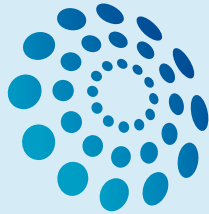




Ευρωπαϊκή
Επιτροπή



European Reference Networks



Εργασία με ασθενείς που πάσχουν
από σπάνιες και πολύπλοκες νόσους
χαμηλού επιπολασμού

Share.Care.Cure.

Το παρόν έγγραφο δεν μπορεί να θεωρηθεί ότι συνιστά επίσημη θέση της Ευρωπαϊκής Επιτροπής.

Λουξεμβούργο: Υπηρεσία Εκδόσεων της Ευρωπαϊκής Ένωσης, 2023

© Ευρωπαϊκή Ένωση, 2023.



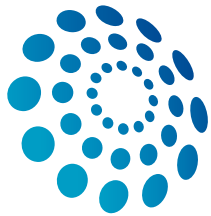
Η πολιτική περαιτέρω χρήσης εγγράφων της Ευρωπαϊκής Επιτροπής διέπεται από την απόφαση 2011/833/ΕΕ της Επιτροπής, της 12ης Δεκεμβρίου 2011, για την περαιτέρω χρήση εγγράφων της (ΕΕ L 330 της 14.12.2011, σ. 39).

Εάν δεν ορίζεται διαφορετικά, η περαιτέρω χρήση του παρόντος εγγράφου επιτρέπεται βάσει άδειας Creative Commons Attribution 4.0 International (CC-BY 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Αυτό σημαίνει ότι επιτρέπεται η περαιτέρω χρήση εφόσον αναφέρεται η πηγή και επισημαίνονται οι τυχόν αλλαγές.

Για κάθε χρήση ή αναπαραγωγή στοιχείων τα οποία δεν ανήκουν στην Ευρωπαϊκή Ένωση, ενδέχεται να απαιτείται άδεια απευθείας από τους κατόχους των σχετικών δικαιωμάτων. Η Ευρωπαϊκή Ένωση δεν κατέχει τα δικαιώματα πνευματικής ιδιοκτησίας όσον αφορά τα ακόλουθα στοιχεία: 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 978-92-68-08720-6	doi:10.2875/222837	EW-05-23-391-EL-C
PDF	ISBN 978-92-68-08698-8	doi:10.2875/352	EW-05-23-391-EL-N



European Reference Networks



Εργασία με ασθενείς που πάσχουν
από σπάνιες και πολύπλοκες νόσους
χαμηλού επιπολασμού

Share.Care.Cure.

Η ΕΕ στηρίζει τους ασθενείς με σπάνιες νόσους για να τους προσφέρει βοήθεια, ελπίδα και ένα καλύτερο μέλλον

Sandra Gallina

Γενική Διευθύντρια ΓΔ SANTE

Ο αριθμός των σπάνιων νόσων στο σύνολό τους είναι τεράστιος — εκτιμάται ότι προσβάλλουν το 3,5 % - 5,9 % του παγκόσμιου πληθυσμού και, μόνο στην ΕΕ, έως και 36 εκατομμύρια άνθρωποι πάσχουν από μία από τις πάνω από 6000 ξεχωριστές σπάνιες νόσους. Ωστόσο, κάθε σπάνια νόσος έχει χαμηλό επιπολασμό. Σύμφωνα με τον ορισμό της σπάνιας νόσου στην ΕΕ, μια νόσος είναι σπάνια όταν προσβάλλει λιγότερα από 5 σε κάθε 10 000 άτομα.

Αν πάσχετε από σπάνια νόσο, αυτό μπορεί να σημαίνει ότι ο/η γιατρός σας ή άλλος/-η επαγγελματίας του τομέα της υγείας δεν μπορεί να αναγνωρίσει την πάθηση. Μπορεί να σημαίνει ότι τα συμπτώματά σας δεν οδηγούν σε ορθή διάγνωση — μερικές φορές για χρόνια — ενώ υποφέρετε και παρατηρείτε ότι η κατάστασή σας επιδεινώνεται. Αν πάσχετε από σπάνια νόσο, αυτό συχνά σημαίνει ότι δεν γνωρίζετε τι πρόβλημα έχετε ή τι πρέπει να κάνετε για να μετριάσετε τον πόνο και την ταλαιπωρία σας. Μπορεί να νιώθετε απογοήτευση και μοναξιά. Μπορεί να νιώσετε απελπισία.

Η ΕΕ βρίσκεται στο πλευρό των ασθενών που πάσχουν από σπάνιες νόσους και προσφέρει ενωσιακή προστιθέμενη αξία μέσω της συγκέντρωσης των πόρων μας, της ανταλλαγής γνώσεων και της συνεργασίας.

Πρώτον, θέλουμε να βοηθήσουμε τους/τις ασθενείς να λάβουν την ακριβή διάγνωση που χρειάζονται. Στη συνέχεια, να βεβαιωθούμε ότι λαμβάνουν θεραπεία και περίθαλψη που θα συμβάλουν στην ελαχιστοποίηση της ταλαιπωρίας και θα τους/τις βοηθήσουν να έχουν μια όσο το δυνατόν καλύτερη ζωή. Τέλος, θέλουμε να συνεργαστούμε για να βρούμε θεραπείες. Επί του παρόντος δεν υπάρχει γνωστή θεραπεία για το 95 % των σπάνιων νόσων. Μέσω της ισχυρής δράσης της ΕΕ, όπως η αναθεώρηση της φαρμακευτικής νομοθεσίας, προσφέρουμε στους ασθενείς που πάσχουν από σπάνιες νόσους ένα καλύτερο μέλλον.

Η Ευρωπαϊκή Επιτροπή έχει στηρίξει πολυάριθμες δράσεις στον τομέα της δημόσιας υγείας και των συστημάτων υγειονομικής περίθαλψης για να βοηθήσει τα κράτη μέλη να αναπτύξουν εθνικές αντιδράσεις, στρατηγικές και σχέδια. Στις δράσεις αυτές περιλαμβάνονται τα πολύ επιτυχημένα ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς (ΕΔΑ) που δημιουργήθηκαν το 2017 για τη συγκέντρωση γνώσεων και πόρων για την αντιμετώπιση σπάνιων και πολύπλοκων νόσων, μεταξύ άλλων και σε ιατρικούς τομείς όπου η εμπειρογνωσία είναι σπάνια. Η Ευρωπαϊκή Επιτροπή διαδραμάτισε θεμελιώδη ρόλο στη δημιουργία του πλαισίου για τα ΕΔΑ, παρέχοντας επιχορηγήσεις για την υποστήριξη των δικτύων, των συντονιστών/-τριών και των τεχνικών εγκαταστάσεων δικτύωσης.

Τα ΕΔΑ είναι εικονικά δίκτυα που συνδέουν παρόχους υγειονομικής περίθαλψης, επαγγελματίες και οργανώσεις ασθενών σε ολόκληρη την ΕΕ και στη Νορβηγία. Με βάση την οδηγία της ΕΕ για τη διασυνοριακή υγειονομική περίθαλψη, τα ΕΔΑ αποτελούν ένα από τα μεγαλύτερα επιτεύγματα της κοινότητας των ασθενών με σπάνιες νόσους στην Ευρώπη και έχουν καταστεί πηγή έμπνευσης για παγκόσμια δράση, χάρη στις προσπάθειες των παρόχων υγειονομικής περίθαλψης, των οργανώσεων ασθενών, της Ευρωπαϊκής Επιτροπής και των κρατών μελών της ΕΕ.

Καμία χώρα δεν έχει τις γνώσεις και την ικανότητα να αντιμετωπίσει μόνη της όλες τις σπάνιες και πολύπλοκες νόσους. Χάρη στα ΕΔΑ, οι ασθενείς σε ολόκληρη την ΕΕ έχουν πρόσβαση στην καλύτερη διαθέσιμη εμπειρογνωσία. Μέσω των δικτύων αυτών οι ειδικοί φθάνουν στον/στην ασθενή, χωρίς να αναγκάζεται ο/η ασθενής να μετακινηθεί για να βρει ειδικούς που ενδέχεται να βρίσκονται μακριά. Η Ευρωπαϊκή Ένωση συνδέει τις τελείες, μεγιστοποιώντας τις συνέργειες μεταξύ των κρατών μελών και ενθαρρύνοντας την ανταλλαγή γνώσεων και πόρων.

Επί του παρόντος υπάρχουν 24 ΕΔΑ για σπάνιες και πολύπλοκες νόσους, τα οποία έχουν δημιουργηθεί μέσω εταιρικών σχέσεων μεταξύ διαχειριστών συστημάτων υγειονομικής περίθαλψης, συνηγόρων ασθενών και κλινικών διευθυντικών στελεχών. Τα δίκτυα αυτά, που έχουν πλέον συσταθεί και λειτουργούν πλήρως, εξακολουθούν να σημειώνουν πρόοδο και πειραματίζονται με νέους τρόπους διασυννοιακής συνεργασίας.

Ύστερα από έξι χρόνια λειτουργίας, τα ΕΔΑ βρίσκονται επί του παρόντος στο στάδιο της αξιολόγησης. Τα αποτελέσματα της αξιολόγησης θα είναι διαθέσιμα στο τέλος του 2023 και θα συμβάλουν στον προσδιορισμό πρόσθετων τρόπων βελτίωσης του μοντέλου των ΕΔΑ και διαμόρφωσης του μέλλοντός τους.

Το πραγματικό δυναμικό των ΕΔΑ θα επιτευχθεί μόνο με την ενσωμάτωσή τους στα εθνικά μας συστήματα υγείας. Στη συνέχεια, θα είναι πραγματικά σε θέση να προσφέρουν ενωσιακή προστιθέμενη αξία, ενώ θα μπορούν να προσφέρουν ελπίδα και βοήθεια σε εκατομμύρια ασθενείς που πάσχουν από σπάνιες νόσους σε ολόκληρη την ΕΕ. Αυτός είναι ο λόγος για τον οποίο τα κράτη μέλη της ΕΕ, η Νορβηγία και η Ουκρανία ένωσαν τις δυνάμεις τους με την Επιτροπή σε τριετή δράση για την εδραίωση αυτών των δικτύων, αρχής γενομένης από το τέλος του 2023. Η εν λόγω δράση θα λάβει χρηματοδότηση ύψους περίπου 15 εκατ. EUR από την ΕΕ.

Επιπλέον, η Επιτροπή έχει χρηματοδοτήσει μια νέα γενιά επιχορηγήσεων για τη στήριξη των ΕΔΑ με περισσότερα από 77 εκατ. EUR στο πλαίσιο του προγράμματος «Η ΕΕ για την υγεία». Οι επιχορηγήσεις αυτές θα συμβάλουν στη χρηματοδότηση της δημιουργίας και λειτουργίας 24 πλήρων μητρώων ασθενών με χιλιάδες καταχωρίσεις και θα έχουν ως αποτέλεσμα να συζητούνται εκατοντάδες περισσότερες περιπτώσεις ασθενών σε διεθνείς ομάδες μέσω ειδικού εργαλείου ΤΠ με την ονομασία «σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων ασθενών». Τα ΕΔΑ αποτελούν βασικούς συντελεστές για τη συλλογή δεδομένων και την επιστημονική συνεργασία στην έρευνα για τις σπάνιες νόσους.

Η χρηματοδότηση θα βοηθήσει επίσης να καταστούν διαθέσιμα υψηλού επιπέδου επίσημα μαθήματα κατάρτισης για τους επαγγελματίες του τομέα της υγείας και θα συμβάλει στην παροχή νέων ή επικαιροποιημένων κατευθυντήριων γραμμών για τις κλινικές πρακτικές, καθώς και εργαλείων υποστήριξης των κλινικών αποφάσεων προς όφελος των ασθενών.

Μέσω της σύνδεσης των ειδικών με τους πληθυσμούς ασθενών, τα ΕΔΑ προετοιμάζουν επίσης το έδαφος για κλινικές μελέτες και δοκιμάζουν θεραπευτικές επεμβάσεις, με αποτέλεσμα να βρίσκονται στην πρώτη γραμμή όσον αφορά την καινοτομία σε πολλούς τομείς σπάνιων νόσων. Οι φαρμακευτικές εταιρείες μπορούν να είναι απρόθυμες να επενδύσουν στην ανάπτυξη φαρμάκων για ασθενείς με σπάνιες νόσους, επειδή η αγορά αυτών των φαρμάκων θα ήταν εξαιρετικά περιορισμένη. Αυτός είναι ο λόγος για τον οποίο η Επιτροπή παρέχει κίνητρα στους παρασκευαστές για την ανάπτυξη ορφανών φαρμάκων και τη διάθεσή τους στην αγορά, ενώ μόλις Τεπανεξέτασε τη σχετική νομοθεσία για τη βελτίωση αυτών των κινήτρων.

Χρειάστηκε περισσότερο από μια δεκαετία για να αναπτυχθεί η ιδέα της διασυννοιακής συνεργασίας στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης όσον αφορά τις πολύπλοκες και σπάνιες νόσους, με βάση τα ΕΔΑ, και για να καταλήξει η ιδέα αυτή στη νομοθεσία της ΕΕ. Τα επόμενα τέσσερα χρόνια θα σηματοδοτήσουν την εδραίωση των ΕΔΑ και την ισχυρότερη ενσωμάτωσή τους στα εθνικά συστήματα υγειονομικής περίθαλψης. Μπορούμε να αναμένουμε ότι οι επιδραστικές δράσεις των ΕΔΑ θα κάνουν τη διαφορά για τους ασθενείς που πάσχουν από σπάνιες νόσους και τις οικογένειές τους, θα επεκτείνουν τη χρήση μητρώων και θα διαδώσουν τις γνώσεις σχετικά με τις σπάνιες νόσους σε ευρύτερο κοινό.

Η ανάγκη για περισσότερο ευρωπαϊκό συντονισμό στον τομέα της υγείας αυξάνεται και η ανταπόκριση σε αυτή την αυξανόμενη ανάγκη για περισσότερη ευρωπαϊκή συνεργασία βρίσκεται στο επίκεντρο της πρότασης της Επιτροπής για την οικοδόμηση μιας Ευρωπαϊκής Ένωσης Υγείας.

Το επόμενο στάδιο ανάπτυξης των δικτύων θα πρέπει να αξιοποιήσει αυτή την προσπάθεια για καλύτερα αποτελέσματα για τους ασθενείς και για μεγαλύτερη διασυννοιακή συνεργασία στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης, ώστε να διασφαλιστεί ότι το σύστημα των ΕΔΑ θα αξιοποιήσει πλήρως τις δυνατότητές του έως το 2030. Η ζωή όσων πάσχουν από σπάνιες νόσους δεν θα πρέπει να σημαίνει διαβίωση με αβεβαιότητα σχετικά με τη διάγνωση, τη φροντίδα και τη θεραπεία και το να πάσχει κανείς από σπάνια νόσο δεν θα πρέπει με κανένα τρόπο να σημαίνει ότι είναι μόνος ή μόνη απέναντι στη νόσο.



Sandra Gallina
Γενική Διευθύντρια ΓΔ SANTE

Πίνακας περιεχομένων

Η ΕΕ στηρίζει τους ασθενείς με σπάνιες νόσους για να τους προσφέρει βοήθεια, ελπίδα και ένα καλύτερο μέλλον.	4	Συνεργασία στην πράξη	25
Πλαίσιο	7	Συνδεδεμένοι εταίροι	25
Τι είναι τα ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς;	8	ΕΔΑ για νευρομυϊκά νοσήματα (ERN EURO-NMD)	26
ΕΔΑ για διαταραχές οστών (ERN BOND)	9	ΕΔΑ για παθήσεις των ματιών (ERN EYE)	27
ΕΔΑ για κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και ωτορινολαρυγγολογικές διαταραχές (ERN CRANIO)	10	ΕΔΑ για γενετικά σύνδρομα που ενέχουν κίνδυνο δημιουργίας όγκων (ERN GENTURIS)	28
Προστιθέμενη αξία για ασθενείς και επαγγελματίες	11	Συντονίζοντας ένα ΕΔΑ	29
ΕΔΑ για ενδοκρινικές παθήσεις (Endo-ERN)	12	ΕΔΑ για καρδιοπάθειες (ERN GUARD-Heart)	30
ΕΔΑ για σπάνιες και πολύπλοκες επιληψίες (EpiCARE)	13	ΕΔΑ για συγγενείς δυσπλασίες και σπάνιες νευροαναπτυξιακές αναπηρίες (ERN ITHACA)	31
Πώς εγκρίνονται τα ΕΔΑ	14	ΕΔΑ για κληρονομικές μεταβολικές διαταραχές (MetabERN)	32
ΕΔΑ για νεφροπάθειες (ERKNet)	15	Εθνικές πολιτικές για τις σπάνιες νόσους	33
ΕΔΑ για σπάνιες νευρολογικές παθήσεις (ERN-RND)	16	ΕΔΑ για τον παιδιατρικό καρκίνο (αιματο-ογκολογία) (ERN PaedCan)	34
ΕΔΑ για κληρονομικές και συγγενείς (πεπτικές και γαστρεντερικές) ανωμαλίες (ERNICA)	17	ΕΔΑ για ηπατικές νόσους (ERN RARE-LIVER)	35
Επικεφαλής κράτη μέλη	18	ΕΔΑ για παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος (ERN ReCONNET)	36
ΕΔΑ για νόσους του αναπνευστικού (ERN LUNG)	19	Ο ρόλος των συλλόγων ασθενών	37
ΕΔΑ για διαταραχές του δέρματος (ERN Skin)	20	ΕΔΑ για την ανοσοανεπάρκεια και τις αυτοφλεγμονώδεις και αυτοάνοσες νόσους (ERN RITA)	38
ΕΔΑ για καρκίνους σε ενήλικες (συμπαγείς όγκοι) (ERN EURACAN) ..	21	ΕΔΑ για τη μεταμόσχευση σε παιδιά (ERN TransplantChild)	39
Ευρώπη: ένα παγκόσμιο κέντρο αριστείας	22	ΕΔΑ για πολυσυστημικές αγγειακές νόσους (VASCERN)	40
ΕΔΑ για αιματολογικές νόσους (EuroBloodNet)	23	Κατάλογος ΕΔΑ	41
ΕΔΑ για νόσους και παθήσεις του ουροποιητικού, του ορθού και των γεννητικών οργάνων (ERN eUROGEN)	24		

Πλαίσιο

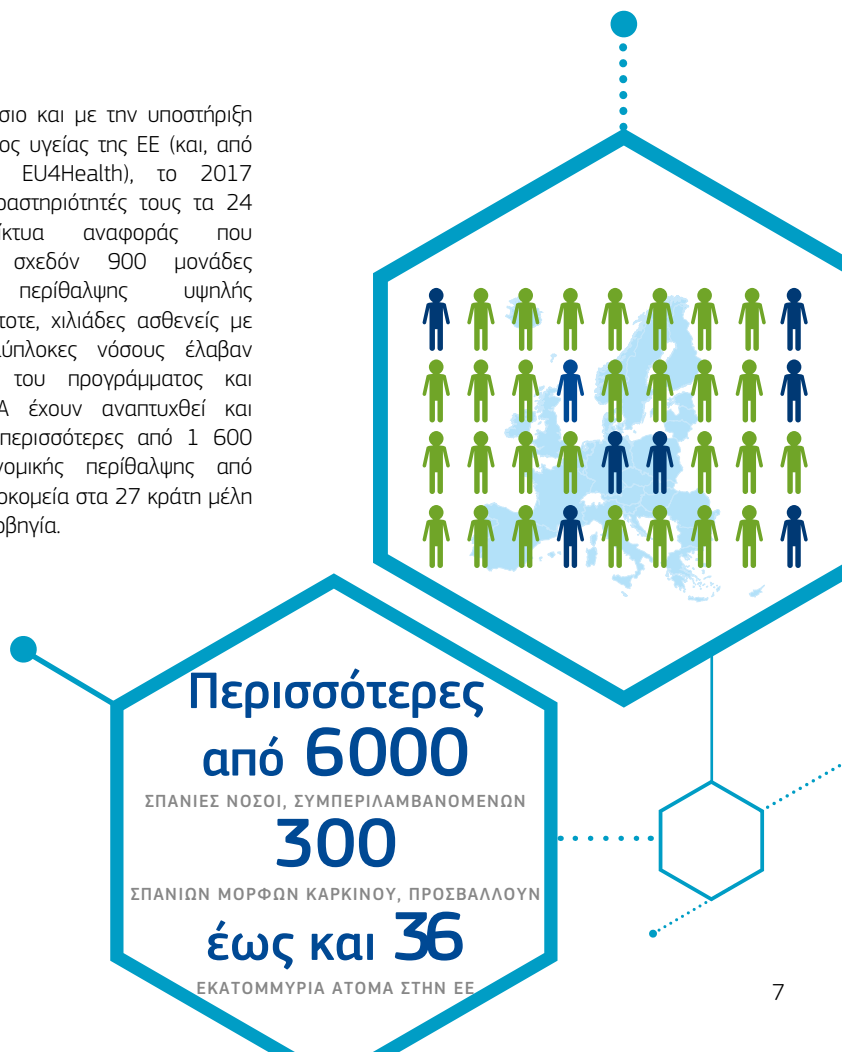
Κάθε νόσος που προσβάλλει λιγότερους από πέντε στους 10 000 ανθρώπους στην ΕΕ θεωρείται σπάνια. Περισσότερες από 6 000 σπάνιες νόσοι επηρεάζουν την καθημερινή ζωή έως και 36 εκατομμυρίων ατόμων στην ΕΕ. Για παράδειγμα, μόνο στον τομέα της ογκολογίας υπάρχουν σχεδόν 300 διαφορετικοί τύποι σπάνιων μορφών καρκίνου και κάθε χρόνο πάνω από μισό εκατομμύριο άνθρωποι στην Ευρώπη διαγιγνώσκονται με έναν από αυτούς.

Πολλοί από όσους προσβάλλονται από σπάνιες ή πολύπλοκες νόσους δεν έχουν πρόσβαση σε διάγνωση και θεραπεία υψηλής ποιότητας. Μπορεί να υπάρχει έλλειψη εμπειρογνώστας και εξειδικευμένης γνώσης επειδή ο αριθμός των ασθενών είναι χαμηλός.

Η ΕΕ και οι εθνικές κυβερνήσεις δεσμεύονται να βελτιώσουν την αναγνώριση και τη θεραπεία αυτών των σπάνιων και πολύπλοκων παθήσεων ενισχύοντας τη συνεργασία και τον συντονισμό σε ευρωπαϊκό επίπεδο, και υποστηρίζοντας τα εθνικά σχέδια για τις σπάνιες νόσους.

Η οδηγία του 2011 σχετικά με τα δικαιώματα των ασθενών στο πλαίσιο της διασυνοριακής υγειονομικής περίθαλψης όχι μόνο επιτρέπει σε ασθενείς να αποζημιώνονται για θεραπεία σε άλλο κράτος μέλος, αλλά καθιστά επίσης πιο εύκολη την πρόσβαση των ασθενών σε πληροφορίες σχετικά με την υγειονομική περίθαλψη και συνεπώς αυξάνει τις επιλογές θεραπείας. Η οδηγία έγινε νόμος στα κράτη μέλη της ΕΕ το 2013 και έθεσε τις βάσεις για διασυνοριακή συνεργασία σε τομείς όπως οι σπάνιες νόσοι και τα ΕΔΑ ή οι ηλεκτρονικές υπηρεσίες στον τομέα της υγείας (eHealth).

Σε αυτό το πλαίσιο και με την υποστήριξη του προγράμματος υγείας της ΕΕ (και, από το 2021, του EU4Health), το 2017 ξεκίνησαν τις δραστηριότητές τους τα 24 ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς που περιλαμβάνουν σχεδόν 900 μονάδες υγειονομικής περίθαλψης υψηλής εξειδίκευσης. Έκτοτε, χιλιάδες ασθενείς με σπάνιες ή πολύπλοκες νόσους έλαβαν βοήθεια μέσω του προγράμματος και σήμερα τα ΕΔΑ έχουν αναπτυχθεί και περιλαμβάνουν περισσότερες από 1 600 μονάδες υγειονομικής περίθαλψης από σχεδόν 400 νοσοκομεία στα 27 κράτη μέλη της ΕΕ και τη Νορβηγία.





Τι είναι τα ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς;

Τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς (ΕΔΑ) είναι εικονικά δίκτυα που συνδέουν παρόχους υγειονομικής περίθαλψης, επαγγελματίες του τομέα της υγείας και ασθενείς σε ολόκληρη την ΕΕ και τη Νορβηγία. Στοχεύουν στην αντιμετώπιση πολύπλοκων ή σπάνιων νόσων και παθήσεων που απαιτούν θεραπεία υψηλής εξειδίκευσης και συγκέντρωση γνώσεων και πόρων.

Καμία χώρα δεν έχει τις γνώσεις και την ικανότητα να αντιμετωπίσει μόνη της όλες τις σπάνιες και χαμηλού επιπολασμού πολύπλοκες νόσους. Τα ΕΔΑ προσφέρουν τη δυνατότητα σε ασθενείς και γιατρούς σε ολόκληρη την ΕΕ να έχουν πρόσβαση σε βέλτιστη εμπειρογνωσία και έγκαιρη ανταλλαγή γνώσεων που μπορούν να σώσουν ζωές χωρίς να χρειάζεται να ταξιδέψουν σε άλλη χώρα. Τα δίκτυα διευκολύνουν τη γνωστοποίηση των πλέον πρόσφατων γνώσεων και εμπειριών σχετικά με τις σπάνιες νόσους που υπάρχουν στην ΕΕ σε νοσοκομεία που είναι μέλη τους, ερευνητές και ομάδες ασθενών.

Για να αξιολογηθεί η διάγνωση και η θεραπεία ενός ασθενή, οι συντονιστές των ΕΔΑ συγκαλούν «εικονικές» συμβουλευτικές ομάδες ιατρών διαφόρων ειδικοτήτων, χρησιμοποιώντας μια ειδική ηλεκτρονική πλατφόρμα — το σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (Clinical Patient Management System - CPMS). Στο πλαίσιο του CPMS διεξάγονται συζητήσεις που επιτρέπουν στους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης από όλη την ΕΕ να συνεργαστούν διαδικτυακά προκειμένου να συζητήσουν, να διαγνώσουν και να θεραπεύσουν ασθενείς με σπάνιες, χαμηλού επιπολασμού και πολύπλοκες νόσους. Επίσης, τα ΕΔΑ συντονίζουν και διευκολύνουν εκπαιδευτικές δραστηριότητες και δραστηριότητες κατάρτισης, αναπτύσσουν κατευθυντήριες γραμμές κλινικής πρακτικής και άλλα εργαλεία υποστήριξης κλινικών αποφάσεων, συνεργάζονται για τη

δημιουργία και τη διάδοση γνώσεων μέσω δραστηριοτήτων επικοινωνίας και αποτελούν κεντρικά σημεία για την έρευνα και την καινο-τομία στον τομέα των σπάνιων και χαμηλού επιπολασμού πολύπλοκων νόσων. Επιπλέον, τα ΕΔΑ συμπληρώνουν ταμπρά της ΕΕ με δεδομένα υψηλής ποιότητας από ασθενείς με σπάνιες νόσους, δημιουργώντας μια μοναδική πηγή δεδομένων που είναι εξαιρετικά πολύ-τιμη για την προώθηση της έρευνας και την ανάπτυξη της επόμενης γενιάς θεραπειών για σπάνιες και πολύπλοκες νόσους.

Τα ΕΔΑ ξεκίνησαν να λειτουργούν τον Μάρτιο του 2017. Επί του παρόντος υπάρχουν 24 ΕΔΑ που περιλαμβάνουν περισσότερες από 1 600 μονάδες υγειονομικής περίθαλψης υψηλής εξειδίκευσης σε σχεδόν 400 νοσοκομεία σε όλα τα κράτη μέλη της ΕΕ και στη Νορβηγία. Εργάζονται πάνω σε ένα εύρος θεματικών τομέων, από σπάνιες αλλοιώσεις των οστών και παιδιατρικούς καρκίνους έως σπάνιες αγγει-ακές παθήσεις, προς όφελος χιλιάδων ασθενών της ΕΕ που πάσχουν από μια σπάνια ή πολύ-πλοκη πάθηση.

Η πρωτοβουλία των ΕΔΑ λαμβάνει στήριξη από διάφορα χρηματοδοτικά προγράμματα της ΕΕ, συμπεριλαμβανομένου του προγράμματος EU4Health, του μηχανισμού «Συνδέοντας την Ευρώπη» και του προγράμματος «Ορίζων Ευρώπη».

Τα κράτη μέλη της ΕΕ καθοδηγούν τη διαδικασία των ΕΔΑ: είναι υπεύθυνα για την αναγνώριση κέντρων σε εθνικό επίπεδο και την έγκριση των αιτήσεων. Το συμβούλιο των κρατών μελών (BoMS) είναι υπεύθυνο για την ανάπτυξη της στρατηγικής της ΕΕ για τα ΕΔΑ και την έγκριση της δημιουργίας δικτύων και της ένταξης νέων μελών.

Οι συντονιστές των 24 ΕΔΑ συνεργάζονται στο πλαίσιο της ομάδας συντονιστών των ΕΔΑ (ERN-CG), η οποία συστάθηκε το 2017. Αυτή η στρατηγική ομάδα θέτει μια κοινή βάση όσον αφορά διάφορες κύριες τεχνικές και οργανωτικές πτυχές των ΕΔΑ. Η ομάδα συντονιστών των ΕΔΑ και το συμβούλιο των κρατών μελών συνεργάζονται στενά με διάφορες ομάδες εργασίας —μεταξύ άλλων όσον αφορά τη δημιουργία γνώσεων· την ενσωμάτωση στα εθνικά συστήματα υγείας· την παρακολούθηση· νομικά ζητήματα και ζητήματα δεοντολογίας, καθώς και συμβουλές πληροφορικής —οι οποίες αναφέρουν τις προτάσεις τους στην ομάδα συντονιστών των ΕΔΑ και στο συμβούλιο των κρατών μελών για τελική συζήτηση και λήψη απόφασης.



ΕΔΑ για διαταραχές οστών (ERN BOND)

Οι σπάνιες νόσοι των οστών περιλαμβάνουν διαταραχές του σχηματισμού των οστών, της οστικής κατασκευής, ανακατασκευής και αφαίρεσης, καθώς και σφάλματα στις κανονιστικές μεθόδους αυτών των διαδικασιών. Προκαλούν χαμηλό ανάστημα, δυσπλασία των οστών, οδοντικές ανωμαλίες, πόνους, κατάγματα και αναπηρία, ενώ μπορούν να επηρεάσουν αρνητικά τη νευρομυϊκή λειτουργία και την αιμοποίηση.

Το ERN BOND συγκεντρώνει όλες τις σπάνιες νόσους των οστών —συγγενείς, χρόνιες και γενετικής προέλευσης— που επηρεάζουν τους χόνδρους, τα οστά και την οδοντινή. Επί του παρόντος, το δίκτυο εστιάζει στην ατελή οστεογένεση (OI), στη Χ-φυλοσύνδετη υποφωσφαταιμική ραχίτιδα (XLH) και στην ακονδροπλασία (ACH) ως υποδείγματα, με βάση τον επιπολασμό της νόσου, τη δυσκολία διάγνωσης και διαχείρισης και τις νέες αναδυόμενες θεραπείες. Στο μέλλον, καθώς καθιερώνονται συστηματικές προσεγγίσεις, το ERN BOND θα προχωρήσει σε πιο σπάνιες νόσους.

Δουλεύοντας με τους ασθενείς, το ERN BOND αναπτύσσει μέτρα με βάση τα αποτελέσματα και τις εμπειρίες που αναφέρουν οι ασθενείς, καθώς επίσης και κατευθυντήριες γραμμές με σκοπό την ανάπτυξη και τη διάδοση βέλτιστων πρακτικών. Καθώς αναπτύσσονται νέες θεραπείες, το δίκτυο στοχεύει στην εξασφάλιση άμεσης πρόσβασης σε μελέτες για πάσχοντες ασθενείς.

Το ERN BOND καθιστά δυνατή την ανάπτυξη δεξιοτήτων μέσω ηλεκτρονικών υπηρεσιών στον τομέα της υγείας και πλατφορμών τηλεϊατρικής, παράλληλα με επαγγελματικές επισκέψεις, προγράμματα κατάρτισης και δραστηριότητες διάδοσης. Το δίκτυο έχει ως στόχο να μειωθεί ο χρόνος διάγνωσης μέσω λιγότερων ακατάλληλων εξετάσεων, ακριβέστερων διαγνώσεων και νέων βιώσιμων θεραπειών.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Δρ Luca Sangiorgi
Rizzoli Orthopaedic Institute,
Μπολόνια, Ιταλία



ΕΔΑ για κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και ωτορινολαρυγγολογικές διαταραχές (ERN CRANIO)

Το ERN CRANIO εστιάζει σε σπάνιες και πολύπλοκες κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και ωτορινολαρυγγολογικές διαταραχές (ΩΡΛ). Αυτές οι παθήσεις καλύπτουν δυσπλασίες του εγκεφάλου, του κρανίου και του προσώπου, συμπεριλαμβανομένων ειδικών διαταραχών όπως κρανιοσυστοστέωση και κρανιοπροσωπική μικροσωμία, σχιστίες χείλους και υπερώας, στοματοοδοντικές ανωμαλίες και ΩΡΛ διαταραχές.

Το δίκτυο λειτουργεί σε διάφορους τομείς εργασίας, συμπεριλαμβανομένης της διάδοσης, της αξιολόγησης, των ηλεκτρονικών υπηρεσιών στον τομέα της υγείας, της κατάρτισης και της εκπαίδευσης, της ποιότητας της περίθαλψης, της ανάπτυξης μπτρώου και της μέτρησης αποτελεσμάτων.

Στόχος του ERN CRANIO είναι η συγκέντρωση εμπειρογνώσας, γνώσεων και πόρων ειδικά για κάθε νόσο, από όλη την ΕΕ / τον ΕΟΧ, με σκοπό την επίτευξη στόχων στον τομέα της υγείας οι οποίοι διαφορετικά μπορεί να μην είναι δυνατόν να επιτευχθούν σε μία μόνο χώρα. Τέτοιοι στόχοι στον τομέα της υγείας είναι η ανάπτυξη κλινικών δεξιοτήτων, η αυξημένη πρόσβαση των ασθενών σε εξειδικευμένη περίθαλψη υψηλής ποιότητας και η διάθεση βελτιωμένων και ειδικών για τη διάγνωση πληροφοριών στους επαγγελματίες του τομέα της υγείας, στους ασθενείς και στις οικογένειες και τους φροντιστές τους.

Με αυτόν τον τρόπο, το ERN CRANIO επιδιώκει επίσης να μειώσει τις ανισότητες στον τομέα της υγείας, τυποποιώντας πρακτικές και επιτρέποντας στους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης, στους ασθενείς, στις οικογένειες και τους φροντιστές τους να έχουν πρόσβαση σε περίθαλψη υψηλής ποιότητας, πληροφορίες και πόρους σε όλη την Ευρώπη.



ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια δρ Irene Mathijssen
Erasmus University Medical Center,
Ρότερνταμ, Κάτω Χώρες

Προστιθέμενη αξία για ασθενείς και επαγγελματίες



Για τους ασθενείς με σπάνιες και πολύπλοκες νόσους μπορεί να περάσουν χρόνια χωρίς σαφή διάγνωση και αυτό μπορεί να αποτελέσει μια εμπειρία που προκαλεί αναστάτωση και απογοήτευση στους ασθενείς, τις οικογένειές τους και τους φροντιστές τους. Πολλά από τα άτομα που ζουν με αυτές τις παθήσεις είναι παιδιά με αναπτυξιακές διαταραχές, τα οποία μετακινούνται εντός του συστήματος υγείας και ενίοτε επισκέπτονται πολλούς ειδικούς κατά τη διάρκεια της παιδικής τους ηλικίας, αναζητώντας μια διάγνωση.

Τα ΕΔΑ βελτιώνουν την ευαισθητοποίηση του κοινού και των επαγγελματιών όσον αφορά τις σπάνιες νόσους και τις πολύπλοκες εκφάνσεις ασθενειών, αυξάνοντας την πιθανότητα έγκαιρης και ακριβούς διάγνωσης καθώς και αποτελεσματικής θεραπείας όπου αυτή είναι διαθέσιμη.

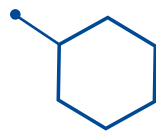
Τα δίκτυα αποτελούν μια πλατφόρμα για την ανάπτυξη κατευθυντήριων γραμμών, την κατάρτιση και την ανταλλαγή γνώσεων. Τα ΕΔΑ μπορούν να διευκολύνουν μεγάλες κλινικές μελέτες με σκοπό την καλύτερη κατανόηση των νόσων και την ανάπτυξη νέων φαρμάκων με τη συγκέντρωση ενός μεγάλου αριθμού δεδομένων από ασθενείς.

Ο βαθμός συμμετοχής των ασθενών ποικίλλει από δίκτυο σε δίκτυο, αλλά όλα τα ΕΔΑ διασφαλίζουν ότι οι εκπρόσωποι των ασθενών συμμετέχουν, για παράδειγμα, στην ανάπτυξη κατευθυντήριων γραμμών κλινικής πρακτικής, κλινικών δοκιμών και μεθόδων περίθαλψης.

Για τους εξειδικευμένους επαγγελματίες στον τομέα της υγείας, τα ΕΔΑ αποτελούν ευκαιρία δικτύωσης με ομοϊδέατες ειδικούς από όλη την ΕΕ / τον ΕΟΧ, συμβάλλοντας στη μείωση της επαγγελματικής απομόνωσης που αντιμετωπίζουν πολλοί ειδικοί σε σπάνιες νόσους. Το σύστημα των ΕΔΑ βασίζεται στην καινοτομία

στην παροχή υγειονομικής περίθαλψης, συμβάλλοντας στην ανάπτυξη νέων μοντέλων φροντίδας και στην αλλαγή του τρόπου παροχής των θεραπειών, μέσω λύσεων και εργαλείων ηλεκτρονικών υπηρεσιών υγείας και πρωτοποριακών ιατρικών λύσεων και συσκευών. Τα ΕΔΑ αποτελούν εκκολαπτήρια για την ανάπτυξη ψηφιακών υπηρεσιών και την παροχή εικονικής υγειονομικής περίθαλψης και τηλεϊατρικής.

Τα ΕΔΑ συμβάλλουν στην τόνωση των οικονομικών κλίμακας και διασφαλίζουν αποτελεσματικότερη χρήση των πόρων, με θετικές επιπτώσεις στη βιωσιμότητα των εθνικών συστημάτων υγειονομικής περίθαλψης. Τα δίκτυα αποτελούν απτή απόδειξη για το τι μπορεί να επιτύχει η αλληλεγγύη στην Ευρώπη.



ΕΔΑ για ενδοκρινικές παθήσεις (Endo-ERN)

Οι σπάνιες ενδοκρινικές παθήσεις περιλαμβάνουν την υπερβολική, ελάχιστη ή μη φυσιολογική ορμονική δραστηριότητα, την ορμονική αντίσταση, την ανάπτυξη όγκων σε ενδοκρινικά όργανα καθώς και τις νόσους που επηρεάζουν το ενδοκρινικό σύστημα. Η επιδημιολογική κατανομή ποικίλλει σε μεγάλο βαθμό· από εξαιρετικά σπάνιες και σπάνιες παθήσεις μέχρι παθήσεις χαμηλού επιπολασμού. Οι ασθενείς με διαταραχή χαμηλού επιπολασμού μπορεί να χρειάζονται εξαιρετικά εξειδικευμένη περίθαλψη η οποία παρέχεται από διεπιστημονική ομάδα υπό την καθοδήγηση ενδοκρινολόγου.

Το δίκτυο έχει καθιερώσει οκτώ κύριες θεματικές ομάδες που καλύπτουν το πλήρες φάσμα συγγενών και επίκτητων παθήσεων. Πρόκειται για τις εξής: διαταραχές επινεφριδίων, διαταραχές της ομοιόστασης ασβεστίου και φωσφόρου, διαταραχές ανάπτυξης και ωρίμανσης γεννητικών οργάνων, γενετικές διαταραχές της ομοιόστασης γλυκόζης και ινσουλίνης, γενετικά σύνδρομα ενδοκρινών όγκων, αναπτυξιακές διαταραχές και γενετικά σύνδρομα παχυσαρκίας, παθήσεις του υποθαλάμου και της υπόφυσης και διαταραχές του θυρεοειδούς.

Το Endo-ERN εξακολουθεί να αξιοποιεί το έργο πολλών προϋπαρχόντων ευρωπαϊκών δικτύων, συμπεριλαμβανομένων των δικτύων που έχουν δημιουργηθεί μέσω της Ευρωπαϊκής Ενδοκρινολογικής Εταιρείας (ESE) και της Ευρωπαϊκής Εταιρείας Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας (ESPE), καθώς και εκείνων που έχουν αναπτυχθεί μέσω δράσεων της ευρωπαϊκής συνεργασίας στον τομέα της επίσημης και της τεχνολογίας (COST).

Προκειμένου να παρέχει βελτιωμένα διαγνωστικά πρότυπα, θεραπείες, ποιότητα περίθαλψης και μετρήσιμα αποτελέσματα για ασθενείς με σπάνιες ενδοκρινικές παθήσεις, το Endo-ERN διευκολύνει τη διεπιστημονική και διασυνοριακή συνεργασία όσον αφορά τη σύνθετη περίθαλψη, την έρευνα και την εκπαίδευση, διασφαλίζοντας παράλληλα ότι οι ασθενείς εισακούονται.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Alberto M. Pereira
Amsterdam University Medical Center,
Άμστερνταμ, Κάτω Χώρες



ΕΔΑ για σπάνιες και πολύπλοκες επιληψίες (EpiCARE)

Τουλάχιστον έξι εκατομμύρια άτομα στην Ευρώπη πάσχουν από επιληψία. Παραδοσιακά, αντιμετωπίζεται ως μεμονωμένη ασθένεια, αλλά, παρόλο που οι πρώτες κλινικές εκδηλώσεις με τη μορφή επιληπτικών κρίσεων μπορεί να μοιάζουν, οι επιληψίες μπορεί να προέρχονται από μεγάλο αριθμό διαφορετικών νευρολογικών αιτιολογιών. Οι επιλογές θεραπείας, τα αποτελέσματα και η συνολική πρόγνωση εξαρτώνται από τις αιτιολογίες που συντρέχουν, ενώ η έγκαιρη διάγνωση, όποτε είναι δυνατόν, διαδραματίζει σημαντικό ρόλο.

Όταν συνταγογραφούνται με ενδεδειγμένο τρόπο, τα παραδοσιακά αντιεπιληπτικά φάρμακα βοηθούν σχεδόν το 70 % των πασχόντων να απαλλαγούν από τις επιληπτικές κρίσεις—όμως για τους ασθενείς που πάσχουν από ανθεκτική επιληψία, η κλινική προοπτική είναι κακή. Οι σπάνιες και πολύπλοκες επιληψίες απαιτούν εξαρχής διεπιστημονική αντιμετώπιση. Απαιτούνται καθιερωμένες μέθοδοι περίθαλψης και στενή συνεργασία με καλά διαρθρωμένα εθνικά δίκτυα για την περίθαλψη της επιληψίας.

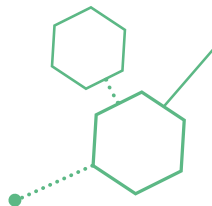
Οι ιατρικές ομάδες του ERN EpiCARE εργάζονται με σκοπό τη βελτίωση και την αύξηση των διαγνώσεων όσον αφορά τα αίτια των σπάνιων επιληψιών· την ενίσχυση του έγκαιρου προσδιορισμού των ασθενών με θεραπεύσιμα σπάνια αίτια· την αύξηση της πρόσβασης σε εξειδικευμένη περίθαλψη· την περαιτέρω ανάπτυξη και τον σχεδιασμό καινοτόμων κλινικών δοκιμών για νέα αντιεπιληπτικά φάρμακα μέσω της Ευρωπαϊκής Συνεργασίας για Δοκιμές Επιληψίας (ECET)· την παροχή πλήρους πρόσβασης στην έγκαιρη χειρουργική αξιολόγηση και χειρουργική επέμβαση για τη θεραπεία της επιληψίας, καθώς και τη χρήση αυτών· και την προώθηση της έρευνας σχετικά με καινοτόμα διαγνωστικά εργαλεία και αιτιώδεις θεραπείες.

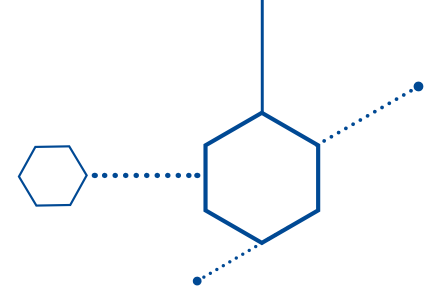
Κάθε μήνα το δίκτυο διοργανώνει πολλές φορές συνεδρίες συζήτησης περιστατικών ασθενών με τη συμμετοχή εμπειρογνομητών της ΕΕ στους τομείς της γενετικής, της νευροψυχολογίας, της διαχείρισης φαρμάκων και της προχειρουργικής αξιολόγησης. Το ERN EpiCARE έχει δρομολογήσει πολυάριθμες δραστηριότητες δημιουργίας γνώσεων, συμπεριλαμβανομένων διαδραστικών εκπαιδευτικών διαδικτυακών σεμιναρίων και ενημερώσεων σχετικά με τις κατευθυντήριες οδηγίες κλινικής πρακτικής. Το δίκτυο συνεργάζεται με άλλα ΕΔΑ και πρωτοβουλίες που χρηματοδοτούνται από την ΕΕ, όπως το κοινό ευρωπαϊκό πρόγραμμα για τις σπάνιες νόσους (EJP RD), το SOLVE-RD· το ERICA και οι εγκάρσιες ομάδες εργασίας για τις νευρολογικές διαταραχές που αφορούν κυρίως το ERN-RND και το ERN EURO-NMD.

Εξαρχής, το δίκτυο συνεργάστηκε στενά με όλους τους σχετικούς επιστημονικούς φορείς όπως η Διεθνής Ένωση κατά της Επιληψίας (ILAE), η Ευρωπαϊκή Εταιρεία Παιδιατρικής Νευρολογίας (EPNS) και η Ευρωπαϊκή Ακαδημία Νευρολογίας (EAN). Προκειμένου να αυξηθεί την ευαισθητοποίηση όσον αφορά τις βέλτιστες πρακτικές και τις μεθόδους περίθαλψης, το ERN EpiCARE συνεργάζεται με συνηγόρους ασθενών από τις ευρωπαϊκές ομάδες υποστήριξης ασθενών (ePAGs) για να δημιουργήσει, για παράδειγμα, ενημερωτικά φυλλάδια σχετικά με τις σπάνιες επιληψίες και κλινικές δοκιμές με επίκεντρο τον ασθενή.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Αλέξης Αρζιμάνογλου
Hospital Infantil Sant Joan de Déu
Barcelona, Ισπανία





Πώς εγκρίνονται τα ΕΔΑ

Τα κράτη μέλη της ΕΕ έχουν ηγετικό ρόλο στον σχεδιασμό και στην ανάπτυξη των Ευρωπαϊκών Δικτύων Αναφοράς. Για να γίνουν επίσημα ΕΔΑ, τα μέλη του δικτύου ανταποκρίνονται σε πρόσκληση της Ευρωπαϊκής Επιτροπής και στη συνέχεια ένας ανεξάρτητος φορέας αξιολόγησης αξιολογεί την αίτησή τους και συντάσσει έκθεση. Κατόπιν τούτου, το συμβούλιο των κρατών μελών αποφασίζει αν θα εγκρίνει ή όχι την αίτηση για τα ΕΔΑ.

Το συμβούλιο των κρατών μελών περιλαμβάνει εκπροσώπους από όλα τα κράτη μέλη της ΕΕ και τη Νορβηγία και διαδραματίζει ενεργό ρόλο στην ανάπτυξη της στρατηγικής για τα ΕΔΑ. Το συμβούλιο συνεχίζει να παρακολουθεί τα μέλη των ΕΔΑ, αξιολογεί τους αιτούντες που επιθυμούν να ενταχθούν στα υφιστάμενα δίκτυα και εγκρίνει τυχόν μελλοντικά δίκτυα. Από την πρόσκληση υποβολής αιτήσεων του 2019 προέκυψαν περισσότεροι από 600 επιπλέον πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από 20 κράτη μέλη της ΕΕ και τη Νορβηγία οι οποίοι έγιναν δεκτοί ως μέλη των ΕΔΑ το 2022.

18 δείκτες των ΕΔΑ έχουν εγκριθεί από το συμβούλιο των κρατών μελών και υποβάλλονται από τα ΕΔΑ σε τακτική βάση. Παρέχουν σταθερή και συνεχή παρακολούθηση για τη μέτρηση των βελτιώσεων στην ποιότητα και τα αποτελέσματα, ενώ επισημαίνουν τις επιτυχίες και τις πιθανές παγίδες.

Οι χώρες που δεν εκπροσωπούνται σε εγκριμένο ΕΔΑ μπορούν να συμμετέχουν μέσω παρόχων υγειονομικής περίθαλψης που ορίζονται από το οικείο κράτος μέλος είτε ως «συνδεόμενα» είτε ως «συνεργαζόμενα» εθνικά κέντρα. Αυτοί οι συνδεδεμένοι εταίροι έχουν πρόσβαση σε κατευθυντήριες γραμμές ορθής πρακτικής όσον αφορά τη διάγνωση, την περίθαλψη και τη θεραπεία και συμμετέχουν σε ερευνητικές δραστηριότητες.



Τα ΕΔΑ πρέπει να πληρούν ορισμένα βασικά κριτήρια:

- > Έμφαση στον ασθενή και λήψη αποφάσεων από ιατρικό προσωπικό
- > Τουλάχιστον **10 μέλη** σε τουλάχιστον **8 χώρες**
- > Ισχυρή, ανεξάρτητη αξιολόγηση
- > Εκπλήρωση των κριτηρίων δικτύου και μελών
- > Πιστοποίηση και έγκριση από εθνικές αρχές.

ΕΔΑ για νεφροπάθειες (ERKNet)

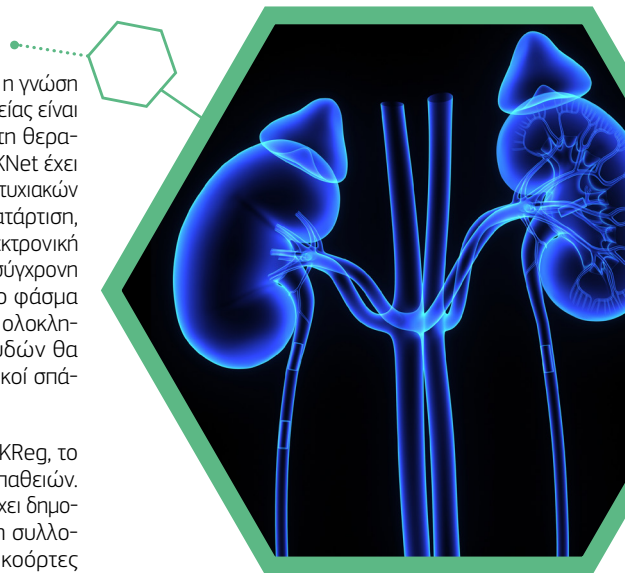
Οι σπάνιες και πολύπλοκες νεφροπάθειες περιλαμβάνουν ένα ευρύ φάσμα συγγενών, κληρονομικών και επίκτητων διαταραχών. Υπολογίζεται ότι τουλάχιστον δύο εκατομμύρια Ευρωπαίοι πάσχουν από σπάνιες νεφροπάθειες, με τις σπειραματονεφρίτιδες και τις συγγενείς νεφρικές δυσπλασίες να αντιστοιχούν σε περίπου ένα εκατομμύριο περιστατικά η καθεμία. Επιπλέον, οι κληρονομικές σκληροσυσπληνναριακές νεφροπάθειες, οι διαμεσοσπληνναριακές νεφροπάθειες και οι θρομβωτικές μικροαγγειοπάθειες αντιπροσωπεύουν μια σειρά από σπάνιες και εξαιρετικά σπάνιες διαταραχές υψηλής κλινικής συνάφειας.

Τα διαγνωστικά εργαλεία τελευταίας τεχνολογίας μπορούν να παρέχουν πολύτιμες πληροφορίες σχετικά με την πρόγνωση της νόσου και τις θεραπευτικές επιλογές. Ωστόσο, η πρόσβαση σε εξετάσεις δεν είναι καθολική. Λόγω της καθυστερημένης διάγνωσης και της ανεπαρκούς θεραπείας, πολλές σπάνιες νεφροπάθειες εξελίσσονται άσκοπα σε νεφρική ανεπάρκεια.

Το ERKNet στοχεύει στην ενίσχυση της διαχείρισης ασθενών με σπάνιες νεφροπάθειες, ιδίως νέων και πολύπλοκων περιστατικών, μέσω διαδικτυακών συμβουλευτικών υπηρεσιών. Οι ομάδες εργασίας εμπειρογνομόνων του δικτύου καθιερώνουν διαγνωστικούς αλγόριθμους βασισμένους στην ομοφωνία για ασθενείς με πιθανολογούμενη σπάνια νεφροπάθεια, συμπεριλαμβανομένων τυπικών κριτηρίων για γενετικές εξετάσεις σε περιπτώσεις πιθανολογούμενης κληρονομικής νεφροπάθειας. Επιπλέον, οι ομάδες εργασίας ορίζουν κλινικές μεθόδους για τη θεραπευτική διαχείριση μετά από ενδελεχή εξέταση των διαθέσιμων θεραπειών.

Δεδομένου ότι η ευαισθητοποίηση και η γνώση των επαγγελματιών του τομέα της υγείας είναι απαραίτητες για τον εντοπισμό και τη θεραπεία σπάνιων νεφροπαθειών, το ERKNet έχει θεσπίσει ένα τριετές πρόγραμμα μεταπτυχιακών σπουδών βασισμένο στην κλινική κατάρτιση, τα διαδικτυακά σεμινάρια και την ηλεκτρονική μάθηση, το οποίο παρέχει την πλέον σύγχρονη εκπαίδευση σχετικά με ολόκληρο το φάσμα των σπάνιων νεφροπαθειών. Όσοι ολοκληρώσουν επιτυχώς τον κύκλο σπουδών θα αναγνωρίζονται ως «Ευρωπαίοι ειδικοί σπάνιων νεφροπαθειών».

Το ERKNet έχει δημιουργήσει το ERKReg, το ευρωπαϊκό μητρώο σπάνιων νεφροπαθειών. Το εν λόγω ηλεκτρονικό μητρώο παρέχει δημογραφικά στοιχεία και διευκολύνει τη συλλογική κλινική έρευνα καθορίζοντας κοόρτες ασθενών με σπάνιες νεφροπάθειες σε όλη την Ευρώπη. Επιπλέον, το μητρώο παρέχει στατιστικές κλινικών επιδόσεων και συγκριτική αξιολόγηση όλων των εξειδικευμένων κέντρων, υποστηρίζοντας την παροχή εναρμονισμένης και βελτιστοποιημένης περιθαλψης για σπάνιες νεφροπάθειες σε όλα τα νοσοκομεία και τις κλινικές του ERKNet.



ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Franz Schaefer
Universitätsklinikum Heidelberg,
Γερμανία

ΕΔΑ για σπάνιες νευρολογικές παθήσεις (ERN-RND)

Το ERN-RND δημιουργεί και μοιράζεται γνώσεις και συντονίζει την περίθαλψη ασθενών που πάσχουν από σπάνιες νευρολογικές παθήσεις που αφορούν τις πιο κοινές παθολογικές καταστάσεις του κεντρικού νευρικού συστήματος. Καλύπτει παρεγκεφαλιδικές αταξίες και κληρονομικές σπαστικές παραπληγίες, τη νόσο Huntington και άλλες χορείες, τη μετωποκροταφική άνοια, τη δυστονία, (μη επιληπτικές) παροξυσμικές διαταραχές και νευροεκφυλισμό με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο, λευκοεγκεφαλοπάθειες και άτυπα παρκινσονικά σύνδρομα.

Το δίκτυο συνενώνει εξειδικευμένα κέντρα και συνδεδεμένους εταίρους, καθώς επίσης και εκπροσώπους ασθενών, σε 24 ευρωπαϊκές χώρες. Επικεντρώνεται σε εξαιρετικά εξειδικευμένες υπηρεσίες υγειονομικής περίθαλψης, όπως διαγνωστικές μέθοδοι αλληλουχίας επόμενης γενιάς, εν τω βάθει εγκεφαλική διέγερση και προηγμένες θεραπείες, ενώ δημιουργεί και διαδίδει τόσο γενικές όσο και ειδικές γνώσεις για συγκεκριμένες κατηγορίες νόσων.

Το ERN-RND αναπτύσσει κατευθυντήριες γραμμές βέλτιστης κλινικής πρακτικής για ορισμένες νευρολογικές παθήσεις, συστάσεις βέλτιστης πρακτικής για τη νευροαποκατάσταση και τη μετάπτωση, καθώς επίσης και πρότυπα περίθαλψης, όπως η σύνθεση διεπιστημονικών

ομάδων. Οι ομάδες εμπειρογνομόνων για τις νόσους αναπτύσσουν μεθόδους περίθαλψης και καταλήγουν σε συμφωνία ως προς αυτές. Στις μεθόδους αυτές συμπεριλαμβάνονται διαγνωστικά διαγράμματα ροής και θεραπευτικοί αλγόριθμοι, καθώς επίσης και κλίμακες νόσων για την αξιολόγηση διαφορετικών πτυχών σπάνιων νευρολογικών παθήσεων.

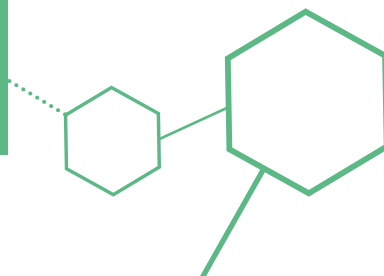
Οι περιπτώσεις ασθενών με ασαφείς διαγνώσεις συζητούνται μέσω του CPMS. Το ERN-RND είναι ένα από τα τέσσερα δίκτυα που συμμετέχουν στο έργο Solve-RD — Solving the Unsolved Rare Diseases («Επιλύοντας τις άλυτες σπάνιες νόσους»), ενώ το πρόγραμμα κατάρτισης και εκπαίδευσής του υποστηρίζει ένα πρόγραμμα σπουδών των ΕΔΑ

για επαγγελματίες του τομέα της υγείας. Το δίκτυο διευκολύνει την ετοιμότητα των δοκιμών και την ποιότητα της περίθαλψης μέσω ενός μητρώου του ERN-RND που περιλαμβάνει δεδομένα για όλους τους ασθενείς που επισκέφθηκαν τα κέντρα του ERN-RND και το οποίο παρέχει μια μοναδική επισκόπηση των υφιστάμενων κοορτών με βάση τον γονότυπο.

Το ERN-RND συνεργάζεται με την Ευρωπαϊκή Ακαδημία Νευρολογίας (EAN), την Ευρωπαϊκή Εταιρεία Παιδιατρικής Νευρολογίας (EPNS), το ευρωπαϊκό τμήμα της Διεθνούς Εταιρείας Πάρκινσον και Κινητικών Διαταραχών(MDS), την Ευρωπαϊκή Ομοσπονδία Νευρολογικών Ενώσεων (EFNA) και την Ευρωπαϊκή Ακαδημία Παιδικής Αναπηρίας (EACD). Μαζί με τα άλλα δύο ΕΔΑ για νευρολογικές παθήσεις —το EURO-NMD και το EriCARE— το ERN-RND έχει δημιουργήσει εννέα ομάδες εργασίας.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Δρ Holm Graessner
University Hospital Tübingen,
Γερμανία



ΕΔΑ για κληρονομικές και συγγενείς (πεπτικές και γαστρεντερικές) ανωμαλίες (ERNICA)

Το ERNICA καλύπτει δύο διαγνωστικές ομάδες: δυσπλασίες του πεπτικού συστήματος και δυσπλασίες του διαφράγματος και του κοιλιακού τοιχώματος. Ο άξονας εργασίας για τις δυσπλασίες του πεπτικού συστήματος περιλαμβάνει τέσσερις ομάδες εργασίας σχετικά με τις παθήσεις του οισοφάγου, τις εντερικές παθήσεις, την εντερική ανεπάρκεια και τις γαστρεντερολογικές παθήσεις. Ο άξονας εργασίας για τις δυσπλασίες του διαφράγματος και του κοιλιακού τοιχώματος αποτελείται από δύο ομάδες εργασίας: δυσπλασίες του διαφράγματος και ανωμαλίες του κοιλιακού τοιχώματος.

Τις ομάδες εργασίας κατευθύνουν από κοινού επαγγελματίες υγείας της ERNICA και εκπρόσωποι ασθενών. Για όλες τις διαγνωστικές ομάδες ισχύουν εννέα τομείς εργασίας —διαχείριση, διάδοση, αξιολόγηση, πρότυπα περίθαλψης, κατάρτιση, έρευνα, ηλεκτρονικές υπηρεσίες υγείας, εμβρυολογία και δικτύωση.

Το ERNICA στοχεύει να συγκεντρώσει εμπειρογνώσια, γνώσεις και πόρους ειδικά για κάθε νόσο από όλη την ΕΕ / τον ΕΟΧ, με σκοπό την επίτευξη στόχων στον τομέα της υγείας οι οποίοι διαφορετικά μπορεί να μην είναι δυνατόν να επιτευχθούν σε μία μόνο χώρα. Αυτοί οι στόχοι στον τομέα της υγείας περιλαμβάνουν ανάπτυξη κλινικών δεξιοτήτων, αυξημένη πρόσβαση των ασθενών σε εξειδικευμένη περίθαλψη υψηλής ποιότητας και αυξημένες πληροφορίες ειδικές ως προς τη διάγνωση οι οποίες διατίθενται στους επαγγελματίες του τομέα της υγείας, στους ασθενείς και στις οικογένειές τους καθώς και στους φροντιστές τους.

Με αυτόν τον τρόπο, το ERNICA επιδιώκει επίσης να μειώσει τις ανισότητες στον τομέα της υγείας σε ολόκληρη την Ευρώπη, τυποποιώντας πρακτικές και επιτρέποντας στους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης, στους ασθενείς, στις οικογένειες και τους φροντιστές τους να έχουν πρόσβαση σε περίθαλψη υψηλής ποιότητας, πληροφορίες και πόρους σε όλη την Ευρώπη.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής δρ René Wijnen
Erasmus University Medical Center,
Ρότερνταμ, Κάτω Χώρες



Ένταξη, συντονισμός και συνεργασία: Κράτη μέλη και ΕΔΑ

Το 2022 620 νέοι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης προσχώρησαν στα ΕΔΑ, αυξάνοντας τα συνολικά μέλη σε περισσότερα από 1400. Αυτή είναι μια καλή εξέλιξη για τους ασθενείς οι οποίοι πλέον έχουν μεγαλύτερη πρόσβαση από ποτέ σε εξαιρετικά εξειδικευμένες υπηρεσίες υγειονομικής περίθαλψης, αλλά και για τους κλινικούς γιατρούς που επωφελούνται από τη συνεργασία με άλλους εμπειρογνώμονες σε όλη την ΕΕ και τη Νορβηγία.

Ωστόσο, η επέκταση δημιουργεί και προκλήσεις όσον αφορά τον συντονισμό και την εταιρική σχέση — και αυτό είναι το σημείο όπου το συμβούλιο των κρατών μελών διαδραματίζει σημαντικό ρόλο. Το συμβούλιο παρέχει καθοδήγηση στα ΕΔΑ από τα πρώτα βήματά τους έως την πλήρη ωρίμανσή τους — ήταν αρμόδιο για την έγκρισή τους όταν ιδρύθηκαν το 2017 και θα εγκρίνει τυχόν πρόσθετα ΕΔΑ στο μέλλον. Προτεραιότητα επίσης αποτελεί η ενσωμάτωση του έργου των ΕΔΑ στα εθνικά συστήματα υγείας και η διασφάλιση της ευθυγράμμισης των προτεραιοτήτων τους.

«Η κατάσταση έχει αλλάξει σημαντικά», δηλώνει ο συμπρόεδρος του συμβουλίου των κρατών μελών, καθηγητής Till Voigtländer. «Τα ΕΔΑ έχουν ωριμάσει και είναι πλέον σε πλήρη λειτουργία. Η ομάδα συντονιστών των ΕΔΑ εργάζεται πολύ ενεργά και αποτελεσματικά, αποδεικνύοντας την αξία της ως σημαντικός συνεργάτης του συμβουλίου.»

«Οι συντονιστές των ΕΔΑ και οι ομάδες τους ανταποκρίνονται ενεργά σε ζητήματα όπως οι βέλτιστοι και πλέον οικονομικοί τρόποι παρακολούθησης της απόδοσης, η ανάπτυξη και οργάνωση μητρικών των ΕΔΑ, η ανταλλαγή και η διάδοση γνώσεων, η κατάρτιση και η συμμόρφωση με υψηλά δεοντολογικά και νομικά πρότυπα», προσθέτει ο καθηγητής Voigtländer. «Έχουν επίσης συμβάλει καθοριστικά στην ανάπτυξη του συστήματος διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών, το οποίο είναι σημαντικό για την υποστήριξη της ταχύτερης και καλύτερης διάγνωσης, θεραπείας και περίθαλψης των ατόμων που ζουν με σπάνιες νόσους.»

Το συμβούλιο είναι επίσης επιφορτισμένο με την έγκριση νέων παρόχων υγειονομικής περίθαλψης και οι πιο πρόσφατες προσθήκες προκύπτουν μέσα από μια απαιτητική διαδρομή που ξεκίνησε με μια πρόσκληση υποβολής αιτήσεων το 2019. Η διαδικασία περιπλέχθηκε περαιτέρω από το Brexit και την επακόλουθη απώλεια εμπειρογνομωσίας από τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης που εδρεύουν στο Ηνωμένο Βασίλειο. Με την προσχώρηση των νέων παρόχων υγειονομικής περίθαλψης, η προσοχή πλέον στρέφεται στην αξιολόγηση και τη βελτίωση της ποιότητας της περίθαλψης που παρέχουν τα ΕΔΑ και οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης.

Βασικό στοιχείο στο σύστημα συνεχούς βελτίωσης της ποιότητας των ΕΔΑ είναι το AMEQUIS —το σύστημα εκτίμησης, παρακολούθησης, αξιολόγησης και βελτίωσης της ποιότητας. Ένας ανεξάρτητος φορέας αξιολόγησης και εκτίμησης θα αξιολογήσει τα ΕΔΑ για να εντοπίζει δυνατά και αδύνατα σημεία, διασφαλίζοντας ότι εισακούονται οι απόψεις όλων των εμπλεκόμενων, συμπεριλαμβανομένων των ασθενών και των οικογενειών τους. Το συμβούλιο των κρατών μελών θα διαδραματίσει κρίσιμο ρόλο σε αυτήν την πορεία, καθώς θα είναι αρμόδιο να καταλήξει σε συμφωνία σχετικά με σχέδια βελτίωσης των ΕΔΑ και των παρόχων υγειονομικής περίθαλψης, εάν και όπου χρειαστεί.

Από το 2022, η κοινή δράση για την ενσωμάτωση των ΕΔΑ θα απαιτήσει ακόμη μεγαλύτερη συνεργασία μεταξύ των κρατών μελών, τα οποία θα θέσουν τα θεμέλια για το μέλλον των ΕΔΑ, με την πλήρη ενσωμάτωσή τους στα εθνικά συστήματα υγείας και την τέλεια εναρμόνισή τους με τους Ευρωπαίους εταίρους. Η Επιτροπή θα συντονίσει τη διαδικασία, ενώ η ομάδα συντονιστών των ΕΔΑ θα διαδραματίσει πολύ σημαντικό ρόλο όσον αφορά την υλοποίηση. Η ενσωμάτωση, ο συντονισμός και η συνεργασία θα εξασφαλίσουν την επιτυχία των ΕΔΑ στην επόμενη φάση της πορείας τους.

«Αυτή τη στιγμή, στο έργο των ΕΔΑ συμμετέχουν περισσότεροι ενδιαφερόμενοι φορείς από ποτέ, συμπεριλαμβανομένων διευθυντών νοσοκομείων και ομάδων υποστήριξης ασθενών», αναφέρει ο καθηγητής Voigtländer. «Πρόκειται για ευχάριστη εξέλιξη και θα πρέπει να είμαστε πολύ χαρούμενοι για αυτό. Ωστόσο, τα κράτη μέλη δεν μπορούν να αντιμετωπίσουν αυτόν τον φόρτο εργασίας μόνο τους. Είναι καιρός να εντείνουμε τη συνεργασία μας, γιατί μόνο όταν εργαζόμαστε όλοι μαζί θα αξιολογήσουμε στο έπακρο το έργο των ΕΔΑ —ένα αξιοζήλευτο εγχείρημα για τον υπόλοιπο κόσμο.»

καθηγητής
Till Voigtländer



ΕΔΑ για νόσους του αναπνευστικού (ERN LUNG)

Οι σπάνιες και πολύπλοκες νόσοι των πνευμόνων απαιτούν παρακολούθηση από διάφορες ειδικότητες παράλληλα με ψυχοκοινωνική υποστήριξη. Η πολυπλοκότητά τους μπορεί να οφείλεται στον υποκείμενο γενετικό μηχανισμό της νόσου ή στις δευτερεύουσες αλλαγές και τη ζημιά που έχουν υποστεί άλλα συστήματα οργάνων. Η έγκαιρη διάγνωση και η πρόσβαση σε ειδική περίθαλψη βελτιώνουν τα αποτελέσματα για πολλές από αυτές τις παθήσεις.

Το ERN-LUNG εξετάζει όλες τις σπάνιες και πολύπλοκες νόσους του αναπνευστικού συστήματος, συμπεριλαμβανομένων των διάμεσων πνευμονοπαθειών (ILD), της κυστικής ίνωσης (CF), των βρογχεκτασιών που δεν οφείλονται σε CF (nCF-BE), της πνευμονικής υπέρτασης (PH), της πρωτοπαθούς βλεφαροειδούς δυσκινησίας (PCD), της ανεπάρκειας α-1 αντιθρυψίνης (AATD), του μεσοθωλίουματος (MSTO) και της χρόνιας δυσλειτουργίας πνευμονικού αλλομοσεύματος (CLAD).

Το δίκτυο επιδιώκει να βελτιώσει την εμπειρογνωσία στην Ευρώπη για τη βελτίωση των προτύπων περίθαλψης, της ποιότητας ζωής και της πρόγνωσης όσον αφορά ολόκληρο το φάσμα των σπάνιων πνευμονικών νόσων. Τα μέλη του ERN LUNG αναπτύσσουν και διαδίδουν κατευθυντήριες γραμμές, προωθούν κοινές θεραπευτικές προσεγγίσεις, ενισχύουν τη διασυνοριακή πρόσβαση σε διάγνωση και θεραπεία, δημιουργούν και υποστηρίζουν μπτρώα και συγκεντρώνουν αρκετά μεγάλες κοόρτες για κλινικές μελέτες, ανάπτυξη φαρμάκων και μελέτες φυσικής ιστορίας.

Το ERN-LUNG παρέχει στους ασθενείς πρόσβαση σε διεπιστημονικές ομάδες, παρέχοντας δεύτερες γνώμες για πολύπλοκες ιατρικές περιπτώσεις μέσω διαδικτύου χωρίς να χρειάζεται οι ασθενείς να ταξιδέψουν. Αυτό επιτυγχάνεται μέσω ενός διαδικτυακού συστήματος παροχής συμβουλών εμπειρογνομώνων, με διαδικτυακές συζητήσεις των περιστατικών από ειδικές επιτροπές και —εάν χρειάζεται— με διασυνοριακή παραπομπή.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Thomas O.F. Wagner
Universitätsklinikum Frankfurt,
Γερμανία



ΕΔΑ για διαταραχές του δέρματος (ERN Skin)

Πολλές δερματοπάθειες έχουν σοβαρό αντίκτυπο στους ασθενείς και μπορεί να συνδέονται με τον κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου. Η διάγνωση σπάνιων και πολύπλοκων δερματικών παθήσεων περιλαμβάνει πλήρη αξιολόγηση του δέρματος, του βλεννογόνου και άλλων συστημάτων, καθώς και βιοψίες του δέρματος. Μόνο πεπειραμένοι δερματολόγοι μπορούν να αντιληφθούν τις διαφορές μεταξύ αυτών των πολύπλοκων παθήσεων και η απουσία διάγνωσης από ειδικό αποτελεί εμπόδιο για τη θεραπεία. Αυτό μπορεί να δημιουργήσει μεγάλη σωματική και ψυχολογική επιβάρυνση στους ασθενείς.

Το ERN Skin συγκεντρώνει κορυφαίους ειδικούς στο πεδίο των σπάνιων δερματικών νόσων παιδιών και ενηλίκων για την ανταλλαγή γνώσεων, την ενημέρωση και την ανάπτυξη κατευθυντήριων γραμμών βέλτιστης πρακτικής, τη βελτίωση της επαγγελματικής κατάρτισης και της εκπαίδευσης των ασθενών και τη δημιουργία ερευνητικών προγραμμάτων.

Στόχος του είναι να βελτιώσει την οργάνωση της υγειονομικής περίθαλψης με τη συγκέντρωση πόρων, συμπεριλαμβανομένης μιας πλατφόρμας με συνεργατικές συζητήσεις εμπειρογνομόνων σχετικά με δύσκολα περιστατικά. Για κάθε νόσο που καλύπτεται, οι βασικές διεπιστημονικές ομάδες περιλαμβάνουν τουλάχιστον ένα/μία δερματολόγο, ένα/μία νοσοκόμο, ένα/μία ψυχολόγο, ένα γενετιστή/μία γενετίστρια, ένα/μία διαιτολόγο και ένα/μία παθολόγο, καθώς και άλλους ειδικούς εφόσον κρίνεται απαραίτητο.

Το ERN Skin αναπτύσσει επίσης μητρώα σπάνιων δερματικών παθήσεων που επιτρέπουν τη συμμετοχή σε ερευνητικά προγράμματα και κλινικές δοκιμές με επαρκή στοιχεία ασθενών, καθώς και την τόνωση της θεραπευτικής έρευνας με αρκετά μεγάλες κούρτες ασθενών. Επιπλέον, θα εκπονηθεί μια ολοκληρωμένη κοινωνικοοικονομική μελέτη σχετικά με την επιβάρυνση της ατομικής υγείας από τις νόσους.



ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια Christine Bodemer
Assistance Publique-Hôpitaux
de Paris, Hôpital Necker-Enfants
Malades, Γαλλία

ΕΔΑ για καρκίνους σε ενήλικες (συμπαγείς όγκοι) (ERN EURACAN)

Η Επιτήρηση των Σπάνιων Καρκίνων στην Ευρώπη (RARECARE) ορίζει τις σπάνιες μορφές καρκίνου ως κακοήθεις διαταραχές με συχνότητα εμφάνισης λιγότερη από έξι ανά 100 000 περιστατικά ετησίως. Αντιστοιχούν περίπου στο 20-25 % όλων των νέων διαγνώσεων καρκίνου και στο 30 % των θανάτων από καρκίνο.

Οι ειδικοί συμφωνούν ότι οι ασθενείς με σπάνιες μορφές καρκίνου θα πρέπει, από την αρχική διάγνωση, να παραπέμπονται σε πιστοποιημένα κέντρα αναφοράς. Αυτό τους επιτρέπει να επωφελούνται από την πλέον σύγχρονη, διεπιστημονική εμπειρογνώση — από αποτελεσματικές θεραπείες έως κατευθυντήριες γραμμές θεραπείας βασισμένες σε τεκμηριωμένα στοιχεία— και διασφαλίζει την παροχή κατάλληλης περίθαλψης σε όλους τους ασθενείς, ανεξάρτητα από το αρχικό σημείο πρόσβασης.

Το EURACAN καλύπτει περισσότερους από 300 σπάνιους τύπους συμπαγούς καρκίνου ενλίκων, ομαδοποιώντας τους σε δέκα τομείς που αντιστοιχούν στην ταξινόμηση του RARECARE και το ICD10. Το δίκτυο συνεργάζεται στενά με εκπροσώπους ασθενών από τις ευρωπαϊκές ομάδες υποστήριξης ασθενών (ePAGs) με σκοπό την παροχή πληροφοριών και απόψεων σχετικά με τις ανάγκες και τις προσδοκίες των ασθενών.

Από την ίδρυσή του, το EURACAN έχει επεκταθεί σε 26 χώρες της ΕΕ και του ΕΟΧ, με στόχο την τυποποίηση της διαχείρισης ασθενών και τη βελτίωση των ποσοστών επιβίωσης με τη δημιουργία και την κοινή χρήση εργαλείων βέλτιστης πρακτικής, καθώς και την τακτική επικαιροποίηση των κατευθυντήριων γραμμών

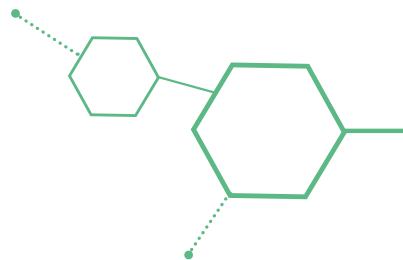
διαγνωστικής και θεραπευτικής κλινικής πρακτικής σε συνεργασία με διάφορες επιστημονικές εταιρείες. Το δίκτυο ανέπτυξε εργαλεία επικοινωνίας σε όλες τις γλώσσες για ασθενείς και γιατρούς, ενώ το έργο STARTER (STARTing an Adult Rare Tumor European Registry) δημιούργησε ένα σημαντικό εργαλείο για το μέλλον —το μοντέλο ομοσπονδιακού μητρώου EURACAN.

Το EURACAN βασίζεται σε υπάρχοντα δίκτυα και επιτυχημένες κλινικές δοκιμές μέσω του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για την Έρευνα και τη Θεραπεία του Καρκίνου (EORTC), της Ευρωπαϊκής Εταιρείας Νευροενδοκρινών Όγκων (ENETS), του Δικτύου Καρκίνου Συνδετικού Ιστού (Conticanet) και πολλών προηγούμενων ερευνητικών προγραμμάτων της ΕΕ, συμπεριλαμβανομένων των έργων SPECTA/Arcagen και TRACKING που ξεκίνησαν με πρωτοβουλία του EURACAN.



ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής δρ Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Λιόν, Γαλλία



Ευρώπη: ένα παγκόσμιο κέντρο αριστείας

Τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς τέθηκαν σε λειτουργία τον Μάρτιο του 2017, με πρωταρχικό στόχο τη βελτίωση της ζωής ανθρώπων στην Ευρώπη που πάσχουν από σπάνιες και πολύπλοκες νόσους.

Ωστόσο, τα ΕΔΑ έχουν παγκόσμιο αντίκτυπο που υπερβαίνει κατά πολύ τα σύνορα της Ευρώπης. Ενισχύουν τις παγκόσμιες βέλτιστες πρακτικές, όπου αυτές υπάρχουν, και τις διαμορφώνουν εκεί που δεν υπάρχουν. Τα δίκτυα συμβάλλουν προκειμένου η Ευρώπη να καταστεί κόμβος δραστηριοτήτων για σπάνιες και πολύπλοκες παθήσεις, εφαρμόζοντας τις κατευθυντήριες γραμμές βέλτιστης πρακτικής για τη διάγνωση ή τη θεραπεία όπου αυτές υπάρχουν και αναπτύσσοντάς τες όπου δεν υπάρχουν.

Συνδέοντας ειδικούς και πληθυσμούς ασθενών, τα ΕΔΑ διευκολύνουν επίσης κλινικές μελέτες και δοκιμάζουν θεραπευτικές επεμβάσεις, με αποτέλεσμα να βρίσκονται στην πρώτη γραμμή όσον αφορά την καινοτομία σε πολλούς τομείς σπάνιων νόσων.

Το μοντέλο των ΕΔΑ αποτελεί παράδειγμα για άλλους, αναπτύσσοντας υπερσύγχρονα εργαλεία για τις ηλεκτρονικές υπηρεσίες στον τομέα της υγείας με σκοπό να συνδράμει τη διασυνοριακή συνεργασία στην Ευρώπη, με τη δυνατότητα να προωθήσει τη διεθνή συνεργασία και να βελτιώσει την πρόσβαση στην υγειονομική περίθαλψη.



ΕΔΑ για αιματολογικές νόσους (ERN EuroBloodNet)

Οι αιματολογικές νόσοι περιλαμβάνουν ανωμαλίες στο αίμα και στα κύτταρα του μυελού των οστών, στα λεμφικά όργανα και στους παράγοντες πήξης, και σχεδόν όλες τους είναι σπάνιες. Μπορούν να χωριστούν σε έξι κατηγορίες: σπάνιες ανωμαλίες των ερυθρών αιμοσφαιρίων, ανεπάρκεια μυελού των οστών, σπάνιες διαταραχές πήξης, αιμοχρωμάτωση και άλλες σπάνιες γενετικές διαταραχές της σύνθεσης σιδήρου, μυελογενείς κακοήθειες και λεμφικές κακοήθειες.

Για τη διάγνωση σπάνιων αιματολογικών νόσων απαιτείται μεγάλη κλινική εμπειρογνώσσια και πρόσβαση σε ένα ευρύ φάσμα εργαστηριακών υπηρεσιών και τεχνολογιών ιατρικής απεικόνισης. Αυτές οι εξετάσεις καθιστούν δυνατή την ακριβή ταξινόμηση των νόσων σύμφωνα με τα κριτήρια του ΠΟΥ με τη χρήση διεθνών συστημάτων βαθμολόγησης και, όπου είναι δυνατόν, βιοδεικτών.

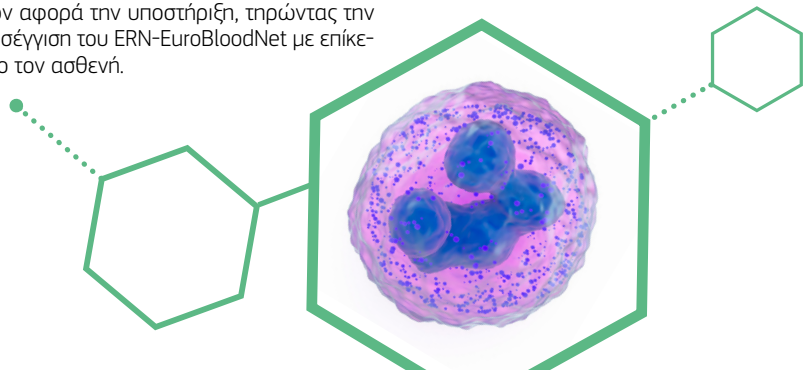
Δεδομένων των εν λόγω απαιτήσεων και του γεγονότος ότι ορισμένες σπάνιες αιματολογικές νόσοι είναι πολύ σπάνιες, η διάγνωση συχνά παραβλέπεται ή καθυστερεί, ιδίως σε ασθενείς μεγαλύτερης ηλικίας. Η θεραπεία είναι επίσης συχνά δύσκολη λόγω των εξειδικευμένων υποδομών και ομάδων που είναι απαραίτητες και λόγω της δυσκολίας πρόσβασης σε ειδικές θεραπείες όπως η αλλογενής μεταμόσχευση βλαστοκυττάρων ή οι παράγοντες πήξης. Σε κάποιες χώρες λειτουργούν προγράμματα πρόληψης για ορισμένες παθήσεις, αλλά υπάρχει άμεση ανάγκη για εναρμόνιση στον τομέα του προληπτικού ελέγχου.

Κατά την πρώτη πενταετία λειτουργίας του, το ERN-EuroBloodNet, σε στενή συνεργασία με την Ευρωπαϊκή Αιματολογική Εταιρεία (ΕΗΑ), διεξήγαγε επιτυχώς πολλές εγκάρσιες δράσεις αλλά και ειδικές δράσεις για σπάνιες αιματολογικές νόσους με στόχο τη βελτίωση της πρόσβασης στην υγειονομική περίθαλψη για ασθενείς με σπάνιες αιματολογικές νόσους, την προώθηση κατευθυντήριων γραμμών και βέλτιστων πρακτικών, τη βελτίωση της κατάρτισης και της ανταλλαγής γνώσεων, την παροχή κλινικών συμβουλών όπου η εμπειρογνώσσια σε εθνικό επίπεδο είναι ανεπαρκής και την αύξηση του αριθμού των κλινικών δοκιμών στο πεδίο αυτό. Η συμμετοχή των ευρωπαϊκών ομάδων υποστήριξης ασθενών και των συλλόγων ασθενών από την αρχή συμβάλλει στην ενίσχυση της θέσης των ασθενών, στη θεραπευτική εκπαίδευση και στην κατάρτιση όσον αφορά την υποστήριξη, τηρώντας την προσέγγιση του ERN-EuroBloodNet με επίκεντρο τον ασθενή.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΕΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Pierre Fenaux
*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Saint-Louis, Παρίσι, Γαλλία
(Έδρα ογκολογικού κέντρου)*

Καθηγήτρια Béatrice Gulbis
*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB,
Βρυξέλλες, Βέλγιο (Έδρα μη
ογκολογικού κέντρου)*



ΕΔΑ για νόσους και παθήσεις του ουροποιητικού, του ορθού και των γεννητικών οργάνων (ERN eUROGEN)

Οι σπάνιες και πολύπλοκες παθήσεις του ουροποιητικού, του ορθού και των γεννητικών οργάνων μπορεί να απαιτούν χειρουργική επέμβαση, συχνά κατά τη νεογνική περίοδο ή κατά την παιδική ηλικία. Η ακράτεια ούρων και κοπράνων επιβαρύνει πολύ τα παιδιά, τους έφηβους και τους ενήλικες ασθενείς. Τα άτομα που έχουν προσβληθεί από αυτές χρειάζονται περίθαλψη καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους από διεπιστημονικές ομάδες ειδικών που σχεδιάζουν και πραγματοποιούν την επέμβαση, και παρέχουν μετεγχειρητική περίθαλψη με πρόσθετη υποστήριξη από ομάδες φυσιοθεραπείας και ψυχολογίας εφόσον χρειάζεται.

Το ERN eUROGEN παρέχει κατευθυντήριες γραμμές βέλτιστης πρακτικής που αξιολογούνται ανεξάρτητα και βελτιώνει την κοινή χρήση των αποτελεσμάτων. Για πρώτη φορά, έχει ως στόχο να προσφέρει τη δυνατότητα παρακολούθησης των μακροπρόθεσμων αποτελεσμάτων για ασθενείς κατά τη διάρκεια μιας περιόδου 15 με 20 ετών μέσω του μπρώου ERN eUROGEN.

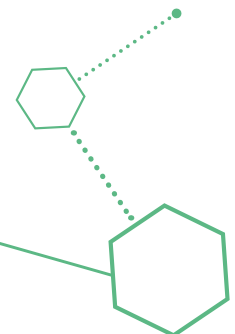
Το δίκτυο συλλέγει δεδομένα και υλικό όπου υπάρχει έλλειψη, αναπτύσσει νέες κλινικές κατευθυντήριες γραμμές, δημιουργεί στοιχεία βέλτιστων πρακτικών, εντοπίζει παραλλαγές στην τρέχουσα κλινική πρακτική, αναπτύσσει εκπαιδευτικά προγράμματα και προγράμματα κατάρτισης, διαμορφώνει το θεματολόγιο έρευνας σε συνεργασία με εκπροσώπους των ασθενών και μοιράζεται γνώσεις μέσω της συμμετοχής σε εικονικές διαβουλεύσεις στο CPMS και μέσω διεπιστημονικών ομάδων. Οι νέοι ειδικοί στις σπάνιες και πολύπλοκες ουρογεννητικές νόσους επωφελούνται από τα ειδικά προγράμματα κατάρτισης και τις επισκέψεις κλινικών ανταλλαγών που προσφέρει το πρόγραμμα ανταλλαγής του ERN eUROGEN.

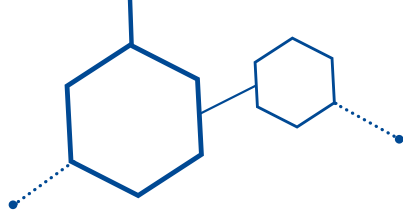
Τέλος, το δίκτυο έχει ως στόχο να προαγάγει την καινοτομία στην ιατρική και να βελτιώσει τη διάγνωση και τη θεραπεία των ασθενών με σπάνιες και πολύπλοκες ουρογεννητικές νόσους μέσω της στρατηγικής «Share. Care. Cure».

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Wout Feitz

Radboud University Medical
Center, Amalia Children's Hospital,
Nijmegen, Κάτω Χώρες





Συνεργασία στην πράξη

Οι διαδικτυακές πλατφόρμες, η τηλεϊατρική και τα εργαλεία ηλεκτρονικών υπηρεσιών στον τομέα της υγείας διαδραματίζουν πολύτιμο ρόλο στη διευκόλυνση της συνεργασίας. Τα ΕΔΑ συνδέονται μέσω μιας ειδικής πλατφόρμας ΤΠ, του συστήματος διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS), μιας διαδικτυακής εφαρμογής κλινικού λογισμικού που επιτρέπει σε παρόχους υγειονομικής περίθαλψης από όλη την ΕΕ να συνεργάζονται εικονικά για τη διάγνωση και τη θεραπεία ασθενών με σπάνιες, χαμηλού επιπολασμού και πολύπλοκες νόσους.

Οι συντονιστές του δικτύου μπορούν να συγκαλούν «εικονικές» συμβουλευτικές επιτροπές εξειδικευμένων ιατρών οι οποίοι χρησιμοποιούν εργαλεία τηλεϊατρικής για να εξετάσουν

την κατάσταση του ασθενούς με στόχο τη διάγνωση ή τη θεραπεία. Αυτό επιτρέπει στους επαγγελματίες στον τομέα της υγείας, οι οποίοι παλαιότερα θα διαχειρίζονταν σπάνια και πολύπλοκα περιστατικά σε απομόνωση, να συμβουλευτούν ομότιμους ειδικούς και να ζητούν δεύτερη γνώμη από έναν συνάδελφο. Κεντρικό χαρακτηριστικό αυτών των εργαλείων είναι η διαλειτουργικότητα.

Χάρη στην πρόοδο που σημειώνεται στον τομέα των βιντεοδιασκέψεων, η γεωγραφική τοποθεσία δεν αποτελεί πλέον εμπόδιο για την εργασία σε εξ αποστάσεως ομάδες. Τα δίκτυα χρησιμοποιούν επίσης ειδικά συστήματα για την κοινή χρήση ιστολογικών δειγμάτων ή απεικονίσεων υψηλής ανάλυσης που αφορούν πολύπλοκες παθήσεις, τα οποία μπορούν επίσης

να χρησιμοποιηθούν για τη δημιουργία ενός αρχείου περιστατικών για περαιτέρω μελέτη. Το CPMS καλύπτεται από την ευρωπαϊκή και εθνική νομοθεσία σχετικά με την προστασία των δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα και τα δικαιώματα των ασθενών στην ιδιωτική ζωή (ΓΚΠΔ).

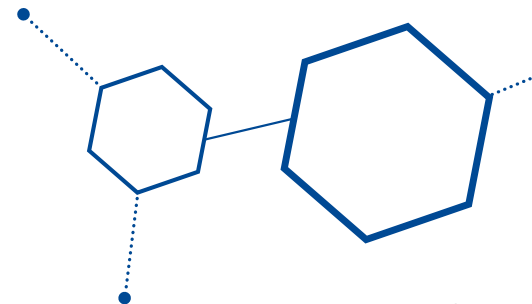
Για παράδειγμα, όταν κοινοποιούνται με ασφάλεια παθολογικά ή ακτινολογικά στοιχεία, τα μέλη του δικτύου μπορούν να συνδεθούν, να δουν τις απεικονίσεις και να υποβάλουν σχόλια σε ένα κλειστό περιβάλλον. Ο θεράπων ιατρός εξακολουθεί να είναι υπεύθυνος για τον ασθενή του, αλλά μπορεί να επωφελείται από το ΕΔΑ χρησιμοποιώντας το ως ένα πολύτιμο και υποστηρικτικό μέσο.

Συνδεδεμένοι εταίροι

Στόχος των ΕΔΑ είναι να προσφέρουν πραγματική προστιθέμενη αξία σε όλα τα κράτη μέλη της ΕΕ. Η σχετική νομοθεσία δίνει τη δυνατότητα σε χώρες που δεν εκπροσωπούνται σε εγκεκριμένο ΕΔΑ να συμμετέχουν μέσω παρόχων υγειονομικής περίθαλψης που εξουσιοδοτούνται από το οικείο κράτος μέλος ως «συνδεδεμένα» και/ή ως «συνεργαζόμενα» εθνικά κέντρα.

Τα κράτη μέλη μπορεί επίσης να επιθυμούν να ορίσουν εθνικό κόμβο συντονισμού για να βρίσκεται σε επαφή με όλα τα ΕΔΑ. Το συμβούλιο των κρατών μελών των ΕΔΑ ορίζει το κοινό πλαίσιο για τον ορισμό και την ενσωμάτωση αυτού του είδους κέντρων στα ΕΔΑ. Ωστόσο, είναι πολύ σημαντικό ο ορισμός των συνδεδεμένων εταίρων από τα κράτη μέλη να πραγματοποιείται μέσω ανοιχτών, διαφανών

και αξιόπιστων διαδικασιών, ενώ όλα τα ΕΔΑ πρέπει να διαθέτουν έναν σαφή στόχο πολιτικής για την ενεργό δέσμευση και συμμετοχή των συνδεδεμένων εταίρων.



ΕΔΑ για νευρομυϊκά νοσήματα (ERN EURO-NMD)

Τα νευρομυϊκά νοσήματα (NMD) εμφανίζονται από την πρώιμη παιδική ηλικία έως την ύστερη ενήλικη ζωή και χαρακτηρίζονται από μυϊκή αδυναμία και ατροφία. Μπορεί επίσης να συνδέονται με άλλα συμπτώματα, όπως κόπωση, πόνο, μούδιασμα, τύφλωση, δυσκολίες στην κατάποση, δυσκολίες στην αναπνοή και καρδιοπάθειες. Τα περισσότερα νευρομυϊκά νοσήματα κλιμακώνονται και καταβάλλουν τον οργανισμό, προκαλώντας μείωση του προσδόκιμου και της ποιότητας ζωής.

Υπάρχουν σημαντικά κενά και ανισότητες όσον αφορά την πρόσβαση σε διάγνωση και θεραπεία σε ολόκληρη την Ευρώπη. Σημαντικές προκλήσεις για τη βελτίωση των αποτελεσμάτων αποτελούν, μεταξύ άλλων, η καθυστέρηση παραπομπής από την πρωτοβάθμια περίθαλψη σε εξειδικευμένο κέντρο και η διαχείριση της μετάβασης από τις παιδιατρικές υπηρεσίες στις υπηρεσίες ενηλίκων.

Το EURO-NMD ενώνει τους κορυφαίους ειδικούς της Ευρώπης με στόχο να παρέχει στους ασθενείς πρόσβαση σε εξειδικευμένη περίθαλψη μέσω εικονικής και διά ζώσης εξέτασης από γιατρό. Το δίκτυο έχει ως στόχο να μειώσει τον χρόνο διάγνωσης, να βελτιώσει τη διαγνωστική απόδοση και να αυξήσει την πρόσβαση σε κατάλληλες μεθόδους περίθαλψης.

Το πρώτο εξάμηνο του 2021 συνολικά 12 882 νέοι ασθενείς συμβουλευτήκαν τους συνεργάτες του EURO-NMD και οι συνεργάτες συμμετείχαν σε 258 κλινικές δοκιμές. Από το 2018, ο αριθμός των νέων ασθενών που συμβουλευούνται συνεργάτες του δικτύου αυξήθηκε κατά 37,5 % και η συμμετοχή των συνεργατών του EURO-NMD σε κλινικές δοκιμές αυξήθηκε κατά 63 %.

Επιπλέον, το δίκτυο αναπτύσσει συνεχώς νέες κατευθυντήριες γραμμές και παρέχει στους επαγγελματίες του τομέα της υγείας και στους ασθενείς πληροφορίες βέλτιστων πρακτικών ειδικές για κάθε νόσο. Η γνώση που παράγεται και μελετάται από το δίκτυο είναι ευρέως διαθέσιμη στο διαδίκτυο και μέσω διαδικτυακών σεμιναρίων που διατίθενται στο κοινό, καθώς και μέσω εργαλείων ηλεκτρονικών υπηρεσιών στον τομέα της υγείας, όπως οι συζητήσεις στο CPMS. Ένα σύστημα διαχείρισης μάθησης (LMS) που βασίζεται στο Moodle βρίσκεται υπό κατασκευή.

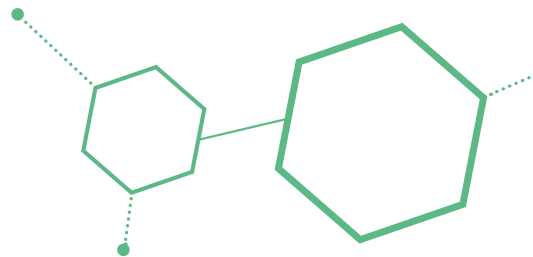
Με βάση μια ισχυρή κληρονομιά συνεργασίας, το δίκτυο συνεχίζει να προωθεί συνεργασίες με τη δυνατότητα να ηγηθούν της ανάπτυξης έρευνας και θεραπείας για την ικανοποίηση των αναγκών των ασθενών που δεν έχουν ακόμα καλυφθεί. Η προώθηση της διακρατικής ανταλλαγής δεδομένων μέσω δεοντολογικά άρτιων και υψηλής ποιότητας μητρώων και πλατφορμών ερευνητικών δεδομένων αποτελεί επίσης προτεραιότητα.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΔΙΚΤΥΟΥ

Δρ Teresinha Evangelista
Sorbonne University — Pitié
Salpêtrière Hospital — Assistance
Public Hopitaux de Paris, Γαλλία



ΕΔΑ για παθήσεις των ματιών (ERN-EYE)



Οι σπάνιες παθήσεις των ματιών αποτελούν τη βασική αιτία των προβλημάτων όρασης και τύφλωσης σε παιδιά και νεαρούς ενήλικες στην Ευρώπη. Περισσότερες από 900 σπάνιες παθήσεις των ματιών συγκαταλέγονται στην πύλη για τις σπάνιες νόσους και τα ορφανά φάρμακα (ORPHANET), συμπεριλαμβανομένων πιο διαδεδομένων ασθενειών όπως η μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια —της οποίας ο επιπολασμός υπολογίζεται σε 1 προς 5 000—, καθώς και ορισμένων πολύ σπάνιων παθήσεων που έχουν καταγραφεί μόνο μία ή δύο φορές στην ιατρική βιβλιογραφία.

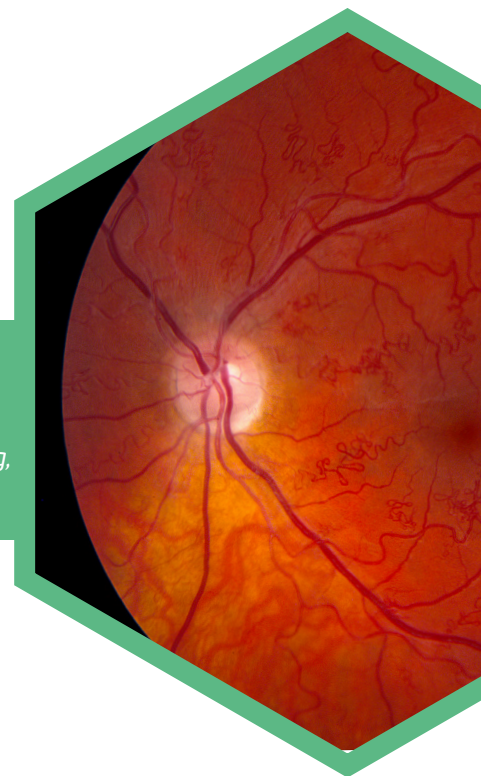
Σε στενή συνεργασία με τις ευρωπαϊκές ομάδες υποστήριξης ασθενών, το ERN-EYE εξετάζει αυτές τις παθήσεις σε τέσσερις θεματικές ομάδες: σπάνιες παθήσεις του αμφιβληστροειδούς χιτώνα, σπάνιες νευρο-οφθαλμολογικές παθήσεις, σπάνιες παθήσεις παιδιατρικής οφθαλμολογίας και σπάνιες παθήσεις του πρόσθιου ημιμορίου. Επιπλέον, έξι διατομεακές ομάδες εργασίας εξετάζουν ζητήματα που είναι κοινά για τις τέσσερις κύριες θεματικές ομάδες. Άλλες ομάδες εργασίας εστιάζουν σε συγκεκριμένους τομείς όπως οι γενετικές εξετάσεις, τα μπτρώα, η έρευνα, η εκπαίδευση, η επικοινωνία, οι ομάδες χαμηλής όρασης και ασθενών καθώς και η εθνική ενσωμάτωση.

Ένα από τα πιο σημαντικά εργαλεία των ΕΔΑ είναι το CPMS, μια πλατφόρμα ΤΠ εικονικής κλινικής με ένα σύνολο δεδομένων ειδικά για τις σπάνιες παθήσεις των ματιών. Το ERN-EYE επικεντρώνεται στη βελτίωση της διάγνωσης και της περίθαλψης των ασθενών σε ολόκληρη την ΕΕ μέσω της σύνδεσης και της επίτευξης

δικτύων εμπειρογνομών, στην ανταλλαγή γνώσεων και πληροφοριών, στην ανάπτυξη προγραμμάτων εκπαίδευσης και κατάρτισης όπως διαδικτυακά σεμινάρια ή προγράμματα ηλεκτρονικής μάθησης (e-Learning), στη δημιουργία ενός ευρωπαϊκού διαλειτουργικού μπτρώου (REDdistry) και στην ανάπτυξη κατευθυντήριων γραμμών και εγγράφων βέλτιστων πρακτικών.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια H el ene Dollfus
H opitaux Universitaires de Strasbourg,
Γαλλία



ΕΔΑ για γενετικά σύνδρομα που ενέχουν κίνδυνο δημιουργίας όγκων (ERN GENTURIS)

Τα γενετικά σύνδρομα που ενέχουν τον κίνδυνο παραγωγής όγκων είναι διαταραχές στις οποίες κληρονομικές γενετικές παραλλαγές δημιουργούν μεγάλη προδιάθεση σε άτομα για την ανάπτυξη όγκων. Το ποσοστό του κινδύνου εμφάνισης καρκίνου κατά τη διάρκεια της ζωής μπορεί να φτάνει και το 100%. Παρόλο που υπάρχει μεγάλη διαφοροποίηση στα συστήματα οργάνων που μπορεί να προσβληθούν, τα άτομα που πάσχουν από αυτές τις παθήσεις αντιμετωπίζουν παρόμοιες προκλήσεις: καθυστέρηση στη διάγνωση, έλλειψη πρόληψης για τους ασθενείς και τους υγιείς συγγενείς, καθώς και κακή διαχείριση της θεραπείας. Αυτή τη στιγμή, μόνο μια μικρή μειονότητα ατόμων με γενετικά σύνδρομα που ενέχουν τον κίνδυνο παραγωγής όγκων έχουν διαγνωστεί.

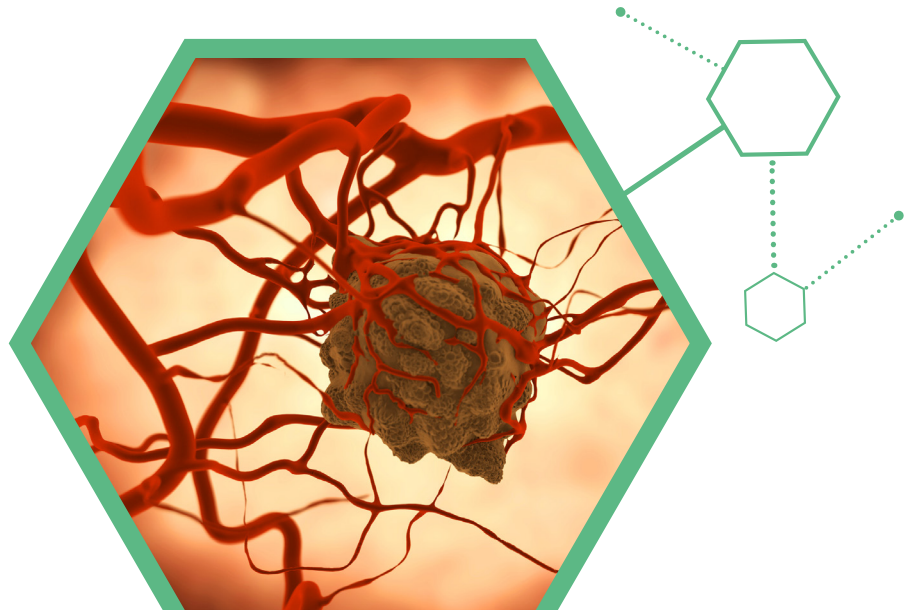
Το ERN GENTURIS εργάζεται για τη βελτίωση της αναγνώρισης αυτών των συνδρόμων, την ελαχιστοποίηση της απόκλιση των κλινικών αποτελεσμάτων, τον σχεδιασμό και την εφαρμογή κατευθυντήριων γραμμών της ΕΕ, την ανάπτυξη του μπρώου GENTURIS, την υποστήριξη της έρευνας και την ενίσχυση της θέσης των ασθενών. Το δίκτυο εκπαιδεύει το κοινό και τους επαγγελματίες του τομέα της υγείας μέσω του ιστότοπού του, οργανώνοντας τακτικά διαδικτυακά σεμινάρια και μαθήματα και ενθαρρύνοντας την ανταλλαγή βέλτιστων πρακτικών σε ολόκληρη την Ευρώπη. Θα βελτιωθεί τόσο η εικονική όσο και η διά ζώσης πρόσβαση

στη διεπιστημονική περίθαλψη, με στόχο την κοινοποίηση και τη συζήτηση πολύπλοκων περιστατικών. Το δίκτυο ενισχύει την ποιότητα και την ερμηνεία των γενετικών εξετάσεων και αυξάνει τη συμμετοχή των ασθενών σε προγράμματα κλινικών ερευνών.

Το ERN GENTURIS συνεργάζεται με άλλα ΕΔΑ για τη βελτίωση της περίθαλψης των ασθενών με γενετικά σύνδρομα που ενέχουν τον κίνδυνο παραγωγής όγκων, οι οποίοι πάσχουν από παθήσεις που εμπίπτουν στο επιστημονικό πεδίο άλλου δικτύου.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια **Nicoline Hoogerbrugge**
Radboud University Medical Center
Nijmegen, Κάτω Χώρες



Συντονίζοντας ένα Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς

καθηγήτρια
Hélène Dollfus



Η καθηγήτρια Hélène Dollfus είναι καθηγήτρια ιατρικής γενετικής και σύμβουλος ιατρικής γενετικής στο Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο του Στρασβούργου (HUS) στη Γαλλία, όπου είναι επικεφαλής του τμήματος ιατρικής γενετικής. Υπήρξε συντονίστρια του ERN-EYE από την ίδρυσή του το 2017 και διετέλεσε πρόεδρος της ομάδας συντονισμού.

«Ο συντονισμός ενός ΕΔΑ, σε συνεργασία με την Ευρωπαϊκή Επιτροπή, είναι μια μεγάλη περιπέτεια», δηλώνει η καθηγήτρια Dollfus. «Το δίκτυο είναι εξαιρετικά καινοτόμο και καλύπτει ένα ευρύ φάσμα πρωτοβουλιών που επικεντρώνονται στην περίθαλψη των ασθενών. Πρόκειται για μια τεράστια πρόκληση, αλλά πολύ συναρπαστική, και αρχίζουμε να βλέπουμε ορισμένα υποσχόμενα αποτελέσματα».

Η καθηγήτρια Dollfus είναι περήφανη που το ERN-EYE ανταποκρίνεται στο ιδρυτικό του όραμα. «Το γεγονός ότι ειδικοί σε σπάνιες οφθαλμικές παθήσεις από όλη την Ευρώπη συνεργάστηκαν υπό την καθοδήγηση της εξαιρετικά αφοσιωμένης διοικητικής μας ομάδας αποτελεί σπουδαίο επίτευγμα», εξηγεί. «Επιπλέον, οι εκπρόσωποι των ασθενών είναι στην πραγματικότητα σημαντικοί συνεργάτες με τους οποίους βρισκόμαστε σε στενή συνεργασία. Έχω την αίσθηση ότι έχουμε ήδη μάθει πολλά ο ένας από τον άλλον και έχουμε προετοιμάσει το έδαφος για την επιτυχία του ERN-EYE στο μέλλον».

Η καθηγήτρια Dollfus όχι μόνο διευθύνει το ERN-EYE, αλλά επί του παρόντος είναι και η πρόεδρος της ομάδας συντονιστών των ΕΔΑ, η οποία συγκαλεί και τους 24 συντονιστές για να συζητήσουν κοινές προκλήσεις και να

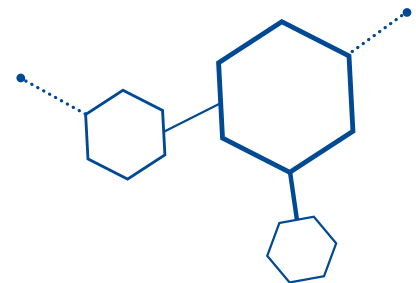
μοιραστούν εμπειρίες. «Βρισκόμαστε σε ένα ενδιαφέρον στάδιο όσον αφορά την ανάπτυξη των ΕΔΑ. Μπορούμε να εκτιμήσουμε και να αξιολογήσουμε τα επιτεύγματα της πρώτης πενταετίας με αρκετή ικανοποίηση, αλλά πλέον περνάμε σε μια νέα περίοδο επέκτασης η οποία θα απαιτήσει διευρυμένες ομάδες διαχείρισης και περισσότερους πόρους για τη στήριξη των επαγγελματιών του τομέα της υγείας ώστε να παρέχουν όλο και πιο αποτελεσματικές υπηρεσίες σε ασθενείς με σπάνιες νόσους», αναφέρει.

Από τον Ιανουάριο του 2022, τα περισσότερα ΕΔΑ έχουν τουλάχιστον διπλασιαστεί σε μέγεθος καθώς προστίθενται περισσότερα μέλη από όλη την ΕΕ. «Η ενσωμάτωση των ΕΔΑ στα συστήματα υγειονομικής περίθαλψης των κρατών μελών είναι μια σημαντική πρόκληση που όλοι επιθυμούμε να επιτύχουμε. Οι ανταλλαγές κατάρτισης αποτέλεσαν σημαντική επιτυχία και οι περισσότεροι από εμάς παράγουμε και επικαιροποιούμε συνεχώς κατευθυντήριες γραμμές», αναφέρει η καθηγήτρια Dollfus.

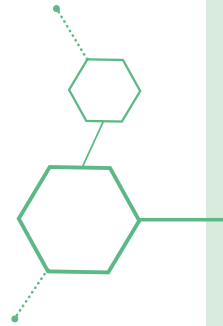
«Ως ΕΔΑ, στόχος μας είναι τα δεδομένα για τις σπάνιες νόσους να κοινοποιούνται όσο το δυνατόν ευρύτερα μέσω του αυξανόμενου αριθμού μητρώων, προς όφελος τόσο των ασθενών όσο και των ιατρών. Επιθυμία

μας είναι να δούμε ενισχυμένες ερευνητικές συνεργασίες σε ολόκληρη την ΕΕ —όχι μόνο για κλινικές δοκιμές, αλλά και για επιστημονική έρευνα, συμπεριλαμβανομένων των εξελίξεων στη γονιδιωματική».

Η καθηγήτρια Dollfus προσβλέπει στο επόμενο στάδιο ανάπτυξης των ΕΔΑ. «Οραματίζομαι μια απρόσκοπτη, συνεκτική και παραγωγική φάση ωρίμανσης για όλες τις ομάδες των ΕΔΑ, με παράλληλη εκπλήρωση της αποστολής μας για παροχή περίθαλψης σε κάθε ασθενή με σπάνια νόσο στην ΕΕ».



ΕΔΑ για μη συχνές και σπάνιες καρδιοπάθειες (ERN GUARD-Heart)



Οι σπάνιες καρδιοπάθειες μπορεί να εκδηλωθούν σε όλη τη διάρκεια της ζωής ενός ατόμου και οι περισσότερες από αυτές είναι συνήθως είτε γενετικές (κληρονομικές) διαταραχές είτε αυτές που αναπτύσσονται κατά την εμβρυογένεση (συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες). Οι παθήσεις αυτές χαρακτηρίζονται από ένα ευρύ φάσμα συμπτωμάτων και σημείων που ποικίλουν όχι μόνο από νόσο σε νόσο, αλλά και από ασθενή σε ασθενή. Οι περισσότερες από αυτές τις καρδιοπάθειες ενέχουν μεγάλο κίνδυνο ξαφνικού θανάτου σε νεαρή ηλικία, ενώ μπορεί να εμφανιστούν σε κατά τα άλλα υγιή άτομα.

Το ERN GUARD-HEART έχει προσδιορίσει πέντε θεματικά πεδία: οικογενείς ηλεκτρικές παθήσεις σε ενήλικες και παιδιά, οικογενείς μυοκαρδιοπάθειες σε ενήλικες και παιδιά, ειδικές ηλεκτροφυσιολογικές παθήσεις σε παιδιά, συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες και άλλες σπάνιες καρδιοπάθειες. Αυτά τα θεματικά πεδία ακολουθούν τη διεθνή ταξινόμηση νόσων (ICD10) και το Orphanet και υπόκεινται στις κλινικές κατευθυντήριες γραμμές της Ευρωπαϊκής Καρδιολογικής Εταιρείας (ESC).

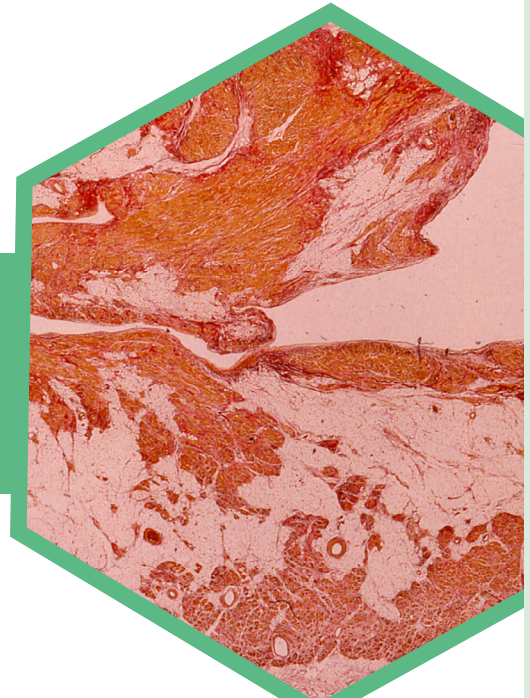
Το δίκτυο επιδιώκει να ενισχύσει τον συντονισμό εμπειρογνωσίας και πόρων, προκειμένου να διευκολυνθεί η συγκέντρωση της διεπιστημονικής γνώσης η οποία στη συνέχεια χαρτογραφείται και διαδίδεται στο κοινό.

Οι υπηρεσίες υγειονομικής περίθαλψης παρέχονται μέσω μιας κοινής πλατφόρμας ηλεκτρονικών υπηρεσιών στον τομέα της υγείας, η οποία διασφαλίζει την ευρύτερη πρόσβαση

των ασθενών σε εμπειρογνωσία και επαγγελματίες του τομέα της υγείας σε όλη την Ευρώπη. Με την ενίσχυση της στενότερης συνεργασίας μεταξύ των ειδικών, αποκτάται και ανταλλάσσεται νέα επιστημονική γνώση για την υποστήριξη της ανάπτυξης νέων διαγνωστικών και θεραπευτικών διαδικασιών, καθώς και για την ταυτοποίηση νέων σπάνιων καρδιοπαθειών.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Arthur A.M. Wilde
Amsterdam University Medical
Centre, Άμστερνταμ, Κάτω Χώρες



ΕΔΑ για συγγενείς δυσπλασίες και σπάνιες νευροαναπτυξιακές αναπηρίες (ERN ITHACA)

Το ERN ITHACA (Νοητική υστέρηση, τηλευγεία, αυτισμός και συγγενείς ανωμαλίες) απηχεί τη διαγνωστική «οδύσσεια» που βιώνουν πολλοί ασθενείς με αναπτυξιακές ανωμαλίες. Το δίκτυο συγκεντρώνει περισσότερα από 70 τμήματα κλινικής γενετικής σε ακαδημαϊκά νοσοκομεία της ΕΕ, συμπεριλαμβανομένων ειδικών σε σπάνιες νευροαναπτυξιακές διαταραχές (NDD) — κυρίως διανοητική υστέρηση και διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD)— καθώς και σε σπάνιες πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες.

Το ERN ITHACA καλύπτει την κλινική και βιολογική/γενετική διάγνωση αυτών των αναπτυξιακών ανωμαλιών, τον συντονισμό της διεπιστημονικής περίθαλψης και θεραπείας, καθώς και την προγεννητική διάγνωση και την εμβρυϊκή παθολογία.

Οι σπάνιες αναπτυξιακές ανωμαλίες επηρεάζουν πολλά παιδιά και ενήλικες —για παράδειγμα, περίπου το 2 % των νεογνών θα πάσχουν από νοητική υστέρηση και τουλάχιστον το 1 % από διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (με ή χωρίς νοητική υστέρηση). Περίπου το ήμισυ των ασθενών με νοητική υστέρηση και περισσότεροι από ένας στους δέκα με διαταραχή του φάσματος του αυτισμού έχουν μονογονιδιακή ή χρωμοσωμική διαταραχή. Ένα στα 40 βρέφη πάσχουν από συγγενείς δυσπλασίες, συχνά ως μέρος σύνθετων συνδρόμων που παρουσιάζουν και νευροαναπτυξιακές διαταραχές. Έχουν περιγραφεί περισσότερα από 5 000 σπάνια σύνδρομα.

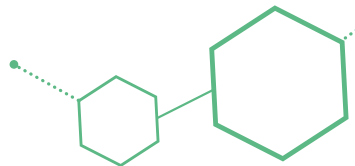
Το ERN ITHACA ενώνει ιατρικούς εμπειρογνώμονες και εκπροσώπους των ευρωπαϊκών ομάδων υποστήριξης ασθενών, παρέχοντας συλλογική υποστήριξη για κλινική έρευνα, εξασφαλίζοντας ομοφωνία και καταρτίζοντας κατευθυντήριες γραμμές ως προς τις βέλτιστες πρακτικές και βελτιώνοντας την έγκαιρη διάγνωση, την περίθαλψη και τη θεραπεία των ασθενών. Το δίκτυο έχει επίσης δημιουργήσει το μητρώο ασθενών της Διεθνούς Βιβλιοθήκης Νοητικής Υστέρησης και Αναπτυξιακών Ανωμαλιών (International Library of Intellectual disability and Anomalies of Development — ILIAD).

Το δίκτυο αναπτύσσει τηλεϊατρική και τηλε-εμπειρογνωσία για να διευκολύνει τις συλλογικές συζητήσεις μεταξύ γιατρών που πραγματοποιούν γνωματεύσεις και ερευνητών σε όλη την ΕΕ και δημιουργεί εργαλεία κατάρτισης και ηλεκτρονικής μάθησης για επαγγελματίες του τομέα της υγείας, μη ειδήμονες και ευρωπαϊκές ομάδες υποστήριξης ασθενών.



ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Alain Verloes
Université de Paris & Assistance
Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Universitaire Robert-Debré,
Παρίσι, Γαλλία



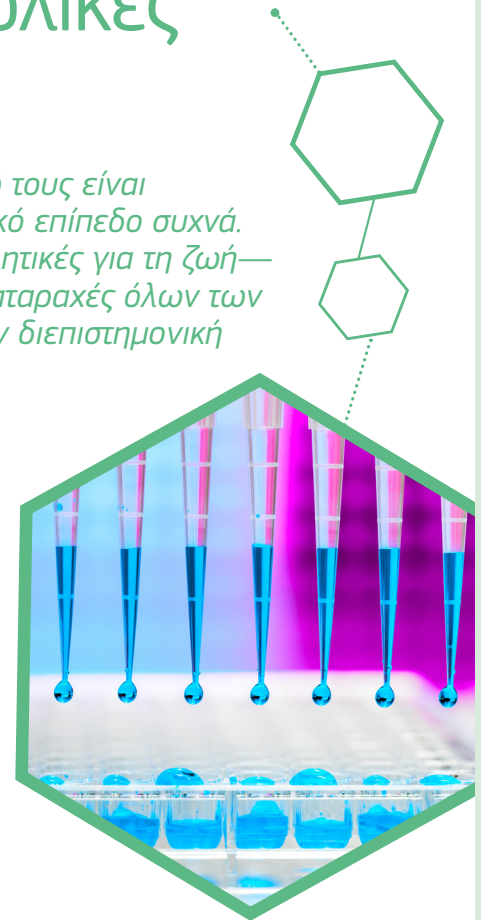
ΕΔΑ για κληρονομικές μεταβολικές διαταραχές (MetabERN)

Τα σπάνια κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα, τα οποία στον αριθμό τους είναι περισσότερα από 1 400, είναι μεμονωμένα σπάνια, αλλά σε συνολικό επίπεδο συχνά. Πολλά μεταβολικά νοσήματα έχουν σοβαρές —μερικές φορές απειλητικές για τη ζωή— επιπτώσεις για τους ασθενείς. Αυτές οι παθήσεις περιλαμβάνουν διαταραχές όλων των οργάνων, μπορούν να προσβάλουν άτομα κάθε ηλικίας και απαιτούν διεπιστημονική συνεργασία μεταξύ πολλών επαγγελματιών.

Η έγκαιρη διάγνωση μπορεί να βελτιώσει τα αποτελέσματα, αλλά μόνο το 5 % των γνωστών σπάνιων κληρονομικών μεταβολικών νοσημάτων συμπεριλαμβάνονται αυτήν τη στιγμή στα προγράμματα προληπτικού ελέγχου των νεογνών στην Ευρώπη και υπάρχει ανάγκη εναρμόνισης των εθνικών προγραμμάτων. Για πολλά σπάνια κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα, δεν υπάρχουν γνώσεις σχετικά με τη φυσική τους ιστορία, την αποτελεσματικότητα και την ασφάλεια των θεραπειών, ενώ η μακροπρόθεσμη παρακολούθηση είναι ελλιπής.

Το MetabERN έχει ως στόχο να βελτιώσει τις ζωές των ατόμων που προσβάλλονται από αυτήν την εξαιρετικά ετερογενή ομάδα νόσων χωρίζοντάς τις σε επτά κύριες κατηγορίες. Το δίκτυο αποτελεί το πιο ολοκληρωμένο, πανευρωπαϊκό και με γνώμονα τον ασθενή δίκτυο για όλα τα μεταβολικά νοσήματα, το οποίο έχει ως στόχο να μεταμορφώσει τον τρόπο με τον οποίο παρέχεται περίθαλψη σε ασθενείς με σπάνια κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα στην Ευρώπη.

Το MetabERN χρησιμοποιεί το σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS) ως πλατφόρμα παραπομπής για διαδικασίες λήψης κλινικών αποφάσεων και για την προώθηση διεθνικών ερευνητικών προγραμμάτων για όλα τα σπάνια κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα. Με το πλήρως λειτουργικό και ενοποιημένο ευρωπαϊκό μητρώο για τα σπάνια κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα (U-IMD), το οποίο αναπτύχθηκε με επιχορήγηση από τον Εκτελεστικό Οργανισμό για τους Καταναλωτές, την Υγεία, τη Γεωργία και τα Τρόφιμα (CHAFEA) της ΕΕ, το MetabERN παράγει αποτελεσματικά δεδομένα ασθενών για ερευνητικούς σκοπούς. Αυτό καθιστά δυνατή τη λεπτομερή αξιολόγηση της φυσικής ιστορίας των σπάνιων κληρονομικών μεταβολικών νοσημάτων, καθώς και τη διερεύνηση περαιτέρω ερευνητικών ζητημάτων, συμπεριλαμβανομένης της ανάλυσης προοπτικών για προληπτικές και θεραπευτικές επεμβάσεις σε ασθενείς με σπάνια κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα. Επιπλέον, το U-IMD είναι το πρώτο μη παρεμβατικό μητρώο παρατήρησης ασθενών που περιλαμβάνει τα 1 400 και πλέον σπάνια κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα.



ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Maurizio Scarpa
Udine University Hospital, Udine,
Ιταλία

Εθνικές πολιτικές για τις σπάνιες νόσους

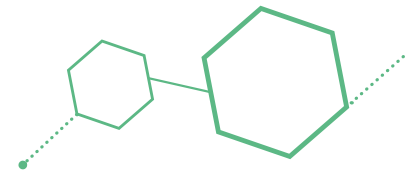
Τα κράτη μέλη της ΕΕ έχουν την πρωταρχική ευθύνη για την οργάνωση και την παροχή υπηρεσιών υγείας και ιατρικής περίθαλψης στις οικείες χώρες. Η πολιτική της ΕΕ για την υγεία στοχεύει να συμπληρώσει τις εθνικές πολιτικές, να διασφαλίσει την προστασία της υγείας σε όλες τις πολιτικές της ΕΕ και να εργαστεί για την επίτευξη μιας Ευρωπαϊκής Ένωσης Υγείας.

Το 2009 το Ευρωπαϊκό Συμβούλιο των Υπουργών Υγείας συνέστησε στα κράτη μέλη να καταρτίσουν και να εφαρμόσουν σχέδια ή στρατηγικές για την υποστήριξη ασθενών που πάσχουν από σπάνιες νόσους. Αυτά τα σχέδια θα πρέπει να σχεδιαστούν έτσι ώστε:

- να καθοδηγούν και να διαρθρώνουν δράσεις σχετικά με τις σπάνιες νόσους στο πλαίσιο των εθνικών συστημάτων υγείας και κοινωνικής ασφάλειας,
- να ενσωματώσουν πρωτοβουλίες σε τοπικό, περιφερειακό και εθνικό επίπεδο σε σχέδια ή στρατηγικές με σκοπό τη διασφάλιση ολοκληρωμένης προσέγγισης,
- να καθορίσουν δράσεις προτεραιότητας με στόχους και μηχανισμούς παρακολούθησης.

Το πρόγραμμα EU4Health 2021-2027 παρέχει χρηματοδότηση έργων για τη στήριξη των κρατών μελών ώστε να εφαρμόσουν τα εθνικά σχέδια υγείας σύμφωνα με το όραμα για μια Ευρωπαϊκή Ένωση Υγείας. Έως το 2022, 23 κράτη μέλη (συν η Ελβετία και η Νορβηγία) είχαν εγκρίνει εθνικά σχέδια υγείας για τις σπάνιες νόσους.





ΕΔΑ για τον παιδιατρικό καρκίνο (αιματο-ογκολογία) (ERN PaedCan)

Ο παιδιατρικός καρκίνος είναι σπάνιος και εμφανίζεται σε πολλούς υποτύπους. Κάθε χρόνο σε όλη την Ευρώπη, 35 000 παιδιά και νέοι διαγιγνώσκονται με καρκίνο και 6 000 παιδιά με καρκίνο πεθαίνουν — πρόκειται για την κύρια θανατηφόρα νόσο για παιδιά ηλικίας άνω του ενός έτους. Περισσότεροι από μισό εκατομμύριο μακροχρόνια επιζώντες του παιδικού καρκίνου ζουν σήμερα στην Ευρώπη, με τα δύο τρίτα από αυτούς να αντιμετωπίζουν μακροχρόνια προβλήματα υγείας και ψυχοκοινωνικά προβλήματα λόγω της ασθένειάς τους.

Τα μέσα ποσοστά επιβίωσης έχουν βελτιωθεί τις τελευταίες δεκαετίες — η πρόοδος για ορισμένες παθήσεις ήταν θεαματική, ενώ για άλλες τα αποτελέσματα παραμένουν απογοητευτικά. Οι μεγάλες ανισότητες στα ποσοστά επιβίωσης αποτελούν πρόκληση, με την Ανατολική Ευρώπη να σημειώνει χειρότερα αποτελέσματα.

Το ERN PaedCan εργάζεται με στόχο τη βελτίωση της πρόσβασης σε υγειονομική περίθαλψη υψηλής ποιότητας για παιδιά και εφήβους με καρκίνο των οποίων οι παθήσεις απαιτούν εξειδικευμένη εμπειρογνωσία και εργαλεία που δεν είναι ευρέως διαθέσιμα λόγω του μικρού αριθμού των περιστατικών και λόγω έλλειψης πόρων. Βασίζεται στα παιδιότερα έργα ENCCA, PanCare και ExPO-r-Net που χρηματοδοτήθηκαν από την ΕΕ.

Στα μέλη περιλαμβάνεται ένα ισχυρό διαδραστικό δίκτυο παιδιατρικών νοσοκομείων και μονάδων που ειδικεύονται στη θεραπεία παιδιατρικού και εφηβικού καρκίνου. Μαζί με την Ευρωπαϊκή Εταιρεία Παιδιατρικής Ογκολογίας (SIOPE), τα πρωτόκολλα παροχής κατευθυντήριων γραμμών της ευρωπαϊκής πρότυπης κλινικής πρακτικής (ESCP) έχουν θεσπιστεί ως κοινή αναφορά για προκαταβολικές θεραπείες

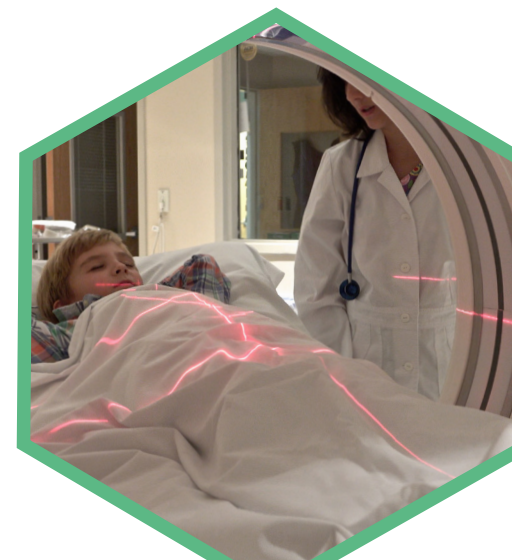
σε όλες τις μεγάλες εγκαταστάσεις θεραπείας του παιδιατρικού καρκίνου και μια εικονική επιτροπή όγκων παιδιατρικής ογκολογίας χρησιμοποιεί εργαλεία ηλεκτρονικών υπηρεσιών στον τομέα της υγείας για την ανταλλαγή εμπειρογνωσίας και συμβουλών. Η εκπαίδευση και η κατάρτιση ενισχύονται μέσω διαδικτυακών σεμιναρίων, συνεδριάσεων και προγραμματιών ανταλλαγής.

Το ERN PaedCan καταβάλλει κάθε προσπάθεια για την επίτευξη ισότητας στα αποτελέσματα του παιδικού καρκίνου σε όλη την Ευρώπη και συνδράμει στην εφαρμογή του στρατηγικού σχεδίου της SIOPE, το οποίο στηρίζεται σθεναρά από την αποστολή του προγράμματος «Ορίζων Ευρώπη» για τον καρκίνο, το ευρωπαϊκό σχέδιο για την καταπολέμηση του καρκίνου και τη φαρμακευτική στρατηγική για την Ευρώπη.

Το δίκτυο έχει ως στόχο να αυξήσει τα ποσοστά επιβίωσης του παιδικού καρκίνου και την ποιότητα ζωής ενισχύοντας τη συνεργασία, την έρευνα και την κατάρτιση, με απώτερο στόχο τη μείωση των υφιστάμενων ανισοτήτων όσον αφορά τα ποσοστά επιβίωσης του παιδικού καρκίνου και τις δυνατότητες υγειονομικής περίθαλψης στα κράτη μέλη της ΕΕ.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια δρ Ruth Ladenstein
St. Anna Kinderspital & St. Anna
Kinderkrebsforschung, Αυστρία



ΕΔΑ για ηπατικές νόσους (ERN RARE-LIVER)

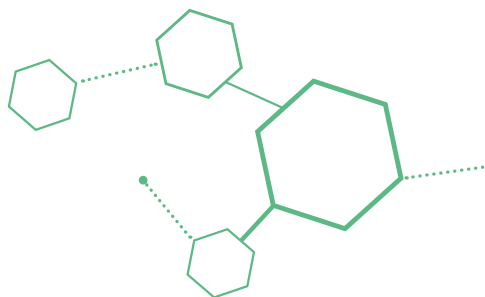
Οι σπάνιες ηπατικές νόσοι μπορούν να προκαλέσουν σταδιακή βλάβη στο ήπαρ που οδηγεί σε ίνωση και κίρρωση. Οι επιπλοκές της κίρρωσης μπορεί να οδηγήσουν σε θάνατο και, σε πολλές περιπτώσεις, η μόνη αποτελεσματική θεραπεία είναι η μεταμόσχευση ήπατος. Η κόπωση, ο κνησμός σε χολοστατικές παθήσεις, και ο πόνος και το κοιλιακό πρήξιμο σε κυστικές παθήσεις επηρεάζουν σημαντικά την ποιότητα ζωής των ασθενών.

Σε παιδιατρικούς ασθενείς, η καθυστέρηση στη διάγνωση και η μη ανάπτυξη και επίτευξη των βασικών αναπτυξιακών σταδίων αποτελούν πρόσθετους παράγοντες που περιπλέκουν την κατάσταση, παράλληλα με την πρόκληση της μετάβασης στη θεραπεία κατά την εφηβεία.

Το ERN RARE-LIVER εξετάζει τρεις κατηγορίες νόσων: τα αυτοάνοσα νοσήματα του ήπατος, τη μεταβολική ατροφία χοληφόρων και τις σχετικές ηπατικές νόσους, καθώς και τις αλλοιώσεις στη δομή του ήπατος. Το δίκτυο, για πρώτη φορά στα χρονικά των ηπατικών νόσων, θα ενσωματώσει πλήρως την περίθαλψη για τους ενήλικες και την περίθαλψη για παιδιά δίνοντας έμφαση στις ανάγκες του πληθυσμού που βρίσκεται σε μεταβατικό στάδιο και στις επιπτώσεις για τις οικογένειες με γενετική διάγνωση.

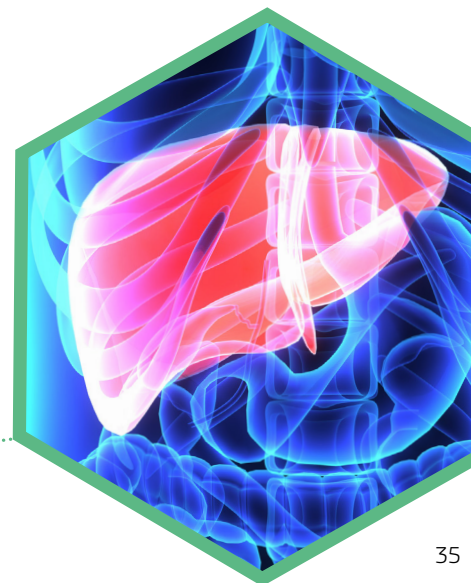
Η ανάπτυξη επικαιροποιημένων κατευθυντήριων οδηγιών αποτελεί προτεραιότητα. Κατευθυντήριες γραμμές για την περίθαλψη, που υποστηρίζονται από την τυποποίηση βασικών διαγνωστικών και προγνωστικών εξετάσεων, εφαρμόζονται σε συνεργασία με την Ευρωπαϊκή Εταιρεία για τη Μελέτη του Ήπατος (EASL) και την Ευρωπαϊκή Εταιρεία Παιδιατρικής Γαστρεντερολογίας, Ηπατολογίας και Διατροφής (ESPGHAN).

Το ERN RARE-LIVER έχει ως στόχο την αντιμετώπιση των σημαντικών προκλήσεων όσον αφορά την ευαισθητοποίηση των κλινικών ιατρών για τις σπάνιες ηπατικές διαταραχές, καθώς και την ισότιμη πρόσβαση σε ταχέως εξελισσόμενες θεραπευτικές επιλογές.

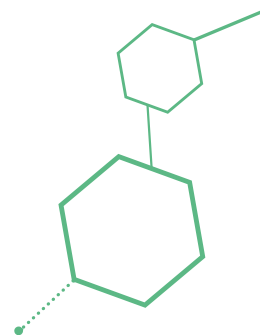


ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Ansgar W. Lohse
Universitätsklinikum Hamburg-
Eppendorf, Γερμανία



ΕΔΑ για παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος (ERN ReCONNET)



Οι σπάνιες παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος περιλαμβάνουν διάφορες ασθένειες και σύνδρομα με σημαντικές επιπτώσεις στην ευεξία του ασθενή. Περιλαμβάνονται κληρονομικές παθήσεις, συστημικά αυτοάνοσα νοσήματα όπως η συστημική σκλήρυνση, οι μικτές παθήσεις του συνδετικού ιστού, οι φλεγμονώδεις ιδιοπαθείς μυοπάθειες, η αδιαφοροποίητη νόσος του συνδετικού ιστού και το αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο.

Το ERN ReCONNET αναπτύσσει ένα πλαίσιο για την παροχή υψηλής ποιότητας, καινοτόμων, βιώσιμων και ισότιμων προτύπων περίθαλψης και πρακτικής το οποίο θα προσφέρει στους Ευρωπαίους ασθενείς με σπάνιες παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος καλύτερη πρόσβαση στην υγειονομική περίθαλψη.

Χάρη στη συνεργασία μεταξύ των τακτικών μελών, των εκπροσώπων των ευρωπαϊκών ομάδων υποστήριξης ασθενών και των συνδεδεμένων εταιρών, το ERN ReCONNET έχει εκπονήσει δημοσιεύσεις που έχουν αξιολογηθεί από ομότιμους και περιλαμβάνουν τις πλέον πρόσφατες κατευθυντήριες γραμμές κλινικής πρακτικής, ανάγκες εκπαίδευσης ασθενών που δεν έχουν καλυφθεί, βελτιστοποίηση των μεθόδων περίθαλψης των ασθενών και τις επιπτώσεις της πανδημίας COVID-19 στις σπάνιες παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος. Το δίκτυο έχει επίσης αναπτύξει μια μεθοδολογία για τη δημιουργία οργανωτικών μοντέλων όσον αφορά τις μεθόδους περίθαλψης των ασθενών με σπάνιες νόσους, μια ευρωπαϊκή υποδομή μητρώου για την εναρμόνιση των δεδομένων για τις σπάνιες παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος, η οποία στοχεύει στην ενοποίηση όλων των υφιστάμενων και

πρόσφατα δημιουργηθέντων μητρώων σχετικά με τις σπάνιες παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος σε όλη την Ευρώπη, διαδικτυακά σεμινάρια για επαγγελματίες του τομέα της υγείας και ασθενείς σχετικά με τα θέματα του ERN ReCONNET και εκλαϊκευμένες εκδόσεις των κατευθυντήριων γραμμών κλινικής πρακτικής.

Οι εκπρόσωποι των ασθενών συμμετέχουν ενεργά σε όλες τις δραστηριότητες του ERN ReCONNET, διαδραματίζοντας βασικό ρόλο στη σύνταξη και την επανεξέταση δημοσιεύσεων, παρέχοντας ουσιαστικές πληροφορίες σχετικά με τις ανάγκες των ασθενών για βελτίωση των μεθόδων και συμβάλλοντας στη βελτίωση των γνώσεων και της διαχείρισης των νόσων. Συμμετέχουν τόσο ως ομιλητές όσο και ως ακροατές σε διαδικτυακά σεμινάρια, εκπονούν εκλαϊκευμένες εκδόσεις δημοσιεύσεων, υποστηρίζουν διαδικασίες αξιολόγησης για νέα μέλη και συμμετέχουν στη διοίκηση.

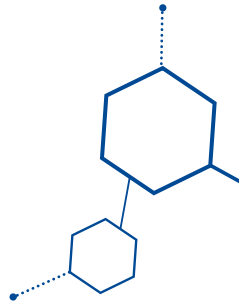
Η στενή συνεργασία των διαφόρων ενδιαφερομένων που συμμετέχουν στο δίκτυο αντιπροσωπεύει μία από τις κύριες προστιθέμενες αξίες του ERN ReCONNET, το οποίο θα συνεχίσει να βελτιώνει τη ζωή των ανθρώπων που ζουν με σπάνιες παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος.



ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγήτρια **Marta Mosca**
*Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Ιταλία*

Εστίαση στη βελτίωση των αποτελεσμάτων που αφορούν την υγεία των ασθενών: ο ρόλος των συλλόγων ασθενών



Τα ΕΔΑ συγκροτήθηκαν για τους ασθενείς. Οι σύλλογοι των ασθενών και ιδίως το EURORDIS —μια μη κυβερνητική ένωση με επίκεντρο τον ασθενή που εκπροσωπεί 984 συλλόγους ασθενών που πάσχουν από σπάνια νοσήματα σε 74 χώρες— έχουν διαδραματίσει ενεργό ρόλο στην ανάπτυξη των δικτύων για πάνω από μία δεκαετία. Συλλογικά, έχουν βοηθήσει να διασφαλιστεί ότι τα ΕΔΑ δίνουν προτεραιότητα στην ενίσχυση της κλινικής αριστείας και στη βελτίωση των αποτελεσμάτων που αφορούν την υγεία των ασθενών, διασφαλίζοντας παράλληλα την ισότιμη πρόσβαση σε ποιοτική περίθαλψη σε ολόκληρη την Ευρώπη.

«Ήμασταν παρόντες όταν δημιουργήθηκε η ιδέα στην ομάδα εργασίας υψηλού επιπέδου για τις υπηρεσίες υγείας και υγειονομικής περίθαλψης και όταν τα ΕΔΑ έγιναν πράξη μέσω της οδηγίας για τη διασυννοσητική υγειονομική περίθαλψη», αναφέρει η Inés Hernando, διευθύντρια ΕΔΑ και υγειονομικής περίθαλψης του EURORDIS. «Έχουμε διαγράψει μια μεγάλη πορεία με τα κράτη μέλη και την Ευρωπαϊκή Επιτροπή, από τη σύλληψη της ιδέας και την ανάπτυξη της νομοθεσίας μέσω της κινητοποίησης και της συσπείρωσης των κλινικών επικεφαλής, μέχρι την έναρξη λειτουργίας των 24 ΕΔΑ σε ομάδες θεραπευτικών τομέων, και πλέον υποστηρίζουμε την υλοποίησή τους, συνεργαζόμενοι στενά με τους συνηγόρους των ασθενών και τους κλινικούς επικεφαλής που συμμετέχουν στα δίκτυα».

Ως συνεπής εταίρος στην ανάπτυξη της ιδέας των ΕΔΑ, το EURORDIS συνεχίζει να συνεργάζεται με την κοινότητα ασθενών με σπάνιες νόσους, με κλινικούς επικεφαλής και τις ομάδες διαχείρισης έργων των ΕΔΑ με σκοπό να διασφαλίσει την τακτική και συστηματική συμμετοχή των ασθενών στις δραστηριότητες και τη διοίκηση των ΕΔΑ. Οι κλινικοί επικεφαλής των ΕΔΑ και οι συνήγοροι των ασθενών οικοδομούν σταδιακά μια κουλτούρα κοινής ηγεσίας και μαθαίνουν πώς να επιτύχουν τη βέλτιστη συνεργασία ώστε να διασφαλίσουν ότι τα ΕΔΑ συμβάλλουν στη βελτίωση της ζωής των ατόμων που ζουν με σπάνιες νόσους.

«Δεν υπάρχουν επί του παρόντος θεραπείες για πολλές σπάνιες νόσους», εξηγεί η κα Hernando. «Ωστόσο, η κουλτούρα μάθησης που έχουν αρχίσει να οικοδομούν τα ΕΔΑ τα μετατρέπει σε εστίες καινοτομίας. Με τον καθορισμό των αποτελεσμάτων για συγκεκριμένες νόσους, τα οποία μπορούν να μετρηθούν συστηματικά και να κοινοποιηθούν σε διαφορετικά κέντρα εμπειρογνομημένων και χώρες, τα ΕΔΑ θα ανοίξουν τον δρόμο για τη βελτίωση της ποιότητας και την υιοθέτηση βέλτιστων ιατρικών ή χειρουργικών επεμβάσεων».

Τα ΕΔΑ αναμένεται να δώσουν τέλος στην απομόνωση που αντιμετωπίζουν οι κοινότητες ασθενών με σπάνιες νόσους, να καταστήσουν τους εμπειρογνομημένους περισσότερο γνωστούς σε όλη την Ευρώπη και να συμπληρώσουν τις ικανότητες των εθνικών συστημάτων υγείας

όσον αφορά τη διάγνωση, τη θεραπεία και τη διαχείριση ασθενών. *«Για να συμβεί αυτό σε κλίμακα, πρέπει να υπάρχουν σαφείς και διαφανείς μέθοδοι παραπομπής. Τα κράτη μέλη πρέπει να καθιερώσουν μηχανισμούς και διαδικασίες για τη διευκόλυνση της πρόσληψης και της αφομοίωσης των πολύτιμων γνώσεων των ΕΔΑ —για παράδειγμα, όσον αφορά την ανάπτυξη μεθόδων περίθαλψης για σπάνιες νόσους»,* αναφέρει.

Οι ασθενείς τρέφουν μεγάλες ελπίδες ότι τα ΕΔΑ μπορούν να έχουν πραγματικό αντίκτυπο στη ζωή τους: *«Η συζήτηση πολύπλοκων περιστατικών και η ανταλλαγή εμπειριών και εμπειρογνωσίας στα ΕΔΑ αποτελούν ένα σημαντικό πρώτο βήμα, αλλά οι χώρες πρέπει να αξιοποιήσουν με καλύτερο και πιο εκτενή τρόπο τις γνώσεις που δημιουργούν και συγκεντρώνουν τα εν λόγω δίκτυα, προκειμένου να βελτιωθούν οι ζωές των 30 εκατομμυρίων ατόμων που ζουν με μια σπάνια νόσο στην Ευρώπη»,* προσθέτει η κα Hernando. Τα κράτη μέλη πρέπει να διαδραματίσουν βασικό ρόλο σε αυτό το στάδιο. *«Ήρθε η στιγμή να αναπτύξουμε και να υποστηρίξουμε τα δίκτυα σύμφωνα με τις φιλοδοξίες τους, καθώς και να τα ενσωματώσουμε στα εθνικά συστήματα υγείας, για να βελτιώσουμε τα αποτελέσματα επιβίωσης και ποιότητας ζωής για όσο το δυνατόν περισσότερους ασθενείς».*

ΕΔΑ για την ανοσοανεπάρκεια και τις αυτοφλεγμονώδεις και αυτοάνοσες νόσους (ERN RITA)

Το ERN RITA συγκεντρώνει τα κορυφαία ευρωπαϊκά κέντρα που εξειδικεύονται στη διάγνωση και στη θεραπεία σπάνιων διαταραχών του ανοσοποιητικού συστήματος. Αυτές αποτελούν δυνητικά απειλητικές για τη ζωή παθήσεις που απαιτούν διεπιστημονική περίθαλψη με τη χρήση πολύπλοκης διαγνωστικής αξιολόγησης και πολύ εξειδικευμένων θεραπειών. Το δίκτυο χωρίζει αυτές τις παθήσεις σε τέσσερις θεματικές υποκατηγορίες ή άξονες εργασίας: τις πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες (PID), τις διαταραχές του ανοσολογικού συστήματος, τις παιδιατρικές ρευματολογικές διαταραχές και τις αυτοφλεγμονώδεις διαταραχές.

Οι ανοσολογικές θεραπείες ανακαλύπτονται και εφαρμόζονται γρήγορα. Η θεραπεία με πολυσθενή ανοσοσφαιρίνη έχει φέρει επανάσταση στις προοπτικές των ασθενών με αντισωματική ανεπάρκεια· ειδικές θεραπείες κατά των κυτοκινών έχουν αλλάξει τη ζωή ασθενών με σπάνια αυτοάνοσα και αυτοφλεγμονώδη νοσήματα, ενώ οι θεραπείες με βάση τα βλαστοκύτταρα και τα γονίδια, οι οποίες αρχικά χρησιμοποιούνταν για τις πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες, εφαρμόζονται πλέον σε όλες τις νόσους που καλύπτονται από το δίκτυο.

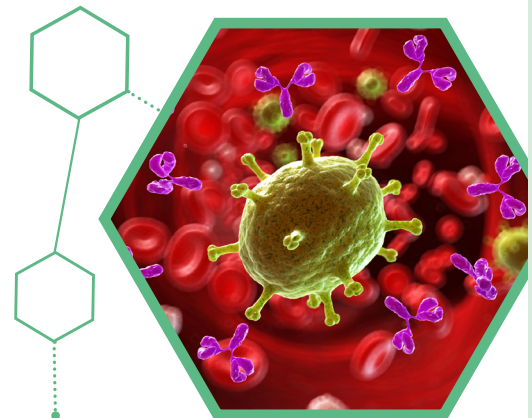
Το δίκτυο βασίζεται στο έργο των υφιστάμενων ευρωπαϊκών επιστημονικών εταιρειών που έχουν αναπτύξει μητρώα ασθενών, κλινικές κατευθυντήριες γραμμές, ερευνητικές συνεργασίες, εκπαιδευτικές δραστηριότητες και διασυνδέσεις με συλλόγους ασθενών όσον αφορά και τις τέσσερις κατηγορίες νόσων.

Το ERN RITA καταβάλλει προσπάθειες για να μειώσει τις ανισότητες στην υγειονομική περίθαλψη με τις οποίες έρχονται αντιμέτωποι οι

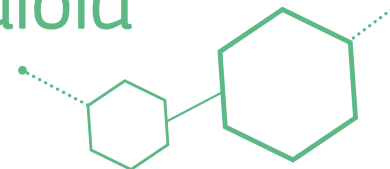
ασθενείς που αναζητούν πρόσβαση σε διαγνωστικές εξετάσεις και καινοτόμες θεραπείες όπως οι βιολογικές θεραπείες, η υποκατάσταση αιμοσφαιρίνης και οι κυτταρικές θεραπείες όπως η μεταμόσχευση βλαστοκυττάρων. Στόχος του είναι να συνδέσει προϋπάρχοντα μητρώα, να αναπτύξει πανευρωπαϊκές κλινικές κατευθυντήριες γραμμές, να δημιουργήσει μια ειδική ομάδα γενετιστών για τον ποιοτικό έλεγχο των τεχνολογιών αλληλουχίας επόμενης γενιάς, να καταλήξει σε συμφωνία όσον αφορά ένα κοινό εργαλείο φαρμακοεπαγρύπνωσης για αυτές τις σπάνιες παθήσεις, να συγκροτήσει μια ειδική ομάδα για την ορθή χρήση και παρακολούθηση των βιολογικών θεραπειών σε νόσους που συνδέονται με το ανοσολογικό σύστημα, να συγκεντρώσει και να βελτιώσει τις θεραπείες βλαστοκυττάρων για τους ασθενείς, να προωθήσει τις συνεργασίες μεταξύ των συλλόγων ασθενών και να συγκεντρώσει ειδικούς στην παιδιατρική περίθαλψη και στην περίθαλψη ενηλίκων όσον αφορά και τις τέσσερις κατηγορίες.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Nico Martinus Wulfraat
University Medical Center Utrecht,
Κάτω Χώρες



ΕΔΑ για τη μεταμόσχευση σε παιδιά (ERN TransplantChild)



Η παιδιατρική μεταμόσχευση περιλαμβάνει τόσο τη μεταμόσχευση συμπαγών οργάνων (SOT) όσο και τη μεταμόσχευση αιμοποιητικών βλαστοκυττάρων (HSCT) και αποτελεί τη μόνη θεραπευτική διαδικασία για πολλές σπάνιες νόσους. Για βέλτιστη περίθαλψη μετά τη μεταμόσχευση απαιτούνται συντονισμένες προσπάθειες μιας διεπιστημονικής ομάδας. Μετά τη μεταμόσχευση οι ασθενείς αντιμετωπίζουν χρόνια ανοσοκαταστολή για να αποφευχθεί η απόρριψη του μοσχεύματος. Η χρόνια αυτή ανοσοκαταστολή απαιτεί παρακολούθηση για επιπλοκές μετά τη μεταμόσχευση προκειμένου να παραταθεί η διάρκεια ζωής των παιδιών και να βελτιωθεί η ποιότητα ζωής τους.

Το ERN TransplantChild συγκεντρώνει ειδικούς στην παιδιατρική μεταμόσχευση και στην περίθαλψη μετά τη μεταμόσχευση για τη βελτίωση των αποτελεσμάτων που αφορούν τα παιδιά και τις οικογένειές τους. Το δίκτυο στοχεύει στη μείωση τόσο του χρόνου νοσηλείας στο νοσοκομείο όσο και της χρήσης πολύπλοκων και μακροχρόνιων θεραπειών, ενώ εργάζεται για τη βελτίωση των υπηρεσιών ψυχολογικής υποστήριξης κατά τη μετάβαση από την παιδική ηλικία στην ενηλικίωση.

Το δίκτυο καταβάλλει προσπάθειες προκειμένου να καταστήσει διαθέσιμες τις πλέον πρόσφατες τεχνικές καθώς και τα αποτελέσματα της προόδου στους τομείς της ιατρικής, της φαρμακολογίας και της θεραπείας, διευκολύνοντας παράλληλα τη διάδοση εναρμονισμένων κατευθυντήριων γραμμών για την κλινική πρακτική και την ανάπτυξη εξατομικευμένων αγωγών για την παιδιατρική μεταμόσχευση.

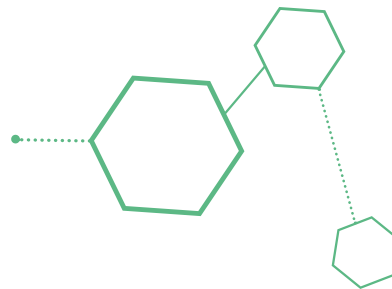
Το ERN TransplantChild επιδιώκει να μειώσει τις προσπάθειες που συνδέονται με τη μεταμόσχευση —όπως η επαναμεταμόσχευση και οι φαρμακολογικές θεραπείες— και εναρμονίζει την περίθαλψη στο πλαίσιο της παιδιατρικής μεταμόσχευσης για να ελαχιστοποιήσει τους κινδύνους επιπλοκών μετά τη μεταμόσχευση. Οι κορυφαίοι ειδικοί στην παιδιατρική μεταμόσχευση στην Ευρώπη εργάζονται από κοινού για τη μείωση της θνησιμότητας και της νοσηρότητας που συνδέεται με τη μεταμόσχευση σε παιδιά.



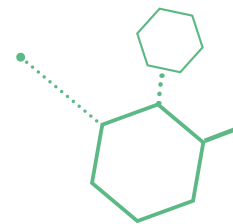
ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΡΙΑ ΔΙΚΤΥΟΥ

Δρ Paloma Jara Vega

Hospital Universitario La Paz,
Μαδρίτη, Ισπανία



ΕΔΑ για πολυσυστημικές αγγειακές νόσους (VASCERN)



Οι σπάνιες πολυσυστημικές αγγειακές νόσοι περιλαμβάνουν διαταραχές που επηρεάζουν όλους τους τύπους αιμοφόρων αγγείων με συνέπειες για πολλά συστήματα του οργανισμού και απαιτούν διεπιστημονική προσέγγιση όσον αφορά την περίθαλψη. Το VASCERN διαθέτει έξι ομάδες εργασίας για σπάνια νοσήματα: την ομάδα για την κληρονομική αιμορραγική τελαγγειεκτασία (HHT-WG), την ομάδα για τις κληρονομικές παθήσεις θωρακικής αορτής (HTAD-WG), την ομάδα για τις μεσαίου μεγέθους αρτηρίες (αγγειακό σύνδρομο Ehlers Danlos) (MSA-WG), την ομάδα για το παιδιατρικό και πρωτοπαθές λεμφοίδημα (PPL-WG), την ομάδα για τις αγγειακές ανωμαλίες (VASCA-WG) και την ομάδα για τις νευροαγγειακές παθήσεις (NEUROVASC-WG). Επιπλέον, υπάρχουν πολλές θεματικές ομάδες εργασίας που ασχολούνται με την επικοινωνία, τα μητρώα, τη δεοντολογία και ζητήματα που σχετίζονται με την εγκυμοσύνη. Μια ειδική ευρωπαϊκή ομάδα υποστήριξης ασθενών καθιστά δυνατή τη συμμετοχή συνηγόρων των ασθενών σε όλες τις δραστηριότητες του VASCERN.

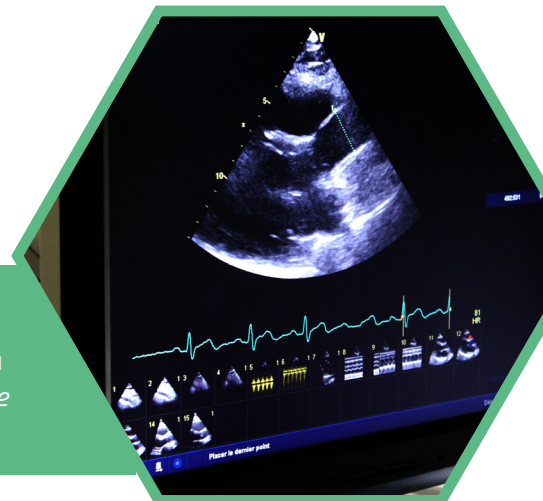
Οι στόχοι του VASCERN περιλαμβάνουν τη δικτύωση, την ανταλλαγή και τη διάδοση εμπειρογνωσίας, την προαγωγή βέλτιστων πρακτικών, κατευθυντήριων γραμμών και κλινικών αποτελεσμάτων, την ενίσχυση της θέσης των ασθενών και τη βελτίωση των γνώσεων μέσω κλινικής και βασικής έρευνας.

Οι επαγγελματίες του τομέα της υγείας που συμμετέχουν στο VASCERN έχουν ήδη διαθέσει στο διαδικτυο εκπαιδευτικό υλικό, όπως διαδικτυακά σεμινάρια και τη σειρά βίντεο «Pills of Knowledge», τόσο για γιατρούς όσο και για ασθενείς. Το δίκτυο έχει δημοσιεύσει δηλώσεις συναίνεσης και εργαλεία λήψης κλινικών αποφάσεων —μεταξύ άλλων θεραπευτικές

μεθόδους για ασθενείς και ενημερωτικά δελτία των «πρέπει» και των «δεν πρέπει»— για να παρέχει συμβουλές σχετικά με την ορθή διάγνωση και περίθαλψη των ασθενών με σπάνιες νόσους. Έχουν αναπτυχθεί ψηφιακές υπηρεσίες στον τομέα της υγείας, όπως η εφαρμογή VASCERN για κινητά τηλέφωνα, σε συνεργασία με όλα τα εξειδικευμένα κέντρα και τους συλλόγους ασθενών των ευρωπαϊκών ομάδων υποστήριξης ασθενών. Δημιουργούνται ανταλλαγές μεταξύ ιδρυμάτων-μελών και το δίκτυο συνεχίζει να ανταλλάσσει γνώσεις τόσο με μέλη όσο και με επαγγελματίες του τομέα της υγείας εκτός του ΕΔΑ.

ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΗΣ ΔΙΚΤΥΟΥ

Καθηγητής Guillaume Jondeau
Assistance Publique-Hôpitaux de
Paris, Hôpital Bichat, Γαλλία



ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΔΑ

Endo-ERN	ΕΔΑ για ενδοκρινικές παθήσεις (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	ΕΔΑ για νεφροπάθειες (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	ΕΔΑ για διαταραχές οστών (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	ΕΔΑ για κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και ωτορινολαρυγγολογικές διαταραχές (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	ΕΔΑ για σπάνιες και πολύπλοκες επιληψίες (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	ΕΔΑ για καρκίνους σε ενήλικες (συμπαγείς όγκοι) (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	ΕΔΑ για αιματολογικές νόσους (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	ΕΔΑ για νόσους και παθήσεις του ουροποιητικού, του ορθού και των γεννητικών οργάνων (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	ΕΔΑ για νευρομυϊκά νοσήματα (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	ΕΔΑ για παθήσεις των ματιών (ERN EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	ΕΔΑ για γενετικά σύνδρομα που ενέχουν κίνδυνο δημιουργίας όγκων (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	ΕΔΑ για καρδιοπάθειες (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	ΕΔΑ για κληρονομικές και συγγενείς (πεπτικές και γαστρεντερικές) ανωμαλίες (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	ΕΔΑ για συγγενείς δυσπλασίες και σπάνιες νευροαναπτυξιακές αναπηρίες (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	ΕΔΑ για νόσους του αναπνευστικού (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	ΕΔΑ για τον παιδιατρικό καρκίνο (αιματο-ογκολογία) (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	ΕΔΑ για ηπατικές νόσους (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	ΕΔΑ για παθήσεις του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	ΕΔΑ για την ανοσοανεπάρκεια και τις αυτοφλεγμονώδεις και αυτοάνοσες νόσους (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	ΕΔΑ για σπάνιες νευρολογικές παθήσεις (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	ΕΔΑ για διαταραχές του δέρματος (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	ΕΔΑ για τη μεταμόσχευση σε παιδιά (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	ΕΔΑ για κληρονομικές μεταβολικές διαταραχές (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	ΕΔΑ για πολυσυστημικές αγγειακές νόσους (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu



ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΗΣΤΕ ΜΕ ΤΗΝ ΕΕ

Αυτοπροσώπως

Σε όλη την Ευρωπαϊκή Ένωση υπάρχουν εκατοντάδες κέντρα πληροφόρησης Europe Direct.

Μπορείτε να βρείτε τη διεύθυνση του πλησιέστερου σε σας κέντρου στον ιστότοπο Europa: https://europa.eu/european-union/contact_el

Τηλεφωνικά ή μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου

Η Europe Direct είναι μια υπηρεσία που απαντά στις ερωτήσεις σας για την Ευρωπαϊκή Ένωση. Μπορείτε να επικοινωνήσετε με αυτή την υπηρεσία:

— καλώντας ατελώς τον αριθμό 00 800 6 7 8 9 10 11 (ορισμένα δίκτυα τηλεφωνίας ενδέχεται να χρεώνουν τις κλήσεις αυτές),

— καλώντας τον αριθμό +32 22999696 ή

— μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου από τον ιστότοπο Europa: https://europa.eu/european-union/contact_el

ΒΡΕΙΤΕ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗΝ ΕΕ

Στο διαδίκτυο

Πληροφορίες για την Ευρωπαϊκή Ένωση σε όλες τις επίσημες γλώσσες της ΕΕ είναι διαθέσιμες στον ιστότοπο Europa:

https://europa.eu/european-union/index_el

Στις εκδόσεις της ΕΕ

Μπορείτε να καταφορτώσετε ή να παραγγείλετε δωρεάν και επί πληρωμή εκδόσεις της ΕΕ στην ακόλουθη διεύθυνση: <https://op.europa.eu/el/publications>. Μπορείτε να ζητήσετε πολλαπλά αντίγραφα δωρεάν εκδόσεων επικοινωνώντας με την υπηρεσία Europe Direct ή με το τοπικό σας κέντρο πληροφόρησης (βλ. https://europa.eu/european-union/contact_el).

Στη νομοθεσία της ΕΕ και σε σχετικά έγγραφα

Για πρόσβαση σε νομικές πληροφορίες της ΕΕ, συμπεριλαμβανομένου του συνόλου της ενωσιακής νομοθεσίας από το 1951 σε όλες τις επίσημες γλώσσες, μεταβείτε στον ιστότοπο EUR-Lex, στην ακόλουθη διεύθυνση: <https://eur-lex.europa.eu>

Στα δημόσια δεδομένα από την ΕΕ

Η Πύλη Δημόσιων Δεδομένων της Ευρωπαϊκής Ένωσης (<https://data.europa.eu/euodp/el>) παρέχει πρόσβαση σε σύνολα δεδομένων από την ΕΕ. Τα δεδομένα μπορούν να καταφορτωθούν και να επαναχρησιμοποιηθούν δωρεάν, τόσο για εμπορικούς όσο και για μη εμπορικούς σκοπούς, for both commercial and non-commercial purposes.

Μισό εκατομμύριο άτομα στην Ευρώπη διαγιγνώσκονται με σπάνια νόσο κάθε χρόνο. Καμία χώρα δεν μπορεί να αντιμετωπίσει μόνη της αυτήν την πρόκληση.

Τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς είναι εικονικά δίκτυα που συγκεντρώνουν ειδικούς από όλη την ΕΕ και τον ΕΟΧ.

Από κοινού, καταπολεμούν σπάνιες, χαμηλού επιπολασμού και πολύπλοκες νόσους βελτιώνοντας τη διάγνωση και την πρόσβαση σε εξειδικευμένη περίθαλψη.

Share. Care. Cure.

Περισσότερα για τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς



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

