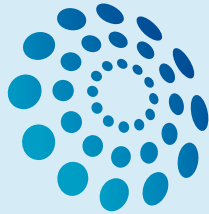




Europa-
kommisjonen



European Reference Networks



For pasienter med sjeldne
sykdommer, sykdommer med lav
prevalens og komplekse tilstander

Share.Care.Cure.

This document should not be considered as representative of the European Commission's official position.

Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2023

© European Union, 2023



The reuse policy of European Commission documents is implemented by Commission Decision 2011/833/EU of 12 December 2011 on the reuse of Commission documents (OJ L 330, 14.12.2011, p. 39). Unless otherwise noted, the reuse of this document is authorised under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC-BY 4.0) licence (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). This means that reuse is allowed provided appropriate credit is given and any changes are indicated.

For any use or reproduction of elements that are not owned by the European Union, permission may need to be sought directly from the respective rightholders. The European Union does not own the copyright in relation to the following elements:

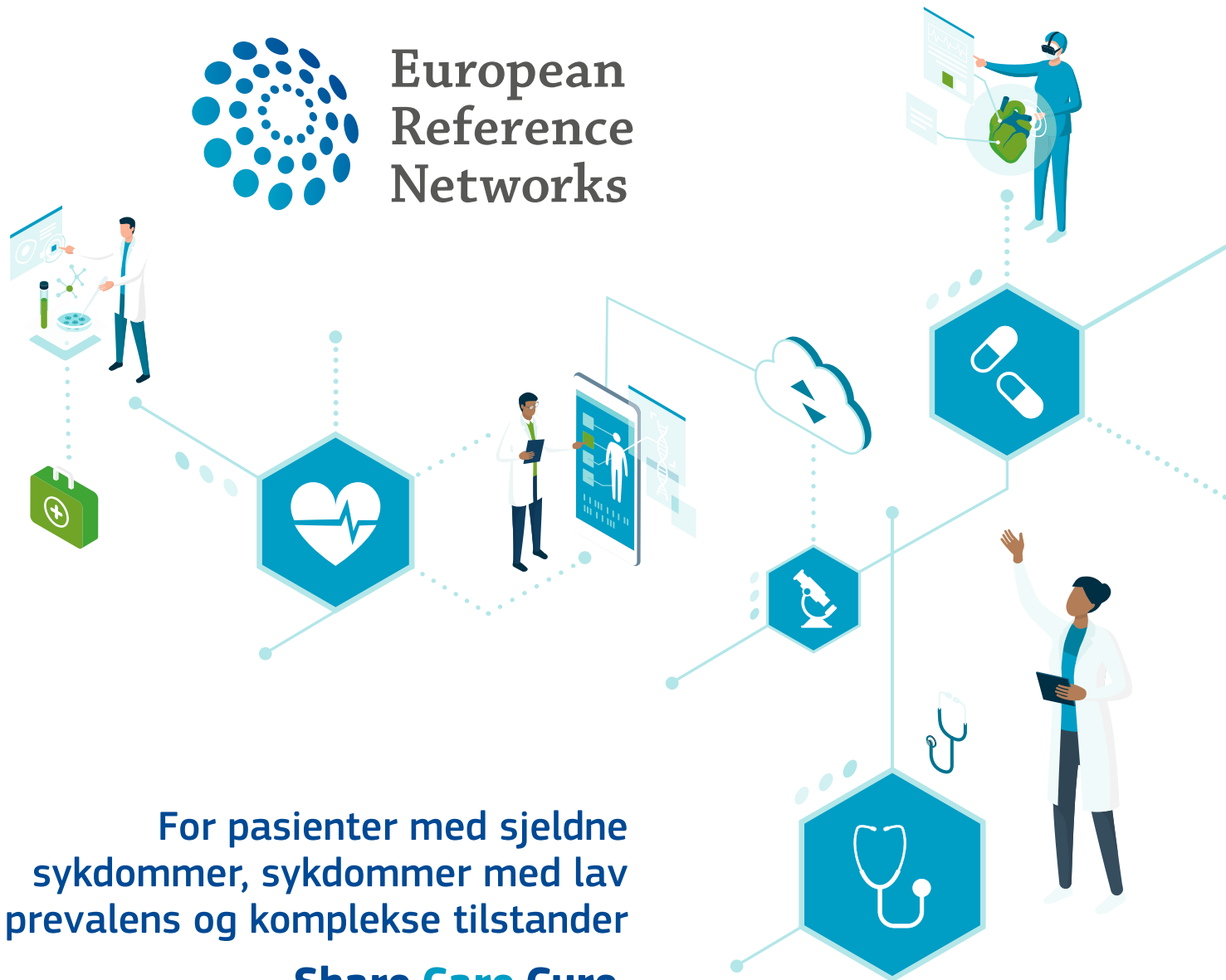
Cover illustration © European Union

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 978-92-68-08724-4	doi:10.2875/484565	EW-05-23-391-NO-C
PDF	ISBN 978-92-68-08746-6	doi:10.2875/72	EW-05-23-391-NO-N



European Reference Networks



For pasienter med sjeldne sykdommer, sykdommer med lav prevalens og komplekse tilstander

Share.Care.Cure.

EU ønsker å gi pasienter med sjeldne sykdommer hjelp, håp og en bedre framtid

Sandra Gallina

Generaldirektør, DG SANTE

Sjeldne sykdommer rammer veldig mange mennesker. Det finnes mer enn 6 000 kjente sjeldne sykdommer, og det anslås at mellom 3,5% og 5,9% av verdens befolkning er rammet. Bare i EU lever så mange som 36 millioner mennesker med en sjelden sykdom. Samtidig har hver enkelt sjelden sykdom lav prevalens. I EU er en sjelden sykdom definert som en sykdom som rammer færre enn 5 av 10 000.

Det kan innebære at legen din eller annet helsepersonell ikke gjenkjenner tilstanden din hvis du får en sjelden sykdom. Feiltolkning av symptomer kan føre til at du må leve med feil diagnose, kanskje i årevis, mens sykdommen forverrer seg. Å ha en sjelden sykdom betyr ofte ikke å vite hva som feiler deg eller hva du kan gjøre for å minske plagene eller lindre smerten. Det kan være frustrerende og ensomt. Det kan føles håpløst.

EU ønsker å hjelpe pasienter med sjeldne sykdommer ved å fremme samarbeid, kunnskapsdeling og samling av ressurser innenfor EU.

Våre mål er, for det første, at pasientene skal få nøyaktig diagnose. For det andre må de få den omsorg og pleie de trenger for å leve så normalt som mulig, uten for store plager. Og sist, men ikke minst, må vi sette alt inn på å finne effektiv behandling. I dag finnes det ingen kjent kur for 95% av alle sjeldne sykdommer. Gjennom effektive tiltak på EU-plan, som å revidere legemiddellovgivningen, gir vi pasienter med sjeldne sykdommer en bedre framtid.

Europakommisjonen har bidratt til utviklingen av mange nasjonale helsetiltak, helsestrategier og helseplaner ved å støtte medlemsstatenes helsepolitikk. Dette gjelder ikke minst de europeiske referansenettverkene (ERN), som ble opprettet i 2017 for å samle kunnskap og ressurser for å takle sjeldne og komplekse sykdommer bl.a. på områder med mangel på ekspertise. Europakommisjonen bidro vesentlig til opprettelsen av en ramme for nettverkene ved å gi tilskudd til selve nettverkene samt til koordinering og tekniske fasiliteter.

Europeiske referansenettverk er virtuelle nettverk som knytter sammen helsetjenesteytere, helsefagfolk og pasientorganisasjoner på tvers av EU, i tillegg til Norge. Nettverkene, som har hjemmel i EU-direktivet om helsetjenester på tvers av landegrensene, utgjør et enormt framskritt innen sjeldne sykdommer i Europa. De har inspirert til handling globalt, takket være innsatsen til helsetjenesteytere, pasientorganisasjoner, Europakommisjonen og EUs medlemsstater.

Ingen enkeltland har den kunnskap og kapasitet som trengs for å behandle samtlige sjeldne eller komplekse sykdommer. De europeiske referansenettverkene sikrer tilgang til spisskompetanse for pasienter fra hele EU. Pasientene kan nås gjennom nettverkene i stedet for å måtte reise dit ekspertene befinner seg, noen ganger langt unna. EU fører partene sammen, skaper synergi mellom medlemsstatene og fremmer deling av kunnskap og ressurser.

Det finnes i dag 24 nettverk for sjeldne og komplekse sykdommer, i form av parternskap mellom helseforvaltninger, pasientstøttegrupper og ledende helsefagfolk. Nettverkene er nå fullt ut operative, men de fortsetter å utvikle seg og å prøve ut nye former for samarbeid over landegrensene.

Etter de første seks årene er tiden nå inne for en evaluering av nettverkene. Resultatene av evalueringen vil foreligge på slutten av 2023 og vil hjelpe oss med å finne ut hvordan ERN-modellen kan forbedres ytterligere i framtida.

For å oppfylle sitt virkelige potensiale må nettverkene innlemmes i våre nasjonale helsevesen. Først da vil merverdien som skapes på EU-plan virkelig realiseres og bringe nytt håp og hjelp til millioner av pasienter med sjeldne sykdommer på tvers av EU. EUs medlemsstater, Norge og Ukraina har derfor gått sammen med Kommisjonen om tiltak for å konsolidere nettverkene over en periode på tre år fra 2023. Disse tiltakene vil motta støtte på rundt 15 millioner euro fra EU-midler.

I tillegg har Kommisjonen satt av 77 millioner euro i støtte til nettverkene i form av en ny generasjon tilskudd under programmet EU4Health. Tilskuddene vil bl.a. gå til opprettelse og drift av 24 omfattende pasientregistre med tusenvis av poster. De vil også bidra til at hundrevis av pasienttilfeller kan drøftes i internasjonale paneler via det digitale pasientstyringssystemet CPMS, et eget IT-verktøy som ble opprettet for dette formålet. Nettverkene er dessuten viktige aktører innen datainnsamling og vitenskapelig samarbeid om forskning på sjeldne sykdommer.

Videre vil midlene gjøre det mulig for helsefagfolk å delta på avanserte, akkrediterte kurs og finansiere utarbeiding eller oppdatering av kliniske retningslinjer og verktøy for klinisk beslutningstaking til fordel for pasientene.

Ved å føre sammen fagkyndige og pasientgrupper legger nettverkene til rette for kliniske studier og terapeutiske forsøk, og står dermed i bresjen for innovasjon på en rekke områder knyttet til sjeldne sykdommer. Legemiddelforetak kan være tilbakeholdne med å investere i utvikling av medisiner mot sjeldne sykdommer fordi markedet er svært begrenset. Kommisjonen ønsker derfor å stimulere til utvikling og markedsføring av legemidler mot sjeldne sykdommer gjennom egne tiltak, og har nylig gjennomgått regelverket med sikte på å gjøre tiltakene mest mulig effektive.

Det tok over 10 år fra ideen om samarbeid over landegrensene om komplekse og sjeldne sykdommer ble unnfanget til de europeiske referansenettverkene ble nedfelt i EU-lov. De neste fire årene vil konsolidering og styrket integrering av nettverkene i nasjonale helsevesen stå i fokus. Det forventes at dette vil føre til utvidet bruk av ERN-registre, bidra til at kunnskap om sjeldne sykdommer spres til et bredere publikum, og utgjøre en forskjell for pasienter som lever med sjeldne sykdommer og deres familier.

Det er et voksende behov for utvidet europeisk samarbeid om helse, og Kommisjonens forslag om å bygge en sterkere europeisk helseunion har som mål å oppfylle dette behovet.

Det neste skrittet i utviklingen av nettverkene bør være å sikre bedre pasientutfall og å utvide samarbeidet om helse over landegrensene slik at ERN-systemet kan oppfylle sitt virkelige potensiale innen 2030. Pasienter med sjeldne sykdommer skal ikke måtte leve i usikkerhet med hensyn til diagnose, omsorg og behandling, og de skal aldri måtte stå alene i kampen mot sykdommen.



Sandra Gallina
Generaldirektør, DG SANTE

Innhold

EU ønsker å gi pasienter med sjeldne sykdommer hjelp, håp og en bedre framtid	4	Aktivt samarbeid	25
Bakgrunn	7	Tilknyttede partnere	25
Hva er europeiske referansenettverk?	8	ERN for nevrologiske sykdommer (ERN EURO-NMD)	26
ERN for skjelettsykdommer (ERN BOND)	9	ERN for øyesykdommer (ERN-EYE)	27
ERN for kraniofaciale misdannelser og ØNH-sykdommer (ERN CRANIO)	10	ERN for genetiske tumorrisikosyndromer (ERN GENTURIS)	28
Merverdi for pasienter og fagfolk	11	Å lede et europeisk referansenettverk	29
ERN for endokrine lidelser (Endo-ERN)	12	ERN for hjertesykdommer (ERN GUARD-HEART)	30
ERN for sjeldne og komplekse former for epilepsi (EpiCARE)	13	ERN for medfødte misdannelser og sjeldne neurologiske utviklingsforstyrrelser (ERN ITHACA)	31
Hvordan nettverkene godkjennes	14	ERN for arvelige metabolske sykdommer (MetabERN)	32
ERN for nyresykdommer (ERKNet)	15	Nasjonal politikk på området sjeldne sykdommer	33
ERN for neurologiske sykdommer (ERN-RND)	16	ERN for barnekreft (hemato-onkologi) (ERN PaedCan)	34
ERN for arvelige og medfødte misdannelser i mage og tarm (ERNICA)	17	ERN for leversykdommer (ERN RARE-LIVER)	35
Medlemsstatene i førerretet	18	ERN for bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer (ERN ReCONNET)	36
ERN for luftveissykdommer (ERN-LUNG)	19	Pasientorganisasjonenes rolle	37
ERN for hudsykdommer (ERN Skin)	20	ERN for immunsvikt, autoinflammatoriske og autoimmune sykdommer (ERN RITA)	38
ERN for kreft hos voksne (solide svulster) (ERN EURACAN)	21	ERN for transplantasjon hos barn (ERN TransplantChild)	39
Europa: et globalt kompetansesenter	22	ERN for multisystemiske karsykdommer (VASCERN)	40
ERN for hematologiske sykdommer (EuroBloodNet)	23	Liste over europeiske referansenettverk	41
ERN for urogenitale sykdommer og lidelser (ERN eUROGEN)	24		

Bakgrunn

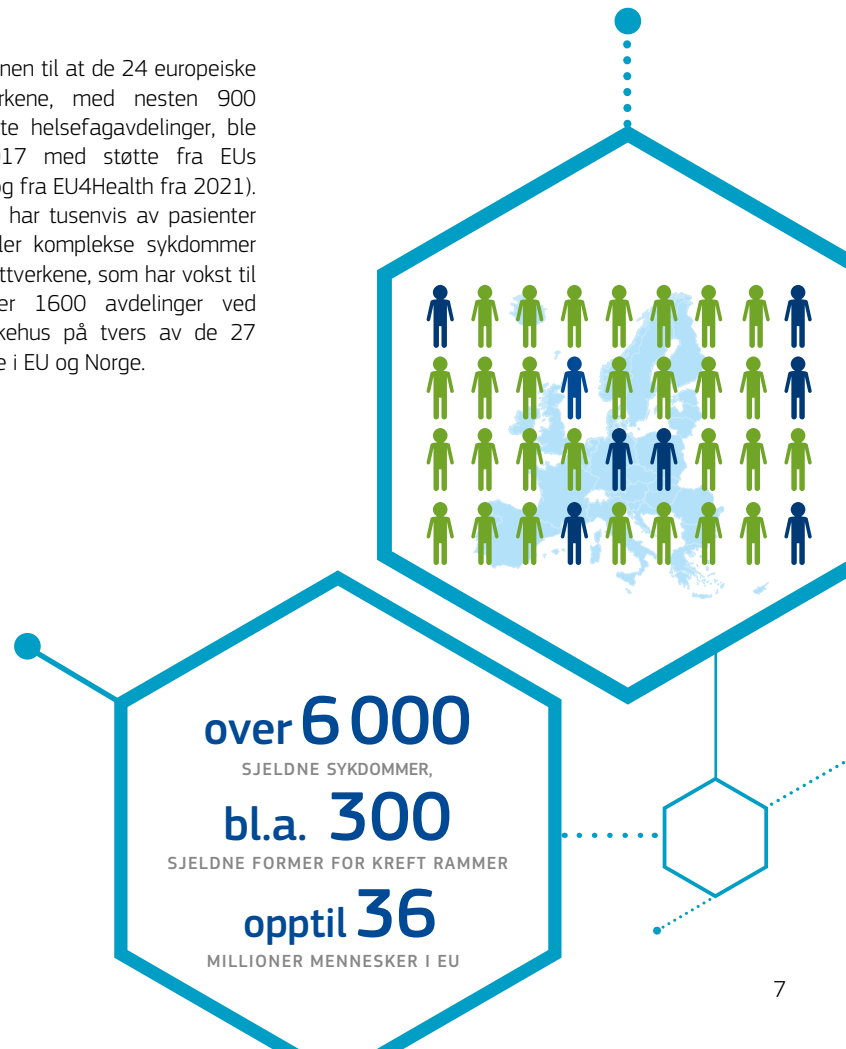
I EU anses en sykdom som sjelden når den rammer under 5 av 10 000 mennesker. Over 6 000 sjeldne sykdommer berører i dag opptil 36 millioner mennesker i Europa. Innen onkologi alene finnes det nesten 300 sjeldne kreftsykdommer, og hvert år får over en halv million mennesker i Europa en slik diagnose.

Mange som lever med en sjelden eller kompleks sykdom opplever at de ikke får riktig diagnose eller behandling. Det er ofte mangel på lokal kompetanse fordi det er snakk om et lite antall pasienter.

EU og nasjonale myndigheter arbeider for bedre diagnostikk og behandling av sjeldne og komplekse sykdommer, blant annet gjennom styrket samarbeid på europeisk plan og samordning av nasjonale planer.

EU-direktivet om pasientrettigheter ved grenseoverskridende helsetjenester, som ble vedtatt i 2011 og trådte i kraft i EUs medlemsstater i 2013, gir rett til å få dekket legebehandling i et annet EU-land. Samtidig får pasientene lettere tilgang til informasjon om helsetjenester og dermed til et bredere behandlingstilbud. Direktivet banet vei for samarbeid over landegrensene blant annet i forbindelse med sjeldne sykdommer og e-helse.

Det var bakgrunnen til at de 24 europeiske referansenettverkene, med nesten 900 høyt spesialiserte helsefagavdelinger, ble opprettet i 2017 med støtte fra EUs helseprogram (og fra EU4Health fra 2021). Siden den gang har tusenvis av pasienter med sjeldne eller komplekse sykdommer fått hjelp fra nettverkene, som har vokst til å omfatte over 1600 avdelinger ved nesten 400 sykehus på tvers av de 27 medlemsstatene i EU og Norge.





Hva er europeiske referansenettverk?

Europeiske referansenettverk (ERN) er virtuelle nettverk som knytter sammen helsetjenesteytere på tvers av EU, i tillegg til Norge. De tar for seg komplekse og sjeldne sykdommer og lidelser som krever høyt spesialisert behandling og samling av kunnskap og ressurser.

Ingen enkeltland har den kunnskap og kapasitet som trengs for å behandle alle sjeldne eller komplekse sykdommer. Nettverkene gir pasienter og helsefagfolk i hele EU tilgang til spisskompetanse og rask utveksling av livsviktig kunnskap uten at de må reise til et annet land. Nettverkene gjør det lettere for sykehus, forskere og pasientgrupper å dele erfaring og ny viten om sjeldne sykdommer i Europa.

Når det er behov for å drøfte en pasients diagnose og behandling, kaller ERN-koordinatorene inn "virtuelle" rådgivende paneler av medisinske spesialister fra ulike disipliner via det digitale pasientstyringssystemet Clinical Patient Management System (CPMS). Drøftelsene finner sted på nettet, slik at helsetjenesteytere fra hele EU kan jobbe sammen for å fastsette riktig diagnose og behandling av pasienter med sjeldne eller komplekse sykdommer med lav prevalens. Andre oppgaver som ivaretas av nettverkene er å samordne utdannings- og opplærings tiltak, utarbeide praksisretningslinjer og andre hjelpemidler for klinisk beslutningstaking, skape og formidle kunnskap og være pådriver for forskning og innovasjon på området sjeldne og komplekse sykdommer.

Nettverkene fører også EU-registre der de legger inn kvalitetsdata om pasienter med sjeldne og komplekse sykdommer. Dette er en unik og høyst verdifull datakilde som fremmer forskning og bidrar til utvikling av ny og banebrytende behandling av slike sykdommer.

De europeiske referansenettverkene ble lansert i mars 2017. I dag finnes det 24 referansenettverk med over 1600 høyt spesialiserte helsefagavdelinger spredt på nesten 400 sykehus i alle EUs medlemsstater og Norge. Nettverkene jobber med et vidt spekter av sjeldne sykdommer, enten det er skjelettsykdommer, kreft hos barn eller karsykdommer, og hjelper tusenvis av berørte pasienter i Europa.

ERN-initiativet får støtte fra en rekke finansieringsprogrammer i EU, bl.a. EU4Health, Connecting Europe Facility og Horizon Europe.

EUs medlemsstater spiller en viktig rolle, ettersom de er ansvarlige for å godkjenne sentre som vil delta nasjonalt og gi dem grønt lys til å søke om å bli medlemmer i nettverkene. EUs ERN-strategi utvikles av et styre sammensatt av representanter for medlemsstatene (medlemsstatsstyret). Styret godkjenner opprettelse av nye nettverk og opptak av nye medlemmer.

I 2007 ble det opprettet en koordinatorgruppe som består av de 24 ERN-koordinatorene. Denne gruppen tar stilling til viktige tekniske og organisatoriske spørsmål knyttet til nettverkene. Koordinatorgruppen og styret samarbeider tett med forskjellige arbeidsgrupper som legger fram forslag til drøftelse og endelig vedtak på områder som bl.a. kunnskapsgenerering, integrasjon i nasjonale helsevesen, tilsyn, juridiske og etiske spørsmål og støtte på IT-området.



ERN for skjelettsykdommer (ERN BOND)

Sjeldne skjelettsykdommer kan være knyttet til beindannelse, beinmodellering eller nedbrytning av bein og defekter forbundet med disse prosessene. De kan føre til kortvoksthet, beinmisdannelse, tannanomalier, smerter, brudd og uførhet og ha negativ innvirkning på nevro-muskulær funksjon og hematopoese.

Nettverket ERN BOND tar for seg alle sjeldne beinsykdommer knyttet til brus, bein og dentin, enten de er medfødte, kroniske eller genetiske. Foreløpig fokuser nettverket særlig på osteogenesis imperfecta (OI), X bundet hypofosfatemi (XLH) og akondroplasi (ACH), basert på sykdomsutbredelse, vanskeligheter knyttet til diagnose og behandling og ny, banebrytende terapi. Etter hvert som det etableres systematiske tilnærminger vil nettverket i større grad ta for seg sjeldnere sykdommer.

Nettverket samarbeider tett med pasientene om måling av pasientutfall og pasientenes erfaring og om utarbeiding av retningslinjer for utvikling og spredning av mønsterpraksis. Når det utvikles nye behandlingsformer arbeider nettverket for å opplyse pasientene så raskt som mulig.

Nettverket legger til rette for kompetanseutvikling gjennom e-helse og telemedisin, i tillegg til arbeidsbesøk og kurs- og formidlingsvirksomhet. Nettverket jobber også for kortere diagnosetid ved å fjerne uegnede tester til fordel for mer nøyaktig diagnose og mer egnet behandling.

NETTVERKSKOORDINATOR

Dr. Luca Sangiorgi

*Istituto Ortopedico Rizzoli,
Bologna, Italia*



ERN for kraniofaciale misdannelser og ØNH-sykdommer (ERN CRANIO)

Nettverket ERN CRANIO fokuserer på sjeldne og komplekse kraniofaciale misdannelser og sykdommer i øre, nese og hals (ØNH). Dette omfatter misdannelser i hjernen, hodeskallen og ansiktet, herunder kraniosynostose og kraniofacial mikrosomi, leppe- og ganespalte, anomalier i munn og tenner og sykdommer i øre, nese og hals.

Andre oppgaver nettverket tar seg av omfatter formidling, vurdering, e-helse, opplæring og utdanning, registerutvikling, kvaliteten på helsetjenester og måling av utfall.

Nettverket samler sykdomsspesifikk kompetanse, kunnskap og ressurser fra hele Europa for å nå helsemålsetninger som det enkelte land ikke kan oppfylle alene. Eksempler på slike mål er utvikling av klinisk kompetanse, bedre tilgang til kvalitetsbehandling for pasientene og å stille ny diagnosespesifikk informasjon til rådighet for helsepersonell, pasienter og deres familier og andre støttespillere.

Nettverket jobber også for å redusere helsetilfeller ved å standardisere praksis og bidra til at kvalitetsbehandling, informasjon og ressurser gjøres tilgjengelig for helsetjenesteytere, pasienter og familiene deres på tvers av Europa.



NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Dr Irene Mathijssen
Erasmus University Medical Center,
Rotterdam, Nederland

Merverdi for pasienter og fagfolk



Det hender at pasienter med sjeldne eller komplekse sykdommer må vente i årevis på å få en klar diagnose, noe som kan være frustrerende og nedslående for pasientene og familiene deres. Mange barn med utviklingshemninger har opplevd å bli kasteballer i systemet idet de oppsøker den ene spesialisten etter den andre uten å få riktig diagnose.

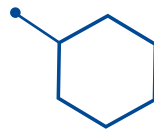
Europeiske referansenettverk jobber for økt bevissthet om sjeldne og komplekse sykdommer hos både fagfolk og legfolk for å øke sannsynligheten for tidlig og nøyaktig diagnose og best mulig behandling.

Nettverkene er en arena for utarbeiding av retningslinjer, opplæring og kunnskapsdeling. Ved å samle store mengder pasientdata legger nettverkene til rette for store kliniske studier og bidrar dermed til bedre innsikt i sykdommer og utvikling av nye legemidler.

Det varierer fra et nettverk til et annet i hvor stor grad pasientene er involvert, men i alle nettverkene deltar representanter for pasientene i bl.a. utarbeiding av retningslinjer for klinisk praksis, kliniske forsøk og behandlingsløp.

For helsefagfolk gir nettverkene mulighet til nettverksbygging med likesinnede fagkyndige fra hele Europa, noe som kan motvirke den faglige isolasjonen som mange eksperter på sjeldne sykdommer har opplevd. Europeiske referansenettverk er grunnet på innovasjon innen helsetjenesteyting, utvikling av nye behandlingsmodeller, e-helseløsninger og e-helseverktøy samt banebrytende medisinske løsninger og apparater. De er inkubatorer for utvikling av digitale tjenester, virtuell helsetjenesteyting og telemedisin.

Nettverkene bidrar også til mer effektiv ressursbruk og dermed økt bærekraft i nasjonale helsevesen gjennom stordriftsfordeler. De er et klart eksempel på hva man kan oppnå gjennom solidaritet i Europa.



ERN for endokrine lidelser (Endo-ERN)

Sjeldne endokrine lidelser kan være tilstander som skyldes for høy, for lav eller uegnet hormonaktivitet eller hormonresistens, tumorvekst i endokrine organer eller sykdommer som påvirker hormonsystemet. Når det gjelder utbredelse kan de være svært sjeldne, sjeldne eller ha lav prevalens. Lidelser med lav prevalens innebærer som regel at pasienten krever høyt spesialisert tverrfaglig behandling ledet av en endokrinolog.

Nettverket har opprettet følgende åtte tema-grupper som dekker hele spekteret av lidelser, medfødte eller ikke: binyrelidelser, lidelser knyttet til kalsium- og fosfathomeostase, lidelser knyttet til kjønnsutvikling og kjønnsmodning, genetiske lidelser knyttet til glukose- og insulinhomeostase, arvelige endokrine tumorsyndromer, vekstsykdommer og arvelig fedme, hypothalamus- og hypofyselidelser og skjoldbrusklidelser.

Endo-ERN bygger videre på arbeid utført av eksisterende europeiske nettverk som European Society of Endocrinology (ESE), European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE) og European Cooperation in Science and Technology (COST).

Nettverket jobber for bedre diagnostikkforløp og behandlingskvalitet samt målbare utfall for pasienter med sjeldne endokrine tilstander bl.a. ved å legge til rette for tverrfaglig og grenseoverskridende samarbeid, forskning og utdanning. Det går også inn for å sikre pasientene større innflytelse.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Alberto M. Pereira
Amsterdam University Medical Center,
Amsterdam, Nederland



ERN for sjeldne og komplekse former for epilepsi (EpiCARE)

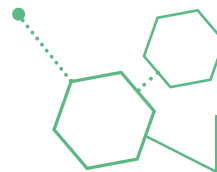
Minst 6 millioner mennesker i Europa er rammet av epilepsi. Tradisjonelt har epilepsi blitt behandlet som én enkelt sykdom, men det er mange forskjellige neurologiske årsaker til epilepsi til tross for at de ofte har lignende kliniske symptomer i form av epileptiske anfall. Valg av behandling, prognose og utfall avhenger av hva som er årsaken, så det er alltid viktig å få stilt riktig diagnose så raskt som mulig.

Tradisjonell medisin mot epileptiske anfall hjelper nesten 70% av dem som er berørt, forutsatt at den skrives ut riktig, men pasienter som er rammet av terapieresistent epilepsi har ikke gode kliniske utsikter. Sjeldne og komplekse former for epilepsi krever tidlig tverrfaglig tilnærming. Det er viktig at det finnes fastlagte behandlingsløp i nært samarbeid med etablerte nasjonale nettverk for epilepsibehandling.

ERN EpiCARE jobber for bedre diagnostikk av årsakene til sjeldne former for epilepsi og for å sikre at pasienter som er mottakelige for behandling får diagnose så tidlig som mulig og bedre tilgang til spesialistbehandling. Videre har nettverket som mål å utvikle innovative kliniske forsøk med nye legemidler mot epileptiske anfall gjennom European Collaboration for Epilepsy Trials (ECET), sikre full tilgang til tidlig preoperativ vurdering og kirurgi mot epilepsi samt å fremme forskning på innovativ diagnostikk og behandling.

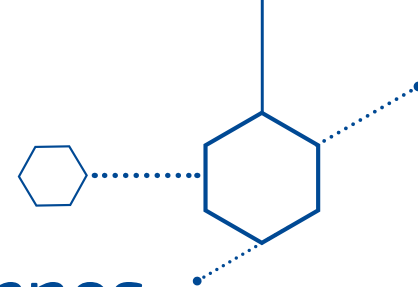
Nettverket sørger for at europeiske eksperter på genetik, nevropsykologi, legemiddelforvaltning og preoperativ vurdering møtes flere ganger i måneden for å drøfte konkrete pasienttilfeller. Det har lansert en rekke tiltak, bl.a. interaktive webinarer for utdanningsformål og oppdatering av retningslinjer for klinisk praksis, for å formidle kunnskap. Nettverket samarbeider med andre nettverk, særlig ERN-RND og ERN EURO-NMD, i tverrfaglige arbeidsgrupper for nevrologiske lidelser, samt med EU-finansierte initiativer som European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD), SOLVE-RD og ERICA.

Fra starten har nettverket hatt et tett samarbeid med relevante vitenskapsorganer som International League Against Epilepsy (ILAE), European Paediatric Neurology Society (EPNS) og European Academy of Neurology (EAN). Det samarbeider også med europeiske pasientstøttegrupper (European Patient Advocacy Groups – ePAG) om å utarbeide bl.a. brosjyrer om sjeldne sykdommer og pasientorienterte kliniske forsøk for å øke bevisstheten om mønsterpraksis og behandlingsløp.



NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Alexis Arzimanoglou
Hospital Infantil Sant Joan de
Déu Barcelona, Spania



Hvordan nettverkene godkjennes

EUs medlemsstater spiller en viktig rolle i oppnevningen og utviklingen av europeiske referansenettverk. For å oppnå ERN-status må det innsendes søknad etter en utlysning fra Europakommisjonen. Et uavhengig organ vurderer søknaden og utarbeider en rapport, og styret av medlemsstater avgjør til slutt om søknaden skal godkjennes.

Styret består av representanter for alle EUs medlemsstater og Norge og har ansvar for å utvikle en strategi for referansenettverkene. Styret fører tilsyn med medlemmer av nettverkene, vurderer søkere som ønsker å slutte seg til eksisterende nettverk og godkjenner nye nettverk. Etter en utlysning i 2019 ble over 600 ytterligere helsetjenesteytere fra 20 medlemsstater og Norge tatt opp som nye medlemmer i 2022.

Det føres løpende tilsyn med nettverkene ut fra forskjellige indikatorer som gjør det mulig å måle forbedringer i kvalitet og utfall ved å peke på gode resultater, men også mulige fallgruver. Styret har så langt fastsatt 18 ERN-indikatorer.

Hvis et medlemsland ikke er representert i et godkjent nettverk kan det likevel delta via helsetjenesteytere de har utpekt som «tilknyttede» og/eller «samarbeidende» nasjonale sentre. Dette gir dem bl.a. tilgang til mønsterpraksis for diagnose, pleie og behandling, og de kan også delta i forskning.

Et europeisk referansenettverk må oppfylle følgende nøkkelkriterier:

- > Være pasientorientert og ledet av helsefagfolk
- > Ha minst **ti medlemmer** fra minst **åtte land**
- > Være underlagt streng uavhengig vurdering
- > Oppfylle kriteriene for nettverk og medlemmer
- > Være godkjent av nasjonale myndigheter.



ERN for nyresykdommer (ERKNet)

Sjeldne og komplekse nyresykdommer er mangeartede og kan være medfødte, nedarvede eller sykdom man pådrar seg. Det er anslått at minst 2 millioner europeere er rammet av sjeldne nyresykdommer, og av disse utgjør glomerulopatii og medfødte nyremisdannelser rundt 1 million tilfeller hver. Arvelige tubulopatii, tubulointerstisielle sykdommer og trombotisk mikroangiopati er også eksempler på sjeldne eller svært sjeldne nyresykdommer.

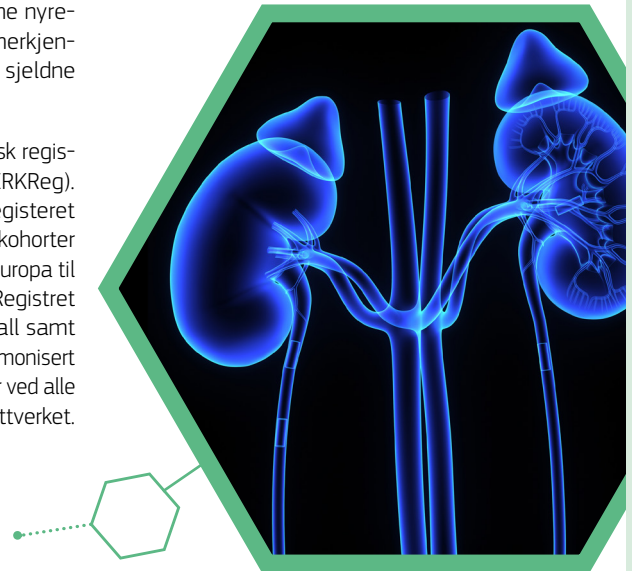
Det finnes avansert diagnostisk utstyr som kan gi uvurderlig informasjon om sykdomsprognose og behandlingsalternativer, men ikke alle har tilgang til slik testing. Forsinket diagnose og uegnet behandling kan føre til at sjeldne nyresykdommer utvikler seg til nyresvikt.

Gjennom fjernkonsultasjoner bidrar ERKNet til at pasienter med sjeldne nyresykdommer får bedre behandling, særlig når det gjelder nye, komplekse tilfeller. Nettverkets arbeidsgrupper oppretter konsensusbaserte diagnostikkalgoritmer for pasienter som antas å ha sjelden nyresykdom, bl.a. standardkriterier for gentesting ved mistanke om arvelig nyresykdom. Arbeidsgruppene fastsetter også behandlingsløp etter grundig gjennomgang av tilgjengelige typer behandling.

Kunnskap blant helsefagfolk er en forutsetning for at sjeldne nyresykdommer skal bli oppdaget og behandlet, og nettverket har derfor innført et treårig påbyggingsstudium med klinisk opplæring, webinarer og e-læring

som dekker hele spektret av sjeldne nyresykdommer. Fullført studium gir anerkjennelse som europeisk spesialist på sjeldne nyresykdommer.

Nettverket har opprettet et europeisk register over sjeldne nyresykdommer (ERKReg). Demografisk informasjon i dette registeret kan brukes til å identifisere pasientkohorter med sjeldne nyresykdommer i hele Europa til bruk i klinisk forskningssamarbeid. Registret gir også statistikk over kliniske utfall samt referanserammer for avansert og harmonisert behandling av sjeldne nyresykdommer ved alle sykehus og klinikker som inngår i nettverket.



NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Franz Schaefer
Universitätsklinikum Heidelberg,
Tyskland

ERN for nevrologiske sykdommer (ERN-RND)

ERN-RND forvalter kunnskap og samordner behandling av pasienter med sjeldne nevrologiske sykdommer, herunder de mest utbredte patologiene i sentralnervesystemet. Dette omfatter cerebellær ataksi, arvelig spastisk paraplegi, Huntingtons sykdom og andre typer chorea, frontallappdemens, dystoni, ikke-epileptiske paroksysmale lidelser, leukoencefalopatier, neurodegenerative lidelser med opphopning av jern i hjernen og atypiske parkinsonsyndromer.

Nettverket fører sammen fagmiljøer og tilknyttede partnere fra 24 europeiske land samt representanter for pasientene. Det fokuserer på høyt spesialiserte helsetjenester, bl.a. avansert sekvenseringsdiagnostikk og behandling og dyp hjernestimulering, og genererer og formidler relevant kunnskap både generelt og om særskilte sykdomsgrupper.

Nettverket utvikler kliniske retningslinjer for mønsterpraksis for sjeldne nevrologiske sykdommer og anbefalinger til mønsterpraksis for neurorehabilitering og pleie, bl.a. når det gjelder sammensetningen av tverrfaglige team. Sykdomsfaglige grupper utvikler behandlingsløp gjennom bl.a. diagnostikkflyteskjema og terapeutiske algoritmer og

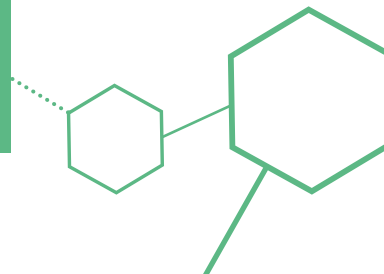
sykdomsmålestokker for vurdering av ulike sider ved sjeldne nevrologiske sykdommer.

Pasienter med usikker diagnose drøftes i pasientstyringssystemet CPMS. Nettverket er et av fire nettverk som deltar i prosjektet Solve-RD – Solving Unsolved Rare Diseases, og har et opplæringsprogram som inngår i undervisningsplanen for helsepersonell innen sjeldne nevrologiske sykdommer. Nettverket fører registret ERN-RND, som inneholder data om alle pasienter som har oppsøkt sentre for sjeldne nevrologiske sykdommer. Det gir dermed en unik oversikt over kohorter basert på genotype og er til stor nytte for forsøk og behandlingsutvikling.

Nettverket samarbeider med European Academy of Neurology (EAN), European Paediatric Neurology Society (EPNS), den europeiske avdelingen av International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS), European Federation of Neurological Associations (EFNA) og European Academy of Childhood Disability (EACD). Det har opprettet ni arbeidsgrupper sammen med de to andre nettverkene innen nevrologi, EURO-NMD og EpicARE.

NETTVERKSKOORDINATOR

Dr. Holm Graessner
Universitätsklinikum Tübingen,
Tyskland



ERN for arvelige og medfødte misdannelser i mage og tarm (ERNICA)

ERN ERNICA omfatter to diagnostiske grupper: misdannelser i fordøyelsessystemet og misdannelser i mellomgulvet og bukveggen. Gruppen misdannelser i fordøyelsessystemet har fire arbeidsgrupper som dekker sykdommer i spiserøret, tarmsykdommer, tarmsvikt og gastroenterologiske sykdommer. Den andre gruppen har én arbeidsgruppe for misdannelser i mellomgulvet og én for misdannelser i bukveggen.

Arbeidsgruppene ledes av helsefagfolk i nettverket og representanter for pasientene i fellesskap. Gruppene har ni arbeidsområder til felles: forvaltning, formidling, vurdering, pleiestandarder, opplæring, forskning, e-helse, fostermedisin og nettverksbygging.

Nettverket har som mål å samle sykdomsspesifikk kompetanse, kunnskap og ressurser fra hele Europa for å oppfylle helsemålsetninger som det enkelte land ikke kan nå alene. Dette omfatter bl.a. utvikling av klinisk kompetanse, bedre tilgang til kvalitetsbehandling for pasientene og å stille diagnosespesifikk informasjon til rådighet for helsefagfolk, pasientene og deres støttespillere.

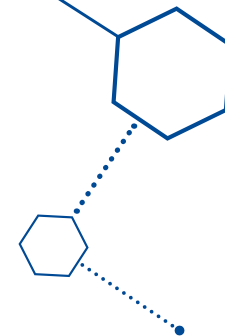
Ved å standardisere praksis og bidra til at kvalitetsbehandling, informasjon og ressurser gjøres tilgjengelig for helsetjenesteytere, pasienter og familiene deres på tvers av Europa bidrar nettverket også til å utjevne helseulikheter mellom europeiske land.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Dr René Wijnen
Erasmus University Medical Center,
Rotterdam, Nederland



Integrering, samordning og samarbeid: medlemslandene og europeiske referansenettverk



Etter at 620 nye helsetjenesteytere ble godkjent i 2022 har de europeiske referansenettverkene vokst til over 1 400 medlemmer. Det er positivt både for pasientene, som har enda bedre tilgang enn før til høyt spesialiserte helsetjenester, og for helsefagfolk, som drar nytte av samarbeid med flere spesialister fra andre EU-land og Norge.

Samtidig skaper utvidelsen utfordringer i forhold til samordning og partnerskap, og her spiller styret av medlemsstater en viktig rolle. Helt siden de første nettverkene ble opprettet i 2017 har styret godkjent hvert enkelt nettverk, noe det vil fortsette med også i framtida. En annen prioritet er å integrere nettverkene i nasjonale helsevesen, og å sikre at de jobber mot samme mål.

«Situasjonen har endret seg betraktelig», sier Till Voigtländer, som er medformann for styret. «Nettverkene har modnet og er nå helt operasjonsdyktige. Gruppen av koordinatorene har arbeidet hardt og effektivt og har vært en viktig og verdifull samarbeidspartner for styret.»

«Koordinatorerne tar seg blant annet av spørsmål knyttet til opplæring, hvordan man måler ytelse, utvikler registre og deler og formidler kunnskap på beste og billigste måte, og hvordan man sikrer at strenge etiske normer og juridiske regler blir fulgt,» legger Professor Voigtländer til. «De har også bidratt til utviklingen av pasientstyringsystemet CPMS, som står helt sentralt når det gjelder å gi mennesker med sjeldne sykdommer raskere og bedre diagnose, behandling og pleie.»

Styret er også ansvarlig for å godkjenne nye helsetjenesteytere, og et nytt kull ble nylig tatt opp etter en krevende prosess som begynte med en utlysning i 2019. Brexit gjorde prosessen enda mer komplisert og førte til tap av kompetanse fra helsetjenesteytere basert i Storbritannia. Nå skal det fokuseres på å vurdere og bedre kvaliteten på tjenestene som tilbys av nettverkene og helsetjenesteyterne.

AMEQUIS, som står for Assessment, Monitoring, Evaluation and Quality Improvement System, er et viktig verktøy i arbeidet med løpende kvalitetsforbedring. Et uavhengig organ som skal kartlegge nettverkens sterke og svake sider skal sikre at alle berørte parter blir hørt i denne prosessen, også pasientene og familiene deres. Dersom det avdekkes behov for forbedring av enkelte nettverk eller helsetjenesteytere, må forbedringsplanene godkjennes av styret.

Det er vedtatt en felles handlingsplan for gradvis integrering av nettverkene i nasjonale helsevesen, og dette krever et endra tettere samarbeid mellom medlemslandene fra 2022. Målet er at nettverkene skal integreres fullt ut i framtida, med full harmonisering mellom europeiske partnere. Europakommisjonen skal samordne denne

prosessen, og koordinatørgruppen vil spille en viktig rolle i gjennomføringen. Integrering, samordning og samarbeid er nøkkelford i neste fase i utviklingen av referansenettverkene.

«ERN-prosjektet involverer nå flere parter enn noen gang, blant dem sykehusdirektører og pasientstøttegrupper», sier Professor Voigtländer. «Det er positivt, og noe vi er svært glade for. Medlemslandene klarer ikke av med dette alene. Tiden er nå inne for å trappe opp samarbeidet og forene kreftene våre for å få det beste ut av dette prosjektet, som allerede står som et lysende eksempel for resten av verden.»

Professor Till Voigtländer



ERN for luftveissykdommer (ERN LUNG)

Sjeldne og komplekse lungesykdommer krever både tverrfaglig behandling og psykososial støtte. Kompleksiteten kan skyldes underliggende sykdomsgenetiske årsaker, sekundære endringer eller skader på andre organsystemer. Tidlig diagnose og tilgang til spesialistbehandling kan ofte gi et bedre utfall for pasienten.

ERN LUNG tar for seg alle typer sjeldne og komplekse luftveissykdommer, herunder interstitielle lungesykdommer (ILD), cystisk fibrose (CF), bronkiektasi som ikke skyldes cystisk fibrose (nCF-BE), høyt blodtrykk i lungene (PH), primær ciliær dyskinesi (PCD), alpha-1 antitrypsinmangel (AATD), mesoteliom, (MSTO) og kronisk lungeallograft dysfunksjon (CLAD).

Nettverket har som mål å styrke kompetansen på tvers av Europa ved å fremme standarder for behandling, prognose og livskvalitet over hele spekteret av sjeldne lungesykdommer. Det utvikler og formidler retningslinjer, fremmer felles tilnærming og grenseoverskridende tilgang til diagnose og behandling, oppretter og støtter registre og fører sammen tilstrekkelig store kohorter til kliniske studier, legemiddelutvikling og studier av naturlig sykdomsforløp.

Nettverket gir pasienter tilgang til tverrfaglig kompetanse og andrevurdering uten at de behøver å reise, gjennom nettbasert ekspertkonsultasjon og paneldrøfting av konkrete komplekse sykdomstilfeller, fulgt av pasienthenvisning over landegrensene om nødvendig.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Thomas O.F. Wagner
Universitätsklinikum Frankfurt,
Tyskland



ERN for hudsykdommer (ERN Skin)

Mange hudsykdommer har alvorlige følger for pasientene og kan være forbundet med kreftrisiko. Diagnose av sjeldne og komplekse hudsykdommer krever ikke bare hudbiopsier men også en helhetlig vurdering av hud og slimhinner og andre systemer. Bare erfarne hudleger kan skille mellom ulike komplekse tilstander, og diagnosesvikt gjør at mange ikke får den behandlingen de trenger. Dette kan være en stor fysisk og psykisk belastning for pasientene.

ERN Skin fører sammen ledende eksperter innen sjeldne hudsykdommer hos barn og voksne slik at de kan utveksle kunnskap, utvikle og oppdatere retningslinjer for mønsterpraksis, forbedre fagopplæring og opplæring av pasienter og opprette forskningsprogrammer.

Nettverket samler ressurser med sikte på bedre helsetjenesteyting og gir ledende fagfolk en plattform der de kan drøfte kompliserte tilfeller. Det er opprettet et tverrfaglig utvalg for hver sykdom, som minst omfatter en hudlege, en sykepleier, en psykolog, en genetiker, en ernæringsfysiolog og en patolog, i tillegg til andre spesialister om nødvendig.

Nettverket utvikler også registre over sjeldne hudsykdommer som gjør det mulig å utføre blant annet terapeutisk forskning og kliniske forsøk med godt kategoriserte pasienter og tilstrekkelig store pasientkohorter. I tillegg vil det bli gjennomført en omfattende sosioøkonomisk studie for å kartlegge byrden av slike sykdommer for den enkelte.



NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Christine Bodemer
Assistance Publique-Hôpitaux
de Paris, Hôpital Necker-Enfants
Malades, Frankrike

ERN for kreft hos voksne (solide svulster) (ERN EURACAN)

Ifølge forskningsgruppen Surveillance of Rare Cancers in Europe (RARECARE) er en kreftform sjelden dersom den rammer under 6 av 100 000 i året. Sjeldne kreftformer står for 20-25% av alle nye kreftdiagnoser og 30% av alle kreftdødsfall.

Fagfolk er enige om at pasienter med sjeldne former for kreft bør henvises til godkjente spesialistsentre så snart diagnosen er stilt, slik at kan de dra nytte av avansert, tverrfaglig kompetanse, effektiv behandling og evidensbasert terapi. Slik kan alle pasienter få egnet behandling, uansett hvor de henvises fra.

ERN EURACAN dekker mer enn 300 sjeldne typer kreft med solide svulster hos voksne. Disse er inndelt i 10 domener i samsvar med RARECARE-klassifiseringen og ICD10. Nettverket samarbeider tett med representanter for europeiske pasientstøttegrupper for å gi pasientene den informasjonen de trenger.

Nettverket har gradvis vokst til å omfatte 26 europeiske land. Det har som mål å standardisere pasientstyring og bidra til høyere overlevelsesrater bl.a. ved å opprette og formidle mønsterpraksis og retningslinjer for diagnostikk og behandling, som oppdateres løpende i samarbeid med en rekke vitenskapelige miljøer. Nettverket har utviklet et flerspråklig verktøy for kommunikasjon mellom pasienter og fagkyndige og en modell for et felles EURACAN-register i prosjektet STARTER (STarting an Adult Rare Tumour European Registry), et viktig redskap for framtida.

Nettverket bygger videre på kliniske studier utført av eksisterende nettverk som European Organisation for Research and Treatment of Cancer (EORTC), European Neuroendocrine Tumour Society (ENETS) og Connective Tissues Cancer Network (Conticanet), samt tidligere EU-forskningsprosjekter lansert av EURACAN, som SPECTA/Arcagen og TRACKING.



NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Dr. Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lyon,
Frankrike

Europa: et globalt kompetansesenter

De europeiske referansenettverkene ble opprettet i mars 2017, først og fremst med sikte på å gi mennesker som er rammet av sjeldne og komplekse sykdommer i Europa et bedre liv.

Nettverkene har imidlertid stor betydning langt utenfor Europas grenser. Ved å utarbeide ny eller forbedre eksisterende mønsterpraksis for diagnostikk og behandling har de skapt ny global mønsterpraksis og gjort Europa til et knutepunkt for all virksomhet knyttet til sjeldne og komplekse sykdommer.

Ved å føre sammen fagkyndige og pasientgrupper legger nettverkene dessuten til rette for kliniske studier og terapeutiske forsøk, og står dermed i bresjen for innovasjon på en rekke områder knyttet til sjeldne sykdommer.

ERN-modellen er også et eksempel for andre, siden avanserte e-helseverktøy utviklet for å lette samarbeidet over landegrensene i Europa potensielt kan bidra til å fremme internasjonalt samarbeid innen helsetjenesteyting.



ERN for hematologiske sykdommer (EuroBloodNet)

Hematologiske sykdommer omfatter misdannelser i blod- og benmargceller, lymfeorganer og koagulasjonsfaktorer, og nesten alle er sjeldne. De kan deles inn i seks kategorier: sjeldne defekter i røde blodceller, benmargssvikt, sjeldne koagulasjonslidelser, hemokromatose og andre sjeldne genetiske jernsynteselidelser, myeloide maligniteter og lymfemalignitet.

Diagnostikk av sjeldne hematologiske sykdommer krever betydelig klinisk kompetanse og tilgang til et bredt spekter av laboratorietjenester og bildebehandlingsteknologier. Avanserte tester gjør det mulig å klassifisere sykdommene nøyaktig etter kriterier fastsatt av Verdens helseorganisasjon, ut fra et internasjonalt poengsettingssystem og eventuelt biomarkører.

Disse kravene gjør at det ofte er vanskelig å få stilt diagnose, ikke minst for eldre pasienter, også fordi enkelte hematologiske sykdommer er svært sjeldne. Det kan også være vanskelig å få behandling på grunn av behovet for spesialisert legehjelp og infrastruktur og begrenset tilgang til visse typer behandling som allogen stamcelletransplantasjon og koagulasjonsfaktorer. Enkelte land har forebyggende programmer for visse sykdommer, men det er et stort behov for harmonisering i forbindelse med screening.

I løpet av de første fem årene traff ERN-EuroBloodNet en rekke tiltak for å bedre tilgangen til helsetjenester for pasienter med sjeldne hematologiske sykdommer, både generelt og for spesifikke sykdommer. Dette omfattet, i nært samarbeid med European Haematology Association (EHA), bl.a. formidling av retningslinjer og mønsterpraksis, forbedret opplæring og kunnskapsdeling, klinisk rådgivning der det er mangel på nasjonal kompetanse, og et økt antall kliniske forsøk i feltet. Pasientstøttegrupper og organisasjoner involveres fra starten, noe som gir pasientene innflytelse og anledning til aktivt å gå ut med sine synspunkter, i tråd med nettverkets pasientorienterte tilnærming.

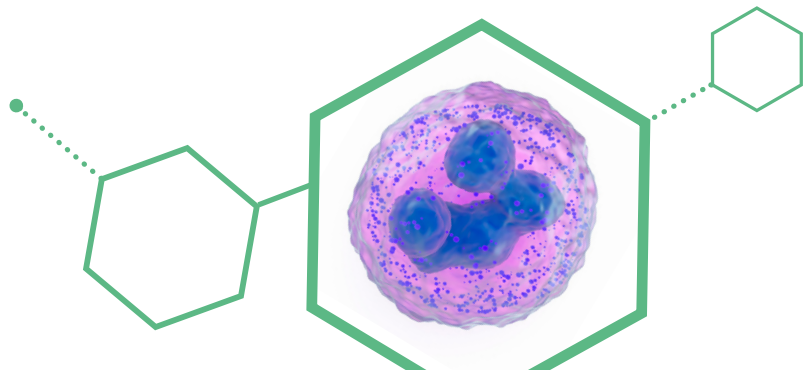
NETTVERKSKOORDINATORER

Professor Pierre Fenaux

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Saint-Louis, Paris, Frankrike
(leder av onkologisk senter)*

Professor Béatrice Gulbis

*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB,
Brussel, Belgia (leder av ikke-onkologisk
senter)*



ERN for urogenitale sykdommer og lidelser (ERN eUROGEN)

Noen sjeldne og komplekse uro-rekto-genitale lidelser krever kirurgiske inngrep, ofte hos nyfødte eller små barn. Urin- og fekalinkontinens er en tung byrde for pasientene, enten de er barn, unge eller voksne. Noen pasienter trenger pleie hele livet, med hjelp fra spesialister fra ulike felt avhengig av om det er behov for kirurgiske inngrep, postoperativ fysioterapi eller psykologisk støtte.

ERN eUROGEN utarbeider uavhengig vurderte retningslinjer for mønsterpraksis og bidrar til spredning av kunnskap om sykdomsutfall. Nettverket har opprettet et register som følger pasientenes utvikling over en periode på 15–20 år. Det gir for første gang muligheten til å kartlegge pasientutfall over tid.

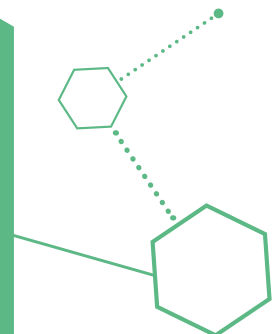
Blant nettverkets andre oppgaver er innhenting av informasjon for å fylle datahull, utvikling av nye kliniske retningslinjer og kartlegging av mønsterpraksis og ulikheter i klinisk praksis. Det utarbeider også utdannings- og opplæringsprogrammer, setter dagsordenen for forskning i samarbeid med representanter for pasientene og deler kunnskap ved å delta i virtuelle konsultasjoner i CPMS og tverrfaglige team. Nye spesialister på sjeldne og komplekse uro-rekto-genitale sykdommer drar nytte av særskilte opplærings- og utviklingsprogrammer utviklet av nettverket.

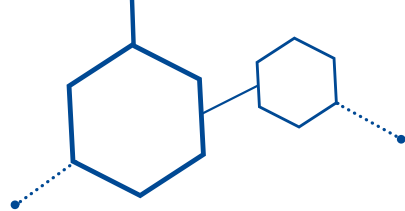
Nettverkets overordnede mål er å fremme medisinsk innovasjon og å gi pasienter med sjeldne og komplekse uro-rekto-genitale sykdommer bedre diagnostikk og behandling gjennom strategien «Share. Care. Cure».

NETTVERKSKOORDINATOR

Wout Feitz

*Radboud University Medical
Center, Amalia Children's Hospital,
Nijmegen, Nederland*





Aktivt samarbeid

Nettplattformer, telemedisin og e-helse er viktige verktøy for å fremme samarbeid. Nettverkene knyttes sammen gjennom et eget pasientstyringssystem, Clinical Patient Management System – CPMS. Helsetjenesteytere fra hele EU møtes virtuell gjennom denne nettbaserte programvareapplikasjonen for å fastsette diagnose og behandling for pasienter med sjeldne og komplekse sykdommer med lav prevalens.

Nettverkskoordinatorene kaller inn «virtuelle» rådgivende paneler av fagkyndige som vurderer en pasients tilstand og fastsetter diagnose eller behandling ved hjelp av telemedisinverktøy. Det betyr at helsefagfolk som tidligere

måtte håndtere sjeldne og kompliserte sykdomstilfeller alene og isolert, nå kan rådføre seg med fagfeller. Samvirkningsevne er et sentralt trekk ved slike verktøyer.

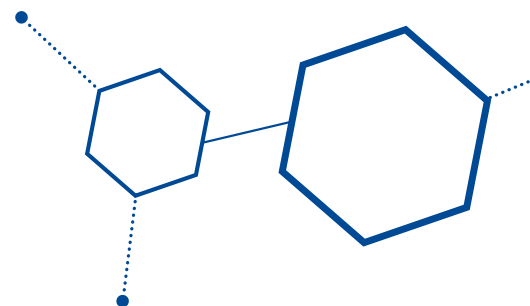
Framskritt innen videokonferanseteknologi gjør at geografisk avstand er ikke lenger et hinder for å jobbe i team. Nettverkene har også egne systemer for å dele vevsprøver eller høyoppløselige bilder av komplekse tilfeller. Disse systemene brukes også til å utvikle en database av sykdomstilfeller for videre studier. Pasientstyringssystemet CPMS er underlagt europeisk og nasjonal lovgivning om data- og personvern (datavernforordningen).

Sikker deling av bl.a. patologi- og radiologi-data gjør at medlemmer av et nettverk kan logge seg inn, se bildene og kommentere i et lukket miljø. Det er fortsatt den behandlende legen som har ansvaret for pasienten, men de europeiske nettverkene er en uvurderlig tilleggsressurs.

Tilknyttede partnere

Alle EUs medlemsstater skal nyte godt av europeiske referansenettverk. Etter gjeldende regler kan land som ikke er representert i et godkjent nettverk, likevel delta gjennom helsetjenesteytere de har utpekt som «tilknyttede» og/eller «samarbeidende» sentre.

Medlemslandene kan også velge å opprette et nasjonalt samordningscenter for samtlige europeiske referansenettverk. Styret av medlemsstater har utarbeidet et felles rammeverk for utnevning og integrering av slike sentre i referansenettverkene. Det er imidlertid et krav at medlemslandene fastsetter klare rutiner for utpeking av tilknyttede partnere, og alle referansenettverkene må ha klare målsetninger for hva partnerne kan bidra med.



ERN for nevromuskulære sykdommer (ERN EURO-NMD)

Nevromuskulære sykdommer oppstår fra tidlig barndom til sen voksen alder og er som regel preget av muskelsvakhet og muskeltap, men kan også være forbundet med andre symptomer som tretthet, smerte, nummenhet, blindhet, svelgevansker, pustevansker og hjertesykdom. Nevromuskulære sykdommer utvikler seg som regel gradvis og fører til redusert livskvalitet og levetid.

Det er store mangler og store ulikheter i tilgangen til diagnostikk og behandling i Europa. Sen henvisning fra primærhelsetjeneste til spesialist og håndtering av overgangen fra pediatri til voksenbehandling er store utfordringer med hensyn til å sikre bedre utfall for pasientene.

ERN EURO-NMD fører sammen Europas fremste eksperter og gir pasientene tilgang til spesialhelsetjenester gjennom både virtuelle og personlige konsultasjoner. Nettverket jobber også for kortere diagnosetid, bedre diagnose og lettere tilgang til egnede behandlingssløp.

Helsetjenesteytere i nettverket mottok 12 882 nye pasienter og deltok i 258 kliniske forsøk i første halvår av 2021. Siden 2018 har antallet nye pasienter økt med 37.5% og deltakelse i kliniske forsøk har økt med 63%.

I tillegg utvikler nettverket stadig nye retningslinjer og gir helsefagfolk og pasienter sykdomsspesifikk informasjon om mønsterpraksis. Kunnskap som genereres og forvaltes av nettverket er allment tilgjengelig på nettet, bl.a. i form av webinarer og diskusjoner i pasientstyringssystemet CPMS. Et Moodle-basert system for læring er under utvikling.

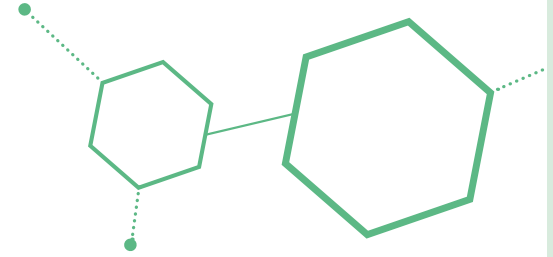
Nettverket viderefører også en sterk tradisjon for forsknings- og utviklingssamarbeid der målet er å møte udekkede pasientbehov. En annen prioritet for nettverket er å fremme deling av data over landegrensene gjennom registre og forum for forskningsdata som er underlagt strenge krav til etikk og kvalitet.

NETTVERKSKOORDINATOR

Dr. Teresinha Evangelista
*Sorbonne Université - Pitié
Salpêtrière Hospital - Assistance
Public Hopitaux de Paris, Frankrike*



ERN for øyesykdommer (ERN-EYE)



Sjeldne øyesykdommer er en ledende årsak til synssvekkelse og blindhet blant barn og unge i Europa. I ORPHANET, en portal for sjeldne sykdommer og spesiallegemidler, er det oppført over 900 sjeldne øyesykdommer, som spenner fra forholdsvis utbredte sykdommer som retinitis pigmentosa, med en anslått prevalens på 1 av 5 000, til svært sjeldne lidelser som bare er beskrevet én eller to ganger i medisinsk litteratur.

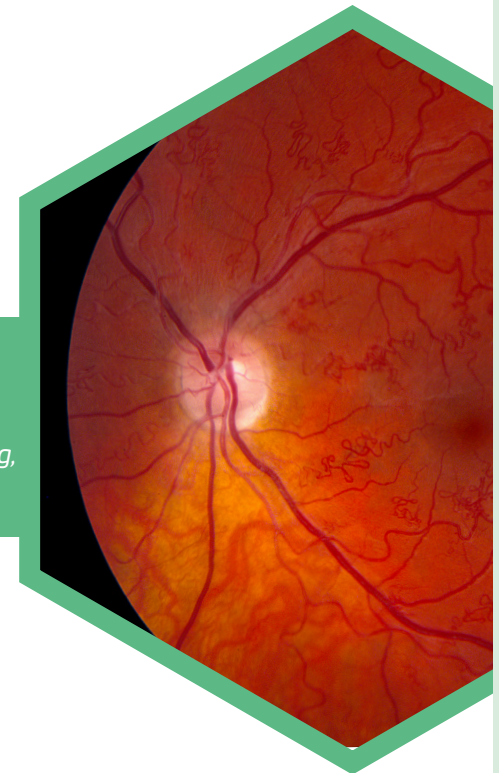
ERN-EYE har i samarbeid med pasientstøttegruppene delt inn disse lidelsene i fire tematiske grupper: sjeldne sykdommer på netthinnen, sjeldne nevrooftalmologiske sykdommer, sjeldne barneoftalmologiske sykdommer og sjeldne tilstander i fremre segment av øyet. Seks tverrfaglige arbeidsgrupper jobber med spørsmål som er felles for de fire hovedtemaene. Andre arbeidsgrupper fokuserer på særskilte områder som genetisk testing, registre, forskning, utdanning, formidling, pasienter med svekket syn og integrering i nasjonale helsevesen.

Pasientstyringsystemet CPMS, en virtuell plattform som også har et eget datasett for sjeldne øyesykdommer, er et av de viktigste verktøyene nettverket har til rådighet. ERN-EYE

har bl.a. som mål å gi pasienter i hele EU bedre diagnose og behandling gjennom et nettverk av fagkyndige, utveksle kunnskap og informasjon, utvikle utdannings- og opplæringsprogrammer i form av bl.a. webinarer og e-læringsopplegg, opprette et europeisk register (REDdistry) og utvikle retningslinjer og mønsterpraksis.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Héléne Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Frankrike



ERN for genetiske tumorrisiksyndromer (ERN GENTURIS)

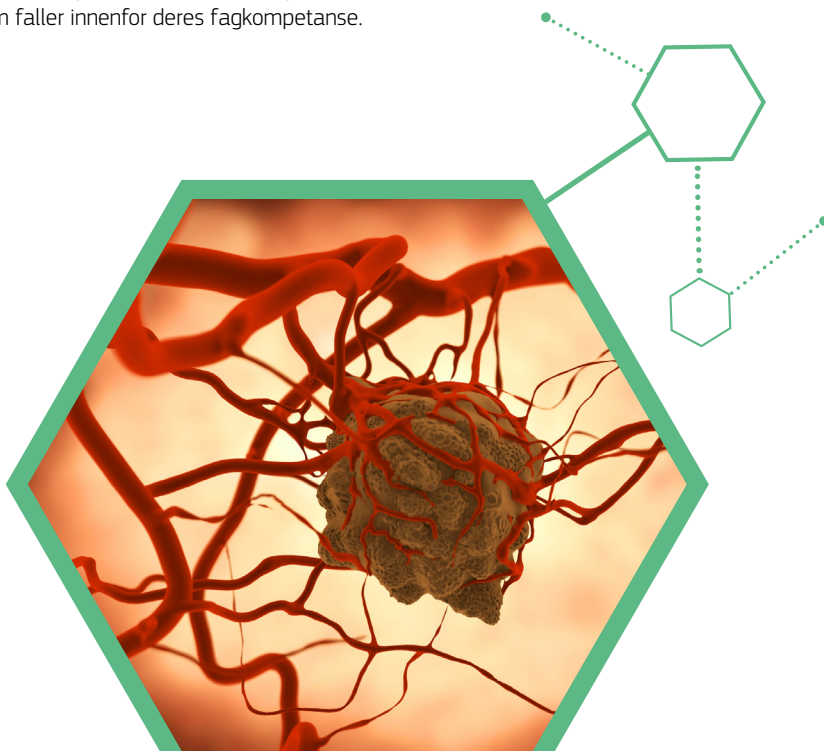
En person med genetisk tumorrisiksyndrom er sterkt predisponert for å utvikle kreft på grunn av nedarvede genetiske variasjoner. Risikoen for å utvikle kreft i løpet av levetiden kan være så høy som 100%. Det er stor variasjon når det gjelder hvilke organsystemer som er berørt, men pasientene møter lignende utfordringer: forsinket diagnose, uegnet behandlingstilbud og manglende forebygging både for de som er rammet og for friske slektninger. Det er bare et fåtall av personer med genetisk tumorrisiksyndrom som får denne diagnosen.

ERN GENTURIS arbeider bl.a. for bedre kartlegging av slike syndromer, utjevne ulikheter i kliniske utfall, utarbeide retningslinjer og gjennomføre dem i hele EU, utvikle et GENTURIS-register, støtte forskning og gi pasientene større innflytelse. Nettverket opplyser offentligheten og helsefagfolk via nettstedet sitt, gjennom webinarer og kurs og ved å fremme deling av mønsterpraksis på tvers av Europa. Det jobber for bedre personlig og virtuell tilgang til tverrfaglig behandling gjennom drøfting av komplekse tilfeller, bedre gentesting og tolking av resultatene og økt pasientdeltakelse i kliniske forskningsprogrammer.

Nettverket samarbeider også med andre nettverk for å hjelpe pasienter med genetiske svulststrisiksyndromer som utvikler sykdommer som faller innenfor deres fagkompetanse.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Nicoline Hoogerbrugge
Radboud Universiteit, Nijmegen,
Nederland



Å lede et europeisk referansenettverk

Professor
Hélène Dollfus



Hélène Dollfus er professor og konsulent i medisinsk genetikk ved Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS) i Frankrike, der hun leder fakultetet for medisinsk genetikk. Hun har ledet nettverket ERN-EYE siden det ble opprettet i 2017 og var i en periode også leder av koordinatorgruppen.

«Det har vært veldig spennende å lede et europeisk referansenettverk i samarbeid med Europakommisjonen», sier Professor Dollfus. «Nettverket er svært nyskapende og initiativene er mange og pasientorienterte. Det er en enorm utfordring men også veldig givende, og vi begynner å se lovende resultater.»

Professor Dollfus er stolt over at ERN-EYE har levd opp til forventningene så langt. *«Vi har klart å samle spesialister på sjeldne øyesykdommer fra hele Europa under en fantastisk administrativ ledelse»,* sier hun. *«Samtidig er representanter for pasientene viktige partnere som vi har et nært samarbeid med. Vi har allerede lært mye av hverandre, og jeg tror nettverket vil høste fordelene av dette i sitt framtidige arbeid.»*

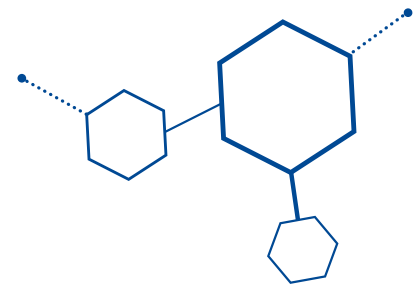
I tillegg til å lede ERN-EYE er Professor Dollfus for tiden også leder for koordinatorgruppen, der alle de 24 koordinatorene møtes for å dele erfaringer og diskutere felles utfordringer. *«Vi er for tiden på et spennende stadium i utviklingen av referansenettverkene. Vi kan se tilbake på og vurdere det vi har oppnådd de fem første årene, og har god grunn til å*

være fornøyde» sier hun. *«Men nå går vi inn i en ny vekstfase der vi trenger mer ressurser og mer folk til å ta seg av administrative oppgaver, slik at helsefagfolkene kan fokusere på å gi pasienter med sjeldne sykdommer et stadig bedre tilbud.»*

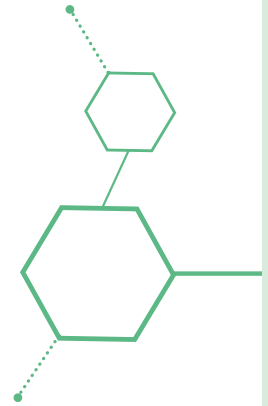
I januar 2022 hadde de fleste nettverkene vokst seg minst dobbelt så store etter å ha fått nye medlemmer fra hele EU. *«Å integrere nettverkene i medlemslandenes helsevesen er en stor utfordring som vi alle er veldig innstilte på å takle»,* sier professor Dollfus. *«Utveksling som et middel til opplæring har vært svært vellykket, og de fleste nettverkene jobber fortløpende med å utarbeide retningslinjer og holde dem oppdatert»,* fortsetter hun.

«Nettverkene har som mål å formidle data om sjeldne sykdommer så bredt som mulig gjennom et økende antall registre, til fordel for både pasienter og helsefagfolk. Vi ønsker å se et styrket forskningssamarbeid på tvers av Europa, ikke bare innen kliniske forsøk men også innen vitenskapelig forskning, bl.a. avansert genomforskning.»

Professor Dollfus ser fram til neste fase i referansenettverkernes utvikling. *«Jeg har en visjon om en smidig, samlende og produktiv modningsfase for nettverkene der de kan innfri målet om å tilby behandling til hver enkelt pasient med en sjelden sykdom i EU.»*



ERN for uvanlige og sjeldne hjertesykdommer (ERN GUARD-HEART)



Mennesker kan utvikle sjeldne hjertesykdommer i alle faser av livet. De fleste slike sykdommer er enten genetiske (arvelige) eller utvikler seg i løpet av embryogenesen (medfødt hjertedefekt). De kjennetegnes av et bredt spekter av symptomer som varierer ikke bare fra sykdom til sykdom, men også fra pasient til pasient. Mange sjeldne hjertesykdommer er forbundet med risiko for plutselig død i ung alder, hos ofte ellers friske mennesker.

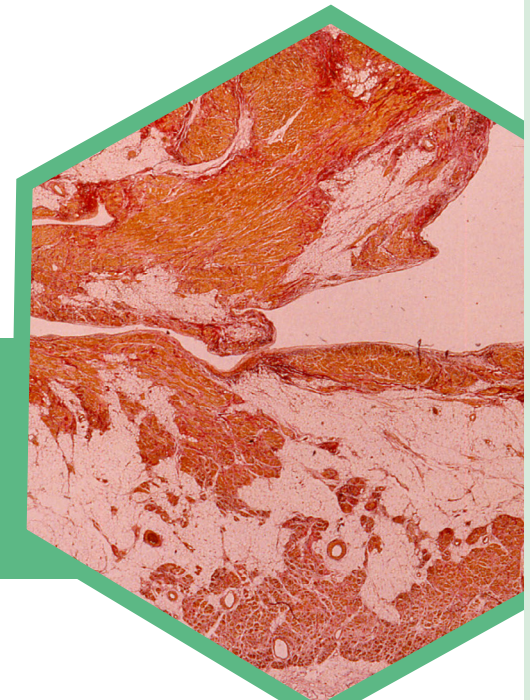
ERN GUARD-Heart jobber med følgende fem tematiske områder: hjerterytmesykdom av familiære årsaker hos voksne og barn, kardiomyopati av familiære årsaker hos voksne og barn, hjerterytmeforstyrrelser hos barn, medfødte hjertefeil, og andre sjeldne hjertesykdommer. Disse retter seg etter klassifiseringene International Classification of Diseases (ICD10) og Orphanet og følger de kliniske retningslinjene til European Society of Cardiology (ESC).

Nettverket jobber for bedre samordning av kompetanse og ressurser for å samle tverrfaglig kompetanse på ett sted og legge til rette for formidling av kunnskap til allmennheten.

Helsetjenester ytes via en felles e-helseplattform for å sikre pasientene bredere tilgang til fagkompetanse og helsefagfolk fra hele Europa. Et tettere samarbeid mellom fagkyndige fører til erverving og deling av ny kunnskap, noe som i sin tur fremmer utvikling av nye diagnostiske og terapeutiske prosedyrer og bidrar til at nye sjeldne hjertesykdommer blir oppdaget.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Arthur A. M. Wilde
Amsterdam University Medical
Center, Amsterdam, Nederland



ERN for medfødte misdannelser og sjeldne neurologiske utviklingsforstyrrelser (ERN ITHACA)

Navnet ITHACA er en forkortelse for nedsatt intellektuell funksjonsevne, telemedisin, autisme og medfødte anomalier (på engelsk) og gjenspeiler utfordringene mange pasienter med utviklingsforstyrrelser opplever. Nettverket består av over 70 avdelinger innen klinisk genetik ved universitetssykehus i hele EU som omfatter spesialister på sjeldne neurologiske utviklingsforstyrrelser (NDD), i hovedsak nedsatt intellektuell funksjonsevne (ID) og autismespektrumforstyrrelser (ASD), samt på sjeldne medfødte multiple misdannelser.

Nettverket jobber med klinisk og biologisk-genetisk diagnostikk av sjeldne utviklingsforstyrrelser, prenatal diagnostikk og fosterpatologi og samordning av tverrfaglig pleie og behandling.

Sjeldne utviklingsforstyrrelser rammer mange, både voksne og barn. Av alle nyfødte har rundt 2% nedsatt intellektuell funksjonsevne, og minst 1% har autismespektrumforstyrrelser. Rundt halvparten av alle pasienter med nedsatt intellektuell funksjonsevne, og mer enn 1 av 10 med autismespektrumforstyrrelser, har en monogen- eller kromosomforstyrrelse. Rundt 1 av 40 babyer har medfødte misdannelser, ofte som en del av komplekse syndromer som bl.a. omfatter neurologiske utviklingsforstyrrelser. Over 5 000 sjeldne syndromer har blitt beskrevet.

Nettverket fører sammen medisinske fagkyndige og representanter for pasientstøttegruppene og ivaretar oppgaver som å støtte klinisk forskning, utvikle mønsterpraksis og retningslinjer og forbedre diagnostetid, behandling og pleie for pasientene. Det har også opprettet et pasientregister med navnet International Library of Intellectual Disability and Anomalies of Development (ILIAD).

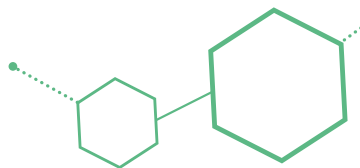
Nettverket utvikler telemedisin for bruk i fagfellediskusjoner mellom henvisende leger og forskere på tvers av EU og utarbeider e-undervisningsverktøy for helsefagfolk, legfolk og pasientstøttegrupper.



NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Alain Verloes

Université de Paris & Assistance
Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Universitaire Robert-Debré,
Paris, Frankrike



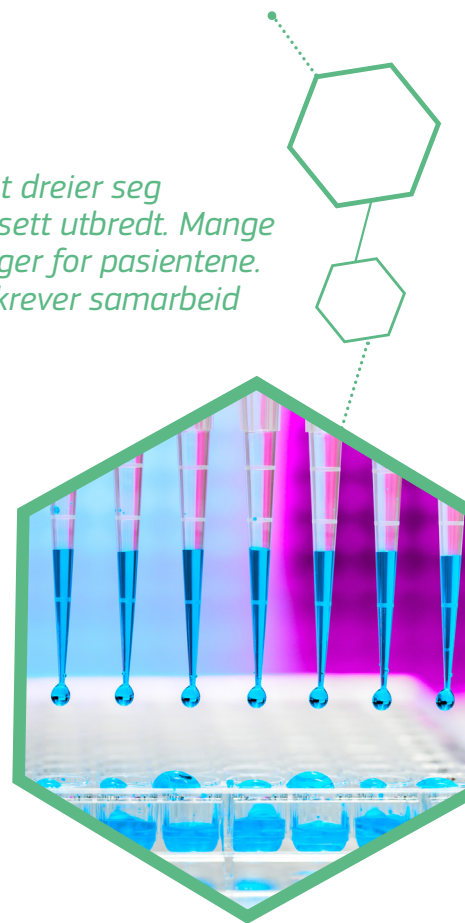
ERN for arvelige metabolske sykdommer (MetabERN)

Det finnes over 1 400 sjeldne arvelige metabolske sykdommer. Det dreier seg dermed om sykdommer som er sjeldne hver for seg, men samlet sett utbredt. Mange metabolske sykdommer har alvorlige, noen ganger livstruende, følger for pasientene. De kan ramme mennesker i alle aldre, i alle kroppens organer, og krever samarbeid mellom fagfolk på mange forskjellige områder.

Tidlig diagnose kan forbedre utfallet for pasientene. Til tross for dette dekker screeningprogrammer for nyfødte i Europa bare 5% av alle kjente sjeldne arvelige metabolske sykdommer, og det er et behov for harmonisering av nasjonale programmer. Vi mangler kunnskap om naturlig sykdomsforløp og virksom og sikker behandling for mange av sykdommene, og den langsiktige oppfølgingen av pasientene er mangelfull.

MetabERN har delt denne svært heterogene gruppen sykdommer inn i syv hovedkategorier. Nettverket er det mest omfattende og Europa-dekkende av sitt slag, og tar sikte på å endre måten arvelige metabolske sykdommer behandles på i Europa. Nettverket er pasientorientert og har satt seg som mål å gi mennesker som er berørt av disse sykdommene et bedre liv.

Nettverket bruker pasientstyringsystemet CPMS til henvisningsformål i kliniske beslutningsprosesser og til å fremme overgripende forskning om ulike arvelige metabolske sykdommer. Det genererer pasientdata til forskningsformål gjennom U-IMD, et register over arvelige metabolske sykdommer utviklet med støtte fra EU-byrået for forbrukere, helse, landbruk og næringsmidler (CHAFAE). Registeret gjør det mulig å studere utviklingen av og forske videre på arvelige metabolske sykdommer, bl.a. med hensyn til utsiktene for forebyggende og terapeutiske inngrep hos pasientene. U-IMD er dessuten det første observasjonsbaserte pasientregisteret som omfatter samtlige kjente arvelige metabolske sykdommer, dvs. mer enn 1 400.



NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Maurizio Scarpa
Udine universitetssykehus, Italia

Nasjonal politikk på området sjeldne sykdommer

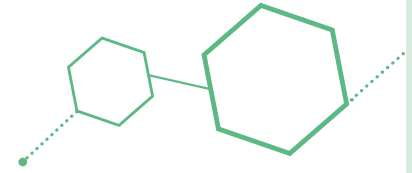
EUs medlemsstater har selv hovedansvaret for helsevesen og helsetjenesteyting i eget land. EUs helsepolitikk går ut på å komplementere nasjonal helsepolitikk, påse at helsevernet ivaretas i all EU-politikk og arbeide for en europeisk helseunion.

I 2009 anbefalte EUs helseministerråd at medlemslandene skulle utarbeide og gjennomføre planer eller strategier for å hjelpe pasienter med sjeldne sykdommer. I henhold til anbefalingen skulle planene:

- legge til rette for strukturerte tiltak mot sjeldne sykdommer i nasjonale helse- og trygdesystemer,
- sikre en helhetlig tilnærming ved å samle lokale, regionale og nasjonale tiltak i en overordnet plan eller strategi,
- definere tiltakene som skal prioriteres, med klare mål og oppfølgingsmetoder.

Under programmet EU4Health 2021-2027 får medlemslandene finansiell støtte til å gjennomføre sine nasjonale helseplaner, i tråd med ambisjonen om en europeisk helseunion. 23 medlemsstater i EU, samt Sveits og Norge, hadde vedtatt nasjonale helseplaner for sjeldne sykdommer i 2022.





ERN for barnekreft (hemato-onkologi) (ERN PaedCan)

Barnekreft er sjelden, og det finnes mange forskjellige undertyper. I Europa får rundt 35 000 barn og unge kreftdiagnose hvert år, og rundt 6 000 dør. For barn over ett år er kreft dermed den ledende dødsårsaken grunnet sykdom. Mer enn en halv million mennesker i Europa har overlevd barnekreft, og av disse sliter to tredeler med langtidshelseproblemer og psykososiale problemer på grunn av sykdommen.

I gjennomsnitt har overlevelsesraten bedret seg de siste tiårene. Det er gjort store framskritt for enkelte krefttyper, men for andre er utsiktene fortsatt svært dårlige. Betydelige forskjeller i sjansen for å overleve er også en utfordring, med dårligere utsikter for pasienter i Øst-Europa.

ERN PaedCan jobber for å gi barn og unge med sjeldne kreftformer bedre tilgang til kvalitets-helsetjenester, ved å tilby spisskompetanse som ikke er allment tilgjengelig på grunn av det lave antallet tilfeller og mangel på ressurser. Nettverket bygger videre på tidligere EU-finansierte prosjekter som ENCCA, PanCare og Expo-r-Net.

Det dreier seg om et tett sammenknyttet nettverk av pедиатriske sykehus og avdelinger spesialisert på kreftbehandling av barn og unge. Sammen med European Society for Paediatric Oncology (SIOPE) har nettverket utviklet veiledende protokoller for standard klinisk behandling, som en felles referanse for tidlig behandling av mange typer kreft

hos barn og unge. Et virtuelt panel for pедиатrisk onkologi utveksler ekspertise og rådfører seg ved hjelp av e-helseverktøy, og nettverket støtter utdanning og opplæring gjennom webinarer, møter og utvekslingsprogrammer.

Nettverket har som mål å utjevne ulikheter i behandlingen av barnekreft i Europa og å bidra til gjennomføringen av SIOPEs strategiske plan, med god støtte fra kreftinitiativet til Horizon Europe, EUs kreftbehandlingsplan og legemiddelstrategien for Europa.

Videre fremmer nettverket samarbeid, forskning og opplæring med sikte på å gi barn som er rammet av kreft bedre livskvalitet og større sjanser for å overleve. Det endelige målet er å redusere ulikhetene mellom EUs medlemsstater med hensyn til behandlingstilbud og overlevelsesrater.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Dr. Ruth Ladenstein
St. Anna Kinderspital & St. Anna
Kinderkrebsforschung, Østerrike



ERN for leversykdommer (ERN RARE-LIVER)

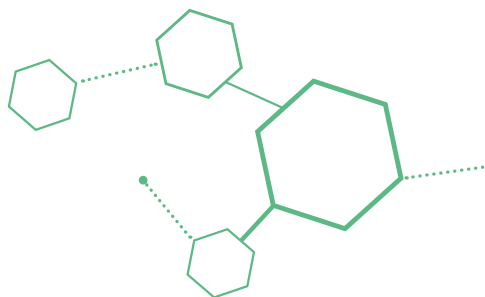
Sjeldne leversykdommer kan forårsake progressiv leverskade og føre til fibrose og skrumplever. Komplikasjoner ved skrumplever kan ha dødelig utfall, og levertransplantasjon er i mange tilfeller eneste utvei. Mange pasienter med leversykdom har betydelig redusert livskvalitet på grunn av tretthet, kløe og smerter og hevelser i buken.

Hos barn kompliseres dette ytterligere av problemer som sen diagnostikk, trivsels- og utviklingsproblemer samt utfordringer i ungdomstida knyttet til overgangen til voksenbehandling.

ERN RARE-LIVER fokuserer på tre hovedtemaer: autoimmun leversykdom, metabolsk gallegangsatsresi og leversykdom knyttet til dette samt strukturell leversykdom. I et brudd med tidligere praksis tar nettverket for seg barn- og voksenbehandling samlet, med fokus på behovene til pasienter i overgangsfasen og familier med genetisk diagnose.

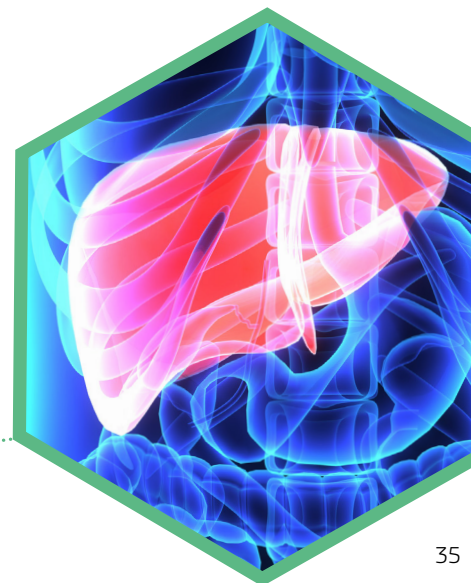
Løpende oppdatering av retningslinjer er en prioritet. Nettverket utarbeider retningslinjer for behandling, understøttet av standardisert diagnostisk og prediktiv testing, i samarbeid med European Association for the Study of the Liver (EASL) og European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN).

Andre utfordringer for nettverket er å sikre økt bevissthet om sjeldne leversykdommer blant helsepersonell og lik tilgang til behandling for pasientene på et område som er i rask utvikling.

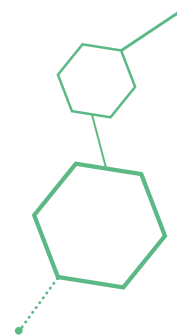


NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Ansgar W. Lohse
Universitätsklinikum Hamburg-
Eppendorf, Tyskland



ERN for bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer (ERN ReCONNET)



Gruppen sjeldne bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer er sammensatt av forskjellige sykdommer og syndromer som alle i stor grad påvirker pasientenes velvære. Disse omfatter arvelige sykdommer, systemisk sklerose og andre systemiske autoimmune sykdommer, ulike bindevevssykdommer, idiopatiske inflammatoriske myopatier, udifferensierte bindevevssykdommer og antifosfolipidsyndrom.

For å gi pasienter med sjeldne bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer et bedre helsetilbud, utvikler ERN ReCONNET et rammeverk for kvalitetsbehandling som bygger på innovative, bærekraftige og rettfærdige standarder.

Nettverket har i samarbeid med representanter for pasientstøttegruppene og tilknyttede partnere utgitt fagfelleverderte publikasjoner, som bl.a. omfatter oppdaterte retningslinjer for klinisk praksis, uoppfylte behov innen pasientopplysning, optimerte behandlingsveier og hvordan COVID-19 virker inn på sjeldne bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer. Nettverket har også utviklet modeller for fastlegging av behandlingsløp for berørte pasienter, en registerinfrastruktur som skal omfatte alle registre over sjeldne bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer i Europa og dermed bidra til dataharmonisering, webinarer for helsefagfolk og pasienter og legmannsversjoner av retningslinjer for klinisk praksis.

Representanter for pasientene er involvert i alle sider av nettverkets virksomhet. De spiller en viktig rolle i publikasjonsarbeidet ved å gi viktig informasjon om pasientenes behov, noe som i sin tur bidrar til bedre behandlingsløp og kunnskap om sykdommene. Videre deltar de i webinarer, utarbeider legmannsversjoner av publikasjoner, gir innspill i vurderingen nye medlemmer og utøver en styringsrolle.

Dette nære samarbeidet mellom ulike aktører er et av nettverkets sterkeste sider og bidrar til å forbedre livene til pasienter rammet av sjeldne bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer.

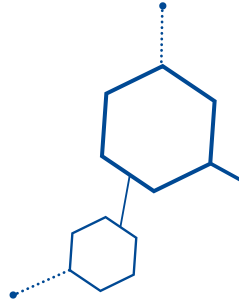


NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Marta Mosca

Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Italia

Fokus på bedre helseutfall for pasientene: pasientorganisasjonenes rolle



Europeiske referansenettverk handler om pasientene, og pasientorganisasjonene har i over 10 år spilt en aktiv rolle i utviklingen av nettverkene. Det gjelder ikke minst EURORDIS, en ikke-statlig, pasientdrevet allianse av 984 pasientorganisasjoner for sjeldne sykdommer i 74 land. Sammen har disse organisasjonene bidratt til å sikre at nettverkene ikke bare prioriterer klinisk kompetanse, men også fokuserer på bedre helse utfall for pasientene og lik tilgang til helsejenter på tvers av Europa.

«Vi var der da ideen om europeiske referansenettverk ble unnfanget i høynivåarbeidsgruppen for helsetjenester i EU, som sørget for at den ble nedfelt i direktivet om grensoverskridende helsetjenester», sier Inés Hernando, direktør for ERN og helsetjenester i EURORDIS. «Vi har samarbeidet med medlemsstatene og Europakommisjonen hele veien, fra konseptet ble unnfanget til det ble til lov, og fra ledende fagfolk ble mobilisert og gruppert etter fagområde til den endelige lanseringen av 24 referansenettverk. Nå bidrar vi til gjennomføringen ved å samarbeide tett med andre pasientstøttegrupper og medisinske fagfolk i nettverkene.»

EURORDIS er en pålitelig nettverkspartner som jobber aktivt med pasientmiljøer, helsefagfolk og prosjektlederteam for å sikre at representanter for pasientene rutinemessig og

systematisk involveres i nettverkens virksomhet og styring. På denne måten er helsefagfolk og pasientstøttegrupper med på å bygge opp en kultur grunnet på delt lederskap og samarbeid, der målet er å gi mennesker som lever med sjeldne sykdommer et bedre liv.

«For mange sjeldne sykdommer finnes det fortsatt ingen behandling. Men takket være læringskulturen som referansenettverkene bygger opp, har de utviklet seg til en grobunn for innovasjon», forklarer Inés Hernando. «Ved å definere utfall for bestemte sykdommer, som kan måles systematisk og deles på tvers av fagmiljøer og land, sørger nettverkene for kvalitetsforbedring og for at de beste medisinene eller kirurgiske inngrepene blir valgt.»

Formålet med nettverkene er blant annet at de skal hjelpe fagmiljøer ut av isolasjonen de ofte har stått overfor, gjøre fagkyndige bedre kjent på tvers av landegrensene og støtte nasjonale helsevesen i forbindelse med diagnostikk, behandling og forvaltning av pasienter med sjeldne sykdommer. «For at dette skal lykkes i stor skala må det fastlegges klare rutiner for pasienthenvisning», sier Inés Hernando. «Medlemslandene må få plass mekanismer og prosesser som fremmer bruk av den viten som skapes i nettverkene, blant annet ved å utvikle behandlingsløp for sjeldne sykdommer.»

Pasientene har stort håp om at referansenettverkene virkelig kan gjøre livet lettere for dem. «Å drøfte komplekse tilfeller og dele erfaring og kompetanse i et referansenettverk er et viktig første skritt. Men landene bør utnytte kunnskapen som nettverkene skaper og forvalter bedre, og på flere felt, slik at de 30 millioner menneskene som lever med en sjelden sykdom i Europa kan få et bedre liv», sier Inés Hernando. Her spiller medlemslandene en viktig rolle. «Tiden er nå inne for å gi nettverkene den støtten de trenger for å leve opp til sine ambisjoner, og for å integrere dem i nasjonale helsevesen slik at så mange pasienter som mulig kan få bedre livskvalitet og bedre sjanser for å overleve.»

ERN for immunsvikt, autoinflammatoriske og autoimmune sykdommer (ERN RITA)

ERN RITA fører sammen ledende europeiske sentre med kompetanse innen diagnostikk og behandling av sjeldne immunologiske lidelser. Slike sykdommer kan være livstruende og krever tverrfaglig tilnærming med avansert diagnostikk og høyt spesialisert behandling. Nettverket opererer med følgende fire undertemaer eller arbeidsstrømmer: primær immunsvikt (PID), autoimmune sykdommer, revmatologiske sykdommer hos barn og auto-inflammatoriske sykdommer.

Immunterapi er et område i rask utvikling. Anticytokinbehandling har forbedret livene til mange pasienter med sjeldne autoimmune og autoinflammatoriske sykdommer, og polyvalent immunoglobulinbehandling har gitt pasienter med redusert immunforsvar radikalt bedre utsikter. Stamcellebehandling og genterapi utviklet for primær immunsvikt brukes nå mot alle sykdommene nettverket befatter seg med.

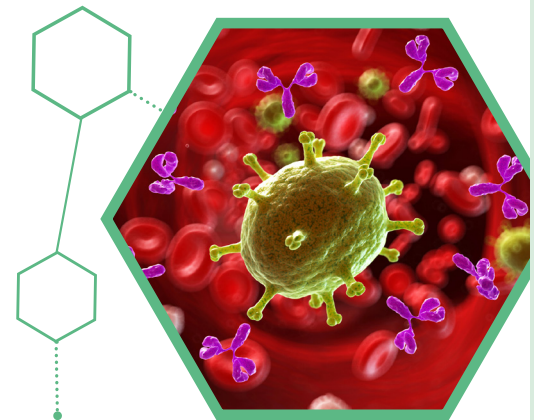
Nettverket bygger videre på arbeidet til eksisterende vitenskapsmiljøer i Europa som har utviklet pasientregistre, kliniske retningslinjer, forsknings samarbeid, undervisningsvirksomhet og forbindelser med pasientorganisasjoner innen de fire sykdomsgruppene.

Videre arbeider nettverket for å redusere helseulikheter mellom pasienter med behov for diagnostiske tester og avansert behandling som biologisk terapi,

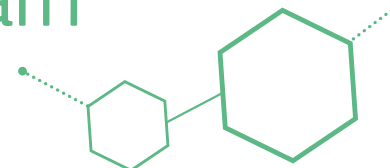
immunoglobulinerstatning eller stamcelleterapi, herunder stamcelletransplantasjon. Andre oppgaver og mål er å koble eksisterende registre, utvikle kliniske retningslinjer til bruk i hele Europa, utvikle en tilsynsordning for legemidler, opprette arbeidsgrupper for kvalitetskontroll av neste generasjons sekvenseringsteknologi og for riktig bruk og overvåking av ulike typer biologisk behandling av immunmedierte sykdommer, i tillegg til å utvikle stamcelleterapi, fremme samarbeid mellom pasientorganisasjoner og føre sammen spesialister på behandling av henholdsvis barn og voksne på tvers av de fire sykdomsgruppene.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Nico Martinus Wulffraat
University Medical Center Utrecht,
Nederland



ERN for transplantasjon hos barn (ERN TransplantChild)



Flere sjeldne sykdommer hos barn kan bare behandles med transplantasjon, enten det er organtransplantasjon (SOT) eller hematopoietisk stamcelletransplantasjon (HSCT). Etter transplantasjonen trenger pasienten kronisk immunsuppresjon for å unngå avstøtning og tett oppfølging i tilfelle av komplikasjoner. Samordnet innsats fra et tverrfaglig team er derfor nødvendig for å gi barnet best mulig pleie og livskvalitet og forlenget levetid.

ERN TransplantChild fører sammen ledende fagfolk innen pediatrik transplantasjon, samt pleie etter transplantasjonen, for å bedre utfallene for barna og deres familier. Nettverket jobber for å gjøre sykehusoppholdet så kort som mulig for barna, redusere bruken av komplekse og langvarige behandlinger og gi bedre psykologisk støtte ved overgangen fra barn til voksen.

Videre har nettverket som mål å gjøre nye medisinske, farmakologiske og terapeutiske teknikker lettere tilgjengelig og å fremme formidling av harmoniserte kliniske retningslinjer og utvikling av pasienttilpasset behandling.

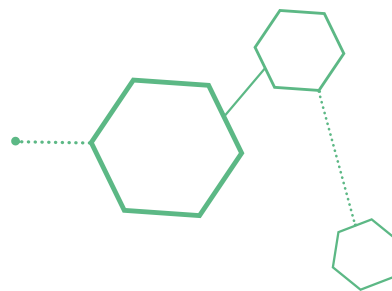
Nettverket jobber også for å redusere kostnadene forbundet med transplantasjon, f.eks. til re-transplantasjon og farmakologisk behandling, og for å minimere risikoen for komplikasjoner ved å harmonisere behandlingen etter transplantasjonen. Europas ledende eksperter på feltet forener på denne måten sine krefter for å redusere dødelighet og morbiditet knyttet til transplantasjoner hos barn.

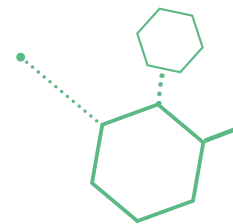


NETTVERKSKOORDINATOR

Dr. Paloma Jara Vega

Hospital Universitario La Paz,
Madrid, Spania





ERN for multisystemiske karsykdommer (VASCERN)

Sjeldne multisystemiske karsykdommer kan ramme alle typer blodkar, med følger for flere systemer i kroppen, og krever derfor en tverrfaglig behandlingstilnærming. VASCERN har seks arbeidsgrupper, på områdene arvelig hemoragisk teleangiektasi (HHT-WG), arvelige sykdommer i hovedpulsåren (HTAD-WG), mellomstore arterier (vaskulært Ehlers-Danlos-syndrom) (MSA-WG), pediatrik og primær lymfødem (PPL-WG), vaskulære anomalier (VASCA-WG) og nevrovaskulære sykdommer (NEUROVASC-WG). I tillegg er det opprettet egne tematiske arbeidsgrupper for kommunikasjon, registre, etikk og spørsmål knyttet til graviditet, og en pasientstøttegruppe legger til rette for at representanter for pasientene kan delta i alle aktiviteter.

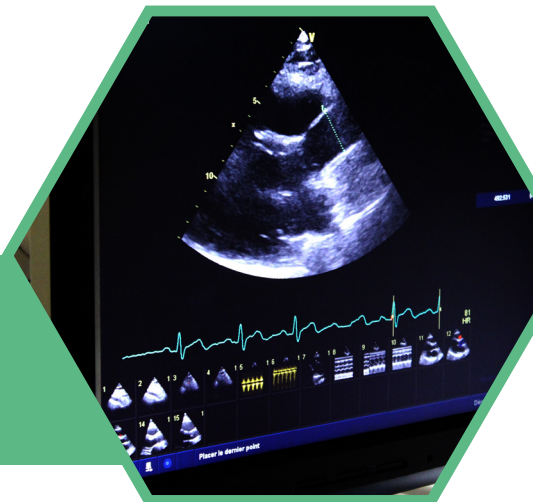
Blant nettverkets oppgaver er deling og formidling av kunnskap, nettverksbygging og å fremme mønsterpraksis. Det jobber også for å forbedre kliniske utfall, gi pasientene større innflytelse og fremme vitenskap gjennom klinisk og grunnleggende forskning.

Helsefagfolk i nettverket har gjort undervisningsmaterieill tilgjengelig på nettet for både pasienter og leger, bl.a. ulike webinarer og en videoserie kalt Pills of Knowledge. Nettverket har også utarbeidet konsenserklæringer og utviklet verktøy for klinisk beslutningstaking,

f.eks. pasientforløp og faktaark, for å opplyse om riktig diagnose og behandling av pasienter med sjeldne karsykdommer. Digitale e helse-tjenester har blitt utviklet i samarbeid med de ulike kompetansesentrene og pasientstøttegruppene, f.eks. mobilappen VASCERN. Det arbeides med å opprette utveksling mellom ERN-institusjoner, og nettverket deler også kunnskap med helsefagfolk utenfor de europeiske referansenettverkene.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Guillaume Jondeau
Assistance Publique-Hôpitaux de
Paris, Hôpital Bichat, Frankrike



LISTE OVER EUROPEISKE REFERANSENETTVERK

Endo-ERN	ERN for endokrine lidelser (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	ERN for nyresykdommer (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	ERN for skjelettsykdommer (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	ERN for kraniofaciale misdannelser og ØNH-sykdommer (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	ERN for sjeldne og komplekse former for epilepsi (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	ERN for kreft hos voksne (solide svulster) (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	ERN for hematologiske sykdommer (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	ERN for urogenitale sykdommer og lidelser (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	ERN for nevromuskulære sykdommer (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	ERN for øyesykdommer (ERN-EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	ERN for genetiske tumorrisikosyndromer (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	ERN for hjertesykdommer (ERN GUARD-HEART)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	ERN for arvelige og medfødte misdannelser i mage og tarm (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	ERN for medfødte misdannelser og sjeldne neurologiske utviklingsforstyrrelser (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	ERN for luftveissykdommer (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	ERN for barnekreft (hemato-onkologi) (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	ERN for leversykdommer (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	ERN for bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	ERN for immunsvikt, autoinflammatoriske og autoimmune sykdommer (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	ERN for neurologiske sykdommer (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	ERN for hudsykdommer (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	ERN for transplantasjon hos barn (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	ERN for arvelige metabolske sykdommer (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	ERN for multisystemiske karsykdommer (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu



GETTING IN TOUCH WITH THE EU

In person

All over the European Union there are hundreds of Europe Direct information centres. You can find the address of the centre nearest you at: https://europa.eu/european-union/contact_en

On the phone or by email

Europe Direct is a service that answers your questions about the European Union. You can contact this service:

- by freephone: 00 800 6 7 8 9 10 11 (certain operators may charge for these calls),
- at the following standard number: +32 22999696 or
- by email via: https://europa.eu/european-union/contact_en

FINDING INFORMATION ABOUT THE EU

Online

Information about the European Union in all the official languages of the EU is available on the Europa website at: https://europa.eu/european-union/index_en

EU publications

You can download or order free and priced EU publications at: <https://op.europa.eu/en/publications>. Multiple copies of free publications may be obtained by contacting Europe Direct or your local information centre (see https://europa.eu/european-union/contact_en).

EU law and related documents

For access to legal information from the EU, including all EU law since 1951 in all the official language versions, go to EUR-Lex at: <https://eur-lex.europa.eu>

Open data from the EU

The EU Open Data Portal (<https://data.europa.eu/en>) provides access to datasets from the EU. Data can be downloaded and reused for free, for both commercial and non-commercial purposes.

Hvert år blir en halv million mennesker i Europa diagnostert med en sjelden sykdom. Ingen land kan takle denne utfordringen alene.

Europeiske referansenettverk er virtuelle nettverk som fører sammen helsefagfolk fra hele Europa.

Sammen takler de sjeldne og komplekse sykdommer med lav prevalens gjennom forbedret diagnostikk og tilgang til spesialhelsetjenester.

Share. Care. Cure.

Mer om europeiske referansenettverk



https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks_en

