

# Ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς

Ένα επιτυχές εγχείρημα για τους ασθενείς που πάσχουν από σπάνια νόσο



European  
Reference  
Networks

Το παρόν έγγραφο δεν μπορεί να θεωρηθεί ότι συνιστά επίσημη θέση της Ευρωπαϊκής Επιτροπής.

Λουξεμβούργο: Υπηρεσία Εκδόσεων της Ευρωπαϊκής Ένωσης, 2026

© Ευρωπαϊκή Ένωση, 2026



Η πολιτική της Επιτροπής για την περαιτέρω χρήση διέπεται από την απόφαση 2011/833/ΕΕ της Επιτροπής, της 12ης Δεκεμβρίου 2011, για την περαιτέρω χρήση εγγράφων της (ΕΕ L 330 της 14.12.2011, σ. 39).

Εάν δεν ορίζεται διαφορετικά, η περαιτέρω χρήση του παρόντος εγγράφου επιτρέπεται βάσει της άδειας Creative Commons Attribution 4.0 International (CC-BY 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Αυτό σημαίνει ότι επιτρέπεται η περαιτέρω χρήση εφόσον αναφέρεται η πηγή και επισημαίνονται οι τυχόν αλλαγές.

Για κάθε χρήση ή αναπαραγωγή φωτογραφιών ή άλλου υλικού τα οποία δεν καλύπτονται από δικαιώματα πνευματικής ιδιοκτησίας της ΕΕ πρέπει να ζητείται άδεια απευθείας από τους κατόχους των σχετικών δικαιωμάτων.

Εξώφυλλο: © Gettyimages/ SelectStock

Φωτογραφίες στις σελίδες 13, 14, 15, 16, 18, 19, 25, 29, 31, 33, 34: © Ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς

Φωτογραφίες στις σελίδες 10, 12, 18, 19, 20, 22, 23, 24, 26, 27, 28, 30, 32, 34, 36, 37: © Gettyimages

Print ISBN 978-92-68-24679-5 doi:10.2875/7460224 EW-01-25-015-EL-C

PDF ISBN 978-92-68-24678-8 doi:10.2875/7758328 EW-01-25-015-EL-N





## Ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς: αλλάζοντας ουσιαστικά την κατάσταση για τα άτομα με σπάνιες νόσους

Οι σπάνιες νόσοι συνιστούν μοναδική και επείγουσα πρόκληση στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης. Στο σύνολό τους επηρεάζουν εκατομμύρια άτομα σε ολόκληρη την Ευρώπη, συχνά είναι πολύπλοκες, έχουν μηχανισμούς που δεν είναι πλήρως κατανοητοί, ενώ η διάγνωση και η θεραπεία τους αποτελούν πρόκληση. Οι ασθενείς που πάσχουν από σπάνιες νόσους συχνά έρχονται αντιμέτωποι με μια μακρά και επίπονη διαδρομή για να βρουν τη σωστή διάγνωση και περίθαλψη, στην οποία συχνά έρχεται να προστεθεί η σπανιότητα της εμπειρογνώσας στα τοπικά ή εθνικά συστήματα υγειονομικής περίθαλψης. Επιπλέον, για το 95 % περίπου των γνωστών σπάνιων νόσων εξακολουθεί να μην υπάρχει εγκεκριμένη θεραπεία, ενώ για το 50 % περίπου δεν υπάρχει επιβεβαιωμένη μοριακή διάγνωση.

Στην Ευρωπαϊκή Ένωση εκτιμάται ότι το 6-8 % των πολιτών ζουν με μία από τις αρκετές χιλιάδες γνωστές σπάνιες νόσους. Αυτό σημαίνει ότι περίπου 27 έως 36 εκατομμύρια άνθρωποι πάσχουν από σπάνιες νόσους στην ΕΕ, αριθμός που ισούται με τον συνολικό πληθυσμό του Βελγίου και των Κάτω Χωρών (αθροιστικά) ή με ολόκληρο τον πληθυσμό της Πολωνίας.

Η Ευρωπαϊκή Ένωση έχει προ πολλού αναγνωρίσει τη σημασία της αντιμετώπισης των σπάνιων νόσων, αναλαμβάνοντας σημαντικές δράσεις όσον αφορά τους τομείς εργασίας και χρηματοδοτικής δέσμευσης για την προώθηση της έρευνας, τη βελτίωση της πρόσβασης στη διάγνωση και τη θεραπεία, τη βελτίωση της περίθαλψης των ασθενών και τη στήριξη της ανάπτυξης νέων θεραπειών, των «ορφανών φαρμάκων».

Στο πλαίσιο αυτό, η δημιουργία των [ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς \(ΕΔΑ\)](#) αποτελεί πρωτοποριακό ορόσημο στο θεματολόγιο για τις σπάνιες νόσους, καθώς παρέχει απτή προστιθέμενη αξία για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους.

Τα ΕΔΑ δημιουργήθηκαν το 2017 ως συνεργατικό πλαίσιο που συγκεντρώνει εμπειρογνώμονες και πόρους από ολόκληρη την Ευρωπαϊκή Ένωση: τα δίκτυα αυτά εκφράζουν το πνεύμα της ευρωπαϊκής αλληλεγγύης και καινοτομίας.

Τα ΕΔΑ συνδέουν τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης, τους ερευνητές και τις οργανώσεις ασθενών σε διασυνοριακό επίπεδο και, με αυτόν τον τρόπο, αξιοποιούν τη συλλογική εμπειρογνώσας της Ευρώπης για να διασφαλίσουν ότι κανένας ασθενής δεν θα μείνει στο περιθώριο, ανεξάρτητα από τον τόπο διαμονής του και από το πόσο σπάνια είναι η πάθησή του.

Η επιπλέον προστιθέμενη αξία των ΕΔΑ έγκειται στην ικανότητά τους να υπερβαίνουν τα παραδοσιακά εμπόδια στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης. Αξιοποιώντας προηγμένα ψηφιακά εργαλεία, όπως η πλατφόρμα ΤΠ για τις διασυνοριακές ιατρικές συζητήσεις σχετικά με τις σπάνιες νόσους με τη

χρήση του συστήματος διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών 2.0 (CPMS), τα ΕΔΑ παρέχουν τη δυνατότητα στις ομάδες εμπειρογνομόνων να συνεργάζονται σχετικά με περιστατικά ασθενών, παρέχοντας συμβουλές σχετικά με τη διάγνωση και τη θεραπεία που διαφορετικά ενδέχεται να μην ήταν προσβάσιμες στη χώρα καταγωγής του ασθενή.

Επιπλέον, τα ΕΔΑ μετασχηματίζουν το τοπίο της έρευνας για τις σπάνιες νόσους. Με τη συγκέντρωση δεδομένων και εμπειρογνωσίας από ολόκληρη την Ευρώπη, τα δίκτυα επιταχύνουν την ανάπτυξη καινοτόμων θεραπειών και συμβάλλουν στις κλινικές δοκιμές, καθώς και στην προώθηση της κατανόησης των σπάνιων παθήσεων.

Εξίσου σημαντικός είναι ο ρόλος των ΕΔΑ στην ενδυνάμωση των ασθενών και των οικογενειών τους. Μέσω της στενής συνεργασίας με ομάδες υποστήριξης ασθενών, τα δίκτυα τοποθετούν τους ασθενείς στο επίκεντρο των δραστηριοτήτων τους και διασφαλίζουν ότι εισακούεται η φωνή τους και η φωνή των οικογενειών τους.

Επί του παρόντος βρίσκονται σε εξέλιξη πολλές δράσεις στον τομέα των σπάνιων νόσων, όπως για παράδειγμα:

- η αναθεώρηση της [φαρμακευτικής νομοθεσίας της ΕΕ](#) για τη βελτίωση της πρόσβασης σε ασφαλή και αποτελεσματικότερα φάρμακα με πιο προσιτές τιμές, συμπεριλαμβανομένων των «ορφανών φαρμάκων» για τους ασθενείς που πάσχουν από σπάνιες νόσους·
- η προώθηση της καλύτερης διασυννοριακής πρόσβασης σε δεδομένα υγείας από ασθενείς που πάσχουν από σπάνιες νόσους μέσω του [ευρωπαϊκού χώρου δεδομένων υγείας](#).
- η εφαρμογή του [ευρωπαϊκού σχεδίου για την καταπολέμηση του καρκίνου](#), το οποίο αντιμετωπίζει και τους παιδιατρικούς καρκίνους, συμπληρώνοντας έτσι τις δράσεις που υλοποιούνται από τα ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς και επικεντρώνονται σε σπάνιες μορφές καρκίνου·
- η ενίσχυση του έργου των 24 ΕΔΑ μέσω νέων άμεσων επιχορηγήσεων ύψους 77,4 εκατ. EUR. Το κονδύλι αυτό ανέρχεται σε περίπου 3,25 εκατ. EUR για κάθε ΕΔΑ και καλύπτει τις εργασίες των ΕΔΑ έως τον Σεπτέμβριο του 2027 σχετικά με τις διαβουλεύσεις, τα μητρώα ασθενών, την κατάρτιση και τις κατευθυντήριες γραμμές κλινικής πρακτικής, καθώς και σχετικά με τις δραστηριότητες επικοινωνίας·
- η βελτίωση της ενσωμάτωσης των ΕΔΑ στα εθνικά συστήματα υγείας και η κατάρτιση εθνικών σχεδίων για τις σπάνιες νόσους μέσω της κοινής δράσης JARDIN, με χρηματοδότηση ύψους 18,75 εκατ. EUR.

Το έργο των ΕΔΑ συμβάλλει στην ολοκλήρωση και την υλοποίηση του ευρωπαϊκού χώρου δεδομένων υγείας, της μεταρρύθμισης της φαρμακευτικής βιομηχανίας και του ευρωπαϊκού σχεδίου για την καταπολέμηση του καρκίνου, τα οποία περιλαμβάνονται στις προτεραιότητες που αναφέρονται στην επιστολή ανάθεσης καθηκόντων προς τον επίτροπο Várhelyi.

Με μεγάλη υπερηφάνεια παρουσιάζω αυτό το φυλλάδιο, το οποίο είναι αφιερωμένο στην αφοσίωση, στην εμπειρογνωσία και στο όραμα των ατόμων που συμμετέχουν στα ΕΔΑ. Ελπίζω ότι οι ιστορίες αυτές θα αποτελέσουν έμπνευση και θα επιβεβαιώσουν τη σημασία της συνέχισης των επενδύσεων στη διασυννοριακή συνεργασία και καινοτομία για την καταπολέμηση των σπάνιων νόσων. Μαζί, μπορούμε να διασφαλίσουμε ότι κάθε ασθενής, ανεξάρτητα από την πάθησή του, έχει πρόσβαση στην περίθαλψη και τη στήριξη που χρειάζεται.

Μέσα από πραγματικά παραδείγματα, θα δείτε πώς τα δίκτυα αυτά έχουν μεταμορφώσει τη ζωή των ασθενών, έχουν διευρύνει τα όρια των ιατρικών γνώσεων και έχουν επαναπροσδιορίσει τις δυνατότητες του τομέα της υγειονομικής περίθαλψης. Από τις πρωτοποριακές διαγνώσεις έως τις καινοτόμες θεραπείες, ο αντίκτυπος των ΕΔΑ είναι εκτεταμένος και σημαντικός.

Καθώς ατενίζουμε το μέλλον, τα ΕΔΑ αποτελούν απόδειξη των όσων μπορούν να επιτευχθούν μέσω της συνεργασίας, της καινοτομίας και της κοινής δέσμευσης. Τα ΕΔΑ καταδεικνύουν τη δύναμη της ενότητας μέσα στην ποικιλομορφία και πραγματοποιούν την υπόσχεση για ένα υγιέστερο μέλλον για όλους.



**Sandra Gallina**

Γενική Διευθύντρια Υγείας και Ασφάλειας  
των Τροφίμων, Ευρωπαϊκή Επιτροπή

# Γιατί σας αφορά το παρόν φυλλάδιο;

Στο παρόν φυλλάδιο παρέχουμε επισκόπηση των 24 ΕΔΑ και αναδεικνύουμε τα επιτεύγματά τους όσον αφορά το θεματολόγιο για τις σπάνιες νόσους, με στόχο να επικοινωνήσουμε με ενεργό τρόπο τις δράσεις και τις αποφάσεις της Επιτροπής και να επεξηγήσουμε τα οφέλη και τις ευκαιρίες που απορρέουν από το έργο μας.

Η γενική εικόνα που προκύπτει μέσα από τις σελίδες του παρόντος φυλλαδίου είναι η σαφής ενωσιακή προστιθέμενη αξία που παρέχουν τα εν λόγω δίκτυα προκειμένου να βοηθήσουν τους ασθενείς με σπάνιες νόσους και τις οικογένειές τους, καθώς και οι προσπάθειες που κάνει η Επιτροπή για να αυξήσει την ευαισθητοποίηση σχετικά με τις δραστηριότητες των ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς.

Το φυλλάδιο δεν είναι εξαντλητικό, καθώς τα 24 δίκτυα παρέχουν ένα πραγματικά τεράστιο αλλά διαφοροποιημένο φάσμα δραστηριοτήτων και αντικτύπου. Περισσότερες πληροφορίες σχετικά με το δίκτυο διατίθενται στους δικτυακούς τόπους των αντίστοιχων ΕΔΑ και η Επιτροπή ενθαρρύνει τους αναγνώστες να συνεχίσουν να διερευνούν τις διάφορες δραστηριότητες και τα αποτελέσματα των ΕΔΑ.

**Πίνακας 1:** Μέλη ΕΔΑ (καταναμημένα ανά κατηγορία)

ΕΔΑ	Τακτικά Μέλη	Συνδεδεμένα Εθνικά Κέντρα	Εθνικοί Κόμβοι Συντονισμού	ΣΥΝΟΛΟ
Endo-ERN	91	13	1	105
ERKNet	64	8	2	74
ERN BOND	44	2	4	50
ERN CRANIO	35	5	2	42
EpiCARE	38	10	2	50
ERN EURACAN	92	7	2	101
ERN eUROGEN	51	1	4	56
ERN EURO-NMD	74	6	2	82
ERN GENTURIS	44	5	2	51
ERN GUARD-Heart	43	7	2	52
ERN PaedCan	79	9	2	90
ERN RARE-LIVER	52	7	3	62
ERN ReCONNET	54	6	3	63
ERN RITA	61	7	2	70
ERN TRANSPLANT-CHILD	33	4	3	40
ERN-EuroBloodNet	90	4	3	97
ERN-EYE	51	5	3	59
ERN-ITHACA	66	2	3	71
ERN-LUNG	78	7	2	87
ERN-RND	63	2	2	67
ERN-Skin	52	2	2	56
ERNICA	39	9	4	52
MetabERN	85	4	2	91
VASCERN	39	4	2	45
ΣΥΝΟΛΟ	1 418	136	59	1 613

# Τα ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς

Τα ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς (ΕΔΑ) είναι διασυνοριακά δίκτυα στα οποία συμμετέχουν ευρωπαϊκά νοσοκομειακά κέντρα εμπειρογνώστας και αναφοράς με στόχο την αντιμετώπιση σπάνιων, χαμηλού επιπολασμού και πολύπλοκων νόσων και παθήσεων που χρήζουν άκρως εξειδικευμένης θεραπευτικής αγωγής.

Τα ΕΔΑ διευκολύνουν τη συζήτηση μεταξύ ειδικών στην Ευρώπη για περιπτώσεις ασθενών που πάσχουν από σπάνιες, χαμηλού επιπολασμού και πολύπλοκες νόσους, παρέχοντας συμβουλές για την πλέον ορθή διάγνωση και τη βέλτιστη διαθέσιμη θεραπεία.

Μεμονωμένοι ασθενείς δεν μπορούν να έχουν άμεση πρόσβαση στα ΕΔΑ. Ωστόσο, με τη συγκατάθεση του ασθενή, οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης μπορούν να ανταλλάσσουν πληροφορίες και να διαβουλεύονται με το αρμόδιο ΕΔΑ στο πλαίσιο των εθνικών συστημάτων υγείας.

Επί του παρόντος υπάρχουν 24 ΕΔΑ, τα οποία δημιουργήθηκαν βάσει της [οδηγίας 2011/24/ΕΕ](#) περί των δικαιωμάτων των ασθενών στο πλαίσιο της διασυνοριακής υγειονομικής περίθαλψης. Σε αυτά περιλαμβάνονται 1 613 εξειδικευμένα κέντρα που βρίσκονται σε 382 νοσοκομεία σε 27 κράτη μέλη και στη Νορβηγία.

Τα ΕΔΑ ασκούν διάφορες δραστηριότητες συμπεριλαμβανομένων, για παράδειγμα, των εξής:

- **Κατάρτιση κατευθυντήριων γραμμών κλινικής πρακτικής (CPG):** τα ΕΔΑ αναπτύσσουν, επικαιροποιούν και αξιολογούν τις κατευθυντήριες γραμμές κλινικής πρακτικής, οι οποίες αποτελούν συστάσεις προς τους κλινικούς ιατρούς σχετικά με τη φροντίδα ασθενών με ειδικές παθήσεις. Βασίζονται στα βέλτιστα διαθέσιμα ερευνητικά στοιχεία και στην πείρα που αποκτήθηκε με την πρακτική εφαρμογή.
- **Ανάπτυξη διαδρομών περίθαλψης και ταξιδιών ασθενών:** Η διαδρομή περίθαλψης είναι μια σύνθετη παρέμβαση που περιλαμβάνει την αμοιβαία λήψη αποφάσεων και την οργάνωση των διαδικασιών περίθαλψης για μια σαφώς καθορισμένη ομάδα ασθενών επί ένα σαφώς καθορισμένο χρονικό διάστημα. Τα ταξίδια ασθενών αναφέρονται στις ανάγκες και στις εμπειρίες που αποκόμισαν οι ασθενείς και οι φροντιστές από την κλινική τους εικόνα κατά τη διάρκεια των βασικών σταδίων της πορείας υγειονομικής περίθαλψής τους. Περιλαμβάνει τόσο ιατρικές όσο και ψυχολογικές πτυχές. Η εξέλιξη κάθε σπάνιας πάθησης και ο κύκλος που αυτή ακολουθεί από την έναρξή της και καθ' όλη τη διάρκειά της είναι μοναδικά. Ως εκ τούτου, είναι σημαντικό να αναπτυχθεί ένα προσαρμοσμένο σύνολο διαδρομών περίθαλψης και ταξιδιών ασθενών για κάθε σπάνια πάθηση.
- **Δραστηριότητες κατάρτισης και εκπαίδευσης:** τα ΕΔΑ παρέχουν μαθήματα κατάρτισης και εκπαίδευσης στα μέλη τους μέσω διαδικτυακών σεμιναρίων, συνεδρίων, κλινικών ανταλλαγών και της έγκρισης/διαπίστευσης εκπαιδευτικών δραστηριοτήτων. Στους δικτυακούς τόπους των ΕΔΑ διατίθεται αρκετό υλικό για περαιτέρω διάδοση και χρήση.
- **Διαδικτυακές συζητήσεις εμπειρογνομώνων:** Ευρωπαίοι ειδικοί συζητούν περιπτώσεις ασθενών με σπάνιες, χαμηλού επιπολασμού και πολύπλοκες νόσους, παρέχοντας συμβουλές σχετικά με τη διάγνωση και τη θεραπεία. Οι συζητήσεις αυτές διευκολύνονται από το σύστημα διαχείρισης κλινικών ασθενών (CPMS), μια πλατφόρμα ΤΠ που εφαρμόζεται από το 2017 και αναβαθμίστηκε πρόσφατα σε μια πιο φιλική προς τον χρήστη, ασφαλή έκδοση, συμβατή με τον ΓΚΠΔ και ανοικτού κώδικα, το CPMS (2.0).
- **Μητρώα:** στο πλαίσιο των ΕΔΑ έχουν δημιουργηθεί διακρατικά μητρώα συλλογής ψευδωνυμοποιημένων δεδομένων για ασθενείς με σπάνιες νόσους. Τα εν λόγω μητρώα αποτελούν σημαντική συνιστώσα της ψηφιοποιημένης ευρωπαϊκής υγειονομικής περίθαλψης, καθώς δημιουργούν ένα οικοσύστημα μητρώων σπάνιων νόσων που βασίζεται στη διαλειτουργικότητα και στις αρχές FAIR<sup>1</sup>. Εναρμονίζουν τα δεδομένα σχετικά με τους ασθενείς που πάσχουν από σπάνιες νόσους σε ολόκληρη την ΕΕ και θέτουν τα δεδομένα που συλλέγονται στη διάθεση των ερευνητών, των δημόσιων αρχών, του κλάδου και άλλων μερών που ενδιαφέρονται για διάφορες παθήσεις, με στόχο τη βελτίωση της ιατρικής περίθαλψης των ασθενών.
- **Ερευνητικές δραστηριότητες:** τα ΕΔΑ συμμετέχουν σε λίγες κλινικές δοκιμές και δίνουν προτεραιότητα σε μη καλυπτόμενες ερευνητικές ανάγκες του τομέα των σπάνιων νόσων, προκειμένου η φωνή των ασθενών να τεθεί στο επίκεντρο των ερευνητικών αναγκών. Για περισσότερες πληροφορίες, επισκεφθείτε τη σελίδα για την [έρευνα και καινοτομία σχετικά με τις σπάνιες νόσους](#).

1. Ευρέσιμα (Findable), προσβάσιμα (Accessible), διαλειτουργικά (Interoperable) και επαναχρησιμοποιήσιμα (Reusable) δεδομένα.

# Πίνακας περιεχομένων

Ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς: αλλάζοντας ουσιαστικά την κατάσταση για τα άτομα με σπάνιες νόσους . . . . .	4
Γιατί σας αφορά το παρόν φυλλάδιο; . . . . .	6
Τα ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς . . . . .	7

## ΜΕΡΟΣ 1: Οι επιτυχίες των ΕΔΑ

Ιστορίες ασθενών. . . . .	10
Συμπράξεις ασθενών και ΕΔΑ . . . . .	12
Ταξίδια ασθενών. . . . .	14
Διαδρομές περίθαλψης των ασθενών και προώθηση της έγκαιρης διάγνωσης . . . . .	16
Κάρτες έκτακτης ανάγκης . . . . .	18
Πρώτο πρόγραμμα μεταπτυχιακών σπουδών ΕΔΑ στον τομέα των σπάνιων νεφρικών νόσων (ERKucation) . . . . .	19
Συμμετοχή των ΕΔΑ κατά τη διάρκεια της έκτακτης ανάγκης λόγω της νόσου COVID-19 . . . . .	20
Ειδική εμπειρογνωσία για τις σπάνιες νόσους . . . . .	22
Διεπιστημονικές προσεγγίσεις εμπειρογνωμόνων . . . . .	23
Συνεργασία μεταξύ των ΕΔΑ . . . . .	24
Διασφάλιση της βιωσιμότητας των φαρμάκων. . . . .	26
Συνεργασία με το Orphanet . . . . .	27
Τα ΕΔΑ ενώνονται για τη στήριξη ασθενών με σπάνιες νόσους στην Ουκρανία. . . . .	28
Νέες κατευθυντήριες γραμμές και συστάσεις . . . . .	30
Η προστιθέμενη αξία που αποφέρει η χρήση του συστήματος διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS). . . . .	32
Κύκλοι ποιότητας . . . . .	34

## ΜΕΡΟΣ 2: Στοιχεία και αριθμοί

<b>ERN BOND:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες διαταραχές των οστών . . . . .	38
<b>ERN CRANIO:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και ωτορινολαρυγγολογικές (ΩΡΛ) διαταραχές. . . . .	39
<b>Endo-ERN:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες ενδοκρινικές παθήσεις . . . . .	40
<b>EpiCARE:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες και πολύπλοκες επιληψίες . . . . .	41
<b>ERKNet:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες νεφρικές νόσους. . . . .	42

<b>ERN-RND:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες νευρολογικές νόσους . . . . .	43
<b>ERNICA:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες κληρονομικές και συγγενείς (πεπτικές και γαστρεντερικές) ανωμαλίες. . . . .	44
<b>ERN-LUNG:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες νόσους του αναπνευστικού συστήματος . . . . .	45
<b>ERN-Skin:</b> : Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες, πολύπλοκες και μη διαγνωσμένες διαταραχές του δέρματος. . . . .	46
<b>ERN EURACAN:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιους συμπαγείς όγκους ενηλίκων . . . . .	47
<b>ERN EuroBloodNet:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες αιματολογικές νόσους. 48	
<b>ERN eUROGEN:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες νόσους του ουροποιητικού, του ορθού και των γεννητικών οργάνων και πολύπλοκες παθήσεις . . . . .	49
<b>ERN EURO-NMD:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για νευρομυϊκές παθήσεις . . . . .	50
<b>ERN-EYE:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες οφθαλμικές νόσους . . . . .	51
<b>ERN GENTURIS:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνια σύνδρομα που ενέχουν τον κίνδυνο παραγωγής όγκων . . . . .	52
<b>ERN GUARD-Heart:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για μη συχνές και σπάνιες καρδιοπάθειες. . . . .	53
<b>ERN-ITHACA:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνια σύνδρομα δυσπλασιών, διανοπτικές και άλλες νευροαναπτυξιακές διαταραχές . . . . .	54
<b>MetabERN:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις κληρονομικές μεταβολικές διαταραχές . . . . .	55
<b>ERN PaedCan:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τον παιδιατρικό καρκίνο (αιματο-ογκολογία). . . . .	56
<b>ERN RARE-LIVER:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες ηπατικές νόσους . . . . .	57
<b>ERN ReCONNET:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες νόσους του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος . . . . .	58
<b>ERN RITA:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνια ανοσοανεπάρκεια και αυτοφλεγμονώδεις, αυτοάνοσες και παιδιατρικές ρευματικές νόσους. . . . .	59
<b>ERN TRANSPLANT-CHILD:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τη μεταμόσχευση σε παιδιά. . . . .	60
<b>VASCERN:</b> Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις σπάνιες πολυσυστημικές αγγειακές νόσους . . . . .	61



## Ιστορίες ασθενών

Υπάρχουν πολλά παραδείγματα πραγματικών ιστοριών ασθενών, όπου τα ΕΔΑ μπόρεσαν να επηρεάσουν άμεσα και θετικά το αποτέλεσμα για τους ασθενείς και τις οικογένειες. Ακολουθούν μερικά αποσπάσματα που αναδεικνύουν αυτό το έργο.

**Η Άννα, μια νεαρή γυναίκα στην Ιταλία, ήταν διαρκώς κουρασμένη και αντιμετώπιζε δυσκολία στην αναπνοή. Δεν μπορούσε να τρέξει. Δεν μπορούσε να πάρει μέρος σε αθλήματα. Δεν είχε ενέργεια. Διαγνώστηκε με πνευμονικό αρτηριοφλεβικό συρίγγιο, μια σπάνια πάθηση που συχνά συνδέεται με κληρονομική αιμορραγική τηλεαγγειεκτασία (ΗΗΤ). Συνήθως πρόκειται για μια εκ γενετής πάθηση, κατά την οποία το αίμα παρακάμπτει τους πνεύμονες και δεν ανατροφοδοτείται με οξυγόνο. Σε πολλές περιπτώσεις, δεν υπάρχουν συμπτώματα, πράγμα που μπορεί να αποβεί επικίνδυνο διότι μπορεί να προκληθούν θρόμβοι.**

Δύσκολα μπορεί κανείς να λάβει ακριβή διάγνωση και εξειδικευμένη περίθαλψη. Ευτυχώς, εμπειρογνώμονες στο κέντρο του VASCERN για την κληρονομική αιμορραγική τηλεαγγειεκτασία στην πόλη Crema (Ιταλία) φρόντισαν ώστε η Άννα να λάβει την κατάλληλη φροντίδα. Η νεαρή γυναίκα ακολούθησε τη συμβουλή τους και υποβλήθηκε σε χειρουργική επέμβαση εμβολισμού από την οποία ανάρρωσε τόσο καλά ώστε, λίγο αργότερα, κέρδισε σε έναν αγώνα δρόμου!

Σε μια άλλη περίπτωση, ένα μικρό κορίτσι ανέπτυξε πολύ πρόωμη εφηβεία λόγω μιας εξαιρετικά σπάνιας νόσου που προκαλείται από όγκο στον μίσχο της υπόφυσης ο οποίος παράγει ανθρώπινη χοριακή γοναδοτροπίνη (hCG). Το κορίτσι έχριζε άμεσης θεραπείας, αλλά η ασφάλισή της αρνήθηκε να την καλύψει επειδή δεν είχε προηγηθεί βιοψία.

Ειδικοί που συνεργάζονταν με το Endo-ERN δήλωσαν ότι έπρεπε να ξεκινήσει αμέσως χημειοθεραπεία και ότι η διενέργεια βιοψίας θα μπορούσε να θέσει σε κίνδυνο το παιδί και θα καθυστερούσε τη θεραπεία. Η ασφαλιστική εταιρεία αποδέχτηκε την πραγματογνωμοσύνη.

Εντός μίας εβδομάδας από την ανακάλυψη του όγκου, η ασθενής ξεκίνησε τη θεραπεία. Το παράδειγμά αυτό δεν αποτελεί μόνο το αίσιο τέλος στην περιπέτεια ενός νεαρού κοριτσιού, αλλά μπορεί να βοηθήσει και άλλους στο μέλλον —δημιουργήθηκε ένα προηγούμενο ώστε να μην καθυστερεί η ογκολογική θεραπεία εάν ο όγκος έχει σαφώς χαρακτηριστεί με άλλα μέσα και εάν η βιοψία αυτή καθαυτή θα μπορούσε να θέσει σε κίνδυνο τον ασθενή.

**Αυτή είναι η ιστορία της Justine από τη Γαλλία, η οποία δηλώνει ότι γεννήθηκε δύο φορές την ημέρα της γέννησής της και την ημέρα της μεταμόσχευσής της.** Η Justine ήταν μόλις 3,5 ετών, όταν έλαβε διπλό μόσχευμα, το πρώτο του είδους του στην Ευρώπη. Σήμερα, 28 χρόνια αργότερα, γνωρίζει πόσο τυχερή στάθηκε και παροτρύνει τους γονείς να παραμένουν θετικοί και τα παιδιά να μη φοβούνται.

Ένα άλλο παράδειγμα είναι αυτό του **Fernando από την Ισπανία, ο οποίος είχε νεφρική ανεπάρκεια και υποβλήθηκε σε μεταμόσχευση ήπατος σε ηλικία 14 ετών.** Είναι ακόμη 14 ετών και δηλώνει ότι η ζωή χωρίς αιμοκάθαρση είναι υπέροχη και ότι είναι θαύμα να μπορεί να τρώει ξανά «σχεδόν» φυσιολογικά.

Ένα ακόμα παράδειγμα είναι αυτό μιας μητέρας στην Ιταλία, η οποία πήγε την τρίχρονη κόρη της σε γιατρό κατά τη διάρκεια των διακοπών, θεωρώντας ότι το παιδί της είχε καταναλώσει χαλασμένο ψάρι. Ο γιατρός διαπίστωσε ότι συνέβαινε κάτι άλλο και, σε λιγότερο από 24 ώρες, το μικρό κορίτσι διαγνώστηκε με μια σπάνια μορφή καρκίνου του ήπατος. Σήμερα, είναι μια ενεργή 11χρονη. «Τα παιδιά μάς διδάσκουν να μην τα παρατάμε και πάντα να αγωνιζόμαστε», λέει η μητέρα της.



## Συμπράξεις ασθενών και ΕΔΑ

Οι ίδιοι οι ασθενείς βρίσκονται πάντα στο επίκεντρο και στην ουσία των ΕΔΑ. Η ενσωμάτωση και η συμμετοχή τους διασφαλίζουν ότι η φωνή των ασθενών ακούγεται και αντικατοπτρίζεται στο έργο των ΕΔΑ.

Το ERN RARE-LIVER, το οποίο ασχολείται με σπάνιες ηπατικές νόσους, παρέχει ως παράδειγμα το RARE-LIVER Youth Panel (ομάδα νέων RARE-LIVER) και υπογραμμίζει τον τρόπο με τον οποίο νέοι ασθενείς συμμετέχουν στο έργο του ως μέντορες, πρότυπα και συνεργάτες.

Όπως γνωρίζει κάθε άτομο ηλικίας άνω των 30 ετών, οι νέοι συνήθως μιλούν τη δική τους γλώσσα και ταυτίζονται σε μεγάλο βαθμό με τους συνομηλίκους τους. Ποιος, λοιπόν, θα αποτελούσε καλύτερο μέντορα και πρότυπο για τους νέους ασθενείς με σπάνιες ηπατικές νόσους απ' ό,τι νέοι άνθρωποι που βιώνουν ορισμένες από τις ίδιες καταστάσεις;

Η ομάδα νέων RARE-LIVER αποτελείται από 10-15 άτομα ηλικίας 18 έως 30 ετών που ζουν με σπάνιες ηπατικές νόσους. Η ομάδα αυτή συνεδριάζει τουλάχιστον έξι φορές τον χρόνο διαδικτυακά και μία φορά τον χρόνο με φυσική παρουσία. Τα μέλη παρακολουθούν επίσης στενά τις δραστηριότητες του ERN RARE-LIVER, συμμετέχουν σε εργαστήρια και διαδικτυακές συναντήσεις και συνδράμουν στην ανάπτυξη κατευθυντήριων γραμμών.

“ Εστιάζουμε στη βελτίωση της ιατρικής περίθαλψης για τους νέους ασθενείς και κάνουμε προσπάθειες ώστε να διευκολύνουμε την πορεία θεραπείας τους παρέχοντας υποστήριξη και σύνδεση ”

Τα μέλη της ομάδας ανταλλάσσουν τις εμπειρίες τους με επαγγελματίες του τομέα της υγείας και, μέσω αυτής της ανταλλαγής, συμβάλλουν στη βελτίωση της υγειονομικής περίθαλψης και παρέχουν πολύτιμες πληροφορίες από τη σκοπιά του ασθενή και από την προοπτική των νέων. Η καθοδήγηση άλλων νέων με σπάνιες ηπατικές νόσους παρέχει μια ανεκτίμητη υπηρεσία —βοηθά αυτούς τους νέους ασθενείς να αισθάνονται λιγότερο φόβο, μεγαλύτερη αισιοδοξία και περισσότερη κατανόηση από τους γύρω.

Τα μέλη της ομάδας επωφελούνται επίσης από την ευκαιρία να συζητούν μεταξύ τους, αλλά και με άλλους νέους στην κοινότητα των σπάνιων νόσων, και να επιφέρουν θετικές αλλαγές στην υγειονομική περίθαλψη και στις ζωές νέων που διαγράφουν τη δική τους πορεία θεραπείας από σπάνιες νόσους.

Το ERN CRANIO, το οποίο ασχολείται με σπάνιες και/ή πολύπλοκες κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και ωτορινολαρυγγολογικές διαταραχές, παρουσιάζει το έργο με τίτλο «With my family to the theatre» (Με την οικογένειά μου στο θέατρο), το οποίο μας βοηθά να εξετάσουμε την κατανόηση μεταξύ των επαγγελματιών του τομέα της περίθαλψης και των ασθενών/φροντιστών. Το ερώτημα που βρισκόταν στο επίκεντρο αυτού του έργου ήταν το εξής: «Πώς μπορούμε εμείς, ως γιατροί και πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης, να είμαστε ακόμη καλύτεροι καθοδηγητές για τους ασθενείς μας, βλέποντας κάθε πτυχή της ζωής τους, και όχι μόνο τη σωματική τους κατάσταση, και αναδεικνύοντας ταυτόχρονα την ανθρωπιά μας;» Το έργο είχε ως αποτέλεσμα την παραγωγή μιας ταινίας με θέμα τον ρόλο των γονέων και των οικογενειών για

τους ασθενείς με κρανιοπροσωπικές παθήσεις και την ανάγκη ανάπτυξης καλών σχέσεων μεταξύ των γιατρών και των ασθενών για την επίτευξη αποτελεσματικότερης θεραπείας και μετρήσιμων οφελών για την υγεία.

Η ταινία πραγματεύεται αυτήν τη σχέση και προβάλλει την ανάγκη να δοθεί προσοχή στη σχέση γιατρού/ασθενή/γονέα.

Το ERN EYE δρομολόγησε ένα σοβαρό παιχνίδι σχετικά με τις βέλτιστες πρακτικές κατά την ανακοίνωση διάγνωσης.

Εμπνευσμένο από πραγματικές καταστάσεις, το έργο αυτό παρέχει τη δυνατότητα στους χρήστες να αντιμετωπίζουν δύσκολες καταστάσεις κατά τη γνωστοποίηση περίπλοκης διάγνωσης.

Μια επιτροπή ιατρικών εμπειρογνομόνων, καθώς και ενώσεις ασθενών και ψυχολόγων, συνεργάστηκαν για την ανάπτυξη αυτού του έργου.



Επισκεφθείτε το σοβαρό παιχνίδι εδώ:  
[παιχνίδι ERN-EYE - ERN-EYE](#)



## Ταξίδια ασθενών

Ένα από τα πιο τρομακτικά πράγματα που αντιμετωπίζει ο ασθενής είναι το «άγνωστο». Τι συμπτώματα θα έχει; Ποιες αλλαγές μπορεί να αναμένει; Πώς θα αισθάνεται σωματικά και συναισθηματικά καθώς υποβάλλεται στη θεραπεία για την ασθένειά του; Τα ταξίδια ασθενών παρέχουν αυτού του είδους τις πληροφορίες από την οπτική γωνία του ασθενή, προσφέροντάς τους ζωτικής σημασίας πληροφορίες, αλλά και καθυστερώντάς τους.

Το ERN-RND, το οποίο ασχολείται με σπάνιες νευρολογικές παθήσεις, παρέχει ένα παράδειγμα συγκεκριμένων ταξιδιών ασθενών με τη μορφή ενημερωτικών δελτίων για πέντε ομάδες νόσων που είναι εύκολα κατανοητά και αυτήν τη στιγμή αναπτύσσει τρία ακόμη για να καλύψει άλλες ομάδες. Τα εν λόγω ταξίδια ασθενών δημιουργούνται από κοινού από ασθενείς και κλινικούς ιατρούς και αποτελούν ένα βήμα προόδου προς τη συστηματική συμμετοχή των ασθενών στον

σχεδιασμό των διαδρομών περίθαλψης.

Στόχος είναι να παρέχεται το κατάλληλο ταξίδι ασθενή σε κάθε νεοδιαγνωσθέντα ασθενή, προκειμένου να τον βοηθήσει να λάβει απαντήσεις στα ερωτήματά του, να μειώσει τους φόβους του, να νιώσει ότι λαμβάνει υποστήριξη και να αισθανθεί πιο ενδυναμωμένος.

Δείτε τα βίντεο:

- Η συνήγορος ασθενή Lori Renna Linton αφηγείται την ιστορία της με την HSP: <https://www.youtube.com/watch?v=NHpGRGHfQIc>
- Η συνήγορος ασθενή Juliane Krabath, μητέρα παιδιού με HSP: <https://www.youtube.com/watch?v=nYSy99xYoZA>

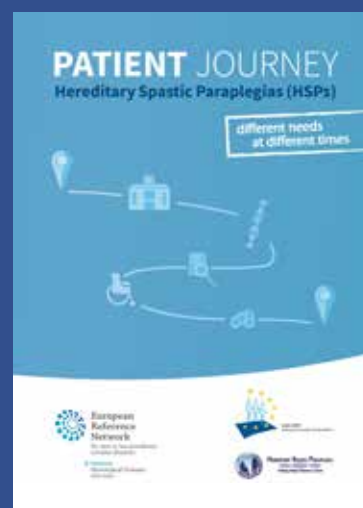
Δήλωση αποποίησης ευθύνης: Εάν έχετε τυχόν ανησυχίες ή απορίες σχετικά με τη χρήση των δεδομένων σας προσωπικού χαρακτήρα στο YouTube, θα πρέπει να διαβάσετε προσεκτικά τις πολιτικές του περί απορρήτου.

## Δύο συνήγοροι ασθενών μοιράζονται τον τρόπο με τον οποίο τους βοήθησαν τα ταξίδια ασθενών για την κληρονομική σπαστική παραπληγία (HSP)

Η συνήγορος ασθενή, Lori Renna Linton, πάσχει από HSP επί 16 έτη. Δηλώνει ότι η ζωή της θα ήταν πολύ ευκολότερη εάν είχε νωρίτερα στη διάθεσή της ένα ταξίδι ασθενή. Ανατρέχοντας στο 2017, στην περίοδο που υποβλήθηκε σε αφαίρεση της σκωληκοειδούς απόφυσης, δηλώνει ότι θα μπορούσε να είχε χρησιμοποιήσει το ταξίδι ασθενή προκειμένου να πείσει τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης ότι η HSP ήταν πραγματική ασθένεια και να τους αποδείξει ότι μπορεί κανείς να αναζητήσει πληροφορίες γι' αυτή στο Google. Με το έγγραφο, η νοσοκόμα εφημερίας θα καταλάβαινε ότι η μαύρη αθλητική φόρμα με τη λευκή λωρίδα στο κάτω μέρος δεν σήμαινε ότι ήταν πυγμάχος. Θα είχε δει ότι παθαίνει κράμπες στα πέλματα και στις γάμπες. «Αλλά το σημαντικότερο απ' όλα είναι ότι το ταξίδι ασθενή θα μου παρείχε τη δυνατότητα να λάβω την κατάλληλη περίθαλψη που χρειαζόμουν και ότι δεν θα χρειαζόταν να επαναλαμβάνω το ιστορικό μου ξανά και ξανά» δήλωσε.

Η συνήγορος ασθενή Juliane Krabath, μητέρα ενός 14χρονου κοριτσιού που διαγνώστηκε με HSP όταν ήταν 8 ετών, δήλωσε ότι, στην αρχή, η οικογένεια δεν γνώριζε πολλά για την HSP. Ωστόσο, από ένα ταξίδι ασθενή έμαθαν ότι θα έπρεπε να αναμένουν συνεχή επιδείνωση των συμπτωμάτων, τα οποία θα επηρέαζαν ιδίως την ικανότητα βάρδισης της κόρης τους. Το κορίτσι φοιτούσε σε ένα κανονικό αυστριακό σχολείο, το οποίο δεν ήταν πλήρως προσβάσιμο. «Στην αρχή, δεν υπήρχε πρόβλημα· πλέον όμως, τέσσερα χρόνια αργότερα, χρειάζεται μπάστουνια, και οι μετακινήσεις από αίθουσα σε αίθουσα γίνονται όλο και πιο κουραστικές για εκείνη». Χάρη στο ταξίδι ασθενή πήραν την απόφαση να αλλάξουν σχολείο και να πάνε το παιδί τους σε ένα πιο προσβάσιμο σχολείο με καλύτερη σύνδεση με τις δημόσιες συγκοινωνίες. «Το ταξίδι ασθενή, το οποίο παρουσιάζει την εξέλιξη της νόσου και τις προκλήσεις που ανακύπτουν, θα μπορούσε να βοηθήσει και άλλες οικογένειες να προετοιμαστούν καλύτερα για το μέλλον», δήλωσε.

Τα ταξίδια ασθενών διατίθενται στις κύριες ευρωπαϊκές γλώσσες και παρέχονται ως φυλλάδια στη διεύθυνση:  
<https://www.ern-rnd.eu/disease-knowledge-hub/ern-rnd-patient-journeys/>





## Διαδρομές περίθαλψης των ασθενών και προώθηση της έγκαιρης διάγνωσης

Το ERN ReCONNET προωθεί την έγκαιρη διάγνωση και την καλύτερη οργάνωση της περίθαλψης αναπτύσσοντας τις διαδρομές περίθαλψης των ασθενών και ένα διαγνωστικό εργαλείο, το Red Flags, το οποίο υιοθετεί μια προσέγγιση πολλών ενδιαφερόμενων μερών.



Το ERN ReCONNET σχεδίασε μια μεθοδολογία (το **RarERN Path™**) που μπορεί να εφαρμοστεί σε όλες τις σπάνιες νόσους και στις νόσους χαμηλού επιπολασμού. Σκοπός της μεθοδολογίας είναι η δημιουργία ενός οργανωτικού μοντέλου αναφοράς για τις διαδρομές περίθαλψης των ασθενών, το οποίο, εάν εφαρμοστεί σε διαφορετικά πλαίσια, θα συμβάλει στη διασφάλιση βελτιωμένης, οικονομικά αποδοτικής και ισότιμης περίθαλψης με επίκεντρο τον ασθενή για σπάνιες και πολύπλοκες νόσους.

*RarERN Path: μεθοδολογία για τη βελτιστοποίηση των διαδρομών περίθαλψης των ασθενών με σπάνιες και πολύπλοκες νόσους που αναπτύχθηκε στο πλαίσιο των ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς.*  
<https://doi.org/10.1186/s13023-020-01631-1>

Η μεθοδολογία προβλέπει τη συμμετοχή διαφόρων ενδιαφερόμενων μερών, όπως είναι οι ιατρικοί εμπειρογνώμονες, οι οικονομολόγοι υγείας, οι εκπρόσωποι ασθενών, οι φροντιστές, οι κλινικοί ιατροί διαφόρων ειδικοτήτων και άλλοι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης (νοσηλευτές, ψυχολόγοι κ.λπ.). Έχει ήδη εφαρμοστεί για διάφορες νόσους που εμπίπτουν στην αρμοδιότητα του ERN ReCONNECT (π.χ. συστηματική σκλήρυνση).

Ταυτόχρονα, το ERN ReCONNECT αναπτύσσει το Red Flags για την έγκαιρη διάγνωση σπάνιων και χαμηλού επιπολασμού νόσων του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος.

Το πρώτο εργαλείο Red Flags αναπτύχθηκε για μία από τις πιο σπάνιες παθήσεις που καλύπτει το ERN ReCONNECT, τις σχετιζόμενες με την IgG4 νόσους. Τα Red Flags αναπτύσσονται μέσω προσέγγισης πολλών ενδιαφερόμενων μερών με τη συμμετοχή ιατρικών εμπειρογνομόνων, εκπροσώπων ασθενών και γενικών ιατρών. Η διάδοση αυτών των Red Flags σε νοσοκομεία και ακαδημαϊκά περιβάλλοντα αποσκοπεί στην αύξηση της ευαισθητοποίησης σχετικά με τις νόσους μεταξύ ειδικών που δεν εξειδικεύονται στη συγκεκριμένη νόσο, καθώς και μεταξύ των φοιτητών ιατρικής.

## Για περισσότερες πληροφορίες:

*Improving organisation to improve care: ERN ReCONNECT organisational reference model for systemic sclerosis patients' care pathway* (Βελτίωση της οργάνωσης με στόχο τη βελτίωση της περίθαλψης: Οργανωτικό μοντέλο αναφοράς του ERN ReCONNECT για τη διαδρομή περίθαλψης των ασθενών με συστηματική σκλήρυνση)

<https://doi.org/10.1177/23971983241269109>

*An Opportunity to Harmonise the Approach to Patients' Care Pathways for Rare and Complex Diseases: RarERN Path™* (Ευκαιρία εναρμόνισης της προσέγγισης με τις διαδρομές περίθαλψης των ασθενών με σπάνιες και πολύπλοκες νόσους: RarERN Path™)

<https://doi.org/10.3389/frhs.2022.935014>

*Identification of red flags for IgG4-related disease: an international European Reference Network for Rare Connective Tissue Diseases framework* (Προσδιορισμός red flags για σχετιζόμενες με την IgG4 νόσους: ένα διεθνές ευρωπαϊκό δίκτυο αναφοράς για το πλαίσιο των σπάνιων νόσων του συνδετικού ιστού)

[https://doi.org/10.1016/s2665-9913\(24\)00192-9](https://doi.org/10.1016/s2665-9913(24)00192-9)

## Κάρτες έκτακτης ανάγκης

Σε αυτήν την περίπτωση, το ERN-Skin παρέχει μια εξατομικευμένη λύση για ασθενείς με σπάνιες δερματικές νόσους οι οποίοι ενδέχεται να χρειαστούν επείγουσα περίθαλψη ενώ βρίσκονται μακριά από το σπίτι τους. Τι συμβαίνει λοιπόν όταν ένας ασθενής που πάσχει από σπάνιες δερματικές νόσους βρεθεί σε κατάσταση έκτακτης ανάγκης και καταλήξει να χρήζει επείγουσας περίθαλψης; Τι πρέπει να κάνει;


Απάντηση: Να φέρει ειδική κάρτα έκτακτης ανάγκης, δεδομένου ότι, στην πλειονότητά του, το ιατρικό προσωπικό δεν θα είναι εξοικειωμένο με τις σπάνιες δερματικές νόσους.




Οι κάρτες έκτακτης ανάγκης συντάσσονται από τους εμπειρογνώμονες του ERN-Skin σε συνεργασία με συνηγόρους των ομάδων υποστήριξης ασθενών του ίδιου ΕΔΑ και διαθέτουν όλες τις απαραίτητες πληροφορίες σχετικά με τον τρόπο διαχείρισης ενός ασθενή με σπάνια δερματική νόσο. Σε καταστάσεις έκτακτης ανάγκης, η παροχή αυτής της προσαρμοσμένης περίθαλψης είναι ζωτικής σημασίας ώστε να αποφεύγονται τυχόν επιπλοκές.

Αυτές οι κάρτες έκτακτης ανάγκης έχουν το μέγεθος επαγγελματικής κάρτας και είναι γραμμένες στην εθνική γλώσσα, ώστε οι ασθενείς να μπορούν να τις έχουν μαζί τους ανά πάσα στιγμή.

Το ERN-Skin έχει αναπτύξει κάρτες έκτακτης ανάγκης για τις ακόλουθες νόσους:

- Εξωδερμική δυσπλασία
- Πομφολυγώδης συγγενής δερματοπάθεια
- Ιχθύαση
- Σοβαρές δερματικές αντιδράσεις σε φάρμακο

EMERGENCY Contacts	
Name : .....	Phone: ...
Name : .....	Phone: ...
MEDICAL Contacts	
Name (GP/pediatrician): .....	Phone: ...
Name (specialist): .....	Phone: ...
Rare disease Reference Center :	
Name : .....	Orphanet EMERGENCY CARD Scan with your smartphone 
Phone: .....	
Address :	

		<b>Rare Disease</b>	Photo
<b>EMERGENCY CARD</b>			
<b>CUTANEOUS ALLERGY CARD</b>			
Patient	Family name :	.....	
	First name :	.....	
			

Περισσότερες πληροφορίες διατίθενται στη διεύθυνση: <https://ern-skin.eu/emergency-cards/>

## Πρώτο πρόγραμμα μεταπτυχιακών σπουδών ΕΔΑ στον τομέα των σπάνιων νεφρικών νόσων (ERKucation)

Η εκπαίδευση και η κατάρτιση αποτελούν βασικές δραστηριότητες για όλα τα ΕΔΑ, καθώς ενισχύουν και βελτιώνουν τους μελλοντικούς επαγγελματίες του τομέα της υγείας που ειδικεύονται σε σπάνιες νόσους και πολύπλοκες παθήσεις σε ολόκληρη την Ευρώπη. Τα ακαδημαϊκά προγράμματα σπουδών για τις σπάνιες νόσους δεν είναι τόσο συχνά, γεγονός που καθιστά την ανάπτυξη τέτοιων προγραμμάτων σημαντικό καθήκον των ΕΔΑ.

Το ERN ERKNet παρουσιάζει ένα τέτοιο παράδειγμα στον τομέα των σπάνιων νεφρικών νόσων.

**ERKNet Postgraduate Curriculum**  
Completion Criteria - 3-year curriculum

Clinical experience	Webinars	eLearning cases
<p>2 years in the field of rare kidney diseases.</p> <p><b>Requirements:</b> Diplomas of an MD/MS or equivalent or MPhil/PhD postgraduate.</p>	<p>3 years every 2 weeks incl. exams, 56 topics (ped &amp; adult)</p> <p><b>Requirements:</b> Attendance of min 42 sessions. Completion exam score &gt; 75%.</p>	<p>topic related cases basic &amp; advanced scenarios.</p> <p><b>Requirements:</b> Presentation of min 20 cases. Completion exam score &gt; 75%.</p>

ERKNet logo and Funder by the European Union logo.

**ERKucation: Current status**

- Launched 2021, yearly new classes
- 5 classes with a total of 402 students
- students from 65 ERKNet healthcare providers in 22 EU countries.
- since 2021 - 125 webinars, 32 eLearning cases, 8 workshops or Continuing Medical Education (CME) courses

**Graduates "European Rare Kidney Disease Specialists"**

Successful Completion:  
1st class : 65  
2nd class: 17

ERKNet logo and Funder by the European Union logo.

Η πρώτη τάξη του ERKNet αποφοίτησε τον Δεκέμβριο του 2023 με 65 Ευρωπαίους ειδικούς στις σπάνιες νεφρικές νόσους.

## Συμμετοχή των ΕΔΑ κατά τη διάρκεια της έκτακτης ανάγκης λόγω της νόσου COVID-19

Τα ΕΔΑ αντέδρασαν επίσης γρήγορα και παρείχαν τη στήριξή τους όταν ξέσπασε η πανδημία COVID-19. Ακολουθούν μερικά παραδείγματα της επείγουσας συμβολής των ΕΔΑ στην αντιμετώπιση της νόσου COVID-19 από την ΕΕ.

Προκειμένου να βοηθήσουν τους ασθενείς που πάσχουν από σπάνιες οστικές νόσους να λάβουν τη στήριξη και τη φροντίδα που χρειάζονταν κατά τη διάρκεια της πανδημίας, το ERN BOND και αρκετοί Ιταλοί επαγγελματίες του τομέα της υγείας δημιούργησαν την «COVID-19 Helpline for Rare Bone Diseases», μια άμεση και ειδική τηλεφωνική γραμμή που λειτουργούσε 24 ώρες το 24ωρο, 7 ημέρες την εβδομάδα. Στόχος ήταν η ανταλλαγή εμπειριών και γνώσεων σχετικά με τις σπάνιες οστικές νόσους τόσο με τους ίδιους τους ασθενείς όσο και με επαγγελματίες του τομέα της υγείας που εργάζονταν στις μονάδες εντατικής θεραπείας και/ή σε πτέρυγες COVID-19 όπου περιέθαλπαν ασθενείς που έπασχαν από σπάνιες οστικές νόσους. Για τους ασθενείς με σπάνιες οστικές νόσους, ήταν ζωτικής σημασίας να γνωρίζουν ότι θα εξακολουθούσαν να βρίσκονται σε στενή επαφή με τους θεράποντες ιατρούς τους και θα μπορούσαν να τους ενημερώνουν σχετικά με τυχόν αλλαγές στην υγεία τους.

Το ERN ReCONNECT, το οποίο ασχολείται με τις σπάνιες και πολύπλοκες νόσους του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος (rCTD), έσπευσε επίσης να αναλάβει δράση και εξέδωσε σημεία που πρέπει να λαμβάνονται υπόψη για τη θεραπεία ασθενών που πάσχουν από αυτοάνοσες ρευματικές νόσους με αντιιικές θεραπείες και προϊόντα αντισωμάτων κατά του SARS-CoV-2.

Αυτό συνέβη παράλληλα με τον σχεδιασμό μιας πολυκεντρικής προοπτικής μελέτης κοόρτης που αφορούσε τον εμβολιασμό κατά της COVID-19 σε σπάνιες και πολύπλοκες νόσους του συνδετικού ιστού (VACCINATE) και μιας σειράς εργασιών για τον καθορισμό των προκλήσεων όσον αφορά τη διαχείριση και τον εμβολιασμό ασθενών με rCDT στην εποχή της COVID-19, καθώς και ενημερωτικών αφισών σχετικά με τον εμβολιασμό στις γλώσσες της ΕΕ.

Η επιτυχημένη αυτή εμπειρία ανέδειξε τον θεμελιώδη ρόλο της εξ αποστάσεως περίθαλψης υψηλής ποιότητας σε ασθενείς με σπάνιες οστικές νόσους κατά τη διάρκεια της έξαρσης της νόσου COVID-19, η οποία θα μπορούσε να αποτελέσει **πρότυπο συνήθους πρακτικής για την εξ αποστάσεως περίθαλψη**, η οποία είναι ιδιαίτερα σημαντική για τους ασθενείς με σπάνιες οστικές νόσους.

### Για περισσότερες πληροφορίες:

*The line between COVID-19 pandemic and rare bone diseases* (Η γραμμή μεταξύ της πανδημίας COVID-19 και των σπάνιων οστικών νόσων)

<https://doi.org/10.1007/s11845-020-02400-6>

*Providing high-quality care remotely to patients with rare bone diseases during COVID-19 pandemic* (Παροχή εξ αποστάσεως περίθαλψης υψηλής ποιότητας σε ασθενείς με σπάνιες οστικές νόσους κατά τη διάρκεια της πανδημίας COVID-19)

<https://doi.org/10.1186/s13023-020-01513-6>

*ERN ReCONNET points to consider for treating patients living with autoimmune rheumatic diseases with antiviral therapies and anti-SARS-CoV-2 antibody products* (Σημεία που, κατά το ERN ReCONNET, πρέπει να λαμβάνονται υπόψη για τη θεραπεία ασθενών που πάσχουν από αυτοάνοσες ρευματικές νόσους με αντιιικές θεραπείες και προϊόντα αντισωμάτων κατά του SARS-CoV-2 )

<https://doi.org/10.55563/clinexprheumatol/jpargp>

*The impact of COVID-19 on rare and complex connective tissue diseases: the experience of ERN ReCONNET* (Ο αντίκτυπος της νόσου COVID-19 στις σπάνιες και πολύπλοκες νόσους του συνδετικού ιστού: η εμπειρία του ERN ReCONNET)

<https://doi.org/10.1038/s41584-020-00565-z>

*Long-term outcomes of COVID-19 vaccination in patients with rare and complex connective tissue diseases: The ERN-ReCONNET VACCINATE study* (Μακροπρόθεσμα αποτελέσματα του εμβολιασμού κατά της COVID-19 σε ασθενείς με σπάνιες και πολύπλοκες νόσους του συνδετικού ιστού: Η μελέτη VACCINATE του ERN-ReCONNET)

<https://doi.org/10.1016/j.jtauto.2023.100221>

## Ειδική εμπειρογνωσία για τις σπάνιες νόσους

Τα ΕΔΑ συνεργάζονται με ασθενείς και μέλη ομάδων περίθαλψης. Το ERN LUNG, το οποίο ασχολείται με σπάνιες νόσους του αναπνευστικού συστήματος, περιέγραψε ένα μοναδικό σύστημα για την παροχή απαντήσεων σε ερωτήσεις που εμπίπτουν στο πεδίο ειδικότητάς του.

Το ERN-LUNG Expert Advisory Board (συμβουλευτική επιτροπή εμπειρογνομώνων ERN-LUNG — ERN-LUNG EXABO) συστάθηκε κυρίως ώστε ασθενείς και μέλη των ομάδων περίθαλψης να λαμβάνουν απαντήσεις για τυχόν ζητήματα που σχετίζονται με το ERN-LUNG. Από τις 31 Αυγούστου 2023 35 νέοι ασθενείς χρησιμοποίησαν το σύστημα για να υποβάλουν ερωτήματα και να λάβουν απαντήσεις από εμπειρογνώμονες σε σπάνιες νόσους.

Το σύστημα διευρύνει τη διαθεσιμότητά του στις ευρωπαϊκές γλώσσες και υποστηρίζεται σθεναρά από οργανώσεις ασθενών που συμβάλλουν στη διάδοση της φήμης αυτού του καινοτόμου συστήματος. Επιπλέον, το ΕΔΑ περιλαμβάνει σταδιακή διαδικασία· εάν δεν μπορεί να δοθεί απάντηση με αυτόν τον τρόπο, η διαδικασία προχωρά στο επόμενο στάδιο για τη διενέργεια ιατρικής συζήτησης στο σύστημα διαχείρισης κλινικών ασθενών.

## Διεπιστημονικές προσεγγίσεις εμπειρογνομώνων

Οι διεπιστημονικές προσεγγίσεις εμπειρογνομώνων, όπως τα διεπιστημονικά συμβούλια ογκολογίας, είναι θεμελιώδους σημασίας για την επίτευξη ολιστικών και ολοκληρωμένων αξιολογήσεων της διάγνωσης και της θεραπείας των ασθενών. Το ERN EURACAN, το οποίο ασχολείται με σπάνιους συμπαγείς καρκίνους ενηλίκων, παρέχει ένα παράδειγμα του τρόπου με τον οποίο η προσέγγιση αυτή ενσωματώνεται στο έργο του, καθώς και της προστιθέμενης αξίας που παρέχει στους ασθενείς.

Το ERN EURACAN επισημαίνει το παράδειγμα της ομάδας σπάνιων μορφών γυναικολογικών καρκίνων, στο πλαίσιο της οποίας εξετάστηκαν 260 περιστατικά ασθενών μεταξύ Νοεμβρίου του 2017 και Οκτωβρίου του 2023.

Αντίκτυπος των Διεπιστημονικών Συμβουλίων Ογκολογίας (MDTBs) στην περίθαλψη των ασθενών<sup>1</sup>:

Από τον Μάρτιο του 2022, στο πλαίσιο της στρατηγικής EURACAN για την εναρμόνιση των δραστηριοτήτων μεταξύ όλων των ομάδων σπάνιων συμπαγών μορφών καρκίνων, το ΕΔΑ αξιοποίησε την ευκαιρία να στηρίξει εικονικά MDTB με ειδική χρηματοδότηση που περιλαμβάνεται στις επιχορηγήσεις της ΕΕ και προορίζεται αποκλειστικά για τη χρήση του συστήματος διαχείρισης κλινικών ασθενών (CPMS).

- Στα εν λόγω MDTB συμμετέχουν κορυφαίοι εμπειρογνώμονες του EURACAN από διάφορες χώρες με στόχο να εξετάσουν πολύπλοκα ή πολύ σπάνια περιστατικά ασθενών σε όλες τις ομάδες καρκίνου, να εξετάσουν όλες τις προοπτικές και να παράσχουν έγκαιρες και ακριβείς διαγνώσεις.

- Αυτές οι διαδικτυακές συζητήσεις αποσκοπούν επίσης στην αύξηση της πρόσβασης σε καινοτόμες θεραπείες και κλινικές δοκιμές.

Κάθε περιστατικό, σε κάθε ομάδα καρκίνου, εισάγεται στη συνέχεια στο CPMS προκειμένου να αναπτυχθεί η χρήση της πλατφόρμας σε ολόκληρο το δίκτυο.

<sup>1</sup> Alice Bergamini, Συνέδριο ESMO 2024 — Γυναικολογικοί καρκίνοι #ESMOGynae24, Abstract 82MO

- Ο αριθμός των ασθενών που εξετάστηκαν διπλασιάστηκε σε διάστημα 6 ετών.
- Περαιτέρω διαγνωστικές εξετάσεις στο 1/3 των ασθενών.
- Εναλλακτικές δυνατότητες θεραπείας σε σχέση με εκείνες που είχαν αρχικά προγραμματιστεί για το 50 % των ασθενών.
- Εφαρμογή των εν λόγω συστάσεων θεραπείας στο 94 % των περιπτώσεων.
- Στο 17 % των ασθενών υπήρξε σύσταση για παρακολούθηση αντί για επικουρική χημειοθεραπεία.
- 37 ασθενείς απέκτησαν πρόσβαση σε θεραπείες εκτός εγκεκριμένων ενδείξεων, 4 εντάχθηκαν σε κλινικές δοκιμές στο εξωτερικό.

Χάρη στα MDTB, οι ασθενείς μπόρεσαν να έχουν πρόσβαση σε θεραπείες εκτός εγκεκριμένων ενδείξεων, οι οποίες δεν έχουν ακόμη εγκριθεί για σπάνιες μορφές γυναικολογικών καρκίνων και οι οποίες διαφορετικά δεν θα ήταν προσβάσιμες σε ορισμένες χώρες.

## Συνεργασία μεταξύ των ΕΔΑ

Τα ΕΔΑ αντιμετωπίζουν συχνά τις ίδιες προκλήσεις, τις οποίες μπορούν να αντιμετωπίσουν αποτελεσματικότερα από κοινού! Εδώ μπορείτε να δείτε πώς δύο ΕΔΑ —το ERN eUROGEN και το MetabERN— συνεργάζονται με στόχο να συμβάλουν στην επιτάχυνση της ανάπτυξης παιδιατρικών και ορφανών ιατροτεχνολογικών προϊόντων για σπάνιες νόσους.

Στον τομέα των σπάνιων νόσων, δεν διατίθενται αρκετά ιατροτεχνολογικά προϊόντα προοριζόμενα ειδικά για παιδιά με σπάνιες νόσους. Τα εν λόγω ιατροτεχνολογικά προϊόντα, τα επονομαζόμενα παιδιατρικά και ορφανά ιατροτεχνολογικά προϊόντα, μπορούν να παρέχουν βασικές λειτουργίες σε ασθενείς με σπάνιες νόσους, στους φροντιστές τους και στους επαγγελματίες του τομέα της υγείας που τα χρησιμοποιούν, ωστόσο πολλοί ασθενείς και φροντιστές δεν διαθέτουν παιδιατρικά ιατροτεχνολογικά προϊόντα ειδικά προσαρμοσμένα για την πάθησή τους.

Γι αυτόν τον λόγο, γίνονται προσπάθειες μέσω της πρωτοβουλίας της πλατφόρμας DeCODE ώστε να προωθηθεί η ανάπτυξη παιδιατρικών και ορφανών ιατροτεχνολογικών προϊόντων, κάτι που θα συμβεί σε δύο στάδια:

- Αρχικά, η DeCODE θα χαρτογραφήσει τα παιδιατρικά και τα ορφανά

ιατροτεχνολογικά προϊόντα, τα ενδιαφερόμενα μέρη και τις πρωτοβουλίες και στη συνέχεια θα αναπτύξει μια ανάλυση της βασικής διαδρομής για τον καθορισμό του βέλτιστου τρόπου ανάπτυξης καινοτόμων παιδιατρικών και ορφανών ιατρικών τεχνολογιών.

- Στη συνέχεια, η DeCODE θα επιλέξει πέντε φορείς ανάπτυξης για την υποστήριξη της πρωτοβουλίας. Για καθέναν από τους επιτυχόντες φορείς ανάπτυξης, η DeCODE θα παρακολουθεί τα χρηματοδοτούμενα παιδιατρικά ορφανά ιατροτεχνολογικά προϊόντα, τον αριθμό των πρωτοτύπων που έχει αναπτύξει κάθε φορέας ανάπτυξης, τα επιχειρηματικά σχέδια που έχουν καταρτιστεί, τον αριθμό των συλλογών κλινικών δεδομένων που έχουν δρομολογηθεί και τα πιστοποιητικά που έχουν ληφθεί καθ' όλη τη διάρκεια της διαδικασίας υποστήριξης.

Τα αναμενόμενα αποτελέσματα; Στο πλαίσιο της νέας αυτής πρωτοβουλίας, θα εγκριθούν και θα υλοποιηθούν 3-5 νέα ιατροτεχνολογικά προϊόντα για παιδιά που λαμβάνουν περίθαλψη για σπάνιες νόσους.

Επίσης, εδώ μπορείτε να μάθετε για το πώς τα EURO-NMD, ERN-RND και EpiCARE συνεργάζονται σε σχέση με τις πρακτικές γονιδιακής θεραπείας και την περίθαλψη και την έρευνα για τις μιτοχονδριακές νόσους

Στην ομάδα εργασίας που έχει συσταθεί μεταξύ των ΕΔΑ για τις γονιδιακές θεραπείες συμμετέχουν 3 ΕΔΑ (ERN EURO-NMD, ERN-RND, EpiCARE) με στόχο τη συνεργασία σε δράσεις που αφορούν πτυχές της γονιδιακής θεραπείας και άπτονται του πεδίου εφαρμογής και των 3 ΕΔΑ, π.χ. τρέχουσες πρακτικές, κανονιστικές προκλήσεις και προκλήσεις που σχετίζονται με το κόστος της υγειονομικής περίθαλψης, κλινικές δοκιμές κ.λπ. Σε αυτό το πλαίσιο, πραγματοποιήθηκε μια σειρά διαδικτυακών σεμιναρίων σχετικά με τις γονιδιακές θεραπείες, στα οποία ανταλλάχθηκαν διδάγματα και πρακτικά αποτελέσματα.

Επιπλέον, διενεργήθηκε ευρεία έρευνα για την αξιολόγηση της υφιστάμενης κατάστασης όσον αφορά τις εγκεκριμένες και τις υπό έρευνα γονιδιακές θεραπείες στην Ευρώπη. Τα ERN- EYE και MetabERN κλήθηκαν να συμμετάσχουν. Η ανάλυση βρίσκεται σε εξέλιξη και το αποτέλεσμα της θα πρέπει να είναι έγγραφο θέσης και σύστασης για βελτίωση

Η πλατφόρμα DeCODE θα είναι διαθέσιμη για κάθε ευρωπαϊκό φορέα ανάπτυξης (ομάδες καθοδηγούμενες από ασθενείς, ακαδημαϊκή κοινότητα ή μικρομεσαίες επιχειρήσεις).

και εναρμόνιση των υφιστάμενων πρακτικών σχετικά με τις γονιδιακές θεραπείες σε ολόκληρη την Ευρώπη.

Στην ομάδα εργασίας Mito, η οποία έχει συσταθεί μεταξύ των ΕΔΑ, συμμετέχουν 5 ΕΔΑ (ERN EURO-NMD, ERN-RND, EpiCARE, ERN-EYE, MetabERN) με στόχο την αντιμετώπιση των προκλήσεων που απαντούν σε όλες τις νόσους και αφορούν την περίθαλψη, την εκπαίδευση και την έρευνα σχετικά με τις πρωτογενείς μιτοχονδριακές νόσους (PMD). Στο πλαίσιο αυτό, 24 Ευρωπαίοι εμπειρογνώμονες συνεργάστηκαν για την ανάπτυξη κατευθυντήριων γραμμών και συναινετικών συστάσεων σχετικά με την ασφαλή χρήση των φαρμάκων και τη διαχείριση των επιληπτικών κρίσεων στην μιτοχονδριακή επιληψία. Το αποτέλεσμα αυτής της συνεργατικής εργασίας δημοσιεύθηκε στο European Journal of Neurology <https://doi.org/10.1111/ene.16275/>



Περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την πλατφόρμα DeCODE διατίθενται στη διεύθυνση: <https://eurogen-ern.eu/decode-orphan-and-paediatric-medical-device-project-launched/>



## Διασφάλιση της βιωσιμότητας των φαρμάκων

Μια άλλη πρόκληση που συχνά ανακύπτει στον τομέα των σπάνιων νόσων είναι η διαθεσιμότητα και η πρόσβαση σε εξειδικευμένα φάρμακα και θεραπείες για σπάνιες νόσους. Το MetabERN, το οποίο ασχολείται με τις κληρονομικές μεταβολικές διαταραχές, περιγράφει τον τρόπο με τον οποίο αντιμετωπίστηκε η έλλειψη ενός σωτήριου φαρμάκου.

Το MetabERN εξηγεί ότι η έλλειψη κοβαλαμίνης C (CBLC) είναι μια σπάνια συγγενής διαταραχή που επηρεάζει τον μεταβολισμό της βιταμίνης B12 (κοβαλαμίνη) και είναι θανατηφόρος εάν δεν αντιμετωπιστεί. Υπάρχει μία μόνο γνωστή θεραπεία — η καθημερινή χορήγηση υψηλής δόσης υδροξοκοβαλαμίνης (OHB12). Χωρίς αυτό το φάρμακο, οι ασθενείς με CBLC παρουσιάζουν σοβαρές ιατρικές επιπλοκές, ενώ μπορεί ακόμη και να πεθάνουν.

Επομένως, τι μπορούσαν να κάνουν οι ασθενείς όταν διακόπηκε η κυκλοφορία αυτής της σωτήριας θεραπείας το 2022, και λίγο αργότερα όταν αναφέρθηκαν ελλείψεις OHB12; Οι ζωές τους βρίσκονταν κυριολεκτικά σε κίνδυνο.

Για την αντιμετώπιση αυτής της έλλειψης, ιταλικές ενώσεις, οργανώσεις και επαγγελματίες του τομέα της υγείας ανέλαβαν δράση. Η Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria (η ιταλική ένωση για τη μεθυλμαλονική οξυαιμία με ομοκυστινουρία) και η ομάδα

MetabERN Ιταλίας, με επικεφαλής το Νοσοκομείο Παιδών Bambino Gesù της Ρώμης, ένωσαν τις δυνάμεις τους με άλλες οργανώσεις ασθενών, κλινικούς ιατρούς και τον Ιταλικό Οργανισμό Φαρμάκων.

Αφού ανέλυσε διάφορες επιλογές, το MetabERN Ιταλίας κατέληξε στο συμπέρασμα ότι δεν ήταν δυνατόν να βρεθεί άλλη επιλογή: οι ασθενείς χρειάζονταν OHB12, η οποία μπορούσε να εισαχθεί μόνο σε περιορισμένες ποσότητες από την Ισπανία.

Ως εκτούτου, το Στρατιωτικό Φαρμακευτικό Χημικό Ινστιτούτο της Φλωρεντίας (Ιταλία), στο οποίο ανατέθηκε διά νόμου η εξεύρεση λύσεων σε εθνικές καταστάσεις έκτακτης ανάγκης, παρενέβη ώστε να καταστούν διαθέσιμα νέα αποθέματα OHB12 για όλες τις οικογένειες που χρειάζονταν θεραπεία. Το απόθεμα αποκαταστάθηκε και, με αυτόν τον τρόπο, σώθηκαν ζωές ασθενών.

## Συνεργασία με το Orphanet

Οι υψηλής ποιότητας πληροφορίες και η ακριβής ταξινόμηση των σπάνιων νόσων είναι ουσιαστικής σημασίας για την ταυτοποίηση, τη διάγνωση, την περίθαλψη και τη θεραπεία των σπάνιων νόσων. Το ERN ITHACA, το οποίο ασχολείται με σπάνια σύνδρομα δυσπλασιών, διανοητικές και άλλες νευροαναπτυξιακές διαταραχές, εξηγεί τον τρόπο συνεργασίας του με το Orphanet σε αυτόν τον τομέα.

Το Orphanet, η διαδικτυακή πύλη για τις σπάνιες νόσους και τα ορφανά φάρμακα, είναι μια ψηφιακή πλατφόρμα στην οποία:

- συλλέγονται, βελτιώνονται και παρέχονται υψηλής ποιότητας πληροφορίες σχετικά με τις σπάνιες νόσους με στόχο τη βελτίωση της διάγνωσης, της περίθαλψης και της θεραπείας ασθενών με σπάνιες νόσους
- διατηρείται και αναπτύσσεται η ονοματολογία των σπάνιων νόσων κατά Orphanet (ORPHAcode), το οποίο είναι ένα διεθνώς ισχύον σύστημα ταξινόμησης των σπάνιων νόσων που χρησιμεύει για την ταυτοποίηση των ασθενών με σπάνιες νόσους και το οποίο συνιστά επίσης η Ευρωπαϊκή Επιτροπή.

Κάθε πάροχος υγειονομικής περίθαλψης που συμμετέχει στο δίκτυο ERN ITHACA καλείται να συνεργαστεί με το Orphanet με στόχο τη δημιουργία ή την επικαιροποίηση καταχωρίσεων στον ευρωπαϊκό κατάλογο

των (νευρο)αναπτυξιακών διαταραχών.

Από το 2020 έχουν αναρτηθεί στο διαδίκτυο 80 συνεισφορές. Οι πληροφορίες αυτές μπορούν να εισαχθούν, για παράδειγμα, στη βάση δεδομένων SysNDD, μια βάση δεδομένων για τα γονίδια που σχετίζονται με τη νοητική υστέρηση και τον αυτισμό, την επιμέλεια της οποίας υποστηρίζει και συνδράμει το ERN ITHACA. Το ERN ITHACA χρηματοδοτεί επίσης τον σύνδεσμο μεταξύ του Orphanet και της βάσης δεδομένων για τον κατάλογο των γονιδίων που σχετίζονται με τη μη συνδρομική νοητική υστέρηση.

Το ERN ITHACA έχει επίσης συμβάλει σε διάφορες επικαιροποιήσεις της οντολογίας που χρησιμοποιεί το ORPHANET, σύμφωνα με τη βάση δεδομένων για την Οντολογία του Ανθρώπινου Φαινοτύπου (HPO). Οι κύριες συνεισφορές αφορούν τον τομέα της εμβρυϊκής παθολογίας, καθώς και πρόσφατες επικαιροποιήσεις στην ταξινόμηση των δισραφισμών, οι οποίες πραγματοποιήθηκαν σε συνεργασία με το ERN eUROGEN.

## Τα ΕΔΑ ενώνονται για τη στήριξη ασθενών με σπάνιες νόσους στην Ουκρανία

Τον Μάρτιο του 2022 τα ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς έσπευσαν να αναλάβουν δράση για τη στήριξη των άνω των δύο εκατομμυρίων Ουκρανών ασθενών που εκτιμάται ότι πάσχουν από σπάνια ή πολύπλοκη νόσο. Ήδη κατά τους πρώτους τρεις μήνες του επιθετικού πολέμου της Ρωσίας κατά της Ουκρανίας, σχεδόν 300 περιστατικά παραπέμφθηκαν σε παρόχους υγειονομικής περίθαλψης των ΕΔΑ. Στην πλειονότητά τους επρόκειτο για ασθενείς που έπασχαν από σπάνιες μορφές παιδιατρικού καρκίνου, αιματολογικές διαταραχές ή αναπτυξιακές νόσους. Επιπλέον, η Επιτροπή θέσπισε ένα πλαίσιο που παρέχει τη δυνατότητα στους Ουκρανούς παρόχους υγειονομικής περίθαλψης να ζητούν συμβουλές σχετικά με Ουκρανούς ασθενείς που πάσχουν από σπάνιες ή πολύπλοκες νόσους από μέλη των ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς.

Τα ΕΔΑ βασίζονται στην αρχή ότι η ιατρική εμπειρογνώση θα πρέπει να απευθύνεται στον ασθενή που πάσχει από σπάνιες νόσους, και όχι το αντίστροφο· η εφαρμογή αυτής της αρχής είναι ζωτικής σημασίας κυρίως σε μια χώρα που μαστιάζεται από τον πόλεμο. Η επιδείνωση της ήδη περίπλοκης πρόκλησης που ενέχει η παροχή ακριβούς διάγνωσης και περίθαλψης για μια σπάνια νόσο ήταν μια ανάγκη που προέκυψε ειδικά λόγω των συγκρούσεων. Τα αρχεία ασθενών καταστράφηκαν ή χάθηκαν, προέκυψε ξαφνική ανάγκη για μεταφραστικές υπηρεσίες και υπήρχε έλλειψη εγκαταστάσεων και παρόχων υγειονομικής περίθαλψης.

Στις ειδικές ιατρικές ανάγκες περιλαμβάνονταν, μεταξύ άλλων:

- Υποστήριξη όσον αφορά τον τρόπο με τον οποίο οι Ουκρανοί ασθενείς μπορούν να έχουν πρόσβαση σε άκρως εξειδικευμένες χειρουργικές επεμβάσεις ή ιατροτεχνολογικά προϊόντα.
- Υποστήριξη των επαγγελματιών του τομέα της υγείας στην Ουκρανία και των ενώσεων ασθενών.
- Υποστήριξη της διαλογής και της παραπομπής προσφύγων σε ad hoc ιατρικές ομάδες της ΕΕ.
- Υποστήριξη των συνδέσεων μεταξύ ασθενών και ενώσεων, όπως η EURORDIS.

Ορισμένα ΕΔΑ υλοποίησαν δραστηριότητες για τη στήριξη Ουκρανών ασθενών που πάσχουν από σπάνιες νόσους, όπως:

- Από τις 10 Σεπτεμβρίου 2024, η Ευρωπαϊκή Επιτροπή Παιδιατρικής Ογκολογίας, συμπεριλαμβανομένου του ERN PaedCan, για τον παιδιατρικό καρκίνο (αιματο-ογκολογία), βοήθησε 1 643 Ουκρανούς παιδιατρικούς ασθενείς με καρκίνο μέσω του ουκρανικού προγράμματος SAFER (Supporting Action for Emergency Response — Υποστήριξη της δράσης για την αντιμετώπιση καταστάσεων έκτακτης ανάγκης).
- Μετά την επίθεση στο εθνικό νοσοκομείο παιδιών Okhmatdyt στο Κίεβο της Ουκρανίας στις 8 Ιουλίου 2024, οι παιδιατρικοί ασθενείς με καρκίνο χρειάστηκε να απομακρυνθούν εκ νέου. Τα μέλη του ERN PaedCan, σε στενή συνεργασία με το SAFER Ukraine και/ή απευθείας με τα ευρωπαϊκά εθνικά υπουργεία υγείας, ανέλαβαν την ασφαλή απομάκρυνση 13 ασθενών.
- Το EpiCARE, το ευρωπαϊκό δίκτυο αναφοράς για σπάνιες και πολύπλοκες επιληψίες, εκπροσωπείται επίσης στην «ειδική ομάδα για την αντιμετώπιση έκτακτων αναγκών και κρίσεων» που δημιουργήθηκε για την Ουκρανία από τη Διεθνή Ένωση κατά της Επιληψίας (ILAE). Η ομάδα συμφώνησε επί μιας δέσμης [επτά βασικών δράσεων](#). Η ομάδα εργασίας ILAE και το ERN EpiCARE διασφαλίζουν μηνιαίες κλήσεις και απευθείας επαφές με ειδικούς σε θέματα επιληψίας και συνηγούς ασθενών στην Ουκρανία, με σκοπό την επίβλεψη της εφαρμογής και την επικαιροποίηση αυτών των δράσεων.

Το ERN EpiCARE δημοσίευσε πρόσφατα το διαδικτυακό σεμινάριο με τίτλο «Managing Epilepsies in Crisis Situations – The Ukraine Experience» (Διαχείριση των επιληψιών σε καταστάσεις κρίσης — Η πείρα που αποκτήθηκε στην Ουκρανία), με προσκεκλημένους ομιλητές από την Ουκρανία.

- Αμέσως μετά τη στρατιωτική επίθεση στο τέλος Φεβρουαρίου του 2022, με πρωτοβουλία του ERN-EYE, τα ΕΔΑ δημιούργησαν τον ειδικό δικτυακό τόπο <https://www.erncare4ua.com/> για την παροχή πληροφοριών σχετικά με καθένα από τα 24 ΕΔΑ, καθώς και γενικών πληροφοριών και ειδήσεων στα αγγλικά και τα ουκρανικά. Ο δικτυακός τόπος περιλαμβάνει πληροφορίες σχετικά με τον τρόπο εξεύρεσης κέντρου στην ΕΕ για μια σπάνια ή εξαιρετικά σπάνια νόσο, τον τρόπο εξεύρεσης ιατρικής υποστήριξης για διάγνωση, τον τρόπο εξεύρεσης ιατρικής υποστήριξης για θεραπευτικά ζητήματα (φάρμακα, χειρουργικές επεμβάσεις κ.λπ.), τον τρόπο εξεύρεσης ιατρικής υποστήριξης για αλλαγές ή ελλείψεις φαρμάκων, καθώς και τον τρόπο εξεύρεσης άλλης κλινικά προσαρμοσμένης βοήθειας μέσω ενός γενικού σημείου επαφής.



## Νέες κατευθυντήριες γραμμές και συστάσεις

Το ERN GENTURIS καθορίζει νέες κατευθυντήριες γραμμές σχετικά με τους προσυμπτωματικούς ελέγχους καρκίνου σε ασθενείς με σύνδρομο PHTS (PTEN αμάρτωμα), σύμφωνα με τις οποίες τους παρέχεται η δυνατότητα να πραγματοποιούν προσυμπτωματικούς ελέγχους νωρίτερα και συχνότερα, για την επίτευξη έγκαιρης ανίχνευσης και καλύτερων αποτελεσμάτων

Η πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου φοβίζει τους περισσότερους ανθρώπους· ωστόσο, τα άτομα που διατρέχουν υψηλό κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου λόγω κληρονομικότητας ζουν συνεχώς με τον φόβο αυτόν, γεγονός που μπορεί να τους στερήσει στιγμές χαράς προκαλώντας τους άγχος και ανησυχία. Οι ασθενείς που πάσχουν από σπάνια γενετικά σύνδρομα με κίνδυνο εμφάνισης όγκων διατρέχουν πολύ υψηλό κληρονομικό κίνδυνο να αναπτύξουν κοινές μορφές καρκίνου. Για παράδειγμα, τα άτομα με σύνδρομο PHTS (PTEN αμάρτωμα) διατρέχουν αυξημένο κληρονομικό κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου του μαστού, του θυρεοειδούς, του ενδομητρίου, των νεφρών και του παχέος εντέρου. Εάν εμφανίσουν καρκίνο, χρειάζονται διαφορετικές θεραπείες και διαφορετική παρακολούθηση σε σχέση με άλλους καρκινοπαθείς.

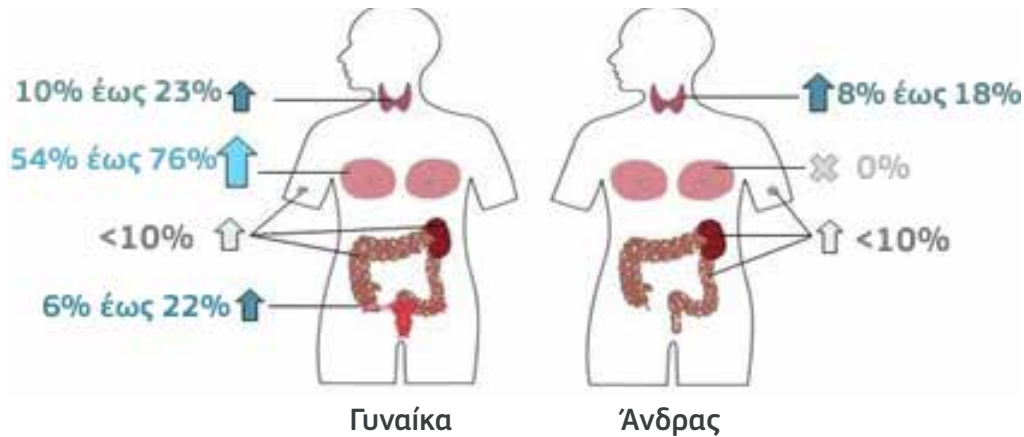
Ένας τρόπος για να μειωθεί το άγχος των ασθενών με PHTS σχετικά με τον

καρκίνο είναι η τακτική παρακολούθησή τους. Εάν ο καρκίνος διαγνωστεί έγκαιρα, η αντιμετώπισή του μπορεί να είναι ευκολότερη και τα αποτελέσματα είναι πολύ πιθανότερο να είναι θετικά.

Οι νέες κατευθυντήριες γραμμές του ERN GENTURIS συνιστούν στα εν λόγω άτομα τη διενέργεια προσυμπτωματικών ελέγχων νωρίτερα και συχνότερα από ό,τι συνίσταται στον γενικό πληθυσμό. Για παράδειγμα, μετά την ηλικία των 18 ετών, οι ασθενείς θα πρέπει να υποβάλλονται σε ετήσιο υπερηχογράφημα για τον έλεγχο του θυρεοειδούς και, μετά την ηλικία των 30 ετών, θα πρέπει να υποβάλλονται σε ετήσια MRI για τον έλεγχο του καρκίνου του μαστού.

Σε κανέναν δεν είναι ευχάριστο να υποβάλλεται σε δοκιμές που αποκαλύπτουν πρόβλημα. Ωστόσο, εάν υπάρχει πρόβλημα, είναι πάντα καλύτερο να αντιμετωπίζεται όταν είναι μικρό!

### Κίνδυνος εμφάνισης καρκίνου έως την ηλικία των 60 ετών



Η ολιστική προσέγγιση του ERN EuroBloodNet για την αντιμετώπιση της δρεπανοκυτταρικής νόσου (SCD).

Το ERN-EuroBloodNet ασχολείται αποκλειστικά με τις σπάνιες αιματολογικές νόσους και έχει αναπτύξει μια ολιστική προσέγγιση για την αντιμετώπιση της δρεπανοκυτταρικής νόσου (SCD), μιας κληρονομικής ασθένειας που μπορεί να αποβεί θανατηφόρα. Στο πλαίσιο του δικτύου, πραγματοποιήθηκαν συντονισμένες δράσεις σε όλα τα κράτη μέλη της ΕΕ με τη συμμετοχή εμπειρογνομόνων στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης, ερευνητών και συνηγόρων ασθενών.

Πρόκειται, μεταξύ άλλων, για δράσεις που έχουν ολοκληρωθεί ή βρίσκονται σε εξέλιξη και το δίκτυο αποτελεί πρότυπο για την αντιμετώπιση άλλων σπάνιων ή εξαιρετικά σπάνιων αιματολογικών νόσων.

Αυτό αποδεικνύεται και από τη συμβολή του ERN-EuroBloodNet στη δημοσίευση της επιτροπής SCD Lancet με τίτλο «Defining Global Strategies to Improve Sickle Cell Outcomes» (Καθορισμός παγκόσμιων στρατηγικών για τη βελτίωση των αποτελεσμάτων της δρεπανοκυτταρικής νόσου).

Για περισσότερες πληροφορίες:

Sickle cell disease landscape and challenges in the EU: the ERN-EuroBloodNet perspective (Γενικό πλαίσιο και προκλήσεις της δρεπανοκυτταρικής νόσου στην ΕΕ: η οπτική του ERN-EuroBloodNet)  
[https://doi.org/10.1016/s2352-3026\(23\)00182-5](https://doi.org/10.1016/s2352-3026(23)00182-5)

## Η προστιθέμενη αξία που αποφέρει η χρήση του συστήματος διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

Η χρήση του CPMS για τη διενέργεια εικονικών ιατρικών συμβουλίων ασθενών στην ΕΕ και τη Νορβηγία μπορεί να είναι πραγματικά καθοριστική για τον ασθενή, καθώς παρέχει ένα μέσο διάγνωσης και θεραπείας από εμπειρογνώμονες. Αυτό καταδεικνύεται από τις ακόλουθες ιστορίες στις οποίες συμμετείχαν ασθενείς ορισμένων ΕΔΑ.

### ERN-Skin

Κατά τη διάρκεια συζητήσεων στο πλαίσιο του CPMS μεταξύ εμπειρογνομώνων του ERN-Skin σχετικά με έναν ασθενή που έπασχε από δυστροφική πομφολυγώδη συγγενή δερματοπάθεια με απροσδόκητη σοβαρή καρδιακή δυσφορία, διαπιστώθηκε ότι είχαν παρατηρηθεί μεμονωμένα περιστατικά σε αρκετές κλινικές μονάδες του ERN-Skin.

Οι εμπειρογνώμονες του ERN-Skin αποφάσισαν να ομαδοποιήσουν τα περιστατικά αυτά για να τα κατανοήσουν καλύτερα. Αυτό οδήγησε στη διατύπωση σύστασης για συστηματική καρδιολογική παρακολούθηση και στην ανάπτυξη ερευνητικού έργου για τη βελτίωση της διαχείρισης των ασθενών (συχνότητα καρδιακών επιπλοκών κατά τη διάρκεια της δυστροφικής πομφολυγώδους συγγενούς δερματοπάθειας, παράγοντες προδιάθεσης).

Στη συνέχεια, η σύσταση συζητήθηκε σε διεθνές επίπεδο κατά τη διάρκεια του 2ου Παγκόσμιου Συνεδρίου για τις σπάνιες δερματικές νόσους, το οποίο συνδιοργανώθηκε από το ERN-Skin στο Παρίσι και συγκέντρωσε περισσότερους από 500 συμμετέχοντες (μεταξύ των οποίων ήταν γιατροί, ερευνητές, εκπρόσωποι ασθενών, φοιτητές, εκπρόσωποι του κλάδου) από 58 χώρες.

### ERN RITA

Ένας γιατρός από πάροχο υγειονομικής περίθαλψης του ERN RITA παρέιχε περίθαλψη σε ασθενή με δύσκολη ανθεκτική νόσο (δερματομυοσίτιδα) και κατέφυγε στο CPMS για συμβουλές.

Η ταχεία αλληλεπίδραση του CPMS με ειδικούς του ERN RITA σε ολόκληρη την Ευρώπη είχε ως αποτέλεσμα τον προσδιορισμό μιας αποτελεσματικότερης θεραπείας για τον ασθενή.

## ERN GUARD-Heart

Το ERN Guard Heart εξηγεί πώς η χρήση του CPMS θα αυξήσει τη συμμετοχή ασθενών που πάσχουν από σπάνιες καρδιακές νόσους στον αθλητισμό: το σύνδρομο Long QT (LQTS) είναι μια σπάνια καρδιακή πάθηση που συνδέεται με απειλητικές για τη ζωή αρρυθμίες και αυξημένο κίνδυνο αιφνίδιου καρδιακού θανάτου σε νεαρή ηλικία. Η σωματική άσκηση και η συναισθηματική ένταση είναι γνωστοί παράγοντες που προκαλούν αρρυθμίες και αιφνίδιο καρδιακό θάνατο, αλλά δεν επηρεάζουν όλους τους ασθενείς με LQTS με αποτέλεσμα να παραμένει ασαφής ο τρόπος προσδιορισμού των ατόμων που διατρέχουν υψηλότερο κίνδυνο.

Η αβεβαιότητα αυτή προκαλεί άγχος στους ασθενείς και στους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης, με αποτέλεσμα να παρέχονται ασυνεπείς συμβουλές ως προς τη συμμετοχή στον αθλητισμό.

Για την αντιμετώπιση αυτών των ασυνεπειών και την παροχή σαφέστερης και συνεκτικότερης καθοδήγησης, το ERN GUARD-Heart συγκρότησε διεπιστημονική συμβουλευτική ομάδα που απαρτίζεται από Ευρωπαίους εμπειρογνώμονες στο LQTS.

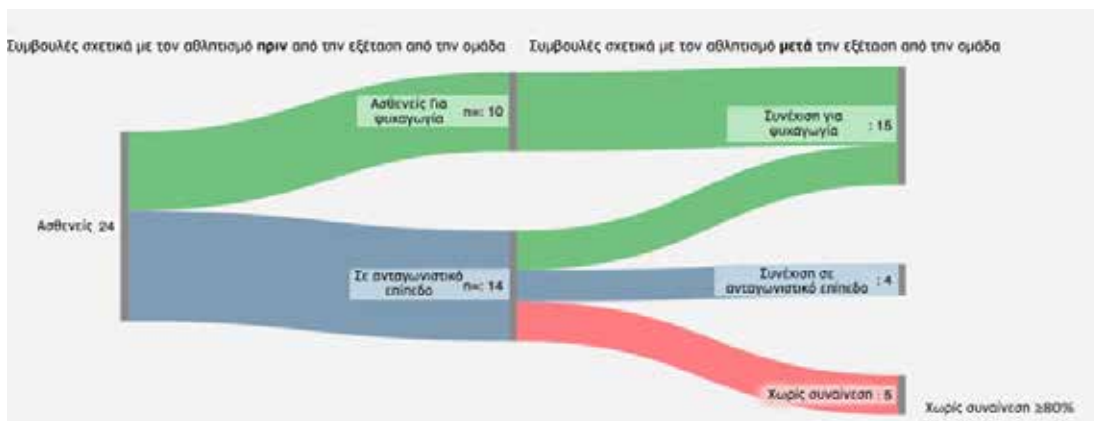
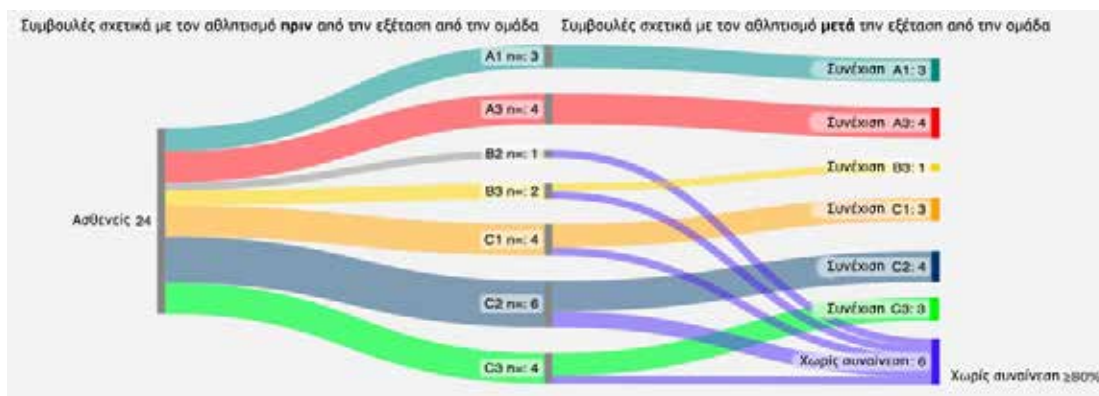
Οι επαγγελματίες του τομέα της υγείας σε ολόκληρη την ΕΕ μπορούν να συμβουλευτούν την εν λόγω ομάδα μέσω του CPMS, καταθέτοντας περιστατικά ασθενών με LQTS που συμμετέχουν ή επιθυμούν να συμμετάσχουν στον αθλητισμό. Η ομάδα εξετάζει κάθε περιστατικό και διατυπώνει συστάσεις σχετικά με τα ακόλουθα βασικά ερωτήματα:

- Θα πρέπει ο/η ασθενής να περιορίσει τη συμμετοχή του/της στον αθλητισμό;
- Ποια αθλήματα επιτρέπονται με βάση τις κατηγορίες αθλημάτων που παρουσιάζονται στον πίνακα 1;

Τα δεδομένα από τις εν λόγω διαβουλεύσεις χρησιμοποιούνται για ερευνητικούς και εκπαιδευτικούς σκοπούς με στόχο τη βελτίωση της περίθαλψης και τη διασφάλιση ασφαλέστερης συμμετοχής των ασθενών με LQTS στον αθλητισμό.

Οι συστάσεις για τους πρώτους 24 ασθενείς των οποίων οι περιπτώσεις συζητήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS συνοψίζονται κατωτέρω.

Πίνακας 1: Ταξινόμηση οργανωμένων αθλημάτων και ασκήσεων.



## Κύκλοι ποιότητας

Τα ΕΔΑ συνδέουν νοσοκομειακά κέντρα εμπειρογνώσας και αναφοράς και εργάζονται σκληρά για τη διασφάλιση της ακρίβειας της διάγνωσης και της ποιότητας της θεραπείας.

Το ERN ERNICA, το οποίο ασχολείται με σπάνιες κληρονομικές και συγγενείς ανωμαλίες, έχει αναπτύξει τον δικό του κύκλο ποιότητας για την ανταλλαγή γνώσεων και, εν τέλει, για τη φροντίδα και τη θεραπεία των ασθενών. Οι κύκλοι ποιότητας περιγράφουν τα τέσσερα στάδια συνεχούς βελτίωσης, τα οποία συχνά κατηγοριοποιούνται ως Σχεδιασμός,

Πράξη, Έλεγχος και Δράση.

Σε αυτά περιλαμβάνονται η ανάπτυξη και εφαρμογή κλινικών κατευθυντήριων γραμμών, η αξιολόγηση του μπρώου ασθενών και η κάλυψη των γνωσιακών κενών της έρευνας (μια συνεχής διαδικασία).









# Στοιχεία και αριθμοί για τα ΕΔΑ



# ERN BOND

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες διαταραχές των οστών

<https://ernbond.eu/>



## Μέλη

50 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 19 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 44 τακτικά μέλη σε 13 κράτη μέλη, συν τη Νορβηγία
- 2 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 1 κράτος μέλος
- 4 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 4 κράτη μέλη

Επιπλέον, συνεργάζονται 9 ευρωπαϊκές ομάδες υποστήριξης ασθενών (ePAG) και άλλες εθνικές οργανώσεις ασθενών που συμμετέχουν σε δραστηριότητες των ΕΔΑ

## Ομάδες νόσων

- Σκελετικές δυσπλασίες και μεταβολικές παθήσεις που σχετίζονται με τα οστά, καθώς και όλες οι σπάνιες νόσοι που προσβάλλουν τους χόνδρους, τα οστά και την οδοντία.
- 771 διαφορετικές σπάνιες οστικές διαταραχές που συνδέονται με 552 γονίδια, οι οποίες ταξινομούνται σε 41 ομάδες (σύμφωνα με τη Νοσολογία γενετικών σκελετικών διαταραχών του 2023)

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 1 κατευθυντήρια γραμμή βρίσκεται επί του παρόντος υπό κατάρτιση από το ERN BOND
- 26 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν και εγκρίθηκαν από το ERN BOND
- 2 ταξίδια ασθενών βρίσκονται σε εξέλιξη

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 22 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από το ERN BOND από το 2021 και 6 σε συνεργασία με την ευρωπαϊκή δράση συντονισμού και υποστήριξης της έρευνας για τις σπάνιες νόσους (ERICA)
- 6 σύντομα προγράμματα ανταλλαγών
- 13 θεματικά εργαστήρια

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 54 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από τον Οκτώβριο του 2017

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 32 συναφή ερευνητικά έργα ή κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη
- 4 223 ασθενείς (οστική δυσπλασία — ασβέστιο και φωσφορικό άλας) έχουν καταχωριστεί στα μητρώα της EuRR-Bone (<https://eurreb.eu/>) της κοινής πλατφόρμας με το Endo-ERN

# ERN CRANIO

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και ωτορινολαρυγγολογικές (ΩΡΛ) διαταραχές

<https://www.ern-cranio.eu/>

## Μέλη

42 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 21 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 35 τακτικά μέλη σε 14 κράτη μέλη, συν τη Νορβηγία
- 5 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 4 κράτη μέλη
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

Επιπλέον, συνεργάζονται 9 εκπρόσωποι ασθενών και 7 υποστηρικτικοί εταίροι



## Ομάδες νόσων

- Κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες
- Χειλεοσχιστία/ υπερωισχιστία και οδοντιατρικές διαταραχές
- Ωτορινολαρυγγολογικές (ΩΡΛ) διαταραχές

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 5 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από το ERN CRANIO
- 1 δήλωση συναίνεσης συντάχθηκε από το ERN CRANIO
- 6 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από κοινού και εγκρίθηκαν από το ERN CRANIO
- 2 κατευθυντήριες γραμμές φιλικές προς τον ασθενή
- 3 ταξίδια ασθενών

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 12 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από το 2017
- 60+ ανταλλαγές διοργανώθηκαν από το 2017
- 1 μάθημα διαπιστευμένο από την Union Européenne des Médecins Spécialistes

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 43 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

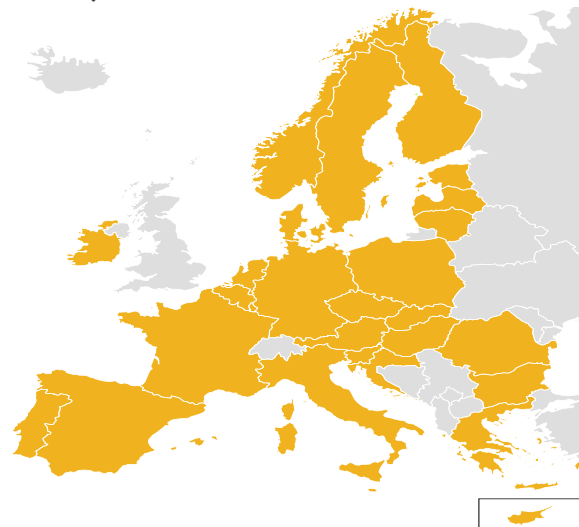
## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 45 συναφή ερευνητικά έργα ή κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη.
- 3 επιμέρους μητρώα έχουν αναπτυχθεί και χρησιμοποιούνται
- 6 επιμέρους μητρώα βρίσκονται στο στάδιο της κατάρτισης
- 900+ ασθενείς έχουν καταχωριστεί στο μητρώο του ERN CRANIO (<https://erncranio.molgenis.net/CranioPublic/cranio-public/#/>)

# ENDO ERN

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες ενδοκρινικές παθήσεις

<https://endo-ern.eu/>



## Μέλη

105 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 27 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία, οι οποίοι κατανέμονται ως εξής:

- 91 τακτικά μέλη σε 21 κράτη μέλη
- 11 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 5 κράτη μέλη και 2 στη Νορβηγία
- 1 εθνικός κόμβος συντονισμού σε ένα κράτος μέλος

Συνεργάζονται επίσης 20 εκπρόσωποι ασθενών από 10 χώρες.

## Ομάδες νόσων

- Επινεφριδικές νόσοι
- Διαταραχές της ομοιόστασης ασβεστίου και φωσφόρου
- Γενετικές διαταραχές της ομοιόστασης γλυκόζης και ινσουλίνης
- Γενετικά σύνδρομα ενδοκρινών όγκων
- Σύνδρομα αύξησης και γενετικής παχυσαρκίας
- Παθήσεις του υποθαλάμου και της υπόφυσης
- Ανάπτυξη του φύλου και ωριμότητα
- Θυρεοειδής

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 4 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από το Endo-ERN
- 60 περίπου κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από κοινού και/ή εγκρίθηκαν από το Endo-ERN
- 1 διαδρομή περίθαλψης
- 3 ταξίδια ασθενών

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 70+ διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν στο πλαίσιο του Endo-ERN από το 2019
- Κοινό πρόγραμμα διαδικτυακών σεμιναρίων με τις ευρωπαϊκές ενδοκρινολογικές εταιρείες (ενηλίκων και παιδιατρικών ασθενών)
- Συμπόσιο του Endo-ERN στα ετήσια συνέδρια των ευρωπαϊκών ενδοκρινολογικών εταιρειών
- 17 κλινικές ανταλλαγές (20 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης, 12 χώρες) από το 2021
- Έγκριση/διαπίστευση εκπαιδευτικών δραστηριοτήτων

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 250 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 200 περίπου συναφή ερευνητικά έργα ή κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη
- 3 850 ασθενείς καταχωρίστηκαν στο κεντρικό μητρώο (<https://eurreb.eu>), την κοινή πλατφόρμα με το ERN BOND

# ERN EpiCARE

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες και πολύπλοκες επιληψίες

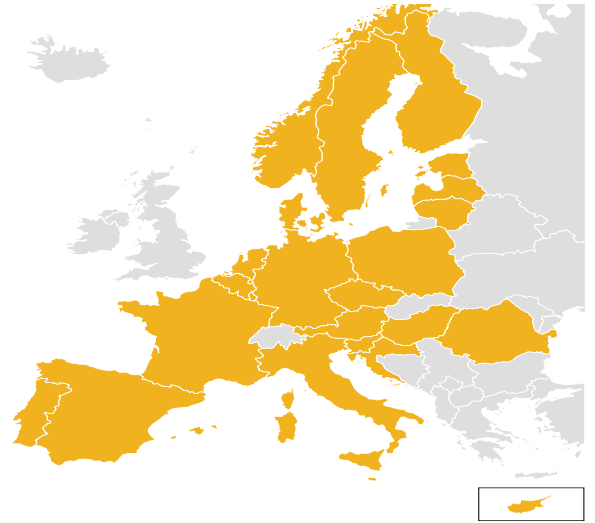
<https://epi-care.eu/>

## Μέλη

50 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 24 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 38 τακτικά μέλη σε 15 κράτη μέλη, συν τη Νορβηγία
- 10 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 6 κράτη μέλη
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

Επιπλέον, συνεργάζονται 22 εκπρόσωποι ασθενών (ενώσεις ασθενών) και έχουν συναφθεί συμβάσεις συνεργασίας με τις 3 κύριες επιστημονικές εταιρείες του κλάδου (ευρωπαϊκό τμήμα της Διεθνούς Ένωσης κατά της Επιληψίας· Ευρωπαϊκή Ακαδημία Νευρολογίας· Ευρωπαϊκή Εταιρεία Παιδιατρικής Νευρολογίας).



## Ομάδες νόσων

- 160 σπάνιες μορφές επιληψίας, γενετικής κυρίως προέλευσης.
- Εξαιρετικά πολύπλοκα περιστατικά εστιακής επιληψίας, υποψήφιοι για προεγχειρητική αξιολόγηση και χειρουργική επέμβαση για τη θεραπεία επιληψίας

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 9 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από το ERN EpiCARE
- 12 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από κοινού με τις επιστημονικές εταιρείες και εγκρίθηκαν από το ERN EpiCARE
- 20 φυλλάδια ασθενών βρίσκονται σε εξέλιξη
- 20 ταξίδια ασθενών (9 δημοσιευμένα) και ένα εργαλείο πρωτοκόλλου έκτακτης ανάγκης

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- Πραγματοποιήθηκαν 85 διαδικτυακά σεμινάρια, με τη συμμετοχή διεθνών εμπειρογνομώνων από τα κέντρα EpiCARE και όχι μόνο / διοργανώθηκαν 2 διαδικτυακά σεμινάρια ειδικά για τη νόσο COVID-19 στο πλαίσιο της αντιμετώπισης της πανδημίας (2020) και ένα για τον πόλεμο στην Ουκρανία
- Πρόγραμμα ανταλλαγών για την υποστήριξη νοσηλευτών που εργάζονται σε μονάδες επιληψίας και νευροψυχολόγων, με στόχο την ανταλλαγή πρακτικών σε τοπικό επίπεδο
- Υποστήριξη νέων κλινικών ιατρών για την παρουσίαση του έργου τους στο ετήσιο επιστημονικό εργαστήριο που διεξάγεται στη Ρώμη (30 συμμετοχές σε 4 έτη) και σε συνέδρια των επιστημονικών εταιρειών (10 κλινικοί ιατροί)
- Πρόγραμμα μέντορα-καθοδηγούμενου σε εξέλιξη· 30 νέοι κλινικοί ιατροί έχουν συμμετάσχει στο εργαστήριο της Ρώμης τα τελευταία 4 έτη

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 230 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 85 ερευνητικά έργα και κλινικές δοκιμές, σε καθένα από τα οποία συμμετέχουν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη που συμμετέχουν στο EpiCARE
- τουλάχιστον το 70 % όλων των κέντρων (35 από τα 50 κέντρα-μέλη) χρησιμοποιούν ήδη το υπόδειγμα REDCap του μητρώου EpiCARE
- 9 500 ασθενείς είναι ήδη εγγεγραμμένοι στο τοπικό μητρώο REDCap του EpiCARE
- Προώθηση ερευνητικών πρωτοβουλιών:
  - Πλατφόρμα συνεργατικής έρευνας στον τομέα της γενετικής, για την προώθηση στοχευμένων ερευνητικών πρωτοβουλιών
  - Πλατφόρμα για τις «Ευκαιρίες επιχορηγήσεων», η οποία επικαιροποιείται τακτικά

# ERKNet

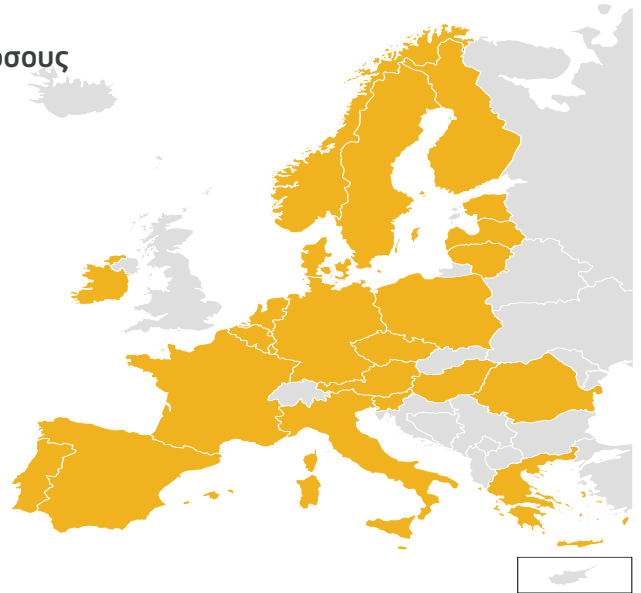
Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες νεφρικές νόσους

<https://www.erknet.org/>

## Μέλη

74 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 24 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 64 τακτικά μέλη σε 18 κράτη μέλη
- 7 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 4 κράτη μέλη και 1 στη Νορβηγία
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη



## Ομάδες νόσων

- Σπειραματοπάθειες
- Συγγενείς διαμαρτίες και κροσσοπάθειες
- Σωληναριοπάθειες
- Μεταβολικές και λιθιασικές διαταραχές
- Θρομβωτικές μικροαγγειοπάθειες
- Χρόνια νεφρική νόσος και διάλυση σε παιδιατρικούς ασθενείς
- Παιδιατρικές μεταμοσχεύσεις
- Σπάνιες αιτίες υπέρτασης

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 14 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από το ERN ERKNet
- 62 κατευθυντήριες γραμμές εγκρίθηκαν από το ERKNet
- 3 διαδρομές περίθαλψης βρίσκονται σε εξέλιξη
- Αναπτύχθηκαν 12 ταξίδια ασθενών

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 121 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από τον Φεβρουάριο του 2018
- 6 μαθήματα συνεχούς ιατρικής εκπαίδευσης διοργανώθηκαν
- 15 ανταλλαγές ερευνητικής κινητικότητας
- 64 κλινικές ανταλλαγές (30 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης, 17 χώρες) από το 2021
- Ένα διαρθρωμένο ζετές πρόγραμμα μεταπτυχιακών σπουδών με επίκεντρο τις σπάνιες νεφρικές νόσους, το οποίο περιλαμβάνει ενόπτες ηλεκτρονικής μάθησης, διαδραστικά διαδικτυακά σεμινάρια και απόκτηση κλινικής πείρας μέσω πρακτικής άσκησης

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 40 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από τον Μάιο του 2018

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- Συμμετοχή σε 56 ερευνητικά έργα ή κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετέχουν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη
- > 27 000 ασθενείς εγγεγραμμένοι στο μητρώο ERKReg (<https://www.erknet.org/patients-registry/registry-mission>).

# ERN-RND

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες νευρολογικές νόσους

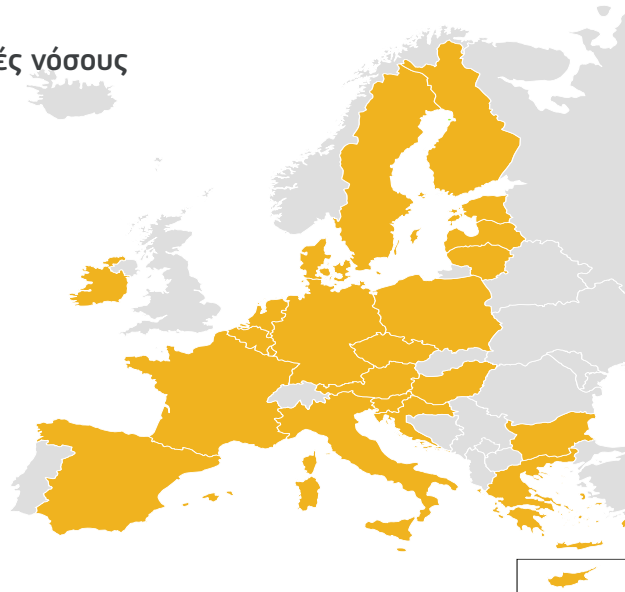
<https://www.ern-rnd.eu/>

## Μέλη

70 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 24 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 63 τακτικά μέλη σε 20 κράτη μέλη
- 2 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 2 κράτη μέλη
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

Επιπλέον, ισχύουν συνεργασίες με 9 εκπροσώπους ασθενών



## Ομάδες νόσων

- Αταξία και κληρονομική σπαστική παραπληγία
- Νόσος Huntington και χορείες
- Δυστονία, παροξυσμικές διαταραχές και νευροεκφυλισμός με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο
- Λευκοεγκεφαλοπάθειες
- Άτυπα παρκινσονικά σύνδρομα
- Μετωποκροταφική άνοια

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 6 ταξίδια ασθενών σε έως και 15 διαφορετικές γλώσσες
- 10 εγκριθείσες κατευθυντήριες γραμμές κλινικής πρακτικής
- 4 κατευθυντήριες γραμμές κλινικής πρακτικής βρίσκονται στο στάδιο της κατάρτισης
- 13 εγκεκριμένες και εφαρμοσθείσες διαδρομές περίθαλψης

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- Η ευρωπαϊκή απαίτηση κατάρτισης για τις σπάνιες νευρολογικές παθήσεις, η οποία αναπτύχθηκε από το ERN-RND, εγκρίθηκε από την Ευρωπαϊκή Ένωση των Ειδικών Ιατρών (Σεπτέμβριος 2024)
- 100 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από τον Αύγουστο του 2024
- Σύντομο πρόγραμμα ανταλλαγών: έως το τέλος του 2023, 16 επαγγελματίες του τομέα της υγείας επισκέφθηκαν 12 φιλοξενούντα ιδρύματα
- 5 χειμερινές και εαρινές σχολές με άκρως εξειδικευμένες υπηρεσίες υγειονομικής περίθαλψης, όπως η νευροαποκατάσταση (2022), η νευροαπεικόνιση (2023) και η εν τω βάθει εγκεφαλική διέγερση (2024)
- Πρόγραμμα μεταπτυχιακών σπουδών στις σπάνιες νευρολογικές νόσους το οποίο βρίσκεται σε εξέλιξη από κοινού με την Ευρωπαϊκή Ακαδημία Νευρολογίας και την Ευρωπαϊκή Εταιρεία Παιδιατρικής Νευρολογίας και εφαρμόζει την ευρωπαϊκή απαίτηση κατάρτισης για τις σπάνιες νευρολογικές νόσους

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 323 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- Μέλη του ERN-RND συμμετέχουν σε 12 μελέτες παρατήρησης και 16 κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετέχουν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη
- Μέλη του ERN-RND διαδραματίζουν ηγετικό ρόλο σε εμβληματικά ευρωπαϊκά ερευνητικά έργα και πρωτοβουλίες για τις σπάνιες νόσους, όπως το Solve-RD ([www.solve-rd.eu](http://www.solve-rd.eu)) και το ERDERA ([www.erdera.org](http://www.erdera.org)).
- > 12 000 εγγεγραμμένοι στο μητρώο ασθενείς το 2024 (<https://www.ern-rnd.eu/ern-rnd-registry/?cn-reloaded=1#registry-objectives>)

# ERNICA

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες κληρονομικές και συγγενείς (πεπτικές και γαστρεντερικές) ανωμαλίες

<https://www.ern-ernica.eu/>



## Μέλη

52 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 21 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 39 τακτικά μέλη σε 11 κράτη μέλη, συν τη Νορβηγία
- 9 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 5 κράτη μέλη
- 4 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 4 κράτη μέλη

Επιπλέον, ισχύουν συνεργασίες με 13 οργανώσεις ασθενών και 4 μεμονωμένους γονείς ασθενών

## Ομάδες νόσων

- Παθήσεις οισοφάγου
- Εντερικές παθήσεις
- Γαστρεντερολογικές παθήσεις
- Εντερική ανεπάρκεια
- Ανωμαλίες του κοιλιακού τοιχώματος
- Δυσπλασίες διαφράγματος

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 6 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από το ERNICA
- 2 ταξίδια ασθενών

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 44 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν το 2020-2023
- 1/2 πρακτικά προγράμματα κατάρτισης σχετικά με το παχύ έντερο και το ορθό, τα οποία υποστηρίζονται από το ERNICA ανά έτος και ένα πρακτικό πρόγραμμα κατάρτισης για τη συγγενή διαφραγματοκήλη και την εξωσωματική οξυγόνωση μέσω μεμβράνης (ECMO) ανά έτος (το οποίο υποστηριζόταν προηγουμένως και πλέον διοργανώνεται εξ ολοκλήρου από το ERNICA), ένα εκπαιδευτικό πρόγραμμα για την προγεννητική αξιολόγηση, καθώς και κατάρτιση ενός εμβληματικού προγράμματος χειρουργικής κατάρτισης σε συνεργασία με το eUROGEN.
- 2 προγράμματα κλινικών ανταλλαγών με 15 επισκέπτες το 2023
- Ανάπτυξη/έγκριση 52 εκπαιδευτικών βίντεο και κινουμένων σχεδίων στο YouTube

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 5 συζητήσεις περιστατικών στο πλαίσιο του CPMS

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 24 συναφή ερευνητικά έργα ή κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη το 2023 (περισσότερα συναφή έργα περιλαμβάνονται στον κατάλογο ερευνών του ERNICA: <https://www.ern-ernica.eu/ernica-research-catalogue>)
- 30 κέντρα συνδεδεμένα με το μητρώο EPSA|ERNICA (<https://www.ern-ernica.eu/registry>) το 2023, τα οποία περιλάμβαναν 3 076 ασθενείς

# ERN-LUNG

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες νόσους του αναπνευστικού συστήματος

<https://ern-lung.eu>



## Μέλη

87 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 25 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου: κατανέμονται δε ως εξής:

- 78 τακτικά μέλη σε 18 κράτη μέλη, συν τη Νορβηγία
- 7 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 4 κράτη μέλη
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

## Ομάδες νόσων

- Ανεπάρκεια α-1 αντιθρυψίνης (AATD)
- Βρογχεκτασία (BE)
- Χρόνια δυσλειτουργία πνευμονικού αλλομοσχεύματος (CLAD)
- Κυστική ίνωση (CF)
- Διάμεσες πνευμονοπάθειες (ILD)
- Μεσοθηλίωμα (MSTO)
- Άλλες σπάνιες πνευμονοπάθειες (ORLD)
- Πρωτοπαθής βλεφαροειδής δυσκινησία (PCD)
- Πνευμονική υπέρταση (PH)
- Σαρκοείδωση (SARC)

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 6 κατευθυντήριες γραμμές εγκρίθηκαν από το ERN LUNG
- 109 δημοσιεύσεις από μέλη του ERN-LUNG
- Ταξίδια ασθενών για 4 ομάδες νόσων του ERN-LUNG
- Έργο «Προτεραιότητες ασθενών» για 3 βασικά δίκτυα (σαρκοείδωση, διάμεσες πνευμονοπάθειες και βρογχεκτασία)

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- Το 2023 εγκαινιάστηκε η ακαδημία ERN-LUNG. Οι συμμετέχοντες παρακολουθούν διαδικτυακά σεμινάρια και πραγματοποιούν πρακτική άσκηση 1 εβδομάδας σε έναν από τους 79 πάροχους υγειονομικής περίθαλψης, τα έξοδα της οποίας αποζημιώνονται πλήρως (για κλινικούς ιατρούς της ΕΕ). Το 2024 η ακαδημία είχε 41 συμμετέχοντες από 12 κράτη μέλη της ΕΕ και 5 τρίτες χώρες. Τα διαδικτυακά σεμινάρια εκπονήθηκαν από τους κλινικούς ιατρούς του δικτύου
- Εικονικό σχολείο ERS/ERN-LUNG για τις σπάνιες πνευμονοπάθειες: αυτή η ετήσια διαδικτυακή διάσκεψη, η οποία ξεκίνησε το 2023 και πραγματοποιήθηκε για δεύτερη φορά το 2024, είχε περισσότερους από 100 συμμετέχοντες

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 68 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από τις 27 Νοεμβρίου 2024

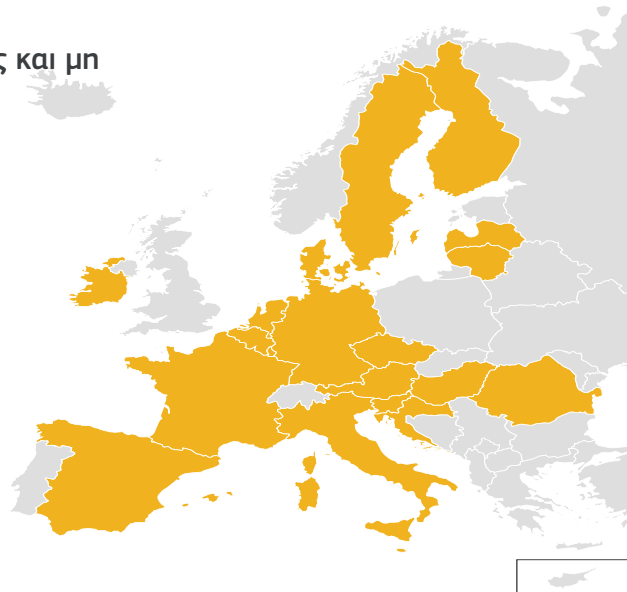
## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 9 ερευνητικά έργα υποστηρίχθηκαν, ενώ καθένα από τρία (3) βασικά δίκτυα (για την κυστική ίνωση, για την ανεπάρκεια α-1 αντιθρυψίνης, για την πρωτοπαθή βλεφαροειδή δυσκινησία) έχουν σε εφαρμογή ένα καθιερωμένο δίκτυο κλινικών δοκιμών. Άλλα δίκτυα, όπως το δίκτυο για τη βρογχεκτασία και το δίκτυο για τη πνευμονική υπέρταση, βρίσκονται σε πρώιμη φάση
- Τα δεδομένα περίπου 2 000 ασθενών είναι καταχωρισμένα στο ERN-LUNG PRIME (<https://ern-lung.eu/patient-registry/ern-lung-registry/>)
- 160 ασθενείς έχουν καταχωριστεί στο μητρώο πληθυσμού BREATHeREGISTRY (<https://ern-lung.eu/patient-registry/population-registry/>) από τον Ιούλιο του 2024

# ERN-Skin

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες, πολύπλοκες και μη διαγνωσμένες διαταραχές του δέρματος

<https://ern-skin.eu/>



## Μέλη

56 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 20 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 52 τακτικά μέλη σε 16 κράτη μέλη
- 2 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 2 κράτη μέλη
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

Επιπλέον, ισχύουν συνεργασίες με 16 εκπροσώπους ασθενών

## Ομάδες νόσων

- Κληρονομικά σύνδρομα πομφολυγώδους συγγενούς δερματοπάθειας και ευπάθειας του δέρματος, Darier, Hailey-Hailey
- Ιχθύαση και παλαμοπελματιαίο κερατόδερμα
- Εξωδερμικές δυσπλασίες συμπεριλαμβανομένης της ακράτειας χρωστικής (incontinentia pigmenti) και των σχετιζόμενων με την p63 διαταραχών
- Μεντελιανά αίτια διαταραχών του συνδετικού ιστού
- Δερματικές μωσαϊκές διαταραχές— σπίλοι και σπιλοειδείς δερματικές διαταραχές καθώς και πολύπλοκες αγγειακές δυσπλασίες και αγγειακοί όγκοι
- Δερματικές παθήσεις που σχετίζονται με διαταραχές λόγω αποκατάστασης του DNA και φωτοευαισθησίας
- Αυτοάνοσα πομφολυγώδη νοσήματα, σοβαρές δερματικές αντιδράσεις σε φάρμακα
- Διαφυπτική ιδρωταδενίτιδα — PAPA, PAPASH, PASH, PASS, SAPHO — Behçet, Degos

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 18 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από το ERN-Skin
- 28 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από κοινού και εγκρίθηκαν από το ERN-Skin
- 8 ταξίδια ασθενών

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 29 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από το 2021
- 52 σύντομα προγράμματα ανταλλαγών
- 1 πλατφόρμα ηλεκτρονικής κατάρτισης του ERN-Skin διαπιστευμένη από την UEMS (Ευρωπαϊκή Ένωση των Ειδικών Ιατρών)
- Παγκόσμιο συνέδριο για τις σπάνιες δερματικές παθήσεις, 2022 και 2024

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 167 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2019

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 78 συναφή ερευνητικά έργα ή κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη
- 11 ασθενείς έχουν καταχωριστεί στο μητρώο ERN-Skin (<https://ern-skin.eu/erras-registry/>)

# ERN EURACAN

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιους συμπαγείς όγκους ενηλίκων

<https://euracan.eu/>

## Μέλη

101 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 26 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 92 τακτικά μέλη σε 18 κράτη μέλη, συν τη Νορβηγία
- 7 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 5 κράτη μέλη
- 2 κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

Συνεργάζονται επίσης 14 εκπρόσωποι ασθενών



## Ομάδες νόσων

- Συνδεδεικτός ιστός (σαρκώματα)
- Γυναικεία γεννητικά όργανα και πλακούντας
- Ανδρικά γεννητικά όργανα και ουροποιητικό σύστημα
- Νευροενδοκρινικό σύστημα
- Πεπτικό σύστημα
- Ενδοκρινικά όργανα
- Κεφαλή και λαιμός
- Θώρακας
- Δερματικό και οφθαλμικό μελάνωμα
- Εγκέφαλος και νωτιαίος μυελός

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 18 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από κοινού με επιστημονικές εταιρείες και 6 κατευθυντήριες γραμμές εγκρίθηκαν από το ERN EURACAN

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 22 διαδικτυακά μαθήματα διοργανώθηκαν από το ERN EURACAN και 42 διαλέξεις διοργανώθηκαν σε συνεργασία με την Ευρωπαϊκή Σχολή Ογκολογίας από το 2017
- Σύντομο πρόγραμμα ανταλλαγών: 40 συμμετέχοντες από περίπου 30 παρόχους υγειονομικής περίθαλψης από το 2021
- Πρόγραμμα καθηγεσίας από το 2023

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 106 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από τον Ιανουάριο του 2022

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 844 συναφή ερευνητικά έργα ή κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη
- 6 600 ασθενείς περιλαμβάνονται στα μητρώα. Στο τέλος του 2023 το μητρώο για τον καρκίνο κεφαλής και τραχήλου (περίοδος διάγνωσης 2018-2022) περιλάμβανε 600 περιστατικά. Το μητρώο για το σάρκωμα συνδυάζει επί του παρόντος 2 βάσεις δεδομένων με 6 000 περιστατικά σαρκώματος μαλακών μορίων (περίοδος διάγνωσης από το 2000 και εξής)

# ERN EuroBloodNet

Ευρωπαϊκό δίκτυο αναφοράς για σπάνιες αιματολογικές νόσους

<https://eurobloodnet.eu/>



## Μέλη

97 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 24 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 90 τακτικά μέλη σε 18 κράτη μέλη
- 4 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 3 κράτη μέλη
- 3 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 3 κράτη μέλη

Επιπλέον, ισχύουν συνεργασίες με 11 ευρωπαϊκές ομάδες υποστήριξης ασθενών (ePAG) και με 52 εθνικές οργανώσεις ασθενών που συμμετέχουν σε δράσεις των ΕΔΑ

## Ομάδες νόσων

4 ομάδες μη ογκολογικών νόσων (παιδιατρικών και ενήλικων ασθενών):

- Σπάνιες ανωμαλίες των ερυθρών αιμοσφαιρίων
- Ανεπάρκεια μυελού των οστών και διαταραχές αιματοποιητικού συστήματος
- Σπάνιες αιμορραγίες / διαταραχές πήξης και συναφείς νόσοι
- Αιμοχρωμάτωση και άλλες σπάνιες γενετικές διαταραχές του μεταβολισμού του σιδήρου και της σύνθεσης της αίμης

2 ομάδες ογκολογικών νόσων (ενήλικες ασθενείς):

- Λεμφικές κακοήθειες
- Μυελογενείς κακοήθειες

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 4 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν, 4 βρίσκονται στο στάδιο της κατάρτισης
- 70 κατευθυντήριες γραμμές εγκρίθηκαν από το ERN-EuroBloodNet
- 7 χαρτογραφήσεις της ΕΕ που αξιολογούν τη δυνατότητα πρόσβασης σε άκρως εξειδικευμένες διαδικασίες (διάγνωση/πρόληψη/θεραπεία) οι οποίες αποτελούν κλινικώς καθιερωμένα πρότυπα περίθαλψης σε ολόκληρη την ΕΕ (από τις οποίες δύο έχουν δημοσιευθεί μέχρι στιγμής: Διαγνωστικές διαδικασίες για το πρωτογενές λέμφωμα υαλοειδούς-αμφιβληστροειδούς στην Ευρώπη, Διακρανιακός έλεγχος Doppler και πρόληψη εγκεφαλικών επεισοδίων για παιδιά με δρεπανοκυτταρική νόσο στην Ευρώπη.
- 1 ταξίδι ασθενή βρίσκεται στο στάδιο της κατάρτισης

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 330 εκπαιδευτικά προγράμματα κατάρτισης (που περιλαμβάνουν διαδικτυακά σεμινάρια, βίντεο και επιτόπια κατάρτιση ασθενών) διοργανώθηκαν από το 2019
- 13 σύντομα προγράμματα ανταλλαγών διοργανώθηκαν από το 2019
- 8 προγράμματα κατάρτισης εγκρίθηκαν από το 2022
- 1 δημοσίευση σχετικά με την εκπαιδευτική στρατηγική του ERN-EuroBloodNet

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 57 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 95 κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη το 2023, 1 από τις οποίες αναγνωρίζει το ΕΔΑ
- Η πρώτη δοκιμή (SATISFY) έχει ολοκληρώσει την ένταξη συμμετεχόντων και η δεύτερη (LUSPARA) πρόκειται να υποβληθεί στο ευρωπαϊκό σύστημα πληροφόρησης για τις κλινικές δοκιμές (CTIS)
- 18 μελέτες παρατήρησης στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη το 2023, 11 από τις οποίες αναγνωρίζουν το ΕΔΑ
- Επικεφαλής της δέσμης εργασιών 3 στο πλαίσιο του ERICA (Ευρωπαϊκή δράση συντονισμού και στήριξης της έρευνας για τις σπάνιες νόσους) και της δέσμης εργασιών 10 στο πλαίσιο του ERDERA (Ευρωπαϊκή συμμαχία για την έρευνα για τις σπάνιες νόσους)
- 4 685 νέοι ασθενείς μεταφέρθηκαν στο μητρώο ENROL ([www.enrolnetwork.eu](http://www.enrolnetwork.eu)) κατά τη διάρκεια του 2024

# ERN eUROGEN

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες νόσους του ουροποιητικού, του ορθού και των γεννητικών οργάνων και πολύπλοκες παθήσεις

<https://eurogen-ern.eu/>

## Μέλη

56 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 20 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 51 τακτικά μέλη σε 15 κράτη μέλη
- 1 συνδεδεμένο εθνικό κέντρο σε 1 κράτος μέλος
- 4 κόμβοι συντονισμού σε 4 κράτη μέλη

Συνεργάζονται επίσης 7 εκπρόσωποι ασθενών



## Ομάδες νόσων

Τρεις άξονες εργασίας (WS):

- WS 1: σπάνιες συγγενείς ανωμαλίες του ουροποιητικού, του ορθού και των γεννητικών οργάνων (παιδιατρική).
- WS 2: λειτουργικές παθήσεις του ουροποιητικού, του ορθού και των γεννητικών οργάνων που απαιτούν άκρως εξειδικευμένη χειρουργική (ενήλικες ασθενείς).
- WS 3: σπάνιοι όγκοι του ουροποιητικού, του ορθού και των γεννητικών οργάνων.

Κάθε άξονας εργασίας χωρίζεται σε τομείς εμπειρογνωσίας που περιλαμβάνουν τις καλυπτόμενες σπάνιες νόσους και πολύπλοκες παθήσεις.

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- Συντάχθηκαν 3 νέες κατευθυντήριες γραμμές κλινικής πρακτικής (από τις οποίες μία σε συνεργασία με το ERN ITHACA και το ERN ERKNet) ενώ 2 ακόμη βρίσκονται στο στάδιο της κατάρτισης
- 11 εργαλεία υποστήριξης κλινικών αποφάσεων βρίσκονται στο στάδιο της κατάρτισης
- 1 διαδρομή περίθαλψης βρίσκεται στο στάδιο της κατάρτισης
- 5 ταξίδια ασθενών, καθώς και άλλες πληροφορίες για τους ασθενείς

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 113 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από τον Ιούνιο του 2019
- 1 σύντομο πρόγραμμα ανταλλαγών (1 Φεβρουαρίου έως 31 Αυγούστου 2023)
- 4 άλλες δραστηριότητες κατάρτισης (3 μαθήματα χειρουργικής του παχέος εντέρου και 1 εμβληματικό πρόγραμμα χειρουργικής κατάρτισης αναπτύσσονται σε συνεργασία με το ERN ERNICA)
- 1 βιβλίο με τίτλο «Rare and Complex Urology» (Σπάνιες και πολύπλοκες ουρολογικές παθήσεις), το οποίο συντάχθηκε από εμπειρογνώμονες του δικτύου και δημοσιεύθηκε από την Elsevier

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 205 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από τον Ιούνιο του 2017

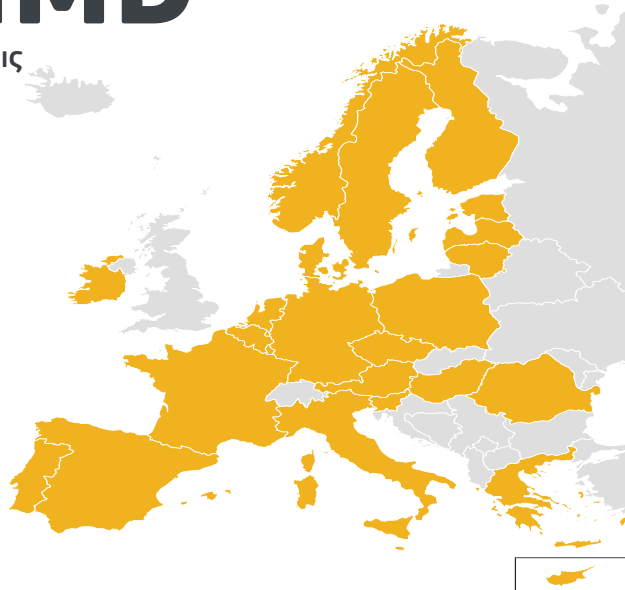
## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 7 ερευνητικά έργα ή κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη.
- 1 011 ασθενείς εγγεγραμμένοι στο μητρώο ERN eUROGEN (<https://eurogen-ern.eu/our-work/registry/>)

# ERN EURO-NMD

Ευρωπαϊκό δίκτυο αναφοράς για νευρομυϊκές παθήσεις

<https://ern-euro-nmd.eu/>



## Μέλη

82 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 25 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 74 τακτικά μέλη σε 17 κράτη μέλη, συν τη Νορβηγία
- 6 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 5 κράτη μέλη
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

Επιπλέον συνεργάζονται 34 εκπρόσωποι ασθενών από 28 οργανώσεις ασθενών και από περισσότερες από 15 χώρες

## Ομάδες νόσων

- Μυοπάθειες
- Διαταραχές των νευρομυϊκών συνάψεων
- Νόσοι του κινητικού νευρώνα
- Διαταραχές περιφερικών νεύρων
- Μιτοχονδριακές νόσοι

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 6 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από το ERN EURO-NMD
- 26 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από κοινού με το ERN EURO-NMD και 26 εγκρίθηκαν από αυτό
- 3 ταξίδια ασθενών για τη μυασθενία gravis, τη μυοϊνδική μυοπάθεια και την πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια (3 ακόμα βρίσκονται σε εξέλιξη)

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- Από το 2019 πραγματοποιήθηκαν 93 διαδικτυακά σεμινάρια, συμπεριλαμβανομένης μιας σειράς διαδικτυακών σεμιναρίων σχετικά με τη γονιδιακή θεραπεία, τις μιτοχονδριακές νόσους, τις παθήσεις περιφερικών νεύρων και τη νευρομυϊκή παθολογία
- 23 ανταλλαγές κατάρτισης σε 8 χώρους φιλοξενίας σε 6 χώρες (154 συνολικά ημέρες κατάρτισης)
- Κάθε χρόνο από το 2018, διοργανώνεται summer school για τη μεταγραφική έρευνα σε συνεργασία με το TREAT-NMD, ένα παγκόσμιο δίκτυο εμπειρογνομόνων στον τομέα των νευρομυϊκών παθήσεων (7 εκδόσεις μέχρι σήμερα) και από το 2023 διοργανώνεται το summer school για την πολυεπιστημονική περίθαλψη (2 εκδόσεις μέχρι σήμερα)
- Ακαδημία EURO-NMD, η οποία λειτουργεί μέσω Moodle και προσφέρει πιστοποιημένο κύκλο μαθημάτων έξι θεματικών ενοτήτων σχετικά με τις μιτοχονδριακές διαταραχές (γίνονται προσπάθειες για διαπίστευση από την Ευρωπαϊκή Ένωση των Ειδικών Ιατρών — UEMS)

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 140 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 165 συναφή ερευνητικά έργα ή κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη
- 25 ασθενείς έχουν εγγραφεί στο μητρώο EURO-NMD (<https://registry.ern-euro-nmd.eu/>) από την έναρξη λειτουργίας του τον Ιανουάριο του 2024

# ERN-EYE

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες οφθαλμικές νόσους

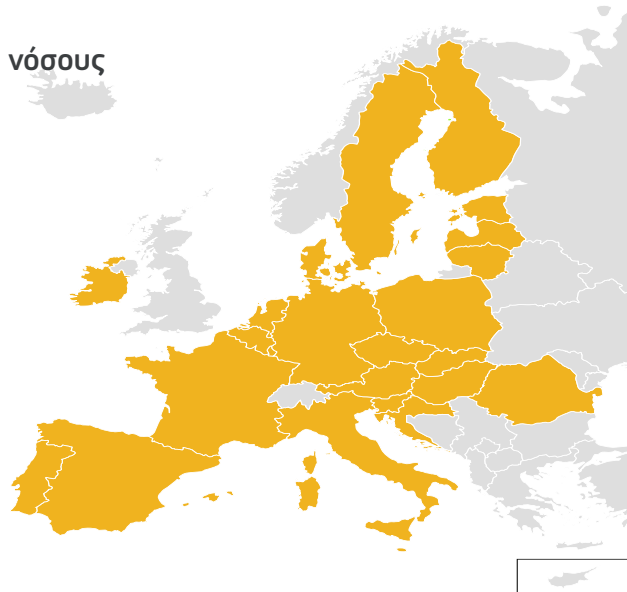
<https://www.ern-eye.eu/>

## Μέλη

59 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 24 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 51 τακτικά μέλη σε 18 κράτη μέλη
- 5 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 3 κράτη μέλη
- 3 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 3 κράτη μέλη

Επιπλέον, ισχύουν συνεργασίες με 9 εκπροσώπους ασθενών



## Ομάδες νόσων

- Αμφιβληστροειδοπάθειες
- Νευροοφθαλμολογία
- Σπάνιες παιδιατρικές οφθαλμικές παθήσεις
- Πρόσθιο τμήμα οφθαλμού

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 1 δήλωση συναίνεσης συντάχθηκε από τα ERN-EYE ERNknet, Endo-ERN και ERN-ITHACA
- 6 δηλώσεις συναίνεσης οριστικοποιήθηκαν

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 10 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από το 2021
- 3 σύντομα προγράμματα ανταλλαγών
- 1 πρόγραμμα ηλεκτρονικής μάθησης (eLearning) για τις κληρονομούμενες αμφιβληστροειδοπάθειες, διαπιστευμένο από το Ευρωπαϊκό Συμβούλιο Διαπίστευσης για τη Συνεχιζόμενη Ιατρική Εκπαίδευση (EACCME)
- Εκπαιδευτικά βίντεο
- 1 σοβαρό παιχνίδι για τον τρόπο ανακοίνωσης της διάγνωσης

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 163 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 31 συναφή ερευνητικά έργα και κλινικές δοκιμές στα οποία συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη
- 6 ασθενείς συμπεριλήφθηκαν στο μητρώο του ERN-EYE (<https://redgistry.eu/>)

# ERN GENTURIS

Ευρωπαϊκό δίκτυο αναφοράς για σπάνια σύνδρομα που ενέχουν τον κίνδυνο παραγωγής όγκων

<https://www.genturis.eu/l=eng/home.html>



## Μέλη

51 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 23 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 44 τακτικά μέλη σε 17 κράτη μέλη
- 4 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 3 κράτη μέλη και 1 στη Νορβηγία
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

## Ομάδες νόσων

- Σβαννωμάτωση και νευροϊνωμάτωση
- Σύνδρομο Lynch και πολυποδίαση
- Σύνδρομο κληρονομικού καρκίνου μαστού και ωοθηκών
- Άλλες σπάνιες νόσοι — κυρίως κακοήθειες

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 6 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από το ERN GENTURIS
- 3 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από κοινού με το ERN GENTURIS και 17 εγκρίθηκαν από αυτό
- Διαδρομές περίθαλψης για όλες τις ομάδες νόσων του ERN GENTURIS
- Ταξίδια ασθενών για όλες τις ομάδες νόσων του ERN GENTURIS

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- Πρόγραμμα ηλεκτρονικής κατάρτισης ERN GENTURIS: περίπου 60 δωρεάν διαδικτυακά σεμινάρια διατίθενται κατόπιν αιτήματος
- Κάθε έτος ζυγού αριθμού πραγματοποιείται 1 κύκλος μαθημάτων στην Ιταλία (Bertinoro) για γενετιστές σχετικά με τη Γενετική του Κληρονομικού Καρκίνου
- Κάθε έτος περιττού αριθμού πραγματοποιείται 1 κύκλος μαθημάτων στη Γαλλία (Παρίσι) για ιατρικούς ογκολόγους σχετικά με τη Γενετική του Κληρονομικού Καρκίνου

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 285 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 12 ερευνητικά έργα στα οποία συμμετέχουν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης του ERN GENTURIS από διαφορετικές χώρες
- 1 600+ ασθενείς περιλαμβάνονται στο μητρώο του ERN GENTURIS (<https://genturis-registry.eu/menu/main/app-ern-genturis/>)

# ERN GUARD-Heart

Ευρωπαϊκό δίκτυο αναφοράς για μη συχνές και σπάνιες καρδιοπάθειες

<https://guardheart.ern-net.eu/>

## Μέλη

52 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 23 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 43 τακτικά μέλη σε 16 κράτη μέλη
- 7 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 5 κράτη μέλη
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

Επιπλέον, ισχύουν συνεργασίες με 23 εκπροσώπους ασθενών (15 ευρωπαϊκές ομάδες υποστήριξης ασθενών και 8 υποστηρικτικοί εταίροι).



## Ομάδες νόσων

- Οικογενείς ηλεκτρικές παθήσεις
- Οικογενείς μυοκαρδιοπάθειες
- Ειδικές ηλεκτροφυσιολογικές παθήσεις σε παιδιά
- Συγγενείς καρδιοπάθειες
- Άλλες σπάνιες καρδιοπάθειες

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 24 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν (από κοινού) και εγκρίθηκαν από το ERN GUARD-Heart
- 1 ταξίδι ασθεν

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 24 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από τον Ιούλιο του 2022
- τρέχον πρόγραμμα ανταλλαγών (15 δέσμες ανά ΕΔΑ ετησίως)
- 22 μη εξειδικευμένες περιλήψεις των δημοσιεύσεων των ΕΔΑ διατίθενται στον δικτυακό τόπο
- 1 πρόγραμμα summer school ετησίως

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 173 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2018

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 119 συναφείς δημοσιεύσεις με αξιολόγηση από ομοτίμους, στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη
- 12 ειδικά μητρώα νόσων και άλλα 11 στο στάδιο της προετοιμασίας (<https://guardheart.ern-net.eu/disease-registries/>)
- > 8 500 ασθενείς έχουν καταχωριστεί στο μητρώο Heart-Core (<https://guardheart.ern-net.eu/disease-registries/heart-core-registry/>)

# ERN-ITHACA

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνια σύνδρομα δυσπλασιών, διανοητικές και άλλες νευροαναπτυξιακές διαταραχές

<https://ern-ithaca.eu/>



## Μέλη

71 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 26 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 66 τακτικά μέλη σε 21 κράτη μέλη
- 1 συνδεδεμένο εθνικό κέντρο σε 1 κράτος μέλος και 1 στη Νορβηγία
- 3 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 3 κράτη μέλη

Η Συμβουλευτική Επιτροπή Ασθενών εκπροσωπεί περισσότερες από 60 εθνικές ή ευρωπαϊκές ομάδες υποστήριξης ασθενών

## Ομάδες νόσων

Το ITHACA καλύπτει τόσο αναπτυξιακές ανωμαλίες (DA) όσο και νευροαναπτυξιακές διαταραχές (NDD) γενετικής, γονιδιωματικής/χρωμοσωμικής ή περιβαλλοντικής προέλευσης, καθώς και εκείνες που προκύπτουν από την έκθεση σε τερατογόνο.

1. Αναπτυξιακές διαταραχές (περισσότερες από 5 000 καταχωρίσεις στο Orphanet)

- Συγγενείς δυσπλασίες (μονήρεις/πολλαπλές) και δυσμορφίες
- Δισχιδής ράχη και συναφείς δυσραφισμοί (ομάδα νόσων κοινή με το ERN eUROGEN)
- Εμβρυϊκή ιατρική
  - Προγεννητική διάγνωση εμβρυϊκών ανωμαλιών
  - Εμβρυϊκή χειρουργική για δισχιδή ράχη
  - Εμβρυϊκή παθολογία
  - Διαταραχές μονοζυγωτικών διδύμων

2. Νευροαναπτυξιακές διαταραχές (περισσότερα από 2 500 γονίδια)

- Νοητική υστέρηση
- Διαταραχή του φάσματος του αυτισμού
- Ψυχιατρικές εκδηλώσεις αναπτυξιακών διαταραχών

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 5 κατευθυντήριες γραμμές κλινικής πρακτικής έχουν περατωθεί και αρκετές άλλες βρίσκονται στο τελικό στάδιο κατάρτισης: για συγκεκριμένη διαταραχή ή εγκάρσιες
- Συμβολή σε 1 κατευθυντήρια γραμμή κλινικής πρακτικής που αναπτύχθηκε σε συνεργασία με το ERN-EYE
- 5 ταξίδια ασθενών

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- EuroNDD: διετές πολυεπιστημονικό 2ήμερο εργαστήριο σχετικά με τις νευροαναπτυξιακές διαταραχές (NDD)
- EuroDysmorpho: 4ήμερο εργαστήριο, σε ετήσια βάση
- Πολυεπιστημονικό χειμερινό σχολείο για την εμβρυϊκή διαγνωστική, σε ετήσια βάση
- Πρόγραμμα ηλεκτρονικής κατάρτισης ITHACA: 14 δωρεάν διαδικτυακά σεμινάρια κατόπιν αιτήματος. Νέα διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώνονται σε μηνιαία βάση.
- APOGeE (A Practical Online Genetics e-Education — Πρακτική διαδικτυακή ηλεκτρονική εκπαίδευση γενετικής): δωρεάν διαδικτυακό εγχειρίδιο για την ιατρική γενετική
- MOOC (Massive open online course — μαζικό ανοικτό διαδικτυακό μάθημα) «BIG» (bioinformatics in genetics — βιοπληροφορική στη γενετική)
- MOOC «Diagnosing rare diseases: from the Clinic to Research and back» (Διάγνωση σπάνιων νόσων: από την κλινική στην έρευνα και αντιστρόφως).
- Σύνταξη/επιμέλεια > 80 κλινικών περιλήψεων για το ORPHANET
- Συμβολή στην επικαιροποίηση της ταξινόμησης του Orphanet και στον εμπλουτισμό των όρων που συγκαταλέγονται στο Human Phenotype Ontology (Οντολογία Ανθρώπινου Φαινοτύπου)

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- Περισσότερες από 210 προσκλήσεις συνεργασίας στον τομέα της κλινικής έρευνας
- ILIAD: μεικτό (κεντρικό + ομοσπονδιακό) μητρώο, το οποίο αναπτύχθηκε ως τράπεζα αποθήκευσης δεδομένων υγείας (<https://ern-ithaca.eu/our-research-activities/iliad/>) ασθενών με NDD και/ή DA. Το μητρώο συλλέγει το ελάχιστο σύνολο δεδομένων του JRC και ελάχιστο σύνολο γενετικών δεδομένων ειδικά για το ΕΔΑ (γονιδιακή και γονιδιωματική/χρωμοσωμική παραλλαγή). Το ILIAD προσφέρει τη δυνατότητα ανάπτυξης λεπτομερών επιμέρους μητρώων. Επί του παρόντος, διανύει τη βήτα φάση του (προσβάσιμο στο κοινό το δεύτερο τρίμηνο του 2025). Στο ILIAD καταχωρίζονται τρεις τύποι ασθενών:
  - γενετικά καθορισμένοι ασθενείς (οι ασθενείς πρέπει να διαθέτουν γενετική/γονιδιωματική διάγνωση προκειμένου να καταχωριστούν)
  - κλινικά καθορισμένοι ασθενείς (οι ασθενείς πρέπει να διαθέτουν ακριβή κλινική διάγνωση με κωδικό ORPHA σε επίπεδο νόσου)
  - ασθενείς με άγνωστη αιτιοπαθολογική διάγνωση και αναγνωρίσιμο φαινότυπο.

# MetabERN

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις κληρονομικές μεταβολικές διαταραχές

<https://metab.ern-net.eu/>



## Μέλη

91 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 27 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 85 τακτικά μέλη σε 23 κράτη μέλη, συν τη Νορβηγία
- 4 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 1 κράτος μέλος
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

## Ομάδες νόσων

- AOA — Διαταραχές που σχετίζονται με αμινοξέα και οργανικά οξέα
- C-FAO — Διαταραχές που σχετίζονται με τους υδατάνθρακες, την οξείδωση λιπαρών οξέων και τα κετονοσώματα
- CDG — Συγγενείς διαταραχές γλυκοζυλίωσης και διαταραχές της ενδοκυτταρικής διακίνησης
- LSD — Διαταραχές λυσοσωμικής αποθήκευσης
- NOMS — Διαταραχές νευροτροποποιητών και άλλων μικρών μορίων
- PD — Υπεροξυσματικές διαταραχές
- PM-MD — Διαταραχές του μεταβολισμού του πυροσταφυλικού και της μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορυλίωσης, βλάβες στον κύκλο του Krebs, διαταραχές της μεταφοράς και του μεταβολισμού της θειαμίνης

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- Επανεξέταση/κατάρτιση διαδρομών περίθαλψης και ταξιδιών ασθενών:
- Περισσότερες από 16 νέες κατευθυντήριες γραμμές καταρτίστηκαν από το MetabERN
- Συμμετοχή στην εκπόνηση Λευκών Βιβλίων και συστάσεων
- Βελτίωση της κανονιστικής διαδικασίας για τα φάρμακα

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- Παροχή στοιχείων και πληροφοριών για ασθενείς και παρόχους υγειονομικής περίθαλψης στην εκπαίδευση των ασθενών
- Περισσότερες από 500 δραστηριότητες κατάρτισης φιλοξενήθηκαν από κέντρα-μέλη με στόχο τη βελτίωση των γνώσεων και της κατάρτισης των επαγγελματιών υγείας με ειδίκευση στον τομέα των κληρονομικών μεταβολικών διαταραχών
- Περισσότεροι από 500 εγγεγραμμένοι εκπαιδευόμενοι στην εφαρμογή και την προώθηση του Προγράμματος Διαγνωστικής Κλινικής και Θεραπευτικής Εκπαίδευσης του MetabERN

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 141 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

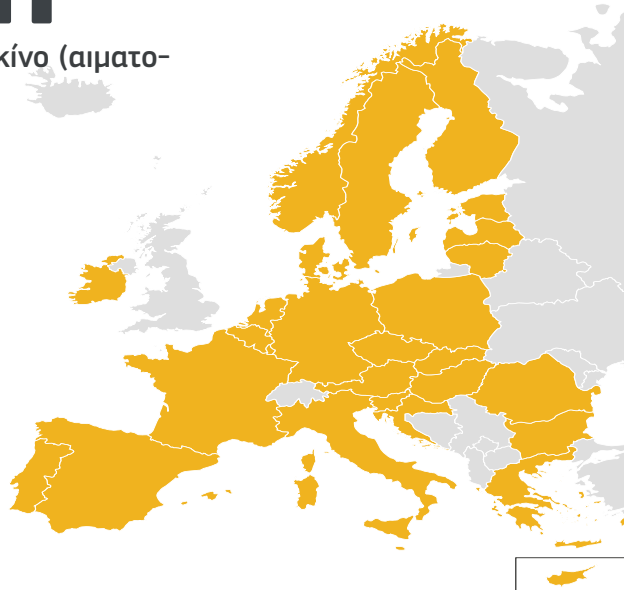
## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- Περίπου 260 επιστημονικές δημοσιεύσεις
- Χρήση του μητρώου U-IMD (ενοποιημένο ευρωπαϊκό μητρώο για τα κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα <https://www.u-imd-registry.org/index.php?id=about>): 30 συμμετέχοντα κέντρα, 3 534 εγγεγραμμένοι ασθενείς
- Διευκόλυνση και εναρμόνιση των προσυμπτωματικών ελέγχων νεογνών στην ΕΕ: προσθήκη νέας ενότητας στο μητρώο U-IMD
- Δημιουργία μεγάλων βάσεων δεδομένων ασθενών

# ERN PaedCan

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τον παιδιατρικό καρκίνο (αιματοογκολογία)

<https://paedcan.ern-net.eu/>



## Μέλη

90 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 28 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 79 τακτικά μέλη σε 20 κράτη μέλη, συν τη Νορβηγία
- 9 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 5 κράτη μέλη
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

Επιπλέον, υφίσταται συνεργασία με τη μεγαλύτερη πανευρωπαϊκή οργάνωση γονέων με παιδιά που έχουν επιζήσει από παιδικό καρκίνο, η οποία εκπροσωπεί 64 οργανώσεις-μέλη σε 35 χώρες

## Ομάδες νόσων

- Λευχαιμία
- Όγκοι εγκεφάλου
- Λεμφώματα
- Νευροβλάστωμα
- Νεφρικοί όγκοι
- Σαρκώματα μαλακού ιστού
- Οστεοσάρκωμα
- Όγκοι του ήπατος
- Όγκοι εκ γεννητικών κυττάρων
- Ρετινοβλάστωμα
- Πολύ σπάνιοι όγκοι (σε πληθυσμούς παιδιών, εφήβων και νεαρών ενηλίκων)

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 25 ευρωπαϊκές πρότυπες κατευθυντήριες γραμμές κλινικής πρακτικής συντάχθηκαν από το ERN PaedCan

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 42 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από το 2021
- Προγράμματα κατάρτισης/αδελφοποίησης στο πλαίσιο του ERN PaedCan
- Κύκλος μαθημάτων παιδιατρικής ογκολογίας SIOP Europe (Διεθνής Εταιρεία Παιδιατρικής Ογκολογίας)
- Εικονικά μαθήματα SIOP Europe
- SIOP Europe Student Summer School
- ESO (Ευρωπαϊκή Σχολή Ογκολογίας) — SIOP Europe Masterclass, πρόγραμμα ηλεκτρονικής μάθησης, υποτροφίες και διεπιστημονικός κύκλος μαθημάτων

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 287 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2018

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 29 ασθενείς είναι εγγεγραμμένοι στο μητρώο PARTNER για τους πολύ σπάνιους όγκους (<https://partner.datariverweb.com/myhealthtest/>)
- Μητρώο του ευρωπαϊκού προτύπου κλινικής πρακτικής (ESCP) σχετικά με την παροχή θεραπειών σύμφωνα με το πρότυπο κλινικής πρακτικής σε ολόκληρη την Ευρώπη. Το μητρώο ESCP υπερψηφίστηκε πρόσφατα από την τοπική επιτροπή δεοντολογίας του Ιατρικού Πανεπιστημίου της Βιέννης για την Αυστρία. Ως επόμενο βήμα, σχεδιάζεται η στρατηγική ανάπτυξης για άλλα κράτη μέλη σε συνεργασία με τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης του ERN PaedCan.

# ERN RARE-LIVER

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες ηπατικές νόσους

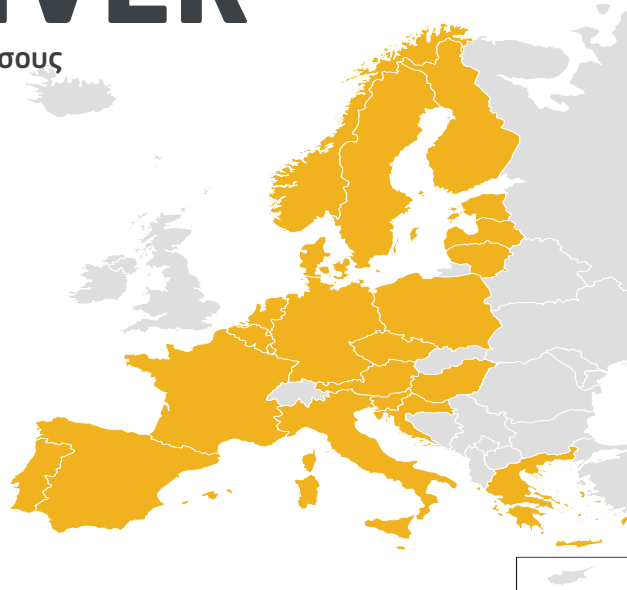
<https://rare-liver.eu>

## Μέλη

62 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 23 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 52 τακτικά μέλη σε 15 κράτη μέλη
- 6 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 4 κράτη μέλη και 1 στη Νορβηγία
- 3 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 3 κράτη μέλη

Επιπλέον, ισχύουν συνεργασίες με 15 εκπροσώπους ασθενών



## Ομάδες νόσων

- Αυτοάνοσα νοσήματα του ήπατος
- Μεταβολική ατροφία χοληφόρων και σχετικές ηπατικές νόσοι
- Αλλοιώσεις στη δομή του ήπατος

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- Από το 2017 8 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από κοινού με το ERN RARE-LIVER και 7 εγκρίθηκαν από αυτό
- 3 διαδρομές περίθαλψης (σε εξέλιξη)

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 35 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από το 2020
- Ετήσια ακαδημία ERN RARE-LIVER ACADEMY (2ήμερο πρόγραμμα επί τόπου)
- Διάφορα βίντεο για πραγματικά ζητήματα όσον αφορά σπάνιες ηπατικές νόσους

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 526 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

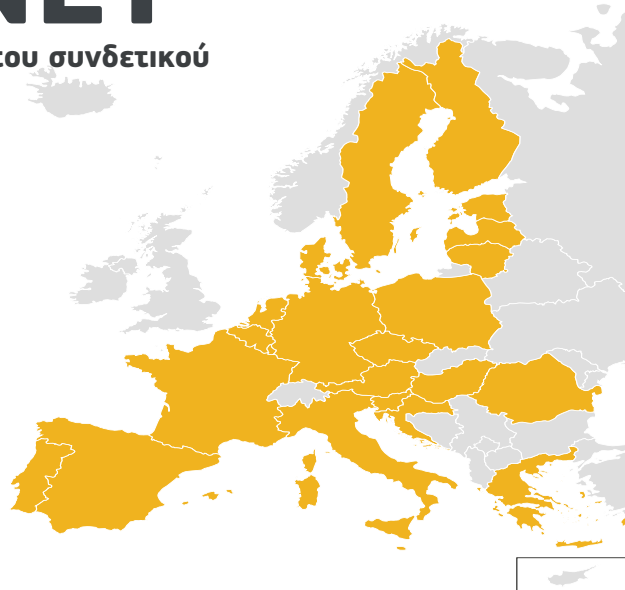
## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 6 συναφή ερευνητικά έργα και περισσότερες από 50 κλινικές δοκιμές στα οποία συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη βρίσκονται επί του παρόντος υπό εξέλιξη
- 2 787 ασθενείς περιλαμβάνονται στο μητρώο (<https://rare-liver.eu/patients/r-liver-registry/>)

# ERN ReCONNET

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνιες νόσους του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος

<https://reconnet.ern-net.eu/>



## Μέλη

63 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 23 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 54 τακτικά μέλη σε 15 κράτη μέλη
- 6 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 5 κράτη μέλη
- 3 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 3 κράτη μέλη

Επιπλέον, ισχύουν συνεργασίες με 17 εκπροσώπους ασθενών

## Ομάδες νόσων

- Αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο
- Σύνδρομο Ehlers-Danlos
- Ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες
- Σχετιζόμενες με την IgG4 νόσοι
- Μεικτές παθήσεις του συνδετικού ιστού
- Υποτροπιάζουσα πολυχονδρίτιδα
- Σύνδρομο Sjögren
- Συστηματικός ερυθηματώδης λύκος
- Συστηματική σκλήρυνση
- Αδιαφοροποίητη νόσος του συνδετικού ιστού

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 12 επιστημονικές δημοσιεύσεις στο συμπλήρωμα του ERN ReCONNET με τίτλο «State of the Art of existing guidelines and unmet needs» (Τρέχουσα κατάσταση των υφιστάμενων κατευθυντήριων γραμμών και ακάλυπτες ανάγκες)
- 1 επιστημονική δημοσίευση σχετικά με την τήρηση, τη γνώση και την ευαισθητοποίηση όσον αφορά τις κατευθυντήριες γραμμές κλινικής πρακτικής για σπάνιες και πολύπλοκες νόσους του συνδετικού ιστού
- 10 οργανωτικά μοντέλα όσον αφορά τις διαδρομές περίθαλψης των ασθενών, τα οποία σχεδιάζονται από κοινού με ενδιαφερόμενα μέρη που εφαρμόζουν το RareERN Path® — Μεθοδολογία που αναπτύχθηκε από το ERN ReCONNET
- 1 επιστημονική δημοσίευση σχετικά με το οργανωτικό μοντέλο για τη διαδρομή περίθαλψης ασθενών που αναπτύχθηκε για τη συστηματική σκλήρυνση με εφαρμογή του RareERN Path® — Μεθοδολογία που αναπτύχθηκε από το ERN ReCONNET
- 1 δημοσιευμένο Red Flags σχετικά με την έγκαιρη διάγνωση και παραπομπή, 2 επιπλέον Red Flags βρίσκονται ήδη σε εξέλιξη
- Σημεία που πρέπει να λαμβάνονται υπόψη για τη θεραπεία ασθενών που πάσχουν από αυτοάνοσες ρευματικές νόσους με αντιϊκικές θεραπείες και προϊόντα αντισωμάτων κατά του SARS-CoV-2
- 1 δέσμη μέτρων ποιότητας για τη μετάβαση της περίθαλψης όσον αφορά σπάνιες και πολύπλοκες νόσους του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος (rCTD)
- 1 μη εξειδικευμένη έκδοση που συντάχθηκε από κοινού με εκπροσώπους ασθενών και δημοσιεύθηκε στον ιστότοπο του ERN ReCONNET

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 72 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από το ΕΔΑ από το 2019
- 43 επισκέψεις έχουν διοργανωθεί μέχρι στιγμής στο πλαίσιο του σύντομου προγράμματος ανταλλαγών
- Διαπιστευμένος διαδικτυακός κύκλος μαθημάτων θα ξεκινήσει το 2025
- Διαπιστευμένος κύκλος μαθημάτων για τη μετάβαση της περίθαλψης

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- Περισσότερες από 50 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2018

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 7 κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη
- Συμπλήρωμα με τίτλο «Rare within Rare» (Σπάνια περιστατικά στις σπάνιες νόσους) στο Clinical and Experimental Rheumatology (Κλινική και πειραματική ρευματολογία), 2022, που περιλαμβάνει 18 επιστημονικές δημοσιεύσεις
- Η πλατφόρμα μητρώου TogetherERN ReCONNET ολοκληρώνεται (<https://reconnet.ern-net.eu/our-activities-registry/>)
- VACCINATE — Πολυκεντρική προοπτική μελέτη κοόρτης του ERN ReCONNET για τον εμβολιασμό
- Ειδική ομάδα εργασίας για την έρευνα και την ποιότητα της περίθαλψης και ομάδα εργασίας για τα μητρώα και την ηλεκτρονική υγεία (<https://reconnet.ern-net.eu/working-groups/>)

# ERN RITA

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για σπάνια ανοσοανεπάρκεια και αυτοφλεγμονώδεις, αυτοάνοσες και παιδιατρικές ρευματικές νόσους

<https://ern-rita.org/>



## Μέλη

70 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 25 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 61 τακτικά μέλη σε 18 κράτη μέλη, συν τη Νορβηγία
- 7 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 4 κράτη μέλη
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

Επιπλέον, ισχύουν συνεργασίες με 12 εκπροσώπους ασθενών

## Ομάδες νόσων

- Πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες
- Αυτοφλεγμονώδεις διαταραχές
- Αυτοάνοσα νοσήματα
- Παιδιατρικές ρευματοπάθειες

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 8 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από κοινού με το ERN RITA και 3 εγκρίθηκαν από αυτό
- Εγχειρίδιο ταξιδιού ασθενή του ERN RITA
- 3 ταξίδια ασθενών

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 40 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από το 2020
- Σειρά διαδικτυακών σεμιναρίων Tuesday Lunch
- Διαδικτυακά σεμινάρια με επίκεντρο τον ασθενή
- Σύντομα προγράμματα ανταλλαγών μεταξύ παρόχων υγειονομικής περίθαλψης του ERN RITA

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 149 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 126 συναφή ερευνητικά έργα ή κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη
- Ανάπτυξη μητρώου του δικτύου που περιλαμβάνει νέους ασθενείς που (<https://ern-rita.org/rita-registry/general-info/>)

# ERN TRANSPLANT-CHILD

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τη μεταμόσχευση σε παιδιά

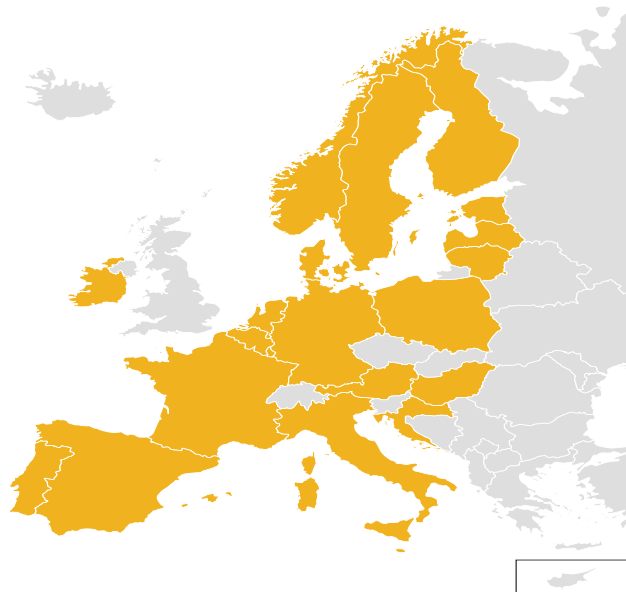
<https://transplantchild.eu/>

## Μέλη

40 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 21 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 33 τακτικά μέλη σε 13 κράτη μέλη, συν τη Νορβηγία
- 4 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 4 κράτη μέλη
- 3 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 3 κράτη μέλη

Επιπλέον, ισχύουν συνεργασίες με 13 εκπροσώπους ασθενών



## Τομείς μεταμόσχευσης

- Μεταμόσχευση στερεών οργάνων (καρδιά, πνεύμονες, νεφροί, ήπαρ και έντερο)
- Μεταμόσχευση αιμοποιητικών βλαστοκυττάρων

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 2 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από το ERN TRANSPLANT-CHILD.
- 2 κλινικοί έλεγχοι δημοσιεύθηκαν και 2 βρίσκονται σε εξέλιξη

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 134 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από το 2018
- 17 σύντομα προγράμματα ανταλλαγών από το 2018
- 5 εργαστήρια TransplantChild

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 293 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 6 συναφείς ερευνητικές προτάσεις στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη
- Συμμετοχή σε 8 έργα κατά τα τελευταία 5 έτη
- 528 ασθενείς έχουν ενταχθεί στο μητρώο PETER (<https://peter.transplantchild.eu/>)
- 11 δημοσιευμένες εργασίες από το 2020

# VASCERN

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις σπάνιες πολυσυστημικές αγγειακές νόσους

<https://vascern.eu/>

## Μέλη

45 πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εγκατεστημένοι σε 19 χώρες της ΕΕ και στη Νορβηγία είναι μέλη του δικτύου· κατανέμονται δε ως εξής:

- 39 τακτικά μέλη σε 13 κράτη μέλη, συν τη Νορβηγία
- 4 συνδεδεμένα εθνικά κέντρα σε 3 κράτη μέλη
- 2 εθνικοί κόμβοι συντονισμού σε 2 κράτη μέλη

Επιπλέον, η ευρωπαϊκή ομάδα υποστήριξης ασθενών (ePAG) του VASCERN περιλαμβάνει 37 εκπροσώπους ασθενών και συνεργάζεται ενεργά με 75 οργανώσεις ασθενών



## Ομάδες νόσων

- Κληρονομική αιμορραγική τελαγγειεκτασία
- Κληρονομικές παθήσεις θωρακικής αορτής
- Μεσαίου μεγέθους αρτηρίες (αγγειακό σύνδρομο Ehlers Danlos...)
- Νευροαγγειακές παθήσεις (π.χ. νόσος Μογατογα, CADASIL)
- Παιδιατρικό και πρωτοπαθές λεμφοοίδημα
- Αγγειακές ανωμαλίες (δυσπλασίες, συρίγγια)

## Κατευθυντήριες γραμμές, διαδρομές περίθαλψης και ταξίδια ασθενών

- 12 κατευθυντήριες γραμμές συντάχθηκαν από κοινού με το ERN VASCERN και 30 εγκρίθηκαν από αυτό
- 10 διαδρομές περίθαλψης
- 14 δηλώσεις συναίνεσης
- 11 σύνολα ενημερωτικών δελτίων των «πρέπει» και των «δεν πρέπει»

## Κατάρτιση και εκπαίδευση

- 19 διαδικτυακά σεμινάρια διοργανώθηκαν από το 2020
- 157 βίντεο Pills of Knowledge έχουν παραχθεί από το 2018
- 2 προγράμματα Erasmus+ Summer School διοργανώθηκαν από το 2024
- 53 σύντομα προγράμματα ανταλλαγών
- 3 κύκλοι μαθημάτων ηλεκτρονικής μάθησης

## Σύστημα διαχείρισης των κλινικών δεδομένων των ασθενών (CPMS)

- 274 συζητήσεις περιστατικών πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο του CPMS από το 2017

## Έρευνα και μητρώα ασθενών

- 24 ερευνητικά έργα ή κλινικές δοκιμές στις οποίες συμμετείχαν τουλάχιστον δύο πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης από δύο διαφορετικά κράτη μέλη.
- 3 030 ασθενείς είναι εγγεγραμμένοι στο μητρώο VASCERN (<https://vascern.eu/group/registry/>)



## ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΗΣΤΕ ΜΕ ΤΗΝ ΕΕ

### Αυτοπροσώπως

Σε όλη την Ευρωπαϊκή Ένωση υπάρχουν εκατοντάδες κέντρα πληροφόρησης Europe Direct. Μπορείτε να βρείτε τη διεύθυνση του πλησιέστερου σ' εσάς κέντρου στο διαδίκτυο: [https://europa.eu/european-union/contact\\_el](https://europa.eu/european-union/contact_el)

### Τηλεφωνικώς ή μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου

Η Europe Direct είναι μια υπηρεσία που απαντά στις ερωτήσεις σας για την Ευρωπαϊκή Ένωση. Μπορείτε να επικοινωνήσετε με αυτήν την υπηρεσία:

- καλώντας ατελώς τον αριθμό 00 800 6 7 8 9 10 11 (ορισμένα δίκτυα τηλεφωνίας ενδέχεται να χρεώνουν τις κλήσεις αυτές),
- καλώντας τον αριθμό +32 22999696 ή
- μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου στη διεύθυνση: [https://europa.eu/european-union/contact\\_el](https://europa.eu/european-union/contact_el)

## ΒΡΕΙΤΕ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗΝ ΕΕ

### Στο διαδίκτυο

Πληροφορίες για την Ευρωπαϊκή Ένωση σε όλες τις επίσημες γλώσσες της ΕΕ είναι διαθέσιμες στον ιστότοπο Europa: [https://europa.eu/european-union/index\\_el](https://europa.eu/european-union/index_el).

### Στις εκδόσεις της ΕΕ

Μπορείτε να καταφορτώσετε ή να παραγγείλετε εκδόσεις της ΕΕ, δωρεάν ή επί πληρωμή, στη διεύθυνση: <https://op.europa.eu/el/publications>. Μπορείτε να ζητήσετε πολλαπλά αντίγραφα δωρεάν εκδόσεων επικοινωνώντας με την υπηρεσία Europe Direct ή με το τοπικό σας κέντρο πληροφόρησης (βλ. [https://europa.eu/european-union/contact\\_el](https://europa.eu/european-union/contact_el)).

### Στη νομοθεσία της ΕΕ και σε σχετικά έγγραφα

Για πρόσβαση σε νομικές πληροφορίες της ΕΕ, συμπεριλαμβανομένου του συνόλου της ενωσιακής νομοθεσίας από το 1951 σε όλες τις επίσημες γλώσσες, μεταβείτε στον ιστότοπο EUR-Lex: <https://eur-lex.europa.eu>

### Στα ανοιχτά δεδομένα από την ΕΕ

Η Πύλη Δημόσιων Δεδομένων της Ευρωπαϊκής Ένωσης (<https://data.europa.eu/el>) παρέχει πρόσβαση σε σύνολα δεδομένων από την ΕΕ. Τα δεδομένα μπορούν να καταφορτωθούν και να επαναχρησιμοποιηθούν δωρεάν, τόσο για εμπορικούς όσο και για μη εμπορικούς σκοπούς.

