

## Evropske referenčne mreže

Vodilni ukrep EU za pomoč bolnikom z redkimi boleznimi, boleznimi z nizko prevalenco in kompleksnimi boleznimi

### Kaj so evropske referenčne mreže (ERM)?

Evropske referenčne mreže, ustanovljene na podlagi Direktive 2011/24/EU o pravicah pacientov pri čezmejnem zdravstvenem varstvu, so virtualne mreže izvajalcev zdravstvene dejavnosti v Evropski uniji (EU) in na Norveškem, specializiranih za zdravljenje pacientov z redkimi boleznimi, boleznimi z nizko prevalenco in kompleksnimi boleznimi.

Evropske referenčne mreže zbirajo znanje, izkušnje in strokovno znanje ter podpirajo posamezne zdravstvene delavce pri zagotavljanju natančnejše diagnoze in najboljšega razpoložljivega zdravljenja.



Več kot **6 000 redkih boleznih** vpliva na vsakdanje življenje približno 36 milijonov ljudi v EU.



Redka bolezen je v EU opredeljena kot bolezen, ki prizadene manj kot **5 oseb na 10 000 prebivalcev**.



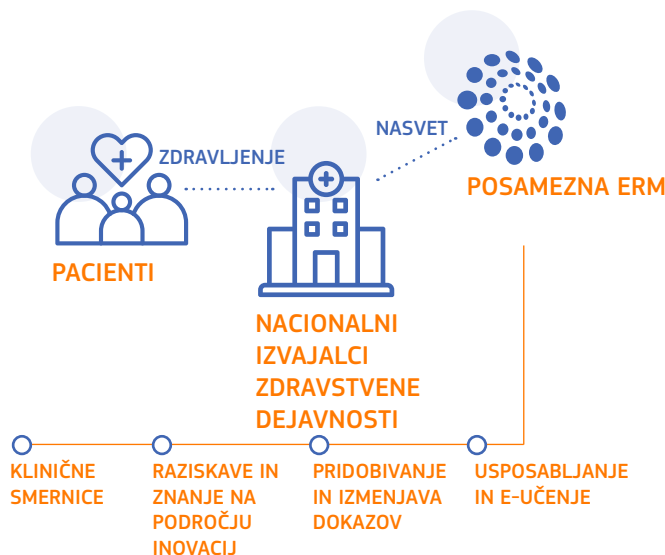
Z uporabo namenske, varne informacijske platforme lahko primere pacientov oceni skupina evropskih strokovnjakov, ne da bi morali pacienti zapustiti svojo državo.  
**Znanje potuje, da pacientom ni treba.**



## Evropske referenčne mreže:

- **pregledujejo posamezne primere pacientov** (doslej več kot 3 800) na virtualnih razpravah med strokovnjaki iz vrst izvajalcev zdravstvene dejavnosti, pri tem pa jih podpira namenska, varna informacijska platforma, ki jo financira Evropska komisija. Strokovnjaki razpravljajo o kliničnih primerih, da bi se zedinili glede diagnoze in zdravljenja;
- **razvijajo smernice za klinično prakso in druga orodja za podporo pri kliničnem odločanju glede posamezne redke bolezni, ki usmerjajo zdravnike, ter tečaje usposabljanja za izvajalce zdravstvene dejavnosti;**
- **olajšujejo mreženje in obsežne klinične študije**, ki sicer ne bi bile mogoče, z združevanjem podatkov iz vse EU za boljše razumevanje redkih in kompleksnih bolezni ter pomoč pri razvoju zdravljenja;
- **razvijajo in vzdržujejo registre redkih bolezni** s podatki o pacientih, ki so k njim napoteni;
- **vključujejo paciente** prek evropskih skupin zastopnikov pacientovih pravic, **pri čemer njihovo mnenje postavljajo v središče dejavnosti evropskih referenčnih mrež.**

Doslej ustanovljenih 24 evropskih referenčnih mrež deluje na področju številnih redkih bolezni, vključno z redkimi boleznimi kosti, redkimi vrstami raka, redkimi endokrinimi boleznimi ter redkimi nevrološkimi in živčno-mišičnimi boleznimi, če jih naštejemo le nekaj.



Teh 24 evropskih referenčnih mrež je bilo vzpostavljenih leta 2017, ko so vključevale več kot 900 specializiranih kliničnih centrov v več kot 300 bolnišnicah v 26 državah članicah.

Leta 2024 vključujejo 1 619 specializiranih kliničnih centrov v 382 bolnišnicah v vseh 27 državah članicah EU in na Norveškem.



## Kako pacienti dostopajo do evropskih referenčnih mrež?

S pisno privolitvijo pacientov in v skladu s pravili nacionalnega zdravstvenega sistema lahko **izvajalec zdravstvene dejavnosti primere pacientov napoti k ustreznemu članu evropske referenčne mreže** v njihovi državi za nasvet glede postavitve diagnoze ali zdravljenja.



## Kako izvajalci zdravstvene dejavnosti olajšujejo virtualno razpravo?

Izvajalci zdravstvene dejavnosti lahko po preučitvi možnosti zdravljenja v svoji državi predlagajo, da se poišče pomoč ustrezne evropske referenčne mreže.

Lahko stopijo v stik s člani evropskih referenčnih mrež v svoji državi, da napotijo primer pacienta, vendar šele, ko pacient da izrecno pisno privolitev za napotitev in posredovanje svoje zdravstvene kartoteke.

Koordinatorji evropskih referenčnih mrež lahko po prejemu prošnje skličejo virtualni svetovalni odbor strokovnjakov z različnih področij prek namenske, varne informacijske platforme – CPMS (sistem za upravljanje kliničnih podatkov pacientov) – ta jim omogoča, da varno izmenjajo podatke o pacientu, razpravljajo o primeru, postavijo diagnozo in/ali predpišejo zdravljenje, če je to na voljo.

**Pacientova edina kontaktna oseba bo še naprej izvajalec zdravstvene dejavnosti v domači državi, s katerim se lahko na vseh stopnjah diagnosticiranja in zdravljenja pogovori o prispevku strokovnjakov.**



## Onnijeva zgodba – redke oblike epilepsije

Ko je zdravnik štiriletnega dečka s Finske, ki je imel po 20–30 epileptičnih napadov na dan, napotil k specialistu v univerzitetno bolnišnico v Helsinkih, je bila dečku na podlagi pregleda njegovih elektroencefalografskih (EEG) testov in slik možganov, posnetih z magnetno resonanco (MRI), postavljena diagnoza redke oblike epilepsije, ki jo povzroča malformacija v možganih. Sprva so si njegovi starši oddahnili, da ni šlo za tumor. Vendar bolnišnična ekipa o tej vrsti epilepsije ni vedela veliko. Deček je eden od le nekaj ljudi na Finskem s to boleznijo, s katero ima izkušnje le malo medicinskih centrov na svetu.

Bolnišnična ekipa se je za pomoč obrnila na mrežo ERN EpiCARE. Ob privolitvi dečka in njegovih staršev so Onnijevo kartoteko naložili v sistem za upravljanje kliničnih podatkov pacientov. Skupina strokovnjakov iz Italije, Združenega kraljestva, Francije, Španije, Romunije, Švedske in Nizozemske je pregledala njegov primer in razpoložljive raziskave. Kot zdravljenje z najmanjšim tveganjem in najboljšimi možnostmi za uspeh so priporočili najsodobnejšo radiokirurgijo GammaKnife®, ki je na voljo le v dveh centrih.

Onni je z družino odpotoval v Marseille, saj ima tamkajšnja ekipa za epilepsijo na Univerzi v Marseillu zelo veliko izkušenj s tovrstnimi kirurškimi posegi. Po posegu se je dečkovo stanje bistveno izboljšalo. Čeprav ima še vedno napade, se je njihovo število občutno zmanjšalo.

*Fiktivni primer, ki temelji na resničnem primeru pacienta, obravnavanem v okviru evropske referenčne mreže*



## Kakšne koristi imajo zdravstveni delavci od evropskih referenčnih mrež?

Zdravstveni delavci imajo lahko koristi od virtualnih razprav o primerih redkih bolezni.

Poleg tega lahko dostopajo do smernic za klinično prakso, ki so jih razvile evropske referenčne mreže, pa tudi do izobraževalnih in učnih gradiv ter spletnih tečajev.

Sodelujejo pa lahko tudi v programih za izmenjavo raziskovalcev in v obsežnih raziskovalnih študijah.



## Koristne povezave

Evropske referenčne mreže (spletišče Europa)



Brošura o evropskih referenčnih mrežah (Urad za publikacije Evropske unije, 2023)



© Evropska unija, 2026

Ponovna uporaba je dovoljena, če je ustrezno naveden vir in so označene morebitne spremembe (licenca Creative Commons Attribution 4.0 International). Za uporabo ali reprodukcijo elementov, ki niso last EU, je morda treba pridobiti dovoljenje neposredno pri zadevnih imetnikih pravic. Slikovno gradivo © Evropska unija, razen če je navedeno drugače.

Luxembourg: Urad za publikacije Evropske unije, 2026

PDF ISBN 978-92-68-34760-7 doi: 10.2875/1194453 EW-01-26-005-SL-N