



European Reference Networks



Працюємо для пацієнтів з
рідкісними, мало поширеними і
комплексними хворобами

Share.Care.Cure.

This document should not be considered as representative of the European Commission's official position.

Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2023

© European Union, 2023



The reuse policy of European Commission documents is implemented by Commission Decision 2011/833/EU of 12 December 2011 on the reuse of Commission documents (OJ L 330, 14.12.2011, p. 39). Unless otherwise noted, the reuse of this document is authorised under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC-BY 4.0) licence (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). This means that reuse is allowed provided appropriate credit is given and any changes are indicated.

For any use or reproduction of elements that are not owned by the European Union, permission may need to be sought directly from the respective rightholders. The European Union does not own the copyright in relation to the following elements:

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 978-92-68-08740-4	doi:10.2875/948	EW-05-23-391-UK-C
PDF	ISBN 978-92-68-08734-3	doi:10.2875/687804	EW-05-23-391-UK-N



European
Reference
Networks



Працюємо для пацієнтів з
рідкісними, мало поширеними і
комплексними хворобами
Share.Care.Cure.

ЄС підтримує пацієнтів, які страждають на рідкісні захворювання, щоб дати їм допомогу, надію і яскравіше майбутнє

Sandra Gallina

Генеральна директорка DG SANTE

Кількість жертв рідкісних хвороб загалом величезна: за оцінками, вони вражають 3,5%–5,9% населення світу, і лише в ЄС 36 млн людей страждають на одну з понад 6 000 окремих рідкісних хвороб. Проте поширеність кожної рідкісної хвороби низька. В ЄС визначення рідкісної хвороби поширюється на хворобу, яка вражає менше ніж 5 осіб з 10 000.

Страждати на рідкісне захворювання може означати мати розлад, що його ваш лікар або інший медичний працівник не може визначити. Це може означати й те, що ваші симптоми неправильно діагностують, іноді роками, поки ви страждаєте й спостерігаєте, як стан вашого здоров'я погіршується. Страждати на рідкісне захворювання часто означає не знати, що з вами не так або що робити, аби полегшити біль та дискомфорт. Це може викликати почуття розчарування та самотності. Це може викликати почуття безнадії.

ЄС підтримує пацієнтів, які страждають на рідкісні захворювання, та забезпечує додану вартість ЄС, об'єднуючи наші ресурси, обмінюючись знаннями і працюючи разом.

По-перше, ми хочемо допомогти пацієнтам отримати точний діагноз, якого вони потребують. Потім упевнитися, що вони отримують лікування й турботу, які допоможуть їм мінімізувати дискомфорт і жити якомога повнішим життям. І, зрештою, ми хочемо працювати разом, щоб знайти ліки. Станом на сьогодні немає відомих ліків для 95% рідкісних захворювань. За допомогою рішучих дій ЄС, таких як перегляд фармацевтичного законодавства, ми пропонуємо пацієнтам із рідкісними захворюваннями краще майбутнє.

Європейська комісія підтримала численні дії у сфері систем громадського здоров'я й охорони здоров'я, щоб допомогти державам-членам розробити національні відповіді, стратегії й плани. До них належать і дуже успішні Європейські довідкові (референтні) мережі (ERN), започатковані в 2017 році, щоб об'єднати знання і ресурси для вирішення питань щодо рідкісних і складних хвороб, а також у медичних сферах, де експертні знання є рідкісними. Європейська комісія відіграла фундаментальну роль у створенні рамок для ERN, надаючи гранти для підтримання мереж, координаторів і технічних мережевих засобів.

ERN — це віртуальні мережі, які сполучають надавачів медичної допомоги, медичних працівників та організації пацієнтів на території всього ЄС і Норвегії. На підставі Директиви ЄС про транскордонну охорону здоров'я, ERN є одним із найбільших досягнень спільноти з питань рідкісних захворювань у Європі й стали натхненням для дій світового масштабу завдяки зусиллям надавачів медичної допомоги, організацій пацієнтів, Європейської комісії та держав-членів ЄС.

Жодна країна самотужки не має достатньо знань та можливостей вилікувати всі рідкісні й складні захворювання. Завдяки ERN пацієнти в усьому ЄС мають доступ до найкращих наявних експертних знань. Через ці мережі фахівці зв'язуються з пацієнтом, й останньому не потрібно їхати до фахівців, які можуть перебувати далеко. Європейський Союз об'єднує всіх в одне ціле, забезпечуючи найбільшу взаємодію між державами-членами та заохочуючи до обміну знаннями й ресурсами.

Станом на сьогодні існують 24 ERN із рідкісних і складних захворювань, що їх сформували завдяки партнерствам між керівниками систем охорони здоров'я, захисниками пацієнтів та керівниками клінічного напрямку. Уже створені й повністю функціонуючі мережі продовжують досягати успіху та експериментують із новими способами транскордонної співпраці.

Після шести років існування, ERN наразі проходять оцінку. Результати оцінки будуть доступні наприкінці 2023 року. Вони допоможуть визначити додаткові шляхи вдосконалення моделі ERN та формування їхнього майбутнього.

Вони повністю розкриють свій потенціал тільки тоді, коли будуть вкорінені у наші національні системи охорони здоров'я. У такому разі вони справді зможуть мати позитивні наслідки для всього ЄС і будуть спроможні принести надію й допомогу мільйонам пацієнтів з рідкісними хворобами на всій території ЄС. Саме тому держави-члени ЄС, Норвегія та Україна об'єднали зусилля з Комісією для трирічної діяльності, спрямованої на зміцнення цих мереж, починаючи з кінця 2023 року. Ця діяльність отримає майже 15 мільйонів євро фінансування від ЄС.

Крім того, у рамках програми «EU4Health» Комісія профінансувала нову низку грантів на підтримку ERN у обсязі понад 77 мільйонів євро. Ці гранти допоможуть профінансувати створення та експлуатацію 24 повноцінних реєстрів пацієнтів з тисячами записів, завдяки чому нові сотні випадків захворювань буде обговорено у міжнародних групах за допомогою спеціалізованого IT-інструменту, відомого як «Клінічна система ведення пацієнтів». Мережі ERN є ключовими суб'єктами збору даних та наукової співпраці в дослідженнях рідкісних хвороб.

Фінансування допоможе також зробити доступними акредитовані навчальні курси високого рівня для медичних працівників і сприятиме наданню нових або оновлених клінічних рекомендацій для пацієнтів та інструментів для підтримки в ухваленні клінічних рішень, що буде позитивним для пацієнтів.

Окрім того ERN, об'єднавши експертів і пацієнтів, прокладають шлях для клінічних досліджень і експериментальних терапевтичних втручань, висуваючи їх на передову лінію інновацій в численних сферах рідкісних хвороб. Фармацевтичні компанії можуть неохоче інвестувати в розробку ліків для пацієнтів з рідкісними хворобами, тому що ринок цих препаратів буде вкрай обмеженим. Саме тому Комісія стимулює виробників розробляти орфанні лікарські засоби та виводити їх на ринок, а також нещодавно переглянула відповідне законодавство з метою посилення цих стимулів.

Знадобилося більше ніж десятиліття, щоб пропагована мережами ERN ідея транскордонного співробітництва в галузі охорони здоров'я щодо складних і рідкісних станів пустила паростки і проклала собі шлях до законодавства ЄС. Наступні чотири роки ознаменують роки консолідації ERN і їхнього міцнішого вбудовування в національні системи охорони здоров'я. Ми можемо очікувати, що ефективна діяльність ERN принесе позитивні зміни для пацієнтів, які живуть з рідкісними хворобами, і для їхніх сімей, розширить використання реєстрів та поглибить знання про рідкісні хвороби серед широкої громадськості.

Потреба у посиленні європейської координації в галузі охорони здоров'я зростає, і саме тому в основі представленого Комісією законопроєкту – дедалі більше бажання збудувати міцний Європейський союз охорони здоров'я.

Наступний етап розвитку мереж повинен прискорити цей рух з метою поліпшення результатів для пацієнтів і розширення транскордонного співробітництва в галузі охорони здоров'я, щоб забезпечити повний потенціал системи ERN до 2030 року. Життя з рідкісною хворобою не має бути життям з невизначеністю щодо діагностики, догляду та лікування, а ще життя з рідкісною хворобою у жодному разі не повинно означати боротьбу наодинці.



Sandra Gallina
Генеральна директорка DG SANTE

Зміст

ЄС підтримує пацієнтів, які страждають на рідкісні захворювання, щоб дати їм допомогу, надію і яскравіше майбутнє	4
Історія.....	7
Що таке Європейські довідкові (референтні) мережі?	8
ERN із захворювань кісток (ERN BOND)	9
ERN з черепно-лицьових аномалій та захворювань вуха, носа та горла (LOR) (ERN CRANIO)	10
Додавання вартості пацієнтам і професіоналам	11
ERN з ендокринних захворювань (Endo-ERN)	12
ERN з рідкісних і складних епілепсій (EpiCARE)	13
Як затверджують ERN	14
ERN з хвороб нирок (ERKNet)	15
ERN з рідкісних неврологічних захворювань (ERN-RND)	16
ERN зі спадкових і вроджених аномалій (захворювань органів травлення і шлунково-кишкового тракту)(ERNICA)	17
Держави-члени за кермом	18
ERN з респіраторних захворювань (ERN LUNG)	19
ERN зі шкірних захворювань (ERN Skin)	20
ERN з раку дорослих (солідні пухлини) (ERN EURACAN)	21
Європа – світовий центр передового досвіду	22
ERN з гематологічних захворювань (EuroBloodNet)	23
ERN з уrogenітальних захворювань і станів (ERN eUROGEN)	24
Співпраця в дії	25
Афілійовані партнери.....	25

ERN з нервово-м'язових захворювань (ERN EURO-NMD)	26
ERN із захворювань очей (ERN EYE)	27
ERN з генетичних синдромів ризику пухлин (ERN GENTURIS). ..	28
Керування європейською довідковою (референтною) мережею	29
ERN із захворювань серця (ERN GUARD-Heart)	30
ERN з вроджених вад розвитку та рідкісної інтелектуальної недостатності (ERN ITHACA)	31
ERN зі спадкових метаболічних розладів (MetabERN)	32
Національні політики щодо рідкісних захворювань	33
ERN з дитячого раку (гематоонкологія) (ERN PaedCan)	34
ERN з гепатологічних захворювань (ERN RARE-LIVER)	35
ERN із захворювань сполучної тканини та опорно-рухового апарату (ERN ReCONNET)	36
Зосередження уваги на покращенні здоров'я пацієнтів: роль організацій пацієнтів	37
ERN з імунodefіцитів, аутозапальних та аутоімунних захворювань (ERN RITA)	38
ERN з трансплантації у дітей (ERN TransplantChild)	39
ERN з мультисистемних судинних захворювань (VASCERN) ..	40
Довідник ERN.	41

Історія

Будь-яка хвороба, що вражає менше ніж 5 із 10 000 осіб у ЄС, вважається рідкісною. Понад 6000 рідкісних хвороб торкаються повсякденного життя до 36 мільйонів людей у ЄС.

Лише в онкології існує, наприклад, майже 300 різних видів рідкісних раків, і щороку в Європі в понад пів мільйона людей діагностують один із них.

Багато з тих людей, яких вразила рідкісна або складна хвороба, не мають доступу до діагностики і високоякісного лікування. Може бракувати експертних та фахових знань, тому що кількість пацієнтів незначна.

ЄС і національні уряди мають тверді наміри поліпшити визнання та лікування цих рідкісних і складних захворювань шляхом посилення співпраці та координації на європейському рівні й підтримувannya національних планів щодо рідкісних захворювань.

Директива про реалізацію прав пацієнтів на транскордонну охорону здоров'я від 2011 року не лише дає пацієнтам можливість отримати відшкодування за лікування в іншій державі-члені ЄС, а й полегшує для пацієнтів доступ до інформації щодо охорони здоров'я і так збільшує кількість варіантів лікування.

Директива стала законом у державах-членах ЄС у 2013 році та заклала

підвалини для транскордонної співпраці в таких галузях, як рідкісні захворювання, ERN та електронна система охорони здоров'я.

У контексті цієї історії та з-за підтримки Програми охорони здоров'я ЄС (а з 2021 року «EU4Health») у 2017 році розпочали свою роботу 24 Європейські довідкові (референтні) мережі, що охоплюють приблизно 900 високоспеціалізованих пунктів охорони здоров'я. Відтоді програма допомогла тисячам пацієнтів із рідкісними і складними захворюваннями, а ERN розширилися так, що охоплюють сьогодні більше ніж 1 600 пунктів охорони здоров'я приблизно з 400 лікарень у всіх 27 державах-членах і в Норвегії.



Що таке Європейські довідкові (референтні) мережі?



Європейські довідкові (референтні) мережі — це віртуальні мережі, які сполучають надавачів медичної допомоги, медичних працівників та пацієнтів по всій території ЄС і Норвегії. Вони мають на меті працювати над питаннями складних і рідкісних захворювань і станів, які вимагають високоспеціалізованого лікування та об'єднання знань і ресурсів.

Жодна країна самотужки не має достатньо знань та можливостей, щоб вилікувати всі рідкісні захворювання й складні захворювання з низькою поширеністю. ERN дають пацієнтам і лікарям на всій території ЄС можливість доступу до найкращих експертних знань та вчасного обміну знаннями, що рятують життя людей, без необхідності здійснення поїздки в іншу країну. Мережі сприяють поширенню найновіших знань та досвіду щодо рідкісних захворювань, які існують у ЄС, серед лікарень-членів, дослідників та груп пацієнтів.

Щоб проаналізувати діагноз і метод лікування пацієнта, координатори ERN скликають віртуальні дорадчі групи медичних фахівців із різних дисциплін, використовуючи спеціальну IT-платформу «Клінічна система ведення пацієнтів» (CPMS). Обговорення відбуваються в CPMS, що дає змогу надавачам медичної допомоги з усього ЄС працювати разом онлайн, щоб обговорити пацієнтів із рідкісними захворюваннями, захворюваннями з низькою поширеністю і складними захворюваннями, встановити їх діагноз та лікувати їх. ERN також координують просвітні й навчальні заходи і сприяють їх проведенню, розробляють настанови з клінічної практики й інші інструменти для підтримки клінічних рішень,

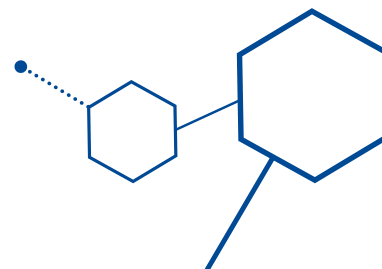
працюють разом над виробленням і розповсюдженням знань через комунікаційну діяльність та є вузловими пунктами для наукових досліджень та інновацій у галузі рідкісних захворювань і складних захворювань із низькою поширеністю. Окрім того, ERN наповнюють реєстри ЄС високоякісними даними від пацієнтів із рідкісними захворюваннями, створюють унікальне і надзвичайно цінне джерело даних, щоб сприяти науковим дослідженням та розробити для наступного покоління методи лікування рідкісних і складних захворювань.

ERN запустили в березні 2017 року. Станом на сьогодні існує 24 ERN, що охоплюють понад 1 600 високоспеціалізованих пунктів медичної допомоги майже зі 400 лікарень у всіх державах-членах ЄС та Норвегії. Вони працюють за низькою тематичних напрямів, у тому числі рідкісні захворювання кісток, рак у дітей і рідкісні судинні захворювання, допомагаючи тисячам пацієнтів у ЄС, які страждають на рідкісні або складні порушення здоров'я.

Ініціативу ERN підтримують декілька програм, що їх фінансує ЄС, у тому числі програма «EU4Health», механізм «Сполучення Європи» та «Горизонт Європа».

Держави-члени ЄС очолюють процес ERN: вони відповідають за визнання центрів на національному рівні та за надання засобів. Рада держав-членів відповідальна за розвивання стратегії ЄС щодо ERN, схвалення створення мереж і включення нових членів.

24 координатори ERN співпрацюють із групою координаторів ERN (ERN-CG), яку створили в 2017 році. Ця стратегічна група визначає спільну позицію щодо декількох ключових технічних й організаційних аспектів ERN. ERN-CG і Рада держав-членів тісно співпрацюють із різними робочими групами, зокрема з питань накопичення знань, інтеграції в національні системи охорони здоров'я, моніторингу, правових й етичних питань та рад у сфері IT, які передають свої пропозиції ERN-CG і Раді держав-членів для остаточного обговорення й ухвалення рішень.



ERN із захворювань кісток (ERN BOND)

Рідкісні захворювання кісток охоплюють порушення формування кістки, моделювання, ремоделювання та видалення кістки, недоліки регуляторних маршрутів для цих процесів. Вони призводять до нанізму, деформації кісток, аномалій зубів, болі, тріщин та інвалідності і можуть негативно впливати на нервово-м'язову функцію та кровотворення.

ERN BOND об'єднує всі рідкісні захворювання кісток — вроджені, хронічні й генетичні захворювання, — які вражають хрящі, кістки і дентин. Зараз мережа зосереджується, до прикладу, на незавершеному остеогенезі, гіпофосфатемічному рахіті, зчепленому з X-хромосомою, та ахондроплазії, що обумовлено поширеністю захворювання, важкістю діагностування та ведення і нововведеними видами невідкладної терапії. У майбутньому, коли буде вироблено систематичні підходи, ERN BOND перейде до роботи з рідкіснішими захворювання.

Працюючи з пацієнтами, ERN BOND розроблює показники результатів і досвіду, що їх повідомляють пацієнти, а також настанови для розвитку і поширення найкращих практик. Оскільки розробили нові види терапії, мережа має на меті забезпечити для вражених пацієнтів швидкий доступ до навчання.

ERN BOND надає можливість розвивати навички через «eHealth» (електронна система охорони здоров'я) та телемедичні платформи паралельно зі здійсненням робочих візитів, проходженням навчальних курсів та діяльністю з поширення інформації. Мережа має на меті скоротити час встановлення діагнозу шляхом зменшення кількості неналежних тестувань, поставлення точнішого діагнозу та застосування нових життєздатних методів лікування.

КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Д-р Лука Сангіоргі

Ортопедичний інститут ім.
Ріццолі, м. Болонья, Італія



ERN з черепно-лицьових аномалій та захворювань вуха, носа та горла (ЛОР) (ERN CRANIO)

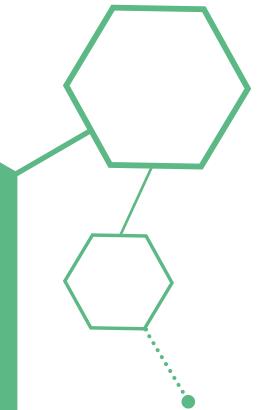
ERN CRANIO зосереджується на рідкісних і складних черепно-лицьових аномаліях та захворюваннях вуха, носа та горла. Ці стани охоплюють вади мозку, черепа й обличчя, у тому числі специфічні захворювання, такі як краніосиностоз, черепно-лицевий дизостоз, незрощення губи й піднебіння, аномалії ротової порожнини і зубів та захворювання вуха, носа та горла.

Мережа працює в різних сферах, у тому числі поширення інформації, оцінювання, електронна система охорони здоров'я, навчання, якість допомоги, розроблення реєстрів та вимірювання результатів.

ERN CRANIO має на меті об'єднати експертні знання, досвід і ресурси, що стосуються захворювань, з усього ЄС/ЄЕП, щоб досягти цілей у сфері охорони здоров'я, які в іншому випадку можуть бути недосяжними для окремої країни. Такі цілі у сфері охорони здоров'я охоплюють:

розвивання клінічних навичок, розширення доступу пацієнтів до високоякісної фахової допомоги та надання доступу до вдосконаленої інформації щодо діагнозів медичним працівникам, пацієнтам, їхнім сім'ям й особам, які здійснюють догляд за ними.

Так ERN CRANIO також прагне зменшити нерівність у сфері охорони здоров'я шляхом стандартизування практик і надання доступу до високоякісних допомоги, інформації та ресурсів надавачам медичної допомоги, пацієнтам, їхнім сім'ям й особам, які здійснюють догляд за ними, на всій території Європи.



КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професорка д-рка Ірен Матійссен
Університетський медичний
центр «Erasmus», м. Роттердам,
Нідерланди

Додавання вартості пацієнтам і професіоналам



Пацієнти з рідкісними і складними захворювання можуть жити роками без точного діагнозу, і такий досвід може бути прикорм і знітючим для пацієнтів, їхніх сімей і осіб, які здійснюють догляд за ними. Багато з тих, хто живе з такими станами, є діти з вадами розвитку, які проходять всю систему охорони здоров'я, інколи змінюючи під час лікування в дитинстві декілька спеціалістів, у пошуках діагнозу.

ERN підвищують рівень громадської й професійної обізнаності про рідкісні захворювання та поліпшують складні описи хвороби, підвищуючи ймовірність поставлення швидкого і точного діагнозу та ефективного лікування, за можливості.

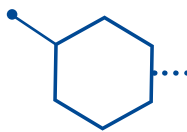
Мережі — це платформа для розроблення настанов, навчання та обмін знаннями. ERN можуть посприяти проведенню великих клінічних досліджень, щоб покращити розуміння захворювань та розробити нові ліки шляхом збирання великого обсягу даних про пацієнтів.

Ступінь залученості пацієнтів різняться від мережі до мережі, але всі ERN забезпечують долучення представників пацієнтів, наприклад, до розроблення настанов щодо клінічних практик, клінічних випробувань та маршрутів надання допомоги.

Для професіоналів у сфері охорони здоров'я ERN є нагодою встановити зв'язок із фахівцями-однодумцями з усього ЄС/ЄЕП, що допомагає зменшити ізолюваність професіоналів, яку відчують багато фахівців із питань рідкісних захворювань.

Система ERN ґрунтується на інноваціях у сфері медичних послуг, що допомагають розробляти нові моделі лікування та змінюють спосіб, у який здійснюють лікування, за допомогою рішень й інструментів «eHealth», а також безпрецедентних медичних рішень і приладів. ERN — це інкубатори для розвивання цифрових послуг, надання віртуальної медичної допомоги та телемедицини.

ERN допомагають сприяти економії від масштабів та забезпечити ефективніше використання ресурсів, що позитивно впливають на сталість національних систем охорони здоров'я. Мережі є наочним прикладом того, чого можна досягти через солідарність у Європі.



ERN з ендокринних захворювань (Endo-ERN)

Рідкісні ендокринні захворювання охоплюють надлишкову, недостатню або неналежну гормональну активність, резистентність до гормонів, утворення і збільшення пухлин в органах ендокринної системи та захворювання, що впливають на ендокринну систему. Епідеміологічне розповсюдження надзвичайно мінливе та охоплює надзвичайно рідкісні захворювання, рідкісні захворювання і захворювання з низькою поширеністю. Пацієнти, які страждають на хвороби з низькою поширеністю, можуть потребувати високоспеціалізованої допомоги багатoproфільної команди, яку очолює ендокринолог.

Мережа створила вісім основних тематичних груп, що охоплюють весь спектр вроджених і набутих станів. До них належать: захворювання надниркових залоз, порушення фосфорно-кальцієвого гомеостазу, порушення статевого розвитку та дозрівання, генетичні порушення гомеостазу глюкози й інсуліну, генетичні ендокринні пухлини, порушення росту та генетичні синдроми ожиріння, стани гіпоталамо-гіпофізарної системи та порушення щитовидної залози.

Endo-ERN продовжує роботу декількох європейських мереж, які існували раніше, зокрема тих, які були засновані через Європейське товариство ендокринології (ESE) та Європейське товариство дитячої ендокринології (ESPE), і тих, які були напрацьовані завдяки діям Європейської співпраці в галузі науки і технологій.

Маючи на меті забезпечити кращі тенденції в діагностиці, лікування, якість допомоги та вимірювані результати для пацієнтів з рідкісними ендокринними захворюваннями, Endo-ERN сприяє мультидисциплінарній та транскордонній співпраці в питаннях комплексної допомоги, досліджень та навчання і, разом із тим, забезпечує, щоб голос пацієнтів почули.

КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професор Альберто М. Перейра
Медичний центр Амстердамського
університету, м. Амстердам,
Нідерланди



ERN з рідкісних і складних епілепсій (EpiCARE)

Епілепсія вражає щонайменше шість мільйонів людей у Європі. Зазвичай, її лікують як єдину хворобу, проте перші клінічні прояви у формі епілептичних нападів можуть мати схожий характер, а епілепсії можуть бути спровоковані низкою різних неврологічних причин. Вибір методу лікування, результати та загальний прогноз залежать від причин, і точний діагноз, якщо такий можливий, відіграє важливу роль.

За належного призначення, традиційні ліки від нападів допомагають приблизно 70 % хворих жити без нападів, однак для пацієнтів із рефрактерною епілепсією клінічна перспектива незначна. Лікування рідкісних та складних епілепсій вимагає мультидисциплінарного управління від початку. Усталені маршрути надання допомоги та тісна співпраця з належно структурованими національними мережами для лікування епілепсії є суттєвими.

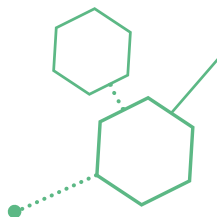
Медичні команди ERN EpiCARE працюють, щоб поліпшити діагностування причин рідкісних епілепсій і збільшити кількість випадків їх діагностування; покращити раннє виявлення пацієнтів із виліковними рідкісними причинами; розширити доступ до спеціалізованої допомоги; далі розвивати і розробляти клінічні випробування нових ліків від нападів через Європейську співпрацю у галузі випробувань щодо епілепсії (ECET); надати повний доступ до ранньої доопераційної оцінки та хірургії в разі епілепсії і користування такими; пришвидшити дослідження інноваційних діагностичних інструментів та етіотропних терапій.

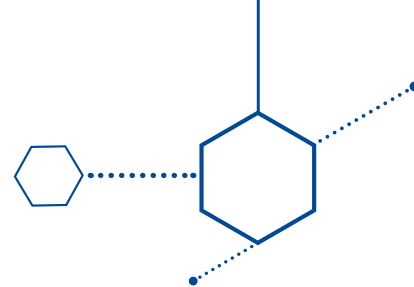
Декілька разів на місяць мережа організовує сесії обговорення випадків пацієнтів за участі фахівців із ЄС у галузі генетики, нейропсихології, управління ліками та доопераційної оцінки. ERN EpiCARE започаткувала численні заходи і для формування знань, зокрема інтерактивні освітні вебінари та оновлення настанов щодо клінічних практик. Мережа спільно з іншими ERN та ініціативами, що їх фінансує ЄС, як-от Європейська спільна програма щодо рідкісних захворювань (EJP RD), SOLVE-RD, ERICA та робочі групи із наскрізних питань неврологічних порушень, зокрема ERN-RND і ERN EURO-NMD.

Від початку мережа тісно співпрацювала з усіма відповідними науковими органами, як-от Міжнародна ліга боротьби з епілепсією (ILAE), Європейське товариство дитячих неврологів (EPNS) та Європейська академія неврології (EAN). Щоб підвищити рівень обізнаності щодо найкращих практик та маршрутів надання допомоги, ERN EpiCARE працює із захисниками пацієнтів із Європейських груп захисту пацієнтів для випуску, наприклад, інформаційних листівок щодо рідкісних епілепсій та клінічних випробувань, орієнтованих на пацієнтів.

КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професор Алексіс Арціманоглу
Hospital Infantil Sant Joan de Déu
Barcelona, Іспанія





Як затверджують ERN

Держави-члени відіграють провідну роль у розробленні й розвиванні Європейських довідкових (референтних) мереж. Щоб отримати статус ERN, члени мережі відповідають на оголошення Європейської комісії про конкурс, після чого незалежний орган оцінювання оцінює їхню заявку та складає звіт. Потім Рада держав-членів вирішує, чи схвалити заявку ERN.

До складу Ради держав-членів входять кандидати з усіх держав-членів ЄС і Норвегії, та Рада держав-членів відіграє активну роль у розробленні стратегії ERN. Вона продовжує здійснювати моніторинг членів ERN, оцінює заявників, які бажають приєднатися до наявних мереж, і затверджує будь-які майбутні мережі. У результаті оголошення конкурсу в 2019 році більше ніж 600 додаткових надавачів медичної допомоги з 20 держав-членів ЄС і Норвегії прийняли в члени ERN у 2022 році.

Рада держав-членів ухвалила 18 показників ERN, які ERN подають регулярно. На їхній основі здійснюють ґрунтовний безперервний моніторинг для вимірювання покращень якості й результатів та висвітлюють успіхи і потенційні пастки.

Країни, які не представлені в затверджених ERN, можуть брати участь через надавачів медичної допомоги, що їх призначили їхні держави-члени як асоційовані або спільні національні центри. Ці афілійовані партнери мають доступ до настанов щодо належної практики діагностування, надання допомоги та лікування, та їх залучають до дослідницької діяльності.



ERN повинні відповідати певним ключовим критеріям:

- > Орієнтованість на пацієнтів, перебування під клінічним управлінням
- > Щонайменше **10 членів** зі щонайменше **8 країн**
- > уворе незалежне оцінювання
- > Відповідність критеріям мережі й членів
- > Схвалення і затвердження національними органами влади

ERN з хвороб нирок (ERKNet)

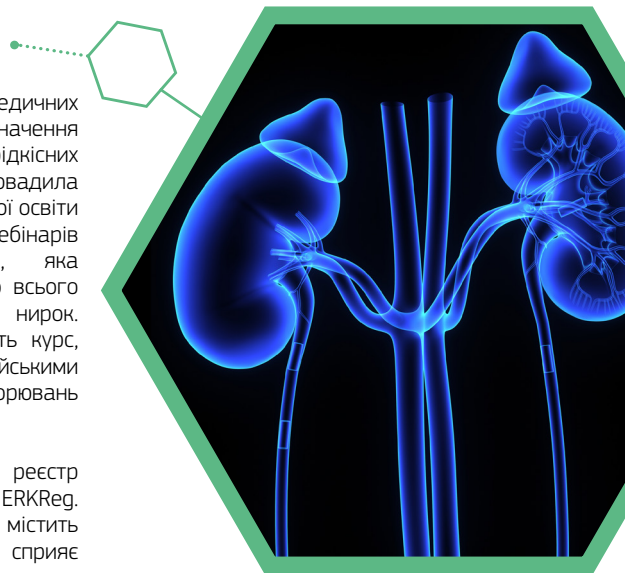
Рідкісні та складні захворювання нирок охоплюють широкий спектр вроджених, спадкових і набутих порушень. За оцінками, щонайменше два мільйони європейців мають рідкісні захворювання нирок, причому на гломерулопатії та вроджені порушення будови нирок припадає приблизно по одному мільйону випадків. Окрім того, спадкові тубулопатії, тубулоінтерстиціальні захворювання і тромботичні мікроангіопатії представляють низку рідкісних і дуже рідкісних розладів, що мають високу клінічну значущість.

Сучасні діагностичні інструменти можуть надати цінну інформацію про прогноз захворювання та можливі методи лікування. Однак доступ до тестування не є універсальним. Через несвоєчасну діагностику та невідповідне лікування багато рідкісних захворювань нирок прогресують до ниркової недостатності, чому можна було би запобігти.

Мета ERKNet — покращити ведення пацієнтів із рідкісними захворюваннями нирок, особливо в нових і складних випадках, за допомогою онлайн-консультацій. Робочі групи фахівців мережі розробляють алгоритми діагностування на основі консенсусу для пацієнтів із підозрою на рідкісні захворювання нирок, у тому числі стандартні критерії для генетичного тестування у разі підозри на спадкові захворювання нирок. Окрім того, робочі групи визначають клінічні маршрути терапевтичного ведення випадків після ретельного аналізу доступних методів лікування.

Оскільки обізнаність та знання медичних працівників мають важливе значення для виявлення та лікування рідкісних захворювань нирок, ERKNet впровадила трирічну програму післядипломної освіти на основі клінічних тренінгів, вебінарів та електронного навчання, яка забезпечує сучасну освіту щодо всього спектру рідкісних захворювань нирок. Учасники, які успішно завершать курс, будуть визнані «європейськими фахівцями з рідкісних захворювань нирок».

ERKNet створила Європейський реєстр рідкісних захворювань нирок — ERKReg. Цей онлайн-реєстр містить демографічну інформацію та сприяє спільним клінічним дослідженням, виявляючи когорти пацієнтів із рідкісними захворюваннями нирок по всій Європі. Окрім того, реєстр містить статистику клінічної ефективності та порівняльний аналіз показників різних спеціалізованих центрів, підтримуючи надання гармонізованої та оптимізованої допомоги у разі рідкісних захворювань нирок у всіх лікарнях і клініках мережі ERKNet.



КООРДИНАТОР МЕРЕЖІ

Професор Франц Шефер
Університетська лікарня
Гайдельберга, Німеччина

ERN з рідкісних неврологічних захворювань (ERN-RND)

ERN-RND виробляє і поширює знання та координує надання допомоги пацієнтам із рідкісними неврологічними захворюваннями (РНЗ), у тому числі найпоширеніші патологічні стани центральної нервової системи. Вона охоплює мозочкові атаксії та спадкові спастичні параплегії; Хворобу Гантінгтона та інші хореї; лобно-скроневу деменцію; дистонію, (неепілептичні) пароксизмальні розлади та нейродегенерацію з накопиченням заліза в мозку; лейкоенцефалопатії; та атипові паркінсонічні синдроми.

Мережа об'єднує експертні центри та афілійованих партнерів у 24 країнах Європи, а також представників пацієнтів. Вона зосереджується на високоспеціалізованих медичних послугах, таких як діагностика за допомогою секвенування наступного покоління, глибока стимуляція мозку та високотехнологічні лікарські засоби, а також на виробленні й поширенні як загальних знань, так і знань, що стосуються конкретних груп захворювань.

ERN-RND розробляє клінічні настанови щодо найкращих практик для деяких рідкісних неврологічних захворювань,

рекомендації щодо найкращих практик нейрореабілітації та перехідного періоду, а також стандарти надання допомоги, такі як склад мультидисциплінарних команд. Групи експертів із захворювань розробляють та узгоджують маршрути надання допомоги, у тому числі схеми діагностування та алгоритми лікування, а також шкали захворювань для оцінювання різних аспектів РНЗ.

Випадки пацієнтів із невизначеними діагнозами обговорюють через систему CPMS. ERN-RND є однією з чотирьох мереж, що беруть участь у проєкті «Solve-RD — Solving the Unsolved Rare Diseases» (Вирішення невирішених питань щодо рідкісних захворювань), а

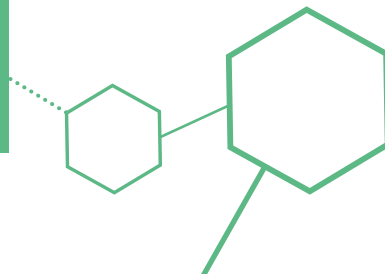
її навчально-освітня програма лежить в основі навчальної програми щодо РНЗ для медичних працівників.

Мережа сприяє підвищенню готовності до випробувань та якості медичної допомоги за допомогою реєстру ERN-RND, що включає дані про всіх пацієнтів, які спостерігаються в центрах ERN-RND, та надає унікальний огляд наявних когорт на основі генотипів.

ERN-RND співпрацює з Європейською академією неврології (EAN), Європейським товариством дитячих неврологів (EPNS), європейською секцією Міжнародного товариства дослідження хвороби Паркінсона та рухових розладів (MDS), Європейською федерацією неврологічних асоціацій (EFNA) та Європейською академією дитячої інвалідності (EACD). Разом із двома іншими «нейро-ERN» — EURO-NMD та EpiCARE — ERN-RND створила дев'ять робочих груп.

КООРДИНАТОР МЕРЕЖІ

Д-р Холм Гресснер
Університетська лікарня
Тюбінгена, Німеччина



ERN зі спадкових і вроджених аномалій (захворювань органів травлення і шлунково-кишкового тракту) (ERNICA)

Мережа ERNICA охоплює дві діагностичні групи: вади розвитку травної системи та вади розвитку діафрагми і черевної стінки. Напрямок вад розвитку травної системи складається з чотирьох робочих груп, зосереджених на захворюваннях стравоходу, захворюваннях кишечника, кишкової недостатності та гастроентерологічних захворюваннях. У напрямку вад розвитку діафрагми та черевної стінки працюють дві робочі групи, зосереджені на вадах розвитку діафрагми та дефектах черевної стінки.

Робочі групи очолюють медичні працівники мережі ERNICA та представники пацієнтів. Дев'ять напрямків роботи стосуються всіх діагностичних груп: управління, розповсюдження, оцінювання, стандарти медичної допомоги, навчання, дослідження, електронна охорона здоров'я, перинатальна медицина та мережева співпраця.

Мета мережі ERNICA — об'єднати досвід, знання та ресурси, пов'язані з боротьбою з конкретними захворюваннями, з усього ЄС/ЄП для досягнення цілей у сфері охорони здоров'я, які в іншому випадку можуть бути недосяжними для окремої країни. Такі цілі у сфері охорони здоров'я охоплюють розвивання клінічних навичок, розширення доступу пацієнтів до високоякісної фахової допомоги, а також збільшення обсягу інформації, що стосується конкретного діагнозу, для медичних працівників, пацієнтів, їхніх сімей і осіб, які здійснюють догляд за ними.

Так ERNICA також прагне зменшити нерівність у сфері охорони здоров'я в Європі шляхом стандартизування практик і надання доступу до високоякісної допомоги, інформації та ресурсів надавачам медичної допомоги, пацієнтам, їхнім сім'ям та особам, які здійснюють догляд за ними, на всій території Європи.

КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професор д-р Рене Війнен
Університетський медичний
центр «Erasmus», м.
Роттердам, Нідерланди



Інтеграція, координація та співпраця: держави-члени та ERN

У 2022 році до ERN приєдналися 620 нових надавачів медичної допомоги (НМД). Як результат, загальна кількість членів мережі збільшилася до понад 1 400. Це хороша новина для пацієнтів, які тепер мають кращий доступ до високоспеціалізованих медичних послуг, ніж будь-коли раніше, та для клініцистів, які отримують користь від співпраці з іншими фахівцями з усього ЄС та Норвегії.

Проте розширення також створює виклики, пов'язані з координацією і партнерством, і саме в цьому питанні Рада держав-членів відіграє вирішальну роль. Рада керувала ERN від моменту їх створення: вона відповідала за їх затвердження у 2017 році, коли вони були створені, та затверджуватиме будь-які майбутні додаткові ERN. Інтеграція роботи ERN у національні системи охорони здоров'я та забезпечення узгодження їхніх пріоритетів також є пріоритетним завданням.

“Ситуація суттєво змінилася, — каже співголова Ради держав членів професор Тіль Фойгтлендер. — ERN розвинулися і функціонують у повному обсязі. Група координаторів ERN працює дуже активно та ефективно, демонструючи свої переваги як важливого партнера Ради”.

“Координатори ERN та їхні команди активно вирішують такі питання, як найкращі та найбільш економічно вигідні способи моніторингу ефективності, розроблення та організація реєстрів ERN, обмін знаннями і поширення знань, навчання та дотримання високих етичних і правових стандартів”, — додає професор Фойгтлендер. — Вони також відіграли важливу роль у розробленні

Клінічної системи ведення пацієнтів, яка має величезне значення для забезпечення швидких та якісших діагностування, лікування та допомоги людям, що живуть із рідкісними захворюваннями.”

Рада також відповідає за затвердження нових НМД. Останнє доповнення їх переліку є результатом ретельного відбору, який розпочався з оголошення про конкурс у 2019 році. Процес іще більше ускладнився через вихід Сполученого Королівства з ЄС і подальшу втрату експертних знань НМД, що базуються в Сполученому Королівстві. З появою нових НМД у складі мереж увагу зосередили на оцінюванні та підвищенні якості допомоги, яку надають ERN і НМД.

Важливим елементом системи постійного покращення якості ERN є «AMEQUIS — Assessment, Monitoring, Evaluation and Quality Improvement System» (система оцінювання, моніторингу, аналізу та покращення якості). Незалежний орган з оцінювання та аналізу оцінюватиме ERN, щоб виявити їхні переваги і недоліки, приділяючи увагу думкам усіх зацікавлених сторін, у тому числі пацієнтів та їхніх сімей. Рада держав-членів відіграватиме вирішальну роль на цьому шляху, оскільки її робота полягатиме в узгодженні планів удосконалення для ERN та НМД за необхідності.

Починаючи з 2022 року, Спільні дії з інтеграції ERN вимагатимуть іще більш тісної співпраці між державами-членами, які створять структурні елементи для забезпечення того, щоб у майбутньому ERN були повністю інтегровані в національні системи охорони здоров'я та ідеально гармонізовані з європейськими партнерами. Комісія координуватиме процес, а група координаторів ERN відіграватиме важливу роль у його реалізації. Інтеграція, координація та співпраця забезпечать успішність ERN на наступному етапі їхнього розвитку.

“Зараз до проекту ERN залучено більше зацікавлених сторін, ніж будь-коли раніше, у тому числі керівників лікарень та груп із захисту інтересів пацієнтів, — каже професор Фойгтлендер. — Це добре, і нам варто радіти цьому. Однак держави-члени не можуть впоратися з таким навантаженням самотужки. Настав час посилити нашу співпрацю, адже тільки працюючи разом ми зможемо отримати максимальну користь від проекту ERN — починаючи, якому вже зараз заздрить увесь світ.”

професор Тіль
Фойгтлендер



ERN з респіраторних захворювань (ERN LUNG)

Рідкісні і складні захворювання легень потребують багатoproфільної допомоги та психосоціальної підтримки. Їхня складність може бути зумовлена генетичним механізмом, що лежить в основі захворювання, або вторинними змінами та ураженням інших систем органів. Рання діагностика та доступ до спеціалізованої допомоги покращують результати лікування багатьох таких станів.

ERN LUNG охоплює всі рідкісні та складні захворювання дихальної системи, у тому числі інтерстиціальні захворювання легень (ІЗЛ); муковісцидоз; бронхоектази, не пов'язані з муковісцидозом; легенеvu гіпертензію (ЛГ); первинну цилиарну дискінезію (ПЦД); дефіцит альфа-1 антитрипсину; мезотеліому та хронічну дисфункцію алотрансплантата легень.

Мережа прагне поліпшувати експертні знання в усій Європі з метою покращення стандартів медичної допомоги, якості життя та прогнозу для всього спектру рідкісних захворювань легень. Члени ERN LUNG розробляють і поширюють настанови, просують спільні підходи до лікування, розширюють транскордонний доступ до діагностики та лікування, ініціюють створення і підтримують ведення реєстрів, а також збирають достатньо великі когорти для клінічних досліджень, розроблення препаратів і вивчення природного перебігу захворювань.

ERN-LUNG забезпечує пацієнтам доступ до міждисциплінарних команд, які надають незалежні консультації щодо складних випадків онлайн без необхідності їхати до того чи іншого закладу. Це реалізують за допомогою онлайн-системи фахових консультацій, колегіальних онлайн-обговорень випадків та, за необхідності, транскордонного направлення.

КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професор Томас О. Ф. Вагнер
Університетська лікарня
Франкфурта, Німеччина



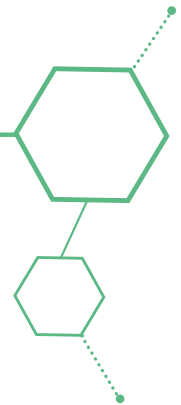
ERN зі шкірних захворювань (ERN Skin)

Багато захворювань шкіри мають серйозні наслідки для пацієнтів та можуть бути пов'язані з ризиком розвитку раку. Діагностика рідкісних і складних захворювань шкіри складається з повного оцінювання стану шкіри і слизових оболонок, а також інших систем, на додаток до біопсії шкіри. Тільки досвідчені дерматологи можуть розрізнити такі складні стани, а відсутність кваліфікованої діагностики є перешкодою для лікування. Це може створювати серйозний фізичний і психологічний тягар для пацієнтів.

Мережа ERN Skin об'єднує провідних фахівців у сфері рідкісних шкірних захворювань дітей і дорослих для обміну знаннями, оновлення та розроблення настанов щодо найкращих практик, покращення професійної підготовки та просвіти пацієнтів, а також створення дослідницьких програм.

Її метою є покращення організації охорони здоров'я шляхом об'єднання ресурсів, у тому числі платформи для спільного обговорення експертами складних випадків. З метою охоплення кожного захворювання до складу основних мультидисциплінарних команд входять щонайменше дерматолог, медсестра, психолог, генетик, дієтолог і патолог, а також, за необхідності, інші спеціалісти.

ERN Skin також розробляє реєстри рідкісних захворювань шкіри, забезпечуючи можливість участі в дослідницьких програмах і клінічних випробуваннях із добре охарактеризованими випадками, а також стимулювання терапевтичних досліджень із достатньо великими когортами пацієнтів. Окрім того, буде проведено комплексне соціально-економічне дослідження індивідуального тягара захворювань.



КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професорка Крістін Бодемер
Мережа державних лікарень
Парижа, Дитяча лікарня ім.
Неккер, Франція

ERN з раку дорослих (солідні пухлини) (ERN EURACAN)

Система нагляду за рідкісними видами раку в Європі (RARECARE) визначає рідкісні види раку як злоякісні захворювання, інцидентність яких становить менше ніж шість випадків на 100 000 населення на рік. На них припадає близько 20–25% усіх нових діагнозів раку і 30% смертей від раку.

Факхівці погоджуються, що пацієнтів із рідкісними видами раку потрібно направляти до сертифікованих референтних центрів із моменту встановлення діагнозу. Це дає їм змогу скористатися найсучаснішими мультидисциплінарними експертними знаннями — від ефективних лікарських засобів до доказових настанов щодо лікування — та забезпечує надання належної допомоги всім пацієнтам, незалежно від місця першого звернення за допомогою.

Мережа EURACAN охоплює понад 300 рідкісних видів солідного раку у дорослих, згрупованих у десять областей, що відповідають класифікації RARECARE та МКХ-10. Мережа тісно співпрацює з представниками пацієнтів із Європейських груп із захисту інтересів пацієнтів (ePAG) з метою надання інформації та висловлення думок щодо потреб й очікувань пацієнтів.

З моменту свого заснування мережа EURACAN охопила 26 країн ЄС та ЄЕП, маючи на меті стандартизувати ведення пацієнтів та покращити показники виживання шляхом створення найкращих практик та обміну ними, а також регулярного оновлення настанов щодо

клінічної практики в сфері діагностування та лікування у співпраці з кількома науковими товариствами.

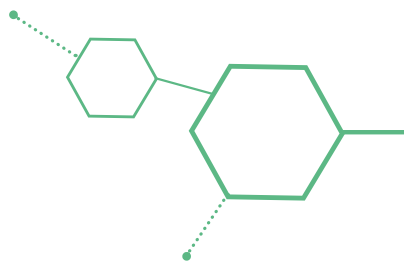
Мережа розробила інструменти комунікації всіма мовами для пацієнтів і лікарів, а проєкт «STARTER» (Starting an Adult Rare Tumor European Registry — Створення Європейського реєстру рідкісних пухлин у дорослих) створює важливий інструмент на майбутнє — модель об'єднаного реєстру EURACAN.

Мережа EURACAN спирається на наявні мережі та успішні клінічні випробування Європейської організації з дослідження та лікування раку (EORTC), Європейського товариства з вивчення нейроендокринних пухлин (ENETS), Мережі з раку сполучних тканин (Conticanet) та кількох попередніх дослідницьких програм ЄС, у тому числі ініційованих EURACAN проєктів «Arcagen» на платформі SPECTA і «TRaCKING».



КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професор д-р Жан-Ів Блей
Центр Леона Берара, Ліон,
Франція



Європ: світовий центр передового досвіду

Європейські довідкові (референтні) мережі розпочали свою роботу в березні 2017 року. Їхнє основне завдання — покращити життя людей у Європі, які мають рідкісні та складні захворювання.

Однак ERN мають глобальний вплив далеко за межами Європи. Вони вдосконалюють найкращі світові практики у країнах, де вони існують, та формують їх у країнах, де вони відсутні. Мережі допомагають перетворити Європу на центр діяльності у сфері рідкісних і складних станів, реалізуючи настанови щодо найкращих практик діагностування та лікування в країнах, де вони існують, та розробляючи такі настанови у країнах, де вони відсутні.

Об'єднуючи фахівців і пацієнтів, ERN також сприяють проведенню клінічних досліджень і тестуванню терапевтичних втручань. Як результат, вони ініціюють інновації у багатьох сферах, пов'язаних із рідкісними захворюваннями.

Модель ERN є прикладом для інших, адже вони розробляють найсучасніші інструменти електронної охорони здоров'я для сприяння транскордонній співпраці в Європі та можуть сприяти міжнародній співпраці і покращувати доступ до охорони здоров'я.



ERN з гематологічних захворювань (ERN-EuroBloodNet)

Гематологічні захворювання пов'язані з аномаліями клітин крові і кісткового мозку, лімфоїдних органів і факторів згортання крові. Майже всі вони є рідкісними. Їх можна розділити на шість категорій: рідкісні дефекти еритроцитів; недостатність кісткового мозку; рідкісні порушення згортання крові; гемохроматоз та інші рідкісні генетичні порушення синтезу заліза; мієлоїдні злоякісні новоутворення та лімфоїдні злоякісні новоутворення.

Для діагностування рідкісних гематологічних захворювань (РГЗ) потрібні суттєві клінічні експертні знання та доступ до широкого спектру лабораторних послуг і технологій візуалізації. Такі дослідження дозволяють точно класифікувати захворювання відповідно до критеріїв ВООЗ, використовуючи міжнародні системи оцінювання та, за можливості, біомаркери.

З огляду на такі вимоги, а також той факт, що деякі РГЗ зустрічаються дуже рідко, діагноз часто пропускають або встановлюють із запізненням, особливо у пацієнтів похилого віку. Лікування також часто ускладнене через необхідність спеціалізованих інфраструктури і команд, а також через складність доступу до таких специфічних методів лікування, як аlogenна трансплантація стовбурових клітин або фактори згортання крові. У деяких країнах наявні програми профілактики певних станів. Утім, у сфері скринінгу існує нагальна потреба в гармонізації.

За перші п'ять років існування, ERN-EuroBloodNet у тісній співпраці з Європейською асоціацією гематологів (ЕНА) успішно провела численні наскрізні та пов'язані з РГЗ заходи, націлені на покращення доступу до охорони здоров'я пацієнтів із РГЗ, просування настанов і найкращих практик, покращення підготовки та обміну знаннями, пропонування клінічних консультацій у країнах, яким бракує експертних знань на національному рівні, та збільшення кількості клінічних випробувань у відповідній сфері. Залучення ePAG та асоціацій пацієнтів із самого початку сприяє розширенню можливостей пацієнтів, просвіті щодо лікування та навчанню з інформаційно-просвітницької діяльності, що відповідає підходу ERN-EuroBloodNet, орієнтованому на пацієнта.

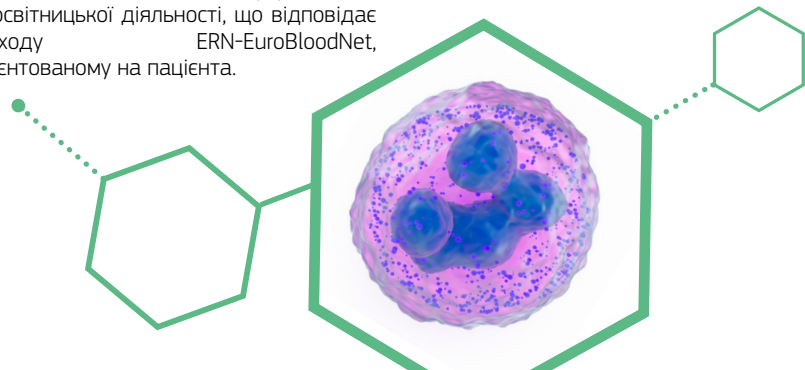
КООРДИНАТОРИ МЕРЕЖІ

Професор П'єр Фено

Мережа державних лікарень Парижа, лікарня Сен-Луї, Париж, Франція

Професорка Беатріс Ґульбіс

лікарня Еразма Брюссельського вільного університету, лабораторія лікарні Брюссельського університету (LHUB-ULB), Брюссель, Бельгія



ERN з урогенітальних захворювань і станів (ERN eUROGEN)

Рідкісні та складні уроректогенітальні захворювання можуть потребувати хірургічного втручання, часто в неонатальному періоді або в дитинстві. Нетримання сечі та калу є важким тягарем для дітей, підлітків і дорослих пацієнтів. Пацієнти з такими захворюваннями протягом усього життя потребують допомоги від багатопрофільних команд експертів, які планують і проводять хірургічні втручання, а також забезпечують післяопераційний догляд, за необхідності, із додатковою підтримкою команд фізіотерапевтів і психологів.

ERN eUROGEN надає настанови щодо найкращих практик, які проходять незалежне оцінювання, та покращує обмін результатами. Її першочергова мета — створити спроможності для відстеження довгострокових результатів пацієнтів протягом 15–20 років за допомогою реєстру ERN eUROGEN.

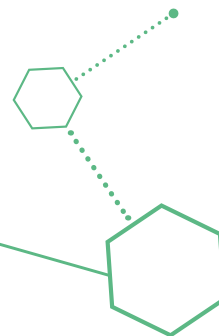
Мережа збирає дані та матеріали, яких не вистачає, розробляє нові клінічні настанови, збирає докази щодо найкращих практик, виявляє варіації в поточній клінічній практиці, розробляє освітні й навчальні програми, визначає програму досліджень у співпраці з представниками пацієнтів та обмінюється знаннями через участь у віртуальних консультаціях у системі CPMS і через мультидисциплінарні команди. Нові спеціалісти з рідкісних і складних уроректогенітальних захворювань мають змогу пройти спеціальне навчання та взяти участь у візитах у рамках клінічного обміну, які пропонує програма обміну ERN eUROGEN.

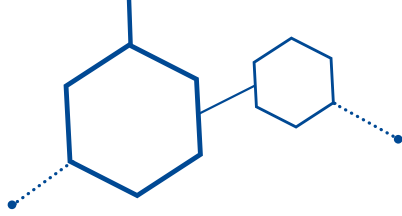
Зрештою, мережа прагне просувати інновації у сфері медицини та покращувати діагностику й лікування рідкісних і складних випадків уроректогенітальних захворювань за допомогою стратегії «Share. Care. Cure» (Обмін, надання допомоги, лікування).

КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Ваут Фейтц

Медичний центр Радбоудського університету, Дитяча лікарня Амалія, Неймеген, Нідерланди





Співпраця в дії

Онлайн-платформи, телемедицина та інструменти електронної охорони здоров'я відіграють важливу роль у сприянні співпраці. ERN з'єднано через спеціальну IT-платформу — Клінічну систему ведення пацієнтів (CPMS) — клінічну вебпрограму, яка дає змогу надавачам медичної допомоги з усього ЄС співпрацювати віртуально з метою встановлення діагнозу та лікування пацієнтів із рідкісними та складними захворюваннями з низькою поширеністю.

Координатори мереж можуть скликати віртуальні консилиуми медичних спеціалістів за допомогою інструментів телемедицини для

аналізу стану пацієнта з метою встановлення діагнозу або лікування. Це дає змогу медичним працівникам, які раніше працювали з рідкісними та складними випадками ізолювано, консультуватися з колегами та дізнаватися думки інших фахівців. Головною особливістю таких інструментів є функціональна сумісність.

Завдяки розвитку технологій для відеоконференцій фізична відстань більше не є перешкодою для віддаленої роботи в командах. Мережі також використовують спеціальні системи для обміну зразками тканин або зображеннями складних станів із високою роздільною здатністю, які

також можна використовувати для створення архіву випадків для подальшого дослідження.

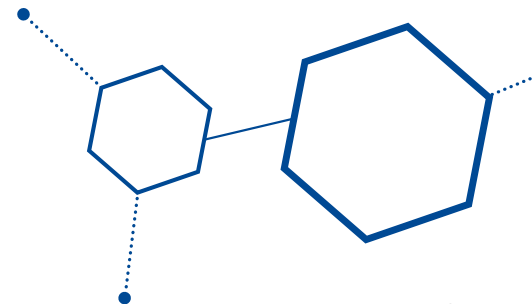
На CPMS поширюється європейське та національне законодавство про захист даних та права пацієнтів на конфіденційність (Загальний регламент про захист даних (GDPR)).

Наприклад, після безпечного обміну патологічними або радіологічними даними учасники мережі можуть входити в систему, переглядати зображення і коментувати їх у закритому просторі. Лікуючий лікар несе основну відповідальність за свого пацієнта, але може використовувати ERN як цінний і допоміжний ресурс.

Афілійовані партнери

Метою ERN є створення реальної доданої вартості для всіх держав-членів ЄС. Відповідне законодавство дозволяє країнам, які не мають представництва в затвердженій ERN, брати участь у роботі мережі через НМД, визначених відповідною державою-членом як «асоційовані» та/або «спільні» національні центри.

Держави-члени можуть також призначити національний координаційний центр для підтримання зв'язку з усіма ERN. Рада держав-членів ERN встановлює загальні рамки для призначення та інтеграції таких типів центрів у ERN. Тим не менш, важливо, щоб держави-члени призначали афілійованих партнерів із використанням відкритих, прозорих і надійних процедур, а всі ERN мали чітке стратегічне завдання щодо активного залучення та участі афілійованих партнерів.



ERN з нервово-м'язових захворювань (ERN EURO-NMD)

Нервово-м'язові захворювання (НМЗ) можуть розвиватися від раннього дитинства до пізнього дорослого віку і характеризуються м'язовою слабкістю та втратою м'язової маси. Вони також можуть бути пов'язані з іншими симптомами, зокрема з втомою, болем, онімінням, сліпотю, труднощами з ковтанням, утрудненим диханням і хворобами серця. Більшість НМЗ є прогресуючими і виснажливими та призводять до скорочення тривалості та зниження якості життя.

У Європі існують значні прогалини та нерівність у доступі до діагностики та лікування. Основними викликами в покращенні результатів є затримки в направленні із закладів первинної ланки до спеціалізованого центру та управління переходом пацієнтів із педіатричних закладів до закладів, які займаються лікуванням дорослих.

Мережа EURO-NMD об'єднує провідних фахівців Європи для забезпечення пацієнтам доступу до спеціалізованої допомоги через віртуальні та очні консультації. Метою мережі є скоротити час на встановлення діагнозу, підвищити результативність діагностики та розширити доступ до відповідних маршрутів надання допомоги.

У першій половині 2021 року до партнерів EURO-NMD звернулося 12 882 нових пацієнтів. Також партнери взяли участь у 258 клінічних випробуваннях. З 2018 року кількість нових пацієнтів, які звертаються по консультацію до партнерів мережі, збільшилася на 37,5%, а показники участі партнерів EURO-NMD у клінічних випробуваннях зросли на 63%.

Окрім того, мережа постійно розробляє нові настанови та надає медичним працівникам і пацієнтам інформацію про найкращі практики, що стосуються конкретних захворювань. Знання, які генерує та курує мережа, широко доступні в інтернеті та через загальнодоступні вебінари, а також через інструменти електронної охорони здоров'я, такі як обговорення в CPMS. Зараз розробляють систему управління навчанням (LMS) на базі Moodle.

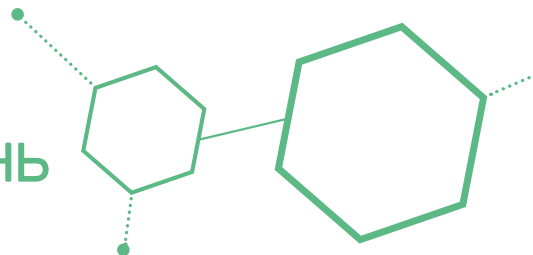
Спираючись на багатий досвід співпраці, мережа продовжує сприяти співпраці, що може стимулювати дослідження і розробки у сфері лікування для охоплення незадоволених потреб пацієнтів. Також пріоритетом є сприяння транснаціональному обміну даними через надійні з точки зору етики реєстри та платформи з даними досліджень високої якості.

КООРДИНАТОР МЕРЕЖІ

Д-рка Терезія Євангеліста
Університет Сорбонна, Госпіталь
Пітьє-Сальпетрієр, мережа
державних лікарень Парижа
Франція



ERN з рідкісних захворювань очей (ERN-EYE)



Рідкісні захворювання очей (РЗО) є основною причиною порушення зору та сліпоти у дітей і молодих людей у Європі. На порталі рідкісних захворювань та орфанних препаратів (ORPHANET) зареєстровано понад 900 РЗО. Серед них є як більш поширені захворювання, такі як пігментна дегенерація сітківки, поширеність якої оцінюють як 1 випадок на 5 000 людей, так і деякі дуже рідкісні стани, описані в медичній літературі лише один-два рази.

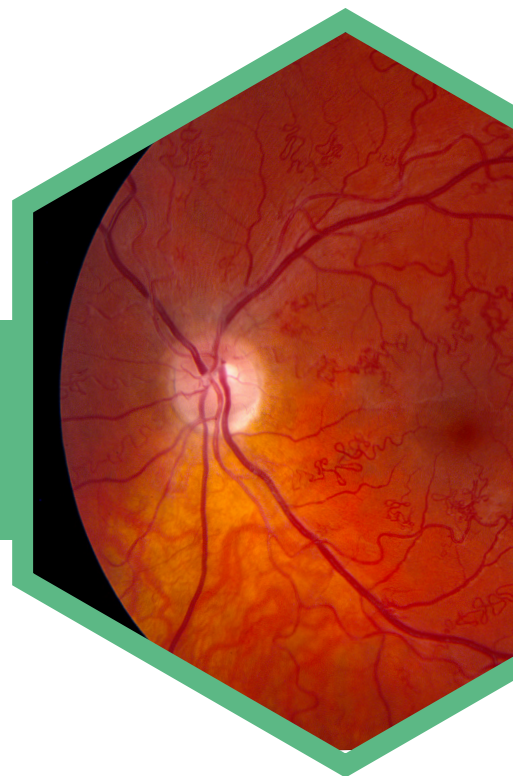
ERN-EYE, у тісній співпраці з ePAG, розглядає такі хвороби в рамках чотирьох тематичних груп: рідкісні хвороби сітківки; нейроофтальмологічні рідкісні хвороби; рідкісні хвороби очей у дітей і рідкісні хвороби переднього сегмента ока. Окрім того, шість робочих груп із наскрізних питань займаються проблемами, що є спільними для чотирьох основних тем. Додаткові робочі групи зосереджуються на конкретних напрямках, зокрема на генетичних тестах, реєстрах, дослідженнях, освіті, комунікації, слабкому зорі і групах пацієнтів, а також на національній інтеграції.

Одним із найважливіших інструментів ERN є CPMS — IT-платформа-віртуальна клініка з набором даних щодо РЗО. Мережа ERN-EYE зосереджується на покращенні діагностики та лікування пацієнтів у всьому ЄС шляхом об'єднання та посилення роботи експертних мереж,

обміну знаннями й інформацією, розроблення освітніх і навчальних програм, таких як вебінари або програма електронного навчання, створення Європейського інтероперабельного реєстру (REDdistry), а також розроблення настанов і документів щодо належних практик.

КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професорка Елен Дольфус
Лікарня Страсбурзького
університету, Франція



ERN з генетичних синдромів ризику пухлин (ERN GENTURIS)

Генетичні синдроми ризику розвитку пухлин — це розлади, за яких успадковані варіанти генів зумовлюють сильну схильність людей до розвитку пухлин. Ризик розвитку раку впродовж життя у таких людей може сягати 100%. Незважаючи на значну різноманітність систем органів, які можуть бути уражені, усі люди з такими станами стикаються зі схожими проблемами: затримка у встановленні діагнозу, відсутність профілактики для пацієнтів і здорових родичів, а також неефективне ведення випадків. Станом на сьогодні лише невеликій частці людей із генетичними синдромами ризику розвитку пухлин поставлено відповідний діагноз.

ERN GENTURIS працює над покращенням ідентифікації таких синдромів, мінімізацією варіацій клінічних результатів, розробленням та реалізацією настанов на рівні ЄС, створенням реєстру GENTURIS, підтримкою досліджень та розширенням можливостей пацієнтів. Мережа займається просвітою громадськості й медичних працівників через свій вебсайт, організовуючи регулярні вебінари та курси, а також сприяючи обміну найкращими практиками у всій Європі. Буде покращено як віртуальний, так і особистий доступ до мультиспеціалізованої допомоги з метою

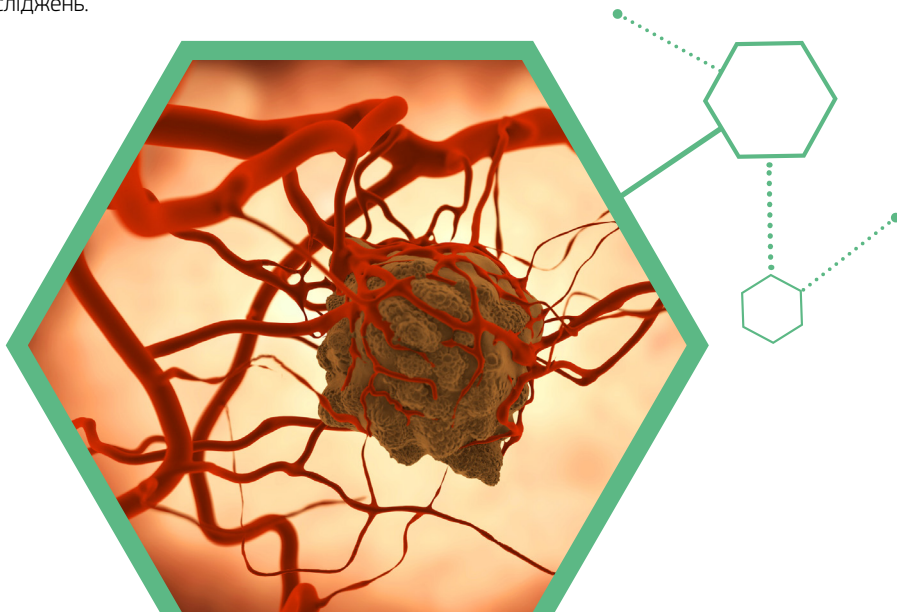
обміну інформацією та обговорення складних випадків.

Мережа покращує якість та тлумачення генетичних тестів і підвищує показники участі пацієнтів у програмах із клінічних досліджень.

ERN GENTURIS співпрацює з іншими ERN для вдосконалення допомоги пацієнтам із генетичними синдромами ризику розвитку пухлин, у яких розвиваються стани, що належать до компетенції іншої мережі.

КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професорка Ніколайн Хугербрюгге
Медичний центр Радбодського
університету, Неймеген,
Нідерланди



Керування європейською довідковою (референтною) мережею

Професорка
Елен Дольфус



Професорка Елен Дольфус — професорка медичної генетики та консультантка з медичної генетики в лікарні Страсбурзького університету (HUS) у Франції, де вона очолює кафедру медичної генетики. Була координаторкою ERN-EYE з моменту її заснування у 2017 році, а також виконувала обов'язки голови групи координаторів протягом одного терміну.

"Координувати ERN, працюючи разом з Європейською комісією, — це справжня пригода, — каже професорка Дольфус. — Мережа є дуже інноваційною та охоплює широкий спектр ініціатив із акцентом на надання допомоги пацієнтам. Це дуже непросте, але водночас і надзвичайно захопливе. Ми вже починаємо помічати обнадійливі результати"

Професорка Дольфус пишається тим, що ERN-EYE дотримується свого початкового бачення. *"Те, що фахівці з рідкісних захворювань очей з усієї Європи об'єдналися під керівництвом нашої виняткової відданої управлінської команди — велике досягнення, — пояснює вона. — Окрім того, представники пацієнтів є фактично основними партнерами, з якими ми працюємо пліч-о-пліч. Я відчуваю, що ми вже багато чому навчилися один від одного і заклали основи для успішної роботи ERN-EYE у майбутньому"*

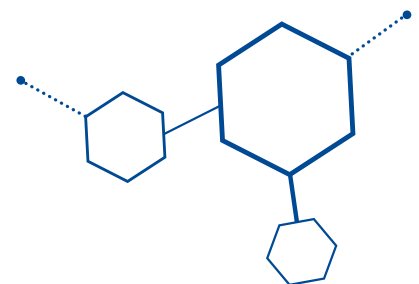
Професорка Дольфус не тільки очолює ERN-EYE, а також є головою групи координаторів ERN, яка об'єднує всіх 24

координаторів для обговорення спільних викликів та обміну досвідом. *"Ми перебуваємо на цікавому етапі розвитку ERN. Ми задоволені результатами оцінювання та аналізу наших досягнень за перші п'ять років, але зараз ми вступаємо в новий період розширення, який потребуватиме збільшення управлінських команд та більшої кількості ресурсів для підтримки надання медичними працівниками дедалі ефективніших послуг пацієнтам із рідкісними захворюваннями", — каже професорка.*

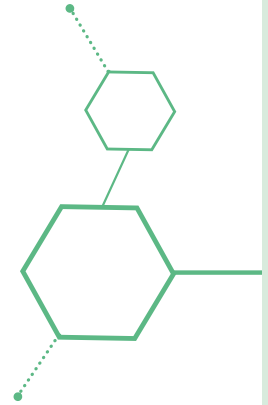
Починаючи із січня 2022 року, більшість ERN розширилися щонайменше вдвічі в результаті приєднання більшої кількості членів з усього ЄС. *"Інтеграція ERN у системи охорони здоров'я держав-членів ЄС — великий виклик, який ми всі прагнемо подолати. Значний успіх мали навчальні обміни, та більшість із нас постійно розробляють і оновлюють настанови," — каже професорка Дольфус.*

"Наша мета як ERN полягає в тому, щоб дані про рідкісні захворювання поширювалися якомога ширше через дедалі більшу кількість реєстрів. Це принесе користь як пацієнтам, так і фахівцям-практикам. Ми хочемо бачити посилену співпрацю у сфері досліджень у всьому ЄС — не тільки в розрізі клінічних випробувань, але й наукових досліджень, у тому числі розробок у сфері геноміки"

Професорка Дольфус з нетерпінням чекає на наступний етап у розвитку ERN: *"Моє бачення — це безперешкодний, згуртований і продуктивний етап досягнення вершини розвитку всіх ERN та одночасне виконання нашої місії з надання допомоги кожному пацієнту з рідкісними захворюваннями в ЄС".*



ERN із захворювань серця (ERN GUARD-Heart)



Рідкісні хвороби серця можуть проявлятися протягом усього життя людини. Більшість із них, як правило, є генетичними (спадковими) порушеннями або порушеннями, що розвиваються під час ембріогенезу (вроджені вади серця). Такі стани характеризуються широким спектром симптомів і ознак, які варіюються не тільки залежно від захворювання, але й у різних пацієнтів. Більшість рідкісних хвороб серця спричиняють унікальну схильність до раптової смерті в молодому віці та можуть виникати у здорових за іншими ознаками людей.

ERN GUARD-Heart визначила п'ять тематичних напрямків: сімейні хвороби, пов'язані з електричною активністю серця, у дорослих і дітей; сімейні кардіоміопатії у дорослих і дітей; особливі електрофізіологічні стани у дітей; вроджені вади серця та інші рідкісні серцеві хвороби. Ці теми відповідають Міжнародній класифікації хвороб (МКХ-10) та класифікації Orphanet і підпадають під сферу застосування клінічних настанов Європейського товариства кардіологів (ЄТК).

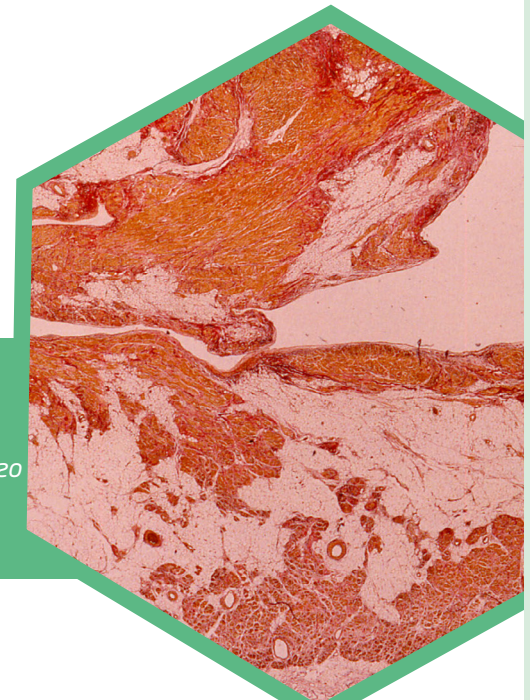
Мережа прагне посилити координацію експертних знань та ресурсів, щоб сприяти об'єднанню мультидисциплінарних знань для їх подальшого картування та поширення серед громадськості.

Медичні послуги надають через спільну платформу електронної охорони здоров'я, яка забезпечує пацієнтам ширший доступ до експертних знань та медичних працівників з усієї Європи. Сприяючи тіснішій співпраці між експертами, ми отримуємо нові наукові знання та ділимося ними з метою підтримки розроблення нових процедур діагностування і лікування, а також виявлення нових рідкісних хвороб серця.

НКООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професор Артур А. М. Вайлд

Медичний центр Амстердамського
університету, Амстердам,
Нідерланди



ERN з вроджених вад розвитку та рідкісної інтелектуальної недостатності (ERN ITHACA)

ERN ITHACA (Інтелектуальна інвалідність, телемедицина, аутизм та вроджені аномалії) є відображенням «одисей» встановлення діагнозу, яку переживають багато пацієнтів із аномаліями розвитку. Мережа об'єднує понад 70 відділень клінічної генетики в академічних лікарнях ЄС, у тому числі фахівців із рідкісних порушень нейророзвитку — переважно інтелектуальної інвалідності (II) та розладів аутистичного спектру (РАС) — а також рідкісних множинних вроджених аномалій.

ERN ITHACA охоплює клінічну і біологічну/генетичну діагностику таких аномалій розвитку, координацію мультидисциплінарних допомоги і лікування, а також пренатальну діагностику і виявлення патологій плоду.

Рідкісні аномалії розвитку вражають багатьох дітей і дорослих. Так, приблизно два відсотки новонароджених матимуть II і щонайменше один відсоток — РАС (з або без II). Приблизно половина пацієнтів з II та більш ніж кожен десятий пацієнт із РАС мають моногенні або хромосомні порушення. Вроджені вади розвитку має кожна 40-ва дитина, часто як частину складних синдромів, у рамках яких також проявляються порушення нейророзвитку. Описано понад 5 000 рідкісних синдромів.

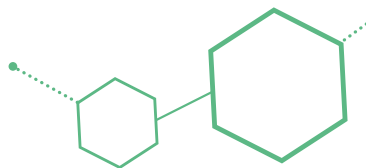
ERN ITHACA об'єднує медичних фахівців та представників ePAG, що надають спільну підтримку клінічним дослідженням, формують консенсус щодо найкращих практик та розробляють відповідні настанови, а також вдосконалюють ранню діагностику, допомогу та лікування пацієнтів. Мережа також створила реєстр пацієнтів — Міжнародну бібліотеку інтелектуальної інвалідності та аномалій розвитку (ILIAD).

Мережа розвиває телемедицину і телеекспертизу для сприяння колегіальним обговоренням між лікарями, що направляють пацієнтів, та дослідниками з усього ЄС, а також розробляє інструменти для навчання й електронного навчання для медичних працівників, неспеціалістів і ePAG.



КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професор Ален Верлоус
Паризький університет та
мережа державних лікарень
Парижа, Університетська лікарня
Робера Дебре, Париж, Франція



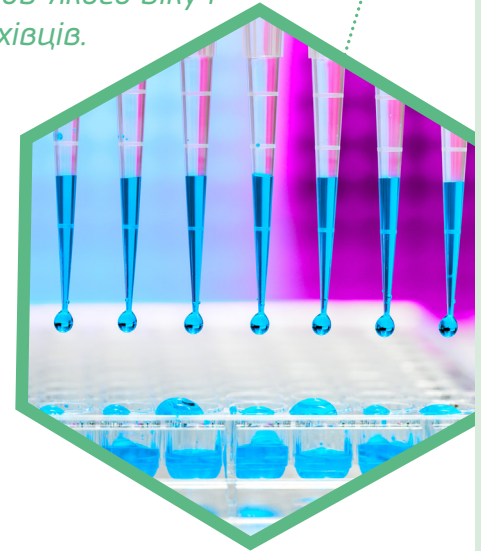
ERN зі спадкових метаболічних розладів (MetabERN)

Кожне окреме рідкісне спадкове метаболічне захворювання (СМЗ), яких налічується понад 1 400, є рідкісним саме по собі, але загалом ця група захворювань зустрічається часто. Багато метаболічних захворювань мають тяжкі, а іноді й небезпечні для життя наслідки для пацієнтів. Такі стани включають розлади всіх органів, можуть вражати людей будь-якого віку і потребують мультидисциплінарної співпраці між низкою фахівців.

Рання діагностика може покращити результати, проте лише п'ять відсотків відомих СМЗ наразі включено в програми скринінгу новонароджених у Європі, тому існує потреба в гармонізації національних програм. Для багатьох СМЗ інформації про природний перебіг, а також про ефективність і безпечність лікарських засобів бракує, а довгострокове спостереження проводять лише частково.

MetabERN прагне покращити життя людей, які стикаються з захворюваннями з цієї дуже гетерогенної групи. Такі захворювання ділять на сім основних категорій. Ця мережа є найбільш комплексною загальноєвропейською орієнтованою на пацієнтів мережею, зосередженою на метаболічних захворюваннях, що має на меті трансформувати надання допомоги пацієнтам із СМЗ у Європі.

MetabERN використовує Клінічну систему ведення пацієнтів (CPMS) як платформу для направлення з метою ухвалення клінічних рішень і сприяння програмам трансляційних досліджень щодо різних СМЗ. Завдяки повністю функціональному єдиному європейському реєстру СМЗ (U-IMD), розробленому за рахунок гранту Виконавчого агентства ЄС з питань захисту прав споживачів, охорони здоров'я, сільського господарства та безпечності харчових продуктів (CHAFEA), MetabERN ефективно виробляє дані про пацієнтів для цілей досліджень. Це дозволяє детально оцінювати природний перебіг СМЗ, а також досліджувати додаткові питання, у тому числі провести проспективний аналіз профілактичних і терапевтичних втручань для пацієнтів із СМЗ. Більше того, U-IMD — це перший спостережний неінтервенційний реєстр пацієнтів, що охоплює всі 1 400+ СМЗ.



КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професор Мауріціо Скарпа
Університетська лікарня Удіне,
Удіне, Італія

Національні політики щодо рідкісних захворювань

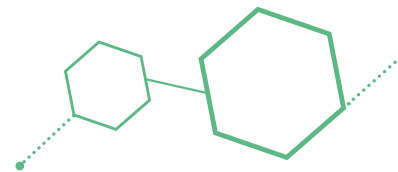
Держави-члени ЄС несуть основну відповідальність за організацію та надання послуг з охорони здоров'я та медичної допомоги у країнах. Політика ЄС у сфері охорони здоров'я має на меті доповнення національних політик, забезпечення захисту здоров'я в рамках усіх політик ЄС і роботу над створенням Європейського союзу охорони здоров'я.

У 2009 році Європейська рада міністрів охорони здоров'я рекомендувала державам-членам розробити та реалізувати плани або стратегії підтримки пацієнтів із рідкісними захворюваннями. Такі плани повинні бути націлені на:

- скерування та структурування діяльності у сфері рідкісних захворювань у рамках національних систем охорони здоров'я та соціального забезпечення;
- інтеграцію ініціатив на місцевому, регіональному і національному рівнях у плани або стратегії для забезпечення комплексного підходу;
- визначення пріоритетних дій із завданнями та механізмами для спостереження.

Програма «EU4Health» на 2021–2027 роки забезпечує фінансування проєктів із метою надання підтримки державам-членам у реалізації їхніх національних планів охорони здоров'я, що відповідають баченню Європейського союзу охорони здоров'я. До 2022 року 23 держави-члени (а також Швейцарія і Норвегія) прийняли національні плани охорони здоров'я щодо рідкісних захворювань.





ERN з дитячого раку (гематоонкологія) (ERN PaedCan)

Рак у дітей зустрічається рідко і буває декількох підтипів. Щороку рак діагностують у 35 000 дітей та молодих людей у Європі, а 6 000 дітей, хворих на рак, помирають. Це захворювання, що найчастіше призводить до смерті дітей віком від одного року. Сьогодні в Європі живуть понад півмільйона людей, які пережили рак у дитячому віці. Дві третини з них мають довгострокові проблеми зі здоров'ям та психосоціальні проблеми через своє захворювання.

За останні десятиліття середні показники виживання покращилися — для деяких станів прогрес був дуже різким, у той час як результати лікування інших станів залишаються незадовільними. Проблемою є значна нерівність у показниках виживання; при цьому найгірші результати спостерігаються у країнах Східної Європи.

ERN PaedCan працює над покращенням доступу до високоякісної медичної допомоги дітей і підлітків із онкологічними захворюваннями, стани яких потребують спеціалізованих експертних знань та інструментів, які не є широкодоступними через малу кількість випадків та брак ресурсів. Зусилля мережі ґрунтуються на попередніх проектах, що фінансувалися ЄС: ENCCA, «PanCare» та «ExPO-r-Net».

До її членів належить потужна інтерактивна мережа дитячих лікарень та педіатричних відділень, що спеціалізуються на лікуванні онкологічних захворювань у дітей і підлітків. Спільно з Європейським товариством дитячої онкології (SIOPE) були розроблені протоколи Є

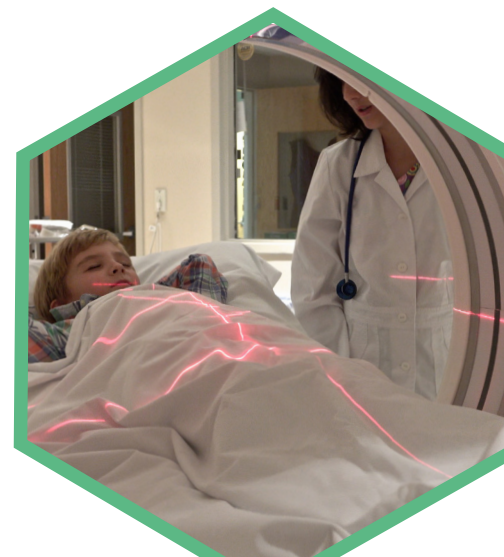
вропейської стандартної клінічної практики (ESCP) як загальні довідкові матеріали для початкового лікування в усіх основних дитячих онкологічних закладах. Віртуальна дошка щодо пухлин при онкологічних захворюваннях у дітей використовує інструменти електронної охорони здоров'я для обміну досвідом і порадами. Просвіту та навчання забезпечують за допомогою вебінарів, зустрічей та програм обміну.

ERN PaedCan прагне досягти справедливості в результатах лікування раку в дітей у всій Європі та допомогти реалізувати Стратегічний план SIOPE, який значною мірою підтримують Європейська місія з боротьби з раком програми «Горизонт Європа», Європейський план боротьби з раком та Фармацевтична стратегія для Європи.

Мережа має на меті підвищити показники виживання та якість життя дітей, хворих на рак, шляхом сприяння співпраці, дослідженням та навчанню. Кінцевою метою є зменшення наявної нерівності у показниках виживання дітей, хворих на рак, та спроможностях систем охорони здоров'я в державах-членах ЄС.

КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професорка д-рка Рут Ладенштайн
Дитяча лікарня Святої Анни та
Центр дослідження дитячої
онкології Святої Анни, Австрія



ERN з гепатологічних захворювань (ERN RARE-LIVER)

Рідкісні захворювання печінки можуть викликати прогресуюче ураження печінки, що призводить до фіброзу і цирозу. Ускладнення цирозу можуть бути смертельними, і в багатьох випадках єдиним ефективним методом лікування є трансплантація печінки. Втома, свербіж при холестатичних станах та біль і здуття живота при кістозних станах суттєво впливають на якість життя пацієнтів.

Для пацієнтів дитячого віку затримки у встановленні діагнозу, нездатність розвиватися і досягати віх розвитку, а також труднощі переході до інших надавачів допомоги в підлітковому віці є додатковими ускладнювальними факторами.

ERN RARE-LIVER охоплює три теми за захворюваннями: аутоімунні хвороби печінки; метаболічні хвороби, атрезії жовчних шляхів та пов'язані з ними хвороби печінки; структурні хвороби печінки. Уперше у сфері лікування захворювань печінки мережа повністю інтегрує надання допомоги дорослим і дітям з акцентом на потребах перехідних груп населення та наслідках для сімей із генетичним діагнозом.

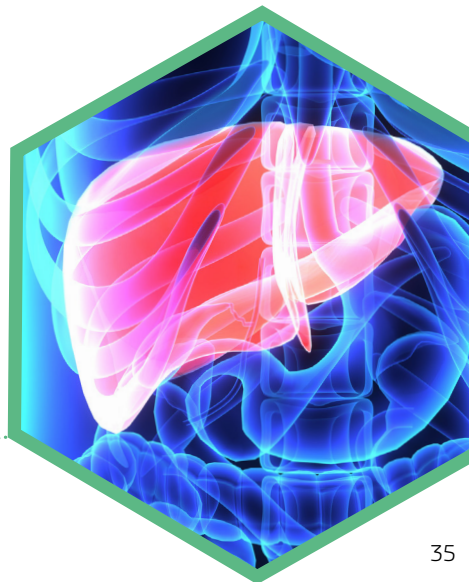
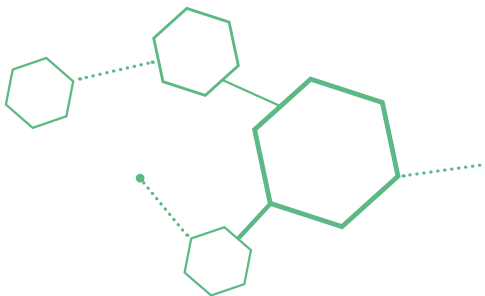
Пріоритетом є актуальні настанови. Насстанови з надання допомоги, підкріплені стандартизацією ключових діагностичних і прогностичних тестів,

реалізуються у співпраці з Європейською асоціацією з вивчення захворювань печінки (EASL) та Європейським товариством дитячої гастроентерології, гепатології та нутриціології (ESPGHAN).

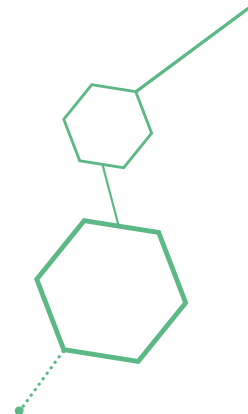
Мета ERN RARE-LIVER — вирішити серйозні проблеми, пов'язані з обізнаністю лікарів щодо рідкісних захворювань печінки та справедливим доступом до методів лікування, що швидко розвиваються.

КООРДИНАТОР МЕРЕЖІ

Професор Ансгар В. Лохсе
Університетська клініка
Гамбург-Еппендорф, Німеччина



ERN із захворювань сполучної тканини та опорно-рухового апарату (ERN ReCONNET)



Рідкісні захворювання сполучної тканини та опорно-рухового апарату (РЗСТ) включають різні захворювання та синдроми, які мають значний вплив на добробут пацієнтів. До них належать спадкові стани, системні аутоімунні захворювання, такі як системний склероз, змішані захворювання сполучної тканини, ідіопатичні запальні міопатії, недиференційовані захворювання сполучної тканини та антифосфоліпідний синдром.

ERN ReCONNET розробляє систему для надання високоякісних, інноваційних, сталих і справедливих стандартів медичної допомоги та практики, щоб забезпечити пацієнтам із РЗСТ в Європі кращий доступ до охорони здоров'я.

Завдяки співпраці між повноправними членами, представниками ePAG та афілійованими партнерами, ERN ReCONNET розробила рецензовані публікації, у тому числі найновіші настанови з клінічної практики, публікації щодо незадоволених потреб в просвіті пацієнтів, оптимізації маршрутів надання допомоги пацієнтам та впливу COVID-19 на РЗСТ. Мережа також розробила методологію створення організаційних моделей надання допомоги пацієнтам із рідкісними захворюваннями, європейську інфраструктуру реєстрів для гармонізації даних у сфері РЗСТ, яка призначена для об'єднання усіх наявних та новостворених реєстрів щодо РЗСТ у всій Європі,

вебінари для медичних працівників та пацієнтів на теми ERN ReCONNET, а також версії настанов із клінічної практики для немедичних працівників.

Представники пацієнтів беруть активну участь у всіх видах діяльності ERN ReCONNET, відіграючи ключову роль у розробленні проєктів та рецензуванні публікацій, надаючи важливу інформацію про потреби пацієнтів для покращення маршрутів, а також допомагаючи покращити знання про захворювання та ведення пацієнтів. Вони беруть участь у вебінарах як учасники обговорення та слухачі, розробляють версії публікацій для немедичних працівників, підтримують процедури оцінювання нових членів та беруть участь в управлінні.

Тісна співпраця різних зацікавлених сторін, залучених до мережі, є однією з головних переваг ERN ReCONNET, що й надалі покращуватиме життя людей, які живуть із РЗСТ.

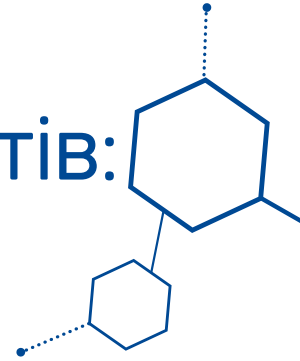


КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професорка Марта Моска

*Лікарня Пізанського
університету, Італія*

Зосередження уваги на покращенні здоров'я пацієнтів: роль організацій пацієнтів



Осердям ERN є пацієнти. Організації пацієнтів, зокрема EURORDIS — неурядовий альянс пацієнтів, що об'єднує 984 організації пацієнтів із рідкісними захворюваннями в 74 країнах, — відіграють активну роль у розвитку мереж вже понад десять років. Спільними зусиллями вони допомогли зробити пріоритетом ERN розвиток клінічної досконалості та покращення результатів лікування пацієнтів водночас із забезпеченням справедливого доступу до якісної допомоги в усій Європі.

«Ми були присутні при народженні цієї ідеї в робочій групі високого рівня з питань послуг із охорони здоров'я та медичної допомоги, коли ERN були включені в Директиву про транскордонну охорону здоров'я,» — каже Інес Ернандо, директорка відділу ERN та охорони здоров'я в EURORDIS. — Ми з державами-членами та Європейською комісією пройшли довгий шлях від народження концепції до законодавства, через мобілізацію та кластеризацію клінічних керівників до запуску 24 ERN, згрупованих за терапевтичними напрямками, та зараз ми підтримуємо їх реалізацію, тісно співпрацюючи з захисниками прав пацієнтів та клінічними керівниками, залученими до мереж.»

Як постійний партнер у розвитку концепції ERN, EURORDIS продовжує співпрацювати зі спільнотою пацієнтів із рідкісними захворюваннями, клінічними керівниками та командами з управління проектами ERN, щоб забезпечити регулярне і систематичне залучення пацієнтів до діяльності та управління ERN. Керівники клінічних напрямів та захисники пацієнтів, залучені до ERN, поступово формують культуру спільного лідерства і вчаться найкращим методам співпраці для забезпечення внеску ERN у покращення життя людей, які живуть із рідкісними захворюваннями.

“Сьогодні не існує методів лікування багатьох рідкісних захворювань, — пояснює пані Ернандо. — Однак культура навчання, яку почали будувати ERN, перетворює їх на центри інновацій. Визначаючи результати для конкретних захворювань, які можна систематично вимірювати і поширювати серед різних експертних центрів та країн, ERN відкривають шлях до підвищення якості та впровадження оптимальних медичних або хірургічних втручань.”

Очікується, що ERN покладуть край ізоляції, з якою стикаються спільноти пацієнтів із рідкісними захворюваннями, підвищать видимість експертів у всій Європі і доповнять спроможності

національних систем охорони здоров'я для діагностики, лікування та ведення пацієнтів. *“Щоб такі досягнення набули широких масштабів, повинні існувати чіткі та прозорі маршрути направлення. Державам-членам необхідно створити механізми і процеси, які сприятимуть використанню і прийняттю баз знань ERN, наприклад, під час розроблення маршрутів надання допомоги пацієнтам із рідкісними захворюваннями”, — каже вона.*

Пацієнти покладають великі надії на те, що ERN можуть реально вплинути на їхнє життя: *“Обговорення складних випадків та обміну досвідом й експертними знаннями в ERN є важливим першим кроком, але країни повинні використовувати знання, що їх виробляють і відстежують мережі, краще і ширше, щоб покращити життя 30 мільйонів людей, які живуть із рідкісними захворюваннями в Європі”, — додає пані Ернандо. — На цьому етапі держави-члени мають відігравати ключову роль. “На цьому етапі держави-члени мають відігравати ключову роль. Настав час розвивати та підтримувати мережі відповідно до їхніх амбіцій, а також інтегрувати їх у національні системи охорони здоров'я, щоб покращити показники виживання та якості життя якомога більшої кількості пацієнтів.”*

ERN з імунodefіцитів, аутозапальних та аутоімунних захворювань (ERN RITA)

ERN RITA об'єднує провідні європейські центри з експертними знаннями у сфері діагностики та лікування рідкісних імунологічних порушень — потенційно небезпечних для життя станів, які потребують мультидисциплінарної допомоги із застосуванням комплексного діагностичного оцінювання та високоспеціалізованої терапії. Мережа поділяє такі стани на чотири підтеми або напрями роботи: первинний імунodefіцит (ПІД), аутоімунні порушення, ревматичні захворювання у дітей та аутозапальні розлади.

Методи імунотерапії швидко відкриваються та впроваджуються. Терапія полівалентними імуноглобулінами докорінно змінила перспективи пацієнтів із дефіцитом антитіл; специфічна антицитотоксична терапія змінила життя пацієнтів із рідкісними аутоімунними та аутозапальними захворюваннями; а терапію стовбуровими клітинами та генну терапію, що їх спочатку призначали для лікування ПІД, тепер застосовують для лікування всіх захворювань, охоплених мережею.

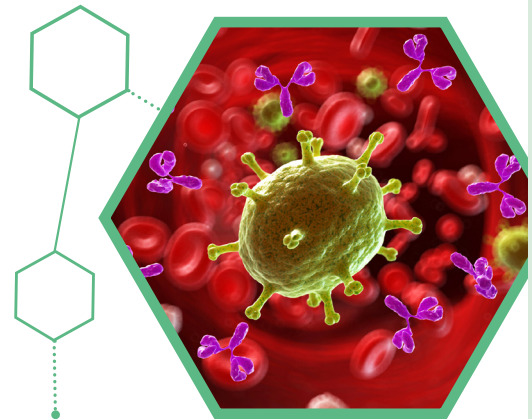
Мережа спирається на роботу наявних європейських наукових товариств, які розробили реєстри пацієнтів, клінічні настанови, налагодили співпрацю у сфері досліджень, просвітницьку діяльність та зв'язки з організаціями пацієнтів у всіх чотирьох напрямках.

ERN RITA прагне зменшити нерівність у сфері охорони здоров'я, з якою стикаються пацієнти, що прагнуть отримати доступ до діагностичних досліджень та інноваційних методів лікування, таких як біологічна терапія, замісна терапія імуноглобулінами та клітинна терапія, наприклад, трансплантація стовбурових клітин. Її мета — об'єднати вже наявні реєстри, розробити загальноєвропейські клінічні настанови, створити робочу групу генетиків для контролю якості технології секвенування наступного покоління, узгодити спільний інструмент для фармаконагляду у сфері лікування таких рідкісних станів, сформувати робочу групу з питань правильного використання та моніторингу біологічних препаратів для лікування імуно-опосередкованих захворювань, об'єднати та вдосконалити методи лікування стовбуровими клітинами для пацієнтів, сприяти співпраці між об'єднаннями пацієнтів, а також об'єднати зусилля педіатрів і спеціалістів із лікування дорослих людей у рамках згаданих чотирьох тем.

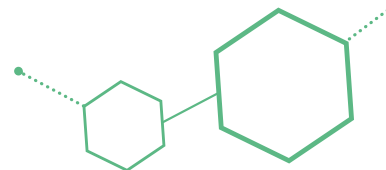
КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Професор Ніко Мартінус
Вульффраат

Університетський медичний
центр, Утрехт, Нідерланди



ERN з трансплантації у дітей (ERN TransplantChild)



Трансплантація у дітей (ТД) охоплює трансплантацію паренхіматозних органів (ТПО) і трансплантацію гемопоетичних стовбурових клітин (ТГСК) та є єдиним способом лікування кількох рідкісних захворювань. Для надання оптимальної допомоги після трансплантації потрібні злагоджені зусилля багатопрофільної команди. Після трансплантації пацієнти стикаються з хронічною імуносупресією, яка дає змогу уникнути відторгнення. Тому моніторинг ускладнень після трансплантації є необхідним для продовження тривалості та покращення якості життя дитини.

ERN TransplantChild об'єднує фахівців із ТД та допомоги після трансплантації для покращення результатів для дітей та їхніх сімей. Метою мережі є скорочення часу перебування в лікарні та використання складних довготривалих методів лікування. Також мережа працює над покращенням послуг із психологічної підтримки при переході дітей у період дорослості.

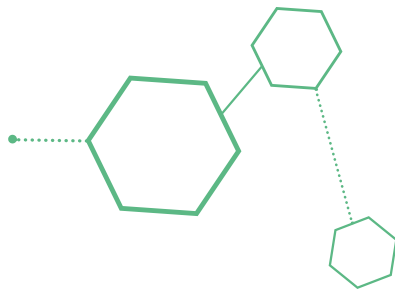
Мережа прагне зробити доступними новітні методики, медичні, фармакологічні і терапевтичні досягнення, одночасно сприяючи поширенню гармонізованих настанов із клінічної практики і розвитку персоналізованої медицини у сфері ТД.

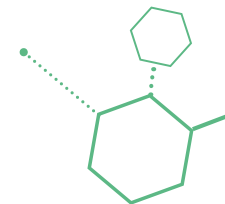
ERN TransplantChild прагне зменшити кількість необхідних зусиль, пов'язаних із трансплантацією, таких як повторна трансплантація і фармакологічне лікування, та гармонізує допомогу під час ТД, щоб мінімізувати ризики ускладнень після трансплантації. Разом провідні європейські фахівці у сфері ТД працюють над зниженням смертності та захворюваності, пов'язаних із трансплантацією у дітей.



КООРДИНАТОР(-КА) МЕРЕЖІ

Д-рка Палома Хара Вега
Університетська лікарня Ла-Пас, Мадрид, Іспанія





ERN з мультисистемних судинних захворювань (VASCERN)

До рідкісних мультисистемних судинних захворювань належать розлади, які вражають всі типи кровоносних судин, спричиняють наслідки для декількох систем організму, що вимагають мультидисциплінарного підходу до надання допомоги. VASCERN складається з шести робочих груп, що працюють із такими рідкісними хворобами: спадковою геморагічною телеангіектазією (HHT-WG); спадковими хворобами грудної аорти (HTAD-WG); хворобами артерій середнього розміру (судинним синдромом Елерса-Данлоса) (MSA-WG); лімфедемою у дітей та первинною лімфедемою (PPL-WG); судинними аномаліям (VASCA-WG) і нервово-судинними хворобами (NEUROVASC-WG). Окрім того, існує кілька тематичних робочих груп, які займаються питаннями комунікації, реєстрів, етики та питаннями, пов'язаними з вагітністю. Завдяки спеціальній ePAG захисники пацієнтів можуть брати участь у всіх видах діяльності VASCERN.

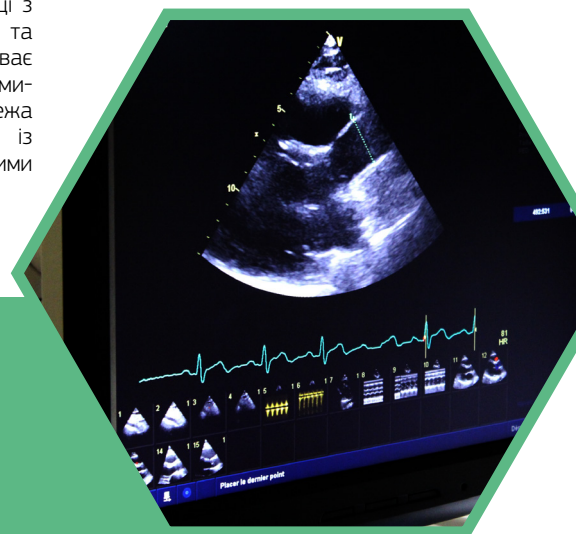
Завдання VASCERN охоплюють мережеву співпрацю, обмін експертними знаннями та їх поширення; просування найкращих практик, настанов і клінічних результатів; розширення можливостей пацієнтів; вдосконалення знань за допомогою клінічних і фундаментальних досліджень.

Медичні працівники, які беруть участь у мережі VASCERN, вже створили такі просвітницькі матеріали, як вебінари та серія відеороликів «Pills of Knowledge», доступні в інтернеті як для лікарів, так і для пацієнтів. Мережа опублікувала заяви про консенсус та інструменти для ухвалення клінічних рішень, зокрема маршрути пацієнтів та інформаційні бюлетені «Dos and Don'ts», щоб надати поради про належне діагностування та надання правильної допомоги пацієнтам із рідкісними захворюваннями.

Цифрові послуги з електронної охорони здоров'я, як-от мобільний застосунок VASCERN, були розроблені у співпраці з усіма експертними центрами та організаціями пацієнтів ePAG. Триває організація обмінів між установами-членами мережі. Також мережа продовжує ділитися знаннями як із членами, так і з медичними працівниками, не залученими до ERN.

КООРДИНАТОР МЕРЕЖІ

Професор Гійом Жондо
Мережа державних
лікарень Парижа, Лікарня
Біша, Франція



Довідник ERN

Endo-ERN	ERN з ендокринних захворювань (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	ERN з хвороб нирок (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	ERN із захворювань кісток (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	ERN з черепно-лицьових аномалій та захворювань вуха, носа та горла (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	ERN з рідкісних і складних епілепсій (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	ERN з раку дорослих (солідні пухлини) (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	ERN з гематологічних захворювань (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	ERN з уrogenітальних захворювань і станів (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	ERN з нервово-м'язових захворювань (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	ERN із захворювань очей (ERN EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	ERN з генетичних синдромів ризику пухлин (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	ERN із захворювань серця (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	ERN зі спадкових і вроджених аномалій (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	ERN з вроджених вад розвитку та рідкісної інтелектуальної недостатності (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	ERN з респіраторних захворювань (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	ERN з дитячого раку (гематоонкологія) (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	ERN з гепатологічних захворювань (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	ERN із захворювань сполучної тканини та опорно-рухового апарату (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	ERN з імунodefіцитів, аутозапальних та аутоімунних захворювань (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	ERN з рідкісних неврологічних захворювань (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	ERN зі шкірних захворювань (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	ERN з трансплантації у дітей (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	ERN зі спадкових метаболічних розладів (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	ERN з мультисистемних судинних захворювань (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu



GETTING IN TOUCH WITH THE EU

In person

All over the European Union there are hundreds of Europe Direct information centres. You can find the address of the centre nearest you at: https://europa.eu/european-union/contact_en

On the phone or by email

Europe Direct is a service that answers your questions about the European Union. You can contact this service:

- by freephone: 00 800 6 7 8 9 10 11 (certain operators may charge for these calls),
- at the following standard number: +32 22999696 or
- by email via: https://europa.eu/european-union/contact_en

FINDING INFORMATION ABOUT THE EU

Online

Information about the European Union in all the official languages of the EU is available on the Europa website at: https://europa.eu/european-union/index_en

EU publications

You can download or order free and priced EU publications at: <https://op.europa.eu/en/publications>. Multiple copies of free publications may be obtained by contacting Europe Direct or your local information centre (see https://europa.eu/european-union/contact_en).

EU law and related documents

For access to legal information from the EU, including all EU law since 1951 in all the official language versions, go to EUR-Lex at: <https://eur-lex.europa.eu>

Open data from the EU

The EU Open Data Portal (<https://data.europa.eu/en>) provides access to datasets from the EU. Data can be downloaded and reused for free, for both commercial and non-commercial purposes.

*Щороку в пів мільйона людей у Європі діагностують рідкісне захворювання.
Жодна країна не може здолати цей виклик самотужки.*

*Європейські довідкові (референтні) мережі — це віртуальні мережі, які
об'єднують фахівців зі всього ЄС та ЄЕП.*

*Разом вони борються з рідкісними захворюваннями, захворюваннями з низькою
поширеністю та складними захворюваннями шляхом поліпшення діагностики
та доступу до фахової допомоги.*

Share. Care. Cure.

Детальніше про Європейські довідкові (референтні) мережі



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



Publications Office
of the European Union