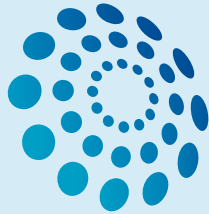




Comisión  
Europea



# European Reference Networks



Trabajar para pacientes  
con enfermedades raras,  
poco frecuentes y complejas

**Share.Care.Cure.**

El presente documento no puede considerarse una posición oficial de la Comisión Europea.

Luxemburgo: Oficina de Publicaciones de la Unión Europea, 2023

© Unión Europea, 2023.



La política de reutilización de los documentos de la Comisión Europea se rige por la Decisión 2011/833/UE de la Comisión, de 12 de diciembre de 2011, relativa a la reutilización de los documentos de la Comisión (DO L 330 de 14.12.2011, p. 39). Salvo que se indique otra cosa, la reutilización del presente documento está autorizada en virtud de una licencia Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Esto significa que se permite la reutilización siempre que la fuente esté adecuadamente identificada y se indique cualquier cambio

Para cualquier uso o reproducción de elementos que no sean propiedad de la Unión Europea, podrá ser necesario solicitar la autorización directamente de los respectivos titulares de derechos. La Unión Europea no posee los derechos de autor de los siguientes elementos:

Cover illustration © European Union

Photo credits: © European Commission, © ERN EURO-NMD and JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), © ERN CRANIO, © ERN EpiCARE, The Christie, Manchester, UK, © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, United Kingdom, © ERN GUARD, © ERNICA, © University Hospital Tübingen (ERN-RND coordinating organisation), © ERN TRANSPLANTChild, © APHP, VASCERN 2015, © Shutterstock.

Print	ISBN 978-92-68-08705-3	doi:10.2875/528	EW-05-23-391-ES-C
PDF	ISBN 978-92-68-08719-0	doi:10.2875/631557	EW-05-23-391-ES-N



# European Reference Networks



Trabajar para pacientes  
con enfermedades raras,  
poco frecuentes y complejas

**Share.Care.Cure.**

# La UE apoya a los pacientes con enfermedades raras para llevarles ayuda, esperanza y un futuro más brillante

*Sandra Gallina*

*Directora General de la DG SANTE*

El número total de personas afectadas por enfermedades raras es enorme: se calcula que representan entre el 3,5 % y el 5,9 % de la población mundial y, solo en la UE, hasta 36 millones de personas viven con una de las más de 6000 enfermedades raras distintas. Sin embargo, cada enfermedad rara tiene una baja prevalencia. En la UE, se define «enfermedad rara» como aquella que afecta a menos de 5 personas de cada 10 000.

Tener una enfermedad rara puede significar tener una enfermedad que tu médico u otro profesional sanitario no puede identificar. Esto puede significar que tus síntomas no reciben el diagnóstico adecuado, a veces durante años, mientras sufres y observas que tu estado empeora. Tener una enfermedad rara a menudo significa no saber lo que te pasa, ni qué hacer al respecto para aliviar el dolor y las molestias. Puede ser frustrante y causar un sentimiento de soledad. Puede ser desesperanzador.

La UE apoya a los pacientes con enfermedades raras y aporta el valor añadido europeo al poner en común nuestros recursos, compartir conocimientos y trabajar juntos.

En primer lugar, queremos ayudar a los pacientes a obtener el diagnóstico exacto que necesitan. Después, asegurarnos de que disponen de tratamientos y cuidados que ayuden a minimizar las molestias y a vivir lo más plenamente posible. Y por último, queremos trabajar juntos para encontrar curas. En la actualidad, no se conoce la cura para el 95 % de las enfermedades raras. Gracias a acciones enérgicas de la UE, como la revisión de la legislación farmacéutica, ofrecemos a los pacientes con enfermedades raras un futuro mejor.

La Comisión Europea ha apoyado numerosas acciones en el ámbito de la salud pública y los sistemas sanitarios para ayudar a los Estados miembros a desarrollar respuestas, estrategias y planes nacionales. Entre ellos figuran las redes europeas de referencia (RER), de gran éxito, creadas en 2017 con el objetivo de poner en común conocimientos y recursos para hacer frente a enfermedades raras y complejas, también en ámbitos médicos en los que los conocimientos especializados son escasos. La Comisión Europea desempeñó un papel fundamental en la creación del marco para las RER, proporcionando subvenciones para apoyar a las redes, coordinadores y facilidades técnicas para crear redes de contactos.

Las RER son redes virtuales que conectan a prestadores de asistencia sanitaria, profesionales de la salud y organizaciones de pacientes de toda la UE y de Noruega. Las redes europeas de referencia (RER), basadas en la Directiva de la UE sobre asistencia sanitaria transfronteriza, son uno de los mayores logros de la comunidad de enfermedades raras de Europa y se han convertido en una fuente de inspiración para la acción mundial, gracias a la labor de los prestadores de asistencia sanitaria, las organizaciones de pacientes, la Comisión Europea y los Estados miembros de la UE.

Ningún país en solitario cuenta con los conocimientos y la capacidad para tratar todas las enfermedades raras y complejas. Gracias a las RER, los pacientes de toda la UE tienen acceso a los mejores conocimientos especializados disponibles. A través de estas redes, los expertos llegan al paciente, sin que este tenga que viajar para ver a expertos que puedan estar muy lejos. La Unión Europea conecta los puntos, maximizando las sinergias entre los Estados miembros y fomentando la puesta en común de conocimientos y recursos

Existen actualmente veinticuatro RER para enfermedades raras y complejas, formadas mediante colaboraciones entre gestores de los sistemas sanitarios, defensores de los pacientes, y jefes de servicios clínicos. Ya establecidas y plenamente operativas, estas redes siguen avanzando y probando nuevas formas de cooperación transfronteriza.

Tras seis años de existencia, las RER están actualmente siendo evaluadas. Los resultados de la evaluación estarán disponibles a finales de 2023 y ayudarán a identificar otras formas de mejorar el modelo de las RER y configurar su futuro.

Su verdadero potencial solo se alcanzará cuando las RER se consoliden en nuestros sistemas nacionales de salud. En ese momento podrán realmente aportar el valor añadido de la UE y tendrán la posibilidad de aportar esperanza y ayuda a millones de pacientes con enfermedades raras en toda la UE. Esta es la razón por la que los Estados miembros de la UE, Noruega y Ucrania han unido sus fuerzas con la Comisión en una acción trienal para ayudar a consolidar estas redes, a partir de finales de 2023. Esta acción recibirá unos quince millones de euros de financiación de la UE.

Además, la Comisión ha financiado una nueva generación de subvenciones para apoyar a las RER con más de 77 millones de euros en el marco del programa UEproSalud. Estas subvenciones ayudarán a financiar la creación y el funcionamiento de veinticuatro registros completos de pacientes con miles de entradas, y harán que cientos de casos más de pacientes se debatan en paneles internacionales a través de una herramienta informática específica conocida como «Sistema de Gestión Clínica de Pacientes». Las RER son actores clave en la recopilación de datos y la colaboración científica en la investigación sobre enfermedades raras.

La financiación también ayudará a poner a disposición de los profesionales sanitarios cursos de formación acreditados de alto nivel, y ayudará a proporcionar directrices clínicas nuevas o actualizadas para los pacientes y herramientas de apoyo a la toma de decisiones clínicas en beneficio de los pacientes.

Al conectar a expertos y poblaciones de pacientes, las RER también allanan el camino para los estudios clínicos y las intervenciones terapéuticas experimentales, lo cual las sitúa a la vanguardia de la innovación en numerosos ámbitos de las enfermedades raras. Las empresas farmacéuticas pueden ser reacias a invertir en el desarrollo de medicamentos para pacientes con enfermedades raras, ya que el mercado de estos medicamentos sería extremadamente limitado. Por esta razón, la Comisión ofrece incentivos a los fabricantes para que desarrollen y pongan en el mercado medicamentos huérfanos, y acaba de revisar la legislación en la materia para mejorar estos incentivos.

La cooperación transfronteriza en materia de asistencia sanitaria para afecciones complejas y raras, impulsada por las RER, tardó más de una década en germinar e incorporarse a la legislación de la UE. Los próximos cuatro años marcarán los años de consolidación de las RER y su mayor integración en los sistemas sanitarios nacionales. Cabe esperar que las acciones impactantes de las RER marquen la diferencia para los pacientes que viven con enfermedades raras y sus familias, extiendan el uso de registros y difundan los conocimientos sobre las enfermedades raras a un público más amplio.

Ha aumentado la necesidad de una mayor coordinación europea en el ámbito de la salud, y satisfacer ese deseo creciente constituye la base de la propuesta de la Comisión de crear una Unión Europea de la Salud fuerte.

En la siguiente fase de desarrollo de las redes debemos aprovechar este impulso para obtener mejores resultados para los pacientes y lograr una mayor cooperación transfronteriza en materia de asistencia sanitaria, con el objetivo de que el sistema de las RER alcance su pleno potencial de aquí a 2030. Vivir con una enfermedad rara no debe significar vivir con incertidumbre sobre el diagnóstico, la atención y el tratamiento, y vivir con una enfermedad rara nunca debe significar afrontarla en soledad.



**Sandra Gallina**  
Directora General de la DG SANTE

# Índice

La UE apoya a los pacientes con enfermedades raras para llevarles ayuda, esperanza y un futuro más brillante .....	4
Contexto.....	7
¿Qué son las redes europeas de referencia? .....	8
RER de enfermedades óseas (ERN BOND) .....	9
RER de anomalías craneofaciales y enfermedades otorrinolaringológicas (ERN CRANIO) .....	10
Añadir valor para los pacientes y los profesionales .....	11
RER de enfermedades endocrinas (Endo-ERN) .....	12
RER de epilepsias raras y complejas (ERN EpiCARE) .....	13
¿Cómo se aprueban las RER?.....	14
RER de enfermedades renales (ERKNet).....	15
RER de enfermedades neurológicas raras (ERN-RND).....	16
RER de anomalías (digestivas y gastrointestinales) hereditarias y congénitas (ERNICA) .....	17
Los Estados miembros llevan la voz cantante .....	18
RER de enfermedades respiratorias (ERN LUNG) .....	19
RER de enfermedades dermatológicas (ERN Skin) .....	20
RER de cánceres en adultos (tumores sólidos) (ERN EURACAN).....	21
Europa: un centro mundial de excelencia .....	22
RER de enfermedades hematológicas (EuroBloodNet) .....	23
RER de enfermedades urogenitales (ERN eUROGEN).....	24
Colaboración en acción.....	25
Socios.....	25
RER de enfermedades neuromusculares (ERN EURO-NMD) .....	26
RER de enfermedades oftalmológicas (ERN EYE) .....	27
RER de síndromes genéticos con riesgo tumoral (ERN GENTURIS) ..	28
Liderar una red de referencia europea .....	29
ERN de enfermedades cardíacas (ERN GUARD-HEART).....	30
RER de malformaciones congénitas y discapacidades intelectuales raras (ERN ITHACA) .....	31
RER de enfermedades metabólicas hereditarias (MetabERN) .....	32
Políticas nacionales sobre enfermedades raras .....	33
RER de cáncer pediátrico (hemato-oncología) (ERN PaedCan).....	34
RER de enfermedades hepáticas (ERN RARE-LIVER) .....	35
RER de enfermedades del tejido conectivo y musculoesqueléticas (ERN ReCONNET) .....	36
El papel de las organizaciones de pacientes .....	37
RER de inmunodeficiencias y enfermedades autoinflamatorias y autoinmunes raras (ERN RITA) .....	38
RER de trasplante infantil (ERN TransplantChild) .....	39
RER de enfermedades vasculares multisistémicas raras (VASCERN) ..	40
Directorio de RER .....	41

# Contexto

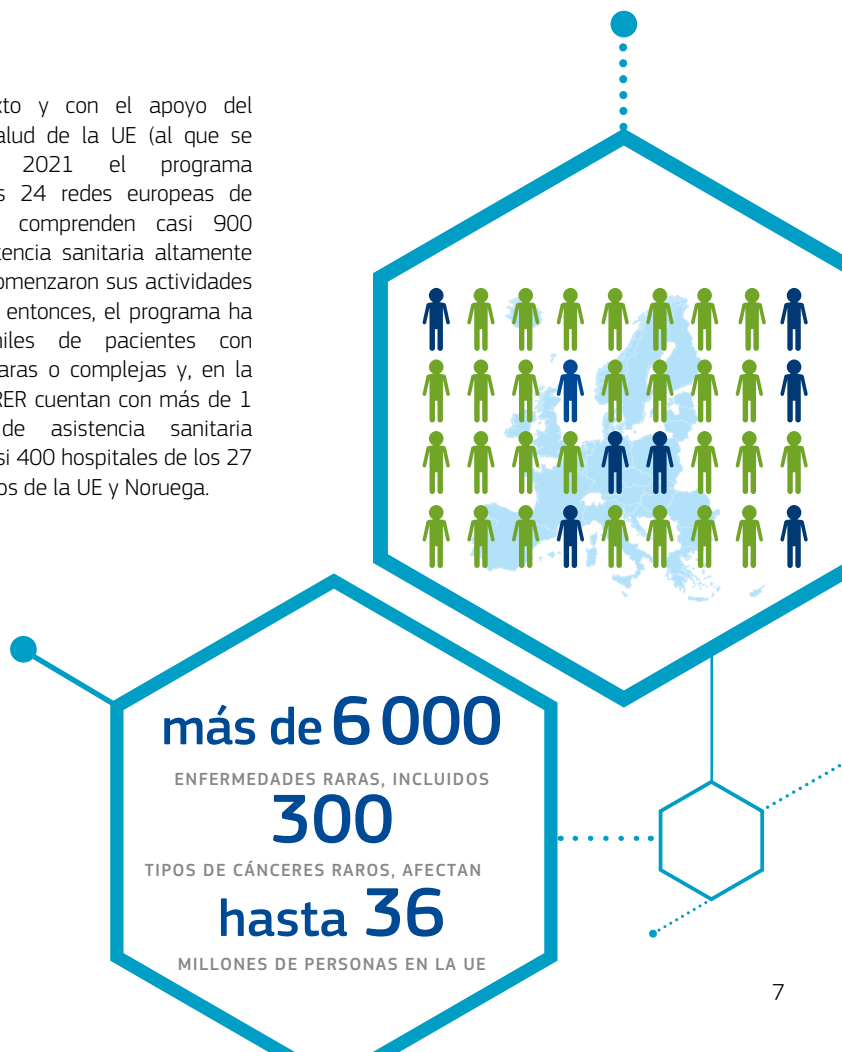
*Cualquier enfermedad que afecte a menos de 5 de cada 10 000 personas en la UE se considera una enfermedad rara. Más de 6 000 enfermedades raras afectan a la vida diaria de hasta 36 millones de personas en la UE. Por ejemplo, solo en el ámbito de la oncología, existen casi 300 tipos diferentes de cánceres raros y cada año se diagnostica uno de ellos a más de medio millón de europeos.*

Muchas de las personas que sufren una enfermedad rara o compleja no tienen acceso a un diagnóstico ni a un tratamiento de alta calidad. La experiencia y los conocimientos especializados pueden ser escasos, ya que el número de pacientes es reducido.

La UE y los Gobiernos nacionales se han comprometido a mejorar el reconocimiento y el tratamiento de estas enfermedades raras y complejas reforzando la cooperación y coordinación a escala europea y apoyando los planes nacionales contra las enfermedades raras.

La Directiva de 2011 relativa a los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza no solo permite que se reembolse a los pacientes el tratamiento recibido en otro Estado miembro de la UE, sino que también facilita el acceso a información sobre asistencia sanitaria y aumenta con ello sus opciones de tratamiento. La Directiva, que se convirtió en ley en los Estados miembros de la UE en 2013, sentó las bases para la colaboración transfronteriza en ámbitos como las enfermedades raras y las RER o la sanidad electrónica.

En este contexto y con el apoyo del Programa de Salud de la UE (al que se suma desde 2021 el programa UEproSalud), las 24 redes europeas de referencia, que comprenden casi 900 centros de asistencia sanitaria altamente especializada, comenzaron sus actividades en 2017. Desde entonces, el programa ha ayudado a miles de pacientes con enfermedades raras o complejas y, en la actualidad, las RER cuentan con más de 1 600 centros de asistencia sanitaria repartidos en casi 400 hospitales de los 27 Estados miembros de la UE y Noruega.





# ¿Qué son las redes europeas de referencia?

*Las redes europeas de referencia (RER) son redes virtuales que conectan a prestadores de asistencia sanitaria, profesionales de la salud y pacientes de toda la UE y de Noruega. Tienen por objeto abordar enfermedades y afecciones raras o complejas que requieren un tratamiento muy especializado y una puesta en común de conocimientos y recursos.*

Ningún país en solitario cuenta con los conocimientos y la capacidad para tratar todas las enfermedades raras, complejas y de baja prevalencia. Las RER permiten que pacientes y médicos de toda la UE tengan acceso a los mejores conocimientos especializados y al intercambio oportuno de conocimientos para salvar vidas sin tener que desplazarse a otro país. Además, facilitan el intercambio de los últimos conocimientos y experiencias sobre enfermedades raras presentes en la UE entre los hospitales, investigadores y grupos de pacientes miembros.

Las RER están conectadas a través de una plataforma informática especializada, el Sistema de Gestión Clínica de Pacientes (CPMS), a través de la cual los coordinadores de las RER reúnen comités consultivos «virtuales» de médicos especialistas de diferentes disciplinas para revisar el diagnóstico y el tratamiento de un paciente. Este sistema permite a los prestadores de asistencia sanitaria de toda la UE trabajar juntos en línea para debatir sobre pacientes con enfermedades raras, de baja prevalencia y complejas, así como para su diagnóstico y tratamiento. Las RER también coordinan y facilitan actividades educativas y de formación, la elaboran directrices sobre práctica clínica y otros instrumentos de apoyo a la toma de decisiones clínicas y colaboran en la generación y difusión de conocimientos

a través de actividades de comunicación. También son puntos focales para la investigación y la innovación en el ámbito de las enfermedades raras, de baja prevalencia y complejas. Además, las RER están llenando los registros de la UE con datos de alta calidad de pacientes con enfermedades raras, creando una fuente de datos única y muy valiosa que contribuya a la investigación y a la concepción de la próxima generación de tratamientos para enfermedades raras y complejas.

**Las redes europeas de referencia se pusieron en marcha en marzo de 2017. En la actualidad, existen 24 redes que engloban más de 1 600 centros de asistencia sanitaria altamente especializada situados en casi 400 hospitales repartidos por todos los Estados miembros de la UE y Noruega.** Estas redes trabajan en diversas temáticas, desde las enfermedades óseas raras y el cáncer infantil hasta las enfermedades vasculares raras, con el fin de ayudar a miles de pacientes de la UE que padecen una enfermedad rara o compleja.

La iniciativa de las RER recibe apoyo de varios programas de financiación de la UE, entre ellos el programa UEproSalud, el Mecanismo «Conectar Europa» y Horizonte Europa.

Los Estados miembros de la UE dirigen la gestión de las RER: se encargan del reconocimiento de los centros a escala nacional, aprueban las solicitudes y un Consejo de Estados miembros desarrolla la estrategia de las RER de la UE y aprueba la creación de redes y la inclusión de nuevos miembros.

**Los veinticuatro coordinadores de las RER colaboran en el grupo de coordinadores de las RER (ERN-CG) creado en 2017.** Este grupo estratégico establece un marco común sobre varios aspectos técnicos y organizativos clave de las RER. El ERN-CG y el Consejo de Estados miembros colaboran estrechamente con diversos grupos de trabajo, en particular con los grupos encargados de la generación de conocimientos, la integración de las redes en los sistemas nacionales de salud, la supervisión, las cuestiones jurídicas y éticas, y el asesoramiento informático, que presentan a su vez sus propuestas al ERN-CG y al Consejo de Estados miembros para que estos las debatan y adopten una decisión final.





# RER de enfermedades óseas (ERN BOND)

*Las enfermedades óseas raras abarcan trastornos de formación, modelación, remodelación y eliminación óseas, y defectos de las vías de regulación de estos procesos. Causan una baja estatura, deformidad ósea, anomalías dentales, dolor, fracturas e incapacidad, y pueden afectar negativamente el funcionamiento neuromuscular y la hematopoyesis.*

ERN BOND se ocupa de todas las enfermedades óseas raras (congénitas, crónicas y genéticas) que afectan a los cartílagos, los huesos y la dentina. Actualmente la red se centra en la osteogénesis imperfecta (OI), el raquitismo hipofosfatémico ligado al X (XLH) y la acondroplasia (ACH) basándose en la prevalencia de la enfermedad, el diagnóstico y las dificultades de gestión existentes, así como en terapias novedosas, antes de pasar, en el futuro, a enfermedades más raras una vez establecidos los enfoques sistemáticos.

Gracias al trabajo con pacientes, ERN BOND desarrolla resultados informados por los pacientes e indicativos de experiencias, así como directrices orientadas al desarrollo y la difusión de mejores prácticas. A medida que se desarrollan nuevas terapias, la red trabaja para garantizar el acceso rápido de los pacientes a los estudios.

ERN BOND permite el desarrollo de capacidades a través de plataformas de sanidad electrónica y telemedicina, junto con visitas de trabajo, cursos de formación y actividades de difusión. La red tiene por objeto reducir el tiempo de diagnóstico al realizarse menos pruebas inadecuadas, con un diagnóstico más preciso y nuevos tratamientos viables.

## COORDINADOR DE LA RED

Dr. Luca Sangiorgi  
*Instituto Ortopédico Rizzoli,  
Bologna, Italia*



# RER de anomalías craneofaciales y enfermedades otorrinolaringológicas (ERN CRANIO)

*ERN CRANIO se centra en las anomalías craneofaciales y las enfermedades otorrinolaringológicas raras y complejas. Estas afecciones incluyen malformaciones cerebrales y craneofaciales, en particular trastornos específicos como la craneosinostosis y la microsomía craneofacial, la fisura del paladar y el labio leporino, las anomalías orodentales y las enfermedades otorrinolaringológicas.*

La red opera en diferentes ámbitos de trabajo relacionados con la difusión, la evaluación, la sanidad electrónica, la formación y la educación, la calidad de la asistencia, la creación de registros y la medición de los resultados.

ERN CRANIO tiene por objeto poner en común la experiencia, los conocimientos y los recursos específicos de cada enfermedad en toda la UE/EEE para alcanzar objetivos en materia de salud que, de otro modo, serían inalcanzables en ningún país individualmente. Estos objetivos incluyen el desarrollo de competencias clínicas, un mayor acceso de los pacientes a una atención especializada de alta calidad y la transmisión de una mejor información sobre el diagnóstico a los profesionales sanitarios, los pacientes y sus familias y cuidadores.

Con ello, ERN CRANIO también pretende reducir las desigualdades en materia de salud mediante la normalización de las prácticas y la accesibilidad a asistencia, información y recursos de alta calidad para los prestadores de asistencia sanitaria, los pacientes, sus familias y cuidadores en toda Europa.



## COORDINADORA DE LA RED

Profesora Dra. Irene Mathijssen  
Erasmus University Medical Center,  
Róterdam, los Países Bajos

# Añadir valor para los pacientes y los profesionales



*Los pacientes con enfermedades raras y complejas pueden pasar años sin un diagnóstico claro, lo que puede ser una experiencia frustrante y desalentadora tanto para ellos como para sus familias y cuidadores. Muchas de las personas que sufren estas enfermedades son niños cuyo desarrollo se ve gravemente afectado a medida que avanzan a través del sistema sanitario, a veces acudiendo a varios especialistas en pos de un diagnóstico.*

Las RER mejoran la concienciación pública y profesional sobre las enfermedades raras y las complicadas manifestaciones de una enfermedad, lo que aumenta la probabilidad de recibir un diagnóstico temprano y preciso y un tratamiento efectivo, cuando se disponga de uno.

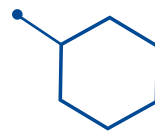
Las redes son una plataforma para la elaboración de directrices, la formación y el intercambio de conocimientos. Las RER pueden facilitar grandes estudios clínicos para mejorar la comprensión de las enfermedades y desarrollar nuevos fármacos gracias a la recopilación de grandes cantidades de datos de los pacientes.

El grado de implicación de los pacientes varía de una red a otra, pero todas las RER garantizan que los representantes de los pacientes participen, por ejemplo, en la elaboración de directrices sobre prácticas clínicas, ensayos clínicos y vías de asistencia.

Para los profesionales sanitarios especializados, las RER constituyen una oportunidad para establecer contactos con expertos afines de toda la UE/EEE, terminando así con el aislamiento profesional que sufren muchos expertos en enfermedades raras. El sistema de las RER

se basa en la innovación en la prestación de asistencia sanitaria para desarrollar nuevos modelos de asistencia y cambiar la forma en la que se administran los tratamientos utilizando soluciones y herramientas de sanidad electrónica, así como soluciones y dispositivos médicos innovadores. Las RER son viveros para el desarrollo de servicios digitales destinados a la prestación de asistencia sanitaria virtual.

Las RER ayudarán a impulsar las economías de escala y a garantizar un uso más eficiente de los recursos, al tiempo que mejorarán la sostenibilidad de los sistemas nacionales de salud. Son una demostración palpable de lo que puede conseguir la solidaridad en Europa.



# RER de enfermedades endocrinas (Endo-ERN)

*Las enfermedades endocrinas raras incluyen una actividad hormonal excesiva, escasa o inapropiada, la resistencia hormonal, el crecimiento de tumores en órganos endocrinos o las enfermedades con consecuencias para el sistema endocrino. La distribución epidemiológica es altamente variable: de enfermedades extremadamente raras y raras a enfermedades de escasa prevalencia. Los pacientes con una enfermedad de baja prevalencia pueden necesitar asistencia muy especializada por parte de un equipo multidisciplinario dirigido por un endocrinólogo.*

La red ha establecido ocho grupos temáticos principales que abarcan todo el espectro de enfermedades congénitas y adquiridas: trastornos suprarrenales, trastornos de la homeostasis del calcio y del fósforo, trastornos del desarrollo y maduración sexual, trastornos genéticos de la homeostasis de la glucosa y la insulina, síndromes de tumores endocrinos de origen genético, trastornos del crecimiento y síndromes de obesidad genética, trastornos pituitarios y trastornos tiroideos.

Endo-ERN sigue basándose en el trabajo de varias redes europeas existentes, incluidas las establecidas a través de la Red Europea de Endocrinología (ESE) y la Sociedad Europea de Endocrinología Infantil (ESPE), así como las redes desarrolladas mediante acciones de Cooperación Europea en Ciencia y Tecnología (COST).

Con el objetivo de ofrecer mejores trayectorias diagnósticas, mejores tratamientos, una asistencia de mejor calidad y resultados cuantificables para pacientes con enfermedades endocrinas raras, Endo-ERN facilita la colaboración multidisciplinaria y transfronteriza en atención compleja, investigación y educación, garantizando, al mismo tiempo, que se escucha al paciente.

## COORDINADOR DE LA RED

Profesor Alberto M. Pereira  
Amsterdam University Medical Center,  
Ámsterdam, los Países Bajos



# RER de epilepsias raras y complejas (ERN EpiCARE)

*La epilepsia afecta al menos a seis millones de europeos. Tradicionalmente la epilepsia se ha tratado como una única enfermedad, pero aunque las primeras manifestaciones clínicas en forma de crisis epilépticas pueden parecer similares, las epilepsias pueden proceder de un gran número de etiologías neurológicas diferentes. Las opciones de tratamiento, los resultados y el pronóstico general dependen de las etiologías y es importante ofrecer un diagnóstico rápido, siempre que sea posible.*

Cuando se prescriben adecuadamente, los medicamentos antiepilépticos tradicionales ayudan a que casi el 70 % de los afectados no sufran crisis epilépticas, pero para los pacientes que sufren epilepsia refractaria, el resultado clínico es malo. Las epilepsias raras y complejas requieren una gestión multidisciplinar desde el inicio. Para la atención de la epilepsia es esencial contar con vías de asistencia consolidadas y promover una estrecha colaboración con redes nacionales bien estructuradas.

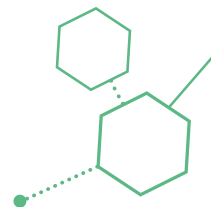
Los equipos médicos de ERN EpiCARE trabajan para mejorar y aumentar los diagnósticos de las causas de epilepsias raras, mejorar la detección temprana de los pacientes con causas raras tratables, aumentar el acceso a la asistencia especializada, seguir desarrollando y diseñando ensayos clínicos innovadores para nuevos medicamentos antiepilépticos a través del Grupo de colaboración europeo de ensayos clínicos sobre la epilepsia (ECET), ofrecer pleno acceso a la evaluación previa a la cirugía y a la cirugía de la epilepsia y su uso, así como para fomentar la investigación de herramientas de diagnóstico y tratamientos causales innovadores.

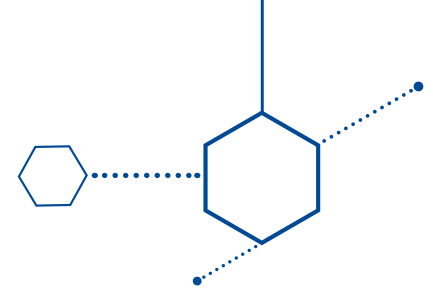
La red organiza varias veces al mes sesiones de debate sobre casos de pacientes en las que participan expertos de la UE en genética, neuropsicología, gestión de fármacos y evaluación quirúrgica. ERN EpiCARE ha puesto en marcha numerosas actividades de generación de conocimientos y seminarios web interactivos, además de actualizar las directrices sobre práctica clínica. La red colabora con otras RER e iniciativas financiadas por la UE, como el Programa Conjunto Europeo de Enfermedades Raras, SOLVE-RD, ERICA y los grupos de trabajo transversales sobre trastornos neurológicos, especialmente ERN RND y ERN EURO-NMD.

Desde el principio, la red ha colaborado estrechamente con todos los organismos científicos conexos, como la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE), la Sociedad Europea de Neurología Pediátrica (EPNS) y la Academia Europea de Neurología (EAN). Con el fin de aumentar la concienciación sobre las mejores prácticas y las vías de asistencia, ERN EpiCARE trabaja con los grupos europeos de defensa de los pacientes (ePAG) para elaborar folletos informativos sobre epilepsias raras y ensayos clínicos centrados en el paciente.

## COORDINADOR DE LA RED

Profesor Alexis Arzimanoglou  
Hospital Infantil Sant Joan de  
Déu Barcelona, España





# ¿Cómo se aprueban las RER?

*Los Estados miembros de la UE son los principales encargados de la designación y el desarrollo de las redes europeas de referencia. Para adquirir el estatus de RER, los miembros de las redes se presentan a una convocatoria de la Comisión Europea y su candidatura se somete a la valoración de un organismo de evaluación independiente que elabora informes sobre cada candidato. Después, el Consejo de Estados miembros decide si aprueba o rechaza las solicitudes de las RER.*

El Consejo está formado por representantes de todos los Estados miembros de la UE más Noruega y desempeña un papel activo en el desarrollo de la estrategia relativa a las RER. Dicho Consejo sigue supervisando a los miembros de las RER, evalúa a los solicitantes que desean unirse a las redes existentes y aprueba las futuras redes. Como resultado de la convocatoria de propuestas de 2019, más de 600 prestadores de asistencia sanitaria de 20 Estados miembros de la UE y Noruega pasaron a formar parte de las RER en 2022.

El Consejo de Estados miembros ha adoptado dieciocho indicadores de actividad que las redes presentarán periódicamente. Estos indicadores se utilizarán para efectuar un seguimiento de las redes y determinar si se han logrado mejoras en la calidad y los resultados esperados, así como los logros y posibles escollos de las RER.

Los países que no cuentan con representación en una RER aprobada pueden participar a través de los prestadores de asistencia sanitaria designados por su Estado miembro como centros nacionales «asociados» o «colaboradores». Estos socios tienen acceso a directrices de buenas prácticas para el diagnóstico, la atención y el tratamiento, y participan en actividades de investigación.



## *Las RER deben cumplir determinados criterios clave:*

- > Estar centradas en el paciente y dirigidas clínicamente.
- > Contar con un mínimo de **diez miembros** en al menos **ocho países**.
- > Ser objeto de una valoración independiente y rigurosa.
- > Cumplir los criterios de la red y de los miembros.
- > Contar con el respaldo y la aprobación de las autoridades nacionales.

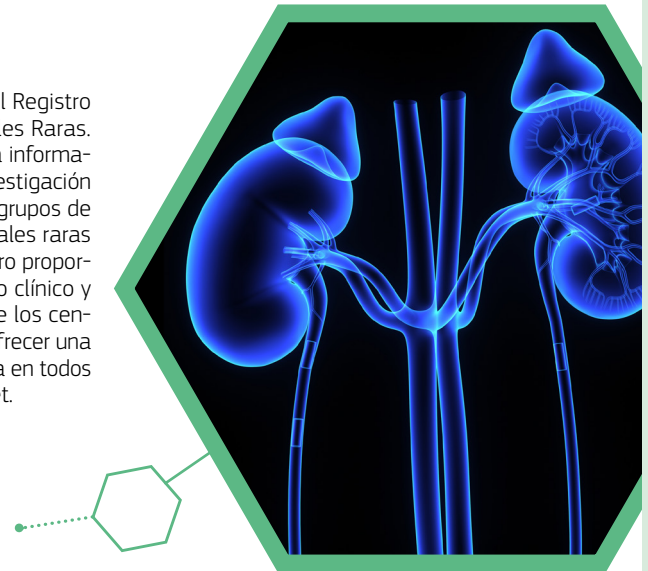
# RER de enfermedades renales (ERKNet)

*Las enfermedades renales raras y complejas abarcan una amplia variedad de trastornos congénitos, hereditarios y adquiridos. Se calcula que al menos dos millones de europeos sufren enfermedades renales raras, y que las glomerulopatías y las malformaciones renales congénitas representan aproximadamente un millón de casos cada una. Además, las tubulopatías hereditarias, las enfermedades tubulointersticiales y las microangiopatías trombóticas representan un número importante de enfermedades raras y extremadamente raras de gran relevancia clínica.*

ERKNet tiene por objeto mejorar la gestión de los pacientes con enfermedades renales raras, especialmente los casos nuevos y complejos, a través de servicios de consulta en línea. Los grupos de trabajo de expertos de la red establecen un consenso sobre algoritmos de diagnóstico para pacientes que presenten indicios y síntomas de enfermedad renal rara, como criterios normalizados para las pruebas genéticas en los casos en que se sospeche de la existencia de una enfermedad renal hereditaria. Además, los grupos de trabajo definen las vías clínicas para la gestión terapéutica tras un análisis pormenorizado de los tratamientos disponibles.

Dado que la concienciación y el conocimiento de los profesionales sanitarios son esenciales para identificar y tratar las enfermedades renales raras, ERKNet ha introducido un plan de estudios de posgrado de tres años de duración basado en la formación clínica, seminarios web y aprendizaje electrónico, que ofrece una formación de vanguardia sobre todo el espectro de enfermedades renales raras. Quienes completen con éxito el curso obtendrán el reconocimiento de «especialistas europeos en enfermedades renales raras».

También se ha creado ERKReg, el Registro Europeo de Enfermedades Renales Raras. Este registro en línea proporciona información demográfica y facilita la investigación clínica colaborativa al identificar grupos de pacientes con enfermedades renales raras en toda Europa. Además, el registro proporciona estadísticas de rendimiento clínico y evaluaciones comparativas entre los centros especializados con el fin de ofrecer una atención armonizada y optimizada en todos los hospitales y clínicas de ERKNet.



## COORDINADOR DE LA RED

Profesor Franz Schaefer  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Alemania

# RER de enfermedades neurológicas raras (ERN-RND)

*La red europea de referencia de enfermedades neurológicas raras, ERN-RND, crea y comparte conocimientos, además de coordinar la atención a pacientes afectados por enfermedades neurológicas raras relacionadas con las patologías más comunes del sistema nervioso central. La red aborda las ataxias cerebelosas y las paraparesias espásticas hereditarias, la enfermedad de Huntington y otras coreas, la demencia frontotemporal, la distonía, los trastornos paroxísticos (no epilépticos) y la neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro, las leucoencefalopatías y los síndromes parkinsonianos atípicos.*

La red reúne a centros especializados y socios de veinticuatro países europeos, así como a representantes de los pacientes. Se centra en servicios sanitarios altamente especializados, como diagnósticos de secuenciación de última generación, estimulación cerebral profunda y terapias avanzadas, y genera y difunde conocimientos generales y específicos de cada grupo de enfermedades.

ERN-RND elabora directrices de mejores prácticas clínicas para algunas RER, recomendaciones de mejores prácticas para la neurorehabilitación y la transición, así como normas de asistencia, como las relacionadas con la composición de equipos multidisciplinarios. Los grupos de expertos en enfermedades

desarrollan y acuerdan vías de asistencia que incluyen diagramas de flujo de diagnóstico y algoritmos terapéuticos, así como escalas de enfermedades para evaluar diferentes aspectos de las enfermedades neurológicas raras.

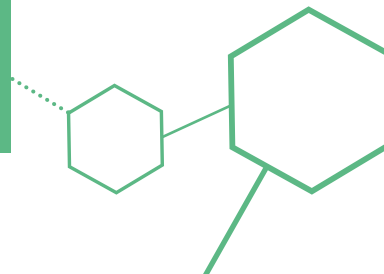
Los casos de pacientes con diagnósticos poco claros se debaten a través del CPMS. ERN-RND es una de las cuatro redes que participan en el proyecto «SOLVE-RD – Solving the Unsolved Rare Diseases» (SOLVE-RD – Resolver las enfermedades raras no resueltas) y su programa de formación y educación se utiliza como base del plan de estudios de enfermedades neurológicas raras para profesionales de la salud. La red facilita la preparación para los ensayos y la calidad de

la atención a través de un registro de la red ERN-RND que incluye datos sobre todos los pacientes atendidos en los centros de la red y proporciona una visión general única de las cohortes existentes basadas en el genotipo.

ERN-RND coopera con la Academia Europea de Neurología (EAN), la Sociedad Europea de Neurología Pediátrica (EPNS), la sección europea de la Sociedad Internacional de Parkinson y Trastornos del Movimiento (MDS), la Federación Europea de Asociaciones Neurológicas (EFNA) y la Academia Europea de Discapacidad Infantil (EACD). Asimismo, ha creado nueve grupos de trabajo junto con las otras dos redes de referencia: EURO-NMD y EpiCARE.

## COORDINADOR DE LA RED

Dr. Holm Graessner  
University Hospital Tübingen,  
Alemania





# RER de anomalías (digestivas y gastrointestinales) hereditarias y congénitas (ERNICA)

*ERNICA abarca dos grupos de diagnóstico: malformaciones del aparato digestivo y malformaciones del diafragma y la pared abdominal. Dentro del grupo de las malformaciones del aparato digestivo existen cuatro grupos de trabajo que se ocupan de las enfermedades del esófago, las enfermedades intestinales, las enfermedades gastroenterológicas y la insuficiencia intestinal. El segundo grupo de diagnóstico se subdivide a su vez en dos grupos de trabajo que se ocupan de las malformaciones del diafragma y los defectos de la pared abdominal.*

Los grupos de trabajo están codirigidos por profesionales sanitarios de ERNICA y representantes de los pacientes. Cada grupo de diagnóstico cuenta con nueve áreas de trabajo que se encargan de la gestión, la difusión, la evaluación, las normas de asistencia, la formación, la investigación, la sanidad electrónica, la medicina fetal y el establecimiento de redes de contacto.

El objetivo de ERNICA es poner en común la experiencia, los conocimientos y los recursos específicos de cada enfermedad en toda la UE/EEE para alcanzar objetivos en materia de salud que, de otro modo, serían inalcanzables en ningún país individualmente. Estos objetivos incluyen el desarrollo de competencias clínicas, un mayor acceso de los pacientes a una atención especializada de alta calidad y la transmisión de una mejor información específica sobre el diagnóstico a los profesionales sanitarios, los pacientes y sus familias y cuidadores.

Con ello, ERNICA también pretende reducir las desigualdades en materia de salud en toda Europa mediante la normalización de las prácticas y la accesibilidad de la asistencia, la información y los recursos de alta calidad a los prestadores de asistencia sanitaria, los pacientes, sus familiares y cuidadores en toda Europa.

## COORDINADOR DE LA RED

Profesor Dr. René Wijnen  
Erasmus University Medical Center,  
Róterdam, los Países Bajos



# Integración, coordinación y colaboración: los Estados miembros y las RER

*En 2022 se incorporaron 620 nuevos prestadores de asistencia sanitaria a las RER, lo que elevó el número total de miembros a más de 1 400. Esta es una buena noticia no solo para los pacientes, que ahora tienen más acceso que nunca a servicios sanitarios altamente especializados, sino también para los médicos que se benefician de la colaboración con otros expertos de toda la UE y Noruega.*

Sin embargo, la expansión también plantea retos relacionados con la coordinación y la cooperación, y ahí es donde el Consejo de Estados miembros desempeña una labor crucial. El Consejo ha guiado el desarrollo de las RER desde el inicio hasta hoy. Aprobó las primeras redes en 2017 y se encargará de aprobar también cualquier nueva RER en el futuro. Otra de las prioridades es integrar el trabajo de las RER en los sistemas nacionales de salud y garantizar la armonización de sus objetivos principales.

*«La situación ha cambiado notablemente», afirma Till Voigtländer, copresidente del Consejo. «Las RER han evolucionado y ahora están plenamente operativas. El grupo de coordinadores de las RER ha trabajado de manera muy activa y eficiente, demostrando ser un importante socio colaborador para el Consejo.»*

*«Los coordinadores de las RER y sus equipos trabajan con empeño para encontrar formas eficaces y económicas de supervisar el rendimiento de las redes, desarrollar y organizar los registros, compartir y difundir conocimientos, impartir formaciones y cumplir las normas éticas y jurídicas más rigurosas», añade Voigtländer. «También han desempeñado un papel decisivo en el desarrollo del Sistema de Gestión Clínica de los Pacientes, que es fundamental para ofrecer un diagnóstico, un tratamiento y una asistencia más rápidos y mejores para las personas que padecen enfermedades raras.»*

El Consejo también se encarga de aprobar la adhesión de nuevos prestadores de asistencia sanitaria y las últimas incorporaciones son el resultado de un proceso riguroso que comenzó con la convocatoria de candidaturas en 2019. Este proceso se complicó aún más por el Brexit y la consiguiente pérdida de conocimientos especializados de los prestadores de asistencia sanitaria con sede en el Reino Unido. Pero con las nuevas incorporaciones el foco vuelve a situarse en la evaluación y la mejora de la calidad de la asistencia prestada tanto por las RER y como por los propios prestadores de asistencia sanitaria.

Un elemento esencial para seguir mejorando las RER es AMEQUIS, un sistema integrado de evaluación, seguimiento y mejora de la calidad. Un organismo independiente evaluará las RER para determinar los puntos fuertes y débiles, y garantizar que se escuchen las opiniones de todas las partes implicadas, en particular de los pacientes y de sus familias. La labor del Consejo será crucial en este sentido, ya que se encargará de acordar cuando sea necesario planes de mejora para las RER y los prestadores de asistencia sanitaria.

A partir de 2022, la acción conjunta sobre la integración de las RER requerirá una colaboración aún mayor entre los Estados miembros, que sentarán los cimientos para que las RER del futuro estén plenamente integradas en los sistemas nacionales de salud y que la armonización con los socios europeos sea perfecta. La Comisión coordinará el proceso con el grupo de coordinadores de las RER, cuyo trabajo es vital para la implantación de estas redes. La integración, la coordinación y la colaboración serán fundamentales para garantizar el éxito de las RER en la próxima fase del proceso.

*«Cada vez son más los interesados que participan en el proyecto de las RER, entre ellos, gestores hospitalarios y grupos de defensa de los pacientes», afirma el profesor Voigtländer. «Esta es una buena noticia y debemos estar muy satisfechos. Sin embargo, los Estados miembros no pueden hacer frente a esta carga de trabajo en solitario. Por tanto, debemos reforzar la colaboración y seguir trabajando juntos. Solo así podremos sacar el máximo partido de las redes: un proyecto que ya es la envidia del resto del mundo.»*

Profesor  
Till Voigtländer



# RER de enfermedades respiratorias (ERN LUNG)

*Las enfermedades respiratorias complejas requieren asistencia multidisciplinaria y apoyo psicosocial. Su complejidad puede deberse al mecanismo genético subyacente de la enfermedad, a los cambios derivados y los daños infligidos a otros sistemas de órganos. Un diagnóstico precoz y el acceso a una asistencia especializada pueden mejorar la evolución de muchas de estas enfermedades.*

ERN LUNG aborda varias enfermedades respiratorias raras y complejas, como la fibrosis pulmonar idiopática, la fibrosis quística, la bronquiectasia no debida a fibrosis quística, la hipertensión pulmonar, la discinesia ciliar primaria, el déficit de alfa-1 antitripsina, el mesotelioma y la disfunción crónica de alveolito pulmonar.

La red pretende reforzar los conocimientos especializados en toda Europa para mejorar las normas de asistencia, la calidad de vida y el pronóstico para todo el espectro de enfermedades pulmonares raras. Los miembros de la red elaboran y difunden directrices, promocionan enfoques de tratamiento comunes, mejoran el acceso transfronterizo al diagnóstico y al tratamiento, inician y apoyan registros y recopilan cohortes suficientemente amplias para los estudios clínicos, el desarrollo de medicamentos y los estudios de historia natural.

ERN LUNG ofrece a los pacientes acceso a equipos interdisciplinarios y proporciona segundas opiniones en línea sobre casos complejos sin necesidad de que los pacientes se desplacen. Esto se logra a través de un sistema de asesoramiento de expertos en línea, mediante debates en los grupos de expertos en línea y, en su caso, mediante la derivación transfronteriza.

## COORDINADOR DE LA RED

**Profesor Thomas O. F. Wagner**  
*Universitätsklinikum, Fráncfort,  
Alemania*



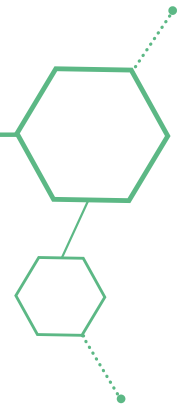
# RER de enfermedades dermatológicas (ERN Skin)

*Muchas enfermedades dermatológicas tienen un grave impacto en los pacientes y pueden asociarse a un riesgo de cáncer. El diagnóstico de las enfermedades dermatológicas raras y complejas consiste en una evaluación completa de la piel y la membrana mucosa, así como de otros sistemas, y biopsias de la piel. Solo un dermatólogo con experiencia puede diferenciar estas enfermedades complejas. La falta de un diagnóstico experto es una barrera para el tratamiento y puede significar una profunda carga física y psicológica para los pacientes.*

Esta red reúne a destacados expertos en el ámbito de las enfermedades dermatológicas raras en niños y adultos para intercambiar conocimientos, actualizar y elaborar directrices de mejores prácticas, mejorar la formación de los profesionales y la educación de los pacientes, así como crear programas de investigación.

Su objetivo es mejorar la organización de la asistencia sanitaria mediante la puesta en común de recursos, incluida una plataforma para llevar a cabo debates colaborativos sobre casos difíciles con expertos. Para cada enfermedad cubierta, los principales equipos multidisciplinares incluyen, como mínimo, un dermatólogo, un enfermero, un psicólogo, un genetista, un nutricionista y un patólogo, junto con otros especialistas según el caso.

ERN Skin también elabora registros de enfermedades dermatológicas raras, que permitan la participación en programas de investigación y ensayos clínicos con pacientes debidamente caracterizados, así como la incentivación de la investigación terapéutica con cohortes de pacientes suficientemente amplias. Además, se llevará a cabo un estudio socioeconómico exhaustivo sobre las cargas de cada enfermedad.



## COORDINADORA DE LA RED

Profesora Christine Bodemer  
Assistance Publique-Hôpitaux  
de Paris, Hôpital Necker-Enfants  
Malades, Francia

# RER de cánceres en adultos (tumores sólidos) (ERN EURACAN)

*El proyecto de Vigilancia de los cánceres raros en Europa (RARECARE) define los cánceres raros como aquellos trastornos malignos con una incidencia inferior a seis casos por cada 100 000 habitantes al año. Estos cánceres representan entre el 20 % y el 25 % de todos los nuevos diagnósticos de cáncer y el 30 % del total de fallecimientos debidos a esta enfermedad.*

Los expertos están de acuerdo en que los pacientes con cánceres raros deben derivarse, desde el diagnóstico inicial, a centros de referencia certificados. Esto les permite beneficiarse de los conocimientos técnicos multidisciplinarios más actualizados (desde terapias eficaces hasta directrices de tratamiento basadas en datos contrastados) y garantiza una asistencia adecuada a todos los pacientes, independientemente del punto de acceso inicial.

ERN EURACAN abarca más de 300 tipos de cáncer raros de tumores sólidos en adultos y los agrupa en diez categorías que corresponden a la clasificación de RARECARE y la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10). La red colabora estrechamente con representantes de los pacientes de los ePAG para proporcionar información y ofrecer perspectivas sobre las necesidades y expectativas de los pacientes.

Desde su creación, EURACAN ha llegado a veintiséis países de la UE y del EEE, con el objetivo de normalizar la gestión de los pacientes y mejorar las tasas de supervivencia mediante la generación y el intercambio de herramientas de mejores prácticas y la actualización periódica de las directrices sobre prácticas clínicas terapéuticas y

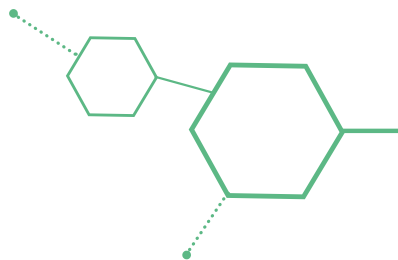
diagnósticas en colaboración con diversas sociedades científicas. La red ha desarrollado herramientas de comunicación en todas las lenguas para pacientes y médicos, mientras que el proyecto STARTER (que pone en marcha un Registro Europeo de Tumores Raros en Adultos) está creando una herramienta crucial para el futuro: el modelo de registro federado EURACAN.

ERN EURACAN se basa en redes clínicas y de investigación existentes y en ensayos clínicos que han tenido éxito a través de la Organización Europea de Investigación y Tratamiento del Cáncer (OEITC), la Sociedad Europea de Tumores Neuroendocrinos (ENETS), la Red de Cáncer de Tejidos Conjuntivos (Conticanet) y varios programas de investigación anteriores de la UE, en particular los proyectos de SPECTA/Arcagen y TRACKING iniciados por EURACAN.



## COORDINADOR DE LA RED

Profesor Dr. Jean-Yves Blay  
Centre Léon Bérard, Lyon, Francia



# Europa: un centro mundial de excelencia

*Las redes europeas de referencia entraron en funcionamiento en marzo de 2017. Y, aunque su principal propósito es mejorar la vida de los europeos que sufren enfermedades raras y complejas.*

No obstante, las RER tienen un impacto mundial que va más allá de Europa. Fomentan las mejores prácticas mundiales allí donde existen y las conforman donde no. Las redes están contribuyendo a convertir Europa en un centro de actividad en materia de enfermedades raras y complejas.

Al conectar a expertos y poblaciones de pacientes, las RER también facilitan los estudios clínicos y evalúan las intervenciones terapéuticas, lo cual las sitúa a la vanguardia de la innovación en numerosos ámbitos de las enfermedades raras.

El modelo de las RER es un ejemplo para otros, desarrollando herramientas de sanidad electrónica avanzadas para ayudar a la colaboración transfronteriza en Europa con el potencial de fomentar las colaboraciones internacionales y mejorar el acceso a la asistencia sanitaria.



# RER de enfermedades hematológicas raras (ERN EuroBloodNet)

*Las enfermedades hematológicas suponen anomalías en las células de la sangre y la médula ósea, los órganos linfáticos y los factores de coagulación, y casi todas ellas son enfermedades raras. Pueden subdividirse en seis categorías: defectos raros de los glóbulos rojos, insuficiencia de la médula ósea, trastornos raros de coagulación, hemocromatosis y otros trastornos genéticos raros de la síntesis del hierro, neoplasias mieloides y linfáticas.*

El diagnóstico de las enfermedades hematológicas raras exige conocimientos clínicos considerables y el acceso a una amplia gama de servicios de laboratorio y tecnologías de imagen. Estas pruebas permiten una clasificación precisa de las enfermedades de acuerdo con los criterios de la OMS utilizando sistemas de puntuación internacionales y, cuando sea posible, biomarcadores.

Debido a estos requisitos y al hecho de que algunas enfermedades hematológicas son muy raras, es frecuente que el diagnóstico se pase por alto o se retrase, especialmente en pacientes de edad avanzada. Además, el tratamiento suele ser complicado debido a las infraestructuras y los equipos especializados necesarios y a la dificultad para acceder a tratamientos específicos, como el trasplante alogénico de células madre o los factores de coagulación. En algunos países se llevan a cabo programas preventivos para algunas enfermedades, pero existe una necesidad urgente de armonización en el ámbito del cribado.

En sus primeros cinco años, ERN EuroBloodNet, en estrecha colaboración con la Asociación Europea de Hematología (EHA), ha llevado a cabo con éxito múltiples acciones transversales y específicas destinadas a mejorar el acceso a la asistencia sanitaria para los pacientes con enfermedades hematológicas raras, promover directrices y mejores prácticas, fomentar la formación y el intercambio de conocimientos, ofrecer asesoramiento clínico cuando los conocimientos especializados nacionales son escasos y aumentar el número de ensayos clínicos en este campo. La participación de los ePAG y las asociaciones de pacientes desde el principio contribuye a la capacitación de los pacientes, la educación terapéutica y la formación en materia de defensa, y está en consonancia con el enfoque centrado en el paciente de ERN EuroBloodNet.

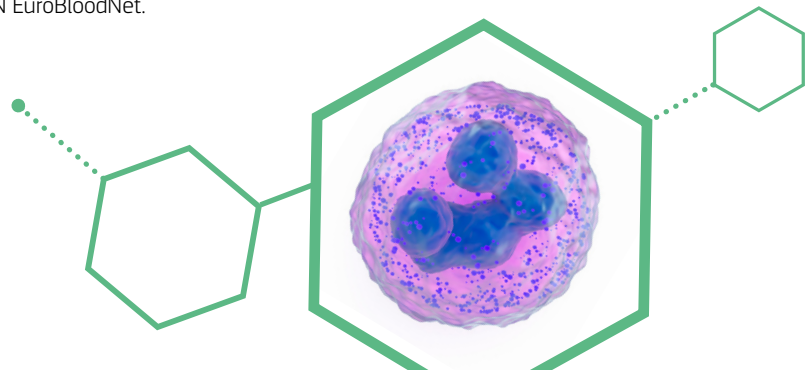
## COORDINACIÓN CONJUNTA DE LA RED

**Profesor Pierre Fenaux**

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Saint-Louis, París, Francia  
(presidente del Centro oncológico)*

**Profesora Béatrice Gulbis**

*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB,  
Bruselas, Bélgica (presidenta del  
Centro no oncológico)*



# RER de enfermedades urogenitales (ERN eUROGEN)

*Las enfermedades urogenitales raras y complejas pueden requerir corrección quirúrgica, a menudo durante el período neonatal o en la infancia. La incontinencia urinaria y fecal supone una pesada carga para los pacientes pediátricos, adolescentes y adultos. Las personas afectadas necesitan asistencia permanente por parte de equipos multidisciplinares de expertos que planifiquen y lleven a cabo la cirugía y proporcionen apoyo fisioterapéutico y fisiológico posoperatorio cuando sea necesario.*

ERN eUROGEN proporciona directrices de mejores prácticas evaluadas de forma independiente y mejora el intercambio de resultados. A través del registro ERN eUROGEN, ofrecerá por primera vez la capacidad de hacer un seguimiento de los resultados a largo plazo para pacientes durante un período de quince a veinte años.

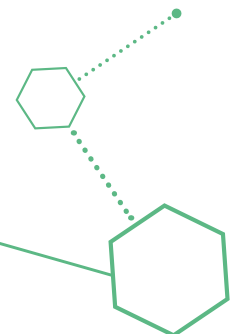
La red recopila datos y materiales donde hacen falta, elabora nuevas directrices clínicas, recopila pruebas de las mejores prácticas, identifica variaciones en la práctica clínica actual, desarrolla programas de educación y formación, establece el programa de investigación en colaboración con los representantes de los pacientes y comparte conocimientos a través de la participación en consultas virtuales en el CPMS y a través de equipos multidisciplinares. Los nuevos especialistas en enfermedades urogenitales raras y complejas pueden aprovechar la formación específica y las visitas de intercambio clínico que ofrece el programa de intercambio de ERN eUROGEN.

Por último, la red pretende potenciar la innovación en medicina y mejorar el diagnóstico y el tratamiento de pacientes con enfermedades urogenitales raras y complejas a través de la estrategia «Share. Care. Cure.»

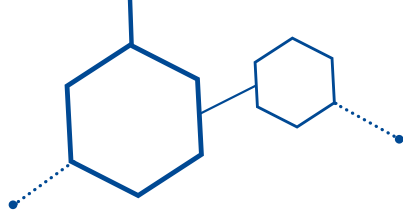
## COORDINADOR DE LA RED

Wout Feitz

*Radboud University Medical  
Center, Amalia Children's Hospital,  
Nijmegen, los Países Bajos*







# Colaboración en acción

Las plataformas en línea, la telemedicina y las herramientas de sanidad electrónica son vitales a la hora de facilitar la colaboración. Las RER están conectadas a través de una plataforma tecnológica especializada, el Sistema de Gestión Clínica de Pacientes (CPMS), una aplicación informática clínica en línea que permite a los prestadores de asistencia sanitaria de toda la UE colaborar virtualmente para diagnosticar y tratar a pacientes con enfermedades raras, de baja prevalencia y complejas.

A través de esta plataforma, los coordinadores de las redes pueden reunir a comités consultivos «virtuales» de médicos especialistas utilizando herramientas de telemedicina para revisar el diagnóstico y el tratamiento

de la enfermedad del paciente. Esto permite que los profesionales sanitarios, que antes habrían tratado casos raros y complejos de forma aislada, consulten a sus homólogos y pidan una segunda opinión a un compañero. Una característica fundamental de estas herramientas es la interoperabilidad.

Gracias a los avances tecnológicos en el campo de las videoconferencias, la ubicación geográfica ha dejado de ser un impedimento para trabajar en equipos a distancia. Las redes también emplean sistemas especializados para compartir muestras de tejido o imágenes de alta resolución de enfermedades complejas, que también pueden utilizarse para crear un repositorio de casos para su posterior estudio. El CPMS está regulado

por la legislación europea y nacional sobre protección de datos y derechos de privacidad de los pacientes (RGPD).

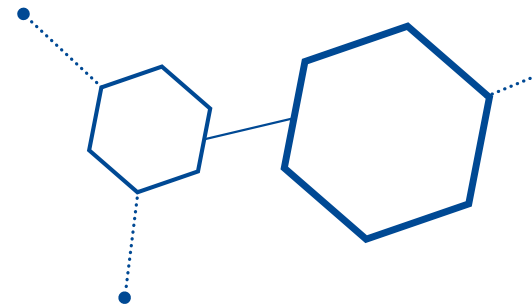
Por ejemplo, una vez que los datos patológicos o radiológicos se comparten de forma segura, los miembros de la red pueden conectarse, ver las imágenes y hacer comentarios en un entorno cerrado. El médico tratante sigue siendo responsable de su paciente, pero puede aprovechar la RER como un recurso valioso y de apoyo.

## Socios

Las RER pretenden aportar un verdadero valor añadido a todos los Estados miembros de la UE. La legislación pertinente permite que los países que no cuentan con representación en una RER aprobada participen a través de los prestadores de asistencia sanitaria designados por su Estado miembro como centros nacionales «asociados» o «colaboradores».

Los Estados miembros también pueden designar una plataforma nacional de coordinación con todos los tipos de RER. El Consejo de Estados miembros de las RER establece el marco común para la designación e integración de estos tipos de centros en las RER. No obstante, es fundamental que la designación

de socios por parte de los Estados miembros se lleve a cabo mediante procedimientos abiertos, transparentes y sólidos, y que todas las RER fomenten el compromiso y la participación activa de los socios mediante el establecimiento de un objetivo político claro.



# RER de enfermedades neuromusculares (ERN EURO-NMD)

*Las enfermedades neuromusculares pueden presentarse desde la primera infancia hasta la edad adulta avanzada y se caracterizan por la debilidad y el desgaste muscular. Sin embargo, también pueden estar asociadas con otros síntomas, como la fatiga, el dolor, el entumecimiento, la ceguera, dificultades con la deglución, dificultades respiratorias y cardiopatías. La mayoría de las enfermedades neuromusculares son progresivas y debilitantes, y reducen la calidad y la esperanza de vida.*

Existen brechas y disparidades importantes en cuando al acceso al diagnóstico y al tratamiento en toda Europa. Entre los principales retos que encontramos a la hora de mejorar los resultados figuran el retraso en la derivación de la asistencia primaria a un centro especializado y la gestión de la transición de los servicios de pediatría a los servicios para adultos.

ERN EURO-NMD reúne a los principales expertos de Europa para ofrecer a los pacientes acceso a asistencia especializada a través de consultas virtuales y presenciales. El objetivo de la red es reducir el tiempo de diagnóstico, mejorar el rendimiento diagnóstico y aumentar el acceso a vías de asistencia adecuadas.

En el primer semestre de 2021, los socios de ERN EURO-NMD recibieron consultas de un total de 12 882 nuevos pacientes y participaron en 258 ensayos clínicos. Desde 2018 el número de nuevos pacientes que consultan a los socios de la red se ha incrementado en un 37,5 % y la participación de los socios de ERNEURO-NMD en los ensayos clínicos ha aumentado un 63 %.

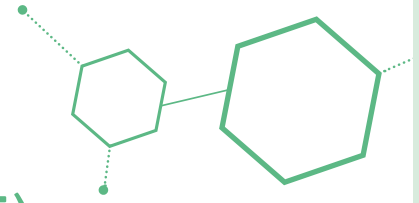
Además, la red desarrolla continuamente nuevas directrices y proporciona información sobre las mejores prácticas para cada enfermedad tanto a profesionales sanitarios como a pacientes. Los conocimientos generados y organizados por la red son totalmente accesibles en línea y a través de seminarios web públicos, así como a través de herramientas de sanidad electrónica, como los debates del CPMS. Actualmente se está desarrollando un sistema de gestión del aprendizaje basado en Moodle.

Basándose en un sólido legado de cooperación, la red sigue fomentando colaboraciones que puedan impulsar la investigación y el desarrollo terapéutico para abordar las necesidades no satisfechas de los pacientes. Otra de sus prioridades es promover el intercambio de datos transnacionales a través de registros y plataformas de datos de investigación éticamente sólidos y de alta calidad.

## COORDINADORA DE LA RED

*Dra. Teresinha Evangelista  
Sorbonne University - Pitié  
Salpêtrière Hospital - Assistance  
Public Hopitaux de Paris, Francia*





# RER de enfermedades oftalmológicas raras (ERN EYE)

*Las enfermedades oftalmológicas raras son la principal causa de discapacidad visual y ceguera en los niños y los jóvenes europeos. En el portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (ORPHANET) figuran más de 900 enfermedades oftalmológicas raras, entre las que se encuentran enfermedades más frecuentes, como la retinitis pigmentosa, que presenta una prevalencia estimada de una de cada 5 000 personas, así como algunas enfermedades muy raras descritas solo una o dos veces en las publicaciones médicas.*

En estrecha colaboración con los ePAG, ERN EYE aborda estas enfermedades en cuatro grupos temáticos: enfermedades de la retina raras, enfermedades neurooftalmológicas raras, enfermedades oftalmológicas pediátricas raras, y enfermedades raras del segmento anterior. Además, seis grupos de trabajo transversales abordan cuestiones comunes a los cuatro temas principales. Los grupos de trabajo adicionales se centran en áreas específicas, como las pruebas genéticas, los registros, la investigación, la educación, la comunicación, los grupos de pacientes y de baja visión, y la integración nacional.

Una de las herramientas más importantes de la RER es el CPMS, una plataforma informática clínica virtual con un conjunto de datos dedicado a las enfermedades oftalmológicas raras. ERN EYE se centra en mejorar el diagnóstico y la atención de los pacientes en toda la UE mediante la conexión y el establecimiento de redes de expertos, el intercambio de

conocimientos e información, el desarrollo de programas educativos y de formación (como seminarios web o programas de aprendizaje electrónico), la creación de un registro europeo interoperable (REDdistry) y el desarrollo de directrices y documentos de buenas prácticas.

## COORDINADORA DE LA RED

Profesora H el ene Dollfus  
H opitaux Universitaires de  
Estrasburgo, Francia



# RER de síndromes genéticos con riesgo tumoral (ERN GENTURIS)

*Los síndromes genéticos con riesgo tumoral son trastornos en los que las mutaciones genéticas hereditarias predisponen fuertemente a las personas a desarrollar tumores. El riesgo de cáncer a lo largo de la vida puede llegar al 100 %. Si bien existe una gran diversidad de sistemas de órganos que pueden verse afectados, las personas que sufren estas enfermedades comparten problemas similares: el retraso en el diagnóstico, la falta de prevención para los pacientes y familiares sanos, y la mala gestión terapéutica. En la actualidad, solo se ha diagnosticado con síndromes genéticos con riesgo tumoral a una pequeña minoría de personas.*

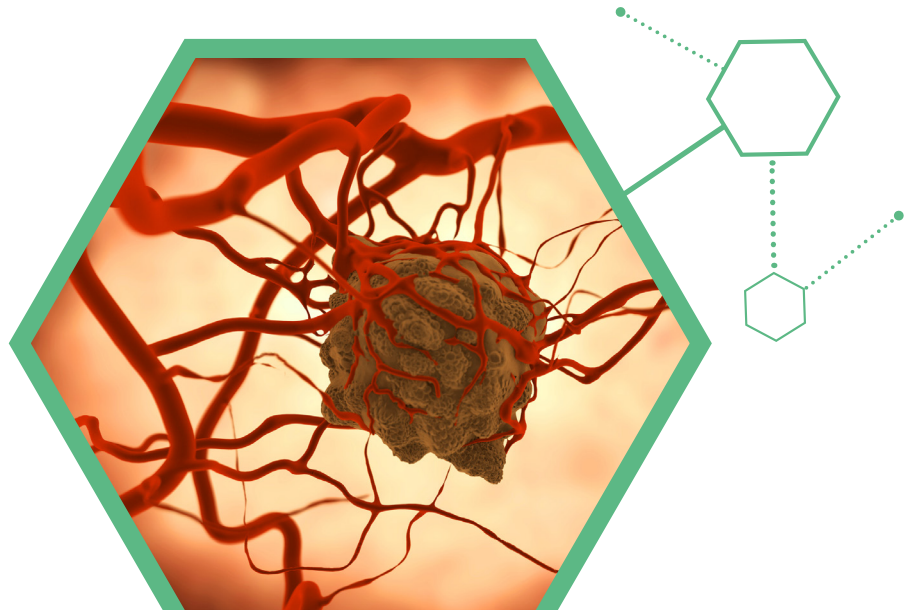
ERN GENTURIS trabaja para mejorar la identificación de estos síndromes, minimizar las diferencias de los resultados clínicos, concebir y aplicar las directrices de la UE, elaborar el registro GENTURIS, apoyar la investigación y capacitar a los pacientes. La red educa al público y a los profesionales sanitarios a través de su sitio web, organizando seminarios web y cursos periódicos, y fomentando el intercambio de buenas prácticas en toda Europa. Además, se mejorará el acceso tanto virtual como presencial a la asistencia multidisciplinaria, con el fin de poner en común

casos complejos y debatirlos. La red está mejorando la calidad y la interpretación de las pruebas genéticas y aumentando la participación de los pacientes en los programas de investigación clínica.

ERN GENTURIS coopera también con otras RER para mejorar la asistencia de los pacientes con síndromes genéticos con riesgo tumoral que desarrollan enfermedades enmarcadas en los conocimientos especializados de otras redes.

## COORDINADORA DE LA RED

Profesora Nicoline Hoogerbrugge  
Radboud University Medical Center  
Nijmegen, los Países Bajos



# Liderar una red europea de referencia

Profesora  
Hélène Dollfus



*La profesora Hélène Dollfus es catedrática de Genética médica y consultora en la misma materia en el Hospital Universitario de Estrasburgo (HUS), Francia, donde dirige el departamento de Genética médica. Es la coordinadora de ERN EYE desde su creación en 2017 y ejerció de presidenta del grupo de coordinadores de las RER durante un mandato.*

*«Coordinar una RER en colaboración con la Comisión Europea es toda una aventura», afirma. «La red es muy innovadora y abarca una amplia gama de iniciativas centradas en la atención al paciente. Es un reto enorme, pero es apasionante y estamos empezando a ver algunos resultados prometedores.»*

Hélène Dollfus se siente orgullosa de que ERN EYE esté a la altura de su visión fundacional. *«Es un gran logro que especialistas en enfermedades oftalmológicas raras de toda Europa se hayan unido bajo la dirección de nuestro excepcional equipo de gestión», explica. «Además, los representantes de los pacientes son, de hecho, socios principales de la red y trabajamos con ellos codo con codo. Creo que ya hemos aprendido mucho unos de otros y hemos plantado la semilla para que ERN EYE tenga éxito en el futuro.»*

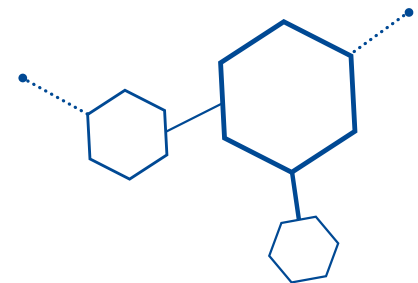
Hélène Dollfus no solo dirige ERN EYE, sino que también es la actual presidenta del grupo de coordinadores de las RER, que reúne a los veinticuatro coordinadores para debatir retos comunes e intercambiar experiencias. *«Estamos en una fase interesante del desarrollo de las RER. Podemos valorar y evaluar los logros de los cinco primeros años con cierta satisfacción, pero ahora estamos entrando en un nuevo período de expansión*

*que requerirá ampliar los equipos de gestión y más recursos para ayudar a los profesionales sanitarios a prestar servicios cada vez más eficientes a los pacientes con enfermedades raras», afirma.*

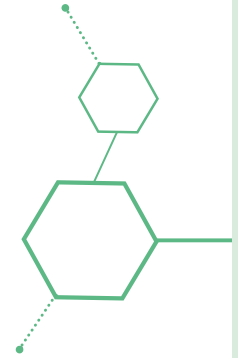
Desde enero de 2022, la mayoría de las RER, como mínimo, han duplicado su tamaño con la incorporación de nuevos miembros procedentes de toda la UE. *«La integración de las RER en los sistemas sanitarios de los Estados miembros es un reto importante que todos deseamos lograr. Los intercambios de formación han tenido un éxito significativo y la mayoría de nosotros estamos elaborando y actualizando continuamente directrices», afirma Dollfus.*

*«Como redes europeas de referencia, nuestro objetivo es que los datos sobre enfermedades raras se compartan en la mayor medida posible a través del creciente número de registros, ya que beneficiaría tanto a los pacientes como a los profesionales sanitarios. Queremos que se intensifiquen las colaboraciones en materia de investigación en toda la UE, no solo en lo que respecta a los ensayos clínicos, sino también a la investigación científica, en particular los avances en genómica.»*

Hélène Dollfus aguarda con interés la siguiente fase de desarrollo de las RER. *«Mi objetivo es lograr una fase de maduración sin fisuras, cohesionada y productiva para todas las colmenas de las RER, al tiempo que cumplimos con nuestra misión de cuidar a todos los pacientes con enfermedades raras en la UE.»*



# ERN de enfermedades cardíacas poco comunes y raras (ERN GUARD-HEART)



*Las enfermedades cardíacas raras pueden presentarse a lo largo de la vida de una persona y la mayoría de ellas suelen ser enfermedades genéticas (hereditarias) o que se desarrollan durante la embriogénesis (defectos cardíacos congénitos). Estas enfermedades se caracterizan por una amplia gama de síntomas y signos que cambian no solo según la enfermedad, sino también según el paciente. La mayoría de estas enfermedades cardíacas conllevan una predisposición única a sufrir una muerte súbita a una edad temprana, que generalmente ocurre en personas sanas.*

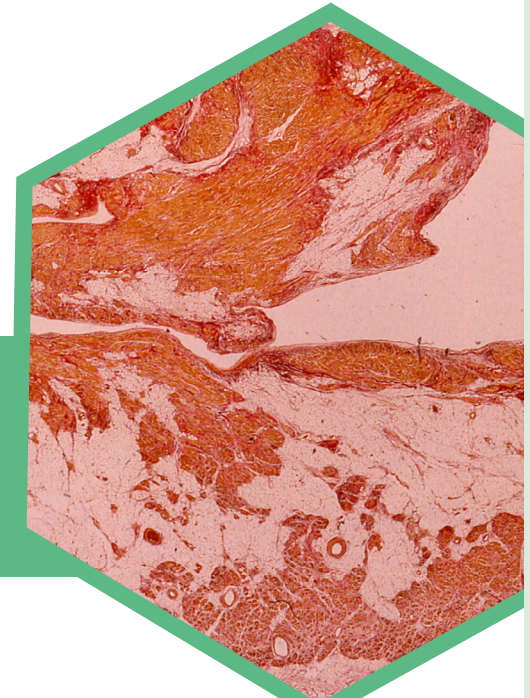
ERN GUARD-HEART ha identificado cinco áreas temáticas: enfermedades eléctricas familiares en adultos y niños, cardiomiopatías familiares en adultos y niños, enfermedades electrofisiológicas especiales en niños, defectos cardíacos congénitos y otras enfermedades cardíacas raras. Estos temas siguen la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10) y Orphanet, y están sujetos a las directrices clínicas de la Sociedad Europea de Cardiología (SEC).

La red pretende reforzar la coordinación de conocimientos especializados y recursos para facilitar la puesta en común de conocimientos multidisciplinarios que después se clasificarán y difundirán entre el público.

Los servicios sanitarios se prestan a través de una plataforma de sanidad electrónica compartida, que garantiza a los pacientes un acceso más amplio a los conocimientos y a profesionales sanitarios de toda Europa. Gracias al fomento de una cooperación más estrecha entre los expertos, se adquieren y comparten nuevos conocimientos científicos para apoyar el desarrollo de nuevos procedimientos terapéuticos y de diagnóstico, así como para identificar nuevas enfermedades cardíacas raras.

## COORDINADOR DE LA RED

Profesor Arthur A.M. Wilde  
Amsterdam University Medical  
Centre, Ámsterdam, los Países  
Bajos



# RER de malformaciones congénitas y discapacidades intelectuales raras (ERN ITHACA)

*ERN ITHACA (acrónimo en inglés que hace referencia a la discapacidad intelectual, la telemedicina, el autismo y las anomalías congénitas) se hace eco de la «odisea» del diagnóstico que experimentan tantos pacientes con anomalías en el desarrollo. La red reúne a más de setenta departamentos de genética clínica de hospitales universitarios de la UE, entre los que se encuentran expertos en trastornos raros del desarrollo neurológico — principalmente de discapacidad intelectual y trastornos del espectro del autismo (TEA) — y anomalías congénitas múltiples raras.*

ERN ITHACA abarca el diagnóstico clínico y biológico/genético de estas anomalías del desarrollo, la coordinación de la atención y el tratamiento multidisciplinarios, el diagnóstico prenatal y la patología fetal.

Un gran número de niños y adultos se ven afectados por anomalías raras en el desarrollo. Por ejemplo, se estima que en torno al 2 % de los recién nacidos tendrán una discapacidad intelectual y al menos el 1 % sufrirán un TEA (con o sin discapacidad intelectual). Aproximadamente la mitad de los pacientes con discapacidad intelectual y más de uno de cada diez pacientes con TEA presentan un trastorno monogénico o cromosómico. Las malformaciones congénitas afectan a uno de cada cuarenta bebés, a menudo como parte de síndromes complejos que también presentan trastornos del desarrollo neurológico. Se han descrito más de 5 000 síndromes raros.

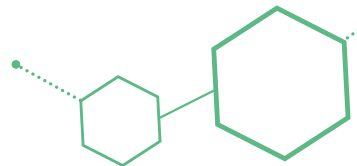
ERN ITHACA reúne a expertos médicos y representantes de los ePAG, proporciona un apoyo colaborativo a la investigación clínica, y fomenta el consenso y la elaboración de directrices sobre las mejores prácticas con el objetivo de mejorar el diagnóstico precoz, la atención y la curación de los pacientes. La red también ha creado el registro de pacientes de la Biblioteca Internacional de Discapacidad Intelectual y Anomalías del Desarrollo (ILIAD).

La red desarrolla la telemedicina y el acceso a conocimientos multidisciplinarios a distancia para facilitar los debates colegiados entre médicos remitentes e investigadores de toda la UE y produce herramientas de formación y aprendizaje electrónico para profesionales de la salud, los ePAG y el público en general.



## COORDINADOR DE LA RED

**Profesor Alain Verloes**  
*Université de Paris & Assistance  
Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Universitaire Robert-Debré,  
París, Francia*



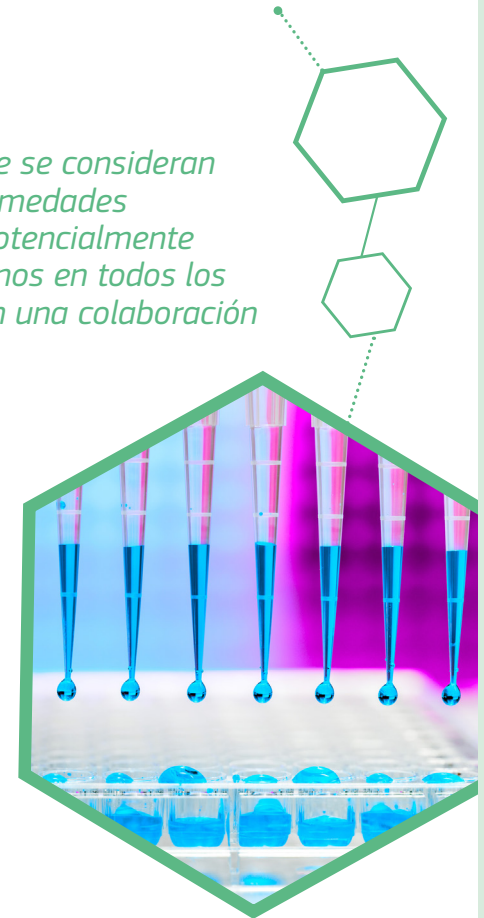
# RER de enfermedades metabólicas hereditarias (MetabERN)

*Existen más de 1 400 enfermedades metabólicas hereditarias que se consideran raras por separado, pero frecuentes en su conjunto. Muchas enfermedades metabólicas tienen consecuencias graves que en ocasiones son potencialmente mortales para los pacientes. Estas enfermedades incluyen trastornos en todos los órganos, pueden afectar a personas de cualquier edad y requieren una colaboración multidisciplinaria entre varios profesionales.*

El diagnóstico precoz puede mejorar los resultados, pero solo el 5 % de las enfermedades metabólicas hereditarias conocidas están incluidas actualmente en programas de cribado prenatales en Europa, por lo que es necesario armonizar los programas nacionales. Además, los conocimientos sobre la historia natural de muchas de estas enfermedades, así como sobre la eficacia y la seguridad de las terapias disponibles y sobre su seguimiento a largo plazo son insuficientes.

MetabERN pretende mejorar la vida de las personas afectadas por este grupo de enfermedades tan heterogéneo dividiéndolas en siete categorías principales. Se trata de la red más completa, panmetabólica, paneuropea y orientada al paciente de este tipo. Su objetivo es transformar la asistencia que se presta a los pacientes con estas enfermedades en Europa.

MetabERN utiliza el Sistema de Gestión Clínica de Pacientes (CPMS) como plataforma de derivación para los procesos de toma de decisiones clínicas y para fomentar programas de investigación traslacional de todas las enfermedades metabólicas hereditarias. La red dispone de un registro europeo unificado y plenamente operativo de enfermedades metabólicas hereditarias (U-IMD), desarrollado con una subvención de la Agencia Ejecutiva de Consumidores, Salud, Agricultura y Alimentación de la UE (Chafea), con el que obtiene datos de los pacientes para fines de investigación. Esto permite realizar una evaluación detallada del historial natural de estas enfermedades y explorar otros temas de investigación, en particular la realización de análisis prospectivos de las intervenciones preventivas y terapéuticas en pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias. Además, U-IMD es el primer registro de pacientes observacional y no intervencionista que abarca las más de 1 400 enfermedades metabólicas hereditarias.



## COORDINADOR DE LA RED

**Profesor Maurizio Scarpa**  
*Hospital Universitario de Udine,  
Italia*



# Políticas nacionales sobre enfermedades raras

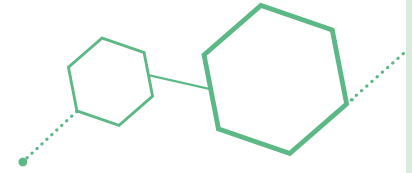
*Los Estados miembros de la UE son los principales responsables de la organización y prestación de servicios sanitarios y asistencia médica en sus propios países. La política sanitaria de la UE tiene por objeto complementar las políticas nacionales, garantizar la protección de la salud en todas las políticas de la UE y trabajar en pro de una Unión Europea de la Salud.*

En 2009, el Consejo Europeo de Ministros de Sanidad recomendó que los países miembros establecieran y aplicaran planes o estrategias para apoyar a los pacientes con enfermedades raras. Estos planes debían estar diseñados para:

- Orientar y estructurar las actuaciones en el ámbito de las enfermedades raras dentro de los sistemas sanitarios y sociales nacionales.
- Integrar las iniciativas a escala local, regional y nacional en los planes y estrategias para garantizar un enfoque general.
- Definir acciones prioritarias que incluyan objetivos y mecanismos de seguimiento.

El programa UEproSalud 2021-2027 financia proyectos para ayudar a los Estados miembros a aplicar sus planes nacionales de salud en consonancia con la visión de crear una Unión Europea de la Salud. En 2022, veintitrés Estados miembros (junto con Suiza y Noruega) ya habían adoptado planes nacionales de salud para el tratamiento de enfermedades raras.





# RER de cáncer pediátrico (hemato-oncología) (ERN PaedCan)

*El cáncer pediátrico es raro y se presenta en varios subtipos. Cada año se diagnostica cáncer a 35 000 niños y jóvenes y 6 000 pacientes fallecen de cáncer pediátrico en toda Europa, lo que convierte al cáncer en la principal causa de muerte por enfermedad en niños mayores de un año. Hoy en día más de medio millón de niños han sobrevivido al cáncer infantil en Europa y dos tercios de ellos sufren problemas sanitarios y psicosociales a largo plazo debido a su enfermedad.*

Las tasas medias de supervivencia han mejorado en las últimas décadas: el progreso logrado en algunas enfermedades ha sido espectacular, pero en otras los resultados siguen siendo muy malos. Las importantes desigualdades en las tasas de supervivencia también son un reto y los peores resultados se observan en Europa oriental.

ERN PaedCan trabaja para mejorar el acceso a una asistencia sanitaria de alta calidad para los niños y adolescentes con cáncer, cuyas enfermedades requieren conocimientos y herramientas especializados que no se encuentran disponibles comúnmente debido al reducido número de casos y a la falta de recursos. Se basa en proyectos anteriores financiados por la UE: ENCCA, PanCare y ExPO-r-NeT.

Entre sus miembros se encuentra una sólida red interactiva de hospitales pediátricos y unidades especializadas en la atención del cáncer pediátrico y adolescente. Junto con la Sociedad Europea de Oncología Pediátrica (SIOPE), se han establecido protocolos europeos orientativos sobre prácticas clínicas normalizadas (ESCP) como referencia común para

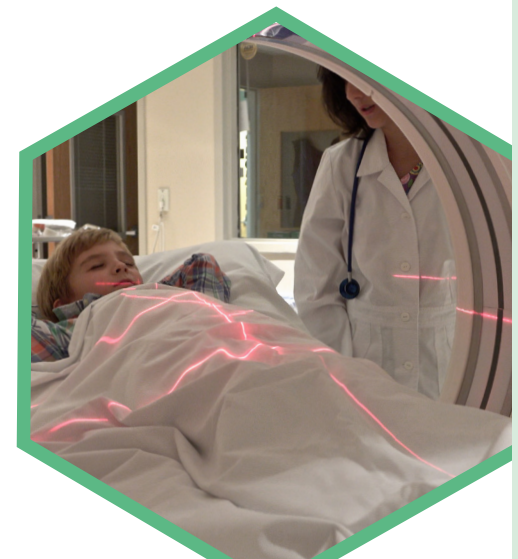
los tratamientos iniciales en los principales contextos de tratamiento del cáncer pediátrico, y un consejo de tumores oncológicos pediátricos virtual utiliza herramientas de sanidad electrónica para intercambiar conocimientos especializados y asesoramiento. La educación y la formación se fomentan a través de seminarios web, reuniones y programas de intercambio.

ERN PaedCan trabaja con empeño para lograr la equidad en los resultados del cáncer infantil en toda Europa y contribuir a la aplicación del Plan Estratégico del SIOPE, que cuenta con el firme apoyo de la Misión sobre el cáncer de Horizonte Europa, el Plan Europeo de Lucha contra el Cáncer y la Estrategia Farmacéutica para Europa.

La red tiene por objeto aumentar la supervivencia y mejorar la calidad de vida mediante el fomento de la cooperación, la investigación y la formación y, en último término, reducir las desigualdades actuales con respecto a la supervivencia del cáncer infantil y las capacidades de asistencia sanitaria en los Estados miembros de la UE.

## COORDINADORA DE LA RED

**Profesora Dra. Ruth Ladenstein**  
*St. Anna Kinderspital & St. Anna  
Kinderkrebsforschung, Austria*



# RER de enfermedades hepáticas (ERN RARE-LIVER)

*Las enfermedades hepáticas raras pueden causar daños hepáticos progresivos que producen fibrosis y cirrosis. Las complicaciones de la cirrosis pueden ocasionar la muerte y, en muchos casos, el único tratamiento eficaz es el trasplante de hígado. La fatiga, el prurito de las enfermedades colestásicas, así como el dolor y la inflamación abdominal de las enfermedades quísticas, afectan considerablemente a la calidad de vida de los pacientes.*

En los pacientes pediátricos, el retraso en el diagnóstico y la imposibilidad de alcanzar el desarrollo esperado son factores adicionales que complican la situación, junto con el reto de la transición de la asistencia hasta la adolescencia.

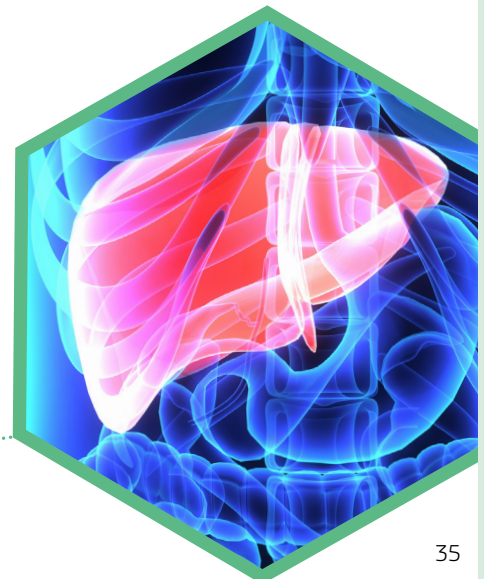
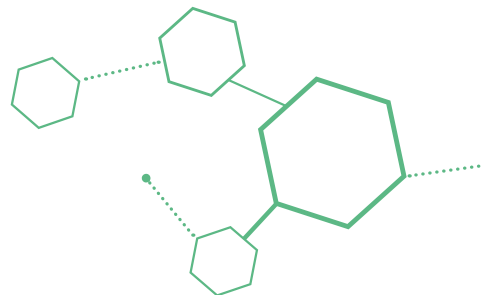
ERN RARE-LIVER aborda tres tipos de enfermedades: enfermedad hepática autoinmune, atresia biliar metabólica y enfermedades hepáticas relacionadas, y enfermedad hepática estructural. Por primera vez en el ámbito de las enfermedades hepáticas, la red integra plenamente la asistencia pediátrica y para adultos centrándose en las necesidades de las poblaciones en transición y en las implicaciones para las familias con un diagnóstico genético.

La elaboración de directrices actualizadas también constituye una prioridad para la red. Las directrices de asistencia, apoyadas por la estandarización de las principales pruebas de diagnóstico y pronóstico, se aplican en colaboración con la Asociación Europea para el Estudio del Hígado (EASL) y la Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (ESPGHAN).

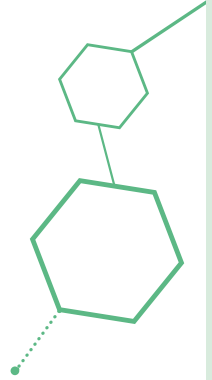
ERN RARE-LIVER tiene por objeto abordar retos importantes como son la concienciación clínica sobre los trastornos hepáticos raros y el acceso equitativo a las opciones de tratamiento que evolucionan rápidamente.

## COORDINADOR DE LA RED

Profesor Ansgar W. Lohse  
Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf, Alemania



# RER de enfermedades del tejido conectivo y musculoesqueléticas raras (ERN ReCONNET)



*Las enfermedades del tejido conectivo y musculoesqueléticas raras (rCTD) comprenden diferentes enfermedades y síndromes que afectan de forma considerable al bienestar de los pacientes. Entre estas enfermedades se encuentran enfermedades hereditarias y enfermedades autoinmunes sistémicas, como la esclerosis sistémica, enfermedades mixtas del tejido conectivo, miopatías inflamatorias idiopáticas, enfermedades no diferenciadas del tejido conectivo y el síndrome antifosfolípido.*

ReCONNET está elaborando un marco para la prestación de una asistencia de alta calidad, innovadora, sostenible y equitativa que permita a los pacientes europeos con rCTD tener un mejor acceso a la asistencia sanitaria.

Gracias a la colaboración entre los miembros de pleno derecho, los representantes de los ePAG y los socios, ERN ReCONNET ha elaborado publicaciones revisadas por pares sobre las últimas directrices sobre prácticas clínicas, las necesidades no cubiertas en la educación de los pacientes, la optimización de las vías de asistencia de los pacientes y el impacto de la COVID-19 en las rCTD. La red también ha proporcionado una metodología para crear los modelos organizativos para las vías de asistencia de los pacientes con enfermedades raras, una infraestructura europea de registro para la armonización de datos en el ámbito de las rCTD con el fin de integrar todos los registros existentes y de nueva creación relacionados con estas enfermedades en toda Europa, seminarios web para profesionales sanitarios y pacientes sobre temas relacionados con ERN ReCONNET, así como versiones

de las directrices sobre prácticas clínicas para todos los públicos.

Los representantes de los pacientes participan activamente en todas las actividades de ERN ReCONNET, desempeñan un papel clave en la redacción y revisión de las publicaciones, aportan información esencial sobre las necesidades de los pacientes para mejorar las vías de asistencia y contribuyen a mejorar el conocimiento y la gestión de las enfermedades. También participan en los seminarios web como panelistas o como asistentes, redactan versiones de las publicaciones para todos los públicos, ayudan en los procedimientos de evaluación de los nuevos miembros y colaboran en la gobernanza de la red.

La estrecha colaboración de todas las partes interesadas que participan en la red es uno de los principales valores añadidos de ERN ReCONNET, que seguirá mejorando la vida de las personas que viven con enfermedades del tejido conectivo y musculoesqueléticas raras.

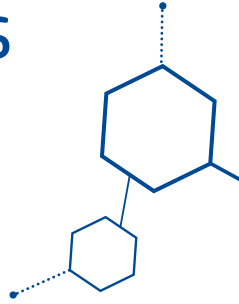


## COORDINADORA DE LA RED

**Profesora Marta Mosca**

*Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Italia*

# Centrarse en mejorar los resultados médicos de los pacientes: el papel de las organizaciones de pacientes



Las RER están pensadas para los pacientes. Las organizaciones de pacientes y, en especial, EURORDIS —una alianza no gubernamental dirigida por pacientes que representa a 984 organizaciones de pacientes de enfermedades raras en 74 países—, han desempeñado un papel activo en el desarrollo de las redes durante más de una década. En conjunto, han contribuido a garantizar que las RER den prioridad a la mejora de la excelencia clínica y a la mejora de los resultados médicos de los pacientes, garantizando al mismo tiempo un acceso equitativo a una asistencia de calidad en toda Europa.

*«Nosotros fuimos testigos del nacimiento de la idea en el Grupo de Trabajo de Alto Nivel sobre Servicios de Salud y Atención Médica, donde las RER se plasmaron en la Directiva sobre asistencia sanitaria transfronteriza», afirma Inés Hernando, directora de RER y de asistencia sanitaria de EURORDIS. «Hemos recorrido un largo camino junto con los Estados miembros y la Comisión Europea, desde el nacimiento del concepto y su incorporación a la legislación, pasando por la movilización y la agrupación de los líderes clínicos, hasta la puesta en marcha de las veinticuatro RER agrupadas en ámbitos terapéuticos. Y ahora estamos apoyando su implementación colaborando estrechamente con los defensores de los pacientes y los líderes clínicos que participan en las redes.»*

EURORDIS es un socio constante a la hora de promover el concepto de las RER y sigue trabajando con la comunidad de pacientes con enfermedades raras, los líderes clínicos y los equipos de gestión de proyectos de las RER para garantizar que los pacientes participen de forma habitual y sistemática en las actividades y la gobernanza de las RER. Tanto los líderes clínicos de las RER como los defensores de los pacientes están construyendo poco a poco una cultura de liderazgo compartido y aprendiendo a colaborar mejor para garantizar que las RER contribuyan a mejorar la vida de las personas que padecen enfermedades raras.

*«Actualmente no existen tratamientos para muchas enfermedades raras», explica Inés Hernando. «Sin embargo, la cultura de aprendizaje que han empezado a desarrollar las RER las está transformando en un semillero de innovación. Al definir los resultados de enfermedades específicas que pueden medirse sistemáticamente y compartirse entre diferentes centros especializados y países, las RER permitirán mejorar la calidad y la adopción de intervenciones médicas o quirúrgicas óptimas.»*

Se espera que las RER pongan fin al aislamiento al que se enfrentan las comunidades de enfermedades raras, den más visibilidad a los expertos en toda Europa y complementen

las capacidades de los sistemas sanitarios nacionales para diagnosticar, tratar y gestionar a los pacientes. *«Para que esto ocurra a gran escala, deben existir protocolos de derivación claros y transparentes. Los Estados miembros deben establecer mecanismos y procesos para facilitar la aceptación y adopción de los conocimientos de las RER, por ejemplo, a la hora de desarrollar vías de asistencia para las enfermedades raras», afirma.*

Los pacientes tienen grandes esperanzas de que las RER puedan tener un impacto real en sus vidas: *«Debatir casos complejos e intercambiar experiencias y conocimientos especializados en las RER es un primer paso importante, pero los países deberían hacer un uso mejor y más amplio de los conocimientos que estas redes generan y organizan, con el fin de mejorar la vida de los 30 millones de personas que padecen una enfermedad rara en Europa», añade la Sra. Hernando. Los Estados miembros tienen un papel decisivo en esta fase. «Ahora es el momento de promover y respaldar las redes en consonancia con sus ambiciones e integrarlas en los sistemas nacionales de salud, a fin de mejorar la supervivencia y la calidad de vida del mayor número posible de pacientes.»*

# RER de inmunodeficiencias y enfermedades autoinflamatorias y autoinmunes raras (ERN RITA)

*ERN RITA reúne a los principales centros europeos con experiencia en el diagnóstico y tratamiento de trastornos inmunológicos raros. Estos trastornos constituyen enfermedades potencialmente mortales que requieren una asistencia multidisciplinaria utilizando evaluaciones de diagnóstico complejas y terapias muy especializadas. La red divide estas enfermedades en cuatro subtemas o líneas de trabajo: inmunodeficiencia primaria, trastornos autoinmunes, trastornos reumatológicos pediátricos y trastornos autoinflamatorios.*

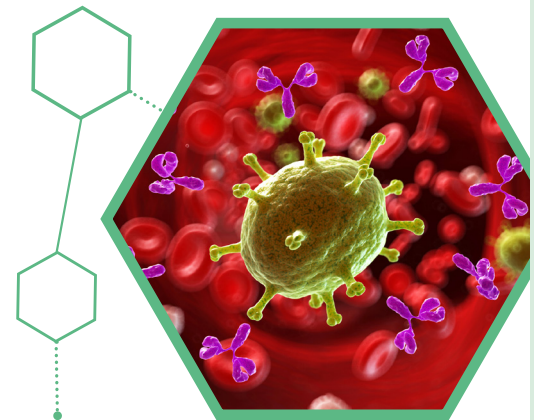
Se están descubriendo y aplicando rápidamente terapias inmunológicas. El tratamiento con inmunoglobulina polivalente ha revolucionado las perspectivas de los pacientes con deficiencia de anticuerpos, los tratamientos específicos contra la citoquina han transformado la vida de los pacientes con enfermedades autoinmunes y autoinflamatorias raras y las terapias basadas en células madre y genes, originalmente destinadas a la inmunodeficiencia primaria, se aplican ahora a todas las enfermedades que abarca la red.

La red se basa en el trabajo de sociedades científicas europeas que han elaborado registros de pacientes, directrices clínicas, colaboraciones en investigación, actividades educativas y vínculos con organizaciones de pacientes para los cuatro grupos de enfermedades.

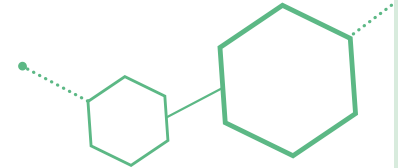
La red trabaja para reducir las desigualdades en la asistencia sanitaria a las que se enfrentan los pacientes que desean acceder a pruebas diagnósticas y tratamientos innovadores, como terapias biológicas, sustitución de inmunoglobulinas y terapias celulares, como el trasplante de células madre. Su objetivo es unir los registros ya existentes, elaborar directrices clínicas paneuropeas, crear un grupo de trabajo de genetistas para controlar la calidad de la tecnología de secuenciación de última generación, acordar una herramienta común para la farmacovigilancia de estas enfermedades raras, crear un grupo de trabajo para la correcta utilización y supervisión de los tratamientos biológicos de las enfermedades inmunomediadas, reunir y mejorar las terapias con células madre para los pacientes, fomentar la colaboración entre las asociaciones de pacientes y reunir a especialistas pediátricos y de adultos de los cuatro temas.

## COORDINADOR DE LA RED

Profesor Nico Martinus Wulffraat  
University Medical Center Utrecht,  
los Países Bajos



# RER de trasplante infantil (ERN TransplantChild)



*El trasplante pediátrico, tanto de órganos sólidos como de células madre hematopoyéticas, es el único procedimiento curativo para muchas enfermedades raras. Para poder ofrecer una asistencia óptima tras el trasplante, se requieren los esfuerzos coordinados de un equipo multidisciplinario. Después del trasplante, los pacientes se enfrentan a una inmunosupresión crónica para evitar el rechazo, por lo que es necesario hacer un seguimiento de las complicaciones posteriores al trasplante con el fin de aumentar la esperanza de vida de los niños y mejorar su calidad de vida.*

ERN TransplantChild reúne a expertos en trasplante pediátrico y cuidados postrasplante para mejorar los resultados para los niños y sus familias. El objetivo de la red es reducir tanto el tiempo de hospitalización como el uso de tratamientos complejos y de larga duración, y trabaja para mejorar los servicios de apoyo psicológico en la transición de los niños a la edad adulta.

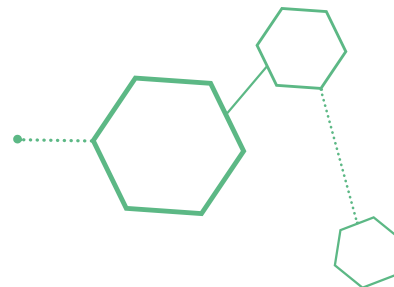
La red tiene por objeto dar acceso a las últimas técnicas y avances médicos, farmacológicos y terapéuticos, al tiempo que facilita la difusión de directrices armonizadas sobre prácticas clínicas y el desarrollo de una atención personalizada en el ámbito de los trasplantes pediátricos.

ERN TransplantChild pretende reducir los costes asociados al trasplante (como los retrasplantes y los tratamientos farmacológicos) y armonizar la asistencia en los trasplantes pediátricos para minimizar el riesgo de que surjan complicaciones posteriores al trasplante. Los principales expertos europeos en trasplantes pediátricos trabajan conjuntamente para reducir la mortalidad y la morbilidad relacionadas con el trasplante en niños.

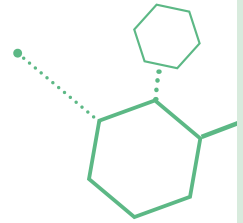


## COORDINADORA DE LA RED

Dra. Paloma Jara Vega  
Hospital Universitario La Paz,  
Madrid, España



# RER de enfermedades vasculares multisistémicas raras (VASCERN)



*Las enfermedades vasculares multisistémicas raras incluyen trastornos que afectan a todos los tipos de vasos sanguíneos y que tienen consecuencias para varios sistemas corporales. Estas enfermedades requieren la adopción de un enfoque multidisciplinario para la asistencia. VASCERN está compuesta por seis grupos de trabajo sobre enfermedades raras: telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT-WG), enfermedades torácicas aórticas hereditarias (HTAD-WG), arterias de tamaño mediano (síndrome vascular de Ehlers Danlos) (MSA-WG), linfedema primario y pediátrico (PPL-WG), anomalías vasculares (VASCA-WG) y enfermedades neurovasculares (NEUROVASC-WG). Además, existen varios grupos de trabajo temáticos que se ocupan de la comunicación, los registros, la ética y los problemas relacionados con el embarazo. Y un ePAG específico que permite a los defensores de los pacientes participar en todas las actividades de VASCERN.*

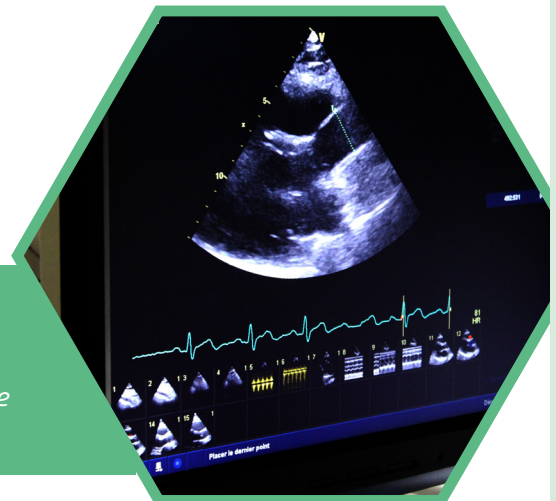
Algunos objetivos de VASCERN son establecer redes de contacto, intercambiar y divulgar conocimientos especializados; promover las mejores prácticas, directrices y resultados clínicos; capacitar a los pacientes; y mejorar la base de conocimientos existente a través de la investigación clínica y básica.

Los profesionales sanitarios que participan en VASCERN ya han puesto a disposición de médicos y pacientes materiales educativos, como seminarios web y una serie de vídeos con «píldoras informativas» a los que se puede acceder en línea. La red ha publicado declaraciones de consenso e instrumentos de toma de decisiones clínicas, así como vías de asistencia para los pacientes y fichas

informativas con recomendaciones y acciones que se deben evitar para asesorar sobre el diagnóstico y la asistencia adecuados de los pacientes con enfermedades raras. Los servicios digitales de sanidad electrónica, como la aplicación móvil VASCERN, se han desarrollado en colaboración con todos los centros de expertos y organizaciones de pacientes de la red y VASCERN sigue compartiendo conocimientos tanto con los miembros como con los profesionales sanitarios ajenos a la RER.

## COORDINADOR DE LA RED

Profesor Guillaume Jondeau  
Assistance Publique-Hôpitaux de  
Paris, Hôpital Bichat, Francia





# Directorio de RER

Endo-ERN	RER de enfermedades endocrinas (Endo-ERN)	<a href="http://www.endo-ern.eu">www.endo-ern.eu</a>	<a href="mailto:info@endo-ern.eu">info@endo-ern.eu</a>
ERKNet	RER de enfermedades renales (ERKNet)	<a href="http://www.erknet.org">www.erknet.org</a>	<a href="mailto:contact@erknet.org">contact@erknet.org</a>
ERN BOND	RER de enfermedades óseas (ERN BOND)	<a href="http://www.ernbond.eu">www.ernbond.eu</a>	<a href="https://ernbond.eu/contact/">https://ernbond.eu/contact/</a>
ERN CRANIO	RER de anomalías craneofaciales y enfermedades otorrinolaringológicas (ERN CRANIO)	<a href="http://www.ern-cranio.eu">www.ern-cranio.eu</a>	<a href="mailto:ern-cranio@erasmusmc.nl">ern-cranio@erasmusmc.nl</a>
ERN EpiCARE	RER de epilepsias raras y complejas (ERN EpiCARE)	<a href="http://www.epi-care.eu">www.epi-care.eu</a>	<a href="https://epi-care.eu/contact-us/">https://epi-care.eu/contact-us/</a>
ERN EURACAN	RER de cánceres en adultos (tumores sólidos) (ERN EURACAN)	<a href="http://www.euracan.eu">www.euracan.eu</a>	<a href="mailto:contact@euracan.eu">contact@euracan.eu</a>
ERN EuroBloodNet	RER de enfermedades hematológicas (EuroBloodNet)	<a href="https://eurobloodnet.eu">https://eurobloodnet.eu</a>	<a href="mailto:coordination@eurobloodnet.eu">coordination@eurobloodnet.eu</a>
ERN eUROGEN	RER de enfermedades urogenitales (ERN eUROGEN)	<a href="http://www.eurogen-ern.eu">www.eurogen-ern.eu</a>	<a href="mailto:eurogen@uroweb.org">eurogen@uroweb.org</a>
ERN EURO-NMD	RER de enfermedades neuromusculares (ERN EURO-NMD)	<a href="http://www.ern-euro-nmd.eu">www.ern-euro-nmd.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-euro-nmd.eu">info@ern-euro-nmd.eu</a>
ERN EYE	RER de enfermedades oftalmológicas (ERN EYE)	<a href="http://www.ern-eye.eu">www.ern-eye.eu</a>	<a href="mailto:contact@ern-eye.eu">contact@ern-eye.eu</a>
ERN GENTURIS	RER de síndromes genéticos con riesgo tumoral (ERN GENTURIS)	<a href="http://www.genturis.eu/">www.genturis.eu/</a>	<a href="mailto:genturis@radboudumc.nl">genturis@radboudumc.nl</a>
ERN GUARD-HEART	ERN de enfermedades cardíacas (ERN GUARD-HEART)	<a href="http://www.guardheart.ern-net.eu">www.guardheart.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:contact@guardheart.ern-net.eu">contact@guardheart.ern-net.eu</a>
ERNICA	RER de anomalías (digestivas y gastrointestinales) hereditarias y congénitas (ERNICA)	<a href="http://www.ern-ernica.eu">www.ern-ernica.eu</a>	<a href="mailto:ern-ernica@erasmusmc.nl">ern-ernica@erasmusmc.nl</a>
ERN ITHACA	RER de malformaciones congénitas y discapacidades intelectuales raras (ERN ITHACA)	<a href="http://www.ern-ithaca.eu">www.ern-ithaca.eu</a>	<a href="https://ern-ithaca.eu/contact/">https://ern-ithaca.eu/contact/</a>
ERN LUNG	RER de enfermedades respiratorias (ERN LUNG)	<a href="http://www.ern-lung.eu">www.ern-lung.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-lung.eu">info@ern-lung.eu</a>
ERN PaedCan	RER de cáncer pediátrico (hemato-oncología) (ERN PaedCan)	<a href="http://www.paedcan.ern-net.eu">www.paedcan.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:ernpaedcan@ccri.at">ernpaedcan@ccri.at</a>
ERN RARE-LIVER	RER de enfermedades hepáticas (ERN RARE-LIVER)	<a href="http://www.rare-liver.eu">www.rare-liver.eu</a>	<a href="mailto:ern.rareliver@uke.de">ern.rareliver@uke.de</a>
ERN ReCONNET	RER de enfermedades del tejido conectivo y musculoesqueléticas raras (ERN ReCONNET)	<a href="http://www.reconnet.ern-net.eu">www.reconnet.ern-net.eu</a>	<a href="mailto:ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it">ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it</a>
ERN RITA	RER de inmunodeficiencias y enfermedades autoinflamatorias y autoinmunes raras (ERN RITA)	<a href="http://www.ern-rita.org">www.ern-rita.org</a>	<a href="mailto:contact-rita@ern-net.eu">contact-rita@ern-net.eu</a>
ERN-RND	RER de enfermedades neurológicas raras (ERN-RND)	<a href="http://www.ern-rnd.eu">www.ern-rnd.eu</a>	<a href="mailto:info@ern-rnd.eu">info@ern-rnd.eu</a>
ERN Skin	RER de enfermedades dermatológicas (ERN Skin)	<a href="http://www.ern-skin.eu">www.ern-skin.eu</a>	<a href="mailto:coordination@ern-skin.eu">coordination@ern-skin.eu</a>
ERN TRANSPLANT-CHILD	RER de trasplante infantil (ERN TransplantChild)	<a href="http://www.transplantchild.eu">www.transplantchild.eu</a>	<a href="mailto:coordination@transplantchild.eu">coordination@transplantchild.eu</a>
MetabERN	RER de enfermedades metabólicas hereditarias raras (MetabERN)	<a href="http://www.metab.ern-net.eu">www.metab.ern-net.eu</a>	<a href="https://metab.ern-net.eu/contact/">https://metab.ern-net.eu/contact/</a>
VASCERN	RER de enfermedades vasculares multisistémicas raras (VASCERN)	<a href="http://www.vascern.eu">www.vascern.eu</a>	<a href="mailto:contact@vascern.eu">contact@vascern.eu</a>



## PONERSE EN CONTACTO CON LA UNIÓN EUROPEA

### En persona

En la Unión Europea existen cientos de centros de información Europe Direct. Puede encontrar la dirección del centro más cercano en: [https://europa.eu/european-union/contact\\_es](https://europa.eu/european-union/contact_es)

### Por teléfono o por correo electrónico

Europe Direct es un servicio que responde a sus preguntas sobre la Unión Europea. Puede acceder a este servicio:

- marcando el número de teléfono gratuito: 00 800 6 7 8 9 10 11 (algunos operadores pueden cobrar por las llamadas);
- marcando el siguiente número de teléfono: +32 22999696; o
- por correo electrónico: [https://europa.eu/european-union/contact\\_es](https://europa.eu/european-union/contact_es)

## BUSCAR INFORMACIÓN SOBRE LA UNIÓN EUROPEA

### En línea

Puede encontrar información sobre la Unión Europea en todas las lenguas oficiales de la Unión en el sitio web Europa: [https://europa.eu/european-union/index\\_es](https://europa.eu/european-union/index_es)

### Publicaciones de la Unión Europea

Puede descargar o solicitar publicaciones gratuitas y de pago de la Unión Europea en: <https://op.europa.eu/es/publications>

Si desea obtener varios ejemplares de las publicaciones gratuitas, póngase en contacto con Europe Direct o su centro de información local ([https://europa.eu/european-union/contact\\_es](https://europa.eu/european-union/contact_es)).

### Derecho de la Unión y documentos conexos

Para acceder a la información jurídica de la Unión Europea, incluido todo el Derecho de la Unión desde 1951 en todas las versiones lingüísticas oficiales, puede consultar el sitio web EUR-Lex: <https://eur-lex.europa.eu>

### Datos abiertos de la Unión Europea

El portal de datos abiertos de la Unión Europea (<https://data.europa.eu/euodp/es>) permite acceder a conjuntos de datos de la Unión. Los datos pueden descargarse y reutilizarse gratuitamente con fines comerciales o no comerciales.

*Cada año se diagnostica una enfermedad rara a medio millón de europeos. Ningún país puede afrontar este reto en solitario.*

*Las redes europeas de referencia son redes virtuales que reúnen a expertos de toda la UE y del EEE.*

*Solo juntos podremos luchar contra las enfermedades raras y complejas mejorando el diagnóstico y el acceso a la asistencia especializada.*

*Share. Care. Cure.*

## Más información sobre las redes europeas de referencia



[https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks\\_es](https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks_es)

