

MetabERN – Euroopa pärilike ainevahetuste tugivõrgustik

Hõlbustamaks juurdepääsu parimale ravile haruldaste pärilikele metaboolste haigustega patsientidele lõi Euroopa Liit Euroopa pärilike ainevahetuste tugivõrgustiku – MetabERN. Võrgustiku eesmärk on pakkuda Euroopa-üleselt teenuseid, mis parandavad patsientide ja nende perede elukvaliteeti. Selleks teevad omavahel koostööd erinevad ainevahetushaigustele spetsialiseerunud keskused üle Euroopa.

MetabERNi juhivad oma ala eksperdid ja patsientide organisatsiooni esindajad. Patsientide kogemuste ning ekspertide teadmiste koondamine Euroopa-üleselt loob võimaluse rakendada innovaatilisi meditsiinilisi lahendusi ning kohandada neid patsientide vajadustele vastavaks.

Võrgustiku fookuses on harvaesinevate pärilike ainevahetushaiguste alase ennetuse, diagnostika, patsientide käsitluse, teadustöö kogemuste koondamine.

Võrgustiku konkreetsed eesmärgid on:

1. MetabERN liikmete vahelise informatsiooni ja teadmiste vahetamine;
2. Harvikaiguste diagnostika ja ravitöö ekspertiisi koondamine;
3. Toetada kõiki liikmesriike haruldaste pärilike ainevahetushaigustega patsientidele abi osutamisel;
4. Meditsiiniteaduse ja tervishoiutehnoloogiate innovatsiooni edendamine pärilike ainevahetushaiguste valdkonnas;
5. Piiriüleste koolituste ja teadusuuringute pakkumine;
6. Patsientide algatuste toetamise nende raviteekonna ühtlustamiseks ja parandamiseks.

Pärilikud ainevahetushaigused mõjutavad nii lapsi kui täiskasvanuid. Siia haiguste gruppi kuulub enam kui 1400 geneetilist haigust. Arvestades pärilike ainevahetushaiguste keerukust, jagatakse need 7 gruppi, mis on omakorda aluseks MetabERN alamvõrgustike moodustamiseks:

1. Amino- ja orgaaniliste hapetega seotud häired (AOA)
2. Püruvaadi metabolismi häired, Krebsi tsükli defektid, mitokondriaalsed hingamishaela defektid, tiamiini transpordi häired (PM-MD)
3. Süsivesikute, rasvhapete oksüdatsiooni ja ketokehade häired (C-FAO)
4. Lüsosomaalsed ladestushaigused (LSD)
5. Peroksüsomaalsed haigused (PD)
6. Kaasasündinud glükosüülimishäired ja intratsellulaarsed häired (CDG)
7. Neuromodulaatorite ja teiste väikeste molekulide ja rakusisese transpordi häired (NOMS)

Igal MetabERN-i liikmel, nagu ka juhatuse liikmeil, on roll ühes või mitmes võrgustiku alagrupis.

Lisainfo saamiseks võtke ühendust MetabERN-i koordinaator prof Maurizio Scarpa, MD, PhD e-post: maurizio.scarpa@metab.ern-net.eu