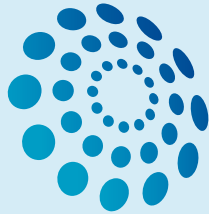




Európai  
Bizottság



# European Reference Networks



A ritka, kis prevalenciájú és  
összetett betegségekben  
szenvedő betegekért

**Share.Care.Cure.**

E dokumentum tartalma nem tekinthető az Európai Bizottság hivatalos állásfoglalásának.

Luxembourg: Az Európai Unió Kiadóhivatala, 2023

© Európai Unió, 2023



Az Európai Bizottság dokumentumainak további felhasználására vonatkozó politikát a bizottsági dokumentumok további felhasználásáról szóló, 2011. december 12-i 2011/833/EU bizottsági határozat (HL L 330., 2011.12.14., 39. o.) hajtja végre. Ellenkező értelmű megjegyzés hiányában e dokumentum további felhasználása a Creative Commons Nevezd meg! 4.0 nemzetközi (CC BY 4.0) licenc alapján engedélyezett (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.hu>). Ez azt jelenti, hogy a további felhasználás a forrás megfelelő megnevezésével és az esetleges változtatások feltüntetésével megengedett.

A nem az Európai Unió tulajdonában lévő elemek felhasználása vagy sokszorosítása érdekében közvetlenül a szerzői jog tulajdonosához kell engedélyért fordulni. Az Európai Unió a következő elemek tekintetében nem rendelkezik szerzői joggal:

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 978-92-68-08748-0	doi:10.2875/36870	EW-05-23-391-HU-C
PDF	ISBN 978-92-68-08744-2	doi:10.2875/711975	EW-05-23-391-HU-N



# European Reference Networks



A ritka, kis prevalenciájú és  
összetett betegségekben  
szenvedő betegekért

**Share.Care.Cure.**

# Az EU arra törekszik, hogy segítséget, reményt és szebb jövőt biztosítson a ritka betegségekben szenvedőknek

**Sandra Gallina**

*Főigazgató, DG SANTE*

A ritka betegségek összességében rendkívül sok embert érintenek. Becslések szerint a világ népességének 3,5–5,9%-a – csak az EU-ban pedig akár 36 millió ember – szenved a több mint 6000 számon tartott ritka betegség valamelyikében. Külön-külön azonban alacsony a ritka betegségek előfordulási gyakorisága. Az uniós meghatározás szerint ritka betegségnek az a betegség minősül, amely 10 000-ból kevesebb mint öt embert érint.

A ritka betegséggel élőknl előfordulhat, hogy kezelőorvosuk vagy más egészségügyi szakemberek nem tudják azonosítani a betegségüket. Ez pedig azt jelentheti, hogy a tüneteket – néha akár éveken keresztül is – tévesen diagnosztizálják, miközben a beteg szenved, állapota pedig egyre romlik. A ritka betegségben szenvedők gyakran nem tudják, mi okozza a fájdalmat és a kellemetlenséget, és hogy az miként csökkenthető. Ez frusztrációt és magányérzetet válthat ki bennük. A helyzet reménytelennek tűnhet.

Az EU kiáll a ritka betegségekben szenvedő betegek mellett, és az erőforrások összevonása, a tudásmegosztás és az együttműködés révén uniós hozzáadott értéket teremt.

Először is segíteni szeretnénk a betegeket abban, hogy megkapják a szükséges pontos diagnózist. Ezután pedig gondoskodni kívánunk arról, hogy olyan kezelésben és ellátásban részesüljenek, amely minimalizálja a kellemetlenségeket, és segít nekik a lehető legteljesebb életet élni. Végül pedig együtt kívánunk működni a gyógymódok megtalálásában. Jelenleg a ritka betegségek 95%-ára nincs ismert gyógymód. Határozott uniós fellépéssel – például a gyógyszerészeti jogszabályok felülvizsgálatával – jobb jövőt szeretnénk teremteni a ritka betegségekben szenvedőknek.

Az Európai Bizottság számos intézkedést támogatott a közegészségügy és az egészségügyi rendszerek területén, hogy segítse a tagállamokat nemzeti válaszlépéseik, stratégiáik és terveik kidolgozásában. Idetartoznak a nagy sikerű európai referenciahálózatok (ERH-k) is, amelyeket 2017-ben hoztak létre azzal a céllal, hogy összegyűjtsék a ritka és összetett betegségek kezeléséhez szükséges ismereteket és erőforrásokat, olyan orvosi szakterületeken is, ahol kevés szakismeret áll rendelkezésre. Az Európai Bizottság kulcsszerepet játszott az európai referenciahálózatok keretében létrehozásában, és támogatást nyújtott a hálózatoknak, a koordinátoroknak és a szakmai hálózatépítési eszközöknek egyaránt.

Az ERH-k virtuális hálózatok, amelyek összekötik az egészségügyi szolgáltatókat, a szakembereket és a betegképviselői szervezeteket szerte az EU-ban, valamint Norvégiában. A határokon átnyúló egészségügyi ellátásról szóló uniós irányelv alapján az ERH-k a ritka betegségekkel foglalkozó európai közösség egyik legfontosabb vívmányát jelentik, és az egészségügyi szolgáltatók, a betegszervezetek, az Európai Bizottság és az uniós tagállamok erőfeszítéseinek köszönhetően a globális fellépés ösztönzőjévé váltak.

Egyetlen ország sem rendelkezik az összes ritka és összetett betegség gyógyításához szükséges tudással és kapacitással. Az ERH-knak köszönhetően a betegek Unió-szerte hozzáférhetnek a rendelkezésre álló legjobb szakértelemhez. Ezekben a hálózatokon keresztül a szakemberek kapcsolatba léphetnek a betegekkel anélkül, hogy a betegeknek esetleg nagy távolságokra kellene utazniuk. Az Európai Unió összekötő szerepet játszik, és maximalizálja a tagállamok közötti szinergiákat, valamint ösztönzi a tudás és az erőforrások megosztását.



Jelenleg 24, ritka és összetett betegségekkel foglalkozó ERH működik, amelyek az egészségügyi rendszerek vezetői, a betegjogi képviselők és a klinikai vezetők közötti partnerségek révén jöttek létre. Ezek az immár teljes mértékben működőképes hálózatok folyamatosan új eredményeket érnek el, és a határokon átnyúló együttműködés új módjaival kísérleteznek.

Hatévi működés után az ERH-k most értékelés alatt állnak. Az értékelés eredményei 2023 végén fognak rendelkezésre állni, és segíteni fognak további módszereket találni az ERH-modell javítására, valamint a hálózatok jövőbeli működésének alakítására.

A bennük rejlő potenciált csak akkor lehet igazán kiaknázni, ha az ERH-k beépülnek a nemzeti egészségügyi rendszerekbe. Ha ez megvalósul, akkor a hálózatok valóban képesek lesznek uniós hozzáadott értéket teremteni, és reményt és segítséget tudnak majd nyújtani a ritka betegségekben szenvedő betegek milliói számára EU-szerte. Az uniós tagállamok, Norvégia és Ukrajna ezért az említett hálózatok megerősítését célzó, 2023 végén kezdődő hároméves fellépés keretében egyesítették erőiket a Bizottsággal. Ez a fellépés mintegy 15 millió euró uniós finanszírozásban részesül.

Ezenkívül a Bizottság az „EU az egészségért” program keretében több mint 77 millió eurót különített el egy, az ERH-k számára biztosított, új generációs támogatásra. Ennek keretében 24 teljes körű, több ezer bejegyzést tartalmazó betegnyilvántartás létrehozása és működtetése részesül támogatásban, és több száz további beteg esetet kerül megvitatásra nemzetközi panelek keretében a „klinikai betegmenedzsment rendszer” néven ismert, erre a célra létrehozott informatikai eszközön keresztül. Az ERH-k kulcsszerepet játszanak a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás terén folytatott adatgyűjtésben és tudományos együttműködésben.

A finanszírozás hozzá fog járulni ahhoz is, hogy magas szintű akkreditált képzések álljanak rendelkezésre az egészségügyi szakemberek számára, továbbá a betegek javát szolgáló új vagy frissített betegiránymutatások és klinikai döntéstámogató eszközök biztosítását is elősegíti majd.

A szakértők és a betegcsoportok összekapcsolásával az ERH-k előkészítik a klinikai vizsgálatokat és a terápiás beavatkozások tesztelését is, így számos ritka betegség terén az innováció élvonalába kerülnek. A gyógyszeripari vállalatok gyakran vonakodnak a ritka betegségek gyógyszereinek fejlesztésébe való beruházástól, mivel e gyógyszerek piaca rendkívül korlátozott lenne. A Bizottság ezért ösztönzőket biztosít a gyártóknak a ritka betegségek gyógyszereinek kifejlesztésére és forgalomba hozatalára, és a közelmúltban vizsgálta felül a vonatkozó jogszabályokat ezen ösztönzők javítása érdekében.

Több mint egy évtizedbe telt, amíg az összetett és ritka betegségek esetében az ERH-k által támogatott, határokon átnyúló egészségügyi együttműködés gondolata szárba szökött és beépült az uniós jogszabályokba. Az elkövetkező négy év az ERH-k konszolidációjával és a nemzeti egészségügyi rendszerekbe való szorosabb beépülésükkel fog telni. Várhatóan az ERH-k hatásos intézkedései érdemi javulást hoznak majd a ritka betegségekben szenvedő betegek és családjaik életében, bővítik a nyilvántartások használatát, és a szélesebb közönség körében is terjesztik a ritka betegségekkel kapcsolatos ismereteket.

Egyre nagyobb szükség van az egészségügy fokozott európai koordinációjára, és ez áll az erős Európai Egészségügyi Unió létrehozására irányuló bizottsági javaslat középpontjában is.

A hálózatok fejlesztésének következő szakaszában ki kell használni ezeket a jobb betegellátási eredményekre és a határokon átnyúló szorosabb egészségügyi együttműködésre irányuló törekvéseket, hogy az ERH-k rendszere 2030-ra kiteljesedhessen. Ritka betegséggel élni nem jelentheti azt, hogy a betegnek a diagnózissal, az ellátással és a kezeléssel kapcsolatos bizonytalanságban kell élnie, és semmilyen esetben sem jelentheti azt, hogy egyedül kell szembenéznie a betegséggel.



**Sandra Gallina**  
Főigazgató, DG SANTE

# Tartalomjegyzék

Az EU arra törekszik, hogy segítséget, reményt és szebb jövőt biztosítson a ritka betegségekben szenvedőknek	4	Neuromuszkuláris betegségekkel foglalkozó ERH (ERN EURO-NMD)	26
Háttér	7	Szembetegségekkel foglalkozó ERH (ERN EYE)	27
Mi célt szolgálnak az európai referenciahálózatok?	8	Genetikai eredetű tumorkockázati szindrómákkal foglalkozó ERH (ERN GENTURIS)	28
Csontrendellenességekkel foglalkozó ERH (ERN BOND)	9	Az ERH vezetése	29
Craniofaciális anomáliákkal és fül-orr-gégészeti rendellenességekkel foglalkozó ERH (ERN CRANIO)	10	Szívbetegségekkel foglalkozó ERH (ERN GUARD-Heart)	30
Értéktéremtés a betegek és a szakemberek számára	11	Veleszületett fejlődési rendellenességekkel és ritka idegrendszeri fejlődési zavarokkal foglalkozó ERH (ERN ITHACA)	31
Endokrin betegségekkel foglalkozó ERH (Endo-ERN)	12	Örökletes anyagcsere-rendellenességekkel foglalkozó ERH (MetabERN)	32
Ritka és összetett epilepsziákkal foglalkozó ERH (EpiCARE)	13	Ritka betegségekre vonatkozó nemzeti politikák	33
Az ERH-k jóváhagyásának menete	14	Gyermekrákkal (hemato-onkológiával) foglalkozó ERH (ERN PaedCan)	34
Vesebetegségekkel foglalkozó ERH (ERKNet)	15	Hepatológiai betegségekkel foglalkozó ERH (ERN RARE-LIVER)	35
Ritka neurológiai betegségekkel foglalkozó ERH (ERN-RND)	16	Kötőszöveti és csont- és izomrendszeri betegségekkel foglalkozó ERH (ERN ReCONNET)	36
Öröklött és veleszületett (emésztési és gyomor-bélrendszeri) anomáliákkal foglalkozó ERH (ERNICA)	17	A betegszervezetek szerepe	37
Tagállamok irányítói szerepben	18	Réseau européen de référence pour les maladies immunodéficientes, Immunhiány, autoinflammatorikus és autoimmun betegségekkel foglalkozó ERH (ERN RITA)	38
Légzőszervi megbetegedésekkel foglalkozó ERH (ERN LUNG)	19	Gyermektranszplantációval foglalkozó ERH (ERN TransplantChild)	39
Bőrbetegségekkel foglalkozó ERH (ERN Skin)	20	Multiszisztémás érrendszeri betegségekkel foglalkozó ERH (VASCERN)	40
Felnőttkori rákos megbetegedésekkel (szolid tumorokkal) foglalkozó ERH (ERN EURACAN)	21	ERH-jegyzék	41
Európa: globális kiválósági központ	22		
Hematológiai betegségekkel foglalkozó ERH (EuroBloodNet)	23		
Húgy- és ivarszervi betegségekkel és állapotokkal foglalkozó ERH (ERN eUROGEN)	24		
Együtműködés a gyakorlatban	25		
Társult partnerek	25		

# Háttér

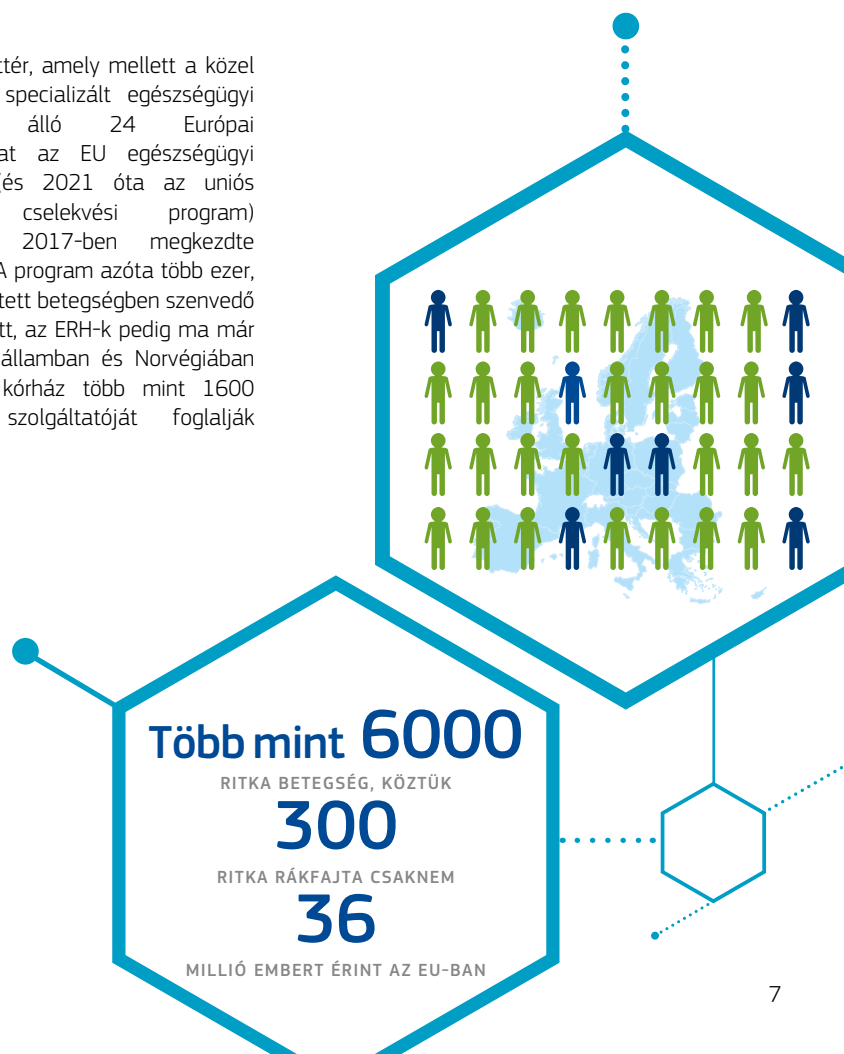
*Az EU-ban ritkának számít minden olyan betegség, amely 10 000 emberből ötnél kevesebbet érint. Több mint 6000 ritka betegség akár 36 millió ember napi életét érinti az EU-ban. Csak az onkológia területén például közel 300 különböző típusú rákos megbetegedés ismert, és Európában évente több mint félmillió embert diagnosztizálnak ezek valamelyikével.*

A ritka vagy összetett betegségekben szenvedők közül sokan nem férnek hozzá diagnózishoz és magas színvonalú kezeléshez. A páciensek alacsony száma miatt ritka a speciális tudás és szakértelem.

Az EU és a tagállamok kormányai elkötelezték amellet, hogy az európai szintű együttműködések megerősítése, valamint a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervek összehangolása és támogatása révén javítsák a helyzetet ezen ritka és összetett egészségügyi állapotok felismerése és kezelése terén.

A határokon átnyúló egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogok érvényesítéséről szóló 2011-es irányelv nemcsak a más uniós tagállamban kapott kezelés költségeinek visszatérítését teszi lehetővé a betegeknek, hanem az egészségügyi ellátásra vonatkozó információkhoz való hozzáférésüket is megkönnyíti, bővítve ezáltal a terápiás lehetőségeik körét. Az uniós tagállamokban 2013-ban hatályba lépett irányelv olyan területeken fektette le a határokon átnyúló együttműködés alapjait, mint a ritka betegségek, az ERH-k vagy az e-egészségügy.

Ez volt az a háttér, amely mellett a közel 900 magasan specializált egészségügyi szolgáltatóból álló 24 Európai Referenciahálózat az EU egészségügyi programjának (és 2021 óta az uniós egészségügyi cselekvési program) támogatásával 2017-ben megkezdte tevékenységét. A program azóta több ezer, ritka vagy összetett betegségben szenvedő betegnek segített, az ERH-k pedig ma már a 27 uniós tagállamban és Norvégiában csaknem 400 kórház több mint 1600 egészségügyi szolgáltatóját foglalják magukban.





# Mi célt szolgálnak az európai referenciahálózatok?

*Az európai referenciahálózatok (ERH-k) olyan virtuális hálózatok, amelyek összekötik az egészségügyi szolgáltatókat, az egészségügyi szakembereket és a betegeket az EU-ban és Norvégiában. Céljuk az olyan összetett vagy ritka betegségek kezelése, amelyekhez magasan specializált kezelés, valamint a tudás és az erőforrások összevonása szükséges.*

Egyetlen ország sem rendelkezik az összes ritka és kis prevalenciájú összetett betegség gyógyításához szükséges tudással és kapacitással. Az ERH-k útján a betegek és az orvosok az egész EU-ban anélkül férhetnek hozzá a legjobb szakértelemhez és az életmentő ismeretek időben történő megosztásához, hogy ehhez egy másik országba kellene utazniuk. A hálózatok megkönnyítik az EU-ban jelen lévő ritka betegségekkel kapcsolatos legújabb ismeretek és tapasztalatok megosztását a tagkórházak, kutatók és betegcsoportok között.

A beteg diagnosztizálásának és kezelésének áttekintéséhez az ERH koordinátorok egy erre a célra létrehozott informatikai platform – a klinikai betegmenedzsment rendszer – útján különböző szakterületek orvosszakértőiből álló „virtuális” tanácsadó testületeket hívnak össze. A klinikai betegmenedzsment rendszerben folytatott megbeszélések lehetővé teszik az egészségügyi szolgáltatók számára, hogy az EU egész területéről online működjenek együtt a ritka, kis prevalenciájú és összetett betegségekben szenvedő betegek megvitatása, diagnosztizálása és kezelése érdekében. Az ERH-k emellett koordinálják és elősegítik az oktatási és képzési tevékenységeket, klinikai gyakorlati iránymutatásokat és egyéb klinikai döntéstámogató eszközöket alakítanak ki,

kommunikációs tevékenységek révén közösen dolgoznak a tudás előállításán és terjesztésén, valamint a ritka és kis prevalenciájú, összetett betegségek területén a kutatás és az innováció fókuszpontjai. Az ERH-k emellett az uniós nyílvántartásokat a ritka betegségekben szenvedő betegek kiváló minőségű adataival töltik fel, így módon egyedülálló és rendkívül értékes adatforrást hozva létre a kutatás előmozdításához és a ritka és összetett betegségek következő generációs kezeléseinek kidolgozásához.

**Az ERH-k 2017 márciusában indultak el. A jelenleg működő 24 ERH az összes uniós tagállamban és Norvégiában csaknem 400 kórház több mint 1600 magasan specializált egészségügyi szolgáltatóját foglalja magában.** A 24 ERH a szakterületek széles körével foglalkozik a ritka csontrendel-lenességektől kezdve a gyermekkori rákon át a ritka érrendszeri betegségekig, aminek előnyeit a ritka és összetett betegségben szenvedő uniós betegek ezrei élvezik.

Az ERH kezdeményezést több uniós finanszírozási program – így az uniós egészségügyi cselekvési program, az Európai Hálózatfinanszírozási Eszköz, valamint a Horizont Európa program – is támogatja.

Az ERH folyamat az uniós tagállamok vezetésével zajlik: ők felelősek a központok nemzeti szintű elismeréséért és a jelentkezések jóváhagyásáért. A tagállamok testületének (TT) feladata az uniós ERH stratégia kidolgozása, a hálózatok létrehozásának jóváhagyása és az új tagok felvétele.

**A 24 ERH koordinátor együttműködik az ERH koordinátorok csoportjával, amelyet 2017-ben hoztak létre.** Ez a stratégiai csoport alakítja ki az ERH-k több kulcsfontosságú technikai és szervezeti aspektusára vonatkozó közös álláspontot. Az ERH koordinátorok csoportja és a TT szorosan együttműködik a különböző munkacsoportokkal – például tudástermelés; nemzeti egészségügyi rendszerekbe való integrálás; megfigyelés; jogi és etikai kérdések, valamint informatikai tanácsadás terén –, amelyek végső megvitatás és döntés céljából jelentik javaslataikat az ERH koordinátorok csoportja és a TT felé.



# Csontrendellenességekkel foglalkozó ERH (ERN BOND)

*A ritka csontbetegségek közé tartoznak a csontkialakulási rendellenességek, csontképződéssel, újraképződéssel és eltávolítással kapcsolatos problémák, valamint az ezen folyamatokat szabályozó mechanizmusok defektusai. Alacsony termetet, csontdeformitást, fogakkal kapcsolatos eltéréseket, fájdalmat, csonttöréseket és fogyatékoságot eredményeznek, illetve hátrányosan befolyásolhatják a neuromuszkuláris funkciót és a vérképzést.*

Az ERN BOND az összes ritka csontbetegséggel foglalkozik – legyen az veleszületett, krónikus vagy genetikai eredetű –, amelyek a porcokat, csontokat és a dentint érintik. A hálózat jelenleg a kóros csonttörékenység (osteogenesis imperfecta, OI), az X-hez kötött hypophosphataemiás rachitis (XLH) és az achondroplesiás (ACH) betegségekkel foglalkozik, amelyeket a prevalencia, a diagnózis és kezelés nehézségei és a közelmúltban felmerült új terápiás lehetőségek alapján választottak ki. A szisztematikus megközelítések jövőbeni kialakítása után az ERN BOND ritkább betegségekkel is foglalkozik majd.

A betegekkel együttműködésben az ERN BOND a páciensek által jelentett eredmények és tapasztalatok mérésére alkalmas rendszert, valamint a bevált gyakorlatok fejlesztésére és terjesztésére vonatkozó iránymutatásokat dolgoz ki. Az új terápiák kifejlesztésével a hálózatnak az a célja, hogy az érintett betegek számára biztosítsa a vizsgálatokhoz való gyors hozzáférést.

A munkalátogatások, képzések és terjesztési tevékenységek mellett az ERN BOND e-egészségügyi és távorvoslási platformokon keresztül lehetővé teszi a készségek fejlesztését. A hálózat célja a diagnózishoz szükséges idő csökkentése kevesebb nem megfelelő vizsgálat, pontosabb diagnózisok és életképes új kezelések végzésével.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Dr. Luca Sangiorgi  
Rizzoli Ortopédiai Intézet, Bologna,  
Olaszország





# Craniofaciális anomáliákkal és fül-orr-gégészeti rendellenességekkel foglalkozó ERH (ERN CRANIO)

*Az ERN CRANIO ritka és összetett craniofaciális anomáliákra, illetve fül-orr-gégészeti rendellenességekre összpontosít. E betegségek közé tartoznak az agy, a koponya és az arc deformitásai, köztük az olyan speciális problémák, mint a craniosynostosis, craniofaciális mikroszómia, nyúlajak és farkastorok, valamint a fogászati és fül-orr-gégészeti rendellenességek.*

A hálózat olyan különböző munkaterületeken működik, mint a terjesztés, értékelés, e-egészségügy, oktatás és képzés, ellátási minőség, nyilvántartások fejlesztése és eredmények mérése.

Az ERN CRANIO célja a betegség-specifikus szakértelem, tudás és erőforrások egyesítése az EU/EGT egész területéről olyan egészségügyi célokért, amelyek egyébként egyetlen országban sem lennének elérhetők. Ezen egészségügyi célok a következők:

a klinikai készségek fejlesztése, a betegek magas színvonalú szakértői ellátáshoz való fokozottabb hozzáférése, valamint jobb diagnosztikai információk elérhetővé tétele az egészségügyi szakemberek, a betegek, családtagjaik és gondozóik számára.

Ennek során az ERN CRANIO az egészségügyi egyenlőtlenségek csökkentésére is törekszik azáltal, hogy egységesíti a gyakorlatokat és Európa-szerte magas színvonalú ellátást, információt és forrásokat tesz elérhetővé az egészségügyi szolgáltatók, a betegek, valamint családtagjaik és gondozóik számára.



## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Dr. Irene Mathijssen professzor  
Erasmus Egyetem Egészségügyi  
Központ, Rotterdam, Hollandia

# Értékteremtés a betegek és a szakemberek számára



*A ritka és összetett betegségekben szenvedőknek gyakran éveket kell várniuk az egyértelmű diagnózisra, ami frusztráló és lehangoló lehet a betegek, családtagjaik és gondozóik számára. Az ilyen betegségekkel élők között sok a sérült fejlődésű gyermek, akiknél előfordulhat, hogy az egészségügyi rendszert járva gyermekkorukban akár több szakembert is felkeresnek, hogy diagnózist kapjanak.*

Az ERH-k javítják a ritka betegségekkel és a betegségek bonyolult megjelenésével kapcsolatos lakossági és szakmai tudatosságot, növelve a korai és pontos diagnózis és adott esetben a hatékony kezelés valószínűségét.

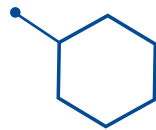
A hálózatok az iránymutatások kidolgozása, a képzés és a tudásmegosztás platformjaként szolgálnak. Az ERH-k nagy mennyiségű betegadat gyűjtésével segíthetik elő a betegségek jobb megértését és az új gyógyszerek kifejlesztését célzó nagy klinikai vizsgálatokat.

A betegek bevonásának mértéke hálózatonként eltérő, de valamennyi ERH biztosítja, hogy a betegek képviselői részt vegyenek például a klinikai gyakorlati iránymutatások, a klinikai vizsgálatok és az ellátási útvonalak kidolgozásában.

Az egészségügyi szakemberek számára az ERH-k lehetőséget adnak az EU/EGT területén ténykedő hasonló gondolkodású szakértőkkel való kapcsolatépítésre, segítve ezzel a ritka betegségekkel foglalkozó számos szakértő által tapasztalt szakmai elszigeteltség csökkentését. Az ERH rendszer támpillére az

egészségügyi ellátás terén folyó innováció, amely e-egészségügyi megoldások és eszközök, illetve úttörő jellegű orvosi megoldások és berendezések révén segíti az új ellátási modellek kialakítását és a nyújtott kezelések módjának megváltoztatását. Az ERH-k a digitális szolgáltatások fejlesztésének, valamint a virtuális egészségügyi ellátás és a távorvoslás nyújtásának inkubátorai.

Az ERH-k hozzájárulnak a méretgazdaságosság javításához és az erőforrások hatékonyabb felhasználásához, ami kedvezően hat a nemzeti egészségügyi rendszerek fenntarthatóságára. A hálózatok a látható bizonyítékai annak, hogy mire képes Európában a szolidaritás.



# Endokrin betegségekkel foglalkozó ERH (Endo-ERN)

*A ritka endokrin állapotok közé tartozik a túl nagy, túl alacsony vagy nem megfelelő hormonális aktivitás, a hormonrezisztencia, az endokrin szervekben képződő tumorok és az endokrin rendszerre nézve következményekkel járó betegségek. A betegségek epidemiológiai eloszlása nagy változatosságot mutat a nagyon ritka, ritka és kis prevalenciájú állapotok közötti skálán. A kis prevalenciájú rendellenességekben szenvedő betegeknek endokrinológus vezette multidiszciplináris csapat által biztosított, magasan specializált ellátásra lehet szükségük.*

A hálózat nyolc fő tematikus csoportot hozott létre, amelyek a veleszületett és szerzett betegségek teljes spektrumát lefedik. Ezek a következők: mellékvese rendellenességek; kalcium- és foszfát-homeosztázis; a nemi fejlődés és -érés rendellenességei; a glükóz- és inzulin-homeosztázis genetikai eredetű rendellenességei; genetikai eredetű endokrin tumor szindrómák; növekedési rendellenességek és genetikai eredetű elhízási szindrómák; hipotalamusz és hipofízis állapotok; és pajzsmirigy rendellenességek.

Az Endo-ERN továbbra is több, már meglévő európai hálózat munkájára épít, beleértve az Európai Endokrinológiai Társaság (ESE) és az Európai Gyermekegészségügyi Társaság (ESPE) útján létrehozott és a COST (Együttműködés a tudomány és a technológia területén) fellépéseken keresztül fejlesztett hálózatokat.

Az Endo-ERN a ritka endokrin betegségekben szenvedő betegek diagnosztikai pályájának, kezelésének, ellátásminőségének és mérhető eredményeinek javítását célozva elősegíti a multidiszciplináris és határokon átnyúló együttműködést a komplex ellátás, kutatás és oktatás terén, figyelve közben a betegek véleményére is.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

**Alberto M. Pereira** professzor  
Amszterdami Egyetem Egészségügyi  
Központ, Amszterdam, Hollandia





# Ritka és összetett epilepsziákkal foglalkozó ERH (EpiCARE)

*Az epilepszia legalább hat millió embert érint Európában. Hagyományosan egyetlen betegségnek tekintették, ám – bár az epilepsziás rohamok formájában jelentkező első klinikai megnyilvánulások hasonlónak tűnhetnek – az epilepszia számos különböző neurológiai etiológiájú betegségből eredhet. A kezelési opciók, az eredmények és az általános prognózis attól függenek, hogy milyen etiológia áll a háttérben, a lehetőség szerint gyors diagnózisnak pedig fontos szerepe van.*

Megfelelő felírás esetén a hagyományos antiepileptikumok az érintettek közel 70 százalékának segítenek rohammentessé válni – a refrakter epilepsziában szenvedő betegek klinikai kilátásai azonban rosszak. A ritka és összetett epilepsziák kezdettől fogva multidiszciplináris kezelést igényelnek. Alapvető fontosságú a jól kialakított ellátási útvonalak megléte és a jól strukturált nemzeti epilepszia ellátóhálózatokkal való szoros együttműködés.

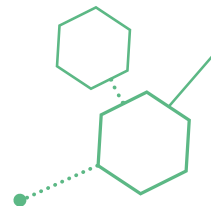
Az ERN EpiCARE orvosi csapatai azon dolgoznak, hogy javítsák és bővítsék a ritka epilepsziák okainak diagnosztizálását; kezelhető ritka okok esetén erősítsék a betegek korai azonosítását; fokozzák a speciális ellátáshoz való hozzáférést; továbbfejlesszék és kidolgozzák az új epileptikumok innovatív klinikai vizsgálatait az epilepszia vizsgálatok európai együttműködésén (ECET) keresztül; gondoskodjanak a műtét előtti korai értékelés és az epilepszia-műtét teljes körű elérhetőségéről és alkalmazásáról; valamint előmozdítsák az innovatív diagnosztikai eszközök és az ok-okozati kezelések kutatását.

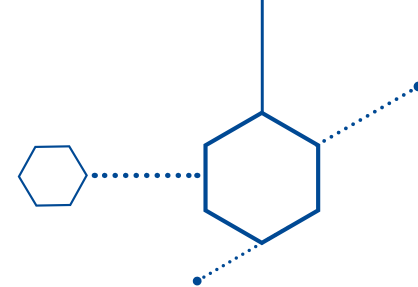
A hálózat havonta több alkalommal szervez esetmegbeszéléseket a genetika, a neuropszichológia, a gyógyszeres kezelés és a műtét előtti értékelés uniós szakértőinek részvételével. Az ERN EpiCARE számos tudás-előállítási tevékenységet indított, köztük interaktív oktatási webináriumokat és a klinikai gyakorlatra vonatkozó iránymutatások frissítéseit. A hálózat más ERH-k és uniós finanszírozású kezdeményezések, köztük a ritka betegségek közös európai programja (EJP RD), a SOLVE-RD, az ERICA és az idegrendszeri rendellenességekkel foglalkozó, különösen az ERN-RND és az ERN EURO-NMD részvételével működő transzverzális munkacsoportok bevonásával folytat együttműködést.

A hálózat a kezdetektől fogva szorosan együttműködik az összes kapcsolódó tudományos szervezettel, például a Nemzetközi Epilepsziaellenes Ligával (ILAE), az Európai Gyermekneurológiai Társasággal (EPNS) és az Európai Neurológiai Akadémiával (EAN). A bevált gyakorlatok és az ellátási útvonalak ismertségének növelése érdekében az ERN EpiCARE például az európai betegjogi képviselőcsoportok (ePAG-ok) betegjogi képviselőivel együttműködve ritka epilepsziákról szóló tájékoztató füzeteket készít és betegközpontú klinikai vizsgálatokat végez.

## COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Alexis Arzimanoglou professzor  
Hospital Infantil Sant Joan de  
Déu Barcelona, Spanyolország





# Az ERH-k jóváhagyásának menete

*Az uniós tagállamok vezető szerepet játszanak az európai referenciahálózatok kijelölésében és fejlesztésében. Az ERH státusz megszerzéséhez a hálózat tagjai válaszolnak az Európai Bizottság felhívására, majd egy független értékelő testület (a továbbiakban: IAB) értékeli a kérelmüket és jelentést készít. Ezt követően a tagállamok testülete (a továbbiakban: TT) dönt az ERH-kérelem jóváhagyásáról vagy elutasításáról.*

A TT az összes uniós tagállam és Norvégia jelöltjeiből áll, és aktív szerepet játszik az ERH-stratégia kidolgozásában. Továbbra is figyelemmel kíséri az ERH-tagokat, értékeli a meglévő hálózatokhoz csatlakozni kívánó jelentkezőket és jóváhagyja a jövőbeli hálózatokat. A 2019-es pályázati felhívás eredményeként 2022-ben 20 uniós tagállamból és Norvégiából több mint 600 további egészségügyi szolgáltatót vettek fel az ERH-k tagjai közé.

A TT 18 ERH-mutatót fogadott el, amelyeket az ERH-k rendszeresen benyújtanak. A mutatók megbízható és folyamatos megfigyelés útján biztosítják a minőség és az eredmények javulásának mérését, miközben rávilágítanak a sikerekre és a lehetséges buktatókra.

Azon országok, amelyek nem rendelkeznek képvisellel egy jóváhagyott ERH-ban, a tagállam által „társult” vagy „együttműködő” nemzeti központként kijelölt egészségügyi szolgáltatókon keresztül vehetnek részt. E társult partnerek hozzáférnek a diagnózis, az ellátás és a kezelés bevált gyakorlataival kapcsolatos iránymutatásokhoz, és részt vesznek a kutatási tevékenységekben.



*Az ERH-k esetében teljesülniük kell bizonyos lényegi kritériumoknak:*

- > betegközpontúság és klinikai irányítás,
- > legalább **8 országban** minimum **10 tag**
- > erős, független értékelés,
- > hálózati és tagsági kritériumok teljesítése,
- > nemzeti hatóságok általi támogatás és jóváhagyás.

# Vesebetegségekkel foglalkozó ERH (ERKNet)

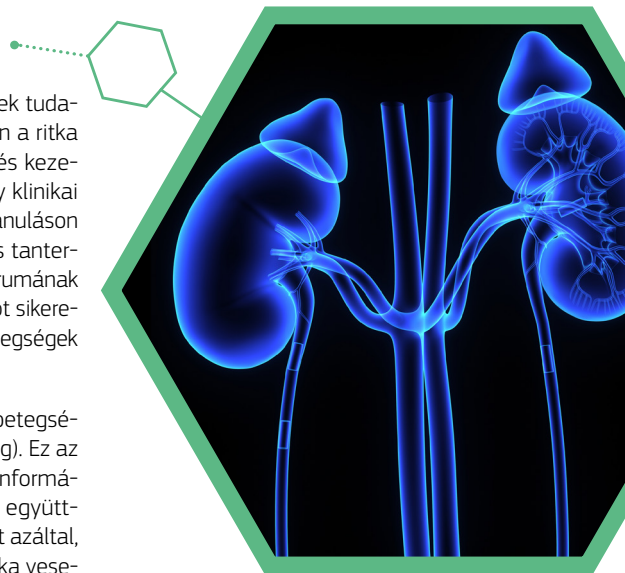
*A ritka és összetett vesebetegségek körébe a veleszületett, öröklött és szerzett rendellenességek széles skálája tartozik. A becslések szerint legalább két millió európaiat érintenek ritka vesebetegségek, közülük a glomerulopathiák és a veleszületett veseelváltozások egyaránt körülbelül egy-egy millió esetet jelentenek. Emellett az öröklött tubulopátiák, a tubulointerstitialis betegségek és a trombotikus microangiopathiák számos magas klinikai jelentőségű ritka és nagyon ritka betegségeket képviselnek.*

A korszerű diagnosztikai eszközök értékes információkkal tudnak szolgálni a betegség várható lefolyását és a terápiás lehetőségeket illetően. A vizsgálatokhoz való hozzáférés azonban nem általános. A késedelmes diagnózis és a nem megfelelő kezelés miatt sok ritka vesebetegség vezet szükségtelenül veseelégtelenséghez.

Az ERKNet célja, hogy online konzultációs szolgáltatások révén javítsa a ritka vesebetegségben szenvedő betegek kezelését, különösen az új és összetett esetekét. A hálózat szakértői munkacsoportjai konszenzuson alapuló diagnosztikai algoritmusokat dolgoznak ki a ritka vesebetegségek gyanúja esetén, köztük a genetikai vizsgálatok standard kritériumait örökletes vesebetegség gyanúja esetében. Emellett a munkacsoportok a rendelkezésre álló kezelések alapos áttekintése után meghatározzák a terápiás kezelés klinikai útvonalaikat.

Mivel az egészségügyi szakemberek tudatossága és tudása elengedhetetlen a ritka vesebetegségek azonosításához és kezeléséhez, az ERKNet bevezetett egy klinikai képzésen, webináriumokon és e-tanuláson alapuló hároméves posztgraduális tantervet a vesebetegségek teljes spektrumának korszerű oktatásához. A tanfolyamot sikeresen elvégzők „európai ritka vesebetegségek szakértője” minősítést kapnak.

Az ERKNet létrehozta a ritka vesebetegségek európai nyilvántartását (ERKReg). Ez az online nyilvántartás demográfiai információkkal szolgál és megkönnyíti az együttműködésen alapuló klinikai kutatást azáltal, hogy Európa-szerte azonosítja a ritka vesebetegségben szenvedő betegek kohorszait. A nyilvántartás klinikai teljesítményképességre vonatkozó statisztikákat és összehasonlító teljesítményértékelést is biztosít a szakközpontok között, az ERKNet összes kórházában és klinikáján támogatva a ritka vesebetegségek harmonizált és optimalizált ellátását.



## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Franz Schaefer professzor  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Németország

# Ritka neurológiai betegségekkel foglalkozó ERH (ERN-RND)

*Az ERN-RND tudást hoz létre és oszt meg, illetve koordinálja a leggyakoribb központi idegrendszeri patológiás állapotokat érintő ritka neurológiai betegségekben szenvedő betegek ellátását. Ide tartoznak a kisagyi ataxiák és az öröklődő spasticus paraplegiák; Huntington-kór és más choreák; frontotemporális demencia; disztónia, (nem epilepsziás) paroxizmális rendellenességek és neurodegeneráció agyi vasfelhalmozódással; leukoenkefalopátiák; és atípusos Parkinson-szindrómák.*

A hálózat 24 európai ország szakértői központjait és társult partnereit, valamint a betegek képviselőit tömöríti. Olyan magasan specializált egészségügyi szolgáltatásokra összpontosít, mint az újgenerációs szekvenálási diagnosztika, a mély agyi stimuláció és a fejlett terápiák, továbbá átfogó és betegségcsoport-specifikus ismereteket hoz létre és terjeszt.

Az ERN-RND kidolgozza az egyes ritka betegségek klinikai bevált gyakorlatainak iránymutatásait, a neurorehabilitáció és az átmenet bevált gyakorlatainak ajánlásait, illetve az ellátási standardokat, köztük a multidiszciplináris csapatok összetételét. A betegségekkel

foglalkozó szakértői csoportok dolgozzák ki és fogadják el az ellátási útvonalakat, köztük a diagnosztikai folyamatábrákat és terápiás algoritmusokat, valamint a ritka neurológiai betegségek különböző aspektusainak értékelésére szolgáló betegségi katalógusokat.

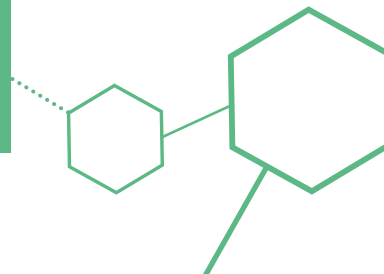
A nem egyértelmű diagnózissal rendelkező betegek eseteit a klinikai betegmenedzsment rendszeren keresztül tárgyalják meg. Az ERN-RND egyike a „Solve-RD – A megoldatlan ritka betegségek megoldása” című projektben részt vevő négy hálózatnak, képzési és oktatási programja pedig az egészségügyi szakemberek RND tantervét támogatja. Az ERN-RND központokban látott összes beteg adatait

tartalmazó és a meglévő genotípus-alapú kohorszokról egyedi áttekintést nyújtó ERN-RND nyilvántartáson keresztül a hálózat elősegíti a vizsgálati felkészültséget és az ellátás minőségét.

Az ERN-RND a következőkkel működik együtt: az Európai Neurológiai Akadémia (EAN); az Európai Gyermekneurológiai Társaság (EPNS); a Nemzetközi Parkinson és Mozcászavar Társaság (MDS) európai részlege; a Neurológiai Egyesületek Európai Szövetsége (EFNA); és az Európai Gyermekkorai Fogyatékosügyi Akadémia (EACD). A másik két „neuro ERH” – az EURO-NMD és az EpiCARE – kilenc munkacsoportot hozott létre.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Dr. Holm Graessner  
Tübingeni Egyetemi Kórház,  
Németország



# Öröklött és veleszületett (emésztési és gyomor-bélrendszeri) anomáliákkal foglalkozó ERH (ERNICA)

*Az ERNICA két diagnosztikai csoportra terjed ki: az emésztőrendszer rendellenességei, valamint a rekeszizom és a hasfal rendellenességei. Az emésztőrendszeri rendellenességek munkafolyamat négy munkacsoportot foglal magában: nyelőcsőbetegségek, bélbetegségek, bélelégztelenség és gasztroenterológiai betegségek. A rekeszizom és hasfali rendellenességek munkafolyamat két munkacsoportot foglal magában: rekeszizom rendellenességek és hasfali defektusok.*

A munkacsoportokat az ERNICA egészségügyi szakemberei és a betegek képviselői közösen irányítják. Kilenc munkaterület vonatkozik valamennyi diagnosztikai csoportra – irányítás, terjesztés, értékelés, ellátási standardok, képzés, kutatás, e-egészségügy, magzatgyógyászat; valamint a hálózatépítés.

Az ERNICA célja a betegségspecifikus szakértelem, tudás és erőforrások egyesítése az EU/EGT egész területéről olyan egészségügyi célokért, amelyek egyébként egyetlen országban sem lennének elérhetők. Ezen egészségügyi célok közé tartozik a klinikai készségek fejlesztése; a betegek magas színvonalú szakértői ellátáshoz való fokozottabb hozzáférése; valamint jobb diagnosztikai információk elérhetővé tétele az egészségügyi szakemberek, a betegek, családtagjaik és gondozóik számára.

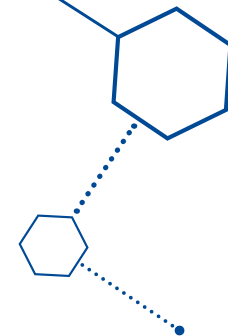
Ennek során az ERNICA az egészségügyi egyenlőtlenségek csökkentésére is törekszik azáltal, hogy egységesíti a gyakorlatokat és Európa-szerte magas színvonalú ellátást, információt és forrásokat tesz elérhetővé az egészségügyi szolgáltatók, a betegek, valamint családtagjaik és gondozóik számára.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Dr. René Wijnen professzor  
Erasmus Egyetem Egészségügyi  
Központ, Rotterdam, Hollandia



# Integráció, koordináció és együttműködés: tagállamok és ERH-k



*2022-ben 620 új egészségügyi szolgáltató csatlakozott az ERH-khoz, ezzel a tagok száma 1400 fölé emelkedett. Jó hír ez azoknak a betegeknek, akik most minden eddiginél nagyobb mértékben férnek hozzá magasan specializált egészségügyi szolgáltatásokhoz, valamint azon klinikusoknak, akik számára előnyös az EU és Norvégia más szakértőivel való együttműködés.*

A bővülés azonban koordinációs és partnerségi kihívásokat is hoz – és a tagállamok testülete (TT) ezen a téren döntő szerepet játszik. A TT a gyermekkortól a felnőtté válásig végezte az ERH-k irányítását – 2017-es kezdeti létrehozásukkor a testület volt felelős a jóváhagyásukért, és minden jövőbeli ERH-t is jóvá fog hagyni. Prioritást élvez továbbá az ERH-k munkájának a nemzeti egészségügyi rendszerekbe való integrálása és prioritásaik összehangolásának biztosítása.

*„A helyzet jelentősen megváltozott” – mondja Till Voigtländer professzor, a TT társelnöke. „Az ERH-k már érettek és teljes mértékben működőképeseek. Az ERH koordinátorok csoportja nagyon aktív és hatékony munkát végezve bizonyítja, hogy a TT fontos együttműködő partnere.”*

*„Az ERH koordinátorok és csapataik aktívan foglalkoznak olyan kérdésekkel, mint a teljesítmény megfigyelésének legjobb és leggazdaságosabb módjai, az ERH nyilvántartások fejlesztése és szervezése, az ismeretek megosztása és terjesztése, a képzés, valamint a magas szintű etikai és jogi normáknak való megfelelés” – teszi hozzá Voigtländer professzor. „Fontos szerepük volt a klinikai betegmenedzsment rendszer fejlesztésében is, amely kulcsfontosságú a ritka betegségekből szenvedők gyorsabb és jobb diagnosztizálásának, kezelésének és ellátásának támogatásához.”*

A TT feladata továbbá az új egészségügyi szolgáltatók jóváhagyása; legutóbbi hozzáadásuk a 2019-es pályázati felhívással elindult szigorú folyamat eredménye. Mindezt tovább bonyolította a brexit, majd az Egyesült Királyságban működő egészségügyi szolgáltatók szakértelmének elvesztése. Az új egészségügyi szolgáltatók bevonása most az ERH-k és az egészségügyi szolgáltatók által nyújtott ellátás minőségének értékelésére és javítására irányítja a figyelmet.

Az ERH-k folyamatos minőségjavítási rendszerének létfontosságú eleme az AMEQUIS – a felmérési, megfigyelési, értékelési és minőségjavítási rendszer. Egy független értékelő és felmérő szerv végzi majd az ERH-k erősségei és gyengeségei szerinti értékelését, biztosítva minden érintett, köztük a betegek és családtagjaik véleményének meghallgatását. E folyamatban döntő szerepe lesz a TT-nek, mivel ennek feladata az ERH-k és az egészségügyi szolgáltatók javításra irányuló terveinek elfogadása, ha és amennyiben szükséges.

A nemzeti egészségügyi rendszerekbe teljes mértékben integrált és az európai partnerekkel tökéletesen harmonizált ERH-k jövőjének építőelemeit kialakító tagállamok között 2022-től kezdődően még szorosabb együttműködést tesz majd szükségessé az ERH-k integrációját célzó együttes fellépés. A folyamatot a Bizottság

fogja koordinálni, az ERH koordinátorok csoportja pedig fontos szerepet kap a végrehajtásban. Útjuk következő szakaszában az ERH-k sikerét az integráció, koordináció és együttműködés biztosítja majd.

*„Az ERH projektben most minden eddiginél több érdekelt fél vesz részt, köztük kórházi vezetők és betegjogi képviselőcsoportok” – mondja Voigtländer professzor. „Ez jó hír, aminek nagyon kell örülnünk. A tagállamok azonban egyedül nem képesek megbirkózni ezzel a munkateherrel. Itt az idő az együttműködésünk fokozására, mert csak közös munkával tudjuk kihozni a maximumot az ERH projektből, amely vállalkozást már most irigyen figyelik a világ többi részén.”*

Till Voigtländer  
professzor





# Légzőszervi megbetegedésekkel foglalkozó ERH (ERN LUNG)

*A ritka és összetett tüdőbetegségek multidiszciplináris ellátást és pszichoszociális támogatást igényelnek. Összetettségüket a betegség mögöttes genetikai mechanizmusa vagy a más szervrendszerekben bekövetkező másodlagos változások és károsodások okozhatják. A korai diagnózis és a szakorvosi ellátáshoz való hozzáférés számos ilyen állapot esetében javítja az eredményeket.*

Az ERN LUNG a légzőrendszer valamennyi ritka és összetett betegségével foglalkozik, mint például az intersticiális tüdőbetegség (ILD); cisztás fibrózis (CF); nem cisztás fibrózisos hörgőtágulat (nCf-BE); pulmonális hipertónia (PH); primer ciliáris dyskinesia (PCD); alfa-1 antitripszin hiány (AATD); mesothelioma (MSTO); és krónikus allograft diszfunkció (CLAD).

A hálózat célja az európai szakértelem javítása és ennek nyomán az ellátási standardok, az életminőség és a prognózis elősegítése a ritka tüdőbetegségek teljes spektrumát illetően. Az ERN LUNG tagjai iránymutatásokat dolgoznak ki és terjesztenek, előmozdítják a közös kezelési megközelítéseket, javítják a diagnózishoz és kezeléshez való határon átnyúló hozzáférést, nyilvántartásokat kezdeményeznek és támogatnak, valamint kellően nagy kohorszokat állítanak össze a klinikai vizsgálatokhoz, gyógyszerfejlesztéshez és természettudományos vizsgálatokhoz.

Az ERN-LUNG hozzáférést biztosít a betegek számára interdiszciplináris csoportokhoz, amelyek összetett esetekben online adnak másodvéleményt anélkül, hogy a betegnek utaznia kellene. Ez online szakértői tanácsadó rendszer, online eseti panelbeszélgetés és – szükség esetén – határokon átnyúló beutalás útján valósul meg.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Thomas O.F. Wagner professzor  
Universitätsklinikum Frankfurt,  
Németország



# Bőrbetegségekkel foglalkozó ERH (ERN Skin)

*Számos bőrbetegség van súlyos hatással a betegekre és hozható összefüggésbe a rák kockázatával. A ritka és összetett bőrbetegségek diagnózisa a bőrbíopsziák mellett a bőr és a nyálkahártya, valamint más rendszerek teljes körű vizsgálatából áll. Csak tapasztalt bőrgyógyászok tudnak különbséget tenni az ilyen összetett betegségek között, és a szakorvosi diagnózis hiánya akadályozza a kezelést. Ez komoly testi és lelki terhet jelenthet a betegek számára.*

Az ERN Skin a ritka gyermek- és felnőttkori bőrbetegségek vezető szakértőit tömöríti a tudáscsere, a bevált gyakorlatok iránymutatásainak frissítése és kidolgozása, a szakmai képzés és a betegoktatás javítása, valamint kutatási programok létrehozása érdekében.

Célja az egészségügyi ellátás szervezésének javítása az erőforrások összevonásával, beleértve egy olyan platformot is, ahol a nehéz esetekről szakértői együttműködésen alapuló megbeszéléseket folytatnak. A multidiszciplináris alapszapatok minden érintett betegség esetében legalább egy bőrgyógyászt, egy ápolót, egy pszichológust, egy genetikust, egy dietetikust és egy patológust, valamint szükség szerint más szakembereket foglalnak magukban.

Az ERN Skin a ritka bőrbetegségek nyilvántartását is fejleszti, lehetővé téve a jól jellemzett betegekkel való részvételt kutatási programokban és klinikai vizsgálatokban, valamint a terápiás kutatások ösztönzését a betegek kellően nagy kohorszaival. Emellett átfogó társadalmi-gazdasági tanulmány is készül a betegségek egyéni terhééről.



## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Christine Bodemer professzor  
Assistance Publique-Hôpitaux  
de Paris, Hôpital Necker-Enfants  
Malades, Franciaország



# Felnőttkori rákos megbetegedésekkel (szolid tumorokkal) foglalkozó ERH (ERN EURACAN)

*A ritka rákfajták európai felügyeletének hálózata (RARECARE) a ritka rákos megbetegedéseket olyan rosszindulatú rendellenességekként határozza meg, amelyek incidenciája kisebb mint hat/100 000/év. Ezek teszik ki az új rákdiagnózisok mintegy 20–25 százalékát és a rákos halálazsások 30 százalékát.*

A szakértők egyetértenek abban, hogy a ritka rákos megbetegedésekben szenvedő beteget már a kezdeti diagnózis után minősített referenciaközpontokba kell irányítani. Ezáltal élvezhetik a legkorszerűbb, multidiszciplináris szakértelem előnyeit – a hatékony terápiaiktól kezdve a bizonyítékokon alapuló kezelési irányelvekig –, és így módon a kezdeti hozzáférési ponttól függetlenül minden beteg számára biztosított a megfelelő ellátás.

Az EURACAN több mint 300 ritka felnőttkori szilárd daganattípust fed le, amelyeket a RARECARE osztályozásnak és az ICD10-nek megfelelő tíz csoportba sorol. A hálózat szorosán együttműködik az Európai Betegjogi Képviselőcsoportok (ePAG-ok) képviselőivel, hogy jelezze a betegek igényeivel és elvárásaival kapcsolatos tudnivalókat és kilátásokat.

Létrejötté óta az EURACAN 26 uniós és EGT-oroszágot ért el, célja a betegmenedzsmenst egységesítése és a túlélési arány javítása a bevált gyakorlatok eszközeinek létrehozása és megosztása, valamint a diagnosztikai és terápiás klinikai gyakorlati iránymutatások rendszeres frissítése révén, több tudományos társasággal együttműködve. A hálózat

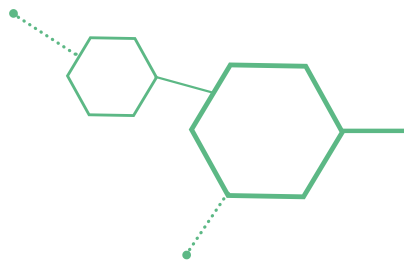
minden nyelven kommunikációs eszközöket fejlesztett ki a betegek és az orvosok számára, a STARTER projekt (STarting an Adult Rare Tumor European Registry – felnőttkori ritka daganatok európai nyilvántartásának elindítása) pedig létrehozta az EURACAN egyesített nyilvántartási modellt, ami a jövő kulcsfontosságú eszköze lesz.

Az Európai Rákkutató és Terápiás Szervezet (EORTC), az Európai Klinikai Onkológiai Társaság (ENETS), a Kötőszöveti Rák Hálózat (Conticanet) és több korábbi uniós kutatási program, köztük az EURACAN által kezdeményezett SPECTA/Arcagen és TRaCKING projektek alapján az EURACAN a már meglévő hálózatokra és a sikeres klinikai vizsgálatokra épít.



## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Dr. Jean-Yves Blay professzor  
Centre Léon Bérard, Lyon,  
Franciaország



# Európa: globális kiválósági központ

*Az európai referenciahálózatok 2017 márciusában kezdték meg működésüket azzal az elsődleges céllal, hogy javítsák a ritka és összetett betegségekkel élő európai emberek életét.*

Az ERH-k azonban Európán messze túlmutató globális hatással bírnak. Ahol már létezik globálisan bevált gyakorlat, ott továbbfejlesztik, ahol pedig még nincs, ott alakítják azt. A hálózatok segítik Európát, hogy a ritka és összetett állapotokat illető tevékenységek központjává váljon; ehhez végrehajtják (ahol már léteznek) a bevált gyakorlat diagnosztikai vagy kezelési iránymutatásait, illetve fejlesztik azokat (ahol még nincsenek).

A szakértők és a betegcsoportok összekapcsolásával az ERH-e elősegítik a klinikai vizsgálatokat és a terápiás beavatkozások tesztelését is, így számos ritka betegség terén az innováció élvonalába kerülnek.

Az ERH modell példaként szolgál mások számára, mivel a legmodernebb e-egészségügyi eszközöket fejleszti ki a határokon átnyúló európai együttműködés támogatására, ez pedig segítheti a nemzetközi együttműködést és javíthatja az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférést.



# Hematológiai betegségekkel foglalkozó ERH (ERN-EuroBloodNet)

*A hematológiai betegségek közé tartoznak a vér- és a csontvelősejtek, a nyirokszervek és a véralvadási faktorok rendellenességei, és szinte mindegyikük ritka. Hat kategóriába sorolhatók: ritka vörösvérsejt defektusok; csontvelő-elégtelenség; ritka véralvadási rendellenességek; hemokromatózis, valamint a vasszintézis egyéb ritka genetikai eredetű rendellenességei; myeloid malignanciák; és limfoid malignanciák.*

A ritka hematológiai betegségek (RHD-k) diagnosztizálása nagy klinikai szakértelmet, valamint a laboratóriumi szolgáltatások és képzőtechnológiák széles köréhez való hozzáférést igényel. E vizsgálatok lehetővé teszik a betegségek WHO kritériumok szerinti pontos osztályozását nemzetközi pontozási rendszerek és – lehetőség szerint – biomarkerek alkalmazásával.

E követelmények, valamint egyes RHD-k nagyon ritka volta miatt a diagnózist gyakran elnézik vagy késve végzik el, különösen az idős betegeknél. A kezelés is gyakran nehézkes a szükséges speciális infrastruktúrák és csapatok, valamint az olyan speciális kezelésekre való hozzáférés nehézsége miatt, mint az allogén őssejtátültetés vagy a véralvadási faktorok. Egyes országokban léteznek prevenció programok bizonyos betegségekre vonatkozóan, ám a szűrések terén sürgős harmonizációra van szükség.

Az ERN-EuroBloodNet az első öt év során az Európai Hematológiai Társasággal (EHA) szoros együttműködésben számos transzverzális és RHD-specifikus intézkedést hajtott végre sikeresen, amelyek célja az RHD betegek egészségügyi ellátáshoz való hozzáféréseinek javítása; az iránymutatások és a bevált gyakorlatok előmozdítása; a képzés és tudásmegosztás javítása; nemzeti szakértelem hiánya esetén klinikai tanácsadás felkínálása; és a területen végzett klinikai vizsgálatok számának növelése volt. Az ePAG-ok és betegserveszettek kezdettől fogva történő bevonása hozzájárul a betegek önrendelkezéséhez, terápiás oktatásához és érdekképviselési képzéséhez, összhangban az ERN-EuroBloodNet betegközpontú megközelítésével.

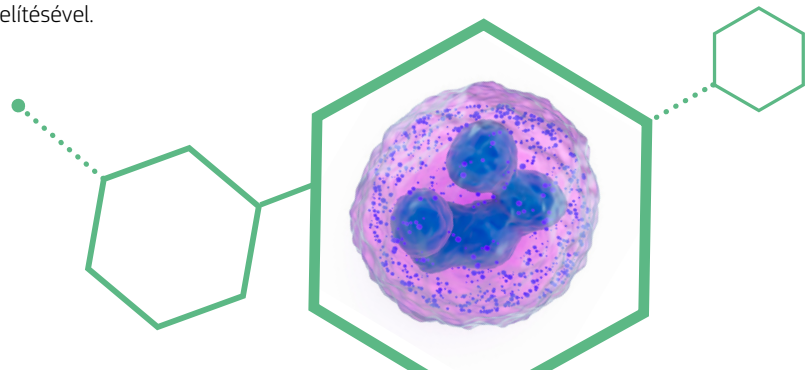
## HÁLÓZATI KOORDINÁTOROK

### Pierre Fenaux professzor

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Saint-Louis, Párizs, Franciaország (onkológiai központ elnöke)*

### Béatrice Gulbis professzor

*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB, Brüsszel, Belgium (nem onkológiai központ elnöke)*



# Húgy- és ivarszervi betegségekkel és állapotokkal foglalkozó ERH (ERN eUROGEN)

*A ritka és összetett húgy- és ivarszervi állapotok már gyakran újszülött- vagy gyermekkorban sebészeti beavatkozást igényelhetnek. A vizelet- és széklettartási probléma gyermek-, kamasz- és felnőttkorú páciensek számára jelent nagy terhet. Az érintettek egész életükben olyan multidiszciplináris szakértői csapatok által nyújtott ellátást igényelnek, amelyek műtétet terveznek és végeznek, és szükség esetén fizioterápiás és pszichológus csapatok kiegészítő támogatásával biztosítják a műtét utáni ellátást.*

Az ERN eUROGEN független módon értékelt iránymutatásokat nyújt a bevált gyakorlatokra vonatkozóan és javítja az eredmények megosztását. Célja, hogy az ERN eUROGEN nyilvántartása útján első alkalommal biztosítsa a betegek hosszú távú eredményeinek nyomon követését 15–20 éven át.

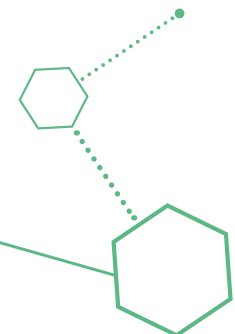
A hálózat adatokat és anyagokat gyűjt ott, ahol ezek hiányoznak; új klinikai iránymutatásokat dolgoz ki; bizonyítékokat gyűjt a bevált gyakorlatokról; azonosítja a jelenlegi klinikai gyakorlat eltéréseit; oktatási és képzési programokat dolgoz ki; a betegek képviselőivel együttműködve meghatározza a kutatási menetrendet; valamint tudást oszt meg a klinikai betegmenedzsment rendszerben folytatott virtuális konzultációkon és a multidiszciplináris csapatokon keresztül. A ritka és összetett húgy- és ivarszervi betegségek új szakértői élvezik az ERN eUROGEN csereprogram által kínált speciális képzések és klinikai cserelátogatások előnyeit.

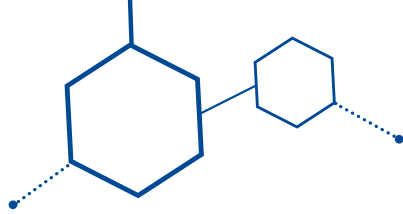
A hálózat végső soron arra törekszik, hogy a „Share.Care.Cure” (megosztás, ellátás és gyógyítás) stratégián keresztül előmozdítsa az orvosi innovációt és javítsa a ritka és összetett húgy- és ivarszervi betegségek diagnosztizálását és kezelését.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

**Wout Feitz**

*Radboud Egyetem Egészségügyi  
Központ, Amalia Gyermekkorház,  
Nijmegen, Hollandia*





# Együttműködés a gyakorlatban

Az online platformok, a távorvoslás és az e-egészségügyi eszközök értékes elemei az együttműködés megkönnyítésének. Egy erre a célra létrehozott informatikai platform, a klinikai betegmenedzsment rendszer elnevezésű, webalapú klinikai szoftveralkalmazás kapcsolja össze az ERH-kat és teszi lehetővé az Unióban ténykedő egészségügyi szolgáltatók együttműködését a ritka, kis prevalenciájú és összetett betegségekben szenvedő betegek diagnosztizálása és kezelése terén.

A hálózati koordinátorok távorvoslási eszközökkel „virtuális” tanácsadó testületeket hívhatnak össze orvosszakértőkből, hogy a beteg állapotát diagnózis vagy kezelés

céljából felülvizsgálják. Ez lehetővé teszi a ritka és összetett eseteket korábban elszigetelt módon kezelő egészségügyi szakembereknek azt, hogy konzultáljanak egymással és másodvéleményt kérjenek egy kollégától. Ezen eszközök egyik központi eleme az átjárhatóság.

A videokonferenciák fejlődésének köszönhetően a földrajzi távolság ma már nem akadályozza többé a távoli csapatokban való munkavégzést. A hálózatok emellett külön rendszereket használnak a szövetminták vagy az összetett állapotokról készült nagy felbontású képek megosztására, amelyekből esetarchívumok építhetők a további vizsgálatokhoz.

A klinikai betegmenedzsment rendszerre a személyes adatok védelméről és a betegek magánélethez való jogáról szóló európai és nemzeti jogszabályok (GDPR) vonatkoznak.

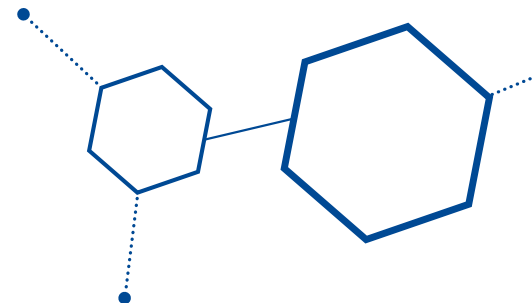
A patológiai vagy radiológiai adatok biztonságos megosztását követően a hálózat tagjai beléphetnek és zárt környezetben nézhetik meg a képeket, illetve kommentálhatnak. A betegért továbbra is a kezelőorvos felel, de ő kihasználhatja az ERH, mint értékes és támogató célú forrás nyújtotta előnyöket.

# Társult partnerek

Az ERH-k célja az, hogy valamennyi uniós tagállam számára valódi hozzáadott értéket nyújtsanak. A vonatkozó jogszabályok értelmében a valamely jóváhagyott ERH-ban képvisellel nem rendelkező országok a tagállamuk által „társult” vagy „együttműködő” nemzeti központként kijelölt egészségügyi szolgáltatókon keresztül vehetnek részt.

Ha a tagállamok célszerűnek tartják, egyetlen nemzeti koordinációs központot is kijelölhetnek az összes ERH-val való kapcsolattartáshoz. Az ERH tagállami testülete határozza meg a közös keretet az ilyen típusú központok kijelöléséhez és ERH-kba való integrálásához. Mindazonáltal alapvető fontosságú, hogy a társult partnerek tagállamok általi kijelölése

nyílt, átlátható és megbízható eljárások útján történjen, továbbá hogy az összes ERH egyértelmű szakpolitikai célkitűzéssel rendelkezzen a társult partnerek aktív szerepvállalását és részvételét illetően.





# Neuromuszkuláris betegségekkel foglalkozó ERH (ERN EURO-NMD)

*A korai gyermekkor és késői felnőttkor között előforduló neuromuszkuláris betegségeket (a továbbiakban: NMD-k) izomgyengeség és izomleépülés jellemzi. Egyéb tünetek is társulhatnak hozzájuk, így például fáradtság, fájdalom, zsibbadás, vakság, nyelési nehézségek, légzési nehézségek és szívbetegség. A legtöbb NMD progresszív és legyengítő hatású, valamint csökkenti a betegek élettartamát és életminőségét.*

Európa-szerte jelentős hiányosságok és egyenlőtlenségek vannak a diagnosztikához és a kezeléshez való hozzáférés terén. Az eredmények javításával kapcsolatos fő kihívások közé tartozik az alapellátásból a szakorvosi központba történő beutalás késedelme, valamint a gyermekgyógyászati ellátásról a felnőtt ellátásba való átmenet kezelése.

Az EURO-NMD Európa vezető szakértőit egyesítve, virtuális és személyes konzultációkon keresztül biztosít a betegek számára hozzáférést a szakorvosi ellátáshoz. A hálózat célja a diagnózishoz szükséges idő csökkentése, a diagnosztikai eredményesség fokozása és a megfelelő ellátási útvonalakhoz való hozzáférés javítása.

2021 első felében összesen 12 882 új beteg fordult az EURO-NMD partnerekhez, és a partnerek 258 klinikai vizsgálatban vettek részt. 2018 óta a hálózati partnerekkel konzultáló új betegek száma 37,5 százalékkal nőtt, az EURO-NMD partnerek klinikai vizsgálatokban való részvétele pedig 63 százalékkal emelkedett.

Emellett a hálózat folyamatosan új iránymutatásokat készít, az egészségügyi szakembereket és betegeket pedig információkkal látja el a betegség-specifikus bevált gyakorlatokkal kapcsolatban. A hálózat által létrehozott és gondozott tudás széles körben elérhető az interneten és nyilvánosan hozzáférhető webináriumokon, illetve e-egészségügyi eszközök, köztük a klinikai betegmenedzsment rendszer megbeszélései útján. Jelenleg folyik a Moodle-alapú tanuláskezelő rendszer (LMS) kialakítása.

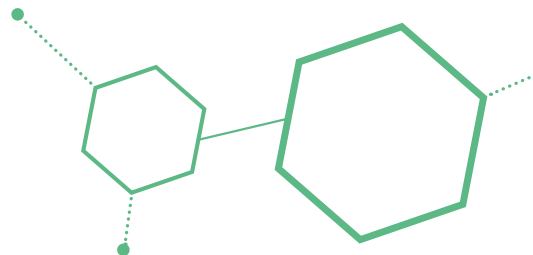
A kooperáció erős örökségére építve a hálózat továbbra is elősegíti az olyan együttműködések kialakítását, amelyek a betegek kielégítetlen szükségleteinek kielégítése érdekében képesek a kutatás és a terápiafejlesztés előmozdítására. Az etikai szempontból megbízható, magas színvonalú nyilvántartások és kutatási adatplatformok révén megvalósuló nemzetközi adatmegosztás előmozdítása szintén prioritást élvez.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Dr. Teresinha Evangelista  
Sorbonne Egyetem – Pitié  
Salpêtrière Kórház – Assistance  
Public Hôpitaux de Paris,  
Franciaország



# Szembetegségekkel foglalkozó ERH (ERN-EYE)



*Európában a ritka szembetegségek jelentik a gyermekek és felnőttek látáskárosodásának és vakságának vezető okát. A ritka betegségek és ritka betegségek gyógyszerei portálon (ORPHANET) több mint 900 ritka szembetegség szerepel, köztük olyan elterjedtebb betegségek, mint a retinitis pigmentosa – amelynek becsült prevalenciája 1/5000 –, valamint néhány nagyon ritka állapot, amelyeket még az orvosi szakirodalomban is csak egyszer vagy kétszer írtak le.*

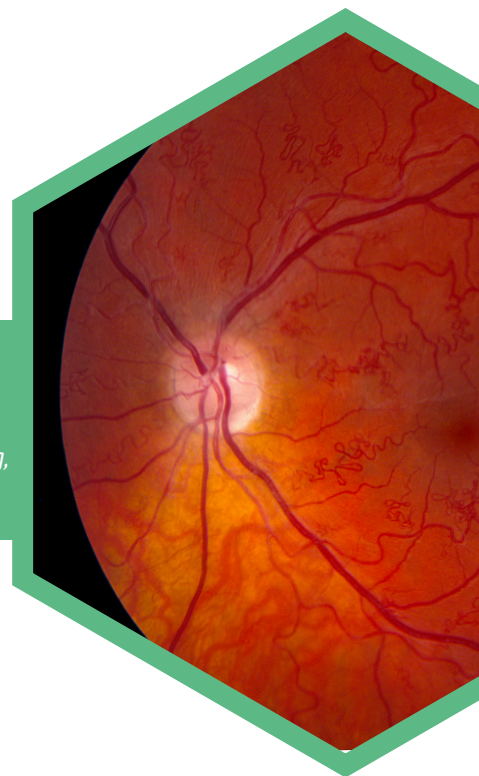
Az ePAG-okkal szorosan együttműködve az ERN-EYE négy tematikus csoportban foglalkozik e betegségekkel: a retina ritka betegségei; ritka neurooftalmológiai betegségek; ritka gyermekszemészeti betegségek; és a szem elülső szegmentumának ritka állapotai. Emellett hat transzverzális munkacsoport foglalkozik a négy fő téma közös vetületeivel. További munkacsoportok foglalkoznak olyan speciális területekkel, mint a genetikai vizsgálatok, nyilvántartások, kutatás, oktatás, kommunikáció, rossz látás, betegcsoportok és nemzeti integráció.

Az ERH egyik legfontosabb eszköze a klinikai betegmenedzsment rendszer, vagyis a ritka szembetegségek adatkészletével ellátott virtuális klinikai informatikai platform. Az ERN-EYE arra összpontosít, hogy Unió-szerte javítsa a betegek diagnózisát és ellátását a

szakértői hálózatok összekapcsolása és alkalmazása; tudás- és információcsere; oktatási és képzési programok, például webináriumok vagy e-tanulási programok kidolgozása; egy interoperábilis európai nyilvántartás (REDdistry) létrehozása; valamint iránymutatások és bevált gyakorlatokat tartalmazó dokumentumok kidolgozása útján.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Hélène Dollfus professzor  
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,  
Franciaország



# Genetikai eredetű tumorkockázati szindrómákkal foglalkozó ERH (ERN GENTURIS)

*A genetikai eredetű tumorkockázati szindrómák olyan rendellenességek, amelyekben az öröklött genetikai variánsok erősen hajlamosítanak daganatképződésre. A rák egész életre szóló kockázata akár 100 százalékos is lehet. Bár az esetlegesen érintett szervrendszereknél nagyok a különbségek, az ilyen állapotok által érintett személyek hasonló kihívásokkal szembesülnek: késedelmes diagnózis, a megelőzés hiánya a betegek és az egészséges rokonok esetében, illetve helytelen terápia menedzsment. Jelenleg a genetikai eredetű tumorkockázati szindrómák által érintett személyeknek csak kis része diagnosztizált.*

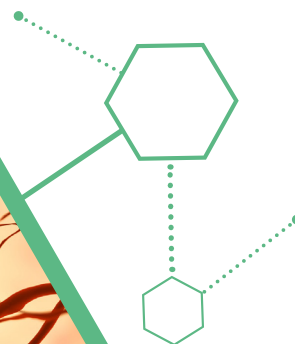
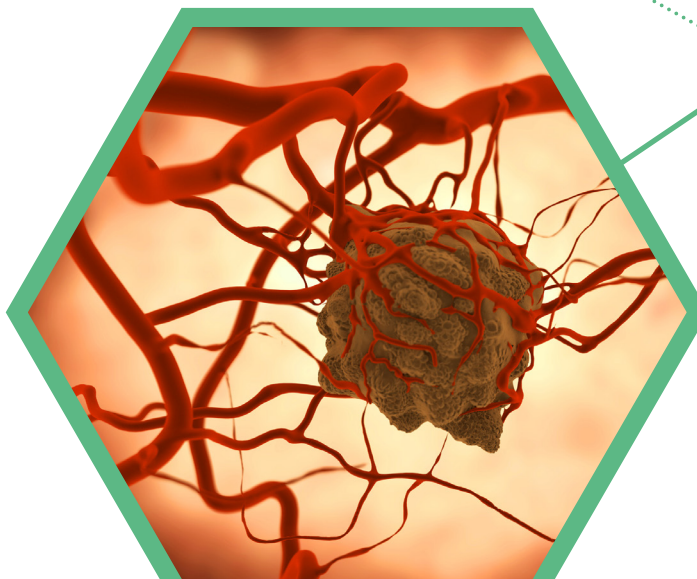
Az ERN GENTURIS célja, hogy javítsa e szindrómák azonosítását; minimálisra csökkentse a klinikai eredmények eltéréseit; uniós iránymutatást dolgozzon ki és hajtson végre; létrehozza a GENTURIS nyilvántartást; támogassa a kutatást; és segítse önrendelkezésükben a betegeket. A hálózat a honlapján keresztül, rendszeres webináriumokat és tanfolyamokat szervezve és a bevált gyakorlatok európai szintű megosztását segítve oktatja a nyilvánosságot és az egészségügyi szakembereket. Az összetett esetek megosztása és megvitatása érdekében a multidiszciplináris

ellátáshoz való virtuális és személyes hozzájárulás egyaránt javulni fog. A hálózat javítja a genetikai vizsgálatok minőségét és értelmezését, és növeli a betegek részvételét a klinikai kutatási programokban.

Az ERN GENTURIS együttműködik más ERH-kkal is az olyan genetikai eredetű tumorkockázati szindrómás betegek ellátásának javítása érdekében, akiknél valamely más hálózat szakértelmének megfelelő állapotok alakulnak ki.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Nicoline Hoogerbrugge professzor  
Radboud Egyetem Egészségügyi  
Központ Nijmegen, Hollandia





# Az európai referenciahálózat vezetése

Hélène Dollfus  
professzor



*Hélène Dollfus professzor az orvosi genetika professzora és orvosi genetikai tanácsadó a franciaországi Strasbourgi Egyetemi Kórházban (HUS), ahol az orvosi genetikai osztály vezetője. 2017-es létrehozása óta az ERN-EYE koordinátora, jelenleg pedig az ERH-koordinátorok csoportjának elnöke.*

*„Egy ERH koordinálása és az Európai Bizottság melletti munka elég nagy kaland” – mondja Dollfus professzor. „A hálózat rendkívül innovatív, és a betegellátásra összpontosító kezdeményezések széles körét fedi le. Hatalmas, de nagyon izgalmas kihívás, és már látszik néhány biztató eredmény.”*

Dollfus professzor büszke arra, hogy az ERN-EYE megfelel az alapításakor rögzített elképzelésnek. *„Nagyszerű eredmény, hogy rendkívül elkötelezett igazgatási csapatunk irányítása mellett összefogtak a ritka szembebetegségek európai specialistái” – magyarázza. „Emellett a betegek képviselői valójában fontos partnerek, akikkel szorosan együttműködünk. Úgy érzem, hogy máris sokat tanultunk egymástól, és leraktuk az ERN-EYE jövőbeni sikerességéhez szükséges alapokat.”*

Dollfus professzor nemcsak az ERN-EYE élén áll, hanem jelenlegi elnöke az ERH-koordinátorok csoportjának is, amely a közös kihívások megvitatása és a tapasztalatok megosztása céljából tömöríti mind a 24 koordinátort. *„Az ERH-k fejlődésének érdekes szakaszában vagyunk. Némi elégedettséggel*

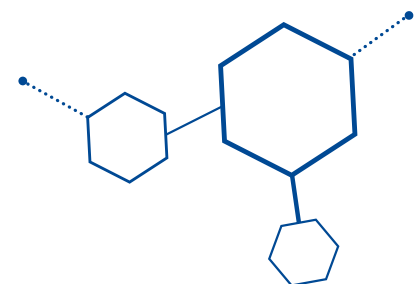
*szemlélhetjük és értékelhetjük ugyan az első öt év eredményeit, ám most a bővítés új időszakába lépünk, amely nagyobb igazgatási csapatokat és több forrást igényel majd az egészségügyi szakemberek támogatásához, hogy egyre hatékonyabb szolgáltatásokat nyújthassanak a ritka betegségekben szenvedő betegeknek” – mondja.*

2022 januárjától a legtöbb ERH mérete minimum megduplázódott, mivel az EU egész területéről újabb tagok érkeztek. *„Az ERH-knak az uniós tagállamok egészségügyi rendszeribe való integrálása komoly kihívás, amelyet mindannyian szívesen teljesítenénk. A képzési csereprogramok nagyon sikeresek, és közülünk csaknem mindenki folyamatosan készíti és frissíti az iránymutatásokat” – mondja Dollfus professzor.*

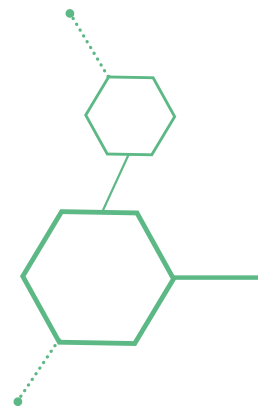
*„ERH-kként az a célunk, hogy a ritka betegségek adatait a növekvő számú nyilvántartáson keresztül minél szélesebb körben megosszuk, a betegek és a szakemberek javát egyaránt szolgálva ezzel. Szeretnénk, ha az egész EU-ban megerősödne a kutatási együttműködés – nemcsak a klinikai vizsgálatok, hanem*

*a tudományos kutatás, például a genomikai fejlesztések terén is.”*

Dollfus professzor várakozással tekint az ERH-k fejlesztésének következő szakasza elé. *„A magam részéről valamennyi ERH esetében zavartalan, koherens és produktív érési fázist vizionálok, miközben teljesítik azon küldetésüket is, hogy a ritka betegségekben szenvedő összes beteget ellátásban részesítik.”*



# Ritka és nem gyakori szívbetegségekkel foglalkozó ERH (ERN GUARD-Heart)



*A ritka szívbetegségek az egyén egész élete során jelentkezhetnek, és a legtöbbjük általában genetikai (öröklődő) vagy az embriogenezis során kialakuló rendellenesség (veleszületett szívhiba). E betegségeket a tünetek és jelek széles skálája jellemzi, melyek nemcsak betegségeként, hanem betegenként is változnak. E szívbetegségek többsége egyedi hajlamot hordoz a fiatal korban bekövetkező hirtelen halálra, és egyébként egészséges embereknél is előfordulhat.*

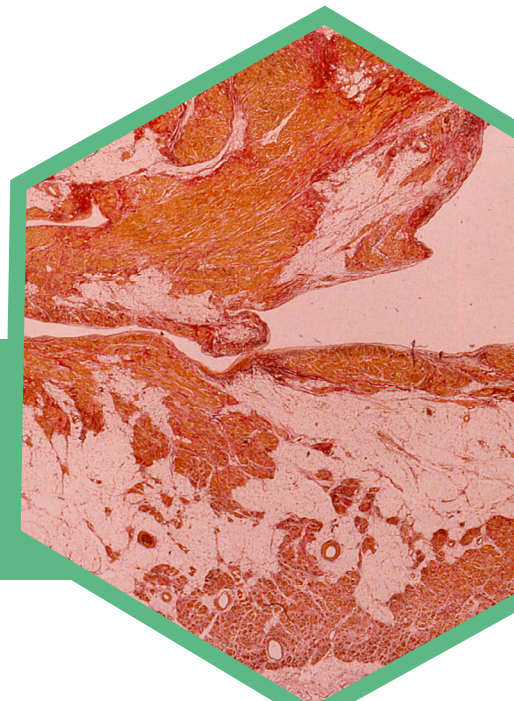
Az ERN GUARD-Heart öt tematikus területet határozott meg: felnőttek és gyermekek familiális elektromos szívbetegségei; felnőttek és gyermekek familiális cardiomyopathiái; gyermekek speciális elektrofiziológiai állapotai; veleszületett szív hibák; és egyéb ritka szívbetegségek. Ezek a témák a Betegségek Nemzetközi Osztályozását (ICD10) és az Orphanet-et követik, és az Európai Kardiológiai Társaság (ESC) klinikai iránymutatásainak hatálya alá tartoznak.

A hálózat célja a szakértelem és az erőforrások koordinációjának megerősítése annak érdekében, hogy megkönnyítse a multidiszciplináris tudás összevonását, amelyet aztán feltérképeznek és a nyilvánosság számára terjesztenek.

Az egészségügyi szolgáltatásokat egy közös e-egészségügyi platformon keresztül nyújtják, amely Európa-szerte szélesebb körű hozzáférést biztosít a betegek számára a szakértelmelemhez és az egészségügyi szakemberekhez. A szakértők közötti szorosabb együttműködés elősegítésével új tudományos ismeretek szerzése és megosztása történik az új diagnosztikai és terápiás eljárások kidolgozásának támogatása, illetve az új ritka szívbetegségek azonosítása érdekében.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Arthur A.M. Wilde professzor  
Amszterdami Egyetem  
Egészségügyi Központ,  
Amszterdam, Hollandia



# Veleszületett fejlődési rendellenességekkel és ritka idegrendszeri fejlődési zavarokkal foglalkozó ERH (ERN ITHACA)

*Az ERN ITHACA (értelmi fogyatékoság, távegészségügy, autizmus és veleszületett rendellenességek) azon diagnosztikai „odüsszeia” megoldását célozza, amelyet oly sok fejlődési rendellenességben szenvedő beteg átél. A hálózat több mint 70 klinikai genetikai osztályt tömörít az EU egyetemi kórházaiban, köztük a ritka idegrendszeri fejlődési rendellenességek – elsősorban az értelmi fogyatékoság és az autizmus spektrumzavar (ASD) –, valamint a ritka többszörös veleszületett rendellenességek szakértőit.*

Az ERN ITHACA e fejlődési rendellenességek klinikai és biológiai/genetikai diagnosztikájával, a multidiszciplináris ellátás és kezelés koordinálásával, illetve prenatális diagnosztikával és magzati patológiával foglalkozik.

A ritka fejlődési rendellenességek sok gyermeket és felnőttet érintenek – például az újszülöttek körülbelül két százalékát értelmi fogyatékoság és legalább egy százalékát ASD (értelmi fogyatékosággal vagy anélkül) érinti. A szellemi fogyatékos betegek nagyjából fele és az ASD betegek tizede monogén vagy kromoszóma rendellenességben szenved. A veleszületett rendellenességek 40 csecsemőből egyet érintenek, gyakran idegrendszeri fejlődési rendellenességeket is mutató összetett szindrómák részeként. Eddig több mint 5000 szindrómát írtak le.

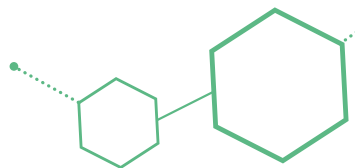
Az ERN ITHACA orvosi szakértőket és ePAG képviselőket egyesít, ezáltal pedig együttműködő támogatást nyújt a klinikai kutatáshoz, bevált gyakorlatra vonatkozó konszenzust és iránymutatásokat dolgoz ki, illetve javítja a betegek korai diagnózisát, ellátását és gyógyítását. A hálózat létrehozta az értelmi fogyatékoság és fejlődési rendellenességek nemzetközi könyvtárát (ILIAD) is.

A hálózat távorvoslást és távszakértelmet fejleszt annak érdekében, hogy Unió-szerte megkönnyítse a beutaló orvosok és a kutatók közötti kollegiális megbeszéléseket, illetve képzési és e-tanulási eszközöket készít egészségügyi szakemberek, laikusok és ePAG-ok számára.



## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Alain Verloes professzor  
Université de Paris & Assistance  
Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Universitaire Robert-Debré,  
Párizs, Franciaország



# Örökletes anyagcsere- rendellenességekkel foglalkozó ERH (MetabERN)

*A ritka örökletes anyagcsere-betegségek (a továbbiakban: IMD-k) – amelyekből több mint 1400 létezik – egyenként ritkák, de együttesen gyakoriak. Sok anyagcsere-betegség súlyos – néha életveszélyes – következményekkel jár a betegek számára. Ezen állapotok magukban foglalják az összes szerv rendellenességeit, bármilyen korú embert érinthetnek és több szakember multidiszciplináris együttműködését igénylik.*

A korai diagnózis javíthatja az eredményeket, de az ismert IMD-knek csak öt százaléka szerepel jelenleg az európai újszülöttkori szűrőprogramokban, és szükség van a nemzeti programok harmonizálására. Sok IMD esetében nincsenek ismeretek a természetes lefolyással, valamint a terápiák hatékonyságával és biztonságosságával kapcsolatban, a hosszú távú nyomon követés pedig hiányos.

A MetabERN hét fő kategóriába sorolva igyekszik javítani a betegségek e rendkívül heterogén csoportja által érintett emberek életét. Ez a legátfogóbb, pánmetabolikus, pánneurópai, betegközpontú hálózat, amelynek célja, hogy átalakítsa az IMD-ben szenvedő betegek ellátásának módját Európában.

A MetabERN a klinikai betegmenedzsment rendszert használja beutalási platformként a klinikai döntéshozatali folyamatokhoz és az IMD-k közötti transzlációs kutatási programok elősegítéséhez. Az uniós Fogyasztó-,

Egészség-, Élelmiszerügyi és Mezőgazdasági Végrehajtó Ügynökség (CHAFEA) támogatásával kifejlesztett, teljes mértékben működőképes, egységes európai IMD nyilvántartása (U-IMD) útján a MetabERN hatékonyan állít elő kutatási célú betegadatokat. Ez lehetővé teszi az IMD-k természetes lefolyásának részletes értékelését, valamint további kutatási kérdések vizsgálatát, köztük az IMD-ben szenvedő betegeknél végzett preventív és terápiás beavatkozások prospektív elemzését. Emellett az U-IMD az első megfigyelésen alapuló, beavatkozással nem járó betegnyilvántartás, amelyben mind a több mint 1400 IMD szerepel.



## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Maurizio Scarpa professzor  
Udinei Egyetemi Kórház, Udine,  
Olaszország

# Ritka betegségekre vonatkozó nemzeti politikák

*Az egészségügyi szolgáltatások és az orvosi ellátás megszervezéséért és nyújtásáért saját országukban elsődlegesen az uniós tagállamok felelősek. Az uniós egészségpolitika célja a nemzeti szakpolitikák kiegészítése, az egészségvédelem biztosítása valamennyi uniós szakpolitikában és az európai egészségügyi unióra való törekvés.*

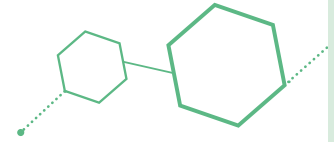
2009-ben az Egészségügyi Miniszterek Európai Tanácsa azt ajánlotta, hogy a tagállamok készítsenek és hajtsanak végre tervek vagy stratégiákat a ritka betegségekben szenvedő betegek támogatására. E tervek célja:

- a ritka betegségekkel kapcsolatos fellépések irányítása és strukturálása a nemzeti egészségügyi és szociális rendszereken belül,
- helyi, regionális és nemzeti szintű kezdeményezések beépítése a tervekbe vagy stratégiákba az átfogó megközelítés biztosítása érdekében,
- kiemelt intézkedések meghatározása célkitűzésekkel és nyomonkövetési mechanizmusokkal.

A 2021–2027-es időszakra szóló uniós egészségügyi cselekvési program projektfinanszírozással támogatja a tagállamok nemzeti egészségügyi terveinek végrehajtását az európai egészségügyi unióról alkotott elképzeléssel összhangban. 2022-ig 23 tagállam (valamint Svájc és Norvégia) fogadott el nemzeti egészségügyi tervet a ritka betegségekre vonatkozóan.







# Gyermekekkel (hemato-onkológiával) foglalkozó ERH (ERN PaedCan)

*A gyermekkori rák ritka és több altípusban fordul elő. Európában évente 35 000 gyermeknél és fiatalnál diagnosztizálnak rákot, illetve 6000 gyermekkori rákos beteg hal meg – az egy évnél idősebb gyermekek körében ez a vezető halálos kimenetelű betegség. A gyermekkori rák több mint félmillió hosszú távú túlélője él jelenleg Európában; kétharmaduk hosszú távú egészségügyi és pszichoszociális problémákkal küzd a betegsége miatt.*

Az elmúlt évtizedekben javult az átlagos túlélési arány – egyes állapotoknál komoly előrelépés történt, míg másoknál továbbra is igen gyengék az eredmények. A jelentős túlélési egyenlőtlenségek kihívást jelentenek, és a kelet-európai eredmények rosszabbak.

Az ERN PaedCan célja a magas színvonalú egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés javítása a rákos gyermekek és serdülők számára, akik állapota az alacsony esetszám és az erőforrások hiánya miatt nem széles körben rendelkezésre álló speciális szakértelmet és eszközöket igényel. A hálózat olyan korábbi uniós finanszírozású projektekre épít, mint az ENCCA, PanCare és ExPO-r-Net.

A tagok között van a gyermekkórházak és a gyermek- és serdülőkori rákbetegségek ellátására szakosodott egységek erős interaktív hálózata is. Az Európai Gyermekonkológiai Társasággal (SIOPE) együtt kidolgozták az európai standard klinikai gyakorlat (ESCP) iránymutatási protokolljait, amelyek minden nagyobb gyermekkór-ellátási helyszínen

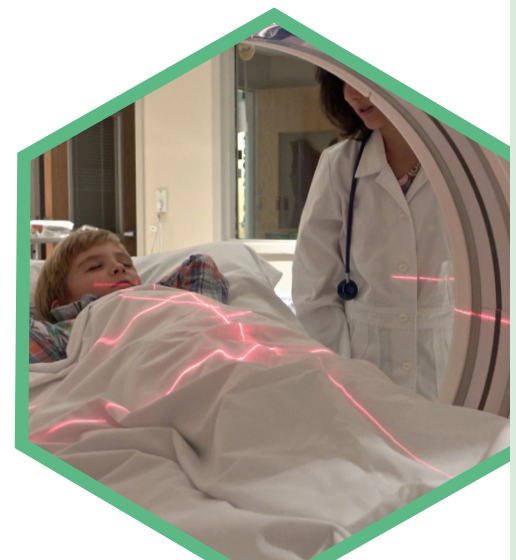
közös referenciaként szolgálnak az előzetes kezelésekhez, egy virtuális gyermekonkológiai tumortesztület pedig e-egészségügyi eszközök útján végzi a szakértelem és a tanácsok megosztását. Az oktatást és a képzést webináriumok, találkozók és csereprogramok segítik.

Az ERN PaedCan arra törekszik, hogy Európaszerte méltányosságot érjen el a gyermekkori rákos megbetegedések eredményei terén, és segítse a SIOPE stratégiai tervének végrehajtását, amelyet a Horizont Európa Rákellenes Misszió, az európai rákellenes terv és az uniós gyógyszerstratégia támogat.

A hálózat célja, hogy az együttműködés, a kutatás és a képzés előmozdításával javítsa a gyermekkori rák túlélési esélyét és az életminőséget, végső célja pedig az, hogy csökkentse a gyermekkori rák túlélése és az egészségügyi ellátási lehetőségek terén az uniós tagállamokban jelenleg meglévő egyenlőtlenségeket.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Dr. Ruth Ladenstein professzor  
St. Anna Kinderspital & St. Anna  
Kinderkrebsforschung, Ausztria



# Hepatológiai betegségekkel foglalkozó ERH (ERN RARE-LIVER)

*A ritka májbetegségek progresszív májkárosodást okozhatnak, ami fibrózishoz és cirrózishoz vezet. A cirrózis szövődményei akár halálos kimenetelűek is lehetnek, és sok esetben az egyetlen hatékony kezelést a májátültetés jelenti. A fáradtság, a koleztatikus állapotokban fellépő viszketés, valamint a cisztás állapotokat jellemző fájdalom és hasi duzzanat jelentősen befolyásolja a betegek életminőségét.*

Gyermekbetegek esetében a diagnózis késedelme, a fejlődés és a fejlődési mérföldkövek elérésének elmaradása, valamint a serdülőkori ellátási átmenet kihívása további komplikáló tényezőket jelent.

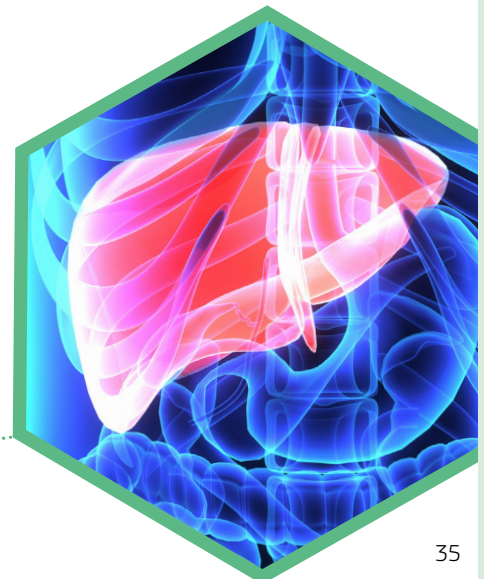
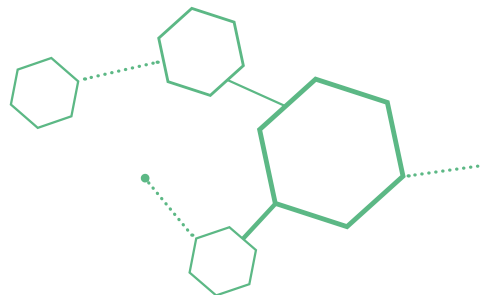
Az ERN RARE-LIVER három betegségtémakörrel foglalkozik: autoimmun májbetegség; anyagcsere eredetű epevezeték-elzáródás és a kapcsolódó májbetegség; valamint szerkezeti eredetű májbetegség. A hálózat a májbetegségek terén először integrálja teljes mértékben a felnőtt- és gyermekgyógyászati ellátást, az átmeneti populációk igényeire és a genetikai diagnózissal rendelkező családokat illető következményekre helyezve a hangsúlyt.

A naprakész iránymutatások prioritást élveznek. A kulcsfontosságú diagnosztikai és prognosztikai tesztek szabványosításával támogatott UCare iránymutatásokat az Európai Májkutató Szövetséggel (EASL) és az Európai Gyermekgasztroenterológiai, Hepatológiai és Táplálkozási Társasággal (ESPGHAN) együttműködve hajtják végre.

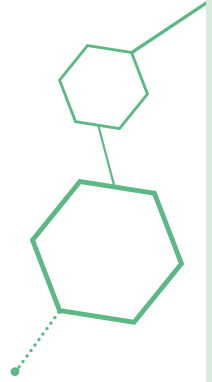
Az ERN RARE-LIVER célja, hogy megoldja a klinikusok ritka májbetegségekkel kapcsolatos tudatosságával és a gyorsan fejlődő kezelési lehetőségekhez való méltányos hozzáféréssel kapcsolatos jelentős kihívásokat.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Ansgar W. Lohse professzor  
Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf, Németország



# Kötőszöveti és csont- és izomrendszeri betegségekkel foglalkozó ERH (ERN ReCONNET)



*A ritka kötőszöveti és csont- és izomrendszeri betegségek (a továbbiakban: rCTD-k) különböző betegségeket és szindrómákat foglalnak magukban, amelyek jelentős hatással vannak a betegek közérzetére. Ide tartoznak az örökletes állapotok; a szisztémás autoimmun betegségek, mint például a szisztémás szklerózis; a vegyes kötőszöveti betegségek; az idiopathiás inflammatorikus myopathiák; a nem differenciált kötőszöveti betegségek; és az antifoszfolipid szindróma.*

Az ERN ReCONNET olyan keretrendszert dolgoz ki a magas színvonalú, innovatív, fenntartható és méltányos ellátási és gyakorlati normák megvalósítására, amely a rCTD-kben szenvedő európai betegek számára jobb hozzáférést biztosít az egészségügyi ellátáshoz.

A teljes jogú tagok, az ePAG képviselők és a társult partnerek közötti együttműködésnek köszönhetően az ERN ReCONNET olyan lektorált kiadványokat készített, mint a legújabb klinikai gyakorlati iránymutatások; a betegkutatásban kielégítetlen igények; a betegellátási útvonalak optimalizálása; és a Covid19 hatása az rCTD-kre. A hálózat emellett a következőket alakította ki: módszertan a ritka betegségekhez tartozó betegellátási útvonalak szervezeti modelljeinek létrehozásához; az rCTD adatok harmonizálását szolgáló európai nyilvántartási infrastruktúra, amelynek célja az összes meglévő és újonnan fejlesztett európai rCTD nyilvántartás integrálása; az ERN ReCONNET témáiról szóló webináriumok egészségügyi

szakemberek és betegek számára; és a klinikai gyakorlati iránymutatások laikus változata.

A betegek képviselői intenzíven részt vesznek az ERN ReCONNET összes tevékenységében, kulcsszerepet játszanak a kiadványok elkészítésében és felülvizsgálatában, alapvető tájékoztatást adnak a betegek igényeiről az útvonalak javítása érdekében, és segítik a betegséggel kapcsolatos ismeretek és a kezelés javítását. Webinárium paneltagként és látogatóként szerepelnek, kidolgozzák a kiadványok laikus változatát, támogatják az új tagok értékelési eljárásait és részt vesznek az irányításban.

A hálózatban részt vevő különböző érdekelt felek közötti szoros együttműködés az ERN ReCONNET egyik fő hozzáadott értéke, amely tovább javítja majd az rCTD-vel élő emberek életét.



## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

**Marta Mosca** professor  
Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Olaszország



# A betegek egészségügyi eredményeinek javítására való összpontosítás: a betegszervezetek szerepe



Az ERH-k a betegekről szólnak. A betegszervezetek és különösen az EURORDIS – a 74 ország ritka betegségekkel foglalkozó 984 betegszervezetét tömörítő nem kormányzati betegszövetség – több mint egy évtizede játszanak aktív szerepet a hálózatok fejlesztésében. Ezek együttesen segítettek elő annak biztosítását, hogy az ERH-k prioritásként kezeljék a klinikai kiválóság fokozását és a betegek egészségügyi eredményeinek javítását, miközben Európa-szerte biztosítják a minőségi ellátáshoz való méltányos hozzáférést.

*„Ott voltunk az ötlet születésénél az egészségügyi szolgáltatásokkal és orvosi ellátással foglalkozó magas szintű munkacsoportban, ahol az ERH-kat átültették a határon átnyúló egészségügyi ellátásról szóló irányelvbe” – mondja Inés Hernando, az EURORDIS ERH és egészségügyi ellátási igazgatója. „Hosszú utat jártunk be a tagállamokkal és az Európai Bizottsággal a koncepció jogszabályba foglalásától kezdve a klinikai vezetők mozgósításán és klaszterezésén át a terápiás területek szerint csoportosított 24 ERH elindításáig, jelenleg pedig már a hálózatokba bevont betegjogi képviselőkkel és klinikai vezetőkkel szorosan együttműködve támogatjuk a hálózatok megvalósulását.”*

Az ERH-k koncepcióját következetesen támogató partnerként az EURORDIS továbbra is együttműködik a ritka betegségben szenvedő betegek közösségével, a klinikai vezetőkkel és az ERH projektirányító csapatokkal annak érdekében, hogy a betegeket rutinszerűen és szisztematikusan bevonják az ERH tevékenységekbe és irányításba. Az ERN klinikai vezetői és a betegjogi képviselők fokozatosan építik fel a közös irányítási kultúrát és sajátítják el azt, hogy miként lehet a legjobban együttműködni annak érdekében, hogy az ERH-k hozzájáruljanak a ritka betegségekkel élő emberek életének javításához.

*„Jelenleg számos ritka betegségre nem létezik kezelés” – magyarázza Inés Hernando. „Az ERH-k által építeni kezdett tanulási kultúra azonban egyfajta melegágyként szolgál az innovációhoz. A konkrét betegségekre vonatkozó, szisztematikusan mérhető és a különböző szakértői központok és országok között megosztható eredmények meghatározásával az ERH-k utat nyitnak a minőség javítása és az optimális orvosi vagy sebészeti beavatkozások bevezetése előtt.”*

Az ERH-k várhatóan megtörik a ritka betegségekkel küzdő közösségek elszigeteltségét, Európa-szerte fokozzák a szakértők

láthatóságát, illetve kiegészítik a nemzeti egészségügyi rendszerek diagnosztikai és betegkezelési kapacitását. *„Ennek széles körű megvalósulásához egyértelmű és átlátható beutalási útvonalakra van szükség. A tagállamoknak ki kell alakítaniuk azon mechanizmusokat és folyamatokat, amelyek segítik az ERH-k tudáskincsének átvételét és alkalmazását – például a ritka betegségek ellátási útvonalainak kidolgozása terén” – szögezi le.*

A betegek nagy reményeket fűznek ahhoz, hogy az ERH-k valódi hatást gyakorolhatnak az életükre: *„Az összetett esetek megvitatása, valamint az ERH-k tapasztalatának és szakértelmének megosztása ugyan fontos első lépés, ám az országoknak jobban és szélesebb körben kellene alkalmazniuk az e hálózatok által létrehozott és gondozott tudást a ritka betegségben szenvedő 30 millió európai életének javításához” – teszi hozzá Inés Hernando. Ebben a szakaszban a tagállamok kulcsszerepet játszanak. „Itt az ideje annak, hogy a hálózatokat ambícióinknak megfelelően ápoljuk és támogassuk, valamint a nemzeti egészségügyi rendszerekbe való integrálásuk útján minél több beteg túlélését és életminőségét javítsuk.”*

# Immunhiánnyal, autoinflammatorikus és autoimmun betegségekkel foglalkozó ERH (ERN RITA)

*Az ERN RITA a ritka immunológiai rendellenességek diagnosztizálásában és kezelésében jártas vezető európai központokat tömöríti. Ezek potenciálisan életveszélyes állapotok, amelyek összetett diagnosztikai értékelést és magasan specializált terápiákat alkalmazó multidiszciplináris ellátást igényelnek. A hálózat ezeket a betegségeket négy altémára vagy munkafolyamatra osztja fel: elsődleges immunhiány (PID), autoimmun betegségek, gyermekreumatológiai betegségek és autoinflammatorikus betegségek.*

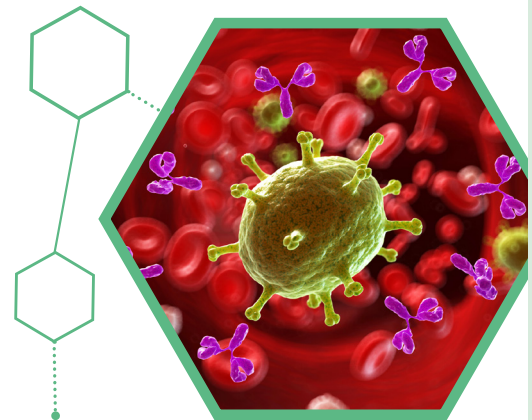
Az immunológiai terápiák felfedezése és bevezetése gyors ütemben zajlik. A polivalens immunglobulin terápia forradalmasította az antitesthiányos betegek kezelését; a specifikus anticitikin kezelések megváltoztatták a ritka autoimmun és autoinflammatorikus betegségekben szenvedő betegek életét; és az eredetileg az elsődleges immunhiány esetében alkalmazott őssejt- és génalapú terápiákat ma már a hálózat által lefedett összes betegségnél alkalmazzák.

A hálózat a meglévő európai tudományos társaságok munkájára épül, amelyek mind a négy betegségcsoporthoz betegnyilvántartásokat, klinikai iránymutatásokat, kutatási együttműködések, oktatási tevékenységeket és betegszervezetekkel való kapcsolatokat alakítottak ki.

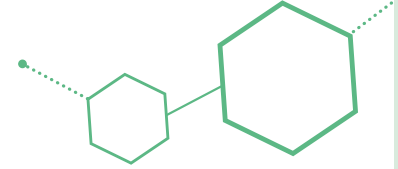
Az ERN RITA arra törekszik, hogy csökkentse a diagnosztikai vizsgálatokhoz és innovatív kezelésekhöz – köztük biológiai terápiákhoz, immunglobulin-pótláshoz és sejterápiákhoz, például őssejtátültetéshez – hozzáférni kívánó betegek egészségügyi ellátásának egyenlőtlenségeit. Célja a már meglévő nyilvántartások összekapcsolása; páneurópai klinikai iránymutatások kidolgozása; genetikusokból álló munkacsoport létrehozása az újgenerációs szekvenálási technológia minőségellenőrzésére; e ritka állapotok közös farmakovigilanciái eszközéről való megállapodás; munkacsoport összehívása az immunmediált betegségekben alkalmazott biológiai kezelések helyes használatához és nyomon követéséhez; az őssejtterápiák összegyűjtése és javítása a betegek számára; a betegszervezetek közötti együttműködés előmozdítása; és a négy témakör gyermek- és felnőttgyógyász szakembereinek összehozása.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR:

**Nico Martinus Wulffraat** professor  
Utrechti Egyetem Egészségügyi  
Központ, Hollandia



# Gyermektranszplantációval foglalkozó ERH (ERN TransplantChild)



*A gyermektranszplantáció (PT) magában foglalja mind a szolid szervek átültetését (SOT), mind a vérképző őssejtek átültetését (HSCT), és több ritka betegség esetében az egyetlen gyógyító eljárás. A transzplantációt követő optimális ellátáshoz egy multidiszciplináris csapat összehangolt erőfeszítése szükséges. A kilökődés elkerülése érdekében az átültetés után a betegek tartós immunszuppresszióban részesülnek, ami a gyermekek élettartamának meghosszabbítása és életminőségük javítása céljából az átültetés utáni komplikációk figyelemmel kísérését teszi szükségessé.*

A gyermekek és családjaik eredményeinek javítása érdekében az ERN TransplantChild összehozza a gyermektranszplantáció és a poszttranszplantációs ellátás szakértőit. A hálózat célja, hogy csökkentse mind a kórházban töltött időt, mind az összetett, hosszú távú kezelések igénybevételét, és javítsa a pszichológiai támogató szolgáltatásokat a gyermekek felnőtté válása során.

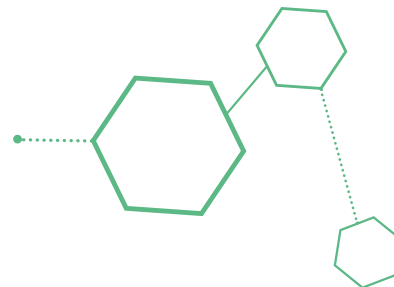
A hálózat arra törekszik, hogy elérhetővé tegye a legújabb technikákat, illetve az orvosi, farmakológiai és terápiás fejlesztéseket, miközben elősegíti a harmonizált klinikai gyakorlati iránymutatások terjesztését és a személyre szabott gyermektranszplantációs gyógyászat fejlesztését.

Az ERN TransplantChild célja a transzplantációval járó erőfeszítések – például az újbóli transzplantáció és a farmakológiai kezelések – csökkentése, továbbá a gyermektranszplantációs ellátás harmonizálása az átültetés utáni komplikációk kockázatának minimalizálása érdekében. Európa vezető gyermektranszplantációs szakértői közösen dolgoznak azon, hogy csökkentsék a gyermekeknél végzett átültetésekhez kapcsolódó mortalitást és morbiditást.

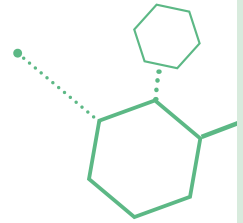


## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

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



# Multiszisztémás érrendszeri betegségekkel foglalkozó ERH (VASCERN)



*A ritka multiszisztémás érrendszeri betegségek olyan rendellenességek, amelyek a vérerek összes típusát érintik és több szervrendszerre is kihatnak, ami az ellátás multidiszciplináris megközelítését igényli. A VASCERN a következő hat, ritka betegségekkel foglalkozó munkacsoportot foglal magában: örökletes haemorrhagiás telangiectasia (HHT-WG); örökletes mellkasi aortabetegségek (HTAD-WG); közepes méretű artériákat érintő betegség (Ehlers–Danlos-szindróma) (MSA-WG); gyermekkori és primer nyiroködéma (PPL-WG); vérrendszeri rendellenességek (VASCA-WG); és neurovaszkuláris betegségek (NEUROVASC-WG). Emellett több tematikus munkacsoport foglalkozik kommunikációval, nyilvántartásokkal, etikával és a terhességgel kapcsolatos kérdésekkel. Egy külön ePAG biztosítja a betegjogi képviselők bevonását a VASCERN összes tevékenységébe.*

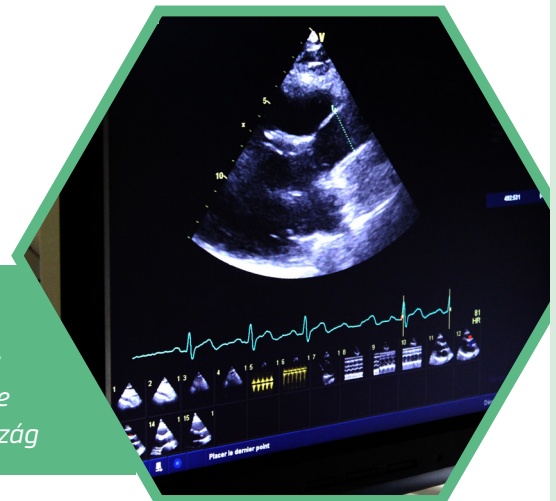
A VASCERN célkitűzései közé tartozik a hálózatépítés, a szakértelem megosztása és terjesztése; a bevált gyakorlatok, az iránymutatások és a klinikai eredmények előmozdítása; a betegek önrendelkezése; valamint az ismeretek klinikai és alaputatáson keresztüli gyarapítása.

A VASCERN egészségügyi szakemberei készítettek már oktatóanyagokat, például webináriumokat és a „Pills of Knowledge” videósorozatot, ezek orvosok és betegek számára egyaránt elérhetők az interneten. A hálózat konszenzusos nyilatkozatokat és klinikai döntéshozatali eszközöket, például betegútvonalakat és „Mit szabad és mit

nem” tájékoztatókat tett közzé, hogy tanácsot adjon a ritka betegségekben szenvedő betegek megfelelő diagnózisához és ellátásához. A digitális e-egészségügyi szolgáltatásokat, például a VASCERN mobilalkalmazást az ePAG valamennyi szakértői központjával és betegszervezetével együttműködve fejlesztették ki. Folyamatban van a tagintézmények közötti cserék kialakítása, a hálózat pedig továbbra is megosztja az ismereteket mind a tagokkal, mind az ERH-n kívüli egészségügyi szakemberekkel.

## HÁLÓZATI KOORDINÁTOR

Guillaume Jondeau professor  
Assistance Publique-Hôpitaux de  
Paris, Hôpital Bichat, Franciaország



# ERH-jegyzék

Endo-ERN	Endokrin betegségekkel foglalkozó ERH (Endo-ERN)	<a href="http://www.endo-ern.eu">www.endo-ern.eu</a>	<a href="mailto:info@endo-ern.eu">info@endo-ern.eu</a>
ERKNet	Vesebetegségekkel foglalkozó ERH (ERKNet)	<a href="http://www.erknet.org">www.erknet.org</a>	<a href="mailto:contact@erknet.org">contact@erknet.org</a>
ERN BOND	Csontrendellenességekkel foglalkozó ERH (ERN BOND)	<a href="http://www.ernbond.eu">www.ernbond.eu</a>	<a href="https://ernbond.eu/contact/">https://ernbond.eu/contact/</a>
ERN CRANIO	Craniofaciális anomáliákkal és fül-orr-gégészeti rendellenességekkel foglalkozó ERH (ERN CRANIO)	<a href="http://www.ern-cranio.eu">www.ern-cranio.eu</a>	<a href="mailto:ern-cranio@erasmusmc.nl">ern-cranio@erasmusmc.nl</a>
ERN EpiCARE	Ritka és összetett epilepsziákkal foglalkozó ERH (EpiCARE)	<a href="http://www.epi-care.eu">www.epi-care.eu</a>	<a href="https://epi-care.eu/contact-us/">https://epi-care.eu/contact-us/</a>
ERN EURACAN	Felnőttkori rákos megbetegedésekkel (szolid tumorokkal) foglalkozó ERH (ERN EURACAN)	<a href="http://www.euracan.eu">www.euracan.eu</a>	<a href="mailto:contact@euracan.eu">contact@euracan.eu</a>
ERN EuroBloodNet	Hematológiai betegségekkel foglalkozó ERH (EuroBloodNet)	<a href="https://eurobloodnet.eu">https://eurobloodnet.eu</a>	<a href="mailto:coordination@eurobloodnet.eu">coordination@eurobloodnet.eu</a>
ERN eUROGEN	Húgy- és ivarszervi betegségekkel és állapotokkal foglalkozó ERH (ERN eUROGEN)	<a href="http://www.eurogen-ern.eu">www.eurogen-ern.eu</a>	<a href="mailto:eurogen@uroweb.org">eurogen@uroweb.org</a>
ERN EURO-NMD	Neuromuszkuláris betegségekkel foglalkozó ERH (ERN EURO-NMD)	<a href="http://www.ern-euro-nmd.eu">www.ern-euro-nmd.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-euro-nmd.eu">info@ern-euro-nmd.eu</a>
ERN EYE	Szembetegségekkel foglalkozó ERH (ERN EYE)	<a href="http://www.ern-eye.eu">www.ern-eye.eu</a>	<a href="mailto:contact@ern-eye.eu">contact@ern-eye.eu</a>
ERN GENTURIS	Genetikai eredetű tumorkockázati szindrómákkal foglalkozó ERH (ERN GENTURIS)	<a href="http://www.genturis.eu/">www.genturis.eu/</a>	<a href="mailto:genturis@radboudumc.nl">genturis@radboudumc.nl</a>
ERN GUARD-HEART	Szívbetegségekkel foglalkozó ERH (ERN GUARD-Heart)	<a href="http://www.guardheart.ern-net.eu">www.guardheart.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:contact@guardheart.ern-net.eu">contact@guardheart.ern-net.eu</a>
ERNICA	Örökített és veleszületett (emésztési és gyomor-bélrendszeri) anomáliákkal foglalkozó ERH (ERNICA)	<a href="http://www.ern-ernica.eu">www.ern-ernica.eu</a>	<a href="mailto:ern-ernica@erasmusmc.nl">ern-ernica@erasmusmc.nl</a>
ERN ITHACA	Veleszületett fejlődési rendellenességekkel és ritka idegrendszeri fejlődési zavarokkal foglalkozó ERH (ERN ITHACA)	<a href="http://www.ern-ithaca.eu">www.ern-ithaca.eu</a>	<a href="https://ern-ithaca.eu/contact/">https://ern-ithaca.eu/contact/</a>
ERN LUNG	Légzőszervi megbetegedésekkel foglalkozó ERH (ERN LUNG)	<a href="http://www.ern-lung.eu">www.ern-lung.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-lung.eu">info@ern-lung.eu</a>
ERN PaedCan	Gyermekrákkal (hemato-onkológiával) foglalkozó ERH (ERN PaedCan)	<a href="http://www.paedcan.ern-net.eu">www.paedcan.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:ernpaedcan@ccri.at">ernpaedcan@ccri.at</a>
ERN RARE-LIVER	Hepatológiai betegségekkel foglalkozó ERH (ERN RARE-LIVER)	<a href="http://www.rare-liver.eu">www.rare-liver.eu</a>	<a href="mailto:ern.rareliver@uke.de">ern.rareliver@uke.de</a>
ERN ReCONNET	Kötőszöveti és csont- és izomrendszeri betegségekkel foglalkozó ERH (ERN ReCONNET)	<a href="http://www.reconnet.ern-net.eu">www.reconnet.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it">ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it</a>
ERN RITA	Immunhiánnyal, autoinflammatorikus és autoimmun betegségekkel foglalkozó ERH (ERN RITA)	<a href="http://www.ern-rita.org">www.ern-rita.org</a>	<a href="mailto:contact-rita@ern-net.eu">contact-rita@ern-net.eu</a>
ERN-RND	Ritka neurológiai betegségekkel foglalkozó ERH (ERN-RND)	<a href="http://www.ern-rnd.eu">www.ern-rnd.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-rnd.eu">info@ern-rnd.eu</a>
ERN Skin	Bőrbetegségekkel foglalkozó ERH (ERN Skin)	<a href="http://www.ern-skin.eu">www.ern-skin.eu</a>	<a href="mailto:coordination@ern-skin.eu">coordination@ern-skin.eu</a>
ERN TRANSPLANT-CHILD	Gyermektranszplantációval foglalkozó ERH (ERN TransplantChild)	<a href="http://www.transplantchild.eu">www.transplantchild.eu</a>	<a href="mailto:coordination@transplantchild.eu">coordination@transplantchild.eu</a>
MetabERN	Örökletes anyagcsere-rendellenességekkel foglalkozó ERH (MetabERN)	<a href="http://www.metab.ern-net.eu">www.metab.ern-net.eu</a>	<a href="https://metab.ern-net.eu/contact/">https://metab.ern-net.eu/contact/</a>
VASCERN	Multiszisztémás érrendszeri betegségekkel foglalkozó ERH (VASCERN)	<a href="http://www.vascern.eu">www.vascern.eu</a>	<a href="mailto:contact@vascern.eu">contact@vascern.eu</a>





## KAPCSOLATBA SZERETNE LÉPNI AZ EU-VAL?

### **Személyesen**

Az Európai Unió területén több Europe Direct információs központ is működik. Keresse meg az Önhöz legközelebb eső központot:  
[https://europa.eu/european-union/contact\\_hu](https://europa.eu/european-union/contact_hu)

### **Telefonon vagy e-mailben**

A Europe Direct központok feladata, hogy megválaszolják a polgárok Európai Unióval kapcsolatos kérdéseit. Vegye igénybe a szolgáltatást  
– az ingyenesen hívható telefonszámon: 00 800 6 7 8 9 10 11 (bizonyos szolgáltatók számíthatnak fel díjat a hívásért),  
– a rendes díjszabású telefonszámon: (+32 2) 29-99-696, vagy  
– e-mailen: [https://europa.eu/european-union/contact\\_hu](https://europa.eu/european-union/contact_hu)

## INFORMÁCIÓKAT KERES AZ EU-RÓL?

### **Online**

Az EUROPA portál tájékoztatással szolgál az Európai Unióról az EU összes hivatalos nyelvén: [https://europa.eu/european-union/index\\_hu](https://europa.eu/european-union/index_hu)

### **Uniós kiadványok**

A következő címen uniós kiadványok tölthetők le/rendelhetők meg díjmentesen/fizetés ellenében: <https://op.europa.eu/hu/publications>.  
Ha bizonyos ingyenes kiadványokból több példányra van szüksége, rendeljen a Europe Direct központtól vagy hazájának helyi információs központjától (lásd: [https://europa.eu/european-union/contact\\_hu](https://europa.eu/european-union/contact_hu)).

### **Uniós jogszabályok és kapcsolódó dokumentumok**

Az EUR-Lex portálról bármelyik hivatalos nyelven letölthetők az EU jogi tartalmai és az 1951-től megjelenő jogszabályai: <https://eur-lex.europa.eu>

### **Az EU által gondozott nyílt hozzáférésű adatok**

A nyílt hozzáférésű adatok európai uniós portálja (<https://data.europa.eu/euodp/hu>) uniós adatkészletekhez biztosít hozzáférést.  
Az adatok kereskedelmi és nem kereskedelmi célból egyaránt díjmentesen letölthetők és felhasználhatók.

*Európában évente félmillió embernél diagnosztizálnak ritka betegséget. Egyetlen ország sem tud egyedül megfelelni ennek a kihívásnak.*

*Az európai referenciahálózatok olyan virtuális hálózatok, amelyek az EU és az EGT szakértőit tömörítik.*

*A diagnosztika és a szakellátáshoz való hozzáférés javítása útján közösen kezelik a ritka, kis prevalenciájú és összetett betegségeket.*

*Share. Care. Cure.*

## **Bővebben az európai referenciahálózatokról**



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



Az Európai Unió  
Kiadóhivatala