazovateľov ERN, ktoré siete v pravidelných intervaloch predkladajú. Zabezpečujú riadne nepretržité monitorovanie na meranie zlepšenia kvality a výsledkov, pričom poukazujú na úspechy a možné úskalia.

Krajiny, ktoré nemajú zastúpenie v schválenej sieti ERN, sa na nej môžu zúčastniť prostredníctvom poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, ktorých vymenujú členské štáty za „pridružené“ vnútroštátne strediská či vnútroštátne strediská „spolupráce“. Títo pridružení partneri majú prístup k usmerneniam týkajúcim sa osvedčených postupov pri diagnostike, starostlivosti a liečbe a zapájajú sa do výskumných činností.

## **Siete ERN musia spĺňať určité hlavné kritériá:**

- > orientácia na pacienta a vychádzanie z klinických výsledkov,
- > aspoň **desať členov** v najmenej **ôsmich krajinách**,
- > spoľahlivé nezávislé posúdenie,
- > splnenie kritérií siete a členstva,
- > potvrdenie a schválenie vnútroštátnymi orgánmi.



# ERN pre choroby obličiek (ERKNet)

*Zriedkavé a komplexné choroby obličiek zahŕňajú širokú škálu vrodených, dedičných a získaných porúch. Odhaduje sa, že najmenej dva milióny Európanov trpia zriedkavými chorobami obličiek, z ktorých milión predstavujú glomerulopatie, a ďalší milión vrodené deformácie obličiek. Dedičné tubulopatie, tubulo-intersticiálne choroby a trombotické mikroangiopatie predstavujú ďalšie zriedkavé a mimoriadne zriedkavé choroby s veľkým klinickým významom.*

Najmodernejšie diagnostické nástroje môžu poskytnúť cenné informácie o prognóze choroby a terapeutických možnostiach. Prístup k testovaniu však nie je univerzálny. V dôsledku oneskorenej diagnózy a neprimeranej liečby mnohé zriedkavé choroby obličiek končia ich zlyhaním.

Cieľom siete ERKNet je zlepšiť manažment pacientov so zriedkavými chorobami obličiek, najmä nových a komplexných prípadov, prostredníctvom konzultačných služieb online. Pracovné skupiny odborníkov fungujúce v rámci siete vytvárajú na báze konsenzu diagnostické algoritmy pre pacientov s podozrením na zriedkavé choroby obličiek, vrátane štandardných kritérií na genetické testovanie v prípadoch podozrenia na dedičnú chorobu obličiek. Pracovné skupiny navyše vymedzujú klinické cesty na riadenie terapie po dôkladnom preskúmaní dostupných spôsobov liečby.

Keďže informovanosť a poznatky zdravotníckych pracovníkov sú základným predpokladom identifikácie a liečby zriedkavých chorôb obličiek, sieť ERKNet zaviedla trojročný postgraduálny učebný plán založený na klinickej odbornej príprave, webinároch a online učení sa, ktorý poskytuje najmodernejšie vzdelávanie o celom spektre zriedkavých chorôb obličiek. Úspešní absolventi tohto kurzu budú uznaní za „európskych špecialistov na zriedkavé choroby obličiek“.

Sieť ERKNet zriadila ERKReg, európsky register zriedkavých chorôb obličiek. Tento online register poskytuje demografické informácie a uľahčuje klinický výskum založený na spolupráci prostredníctvom identifikácie kohort pacientov so zriedkavými chorobami obličiek v celej Európe. Register okrem toho poskytuje štatistiky a referenčné porovnávanie klinického výkonu naprieč strediskami špecialistov, čím sa podporuje harmonizovaná a optimalizovaná starostlivosť v oblasti zriedkavých chorôb obličiek vo všetkých nemocniciach a klinikách siete ERKnet.



## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Franz Schaefer  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Nemecko

# ERN pre zriedkavé neurologické choroby (ERN-RND)

*Sieť ERN-RND realizuje tvorbu a výmenu poznatkov a koordinuje starostlivosť o pacientov postihnutých zriedkavými neurologickými chorobami, ktoré zahŕňajú najbežnejšie patologické stavy centrálného nervového systému. Zameriava sa na cereberálne ataxie a dedičné spastické paraplégie, Huntingtonovu chorobu a iné chorey, frontotemporálnu demenciu, dystóniu, (neepileptické) paroxyzmálne poruchy a neurodegeneráciu v dôsledku hromadenia železa v mozgu, leukoencefalopatie, ako aj atypické parkinsonské syndrómy.*

Sieť spája strediská expertov a pridružených partnerov z 24 európskych krajín, ako aj zástupcov pacientov. Zameriava sa na vysoko špecializované služby zdravotnej starostlivosti, ako je inovačná diagnostika sekvenovaním, hĺbková mozgová stimulácia a pokročilá terapia, pričom generuje a šíri všeobecné poznatky aj poznatky týkajúce sa konkrétnych skupín chorôb.

Sieť ERN-RND vypracúva usmernenia o najlepších postupoch v klinickej praxi, pokiaľ ide o niektoré zriedkavé neurologické choroby, odporúčania o najlepších postupoch pre neurorehabilitáciu a prechod, ako aj normy týkajúce sa starostlivosti, ako je zloženie

multidisciplinárnych tímov. Skupiny odborníkov pre chorobu vyvíjajú a schvaľujú modely starostlivosti vrátane diagnostických diagramov a terapeutických algoritmov, ako aj stupnice chorôb na posúdenie rôznych aspektov zriedkavých neurologických chorôb.

O pacientoch s nejasnými diagnózami sa diskutuje prostredníctvom systému správy klinických údajov o pacientoch. Sieť ERN-RND je jednou zo štyroch sietí, ktoré sa zúčastňujú na projekte Solve-RD – Riešenie nevyriešených zriedkavých chorôb, pričom jej program odbornej prípravy a vzdelávania tvorí základ pre učebný plán v oblasti zriedkavých neurologických chorôb pre zdravotníckych

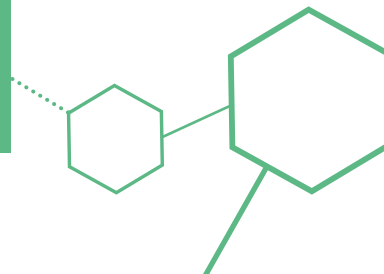
pracovníkov. Sieť podporuje pripravenosť na klinické skúšanie a kvalitu starostlivosti prostredníctvom registra ERN-RND, ktorý obsahuje údaje o všetkých pacientoch vyšetrených v strediskách siete ERN-RND a poskytuje jedinečný prehľad o existujúcich kohortách podľa genotypu.

Sieť ERN-RND spolupracuje s Európskou neurologickou akadémiou (EAN), Európskou spoločnosťou pre pediatrickú neurológiu (EPNS), Európskou sekciou Medzinárodnej spoločnosti pre Parkinsonovu chorobu a poruchy pohybu (MDS), Európskou federáciou neurologických združení (EFNA) a Európskou akadémiou pre zdravotné postihnutie detí (EACD). Sieť ERN-RND vytvorila s ďalšími dvoma neurologickými sieťami ERN – EURO-NMD a EpiCARE –deväť pracovných skupín.

## KOORDINÁTOR SIETE

Dr. Holm Graessner

Fakultná nemocnica Tübingen,  
Nemecko





# ERN pre dedičné a vrodené (tráviace a gastrointestinálne) anomálie (ERNICA)

*Sieť ERNICA sa zaoberá dvomi diagnostickými skupinami: malformácie tráviaceho systému a malformácie bránice a brušnej steny. Pracovný okruh pre malformácie tráviaceho systému tvoria štyri pracovné skupiny pre choroby pažeráka, choroby čriev, zlyhanie čriev a gastroenterologické choroby. Pracovný okruh pre malformácie bránice a brušnej steny tvoria dve pracovné skupiny: jedna sa zaoberá malformáciami bránice a druhá anomáliami brušnej steny.*

Pracovné skupiny sú pod spoločným vedením zdravotníckych pracovníkov siete ERNICA a zástupcov pacientov. Na všetky diagnostické skupiny sa uplatňuje deväť pracovných oblastí – riadenie liečby, šírenie, hodnotenie, normy starostlivosti, odborná príprava, výskum, elektronické zdravotníctvo, fetálna medicína a nadväzovanie kontaktov.

Cieľom siete ERNICA je združovať odborné znalosti, poznatky a zdroje zamerané na konkrétnu chorobu z celej EÚ/EHP na dosahovanie cieľov v oblasti zdravia, ktoré by inak nebolo možné dosiahnuť na úrovni jednej krajiny. Medzi tieto ciele v oblasti zdravia patrí rozvoj klinických zručností, zlepšený prístup pacienta k vysokokvalitnej starostlivosti odborných lekárov, ako aj väčšie množstvo informácií o konkrétnych diagnózach pre zdravotníckych pracovníkov, pacientov a ich rodiny a opatrovateľov.

Sieť ERNICA sa takýmto spôsobom zároveň usiluje o znižovanie nerovností v oblasti zdravia v celej Európe, a to štandardizáciou postupov a sprístupňovaním vysokokvalitnej starostlivosti, informácií a zdrojov pre poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, pacientov a ich rodiny a opatrovateľov v celej Európe.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Dr. René Wijnen

Univerzitné zdravotné stredisko  
Erasmus, Rotterdam, Holandsko



# Integrácia, koordinácia a spolupráca: členské štáty a ERN

*V roku 2022 sa k sieťam ERN pridalo 620 nových poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, čím sa celkový počet členov zvýšil na viac ako 1 400. Ide o dobrú správu pre pacientov, ktorí majú teraz viac ako kedykoľvek predtým prístup k vysoko špecializovaným službám zdravotnej starostlivosti, ako aj pre klinických lekárov, ktorí ťažia zo spolupráce s inými expertmi z celej EÚ a Nórska.*

Rozšírenie však so sebou prináša aj výzvy, pokiaľ ide o koordináciu a partnerstvo, a práve v tom zohráva Rada členských štátov kľúčovú úlohu. Rada viedla sieť ERN od ich počiatkov k vyspelosti, pričom bola zodpovedná za ich schvaľovanie pri prvom zriadení v roku 2017 a schvaľovať bude všetky ďalšie siete ERN v budúcnosti. Prioritou je aj integrácia práce sietí ERN do vnútroštátnych systémov zdravotnej starostlivosti a zabezpečenie zosúladenia ich priorít.

*„Situácia sa podstatne zmenila,“* hovorí predseda Rady členských štátov profesor Till Voigtländer. *„Siete ERN sa stali vyspelými a v súčasnosti sú plne funkčné. Skupina koordinátorov ERN pracovala veľmi aktívne a účinne, čím preukázala svoje zásluhy ako dôležitý spolupracujúci partner rady.“*

*„Koordinátori ERN a ich tímy aktívne riešia otázky, ako sú najlepšie a najhospodámejšie spôsoby monitorovania výkonnosti, rozvoj a organizácia registrov ERN, výmena a šírenie poznatkov, odborná príprava, ako aj dodržiavanie prísnych etických a právnych noriem,“* dodáva profesor Voigtländer. *„Zároveň mali rozhodujúcu úlohu pri rozvoji systému správy klinických údajov o pacientoch, ktorý má kľúčový význam pri podpore rýchlejšej a lepšej diagnostiky, liečby a starostlivosti pre ľudí žijúcich so zriedkavými chorobami.“*

Rada má za úlohu aj schvaľovať nových poskytovateľov zdravotnej starostlivosti a inkorporácia nových členov je výsledkom dôsledného procesu, ktorý sa začal v roku 2019 výzvou na predkladanie žiadostí. Proces skomplikovalo vystúpenie Spojeného kráľovstva z Únie a následná strata odbornosti poskytovateľov zdravotnej starostlivosti usídlených v Spojenom kráľovstve. Po prijatí nových poskytovateľov zdravotnej starostlivosti za členov sa pozornosť sústreďuje na hodnotenie a zlepšovanie kvality starostlivosti, ktorú siete ERN a poskytovatelia zdravotnej starostlivosti poskytujú.

Základným prvkom systému pre neustále zlepšovanie kvality sietí ERN je AMEQUIS – systém hodnotenia, monitorovania, posudzovania a zlepšovania kvality. Nezávislý orgán pre hodnotenie a posudzovanie vyhodnotí siete ERN s cieľom identifikovať silné a slabé stránky, pričom sa zabezpečí vypočutie názorov všetkých zúčastnených vrátane pacientov a ich rodín. Rada členských štátov bude v tomto procese zohrávať rozhodujúcu úlohu, keďže bude v prípade potreby zodpovedná za schvaľovanie plánov skvalitnenia sietí ERN a poskytovateľov zdravotnej starostlivosti.

Jednotná akcia na integráciu sietí ERN so začiatkom v roku 2022 si bude vyžadovať ešte väčšiu spoluprácu medzi členskými štátmi, ktoré vytvoria stavebné bloky budúcnosti sietí ERN, plne integrovaných do vnútroštátnych systémov zdravotnej starostlivosti a dokonale harmonizovaných s európskymi partnermi. Komisia bude tento proces koordinovať so skupinou koordinátorov ERN, ktorá v rámci vykonávania zohráva dôležitú úlohu. Integráciou, koordináciou a spoluprácou sa zabezpečí úspech sietí ERN v ďalšej fáze ich pôsobenia.

*„Do projektu ERN máme zapojených viac zainteresovaných strán ako kedykoľvek predtým vrátane riaditeľov nemocníc a skupín presadzujúcich záujmy pacientov,“* hovorí profesor Voigtländer. *„Je to dobrá správa a mali by sme z toho mať veľkú radosť. Členské štáty sa však s takouto pracovnou záťažou nedokážu samy vysporiadať. Je načase, aby sme zintenzívnili našu spoluprácu, pretože projekt ERN, ktorý nám už teraz závidí celý svet, naplno využijeme len vtedy, ak budeme spolupracovať.“*

Profesor  
Till Voigtländer



# ERN pre respiračné choroby (ERN LUNG)

*Zriedkavé a komplexné pľúcne choroby si vyžadujú multidisciplinárnu starostlivosť a psychosociálnu podporu. Komplexnosť môže byť spôsobená základným genetickým mechanizmom choroby alebo sekundárnymi zmenami a poškodením iných systémov orgánov. Včasná diagnostika a prístup k špecializovanej starostlivosti môžu zlepšiť výsledky pri mnohých z týchto ochorení.*

Sieť ERN LUNG rieši všetky zriedkavé a komplexné choroby dýchacej sústavy vrátane intersticiálnych pľúcnych chorôb (ILD), cystickej fibrózy (CF), bronchiektázie pri necystickej fibróze (nCF-BE), pľúcnej hypertenzie (PH), primárnej ciliárnej dyskinézie (PCD), deficitu alfa-1-antitrypsínu (AATD), mezoteliómu (MSTO) a chronickej pľúcnej aloimplantátovej dysfunkcie (CLAD).

Sieť sa usiluje zlepšiť odborné znalosti v celej Európe s cieľom pozdvihnúť štandardy starostlivosti, kvalitu života a prognostiku v celej škále zriedkavých pľúcnych chorôb. Členovia siete ERN LUNG vytvárajú a šíria usmernenia o starostlivosti, propagujú spoločné liečebné prístupy, posilňujú cezhraničný prístup k diagnostike a liečbe, iniciujú a podporujú registre a zhromažďujú dostatočne veľké kohorty do klinických štúdií, pre vývoj liekov a prírodovedecké štúdie.

Sieť ERN LUNG poskytuje pacientom prístup k interdisciplinárnym tímom, ktorí virtuálne poskytujú druhý názor na komplexné prípady bez toho, aby pacienti museli cestovať. Dosahuje sa to prostredníctvom online systému odborného poradenstva, online panelových diskusií o prípade a prípadne cezhraničného presunu starostlivosti.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Thomas O. F. Wagner  
Universitätsklinikum Frankfurt,  
Nemecko



# ERN pre kožné poruchy (ERN Skin)

*Mnohé kožné ochorenia majú vážny vplyv na pacientov a môžu sa spájať s rizikom vzniku rakoviny. Diagnostika zriedkavých a komplexných kožných chorôb zahŕňa okrem biopsií kože aj dôkladné vyšetrenie kože, sliznice a iných ústrojov. Tieto komplexné ochorenia dokážu rozlíšiť len skúsení dermatológovia, pričom chýbajúca odborná diagnóza je prekážkou liečby. Pacientom to môže spôsobovať hlbokú fyzickú a psychologickú záťaž.*

Sieť ERN Skin spája popredných odborníkov v oblasti zriedkavých kožných chorôb u detí a dospelých a slúži na výmenu znalostí, aktualizáciu a vypracovanie usmernení týkajúcich sa najlepších postupov, zlepšovanie odbornej prípravy a vzdelávania pacientov, ako aj vytváranie programov v oblasti výskumu.

Jej cieľom je zlepšovať organizáciu zdravotnej starostlivosti zhromažďovaním zdrojov vrátane platformy zameranej na spoločné diskusie odborníkov o ťažkých prípadoch. Hlavné multidisciplinárne tímy pre každú predmetnú chorobu zahŕňajú dermatológa, zdravotnú sestru, psychológa, odborníka v genetike, dietológa a patológa či ďalších potrebných špecialistov.

Sieť ERN Skin zároveň vytvára registre zriedkavých kožných chorôb, umožňujú účasť na výskumných programoch a klinických skúškach s pacientmi s vhodnou charakteristikou a takisto podnecuje terapeutický výskum s dostatočne širokou kohortou pacientov. Okrem toho sa vypracuje súhrnná sociálno-ekonomická štúdia o individuálnej záťaži ochorení.



## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Christine Bodemerová  
Assistance Publique-Hôpitaux  
de Paris, Hôpital Necker-Enfants  
Malades, Francúzsko

# ERN pre onkologické ochorenia dospelých (solídne nádory) (ERN EURACAN)

*Projekt sledovanie zriedkavých druhov rakoviny v Európe (RARECARE) vymedzuje zriedkavé onkologické ochorenia ako zhubné poruchy s výskytom šesť a menej prípadov na 100 000 osôb za rok. Predstavujú približne 20 až 25 % všetkých nových diagnostikovaných prípadov rakoviny a 30 % úmrtí na onkologické ochorenia.*

Odborníci sa zhodujú, že pacienti so zriedkavými druhmi onkologických ochorení by sa mali od prvotného stanovenia diagnózy presúvať do certifikovaných referenčných stredísk. Mohli by tak využívať prínosy najaktuálnejších multidisciplinárnych odborných znalostí, a to od účinných terapií po usmernenia k liečbe založené na dôkazoch. Strediská by zároveň všetkým pacientom bez ohľadu na prvotný prístupový bod zabezpečili vhodnú starostlivosť.

Sieť EURACAN pokrýva viac ako 300 zriedkavých foriem rakoviny so solídny nádorom u dospelých, pričom ich zoskupuje do desiatich domén, ktoré zodpovedajú klasifikácii RARECARE a ICD10. Sieť úzko spolupracuje so zástupcami pacientov z európskych skupín presadzujúcich záujmy pacientov s cieľom poskytovať informácie a perspektívy o potrebách a očakávaniach pacientov.

Sieť EURACAN sa od svojho vzniku rozšírila do 26 krajín EÚ a EHP s cieľom štandardizovať manažment pacientov a zlepšiť ich prežitie, a to tvorbou a výmenou nástrojov najlepších postupov a pravidelnou aktualizáciou usmernení o klinickej praxi v oblasti diagnostiky a liečby v spolupráci s viacerými vedeckými

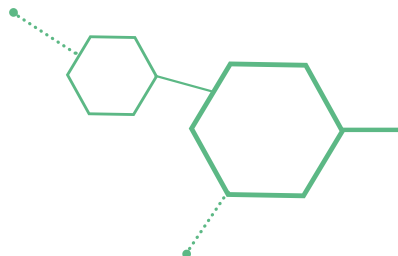
spoločnosťami. Sieť vytvorila komunikačné nástroje vo všetkých jazykoch pre pacientov a lekárov, zatiaľ čo sa v rámci projektu STARTER (STarting and Adult Rare Tumour European Registry) vytvára kľúčový nástroj budúcnosti – model federalizovaného registra siete EURACAN.

Sieť EURACAN stavia na existujúcich sieťach a úspešných klinických skúškach prostredníctvom Európskej organizácie pre výskum a liečbu rakoviny (EORTC), Európskej spoločnosti neuroendokrinných nádorov (ENETS) a siete rakoviny spojivového tkaniva (Conticanet) a na viacerých predchádzajúcich výskumných projektoch EÚ vrátane projektov SPECTA/Arcagen a TRackING, ktoré sieť EURACAN iniciovala.



## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Dr. Jean-Yves Blay  
Centre Léon Bérard, Lyon,  
Francúzsko



# Európa: svetové centrum excelentnosti

*Európske referenčné siete začali svoju činnosť v marci 2017 s hlavným cieľom zlepšovať životy ľudí v Európe, ktorí trpia zriedkavými a komplexnými chorobami.*

Siete ERN však majú celosvetový vplyv, ktorý výrazne presahuje hranice Európy. Zlepšujú najlepšie globálne postupy tam, kde existujú, a formujú ich tam, kde neexistujú. Siete prispievajú k tomu, aby sa Európa stala ústredným aktérom v oblasti zriedkavých a komplexných chorôb, a to zavádzaním usmernení týkajúcich sa najlepších postupov v oblasti diagnostiky alebo liečby, ak takéto usmernenia existujú, a ich vypracúvaním tam, kde chýbajú.

Spájaním odborníkov a pacientov siete ERN zároveň uľahčujú vykonávanie klinických štúdií a testovanie terapeutických intervencií, čím sa dostávajú do popredia inovácie v oblasti mnohých zriedkavých chorôb.

Model ERN je vzorom pre ostatných, v rámci ktorého sa vytvárajú najmodernejšie nástroje elektronického zdravotníctva na podporu cezhraničnej spolupráce v Európe s potenciálom na posilnenie medzinárodnej spolupráce a zlepšovanie prístupu k zdravotnej starostlivosti.



# ERN pre hematologické choroby (ERN-EuroBloodNet)

*Hematologické choroby zahŕňajú anomálie krvných buniek a buniek kostnej drene, lymfatických orgánov a koagulačných faktorov, pričom takmer všetky sú zriedkavé. Možno ich ďalej rozdeliť do šiestich kategórií: zriedkavé poruchy červených krviniek, zlyhanie kostnej drene, zriedkavé poruchy zrážania krvi, hemochromatóza a iné zriedkavé dedičné poruchy syntézy železa, myeloidné malignity a lymfoidné malignity.*

Diagnostika zriedkavých hematologických chorôb si vyžaduje značnú klinickú odbornosť a prístup k širokej škále laboratórnych služieb a zobrazovacích technológií. Tieto testy umožňujú presnú klasifikáciu choroby podľa kritérií Svetovej zdravotníckej organizácie (WHO) s využitím medzinárodných bodovacích systémov, a ak je to možné, biomarkerov.

Vzhľadom na tieto požiadavky a na skutočnosť, že mnohé zriedkavé hematologické choroby sú veľmi zriedkavé, je diagnóza často prehliadaná alebo oneskorená, a to najmä u starších pacientov. Liečba je takisto často náročná, pretože sú potrebné špecializované infraštruktúry a tímy, a pretože je náročné dostať sa k osobitným liečebným postupom, ako sú alogénna transplantácia kmeňových buniek alebo koagulačné faktory. V niektorých krajinách sú zavedené programy prevencie určitých ochorení, v oblasti skriningu je však naliehavo potrebná harmonizácia.

Počas prvých piatich rokov svojho pôsobenia sieť ERN-EuroBloodNet v úzkej spolupráci s Európskou hematologickou asociáciou (EHA) úspešne vykonala viaceré prierezových opatrení a opatrení zameraných na konkrétne zriedkavé hematologické choroby s cieľom zlepšovať prístup k zdravotnej starostlivosti pre pacientov so zriedkavými hematologickými chorobami, propagovať usmernenia a najlepšie postupy, zlepšovať odbornú prípravu a výmenu znalostí, poskytovať klinické poradenstvo v oblastiach s malými odbornými znalosťami na vnútroštátnej úrovni, a zvyšovať počet klinických skúšok v tejto oblasti. Zapájanie skupín presadzujúcich záujmy pacientov a združení pacientov od samého počiatku prispieva k posilneniu postavenia pacientov, terapeutickému vzdelávaniu a odbornej príprave v oblasti presadzovania záujmov pacientov, a to v súlade s prístupom siete ERN-EuroBloodNet zameraným na pacienta.

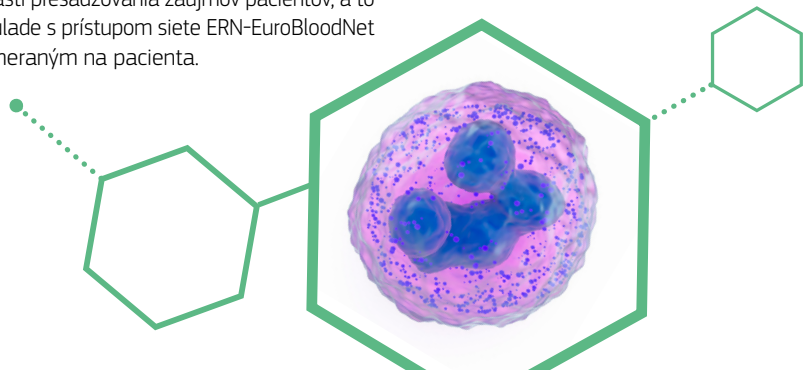
## SPOLOČNÍ KOORDINÁTORI SIETE

**Profesor Pierre Fenaux**

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Saint-Louis, Paríž, Francúzsko  
(predseda onkologického centra)*

**Profesorka Béatrice Gulbisová**

*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB,  
Brusel, Belgicko (predsedníčka  
neonkologického centra)*



# ERN pre choroby a ochorenia močovo-pohlavno-rektálnej sústavy (ERN eUROGEN)

*Zriedkavé a komplexné ochorenia močovo-pohlavno-rektálnej sústavy si môžu vyžadovať chirurgickú nápravu, a to často počas novorodeneckého obdobia alebo v detstve. Močová a fekálna inkontinencia sú veľkou záťažou pre detských, dospelajúcich a dospelých pacientov. Postihnutí jedinci si vyžadujú celoživotnú starostlivosť multidisciplinárneho tímu odborníkov, ktorí plánujú a vykonávajú operácie a poskytujú pooperačnú starostlivosť, a to vrátane prípadnej fyzioterapie a tímov psychologickéj podpory.*

Sieť ERN eUROGEN poskytuje nezávisle hodnotené usmernenia o najlepších postupoch a zlepšuje výmenu výsledkov. Prostredníctvom registra ERN eUROGEN sieť po prvýkrát poskytuje kapacitu na sledovanie dlhodobých výsledkov pre pacientov v rámci 15- až 20-ročného obdobia.

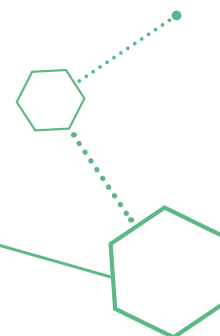
Sieť zbiera údaje a materiály tam, kde chýbajú, zostavuje nové usmernenia ku klinickej praxi, vytvára podklady k najlepším postupom, identifikuje varianty súčasnej klinickej praxe, rozvíja programy vzdelávania a odbornej prípravy, stanovuje výskumný plán v spolupráci so zástupcami pacientov a vymieňa si poznatky prostredníctvom účasti na virtuálnych konzultáciách v rámci systému správy klinických údajov o pacientoch, ako aj prostredníctvom multidisciplinárnych tímov. Noví špecialisti na zriedkavé a komplexné choroby močovo-pohlavno-rektálnej sústavy využívajú osobitnú odbornú prípravu a klinické výmenné návštevy v rámci výmenného programu siete ERN eUROGEN.

Konečným cieľom siete je presadzovať inováciu v medicíne a zlepšovať diagnostiku a liečbu pre pacientov so zriedkavými a komplexnými chorobami močovo-pohlavno-rektálnej sústavy prostredníctvom stratégie „Share. Care. Cure“ (Deliť sa o poznatky. Starat' sa. Liečiť.).

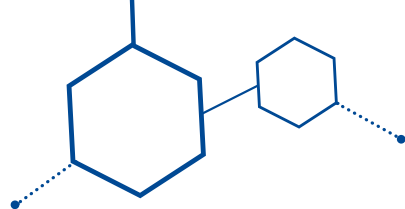
## KOORDINÁTOR SIETE

Wout Feitz

Zdravotné stredisko Univerzity sv.  
Radbouda, detská nemocnica sv.  
Amálie, Nijmegen, Holandsko







# Spolupráca v akcii

Digitálne platformy, telemedicína a nástroje elektronického zdravotníctva zohrávajú cennú úlohu pri uľahčovaní spolupráce. Siete ERN sú prepojené cez vyhradenú platformu IT, systém správy klinických údajov o pacientoch, ktorý je internetovou klinickou softvérovou aplikáciou umožňujúcou poskytovateľom zdravotnej starostlivosti z celej EÚ virtuálne spolupracovať na diagnostike a liečbe pacientov so zriedkavými, málo rozšírenými a komplexnými chorobami.

Koordinátori siete môžu zvolať „virtuálne“ poradné rady špecializovaných lekárov s využitím nástrojov telemedicíny s cieľom preskúmať stav pacienta na účely diagnostiky

alebo liečby. Zdravotnícki pracovníci, ktorí by predtým riešili zriedkavé a komplexné prípady samostatne, môžu týmto spôsobom konzultovať s partnermi a vyžiadať si od kolegu druhý názor. Ústrednou funkciou týchto nástrojov je interoperabilita.

Vďaka pokroku v oblasti videokonferencie už fyzická vzdialenosť nie je prekážkou spolupráce tímov na diaľku. Siete zároveň využívajú vyhradené systémy na výmenu vzoriek tkaniva alebo snímok komplexných ochorení vo vysokom rozlíšení, ktoré sa môžu použiť na budovanie archívu prípadov pre ďalšie štúdium. Na systém správy klinických údajov o pacientoch sa vzťahujú európske a vnútroštátne právne

predpisy o ochrane údajov a práva pacientov na súkromie (všeobecné nariadenie o ochrane údajov).

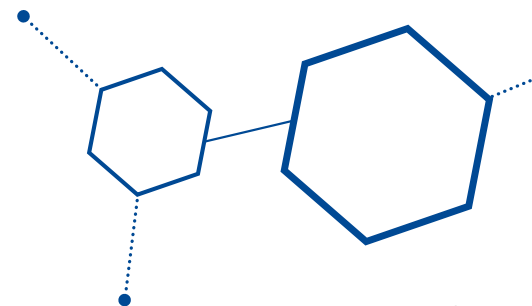
Napríklad po bezpečnom poskytnutí patologických alebo rádiologických údajov sa členovia siete môžu prihlásiť do uzavretého prostredia, prezerať si v ňom snímky a vkladať doň komentáre. Ošetrojúci lekár zostáva naďalej zodpovedný za svojho pacienta, sieť ERN však môže využívať ako hodnotný a podporný zdroj.

# Pridružení partneri

Cieľom sietí ERN je zabezpečiť skutočnú pridanú hodnotu pre všetky členské štáty EÚ. Príslušné právne predpisy umožňujú krajinám, ktoré nemajú zastúpenie v schválenej sieti ERN, sa na nej zúčastniť prostredníctvom poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, ktorých vymenujú členské štáty za „pridružené“ vnútroštátne strediská a/alebo vnútroštátne strediská „spolupráce“.

Členské štáty sa takisto môžu rozhodnúť, že vymenujú národné koordinačné stredisko, ktoré bude komunikovať so všetkými sieťami ERN. Rada členských štátov pre siete ERN zostavuje spoločný rámec na vymenovanie a integráciu týchto typov stredísk do sietí ERN. Je však nutné, aby členské štáty vymenúvali pridružených partnerov pomocou otvorených, transparentných a spoľahlivých postupov a

aby všetky siete ERN mali zavedený jednoznačný politický cieľ na aktívne zapojenie a účasť pridružených partnerov.



# ERN pre neuromuskulárne choroby (ERN EURO-NMD)

*Neuromuskulárne choroby sa vyskytujú od raného detstva do neskej dospelosti a sú charakterizované oslabením a chradnutím svalstva. Spájať sa však môžu aj s ďalšími príznakmi, ako sú únava, bolesť, znecitlivenie, slepota, ťažkosti s prehĺtaním, dýchacie ťažkosti a srdcová choroba. Väčšina neuromuskulárnych chorôb je progresívna a invalidizujúca, skracaje dĺžku života a znižuje kvalitu života.*

V Európe sú výrazné medzery a rozdiely v prístupe k diagnostike a liečbe. Hlavnými problémami z hľadiska zlepšenia výsledkov je napríklad oneskorený presun z primárnej starostlivosti do špecializovaného strediska a riadenie prechodu z pediatrických služieb na služby pre dospelých.

Sieť ERN EURO-NMD spája popredných európskych odborníkov s cieľom poskytnúť pacientom prístup k špecializovanej starostlivosti prostredníctvom virtuálnych a osobných konzultácií. Cieľom siete je skrátiť čas diagnostikovania, zlepšiť diagnostické výsledky a zvýšiť prístup k vhodným modelom starostlivosti.

V prvej polovici roka 2021 s partnermi siete EURO-NMD konzultovalo celkom 12 882 nových pacientov a partneri sa zúčastnili na 258 klinických skúšaní. Počet nových pacientov, ktorí konzultujú s partnermi siete, sa od roku 2018 zvýšil o 37,5 % a účasť partnerov siete EURO-NMD na klinickom skúšaní zaznamenala nárast o 63 %.

Sieť okrem toho nepretržite vypracúva nové usmernenia a poskytuje zdravotníckym pracovníkom a pacientom informácie o najlepších postupoch zamerané na konkrétnu chorobu. Poznatky generované a spravované sieťou sú široko dostupné online a prostredníctvom verejne dostupných webinárov, ako aj nástrojov elektronického zdravotníctva, ako sú diskusie v rámci systému správy klinických údajov o pacientoch. V súčasnosti prebieha príprava systému riadenia vzdelávania založeného na platforme Moodle.

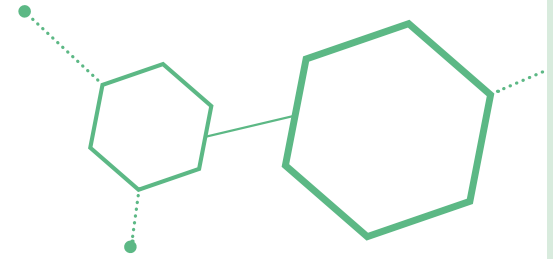
Sieť na základe silného odkazu spolupráce pokračuje v podpore spolupráce s potenciálom na rozvoj výskumu a terapie s cieľom riešiť neuspokojené potreby pacientov. Prioritou je aj podpora nadnárodného spoločného využívania údajov prostredníctvom eticky solídnych vysokokvalitných registrov a platforiem pre výskumné údaje.

## KOORDINÁTOR SIETE

Dr. Teresinha Evangelista  
Sorbonská univerzita – Nemocnica  
Pitié Salpêtrière – Assistance  
Public Hopitaux de Paris,  
Francúzsko



# ERN pre očné choroby (ERN-EYE)



*Zriedkavé očné choroby sú hlavnou príčinou zrakového postihnutia a slepoty u detí a mladých dospelých v Európe. Na portáli pre zriedkavé choroby a lieky na ojedinelé ochorenie (ORPHANET) je uvedených viac ako 900 zriedkavých očných chorôb vrátane rozšírenejších chorôb, ako je retinitis pigmentosa, ktorej odhadovaný výskyt je 1 z 5 000, ako aj niektorých veľmi zriedkavých chorôb, ktoré sú v lekárskej literatúre spomenuté len niekoľkokrát.*

Sieť ERN EYE sa v úzkej spolupráci so skupinami presadzujúcimi záujmy pacientov venuje týmto ochoreniam v štyroch tematických skupinách: zriedkavé choroby sietnice, neurooftalmologické zriedkavé choroby, pediatrické oftalmologické zriedkavé choroby a zriedkavé choroby zadného segmentu oka. Šesť prierezových pracovných skupín navyše rieši otázky, ktoré sú spoločné pre všetky štyri hlavné témy. Ďalšie pracovné skupiny sa zameriavajú na osobitné oblasti vrátane genetického testovania, registrov, výskumu, vzdelávania, komunikácie a skupín nevidiacich a pacientov, ako aj vnútroštátnej integrácie.

Jedným z najdôležitejších nástrojov siete ERN je systém správy klinických údajov o pacientoch, virtuálna klinická platforma IT so súborom údajov vyhradeným pre zriedkavé očné choroby. Sieť ERN EYE sa zameriava na zlepšenie diagnostiky a starostlivosti

poskytovaných pacientom v celej EÚ, a to prepájaním odborníkov a presadzovaním nadväzovania kontaktov medzi nimi, výmenou poznatkov a informácií, rozvojom programov vzdelávania a odbornej prípravy, ako sú webináre alebo program elektronického učenia sa, vytvorením európskeho interoperabilného registra (REDdistry) a vypracúvaním usmernení a dokumentov o osvedčených postupoch.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Héléne Dollfusová  
Univerzitná nemocnica v Štrasburgu,  
Francúzsko



# ERN pre hereditárne nádorové rizikové syndrómy (ERN GENTURIS)

*Hereditárne nádorové rizikové syndrómy sú poruchy, pri ktorých zdedené genetické mutácie výrazne predurčujú jednotlivcov na vznik nádorov. Celoživotné riziko rakoviny môže dosahovať úroveň až 100 %. Sústavy orgánov, ktoré môžu byť postihnuté, sú síce veľmi rozmanité, no jednotlivci s týmito ochoreniami sa stretávajú s podobnými problémami: oneskorená diagnostika, nedostatočná prevencia u pacientov a zdravých príbuzných a zlé riadenie liečby. V súčasnosti boli hereditárne nádorové rizikové syndrómy ako také diagnostikované len v prípade malého počtu osôb.*

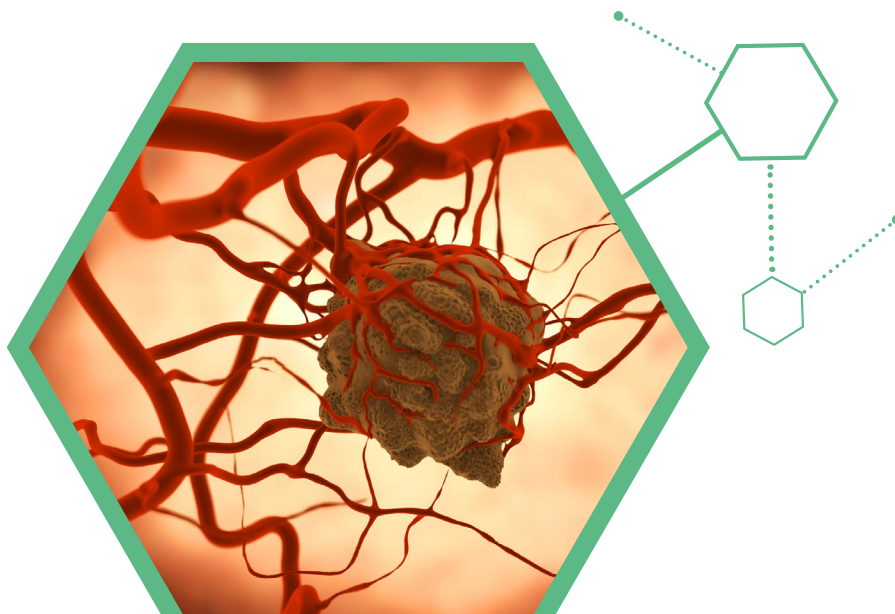
Sieť ERN GENTURIS sa usiluje zlepšiť identifikáciu týchto syndrómov, minimalizovať odchýlky klinických výsledkov, vytvoriť a zavádzať usmernenia na úrovni EÚ, vytvoriť register GENTURIS, podporovať výskum a posilňovať postavenie pacientov. Sieť vzdeláva verejnosť a zdravotníckych pracovníkov prostredníctvom svojho webového sídla, organizovaním pravidelných webinárov a kurzov, ako aj podporou výmeny najlepších postupov v celej Európe. Virtuálny aj fyzický prístup k

multidisciplinárnej starostlivosti sa zlepši na účely výmeny komplexných prípadov a diskusie o nich. Sieť zlepšuje kvalitu a interpretáciu genetického testovania a zvyšuje účasť pacientov na programoch klinického výskumu.

Sieť ERN GENTURIS spolupracuje s ostatnými sieťami ERN na zlepšovaní starostlivosti o pacientov s hereditárnymi nádorovými rizikovými syndrómami, u ktorých sa vyskytnú ochorenia, ktoré patria do odbornej spôsobilosti inej siete.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Noline  
Hoogerbruggeová  
Zdravotné stredisko Univerzity sv.  
Radbouda, Nijmegen, Holandsko



# Na čele európskej referenčnej siete

Profesorka  
Hélène Dollfus



*Profesorka Hélène Dollfusová je profesorkou lekárskej genetiky a poradkyňou v oblasti lekárskej genetiky v štrasburskej univerzitnej nemocnici (HUS) vo Francúzsku, kde je vedúcou odborom lekárskej genetiky. Je koordinátorkou siete ERN-EYE od jej zriadenia v roku 2017 a počas jedného mandátu bola predsedníčkou koordinačnej skupiny.*

*„Koordinácia sietí ERN v spolupráci s Európskou komisiou je unikátnou skúsenosťou,“ hovorí profesorka Dollfusová. „Sieť má mimoriadny inovačný potenciál a pokrýva širokú škálu iniciatív zameraných na starostlivosť o pacienta. Ide o obrovskú, no vzrušujúcu výzvu, pričom už vidíme niektoré sľubné výsledky.“*

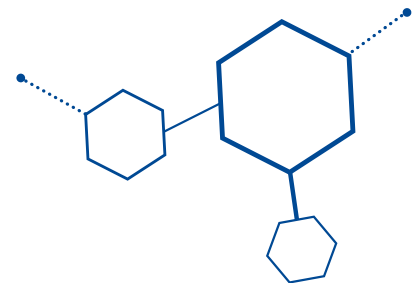
Profesorka Dollfusová je hrdá na to, že sieť ERN EYE naplňa svoju zakladajúcu víziu. *„Spojenie síl špecialistov na zriedkavé očné choroby z celej Európy pod vedením nášho výnimočného špecializovaného riadiaceho tímu je obrovským úspechom,“ vysvetľuje. „Zástupcovia pacientov sú okrem toho skutočne hlavnými partnermi, s ktorými ruka v ruke spolupracujeme. Myslím, že sme sa toho navzájom od seba už veľa naučili a že sme pripravili pôdu pre úspech siete ERN EYE v budúcnosti.“*

Profesorka Dollfusová nielen vedie sieť ERN EYE, ale je aj súčasťou predsedníčky skupiny koordinátorov ERN, ktorá spája 24 koordinátorov, aby diskutovali o spoločných výzvach a vymieňali si skúsenosti. *„Nachádzame sa v zaujímavej fáze rozvoja sietí ERN. S určitým zadostučinením môžeme posudzovať a hodnotiť výsledky dosiahnuté počas prvých piatich rokov, vstupujeme však do nového obdobia rozširovania, ktoré si bude vyžadovať väčšie riadiace tímy a viac zdrojov na podporu toho, aby zdravotnícki pracovníci poskytovali pacientom čoraz efektívnejšie služby,“ hovorí.*

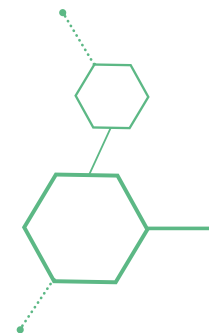
Od januára 2022 sa veľkosť väčšiny sietí ERN v dôsledku postupného prijímania nových členov z celej EÚ aspoň zdvojnásobila. *„Integrácia sietí ERN do systémov zdravotnej starostlivosti členských štátov je hlavnou výzvou, ktorú chceme všetci horlivo dosiahnuť. Výmeny na účely odbornej prípravy boli veľkým úspechom, pričom väčšina z nás neustále vytvára a aktualizuje usmernenia,“ hovorí profesorka Dollfusová.*

*„Ako sieť ERN máme za cieľ čo najširšiu výmenu údajov o zriedkavých chorobách prostredníctvom rastúceho počtu registrov, a to v prospech tak pacientov, ako aj lekárov. Snažíme sa dosiahnuť posilnenú spoluprácu v oblasti výskumu v celej EÚ, nielen pokiaľ ide o klinické skúšanie, ale aj o vedecký výskum vrátane vývoja genomiky.“*

Profesorka Dollfusová s potešením očakáva ďalšiu fázu rozvoja sietí ERN. *„Moja vízia spočíva v plynulom, súdržnom a produktívnom štádiu vyspievania všetkých úloh ERN pri súčasnom plnení našej misie prinášať starostlivosť pre každého pacienta v EÚ so zriedkavou chorobou.“*



# ERN pre menej časté a zriedkavé choroby srdca (ERN GUARD-Heart)



*Zriedkavé srdcové choroby sa môžu vyskytnúť počas celého života jedinca a zväčša ide o genetické (dedičné) poruchy alebo o poruchy, ktoré sa vyvinú počas embryogenézy (vrodené poruchy srdca). Tieto ochorenia sú charakterizované širokým spektrom príznakov a znakov, ktoré sa odlišujú nielen v závislosti od choroby, ale aj od pacienta. Väčšina týchto srdcových chorôb sa vyznačuje jedinečnou náchylnosťou na náhle úmrtie v mladom veku, ktoré môže zasiahnuť inak zdravých ľudí.*

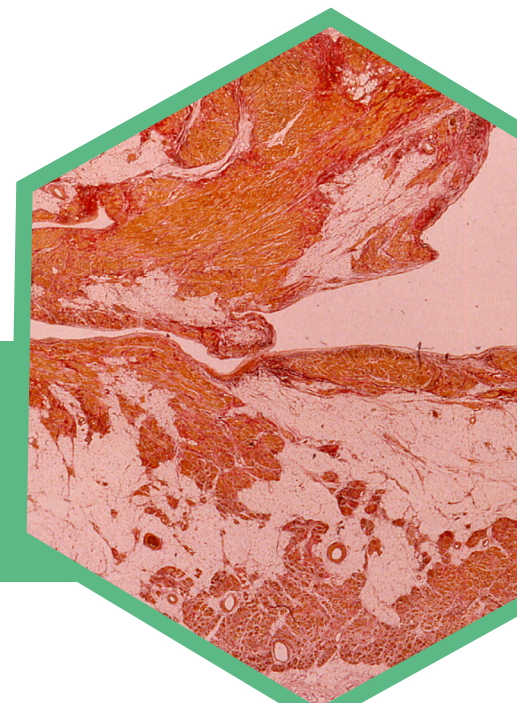
Sieť ERN GUARD-Heart identifikovala päť tematických oblastí: familiárne choroby elektrického systému u dospelých a detí, familiárne kardiomyopatie u dospelých a detí, osobitné elektrofyziologické poruchy u detí, vrodené srdcové chyby a iné zriedkavé srdcové choroby. Tieto témy vychádzajú z Medzinárodnej klasifikácie chorôb (ICD10) a z portálu ORPHANET, pričom sú predmetom usmernení Európskej kardiologickej spoločnosti (ESC) o klinickej praxi.

Sieť ERN GUARD-HEART sa usiluje o intenzívnejšiu koordináciu odborných znalostí a zdrojov na uľahčenie združovania multidisciplinárnych poznatkov, ktoré sa následne mapujú a šíria medzi širokou verejnosťou.

Zdravotnícke služby sa poskytujú prostredníctvom spoločnej platformy elektronického zdravotníctva, ktorou sa zabezpečuje širší prístup k odborným znalostiam pre pacientov a zdravotníckych pracovníkov v celej Európe. Posilnením užšej spolupráce medzi odborníkmi sa získavajú a šíria vedecké poznatky na podporu vývoja nových diagnostických a terapeutických postupov a na identifikáciu nových zriedkavých srdcových chorôb.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Arthur A. M. Wilde  
Zdravotné stredisko  
Amsterdamskej univerzity,  
Amsterdam, Holandsko



# ERN pre vrodené chyby a zriedkavé poruchy neurologického vývoja (ERN ITHACA)

*Sieť ERN ITHACA (Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies) odráža diagnostickú „odyseu“, ktorú zažívajú mnohí pacienti s poruchami vývoja. Táto sieť ERN spája viac ako 70 oddelení klinickej genetiky fakultných nemocníc z celej EÚ vrátane odborníkov na zriedkavé poruchy neurologického vývoja (NDD), najmä duševnú zaostalosť (ID) a poruchu autistického spektra (ASD), ako aj na zriedkavé viacnásobné vrodené anomálie.*

Sieť ERN ITHACA sa zameriava na klinickú a biologickú/genetickú diagnostiku týchto vývojových porúch, koordináciu multidisciplinárnej starostlivosti a liečby, ako aj na prenatálnu a fetálnu patológiu.

Zriedkavé poruchy vývoja postihujú mnoho detí a dospelých, napr. približne dve percentá novorodencov postihuje duševná zaostalosť a aspoň jedno percento trpí poruchou autistického spektra (s ID alebo bez nej). Približne polovicu pacientov s duševnou zaostalosťou a viac ako jedného z desiatich pacientov s autizmom postihuje monogenická alebo chromozómová porucha. Vrodené anomálie postihujú jedno zo 40 dojčiat často ako súčasť komplexných príznakov, ktoré zároveň poukazujú na poruchy neurologického vývoja. Opísaných už bolo viac ako 5 000 syndrómov.

Sieť ERN ITHACA spája lekárske expertov a zástupcov skupín presadzujúcich záujmy pacientov, pričom podporuje kolaboratívnu podporu klinického výskumu, rozvíja konsenzus a usmernenia týkajúce sa najlepších postupov, ako aj zlepšuje včasnú diagnostiku, starostlivosť a liečbu pacientov. Sieť zároveň zriadila register pacientov s názvom Medzinárodná knižnica mentálneho postihnutia a vývojových anomálií (ILIAD).

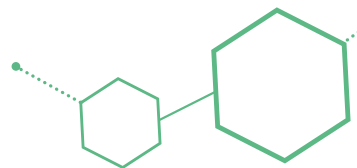
Okrem toho rozvíja telemedicínu a televýmenu odborných znalostí na uľahčenie diskusií medzi stálymi všeobecnými lekármi a výskumníkmi v celej EÚ a vytvára nástroje odbornej prípravy a elektronického učenia sa pre zdravotníckych pracovníkov, laické osoby a skupiny presadzujúce záujmy pacientov.



## KOORDINÁTOR SIETE

**Profesor Alain Verloes**

Université de Paris & Assistance  
Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Universitaire Robert-Debré,  
Paríž, Francúzsko



# ERN pre dedičné metabolické poruchy (MetabERN)

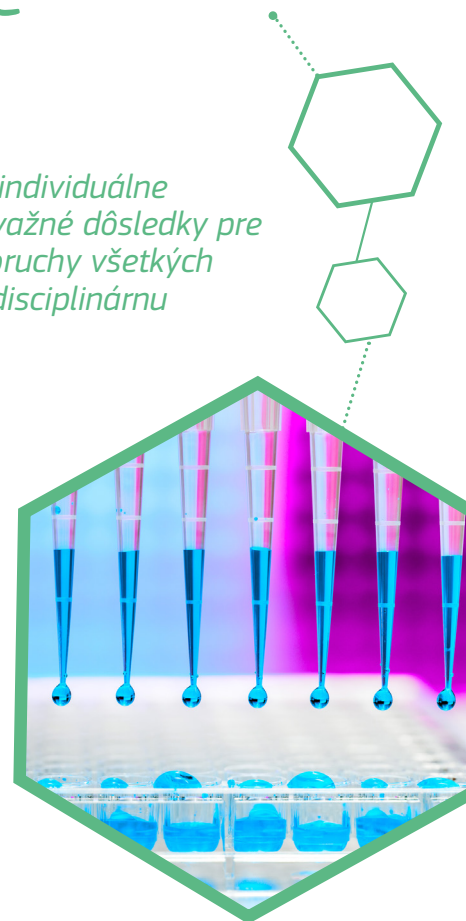
*Zriedkavé dedičné metabolické choroby, ktorých je vyše 1 400, sú individuálne zriedkavé, no súhrnne časté. Mnohé metabolické choroby majú závažné dôsledky pre pacientov, niekedy aj ohrozujúce život. Tieto ochorenia zahŕňajú poruchy všetkých orgánov, môžu zasiahnuť osoby každého veku a vyžadujú si multidisciplinárnu spoluprácu medzi rôznymi odborníkmi.*

Včasná diagnóza môže zlepšiť výsledky, súčasťou skríningu novorodencov v Európe je však len päť percent známych dedičných metabolických chorôb, pričom je potrebné harmonizovať vnútroštátne programy. V prípade mnohých z týchto ochorení sú znalosti o ich pôvode, účinnosti a bezpečnosti terapií nedostatočné a dlhodobé sledovanie neukončené.

Sieť MetabERN sa usiluje zlepšovať životy ľudí postihnutých touto mimoriadne heterogénnou skupinou chorôb rozdelením týchto chorôb do siedmich hlavných kategórií. Ide o najkomplexnejšiu, celometabolickú a celoeurópsku sieť zameranú na pacienta s cieľom transformovať spôsob, akým sa v Európe poskytuje starostlivosť pacientom s dedičnými metabolickými chorobami.

Sieť MetabERN využíva systém správy klinických údajov o pacientoch ako referenčnú platformu na postupy prijímania klinických rozhodnutí a na podporu programov translačného

výskumu v rámci dedičných metabolických chorôb. Sieť MetabERN prostredníctvom svojho plne funkčného jednotného registra dedičných metabolických chorôb (U-IMD), ktorý bol vyvinutý s podporou grantu Výkonnej agentúry EÚ pre spotrebiteľov, zdravie, poľnohospodárstvo a potraviny (CHAFEA), efektívne vytvára údaje o pacientoch na výskumné účely. Umožňuje to podrobné posúdenie pôvodu dedičných metabolických chorôb, ako aj prešetrenie ďalších výskumných otázok vrátane výhľadových analýz preventívnych a terapeutických intervencií u pacientov s dedičnými metabolickými chorobami. Register U-IMD je okrem toho prvým pozorovacím neintervenčným registrom pacientov, ktorý obsahuje všetkých vyše 1 400 dedičných metabolických chorôb.



## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Maurizio Scarpa  
Fakultná nemocnica Udine, Udine,  
Taliansko



# Vnútroštátne politiky v oblasti zriedkavých chorôb

*Členské štáty EÚ majú hlavnú zodpovednosť za organizáciu a poskytovanie zdravotnej starostlivosti a lekárskej starostlivosti vo svojich vlastných krajinách. Cieľom politiky EÚ v oblasti zdravia je dopĺňať vnútroštátne politiky, zabezpečiť ochranu zdravia vo všetkých politikách EÚ a pracovať na európskej zdravotnej únii.*

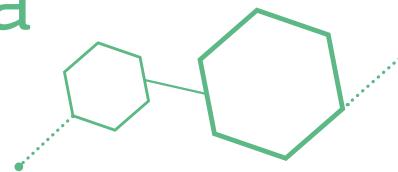
V roku 2009 na zasadnutí Európskej rady ministri zdravotníctva odporučili, aby členské štáty zriadili a vykonali plány alebo stratégie na podporu pacientov so zriedkavými chorobami. Tieto plány by mali slúžiť na:

- usmerňovanie a štruktúrovanie činností v oblasti zriedkavých chorôb v rámci vnútroštátnych systémov zdravotnej starostlivosti a sociálnych systémov,
- začlenenie iniciatív na miestnej, regionálnej a celoštátnej úrovni do plánov alebo stratégií s cieľom dosiahnuť komplexný prístup,
- vymedzenie prioritných činností vrátane cieľov a nadväzujúcich mechanizmov.

Z programu EU4Health na roky 2021 – 2027 sa členskými štátmi poskytuje financovanie na vykonávanie národných plánov v oblasti zdravia v súlade s víziou európskej zdravotnej únie. Národné plány v oblasti zdravia pre zriedkavé choroby do roku 2022 prijalo 23 členských štátov (plus Švajčiarsko a Nórsko).



# ERN pre onkologické ochorenia detí (hematoonkológia) (ERN PaedCan)



*Rakovina detí je zriedkavá a vyskytuje sa v mnohých podtypoch. Každoročne sa v Európe diagnostikuje nový prípad rakoviny u 35 000 detí a mladých ľudí a na rakovinu, ktorá je hlavnou príčinou úmrtia na chorobu u detí starších ako jeden rok, každoročne umiera 6 000 detských onkologických pacientov. V Európe žije viac ako pol milióna dlhodobo vyliečených detských onkologických pacientov, pričom dve tretiny z nich trpia v dôsledku svojej choroby dlhodobými zdravotnými a psychologicko-sociálnymi ťažkosťami.*

Priemerná miera prežitia sa v uplynulých desaťročiach zlepšila. V prípade niektorých ochorení bol pokrok obrovský, kým iné majú veľmi slabé výsledky. Problémom sú aj výrazné nerovnosti, pričom vo východnej Európe sa zaznamenávajú horšie výsledky.

Sieť ERN PaedCan pracuje na zlepšovaní prístupu k vysokokvalitnej zdravotnej starostlivosti pre deti a mladistvých s rakovinou, ktorých ochorenia si vyžadujú špecializované odborné znalosti a nástroje, ktoré nie sú široko dostupné v dôsledku malého počtu prípadov a nedostatku zdrojov. Stavia na predchádzajúcich projektoch ENCCA, PanCare a ExPO-r-Net financovaných EÚ.

Medzi členov siete patrí silná interaktívna sieť detských nemocníc a jednotiek, ktoré sa špecializujú na starostlivosť o detských a dospievajúcich onkologických pacientov. Spoločne s Európskou spoločnosťou pre detskú onkológiu (SIOPE) sa zaviedli usmerňovacie protokoly pre európsku štandardnú klinickú prax (ESCP) ako spoločný referenčný bod predbežnej liečby vo všetkých hlavných zariadeniach starostlivosti

o detských onkologických pacientov, pričom virtuálna rada pre onkologické ochorenia detí používa nástroje elektronického zdravotníctva na výmenu odborných znalostí a poradenstva. Vzdelávanie a odborná príprava sa podporuje prostredníctvom webinárov, stretnutí a výmenných programov.

ERN PaedCan sa usiluje dosiahnuť rovnaké výsledky v oblasti onkologických ochorení detí v celej Európe a pomáhať vo vykonávaní strategického plánu Európskej spoločnosti pre detskú onkológiu, ktorý sa intenzívne podporuje v rámci misie Rakovina programu Horizont Európa, európskeho plánu na boj proti rakovine a farmaceutickej stratégii EÚ.

Cieľom siete je zvýšiť mieru prežitia detských onkologických pacientov a kvalitu ich života prostredníctvom posilnenia spolupráce, výskumu a odbornej prípravy, pričom konečným cieľom je zmenšiť aktuálne nerovnosti, pokiaľ ide o prežitie detských onkologických pacientov a spôsobilosti zdravotnej starostlivosti v členských štátoch EÚ.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Dr. Ruth Ladensteinová  
St. Anna Kinderspital a St. Anna  
Kinderkrebsforschung, Rakúsko



# ERN pre choroby pečene (ERN RARE-LIVER)

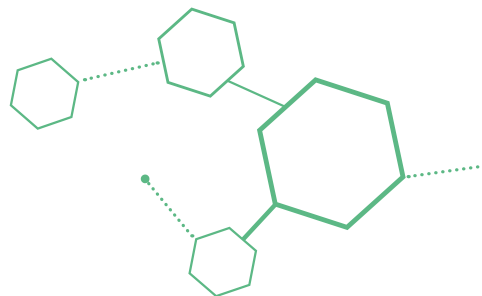
*Zriedkavé choroby pečene môžu spôsobiť postupné poškodenie pečene vedúce k fibróze a cirhóze. Komplikácie cirhózy môžu spôsobiť smrť a v mnohých prípadoch je jedinou účinnou liečbou transplantácia pečene. Únava, svrbenie pri cholestatických ochoreniach a bolesť a opuch brušnej dutiny pri cystických ochoreniach výrazne ovplyvňujú kvalitu života.*

U detských pacientov sú ďalšími komplikujúcimi faktormi oneskorená diagnostika, neschopnosť prosperovať a dosiahnuť vývojové etapy, ako aj problém prechodu do inej starostlivosti počas dospievania.

Sieť ERN RARE-LIVER sa venuje trom chorobám: autoimunitnému ochoreniu pečene, metabolickej žlčovej atrezií a súvisiacej chorobe pečene a štruktúrálnej chorobe pečene. V sieti sa po prvýkrát v súvislosti s chorobou pečene úplne integruje starostlivosť o dospelých a deti, pričom sa zameriava na potreby prechodnej populácie a dôsledky pre rodiny s dedičnou diagnózou.

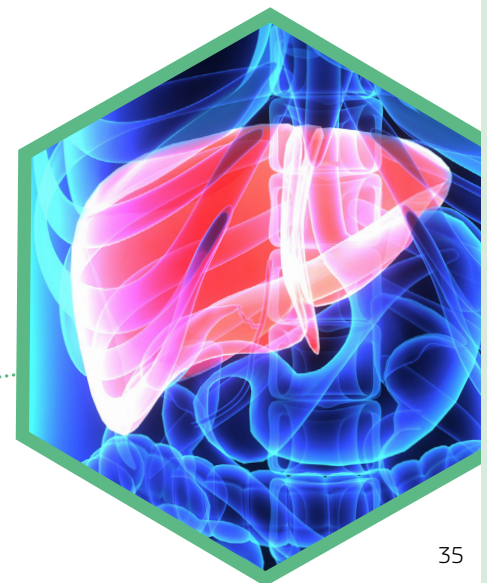
Prioritou sú aktuálne usmernenia. Usmernenia týkajúce sa starostlivosti, podporené štandardizáciou kľúčových diagnostických a prognostických testov, sa vykonávajú v spolupráci s Európskou asociáciou pre štúdium pečene (EASL) a Európskou spoločnosťou pre pediatrickú gastroenterológiu, hepatológiu a výživu (ESPGHAN).

Sieť ERN RARE-LIVER sa usiluje riešiť hlavné výzvy, ktorými sú informovanosť klinických lekárov o zriedkavých poruchách pečene a rovnocenný prístup k rýchlo sa rozvíjajúcim možnostiam liečby.

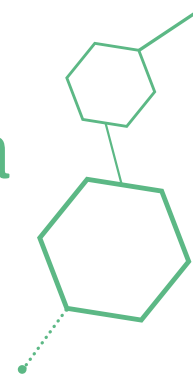


## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Ansgar W. Lohse  
Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf, Nemecko



# ERN pre choroby spojivového tkaniva a muskuloskeletálne choroby (ERN ReCONNET)



*Zriedkavé choroby spojivového tkaniva a muskuloskeletálne choroby zahŕňajú množstvo chorôb a syndrémov, ktoré majú obrovský vplyv na duševnú a telesnú pohodu pacienta. Patria medzi ne dedičné ochorenia, systémové autoimunitné choroby, ako je systémová skleróza, zmiešané choroby spojivového tkaniva, zápalové idiopatické myopatie, nediferencované choroby spojivového tkaniva a antifosfolipidový syndróm.*

Sieť ERN ReCONNET pripravuje rámec pre tvorbu vysokokvalitných, inovačných, udržateľných a spravodlivých noriem starostlivosti a postupov, ktorými sa európskym pacientom so zriedkavými chorobami spojivového tkaniva a muskuloskeletárnymi chorobami umožní lepší prístup k zdravotnej starostlivosti.

Sieť ERN ReCONNET vďaka spolupráci medzi jej riadnymi členmi, zástupcami skupín presadzujúcich záujmy pacientov a pridruženými partnermi vypracovala recenzované publikácie vrátane najnovších usmernení o klinickej praxi, ako aj dokumentov o neuspokojených potrebách v oblasti vzdelávania pacientov, o optimalizácii modelov starostlivosti o pacientov a o vplyve ochorenia COVID-19 na zriedkavé choroby spojivového tkaniva a muskuloskeletálne choroby. Sieť zároveň vytvorila metodiku na vytváranie organizačných modelov pre modely starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami, infraštruktúru európskeho registra na harmonizáciu údajov v oblasti zriedkavých chorôb spojivového tkaniva a muskuloskeletálnych chorôb, ktorého cieľom

je integrácia všetkých existujúcich a novovyvinutých registrov o týchto chorobách v celej Európe, webináre pre zdravotníckych pracovníkov a pacientov o témach siete ERN ReCONNET a laické verzie usmernení o klinickej praxi.

Zástupcovia pacientov sa úzko zapájajú do všetkých činností siete ERN ReCONNET, pričom zohrávajú kľúčovú úlohu pri vypracovávaní a revízii publikácií, poskytujú základné informácie o potrebách pacientov na zlepšenie modelov starostlivosti, ako aj pomáhajú zlepšovať poznatky o chorobách a riadenie ich liečby. Zúčastňujú sa ako účastníci aj prednášajúci na webinároch, vypracúvajú laické verzie publikácií, podporujú postupy hodnotenia nových členov siete a zapájajú sa do jej riadenia.

Úzka spolupráca rôznych zainteresovaných strán v rámci siete predstavuje jednu z hlavných pridaných hodnôt siete ERN ReCONNET, ktorá bude aj naďalej zlepšovať životy ľudí žijúcich so zriedkavými chorobami spojivového tkaniva a muskuloskeletárnymi chorobami.



## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Marta Moscová  
Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Taliansko

# Zaostrené na zlepšovanie zdravotných výsledkov pacientov: úloha organizácií zastupujúcich pacientov



Siete ERN sú o pacientoch. Organizácie zastupujúce pacientov, a najmä EURORDIS – mimovládna aliancia zameraná na pacientov, ktorá zastupuje 984 organizácií zastupujúcich pacientov so zriedkavými chorobami v 74 krajinách, sa už vyše desať rokov aktívne zapájajú do rozvoja sietí. Spoločne pomohli zabezpečiť, aby medzi priority sietí ERN patrilo posilnenie klinickej excelentnosti a zlepšovanie zdravotných výsledkov pacientov pri súčasnom zaistení rovného prístupu ku kvalitnej starostlivosti v celej Európe.

*„Boli sme pri zrode myšlienky v rámci pracovnej skupiny na vysokej úrovni o zdravotníckych službách a zdravotníckej starostlivosti, keď sa siete ERN premietli do smernice o cezhraničnej zdravotnej starostlivosti,“* hovorí Inés Hernándezová, riaditeľka pre ERN a zdravotnú starostlivosť organizácie EURORDIS. *„Spolu s členskými štátmi a Európskou komisiou sme prešli dlhú cestu od zrodu koncepcie v právnych predpisoch cez mobilizáciu a združovanie vedúcich pracovníkov v klinickej oblasti až po spustenie 24 sietí ERN zoskupených do terapeutických oblastí a v súčasnosti podporujeme ich realizáciu prostredníctvom úzkej spolupráce so zástupcami pacientov a vedúcimi pracovníkmi v klinickej oblasti zapojenými do sietí.“*

EURORDIS ako stály partner rozvoja koncepcie sietí ERN naďalej spolupracuje s komunitou pacientov so zriedkavými chorobami, vedúcimi pracovníkmi v klinickej oblasti a tímami pre riadenie projektu ERN s cieľom zabezpečiť pravidelné a systematické zapojenie pacientov do činností a riadenia sietí ERN. Vedúci pracovníci v klinickej oblasti sietí ERN a zástupcovia pacientov postupne vytvárajú kultúru spoločného vedúceho postavenia a rozvíjajú znalosti o tom, ako najlepšie spolupracovať s cieľom zabezpečiť, aby siete ERN prispievali k zlepšovaniu životov ľudí postihnutých zriedkavými chorobami.

*„Pre mnohé zriedkavé choroby v súčasnosti nemáme liečebné postupy,“* vysvetľuje riaditeľka Hernándezová. *„Kultúra vzdelávania, ktorú siete ERN začali budovať, ich však premieňa na pramenisko inovácií. Vymedzením výsledkov pre konkrétne choroby, ktoré možno systematicky merať a zdieľať medzi rôznymi strediskami expertov a krajinami, siete ERN otvoria dvere k zlepšovaniu kvality a prijímaniu optimálnych lekárskeho alebo chirurgických zásahov.“*

Očakáva sa, že siete ERN prelomia izoláciu, ktorej čelia komunity ľudí so zriedkavými chorobami, zvýšia viditeľnosť odborníkov v celej

Európe a doplnia kapacity vnútroštátnych systémov zdravotnej starostlivosti na diagnostiku, liečbu a manažment pacientov. *„Aby k tomu došlo vo veľkom rozsahu, musia existovať jasné a transparentné spôsoby nasmerovania liečby. Členské štáty musia zaviesť mechanizmy a postupy na uľahčenie využívania a preberania vedomostného kapitálu sietí ERN – napríklad pri vytváraní modelov starostlivosti v oblasti zriedkavých chorôb,“* hovorí.

Pacienti pevne veria, že siete ERN môžu mať reálny vplyv na ich životy: *„Diskusia o komplexných prípadoch a výmena skúseností a odborných znalostí v rámci sietí ERN je dôležitým prvým krokom, krajiny by však mali lepšie a vo väčšej miere využívať poznatky, ktoré tieto siete vytvárajú a vyberajú, s cieľom zlepšovať životy 30 miliónov ľudí žijúcich so zriedkavými chorobami v Európe,“* adodáva Hernándezová. Členské štáty zohrávajú v tejto fáze kľúčovú úlohu. *„Je načas rozvíjať a podporovať siete v súlade s ich ambíciami, ako aj integrovať ich do vnútroštátnych systémov zdravotnej starostlivosti na zlepšenie výsledkov v oblasti prežitia a kvality života pre čo najviac pacientov.“*

# ERN pre imunitnú nedostatočnosť a autoinflatórne a autoimunitné choroby (ERN RITA)

*Sieť ERN RITA spája popredné európske strediská s odbornými znalosťami v oblasti diagnostiky a liečby zriedkavých imunologických porúch. Sú to ochorenia, ktoré môžu ohrozovať život, a vyžadujú si multidisciplinárnu starostlivosť s využitím komplexného diagnostického hodnotenia a vysoko špecializovanej terapie. Sieť delí tieto ochorenia do štyroch podtém alebo pracovných skupín: primárna imunodeficiencia (PID), autoimunitné poruchy, pediatrické reumatologické poruchy a autozápalové poruchy.*

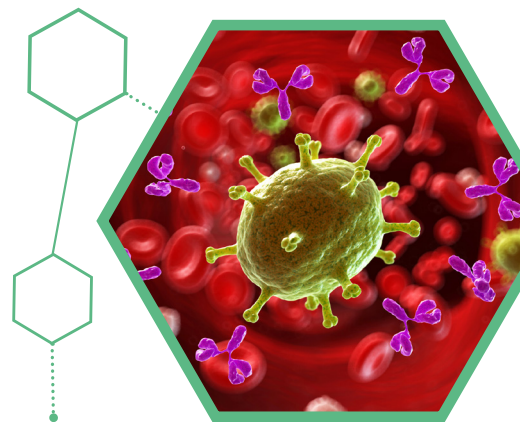
Dochádza k rýchlemu objavovaniu a zavádzaniu imunologických terapií. Polyvalentná imunoglobulínová terapia znamenala prevrat vo vyhlídkach pacientov s nedostatkom protilátok, konkrétne anticytokinové terapie zmenili život pacientom so zriedkavými autoimunitnými a autoinflatórnymi chorobami, a terapie kmeňovými bunkami a génové terapie, ktoré sa pôvodne aplikovali u pacientov s PID, sa v súčasnosti používajú pri všetkých chorobách, ktoré pokrýva sieť.

Sieť stavia na práci existujúcich európskych vedeckých spoločností, ktoré vytvorili registre pacientov, usmernenia o klinickej praxi, výskumné partnerstvá, vzdelávacie činnosti a väzby s organizáciami zastupujúcimi pacientov v oblasti všetkých štyroch pracovných skupín.

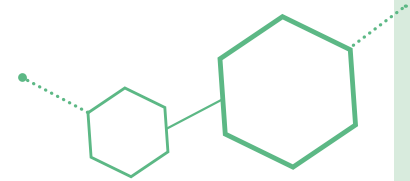
Sieť ERN RITA sa usiluje znižovať nerovnosti v zdravotnej starostlivosti, ktorým čelia pacienti hľadajúci prístup k diagnostickému testovaniu a inováčnej liečbe, ako sú biologické terapie, nahradenie imunoglobulínu a bunkové terapie, napr. transplantácia kmeňových buniek. Jej cieľom je prepojiť existujúce registre, vytvoriť celoeurópske usmernenia o klinickej praxi, zriadiť jednotku genetikov na kontrolu kvality technológie sekvenovania ďalšej generácie, schváliť spoločný nástroj farmakovigilancie v rámci týchto zriedkavých ochorení, zvoliť jednotku na správne používanie a monitorovanie biologickej liečby pri imuno-mediovaných chorobách, zoskupovať a zlepšovať terapie kmeňovými bunkami pre pacientov, posilňovať spoluprácu medzi združeniami zastupujúcimi pacientov a spájať pediatrických špecialistov a špecialistov na starostlivosť o dospelých v rámci daných štyroch tém.

## KOORDINÁTOR SIETE

**Profesor Nico Martinus Wulffraat**  
Zdravotné stredisko Utrechtskej  
univerzity, Holandsko



# ERN pre transplantáciu u detí (ERN TransplantChild)



*Transplantácia u pediatrických pacientov (PT) zahŕňa transplantáciu solídnych orgánov (SOT) a transplantáciu krvotvorných kmeňových buniek (HSCT), pričom je jediným liečebným postupom pri niekoľkých zriedkavých chorobách. Optimálna starostlivosť po transplantácii si vyžaduje zladené úsilie multidisciplinárneho tímu. Po transplantácii sú pacienti vystavení chronickej imunosupresii s cieľom zamedziť odmietnutiu transplantátu, čo si vyžaduje monitorovanie potransplantačných komplikácií v záujme predĺženia života detí a zlepšenia kvality ich života.*

Sieť ERN TransplantChild spája odborníkov na transplantáciu u pediatrických pacientov a starostlivosť po transplantácii s cieľom zlepšovať výsledky pre deti a ich rodiny. Zámerom siete je skrátiť hospitalizáciu aj využívanie komplexnej a zdĺhavej liečby, pričom sa usiluje o zlepšenie služieb psychologickej podpory pri prechode detí do dospelosti.

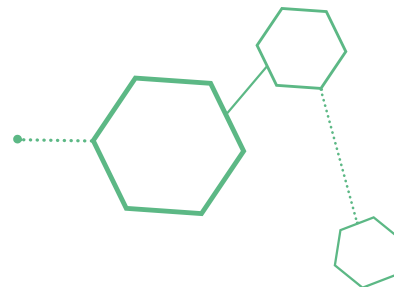
Cieľom siete je sprístupniť najnovšie techniky a lekárske, farmakologické a terapeutické výdobytky a súbežne uľahčovať šírenie harmonizovaných usmernení o klinickej praxi a vývoj personalizovanej medicíny v oblasti transplantácie u pediatrických pacientov.

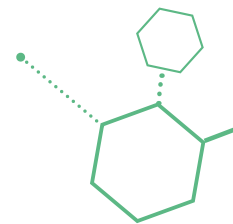
Sieť ERN TransplantChild sa usiluje znižovať úsilie súvisiace s transplantáciou, ako je opakovaná transplantácia a farmakologická liečba, pričom harmonizuje starostlivosť o pediatrických pacientov podstupujúcich transplantáciu s cieľom minimalizovať riziká komplikácií po transplantácii. Poprední európski odborníci na transplantáciu u pediatrických pacientov spolupracujú na znižovaní úmrtnosti a chorobnosti súvisiacej s transplantáciou u detí.



## KOORDINÁTOR SIETE

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





# ERN pre multisystémové cievne choroby (VASCERN)

*Zriedkavé multisystémové cievne choroby zahŕňajú poruchy, ktoré postihujú všetky typy ciev a majú dôsledky pre viaceré telesné systémy, čo si vyžaduje multidisciplinárny prístup k starostlivosti. Sieť VASCERN sa skladá zo šiestich pracovných skupín pre zriedkavé choroby: dedičná hemoragická teleangiektázia (HHT-WG), dedičné choroby hrudníkovej aorty (HTAD-WG), stredné tepny (vaskulárny typ Ehlers-Danlosovho syndrómu) (MSA-WG), pediatrický a primárny lymfedém (PPL-WG), cievne anomálie (VASCA-WG) a nervovo-cievne choroby (NEUROVASC-WG). Okrem toho bolo zriadených niekoľko tematických pracovných skupín, ktoré sa zameriavajú na komunikáciu, registre pacientov, etiku a otázky súvisiace s tehotenstvom. Špecializovaná skupina presadzujúca záujmy pacientov umožňuje zástupcom pacientov zapájať sa do všetkých činností siete VASCERN.*

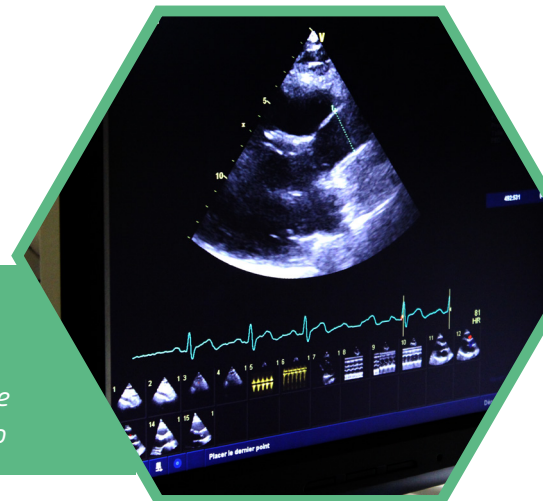
Medzi ciele VASCERN patrí vytváranie sietí, výmena a šírenie odborných znalostí, propagácia najlepších postupov, usmernení a klinických výsledkov, posilňovanie postavenia pacientov a zlepšovanie poznatkov prostredníctvom klinického a základného výskumu.

Zdravotnícki pracovníci zapojení do siete VASCERN už vytvorili vzdelávacie materiály, ako sú webináre a séria videozáznamov s názvom „Pilulky vedomostí“, ktoré sú dostupné na internete pre lekárov aj pacientov. Sieť uverejnila vyhlásenia o konzenze a nástroje na prijímanie klinických rozhodnutí vrátane modelov starostlivosti o pacienta a prehľadov „čo robiť a čomu sa vyhnúť“, a to s cieľom poskytovať poradenstvo v záujme riadnej diagnostiky a starostlivosti o pacientov

so zriedkavými chorobami. Digitálne služby elektronického zdravotníctva, ako je mobilná aplikácia siete VASCERN, sa vyvinuli v spolupráci so všetkými strediskami expertov a s organizáciami zastupujúcimi pacientov zo skupiny presadzujúcej záujmy pacientov. Medzi členskými inštitúciami sa vytvárajú výmeny, pričom sieť pokračuje vo výmene poznatkov tak s členmi, ako aj so zdravotníckymi pracovníkmi mimo siete ERN.

## KOORDINÁTOR SIETE

**Profesor Guillaume Jondeau**  
Assistance Publique-Hôpitaux de  
Paris, Hôpital Bichat, Francúzsko





# ZOZNAM SIETÍ ERN

Endo-ERN	ERN pre endokrinné ochorenia (Endo-ERN)	<a href="http://www.endo-ern.eu">www.endo-ern.eu</a>	<a href="mailto:info@endo-ern.eu">info@endo-ern.eu</a>
ERKNet	ERN pre choroby obličiek (ERKNet)	<a href="http://www.erknet.org">www.erknet.org</a>	<a href="mailto:contact@erknet.org">contact@erknet.org</a>
ERN BOND	ERN pre poruchy kostí (ERN BOND)	<a href="http://www.ernbond.eu">www.ernbond.eu</a>	<a href="https://ernbond.eu/contact/">https://ernbond.eu/contact/</a>
ERN CRANIO	ERN pre kraniofaciálne anomálie a ORL poruchy (ENR CRANIO)	<a href="http://www.ern-cranio.eu">www.ern-cranio.eu</a>	<a href="mailto:ern-cranio@erasmusmc.nl">ern-cranio@erasmusmc.nl</a>
ERN EpiCARE	ERN pre zriedkavé a komplexné epilepsie (EpiCARE)	<a href="http://www.epi-care.eu">www.epi-care.eu</a>	<a href="https://epi-care.eu/contact-us/">https://epi-care.eu/contact-us/</a>
ERN EURACAN	ERN pre onkologické ochorenia dospelých (solídne nádory) (ERN EURACAN)	<a href="http://www.euracan.eu">www.euracan.eu</a>	<a href="mailto:contact@euracan.eu">contact@euracan.eu</a>
ERN EuroBloodNet	ERN pre hematologické choroby (EuroBloodNet)	<a href="https://eurobloodnet.eu">https://eurobloodnet.eu</a>	<a href="mailto:coordination@eurobloodnet.eu">coordination@eurobloodnet.eu</a>
ERN eUROGEN	ERN pre choroby a ochorenia močovo-pohlavno-rektálnej sústavy (ERN eUROGEN)	<a href="http://www.eurogen-ern.eu">www.eurogen-ern.eu</a>	<a href="mailto:eurogen@uroweb.org">eurogen@uroweb.org</a>
ERN EURO-NMD	ERN pre neuromuskulárne choroby (ERN EURO-NMD)	<a href="http://www.ern-euro-nmd.eu">www.ern-euro-nmd.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-euro-nmd.eu">info@ern-euro-nmd.eu</a>
ERN EYE	ERN pre očné choroby (ERN EYE)	<a href="http://www.ern-eye.eu">www.ern-eye.eu</a>	<a href="mailto:contact@ern-eye.eu">contact@ern-eye.eu</a>
ERN GENTURIS	ERN pre hereditárne nádorové rizikové syndrómy (ERN GENTURIS)	<a href="http://www.genturis.eu/">www.genturis.eu/</a>	<a href="mailto:genturis@radboudumc.nl">genturis@radboudumc.nl</a>
ERN GUARD-HEART	ERN pre choroby srdca (ERN GUARD-Heart)	<a href="http://www.guardheart.ern-net.eu">www.guardheart.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:contact@guardheart.ern-net.eu">contact@guardheart.ern-net.eu</a>
ERNICA	ERN pre dedičné a vrodené (tráviace a gastrointestinálne) anomálie (ERNICA)	<a href="http://www.ern-ernica.eu">www.ern-ernica.eu</a>	<a href="mailto:ern-ernica@erasmusmc.nl">ern-ernica@erasmusmc.nl</a>
ERN ITHACA	ERN pre vrodené chyby a zriedkavé poruchy neurologického vývoja (ERN ITHACA)	<a href="http://www.ern-ithaca.eu">www.ern-ithaca.eu</a>	<a href="https://ern-ithaca.eu/contact/">https://ern-ithaca.eu/contact/</a>
ERN LUNG	ERN pre respiračné choroby (ERN LUNG)	<a href="http://www.ern-lung.eu">www.ern-lung.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-lung.eu">info@ern-lung.eu</a>
ERN PaedCan	ERN pre onkologické ochorenia detí (hematoonkológia) (ERN PaedCan)	<a href="http://www.paedcan.ern-net.eu">www.paedcan.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:ernpaedcan@ccri.at">ernpaedcan@ccri.at</a>
ERN RARE-LIVER	ERN pre choroby pečene (ERN RARE-LIVER)	<a href="http://www.rare-liver.eu">www.rare-liver.eu</a>	<a href="mailto:ern.rareliver@uke.de">ern.rareliver@uke.de</a>
ERN ReCONNET	ERN pre choroby spojivového tkaniva a muskuloskeletálne choroby (ERN ReCONNET)	<a href="http://www.reconnet.ern-net.eu">www.reconnet.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it">ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it</a>
ERN RITA	ERN pre imunitnú nedostatočnosť a autoinflatórne a autoimunitné choroby (ERN RITA)	<a href="http://www.ern-rita.org">www.ern-rita.org</a>	<a href="mailto:contact-rita@ern-net.eu">contact-rita@ern-net.eu</a>
ERN-RND	ERN pre zriedkavé neurologické choroby (ERN-RND)	<a href="http://www.ern-rnd.eu">www.ern-rnd.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-rnd.eu">info@ern-rnd.eu</a>
ERN Skin	ERN pre kožné poruchy (ERN Skin)	<a href="http://www.ern-skin.eu">www.ern-skin.eu</a>	<a href="mailto:coordination@ern-skin.eu">coordination@ern-skin.eu</a>
ERN TRANSPLANT-CHILD	ERN pre transplantáciu u detí (ERN TransplantChild)	<a href="http://www.transplantchild.eu">www.transplantchild.eu</a>	<a href="mailto:coordination@transplantchild.eu">coordination@transplantchild.eu</a>
MetabERN	ERN pre dedičné metabolické poruchy (MetabERN)	<a href="http://www.metab.ern-net.eu">www.metab.ern-net.eu</a>	<a href="https://metab.ern-net.eu/contact/">https://metab.ern-net.eu/contact/</a>
VASCERN	ERN pre multisystémové cievne choroby (VASCERN)	<a href="http://www.vascern.eu">www.vascern.eu</a>	<a href="mailto:contact@vascern.eu">contact@vascern.eu</a>



## OBRÁŤTE SA NA EÚ

### Osobne

V rámci celej EÚ existujú stovky informačných centier Europe Direct. Adresu centra najbližšieho k vám nájdete na tejto webovej stránke: [https://europa.eu/european-union/contact\\_sk](https://europa.eu/european-union/contact_sk)

### Telefonicky alebo e-mailom

Europe Direct je služba, ktorá odpovedá na vaše otázky o Európskej únii. Túto službu môžete kontaktovať:

- prostredníctvom bezplatného telefónneho čísla: 00 800 6 7 8 9 10 11 (niektorí operátori môžu tieto hovory spoplatňovať),
- prostredníctvom štandardného telefónneho čísla: +32 22999696, alebo
- e-mailom na tejto webovej stránke: [https://europa.eu/european-union/contact\\_sk](https://europa.eu/european-union/contact_sk)

## VYHLADÁVANIE INFORMÁCIÍ O EÚ

### Online

Informácie o Európskej únii sú dostupné vo všetkých úradných jazykoch Európskej únie na webovej stránke Europa: [https://europa.eu/european-union/index\\_sk](https://europa.eu/european-union/index_sk)

### Publikácie EÚ

Publikácie EÚ, bezplatné alebo platené, si môžete stiahnuť alebo objednať z kníhkupectva na webovej stránke <https://op.europa.eu/sk/publications>. Ak chcete získať viac než jeden výtlačok bezplatných publikácií, obráťte sa na službu Europe Direct alebo vaše miestne informačné centrum (pozri [https://europa.eu/european-union/contact\\_sk](https://europa.eu/european-union/contact_sk)).

### Právo EÚ a súvisiace dokumenty

Prístup k právnym informáciám EÚ vrátane všetkých právnych predpisov EÚ od roku 1951 vo všetkých úradných jazykoch nájdete na webovej stránke EUR-Lex: <https://eur-lex.europa.eu>

### Otvorený prístup k údajom z EÚ

Portál otvorených dát EÚ (<https://data.europa.eu/euodp/sk>) poskytuje prístup k súborom dát z EÚ. Dáta možno stiahnuť a opätovne použiť bezplatne na komerčné aj nekomerčné účely.

*Každý rok je zriedkavá choroba diagnostikovaná u pol milióna ľudí v Európe. Žiadna krajina nedokáže čeliť tejto výzve sama.*

*Európske referenčné siete sú virtuálne siete, ktoré spájajú odborníkov z celej EÚ a EHP.*

*Spoločne riešia zriedkavé, málo rozšírené a komplexné choroby prostredníctvom zlepšovania diagnostiky a prístupu k špecializovanej starostlivosti.*

*Share. Care. Cure.*

## Viac o európskych referenčných sieťach



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

