



Ilustrácia na titulnej strane © Európska únia

Fotografie poskytli: s. 3 © Európska komisia, s. 9 a s. 18 © ERN EURO-NMD a JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), s. 12 © ERN CRANIO, s. 13 © ERN EpiCARE, s. 17 © The Christie, Manchester, Spojené kráľovstvo, s. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Spojené kráľovstvo, s. 23 © ERN GUARD, s. 24 © ERNICA, s. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (koordináčna organizácia ERN-RND), s. 35 © ERN TRANSPLANTChild, s. 39 © APHP, VASCERN 2015. Všetky ostatné fotografie, © iStockphoto.

Na akékoľvek použitie alebo reprodukciu fotografií, ktoré nie sú chránené autorskými právami Európskej únie, je potrebné získať povolenie priamo od vlastníka (vlastníkov) autorských práv.

***Europe Direct je služba, ktorá vám pomôže nájsť odpovede  
na vaše otázky o Európskej únii.***

**Bezplatné telefónne číslo (\*):  
00 800 6 7 8 9 10 11**

(\*) Za poskytnutie informácií sa neplatí, podobne ako za väčšinu hovorov  
(niektorí mobilní operátori, verejné telefónne automaty alebo hotely si však môžu účtovať poplatok).

Viac doplňujúcich informácií o Európskej únii je k dispozícii na internete.  
Sú dostupné cez server Európa (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Úrad pre vydávanie publikácií Európskej únie, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65502-9

doi:10.2875/012988

Catalogue number: EW-04-17-100-SK-N

Paper version:

ISBN 978-92-79-65514-2

doi:10.2875/110395

Catalogue number: EW-04-17-100-SK-C

© Európska únia, 2017

Rozmnožovanie je povolené len so súhlasom autora.

*Printed in Belgium*

VYTLAČENÉ NA PAPIERI BIELENOM BEZ POUŽITIA ELEMENTÁRNEHO CHLÓRU (ECF)



# „Prínos pre tisíce pacientov“

*Podľa Vytenisa Andriukaitisa, európskeho komisára pre zdravie a bezpečnosť potravín, je hodnota spolupráce EÚ zvlášť zrejímavá v prípade zriedkavých a komplexných chorôb.*

## Čo bolo inšpiráciou na vytvorenie európskych referenčných sietí?

Často počúvame tragické príbehy o pacientoch so zriedkavými alebo komplexnými chorobami ohrozujúcimi život, ktorí majú problém získať presnú diagnózu a prístup k vhodným terapiám či klinickým odborným znalostiam. Lekári im nevedia pomôcť, pretože sa s ich prípadom nikdy nestretli, takže sa neliečia alebo musia prehľadávať internet v nádeji, že nájdu stredisko s potrebnými odbornými znalosťami.

## Ako môžu siete ERN zlepšiť životy Európanov?

Prostredníctvom ERN budú môcť pacienti so zriedkavými a komplexnými ochoreniami využiť najlepšiu dostupnú liečbu a poradenstvo v EÚ pre konkrétne ochorenie. Ich lekári budú mať prístup k vysoko špecializovanému zoskupeniu kolegov z celej Európy.

V prvej fáze bude spolupracovať v 24 tematických sieťach vyše 900 zdravotníckych

jednotiek z takmer všetkých členských štátov EÚ. Budú pokrývať širokú škálu ochorení, od porúch kostí až po choroby krvi, od rakoviny u detí až po imunodeficienciu. Budú uľahčovať prístup k diagnostike a liečbe a celkové poskytovanie cenovo dostupnej, vysokokvalitnej a nákladovo účinnej zdravotnej starostlivosti.

## Aký prínos má v tejto oblasti spolupráca na úrovni EÚ?

Pomocou znalostí a zdrojov o konkrétnych zriedkavých ochoreniach, ktoré sú rozptýlené v jednotlivých krajinách môže EÚ poskytnúť výrazný prínos tak, že bude spájať informácie, zoskupovať odborné znalosti a maximalizovať synergie medzi členskými štátmi.

Žiadna krajina nemá poznatky a kapacitu na liečenie všetkých zriedkavých a komplexných ochorení, no spoluprácou a výmenou znalostí, ktoré môžu zachrániť život, na európskej úrovni prostredníctvom ERN môžeme



*„Žiadna krajina nemá poznatky a kapacitu na liečenie všetkých zriedkavých a komplexných ochorení“*

*Vytenis Andriukaitis*



zabezpečiť, aby pacienti z celej EÚ mali prístup k najlepším dostupným odborným znalostiam.

### **Aké sú úlohy subjektov zapojených do sietí ERN?**

Hnacou silou ERN sú poskytovatelia zdravotnej starostlivosti a vnútroštátne zdravotnícke orgány. Preukazujú sieťam dôveru, osvojujú si ich a zohrávajú najaktívnejšiu úlohu pri vývoji a fungovaní sietí.

Úlohou Komisie, ktorá je vymedzená v smernici EÚ z roku 2011 o právach pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti, je vytvárať rámec pre ERN. Komisia tiež udeľuje granty na podporu koordinátorov siete a poskytuje im technické vybavenie na vytváranie sietí.

### **Aké ďalšie opatrenia prijímate na riešenie zriedkavých a komplexných chorôb?**

ERN sú súčasťou širšej stratégie na zvýšenie efektívnosti, prístupnosti a odolnosti

európskych zdravotníckych systémov. Európska komisia podporuje členské štáty tak, že zhromažďuje poznatky a odborné znalosti, registre, údaje a finančné prostriedky. Podporujeme výskum a vývoj a financujeme projekty a spoločné opatrenia. Stimulujeme výrobcov, aby vyvíjali lieky na zriedkavé choroby a prinášali ich na trh.

### **Aké sú vaše nádeje pre siete ERN v budúcnosti?**

Dúfam, že ERN poskytnú konkrétne výsledky pre desiatky tisícov pacientov so zriedkavými

chorobami, aby už nemuseli tápať v tme pri hľadaní odpovedí, ale aby namiesto toho mohli využívať najlepšie dostupné odborné znalosti v Európe, a mohli tak žiť dlhšie a zdravšie.

# Obsah

„Prínos pre tisíce pacientov“ .....	2	ERN pre choroby srdca (ERN GUARD-HEART) .....	23
Kontext .....	5	ERN pre dedičné a vrodené anomálie (ERNICA) .....	24
Čo sú to ERN? .....	6	ERN pre vrodené deformácie a zriedkavé duševné postihnutie (ERN ITHACA) .....	25
ERN pre endokrinné ochorenia (Endo-ERN) .....	7	Na čele európskej referenčnej siete .....	26
ERN pre choroby obličiek (ERKNet) .....	8	ERN pre respiračné choroby (ERN LUNG) .....	27
Prínos pre pacientov a odborníkov .....	9	ERN pre onkologické ochorenia detí (hematoonkológia) (ERN PaedCan) .....	28
ERN pre poruchy kostí (ERN BOND) .....	10	ERN pre choroby pečene (ERN RARE-LIVER) .....	29
Ako sa schvaľujú siete ERN .....	11	ERN pre choroby spojivového tkaniva a muskuloskeletálne choroby (ReCONNET) .....	30
ERN pre kraniofaciálne anomálie a ORL poruchy (ERN CRANIO) .....	12	Vnútroštátne politiky v oblasti zriedkavých chorôb .....	31
ERN pre epilepsiu (EpiCARE) .....	13	ERN pre imunodeficienciu, autozápalové a autoimunitné choroby (ERN RITA) .....	32
ERN pre onkologické ochorenia dospelých (solídne nádory) (ERN EURACAN) .....	14	ERN pre neurologické choroby (ERN-RND) .....	33
Členské štáty sú vo vedúcej pozícii .....	15	ERN pre kožné poruchy (ERN Skin) .....	34
ERN pre hematologické choroby (EuroBloodNet) .....	16	ERN pre transplantáciu u detí (ERN TRANSPLANT-CHILD) .....	35
ERN pre choroby a ochorenia močovopohlavnej sústavy (ERN eUROGEN) .....	17	Zaostrené na zlepšovanie zdravotných výsledkov pacientov – úloha organizácií zastupujúcich pacientov .....	36
ERN pre neuromuskulárne choroby (ERN EURO-NMD) .....	18	ERN pre dedičné metabolické poruchy (MetabERN) .....	38
Európa – svetové stredisko excelentnosti .....	19	ERN pre multisystémové cievne choroby (VASCERN) .....	39
ERN pre očné choroby (ERN EYE) .....	20	Zoznam ERN .....	40
ERN pre hereditárne nádorové rizikové syndrómy (ERN GENTURIS) .....	21		
Spolupráca v akcii .....	22		
Pridružení partneri .....	22		

# Kontext

*Zriedkavé a komplexné choroby spôsobujú chronické zdravotné problémy a často ohrozujú život.*

Približne **5 000 až 8 000 zriedkavých chorôb** zasahuje do bežného života zhruba **30 miliónov ľudí** v EÚ. Napríklad len v oblasti onkológie je takmer **300 rôznych druhov zriedkavých kanceróz** a každý rok je viac ako **polmiliónu ľudí** v Európe diagnostikovaná niektorá z nich.

Mnohí pacienti, ktorých postihlo zriedkavé alebo komplexné ochorenie, nemajú prístup k diagnostike a vysokokvalitnej liečbe. Odborné znalosti a špecializované poznatky môžu byť nedostatočné, pretože pacientov je málo.

EÚ a vlády jednotlivých štátov sa zaviazali zlepšiť rozpoznávanie a liečbu týchto zriedkavých a komplexných ochorení prostredníctvom posilnenia spolupráce a koordinácie na európskej úrovni a prostredníctvom podpory národných plánov pre zriedkavé choroby.

Smernicou z roku 2011 o právach pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti sa umožnilo pacientom získať preplatenie liečby v inom členskom štáte EÚ a súčasne sa zjednodušil prístup pacientov k informáciám o zdravotnej starostlivosti, aby si

mohli rozšíriť možnosti liečby. Smernica nadobudla právnu účinnosť v členských štátoch EÚ v roku 2013 a zdôrazňuje sa v nej hodnota elektronického zdravotníctva a význam interoperability vnútroštátnych zdravotníckych systémov IT pri uľahčovaní výmeny informácií.

V tejto situácii začalo v roku 2017 pôsobiť prvých 24 európskych referenčných sietí s podporou programu EÚ v oblasti zdravia. ■

*Mnohí pacienti, ktorých postihlo zriedkavé alebo komplexné ochorenie, nemajú prístup k diagnostike a vysokokvalitnej liečbe. Odborné znalosti a špecializované poznatky môžu byť nedostatočné, pretože pacientov je málo.*

**5 000 – 8 000**  
ZRIEDKAVÝCH CHORÔB VRÁTANE  
**300**  
ZRIEDKAVÝCH FORIEM RAKOVINY POSTIHUJE  
**30**  
MILIÓNOV ĽUDÍ V EÚ



# Čo sú to ERN?

*Európske referenčné siete (ERN – European Reference Networks) sú virtuálne siete, do ktorých sa zapájajú poskytovatelia zdravotnej starostlivosti z celej Európy. Usilujú sa riešiť komplexné alebo zriedkavé choroby a poruchy, ktoré si vyžadujú vysoko špecializovanú liečbu a koncentráciu poznatkov a zdrojov.*

6

Na preskúmanie diagnózy a liečby pacienta koordinátori ERN zvolávajú „virtuálne“ poradné rady odborných lekárov z rôznych disciplín s využitím vyhradenej platformy IT a nástrojov telemedicíny.

Žiadna krajina nemá poznatky a kapacitu na liečenie všetkých zriedkavých a komplexných chorôb. ERN prináša pre pacientov a lekárov v celej EÚ možnosť prístupu k najlepším odborným znalostiam a včasnej výmene poznatkov, ktoré zachraňujú život, bez toho, aby museli cestovať do inej krajiny.

Po prvej výzve na predloženie návrhov v júli 2016 boli prvé ERN schválené v decembri 2016 a ich činnosť sa začala v marci 2017 vo Vilniuse, v ktorom sa uskutočnili úvodné stretnutia. Siete pri svojom vzniku zahŕňali **vyše 900 vysoko špecializovaných zdravotníckych jednotiek, ktoré sa nachádzali v 313 nemocniciach**

## **v 25 členských štátoch (plus Nórsko).**

24 sietí ERN pracuje na celom spektre tematických otázok, ako sú napríklad poruchy kostí, rakoviny detí a imunodeficiencie. Očakáva sa, že v nasledujúcich piatich rokoch ERN posilnia svoje kapacity, čo bude prínosné pre tisíce pacientov z EÚ, ktorí trpia na zriedkavé alebo komplexné ochorenie. Výzvy pre poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, ktorí si želajú pripojiť sa k existujúcim ERN, sa budú zverejňovať každý rok.

Iniciatíva ERN sa podporuje z niekoľkých programov financovania EÚ, napríklad z programu v oblasti zdravia, Nástroja na prepájanie Európy a iniciatívy Horizont 2020.

Členské štáty EÚ sú na čele procesu ERN – zodpovedajú za uznávanie stredísk na vnútroštátnej úrovni, schvaľujú žiadosti a Rada členských štátov je zodpovedná za rozvoj stratégie EÚ v oblasti ERN a za schvaľovanie sietí. ■



# ERN pre endokrinné ochorenia (Endo-ERN)



Zriedkavé endokrinné ochorenia zahŕňajú nadmernú, nedostatočnú alebo neprimeranú hormonálnu činnosť, rezistenciu na hormóny, rast nádorov v orgánoch s vnútorným vylučovaním alebo choroby s dôsledkami pre endokrinný systém. Epidemiologické rozšírenie sa veľmi rôzni, od mimoriadne zriedkavých cez zriedkavé až po málo rozšírené ochorenia. Pacienti s málo rozšírenou poruchou si môžu vyžadovať vysoko špecializovanú starostlivosť multidisciplinárneho tímu pod vedením endokrinológa.

V sieti Endo-ERN bolo vytvorených osem hlavných tematických skupín, ktoré pokrývajú celé spektrum vrodených a získaných ochorení. Ide o: adrenálne poruchy, poruchy kalciofosfátového metabolizmu, poruchy pohlavného vývoja a dospievania, dedičné poruchy glukózovej a inzulínovej homeostázy, syndrómy dedičných endokrinných nádorov, poruchy rastu a syndrómy dedičnej obezity, poruchy hypofýzy a poruchy štítnej žľazy.

ERN stavia na činnosti viacerých existujúcich európskych sietí vrátane tých, ktoré boli vytvorené prostredníctvom Európskej endokrinologickej spoločnosti (ESE) a Európskej



*Cieľom siete Endo-ERN je zabezpečiť lepšie diagnostické postupy, liečbu, kvalitu starostlivosti a zmerateľné výsledky pre pacientov.*

spoločnosti pre pediatrickú endokrinológiu (ESPE) či sietí vytvorených v rámci iniciatívy COST Actions.

Cieľom siete Endo-ERN je zabezpečiť lepšie diagnostické postupy, liečbu, kvalitu starostlivosti a zmerateľné výsledky pre pacientov so zriedkavými endokrinnými ochoreniami, a to uľahčovaním multidisciplinárnej a cezhraničnej spolupráce a vzdelávania a počúvaním pacienta. ■

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Alberto M. Pereira  
Lekárske stredisko Leidenskej  
univerzity, Holandsko

# ERN pre choroby obličiek (ERKNet)



Zriedkavé a komplexné choroby obličiek pozostávajú zo širokej škály vrodených, dedičných a získaných porúch. Odhaduje sa, že najmenej dva milióny Európanov postihujú zriedkavé choroby obličiek, pričom glomerulopatie a vrodené deformácie obličiek sa vyskytujú asi v jednom miliónu prípadov. Dedičné tubulopatie, tubulo-intersticiálne choroby a trombotické mikroangiopatie predstavujú ďalšie zriedkavé a mimoriadne zriedkavé choroby s veľkým klinickým významom.

Najmodernejšie diagnostické nástroje môžu poskytnúť cenné informácie o prognóze choroby a terapeutických možnostiach. Prístup k testovaniu však nie je univerzálny. V dôsledku oneskorenej diagnózy a oneskorenej liečby mnohé zriedkavé choroby obličiek prerastú do zlyhania obličiek.

Táto ERN sa bude usilovať zlepšiť diagnostické a liečebné štandardy v celej Európe. Sieť vytvorí konsenzus o racionálnych diagnostických algoritmoch pre pacientov, ktorí vykazujú znaky a príznaky choroby obličiek, vrátane štandardných kritérií na genetické testovanie

*Konzultačnými službami online sa zlepši riadenie nových a komplexných prípadov.*

v prípadoch podozrenia na dedičnú chorobu obličiek. Pracovné skupiny následne vymedzia klinické postupy na riadenie terapie na základe dôkladnej analýzy dostupnej liečby.

Konzultačnými službami online sa zlepši riadenie nových a komplexných prípadov. Prístup k virtuálnemu konzultačnému panelu bude doplnený o administratívne opatrenia, ktoré umožnia pacientovi v prípade potreby vycestovať do špecializovaných stredísk v súlade so smernicou EÚ o cezhraničnej zdravotnej

starostlivosti a nariadením o sociálnom zabezpečení. Vytvorí sa súbor webinárov určených na vzdelávanie a odbornú prípravu zdravotníckych pracovníkov.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Franz Schaefer  
Univerzitná nemocnica v Heidelbergu,  
Nemecko

# Prínos pre pacientov a odborníkov

Pacienti so zriedkavými a komplexnými chorobami môžu stráviť celé roky bez jednoznačnej diagnózy. Pre nich a ich rodiny to môže byť frustrujúca a sključujúca skúsenosť. Mnoho ľudí trpiacich na tieto ochorenia sú deti, ktorých vývoj je vážne ovplyvnený, keď hľadajú diagnózu na rôznych miestach systému zdravotnej starostlivosti a niekedy navštívia viacero špecialistov.

Siete ERN zlepšujú informovanosť širokej a odbornej verejnosti o zriedkavých chorobách a komplikovaných prejavoch choroby, a zvyšujú tak pravdepodobnosť včasnej a presnej diagnózy a účinnej liečby, ak je k dispozícii.

Siete sú platformy na vypracovanie usmernení, odbornú prípravu a výmenu znalostí. ERN môžu uľahčiť veľké klinické štúdie v záujme lepšieho pochopenia chorôb a vyvinutia nových liekov, pretože sú schopné zoskupiť veľké množstvo údajov o pacientoch.

Pre špecializovaných zdravotníckych pracovníkov sú ERN príležitosťou na nadväzovanie kontaktov s podobne zmyšľajúcimi odborníkmi z celej Európy. Ruší sa tak odborná izolácia, ktorej čelia mnohí odborníci na zriedkavé choroby.

Inovácia v poskytovaní zdravotnej starostlivosti je základným kameňom systému ERN.

Vytvorili sa nové modely starostlivosti, riešenia a nástroje elektronického zdravotníctva, ako aj inováčné lekárske riešenia a pomôcky, ktorými sa mení spôsob vykonávania samotnej liečby. ERN sú inkubátory na vývoj digitálnych služieb, ktoré umožňujú poskytovať virtuálnu zdravotnú starostlivosť.

ERN pomôžu zväčšiť úspory z rozsahu a zabezpečia účinnejšie využívanie zdrojov, čo bude mať pozitívny vplyv na udržateľnosť vnútroštátnych systémov zdravotnej starostlivosti. Siete viditeľne dosvedčujú, čo všetko možno v Európe dosiahnuť prostredníctvom solidarity.

*Siete sú platformy na vypracovanie usmernení, odbornú prípravu a výmenu znalostí.*



# ERN pre poruchy kostí (ERN BOND)



Zriedkavé choroby kostí zahŕňajú poruchy novotvorby, rastu, prestavby a odstraňovania kostí a chyby v regulačných postupoch týchto procesov. Ich výsledkom je malý vzrast, deformácia kostí, anomálie zubov, bolesti, zlomeniny či zdravotné postihnutie a môžu nepriaznivo ovplyvniť neuromuskulárnu funkciu a hemopoézu.

Sieť ERN BOND zoskupuje všetky zriedkavé choroby kostí, či už vrodené, chronické alebo dedičné, ktoré postihujú chrupavky, kosti a zubovinu. Sieť sa počiatočne exemplárne zameriava na osteogenesis imperfecta (OI), X-viazanú hypofosfatemickú krivicu (XLH) a achondropláziu (ACH) na základe prevalencie choroby, náročnosti diagnostiky a riadenia a novovytvorenej terapie, a následne prejde k zriedkavejším ochoreniam, keď budú vytvorené systematické prístupy.

V spolupráci s pacientmi sieť BOND vytvorí nástroje na meranie výsledkov a skúseností nahlásených pacientmi. Sieť zostaví usmerenia a bude podporovať vývoj a šírenie



*V spolupráci s pacientmi sieť BOND vytvorí nástroje na meranie výsledkov a skúseností nahlásených pacientmi.*

osvedčených postupov. Pri vývoji nových terapií bude sieť pracovať na zabezpečení rýchleho prístupu postihnutých pacientov k štúdiám.

Sieť BOND umožní rozvoj zručností prostredníctvom platforiem elektronického zdravotníctva a telemedicíny spolu s pracovnými návštevami, odbornými kurzami a osvetovými činnosťami. Cieľom siete je skrátiť dobu potrebnú na určenie diagnózy so znížením počtu nevhodných vyšetrení, presnejšou diagnózou a novou

spoľahlivou liečbou, ktorá má byť dostupná do dvoch až troch rokov.

## KOORDINÁTOR SIETE

Dr. Luca Sangiorgi  
Ortopedický ústav Rizzoli,  
Bologna, Taliansko

# Ako sa schvaľujú siete ERN

Členské štáty EÚ zohrávajú vedúcu úlohu pri poverovaní a rozvíjaní európskych referenčných sietí. S cieľom dosiahnuť statusu siete ERN členovia siete odpovedali na výzvu Európskej komisie. Ich žiadosť posúdil nezávislý orgán posudzovania (IAB), ktorý o každom žiadateľovi vypracoval správu. Rada členských štátov (BoMS) potom rozhodla o schválení alebo neschválení žiadosti ERN.

BoMS pozostáva z poverencov všetkých členských štátov EÚ plus Nórska a aktívne sa zapája do rozvoja stratégie ERN. BoMS nepreržite monitoruje členov ERN, posudzuje žiadateľov, ktorí sa chcú pridať k existujúcim sieťam, a schvaľuje akékoľvek budúce siete.

Krajiny, ktoré nemajú zastúpenie v schválenej sieti ERN, sa môžu zúčastniť prostredníctvom poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, ktorých vymenujú členské štáty za „pridružené“ vnútroštátne strediská či vnútroštátne strediská „spolupráce“.

## Kľúčové kritériá

Orientácia na pacienta a odvíjanie sa od klinických výsledkov

**Desať ôsmich** členov v najmenej krajinách

Výborné nezávislé posúdenie

Splnenie kritérií siete a členstva

Potvrdenie a schválenie vnútroštátnymi orgánmi.

*„Prináša to praktické výhody v súvislosti so starostlivosťou o pacienta a riadením sietí.“*

**Profesorka Katarzyna Kotulska-Józwiak,** neurologická konzultantka a jedna zo zástupcov Poľska v rade BoMS uvádza, že pri určovaní skladby sietí ERN sa vykonali konzultácie s odborníkmi a pacientmi. „Chceli sme vytvoriť siete pre jednotlivé oblasti chorôb, aby sme naplnili očakávania zainteresovaných strán,“ uvádza profesorka. „Prináša to praktické výhody v súvislosti so starostlivosťou o pacienta a riadením sietí.“

# ERN pre kraniofáciálne anomálie a ORL poruchy (ERN CRANIO)



Vrodené kraniofáciálne anomálie sa týkajú detí, ktoré sa narodili s nedostatočne vyvinutými alebo chybné vyvinutými časťami mozgu, lebky či tváre, čo spôsobuje veľké funkčné problémy a psychosociálne výzvy. Pacienti si vyžadujú sledovanie a liečbu od narodenia až po dospelosť. Klinické a verejné znalosti o mnohých z týchto prejavov sú malé a diagnostika môže byť extrémne náročná.

Táto ERN rieši niekoľko chýbajúcich článkov v starostlivosti tak, že výrazne zlepšuje povedomie primárnych opatrovníkov o kraniofáciálnych anomáliách. Sieť vyvíja inštruktážne kurzy o mnohých ochoreniach, ktoré sa sprístupnia na webovej lokalite s otvoreným prístupom.

Členovia spolupracujú na zlepšovaní vzdelávania, odbornej prípravy a výskumu v úzkej spolupráci s organizáciami zastupujúcimi pacientov. Ak neexistuje žiadna organizácia zastupujúca pacientov, konzultuje sa s cieľovými skupinami pacientov. Sieť ERN CRANIO



*Sieť vyvíja inštruktážne kurzy  
o mnohých ochoreniach,  
ktoré sa sprístupnia na webovej  
lokalite s otvoreným prístupom.*

vyhodnocuje typ a časovanie liečby v zúčastnených strediskách s cieľom objasniť ich vplyv a porovnať osvedčené postupy v Európe.

Zbieraním údajov o dlhodobých výsledkoch rôznych ochorení bude sieť pomáhať pri poskytovaní poradenstva pacientom a rodičom a môže sústrediť zameranie liečby na oblasti, ktoré zostali príliš nepovšimnuté. Zvyšovaním počtu účastníkov na výskumných štúdiách bude sieť podporovať odhaľovanie nových príčinných génov.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Irene Mathijssen  
Lekárske stredisko Erasmus, Holandsko



# ERN pre epilepsiu (EpiCARE)



Epilepsia postihuje najmenej šesť miliónov ľudí v Európe. Tradičné antiepileptické terapie pomáhajú **60 % až 70 %** postihnutým dosiahnuť **stav bez záchvatov**. Pacienti trpiaci refraktérnou epilepsiou majú chabé klinické vyhliadky.

Tradične sa epilepsia lieči ako jedna choroba, no tieto ochorenia sa čoraz viac vnímajú ako skupina zriedkavých a komplexných chorôb. Na portáli pre zriedkavé choroby a lieky na zriedkavé choroby ORPHANET je vymenovaných 137 porúch s epilepsiou ako prevládajúcim príznakom, no mnohí pacienti nie sú diagnostikovaní a nemajú prístup k liečbe.

Ciele siete: zabezpečiť plnohodnotný prístup k predoperačnému hodnoteniu a operačnej liečbe epilepsie a ich využívanie, zvýšiť diagnostiku zriedkavých príčin epilepsie, posilniť identifikáciu pacientov so zriedkavými príčinami epilepsie, ktoré je možné liečiť, zvýšiť prístup k špecializovanej starostlivosti pre zriedkavé prípady a posilniť výskum inováčnej kauzálnej liečby zriedkavých a komplexných foriem epilepsie.



*Sieť EpiCARE sa usiluje  
zvýšiť počet pacientov v stave  
bez záchvatov v Európe.*

EpiCARE stavia na práci pilotnej siete ERN E-pilepsy, ktorá sa usilovala o zvýšenie povedomia o operačnej liečbe epilepsie a jej dostupnosti pre starostlivo vybraných jednotlivcov, a účinne využívala elektronické nástroje a diskusie multidisciplinárnych tímov. Sieť EpiCARE zahŕňajúca aktívnych účastníkov z organizácií zastupujúcich pacientov sa usiluje zvýšiť počet pacientov v stave bez záchvatov v Európe.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Helen Cross

*Detická nemocnica Great Ormond  
Street, Trust NHS, Spojené kráľovstvo*

# ERN pre onkologické ochorenia dospelých (solídne nádory) (ERN EURACAN)



Identifikovalo sa už viac ako **300 foriem zriedkavých kanceróz**. Sieť ERN EURACAN pokrýva všetky zriedkavé formy rakoviny so solídnym nádorom u dospelých a zoskupuje ich do 10 domén, ktoré zodpovedajú klasifikácii RARECARE a ICD10. Riadenie zriedkavých foriem rakoviny predstavuje významné diagnostické výzvy, ktoré môžu mať niekedy veľké dôsledky pre kvalitu života a výsledky pacientov. Nesprávne riadenie týchto pacientov môže spôsobiť aj vyššie riziko recidívy a riziko smrti.

Sieť ERN EURACAN poskytuje nástroje osvedčených postupov a zriaďuje referenčné strediská pre zriedkavé formy rakoviny. Zostavuje tiež pravidelne aktualizované diagnostické a terapeutické usmernenia klinickej praxe. Cieľom siete je osloviť do piatich rokov všetky krajiny EÚ a rozvinúť systém odporúčaní, aby sa zabezpečilo, že najmenej 75 % pacientov sa lieči v stredisku EURACAN. Zámerom je zlepšiť prežitie pacientov, vytvárať



*Cieľom siete je osloviť do piatich rokov všetky krajiny EÚ a rozvinúť systém odporúčaní, aby sa zabezpečilo, že najmenej 75 % pacientov sa lieči v stredisku EURACAN.*

komunikačné nástroje vo všetkých jazykoch pre pacientov a lekárov a rozvíjať nadnárodné databázy a nádorové banky.

Sieť ERN stavia na predchádzajúcich klinických a výskumných sieťach, ktoré úspešne uskutočnili klinické skúšky prostredníctvom Európskej organizácie pre výskum a liečbu rakoviny (EORTC) a zostavili usmernenia prostredníctvom EORTC a Európskej spoločnosti pre lekársku onkológiu (ESMO). Využíva aj prácu sietí, ktoré založila Európska spoločnosť

neuroendokrinných nádorov (ENETS) a Sieť rakoviny spojivového tkaniva (Conticanet), ako aj viaceré výskumné projekty EÚ.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Jean-Yves Blay

Stredisko Léon Bérard, Lyon, Francúzsko



# Členské štáty sú vo vedúcej pozícii

Paul Boom zastupuje Holandsko v Rade členských štátov (BoMS). **BoMS je kľúčovým činiteľom pri určovaní budúcnosti sietí ERN a ich zlepšovaní.** „V právnych predpisoch je jasne uvedené, že členské štáty sú vo vedúcej pozícii,“ uvádza Holanďan. „Vnútroštátne orgány určujú, či žiadatelia o sieť ERN splnili kritériá kvality, zapojenia pacientov a spravovania.“

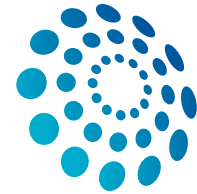
Podľa Booma sa členské štáty usilujú zabezpečiť aj na vnútroštátnej úrovni, aby siete ERN boli dobre prepojené s vnútroštátnymi zdravotníckymi službami. „ERN sa nesmú stať osamotenými ostrovmi excelentnosti, ktoré fungujú v izolácii,“ uvádza Boom. „Sú dobre prepojené s nemocnicami a službami primárnej starostlivosti a sú prínosné pre spoločenstvá na danom mieste, a súčasne podporujú pacientov v celej Európe.“

Pri širšom pohľade na ich vplyv, siete ERN podľa Booma otvárajú novú pozoruhodnú kapitolu európskej spolupráce v oblasti zdravotnej starostlivosti. Sú jasným príkladom toho, ako môžu členské štáty spolupracovať na vytváraní prínosov pre občanov. „Podľa môjho názoru môžu ERN slúžiť ako platforma na vývoj nástrojov elektronického zdravotníctva a dokonca by mohli prispieť k väčšej spolupráci v oblasti bežnejších chronických chorôb,“ uvádza Boom. „Teraz máme platformu, na ktorej možno stavať; je to príležitosť pre členské štáty, aby sa zišli a hovorili o spoločných výzvach zdravotnej starostlivosti a premýšľali v cezhraničných dimenziách.“



*„Teraz máme platformu, na ktorej možno stavať; je to príležitosť pre členské štáty, aby sa zišli a hovorili o spoločných výzvach zdravotnej starostlivosti a premýšľali v cezhraničných dimenziách.“*

# ERN pre hematologické choroby (EuroBloodNet)



Hematologické choroby zahŕňajú anomálie krvných buniek a buniek kostnej drene, lymfatických orgánov a koagulačných faktorov a takmer všetky sú zriedkavé. Možno ich ďalej rozdeliť do šiestich kategórií: zriedkavé poruchy červených krviniek, zlyhanie kostnej drene, zriedkavé poruchy zrážania krvi, hemochromatóza a iné zriedkavé dedičné poruchy syntézy železa, myeloidné malignity a lymfoidné malignity.

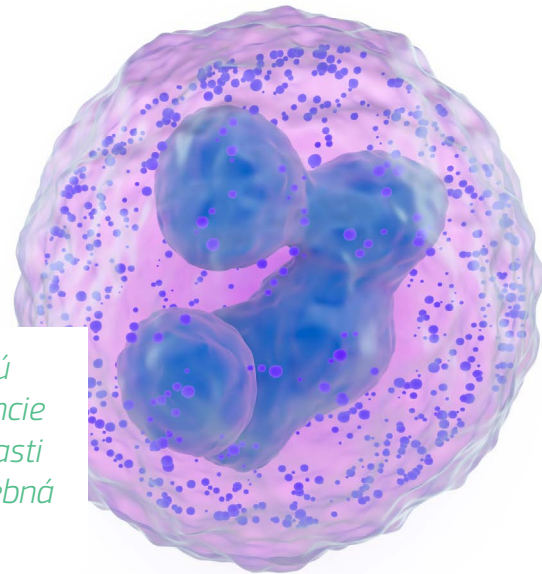
Diagnostika zriedkavých hematologických chorôb si vyžaduje značnú klinickú odbornosť a prístup k širokej škále laboratórnych služieb a zobrazovacích technológií. Tieto testy umožňujú presnú klasifikáciu choroby podľa kritérií Svetovej zdravotníckej organizácie (WHO) s využitím medzinárodných bodovacích systémov, a ak je to možné, biomarkerov.

Vzhľadom na tieto požiadavky a na skutočnosť, že mnohé zriedkavé hematologické choroby sú veľmi zriedkavé, je diagnóza často prehliadaná alebo omeškaná, a to najmä u starších pacientov. Liečba je takisto často náročná, pretože sú potrebné špecializované infraštruktúry a tímy, a pretože je náročné dostať sa k osobitným liečebným postupom, ako sú alogénna transplantácia kmeňových buniek alebo koagulačné faktory.

*V niektorých krajinách sú zavedené programy prevencie určitých ochorení, no v oblasti skríningu je naliehavo potrebná harmonizácia.*

V niektorých krajinách sú zavedené programy prevencie určitých ochorení, no v oblasti skríningu je naliehavo potrebná harmonizácia.

Cieľom siete EuroBloodNet je využiť skúsenosti získané vďaka Európskej sieti pre zriedkavé a vrodené anémie (ENERCA) a Európskej hematologickej asociácii (EHA), ktoré sú financované EÚ, na zlepšenie prístupu k zdravotnej starostlivosti pre pacientov so zriedkavými hematologickými chorobami, na propagáciu usmernení a osvedčených postupov, na zlepšenie odbornej prípravy a výmeny znalostí,



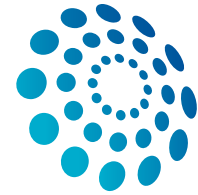
na poskytovanie klinického poradenstva v oblastiach s malými odbornými znalosťami v jednotlivých štátoch a na zvýšenie počtu klinických skúšok v tejto oblasti.

## KOORDINÁTOR SIETE

**Profesor Pierre Fenaux**

*Nemocnica Hôpital Saint-Louis,  
Paríž, Francúzsko*

# ERN pre choroby a ochorenia močovopohlavnej sústavy (ERN eUROGEN)



Zriedkavé a komplexné ochorenia močovopohlavnej sústavy si môžu vyžadovať chirurgickú nápravu, a to často počas novorodeneckého obdobia alebo v detstve. Močová a fekálna inkontinencia sú veľkou záťažou pre detských, dospelých a starších pacientov. Postihnutí jedinci si vyžadujú celoživotnú starostlivosť multidisciplinárneho tímu odborníkov, ktorí plánujú a vykonávajú operácie a poskytujú pooperačnú fyzioterapiu a psychologickú podporu.

Sieť ERN eUROGEN bude poskytovať nezávisle hodnotené usmernenia o osvedčených postupoch a zlepšovať výmenu výsledkov. Po prvýkrát poskytne kapacitu na sledovanie dlhodobých výsledkov pre pacientov v rámci 15- až 20-ročného obdobia.

Sieť bude zbierať údaje a materiály tam, kde chýbajú, zostavovať nové usmernenia, vytvárať dôkazy o osvedčených postupoch, identifikovať varianty praxe, rozvíjať vzdelávacie programy a odbornú prípravu, stanovovať výskumný plán v spolupráci so zástupcami pacientov a vymieňať si poznatky prostredníctvom účasti vo



virtuálnych multidisciplinárnych tímoch. Do roku 2020 najmenej 50 nových špecialistov na zriedkavé a komplexné choroby močovopohlavnej sústavy využije osobitnú prípravu a grantové programy vytvorené sieťou ERN eUROGEN.

Konečným cieľom siete je presadzovať inováciu v medicíne a zlepšovať diagnostiku a liečbu pre pacientov.

*Po prvýkrát poskytne kapacitu na sledovanie dlhodobých výsledkov pre pacientov v rámci 15- až 20-ročného obdobia.*

## KOORDINÁTOR SIETE

**Professor Christopher Chapple**  
Trustová nadácia NHS zastrešujúca  
fakultné nemocnice v Sheffielde,  
Spojené kráľovstvo

# ERN pre neuromuskulárne choroby (ERN EURO-NMD)



Neuromuskulárne choroby sa vyskytujú od raného detstva do neskorého dospelosti a sú charakterizované oslabením a chradnutím svalstva, môžu sa však spájať aj s ďalšími príznakmi, ako sú únava, bolesť, znecitlivenie, slepota, ťažkosti s prehĺtaním, dýchacie ťažkosti a srdcová choroba. Väčšina neuromuskulárnych chorôb je progresívna a vysilujúca, skracaje dĺžku života a znižuje kvalitu života.

V Európe sú veľké medzery a rozdiely v prístupe k diagnostike a liečbe. Veľkými problémami z hľadiska zlepšenia výsledkov je napríklad oneskorený presun z primárnej starostlivosti do špecializovaného strediska a riadenie prechodu z pediatrických služieb na služby pre dospelých.

Sieť ERN EURO-NMD spája popredných európskych odborníkov s cieľom poskytnúť pacientom prístup k špecializovanej starostlivosti prostredníctvom virtuálnych a osobných konzultácií. Cieľom siete je skrátiť čas diagnostikovania o 40 % v prvých piatich rokoch svojho fungovania, zlepšiť diagnostické výsledky o 15 % a zvýšiť prístup k vhodným postupom starostlivosti.



*Cieľom siete je skrátiť čas diagnostikovania o 40 % v prvých piatich rokoch svojho fungovania, zlepšiť diagnostické výsledky o 15 % a zvýšiť prístup k vhodným postupom starostlivosti.*

ERN EURO-NMD okrem toho vytvorí nové usmernenia a poskytne zdravotníckemu personálu a pacientom informácie o osvedčených postupoch zamerané na konkrétnu chorobu. Znalosti vytvorené a vybrané sieťou budú široko dostupné prostredníctvom nástrojov elektronického zdravotníctva. Sieť bude stavať na silnom odkaze spolupráce a bude podporovať spoluprácu s potenciálom na rozvoj výskumu a terapie s cieľom riešiť potreby pacientov, ktoré zostali bez odozvy.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Kate Bushby  
Trustová nadácia NHS zastrešujúca  
nemocnice v Newcastle upon Tyne,  
Spojené kráľovstvo

# Európa – svetové stredisko excelentnosti

**Európske referenčné siete začali svoju činnosť v marci 2017.** Tieto siete sú nové a ich hlavným cieľom je zlepšovať životy ľudí v Európe, ktorí žijú so zriedkavými a komplexnými chorobami, no budú mať aj celosvetový vplyv.

ERN nadviažu na celosvetové osvedčené postupy v oblastiach, v ktorých už existujú, a vytvoria ich tam, kde ešte neexistujú. **Siete pomôžu spraviť z Európy stredobod činnosti v oblasti zriedkavých a komplexných ochorení.**

ERN budú napríklad najpovolanejšie na presadzovanie usmernení o osvedčených postupoch. Siete môžu mať kapacitu na vývoj usmernení a osvedčených postupov pri ochoreniach, pre ktoré neexistujú žiadne diagnostické alebo liečebné usmernenia.

Spájaním odborníkov a pacientov majú ERN možnosť uľahčiť vykonávanie klinických štúdií a testovanie terapeutických intervencií. Dostanú sa tak do popredia inovácie v oblasti mnohých zriedkavých chorôb.



Model ERN by sa mohol stať vzorom pre ostatných. Najmodernejšie nástroje elektronického zdravotníctva vytvorené na podporu cezhraničnej spolupráce v Európe môžu mať tiež potenciál na posilnenie medzinárodnej spolupráce, a súčasne zlepšovať prístup k zdravotnej starostlivosti.

*ERN nadviažu na celosvetové osvedčené postupy v oblastiach, v ktorých už existujú, a vytvoria ich tam, kde ešte neexistujú.*

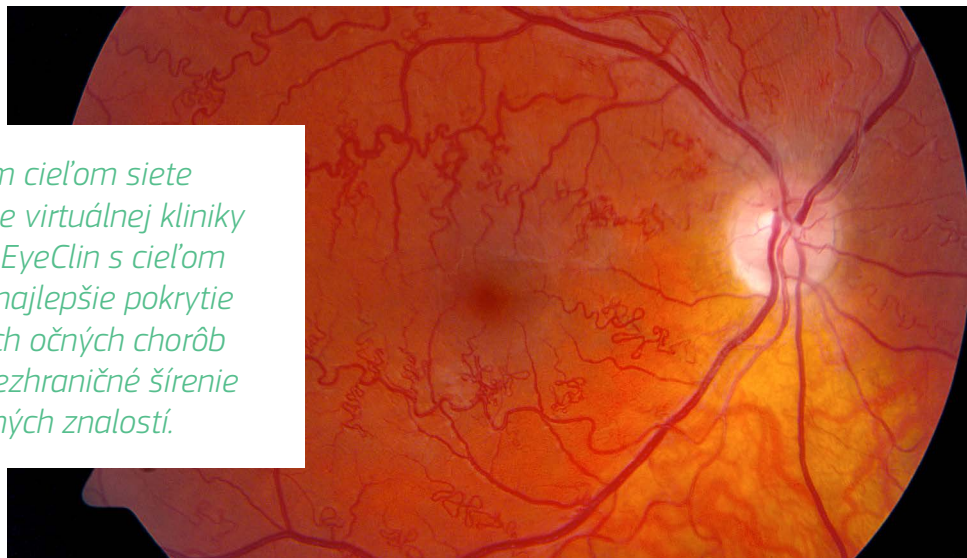


# ERN pre očné choroby (ERN EYE)



Zriedkavé očné choroby sú hlavnou príčinou zrakového postihnutia a slepoty u detí a mladých dospelých v Európe. Na portáli pre zriedkavé choroby a lieky na zriedkavé choroby (ORPHANET) je vymenovaných vyše 900 zriedkavých očných chorôb. Medzi ne patria rozšírenejšie choroby, ako je retinitis pigmentosa, ktorej odhadovaná prevalencia je 1 z 5 000, ako aj niektoré veľmi zriedkavé prípady, ktoré sú v lekárskej literatúre spomenuté len párkrát.

*Hlavným cieľom siete je vytvorenie virtuálnej kliniky s názvom EyeClin s cieľom zaručiť čo najlepšie pokrytie zriedkavých očných chorôb a uľahčiť cezhraničné šírenie odborných znalostí.*



Sieť ERN EYE sa venuje týmto ochoreniam v štyroch tematických skupinách: zriedkavé choroby sietnice, neurooftalmologické zriedkavé choroby, pediatrické oftalmologické zriedkavé choroby a zriedkavé ochorenia zadného segmentu oka.

Šesť prierezových pracovných skupín navyše rieši otázky, ktoré sú spoločné pre všetky štyri hlavné témy. Ďalšie pracovné skupiny sa zameriavajú na osobitné oblasti,

napr. genetické testovanie, registre, výskum, vzdelávanie, komunikáciu a pacientov.

Hlavným cieľom siete je vytvorenie virtuálnej kliniky s názvom EyeClin s cieľom zaručiť čo najlepšie pokrytie zriedkavých očných chorôb a uľahčiť cezhraničné šírenie odborných znalostí.

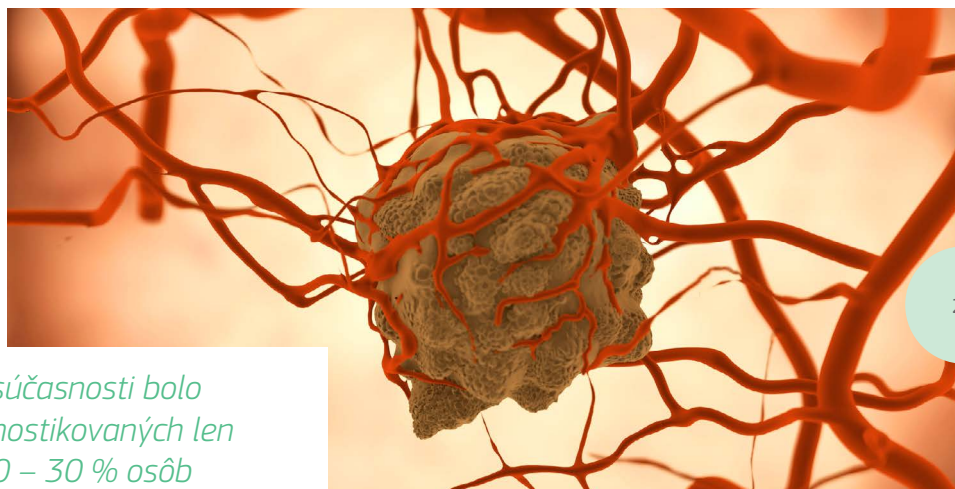
## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Hélène Dollfus  
Univerzitné nemocnice v Štrasburgu,  
Francúzsko

# ERN pre hereditárne nádorové rizikové syndrómy (ERN GENTURIS)



Hereditárne nádorové rizikové syndrómy sú poruchy, pri ktorých zdedené genetické mutácie výrazne predurčujú jednotlivcov na vznik nádorov. Celoživotné riziko rakoviny môže dosahovať až 100 %. Systémy orgánov, ktoré môžu byť postihnuté, sú síce veľmi rozmanité, no jednotlivci s týmito ochoreniami sa stretávajú s podobnými problémami: oneskorená diagnostika, nedostatočná prevencia u pacientov a zdravých príbuzných a zlé terapeutické riadenie. V súčasnosti bolo diagnostikovaných len 20 – 30 % osôb s hereditárnymi nádorovými rizikovými syndrómami.



*V súčasnosti bolo diagnostikovaných len 20 – 30 % osôb s hereditárnymi nádorovými rizikovými syndrómami.*

Sieť ERN GENTURIS sa usiluje zlepšiť identifikáciu týchto syndrémov, minimalizovať odchýlky klinických výsledkov, vytvoríť a zavádzať usmernenia, vytvoríť registre a biobanky, podporovať výskum a posilňovať postavenie pacientov. Sieť bude vzdelávať verejnosť a zdravotníckych pracovníkov a podporovať výmenu osvedčených postupov v celej Európe. Prístup k multidisciplinárnej starostlivosti sa zlepší a zavedú sa nové modely a štandardy výmeny informácií a diskutovania o komplexných prípadoch.

Sieť zlepšuje kvalitu a interpretáciu genetického testovania a zvyšuje účasť pacientov na programoch klinického výskumu.

ERN GENTURIS bude spolupracovať s ostatnými sieťami ERN na zlepšovaní starostlivosti o pacientov s hereditárnymi nádorovými rizikovými syndrómami, u ktorých sa vyskytnú ochorenia, ktoré spadajú do odbornej spôsobilosti inej siete.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Noline Hoogerbrugge  
Lekárske stredisko Univerzity  
Radboud v Nijmegen, Holandsko

# Spolupráca v akcii

Nástroje informačných technológií (IT) a elektronického zdravotníctva môžu zohrávať cennú úlohu pri uľahčovaní spolupráce. Siete ERN sú prepojené cez vyhradenú platformu IT, prostredníctvom ktorej koordinátor siete môže zvolať „virtuálne“ poradenské rady špecializovaných lekárov s využitím nástrojov telemedicíny na preskúmanie pacientovho ochorenia z hľadiska diagnostiky alebo liečby. Zdravotnícki pracovníci, ktorí by predtým riešili zriedkavé a komplexné prípady v izolácii, môžu týmto spôsobom konzultovať s partnermi a vyžiadať si od kolegu druhý názor. Ústrednou funkciou týchto nástrojov je interoperabilita.

**Vďaka technológii už geografia nemusí byť prekážkou spolupráce rozptýlených tímov.** V niektorých prípadoch budú stačiť telefonáty alebo videohovory. V iných prípadoch môžu siete využiť vyhradené systémy na výmenu vzoriek tkaniva alebo snímok komplexných ochorení vo vysokom rozlíšení. Tieto technológie sa takisto môžu použiť ako úložisko prípadov a pomôcť vybudovať veľkú banku prípadov pre ďalšie štúdium.

Napríklad po bezpečnom poskytnutí patologických alebo rádiologických údajov sa členovia siete môžu pripojiť, pozrieť si snímky

a pripomenovať v uzavretom prostredí. Ošetrojúci lekár zostáva naďalej zodpovedný za svojho pacienta, ale sieť ERN môže využívať ako hodnotný a podporný zdroj.

*Vďaka technológii už geografia nemusí byť prekážkou spolupráce rozptýlených tímov.*

# Pridružení partneri

Zámerom sietí ERN je zabezpečovať skutočný prínos pre všetky členské štáty EÚ. Príslušné právne predpisy umožňujú **krajinám, ktoré nemajú zastúpenie v schválenej sieti ERN**, zúčastniť sa prostredníctvom poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, ktorých vymenujú členské štáty za „pridružené“ vnútroštátne strediská či vnútroštátne strediská „spolupráce“.

Členské štáty sa takisto môžu rozhodnúť, že vymenujú vnútroštátny koordinačný bod, ktorý bude komunikovať so všetkými ERN. Rada členských štátov pre siete ERN zostavuje spoločný rámec na vymenovanie a integráciu týchto typov stredísk do ERN. Je však nutné, aby členské štáty vymenúvali pridružených partnerov pomocou otvorených, transparentných a spoľahlivých postupov.

Prvých pridružených partnerov by mali niektoré členské štáty nominovať do konca roka 2017.



# ERN pre choroby srdca (ERN GUARD-HEART)

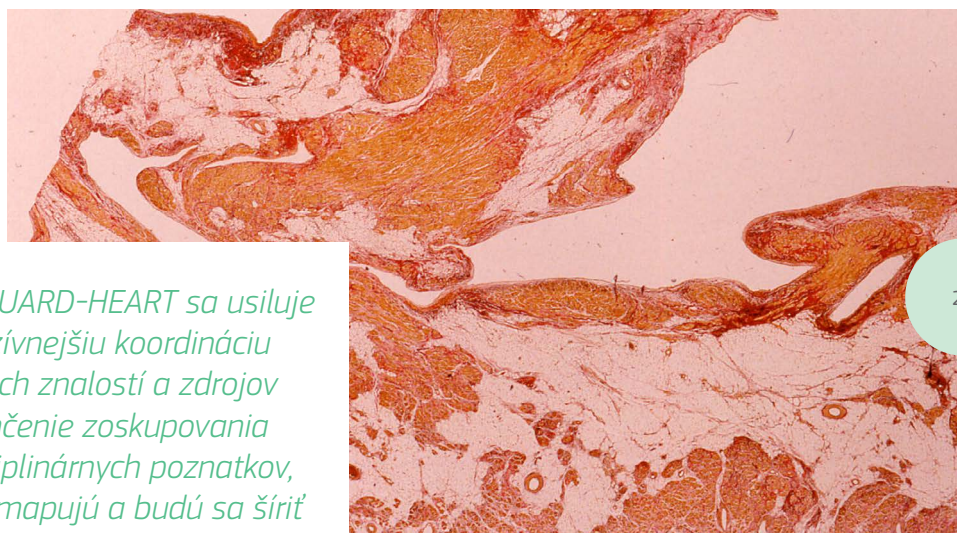


Zriedkavé srdcové choroby sa môžu vyskytnúť počas celého života jedinca a zväčša sú dedičné. Tieto ochorenia sú charakterizované širokým spektrom príznakov a znakov, ktoré sa odlišujú v závislosti od choroby, ale aj v závislosti od pacienta. Všetky tieto srdcové choroby sa vyznačujú jedinečnou náchylnosťou na náhle úmrtie v mladom veku, ktoré zvyčajne zasiahne inak zdravých ľudí.

Sieť GUARD-HEART identifikovala tieto tematické oblasti: familiárne choroby elektrického systému, familiárne kardiomyopatie, vrodené srdcové chyby a iné zriedkavé srdcové choroby. Tieto témy sa zakladajú na klinických usmerneniach Európskej kardiologickej spoločnosti (ESC), Medzinárodnej klasifikácii chorôb (ICD10) a z portálu ORPHANET.

Sieť ERN GUARD-HEART sa usiluje o intenzívnejšiu koordináciu odborných znalostí a zdrojov na uľahčenie zoskupovania multidisciplinárnych poznatkov, ktoré sa zmapujú a budú sa šíriť medzi laickou verejnosťou.

*Sieť ERN GUARD-HEART sa usiluje o intenzívnejšiu koordináciu odborných znalostí a zdrojov na uľahčenie zoskupovania multidisciplinárnych poznatkov, ktoré sa zmapujú a budú sa šíriť medzi laickou verejnosťou.*



Zdravotnícke služby sa budú poskytovať prostredníctvom spoločnej platformy elektronického zdravotníctva. Zabezpečí sa tak širší prístup k odborným znalostiam pre pacientov a zdravotnícky personál v celej Európe. Posilnením užšej spolupráce medzi odborníkmi sa získajú a rozšíria vedecké poznatky na podporu vývoja nových diagnostických a terapeutických postupov a na identifikáciu zriedkavých srdcových chorôb.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Arthur Wilde  
Akademické lekárske stredisko,  
Amsterdam, Holandsko

# ERN pre dedičné a vrodené anomálie (ERNICA)



Sieť ERNICA rieši vrodené anomálie a choroby, ktoré sa objavujú v ranej fáze života a vyžadujú si multidisciplinárnu starostlivosť a dlhodobé sledovanie, a skúma prechod do dospelosti.

Sieť je organizovaná do dvoch hlavných pracovných prúdov v súlade s klasifikáciami ORPHANET a ICD10. Jeden pracovný prúd sa venuje anomáliám tráviacej sústavy a druhý sa venuje anomáliám bránice a brušnej steny. V druhom pracovnom prúde sú pracovné skupiny, ktoré pokrývajú anomálie pažeráka, a skupina, ktorá sa venuje gastroenterologickým chorobám a črevným chorobám. Táto skupina zahŕňa aj podskupinu, ktorá sa špecializuje na zlyhanie čriev. Každá pracovná skupina má vlastné jednotky pre konkrétne choroby.

Pri niektorých z týchto zriedkavých chorôb môže úmrtnosť dosahovať až 50 %. Cieľom siete ERNICA je zlepšovať kvalitu starostlivosti, ktorá sa poskytuje pacientom, a zmierňiť dlhodobý vplyv týchto zriedkavých chorôb u malých detí. Sieť bude uľahčovať výskumnú spoluprácu, ktorá je hnacou silou na vytvorenie



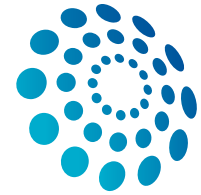
klinických usmernení založených na dôkazoch. Zlepši sa aj prístup k novým operačným technikám a liečbe.

ERNICA je miesto na stretávanie sa združení zastupujúcich pacientov a poskytovateľov starostlivosti vrátane zdravotných sestier a iných odborníkov z jednotlivých štátov, ktorí chcú zlepšiť výsledky pacientov.

*Pri niektorých z týchto zriedkavých chorôb môže úmrtnosť dosahovať až 50 %.*

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor René Wijnen  
Lekárske stredisko Erasmus  
v Rotterdame, Holandsko



# ERN pre vrodené deformácie a zriedkavé duševné postihnutie (ERN ITHACA)

Táto ERN spája odborníkov na zriedkavé vrodené anomálie a zriedkavé duševné poruchy. Vrodené deformácie postihujú jedného zo 40 novorodencov. V prípade bežnejších deformácií, ako je napríklad rázžtep pery, existujú dobre fungujúce siete starostlivosti. Pre zriedkavejšie ochorenia sú odborné znalosti rozptýlené v celej EÚ. Mnohé deformácie sa vyskytujú ako súčasť „syndrómov“ spojených s abnormálnym rastom, vývojom alebo sociálnou adaptáciou. Opísaných už bolo viac ako **8 000 syndrómov** a väčšina sa vyskytuje vo frekvencii **menej ako 1 z 2 000**.

Chromozomálne poruchy patria medzi najčastejšie príčiny deformácií a duševného postihnutia. Diagnostické vyhladky sa zlepšili novými testami, ako je exómové a genómové sekvenovanie, ktoré však nie sú bežne dostupné vo viac ako 50 % vysoko špecializovaných stredísk.

Rozšírenie prístupu k tejto technológii je kľúčovým cieľom siete ERN ITHACA. Sieť zároveň vyvíja iniciatívy v oblasti telemedicíny



s virtuálnymi multidisciplinárnymi tímami zo stredísk EÚ a bude využívať virtuálne online kliniky na zlepšenie prístupu k diagnostike bez toho, aby pacienti museli cestovať.

ERN ITHACA bude vytvárať kontaktné siete medzi rodičmi a pacientmi v záujme vypracovania osvedčených postupov a v prípade potreby bude iniciovať vytvorenie usmernení. Stanoví kritériá týkajúce sa údajov z registrov pacientov, bude presadzovať odbornú prípravu zdravotníckych pracovníkov a uľahčovať výskum.

Sieť bude spolupracovať s existujúcimi sieťami v tejto oblasti a s ERN, s ktorými bude mať dopĺňajúce sa záujmy, pričom svoje činnosti bude vždy odvíjať od pacientov.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Jill Clayton-Smith  
Trustová nadácia NHS v Central  
Manchester, Spojené kráľovstvo

# Na čele európskej referenčnej siete

Na čele siete ERN EuroBloodNet stojí profesor Pierre Fenaux, ktorý je profesorom hematológie v v parížskej nemocnici Hôpital Saint-Louis vo Francúzsku. Podľa profesora Fenauxa sieť EuroBloodNet so svojimi 66 členmi ponúka významné prínosy pre pacientov a odborníkov. „Cieľom ERN je odvíjať sa od pacienta, zlepšovať prístup k zdravotnej starostlivosti pri zriedkavých hematologických poruchách,“ uvádza profesor. „Prinášame najpokrokovejšiu diagnostiku a liečbu do stredísk v celej Európe, ktoré nemusia mať potrebné odborné znalosti.“

Tvrdí, že schválenie zo strany členských štátov EÚ a Európskej komisie pridáva sieti na váhe a zlepšuje jej kapacitu na šírenie usmernení. „Takisto si vážime príležitosti na vyučovanie o zriedkavých hematologických chorobách prostredníctvom systémov nepretržitého lekárskeho vzdelávania,“ dodáva profesor Fenaux.

Klinickí lekári vnímajú každodenný prínos siete pri riešení zriedkavých alebo komplexných prípadov: „Lekári môžu konzultovať odborné znalosti kolegov v iných krajinách. Končí sa tak izolácia, ktorú zdravotnícki pracovníci niekedy pociťujú, ak nemajú prístup ku kolegom, ktorí im môžu poskytnúť druhý názor.“

Sú aj ďalšie potenciálne prínosy. Profesor Fenaux uvádza, že prepojením nemocníc v celej Európe sa vytvorí kritické množstvo pacientov so zriedkavými chorobami, čo pripraví pôdu pre klinický výskum, ktorý by v minulosti nebolo možné uskutočniť.

Tieto prepojenia môžu slúžiť aj ako platforma na presadzovanie záujmov tak, že budú podporovať rozvoj združení zastupujúcich pacientov pre osoby so zriedkavými chorobami a ponúkať názory odborníkov na inovačnú liečbu. „Ak miestny lekár požiadala svoju nemocnicu o prístup k inovačnej liečbe, naša sieť môže poskytnúť odborné stanovisko k vedeckému podkladu novej intervencie,“ uvádza profesor Fenaux. „Lekári a pacienti v tejto oblasti teraz vedia, že nie sú sami.“



*„Lekári môžu konzultovať odborné znalosti kolegov v iných krajinách. Končí sa tak izolácia, ktorú zdravotnícki pracovníci niekedy pociťujú, ak nemajú prístup ku kolegom, ktorí im môžu poskytnúť druhý názor.“*



# ERN pre respiračné choroby (ERN LUNG)



Komplexné pľúcne choroby si vyžadujú multidisciplinárnu starostlivosť spolu s psychosociálnou podporou. Komplexnosť môže byť spôsobená základným genetickým mechanizmom choroby, sekundárnymi zmenami a poškodením iných systémov orgánov. Včasná diagnóza a prístup k špecializovanej starostlivosti môžu zlepšiť výsledky pri mnohých z týchto ochorení.

Sieť ERN-LUNG rieši niekoľko zriedkavých a komplexných pľúcnych ochorení vrátane idiopatickej pľúcnej fibrózy, cystickej fibrózy, bronchiektázie pri necystickej fibróze, pľúcnej hypertenzie, PCD, AATD, mezoteliómu, chronickej dysfunkcie pľúcneho alotransplantátu a iných zriedkavých pľúcnych ochorení.

Sieť sa usiluje zlepšiť odborné znalosti v celej Európe s cieľom pozdvihnúť štandardy starostlivosti, kvalitu života a prognostiku v celej škále zriedkavých pľúcnych chorôb. Členovia vytvárajú a šíria usmernenia o starostlivosti, propagujú spoločné liečebné prístupy, posilňujú cezhraničný prístup k diagnostike a liečbe, iniciujú a podporujú registre a zhromažďujú



*Sieť sa usiluje zlepšiť odborné znalosti v celej Európe s cieľom pozdvihnúť štandardy starostlivosti, kvalitu života a prognostiku v celej škále zriedkavých pľúcnych chorôb.*

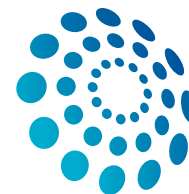
dostatočne veľké kohorty do klinických štúdií, pre vývoj liekov a prírodovedecké štúdie.

Sieť ERN-LUNG poskytuje pacientom prístup k interdisciplinárnym tímom, ktorí poskytujú druhý názor na komplexné prípady bez toho, aby pacienti museli cestovať. Výsledkom bude rozšírenie online systémov odborného poradenstva zriadených v pilotnom projekte financovanom EÚ pod názvom ECORN-CF. ■

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Thomas O.F. Wagner  
Klinika pri Univerzite Johanna  
Wolfganga Goetheho, Frankfurt  
nad Mohanom, Nemecko

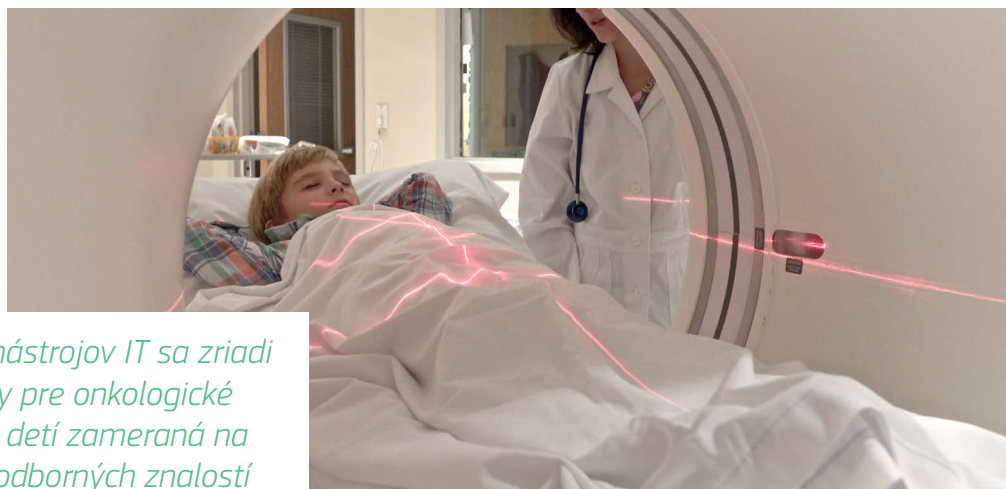
# ERN pre onkologické ochorenia detí (hematoonkológia) (ERN PaedCan)



Rakovina detí je zriedkavá a vyskytuje sa v mnohých podtypoch. V Európe sa každoročne diagnostikuje nový prípad rakoviny u **20 000 detí** a **každoročne umiera 6 000 detských onkologických pacientov**, čiže rakovina zostáva hlavnou príčinou úmrtia na chorobu u detí starších ako jeden rok.

Priemerná miera prežitia sa v uplynulých desaťročiach zlepšila. V prípade niektorých ochorení bol pokrok obrovský, kým iné majú veľmi slabé výsledky. V Európe sú problémom aj výrazné nerovnosti, pričom vo východnej Európe sa zaznamenávajú horšie výsledky.

Sieť ERN PaedCan sa usiluje zlepšiť prístup k vysokokvalitnej zdravotnej starostlivosti pre deti s rakovinou, ktorých ochorenie si vyžaduje špecializované odborné znalosti a nástroje, ktoré nie sú široko dostupné v dôsledku malého objemu prípadov a nedostatku zdrojov. Stavia na predchádzajúcich projektoch ENCCA, PanCare a ExPO-r-Net financovaných EÚ. ERN PaedCan zostavuje



*Pomocou nástrojov IT sa zriadi sieť rady pre onkologické nádory u detí zameraná na výmenu odborných znalostí a poradenstvo.*

cestovnú mapu špecializovaných stredísk, aby pomohla zlepšiť ich viditeľnosť pre poskytovateľov zdravotnej starostlivosti a pacientov. Pomocou nástrojov IT sa zriadi sieť rady pre onkologické nádory u detí zameraná na výmenu odborných znalostí a poradenstvo.

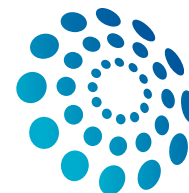
Cieľom siete je zvýšiť mieru prežitia detí s rakovinou a kvalitu ich života prostredníctvom posilnenia spolupráce, výskumu a odbornej prípravy, pričom konečným cieľom je

zmenšiť aktuálne nerovnosti, pokiaľ ide o prežitie detí s rakovinou a spôsobilosti zdravotnej starostlivosti v členských štátoch EÚ.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Ruth Ladenstein  
Výskumný ústav rakoviny u detí/Detská nemocnica sv. Anny, Viedeň, Rakúsko

# ERN pre choroby pečene (ERN RARE-LIVER)

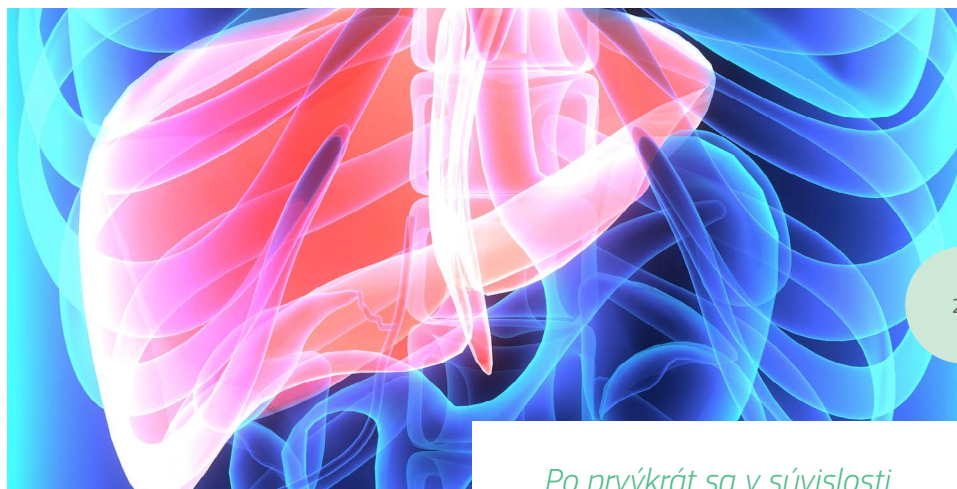


Zriedkavé choroby pečene môžu spôsobiť postupné poškodenie pečene vedúce k fibróze a cirhóze. Komplikácie cirhózy môžu spôsobiť smrť a v mnohých prípadoch je jedinou účinnou liečbou transplantácia pečene. Únava, svrbenie pri cholestatických ochoreniach a bolesť a opuch brušnej dutiny pri cystických ochoreniach výrazne ovplyvňujú kvalitu života.

U detských pacientov sú ďalšími kľúčovými faktormi oneskorená diagnostika a neschopnosť prosperovať a dosiahnuť vývojové etapy, ako aj problém prechodu do inej starostlivosti počas dospievania.

Sieť ERN RARE-LIVER sa venuje trom chorobám: autoimunitnému ochoreniu pečene, metabolickej žlčovej atrezií a súvisiacej chorobe pečene a štruktúrálnej chorobe pečene. Po prvýkrát sa v súvislosti s chorobou pečene úplne integruje starostlivosť o dospelých a deti, pričom sieť sa zameriava na potreby prechodnej populácie a dôsledky pre rodiny s dedičnou diagnózou.

Prioritou je vypracovanie aktuálnych usmernení. Usmernenia o starostlivosti sa budú vykonávať v spolupráci s Európskou



*Po prvýkrát sa v súvislosti  
s chorobou pečene  
úplne integruje starostlivosť  
o dospelých a deti.*

asociáciou pre štúdium pečene (EASL) a Európskou spoločnosťou pre pediatrickú gastroenterológiu, hepatológiu a výživu (ESPGHAN). Toto úsilie bude podporené normalizáciou kľúčových diagnostických a prognostických testov.

Hlavné výzvy, ktoré je potrebné riešiť, sú klinická informovanosť o zriedkavých poruchách pečene a rovnocenný prístup k rýchlo sa rozvíjajúcim možnostiam liečby.

## KOORDINÁTOR SIETE

**Profesor David Jones**

*Trustová nadácia NHS zastrešujúca  
nemocnice v Newcastle upon Tyne,  
Spojené kráľovstvo*

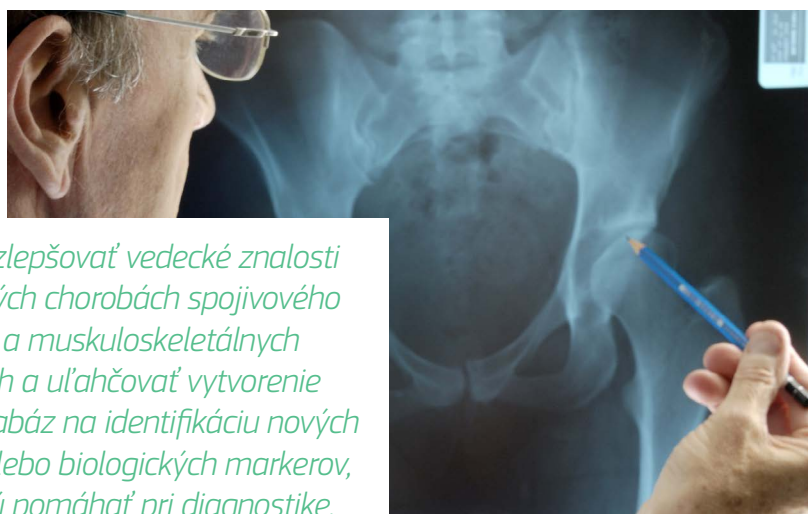
# ERN pre choroby spojivového tkaniva a muskuloskeletálne choroby (ReCONNET)



Zriedkavé choroby spojivového tkaniva a muskuloskeletálne choroby zahŕňajú množstvo chorôb a syndrómov, ktoré majú obrovský vplyv na duševnú pohodu pacienta. Zahŕňajú dedičné ochorenia a systémové autoimunitné choroby, ako sú systémová skleróza, zmiešané choroby spojivového tkaniva, zápalové idiopatické myopatie, nediferencované choroby spojivového tkaniva a antifosfolipidový syndróm. Oneskorená diagnostika, najmä v prípade zriedkavých či komplexných prejavov, je bežný problém.

Táto sieť zoskupuje zriedkavé choroby spojivového tkaniva a muskuloskeletálne choroby v troch hlavných tematických skupinách: zriedkavé autoimunitné, komplexné autoimunitné a zriedkavé dedičné choroby spojivového tkaniva a muskuloskeletálne choroby.

Cieľom siete ReCONNET je zlepšiť včasnú diagnostiku, riadenie pacienta, poskytovanie starostlivosti a virtuálnu diskusiu o klinických prípadoch v rámci siete a s pridruženými



*Sieť bude zlepšovať vedecké znalosti o zriedkavých chorobách spojivového tkaniva a muskuloskeletálnych chorobách a uľahčovať vytvorenie veľkých databáz na identifikáciu nových klinických alebo biologických markerov, ktoré budú pomáhať pri diagnostike.*

strediskami. Využívanie informačných technológií (IT) bude uľahčovať interakciu medzi strediskami. Sieť bude zlepšovať vedecké znalosti o zriedkavých chorobách spojivového tkaniva a muskuloskeletálnych chorobách a uľahčovať vytvorenie veľkých databáz na identifikáciu nových klinických alebo biologických markerov, ktoré budú pomáhať pri diagnostike.

Zavedú sa a budú sa šíriť vzdelávacie programy pre pacientov a rodiny a budú sa vykonávať nové usmernenia a opatrenia na

zaistenie kvality. Ďalšími prioritami sú lepšie terapeutické protokoly a väčšia účasť pacientov.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesorka Marta Mosca

Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana,  
Taliansko



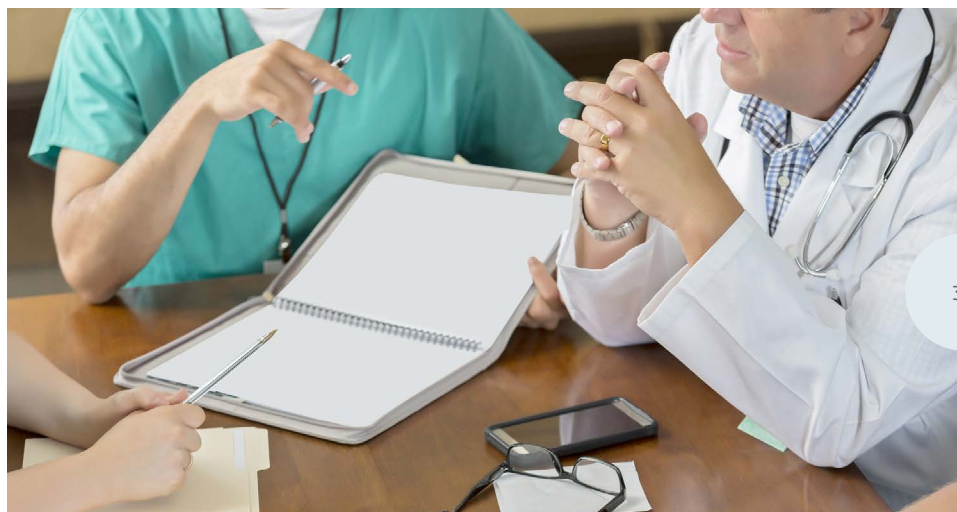
# Vnútroštátne politiky v oblasti zriedkavých chorôb

Členské štáty EÚ sú zodpovedné za vnútroštátnu politiku zdravotnej starostlivosti a poskytovanie zdravotníckych služieb. V roku 2009 na zasadnutí Európskej rady ministri zdravotníctva<sup>1</sup> odporúčali, aby členské štáty do konca roka 2013 zriadili a vykonali plány alebo stratégie na podporu pacientov so zriedkavými chorobami. Podľa odporúčania by plány mali slúžiť na:

- + usmerňovanie a štruktúrovanie činností v oblasti zriedkavých chorôb v rámci vnútroštátnych systémov zdravotnej starostlivosti a sociálnych systémov,
- + začlenenie iniciatív na miestnej, regionálnej a celoštátnej úrovni do plánov alebo stratégií s cieľom dosiahnuť komplexný prístup,
- + vymedzenie prioritných činností vrátane cieľov a nadväzujúcich mechanizmov.

**Vykonávanie vnútroštátnych plánov či stratégií bolo podporované projektmi financovanými z programov EÚ v oblasti zdravia.**

V roku 2009 bolo zameranie sa na zriedkavé

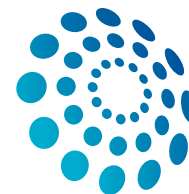


choroby relatívne nové a inovačné vo väčšine členských štátov a len štyri z nich mali zavedené vnútroštátne plány. V súčasnosti prijalo svoje plány či stratégie 23 členských štátov.

[http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/national\\_plans/detailed\\_sk](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed_sk)

(<sup>1</sup>) <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:SK:PDF>

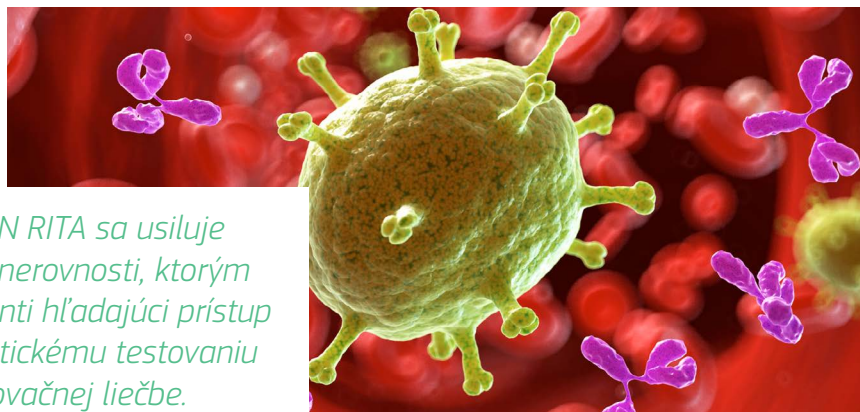
# ERN pre imunodeficienciu, autozápalové a autoimunitné choroby (ERN RITA)



Sieť RITA spája popredné európske strediská s odbornými znalosťami v oblasti diagnostiky a liečby zriedkavých imunologických porúch. Sú to ochorenia, ktoré môžu ohrozovať život, a vyžadujú si multidisciplinárnu starostlivosť s využitím komplexného diagnostického hodnotenia a vysoko špecializovanej terapie. Sieť delí tieto ochorenia do troch podtém: primárna imunodeficiencia (PID), autoimunitné poruchy a autozápalové poruchy. Dodatočná podtéma pediatickej reumatológie sa nachádza na rozmedzí autoimunitnej a autozápalovej podtémy.

Táto sieť stavia na práci európskych vedeckých spoločností, ktoré vytvorili registre pacientov, klinické usmernenia, výskumné partnerstvá, vzdelávacie činnosti a väzby s organizáciami zastupujúcimi pacientov.

Sieť ERN RITA sa usiluje znižovať nerovnosti, ktorým čelia pacienti hľadajúci prístup



*Sieť ERN RITA sa usiluje znižovať nerovnosti, ktorým čelia pacienti hľadajúci prístup k diagnostickému testovaniu a inováčnej liečbe.*

k diagnostickému testovaniu a inováčnej liečbe, ako sú biologické terapie, nahradenie imunoglobulínu, transplantácia kmeňových buniek a génová terapia.

Jej cieľom je prepojiť existujúce registre, vytvoriť celoeurópske klinické usmernenia, zriadiť jednotku genetikov na kontrolu kvality technológie sekvenovania ďalšej generácie, schváliť spoločný nástroj farmakovigilancie v rámci týchto zriedkavých ochorení, zvoliť jednotku na správne používanie a monitorovanie biologickej liečby pri imuno-mediovaných chorobách, zoskupiť a zlepšiť terapie

s kmeňovými bunkami a génové terapie pre pacientov, posilňovať spoluprácu medzi združeniami zastupujúcimi pacientov a spojiť pediatických špecialistov a špecialistov na starostlivosť o dospelých v rámci daných troch tém.

## KOORDINÁTOR SIETE

**Profesor Andrew Cant**

*Trustová nadácia NHS zastrešujúca nemocnice v Newcastle upon Tyne, Spojené kráľovstvo*

# ERN pre neurologické choroby (ERN-RND)

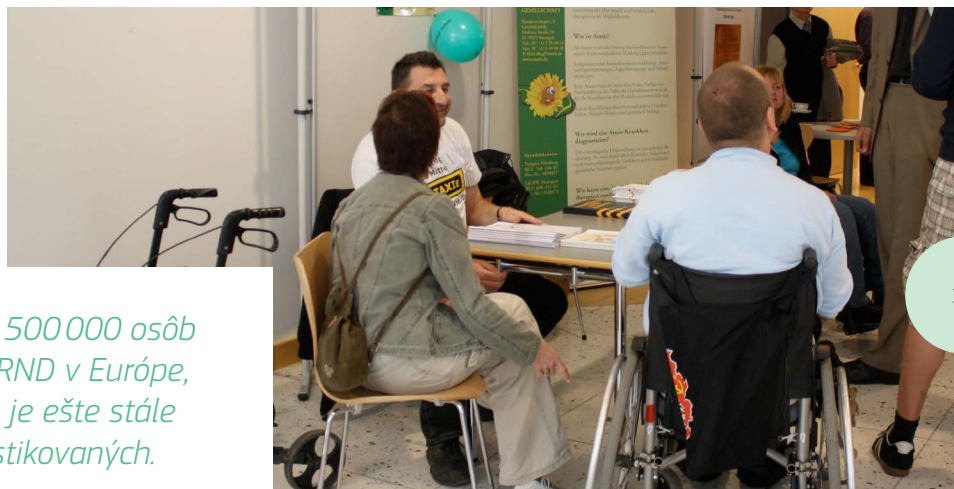


Európska referenčná sieť pre neurologické choroby (ERN-RND) sa zameriava na riešenie nenaplnených potrieb viac ako 500 000 osôb žijúcich s RND v Európe. V dôsledku výraznej heterogénnosti fenotypu a genotypu u pacientov s RND 60 % postihnutých osôb nie je ešte stále diagnostikovaných.

Sieť ERN-RND sa snaží riešiť tieto nedostatky prostredníctvom virtuálnej multidisciplinárnej konzultácie, zvýšením počtu pacientov v registroch o 20 % a jej cieľom je zlepšenie prípadových výsledkov o 20 % – percentuálny podiel pacientov s konečnou diagnózou. V spolupráci s Európskou asociáciou pre klinické postupy a platformou ORPHANET budú vytvorené multidisciplinárne postupy starostlivosti.

Sieť stavia na existujúcej infraštruktúre tak, že začleňuje množstvo vyzretých sietí ERN do celku ERN-RND a dopĺňa fungujúce registre pre také ochorenia, ako sú Huntingtonova choroba a ataxia.

*Z viac ako 500 000 osôb žijúcich s RND v Európe, 60 % nie je ešte stále diagnostikovaných.*



V spolupráci s Európskou sieťou pre kvalitu molekulárnej genetiky sa vytvorí systém externého posúdenia kvality na normalizáciu kľúčových diagnostických testov a zabezpečí sa tak, aby všetci pacienti mali prístup k rovnakým diagnostickým možnostiam. Sieť ERN-RND bude podporovať odbornú prípravu, výskum a inovačné intervencie a zabezpečí vypočutie pacientov.

## KOORDINÁTOR SIETE

Dr Holm Graessner  
Univerzitná nemocnica v Tübingene,  
Nemecko

# ERN pre kožné poruchy (ERN Skin)



Mnohé kožné ochorenia majú vážny vplyv na pacientov a môžu sa spájať s rizikom vzniku rakoviny. Diagnostika zriedkavých a komplexných kožných chorôb pozostáva z celkového posúdenia kože a sliznice, ako aj ostatných systémov, a z biopsie kože. Tieto komplexné ochorenia dokážu rozlíšiť len skúsení dermatológovia. Chýbajúca odborná diagnóza je prekážkou liečby. Pacientom to môže prinášať hlbokú fyzickú a psychologickú záťaž.



*Vypracuje sa súhrnná  
sociálno-ekonomická štúdia  
o individuálnej záťaži chorôb.*

Táto sieť spája popredných odborníkov v oblasti zriedkavých kožných chorôb u detí a dospelých a slúži na výmenu znalostí, aktualizáciu a vytváranie usmernení o osvedčených postupoch a na zlepšovanie odbornej prípravy a vzdelávania pacientov.

Jej cieľom je zlepšovať organizáciu zdravotnej starostlivosti prostredníctvom zhromažďovania zdrojov vrátane platformy s odbornými patológmi zameranú na centralizované štúdium vzoriek a spoločné diskusie o ťažkých prípadoch. Hlavné multidisciplinárne tímy pre každú predmetnú chorobu budú zahŕňať dermatológa, zdravotnú sestru,

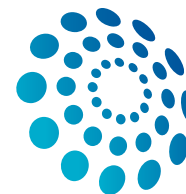
psychológa, genetika, dietológa a patológa či ďalších potrebných špecialistov.

Sieť ERN Skin vytvorí aj registre zriedkavých kožných chorôb, bude umožňovať účasť na výskumných programoch a klinických skúškach s pacientmi s vhodnou charakteristikou, a bude taktiež podnecovať terapeutický výskum s dostatočne širokým záberom pacientov. Okrem toho sa vypracuje súhrnná sociálno-ekonomická štúdia o individuálnej záťaži chorôb.

## KOORDINÁTOR SIETE

**Profesorka Christine Bodemer**  
Necker Enfants Malades Hôpital,  
Dermatologické oddelenie, APHP, Paríž,  
Francúzsko

# ERN pre transplantáciu u detí (ERN TRANSPLANT-CHILD)

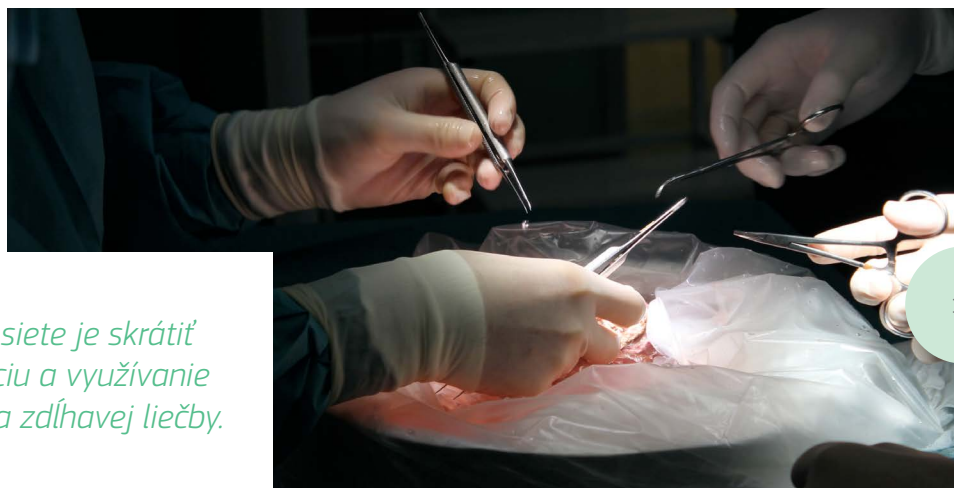


Transplantácia u pediatrických pacientov (PT), či už transplantácia solídnych orgánov (SOT) alebo transplantácia krvotvorných kmeňových buniek (HSCT), je jediný liečebný postup pri niekoľkých zriedkavých chorobách.

Optimálna starostlivosť po transplantácii si vyžaduje zladené úsilie multidisciplinárneho tímu. Po transplantácii sú pacienti vystavení chronickej imunosupresii s cieľom zamedziť odmietnutiu transplantátu.

Vyžaduje si to monitorovanie potransplantačných komplikácií v záujme predĺženia života a zlepšenia kvality života. Sieť ERN TRANSPLANT-CHILD spája odborníkov na transplantáciu u pediatrických pacientov a starostlivosť po transplantácii, aby sa zlepšili výsledky pre deti a ich rodiny.

Zámerom siete je skrátiť hospitalizáciu a využívanie komplexnej a zdĺhavej liečby. Usiluje sa zlepšiť služby psychologického podpory pri prechode detí do dospelosti. Cieľom siete TRANSPLANT-CHILD je poskytnúť prístup



*Zámerom siete je skrátiť hospitalizáciu a využívanie komplexnej a zdĺhavej liečby.*

k najnovším technikám a lekárske, farmakologickým a terapeutickým výtvarným. Členovia tiež uľahčujú šírenie harmonizovaných usmernení klinickej praxe a vývoj personalizovanej medicíny v oblasti transplantácie u pediatrických pacientov.

Sieť TRANSPLANT-CHILD sa usiluje znižovať náklady súvisiace s transplantáciou, ako je opakovaná transplantácia a farmakologická liečba, a harmonizuje starostlivosť o pediatrických pacientov podstupujúcich transplantáciu s cieľom minimalizovať riziká komplikácií po

transplantácii. Poprední európski odborníci na transplantáciu u pediatrických pacientov sa spoločne usilujú o zníženie úmrtnosti a chorobnosti súvisiacej s transplantáciou u detí. ■

## KOORDINÁTOR SIETE

Dr Paloma Jara Vega  
Univerzitná nemocnica v La Paz,  
Španielsko



# Zaostrené na zlepšovanie zdravotných výsledkov pacientov – úloha organizácií zastupujúcich pacientov

**Siete ERN sú o pacientoch.** Organizácie zastupujúce pacientov, a najmä EURORDIS, sa už vyše desať rokov aktívne zapájajú do rozvoja sietí a pomáhajú zabezpečiť, aby medzi priority patrilo posilnenie klinickej excelentnosti a zlepšovanie zdravotných výsledkov pacientov a rovnocenný prístup ku kvalitnej starostlivosti v celej Európe. EURORDIS je mimovládna aliancia zameraná na pacientov, ktorá zastupuje 733 organizácií zastupujúcich pacientov so zriedkavými chorobami v 64 krajinách.

„Boli sme pri zrode myšlienky v rámci pracovnej skupiny na vysokej úrovni o zdravotníckych službách a zdravotníckej starostlivosti, keď sa ERN premietli do smernice o cezhraničnej zdravotnej starostlivosti,“ spomína si Matt Bolz-Johnson, riaditeľ pre zdravotnú starostlivosť a výskum v EURORDIS. „Spolu

s členskými štátmi a Európskou komisiou sme prešli od zrodu koncepcie v právnych predpisoch až po vyklíčenie sietí ERN v skutočnom živote.“

EURORDIS ako stály partner rozvoja koncepcie sietí ERN zabezpečila účasť pacientov vo všetkých oblastiach. Veľmi dobre odborne chápe, ako zapojenie pacientov do sietí prináša skutočnú praktickú hodnotu pre pacientov.

„Siete majú potenciál na uvoľnenie hmatateľných výhod pre pacientov so zriedkavými a komplexnými prejavmi choroby,“ uvádza Bolz-Johnson. „ERN prelomia izoláciu, ktorej čelia spoločenstvá zriedkavých chorôb a zviditeľnia odborníkov pre pacientov v celej Európe, čím sa potreby pacientov rýchlejšie pridružia k správnym odborníkom.“

*„Siete majú potenciál na uvoľnenie hmatateľných výhod pre pacientov so zriedkavými a komplexnými prejavmi choroby.“*

Jednou z kľúčových výhod sietí ERN pre pacientov bude ich schopnosť urýchliť diagnostiku a znížiť počet pacientov bez diagnózy alebo so zlou diagnózou. Bolz-Johnson uvádza, že siete „zastavia diagnostickú odyseu“.

Pre mnohé zriedkavé choroby zatiaľ nie je dostupná liečba. Kultúra vzdelávania, ktorú sľubujú priniesť siete ERN, z nich spraví semennisko inovácie. Zostavením jednoduchých opatrení na dosiahnutie výsledkov pre konkrétne choroby sa otvoria dvere rýchlejšej identifikácii a prijatiu optimálnych lekárskeho alebo chirurgických intervencií. „Posilnia sa tak osvedčené postupy, pretože členovia ERN sa budú navzájom učiť,“ vysvetľuje Bolz-Johnson. **„Odborníci budú môcť hovoriť o prípadoch v reálnom čase na virtuálnych stretnutiach a retrospektívne preskúmať výsledky, aby zistili, čo fungovalo najlepšie.“**

Pacienti majú veľké nádeje, že ERN môžu mať skutočný vplyv na ich životy: „Myslíme si, že vďaka výmene skúseností a odborných znalostí by sme mohli lepšie využívať existujúce znalosti a vytvárať nové znalosti, aby sme pár rokov po zriadení ERN mohli konštatovať výrazné zlepšenie výsledkov starostlivosti v prípade mnohých zriedkavých chorôb,“ uvádza Bolz-Johnson. **„Teraz je rad na ERN, aby zabezpečili výsledky.“**



*„ERN prelomia izoláciu, ktorej čelia spoločenstvá zriedkavých chorôb a zviditeľnia odborníkov pre pacientov v celej Európe, čím sa potreby pacientov rýchlejšie pridružia k správnym odborníkom.“*

# ERN pre dedičné metabolické poruchy (MetabERN)



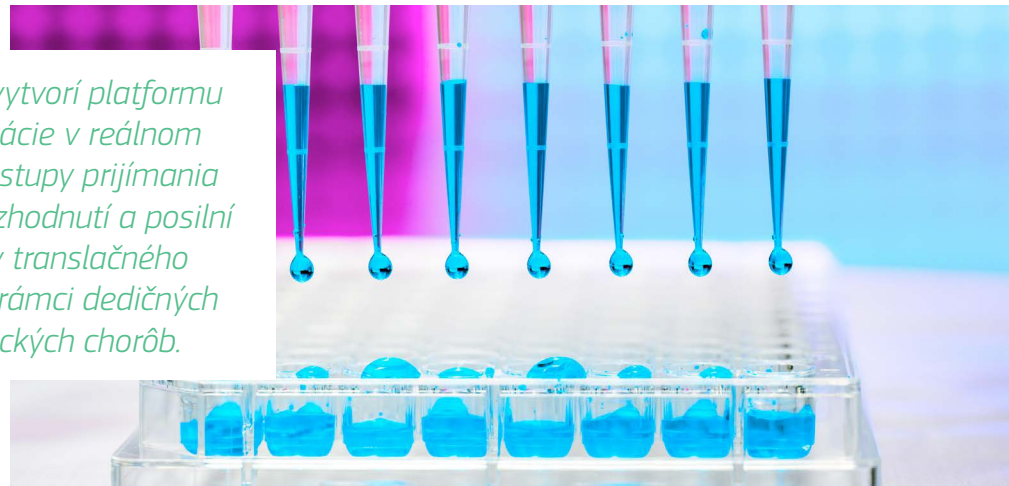
38

Zriedkavé dedičné metabolické choroby, ktorých je vyše 700 sú individuálne zriedkavé, no súhrnne časté. Mnohé metabolické choroby majú závažné dôsledky pre pacientov, niekedy aj životohrožujúce. Tieto ochorenia zahŕňajú poruchy všetkých orgánov, môžu zasiahnuť osoby každého veku a vyžadujú si multidisciplinárnu spoluprácu medzi rôznymi odborníkmi.

Včasná diagnóza môže zlepšiť výsledky, no len 5 % známych dedičných metabolických chorôb je súčasťou skriningu novorodencov v Európe a je potrebné harmonizovať vnútroštátne programy. V prípade mnohých z týchto ochorení sú znalosti o ich pôvode, účinnosť a bezpečnosť terapií a dlhodobé sledovanie nedostatočné.

Sieť MetabERN sa usiluje zlepšovať životy ľudí postihnutých touto veľmi heterogénnou skupinou chorôb, pričom ich rozdeľuje do siedmich

*MetabERN vytvorí platformu na konzultácie v reálnom čase pre postupy prijímania klinických rozhodnutí a posilní programy translačného výskumu v rámci dedičných metabolických chorôb.*



hlavných kategórií. Ide o prvú celoeurópsku a celometabolickú sieť svojho druhu.

Sieť zostavuje inventár metabolických chorôb, vytvára informácie pre pacientov a semináre odbornej prípravy, presadzuje spoločné diagnostikovanie nových chorôb a buduje dlhodobý referenčný bod, ktorý pacientom približuje odborné znalosti.

MetabERN vytvorí platformu na konzultácie v reálnom čase pre postupy prijímania klinických rozhodnutí a posilní programy

translačného výskumu v rámci dedičných metabolických chorôb. Sieť bude poskytovať znalosti v rámci siete aj nad jej rámec prostredníctvom rozširovania sa do ďalších regiónov a krajín.

## KOORDINÁTOR SIETE

Profesor Maurizio Scarpa

Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,  
Nemecko



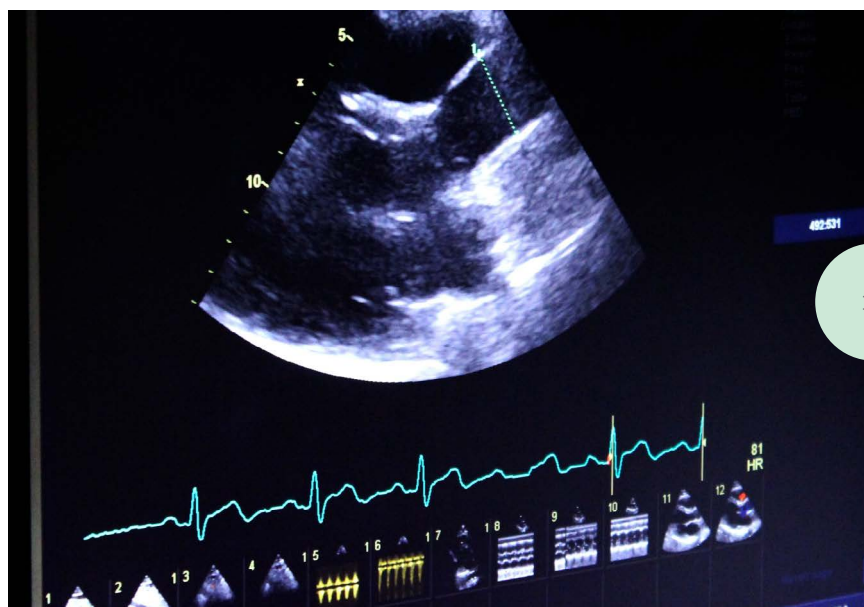
# ERN pre multisystémové cievne choroby (VASCERN)



Zriedkavé multisystémové cievne choroby zahŕňajú poruchy, ktoré postihujú všetky typy krvných ciev a majú dôsledky pre všetky telesné systémy. Tieto choroby si vyžadujú multidisciplinárny prístup k starostlivosti.

Sieť VASCERN pozostáva z piatich pracovných skupín pre zriedkavé choroby: dedičná hemoragická teleangiektázia (HHT-WG), dedičné choroby hrudníkovej aorty (HTAD-WG), stredné tepny (vaskulárny typ Ehlers-Danlosovho syndrómu) (MSA-WG), pediatrický a primárny lymfedém (PPL-WG) a cievne anomálie (VASCA-WG). Vyhradená pracovná skupina pre pacientov umožňuje zástupcom pacientov zapájať sa do všetkých činností siete ERN. Okrem toho bolo zriadených niekoľko tematických pracovných skupín, ktoré sa zameriavajú na komunikáciu, elektronické zdravotníctvo, etiku, register pacientov a odbornú prípravu a vzdelávanie.

Medzi ciele VASCERN patrí vytváranie sietí, výmena a šírenie odborných znalostí, propagácia osvedčených postupov, usmernení a klinických výsledkov, posilnenie postavenia pacientov a zlepšenie znalostí prostredníctvom klinického a základného výskumu.



Zdravotnícki pracovníci, ktorí sa zapájajú do siete VASCERN, budú poskytovať prednášky zo svojej odbornej oblasti a sprístupnia vzdelávacie materiály online. Zostavia sa jednotýždňové granty, ktoré umožnia študentom EÚ bližšie spoznať tieto zriedkavé prejavy, a znalosti budú poskytnuté prostredníctvom siete aj pre zdravotníckych pracovníkov, ktorí nie sú zaradení do siete ERN.

## KOORDINÁTOR SIETE

**Profesor Guillaume Jondeau**  
*AP-HP, Hôpital Bichat, Paríž, Francúzsko*

# Zoznam ERN

Endo-ERN	Európska referenčná sieť pre endokrinné ochorenia
ERKNet	Európska referenčná sieť pre choroby obličiek
ERN BOND	Európska referenčná sieť pre poruchy kostí
ERN CRANIO	Európska referenčná sieť pre kraniofaciálne anomálie a ORL poruchy
ERN EpiCARE	Európska referenčná sieť pre epilepsiu
ERN EURACAN	Európska referenčná sieť pre onkologické ochorenia dospelých (solídne nádory)
ERN EuroBloodNet	Európska referenčná sieť pre hematologické choroby
ERN eUROGEN	Európska referenčná sieť pre choroby a ochorenia močovopohlavnej sústavy
ERN EURO-NMD	Európska referenčná sieť pre neuromuskulárne choroby
ERN EYE	Európska referenčná sieť pre očné choroby
ERN GENTURIS	Európska referenčná sieť pre hereditárne nádorové rizikové syndrómy
ERN GUARD-HEART	Európska referenčná sieť pre choroby srdca
ERNICA	Európska referenčná sieť pre dedičné a vrodené anomálie
ERN ITHACA	Európska referenčná sieť pre vrodené deformácie a zriedkavé duševné postihnutie
ERN LUNG	Európska referenčná sieť pre respiračné choroby
ERN PaedCan	Európska referenčná sieť pre onkologické ochorenia detí (hematoonkológia)
ERN RARE-LIVER	Európska referenčná sieť pre choroby pečene
ERN ReCONNET	Európska referenčná sieť pre choroby spojivového tkaniva a muskuloskeletálne choroby
ERN RITA	Európska referenčná sieť pre imunodeficienciu, autozápalové a autoimunitné choroby
ERN-RND	Európska referenčná sieť pre neurologické choroby
ERN Skin	Európska referenčná sieť pre kožné poruchy
ERN TRANSPLANT-CHILD	Európska referenčná sieť pre transplantáciu u detí
MetabERN	Európska referenčná sieť pre dedičné metabolické poruchy
VASCERN	Európska referenčná sieť pre multisystémové cievne choroby

## AKO ZÍSKAŤ PUBLIKÁCIE EÚ

### **Bezplatné publikácie:**

- jeden kus:  
prostredníctvom webovej stránky EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>);
- viac kusov alebo plagátov/máp:  
na zastúpeniach Európskej únie ([http://ec.europa.eu/represent\\_sk.htm](http://ec.europa.eu/represent_sk.htm));  
v delegáciách, ktoré sídlia v nečlenských krajinách EÚ  
([http://eeas.europa.eu/delegations/index\\_sk.htm](http://eeas.europa.eu/delegations/index_sk.htm));  
kontaktovaním služby Europe Direct ([http://europa.eu/europedirect/index\\_sk.htm](http://europa.eu/europedirect/index_sk.htm));
- na bezplatnom telefónnom čísle 00 800 6 7 8 9 10 11 (v rámci EÚ) (\*).

(\* ) Za poskytnutie informácií sa neplatí, podobne ako za väčšinu hovorov (niektorí mobilní operátori, verejné telefónne automaty alebo hotely si však môžu účtovať poplatok).

### **Platené publikácie:**

- prostredníctvom webovej stránky EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>).

*Polmilónu ľudí v Európe je každý rok diagnostikovaná zriedkavá choroba. Žiadna krajina nezvládne túto výzvu sama.*

*Európske referenčné siete sú virtuálne siete, ktoré spájajú odborníkov z celej EÚ.*

*Prostredníctvom lepšej diagnostiky a prístupu k špecializovanej starostlivosti budú spoločne riešiť komplexné alebo zriedkavé choroby.*

## Ďalšie informácie o ERN



<http://ec.europa.eu/health/ern/>



Úrad pre publikácie

Electronic version:  
ISBN 978-92-79-65502-9  
Paper version:  
ISBN 978-92-79-65514-2