Euroopa Komisjon

European Reference Networks

Töö haruldaste, harva esinevate ja keeruliste haigustega patsientide hüvanguks

Share.Care.Cure.

Tervis

Käesolev dokument ei kajasta Euroopa Komisjoni ametlikku seisukohta.

Luxembourg: Euroopa Liidu Väljaannete Talitus, 2022.

© Euroopa Liit, 2022.

Euroopa Komisjoni dokumentide taaskasutamise põhimõtteid rakendatakse vastavalt komisjoni 12. detsembri 2011. aasta otsusele 2011/833/EL komisjoni dokumentide taaskasutamise kohta (ELT L 330, 14.12.2011, lk 39).
Kui ei ole märgitud teisiti, on käesoleva dokumendi taaskasutamine lubatud Creative Commons Attribution 4.0 Internationali (CC BY 4.0) litsentsi alusel (https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/). See tähendab, et taaskasutamine on lubatud, kui on viidatud allikale ja märgitud kõik muudatused.

Selliste elementide kasutamiseks või paljundamiseks, mis ei kuulu Euroopa Liidule, võib olla vaja taotleda luba otse õiguste omajalt. Euroopa Liidul ei ole autoriõigust järgmistele elementidele:
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 978-92-76-53838-7	doi:10.2875/710	EW-05-22-174-ET-C
PDF	ISBN 978-92-76-53822-6	doi:10.2875/192901	EW-05-22-174-ET-N

European Reference Networks

Töö haruldaste, harva esinevate ja keeruliste haigustega patsientide hüvanguks

Share.Care.Cure.

Harvikhaigusi põdevate patsientide Euroopa tugivõrgustike potentsiaali realiseerimine

Yann Le Cam
harvikhaigusi põdevate patsientide Euroopa organisatsiooni EURORDIS tegevjuht

Euroopa tugivõrgustikud on harvikhaiguste valdkonnas üks suuremaid saavutusi Euroopas. Tänu piiriülest tervishoidu käsitlevale ELi direktiivile ning Euroopa Komisjoni ja ELi liikmesriikide jõupingutustele on neist saanud inspiratsiooniallikas kogu ülejäänud maailmale.

Praegused 24 harvik- ja komplekshaiguste Euroopa tugivõrgustikku on patsientide huvide kaitsjate, tervishoiuasutuste juhtide ja tervishoiusüsteemide juhtide järjepideva koostöö tulemus. Nüüd, mil võrgustikud on tööle hakanud ja katsetavad uusi piiriülese koostöö viise, tehakse tasapisi ka edusamme. Euroopa tugivõrgustikud on juba näidanud, kui suur jõud on ühise õppimise ökosüsteemil, mis keskendub teadmiste loomisele ja jagamisele mitte ainult asjaomase haigusega piiritletud valdkonnas, vaid üha enam ka erialade ja haigusvaldkondade vahel.

Euroopa tugivõrgustike tõelise potentsiaali realiseerimiseks ja selle uue struktuuri integreerimiseks riiklikesse tervishoiusüsteemidesse tuleb neid võrgustikke nüüd toetada ja edasi arendada. Euroopa tugivõrgustiku mudel peaks toimima riikliku tervishoiusüsteemi laiendusena, mis võimaldab riiklikul tervishoiusüsteemil pakkuda lisamõõdet kogu ELi hõlmavate äärmiselt spetsialiseerunud võrgustike eksperditeadmiste näol, mis tõhustavad riigi tasandil pakutavaid multidistsiplinaarseid tervishoiuteenuseid.

Euroopa tugivõrgustikel ja nende liikmetel on head võimalused toimida muutuste mootorina liikmesriikide tervishoiusüsteemide ümberkujundamisel. Nad võivad pakkuda seninägematut juurdepääsu kõikjal ELis leiduvatele eksperditeadmistele, mis täiendavad kohalikke ressursse ja oskusi, edendada teadmiste ühise loomise ja koostöö tegemise kultuuri, katsetada ja laiendada digitaalse tervisetehnoloogia vastutustundlikku ja eetilist kasutamist rahvatervise alaste eesmärkide saavutamiseks ning koondada patsiendiandmetest lähtuvaid teadusuuringuid ja tervishoiuteenuseid. Euroopa tugivõrgustikud sillutavad teed uuenduslikule, terviklikule ja integreeritud lähenemisviisile tervishoius ja sotsiaalhoolduses.

Yann Le Cam
harvikhaigusi põdevate patsientide Euroopa organisatsiooni EURORDIS tegevjuht

Euroopa tugivõrgustikud võivad aidata kõrvaldada harvikhaigusi põdevate inimeste ees seisvad tõkked ja anda neile inimestele juurdepääsu äärmiselt spetsialiseerunud tervishoiuteenustele, mis omakorda aitab saavutada üldist tervisekindlustust, kiirendada diagnoosimist ja pakkuda patsientidele parimaid kättesaadavaid ravivõimalusi.

Selleks, et kompleks- ja harvikhaiguste valdkonnas Euroopa tugivõrgustike toel piiriülese tervishoiualase koostöö idee idaneks ja leiaks tee ELi õigusaktidesse, kulus kümme aastat. Nüüd aga arenevad võrgustikud kiiresti muutuvas poliitilises keskkonnas. Vajadus ja soov, et tervishoiuvaldkond oleks Euroopa tasandil rohkem koordineeritud, kasvab ning see on kesksel kohal komisjoni ettepanekus luua Euroopa terviseliit. Võrgustike arendamise järgmises etapis tuleks seda püüdlust kasutada selleks, et parandada tulemusi patsientide jaoks ja suurendada piiriülest tervishoiualast koostööd, ning juhinduda eesmärgist tagada, et 2030. aastaks on Euroopa tugivõrgustike süsteem arenenud nii kaugele, et ükski harvikhaigust põdev inimene ei pea oma diagnoosi, hoolduse ja ravi osas teadmatuses elama.

Sisukord

Euroopa tugivõrgustike potentsiaali realiseerimine 4

Taustteave 7

Mida kujutavad endast Euroopa tugivõrgustikud? 8

Luuhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN BOND). 9

Kolju- ja näoluude anomaaliate ning nina-kõrva-kurguhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN CRANIO) 10

Lisaväärtus patsientide ja spetsialistide jaoks 11

Endokrinoloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (Endo-ERN) 12

Haruldaste ja komplekssete epilepsiate Euroopa tugivõrgustik (EpiCARE). 13

Kuidas Euroopa tugivõrgustikud heaks kiidetakse?. 14

Neeruhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERKNet) 15

Haruldaste neuroloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN-RND). 16

Pärilike ja kaasasündinud (seedeelundite) anomaaliate Euroopa tugivõrgustik (ERNICA) 17

Liikmesriikide juhtroll. 18

Hingamisteede haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN LUNG) 19

Nahahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN Skin). 20

Täiskasvanute vähktõve (soliidtuumorid) Euroopa tugivõrgustik (ERN EURACAN) 21

Euroopa: ülemaailmne tippkeskus 22

Vere- ja vereloomehaiguste Euroopa tugivõrgustik (EuroBloodNet) . 23

Kuseelundite, pärasoole ja suguelundite haiguste ja häirete Euroopa tugivõrgustik (ERN eUROGEN). 24

Koostöö praktikas 25

Siduspartnerid. 25

Neuromuskulaarsete haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN EURO-NMD). 26

Silmahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN EYE) 27

Geneetilise kasvajariski sündroomide Euroopa tugivõrgustik (ERN GENTURIS). 28

Euroopa tugivõrgustiku juhtimine. 29

Südamehaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN GUARD-Heart). 30

Kaasasündinud väärarendite ja haruldaste närvisüsteemi arenguhäirete Euroopa tugivõrgustik (ERN ITHACA) 31

Pärilike ainevahetushäirete Euroopa tugivõrgustik (MetabERN) 32

Liikmesriikide poliitika harvikhaiguste alal 33

Laste vähktõve (hemato-onkoloogia) Euroopa tugivõrgustik (ERN PaedCan) 34

Maksahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN RARE-LIVER). 35

Sidekoe ning luu- ja lihaskonna haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN ReCONNET) 36

Patsiendiorganisatsioonide roll 37

Immuunpuudulikkuse, autoinflammatoorsete haiguste ja autoimmuunhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN RITA) 38

Laste elundi- ja rakusiirdamiste Euroopa tugivõrgustik (ERN TransplantChild) 39

Multisüsteemsete veresoonkonna haiguste Euroopa tugivõrgustik (VASCERN). 40

Euroopa tugivõrgustike loend 41

Taustteave

Harvikhaigusteks loetakse haigusi, mida põeb ELis vähem kui viis inimest 10 000st. 5 000–8 000 harvikhaigust mõjutavad ELis 27–36 miljoni inimese igapäevaelu. Ainuüksi onkoloogia valdkonnas leidub ligi 300 eri liiki haruldasi vähkkasvajaid ja igal aastal diagnoositakse mõni neist enam kui poolel miljonil eurooplasel.

Paljudel inimestel, kes põevad harvik- või komplekshaigust, puudub diagnoosi ja kvaliteetse ravi saamise võimalus. Oskusteave ja eriteadmised võivad olla napid, sest patsientide arv on väike.

EL ja liikmesriikide valitsused on seadnud sihiks parandada harvikhaiguste diagnoosimist ja ravi, tugevdades koostööd ja tegevuse koordineerimist Euroopa tasandil ning toetades harvikhaigusi käsitlevate riiklike kavade elluviimist.

2011. aasta direktiiv patsientide õiguste kohta piiriüleses tervishoius annab patsientidele õiguse teises ELi liikmesriigis saadud ravi hüvitamisele ning samuti lihtsustab patsientide juurdepääsu tervishoiualasele teabele, suurendades seeläbi patsientide ravivõimalusi. Direktiiv kuulub ELi liikmesriikides kohaldamisele alates 2013. aastast ning sellega pandi alus piiriülesele koostööle muu hulgas sellistes valdkondades nagu harvikhaigused, Euroopa tugivõrgustikud ja e-tervis.

Neis tingimustes alustasid 2017. aastal ELi terviseprogrammi (alates 2021. aastast programm „EL tervise heaks“) toel tegevust esimesed 24 Euroopa tugivõrgustikku, mis koosnevad ligi 900 äärmiselt spetsialiseeritud tervishoiuüksusest. Sestpeale on programmi raames abistatud tuhandeid harvik- või komplekshaigust põdevaid patsiente ning tänaseks osaleb Euroopa tugivõrgustikes üle 1400 tervishoiuüksuse üle 400 haiglast kõigis 27 ELi liikmesriigis ja Norras.

Mida kujutavad endast Euroopa tugivõrgustikud?

Euroopa tugivõrgustikud on virtuaalsed võrgustikud, mis ühendavad tervishoiuteenuste osutajaid, tervishoiutöötajaid ja patsiente kogu ELis ja Norras. Nende eesmärk on tegeleda kompleks- või harvikhaigustega, mis nõuavad väga spetsiifilist ravi ning teadmiste ja ressursside koondamist.

Ühelgi riigil ei ole kõigi harvikhaiguste ja vähelevinud komplekshaiguste ravimiseks vajalikke teadmisi ja võimekust. Euroopa tugivõrgustikud võimaldavad patsientidel ja arstidel kogu ELis tugineda parimale oskusteabele ja elupäästvate teadmiste õigeaegsele vahetamisele, ilma et nad peaksid reisima teise riiki. Võrgustikud hõlbustavad ELis esinevate harvikhaigustega seotud uusimate teadmiste ja kogemuste jagamist liikmeshaiglatele, teadlastele ja patsiendirühmadele.

Patsiendi diagnoosi ja ravi läbivaatamiseks kutsub Euroopa tugivõrgustiku koordinaator kokku eriarstide virtuaalse konsiiliumi, kasutades selleks spetsiaalset IT-platvormi – patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi. Selles süsteemis toimuvate arutelude raames on tervishoiuteenuste osutajatel kogu EList võimalik teha veebipõhist koostööd eesmärgiga arutada, diagnoosida ja ravida patsiente, kes põevad harvik- ja vähelevinud haigusi ning komplekshaigusi. Euroopa tugivõrgustikud koordineerivad ja hõlbustavad ka haridus- ja koolitustegevust, töötavad välja kliinilise tava suuniseid ja muid kliiniliste otsuste tegemist toetavaid abivahendeid, teevad koostööd teadmiste loomisel ja levitamisel ning toimivad harvikhaiguste ja vähelevinud komplekshaiguste valdkonnas toimuva teadus- ja uuendustegevuse kontaktpunktidena. Lisaks täidavad Euroopa tugivõrgustikud ELi registreid harvikhaigusi põdevatelt patsientidelt saadud kvaliteetsete andmetega, seeläbi luues ainulaadse ja väga väärtusliku andmeallika, mis võimaldab edendada teadusuuringuid ning töötada välja harvik- ja komplekshaiguste uudseid raviviise.

Esimesed Euroopa tugivõrgustikud alustasid tegevust 2017. aasta märtsis. Praeguseks on loodud 24 Euroopa tugivõrgustikku, mis koosnevad enam kui 1400 äärmiselt spetsialiseeritud tervishoiuüksusest enam kui 400 haiglas kõigis ELi liikmesriikides ja Norras. Nad tegutsevad väga erinevates teemavaldkondades, alates haruldastest luuhaigustest ja lapseea vähkkasvajatest kuni haruldaste veresoonkonna haigusteni, tuues kasu tuhandetele ELi patsientidele, kes põevad mõnda harvik- või komplekshaigust.

Euroopa tugivõrgustike algatust toetatakse mitmest ELi rahastamisprogrammist, sealhulgas programmist „EL tervise heaks“, Euroopa ühendamise rahastust ja programmist „Euroopa horisont“.

Euroopa tugivõrgustike protsessi juhivad ELi liikmesriigid: nende ülesandeks on keskuste tunnustamine riigi tasandil ja taotluste heakskiitmine. Euroopa tugivõrgustike strateegia väljatöötamise ning võrgustike loomise ja uute liikmete kaasamise heakskiitmise eest vastutab liikmesriikide nõukogu.

24 Euroopa tugivõrgustiku koordinaatorid teevad koostööd Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühmas, mis loodi 2017. aastal. See strateegiline rühm kujundab ühiseid seisukohti Euroopa tugivõrgustike paljude tehniliste ja korralduslike aspektide kohta. Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühm ja liikmesriikide nõukogu teevad tihedat koostööd erinevate töörühmadega, sealhulgas nendega, kes tegelevad teadmiste loomisega, võrgustike riiklikesse tervishoiusüsteemidesse integreerimisega, järelevalvega, õigus- ja eetikaküsimustega ning infotehnoloogiaalase nõustamisega ning kes esitavad oma ettepanekud Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühmale ja liikmesriikide nõukogule lõplikuks aruteluks ja otsustamiseks.

Luuhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN BOND)

Haruldased luuhaigused hõlmavad luutekke, -moodustumise ja -ainevahetuse häireid ning nende protsesside reguleerimise defekte. Tagajärgedeks võivad olla kängunud kasv, luudeformatsioonid, hambumusanomaaliad, valu, luumurrud, puuded ning halvenenud neuromuskulaarne talitlus ja vereloome.

Euroopa luuhaiguste tugivõrgustikus tegeletakse kõigi haruldaste kaasasündinud, krooniliste ja geneetilise päritoluga luuhaigustega, mis mõjutavad kõhre, luid ja dentiini. Praegusel ajal keskendub võrgustik ebatäiuslikule luutekkele, X-liitelisele hüpofosfateemilisele rahhiidile ja akondroplaasiale, pidades silmas nende haiguste levimust, diagnoosimise ja ravimise keerukust ning uudseid tekkivaid ravimeetodeid. Süstemaatiliste lähenemisviiside väljakujunemisel võtab ERN BOND edaspidi ette ka haruldasemad haigused.

ERN BOND määrab koostöös patsientidega kindlaks patsientide antud teabel põhinevad tulemus- ja kogemusmõõdikud ning töötab välja ka suuniseid parimate tavade arendamiseks ja levitamiseks. Uute ravimeetodite arenedes püüab tugivõrgustik tagada mõjutatud patsientide kiire juurdepääsu uuringutele.

ERN BOND võimaldab arendada oskusi e-tervise ja telemeditsiini platvormide, töövisiitide, koolituskursuste ja teavitustegevuse kaudu. Võrgustiku eesmärk on lühendada diagnoosimiseks kuluvat aega, vähendades tarbetuid analüüse, muuta diagnoosimise täpsemaks ja võtta kasutusele uusi tõhusaid ravimeetodeid.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Dr. Luca Sangiorgi
Rizzoli ortopeediainstituut, Bologna, Itaalia

Kolju- ja näoluude anomaaliate ning nina-kõrva-kurguhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN CRANIO)

ERN CRANIO keskendub haruldastele ja komplekssetele kolju- ja näoluude anomaaliatele ning nina-kõrva-kurguhaigustele. Need seisundid hõlmavad aju, kolju ja näo väärarendeid, sealhulgas selliseid spetsiifilisi kõrvalekaldeid nagu kraniosünostoos ja kraniofatsiaalne mikrosoomia, huule- ja suulaelõhe, hambumuse kõrvalekalded ning nina-kõrva-kurguhaigused.

Võrgustiku tegevus hõlmab mitmesuguseid valdkondi, sealhulgas teavitustegevuse, hindamise, e-tervise, koolituse ja hariduse, hoolduse kvaliteedi, registrite arendamise ja tulemuste mõõtmise valdkonda.

ERN CRANIO eesmärk on koondada haigusspetsiifilisi teadmisi, oskusteavet ja ressursse kogu Euroopa Liidust/Euroopa Majanduspiirkonnast, et saavutada tervishoiualaseid eesmärke, mille saavutamine üksikutes riikides ei pruugi olla võimalik. Need tervishoiualased eesmärgid hõlmavad muu hulgas kliiniliste oskuste arendamist, patsientide paremat juurdepääsu kvaliteetsele eriarstiabile ning parema diagnoosipõhise teabe kättesaadavaks tegemist tervishoiutöötajatele, patsientidele ning nende perekondadele ja hooldajatele.

Seejuures püüab ERN CRANIO vähendada ka tervisealast ebavõrdsust, ühtlustades tavasid ning muutes kvaliteetse hoolduse, teabe ja ressursid kättesaadavaks tervishoiuteenuse osutajatele, patsientidele ning nende perekondadele ja hooldajatele kõikjal Euroopas.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor dr Irene Mathijssen
Erasmuse Ülikooli meditsiinikeskus, Rotterdam, Madalmaad

Lisaväärtus patsientide ja spetsialistide jaoks

Harvik- ja komplekshaigustega patsiendid võivad veeta aastaid ilma selge diagnoosita. See võib olla patsientide ja nende perekondade jaoks kurnav ja heidutav aeg. Paljud selliseid haigusi põdevad inimesed on arenguhäirega lapsed, kes liiguvad diagnoosi otsingul läbi tervishoiusüsteemi, külastades oma lapsepõlve jooksul mõnikord mitmeid eriarste.

Euroopa tugivõrgustikud tõstavad üldsuse ja tervishoiutöötajate teadlikkust harvikhaigustest ning nende keerulistest avaldumisvormidest, suurendades varajase täpse diagnoosimise ja võimaluse korral õige ravi rakendamise tõenäosust.

Tugivõrgustikud pakuvad platvormi suuniste väljatöötamiseks, õppimiseks ja teadmiste jagamiseks. Tugivõrgustike kaudu juurdepääsetavad suured patsiendiandmestikud võivad olla abiks ulatuslike kliiniliste uuringute korraldamisel haiguste tundmaõppimiseks ning uute ravimite väljatöötamiseks.

Patsientide kaasamise määr on võrgustike lõikes erinev, kuid kõik Euroopa tugivõrgustikud tagavad patsientide esindajate kaasamise näiteks kliinilise tava suuniste, kliiniliste uuringute ja raviviiside väljatöötamisse.

Spetsialiseerunud tervishoiutöötajate jaoks pakuvad Euroopa tugivõrgustikud võimalust teha koostööd kolleegidega kogu Euroopa Liidust/Euroopa Majanduspiirkonnast, aidates seeläbi vähendada erialast isolatsiooni, mida kogevad paljud harvikhaiguste spetsialistid.

Euroopa tugivõrgustike süsteemi toetab innovatsioon tervishoiuteenuste osutamisel, mis võimaldab töötada välja uusi ravimudeleid ja muuta raviviise, kasutades e-tervise lahendusi ja abivahendeid ning murrangulisi meditsiinilisi lahendusi ja seadmeid. Euroopa tugivõrgustikud toimivad inkubaatoritena digitaalsete teenuste arendamisel ning virtuaalsete tervishoiu- ja telemeditsiiniteenuste pakkumisel.

Euroopa tugivõrgustikud aitavad suurendada mastaabisäästu ja tagada ressursside tõhusama kasutamise, millel on positiivne mõju riiklike tervishoiusüsteemide jätkusuutlikkusele. Need võrgustikud on elav näide sellest, mida on Euroopas võimalik solidaarsuse abil saavutada.

Endokrinoloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (Endo-ERN)

Haruldaste endokrinoloogiliste haiguste hulka kuuluvad hormoonide ala-, üle- või väärtootmine, hormooniresistentsus, sisenõrenäärmekasvajad ja kogu sisenõrenäärmete süsteemi mõjutavad haigused. Epidemioloogiline levik on väga varieeruv: tegu võib olla üliharuldaste, haruldaste või vähe levinud haigustega. Vähe levinud haigusega patsiendid võivad vajada ülimalt spetsialiseeritud ravi multidistsiplinaarselt meeskonnalt, mida juhib endokrinoloog.

Võrgustiku raames on loodud kaheksa temaatilist rühma, mis hõlmavad kogu kaasasündinud ja omandatud haiguste spektrit. Need haigused on järgmised: neerupealisehäired, kaltsiumi ja fosfaadi homöostaasi häired, sugulise arengu ja küpsemise häired, glükoosi ja insuliini homöostaasi geneetilised häired, geneetilised sisenõrenäärmekasvaja sündroomid, kasvuhäired ja geneetilised rasvumissündroomid, hüpotalamuse ja hüpofüüsi haiguslikud seisundid ning kilpnäärme haigused.

Endo-ERN tugineb oma tegevuses jätkuvalt mitme olemasoleva Euroopa võrgustiku, sealhulgas Euroopa endokrinoloogide seltsi (European Society of Endocrinology) ja Euroopa lasteendokrinoloogide seltsi (European Society for Paediatric Endocrinology) kaudu loodud võrgustike ning Euroopa teadus- ja tehnoloogiakoostöö (COST) meetmete kaudu loodud võrgustike tööle.

Soovides parandada haruldaste endokrinoloogiliste haigustega patsientide diagnoosimist ja ravi, pakutavate tervishoiuteenuste kvaliteeti ja mõõdetavaid ravitulemusi, hõlbustab Endo-ERN multidistsiplinaarset ja piiriülest koostööd kompleksse ravi, teadusuuringute ja koolituse valdkonnas, tagades seejuures, et patsientide seisukohti võetakse kuulda.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Alberto M. Pereira
Amsterdami Ülikooli meditsiinikeskus, Amsterdam, Madalmaad

Haruldaste ja komplekssete epilepsiate Euroopa tugivõrgustik (EpiCARE)

Epilepsiat esineb Euroopas vähemalt kuuel miljonil inimesel. Traditsiooniliselt on epilepsiat ravitud ühe haigusena, ent kuigi esimesed kliinilised ilmingud epileptiliste haigushoogude kujul võivad näida sarnased, võib epilepsia olla tingitud paljudest erinevatest neuroloogilistest teguritest. Ravi valikud ja tulemused ning üldine prognoos sõltuvad konkreetsest etioloogiast, mistõttu kiirel diagnoosimisel, kui see on võimalik, on oluline roll.

Õigesti määratud traditsioonilised epilepsiaravimid aitavad peaaegu 70 protsendil haigetest epilepsiahooge vältida, kuid ravile raskesti alluvat epilepsiat põdevate patsientide kliiniline prognoos on halb. Haruldased ja komplekssed epilepsiad vajavad algusest peale multidistsiplinaarset ravi. Väga olulised on hästi paika pandud raviviisid ja tihe koostöö epilepsiaraviga tegelevate hästi struktureeritud siseriiklike võrgustikega.

EpiCARE meditsiinirühmad töötavad selle nimel, et parandada ja suurendada haruldaste epilepsiavormide põhjuste diagnoosimist, parandada harvaesinevate ravitavate põhjustega patsientide varajast tuvastamist, suurendada juurdepääsu eriarstiabile, arendada edasi ja kavandada uute epilepsiaravimite uuenduslikke kliinilisi uuringuid Euroopa koostööprogrammi (European Collaboration for Epilepsy Trials) kaudu, tagada varajase operatsioonieelse hindamise ja epilepsiakirurgia täielik kättesaadavus ja kasutamine ning edendada teadusuuringuid uuenduslike diagnostikavahendite ja põhjusliku ravi alal.

Võrgustik korraldab mitu korda kuus arutelusid patsientide haigusjuhtumite teemal, milles osalevad geneetika, neuropsühholoogia, ravimite manustamise haldamise ja operatsioonieelse hindamise eksperdid kogu EList. EpiCARE on käivitanud teadmiste loomisele suunatud tegevuse, sealhulgas korraldanud interaktiivseid harivaid veebiseminare ja andnud välja ajakohastatud kliinilise tava suuniseid. EpiCARE teeb koostööd teiste Euroopa tugivõrgustikega ja ELi rahastatud algatustega, nagu harvikhaiguste Euroopa ühisprogramm (EJP RD), SOLVE-RD ja ERICA, ning neuroloogilisi häireid käsitlevate valdkonnaüleste töörühmadega, kuhu on kaasatud haruldaste neuroloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik ja neuromuskulaarsete haiguste Euroopa tugivõrgustik.

EpiCARE on algusest peale teinud tihedat koostööd kõigi asjaomase valdkonna teadusorganisatsioonidega, nagu rahvusvaheline epilepsiavastane liit (International League Against Epilepsy), Euroopa lasteneuroloogide selts (European Paediatric Neurology Society) ja Euroopa neuroloogiaakadeemia (European Academy of Neurology). Selleks et suurendada teadlikkust parimatest tavadest ja raviviisidest, teeb EpiCARE koostööd patsientide huvide kaitsjatega Euroopa patsientide esindusorganisatsioonidest, näiteks haruldasi epilepsiaid ja patsiendikeskseid kliinilisi uuringuid käsitlevate teabelehtede koostamisel.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Alexis Arzimanoglou
Hospices Civils de Lyon (HCL), Prantsusmaa

Kuidas Euroopa tugivõrgustikud heaks kiidetakse?

Euroopa tugivõrgustike rajamisel ja arendamisel etendavad juhtivat rolli ELi liikmesriigid. Euroopa tugivõrgustiku staatuse saamiseks osalevad võrgustiku liikmed Euroopa Komisjoni väljakuulutatud taotlusvoorus; seejärel hindab sõltumatu hindamiskomisjon nende taotlust ja koostab selle kohta aruande. Seejärel otsustab liikmesriikide nõukogu, kas Euroopa tugivõrgustiku loomise taotlus heaks kiita või mitte.

Liikmesriikide nõukokku kuuluvad kõigi ELi liikmesriikide ja Norra esindajad ning nõukogul on aktiivne roll Euroopa tugivõrgustiku strateegia väljatöötamisel. Liikmesriikide nõukogu jälgib tugivõrgustiku liikmete tegevust, hindab olemasolevate võrgustikega liitumise taotlusi ja kiidab heaks võimalikke edaspidi loodavaid võrgustikke. 2019. aasta taotlusvooru tulemusena võeti 2022. aastal Euroopa tugivõrgustike liikmeks üle 600 täiendava tervishoiuteenuse osutaja 20 ELi liikmesriigist ja Norrast.

Liikmesriikide nõukogu on kinnitanud 18 näitajat, mille kohta Euroopa tugivõrgustikud korrapäraselt andmeid esitavad. Nende näitajate alusel tehakse pidevat järelevalvet, et mõõta kvaliteedi ja tulemuste paranemist, tuua esile edusamme ja juhtida tähelepanu võimalikele kitsaskohtadele.

Riigid, millel ei ole heakskiidetud tugivõrgustikus esindajat, võivad siiski osaleda tervishoiuteenuste osutajate kaudu, mille asjaomane liikmesriik on määranud „assotsieerunud" või „koostöös osalevaks" keskuseks. Neil liitunud partneritel on juurdepääs diagnoosimise, hoolduse ja ravi heade tavade suunistele ning nad kaasatakse teadustegevusse.

Euroopa tugivõrgustikud peavad vastama teatavatele põhikriteeriumidele:

- patsiendikeskne ja kliinilisele tegevusele keskendunud
- vähemalt **10 liiget**
  vähemalt **8 riigist**
- Võrgustikule ja liikmetele kehtivate kriteeriumite täidetus
- hea sõltumatu hindamise tulemus
- riigi ametiasutuste tunnustus ja heakskiit

Neeruhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERKNet)

Haruldased ja keerulised neeruhaigused hõlmavad mitmesuguseid kaasasündinud, pärilikke ja omandatud tervisehäireid. Hinnanguliselt põeb mõnda haruldast neeruhaigust vähemalt kaks miljonit eurooplast, kusjuures ligikaudu miljonil neist on glomerulopaatia ja ligikaudu miljonil on kaasasündinud neeru väärarend. Neile lisanduvad pärilikud tubulopaatiad, tubulointerstitsiaalsed haigused ja trombootilised mikroangiopaatiad, mis on küll haruldased või üliharuldased, kuid kliiniliselt siiski väga olulised.

Tipptasemel diagnostikavahendid võivad anda väärtuslikku teavet haiguste prognoosi ja ravivõimaluste kohta. Kõigil ei pruugi neile diagnostikavahenditele juurdepääsu olla. Hilinenud diagnoosimise ja ebapiisava ravi tõttu kujuneb paljude haruldaste neeruhaiguste tõttu välja neerupuudulikkus, kuid seda saaks vältida.

ERKNeti eesmärk on veebipõhiste konsultatsiooniteenuste kaudu parandada haruldaste neeruhaigustega patsientide ravi, eeskätt uute ja keerukate haigusjuhtumite korral. Võrgustiku ekspertide töörühmad töötavad välja konsensusel põhinevaid diagnostikaalgoritme haruldase neeruhaiguse kahtlusega patsientide jaoks, sealhulgas standardkriteeriume geneetiliseks testimiseks juhtudel, kus kahtlustatakse pärilikku neeruhaigust. Lisaks määravad töörühmad pärast olemasolevate ravimeetodite põhjalikku läbivaatamist kindlaks raviviisid.

Kuna tervishoiutöötajate teadlikkus ja teadmised on haruldaste neeruhaiguste tuvastamiseks ja raviks väga olulised, on ERKNet töötanud välja kolmeaastase kliinilisel koolitusel, veebiseminaridel ja e-õppel põhineva kraadiõppekava, mis võimaldab omandada tipptasemel hariduse kõigi haruldaste neeruhaiguste alal. Kursuse edukalt läbinud isikuid tunnustatakse Euroopa haruldaste neeruhaiguste spetsialistidena.

ERKNet on loonud Euroopa haruldaste neeruhaiguste registri ERKReg. See veebipõhine register annab demograafilist teavet ja hõlbustab koostööd kliiniliste teadusuuringute läbiviimisel, võimaldades teha kindlaks haruldaste neeruhaigustega patsientide rühmad kogu Euroopas. Lisaks pakub register kliiniliste tulemuste statistikat ja võrdlusaluseid spetsialiseerunud keskuste kaupa, seeläbi toetades haruldaste neeruhäirete ühtlustatud ja optimeeritud ravi kõigis ERKNeti liikmeteks olevates haiglates ja kliinikutes.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Franz Schaefer
Universitätsklinikum Heidelberg, Saksamaa

Haruldaste neuroloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN-RND)

ERN-RND loob ja jagab teadmisi ning koordineerib nende patsientide ravi, kes põevad haruldasi neuroloogilisi haigusi, mis hõlmavad kõige levinumaid kesknärvisüsteemi patoloogilisi seisundeid, nagu tserebellaarsed ataksiad ja pärilikud spastilised parapleegiad, Huntingtoni tõbi ja tantstõbi, frontotemporaalne dementsus, düstoonia, (mitteepileptilised) paroksüsmaalsed häired ja neurodegeneratsioon koos raua akumuleerumisega ajus, leukoentsefalopaatiad ja ebatüüpilised parkinsonistlikud sündroomid.

ERN-RND ühendab spetsialiseerunud keskusi ja siduspartnereid 24 Euroopa riigist, samuti patsientide esindajaid. Võrgustik keskendub ülimalt spetsialiseeritud tervishoiuteenustele, nagu järgmise põlvkonna sekveneerimisdiagnostika, aju süvastimulatsioon ja täiustatud ravimeetodid, ning loob ja levitab nii üldisi kui ka haigusrühmaspetsiifilisi teadmisi.

ERN-RND töötab välja kliinilise parima tava suuniseid mõningate haruldaste neuroloogiliste haiguste puhuks, soovitusi neurorehabilitatsiooni ja kodusele hooldusele ülemineku parimate tavade kohta ning ravistandardeid, näiteks seoses multidistsiplinaarsete meeskondade koosseisuga. Haiguste eksperdirühmad töötavad välja ja kooskõlastavad raviviise, sealhulgas diagnostika vooskeeme ja ravialgoritme, samuti haruldaste neuroloogiliste haiguste eri aspektide hindamise skaalasid.

Ebaselge diagnoosiga patsientide juhtumeid arutatakse patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi kaudu. ERN-RND on üks neljast võrgustikust, mis osalevad lahendamata harvikhaiguste lahendamise projektis Solve-RD, ning selle võrgustiku koolitus- ja haridusprogramm toetab tervishoiutöötajate õppekava haruldaste neuroloogiliste haiguste valdkonnas. Võrgustik hõlbustab uuringuvalmidust ja ravi kvaliteeti ERN-RND registri abil, mis sisaldab andmeid kõigi võrgustikku kuuluvates keskustes vastu võetud patsientide kohta ning annab ainulaadse ülevaate olemasolevatest genotüübipõhistest patsiendirühmadest.

ERN-RND teeb koostööd Euroopa neuroloogiaakadeemiaga (European Academy of Neurology), Euroopa lasteneuroloogide seltsiga (European Paediatric Neurology Society), rahvusvahelise Parkinsoni ja liikumishäirete seltsi (International Parkinson and Movement Disorder Society) Euroopa haruga, Euroopa neuroloogide ühenduste föderatsiooniga (European Federation of Neurological Associations) ning Euroopa lapseea puuete akadeemiaga (European Academy of Childhood Disability). Koos kahe teise neuroloogiliste haiguste tugivõrgustikuga (EURO-NMD ja EpiCARE) on ERN-RND moodustanud üheksa töörühma.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Dr Holm Graessner

Tübingeni Ülikooli haigla, Saksamaa

Pärilike ja kaasasündinud (seedeelundite) anomaaliate Euroopa tugivõrgustik (ERNICA)

ERNICA hõlmab kahte diagnostikasuunda: seedeelundkonna süsteemi väärarendid ning diafragma ja kõhuseina väärarendid. Seedeelundkonna väärarendite töösuunas on moodustatud neli töörühma, kes tegelevad söögitoru haiguste, soolestiku haiguste, seedetraktipuudulikkuse ja gastroenteroloogiliste haigustega. Diafragma ja kõhuseina väärarendite töösuunas on kaks töörühma, kes tegelevad diafragma väärarenditega ja kõhuseina defektidega.

Töörühmi juhivad ühiselt ERNICA tervishoiutöötajad ja patsientide esindajad. Kõik diagnostikarühmad on tegevad üheksas töövaldkonnas, milleks on juhtimine, teavitustegevus, hindamine, ravistandardid, koolitus, teadusuuringud, e-tervis, lootemeditsiin ja võrgustikutöö.

ERNICA eesmärk on koondada haigusspetsiifilisi teadmisi, oskusteavet ja ressursse kogu Euroopa Liidust/Euroopa Majanduspiirkonnast, et saavutada tervishoiualaseid eesmärke, mille saavutamine üksikutes riikides ei pruugi olla võimalik. Need tervishoiueesmärgid hõlmavad kliiniliste oskuste arendamist, patsientide paremat juurdepääsu kvaliteetsele eriarstiabile ning suuremal hulgal diagnoosipõhise teabe kättesaadavaks tegemist tervishoiutöötajatele, patsientidele ning nende perekondadele ja hooldajatele.

Seejuures püüab ERNICA vähendada tervisealast ebavõrdsust Euroopas, ühtlustades tavasid ning muutes kvaliteetse hoolduse, teabe ja ressursid kättesaadavaks tervishoiuteenuse osutajatele, patsientidele ning nende perekondadele ja hooldajatele kõikjal Euroopas.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor dr René Wijnen
Erasmuse Ülikooli meditsiinikeskus, Rotterdam, Madalmaad

Integreerimine, koordineerimine ja koostöö: liikmesriigid ja Euroopa tugivõrgustikud

2022. aastal liitus Euroopa tugivõrgustikega 620 uut tervishoiuteenuse osutajat, mis tähendab, et nüüdseks on tugivõrgustikes kokku üle 1400 liikme. See on hea uudis patsientide jaoks, kellel on nüüd veelgi parem juurdepääs äärmiselt spetsialiseerunud tervishoiuteenustele, aga ka arstide jaoks, kes saavad kasu koostööst teiste ekspertidega kogu ELis ja Norras.

Laienemine toob aga kaasa ka probleeme seoses koordineerimise ja partnerlusega. Selles kontekstis on liikmesriikide nõukogul otsustav roll. Liikmesriikide nõukogu on suunanud Euroopa tugivõrgustike tegevust algusest peale, vastutades tugivõrgustike heakskiitmise eest, kui need 2017. aastal esmakordselt loodi. Nõukogu kiidab heaks ka võimalikud edaspidi loodavad tugivõrgustikud. Oluline on ka Euroopa tugivõrgustike töö integreerimine riiklikesse tervishoiusüsteemidesse ja nende prioriteetide kooskõla tagamine.

„Olukord on märkimisväärselt muutunud,“ nendib liikmesriikide nõukogu kaasesimees professor Till Voigtländer. *„Euroopa tugivõrgustikud on välja kujunenud ja nüüdseks täielikult toimivad. Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühm on tegutsenud väga aktiivselt ja tõhusalt, demonstreerides oma väärtust liikmesriikide nõukogu olulise koostööpartnerina.“*

„Euroopa tugivõrgustike koordinaatorid ja nende meeskonnad tegelevad aktiivselt selliste küsimustega nagu parimad ja ökonoomsemad viisid tulemuslikkuse jälgimiseks, Euroopa tugivõrgustike registrite kavandamiseks ja korraldamiseks, teadmiste jagamiseks ja levitamiseks, koolituse pakkumiseks ning rangete eetiliste ja õiguslike standardite järgimiseks,“ lisab professor Voigtländer. *„Nad on aidanud arendada ka patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi, millel on harvikhaigusi põdevate inimeste kiirema ja parema diagnoosimise, ravi ja hoolduse toetamisel suur tähtsus.“*

Liikmesriikide nõukogu ülesanne on ka uute tervishoiuteenuste osutajate heakskiitmine. Võrgustike uute liikmete vastuvõtmisele eelnes keeruline teekond, mis sai alguse 2019. aastal käivitatud taotlusvoorust. Protsessi raskendas Brexit ja sellest tulenev Ühendkuningriigis asuvate tervishoiuteenuse osutajate oskusteabe kadumine. Nüüd, mil Euroopa tugivõrgustikega on liitunud uued tervishoiuteenuse osutajad, keskendutakse tugivõrgustike ja tervishoiuteenuse osutajate pakutavate tervishoiuteenuste kvaliteedi hindamisele ja parandamisele.

Euroopa tugivõrgustike kvaliteedi järjepideva parandamise süsteemi oluline osa on hindamise, järelevalve ja kvaliteedi parandamise süsteem AMEQUIS. Euroopa tugivõrgustikke hindab sõltumatu hindamisasutus. Hindamise eesmärk on teha kindlaks tugivõrgustike tugevad ja nõrgad küljed ning tagada kõigi asjaosaliste, sealhulgas patsientide ja nende perekondade seisukohtade arvessevõtmine. Liikmesriikide nõukogul on selles protsessis oluline roll, kuna tema ülesanne on vajaduse korral kooskõlastada Euroopa tugivõrgustike ja tervishoiuteenuse osutajate tegevuse parandamise kavad.

2022. aastal käivitatav Euroopa tugivõrgustike integreerimise ühismeede eeldab veelgi tihedamat koostööd liikmesriikide vahel. Nimelt panevad liikmesriigid aluse riiklikesse tervishoiusüsteemidesse täielikult integreeritud ja Euroopa partneritega täielikult ühtlustatud Euroopa tugivõrgustike tulevikule. Euroopa Komisjon koordineerib seda protsessi koos Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühmaga, kellel on oluline roll rakendamisel. Integreerimine, koordineerimine ja koostöö tagavad Euroopa tugivõrgustike edu nende teekonna järgmises etapis.

„Praegu on Euroopa tugivõrgustike projekti kaasatud rohkem sidusrühmi kui kunagi varem, sealhulgas haiglajuhid ja patsientide huvide esindajad,“ kinnitab professor Voigtländer. „See on hea uudis ja me peaksime olema selle üle väga õnnelikud. Siiski ei suuda liikmesriigid selle töökoormusega üksi toime tulla. On aeg oma koostööd tihendada, sest ainult siis, kui me kõik tegutseme ühiselt, saame kõige rohkem kasu Euroopa tugivõrgustike projektist – ettevõtmisest, mida juba praegu mujal maailmas kadestatakse.“

Professor Till Voigtländer

Hingamisteede haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN LUNG)

Haruldased ja keerulised kopsuhaigused nõuavad multidistsiplinaarset ravi ja psühhosotsiaalset tuge. Keeruliseks võib need muuta haiguse geneetiline aluspõhjus või teisesed muutused ja kahjustused teistes elundisüsteemides. Paljude selliste haiguste korral parandab prognoosi varajane diagnoosimine ja juurdepääs eriarstiabile.

ERN LUNG käsitleb kõiki hingamisteede haruldasi ja komplekshaigusi, nagu interstitsiaalsed kopsuhaigused, tsüstiline fibroos, tsüstilise fibroosiga mitteseotud bronhiektaasiatõbi, pulmonaalne hüpertensioon, primaarne tsiliaarne düskineesia, alfa-1-antitrüpsiini puudulikkus, mesotelioom ja siiratud kopsu krooniline düsfunktsioon.

Võrgustik püüab kogu Euroopas tõsta oskusteabe taset, et parandada kõigi haruldaste kopsuhaigustega inimeste elukvaliteeti, prognoosi ja ravistandardeid. ERN LUNGi liikmed töötavad välja ja levitavad suuniseid, edendavad ühiseid ravimeetodeid, parandavad diagnoosimis- ja ravivõimaluste piiriülest kättesaadavust, loovad ja täiendavad registreid ning leiavad kliinilistesse uuringutesse, ravimiuuringutesse ja riskirühmauuringutesse piisaval arvul osalejaid.

ERN LUNG pakub patsientidele juurdepääsu interdistsiplinaarsetele meeskondadele, kes avaldavad keeruliste juhtumite kohta veebipõhiselt arvamust, ilma et patsient peaks reisima. See saavutatakse veebipõhise eksperdinõuandesüsteemi, juhtumite veebipõhiste arutelude ja vajaduse korral piiriülese edasisuunamise kaudu.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Thomas O.F. Wagner
Universitätsklinikum Frankfurt, Saksamaa

Nahahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN Skin)

Paljud nahahaigused avaldavad patsientide elukvaliteedile ränka mõju ning võivad suurendada vähiriski. Haruldaste ja keeruliste nahahaiguste diagnoosimine hõlmab naha biopsiaproovide analüüsimise kõrval naha ja limaskestade ning muude elundisüsteemide põhjalikku hindamist. Ainult kogenud nahaarstid suudavad neid keerulisi haigusi eristada ning asjatundliku diagnoosi puudumine takistab asjakohase ravi määramist. Ravimata jääv haigus võib olla patsientidele suureks füüsiliseks ja psühholoogiliseks koormaks.

ERN Skin ühendab laste ja täiskasvanute haruldaste nahahaiguste valdkonna juhtivaid eksperte, võimaldades neil vahetada teadmisi, töötada välja ja ajakohastada heade tavade suuniseid, täiustada erialast koolitust ja patsientide teavitamist ning algatada teadustegevuse programme.

Võrgustiku eesmärk on parandada tervishoiuteenuste korraldust ressursside koondamise teel, sealhulgas platvormi abil, mis võimaldab ekspertidel keerulisi juhtumeid ühiselt arutada. Iga käsitletava haiguse multidistsiplinaarsesse põhimeeskonda kuuluvad vähemalt nahaarst, meditsiiniõde, psühholoog, geneetik, dietoloog ja patoloog ning vajaduse korral teised spetsialistid.

Lisaks arendab ERN Skin haruldaste nahahaiguste registreid, mis võimaldavad osaleda teadusprogrammides ja kliinilistes uuringutes tänu põhjalikele patsiendiandmetele ning ergutada ravimiuuringuid tänu piisavalt suurtele patsiendirühmadele. Peale selle viiakse läbi põhjalik sotsiaal-majanduslik uuring haigusega kaasneva individuaalse koormuse kohta.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Christine Bodemer
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Necker-Enfants Malades, Prantsusmaa

Täiskasvanute vähktõve (soliidtuumorid) Euroopa tugivõrgustik (ERN EURACAN)

Euroopa haruldaste vähivormide seire (RARECARE) raames määratletakse haruldane vähktõbi pahaloomulise haigusena, mille esinemissagedus on alla kuue juhtumi 100 000 inimese kohta aastas. Nende juhtumite arvele langeb ligikaudu 20–25 % kõigist uutest vähidiagnoosidest ja 30 % vähisurmadest.

Eksperdid on ühel meelel, et harvaesinevate vähivormidega patsiendid tuleks alates esmasest diagnoosist suunata sertifitseeritud tugikeskustesse. See võimaldab patsientidel saada kasu kõige ajakohasematest multidistsiplinaarsetest teadmistest – alates tõhusatest ravimeetoditest kuni tõenduspõhiste ravijuhisteni – ning tagab asjakohase ravi kõigile patsientidele, olenemata sellest, kelle poole nad algselt pöördusid.

EURACANis käsitletakse rohkem kui 300 haruldast täiskasvanute soliidtuumori liiki, mis on vastavalt RARECARE klassifikatsioonile ja ICD10-le jagatud kümnesse rühma. Võrgustik teeb tihedat koostööd patsientide esindajatega Euroopa patsientide esindusorganisatsioonidest, kes edastavad teavet ja seisukohti patsientide vajaduste ja ootuste kohta.

Alates loomisest on EURACAN laienenud 26 ELi ja Euroopa Majanduspiirkonna riiki, järgides oma eesmärki standardida patsientide ravi ja parandada elulemuse määra, kujundades ja jagades parimaid tavasid ning ajakohastades regulaarselt diagnostilisi ja ravijuhiseid koostöös mitme teadusühendusega. Võrgustik on välja töötanud patsientidele ja arstidele mõeldud teabevahendid kõigis keeltes. Projekti STARTER (STarting an Adult Rare Tumor European Registry) raames on arendamisel uus oluline vahend - EURACANi ühendatud registrite mudel.

EURACAN tugineb olemasolevatele võrgustikele ja edukatele kliinilistele uuringutele, mida korraldatakse Euroopa vähiuuringute ja -ravi organisatsiooni (European Organisation for Research and Treatment of Cancer), Euroopa neuroendokriinsete kasvajate ravi seltsi (European Neuroendocrine Tumour Society), sidekoekasvajate ravi võrgustiku (Connective Tissues Cancer Network) ja ELi mitme varasema teadusprogrammi, sealhulgas EURACANi algatatud projektide SPECTA/Arcagen ja TRacKING kaudu.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor dr Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lyon, Prantsusmaa

Euroopa: ülemaailmne tippkeskus

Euroopa tugivõrgustikud alustasid tegevust 2017. aasta märtsis, seades oma peamiseks eesmärgiks parandada harvik- ja komplekshaigusi põdevate eurooplaste elu.

Euroopa tugivõrgustikel on aga ülemaailmne mõju kaugel väljaspool Euroopat. Nad tõhustavad ülemaailmseid parimaid tavasid valdkondades, kus need on olemas, ja kujundavad parimaid tavasid valdkondades, kus neid veel ei ole. Võrgustikud aitavad muuta Euroopat harvik- ja komplekshaiguste pädevuskeskuseks, rakendades parimale tavale vastavaid diagnostika- või ravijuhiseid valdkondades, kus need on olemas, ja koostades neid juhiseid valdkondades, kus neid veel ei ole.

Eksperte ja patsiendirühmi omavahel kokku viies hõlbustavad Euroopa tugivõrgustikud ka kliinilisi uuringuid ja ravivõtete katsetamist. Seega on nad paljudes harvikhaiguste valdkondades innovatsiooni teerajajad.

Euroopa tugivõrgustike mudel on muule maailmale eeskujuks, kuna selle raames töötatakse välja tipptasemel e-tervise vahendeid, et hõlbustada piiriülest koostööd Euroopas, mis omakorda võib edendada rahvusvahelist koostööd ja parandada juurdepääsu tervishoiuteenustele.

Vere- ja vereloomehaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN-EuroBloodNet)

Vere- ja vereloomehaigusteks nimetatakse vere- ja luuüdirakkude, lümfielundite ja hüübimisfaktorite häireid, millest peaaegu kõik on haruldased. Need võib jagada kuude kategooriasse: haruldased vere punaliblede häired, luuüdipuudulikkus, haruldased hüübimishäired, hemokromatoos ja muud haruldased geneetilised rauasünteesihäired, müeloidsed pahaloomulised kasvajad ja lümfoidsed pahaloomulised kasvajad.

Haruldaste vere- ja vereloomehaiguste diagnoosimiseks on vaja märkimisväärset kliinilist oskusteavet ning juurdepääsu mitmesugustele laboriteenustele ja kuvamistehnoloogiatele. Need vahendid võimaldavad haiguste täpset klassifitseerimist vastavalt WHO kriteeriumidele, kasutades rahvusvahelisi hindamissüsteeme ja võimaluse korral biomarkereid.

Nende vajaduste ning mõningate vere- ja vereloomehaiguste ülima harvaesinevuse tõttu loobutakse sageli diagnoosimisest või jäädakse sellega hiljaks, eriti eakate patsientide puhul. Ravi on sageli keeruline, kuna selleks on vaja spetsialiseeritud taristuid ja meeskondi ning teatavate ravimeetodite, näiteks tüvirakkude allogeense siirdamise või hüübimisfaktorite ülekandmise kasutamise võimekus on piiratud. Mõnes riigis on loodud teatavate haiguste ennetamise programmid, kuid sõeluuringute valdkonnas on hädasti vaja ühtlustamist.

Oma esimese viie tegutsemisaasta jooksul on ERN-EuroBloodNet tihedas koostöös Euroopa hematoloogia assotsiatsiooniga (European Hematology Association) viinud edukalt ellu mitu valdkonnaülest ja haigusspetsiifilist meedet eesmärgiga parandada haruldasi vere- või vereloomehaigusi põdevate patsientide juurdepääsu tervishoiuteenustele, edendada suuniseid ja parimaid tavasid, parandada koolitust ja teadmiste jagamist, pakkuda kliinilist nõustamist seal, kus riigisisest oskusteavet napib, ning suurendada kliiniliste uuringute arvu kõnealuses valdkonnas. Euroopa patsientide esindusorganisatsioonide ja patsientide ühenduste kaasamine algusest peale aitab suurendada patsientide mõjuvõimu ning toetab ravialast haridust ja huvikaitsekoolitust, mis on kooskõlas ERN-EuroBloodNeti patsiendikeskse lähenemisviisiga.

VÕRGUSTIKU KAASKOORDINAATORID

Professor Pierre Fenaux
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Saint-Louis, Pariis, Prantsusmaa (onkoloogiasuuna juht)

Professor Béatrice Gulbis
Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB, Brüssel, Belgia (onkoloogiaga mitteseotud töösuuna juht)

Kuseelundite, pärasoole ja suguelundite haiguste ja häirete Euroopa tugivõrgustik (ERN eUROGEN)

Harvaesinevad ja keerulised kuseelundite, pärasoole ja suguelundite haigused võivad nõuda kirurgilist sekkumist, sageli juba vastsündinu- või lapseeas. Kuse- ja roojapidamatus on raske koorem nii laste, noorukite kui ka täiskasvanute jaoks. Nende haigustega inimesed vajavad elukestvaid tervishoiuteenuseid multidistsiplinaarselt meeskonnalt, kuhu kuuluvad spetsialistid kavandavad ja teostavad lõikusi ning pakuvad lõikusejärgset hooldust, vajaduse korral koos füsioterapeutide ja psühholoogide pakutava täiendava toega.

ERN eUROGEN annab välja sõltumatult hinnatud parimate tavade suuniseid ja parandab tulemuste jagamist. See võrgustik pakub esmakordselt võimalust jälgida eUROGENi registri kaudu 15–20 aasta jooksul patsientide pikaajalisi ravitulemusi.

Võrgustik kogub andmeid ja materjale valdkondades, kus neid seni napib, töötab välja uusi kliinilisi suuniseid, kogub tõendeid parimate tavade kohta, teeb kindlaks erinevusi senistes ravitavades, töötab välja haridus- ja koolitusprogramme, kavandab koostöös patsientide esindajatega teadustegevust ning jagab patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi kaudu peetavate virtuaalsete konsultatsioonide ja multidistsiplinaarsete meeskondade kaudu teadmisi. Haruldastele ja keerulistele kuseelundite, pärasoole ja suguelundite haigustele spetsialiseerunud tervishoiutöötajad, kes võrgustikuga liituvad, saavad kasu eUROGENi vahetusprogrammi raames pakutavast erikoolitusest ja vahetuskülastustest.

Võrgustiku lõppsihiks on edendada innovatsiooni meditsiiniteaduses ning parandada haruldasi ja keerulisi kuseelundite, pärasoole ja suguelundite haigusi põdevate patsientide jaoks diagnoosimis- ja ravivõimalusi strateegia „Jaga. Hooli. Ravi“ raames.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Wout Feitz
Radboudi Ülikooli meditsiinikeskus, Amalia lastehaigla, Nijmegen, Madalmaad

Koostöö praktikas

Veebiplatvormid, telemeditsiin ja e-tervise vahendid täidavad koostöö hõlbustamisel olulist rolli. Euroopa tugivõrgustikud on ühendatud spetsiaalse IT-platvormi, s.o patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi kaudu. Tegemist on veebipõhise tarkvararakendusega, mis võimaldab tervishoiuteenuste osutajatel kogu EList teha praktilist koostööd eesmärgiga diagnoosida ja ravida patsiente, kes põevad haruldasi ja vähelevinud haigusi ning komplekshaigusi.

Võrgustike koordinaatorid saavad kokku kutsuda meditsiinispetsialistide virtuaalseid konsiiliume, kes vaatavad patsiendi seisundi telemeditsiinivahendeid kasutades üle, et otsustada diagnoosi ja ravi üle. See võimaldab tervishoiutöötajatel, kes varem oleksid haruldaste ja keeruliste juhtumitega üksi jäänud, kolleegidega nõu pidada ning nende arvamust küsida. Nende töövahendite üheks olulisemaks omaduseks on koostalitlusvõime.

Tänu videokonverentsi valdkonnas toimunud arengule ei pärsi geograafiline hajutatus enam meeskondade tööd. Võrgustike käsutuses on ka spetsiaalsed süsteemid keeruliste haigusjuhtumite korral koeproovide või kõrglahutusega kujutiste jagamiseks; neid saab kasutada ka selleks, et luua edasiseks uurimiseks haigusjuhtumite arhiiv. Patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi suhtes kohaldatakse andmekaitset ja patsientide eraelu puutumatuse õigusi käsitlevaid Euroopa ja siseriiklikke õigusakte (isikuandmete kaitse üldmäärust).

Näiteks saavad võrgustiku liikmed pärast patoloogia- või radioloogiaandmete turvalist jagamist suletud keskkonda sisse logida ning seal kujutisi vaadata ja juhtumit kommenteerida. Patsiendi eest vastutab endiselt tema raviarst, kuid ta saab Euroopa tugivõrgustikku kasutada väärtusliku toetava teabeallikana.

Siduspartnerid

Euroopa tugivõrgustike eesmärk on pakkuda kõigile ELi liikmesriikidele sisulist lisaväärtust. Õigusraamistik võimaldab riikidel, mille ükski tervishoiuteenuste osutaja ei ole heakskiidetud tugivõrgustiku liige, siiski osaleda tervishoiuteenuste osutajate kaudu, mille asjaomane liikmesriik on määranud „assotsieerunud" ja/või „koostöös osalevaks" keskuseks.

Lisaks võivad liikmesriigid määrata kõigi Euroopa tugivõrgustikega suhtlemiseks riikliku koordineerimispunkti. Liikmesriikide nõukogu kehtestab ühise raamistiku selliste koordineerimispunktide määramiseks ja Euroopa tugivõrgustikesse integreerimiseks. Oluline on, et siduspartnerite määramine liikmesriikide poolt toimuks avatud, läbipaistva ja kindla korra järgi ning et kõigil Euroopa tugivõrgustikel oleks selge poliitiline eesmärk siduspartnerite aktiivseks kaasamiseks ja osalemiseks.

Neuromuskulaarsete haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN EURO-NMD)

Neuromuskulaarsed haigused võivad tekkida igas vanuses alates varasest lapsepõlvest kuni hilise täiskasvanueani. Nende sümptomiteks on lihasnõrkus ja lihaste atrofeerumine. Lisaks võivad esineda sellised sümptomid nagu väsimus, valu, tundlikkuse kaotus, nägemise kaotus, neelamisraskused, hingamisraskused ja südamepuudulikkus. Suurem osa neuromuskulaarsetest haigustest kulgeb progresseeruvalt ja raskelt, lühendades eluiga ja halvendades elukvaliteeti.

Diagnostika ja ravi kättesaadavus on Euroopas väga erinev ja ebavõrdne. Prognoosi parandamise peamisteks takistusteks on hiline suunamine eriarsti juurde ja üleminek pediaatriliselt ravilt täiskasvanu ravimisele.

EURO-NMD ühendab Euroopa juhtivaid eksperte, et pakkuda patsientidele virtuaalse ja füüsilise nõustamise kaudu juurdepääsu spetsialiseeritud ravile. Võrgustiku eesmärk on vähendada diagnoosimiseks kuluvat aega, parandada diagnoosimise tulemuslikkust ja suurendada juurdepääsu asjakohastele ravivõimalustele.

2021. aasta esimesel poolel nõustasid EURO-NMD partnerid kokku 12 882 uut patsienti ja osalesid 258 kliinilises uuringus. Alates 2018. aastast on võrgustiku partneritega nõu pidanud uute patsientide arv kasvanud 37,5 % ja EURO-NMD partnerite osalemine kliinilistes uuringutes on suurenenud 63 %.

Lisaks töötab võrgustik regulaarselt välja uusi suuniseid ning annab tervishoiutöötajatele ja patsientidele haiguspõhist teavet parimate tavade kohta. Võrgustiku loodud ja kureeritud teadmised on laialdaselt kättesaadavad internetis ja avalike veebiseminaride kaudu, samuti e-tervise vahendite, näiteks patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemis toimuvate arutelude kaudu. Praegu on loomisel Moodle'i põhine õpihaldussüsteem.

Tuginedes tugevale koostööpärandile, edendab võrgustik jätkuvalt koostööd, millel on potentsiaal suunata teadusuuringuid ja ravi viisil, mis võimaldab patsientide vajadusi paremini rahuldada. Ühe prioriteedina edendab võrgustik ka riikidevahelist andmete jagamist eetiliselt usaldusväärsete ja kvaliteetsete registrite ja teadusandmeid pakkuvate platvormide kaudu.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Dr. Teresinha Evangelista
Sorbonne'i Ülikool – Pitié Salpêtrière'i haigla – Assistance Public Hopitaux de Paris, Prantsusmaa

Silmahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN-EYE)

Haruldased silmahaigused on Euroopa laste ja noorte hulgas peamiseks nägemise halvenemise ja kaotuse põhjuseks. Harvikhaiguste ja -ravimite portaalis (ORPHANET) on loetletud üle 900 haruldase silmahaiguse, sealhulgas levinumad haigused, nagu retinitis pigmentosa, mille hinnanguline levimus on 1/5000, ning mõned väga haruldased haigused, mida on meditsiinikirjanduses kirjeldatud ainult ühel-kahel korral.

ERN-EYE käsitleb neid haigusi tihedas koostöös Euroopa patsientide esindusorganisatsioonidega neljas temaatilises rühmas: haruldased võrkkestahaigused, haruldased neurooftalmoloogilised haigused, laste haruldased silmahaigused ja haruldased silma eesmise osa haigused. Lisaks tegelevad nelja põhiteema ühiste probleemidega kuus valdkonnaülest töörühma. Täiendavad töörühmad keskenduvad spetsiifilistele valdkondadele, sealhulgas geneetilisele testimisele, registritele, teadusuuringutele, haridusele, teabevahetusele, vaegnägijate ja patsientide rühmadele ning siseriiklikule integreerimisele.

Euroopa tugivõrgustike üks olulisemaid töövahendeid on patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteem. See on virtuaalse kliiniku IT-platvorm, mille üks andmestik käsitleb haruldasi silmahaigusi. ERN-EYE keskendub patsientide diagnoosimise ja ravi parandamisele kogu ELis, luues ja toetades ekspertide võrgustikke, vahetades teadmisi ja teavet, töötades välja haridus- ja koolitusprogramme (nt veebiseminarid või e-õppe programm), luues üleeuroopalise koostalitlusvõimelise registri (REDdistry) ning koostades suuniseid ja headele tavadele pühendatud dokumente.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Prantsusmaa

Geneetilise kasvajariski sündroomide Euroopa tugivõrgustik (ERN GENTURIS)

Geneetilise kasvajariski sündroomid on tingitud pärilikest geenivariantidest, mille kandjatel on tavapärasest suurem risk kasvajate tekkeks. Elu jooksul vähki haigestumise risk võib olla kuni 100 protsenti. Ehkki kasvajad võivad tekkida väga erinevates elundisüsteemides, esineb nende sündroomidega patsientidel sarnaseid probleeme hilise diagnoosimisega, puuduliku ennetustööga patsientide endi ja nende tervete sugulaste hulgas ning sobimatu raviga. Praeguseks on diagnoositud vaid väike osa geneetilise kasvajariski sündroomiga inimestest.

ERN GENTURIS tegutseb selle nimel, et parandada nende sündroomide tuvastamist, ühtlustada kliinilisi tulemusi, töötada välja ja rakendada ELi suuniseid, arendada GENTURISe registrit, toetada teadustegevust ja suurendada patsientide mõjuvõimu. Võrgustik harib üldsust ja tervishoiutöötajaid oma veebisaidi kaudu, korraldades korrapäraselt veebiseminare ja kursusi ning edendades parimate tavade jagamist kogu Euroopas. Võrgustik parandab nii virtuaalset kui ka vahetut juurdepääsu multidistsiplinaarsele ravile, mille käigus jagatakse ja arutatakse keerukaid juhtumeid. Võrgustik parandab geneetilise testimise kvaliteeti ja testitulemuste tõlgendamist ning suurendab patsientide osalemist kliiniliste uuringute programmides.

ERN GENTURIS teeb koostööd teiste Euroopa tugivõrgustikega, et pakkuda paremat ravi geneetilise kasvajariski sündroomiga patsientidele, kellel tekib mõne teise võrgustiku pädevusse kuuluv haigus.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Nicoline Hoogerbrugge
Radboudi Ülikooli meditsiinikeskus, Nijmegen, Madalmaad

Euroopa tugivõrgustiku juhtimine

Professeure Hélène Dollfus

Hélène Dollfus on meditsiinigeneetika professor ning Strasbourgi Ülikooli haigla meditsiinigeneetika osakonna juhataja ja meditsiinigeneetika konsultant. Ta on olnud ERN-EYE koordinaator alates selle loomisest 2017. aastal ja juhib praegu Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühma.

„Euroopa tugivõrgustiku koordineerimine koos Euroopa Komisjoniga on üsna põnev ettevõtmine,“ leiab professor Dollfus. *„Võrgustik on väga uuenduslik ja hõlmab laia valikut patsientide ravile keskenduvaid algatusi. See on tohutu – ja väga huvitav – väljakutse ning me juba näeme mõningaid paljutõotavaid tulemusi.“*

Professor Dollfus on uhke selle üle, et ERN-EYE täidab võrgustiku loomisel seatud eesmärki. *„See, et haruldaste silmahaiguste spetsialistid kogu Euroopast teevad meie erakordse ja pühendunud juhtimismeeskonna käe all koostööd, on suur saavutus,“* selgitab ta. *„Lisaks on meie olulisteks partneriteks patsientide esindajad, kellega me töötame käsikäes. Minu arvates oleme üksteiselt juba palju õppinud ja pannud aluse ERN-EYE edaspidisele edule.“*

ERN-EYE kõrval juhib professor Dollfus praegu ka Euroopa tugivõrgustike koordinaatorite rühma, mille raames kõik 24 koordinaatorit arutavad ühiseid probleeme ja jagavad kogemusi. *„Euroopa tugivõrgustikud on jõudnud huvitavasse arenguetappi. Me võime esimese viie aasta saavutustele teatava rahuloluga vaadata, kuid nüüd on algamas uus, laienemise periood, milleks on vaja suuremaid juhtimismeeskondi ja rohkem vahendeid, et toetada tervishoiutöötajaid harvikhaigusi põdevatele patsientidele üha tõhusamate teenuste osutamisel,“* nendib ta.

2022. aasta jaanuari seisuga on enamiku Euroopa tugivõrgustike liikmeskond vähemalt kahekordistunud, kuna neisse lisandub üha rohkem liikmeid kõikjalt EList. *„Euroopa tugivõrgustike integreerimine liikmesriikide tervishoiusüsteemidesse on suur siht, mille saavutamine on meie ühine soov. Koolitusvahetused on olnud väga edukad. Lisaks koostab ja ajakohastab enamik võrgustikke korrapäraselt suuniseid,“* ütleb professor Dollfus.

„Euroopa tugivõrgustike eesmärk on suurema hulga registrite kaudu jagada võimalikult laialdaselt harvikhaiguste kohta andmeid. See on kasulik nii patsientidele kui ka tervishoiutöötajatele. Soovime näha tõhusamat teaduskoostööd kogu ELis – mitte ainult kliiniliste uuringute, vaid ka teadustegevuse, sealhulgas genoomika arendamise vallas.“

Professor Dollfus ootab huviga Euroopa tugivõrgustike järgmist arenguetappi. *„Minu eesmärk on tagada kõigi Euroopa tugivõrgustike tõrgeteta, sidus ja viljakas areng ning samal ajal hoolitsus iga harvikhaigust põdeva patsiendi eest ELis.“*

Harvaesinevate ja haruldaste südamehaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN GUARD-Heart)

Haruldased südamehaigused võivad avalduda inimese kogu elu jooksul. Enamik neist on tavaliselt kas geneetilised (pärilikud) haigused või embrüogeneesi ajal tekkivad haigused (kaasasündinud südamerikked). Neil haigustel on palju erinevaid sümptomeid ja avaldumisvorme, mis varieeruvad nii haiguste kui ka patsientide lõikes. Enamiku selliste südamehaigustega kaasneb ainulaadne soodumus äkksurmale noores eas, millele tavaliselt ei eelne haigussümptomeid.

Euroopa tugivõrgustik GUARD-Heart on piiritlenud viis teemavaldkonda: pärilikud südame juhtesüsteemi häired täiskasvanutel ja lastel, pärilikud kardiomüopaatiad täiskasvanutel ja lastel, spetsiifilised elektrofüsioloogilised seisundid lastel, kaasasündinud südamerikked ja muud haruldased südamehaigused. Need teemavaldkonnad vastavad rahvusvahelisele haiguste klassifikatsioonile (ICD10) ja Orphanetile ning neis kasutatakse Euroopa kardioloogide seltsi (European Society of Cardiology) kliinilisi suuniseid.

Võrgustiku eesmärk on tugevdada oskusteabe ja ressursside koordineerimist, et oleks lihtsam koondada multidistsiplinaarseid teadmisi. Seejärel need teadmised kaardistatakse ja neid jagatakse üldsusega.

Tervishoiuteenuseid osutatakse ühise e-tervise platvormi kaudu, mis tagab patsientidele laiema juurdepääsu erialateadmistele ja tervishoiutöötajatele kõikjal Euroopas. Tänu tihedamale koostööle ekspertide vahel kogutakse ja jagatakse uusi teaduslikke teadmisi, et toetada uute diagnostika- ja raviprotseduuride väljatöötamist ning tuvastada uusi haruldasi südamehaigusi.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Arthur A. M. Wilde
Amsterdami Ülikooli meditsiinikeskus, Amsterdam, Madalmaad

Kaasasündinud väärarendite ja haruldaste närvisüsteemi arenguhäirete Euroopa tugivõrgustik (ERN ITHACA)

ERN ITHACA kajastab „diagnostikakadalippu“, mille on sunnitud läbi tegema väga paljud arenguhäirega patsiendid. Võrgustikus osaleb üle 70 kliinilise geneetika osakonna ELi akadeemilistest haiglatest, sealhulgas haruldaste närvisüsteemi arenguhäirete, peamiselt intellektipuude ja autismispektri häirete ning haruldaste mitmekordsete kaasasündinud anomaaliate eksperdid.

ERN ITHACA käsitleb nende arenguhäirete kliinilist ja bioloogilist/geneetilist diagnoosimist, multidistsiplinaarse ravi koordineerimist ning sünnieelset diagnoosimist ja lootepatoloogiat.

Haruldased arenguhäired mõjutavad paljusid lapsi ja täiskasvanuid. Näiteks intellektipuue esineb ligikaudu kahel protsendil ja autismispektri häire (koos intellektipuudega või ilma) vähemalt ühel protsendil vastsündinutest. Ligikaudu pooltel intellektipuudega patsientidel ja enam kui kümnendikul autismispektri häirega patsientidel on monogeenne või kromosoomi häire. Kaasasündinud väärarendeid esineb ühel vastsündinul 40st, sageli osana kompleksetest sündroomidest, mis hõlmavad ka närvisüsteemi arenguhäireid. Kirjeldatud on rohkem kui 5 000 haruldast sündroomi.

ERN ITHACA ühendab meditsiinieksperte ja Euroopa patsientide esindusorganisatsioonide esindajaid ning pakub koostööpõhist tuge kliiniliste uuringute läbiviimisel, kujundab konsensust parimate tavade alal, töötab välja suuniseid ning parandab patsientide varajast diagnoosimist, hooldust ja ravi. Võrgustik on loonud ka rahvusvahelise intellektipuuete ja arenguanomaaliate andmebaasi (ILIAD).

Võrgustik arendab telemeditsiini ja teleekspertiisi, et hõlbustada kollegiaalseid arutelusid edasisuunavate arstide ja teadlaste vahel kogu ELis, ning töötab välja koolitus- ja e-õppe vahendeid tervishoiutöötajatele, tavakasutajatele ja Euroopa patsientide esindusorganisatsioonidele.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Alain Verloes
Université de Paris & Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Universitaire Robert-Debré, Pariis, Prantsusmaa

Pärilike ainevahetushäirete Euroopa tugivõrgustik (MetabERN)

Haruldased pärilikud ainevahetushaigused, mida on üle 1400, on eraldi võetuna küll harvaesinevad, kuid üheskoos sagedased. Paljud ainevahetushaigused põhjustavad patsientidele raskeid ja vahel eluohtlikke probleeme. Need haigused mõjutavad kõigi elundite talitlust ja võivad tekkida igas eas ning nende raviks on vaja eri spetsialistide multidistsiplinaarset koostööd.

Varajane diagnoosimine võib prognoosi parandada, kuid Euroopa vastsündinute sõeluuringuprogrammid hõlmavad praegu vaid viit protsenti teadaolevatest pärilikest ainevahetushaigustest ja riiklikud programmid vajavad ühtlustamist. Paljude pärilike ainevahetushaiguste puhul puuduvad teadmised nende loomulikust kulust ning ravimeetodite tõhususest ja ohutusest, samas kui pikaajaline jälgimine on puudulik.

MetabERNi eesmärk on parandada selle äärmiselt heterogeense haiguste rühma patsientide elukvaliteeti, jagades haigused seitsmesse põhikategooriasse. MetabERN on kõige ulatuslikum üleeuroopaline patsiendikeskne võrgustik, mis käsitleb erinevaid ainevahetushäireid ja mille eesmärk on muuta pärilike ainevahetushaigustega patsientide ravimise viisi Euroopas.

MetabERN kasutab patsiendi kliiniliste andmete haldamise süsteemi kliiniliste otsuste tegemise protsessides suunamisplatvormina ja pärilikke ainevahetushaigusi käsitlevate siirdeuuringute teadusprogrammide edendamise vahendina. Pärilike ainevahetushaiguste ühtse Euroopa registri (U-IMD) abil, mis loodi ELi Tarbija-, Tervise-, Põllumajandus- ja Toiduküsimuste Rakendusameti toetusega ja mis on nüüdseks täielikult toimiv, genereerib MetabERN teadusuuringutes kasutatavaid patsiendiandmeid. See võimaldab üksikasjalikult hinnata pärilike ainevahetushaiguste loomulikku kulgu ning uurida täiendavaid küsimusi, sealhulgas ennetavate ja raviprotseduuride tulevikku suunatud analüüsi pärilike ainevahetushaigustega patsientidel. Lisaks on U-IMD esimene vaatluspõhine patsiendiregister, mis hõlmab kõiki (1400+) pärilikke ainevahetushaigusi.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Maurizio Scarpa
Udine Ülikooli haigla, Udine, Itaalia

Liikmesriikide poliitika harvikhaiguste alal

ELi liikmesriikidel lasub esmane vastutus tervishoiuteenuste ja arstiabi korraldamise ja osutamise eest oma riigis. ELi tervisepoliitika eesmärk on täiendada liikmesriikide poliitikat, tagada tervisekaitse kõigis ELi poliitikavaldkondades ja saavutada Euroopa terviseliit.

2009. aastal soovitasid Euroopa tervishoiuministrid, et liikmesriigid koostaksid ja viiksid ellu kavad või strateegiad harvikhaigusi põdevate patsientide toetamiseks. Need kavad peaksid vastama järgmistele eesmärkidele:

- juhtida ja korraldada harvikhaiguste valdkonnas asjakohaseid tegevusi riikliku tervishoiu- ja sotsiaalsüsteemi raames,
- tervikliku lähenemisviisi saavutamiseks integreerida kavadesse või strateegiatesse kohaliku, piirkondliku ja riikliku tasandi algatused,
- määrata kindlaks prioriteetsed tegevused ja nende eesmärgid ning järelevalvemehhanismid.

Programmi „EL tervise heaks“ (2021–2027) raames rahastatakse projekte, et toetada liikmesriike riiklike tervisekavade rakendamisel kooskõlas Euroopa terviseliidu visiooniga. 2022. aastaks oli harvikhaigusi käsitleva riikliku tervisekava vastu võtnud 23 liikmesriiki (lisaks Šveits ja Norra).

Laste vähktõve (hemato-onkoloogia) Euroopa tugivõrgustik (ERN PaedCan)

Laste vähktõbi on haruldane ning selle vormid jagunevad mitmesse alamtüüpi. Kuna aastas diagnoositakse Euroopas vähk 35 000 lapsel ja noorukil ning 6 000 noort vähipatsienti sureb, on vähk üle üheaastaste laste seas peamine surmaga lõppev haigus. Euroopas elab praegu üle poole miljoni lapseea vähktõve seljatanud inimese, kellest kaks kolmandikku kannatavad üle elatud haiguse tõttu pikaajaliste tervise- ja psühhosotsiaalsete probleemide all.

Keskmine elulemuse määr on viimastel aastakümnetel tõusnud; mõne kasvaja puhul on tehtud suuri edusamme, teiste puhul aga on prognoos endiselt väga halb. Euroopas on probleemiks elulemuse määra suur varieerumine, kusjuures Ida-Euroopas on vähihaigete prognoos halvem.

ERN PaedCan tegutseb selle nimel, et parandada selliste vähihaigete laste ja noorukite juurdepääsu kvaliteetsele arstiabile, kelle haigus nõuab spetsialiseeritud oskusteavet ja vahendeid, mis haigusjuhtumite vähese arvu ja ressursside piiratuse tõttu ei ole laialdaselt saadaval. Võrgustik tugineb varasematele ELi rahastatud projektidele ENCCA, PanCare ja ExPO-r-Net.

Liikmete hulka kuulub laste ja noorukite vähiravile spetsialiseerunud lastehaiglate ja asutuste tugev interaktiivne võrgustik. Koos Euroopa pediaatrilise onkoloogia seltsiga (SIOPE) on kehtestatud Euroopa standardse kliinilise tava suunisprotokollid, mis on esmase ravi ühiseks võrdlusaluseks kõikides peamistes laste vähiravi olukordades, ning virtuaalne pediaatrilise onkoloogia nõukogu kasutab e-tervise vahendeid, et jagada erialateadmisi ja nõuandeid. Haridust ja koolitust edendatakse veebiseminaride, kohtumiste ja vahetusprogrammide kaudu.

ERN PaedCan püüab saavutada kogu Euroopas vähihaigete laste jaoks võrdsemaid prognoose ja aidata rakendada SIOPE strateegilist kava, mida toetavad tugevalt programmi „Euroopa horisont“ vähimissioon, Euroopa vähktõvevastase võitluse kava ja Euroopa ravimistrateegia.

Võrgustik soovib tõsta vähihaigete laste elulemuse määra ja parandada nende elukvaliteeti, edendades koostööd, teadus- ja koolitustegevust, et lõpptulemusena vähendada vähihaigete laste elulemuse määrade ja ravivõimekuse praegust ebavõrdsust ELi liikmesriikides.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor dr Ruth Ladenstein
St. Anna Kinderspital & St. Anna Kinderkrebsforschung, Austria

Maksahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN RARE-LIVER)

Haruldased maksahaigused võivad põhjustada süvenevat maksakahjustust, mille tagajärjeks on fibroos ja tsirroos. Tsirroosi tüsistused võivad olla surmavad ning paljudel juhtudel on ainsaks efektiivseks raviks maksasiirdamine. Väsimus, kolestaatiliste haigustega kaasnev sügelus ning tsüstiliste haigustega kaasnev valu ja kõhuturse mõjutavad oluliselt patsientide elukvaliteeti.

Lastest patsientide puhul on täiendavateks raskendavateks teguriteks hiline diagnoosimine, kasvu ja arengu pidurdumine ning noorukieas ravi jätkamise keerukus.

ERN RARE-LIVER tegeleb kolme teemaga: maksa autoimmuunhaigused, metaboolne sapiteede atreesia ja sellega seotud maksahaigused ning struktuursed maksahaigused. Võrgustik ühendab esmakordselt täielikult täiskasvanute ja laste ravi, keskendudes üleminekurühmade vajadustele ning mõjule, mida geneetilise eelsoodumuse diagnoos võib perekondadele avaldada.

Üheks prioriteediks on ajakohased suunised. Koostöös Euroopa maksauuringute assotsiatsiooni (European Association for the Study of the Liver) ning Euroopa pediaatrilise gastroenteroloogia, hepatoloogia ja toitumise seltsiga (European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition) rakendatakse ravisuuniseid, mida toetab peamiste diagnostiliste ja prognostiliste testide standardimine.

ERN RARE-LIVERi eesmärk on tegeleda ka oluliste probleemidega, mis on seotud arstide teadlikkusega haruldastest maksahaigustest ja võrdse juurdepääsuga kiiresti arenevatele ravivõimalustele.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Ansgar W. Lohse
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Saksamaa

Sidekoe ning luu- ja lihaskonna haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN ReCONNET)

Haruldased sidekoe ning luu- ja lihaskonna haigused hõlmavad erinevaid haigusi ja sündroome, millel on patsientide heaolule märkimisväärne mõju. Nendeks on pärilikud haigused, süsteemsed autoimmuunhaigused, näiteks süsteemne skleroos, sidekoehaiguste segavormid, põletikulised idiopaatilised müopaatiad, diferentseerimata sidekoehaigused ja fosfolipiidivastaste antikehade sündroom.

ERN ReCONNET töötab välja raamistikku kvaliteetse, uuendusliku, jätkusuutliku ja õiglase ravi ning praktika standardite rakendamiseks, mis tagab haruldasi sidekoe ning luu- ja lihaskonna haigusi põdevatele Euroopa patsientidele parema juurdepääsu tervishoiuteenustele.

Tänu täisliikmete, Euroopa patsientide esindusorganisatsioonide esindajate ja siduspartnerite koostööle on ERN ReCONNET koostanud eelretsenseeritud väljaandeid, mis käsitlevad muu hulgas uusimaid kliinilise tava suuniseid, rahuldamata vajadusi patsientide harimisel, raviviiside optimeerimist ning COVID-19 mõju haruldastele sidekoe ning luu- ja lihaskonna haigustele. Samuti on võrgustik välja töötanud metoodika harvikhaigusi põdevate patsientide ravi organisatsiooniliste mudelite loomiseks, Euroopa registritaristu haruldaste sidekoe ning luu- ja lihaskonna haiguste andmete ühtlustamiseks eesmärgiga integreerida kõik Euroopas olemasolevad ja loodavad haruldaste sidekoe ning luu- ja lihaskonna haiguste registrid, ERN ReCONNET teemade veebiseminarid tervishoiutöötajatele ja patsientidele ning kliinilise tava suuniste üldarusaadavad versioonid.

Patsientide esindajad osalevad aktiivselt ERN ReCONNETi tegevuses, etendades olulist rolli väljaannete koostamisel ja läbivaatamisel, andes olulist teavet patsientide vajaduste kohta, et parandada ravivõimalusi, ning aidates parandada haiguste tundmaõppimist ja ravi. Nad osalevad veebiseminaridel nii esinejate kui ka kuulajatena, töötavad välja väljaannete üldarusaadavaid versioone, toetavad uute liikmete hindamist ning on kaasatud võrgustiku juhtimisse.

Võrgustikus osalevate eri sidusrühmade tihe koostöö on ERN ReCONNETi üks peamisi lisaväärtusi, mis aitab edaspidigi parandada haruldasi sidekoe ning luu- ja lihaskonna haigusi põdevate inimeste elukvaliteeti.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Marta Mosca
Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, Itaalia

Patsientide tervisetulemuste parandamine: patsiendi-organisatsioonide roll

Euroopa tugivõrgustikud on patsiendikesksed. Rohkem kui kümne aasta jooksul on võrgustike arendamisel aktiivset rolli mänginud patsiendiorganisatsioonid ja eelkõige EURORDIS – valitsusväline ühendus, kuhu kuulub 984 harvikhaigusi põdevaid patsiente esindavat organisatsiooni 74 riigis. Üheskoos on nad aidanud tagada, et Euroopa tugivõrgustikud käsitleksid prioriteetidena kliinilise töö kvaliteedi tõstmist, patsientide tervisetulemuste parandamist ning võrdse juurdepääsu tagamist kvaliteetsele ravile kogu Euroopas.

„Olime juures, kui tervishoiu ja meditsiinilise abi kõrgetasemelises töörühmas sündis idee lisada Euroopa tugivõrgustikud piiriülese tervishoiu direktiivi,“ meenutab Inés Hernando, EURORDISe direktor Euroopa tugivõrgustike ja tervishoiu alal. *„Oleme koos liikmesriikide ja Euroopa Komisjoniga käinud maha pika tee alates kontseptsiooni sünnist ja selle õigusaktis sõnastamisest ning kliinilise töö juhtide kaasamisest ja koondamisest kuni 24 ravivaldkondade kaupa rühmitatud Euroopa tugivõrgustiku käivitamiseni. Nüüd toetame nende rakendamist, tehes tihedat koostööd patsientide huvide kaitsjate ja kliinilise töö juhtidega, kes on võrgustike tegevusse kaasatud.“*

Euroopa tugivõrgustike kontseptsiooni edendamise kindla partnerina jätkab EURORDIS koostööd harvikhaigusi põdevate patsientide kogukonnaga, kliinilise töö juhtidega ja Euroopa tugivõrgustike projektijuhtimisrühmadega, et tagada patsientide korrapärane ja süstemaatiline kaasamine Euroopa tugivõrgustike tegevusse ja juhtimisse. Euroopa tugivõrgustike kliinilise töö juhid ja patsientide huvide kaitsjad kujundavad tasahaaval ühise juhtimise kultuuri ning õpivad, kuidas teha parimal viisil koostööd tagamaks, et Euroopa tugivõrgustikud aitavad kaasa harvikhaigusi põdevate inimeste elukvaliteedi parandamisele.

„Praegu ei ole paljude haruldaste haiguste jaoks ravi,“ selgitab pr Hernando. *„Kuid õppimise kultuur, mida Euroopa tugivõrgustikud on hakanud üles ehitama, muudab need võrgustikud innovatsiooni kasvulavaks. Määratledes konkreetsete haiguste puhul tulemused, mida saab süstemaatiliselt mõõta ning eri eksperdikeskuste ja riikide vahel jagada, avavad Euroopa tugivõrgustikud tee kvaliteedi parandamisele ja optimaalsete meditsiiniliste või kirurgiliste sekkumiste kasutuselevõtmisele.“*

Euroopa tugivõrgustikud peaksid tegema lõpu harvikhaigusi põdevate patsientide kogukondade isolatsioonile, suurendama ekspertide nähtavust kogu Euroopas ning täiendama riiklike tervishoiusüsteemide suutlikkust patsiente diagnoosida ja ravida ning nende ravi hallata. *„Et see toimuks suuremas mastaabis, tuleb panna paika selged ja läbipaistvad suunamismehhanismid. Liikmesriigid peavad looma mehhanismid ja protsessid, mis hõlbustavad Euroopa tugivõrgustike teadmusvara kasutuselevõttu, näiteks harvikhaiguste raviviiside väljatöötamisel,“* leiab pr Hernando.

Patsiendid loodavad väga, et Euroopa tugivõrgustikud suudavad nende elu reaalselt mõjutada: *„Keerukate juhtumite arutamine ning kogemuste ja eksperditeadmiste jagamine Euroopa tugivõrgustikes on oluline esimene samm, kuid riigid peaksid nende võrgustike loodavaid ja kureeritavaid teadmisi paremini ja ulatuslikumalt kasutama selleks, et muuta 30 miljoni harvikhaigust põdeva eurooplase elu paremaks,“* lisab pr Hernando. Liikmesriikidel on selles etapis võtmetähtsusega roll. *„Nüüd on aeg edendada ja toetada võrgustikke kooskõlas nende eesmärkidega ning integreerida need võrgustikud riiklikesse tervishoiusüsteemidesse, et parandada võimalikult paljude patsientide elulemust ja elukvaliteeti.“*

Immuunpuudulikkuse, autoinflammatoorsete haiguste ja autoimmuunhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN RITA)

ERN RITA ühendab Euroopa juhtivaid keskusi, mis omavad eksperditeadmisi haruldaste immunoloogiliste haiguste diagnoosimise ja ravi valdkonnas. Need potentsiaalselt eluohtlikud haigused nõuavad multidistsiplinaarset ravi, keerulist diagnostilist hindamist ja ülimalt spetsialiseeritud ravimeetodeid. Võrgustikus on need haigused jagatud neljaks alateemaks või töösuunaks: primaarne immuunpuudulikkus, autoimmuunhaigused, laste reumatoloogilised haigused ja autoinflammatoorsed haigused.

Tänapäeval avastatakse ja rakendatakse immunoloogilisi ravimeetodeid kiiresti. Polüvalentne immunoglobuliinravi on põhjalikult parandanud antikehade puudulikkusega patsientide väljavaateid, spetsiifilised tsütokiinivastased ravimeetodid on muutnud haruldaste autoimmuun- ja autoinflammatoorsete haigustega patsientide elu ning tüviraku- ja geenipõhiseid ravimeetodeid kasutatakse nüüd kõigi võrgustikus käsitletavate haiguste puhul.

Võrgustik tugineb olemasolevate Euroopa teadusühenduste tööle, mille raames on kõigis neljas töösuunas välja arendatud patsiendiregistrid, kliinilised suunised, teaduskoostöö, haridustegevus ja sidemed patsiendiorganisatsioonidega.

ERN RITA püüab vähendada tervisealast ebavõrdsust patsientide puhul, kes vajavad diagnostilisi analüüse ja uudset ravi, näiteks bioloogilist ravi, immunoglobuliini asendusravi ja rakuteraapiat, näiteks tüvirakkude siirdamist. Võrgustiku eesmärk on ühendada olemasolevad registrid, töötada välja üleeuroopalised kliinilised suunised, luua uue põlvkonna sekveneerimistehnoloogia kvaliteedikontrolliga tegelev geneetikute rakkerühm, leppida kokku ühises ravimiohutuse järelevalve mehhanismis nende harvikhaiguste puhul, luua immunoloogiliste haiguste bioloogilise ravi õige rakendamise ja järelevalve rakkerühm, koondada ja täiustada patsientidele pakutava tüvirakuravi meetodeid, edendada patsiendiorganisatsioonide koostööd ning tuua kokku laste ja täiskasvanute ravi spetsialiste nimetatud neljas teemavaldkonnas.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Nico Martinus Wulffraat
Utrechti Ülikooli meditsiinikeskus, Madalmaad

Laste elundi- ja rakusiirdamiste Euroopa tugivõrgustik (ERN TransplantChild)

Laste puhul hõlmab siirdamine nii tahkete elundite kui ka vereloome tüvirakkude siirdamist ning see on paljude harvikhaiguste puhul ainus aktiivravimeetod. Optimaalne siirdamisjärgne ravi nõuab multidistsiplinaarse meeskonna kooskõlastatud jõupingutusi. Pärast siirdamist vajavad patsiendid siiratud elundi või rakkude äratõukamise vältimiseks pikaajalist immunosupressiooni. See eeldab siirdamisjärgsete tüsistuste jälgimist, et pikendada laste eluiga ja parandada nende elukvaliteeti.

ERN TransplantChild ühendab laste elundi- ja rakusiirdamise ning siirdamisjärgse ravi eksperte eesmärgiga parandada ravi tulemusi laste ja nende perede jaoks. Võrgustiku eesmärk on vähendada nii haiglas veedetavat aega kui ka keerukate ja pikaajaliste ravimeetodite kasutamist ning parandada psühholoogilisi tugiteenuseid laste üleminekul täiskasvanuikka.

Võrgustik püüab teha kättesaadavaks uusimad ravivõtted ning meditsiinilised, farmakoloogilised ja ravitehnilised uuendused, hõlbustades samal ajal ühtlustatud kliiniliste tavade suuniste levitamist ja laste personaalravi arendamist siirdamise kontekstis.

Lisaks on ERN TransplantChildi eesmärk vähendada siirdamisega seonduvaid jõupingutusi, nagu taassiirdamine ja farmakoloogiline ravi, ning ühtlustada laste elundi- ja rakusiirdamise ravistandardeid, et vähendada siirdamisjärgsete tüsistuste ohtu. Euroopa juhtivad laste elundi- ja rakusiirdamise ekspertid töötavad koos selle nimel, et vähendada siirdamisega seotud suremust ja haigestumust laste seas.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

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

Multisüsteemsete veresoonkonna haiguste Euroopa tugivõrgustik (VASCERN)

Haruldased multisüsteemsed vaskulaarsed haigused mõjutavad iga liiki veresooni mitmes elundisüsteemis ning nõuavad multidistsiplinaarset ravi. VASCERN koosneb kuuest harvikhaiguste töörühmast, mis tegelevad päriliku hemorraagilise telangiektaasiaga (HHT-WG), pärilike rinnaaordihaigustega (HTAD-WG), keskmise suurusega arterite haigustega (vaskulaarse Ehlers-Danlosi sündroomiga) (MSA-WG); laste ja primaarse lümfodeemiaga (PPL-WG), veresoonte anomaaliatega (VASCA-WG) ja neurovaskulaarsete haigustega (NEUROVASC-WG). Mitu temaatilist töörühma tegelevad lisaks teabevahetuse, registrite, eetika ja rasedusega seotud küsimustega. Spetsiaalne Euroopa patsientide esindusorganisatsioon võimaldab patsientide huvide kaitsjatel olla kaasatud VASCERNi tegevusse.

VASCERNi eesmärkideks on võrgustikutöö, eksperditeadmiste jagamine ja levitamine, heade tavade, suuniste ja kliiniliste tulemuste mõõdikute edendamine, patsientide mõjuvõimu suurendamine ning kliiniliste uuringute ja alusuuringute kaudu teadmusbaasi arendamine.

VASCERNi tegevuses osalevad tervishoiutöötajad on juba teinud internetis kättesaadavaks nii arstidele kui ka patsientidele suunatud teabematerjale, näiteks veebiseminarid ja videosarja „Pills of Knowledge“. Võrgustik on avaldanud konsensusavaldused ja kliiniliste otsuste tegemise abivahendid, sealhulgas ravijuhised ning soovitusi sisaldavad teabelehed, et anda nõu harvikhaigusi põdevate patsientide nõuetekohase diagnoosimise ja ravi kohta. Digitaalsed e-tervise teenused, näiteks VASCERNi mobiilirakendus, on välja töötatud koostöös eksperdikeskuste ja Euroopa patsientide esindusorganisatsioonidega. Korraldatakse liikmesasutuste vahelisi vahetusi ning võrgustik jätkab teadmiste jagamist nii oma liikmetega kui ka tervishoiutöötajatega väljaspool tugivõrgustikku.

VÕRGUSTIKU KOORDINAATOR

Professor Guillaume Jondeau
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Bichat, Prantsusmaa

EUROOPA TUGIVÕRGUSTIKE LOEND

Endo-ERN	Endokrinoloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	Neeruhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	Luuhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	Kolju- ja näoluude anomaaliate ning nina-kõrva-kurguhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	Haruldaste ja kompleksete epilepsiate Euroopa tugivõrgustik (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	Täiskasvanute vähktõve (soliidtuumorid) Euroopa tugivõrgustik (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	Vere- ja vereloomehaiguste Euroopa tugivõrgustik (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	Kuseelundite, pärasoole ja suguelundite haiguste ja häirete Euroopa tugivõrgustik (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	Neuromuskulaarsete haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	Silmahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	Geneetilise kasvajariski sündroomide Euroopa tugivõrgustik (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	Südamehaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	Pärilike ja kaasasündinud (seedeelundite) anomaaliate Euroopa tugivõrgustik (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	Kaasasündinud väärarendite ja haruldaste närvisüsteemi arenguhäirete Euroopa tugivõrgustik (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	Hingamisteede haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	Laste vähktõve (hemato-onkoloogia) Euroopa tugivõrgustik (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	Maksahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	Sidekoe ning luu- ja lihaskonna haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	Immuunpuudulikkuse, autoinflammatoorsete haiguste ja autoimmuunhaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	Haruldaste neuroloogiliste haiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	Nahahaiguste Euroopa tugivõrgustik (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	Laste elundi- ja rakusiirdamiste Euroopa tugivõrgustik (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	Pärilike ainevahetushäirete Euroopa tugivõrgustik (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	Multisüsteemsete veresoonkonna haiguste Euroopa tugivõrgustik (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu

VÕTA ÜHENDUST ELIGA

Isiklikult
Kõikjal Euroopa Liidus on sadu Europe Directi teabekeskusi. Teile lähima keskuse aadressi leiate: https://europa.eu/european-union/contact_et

Telefoni või e-postiga
Europe Direct on teenus, mis vastab Teie küsimustele Euroopa Liidu kohta. Teenusega saate ühendust võtta:
— helistades tasuta numbril: 00 800 6 7 8 9 10 11 (mõni operaator võib nende kõnede eest tasu võtta),
— helistades järgmisel tavanumbril: +32 22999696 või
— e-posti teel: https://europa.eu/european-union/contact_et

ELI KÄSITLEVA TEABE LEIDMINE

Veebis
Euroopa Liitu käsitlev teave on kõigis ELi ametlikes keeltes kättesaadav Euroopa veebisaidil: https://europa.eu/european-union/index_et

ELi väljaanded
Tasuta ja tasulisi ELi väljaandeid saab alla laadida või tellida järgmisel aadressil: https://op.europa.eu/et/publications
Suuremas koguses tasuta väljaannete saamiseks võtke ühendust talitusega Europe Direct või oma kohaliku teabekeskusega (vt https://europa.eu/european-union/contact_et).

ELi õigus ja seonduvad dokumendid
ELi käsitleva õigusteabe, sealhulgas alates 1951. aastast kõigi ELi õigusaktide konsulteerimiseks kõigis ametlikes keeleversioonides vt EUR-Lex: https://eur-lex.europa.eu

ELi avatud andmed
ELi avatud andmete portaal (https://data.europa.eu/euodp/et) võimaldab juurdepääsu ELi andmekogudele.
Andmeid saab tasuta alla laadida ja taaskasutada nii ärilisel kui ka mitteärilisel eesmärgil.

Igal aastal diagnoositakse Euroopas poolel miljonil inimesel mõni harvikhaigus. Ükski riik ei suuda selle probleemiga üksi toime tulla.

Euroopa tugivõrgustikud on virtuaalsed võrgustikud, mis koondavad eksperte kogu Euroopa Liidust ja Euroopa Majanduspiirkonnast.

Üheskoos tegelevad nad harvikhaiguste, vähe levinud haiguste ja komplekshaigustega, parandades diagnoosimist ja juurdepääsu eriarstiabile.

Share. Care. Cure.

Lisateave Euroopa tugivõrgustike kohta

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/european_reference_networks/erf_et

Euroopa Liidu
Väljaannete Talitus