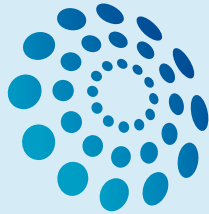




Comissão  
Europeia



# European Reference Networks



Trabalhar para pessoas com  
doenças raras, de prevalência  
reduzida e complexas

**Share.Care.Cure.**

O presente documento não pode ser considerado uma tomada de posição oficial da Comissão Europeia.

Luxemburgo: Serviço das Publicações da União Europeia, 2023

© União Europeia, 2023



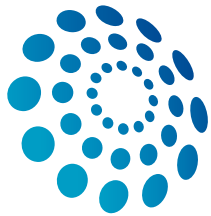
A política de reutilização dos documentos da Comissão Europeia é regida pela Decisão 2011/833/UE da Comissão, de 12 de dezembro de 2011, relativa à reutilização de documentos da Comissão (JO L 330 de 14.12.2011, p. 39). Salvo indicação em contrário, a reutilização do presente documento é autorizada ao abrigo da licença «Atribuição 4.0 Internacional (CC BY 4.0)» da Creative Commons (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Tal significa que a reutilização é autorizada desde que seja feita uma menção adequada da origem do documento e que sejam indicadas eventuais alterações.

Para qualquer utilização ou reprodução de elementos que não sejam propriedade da União Europeia, pode ser necessário obter autorização diretamente junto dos respetivos titulares dos direitos. A União Europeia não detém direitos de autor em relação aos seguintes 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 978-92-68-08706-0	doi:10.2875/61623	EW-05-23-391-PT-C
PDF	ISBN 978-92-68-08704-6	doi:10.2875/382959	EW-05-23-391-PT-N



# European Reference Networks



Trabalhar para pessoas com  
doenças raras, de prevalência  
reduzida e complexas

**Share.Care.Cure.**

# A UE está ao lado dos doentes com doenças raras para lhes dar apoio, esperança e um futuro melhor

**Sandra Gallina**

*Diretora-Geral, DG SANTE*

O impacto das doenças raras no seu conjunto é enorme — estima-se que atinjam entre 3,5 % e 5,9 % da população mundial: só na UE, cerca de 36 milhões de pessoas vivem com uma das mais de 6 000 diferentes doenças raras. No entanto, cada doença rara tem uma prevalência baixa. A definição de doença rara na UE é uma doença que afeta menos de 5 pessoas em cada 10 000.

Sofrer de uma doença rara significa sofrer de uma patologia que o seu médico ou outro profissional de saúde pode não ser capaz de identificar. Pode ainda significar que os seus sintomas são mal diagnosticados — por vezes, durante anos — enquanto sofre e sente a sua situação a agravar-se. Sofrer de uma doença rara significa muitas vezes não saber qual é a origem do problema ou o que fazer para aliviar a sua dor e desconforto. Isto pode ser frustrante e fazê-lo sentir-se sozinho e até desesperado.

A UE está ao lado dos doentes com doenças raras e proporciona o seu valor acrescentado, agregando recursos, partilhando conhecimentos e trabalhando em conjunto.

Em primeiro lugar, queremos ajudar os doentes a obter o diagnóstico correto de que necessitam. Em seguida, queremos certificar-nos de que têm o tratamento e os cuidados necessários para minimizar o desconforto e ajudá-los a viver a vida ao máximo. Por último, queremos trabalhar em conjunto para encontrar curas. Atualmente, não há cura conhecida para 95 % das doenças raras. Através de uma ação forte da UE, como a revisão da legislação farmacêutica, proporcionamos um futuro melhor aos doentes com doenças raras.

A Comissão Europeia apoiou numerosas ações no domínio da saúde pública e dos sistemas de saúde para ajudar os Estados-Membros a desenvolverem respostas, estratégias e planos nacionais. Estas ações incluem as muito bem-sucedidas redes europeias de referência (RER), criadas em 2017 para congregar conhecimentos e recursos de modo a combater doenças raras e complexas, nomeadamente nos domínios médicos em que os conhecimentos especializados são escassos. A Comissão Europeia desempenhou um papel fundamental na criação da estrutura das RER, concedendo subvenções para apoiar as redes, os coordenadores e as instalações técnicas de ligação em rede.

As RER são redes virtuais que ligam prestadores de cuidados de saúde, profissionais de saúde e organizações de doentes em toda a UE e na Noruega. Com base na Diretiva Cuidados de Saúde Transfronteiriços da UE, as RER representam uma das maiores realizações da comunidade de doentes com doenças raras na Europa e tornaram-se uma fonte de inspiração para uma ação a nível mundial, graças aos esforços dos prestadores de cuidados de saúde, das organizações de doentes, da Comissão Europeia e dos Estados-Membros da UE.

Nenhum país tem, por si só, os conhecimentos e a capacidade para tratar todas as doenças raras e complexas. Graças às RER, os doentes em toda a UE têm acesso aos melhores conhecimentos especializados disponíveis. Através destas redes, os peritos chegam ao doente, sem que este tenha de se deslocar a peritos que estejam localizados longe dele. A União Europeia cria pontes, maximizando as sinergias entre os Estados-Membros e incentivando a partilha de conhecimentos e recursos.



Existem atualmente 24 RER para doenças raras e complexas, constituídas através de parcerias entre gestores dos sistemas de saúde, defensores dos interesses dos doentes e responsáveis clínicos. Estas redes, já criadas e plenamente operacionais, continuam a progredir e a experimentar novas formas de cooperação transfronteiriça.

Após seis anos de existência, as RER estão atualmente a ser avaliadas. Os resultados da avaliação estarão disponíveis no final de 2023 e ajudarão a identificar outras formas de melhorar o modelo das RER e de definir o seu futuro.

O seu verdadeiro potencial só será alcançado quando as RER forem consolidadas nos nossos sistemas nacionais de saúde. Só nesse momento serão verdadeiramente capazes de proporcionar valor acrescentado da UE e de trazer esperança e ajuda a milhões de doentes com doenças raras em toda a UE. É por esta razão que os Estados-Membros da UE, a Noruega e a Ucrânia uniram esforços com a Comissão numa ação trienal para ajudar a consolidar estas redes, a partir do final de 2023. Esta ação receberá cerca de 15 milhões de EUR de financiamento da UE.

Além disso, a Comissão financiou uma nova geração de subvenções para apoiar as RER com mais de 77 milhões de EUR ao abrigo do Programa UE pela Saúde. Estas subvenções irão ajudar a financiar a instituição e o funcionamento de 24 registos plenamente desenvolvidos de doentes, com milhares de entradas, e permitir que centenas de casos adicionais de doentes sejam discutidos em painéis internacionais, através de uma ferramenta informática específica conhecida como o «sistema de gestão clínica dos doentes». As RER são intervenientes fundamentais na recolha de dados e na colaboração científica no âmbito da investigação sobre doenças raras.

O financiamento ajudará igualmente a disponibilizar aos profissionais de saúde cursos de formação acreditados de alto nível e proporcionará orientações clínicas, novas ou atualizadas, para os doentes e ferramentas de apoio à tomada de decisões clínicas em benefício dos doentes.

Ao interligarem especialistas e populações de doentes, as RER também abrem caminho à realização de estudos clínicos e testam as intervenções terapêuticas, o que as coloca na vanguarda da inovação em numerosos domínios das doenças raras. As empresas farmacêuticas podem mostrar-se relutantes em investir no desenvolvimento de medicamentos para doentes com doenças raras, uma vez que o mercado destes medicamentos seria extremamente limitado. É por esta razão que a Comissão está a conceder incentivos aos fabricantes para que desenvolvam e coloquem no mercado medicamentos órfãos, tendo recentemente revisto a legislação pertinente para melhorar esses incentivos.

Foi necessária mais de uma década para que a ideia da cooperação transfronteiriça em matéria de cuidados de saúde no domínio das doenças complexas e raras, impulsionada pelas RER, germinasse e fosse incorporada na legislação da UE. Durante os próximos quatro anos, as RER serão consolidadas e mais firmemente integradas nos sistemas nacionais de saúde. Podemos esperar que as ações das RER com impacto façam a diferença para os doentes que vivem com doenças raras e para as suas famílias, alarguem a utilização dos registos e divulguem os conhecimentos sobre doenças raras a um público mais vasto.

A necessidade de uma maior coordenação europeia no domínio da saúde tem vindo a aumentar, e dar resposta a essa necessidade está no cerne da proposta da Comissão de construir uma União Europeia da Saúde forte.

A próxima fase de desenvolvimento das redes deverá aproveitar este impulso para obter melhores resultados para os doentes e uma maior cooperação transfronteiriça em matéria de cuidados de saúde, a fim de assegurar que o sistema das RER atinja todo o seu potencial até 2030. Viver com uma doença rara não deve ser sinónimo de viver na incerteza em relação a um diagnóstico, a cuidados e a tratamentos, e nunca deve ser necessário enfrentá-la sozinho.



**Sandra Gallina**  
Diretora-Geral, DG SANTE

# Índice

A UE está ao lado dos doentes com doenças raras para lhes dar apoio, esperança e um futuro melhor .....	4	Parceiros afiliados .....	25
Contexto .....	7	RER para as doenças neuromusculares (ERN EURO-NMD) .....	26
O que são as redes europeias de referência? .....	8	RER para as doenças oculares (ERN-EYE) .....	27
RER para as doenças ósseas (ERN BOND) .....	9	RER para as síndromes genéticas com risco tumoral (ERN GENTURIS) .....	28
RER para as anomalias craniofaciais e doenças ORL (ERN CRANIO) ..	10	Liderar uma RER .....	29
Valor acrescentado para doentes e profissionais .....	11	RER para as doenças cardíacas (ERN GUARD-Heart) .....	30
RER para as doenças endócrinas (Endo-ERN) .....	12	RER para as malformações congénitas e os distúrbios raros do neurodesenvolvimento (ERN-ITHACA) .....	31
RER para as epilepsias raras e complexas (EpiCARE) .....	13	RER para as doenças metabólicas hereditárias (MetabERN) .....	32
Como são aprovadas as RER .....	14	Políticas nacionais em matéria de doenças raras .....	33
RER para as doenças renais (ERKNet) .....	15	RER para os cancros pediátricos (hemato-oncologia) (ERN PaedCan) .....	34
RER para as doenças neurológicas raras (ERN-RND) .....	16	RER para as doenças hepáticas (ERN RARE-LIVER) .....	35
RER para as anomalias (digestivas e gastrointestinais) hereditárias e congénitas (ERNICA) .....	17	RER para as doenças musculoesqueléticas e dos tecidos conjuntivos (ERN ReCONNET) .....	36
Estados-Membros na liderança .....	18	O papel das organizações de doentes .....	37
RER para as doenças respiratórias (ERN-LUNG) .....	19	RER para a imunodeficiência e as doenças autoinflamatórias e autoimunes (ERN-RITA) .....	38
RER para as doenças da pele (ERN-Skin) .....	20	RER para os transplantes pediátricos (ERN TransplantChild) .....	39
RER para os cancros em adultos (tumores sólidos) (ERN EURACAN) .....	21	RER para as doenças vasculares multissistémicas (VASCERN) .....	40
Europa: um centro de excelência a nível mundial .....	22	Diretório das RER .....	41
RER para as doenças hematológicas (EuroBloodNet) .....	23		
RER para as doenças e distúrbios urogenitais e retais (ERN eUROGEN) .....	24		
A colaboração em ação .....	25		

# Contexto

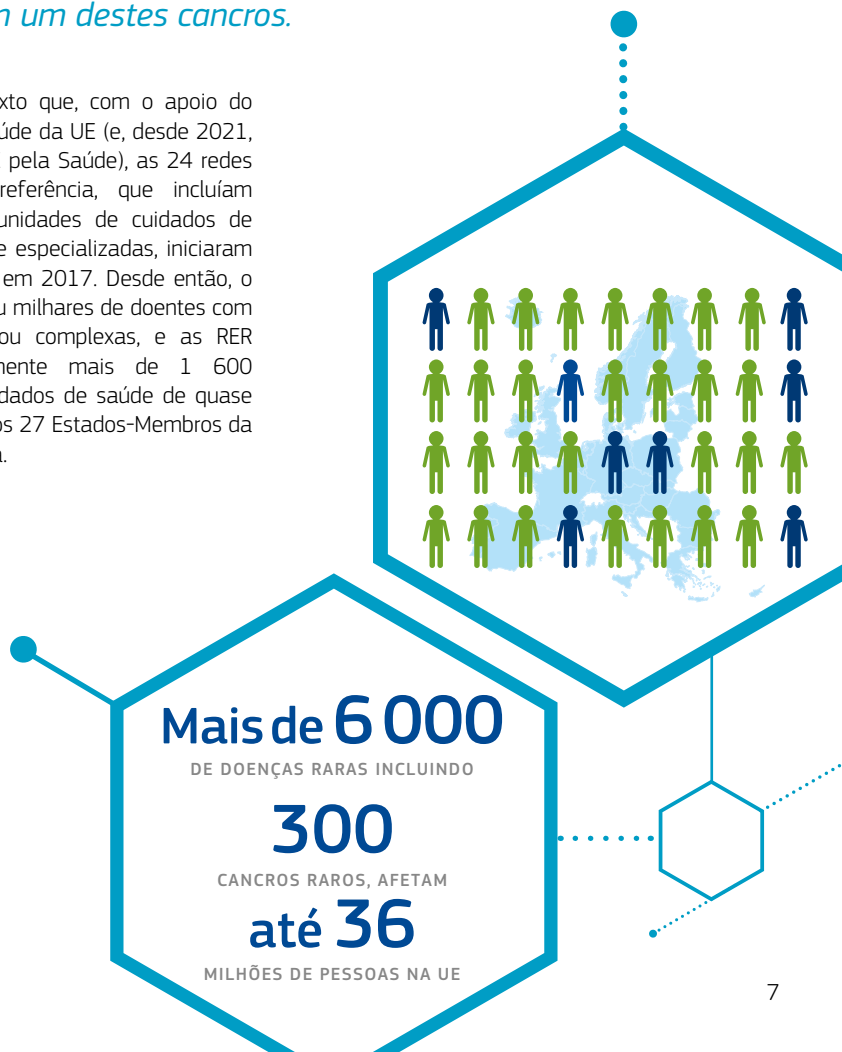
*Qualquer doença que afete menos de cinco em cada 10 000 pessoas na UE é considerada rara. Na UE, mais de 6 000 doenças raras afetam a vida quotidiana de um número de pessoas que pode atingir 36 milhões. Por exemplo, só no domínio da oncologia, existem quase 300 tipos diferentes de cancros raros, e, todos os anos, mais de meio milhão de pessoas na Europa são diagnosticadas com um destes cancros.*

Muitas das pessoas afetadas por uma doença rara ou complexa não têm acesso a um diagnóstico nem a tratamento de elevada qualidade. Devido ao número reduzido de doentes, a experiência e os conhecimentos especializados sobre estas doenças podem ser escassos.

A UE e os governos nacionais estão empenhados em melhorar o reconhecimento e o tratamento destas doenças raras e complexas através de um reforço da cooperação e da coordenação a nível europeu e de apoio aos planos nacionais no domínio das doenças raras.

A diretiva de 2011 relativa ao exercício dos direitos dos doentes em matéria de cuidados de saúde transfronteiriços não só permite que os tratamentos que os doentes recebem noutros Estados-Membros da UE sejam reembolsados, como também facilita o acesso dos doentes a informações sobre cuidados de saúde, aumentando assim as suas opções de tratamento. A diretiva foi transposta para o direito dos Estados-Membros da UE em 2013 e lançou as bases para a colaboração transfronteiriça em domínios como as doenças raras e as RER ou a saúde em linha.

Foi neste contexto que, com o apoio do Programa de Saúde da UE (e, desde 2021, do Programa UE pela Saúde), as 24 redes europeias de referência, que incluíam cerca de 900 unidades de cuidados de saúde altamente especializadas, iniciaram a sua atividade em 2017. Desde então, o programa ajudou milhares de doentes com doenças raras ou complexas, e as RER incluem atualmente mais de 1 600 unidades de cuidados de saúde de quase 400 hospitais nos 27 Estados-Membros da UE e na Noruega.





# O que são as redes europeias de referência?

*As redes europeias de referência (RER) são redes virtuais que ligam prestadores de cuidados de saúde, profissionais de saúde e doentes em toda a UE e na Noruega. Têm por objetivo lutar contra doenças e distúrbios complexos ou raros que exigem tratamento altamente especializado e a congregação de conhecimentos e recursos.*

Nenhum país tem, por si só, conhecimentos nem capacidades para tratar todas as doenças raras e complexas de baixa prevalência. As RER permitem que os doentes e os médicos de toda a UE tenham acesso às melhores competências especializadas e ao intercâmbio atempado de conhecimentos com potencial para salvar vidas, sem os obrigar a deslocar-se para outro país. As redes facilitam a partilha dos conhecimentos e experiências mais recentes em matéria de doenças raras presentes na UE entre os hospitais, investigadores e grupos de doentes aderentes.

Para analisar o diagnóstico e o tratamento de um doente, os coordenadores das RER convocam painéis consultivos «virtuais» de especialistas clínicos de diferentes disciplinas, utilizando uma plataforma informática específica — o sistema de gestão clínica dos doentes (SGCD). São realizados debates no SGCD, permitindo aos prestadores de cuidados de saúde de toda a UE trabalhar em conjunto em linha para debater, diagnosticar e tratar doentes com doenças raras, de baixa prevalência e complexas. As RER também coordenam e facilitam atividades educativas e de formação, elaboram diretrizes de prática clínica e desenvolvem outros instrumentos de apoio à decisão clínica, trabalham em conjunto na geração e divulgação de conhecimentos através de atividades de comunicação e são pontos focais para a investigação e inovação no domínio das doenças complexas de

baixa prevalência e raras. Além disso, as RER alimentam os registos da UE com dados de elevada qualidade de doentes com doenças raras, criando uma fonte de dados única e altamente valiosa para promover a investigação e conceber a próxima geração de tratamentos para doenças raras e complexas.

**As RER foram lançadas em março de 2017. Existem atualmente 24 RER, que incluem mais de 1 600 unidades de cuidados de saúde altamente especializadas de quase 400 hospitais em todos os Estados-Membros da UE e na Noruega.** Trabalham em diversas áreas temáticas, desde doenças ósseas raras e câncros infantis até doenças vasculares raras, beneficiando milhares de doentes da UE que sofrem de uma doença rara ou complexa.

A iniciativa RER recebe apoio de vários programas de financiamento da UE, incluindo o Programa UE pela Saúde, o Mecanismo Interligar a Europa e o Horizonte Europa.

Os Estados-Membros da UE lideram o processo das RER: são responsáveis pelo reconhecimento dos centros a nível nacional e pela aprovação das candidaturas. Um Conselho de Estados-Membros (CEM) é responsável pelo desenvolvimento da estratégia da UE para as RER e pela aprovação da criação de redes e da inclusão de novos membros.

**Os 24 coordenadores das RER colaboram no âmbito do grupo de coordenadores das RER (ERN-CG), criado em 2017.** Este grupo estratégico estabelece uma base comum sobre vários aspetos técnicos e organizacionais fundamentais das RER. O ERN-CG e o CEM colaboram estreitamente com vários grupos de trabalho, nomeadamente em matéria de geração de conhecimentos, integração nos sistemas nacionais de saúde, monitorização, questões jurídicas e éticas e aconselhamento informático, que comunicam as suas propostas ao ERN-CG e ao CEM para debate e decisão finais.



# RER para as doenças ósseas (ERN BOND)

*As doenças ósseas raras englobam perturbações da formação, modelação, remodelação e reabsorção ósseas, bem como defeitos das vias reguladoras destes processos. Resultam em baixa estatura, deformidades ósseas, anomalias dentárias, dor, fraturas e incapacidade, e podem prejudicar a função neuromuscular e a hematopoiese.*

A ERN BOND reúne todas as doenças ósseas raras — congénitas, crónicas e de origem genética — que afetam as cartilagens, os ossos e a dentina. Atualmente, a rede centra-se na osteogénese imperfeita (OI), no raquitismo hipofosfatémico ligado ao cromossoma X (XLH) e na acondroplasia (ACH), a título exemplar, com base na respetiva prevalência, na dificuldade de diagnóstico e gestão e nas novas terapêuticas emergentes. No futuro, à medida que forem estabelecidas abordagens sistemáticas, a ERN BOND passará a incluir doenças mais raras.

Em colaboração com os doentes, a ERN BOND elabora avaliações dos resultados e da experiência notificados pelos doentes, bem como diretrizes para a elaboração e a divulgação de boas práticas. À medida que são desenvolvidas novas terapêuticas, a rede visa assegurar um acesso rápido aos estudos por parte dos doentes afetados.

A ERN BOND permite o desenvolvimento de competências através de plataformas de saúde em linha e telemedicina, a par de visitas de trabalho, cursos de formação e atividades de divulgação. A rede tem por objetivo reduzir o tempo de diagnóstico mediante a diminuição do número de testes inadequados, com diagnósticos mais precisos e novos tratamentos viáveis.

## COORDENADOR DA REDE

**Dr. Luca Sangiorgi**

*Instituto Ortopédico de Rizzoli,  
Bolonha, Itália*



# RER para as anomalias craniofaciais e doenças ORL (ERN CRANIO)

*A ERN CRANIO centra-se nas anomalias craniofaciais raras e complexas, bem como nas doenças do ouvido, do nariz e da garganta (ORL). Estas doenças abrangem malformações do cérebro, do crânio e do rosto, incluindo doenças específicas como a craniossinostose e a microssomia craniofacial, as fendas lábio-palatinas, anomalias orodentárias e doenças ORL.*

A rede opera em diferentes domínios de trabalho, incluindo a divulgação, a avaliação, a saúde em linha, a formação e a educação, a qualidade dos cuidados, o desenvolvimento de registos e a medição dos resultados.

A ERN CRANIO visa reuni experiência, conhecimentos e recursos específicos de toda a UE/EEE para alcançar objetivos de saúde que, de outro modo, poderiam ser inalcançáveis num único país. Esses objetivos de saúde incluem o desenvolvimento de competências clínicas, um maior acesso dos doentes a cuidados especializados de elevada qualidade e a disponibilização de melhores informações específicas de diagnóstico aos profissionais de saúde, aos doentes e às suas famílias e cuidadores.

Neste contexto, a ERN CRANIO procura também reduzir as desigualdades no domínio da saúde, normalizando práticas e tornando os cuidados de saúde, as informações e os recursos de elevada qualidade acessíveis aos prestadores de cuidados de saúde, aos doentes e às suas famílias e cuidadores em toda a Europa.



## COORDENADOR DA REDE

Professora Dra. Irene Mathijssen  
Centro Médico da Universidade  
Erasmus, Roterdão, Países Baixos





# Valor acrescentado para doentes e profissionais

*Os doentes com doenças raras e complexas podem passar anos sem um diagnóstico claro, o que pode constituir uma experiência frustrante e desencorajadora para os doentes e para as suas famílias e cuidadores. Muitas das pessoas que vivem com estas doenças são crianças com dificuldades de desenvolvimento que percorrem o sistema de saúde à procura de um diagnóstico, por vezes consultando vários especialistas durante a infância.*

As RER melhoram o conhecimento do público e dos profissionais sobre as doenças raras e as manifestações complexas das doenças, aumentando a probabilidade de um diagnóstico precoce e correto e de tratamento eficaz, caso esteja disponível.

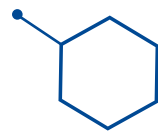
As redes são uma plataforma para a elaboração de diretrizes, a formação e a partilha de conhecimentos. As RER podem ajudar a facilitar a realização de estudos clínicos de grande envergadura para melhorar a compreensão das doenças e desenvolver novos fármacos através da congregação de um grande conjunto de dados de doentes.

O grau de envolvimento dos doentes varia de rede para rede, mas todas as RER asseguram a participação dos representantes dos doentes, por exemplo, na elaboração de diretrizes sobre práticas clínicas, ensaios clínicos e percursos de cuidados.

Para os profissionais de saúde especializados, as RER representam uma oportunidade para trabalhar em rede com especialistas de toda a UE/EEE que partilham os mesmos interesses, ajudando a reduzir o isolamento profissional

enfrentado por muitos especialistas em doenças raras. O sistema de RER assenta na inovação em matéria de prestação de cuidados de saúde, ajudando a desenvolver novos modelos de cuidados e alterando a forma como os tratamentos são administrados, através de soluções e instrumentos de saúde em linha e de soluções e dispositivos médicos inovadores. As RER são incubadoras para o desenvolvimento de serviços digitais e a prestação de cuidados de saúde virtuais e de telemedicina.

As RER ajudam a impulsionar economias de escala e a assegurar uma utilização mais eficiente dos recursos, com um impacto positivo na sustentabilidade dos sistemas nacionais de saúde. As redes demonstram, de forma visível, o que a solidariedade pode alcançar na Europa.



# RER para as doenças endócrinas (Endo-ERN)

*As doenças endócrinas raras incluem atividade hormonal excessiva, insuficiente ou inadequada, resistência hormonal, desenvolvimento de tumores em órgãos endócrinos e doenças com consequências para o sistema endócrino. A distribuição epidemiológica é altamente variável, abrangendo doenças ultrarraras, raras e de baixa prevalência. As pessoas com uma doença de baixa prevalência podem precisar de cuidados altamente especializados de uma equipa multidisciplinar liderada por um endocrinologista.*

A rede criou oito grupos temáticos principais que abrangem todo o espectro de doenças congénitas e adquiridas: perturbações das glândulas suprarrenais, perturbações da homeostase do cálcio e do fosfato, perturbações do desenvolvimento e maturação sexual, perturbações genéticas da homeostase da glicose e da insulina, síndromes genéticas de neoplasia endócrina, perturbações do crescimento e síndromes genéticas da obesidade, doenças hipotálamo-hipofisárias e perturbações da glândula tiroide.

A Endo-ERN continua a basear-se no trabalho de várias redes europeias existentes, incluindo as criadas através da Sociedade Europeia de Endocrinologia (ESE) e da Sociedade Europeia de Endocrinologia Pediátrica (ESPE), bem como as desenvolvidas através de ações de Cooperação Europeia em Ciência e Tecnologia (COST).

Com o objetivo de assegurar melhores trajetórias de diagnóstico, melhores tratamentos, cuidados de maior qualidade e resultados mensuráveis para as pessoas com doenças endócrinas raras, a Endo-ERN facilita a colaboração multidisciplinar e transfronteiriça em matéria de cuidados complexos, investigação e educação, assegurando simultaneamente que as vozes dos doentes sejam ouvidas.

## COORDENADOR DA REDE

**Professor Alberto M. Pereira**  
Centro Médico da Universidade de  
Amesterdão, Amesterdão,  
Países Baixos





# RER para as epilepsias raras e complexas (EpiCARE)

*A epilepsia afeta pelo menos seis milhões de pessoas na Europa. Tradicionalmente, tem sido tratada como uma única doença. No entanto, embora as primeiras manifestações clínicas sob a forma de crises epiléticas possam parecer semelhantes, as epilepsias podem ter origem num grande número de etiologias neurológicas diferentes. As escolhas de tratamento, os resultados e o prognóstico global dependem das etiologias em causa, sendo importante um diagnóstico rápido, sempre que possível.*

Quando adequadamente receitados, os medicamentos anticonvulsivantes tradicionais ajudam quase 70 % das pessoas afetadas a manterem-se livres de convulsões. Porém, para os doentes que sofrem de epilepsia refratária, as perspetivas clínicas são fracas. As epilepsias raras e complexas exigem uma gestão multidisciplinar desde o início. É essencial criar percursos de cuidados bem estabelecidos e uma estreita colaboração com redes nacionais bem estruturadas para os cuidados de saúde contra a epilepsia.

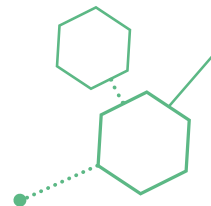
As equipas médicas da ERN EpiCARE trabalham no sentido de melhorar e aumentar o diagnóstico das causas das epilepsias raras, melhorar a identificação precoce dos doentes com causas raras tratáveis, aumentar o acesso a cuidados especializados, continuar a desenvolver e a conceber ensaios clínicos inovadores para novos medicamentos anticonvulsivantes através da Colaboração Europeia para Ensaios de Epilepsia (ECET), assegurar o pleno acesso e a utilização da avaliação pré-cirúrgica precoce e da cirurgia da epilepsia e promover a investigação sobre instrumentos de diagnóstico inovadores e tratamentos causais.

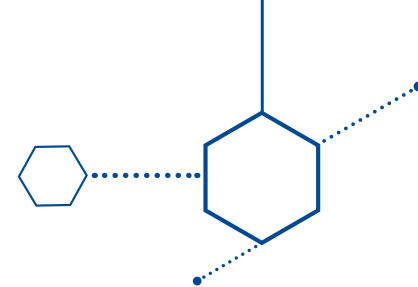
A rede organiza, várias vezes por mês, sessões de discussão de casos de doentes com a participação de especialistas da UE em genética, neuropsicologia, gestão de fármacos e avaliação pré-cirúrgica. A ERN EpiCARE lançou inúmeras atividades de geração de conhecimentos, incluindo webinários educativos interativos e atualizações das diretrizes de prática clínica. A rede trabalha com outras RER e iniciativas financiadas pela UE, como o Programa Europeu Conjunto para as Doenças Raras (EJP RD), o projeto SOLVE-RD, o consórcio ERICA e os grupos de trabalho transversais sobre doenças neurológicas, em particular envolvendo a ERN-RND e a ERN EURO-NMD.

Desde o início, a rede tem colaborado estreitamente com todos os organismos científicos conexos, como a Liga Internacional Contra a Epilepsia (ILAE), a Sociedade Europeia de Neurologia Pediátrica (EPNS) e a Academia Europeia de Neurologia (EAN). A fim de melhorar a sensibilização para as boas práticas e os percursos de cuidados, a ERN EpiCARE colabora com os defensores dos interesses dos doentes dos Grupos Europeus de Defesa dos Doentes (ePAG) para elaborar, por exemplo, folhetos informativos sobre epilepsias raras e ensaios clínicos centrados nos doentes.

## COORDENADOR DA REDE

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





# Como são aprovadas as RER

*Os Estados-Membros da UE desempenham o papel principal na designação e no desenvolvimento das redes europeias de referência. Para obterem o estatuto de RER, os membros da rede respondem a um convite da Comissão Europeia, na sequência do qual um organismo de apreciação independente avalia a sua candidatura e elabora um relatório. O Conselho de Estados-Membros (CEM) decide, posteriormente, se aprova ou não a candidatura da RER.*

O CEM é composto por membros nomeados por todos os Estados-Membros da UE e a Noruega, e desempenha um papel ativo no desenvolvimento da estratégia das RER. Além disso, continua a monitorizar os membros das RER, avalia os candidatos que pretendem aderir às redes existentes e aprova eventuais redes futuras. Na sequência do convite à apresentação de candidaturas de 2019, mais de 600 prestadores de cuidados de saúde adicionais de 20 Estados-Membros da UE e da Noruega foram admitidos como membros de RER em 2022.

O CEM adotou 18 indicadores para as RER, que são por estas apresentados numa base regular. Estes indicadores asseguram um acompanhamento contínuo sólido para medir as melhorias a nível da qualidade e dos resultados, destacando simultaneamente os êxitos e os potenciais obstáculos.

Os países que não têm representação numa RER aprovada podem participar por intermédio de prestadores de cuidados de saúde designados pelo seu Estado-Membro na qualidade de centros nacionais «associados» ou «colaboradores». Estes parceiros afiliados têm acesso a diretrizes de boas práticas em matéria de diagnóstico, cuidados e tratamento, e participam nas atividades de investigação.



## *As RER têm de satisfazer alguns critérios fundamentais:*

- > Estar centradas nos doentes e ser lideradas por clínicos
- > Ter um mínimo de **dez membros** em, pelo menos, **oito países**
- > Ser objeto de uma avaliação independente rigorosa
- > Preencher os critérios relativos às redes e aos membros
- > Contar com a aprovação das autoridades nacionais.

# RER para as doenças renais (ERKNet)

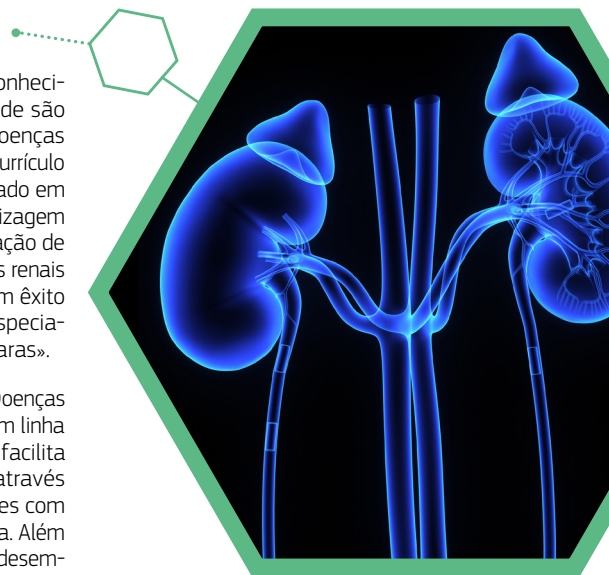
*As doenças renais raras e complexas englobam um amplo conjunto de doenças congénitas, hereditárias e adquiridas. Estima-se que pelo menos dois milhões de europeus sofram de doenças renais raras, sendo que as glomerulopatias e as malformações renais congénitas representam, cada uma, aproximadamente um milhão de casos. Além disso, as tubulopatias hereditárias, as doenças tubulointersticiais e as microangiopatias trombóticas compõem um grupo de doenças raras e ultrarraras de elevada relevância clínica.*

Os instrumentos de diagnóstico de ponta podem facultar informações valiosas sobre o prognóstico das doenças e as opções terapêuticas. No entanto, o acesso aos testes não é universal. Devido aos atrasos no diagnóstico e ao tratamento inadequado, muitas doenças renais raras progredem desnecessariamente para insuficiência renal.

A ERKNet visa melhorar a gestão dos doentes com doenças renais raras, especialmente dos casos novos e complexos, através de serviços de consulta em linha. Os grupos de trabalho de especialistas da rede estabelecem algoritmos de diagnóstico com base num consenso para doentes com suspeita de doenças renais raras, incluindo critérios normalizados para a realização de testes genéticos em casos de suspeita de doença renal hereditária. Além disso, os grupos de trabalho definem os percursos clínicos para a gestão terapêutica após uma análise exaustiva dos tratamentos disponíveis.

Uma vez que a sensibilização e o conhecimento entre os profissionais de saúde são essenciais para identificar e tratar doenças renais raras, a ERKNet introduziu um currículo de pós-graduação de três anos baseado em formação clínica, webinários e aprendizagem em linha, que proporciona uma educação de ponta sobre todo o espectro de doenças renais raras. As pessoas que concluírem com êxito o curso serão reconhecidas como «especialistas europeus em doenças renais raras».

A ERKNet criou o Registo Europeu de Doenças Renais Raras (ERKReg). Este registo em linha fornece informações demográficas e facilita a investigação clínica colaborativa através da identificação de coortes de doentes com doenças renais raras em toda a Europa. Além disso, o registo fornece estatísticas de desempenho clínico e avaliações comparativas entre os centros especializados, apoiando cuidados harmonizados e otimizados para as doenças renais raras em todos os hospitais e clínicas da ERKNet.



## COORDENADOR DA REDE

Professor Franz Schaefer  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Alemanha

# RER para as doenças neurológicas raras (ERN-RND)

*A ERN-RND cria e partilha conhecimentos e coordena os cuidados prestados aos doentes afetados por doenças neurológicas raras que envolvem os quadros patológicos mais comuns do sistema nervoso central. Abrange as ataxias cerebelares e as paraplegias espásticas hereditárias, a doença de Huntington e outras coreias, a demência frontotemporal, a distonia, os distúrbios paroxísticos (não epilécticos) e a neurodegeneração com acumulação cerebral de ferro, as leucoencefalopatias e as síndromes parkinsónicas atípicas.*

A rede reúne centros especializados e parceiros afiliados localizados em 24 países europeus, bem como representantes dos doentes. Centra-se em serviços de cuidados de saúde altamente especializados, tais como o diagnóstico de sequenciação de nova geração, a estimulação cerebral profunda e terapêuticas avançadas, e gera e divulga conhecimentos gerais e específicos sobre grupos de doenças.

A ERN-RND elabora diretrizes de boas práticas clínicas para algumas doenças neurológicas raras, recomendações de boas práticas para a neurorreabilitação e a transição, além de padrões de cuidados, por exemplo relativos à composição de equipas multidisciplinares.

Grupos de especialistas nas doenças desenvolvem e aprovam percursos de cuidados, incluindo fluxogramas de diagnóstico e algoritmos terapêuticos, bem como escalas de doenças para avaliar os diferentes aspetos das doenças neurológicas raras.

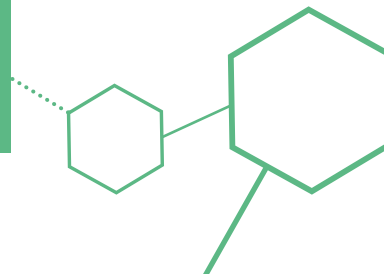
Os casos de doentes com diagnósticos pouco claros são discutidos através do SGCD. A ERN-RND é uma das quatro redes que participam no projeto «Solve-RD - Solving the Unsolved Rare Diseases», e o seu programa de formação e educação serve de base a um currículo sobre doenças neurológicas raras para os profissionais de saúde. A rede facilita a preparação para os ensaios e a qualidade dos cuidados através de um registo da ERN-RND,

que inclui dados sobre todos os doentes observados nos centros da ERN-RND e fornece uma panorâmica única das coortes baseadas no genótipo existentes.

A ERN-RND coopera com a Academia Europeia de Neurologia (EAN), a Sociedade Europeia de Neurologia Pediátrica (EPNS), a secção europeia da Sociedade Internacional de Parkinson e dos Distúrbios do Movimento (MDS), a Federação Europeia de Associações Neurológicas (EFNA) e a Academia Europeia para a Deficiência Infantil (EACD). Juntamente com as outras duas «RER neurológicas» (EURO-NMD e EpiCARE), a ERN-RND criou nove grupos de trabalho.

## COORDENADOR DA REDE

Dr. Holm Graessner  
Hospital Universitário de Tübingen,  
Alemanha



# RER para as anomalias (digestivas e gastrointestinais) hereditárias e congénitas (ERNICA)

*A ERNICA abrange dois grupos de diagnóstico: malformações do sistema digestivo e malformações do diafragma e da parede abdominal. O fluxo de trabalho que lida com as malformações do sistema digestivo é composto por quatro grupos de trabalho dedicados às doenças esofágicas, às doenças intestinais, à insuficiência intestinal e às doenças gastroenterológicas. O fluxo de trabalho que lida com as malformações do diafragma e da parede abdominal é composto por dois grupos de trabalho: malformações do diafragma e defeitos da parede abdominal.*

Os grupos de trabalho são coliderados pelos profissionais de saúde e pelos representantes dos doentes integrados na ERNICA. Há nove domínios de trabalho aplicáveis a todos os grupos de diagnóstico — gestão, divulgação, avaliação, padrões de cuidados, formação, investigação, saúde em linha, medicina fetal e trabalho em rede.

A ERNICA visa reunir experiência, conhecimentos e recursos específicos de toda a UE/EEE, a fim de alcançar objetivos de saúde que, de outro modo, poderiam ser inalcançáveis num único país. Estes objetivos de saúde incluem o desenvolvimento de competências clínicas, a melhoria do acesso dos doentes a cuidados especializados de elevada qualidade e o aumento das informações específicas em matéria de diagnóstico à disposição dos profissionais de saúde, dos doentes e das suas famílias e cuidadores.

Neste contexto, a ERNICA procura também reduzir as desigualdades na Europa no domínio da saúde ao normalizar as práticas e ao tornar os cuidados de saúde, as informações e os recursos de elevada qualidade acessíveis aos prestadores de cuidados de saúde, aos doentes e às suas famílias e cuidadores em toda a Europa.

## COORDENADOR DA REDE

Professor Dr. René Wijnen  
Centro Médico da Universidade  
Erasmus, Roterdão, Países Baixos



# Integração, coordenação e colaboração: os Estados-Membros e as RER

*Em 2022, aderiram às RER 620 novos prestadores de cuidados de saúde (PCS), o que eleva o número total de membros para mais de 1 400. Esta é uma boa notícia para os doentes, que têm agora mais acesso do que nunca a serviços de saúde altamente especializados, e para os clínicos, que beneficiam da colaboração com outros especialistas da UE e da Noruega.*

No entanto, a expansão também coloca desafios em termos de coordenação e parceria — e é neste contexto que o Conselho de Estados-Membros (CEM) desempenha um papel crucial. O CEM orientou as RER desde o início até à sua maturidade — foi responsável pela sua aprovação quando foram criadas em 2017, e aprovará quaisquer futuras RER adicionais. Integrar o trabalho das RER nos sistemas nacionais de saúde e assegurar o alinhamento das suas prioridades é também um objetivo central.

«A situação mudou significativamente», afirma o Professor Till Voigtländer, copresidente do CEM. «As RER atingiram a maturidade e estão agora plenamente operacionais. O grupo de coordenadores das RER tem vindo a trabalhar de forma muito ativa e eficiente, demonstrando os seus méritos enquanto importante parceiro colaborador do CEM.»

«Os coordenadores das RER e as suas equipas estão a desenvolver esforços para encontrar formas eficazes e económicas de monitorizar o desempenho, desenvolver e organizar registos das RER, partilhar e divulgar conhecimentos, ministrar formação e cumprir elevados padrões éticos e jurídicos», acrescenta o Professor Till Voigtländer. «Foram também determinantes para o desenvolvimento do sistema de gestão clínica dos doentes, que é fundamental para apoiar um diagnóstico, tratamento e prestação de cuidados mais rápidos e melhores para as pessoas que vivem com doenças raras.»

O CEM é igualmente responsável pela aprovação de novos PCS, e as últimas adições resultam de um percurso rigoroso que teve início com um convite à apresentação de candidaturas em 2019. O processo complicou-se com o Brexit e a subsequente perda de conhecimentos especializados dos PCS sediados no Reino Unido. Com a inclusão dos novos PCS, a atenção centra-se agora na avaliação e na melhoria da qualidade dos cuidados prestados pelas RER e pelos PCS.

Um elemento essencial do sistema de melhoria contínua da qualidade das RER é o AMEQUIS — o sistema de aferição, monitorização, avaliação e melhoria da qualidade. Um organismo independente de avaliação e aferição avaliará as RER para identificar os pontos fortes e fracos, assegurando que sejam ouvidos os pontos de vista de todas as partes envolvidas, incluindo os doentes e as suas famílias. O CEM desempenhará um papel crucial neste percurso, uma vez que lhe caberá chegar a acordo sobre os planos de melhoria para as RER e os PCS, se e quando necessário.

A partir de 2022, a ação comum para a integração das RER exigirá uma colaboração ainda maior entre os Estados-Membros, que estabelecerão os alicerces para o futuro das RER, plenamente integradas nos sistemas nacionais de saúde e perfeitamente harmonizadas com os parceiros europeus. A Comissão coordenará o processo com o grupo de coordenadores das RER, desempenhando um papel crucial na execução.

A integração, a coordenação e a colaboração assegurarão o êxito das RER na próxima fase do seu percurso.

«Temos agora mais partes interessadas do que nunca envolvidas no projeto das RER, incluindo gestores hospitalares e grupos de defesa dos doentes», afirma o Professor Till Voigtländer. «Esta é uma boa notícia e devemos estar muito satisfeitos. No entanto, os Estados-Membros não conseguem fazer face a esta carga de trabalho sozinhos. Chegou o momento de intensificar a nossa colaboração, porque só quando todos trabalharmos em conjunto conseguiremos tirar o máximo partido do projeto das RER — uma iniciativa que já é invejada pelo resto do mundo.»

Professor  
Till Voigtländer





# RER para as doenças respiratórias (ERN-LUNG)

*As doenças pulmonares raras e complexas requerem cuidados multidisciplinares e apoio psicossocial. A sua complexidade pode dever-se ao mecanismo genético subjacente à doença ou a alterações secundárias e danos causados a outros sistemas de órgãos. O diagnóstico precoce e o acesso a cuidados especializados melhoram os resultados em muitas destas doenças.*

A ERN-LUNG aborda todas as doenças raras e complexas do sistema respiratório, incluindo as doenças pulmonares intersticiais (DPI), a fibrose quística (FQ), as bronquiectasias não fibroquísticas (BE-nFQ), a hipertensão pulmonar (HP), a discinesia ciliar primária (DCP), a deficiência de alfa-1 antitripsina (DAAT), o mesotelioma (MSTO) e a disfunção crónica do enxerto pulmonar (DCEP).

A rede procura aperfeiçoar os conhecimentos especializados em toda a Europa para melhorar os padrões de cuidados, a qualidade de vida e o prognóstico em todo o espectro de doenças pulmonares raras. Os membros da ERN-LUNG elaboram e divulgam diretrizes, promovem abordagens comuns de tratamento, melhoram o acesso transfronteiriço ao diagnóstico e tratamento, iniciam e apoiam a elaboração de registos e reúnem coortes suficientemente grandes para a realização de estudos clínicos, para o desenvolvimento de medicamentos e para estudos de história natural.

A ERN-LUNG oferece aos doentes o acesso a equipas interdisciplinares, fornecendo segundas opiniões através da Internet sobre casos complexos sem que os doentes tenham de se deslocar. Tal é possível graças a um sistema em linha de aconselhamento especializado, mediante debates de casos por painéis de especialistas realizados em linha e, se necessário, mediante a referência transfronteiriça.

## COORDENADOR DA REDE

Professor Thomas O.F. Wagner  
Universitätsklinikum Frankfurt,  
Alemanha



# RER para as doenças da pele (ERN-Skin)

*Muitas doenças da pele têm um grave impacto nos doentes, podendo estar associadas a um risco de cancro. O diagnóstico de doenças da pele raras e complexas consiste numa avaliação completa da pele e das mucosas, bem como de outros sistemas, para além de biopsias da pele. Só os dermatologistas experientes são capazes de distinguir entre estas doenças complexas, e a ausência de um diagnóstico especializado representa um obstáculo ao tratamento, o que pode ter profundas repercussões físicas e psicológicas para os doentes.*

A ERN-Skin reúne os principais especialistas no domínio das doenças raras da pele em adultos e crianças para intercâmbio de conhecimentos, atualização e elaboração de diretrizes de boas práticas, melhoria da formação profissional e da educação dos doentes e criação de programas de investigação.

A rede pretende melhorar a organização dos cuidados de saúde mediante a agregação de recursos, incluindo uma plataforma para debates colaborativos de especialistas sobre casos difíceis. Para cada doença abrangida, as equipas multidisciplinares centrais incluem, no mínimo, um dermatologista, um enfermeiro, um psicólogo, um geneticista, um dietista e um patologista, a par de outros especialistas que sejam necessários.

A ERN-Skin também desenvolve registos de doenças raras da pele, que permitem a participação em programas de investigação e ensaios clínicos com doentes bem caracterizados, bem como a estimulação da investigação terapêutica com coortes suficientemente amplas de doentes. Além disso, será realizado um estudo socioeconómico abrangente sobre o peso de cada doença.



## COORDENADOR DA REDE

**Professora Christine Bodemer**  
Assistance Publique-Hôpitaux  
de Paris, Hôpital Necker-Enfants  
Malades, França



# RER para os cancros em adultos (tumores sólidos) (ERN EURACAN)

*O projeto de Vigilância dos Cancros Raros na Europa (RARECARE) define os cancros raros como doenças malignas com uma incidência inferior a seis em cada 100 000 por ano. Estes cancros representam cerca de 20-25 % de todos os novos diagnósticos de cancro e 30 % das mortes por cancro.*

É consensual entre os especialistas que os doentes com cancros raros devem, desde o diagnóstico inicial, ser encaminhados para centros de referência certificados. Tal permite-lhes beneficiar dos conhecimentos multidisciplinares mais atualizados — desde terapêuticas eficazes a diretrizes de tratamento baseadas em dados concretos — e assegura cuidados adequados para todos os doentes, independentemente do ponto de acesso inicial.

A EURACAN abrange mais de 300 tipos de cancros raros de tumores sólidos em adultos, agrupando-os em dez domínios que correspondem à classificação da RARECARE e à ICD10. A rede colabora estreitamente com representantes dos doentes dos Grupos Europeus de Defesa dos Doentes (ePAG) para fornecer informações e perspetivas sobre as necessidades e expectativas dos doentes.

Desde a sua criação, a EURACAN chegou a 26 países da UE e do EEE, com o objetivo de normalizar a gestão dos doentes e melhorar as taxas de sobrevivência mediante a criação e partilha de instrumentos de boas práticas e a atualização periódica das diretrizes de prática clínica de diagnóstico e terapêutica, em colaboração com várias sociedades científicas. A rede desenvolveu instrumentos de

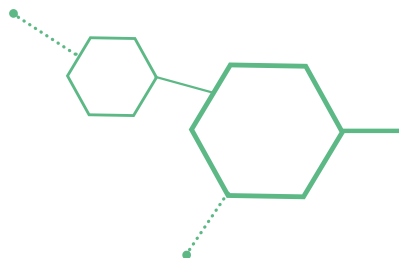
comunicação em todas as línguas para doentes e médicos, enquanto o projeto STARTER (STarting an Adult Rare Tumour European Registry) está a criar um instrumento crucial para o futuro — o modelo de registo federado EURACAN.

A EURACAN baseia-se em redes existentes e em ensaios clínicos bem-sucedidos através da Organização Europeia de Investigação e Tratamento do Cancro (EORTC), da Sociedade Europeia de Tumores Neuroendócrinos (ENETS), da Rede de Cancros dos Tecidos Conjuntivos (Conticanet), bem como de vários programas de investigação anteriores da UE, incluindo os projetos SPECTA/Arcagen e TRackING lançados pela EURACAN.



## COORDENADOR DA REDE

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



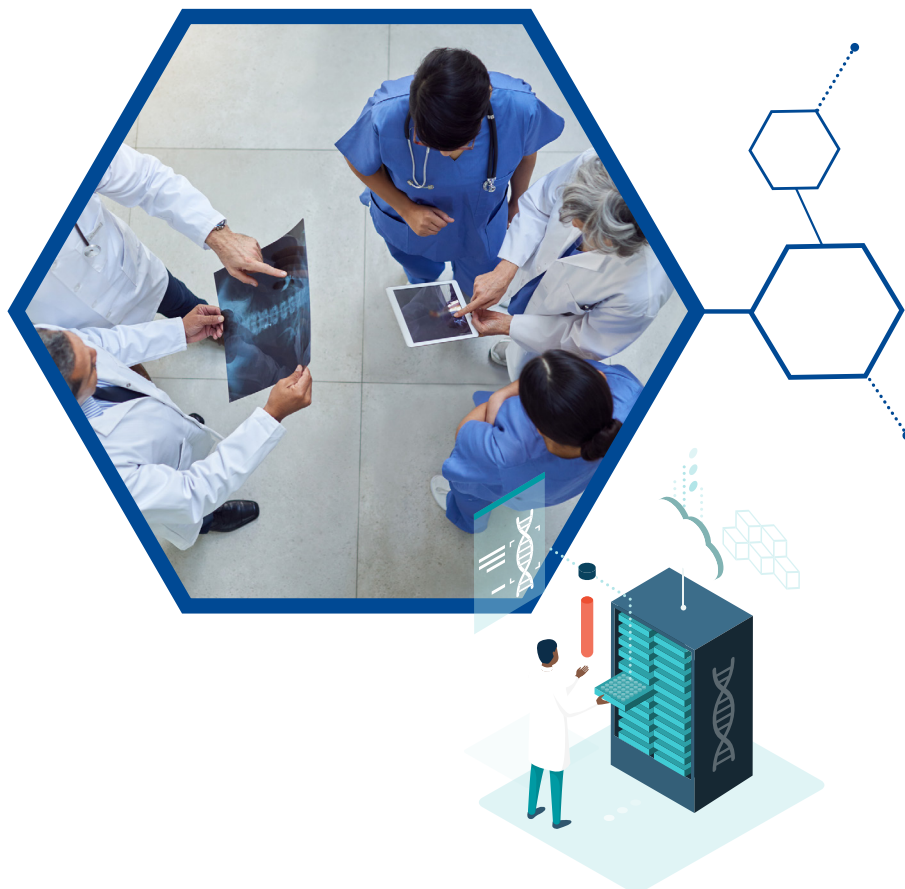
# Europa: um centro de excelência a nível mundial

*As redes europeias de referência entraram em funcionamento em março de 2017, com o objetivo primordial de melhorar a vida das pessoas que sofrem de doenças raras e complexas na Europa*

No entanto, as RER têm um impacto global que vai muito além da Europa. Reforçam as boas práticas existentes a nível mundial e, onde estas não existem, estabelecem novas boas práticas. As redes estão a ajudar a tornar a Europa num centro de atividade em matéria de doenças raras e complexas, mediante a aplicação de diretrizes de boas práticas de diagnóstico ou tratamento, quando existentes, e a sua elaboração, caso contrário.

Ao interligarem especialistas e populações de doentes, as RER também facilitam a realização de estudos clínicos e testam as intervenções terapêuticas, o que as coloca na vanguarda da inovação em numerosos domínios das doenças raras.

O modelo das RER é um exemplo para outros, desenvolvendo instrumentos de ponta de saúde em linha para auxiliar a colaboração transfronteiriça na Europa, com potencial para promover a colaboração internacional e melhorar o acesso aos cuidados de saúde.



# RER para as doenças hematológicas (ERN-EuroBloodNet)

*As doenças hematológicas envolvem anomalias das células sanguíneas e da medula óssea, dos órgãos linfoides e dos fatores de coagulação, e são quase todas raras. Podem ser subdivididas em seis categorias: defeitos raros dos eritrócitos, insuficiência da medula óssea, perturbações raras da coagulação, hemocromatose e outras perturbações genéticas raras da síntese do ferro, neoplasias malignas mieloides e neoplasias malignas linfoides.*

O diagnóstico das doenças hematológicas raras (DHR) requer uma experiência clínica considerável, bem como acesso a um amplo conjunto de serviços laboratoriais e tecnologias de imagiologia. Estes testes permitem uma classificação precisa das doenças de acordo com os critérios da OMS, utilizando sistemas de pontuação internacionais e, sempre que possível, biomarcadores.

Tendo em conta estes requisitos e o facto de algumas DHR serem muito raras, o diagnóstico é frequentemente ignorado ou tardio, sobretudo nos doentes idosos. O tratamento é, além disso, muitas vezes difícil devido à necessidade de infraestruturas e equipas especializadas e à dificuldade de acesso a tratamentos específicos, como o transplante alogénico de células estaminais ou os fatores de coagulação. Alguns países têm programas preventivos para determinadas doenças. No entanto, existe uma necessidade urgente de harmonização no domínio do rastreio.

Nos seus primeiros cinco anos, a ERN-EuroBloodNet, em estreita colaboração com a Associação Europeia de Hematologia (EHA), realizou com êxito várias ações transversais e ações específicas em matéria de DHR, tendo por objetivo melhorar o acesso aos cuidados de saúde por parte dos doentes com DHR, promover diretrizes e boas práticas, melhorar a formação e a partilha de conhecimentos, prestar aconselhamento clínico sempre que haja escassez de conhecimentos especializados a nível nacional e aumentar o número de ensaios clínicos nesta área. A participação dos ePAG e das associações de doentes desde o início contribui para a capacitação dos doentes, a educação terapêutica e a formação sobre defesa dos interesses dos doentes, em consonância com a abordagem centrada no doente da ERN-EuroBloodNet.

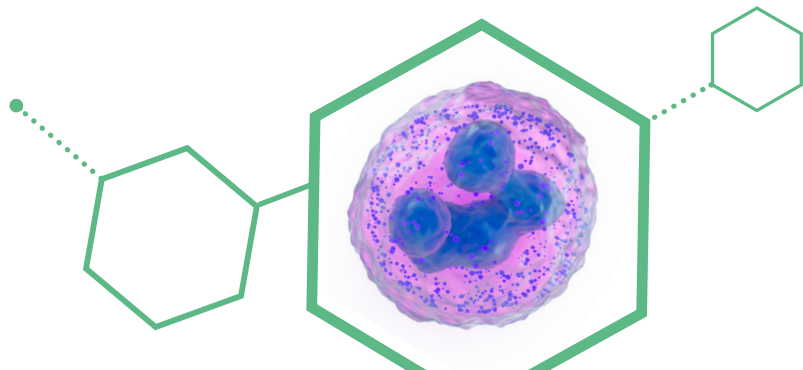
## COORDENADORES CONJUNTOS DA REDE

**Professor Pierre Fenaux**

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Saint-Louis, Paris, França  
(presidente do polo oncológico)*

**Professora Béatrice Gulbis**

*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB,  
Bruxelas, Bélgica (presidente do polo  
não oncológico)*



# RER para as doenças e distúrbios urogenitais e retais (ERN eUROGEN)

*As doenças urogenitais e retais raras e complexas podem exigir correção cirúrgica, frequentemente durante o período neonatal ou durante a infância. A incontinência urinária e a incontinência fecal representam um enorme peso para os doentes pediátricos, adolescentes e adultos. As pessoas afetadas requerem cuidados ao longo da vida prestados por equipas multidisciplinares de especialistas que planeiam e realizam cirurgias e prestam cuidados pós-operatórios com apoio adicional de equipas de fisioterapia e psicologia, quando necessário.*

A ERN eUROGEN fornece diretrizes de boas práticas avaliadas de forma independente e melhora a partilha de resultados. Tem como objetivo assegurar, pela primeira vez, a capacidade de acompanhar os resultados a longo prazo para os doentes ao longo de um período de 15 a 20 anos, graças ao registo ERN eUROGEN.

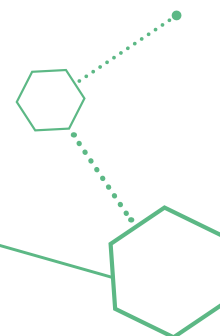
A rede recolhe dados e materiais que estejam em falta, elabora novas diretrizes clínicas, reúne dados científicos relativos às boas práticas, identifica variações na prática clínica atual, desenvolve programas de educação e formação, estabelece a agenda de investigação em colaboração com os representantes dos doentes e partilha conhecimentos através da participação em consultas virtuais no SGCD e através de equipas multidisciplinares. Os novos especialistas em doenças urogenitais e retais raras e complexas têm acesso a formação específica e visitas de intercâmbio clínico oferecidas pelo programa de intercâmbio da ERN eUROGEN.

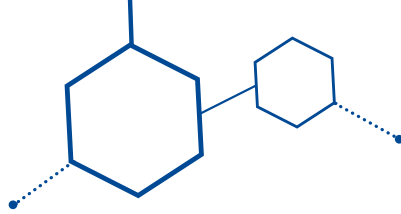
A rede pretende, em última instância, promover a inovação em medicina e melhorar o diagnóstico e o tratamento dos doentes com doenças urogenitais e retais raras e complexas através da estratégia «Partilhar. Cuidar. Curar».

## COORDENADOR DA REDE

**Wout Feitz**

*Centro Médico da Universidade de Radboud, Amalia Children's Hospital, Nijmegen, Países Baixos*





# A colaboração em ação

As plataformas em linha, a telemedicina e os instrumentos de saúde em linha desempenham um papel valioso no incentivo à colaboração. As RER estão interligadas através de uma plataforma informática específica, o sistema de gestão clínica dos doentes (SGCD), uma aplicação de software clínico baseada na Internet que permite aos prestadores de cuidados de saúde de toda a UE trabalhar em conjunto virtualmente para diagnosticar e tratar doentes com doenças raras, de baixa prevalência e complexas.

Os coordenadores da rede podem convocar painéis consultivos «virtuais» de especialistas clínicos, utilizando instrumentos de telemedicina para analisar o estado de saúde de

um doente para fins de diagnóstico ou tratamento. Deste modo, os profissionais de saúde, que anteriormente lidavam com as doenças raras e complexas de forma isolada, podem consultar os seus pares e pedir uma segunda opinião a um colega. Uma característica central destes instrumentos é a interoperabilidade.

Graças aos avanços na tecnologia de videoconferência, a localização geográfica deixou de ser um obstáculo ao trabalho em equipa à distância. As redes também utilizam sistemas específicos para partilhar amostras de tecidos ou imagens de alta resolução de doenças complexas, que também podem ser utilizados para criar um arquivo de casos

para estudo mais aprofundado. O SGCD está abrangido pela legislação europeia e nacional em matéria de proteção de dados e de direitos de privacidade dos doentes (RGPD).

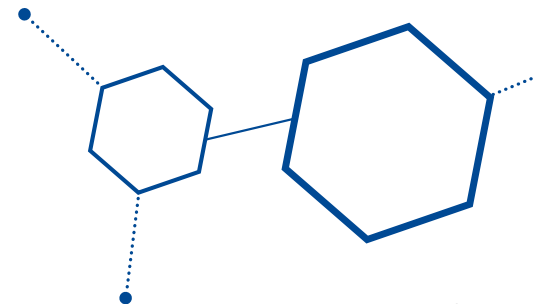
Assim, por exemplo, uma vez partilhados os dados patológicos ou radiológicos de forma segura, os membros da rede podem iniciar sessão, visualizar as imagens e fazer comentários num ambiente fechado. O médico responsável pelo tratamento continua a ser responsável pelo doente, mas pode utilizar a RER como um recurso valioso de apoio.

# Parceiros afiliados

As RER têm por objetivo proporcionar um valor acrescentado genuíno a todos os Estados-Membros da UE. A legislação pertinente permite que os países que não têm representação numa RER aprovada participem por intermédio de prestadores de cuidados de saúde designados pelo seu Estado-Membro na qualidade de centros nacionais «associados» e/ou «colaboradores».

Os Estados-Membros também podem designar uma plataforma nacional de coordenação para efetuar a ligação com todas as RER. O Conselho de Estados-Membros das RER instituiu o quadro comum para a designação e integração destes tipos de centros nas RER. Não obstante, é fundamental que a designação de parceiros afiliados pelos Estados-Membros seja efetuada através de

procedimentos abertos, transparentes e sólidos, e que todas as RER tenham um objetivo estratégico claro para o empenho ativo e a participação dos parceiros afiliados.





# RER para as doenças neuromusculares (ERN EURO-NMD)

*As doenças neuromusculares (DNM) ocorrem desde a primeira infância até à idade adulta avançada e caracterizam-se por fraqueza e desgaste muscular. Podem também estar associadas a outros sintomas, nomeadamente fadiga, dor, dormência, cegueira, dificuldade em deglutir, dificuldade em respirar e doença cardíaca. A maior parte das DNM são progressivas e debilitantes, com uma redução do tempo e da qualidade de vida.*

Existem lacunas e disparidades significativas no acesso ao diagnóstico e ao tratamento a nível europeu. Os principais desafios para a melhoria dos resultados incluem o atraso no encaminhamento dos doentes dos cuidados primários para um centro especializado e a gestão da transição de serviços pediátricos para serviços de adultos.

A EURO-NMD une os principais especialistas da Europa para conceder aos doentes acesso a cuidados especializados através de consultas virtuais e presenciais. A rede visa reduzir o tempo de diagnóstico, melhorar a correção dos diagnósticos e aumentar o acesso a cuidados adequados.

No primeiro semestre de 2021, 12 882 novos doentes consultaram parceiros da EURO-NMD, e os parceiros participaram em 258 ensaios clínicos. Desde 2018, o número de novos doentes que consultam parceiros da rede aumentou 37,5 % e a participação dos parceiros da EURO-NMD em ensaios clínicos aumentou 63 %.

Além disso, a rede desenvolve continuamente novas diretrizes e presta aos profissionais de saúde e aos doentes informações sobre boas práticas específicas para cada doença. Os conhecimentos gerados e organizados pela rede estão amplamente disponíveis em linha e através de webinários acessíveis ao público, bem como através de instrumentos de saúde em linha, como os debates no âmbito do SGCD. Está atualmente em construção um sistema de gestão da aprendizagem (SGA) baseado em Moodle.

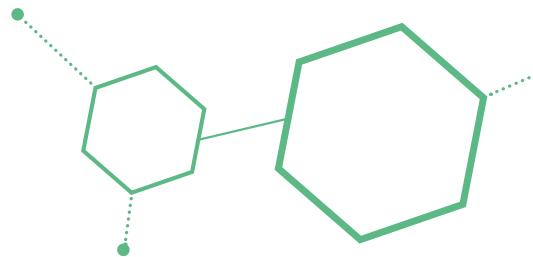
Com base num forte legado de cooperação, a rede continua a promover colaborações com potencial para impulsionar a investigação e o desenvolvimento de terapêuticas a fim de atender às necessidades não satisfeitas dos doentes. A promoção da partilha transnacional de dados através de registos eticamente sólidos e de alta qualidade e de plataformas de dados de investigação é também uma prioridade.

## COORDENADOR DA REDE

**Dra. Teresinha Evangelista**  
*Universidade Sorbonne, Hospital  
Pitié Salpêtrière, Assistance Public  
Hopitaux de Paris, França*



# RER para as doenças oculares (ERN-EYE)



*As doenças oculares raras (DOR) são a principal causa de deficiência visual e cegueira em crianças e jovens adultos na Europa. O portal para as doenças raras e os medicamentos órfãos (ORPHANET) contém mais de 900 DOR, incluindo doenças mais prevalentes, como a retinite pigmentar, que tem uma prevalência estimada de 1 em 5 000, bem como algumas doenças muito raras descritas apenas uma ou duas vezes na literatura médica.*

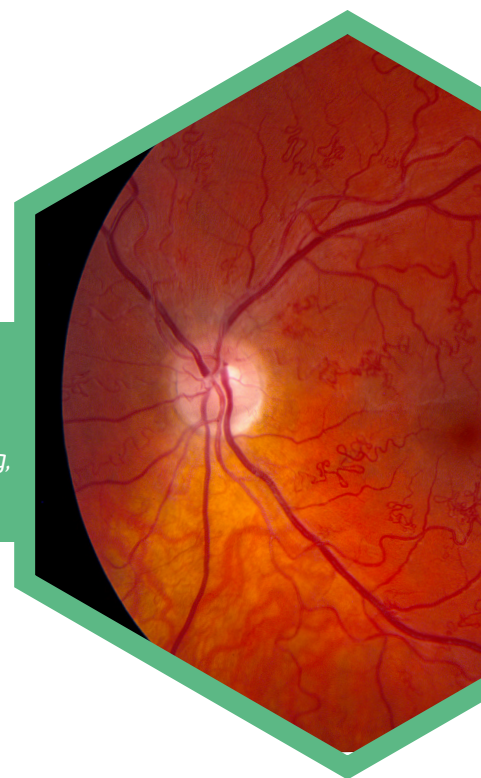
Em estreita colaboração com os ePAG, a ERN-EYE aborda estas doenças no âmbito de quatro grupos temáticos: retinopatias raras, doenças neuro-oftalmológicas raras, doenças oftalmológicas pediátricas raras e perturbações raras do segmento anterior. Além disso, seis grupos de trabalho transversais estão a trabalhar em questões comuns aos quatro temas principais. Outros grupos de trabalho centram-se em áreas específicas, incluindo testes genéticos, registos, investigação, educação, comunicação, baixa visão e grupos de doentes, e integração nacional.

Um dos instrumentos mais importantes das RER é o SGCD, uma plataforma informática de clínica virtual com um conjunto de dados dedicado às DOR. A ERN-EYE centra-se na melhoria do diagnóstico e dos cuidados prestados aos doentes em toda a UE, mediante

a ligação e o reforço de redes de especialistas, o intercâmbio de conhecimentos e informações, o desenvolvimento de programas de educação e formação, como webinários ou programas de aprendizagem em linha, a criação de um registo europeu interoperável (REDdistry) e a elaboração de diretrizes e de documentos de boas práticas.

## COORDENADOR DA REDE

Professora H el ene Dollfus  
H opitaux Universitaires de Strasbourg,  
Fran a



# RER para as síndromes genéticas com risco tumoral (ERN GENTURIS)

*As síndromes genéticas com risco tumoral são doenças em que existem mutações genéticas hereditárias que predisõem fortemente os indivíduos ao desenvolvimento de tumores. O risco de desenvolver um cancro ao longo da vida pode chegar aos 100 %. Embora exista uma diversidade considerável nos sistemas de órgãos que podem ser afetados, as pessoas com estas síndromes partilham desafios semelhantes: atraso no diagnóstico, falta de prevenção para os doentes e familiares saudáveis e má gestão terapêutica. Atualmente, apenas uma pequena minoria das pessoas com síndromes genéticas com risco tumoral obteve um diagnóstico.*

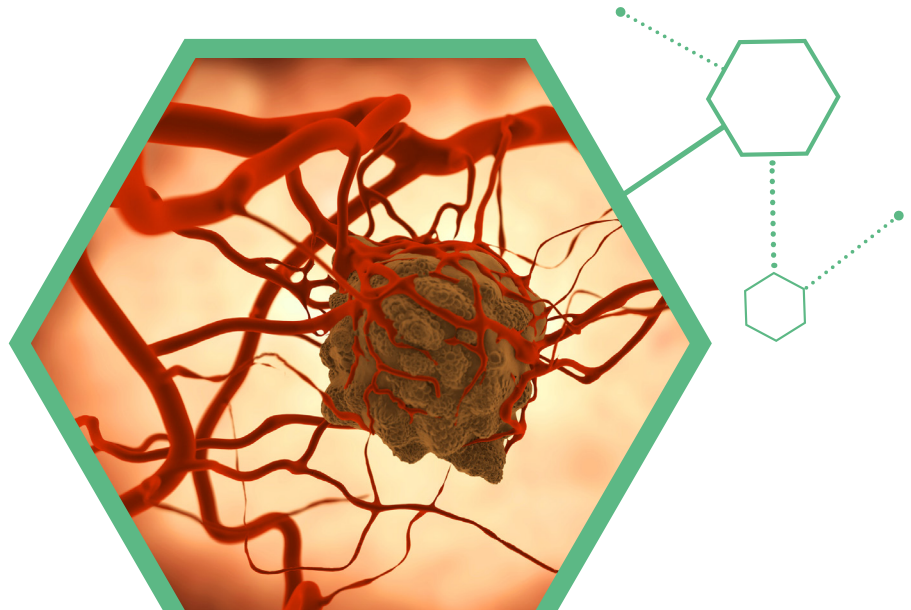
A ERN GENTURIS está a trabalhar no sentido de melhorar a identificação destas síndromes, minimizar a variabilidade dos resultados clínicos, elaborar e pôr em prática diretrizes da UE, desenvolver o registo GENTURIS, apoiar a investigação e capacitar os doentes. A rede educa o público e os profissionais de saúde através do seu sítio Web, organizando webinários e cursos regulares e promovendo a partilha de boas práticas em toda a Europa. Tanto o acesso virtual como o acesso presencial a cuidados multidisciplinares serão melhorados,

a fim de partilhar e debater casos complexos. A rede tem vindo a melhorar a qualidade e a interpretação dos testes genéticos, bem como a aumentar a participação de doentes em programas de investigação clínica.

A ERN GENTURIS coopera com outras RER para melhorar os cuidados prestados aos doentes com síndromes genéticas com risco tumoral que desenvolvem doenças abrangidas pelos conhecimentos especializados de outra rede.

## COORDENADOR DA REDE

Professora Noline Hoogerbrugge  
Centro Médico da Universidade de  
Radboud, Nijmegen, Países Baixos





# Liderar uma rede europeia de referência

Professora  
Hélène Dollfus



*Hélène Dollfus é professora de genética médica e consultora em genética médica no Hospital Universitário de Estrasburgo (HUS), em França, onde dirige o departamento de genética médica. É coordenadora da ERN-EYE desde a sua criação, em 2017, e desempenhou um mandato como presidente do CG.*

*«A coordenação de uma RER, em parceria com a Comissão Europeia, é uma grande aventura», afirma a Professora Hélène Dollfus. «A rede é altamente inovadora e abrange uma vasta gama de iniciativas centradas nos cuidados aos doentes. Trata-se de um enorme desafio, mas é muito entusiasmante e estamos a começar a ver alguns resultados promissores.»*

A Professora Hélène Dollfus sente um grande orgulho pelo facto de a ERN-EYE estar a mostrar-se à altura da visão que presidiu à sua criação. *«É uma grande conquista que especialistas em doenças oculares raras de toda a Europa se tenham associado sob a orientação da nossa equipa de gestão excepcionalmente dedicada», explica. «Além disso, os representantes dos doentes são, na realidade, parceiros importantes com os quais trabalhamos lado a lado. Sinto que já aprendemos muito uns com os outros e que lançamos as sementes para assegurar o sucesso da ERN-EYE no futuro.»*

A Professora Hélène Dollfus não só lidera a ERN-EYE, como é também a atual presidente do grupo de coordenadores das RER, que reúne os 24 coordenadores para debater desafios comuns e partilhar experiências.

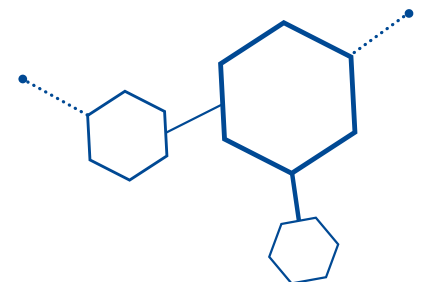
*«Estamos numa fase interessante do desenvolvimento das RER. Podemos aferir e avaliar as realizações dos primeiros cinco anos com alguma satisfação, mas estamos agora a entrar num novo período de expansão que exigirá equipas de gestão alargadas e mais recursos para apoiar os profissionais de saúde na prestação de serviços cada vez mais eficientes aos doentes com doenças raras», afirma.*

Desde janeiro de 2022, a maior parte das RER aumentaram em tamanho pelo menos para o dobro, à medida que são acrescentados mais membros de toda a UE. *«A integração das RER nos sistemas de saúde dos Estados-Membros é um grande desafio a que todos desejamos dar resposta. Os intercâmbios de formação têm tido um êxito significativo e estamos, muitos de nós, continuamente a elaborar e atualizar diretrizes», afirma a Professora Hélène Dollfus.*

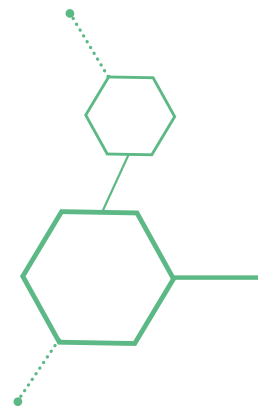
*«Enquanto RER, o nosso objetivo é que os dados relativos a doenças raras sejam partilhados o mais amplamente possível através do número crescente de registos, em benefício tanto dos doentes como dos profissionais. Queremos que se intensifiquem as colaborações em matéria de investigação em*

*toda a UE — não só para ensaios clínicos, mas também para a investigação científica, incluindo a evolução da genómica.»*

A Professora Hélène Dollfus aguarda com expectativa a próxima fase de desenvolvimento das RER. *«O meu objetivo é conseguir que todas as RER tenham uma fase de maturação harmoniosa, coesa e produtiva, cumprindo simultaneamente a nossa missão de prestar cuidados a todos os que padecem de doenças raras na UE.»*



# RER para as doenças cardíacas raras e incomuns (ERN GUARD-Heart)



*As doenças cardíacas raras podem estar presentes ao longo da vida da pessoa e são sobretudo doenças genéticas (hereditárias) ou que se desenvolvem durante a embriogénese (defeitos cardíacos congénitos). Caracterizam-se por um amplo conjunto de sinais e sintomas que variam não só de doença para doença, mas também de doente para doente. A maior parte destas doenças cardíacas implicam uma suscetibilidade única para a morte súbita numa idade jovem e podem ocorrer em pessoas saudáveis.*

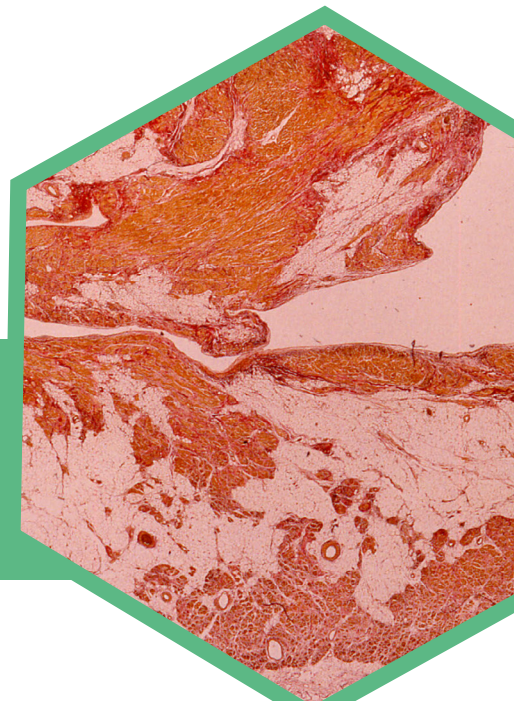
A ERN GUARD-Heart identificou cinco áreas temáticas: cardiopatias arritmogénicas hereditárias em adultos e crianças, cardiomiopatias hereditárias em adultos e crianças, perturbações eletrofisiológicas especiais em crianças, defeitos cardíacos congénitos e outras cardiopatias raras. Estes temas seguem a Classificação Internacional de Doenças (ICD10) e o ORPHANET, e estão sujeitos às diretrizes clínicas da Sociedade Europeia de Cardiologia (ESC).

A rede pretende reforçar a coordenação dos conhecimentos especializados e dos recursos para facilitar a agregação de conhecimentos multidisciplinares, que são subsequentemente inventariados e divulgados ao público.

Os serviços de saúde são prestados através de uma plataforma partilhada de saúde em linha, que garante aos doentes um acesso mais alargado a conhecimentos especializados e a profissionais de saúde em toda a Europa. Através da promoção de uma cooperação mais estreita entre especialistas, são adquiridos e partilhados novos conhecimentos científicos para apoiar o desenvolvimento de novos procedimentos de diagnóstico e terapêuticos e para identificar novas doenças cardíacas raras.

## COORDENADOR DA REDE

Professor Arthur A.M. Wilde  
Centro Médico da Universidade  
de Amesterdão, Amesterdão,  
Países Baixos



# RER para as malformações congénitas e os distúrbios raros do neurodesenvolvimento (ERN-ITHACA)

*A ERN-ITHACA (Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies) reflete a «odisseia» de diagnóstico vivida por um grande número de doentes com anomalias de desenvolvimento. A rede reúne mais de 70 departamentos de genética clínica de hospitais universitários da UE, incluindo especialistas em distúrbios do neurodesenvolvimento (DND) raros — principalmente deficiência intelectual (DI) e perturbação do espectro do autismo (PEA) — bem como anomalias congénitas múltiplas raras.*

A ERN-ITHACA abrange o diagnóstico clínico e biológico/genético destas anomalias do desenvolvimento, a coordenação dos cuidados multidisciplinares e do tratamento, o diagnóstico pré-natal e a patologia fetal.

As anomalias raras do desenvolvimento afetam muitas crianças e adultos — por exemplo, cerca de 2 % dos recém-nascidos serão afetados por DI e, pelo menos, 1 % por PEA (com ou sem DI). Cerca de metade dos doentes com DI e mais de um em cada dez doentes com PEA apresentam uma perturbação monogénica ou cromossómica. As malformações congénitas afetam um em 40 bebés, muitas vezes como parte de síndromes complexas que também apresentam DND. Foram descritas mais de 5 000 síndromes raras.

A ERN-ITHACA reúne especialistas médicos e representantes dos ePAG, prestando apoio colaborativo à investigação clínica,

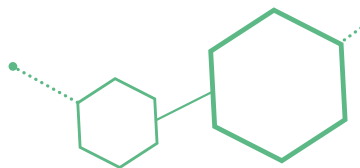
desenvolvendo consensos e diretrizes sobre boas práticas e melhorando o diagnóstico precoce, os cuidados e a cura dos doentes. A rede criou igualmente o registo de doentes da Biblioteca Internacional de Deficiência Intelectual e Anomalias do Desenvolvimento (ILIAD — International Library of Intellectual Disability and Anomalies of Development).

A rede desenvolve a telemedicina e a tele-especialização para facilitar debates colegiais entre médicos referenciadores e investigadores em toda a UE, e produz instrumentos de formação e de aprendizagem em linha para profissionais de saúde, leigos e ePAG.



## COORDENADOR DA REDE

**Professor Alain Verloes**  
*Université de Paris & Assistance  
Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Universitaire Robert-Debré,  
Paris, França*



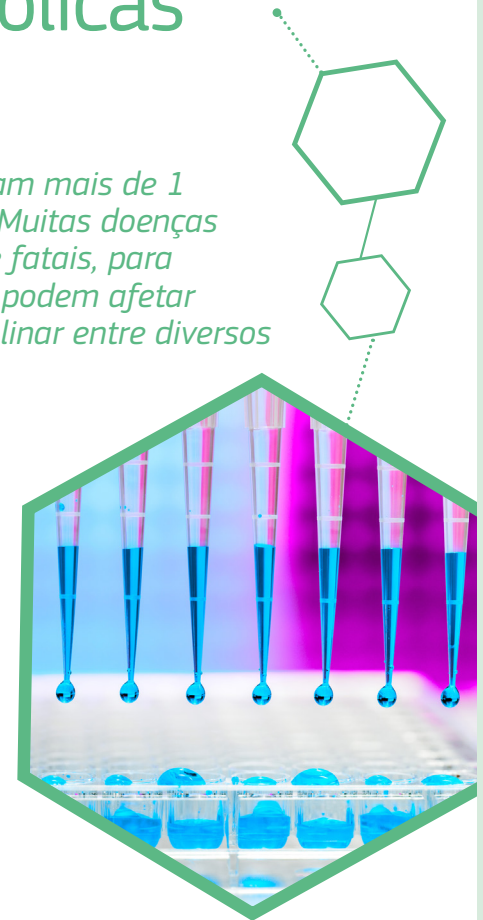
# RER para as doenças metabólicas hereditárias (MetabERN)

*As doenças metabólicas hereditárias (DMH) raras, de que se contam mais de 1 400, são raras individualmente, mas frequentes no seu conjunto. Muitas doenças metabólicas têm consequências graves, por vezes potencialmente fatais, para os doentes. Estas doenças incluem distúrbios de todos os órgãos, podem afetar pessoas de qualquer idade e exigem uma colaboração multidisciplinar entre diversos profissionais.*

O diagnóstico precoce pode melhorar os resultados, mas apenas 5 % das DMH conhecidas estão atualmente incluídas nos programas de rastreio neonatal da Europa, havendo uma necessidade de harmonização dos programas nacionais. Os conhecimentos em termos de história natural e de eficácia e segurança das terapêuticas de muitas DMH são escassos e o acompanhamento a longo prazo é incompleto.

A MetabERN pretende melhorar as vidas das pessoas afetadas por este grupo altamente heterogêneo de doenças, dividindo-as em sete categorias principais. Trata-se da rede mais abrangente, pan-metabólica, pan-europeia e orientada para o doente, visando transformar a forma como os cuidados são prestados aos doentes com DMH na Europa.

A MetabERN utiliza o sistema de gestão clínica dos doentes (SGCD) como plataforma de referência para os processos de tomada de decisões clínicas e para promover programas de investigação translacional transversais às DMH. Com o seu registo europeu unificado plenamente operacional para DMH (U-IMD), desenvolvido com uma subvenção da Agência de Execução para os Consumidores, a Saúde, a Agricultura e a Alimentação (Chafea) da UE, a MetabERN gera eficazmente dados sobre os doentes para fins de investigação. Tal permite uma avaliação pormenorizada da história natural das DMH, bem como o exame de outros temas de investigação, incluindo a análise prospetiva de intervenções preventivas e terapêuticas em doentes com DMH. Além disso, o U-IMD é o primeiro registo observacional e não interventivo de doentes a abranger a totalidade das mais de 1 400 DMH.



## COORDENADOR DA REDE

**Professor Maurizio Scarpa**  
*Hospital Universitário de Udine,  
Udine, Itália*

# Políticas nacionais em matéria de doenças raras

*Os Estados-Membros da UE são os principais responsáveis pela organização e prestação de serviços de saúde e cuidados médicos no seu próprio território. A política de saúde da UE visa complementar as políticas nacionais, assegurar a proteção da saúde em todas as políticas da UE e trabalhar a favor de uma União Europeia da Saúde.*

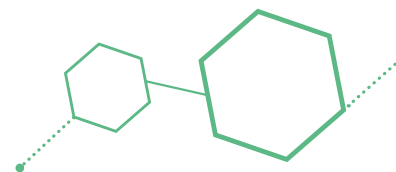
Em 2009, o Conselho Europeu de Ministros da Saúde recomendou que os Estados-Membros elaborassem e pusessem em prática planos ou estratégias de apoio aos doentes com doenças raras. Estes planos deveriam ser concebidos de modo a:

- orientar e estruturar as ações no domínio das doenças raras no quadro dos sistemas sociais e de saúde nacionais;
- integrar as iniciativas a nível local, regional e nacional nos planos ou estratégias por forma a garantir uma abordagem abrangente;
- definir ações prioritárias, com objetivos e mecanismos de acompanhamento.

O Programa UE pela Saúde 2021-2027 financia projetos para apoiar os Estados-Membros na execução dos seus planos nacionais de saúde, em consonância com a visão de uma União Europeia da Saúde. Até 2022, 23 Estados-Membros (e ainda a Suíça e a Noruega) tinham adotado planos nacionais de saúde para as doenças raras.







# RER para os cancros pediátricos (hemato-oncologia) (ERN PaedCan)

*Os cancros pediátricos são raros e têm diversos subtipos. Todos os anos na Europa, 35 000 crianças e jovens são diagnosticados com cancro e morrem 6 000 doentes com cancro pediátrico — a principal causa de morte por doença de crianças com mais de um ano de idade. Atualmente, há na Europa mais de meio milhão de sobreviventes a longo prazo de cancro infantil, dos quais dois terços sofrem de problemas de saúde e psicossociais de longa duração devido à sua doença.*

As taxas médias de sobrevivência melhoraram nas últimas décadas — os progressos alcançados para algumas doenças têm sido consideráveis, enquanto outras continuam a apresentar resultados muito fracos. As desigualdades significativas em termos de sobrevivência constituem um desafio, sendo que os piores resultados são registados na Europa Oriental.

A ERN PaedCan trabalha no sentido de melhorar o acesso a cuidados de saúde de elevada qualidade para crianças e adolescentes com cancro, cujas doenças requerem conhecimentos e instrumentos especializados que não estão amplamente disponíveis devido aos reduzidos volumes de casos e à escassez de recursos. A rede baseia-se em anteriores projetos financiados pela UE, a saber, o ENCCA, o PanCare e o ExPO-r-NeT.

Os membros incluem uma forte rede interativa de hospitais pediátricos e unidades especializadas em cuidados oncológicos pediátricos e para adolescentes. Juntamente com a Sociedade Europeia de Oncologia Pediátrica (SIOPE), foram estabelecidos protocolos de orientação para a prática clínica padrão

européia (ESCP) como referência comum para os tratamentos iniciais em todos os principais contextos de cuidados oncológicos pediátricos, e um comité virtual de oncologia pediátrica utiliza instrumentos de saúde em linha para partilhar conhecimentos especializados e aconselhamento. A educação e a formação são promovidas através de webinários, reuniões e programas de intercâmbio.

A ERN PaedCan procura alcançar a equidade nos resultados do cancro infantil em toda a Europa e ajudar a aplicar o Plano Estratégico da SIOPE, com forte apoio da Missão de Luta contra o Cancro do Horizonte Europa, do Plano Europeu de Luta contra o Cancro e da Estratégia Farmacêutica para a Europa.

A rede visa melhorar a sobrevivência ao cancro infantil e a qualidade de vida, promovendo a cooperação, a investigação e a formação, com o objetivo final de reduzir as atuais desigualdades na sobrevivência ao cancro infantil e nas capacidades de cuidados de saúde dos Estados-Membros da UE.

## COORDENADOR DA REDE

Professora Dra. Ruth Ladenstein  
St. Anna Kinderspital & St. Anna  
Kinderkrebsforschung, Áustria



# RER para as doenças hepáticas (ERN RARE-LIVER)

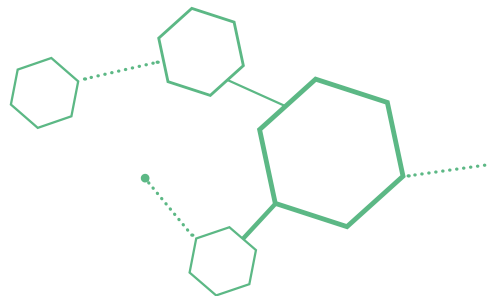
*As doenças hepáticas raras podem causar lesões hepáticas progressivas, conduzindo a fibrose e cirrose. As complicações da cirrose podem levar à morte e, em muitos casos, o único tratamento eficaz é um transplante hepático. A fadiga e o prurido nas doenças colestáticas, bem como a dor e o inchaço abdominal nas doenças quísticas, afetam significativamente a qualidade de vida dos doentes.*

Nos doentes pediátricos, o atraso no diagnóstico, a má progressão ponderal e a incapacidade de alcançar os marcos de desenvolvimento, bem como o desafio da transição dos cuidados na fase da adolescência, são fatores adicionais que complicam a situação.

A ERN RARE-LIVER aborda três áreas temáticas: a doença hepática autoimune, a atresia biliar metabólica e doença hepática relacionada e a doença hepática estrutural. Pela primeira vez no caso das doenças hepáticas, a rede integra plenamente os cuidados adultos e pediátricos, centrando-se nas necessidades das populações em transição e nas consequências para as famílias com diagnóstico genético.

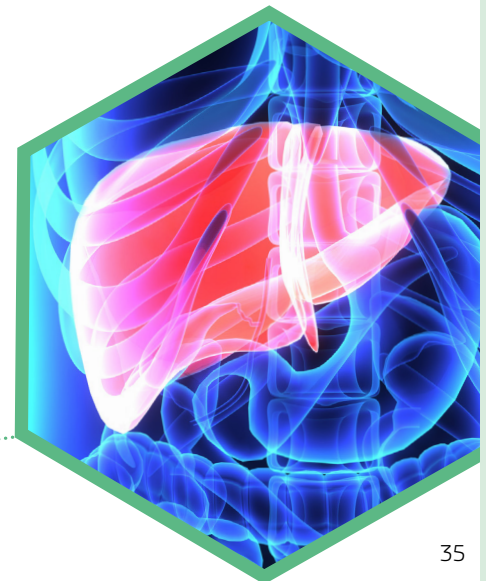
A elaboração de diretrizes atualizadas é uma prioridade. As diretrizes em matéria de cuidados, apoiadas pela normalização dos principais testes de diagnóstico e prognóstico, são aplicadas em colaboração com a Associação Europeia para o Estudo do Fígado (EASL) e a Sociedade Europeia de Gastroenterologia Pediátrica, Hepatologia e Nutrição (ESPGHAN).

A ERN RARE-LIVER visa dar resposta aos desafios significativos da sensibilização dos médicos para as doenças hepáticas raras e do acesso equitativo às opções de tratamento em rápida evolução.

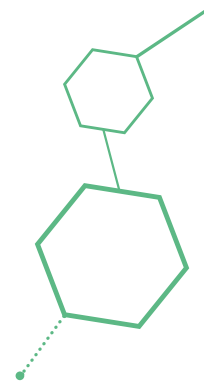


## COORDENADOR DA REDE

Professor Ansgar W. Lohse  
Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf, Alemanha



# RER para as doenças musculoesqueléticas e dos tecidos conjuntivos (ERN ReCONNET)



*As doenças raras musculoesqueléticas e dos tecidos conjuntivos (DrTC) englobam diferentes doenças e síndromes que têm um impacto considerável no bem-estar dos doentes. Incluem doenças hereditárias, doenças autoimunes sistémicas, como a esclerose sistémica, doenças mistas dos tecidos conjuntivos, miopatias idiopáticas inflamatórias, doenças indiferenciadas dos tecidos conjuntivos e a síndrome antifosfolípídica.*

A ERN ReCONNET está a desenvolver um quadro para a definição de padrões de cuidados e práticas de elevada qualidade, inovadores, sustentáveis e equitativos, que darão aos doentes europeus com DrTC um melhor acesso aos cuidados de saúde.

Graças à colaboração entre membros efetivos, representantes dos ePAG e parceiros afiliados, a ERN ReCONNET elaborou publicações revistas pelos pares sobre as mais recentes diretrizes de prática clínica, as necessidades não satisfeitas na educação dos doentes, a otimização dos percursos de cuidados para os doentes e o impacto da COVID-19 nas DrTC. A rede também forneceu uma metodologia para a criação de modelos organizacionais de percursos de cuidados para os doentes com doenças raras, estabeleceu uma infraestrutura de registo europeia para a harmonização de dados sobre as DrTC, que visa integrar todos os registos já existentes e recentemente desenvolvidos sobre DrTC em toda a Europa, disponibilizou webinários para profissionais de saúde e doentes sobre temas da ERN ReCONNET e elaborou versões das diretrizes de prática clínica acessíveis a leigos.

Os representantes dos doentes estão estreitamente envolvidos em todas as atividades da ERN ReCONNET, desempenhando um papel fundamental na elaboração e revisão de publicações, fornecendo informações essenciais sobre as necessidades dos doentes para melhorar os percursos de cuidados e ajudando a melhorar o conhecimento e a gestão das doenças. Assistem aos webinários, tanto na qualidade de membros dos painéis como de simples participantes, preparam versões de publicações acessíveis a leigos, apoiam os procedimentos de avaliação dos novos membros e participam na governação.

A estreita colaboração das diferentes partes interessadas envolvidas na rede representa um dos principais valores acrescentados da ERN ReCONNET, que continuará a melhorar a vida das pessoas que vivem com DrTC.

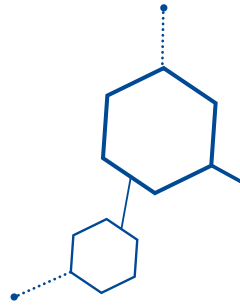


## COORDENADOR DA REDE

**Professora Marta Mosca**  
*Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Itália*



# Melhorar os resultados de saúde dos doentes: o papel das organizações de doentes



As RER existem para os doentes. As organizações de doentes e, mais concretamente, a EURORDIS — uma aliança não governamental de 984 organizações de doentes com doenças raras de 74 países — têm vindo a desempenhar um papel ativo no desenvolvimento das redes há mais de uma década. Em conjunto, têm ajudado a garantir que as RER deem prioridade ao reforço da excelência clínica e à melhoria dos resultados de saúde dos doentes, assegurando simultaneamente um acesso equitativo a cuidados de qualidade em toda a Europa.

«Acompanhámos o nascimento desta ideia no Grupo de Alto Nível sobre Serviços de Saúde e Cuidados Médicos, quando as RER foram refletidas na Diretiva Cuidados de Saúde Transfronteiriços», afirma Inés Hernando, diretora das RER e dos Cuidados de Saúde na EURORDIS. «Percorremos, com os Estados-Membros e a Comissão Europeia, o longo caminho desde o nascimento do conceito à sua integração na legislação, passando pela mobilização e agregação de responsáveis clínicos, até ao lançamento das 24 RER agrupadas em áreas terapêuticas, e estamos agora a apoiar a sua aplicação, colaborando estreitamente com os defensores dos interesses doentes e os responsáveis clínicos envolvidos nas redes.»

Na qualidade de parceiro constante na promoção do conceito das RER, a EURORDIS continua a trabalhar com a comunidade de doentes com doenças raras, os responsáveis clínicos e as equipas de gestão de projetos das RER, a fim de assegurar que os doentes participem de forma regular e sistemática nas atividades e na governação das RER. Os responsáveis clínicos e os defensores dos interesses dos doentes das RER estão a desenvolver gradualmente uma cultura de liderança partilhada e a aprender a colaborar melhor para garantir que as RER contribuam para melhorar a vida das pessoas que vivem com doenças raras.

«Atualmente, não existem tratamentos para muitas doenças raras», explica Inés Hernando. «No entanto, a cultura de aprendizagem que as RER começaram a construir está a transformá-las num centro de inovação. Ao definir resultados para doenças específicas que possam ser sistematicamente medidos e partilhados por diferentes centros especializados e países, as RER abrirão a porta à melhoria da qualidade e à adoção das melhores intervenções médicas ou cirúrgicas.»

As RER deverão acabar com o isolamento que as comunidades de doenças raras enfrentam, aumentar a visibilidade dos especialistas em toda a Europa e complementar as capacidades dos sistemas nacionais de saúde para

diagnosticar, tratar e gerir os doentes. «Para que tal aconteça em grande escala, devem existir vias de referência claras e transparentes. Cabe aos Estados-Membros estabelecer os mecanismos e processos para facilitar a aceitação e a adoção do capital de conhecimentos das RER — por exemplo, no desenvolvimento de percursos de cuidados para doenças raras», afirma.

Os doentes têm grandes expectativas de que as RER possam ter um impacto real nas suas vidas: «Debater casos complexos e partilhar experiências e conhecimentos especializados nas RER é um primeiro passo importante, mas os países devem utilizar melhor e de forma mais alargada os conhecimentos que estas redes criam e organizam, a fim de melhorar a vida dos 30 milhões de pessoas que vivem com uma doença rara na Europa», acrescenta Inés Hernando. Os Estados-Membros têm um papel fundamental a desempenhar nesta fase. «Chegou o momento de promover e apoiar as redes de acordo com as suas ambições e de as integrar nos sistemas nacionais de saúde, a fim de melhorar os resultados em termos de sobrevivência e qualidade de vida do maior número possível de doentes.»

# RER para a imunodeficiência e as doenças autoinflamatórias e autoimunes (ERN-RITA)

*A ERN-RITA reúne os principais centros europeus especializados no diagnóstico e tratamento de doenças imunológicas raras. Estas são doenças potencialmente fatais que requerem cuidados multidisciplinares, utilizando avaliações de diagnóstico complexas e terapêuticas altamente especializadas. A rede divide estas doenças em quatro subtemas ou fluxos de trabalho: imunodeficiência primária (IDP), doenças autoimunes, doenças reumatológicas pediátricas e doenças autoinflamatórias.*

As terapêuticas imunológicas estão a ser descobertas e implementadas rapidamente. A terapêutica com imunoglobulina polivalente revolucionou as perspetivas dos doentes com deficiência de anticorpos, os tratamentos com anticitocinas específicas transformaram a vida dos doentes com doenças autoimunes e autoinflamatórias raras, e as terapêuticas genéticas e com células estaminais, originalmente utilizadas nas IDP, são agora aplicadas em todas as doenças abrangidas pela rede.

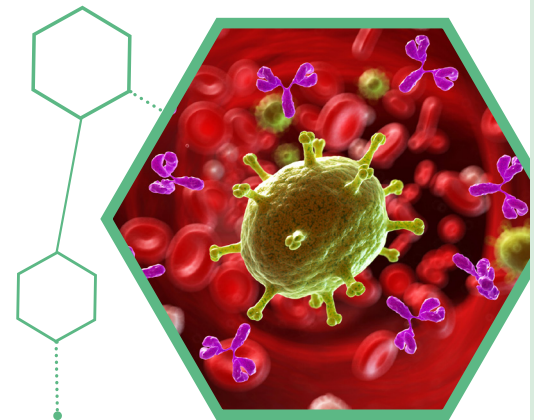
A rede baseia-se no trabalho das sociedades científicas europeias existentes, que desenvolveram registos de doentes, diretrizes clínicas, investigações colaborativas, atividades didáticas e ligações com organizações de doentes para os quatro grupos de doenças.

A ERN-RITA procura reduzir as desigualdades nos cuidados de saúde com que se deparam os doentes que procuram aceder a testes de diagnóstico e a tratamentos inovadores, nomeadamente terapêuticas biológicas,

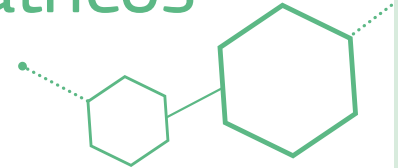
substituição da imunoglobulina e terapêuticas celulares, como o transplante de células estaminais. Visa cruzar os registos preexistentes, elaborar diretrizes clínicas pan-europeias, criar uma task force de geneticistas para controlo de qualidade das tecnologias de sequenciação de nova geração, chegar a acordo quanto a um instrumento comum de farmacovigilância para estas doenças raras, reunir uma task force para a utilização correta e a monitorização dos tratamentos biológicos em doenças imunomediadas, reunir e melhorar terapêuticas baseadas em células estaminais para os doentes, promover a colaboração entre associações de doentes e reunir especialistas pediátricos e não pediátricos das quatro áreas temáticas.

## COORDENADOR DA REDE

**Professor Nico Martinus Wulffraat**  
Centro Médico da Universidade de  
Utrecht, Países Baixos



# RER para os transplantes pediátricos (ERN TransplantChild)



*O transplante pediátrico (TP) inclui tanto o transplante de órgãos sólidos (TOS) como o transplante de células estaminais hematopoiéticas (TCEH), tratando-se do único procedimento curativo para várias doenças raras. A otimização dos cuidados pós-transplante requer os esforços concertados de uma equipa multidisciplinar. Após o transplante, os doentes têm de enfrentar a imunossupressão crónica para evitar a rejeição, o que requer a monitorização de complicações pós-transplante, a fim de prolongar o tempo de vida e melhorar a qualidade de vida das crianças.*

A ERN TransplantChild reúne especialistas em TP e cuidados pós-transplante tendo em vista melhorar os resultados para as crianças e para as suas famílias. A rede visa reduzir tanto o tempo passado no hospital como a utilização de tratamentos complexos e prolongados e trabalha no sentido de melhorar os serviços de apoio psicológico durante a transição das crianças para a idade adulta.

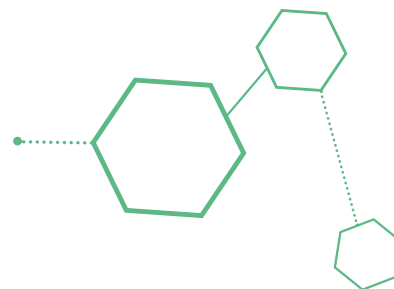
A rede procura disponibilizar as mais recentes técnicas e avanços médicos, farmacológicos e terapêuticos, facilitando simultaneamente a divulgação de diretrizes de prática clínica harmonizadas e o desenvolvimento da medicina personalizada em TP.

A ERN TransplantChild pretende reduzir os esforços associados ao transplante — nomeadamente retransplantes e tratamentos farmacológicos — e está a harmonizar os cuidados em TP para minimizar os riscos de complicações pós-transplante. Os principais especialistas europeus em TP estão a trabalhar em conjunto para reduzir a mortalidade e a morbilidade relacionadas com os transplantes em crianças.

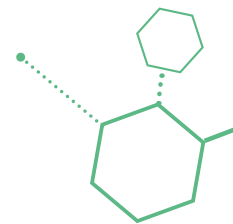


## COORDENADOR DA REDE

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



# RER para as doenças vasculares multissistémicas (VASCERN)



*As doenças vasculares multissistémicas raras incluem doenças que afetam todos os tipos de vasos sanguíneos, com consequências para vários sistemas de órgãos que exigem uma abordagem multidisciplinar dos cuidados. A VASCERN inclui seis grupos de trabalho para doenças raras: telangiectasia hemorrágica hereditária (HHT-WG), doenças hereditárias da aorta torácica (HTAD-WG), artérias de dimensão média (síndrome vascular de Ehlers-Danlos) (MSA-WG), linfedema pediátrico e primário (PPL-WG), anomalias vasculares (VASCA-WG) e doenças neurovasculares (NEUROVASC-WG). Além disso, existem vários grupos de trabalho temáticos que se ocupam da comunicação, registos, questões de ética e questões relacionadas com a gravidez. Um ePAG específico permite que os defensores dos interesses dos doentes participem em todas as atividades da VASCERN.*

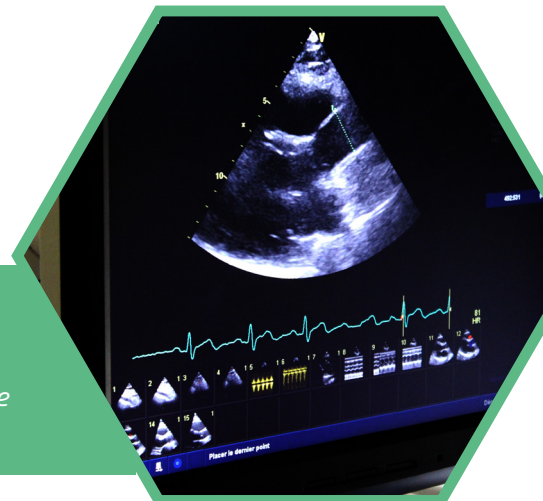
Os objetivos da VASCERN incluem o trabalho em rede e a partilha e disseminação de conhecimentos especializados, a promoção de boas práticas, diretrizes e resultados clínicos, a capacitação dos doentes e a melhoria dos conhecimentos através de investigação clínica e de base.

Os profissionais de saúde envolvidos na VASCERN já disponibilizaram em linha materiais didáticos, como webinários e a série de vídeos «Pills of Knowledge», destinados aos médicos e aos doentes. A rede publicou declarações de consenso e instrumentos de tomada de decisões clínicas — incluindo percursos de cuidados para os doentes e fichas informativas sobre práticas a adotar e a evitar — para prestar aconselhamento sobre o diagnóstico

e os cuidados adequados aos doentes com doenças raras. Em colaboração com todos os centros especializados e organizações de doentes do ePAG, foram desenvolvidos serviços digitais de saúde em linha, como a aplicação móvel VASCERN. Estão a ser criados intercâmbios entre instituições aderentes, e a rede continua a partilhar conhecimentos tanto com os membros como com os profissionais de saúde não abrangidos pela RER.

## COORDENADOR DA REDE

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



# DIRETÓRIO DAS RER

Endo-ERN	RER para as doenças endócrinas (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 para as doenças renais (ERKNet)	<a href="http://www.erknet.org">www.erknet.org</a>	<a href="mailto:contact@erknet.org">contact@erknet.org</a>
ERN BOND	RER para as doenças ósseas (ERN BOND)	<a href="http://www.embond.eu">www.embond.eu</a>	<a href="https://embond.eu/contact/">https://embond.eu/contact/</a>
ERN CRANIO	RER para as anomalias craniofaciais e doenças ORL (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 para as epilepsias raras e complexas (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 para os cânceros em 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 para as doenças hematológicas (EuroBloodNet)	<a href="https://eurobloodnet.eu">https://eurobloodnet.eu</a>	<a href="mailto:coordination@eurobloodnet.eu">coordination@eurobloodnet.eu</a>
ERN eUROGEN	RER para as doenças e distúrbios urogenitais e retais (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 para as doenças 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 para as doenças oculares (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 para as síndromes genéticas com risco 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	RER para as doenças 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 para as anomalias (digestivas e gastrointestinais) hereditárias e 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 para as malformações congénitas e os distúrbios raros do neurodesenvolvimento (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 para as doenças respiratórias (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 para os cânceros pediátricos (hemato-oncologia) (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 para as doenças 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 para as doenças musculoesqueléticas e dos tecidos conjuntivos (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 para a imunodeficiência e as doenças autoinflamatórias e autoimunes (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 para as doenças 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 para as doenças da pele (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 para os transplantes pediátricos (ERN TransplantChild)	<a href="http://www.transplantchild.eu">www.transplantchild.eu</a>	<a href="mailto:coordination@transplantchild.eu">coordination@transplantchild.eu</a>
MetabERN	RER para as doenças metabólicas hereditárias (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 para as doenças vasculares multissistémicas (VASCERN)	<a href="http://www.vascern.eu">www.vascern.eu</a>	<a href="mailto:contact@vascern.eu">contact@vascern.eu</a>





## CONTACTAR A UE

### **Pessoalmente**

Em toda a União Europeia há centenas de centros de informação Europe Direct. Pode encontrar o endereço do centro mais próximo em: [https://europa.eu/european-union/contact\\_pt](https://europa.eu/european-union/contact_pt).

### **Telefone ou correio eletrónico**

Europe Direct é um serviço que responde a perguntas sobre a União Europeia. Pode contactar este serviço:

- pelo telefone gratuito: 00 800 6 7 8 9 10 11 (alguns operadores podem cobrar estas chamadas),
- pelo telefone fixo: +32 22999696, ou
- por correio eletrónico, na página: [https://europa.eu/european-union/contact\\_pt](https://europa.eu/european-union/contact_pt).

## ENCONTRAR INFORMAÇÕES SOBRE A UE

### **Em linha**

Estão disponíveis informações sobre a União Europeia em todas as línguas oficiais no sítio Europa: [https://europa.eu/european-union/index\\_pt](https://europa.eu/european-union/index_pt).

### **Publicações da UE**

As publicações da UE, quer gratuitas quer pagas, podem ser descarregadas ou encomendadas no seguinte endereço: <https://op.europa.eu/pt/publications>. Pode obter exemplares múltiplos de publicações gratuitas contactando o serviço Europe Direct ou um centro de informação local (ver [https://europa.eu/european-union/contact\\_pt](https://europa.eu/european-union/contact_pt)).

### **Legislação da UE e documentos conexos**

Para ter acesso à informação jurídica da UE, incluindo toda a legislação da UE desde 1951 em todas as versões linguísticas oficiais, visite o sítio EUR-Lex em: <https://eur-lex.europa.eu>.

### **Dados abertos da UE**

O Portal de Dados Abertos da União Europeia (<https://data.europa.eu/euodp/pt>) disponibiliza o acesso a conjuntos de dados da UE. Os dados podem ser utilizados e reutilizados gratuitamente para fins comerciais e não comerciais.

*Na Europa, todos os anos é diagnosticada uma doença rara a meio milhão de pessoas. Nenhum país consegue enfrentar este desafio sozinho.*

*As redes europeias de referência são redes virtuais que reúnem especialistas de toda a UE e do EEE.*

*Em conjunto, lutam contra as doenças raras, de baixa prevalência e complexas, melhorando o diagnóstico e o acesso a cuidados especializados.*

*Share. Care. Cure.*

## Mais informações sobre as redes europeias de referência



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



Serviço das Publicações  
da União Europeia