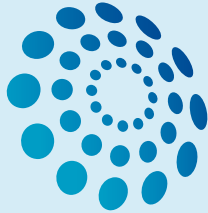




Comisia
Europeană



European Reference Networks



În serviciul pacienților care
suferă de boli rare, complexe
și cu prevalență redusă

Share.Care.Cure.

Acest document nu poate fi considerat drept o luare de poziție oficială a Comisiei Europene.

Luxemburg: Oficiul pentru Publicații al Uniunii Europene, 2023

© Uniunea Europeană, 2023



Politica de reutilizare a documentelor Comisiei Europene este reglementată prin Decizia 2011/833/UE a Comisiei din 12 decembrie 2011 privind reutilizarea documentelor Comisiei (JO L 330, 14.12.2011, p. 39). Cu excepția cazului în care se prevede altfel, reutilizarea prezentului document este autorizată în temeiul unei licențe Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Aceasta înseamnă că reutilizarea este autorizată, cu condiția ca sursa documentului să fie recunoscută și să fie indicate orice modificări.

Pentru orice utilizare sau reproducere a unor elemente care nu sunt deținute de Uniunea Europeană, este posibil să fie necesară solicitarea permisiunii direct de la titularii drepturilor respective. Uniunea Europeană nu deține drepturile de autor asupra următoarelor elemente:

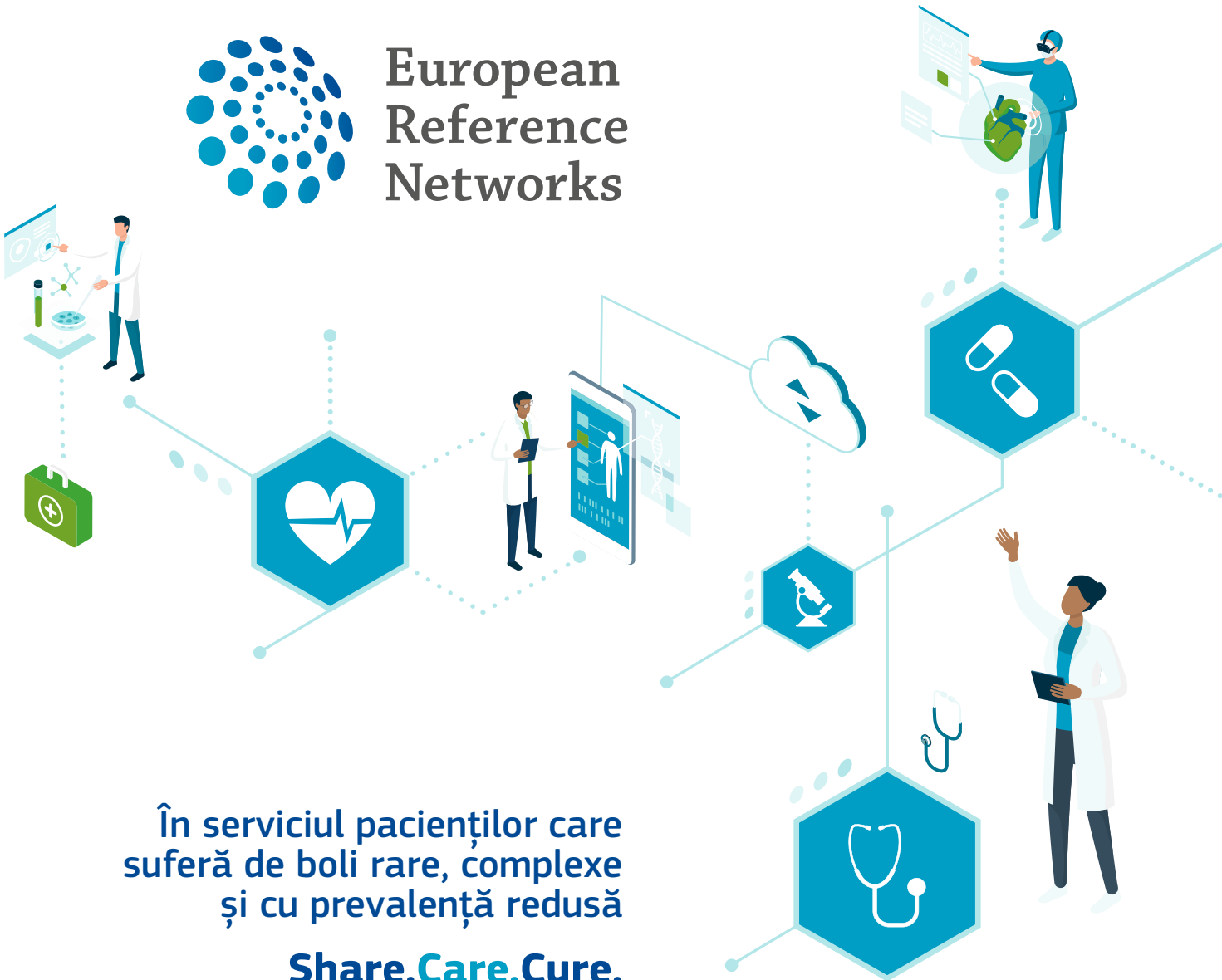
Cover illustration © European Union

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 978-92-68-08699-5	doi:10.2875/497	EW-05-23-391-RO-C
PDF	ISBN 978-92-68-08741-1	doi:10.2875/650754	EW-05-23-391-RO-N



European Reference Networks



În serviciul pacienților care
suferă de boli rare, complexe
și cu prevalență redusă

Share.Care.Cure.

UE este alături de pacienții care suferă de boli rare pentru a le oferi ajutor, speranță și un viitor mai bune

Sandra Gallina

Director general DG SANTE

Impactul bolilor rare în ansamblu este imens – se estimează că ele afectează 3,5 % – 5,9 % din populația lumii și, numai în UE, până la 36 de milioane de persoane trăiesc cu una dintre cele peste 6 000 de boli rare distincte. Cu toate acestea, fiecare boală rară are o prevalență mică. Prin definiție, în UE se consideră că o boală este rară dacă afectează mai puțin de 5 de persoane din 10 000.

O boală rară poate însemna faptul că medicul dumneavoastră sau alt cadru medical nu o poate identifica. Poate însemna faptul că simptomele dumneavoastră sunt diagnosticate greșit – uneori timp de mai mulți ani – în timp dumneavoastră ce suferiți, iar afecțiunea dumneavoastră progresează. Adesea, a suferi de o boală rară înseamnă adesea că nu știți de ce nu vă simțiți bine sau ce trebuie făcut pentru a vă ușura durerea și disconfortul. Poate genera frustrare și singurătate. Vă puteți simți fără speranță.

UE este alături de pacienții care suferă de boli rare și aduce valoare adăugată europeană prin facilitarea punerii în comun a resurselor, a partajării cunoștințelor și a colaborărilor în domeniu.

În primul rând, dorim să ajutăm pacienții să obțină diagnosticul exact de care au nevoie. Apoi, să asigurăm faptul că ei beneficiază de un tratament și o îngrijire care vor contribui la reducerea la minimum a disconfortului lor și îi vor ajuta să trăiască cât mai bine posibil. Și, în cele din urmă, dorim să colaborăm pentru a găsi tratamente care să vindece. În prezent, pentru 95 % dintre bolile rare nu există niciun tratament care să le vindece. Prin acțiuni ferme ale UE, cum ar fi revizuirea legislației farmaceutice, oferim pacienților care suferă de boli rare un viitor mai bun.

Comisia Europeană a sprijinit numeroase acțiuni în domeniul sănătății publice și al sistemelor de sănătate pentru a ajuta statele membre să elaboreze răspunsuri, strategii și planuri naționale. Printre acestea se numără Rețelele europene de referință (RER), care s-au bucurat de un mare succes, înființate în 2017 pentru a pune în comun cunoștințele și resursele cu scopul de a aborda bolile rare și complexe, inclusiv în domeniile medicale în care expertiza este rară. Comisia Europeană a jucat un rol fundamental în crearea cadrului pentru RER, oferind granturi pentru sprijinirea rețelelor, a coordonatorilor și a facilităților tehnice destinate rețelelor.

RER sunt rețele virtuale care conectează furnizori de servicii medicale, profesioniști și organizații ale pacienților din întreaga UE și din Norvegia. Pe baza Directivei UE privind asistența medicală transfrontalieră, RER reprezintă una dintre cele mai mari realizări ale comunității bolilor rare din Europa și au devenit o sursă de inspirație pentru acțiuni globale, datorită eforturilor furnizorilor de asistență medicală, ale organizațiilor pacienților, ale Comisiei Europene și ale statelor membre ale UE.

Nicio țară nu deține singură cunoștințele și capacitatea necesare pentru a trata toate bolile rare și complexe. Datorită RER, pacienții din întreaga UE au acces la cea mai avansată expertiză disponibilă. Prin intermediul acestor rețele, experții sunt în contact cu un pacient, fără ca pacientul să fie nevoit să călătorească la experți care pot fi localizați la mare distanță. Uniunea Europeană conectează punctele, maximizând sinergiile dintre statele membre și încurajând partajarea de cunoștințe și de resurse.

În prezent, există 24 de RER pentru boli rare și complexe, formate prin parteneriate între manageri ai sistemelor de sănătate, avocați ai pacienților și personalități ale medicinei clinice. În prezent înființate și pe deplin funcționale, aceste rețele continuă să înregistreze progrese și experimentează noi modalități de cooperare transfrontalieră.

După șase ani de existență, RER sunt în curs de evaluare. Rezultatele evaluării vor fi disponibile la sfârșitul anului 2023 și vor contribui la identificarea unor modalități suplimentare de îmbunătățire a modelului RER și de modelare a viitorului acestora.

Potențialul lor real va fi atins numai atunci când RER vor fi integrate solid în sistemele noastre naționale de sănătate. Ulterior, ele vor fi cu adevărat în măsură să aducă o valoare adăugată a UE și să aibă posibilitatea de a aduce speranță și de a ajuta milioane de pacienți cu boli rare din întreaga UE. Acesta este motivul pentru care statele membre ale UE, Norvegia și Ucraina și-au unit forțele cu Comisia într-o acțiune de trei ani pentru a contribui la consolidarea acestor rețele, începând de la sfârșitul anului 2023. Această acțiune va primi finanțare din partea UE în valoare de aproximativ 15 de milioane EUR.

În plus, Comisia a finanțat o nouă generație de granturi pentru a sprijini RER cu peste 77 de milioane EUR în cadrul Programului „UE pentru sănătate”. Aceste granturi vor contribui la finanțarea creării și funcționării a 24 de registre de pacienți exhaustive, cu mii de rubrici, și vor prilejui discutarea în cadrul unor grupuri internaționale a mai multor sute de cazuri de pacienți prin intermediul unui instrument informatic dedicat, cunoscut sub numele de „Sistemul de management clinic al pacienților”. RER sunt actori esențiali în colectarea datelor și în colaborarea științifică în domeniul cercetării vizând bolile rare.

Finanțarea va contribui, în plus, la punerea la dispoziția cadrelor medicale a unor cursuri acreditate de formare de nivel înalt și va contribui la elaborarea unor ghiduri medicale noi sau actualizate și a unor instrumente de sprijinire a deciziilor clinice în beneficiul pacienților.

Prin conectarea experților și a populațiilor de pacienți, RER facilitează, în plus, studiile clinice și testarea intervențiilor terapeutice, plasându-le în avangarda inovării în numeroase domenii ale bolilor rare. Companiile farmaceutice pot fi reticente în a investi în dezvoltarea de medicamente pentru pacienții care suferă de boli rare deoarece piața acestor medicamente ar fi extrem de limitată. Acesta este motivul pentru care Comisia oferă stimulente producătorilor pentru a dezvolta medicamente orfane și pentru a le introduce pe piață și tocmai a revizuit legislația relevantă pentru a îmbunătăți aceste stimulente.

A fost nevoie de mai mult de un deceniu pentru ca ideea cooperării transfrontaliere în materie de asistență medicală pentru afecțiuni complexe și rare să dea rezultate concrete și să se regăsească în legislația UE. Următorii patru ani vor marca anii de consolidare a RER și de integrare mai puternică a acestora în sistemele naționale de sănătate. Ne putem aștepta ca acțiunile RER să aibă un impact pozitiv pentru pacienții care suferă de boli rare și pentru familiile acestora, să extindă utilizarea registrelor și să difuzeze cunoștințele privind bolile rare către audiențe mai largi.

Necesitatea unei mai bune coordonări europene în domeniul sănătății a crescut, iar satisfacerea respectivei necesități în continuă creștere se află în centrul propunerii Comisiei de a construi o puternică Uniune europeană a sănătății.

Următoarea etapă a dezvoltării rețelelor ar trebui să valorifice această determinare de a obține rezultate mai bune pentru pacienți și o mai bună cooperare transfrontalieră în domeniul asistenței medicale, pentru a se asigura faptul că sistemul RER își atinge întregul potențial până în 2030. A trăi cu o boală rară nu ar trebui să însemne a trăi în incertitudine cu privire la diagnosticare, îngrijire și tratare, iar faptul de a trăi suferind de o boală rară nu ar trebui să însemne niciodată înfruntarea ei pe cont propriu.



Sandra Gallina
Director General DG SANTE

Cuprins

UE este alături de pacienții care suferă de boli rare pentru a le oferi ajutor, speranță și un viitor mai bune	4
Context	7
Ce sunt rețelele europene de referință?	8
RER în materie de afecțiuni ale oaselor (ERN BOND)	9
RER în materie de anomalii craniofaciale și boli ORL (ERN CRANIO) ..	10
Plusvaloare pentru pacienți și profesioniști	11
RER în materie de boli endocrine (Endo-ERN)	12
RER în materie de epilepsii rare și complexe (EpiCARE)	13
Cum se aprobă RER	14
RER în materie de boli renale (ERKNet)	15
RER în materie de boli neurologice (ERN-RND)	16
RER în materie de anomalii ereditare și congenitale (digestive și gastrointestinale) (ERNICA)	17
Statele membre în rolul principal	18
RER în materie de boli respiratorii (ERN LUNG)	19
RER în materie de boli ale pielii (ERN Skin)	20
RER în materie de cancer la adulți (tumori solide) (ERN EURACAN)	21
Europa: un centru global de excelență	22
RER în materie de boli hematologice (EuroBloodNet)	23
RER în materie de boli și afecțiuni urogenitale și rectale (ERN eUROGEN)	24
Colaborarea în acțiune	25
Parteneri afiliați	25
RER în materie de boli neuromusculare (ERN EURO-NMD)	26
RER în materie de boli oculare (ERN EYE)	27
RER în materie de sindroame de tumori genetice (ERN GENTURIS) ..	28
Conducerea unei rețele europene de referință	29
RER în materie de boli cardiace (ERN GUARD-Heart)	30
RER în materie de malformații congenitale și tulburări de neurodezvoltare rare (ERN ITHACA)	31
RER în materie de boli metabolice (MetabERN)	32
Politicile naționale privind bolile rare	33
RER în materie de cancer la copii (hemato-oncologie) (ERN PaedCan)	34
RER în materie de boli hepatice (ERN RARE-LIVER)	35
RER în materie de boli ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice (ERN ReCONNET)	36
Rolul organizațiilor de pacienți	37
RER în materie de boli de imunodeficiență, autoinflamatorii și autoimune (ERN RITA)	38
RER în materie de transplant pediatric (ERN TransplantChild)	39
RER în materie de boli vasculare multisistemice (VASCERN)	40
Repertoriu RER	41

Context

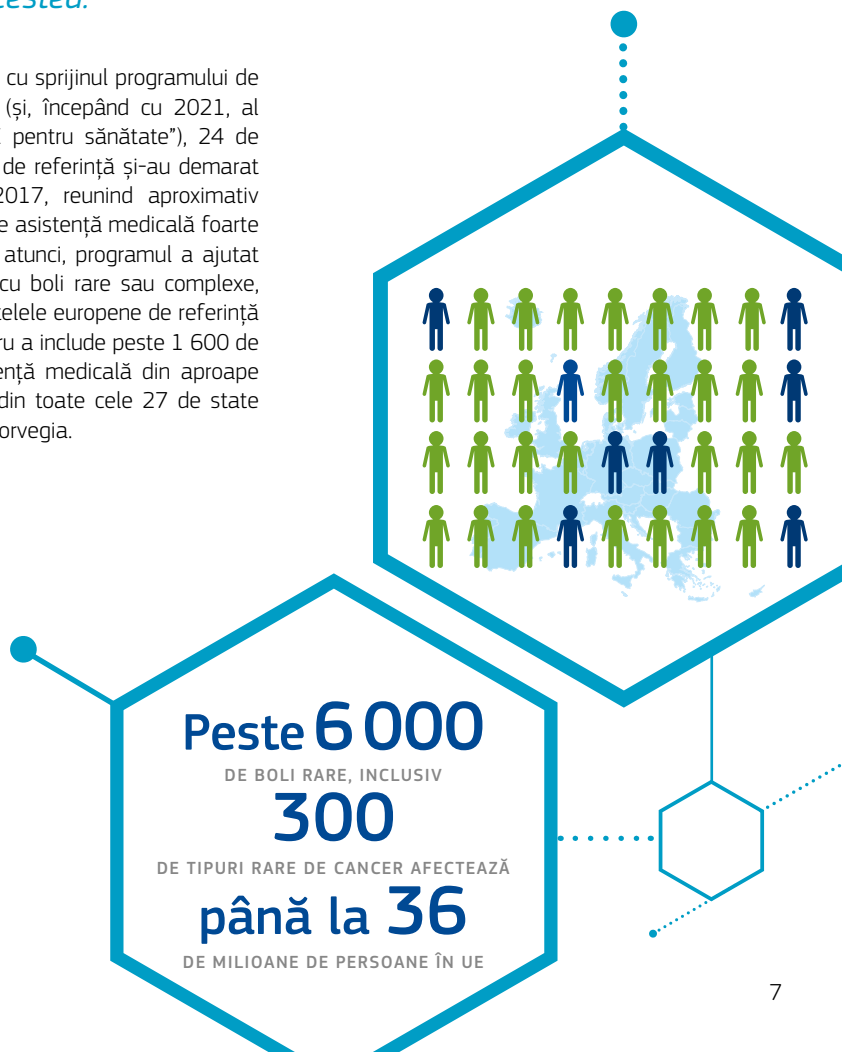
Orice boală care afectează mai puțin de cinci din 10 000 de persoane din UE este considerată rară. Peste 6 000 de boli rare afectează viața cotidiană a aproximativ 36 de milioane de oameni din UE. Numai în domeniul oncologiei, de exemplu, există aproape 300 de diferite tipuri rare de cancer și, anual, peste o jumătate de milion de persoane din Europa sunt diagnosticate cu unul dintre acestea.

Mulți dintre cei afectați de o afecțiune rară sau complexă nu au acces la diagnostic și la tratamente de înaltă calitate. Deficitul de expertiză și cunoștințe de specialitate se poate datora numărului redus de pacienți.

UE și guvernele naționale s-au angajat să îmbunătățească recunoașterea și tratamentul acestor afecțiuni rare și complexe prin consolidarea cooperării și coordonării la nivel european și sprijinirea planurilor naționale pentru boli rare.

Directiva din 2011 privind drepturile pacienților în cadrul asistenței medicale transfrontaliere nu numai că permite rambursarea tratamentului primit într-un alt stat membru, ci și facilitează accesul pacienților la informații privind asistența medicală, sporind astfel numărul opțiunilor de tratament. Directiva a intrat în vigoare în statele membre în 2013 și a pus bazele colaborării transfrontaliere în domenii precum bolile rare și RER sau e-sănătate.

În acest context, cu sprijinul programului de sănătate al UE (și, începând cu 2021, al programului „UE pentru sănătate”), 24 de rețele europene de referință și-au demarat activitatea în 2017, reunind aproximativ 900 de unități de asistență medicală foarte specializate. De atunci, programul a ajutat mii de pacienți cu boli rare sau complexe, iar în prezent rețelele europene de referință s-au extins pentru a include peste 1 600 de unități de asistență medicală din aproape 400 de spitale din toate cele 27 de state membre și din Norvegia.





Ce sunt rețelele europene de referință?

Rețelele europene de referință (RER) sunt rețele virtuale care reunesc furnizori de îngrijiri de sănătate, profesioniști din domeniul sănătății și pacienți din statele membre și Norvegia. Obiectivul acestor rețele este să găsească soluții pentru afecțiunile complexe și rare care necesită tratament foarte specializat și o concentrare a cunoștințelor și a resurselor.

Nicio țară nu deține singură cunoștințele și capacitatea necesare pentru a trata toate bolile rare, complexe și cu prevalență redusă. RER le oferă pacienților și medicilor din întreaga UE acces la cea mai bună expertiză și la schimbul rapid de cunoștințe care salvează vieți, fără a fi nevoiți să călătorească în altă țară. Rețelele facilitează schimbul celor mai recente cunoștințe și experiențe în domeniul bolilor rare din UE cu spitalele, cercetătorii și grupurile de pacienți care fac parte din aceste rețele.

Pentru a revizui diagnosticul și tratamentul unui pacient, coordonatorii RER convoacă grupuri consultative „virtuale” formate din specialiști medicali din diferite discipline, utilizând o platformă informatică dedicată – Sistemul clinic de gestionare a pacienților (CPMS). În CPMS au loc discuții care le permit furnizorilor de îngrijiri de sănătate din întreaga UE să colaboreze online pentru a discuta, a diagnostica și a trata pacienții cu boli rare, complexe și cu prevalență redusă. De asemenea, RER coordonează și facilitează activitățile educaționale și de formare, elaborează orientări pentru practicile clinice și alte instrumente de sprijinire a deciziilor clinice, colaborează cu privire la generarea și

diseminarea cunoștințelor prin activități de comunicare și reprezintă puncte focale pentru cercetare și inovare în domeniul bolilor rare, complexe și cu prevalență redusă. În plus, RER populează registrele UE cu date de înaltă calitate de la pacienții cu boli rare, creând o sursă de date unică și extrem de valoroasă pentru a încuraja cercetarea și a concepe următoarea generație de tratamente pentru bolile rare și complexe.

RER au fost lansate în martie 2017. În prezent, există 24 de rețele europene de referință, care cuprind peste 1 600 de unități de asistență medicală foarte specializate din aproape 400 de spitale din toate statele membre ale UE și Norvegia. Ele se concentrează pe o gamă de domenii tematice, de la afecțiuni rare ale oaselor și cancer pediatric la boli vasculare rare, aducând beneficii pentru mii de pacienți din UE care suferă de o afecțiune medicală rară sau complexă.

Inițiativa RER primește sprijin din partea mai multor programe de finanțare ale UE, inclusiv programul „UE pentru sănătate”, Mecanismul pentru interconectarea Europei și Orizont Europa.

Statele membre ale UE conduc procesul RER: acestea sunt responsabile cu recunoașterea centrelor la nivel național și aprobarea candidaturilor, iar un comitet al statelor membre este responsabil cu elaborarea strategiei RER la nivelul UE și cu aprobarea procesului de creare a rețelelor și de includere a noilor membri.

Cei 24 de coordonatori RER colaborează în cadrul Grupului de coordonatori RER (ERN-CG) înființat în 2017. Acest grup strategic stabilește o bază comună cu privire la mai multe aspecte tehnice și organizatorice esențiale ale RER. ERN-CG și comitetul statelor membre colaborează îndeaproape cu diferite grupuri de lucru, inclusiv pentru generarea de cunoștințe; integrarea în sistemele naționale de sănătate; monitorizarea; aspectele juridice și etice și consilierea IT, care raportează propunerile lor către ERN-CG și comitetul statelor membre în vederea discutării și luării unei decizii finale.



RER în materie de afecțiuni ale oaselor (ERN BOND)

Bolile rare ale oaselor includ afecțiuni legate de formarea, modelarea, remodelarea și deplasarea oaselor și defecte ale căilor de reglare ale acestor procese. Aceste boli pot determina o statură mică, deformarea oaselor, anomalii ale dinților, dureri, fracturi și handicapuri și pot influența negativ funcțiile neuromusculare și hemopoieza.

ERN BOND reunește toate bolile rare ale oaselor – congenitale, cronice și de origine genetică – care afectează cartilajul, oasele și dentina. Rețeaua se concentrează în prezent pe osteogeneza imperfectă (OI), pe rahitismul hipofosfatic X-linkat (XLH) și pe acondroplazie (ACH) ca afecțiuni principale, pe baza prevalenței bolilor, a dificultății în diagnosticare și gestionare și a terapiilor emergente noi. Pe viitor, odată cu stabilirea unor abordări sistematice, ERN BOND va trece la afecțiuni mai rare.

Prin colaborarea cu pacienții, ERN BOND va dezvolta măsuri bazate pe experiența și evoluția raportate de pacienți, precum și orientări pentru dezvoltarea și diseminarea celor mai bune practici. Pe măsură ce sunt dezvoltate noi terapii, rețeaua va lucra pentru a asigura accesul rapid la studii al pacienților afectați.

ERN BOND permite dezvoltarea aptitudinilor prin platforme de e-sănătate și de telemedicină, alături de vizite de lucru, cursuri de formare și activități de diseminare. Rețeaua vizează reducerea timpului necesar pentru stabilirea diagnosticului prin reducerea testelor inadecvate, îmbunătățirea acurateții diagnosticării și introducerea de tratamente noi viabile.

COORDONATORUL REȚELEI

Dr. Luca Sangiorgi
Institutul Ortopedic Rizzoli,
Bologna, Italia



RER în materie de anomalii craniofaciale și boli ORL (ERN CRANIO)

ERN CRANIO se axează pe anomaliile craniofaciale rare și complexe și pe tulburările urechii, nasului și gâtului (ORL). Aceste afecțiuni cuprind malformații ale creierului, craniului și feței, inclusiv tulburări specifice, cum ar fi craniosinostoza și microzomia craniofacială, despicăturile labiale și palatine, anomaliile orodentare și tulburările ORL.

Rețeaua funcționează în domeniul de activitate diferite, inclusiv diseminare, evaluare, e-sănătate, cursuri de formare și educație, calitatea asistenței medicale, dezvoltarea registrelor și măsurarea rezultatelor.

ERN CRANIO își propune să grupeze experți, cunoștințele și resursele specifice fiecărei boli din UE/SEE pentru a atinge obiective în materie de sănătate care, în caz contrar, ar putea fi nerealizabile într-o singură țară. Printre aceste obiective în materie de sănătate se numără: dezvoltarea aptitudinilor clinice, accesul îmbunătățit al pacienților la asistență de specialitate de înaltă calitate și punerea la dispoziția profesioniștilor din domeniul sănătății, a pacienților și a familiilor și îngrijitorilor acestora a unor informații îmbunătățite specifice diagnosticului.

În acest sens, ERN CRANIO urmărește, de asemenea, să reducă inegalitățile în materie de sănătate prin standardizarea practicilor și prin punerea la dispoziția furnizorilor de îngrijire de sănătate, a pacienților și a familiilor și îngrijitorilor acestora din întreaga Europă a unor servicii de îngrijire, informații și resurse de înaltă calitate.



COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Dr. Irene Mathijssen
Centrul Medical Universitar
Erasmus, Rotterdam, Țările de Jos



Plusvaloare pentru pacienți și profesioniști

Pacienții care suferă de boli rare și complexe pot sta ani întregi fără a primi un diagnostic clar. Aceasta este o experiență frustrantă și dezolantă pentru pacienți și familiile și îngrijitorii acestora. Multe dintre persoanele care trăiesc cu aceste afecțiuni sunt copii, a căror dezvoltare este grav afectată pe măsură ce aceștia avansează prin sistemul de sănătate, uneori consultând mai mulți specialiști în anii copilăriei, în căutarea unui diagnostic.

RER îmbunătățesc nivelul de informare al publicului și al profesioniștilor cu privire la bolile rare și la manifestarea complicată a bolii, sporind astfel probabilitatea unui diagnostic timpuriu și corect și a unui tratament eficient, dacă acesta este disponibil.

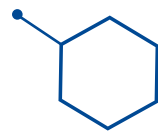
Rețelele sunt o platformă pentru elaborarea de orientări, formarea profesională și schimbul de cunoștințe. RER pot facilita realizarea unor studii clinice de mare amploare cu scopul de a îmbunătăți nivelul de înțelegere a bolilor și de a dezvolta medicamente noi prin colectarea unei cantități mari de date privind pacienții.

Nivelul de implicare al pacienților variază de la o rețea la alta, însă toate RER se asigură că reprezentanții pacienților sunt implicați, de exemplu, în elaborarea de orientări privind practicile clinice, studii clinice și parcursurile de îngrijire.

Pentru cadrele medicale specializate, RER reprezintă oportunitatea de a colabora în rețea cu experți care împărtășesc aceeași viziune din UE/SEE – reducând izolarea profesională

cu care se confruntă mulți experți în boli rare. Sistemul RER se bazează pe inovare în ceea ce privește furnizarea de asistență medicală, contribuind la dezvoltarea de noi modele de îngrijire și schimbând modul în care sunt furnizate tratamentele, prin soluții și instrumente de e-sănătate și prin soluții și dispozitive medicale inovatoare. RER sunt incubatoare pentru dezvoltarea serviciilor digitale și furnizarea de asistență medicală virtuală și de telemedicină.

RER contribuie la stimularea economiilor de scară și la asigurarea unei utilizări mai eficiente a resurselor, cu un impact pozitiv asupra sustenabilității sistemelor naționale de asistență medicală. Rețelele sunt o mărturie vizibilă a ceea ce se poate realiza prin solidaritate în Europa.



RER în materie de boli endocrine (Endo-ERN)

Bolile endocrine rare implică o activitate hormonală prea intensă, prea redusă sau inadecvată, rezistență la acțiunea hormonilor, formațiuni tumorale ale glandelor endocrine sau afecțiuni cu consecințe asupra sistemului endocrin. Distribuția epidemiologică este foarte variabilă, variind de la afecțiuni foarte rare și rare la afecțiuni cu prevalență redusă. Pacienții care suferă de o tulburare cu prevalență redusă pot necesita asistență medicală foarte specializată din partea unei echipe multidisciplinare sub îndrumarea unui endocrinolog.

Rețeaua a stabilit opt grupuri tematice principale care acoperă întregul spectru de afecțiuni congenitale și dobândite. Acestea sunt: afecțiuni ale glandelor suprarenale, afecțiuni legate de homeostazia calciului și a fosforului, afecțiuni legate de dezvoltarea și maturizarea organelor sexuale, afecțiuni genetice legate de homeostazia glucozei și a insulinei, sindroame tumorale endocrine genetice, afecțiuni legate de creștere și sindroame de obezitate genetică, afecțiuni ale glandei pituitare și afecțiuni ale glandei tiroide.

Endo-ERN pornește de la realizările mai multor rețele europene existente, inclusiv ale celor instituite prin intermediul Societății Europene de Endocrinologie (European Society of Endocrinology – ESE) și al Societății Europene pentru Endocrinologie Pediatrică (European Society for Paediatric Endocrinology – ESPE) și ale celor dezvoltate prin acțiuni ale Cooperării europene în domeniul științei și tehnologiei (COST).

Endo-ERN vizează să asigure traiectorii de diagnostic, tratament, îngrijire de calitate și rezultate cuantificabile îmbunătățite pentru pacienții care suferă de boli endocrine rare, facilitând colaborarea și formarea profesională multidisciplinară și transfrontalieră și ascultând pacienții.

COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Alberto M. Pereira
Centrul Medical Universitar Amsterdam,
Amsterdam, Țările de Jos



RER în materie de epilepsii rare și complexe (EpiCARE)

Epilepsia afectează cel puțin șase milioane de oameni din Europa. În mod tradițional, epilepsia a fost tratată ca o boală unică, însă epilepsiile pot avea un număr mare de etiologii neurologice diferite, deși primele manifestări clinice sub forma crizelor epileptice pot părea similare. Opțiunile de tratament, rezultatele și prognosticul general depind de etiologiile implicate, iar diagnosticarea promptă, ori de câte ori este posibil, joacă un rol important.

Când sunt prescrise corect, medicamentele antiepileptice tradiționale ajută aproximativ 70 % dintre pacienți să evite crizele epileptice. În cazul pacienților care suferă de epilepsie refractară, perspectiva clinică nu este încurajatoare. Epilepsiile rare și complexe necesită o gestionare multidisciplinară încă de la debutul bolii. Sunt esențiale parcursurile de îngrijire bine stabilite și o colaborare strânsă cu rețelele naționale bine structurate de îngrijire a epilepsiei.

Echipele medicale ale ERN EpiCARE depun eforturi să îmbunătățească și să sporească diagnosticarea cauzelor epilepsiilor rare, să îmbunătățească identificarea precoce a pacienților care suferă de epilepsii rare care au cauze tratabile, să sporească accesul la asistență medicală specializată, să dezvolte și să proiecteze în continuare studii clinice inovatoare pentru noi medicamente antiepileptice prin intermediul Colaborării europene pentru studii clinice de epilepsie (European Collaboration for Epilepsy Trials – ECET), să asigure acces și utilizare deplină pentru

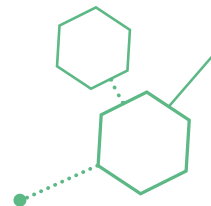
evaluarea pre-chirurgicală și intervențiile chirurgicale pentru epilepsie și să promoveze cercetarea în domeniul instrumentelor inovatoare de diagnosticare și al tratamentelor care vizează cauzele.

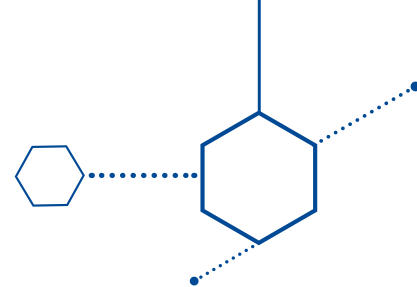
Rețeaua organizează de mai multe ori pe lună sesiuni de discuții privind cazurile pacienților, cu participarea experților UE în domeniul geneticii, neuropsihologiei, gestionării medicamentelor și evaluării pre-chirurgicale. ERN EpiCARE a lansat numeroase activități de generare de cunoștințe, inclusiv seminare online educaționale interactive și actualizări ale orientărilor privind practicile clinice. Rețeaua creată cu alte RER și inițiative finanțate de UE, cum ar fi Programul european comun privind bolile rare (European Joint Programme on Rare Diseases – EJP RD), SOLVE-RD; ERICA și grupurile de lucru transversale privind afecțiunile neurologice, care implică în special ERN-RND și ERN EURO-NMD.

Încă de la început, rețeaua a colaborat îndeaproape cu toate organismele științifice conexe, cum ar fi Liga Internațională împotriva Epilepsiei (International League Against Epilepsy – ILAE), Societatea Europeană de Neurologie Pediatrică (European Paediatric Neurology Society – EPNS) și Academia Europeană de Neurologie (European Academy of Neurology – EAN). Pentru a spori gradul de informare cu privire la cele mai bune practici și parcursurile de îngrijire, ERN EpiCARE colaborează cu reprezentanți ai pacienților din cadrul grupurilor europene de reprezentare a pacienților (ePAG), de exemplu, pentru a publica broșuri informative privind epilepsiile rare și a organiza studii clinice orientate către pacienți.

COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Alexis Arzimanoglu
Hospital Infantil Sant Joan de
Déu Barcelona, Spania





Cum se aprobă RER

Statele membre ale UE joacă rolul principal în desemnarea și dezvoltarea rețelelor europene de referință. Pentru a obține statutul de RER, membrii rețelei răspund unei cereri de candidaturi lansate de Comisia Europeană. Ulterior, candidatura acestora este evaluată de un organism independent de evaluare (IAB) care întocmește un raport. Comitetul statelor membre (BoMS) decide apoi asupra aprobării candidaturii RER.

BoMS este format din reprezentanți ai tuturor statelor membre ale UE și ai Norvegiei și joacă un rol activ în dezvoltarea strategiei RER. BoMS continuă să monitorizeze membrii RER, evaluează candidații care doresc să se alăture rețelei existente și aprobă eventuale rețele viitoare. Ca urmare a cererii de candidaturi din 2019, peste 600 de furnizori suplimentari de îngrijiri de sănătate din 20 de state membre și din Norvegia au fost admiși ca membri ai RER în 2022.

18 indicatori RER au fost adoptați de BoMS și sunt prezentați de RER în mod regulat. Ei asigură o monitorizare continuă solidă pentru a măsura îmbunătățirile în ceea ce privește calitatea și rezultatele, evidențiind în același timp succesele și potențialele capcane.

Țările care nu sunt reprezentate în cadrul unei RER aprobate pot participa prin intermediul furnizorilor de îngrijiri de sănătate care sunt desemnați de către statele membre drept centre naționale „asociate” și/sau „colaboratoare”. Acești parteneri afiliați au acces la orientări în materie de bune practici pentru diagnosticare, îngrijire și tratament și sunt implicați în activități de cercetare.



RER trebuie să îndeplinească anumite criterii esențiale:

- > abordare orientată către pacient și motivată clinic;
- > minimum **10 membri** în cel puțin **8 țări**;
- > evaluare independentă solidă;
- > îndeplinirea criteriilor de aderare la rețea și în calitate de membru;
- > certificare și aprobare din partea autorităților naționale.

RER în materie de boli renale (ERKNet)

Bolile renale rare și complexe cuprind o gamă largă de afecțiuni congenitale, ereditare și dobândite. Se estimează că cel puțin două milioane de europeni suferă de afecțiuni renale rare, cu glomerulopatii și malformații renale congenitale, fiecare dintre acestea înregistrând aproximativ un milion de cazuri. În plus, tubulopatiile ereditare, afecțiunile tubulo-interstițiale și microangiopatiile trombotice reprezintă un număr de boli rare și foarte rare cu înaltă relevanță clinică.

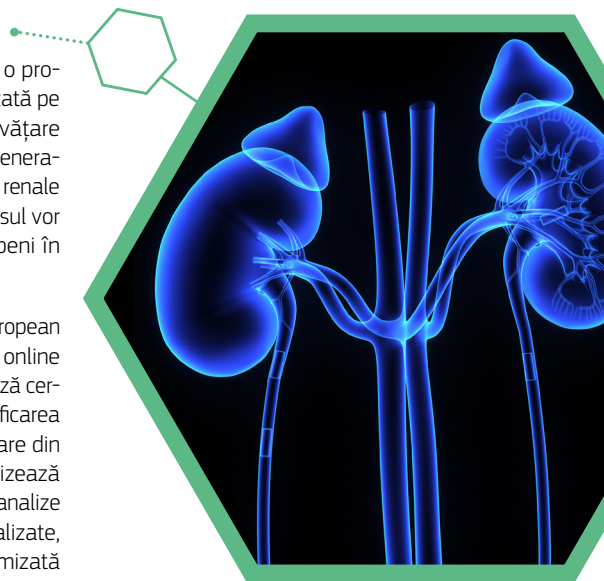
Instrumentele ultramoderne de diagnosticare pot să ofere informații valoroase despre prognosticul bolii și opțiunile terapeutice. Cu toate acestea, accesul la teste nu este universal. Din cauza diagnosticării întârziate și a tratamentului neadecvat, multe afecțiuni renale rare evoluează spre insuficiență renală.

ERKNet urmărește să îmbunătățească gestionarea pacienților cu boli renale rare, în special a cazurilor noi și complexe, prin intermediul serviciilor de consultanță online. Grupurile de lucru formate din experți din rețea stabilesc algoritmi de diagnosticare pe bază de consens pentru pacienții cu suspiciune de boli renale rare, inclusiv criteriile standard pentru testarea genetică în cazurile în care se suspectează afecțiuni renale ereditare. În plus, grupurile de lucru definesc căile clinice de gestionare terapeutică după o analiză aprofundată a tratamentelor disponibile.

Întrucât informarea și cunoștințele dobândite de profesioniștii din domeniul sănătății sunt esențiale pentru identificarea și tratarea

bolilor renale rare, ERKNet a introdus o programă postuniversitară de trei ani, bazată pe formare clinică, seminare online și învățare online, care oferă educație de ultimă generație cu privire la întregul spectru de boli renale rare. Cei care finalizează cu succes cursul vor fi recunoscuți drept „Specialiști europeni în materie de boli renale rare”.

ERKNet a înființat ERKReg, Registrul european pentru boli renale rare. Acest registru online oferă informații demografice și facilitează cercetarea clinică în colaborare prin identificarea cohortelor de pacienți cu boli renale rare din întreaga Europă. În plus, registrul furnizează statistici privind performanța clinică și analize comparative la nivelul centrelor specializate, sprijinind o îngrijire armonizată și optimizată a afecțiunilor renale rare în toate spitalele și clinicile membre ale ERKNet.



COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Franz Schaefer
Universitätsklinikum Heidelberg,
Germania

RER în materie de boli neurologice (ERN-RND)

ERN-RND creează și distribuie informații și coordonează îngrijirea pacienților afectați de boli neurologice rare care implică cele mai frecvente afecțiuni patologice ale sistemului nervos central. Această rețea acoperă ataxii cerebeloase și paraplegii spastice ereditare, boala Huntington și alte forme de coree, demență frontotemporală, distonie, tulburări paroxistice (non-epileptice) și neurodegenerescență cu acumulare de fier în creier, leucoencefalopatii și sindroame parkinsoniene atipice.

Rețeaua reunește centre de experți și parteneri afiliați din 24 de țări europene, precum și reprezentanți ai pacienților. Ea se axează pe servicii de asistență medicală foarte specializate, cum ar fi diagnosticarea prin secvențiere de generație următoare, stimularea profundă a creierului și terapiile avansate, și generează și diseminează atât cunoștințe cuprinzătoare, cât și cunoștințe specifice unui grup de boli.

ERN-RND elaborează orientări privind cele mai bune practici clinice pentru unele boli rare, recomandări de bune practici pentru neuro-reabilitare și tranziție, precum și standarde de îngrijire, cum ar fi componența echipelor multidisciplinare. Grupurile de experți în domeniul bolilor elaborează și convin asupra unor căi

de îngrijire, inclusiv diagrame de diagnosticare și algoritmi terapeutici, precum și scări ale bolilor pentru a evalua diferitele aspecte ale bolilor neurologice rare.

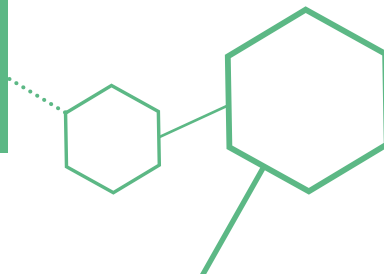
Cazurile pacienților cu diagnostice neclare se discută prin intermediul CPMS. ERN-RND este una dintre cele patru rețele care participă la proiectul „Solve-RD – Solving the Unsolved Rare Diseases” (Solve-RD – Soluționare bolilor rare nesoluționate), iar programul său de formare și educație stă la baza unei programe în materie de boli neurologice rare, adresată profesioniștilor din domeniul sănătății. Rețeaua facilitează pregătirea pentru studii clinice și calitatea îngrijirii prin intermediul unui registru ERN-RND, care include date privind toți

pacienții consultați în centrele ERN-RND și oferă o imagine de ansamblu unică asupra cohortelor existente pe bază de genotipuri.

ERN-RND cooperează cu Academia Europeană de Neurologie (EAN), Societatea Europeană de Neurologie Pediatrică (EPNS), ramura europeană a Societății Internaționale pentru boala Parkinson și tulburări de mișcare (International Parkinson and Movement Disorder Society – MDS), Federația Europeană a Asociațiilor de Neurologie (EFNA) și Academia Europeană pentru Copii cu Dizabilități (European Academy of Childhood Disability – EACD). Împreună cu celelalte două „NeuroERN”, și anume EURO-NMD și EpiCARE, ERN-RND a înființat nouă grupuri de lucru.

COORDONATORUL REȚELEI

Dr. Holm Graessner
Spitalul Universitar Tübingen,
Germania



RER în materie de anomalii ereditare și congenitale (digestive și gastrointestinale) (ERNICA)

ERNICA abordează două grupuri de diagnostic: malformații ale sistemului digestiv și malformații ale diafragmei și ale peretelui abdominal. Fluxul de lucru care vizează malformațiile sistemului digestiv cuprinde patru grupuri de lucru privind bolile esofagiene, bolile intestinale, insuficiența intestinală și bolile gastroenterologice. Fluxul de lucru care vizează malformațiile diafragmei și ale pereților abdominali este alcătuit din două grupuri de lucru: malformații ale diafragmei și defecte ale peretelui abdominal.

Grupurile de lucru sunt conduse în comun de profesioniștii din domeniul sănătății din cadrul ERNICA și de reprezentanți ai pacienților. Nouă domenii de activitate se aplică tuturor grupurilor de diagnostic – gestionare, diseminare, evaluare, standarde de îngrijire, formare, cercetare, e-sănătate, medicină fetală și colaborare în rețea.

ERNICA își propune să grupeze expertiza, cunoștințele și resursele specifice fiecărei boli din UE/SEE pentru a atinge obiective în materie de sănătate care, în caz contrar, ar putea fi nerealizabile într-o singură țară. Aceste obiective în materie de sănătate includ: dezvoltarea competențelor clinice, un acces sporit al pacienților la asistență medicală specializată de înaltă calitate și creșterea volumului de informații specifice diagnosticului puse la dispoziția profesioniștilor din domeniul sănătății, a pacienților, a familiilor și îngrijitorilor acestora.

În acest sens, ERNICA urmărește, de asemenea, să reducă inegalitățile în materie de sănătate în Europa prin standardizarea practicilor și prin punerea la dispoziția furnizorilor de îngrijiri de sănătate, a pacienților și a familiilor și îngrijitorilor acestora din întreaga Europă a unor servicii de îngrijire, informații și resurse de înaltă calitate.

COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Dr. René Wijnen
Centrul Medical Universitar
Erasmus, Rotterdam, Țările de Jos



Integrare, coordonare și colaborare: statele membre și RER

În 2022, 620 de noi furnizori de îngrijiri de sănătate s-au alăturat RER, numărul total de membri ajungând astfel la peste 1 400. Aceasta este o veste bună pentru pacienții care au acum un acces mai larg ca niciodată la servicii de asistență medicală foarte specializate, precum și pentru experții clinici care beneficiază de colaborarea cu alți experți din întreaga UE și din Norvegia.

Cu toate acestea, extinderea generează, de asemenea, provocări în ceea ce privește coordonarea și parteneriatul, iar Comitetul statelor membre (BoMS) joacă un rol esențial. Comitetul a îndrumat rețelele europene de referință de la vârstă fragedă până la maturitate – a fost responsabil de aprobarea acestora atunci când au fost înființate pentru prima dată, în 2017, și va aproba orice viitoare RER suplimentare. Integrarea activității RER în sistemele naționale de sănătate și asigurarea alinării priorităților acestora reprezintă, de asemenea, o prioritate.

„Situția s-a schimbat semnificativ”, a declarat profesorul Till Voigtländer, copreședinte al BoMS. „Rețelele europene de referință au ajuns la maturitate și sunt în prezent pe deplin operaționale. Grupul de coordonatori RER a lucrat foarte activ și eficient, demonstrându-și meritele în calitate de partener colaborator important pentru comitet.”

„Coordonatorii RER și echipele acestora abordează în mod activ aspecte precum cele mai bune și mai economice modalități de monitorizare a performanței, de dezvoltare și organizare a registrelor RER, de schimb și diseminare a cunoștințelor, de formare și de respectare a unor standarde etice și juridice înalte”, adaugă profesorul Voigtländer. „Ei au avut, de asemenea, un rol esențial în dezvoltarea sistemului clinic

de gestionare a pacienților, care este esențial pentru a sprijini diagnosticarea, tratamentul și îngrijirea mai rapidă și mai bună a persoanelor care suferă de boli rare.”

Comitetul este, de asemenea, însărcinat cu aprobarea noilor furnizori de îngrijiri de sănătate, iar cei mai recentii astfel de furnizori au urmat un parcurs riguros care a demarat cu o cerere de candidaturi în 2019. Brexitul și pierderea ulterioară de expertiză din partea furnizorilor de îngrijiri de sănătate din Regatul Unit au complicat și mai mult acest proces. Odată cu implicarea noilor furnizori de îngrijiri de sănătate, atenția se axează în prezent pe evaluarea și îmbunătățirea calității asistenței oferite de RER și de furnizorii de îngrijiri de sănătate.

Un element esențial al sistemului de îmbunătățire continuă a calității RER este AMEQUIS – Sistemul de evaluare, monitorizare, evaluare și îmbunătățire a calității. Un organism independent de evaluare va evalua RER pentru a identifica punctele forte și punctele slabe, asigurându-se că opiniile tuturor celor implicați, inclusiv ale pacienților și ale familiilor acestora, sunt auzite. BoMS va juca un rol esențial în această direcție, deoarece îi va reveni sarcina de a conveni asupra unor planuri de îmbunătățire pentru RER și pentru furnizorii de îngrijiri de sănătate, dacă și acolo unde va fi necesar.

Începând din 2022, Acțiunea comună privind integrarea RER va necesita o colaborare și mai strânsă între statele membre, care vor stabili elementele constitutive ale viitorului rețelelor europene de referință, pe deplin integrate în sistemele naționale de sănătate și perfect armonizate cu partenerii europeni. Comisia va coordona procesul cu grupul de coordonatori ai RER, care joacă un rol vital în punerea în aplicare. Integrarea, coordonarea și colaborarea vor asigura succesul RER în următoarea etapă a parcursului lor.

„În prezent, părțile interesate implicate în proiectul RER sunt mai multe ca niciodată, incluzând manageri de spitale și grupuri de reprezentare a pacienților”, afirmă profesorul Voigtländer. „Aceasta este o veste bună și ar trebui să fim foarte încântați. Cu toate acestea, statele membre nu pot face față singure acestui volum de muncă. Este momentul să ne intensificăm colaborarea, deoarece numai lucrând împreună vom valorifica la maximum proiectul RER – un proiect invidiat deja de restul lumii.”

**Profesorul
Till Voigtländer**



RER în materie de boli respiratorii (ERN LUNG)

Bolile pulmonare rare și complexe necesită îngrijire multidisciplinară și sprijin psihosocial. Complexitatea lor se poate datora mecanismului genetic care stă la baza bolii, modificărilor secundare și daunelor aduse altor sisteme de organe. Diagnosticarea timpurie și accesul la îngrijire de specialitate pot îmbunătăți evoluția multor dintre aceste afecțiuni.

ERN LUNG abordează un număr de afecțiuni pulmonare rare și complexe, inclusiv pneumopatia interstițială, fibroza chistică, bronșiectazia non-fibroză chistică, hipertensiunea pulmonară, dischinezia ciliară primară, deficiența de alfa-1 antitripsină, mezoteliomul și disfuncția pulmonară cronică în urma transplantului de alogrefă.

Rețeaua urmărește să îmbunătățească expertiza la nivelul Europei pentru a avansa standardele de îngrijire, calitatea vieții și prognoza pentru întregul spectru al bolilor pulmonare rare. Membrii ERN LUNG elaborează și diseminează orientări, promovează abordările comune în vederea tratamentului, sporesc accesul transfrontalier la diagnosticare și tratament, inițiază și sprijină registrele și adună cohorte suficient de mari pentru studii clinice, cercetare-dezvoltare farmaceutică și efectuarea de studii de istorie naturală.

ERN LUNG oferă pacienților acces la echipe interdisciplinare, oferind online opinii secundare privind cazurile complexe, fără a necesita deplasarea pacienților. Aceste obiective sunt atinse prin intermediul unui sistem de asistență de specialitate online, prin discuții online în cadrul unor grupuri de experți și, dacă este necesar, prin trimiteri transfrontaliere.

COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Thomas O.F. Wagner
Universitätsklinikum Frankfurt,
Germany



RER în materie de boli ale pielii (ERN Skin)

Multe afecțiuni ale pielii au un impact puternic asupra pacienților și pot fi asociate cu un risc de cancer. Diagnosticarea bolilor de piele rare și complexe constă într-o evaluare completă a pielii și a mucoasei, precum și în alte sisteme, pe lângă biopsii cutanate. Numai dermatologii experimentați pot face diferența dintre aceste afecțiuni complexe, iar absența unui diagnostic specializat reprezintă o barieră în calea tratamentului. Aceasta poate fi o povară fizică și psihologică profundă pentru pacienți.

ERN Skin reunește principalii experți în domeniul bolilor rare ale pielii la copii și adulți pentru a face schimb de informații, a actualiza și a elabora orientările privind cele mai bune practici, a îmbunătăți formarea profesională și educația pacienților și a organiza programe de cercetare.

Rețeaua și-a propus să îmbunătățească organizațiile de asistență medicală prin gruparea resurselor, inclusiv prin intermediul unei platforme colaborative prin care experții să discute cazurile dificile. Pentru fiecare boală acoperită, echipele de bază multidisciplinare sunt formate cel puțin dintr-un dermatolog, un asistent medical, un psiholog, un genetician, un dietetician și un patolog, împreună cu alți specialiști, după caz.

Rețeaua ERN Skin va crea și registre privind bolile rare, permițând participarea în programe de cercetare și studii clinice cu pacienți bine caracterizați, precum și stimularea cercetării terapeutice cu cohorte de pacienți suficient de ample. În plus, se va realiza și un studiu socioeconomic cuprinzător privind povara individuală a bolii.



COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Christine Bodemer
Assistance Publique-Hôpitaux
de Paris, Hôpital Necker-Enfants
Malades, Franța

RER în materie de cancer la adulți (tumori solide) (ERN EURACAN)

Proiectul Surveillance of Rare Cancers in Europe (RARECARE - Supravegherea formelor rare de cancer în Europa) definește formele rare de cancer ca tulburări maligne cu o incidență mai mică de șase la 100 000 de persoane pe an. Ele reprezintă aproximativ 20-25 % din toate diagnosticele noi de cancer și 30 % din decesele cauzate de cancer.

Experții sunt de acord că pacienții cu forme rare de cancer trebuie, de la diagnosticul inițial, să fie îndrumați către centrele de referință certificate. Acest lucru le permite să beneficieze de cea mai actualizată expertiză multidisciplinară – de la terapii eficiente la protocoale de tratament bazate pe dovezi – asigurând o îngrijire adecvată pentru toți pacienții, indiferent de punctul inițial de acces.

EURACAN acoperă peste 300 de tipuri de cancer solid rar la adulți, grupându-le în zece domenii care corespund clasificării RARECARE și ICD10. Rețeaua colaborează îndeaproape cu reprezentanții pacienților din cadrul grupurilor europene de reprezentare a pacienților (ePAG) pentru a oferi informații și perspective cu privire la nevoile și așteptările pacienților.

De la crearea sa, EURACAN a ajuns în 26 de țări din UE și SEE, cu scopul de a standardiza gestionarea pacienților și de a îmbunătăți ratele de supraviețuire prin generarea și schimbul de instrumente de bune practici și prin actualizarea periodică a orientărilor privind practicile clinice de diagnosticare și terapeutice, în colaborare cu mai multe societăți științifice. Rețeaua a dezvoltat instrumente

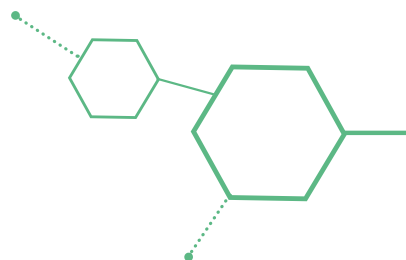
de comunicare în toate limbile pentru pacienți și medici, iar proiectul STARTER (STArting an Adult Rare Tumour European Registry – Crearea unui registru european al tumorilor rare la adulți) dezvoltă un instrument esențial pentru viitor – modelul de registru agregat EURACAN.

EURACAN pornește de la rețelele existente și studiile clinice de succes realizate prin intermediul Organizației Europene pentru Cercetare și Tratare a Cancerului (European Organisation for Research and Treatment of Cancer – EORTC), al Societății Europene de Tumori Neuroendocrine (European Neuroendocrine Tumour Society – ENETS), al Rețelei pentru Cancerul de Țesut Conjunctiv (Connective Tissues Cancer Network – Conticanet) și al mai multor programe de cercetare anterioare ale UE, inclusiv al proiectelor SPECTA/Arcagen și TRackING inițiate de EURACAN.



COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lyon, Franța



Europa: un centru global de excelență

Rețelele europene de referință au devenit operaționale în martie 2017. Scopul lor principal este de a îmbunătăți viața oamenilor din Europa care suferă de boli rare și complexe.

Rețelele europene de referință vor avea însă un impact global care depășește cu mult granițele Europei. Ele consolidează cele mai bune practici la nivel mondial acolo unde acestea există și le modelează acolo unde nu există. Rețelele contribuie la transformarea Europei într-un centru de activitate în materie de afecțiuni rare și complexe, prin punerea în aplicare a celor mai bune practici în materie de diagnosticare sau tratament acolo unde acestea există și prin elaborarea acestora acolo unde nu există.

Prin conectarea experților și a populațiilor de pacienți, RER facilitează, de asemenea, studiile clinice și testarea intervențiilor terapeutice, plasându-le în avangarda inovării în numeroase domenii ale bolilor rare.

Modelul RER este un exemplu pentru alții, dezvoltând instrumente de e-sănătate de ultimă generație pentru a sprijini colaborarea transfrontalieră în Europa, cu potențialul de a încuraja colaborarea internațională și de a îmbunătăți accesul la asistență medicală.



RER în materie de boli hematologice (ERN-EuroBloodNet)

Bolile hematologice implică anomalii ale celulelor sanguine și osteomedulare, ale organelor limfoide și ale factorilor de coagulare și aproape toate sunt rare. Acestea pot fi subîmpărțite în șase categorii: defecte rare ale celulelor roșii, insuficiența măduvei osoase, tulburări de coagulare rare, hemocromatoza și alte tulburări genetice rare ale sintezei de fier, afecțiuni mieloide și afecțiuni limfoide.

Diagnosticarea bolilor hematologice rare necesită cunoștințe clinice considerabile și acces la o gamă largă de servicii de laborator și tehnologii de imagistică. Aceste teste permit clasificarea precisă a bolii potrivit criteriilor Organizației Mondiale a Sănătății (OMS), folosind sisteme internaționale de evaluare și, dacă este posibil, markeri biologici.

Având în vedere aceste cerințe și faptul că bolile hematologice rare sunt foarte rare, diagnosticarea este adesea ignorată sau întârziată, în special în rândul pacienților în vârstă. Tratamentul este, de asemenea, adesea dificil din cauza infrastructurilor și a echipelor specializate necesare și a dificultății de a accesa tratamente specifice, precum transplantul alogen de celule stem sau factorii de coagulare. În unele țări sunt instituite programe de prevenție pentru anumite afecțiuni, însă este necesară de urgență armonizarea în domeniul screeningului.

În primii cinci ani de activitate, în strânsă colaborare cu Asociația Europeană de Hematologie (European Hematology Association – EHA), ERN-EuroBloodNet a întreprins cu succes mai multe acțiuni transversale și specifice bolilor hematologice rare, menite să îmbunătățească accesul pacienților cu astfel de afecțiuni la asistență medicală; să promoveze orientările și cele mai bune practici; să îmbunătățească formarea și schimbul de cunoștințe; să ofere consiliere clinică în cazurile în care expertiza națională este limitată și să crească numărul de studii clinice efectuate pe teren. Implicarea de la bun început a grupurilor europene de reprezentare a pacienților și a asociațiilor de pacienți contribuie la responsabilizarea pacienților, la educație terapeutică și la formare în materie de reprezentare, fără a se îndepărta de abordarea orientată către pacient a ERN-EuroBloodNet.

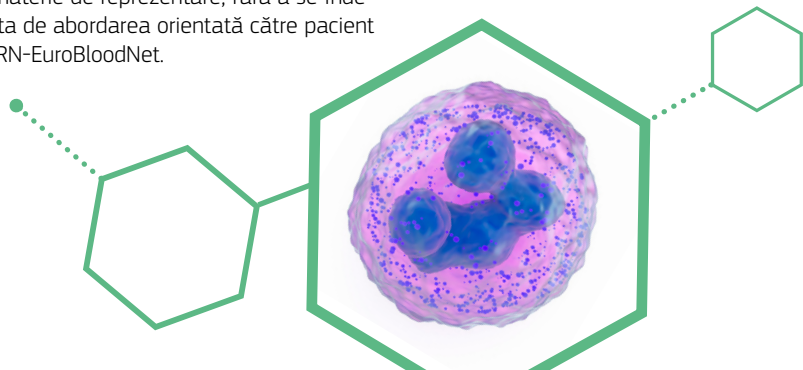
COORDONATORII REȚELEI

Prof. Pierre Fenaux

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Saint-Louis, Paris, Franța
(Președintele departamentului de
oncologie)*

Prof. Béatrice Gulbis

*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB,
Bruxelles, Belgia (Președinta departa-
mentului de boli neoncologice)*



RER în materie de boli și afecțiuni urogenitale și rectale (ERN eUROGEN)

Afecțiunile urogenitale și rectale rare și complexe pot necesita corecții chirurgicale, adesea pe parcursul perioadei neonatale sau în copilărie. Incontinența urinară și fecală este o povară grea pentru pacienții copii, adolescenți și adulți. Persoanele afectate necesită îngrijire pe tot parcursul vieții din partea unor echipe multidisciplinare formate din experți care planifică și realizează intervenții și oferă îngrijire post-operatorie cu sprijinul echipelor de fizioterapie și psihologie.

ERN eUROGEN oferă orientări evaluate independent privind cele mai bune practici și îmbunătățește partajarea rezultatelor. În premieră, rețeaua are ca scop să ofere posibilitatea de a urmări evoluția pacienților pe termen lung, pe o perioadă cuprinsă între 15 și 20 de ani, cu ajutorul Registrului ERN eUROGEN.

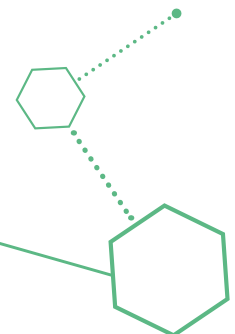
Rețeaua colectează date și materiale în cazurile în care acestea lipsesc, elaborează orientări clinice noi, colectează dovezi de bune practici, identifică variațiile din practica clinică curentă, elaborează programe educaționale și de formare profesională, stabilește agenda de cercetare în colaborare cu reprezentanții pacienților și face schimb de cunoștințe prin participarea la consultări virtuale cu privire la CPMS și prin intermediul echipelor multidisciplinare. Noii specialiști în domeniul bolilor urogenitale și rectale rare și complexe beneficiază de formare specifică și de vizite de schimb de experiență clinică prin programul de schimb ERN eUROGEN.

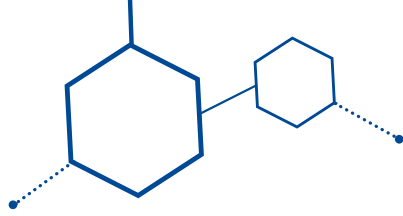
În cele din urmă, rețeaua urmărește să promoveze inovarea în domeniul medicinei și să îmbunătățească diagnosticarea și tratamentul pacienților cu boli urogenitale și rectale rare și complexe prin intermediul strategiei „Share. Care. Cure.” (Partajare, îngrijire, vindecare).

COORDONATORUL REȚELEI

Wout Feitz

Centrul Medical Universitar
Radboud, Spitalul de pediatrie
Amalia', Nijmegen, Țările de Jos





Colaborarea în acțiune

Platformele online, telemedicina și instrumentele de e-sănătate joacă un rol important în facilitarea colaborării. RER sunt conectate prin intermediul unei platforme TI dedicate, Sistemul clinic de gestionare a pacienților (CPMS), o aplicație software clinică online care le permite furnizorilor de îngrijiri de sănătate din întreaga UE să colaboreze virtual pentru diagnosticarea și tratarea pacienților cu boli rare, complexe și cu prevalență scăzută.

Coordonatorii de rețea pot convoca consilii consultative virtuale formate din specialiști în medicină, utilizând instrumente de telemedicină pentru a evalua starea pacientului în vederea diagnosticării sau a tratamentului.

Acest lucru permite profesioniștilor din domeniul sănătății, care, în trecut, ar fi gestionat singuri cazurile rare și complexe, să se consulte și să primească o a doua opinie din partea unui coleg. O caracteristică esențială a acestor instrumente este interoperabilitatea.

Mulțumită tehnologiei, poziționarea geografică nu mai constituie un impediment pentru lucrul în echipe de la distanță. Rețelele pot utiliza, de asemenea, sisteme dedicate pentru a partaja probe de țesut sau imagini de înaltă rezoluție ale unor afecțiuni complexe, care pot fi utilizate și pentru construirea unei arhive de cazuri pentru studii ulterioare. CPMS este reglementat de legislația europeană și

națională privind protecția datelor și drepturile la viață privată ale pacienților (RGPD).

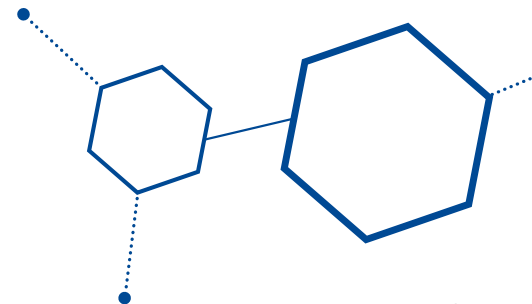
De exemplu, odată ce datele patologice sau radiologice sunt partajate în mod securizat, membrii rețelei se pot conecta, pot vizualiza imaginile și comentariile într-un mediu închis. Medicul curant rămâne responsabil pentru pacientul său, dar poate utiliza RER ca resursă valoroasă de sprijin.

Parteneri afiliați

RER urmăresc să ofere o valoare adăugată reală tuturor statelor membre ale UE. Legislația relevantă permite țărilor care nu sunt reprezentate în cadrul unei RER aprobate să participe prin intermediul furnizorilor de îngrijiri de sănătate desemnați de către statele membre drept centre naționale „asociate” și/sau „colaboratoare”.

De asemenea, statele membre au posibilitatea să desemneze un centru național de coordonare pentru a ține legătura cu toate RER. Comitetul statelor membre al RER stabilește cadrul comun pentru desemnarea și integrarea acestor tipuri de centre în cadrul RER. Cu toate acestea, este esențial ca desemnarea partenerilor afiliați de către statele membre să se realizeze prin proceduri deschise,

transparente și robuste. Toate RER trebuie să aibă un obiectiv de politică clar pentru implicarea și participarea activă a partenerilor afiliați.



RER în materie de boli neuromusculare (ERN EURO-NMD)

Bolile neuromusculare (NMD) apar din copilărie până la vârsta adultă înaintată și sunt caracterizate de slăbiciune și atrofie musculară, însă pot fi asociate și cu alte simptome, inclusiv oboseală, durere, amorteală, cecitate, dificultate la înghițire, dificultate de respirație și boli cardiace. Majoritatea bolilor neuromusculare sunt progresive și debilitante, reducând durata de viață și calitatea vieții.

Există lacune și disparități semnificative în ceea ce privește accesul la diagnosticare și tratament la nivelul Europei. Provocările majore pentru ameliorarea evoluției includ întârzierea trimerii de la serviciile de îngrijire medicală primară la un centru specializat și gestionarea tranziției de la servicii de pediatrie la cele destinate adulților.

EURO-NMD reunește experți de prim rang din Europa pentru a le oferi pacienților acces la serviciile acordate de specialiști prin intermediul consultărilor virtuale și în persoană. Rețeaua și-a propus să reducă timpul necesar pentru diagnosticare, să îmbunătățească rezultatele diagnosticării și să sporească accesul la parcursuri de îngrijire adecvate.

În prima jumătate a anului 2021, un total de 12 882 de pacienți noi au consultat partenerii EURO-NMD, iar partenerii au participat la 258 de studii clinice. Din 2018, numărul de pacienți noi care au consultat parteneri din rețea a crescut cu 37,5 %, iar participarea partenerilor EURO-NMD la studiile clinice a crescut cu 63 %.

În plus, rețeaua elaborează în permanență noi orientări și oferă profesioniștilor din domeniul sănătății și pacienților informații privind cele mai bune practici specifice bolilor. Cunoștințele generate și gestionate de rețea sunt disponibile pe scară largă online și prin intermediul unor seminare online accesibile publicului, precum și prin intermediul unor instrumente de e-sănătate, cum ar fi discuțiile CPMS. În prezent, este în curs de elaborare un sistem de gestionare a învățării pe platforma Moodle.

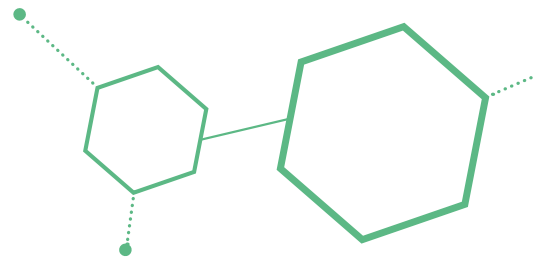
Având la bază o moștenire puternică în domeniul cooperării, rețeaua continuă să încurajeze colaborările cu potențialul de a stimula cercetarea și dezvoltarea de terapii pentru a răspunde nevoilor nesatisfăcute ale pacienților. Promovarea schimbului transnațional de date prin intermediul unor registre și platforme de date de cercetare solide din punct de vedere etic și de înaltă calitate este, de asemenea, o prioritate.

COORDONATORUL REȚELEI

Dr. Teresinha Evangelista
Universitatea Sorbona - Spitalul
Pitié Salpêtrière - Assistance
Publique Hopitaux de Paris, Franța



RER în materie de boli oculare (ERN-EYE)



Bolile oculare rare sunt principala cauză a tulburărilor de vedere și a cecității în rândul copiilor și al tinerilor adulți din Europa. Peste 900 de boli oculare rare sunt enumerate în portalul pentru boli rare și medicamente orfane (ORPHANET). Acestea includ boli mai prevalente precum retinopatia pigmentară, care are o prevalență estimată de 1 la 5 000, precum și afecțiuni foarte rare, care au fost descrise doar o dată sau de două ori în literatura medicală de specialitate.

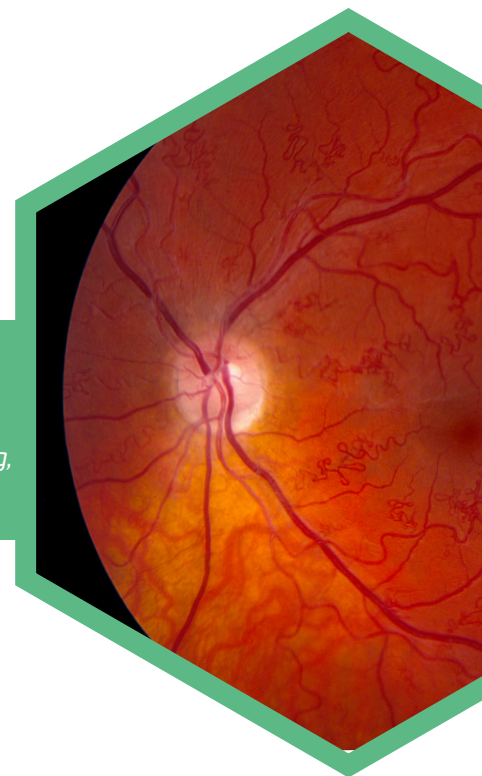
În strânsă colaborare cu grupurile europene de reprezentare a pacienților, ERN-EYE abordează aceste boli în patru grupuri tematice: boli rare ale retinei, boli neuro-oftalmologice rare, boli rare de oftalmologie pediatrică și afecțiuni rare ale segmentului anterior al ochiului. În plus, șase grupuri transversale de lucru abordează chestiuni comune celor patru teme principale. Grupuri de lucru adiționale se concentrează pe domenii specifice, inclusiv testele genetice, registrele, cercetarea, educația, comunicarea, vederea scăzută și grupurile de pacienți, precum și integrarea națională.

Unul dintre cele mai importante instrumente ale RER este CPMS, o platformă informatică virtuală clinică cu un set de date dedicat bolilor oculare rare. Obiectivul principal al ERN-EYE este îmbunătățirea diagnosticării și a îngrijirii

pacienților în întreaga UE prin conectarea și stabilirea rețelelor de experți, schimbul de cunoștințe și de informații, dezvoltarea de programe educaționale și de formare, cum ar fi seminarele online sau programul de e-learning, crearea unui registru european interoperabil (REDdistry) și elaborarea de orientări și de documente privind bunele practici.

COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Franța



RER în materie de sindroame de tumori genetice (ERN GENTURIS)

Sindroamele de tumori genetice sunt tulburări în care mutații genetice ereditare predispun semnificativ persoanele la dezvoltarea unor tumori. Riscul de cancer pe tot parcursul vieții poate fi și de 100 %. Deși există o diversitate considerabilă a organelor care pot fi afectate, persoanele afectate de aceste afecțiuni se confruntă cu dificultăți similare: întârzierea diagnosticării, lipsa prevenției în rândul pacienților și a rudelor sănătoase și gestionarea terapeutică defectuoasă. În prezent, foarte puțini oameni cu sindroame de tumori genetice au fost diagnosticați.

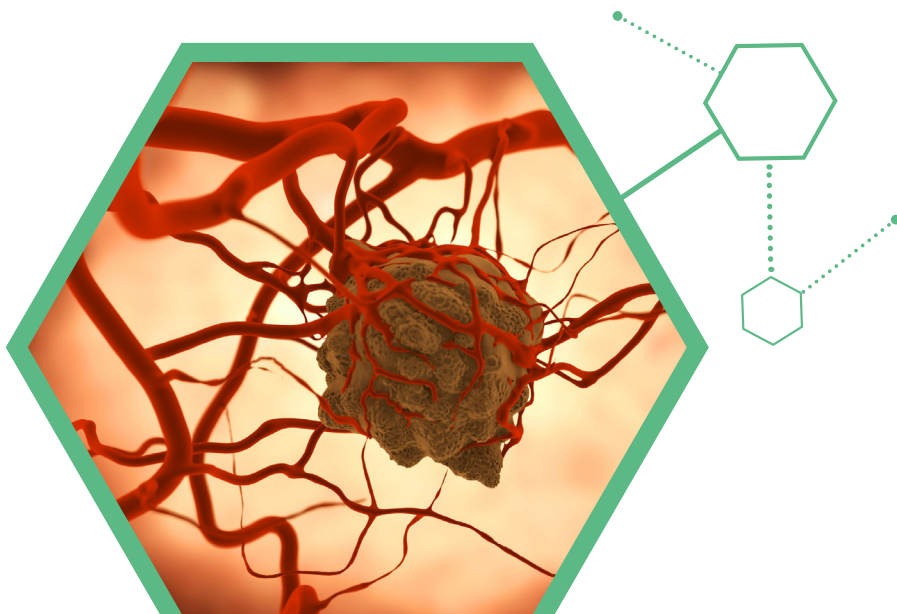
ERN GENTURIS depune eforturi pentru a îmbunătăți identificarea acestor sindroame, a minimiza variațiile în evoluțiile clinice, a concepe și pune în aplicare orientări UE, a dezvolta registrul GENTURIS, a sprijini cercetarea și a capacita pacienții. Rețeaua educă publicul și profesioniștii din domeniul sănătății prin intermediul site-ului său web, organizând seminare online și cursuri periodice, precum și prin încurajarea partajării bunelor practici în Europa. Se vor aduce îmbunătățiri atât în ceea ce privește accesul virtual, cât și cel fizic la îngrijire multidisciplinară, pentru a partaja

și a discuta cazuri complexe. Rețeaua îmbunătățește calitatea și interpretarea testării genetice și crește participarea pacienților la programele de cercetare clinică.

ERN GENTURIS cooperează cu alte RER pentru a îmbunătăți îngrijirea pacienților cu sindroame de tumori genetice care dezvoltă afecțiuni ce se încadrează în expertiza unei alte rețele.

COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Nicoline Hoogerbrugge
Centrul Medical Universitar Radboud,
Nijmegen, Țările de Jos



Conducerea unei rețele europene de referință

Profesoara
Hélène Dollfus



Profesoara Hélène Dollfus predă genetică medicală și este consultantă în genetică medicală la Spitalul Universitar din Strasbourg (HUS) din Franța, unde conduce departamentul de genetică medicală. Ea a fost coordonatoarea ERN-EYE de la înființarea rețelei, în 2017, și a executat un mandat de președintă a GC.

„Coordonarea unei rețele europene de referință, în colaborare cu Comisia Europeană, este o aventură”, afirmă prof. Dollfus. „Rețeaua este extrem de inovatoare și acoperă o gamă largă de inițiative axate pe îngrijirea pacienților. Este o provocare uriașă, dar este foarte interesant și începem să vedem rezultate promițătoare.”

Profesoara Dollfus se mândrește că ERN-EYE se ridică la înălțimea viziunii sale fondatoare. *„Este o realizare incredibilă la care au contribuit specialiștii în domeniul bolilor oculare rare din întreaga Europă sub îndrumarea echipei noastre de conducere excepțional de devotate”, explică ea. „În plus, reprezentanții pacienților sunt, de fapt, parteneri importanți cu care colaborăm strâns. Consider că am învățat deja multe lucruri și că am pus bazele pentru succesul ERN-EYE pe viitor.”*

Pe lângă funcția de conducere a ERN-EYE, profesoara Dollfus este și președinta grupului de coordonatori al RER, reunindu-i pe toți cei 24 de coordonatori pentru a discuta despre provocările comune și a face schimb de experiență. *„Dezvoltarea RER a ajuns într-o*

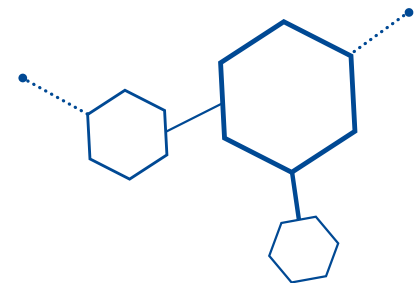
etapă interesantă. Putem evalua realizările primilor cinci ani cu o oarecare satisfacție, dar intrăm acum într-o nouă perioadă de expansiune, care va necesita echipe de gestionare extinse și mai multe resurse pentru a sprijini profesioniștii din domeniul sănătății să ofere servicii din ce în ce mai eficiente pacienților care suferă de boli rare”, spune ea.

Începând din ianuarie 2022, majoritatea rețelilor europene de referință au crescut de cel puțin două ori, pe măsură ce se alătură mai mulți membri din întreaga UE. *„Integrarea rețelilor europene de referință în sistemele de sănătate ale statelor membre este o provocare majoră pe care suntem cu toții nerăbdători să o realizăm. Schimburile în materie de formare au fost un succes semnificativ și cei mai mulți dintre noi elaborăm și actualizăm orientări în permanență”, afirmă profesoara Dollfus.*

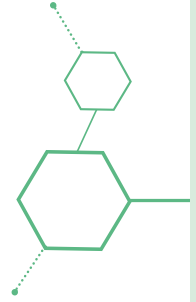
„Obiectivul rețelilor europene de referință este ca datele privind bolile rare să fie partajate pe o scară cât mai largă prin intermediul numărului tot mai mare de registre, în beneficiul pacienților, precum și al practicienilor.

Dorim să asistăm la intensificarea colaborării în domeniul cercetării în întreaga UE – nu numai în ceea ce privește studiile clinice, ci și în ceea ce privește cercetarea științifică, inclusiv progresele în materie de genomică.”

Profesoara Dollfus așteaptă cu interes următoarea etapă a dezvoltării RER. *„În viziunea mea, urmează o etapă de maturizare fără sincop, coerentă și productivă pentru toate elementele centrale ale RER, îndeplinindu-ne în același timp misiunea de a acorda asistență fiecărui pacient care suferă de boli rare din UE.”*



RER în materie de boli cardiace rare (ERN GUARD-Heart)



Bolile cardiace rare se pot manifesta în orice moment al vieții și sunt, în mare parte, afecțiuni genetice (moștenite) sau afecțiuni care se dezvoltă în timpul embriogenezei (defecte cardiace congenitale). Aceste afecțiuni sunt caracterizate de o gamă largă de simptome și semne care variază nu doar de la o boală la alta, ci și de la un pacient la altul. Majoritatea acestor boli cardiace sunt caracterizate de o predispoziție unică la moarte subită la o vârstă fragedă și apar, de obicei, la persoane fără alte probleme de sănătate.

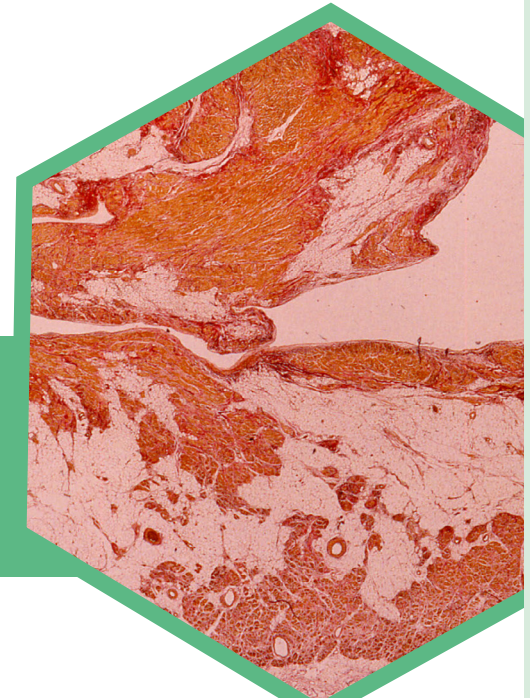
ERN GUARD-HEART a identificat cinci domenii tematice: boli ereditare care țin de activitatea electrică a inimii, cardiomiopatii ereditare la adulți și copii, afecțiuni electrofiziologice speciale la copii, malformații cardiace congenitale și alte afecțiuni cardiace rare. Aceste teme respectă Clasificarea internațională a bolilor (International Classification of Diseases – ICD10) și Orphanet și se bazează pe orientările clinice ale Societății Europene de Cardiologie (European Society of Cardiology – ESC).

Rețeaua urmărește să consolideze coordonarea expertizei și a resurselor pentru a facilita gruparea cunoștințelor multidisciplinare, care vor fi cartografiate și diseminate publicului.

Serviciile de asistență medicală sunt furnizate prin intermediul unei platforme comune de e-sănătate; aceasta asigură un acces mai mare la expertiză pacienților și profesioniștilor din domeniul sănătății din întreaga Europă. Prin încurajarea cooperării strânse între experți, se dobândesc și împărtășesc noi cunoștințe științifice pentru a sprijini dezvoltarea de proceduri noi de diagnosticare și tratament și identificarea unor forme rare de boli cardiace.

COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Arthur A.M. Wilde
Centrul medical din cadrul
Universității din Amsterdam,
Amsterdam, Țările de Jos



RER în materie de malformații congenitale și tulburări de neurodezvoltare rare (ERN ITHACA)

ERN ITHACA (Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies – Dizabilitate intelectuală, telesănătate, autism și malformații congenitale) reflectă „saga” diagnosticării cu care se confruntă atât de mulți pacienți cu anomalii de dezvoltare. Rețeaua reunește peste 70 de departamente de genetică clinică ale spitalelor universitare din UE, inclusiv experți în tulburări rare de neurodezvoltare, în principal dizabilități intelectuale și tulburări din spectrul autismului, precum și în anomalii congenitale multiple rare.

ERN ITHACA acoperă diagnosticarea clinică și biologică/genetică a acestor anomalii de dezvoltare, coordonarea îngrijirilor și tratamentelor multidisciplinare, diagnosticarea prenatală și patologia fetală.

Anomaliile rare în materie de dezvoltare afectează mulți copii și adulți – de exemplu, aproximativ 2 % dintre nou-născuți vor fi afectați de o dizabilitate intelectuală și cel puțin 1 % de o tulburare din spectrul autismului (cu sau fără dizabilitate intelectuală). Aproximativ jumătate dintre pacienții cu dizabilitate intelectuală și mai mult de unul din zece pacienți cu tulburare din spectrul autismului prezintă o tulburare monogenă sau cromozomială. Malformațiile congenitale afectează unul din 40 de bebeluși, adesea ca parte a sindroamelor complexe care prezintă, de asemenea, tulburări de neurodezvoltare. Au fost descrise peste 5 000 de sindroame rare.

ERN ITHACA reunește experți medicali și reprezentanți ai grupurilor europene de reprezentare a pacienților, oferind sprijin în colaborare pentru cercetarea clinică, dezvoltând consensul și orientările privind cele mai bune practici și îmbunătățind diagnosticarea timpurie, îngrijirea și vindecarea pacienților. Rețeaua a înființat, de asemenea, registrul Biblioteca Internațională a Dizabilităților Intelectuale și a Anomaliilor de Dezvoltare (International Library of Intellectual disability and Anomalies of Development – ILIAD).

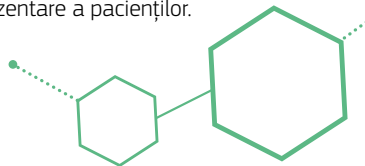
Rețeaua dezvoltă telemedicina și teleexperți pentru a facilita discuțiile colegiale între medicii curanți și cercetători din întreaga UE și publică instrumente de formare și învățare online pentru profesioniștii din domeniul sănătății, nespecialiști și grupurile europene de reprezentare a pacienților.



COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Alain Verloes

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



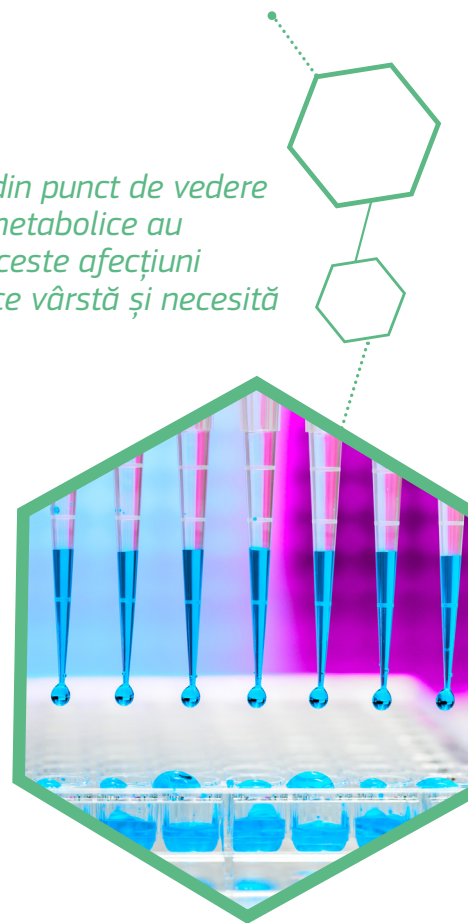
RER în materie de boli metabolice (MetabERN)

Bolile metabolice ereditare rare, care sunt peste 1 400, sunt rare din punct de vedere individual, însă frecvente din punct de vedere colectiv. Multe boli metabolice au implicații grave, care pot pune uneori în pericol viața pacienților. Aceste afecțiuni includ tulburări ale tuturor organelor, pot afecta persoanele de orice vârstă și necesită o colaborare multidisciplinară între o serie de profesioniști.

Diagnosticarea timpurie poate îmbunătăți evoluția, însă doar 5 % dintre cazurile cunoscute de boli metabolice ereditare sunt incluse în prezent în programele de screening al nou-născuților din Europa și este necesar să se armonizeze programele naționale. Pentru multe dintre aceste boli metabolice ereditare, cunoștințele privind istoricul natural, eficiența și siguranța terapiilor și monitorizarea pe termen lung nu sunt complete.

MetabERN urmărește să îmbunătățească viața persoanelor afectate de acest grup foarte eterogen de boli prin împărțirea acestora în șapte categorii principale. Rețeaua reprezintă cea mai cuprinzătoare rețea pan-metabolică paneuropeană, orientată către pacient, care urmărește să transforme modul în care li se oferă asistență pacienților cu boli metabolice ereditare în Europa.

MetabERN utilizează sistemul clinic de gestionare a pacienților (CPMS) ca platformă de trimitere pentru procesele decizionale clinice și pentru promovarea programelor de cercetare translațională în materie de boli metabolice ereditare. Prin intermediul registrului european unificat al bolilor metabolice ereditare (U-IMD), pe deplin operațional, dezvoltat datorită unui grant din partea Agenției Executive pentru Consumatori, Sănătate, Agricultură și Alimente (CHAFEA), MetabERN generează efectiv date privind pacienții în scopuri de cercetare. Acest lucru permite o evaluare detaliată a istoricului natural al bolilor metabolice ereditare, precum și investigarea altor întrebări în materie de cercetare, inclusiv analiza prospectivă a intervențiilor preventive și terapeutice la pacienții cu boli metabolice ereditare. În plus, U-IMD este primul registru observațional, non-intervențional al pacienților care cuprinde toate cele peste 1 400 de boli metabolice ereditare.



COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Maurizio Scarpa
Spitalul Universitar Udine, Udine,
Italia

Politicile naționale privind bolile rare

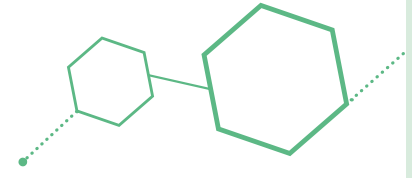
Statelor membre ale UE le revine responsabilitatea principală pentru organizarea și furnizarea de servicii de sănătate și de asistență medicală la nivel național. Politica UE în domeniul sănătății urmărește să completeze politicile naționale, să asigure apărarea sănătății publice în toate politicile UE și să acționeze în direcția unei uniuni europene a sănătății.

În 2009, Consiliul European al miniștrilor sănătății a recomandat ca țările membre să stabilească și să pună în aplicare planuri sau strategii în sprijinul pacienților cu boli rare. Planurile ar trebui să fie concepute pentru:

- a orienta și a structura acțiunile în domeniul bolilor rare în cadrul sistemelor naționale de sănătate și sociale;
- a integra inițiativele la nivel local, regional și național în planuri sau strategii pentru a asigura o abordare cuprinzătoare;
- a defini acțiuni prioritare cu obiective și mecanisme de monitorizare.

Programul „UE pentru sănătate” 2021-2027 finanțează proiecte pentru a sprijini statele membre să își pună în aplicare planurile naționale de sănătate în conformitate cu viziunea pentru o uniune europeană a sănătății. Până în 2022, 23 de state membre (plus Elveția și Norvegia) adoptaseră planuri naționale de sănătate pentru bolile rare.





RER în materie de cancer la copii (hemato-oncologie) (ERN PaedCan)

Cancerul pediatric este rar și este clasificat în multiple subtipuri. Anual, în Europa, 35 000 de copii și tineri sunt diagnosticați cu cancer și 6 000 de pacienți cu cancer pediatric decedază; acesta reprezintă cauza principală a decesului survenit în urma unei boli în rândul copiilor mai mari de un an. Peste o jumătate de milion de supraviețuitori pe termen lung ai cancerului la copii sunt în viață în Europa, două treimi dintre aceștia confruntându-se cu probleme de sănătate și psihosociale pe termen lung din cauza bolii.

Ratele medii de supraviețuire s-au îmbunătățit în ultimele decenii; pentru anumite afecțiuni, progresul a fost dramatic, în timp ce pentru altele, evoluția rămâne foarte proastă. Inegalitățile semnificative în ceea ce privește ratele de supraviețuire sunt și ele o provocare în Europa, înregistrând evoluții și mai proaste în Europa de Est.

ERN PaedCan lucrează la îmbunătățirea accesului la asistență medicală de înaltă calitate pentru copiii și adolescenții care suferă de cancer, ale căror afecțiuni necesită expertiză specializată și instrumente care nu sunt disponibile la scară largă din cauza volumului scăzut de cazuri și a penuriei de resurse. Rețeaua are la bază realizările proiectelor anterioare finanțate de UE, respectiv ENCCA, PanCare și ExPO-r-Net.

Printre membri se numără o rețea interactivă puternică de spitale de pediatrie și unități specializate în îngrijirea cancerului la copii și adolescenți. Împreună cu Societatea Europeană de Oncologie Pediatrică (European Society for Paediatric Oncology – SIOPE), au fost stabilite protocoale de orientare privind practica clinică standard europeană (European

Standard Clinical Practice – ESCP) ca referință comună pentru tratamentele inițiale în toate centrele majore de îngrijire a cancerului pediatric, iar un comitet virtual pentru tumori pediatrice utilizează instrumente de e-sănătate pentru a face schimb de expertiză și consiliere. Educația și formarea sunt promovate prin seminare online, reuniuni și programe de schimb.

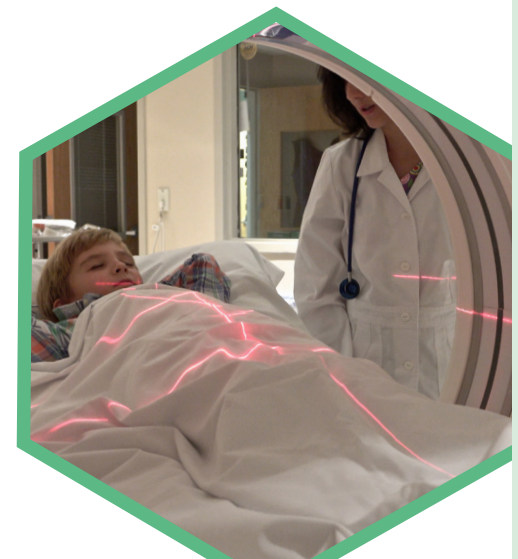
ERN PaedCan depune eforturi pentru a obține echitate în ceea ce privește rezultatele în cazurile de cancer la copii în întreaga Europă și pentru a contribui la punerea în aplicare a planului strategic al SIOPE, sprijinit puternic de Misiunea de combatere a cancerului din cadrul programului Orizont Europa, de Planul european de luptă împotriva cancerului și de Strategia farmaceutică pentru Europa.

Rețeaua și-a propus să crească ratele de supraviețuire în cazul cancerului pediatric și să sporească calitatea vieții prin încurajarea cooperării, a cercetării și a instruirii, având ca obiectiv final reducerea inegalităților actuale în ceea ce privește rata de supraviețuire a copiilor bolnavi cu cancer și capacitățile de asistență medicală din statele membre ale UE.

COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Dr. Ruth Ladenstein

*St. Anna Kinderspital și St. Anna
Kinderkrebsforschung, Austria*



RER în materie de boli hepatice (ERN RARE-LIVER)

Bolile rare ale ficatului pot provoca leziuni hepatice progresive conducând la fibroză și ciroză. Complicațiile cirozei pot conduce la deces și, în unele cazuri, singurul tratament eficient este transplantul de ficat. Oboseala, pruritul în afecțiunile colestatice, precum și durerea și mărirea în volum a abdomenului în afecțiunile chistice afectează calitatea vieții pacienților în mod semnificativ.

În cazul pacienților pediatrici, întârzierea diagnosticării, lipsa unor evoluții pozitive și neatingerea unor etape esențiale pentru dezvoltare, precum și provocarea pe care o reprezintă tranziția în ceea ce privește îngrijirea pe durata adolescenței reprezintă factori agravanți suplimentari.

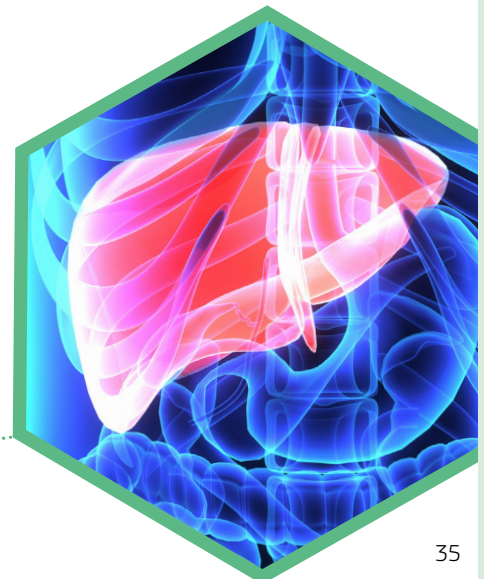
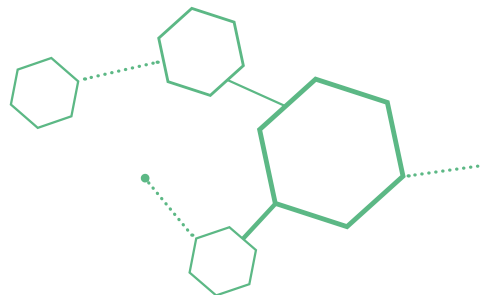
ERN RARE-LIVER abordează trei teme în materie de boli: boala hepatică autoimună, atrezia biliară metabolică și afecțiunile hepatice conexe și boala hepatică structurală. În premieră în domeniul bolilor hepatice, această rețea va integra pe deplin asistența medicală pediatrică și adultă, axându-se pe nevoile populației de tranziție și implicațiile asupra familiilor cu diagnostic genetic.

Elaborarea unor orientări actualizate reprezintă o prioritate. Orientările în materie de îngrijiri, sprijinite de standardizarea testelor esențiale de diagnosticare și prognoșticare, sunt puse în aplicare în colaborare cu Asociația Europeană pentru Studiul Ficatului (European Association for the Study of the Liver – EASL) și Societatea Europeană de Gastroenterologie, Hepatologie și Nutriție Pediatrică (European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition – ESPGHAN).

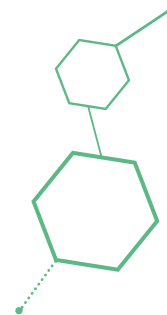
ERN RARE-LIVER urmărește să abordeze provocările semnificative legate de informarea clinicienilor cu privire la afecțiunile hepatice rare și accesul echitabil la opțiuni de tratament care evoluează rapid.

COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Ansgar W. Lohse
Universitätsklinikum Hamburg-
Eppendorf, Germania



RER în materie de boli ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice (ERN ReCONNET)



Bolile rare ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice cuprind un număr mare de afecțiuni și sindroame, cu un impact semnificativ asupra stării de bine a pacientului. Acestea includ: afecțiuni ereditare, boli autoimune sistemice, precum scleroza sistemică, boli ale țesutului conjunctiv mixt, miopatii inflamatorii idiopatice, boli ale țesutului conjunctiv nediferențiat și sindromul antifosfolipidic.

ERN ReCONNET elaborează în prezent un cadru pentru furnizarea unor standarde de înaltă calitate, inovatoare, durabile și echitabile de îngrijire și practică, care să le ofere pacienților europeni cu boli rare ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice un acces mai bun la asistență medicală.

Datorită colaborării dintre membrii titulari, reprezentanții grupurilor europene de reprezentare a pacienților și partenerii afiliați, ERN ReCONNET a elaborat publicații evaluate inter pares, inclusiv cele mai recente orientări privind practicile clinice, nevoile nesatisfăcute în domeniul educației pacienților, optimizarea parcursurilor de îngrijire a pacienților și impactul COVID-19 asupra bolilor rare ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice. Rețeaua a furnizat, de asemenea, o metodologie pentru crearea unor modele organizaționale pentru parcursurile de îngrijire a pacienților care suferă de boli rare; o infrastructură europeană a registrelor pentru armonizarea datelor privind bolile rare ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice, care vizează

integrarea tuturor registrelor existente și nou create privind bolile rare ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice din întreaga Europă; seminare online pentru profesioniștii din domeniul sănătății și pacienți cu privire la subiectele abordate de ERN ReCONNET și versiuni nespecializate ale orientărilor de practică clinică.

Reprezentanții pacienților sunt profund implicați în toate activitățile RECONNET, jucând un rol esențial în elaborarea și revizuirea publicațiilor, furnizând informații esențiale cu privire la nevoile pacienților de a îmbunătăți parcursurile și contribuind la îmbunătățirea cunoștințelor și a gestionării bolilor. Ei sunt prezenți atât în calitate de vorbitori, cât și ca participanți la seminare online, elaborează versiuni nespecializate ale publicațiilor, sprijină procedurile de evaluare pentru noii membri și sunt implicați în guvernanță.

Colaborarea strânsă dintre diferitele părți interesate implicate în rețea reprezintă una dintre principalele valori adăugate ale ReCONNET,

care va continua să îmbunătățească viața persoanelor care trăiesc cu boli rare ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice.

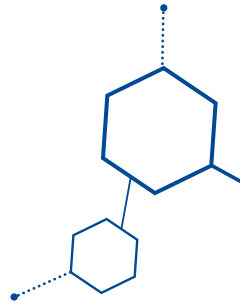


COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Marta Mosca

Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Italia

Concentrarea pe îmbunătățirea rezultatelor privind starea de sănătate a pacienților: rolul organizațiilor de pacienți



Rețelele europene de referință sunt orientate către pacienți. Organizațiile de pacienți și, în special, EURORDIS – o alianță neguvernamentală condusă de pacienți, care reprezintă 984 de organizații de pacienți cu boli rare în 74 de țări – au jucat un rol activ în dezvoltarea rețelilor de mai bine de un deceniu. Împreună, ele au contribuit la asigurarea faptului că RER acordă prioritate consolidării excelenței clinice și îmbunătățirii rezultatelor privind starea de sănătate a pacienților, asigurând, în același timp, accesul echitabil la asistență medicală de calitate în întreaga Europă.

„Am fost prezenți la conceperea ideii în cadrul Grupului de lucru la nivel înalt pentru furnizarea de servicii medicale și de asistență medicală, unde RER au fost transpuse în Directiva privind asistența medicală transfrontalieră”, a afirmat Inés Hernando, directoarea RER responsabilă cu asistența medicală din cadrul EURORDIS. „Am fost încă de la începuturi alături de statele membre și de Comisia Europeană, de la transpunerea conceptului în legislație până la mobilizarea și gruparea personalului clinic de conducere, până la lansarea celor 24 de RER grupate în domenii terapeutice, iar în prezent sprijinim punerea lor în aplicare prin colaborarea strânsă cu reprezentanții pacienților și cu personalul clinic de conducere implicați în rețele.”

În calitate de partener consecvent în dezvoltarea conceptului de RER, EURORDIS continuă să colaboreze cu comunitatea pacienților care suferă de boli rare, cu personalul clinic de conducere și cu echipele de gestionare a proiectelor RER pentru a se asigura că pacienții sunt implicați în mod uzual și sistematic în activitățile și guvernanța RER. Personalul clinic de conducere și reprezentanții pacienților din cadrul RER construiesc treptat o cultură a conducerii comune și învață cum să colaboreze cel mai bine pentru a se asigura că RER contribuie la îmbunătățirea vieții persoanelor care suferă de boli rare.

„În prezent, multe boli rare nu beneficiază de tratamente”, explică dna Hernando. „Cu toate acestea, cultura învățării pe care RER au început să o construiască le transformă în centre de inovare. Prin definirea rezultatelor pentru boli specifice care pot fi cuantificate și partajate în mod sistematic între diferite centre de specialitate și țări, RER vor deschide calea către îmbunătățirea calității și adoptarea unor intervenții medicale sau chirurgicale optime.”

Se preconizează că RER vor pune capăt izolării cu care se confruntă comunitățile de pacienți cu boli rare, vor spori vizibilitatea experților din întreaga Europă și vor completa capacitățile

sistemelor naționale de sănătate de diagnostică, trata și gestiona pacienții. *„Pentru ca acest lucru să se întâmple la scară largă, trebuie să existe parcursuri de trimitere clare și transparente. Statele membre trebuie să instituie mecanisme și procese pentru a facilita asimilarea și adoptarea resurselor de cunoștințe ale RER – de exemplu, în ceea ce privește dezvoltarea parcursurilor de îngrijire a bolilor rare”,* afirmă ea.

Pacienții au mari speranțe că RER pot avea un impact real asupra vieții lor: *„Discutarea cazurilor complexe și schimbul de experiență și de expertiză în cadrul RER reprezintă un prim pas important, dar țările ar trebui să utilizeze mai bine și pe scară mai largă cunoștințele pe care aceste rețele le creează și le gestionează, pentru a îmbunătăți viața celor 30 de milioane de persoane care trăiesc cu o boală rară în Europa”,* adaugă dna Hernando. Statele membre joacă un rol esențial în această etapă. *„Acum este momentul să cultivăm și să sprijinim rețelele în conformitate cu ambițiile lor și să le integrăm în sistemele naționale de sănătate, pentru a îmbunătăți supraviețuirea și calitatea vieții pentru un număr cât mai mare de pacienți.”*

RER în materie de boli de imunodeficiență, autoinflamatorii și autoimune (ERN RITA)

ERN RITA reunește principalele centre europene cu expertiză în diagnosticarea și tratamentul bolilor imunologice rare. Acestea cuprind afecțiuni care pot pune viața în pericol și care necesită îngrijire multidisciplinară, apelând la evaluarea complexă a diagnosticului și la terapii foarte specializate. Rețeaua împarte aceste afecțiuni în patru subteme sau fluxuri de lucru: imunodeficiență primară, boli autoimune, boli autoinflamatorii și boli reumatologice pediatrice.

Terapiile imunologice sunt descoperite și puse în aplicare rapid. Terapia cu imunoglobuline polivalente a revoluționat perspectivele pentru pacienții cu deficit de anticorpi; tratamentele cu anticitokine specifice au transformat viețile pacienților cu afecțiuni autoimune și autoinflamatorii rare, iar terapiile bazate pe celule stem și cele genetice utilizate inițial pentru imunodeficiența primară sunt aplicate în prezent tuturor bolilor acoperite de rețea.

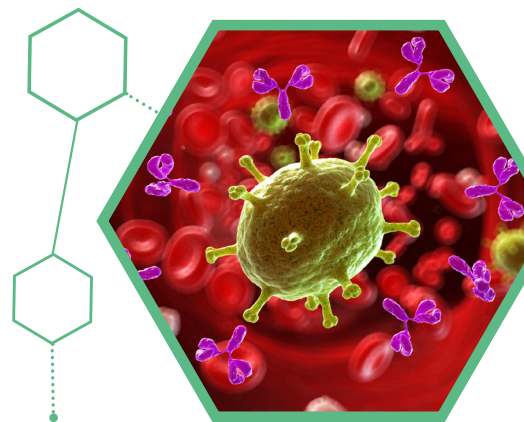
Rețeaua continuă activitatea societăților științifice europene existente, care au elaborat registre ale pacienților, orientări clinice, colaborări în domeniul cercetării, activități educaționale și legături cu organizațiile pacienților pentru toate cele patru fluxuri de boli.

ERN RITA depune eforturi pentru a reduce inegalitățile în materie de asistență medicală cu care se confruntă pacienții care doresc să aibă acces la teste de diagnosticare și

la tratamente inovatoare, cum ar fi terapiile biologice, înlocuirea imunoglobulinelor și terapiile celulare, cum ar fi transplantul de celule stem. Scopul său este să conecteze registrele preexistente, să elaboreze orientări clinice paneuropene, să instituie un grup operativ de geneticieni pentru controlul calității tehnologiei de secvențiere de generație următoare, să convină asupra unui instrument comun de farmacovigilență în aceste afecțiuni rare, să convoace un grup operativ pentru utilizarea corectă și monitorizarea tratamentelor biologice în cazul bolilor imuno-mediate, să reunească și să îmbunătățească terapiile cu celule stem pentru pacienți, să încurajeze colaborările între asociațiile de pacienți și să reunească specialiști pentru copii și adulți în cadrul celor patru teme.

COORDONATORUL REȚELEI

Prof. Nico Martinus Wulffraat
Centrul medical universitar Utrecht,
Țările de Jos



RER în materie de transplant pediatric (ERN TransplantChild)



Transplantul pediatric include atât transplantul de organe solide, cât și transplantul de celule stem hematopoietice și reprezintă singura procedură curativă pentru mai multe boli rare. Îngrijirea optimă post-transplantare necesită eforturile concertate ale unei echipe multidisciplinare. În urma transplantului, pacienții sunt supuși imunosupresiei îndelungate pentru evitarea respingerii transplantului; pentru aceasta, este necesară monitorizarea complicațiilor post-transplant în vederea prelungirii duratei de viață și a îmbunătățirii calității vieții copiilor.

ERN TransplantChild reunește experți în transplantul pediatric și îngrijire post-transplantare pentru a îmbunătăți evoluțiile copiilor și a veni în ajutorul familiilor. Rețeaua și-a propus să reducă durata spitalizării și utilizarea unor tratamente complexe și de lungă durată; ea depune eforturi pentru a îmbunătăți serviciile de asistență psihologică pe măsură ce copiii fac tranziția la viața adultă.

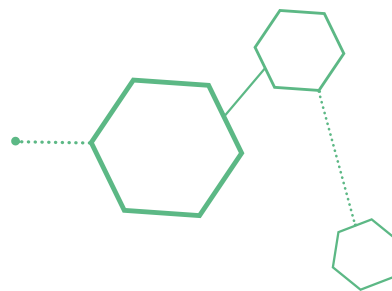
Rețeaua se străduiește să pună la dispoziție cele mai recente progrese tehnice, medicale, farmacologice și terapeutice. De asemenea, facilitează diseminarea unor orientări armonizate în materie de practici clinice și dezvoltarea medicinei personalizate în ceea ce privește transplantul pediatric.

ERN TransplantChild urmărește să reducă eforturile asociate cu transplantarea – precum retransplantarea și tratamentele farmacologice – și armonizează îngrijirea în caz de transplant pediatric pentru a minimiza riscurile de complicații post-transplantare. Principalii experți în domeniu lucrează împreună pentru a reduce mortalitatea și datele de morbiditate legate de transplantul pediatric.

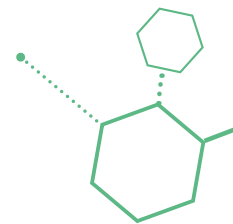


COORDONATORUL REȚELEI

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



RER în materie de boli vasculare multisistemice (VASCERN)



Bolile vasculare multisistemice rare includ tulburări care afectează toate tipurile de vase de sânge, având consecințe asupra mai multor sisteme ale corpului, necesitând o abordare multidisciplinară în ceea ce privește îngrijirea medicală. VASCERN este formată din șase grupuri de lucru în materie de boli rare: telangiectazia hemoragică ereditară (HHT-WG), boli aortice toracice cu caracter ereditar (HTAD-WG), artere de dimensiuni medii (sindromul vascular Ehlers Danlos) (MSA-WG), limfedem pediatric și primar (PPL-WG), anomalii vasculare (VASCA-WG) și boli neurovasculare (NEUROVASC-WG). În plus, există mai multe grupuri de lucru tematice care abordează comunicarea, registrele, etica și problemele legate de sarcină. Un grup european de reprezentare a pacienților dedicat le permite reprezentanților pacienților să fie implicați în toate activitățile VASCERN.

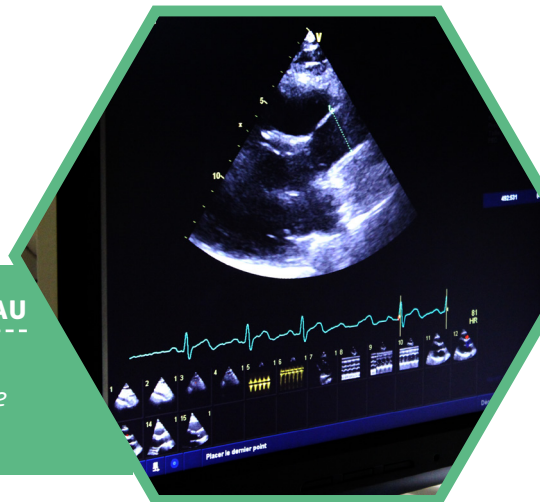
Printre obiectivele VASCERN se numără crearea de rețele, partajarea și diseminarea expertizei; promovarea celor mai bune practici, a orientărilor și a rezultatelor clinice; responsabilizarea pacienților și îmbunătățirea cunoștințelor prin cercetare clinică și fundamentală.

Profesioniștii din domeniul sănătății implicați în VASCERN au elaborat deja materiale educaționale, precum seminare online și seria de clipuri video „Pills of Knowledge” (Pastila de cunoaștere), disponibile online atât pentru medici, cât și pentru pacienți. Rețeaua a publicat declarații de consens și instrumente de luare a deciziilor clinice – inclusiv parcursuri pentru pacienți și fișe informative cu recomandări și avertizări – pentru a oferi consiliere cu privire la diagnosticarea și îngrijirea

corespunzătoare a pacienților care suferă de boli rare. Serviciile digitale de e-sănătate, cum ar fi aplicația mobilă VASCERN, au fost dezvoltate în colaborare cu toate centrele de experți și organizațiile pacienților din cadrul grupului european de reprezentare a pacienților. Urmează să fie stabilite schimburi între instituțiile membre, iar rețeaua continuă să facă schimb de cunoștințe atât cu membrii, cât și cu profesioniștii din domeniul sănătății din afara RER.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Prof. Guillaume Jondeau
Assistance Publique-Hôpitaux de
Paris, Hôpital Bichat, Franța



REPERTORIU RER

Endo-ERN	RER în materie de boli endocrine (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	RER în materie de boli renale (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	RER în materie de afecțiuni ale oaselor (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	RER în materie de anomalii craniofaciale și boli ORL (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	RER în materie de epilepsii rare și complexe (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	RER în materie de cancer la adulți (tumori solide) (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	RER în materie de boli hematologice (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	RER în materie de boli și afecțiuni urogenitale și rectale (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	RER în materie de boli neuromusculare (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	RER în materie de boli oculare (ERN EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	RER în materie de sindroame de tumori genetice (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	RER în materie de boli cardiace (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	RER în materie de anomalii ereditare și congenitale (digestive și gastrointestinale) (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	RER în materie de malformații congenitale și tulburări de neurodezvoltare rare (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	RER în materie de boli respiratorii (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	RER în materie de cancer la copii (hemato-oncologie) (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	RER în materie de boli hepatice (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	RER în materie de boli ale țesutului conjunctiv și musculo-scheletice (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	RER în materie de boli de imunodeficiență, autoinflamatorii și autoimune (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	RER în materie de boli neurologice (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	RER în materie de boli ale pielii (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	RER în materie de transplant pediatric (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	RER în materie de boli metabolice (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	RER în materie de boli vasculare multisistemice (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu



CONTACTAȚI UE

În persoană

În întreaga Uniune Europeană există sute de centre de informare Europe Direct. Puteți găsi adresa centrului cel mai apropiat de dumneavoastră la: https://europa.eu/european-union/contact_ro

La telefon sau prin e-mail

Europe Direct este un serviciu care vă oferă răspunsuri la întrebările privind Uniunea Europeană. Puteți accesa acest serviciu:

- apelând numărul gratuit 00 800 6 7 8 9 10 11 (unii operatori pot taxa aceste apeluri);
- apelând numărul standard: +32 22999696; sau
- prin e-mail, la: https://europa.eu/european-union/contact_ro

GĂSIȚI INFORMAȚII DESPRE UE

Online

Informații despre Uniunea Europeană în toate limbile oficiale ale UE sunt disponibile pe site-ul Europa, la: https://europa.eu/european-union/index_ro

Publicații ale UE

Puteți descărca sau comanda publicații ale UE gratuite și contra cost la adresa: <https://op.europa.eu/ro/publications>. Mai multe exemplare ale publicațiilor gratuite pot fi obținute contactând Europe Direct sau centrul dumneavoastră local de informare (a se vedea https://europa.eu/european-union/contact_ro).

Dreptul UE și documente conexe

Pentru accesul la informații juridice din UE, inclusiv la ansamblul legislației UE începând din 1951 în toate versiunile lingvistice oficiale, accesați site-ul EUR-Lex, la: <https://eur-lex.europa.eu>

Datele deschise ale UE

Portalul de date deschise al UE (<https://data.europa.eu/euodp/ro>) oferă acces la seturi de date din UE. Datele pot fi descărcate și reutilizate gratuit, atât în scopuri comerciale, cât și necomerciale.

Jumătate de milion de persoane din Europa sunt diagnosticate cu o boală rară în fiecare an. Nicio țară nu poate face față singură acestei provocări.

Rețelele europene de referință sunt rețele virtuale care reunesc experți din întreaga UE și din SEE.

Împreună, ei abordează bolile rare, complexe și cu prevalență redusă prin îmbunătățirea diagnosticării și a accesului la asistență medicală specializată.

Share. Care. Cure.

Mai multe despre rețelele europene de referință



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



Oficiul pentru Publicații
al Uniunii Europene