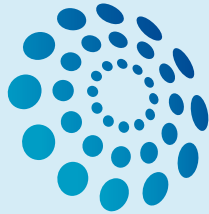




Europeiska  
kommissionen



# European Reference Networks



Arbetar för patienter som  
lider av sällsynta komplicerade  
sjukdomar med låg prevalens

**Share.Care.Cure.**

Detta dokument utgör inte ett officiellt ställningstagande från Europeiska kommissionens sida.

Luxemburg: Europeiska unionens publikationsbyrå, 2023

© Europeiska unionen, 2023



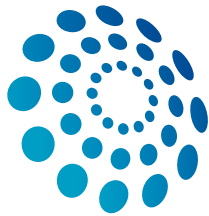
Vidareutnyttjandet av Europeiska kommissionens handlingar regleras enligt kommissionens beslut 2011/833/EU av den 12 december 2011 om vidareutnyttjande av kommissionens handlingar (EUT L 330, 14.12.2011, s. 39). Om inte annat anges får detta dokument vidareutnyttjas enligt villkoren i licensen Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Detta innebär att vidareutnyttjande är tillåtet förutsatt att källa anges på lämpligt sätt liksom eventuella förändringar.

Tillstånd för användning eller mångfaldigande av delar som inte ägs av Europeiska unionen kan behöva sökas direkt från respektive upphovsrättsinnehavare. Europeiska unionen har inte upphovsrätt till följande delar:

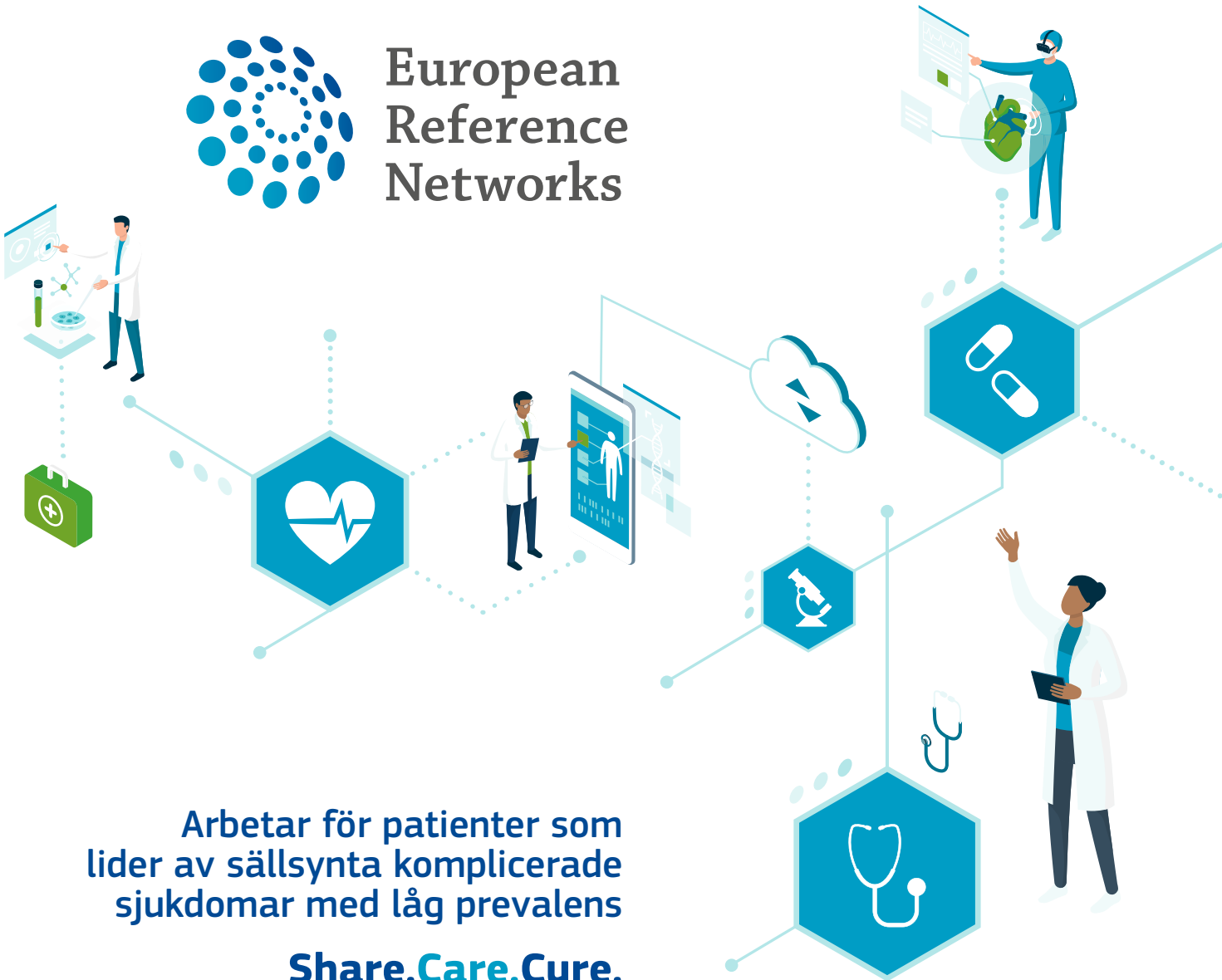
Cover illustration © European Union

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 978-92-68-08722-0	doi:10.2875/409679	EW-05-23-391-SV-C
PDF	ISBN 978-92-68-08731-2	doi:10.2875/54	EW-05-23-391-SV-N



# European Reference Networks



Arbetar för patienter som lider av sällsynta komplicerade sjukdomar med låg prevalens

**Share.Care.Cure.**

# EU ger patienter med sällsynta sjukdomar hopp om en bättre framtid

**Sandra Gallina**

*Generaldirektör för GD SANTE*

Sällsynta sjukdomar drabbar uppskattningsvis 3,5–5,9 % av världens befolkning. Bara i EU lider upp till 36 miljoner människor av en av över 6 000 sällsynta sjukdomar. Men varje sällsynt sjukdom drabbar bara ett fåtal personer. I EU klassas en sjukdom som sällsynt om den drabbar högst fem personer per 10 000 invånare.

Att lida av en sällsynt sjukdom kan innebära att din läkare eller andra vårdgivare inte kan diagnostisera den. Det kan innebära att du får fel diagnos – ibland i åratal – medan du utsätts för lidande och blir allt sämre. En sällsynt sjukdom kan göra att du inte förstår vad som är fel, eller vad du kan göra för att må bättre och lindra symptom och värk. Det är lätt att känna sig frustrerad och övergiven. Det kan kännas hopplöst.

EU hjälper patienter med sällsynta sjukdomar genom att slå samman resurser, utbyta kunskap och samarbeta.

Först och främst vill vi hjälpa patienterna att få rätt diagnos. Sedan måste de få behandling och vård så att de kan må bra och leva ett så normalt liv som möjligt. Till sist vill vi samarbeta för att hitta botemedel. I nuläget kan 95 % av alla sällsynta sjukdomar inte botas. Genom insatser på EU-nivå, som ny läkemedelslagstiftning, erbjuder vi patienter med sällsynta sjukdomar en bättre framtid.

EU-kommissionen har stöttat många insatser på områdena folkhälsa och hälso- och sjukvård för att hjälpa EU:s medlemsländer utveckla nationella lösningar, strategier och planer. Här hittar vi de framgångsrika Europeiska referensnätverken som inrättades 2017 för att slå samman resurser och samla in kunskap om sällsynta och komplicerade sjukdomar, också på områden där vården ofta saknar kunskap. Kommissionen spelade en avgörande roll för att inrätta de europeiska referensnätverken och beviljar ekonomiskt stöd till nätverk, samordnare och tekniska nätverksfaciliteter.

Europeiska referensnätverk är virtuella expertnätverk för vårdgivare, yrkesverksamma och patientorganisationer i EU och Norge. De europeiska referensnätverken inrättades genom EU-direktivet om gränsöverskridande hälso- och sjukvård och utgör en av de största framgångarna i kampen mot sällsynta sjukdomar i Europa. Tack vare det arbete som hälso- och sjukvården, patientorganisationer, kommissionen och medlemsländerna lägger ner har nätverken blivit en inspiration för globala åtgärder.

Inget enskilt land har kunskapen och kapaciteten att behandla alla sällsynta och komplexa sjukdomar. Tack vare nätverken har patienter i hela EU tillgång till den bästa sakkunskapen. Tack vare de virtuella konsultationerna har patienterna tillgång till experter utan att behöva resa utomlands. EU fungerar som en sammanhållande länk och skapar maximala synergieffekter mellan medlemsländerna genom att uppmuntra dem att utbyta kunskap och slå samman resurser.

De nuvarande 24 europeiska referensnätverken för sällsynta och komplexa sjukdomar är resultatet av ett samarbete mellan patientföreträdare, kliniska ledare och chefer inom vården. Nätverken är nu fullt operativa, fortsätter göra framsteg och experimenterar med nya sätt att samarbeta över gränserna.

ERN har nu funnits i sex år och utvärderas för närvarande. Resultatet av utvärderingen kommer att vara klart i slutet av 2023 och ska bidra till att förbättra och utforma den framtida nätverksmodellen.

Nätverkens fulla potential kan inte utnyttjas förrän de har förankrats i de nationella hälso- och sjukvårdssystemen. Först då kommer de att ge ett mervärde på EU-nivå och ge framtidshopp och hjälp åt miljontals människor i EU som lider av sällsynta sjukdomar. Därför har en handlingsplan tagits fram för att stärka nätverken. Den inleds i slutet av 2023 och är ett samarbete mellan kommissionen, medlemsländerna, Norge och Ukraina. Handlingsplanen får ungefär 15 miljoner euro i EU-bidrag.

Kommissionen har också beviljat drygt 77 miljoner euro till europeiska referensnätverk inom programmet EU för hälsa. Bidragen gör det möjligt att inrätta och driva 24 kompletta patientregister med tusentals uppgifter där hundratals patientärenden kan diskuteras i internationella paneler med hjälp av det särskilda it-verktyget "Clinical Patient Management System". Europeiska referensnätverk spelar en central roll för insamling av uppgifter och forskningsarbete om sällsynta sjukdomar.

Bidrag gör det också möjligt att ordna avancerad utbildning för hälso- och sjukvårdspersonal, och utarbeta nya eller uppdaterade patientriktlinjer och stödverktyg för kliniska beslut som i slutändan gynnar patienterna.

Genom att sammanlänka experter och patientpopulationer banar nätverken också väg för kliniska studier och testar behandlingar, vilket placerar dem i framkant när det gäller innovation inom många olika sällsynta sjukdomar. Läkemedelsbolagen är antagligen inte så intresserade av att utveckla läkemedel mot sällsynta sjukdomar med tanke på den begränsade marknaden. Därför har kommissionen skapat incitament för läkemedelsbolag att ta fram och marknadsföra säräkemedel och har precis ändrat läkemedelslagstiftningen för att göra det ännu mer lönsamt.

Det tog mer än tio år för idén om gränsöverskridande samarbete inom hälso- och sjukvården för sällsynta och komplexa sjukdomar – som drivs av de europeiska referensnätverken – att utvecklas och hitta vägen in i EU:s lagstiftning. De kommande fyra åren kommer de europeiska referensnätverken att stärkas och förankras ännu mer i de nationella hälso- och sjukvårdssystemen. Nätverksåtgärderna kommer att underlätta tillvaron för patienter med sällsynta sjukdomar och deras anhöriga, leda till att patientregister används i större utsträckning och sprida kunskap om sällsynta sjukdomar till allt fler.

Behovet av mer europeisk samordning på hälsoområdet har vuxit och är centralt för kommissionens förslag om att bygga en europeisk hälsounion.

Nästa steg i nätverkens utveckling bör vara att utnyttja detta engagemang för bättre vårdresultat och ökat gränsöverskridande vårdssamarbete så att de europeiska referensnätverken når sin fulla potential senast 2030. Att leva med en sällsynt sjukdom innebär osäkerhet om sin diagnos, vård och behandling och är ingenting någon ska behöva uppleva utan hjälp och stöd.



**Sandra Gallina**  
Generaldirektör för GD SANTE

# Innehållsförteckning

EU ger patienter med sällsynta sjukdomar hopp om en bättre framtid. ....	4	Samarbete i praktiken. ....	25
Bakgrund. ....	7	Anknutna partner. ....	25
Vad är europeiska referensnätverk?. ....	8	Europeiskt referensnätverk för neuromuskulära sjukdomar (ERN EURO-NMD). ....	26
Europeiskt referensnätverk för skelettsjukdomar (ERN BOND). ....	9	Europeiskt referensnätverk för ögonsjukdomar (ERN EYE) . ....	27
Europeiskt referensnätverk för kraniofaciala missbildningar och öron-, näs- och halssjukdomar (ERN CRANIO) . ....	10	Europeiskt referensnätverk för genetiska tumörrisksyndrom (ERN GENTURIS). ....	28
Mervärde för patienter och yrkesverksamma. ....	11	Att leda ett europeiskt referensnätverk. ....	29
Europeiskt referensnätverk för endokrina sjukdomar (Endo-ERN) . . .	12	Europeiskt referensnätverk för hjärtsjukdomar (ERN GUARD-Heart). ....	30
Europeiskt referensnätverk för sällsynt och komplex epilepsi (EpiCARE). ....	13	Europeiskt referensnätverk för medfödda missbildningar och sällsynta intellektuella funktionsnedsättningar (ERN ITHACA) . ....	31
Hur europeiska referensnätverk godkänns . ....	14	Europeiskt referensnätverk för medfödda ämnesomsättningssjukdomar (MetabERN). ....	32
Europeiskt referensnätverk för njursjukdomar (ERKNet) . ....	15	Nationella strategier för sällsynta sjukdomar . ....	33
Europeiskt referensnätverk för neurologiska sjukdomar (ERN-RND). ....	16	ERN för pediatrik cancer (hemato-onkologi) (ERN PaedCan). ....	34
Europeiskt referensnätverk för ärvda och medfödda anomalier (i matsmältningssystemet och mag-tarmkanalen) (ERNICA) . ....	17	Europeiskt referensnätverk för hepatologiska sjukdomar (ERN RARE-LIVER) . ....	35
Medlemsstaterna i förarsätet . ....	18	Europeiskt referensnätverk för muskuloskeletala sjukdomar och bindvävsjukdomar (ERN ReCONNET) . ....	36
Europeiskt referensnätverk för sjukdomar i andningsorganen (ERN LUNG). ....	19	Patientorganisationernas roll. ....	37
Europeiskt referensnätverk för hudsjukdomar (ERN Skin) . ....	20	Europeiskt referensnätverk för immunbristsjukdomar, autoinflammatoriska och autoimmuna sjukdomar (ERN RITA). ....	38
Europeiskt referensnätverk för cancer hos vuxna (solida tumörer) (ERN EURACAN) . ....	21	Europeiskt referensnätverk för transplantationer på barn (ERN TransplantChild) . ....	39
Europa: ett globalt expertiscentrum. ....	22	Europeiskt referensnätverk för multisystemiska kärlsjukdomar (VASCERN). ....	40
Europeiskt referensnätverk för hematologiska sjukdomar (EuroBloodNet). ....	23	ERN-förteckning. ....	41
Europeiskt referensnätverk för urogenitala sjukdomar och hälsotillstånd (ERN eUROGEN) . ....	24		

# Bakgrund

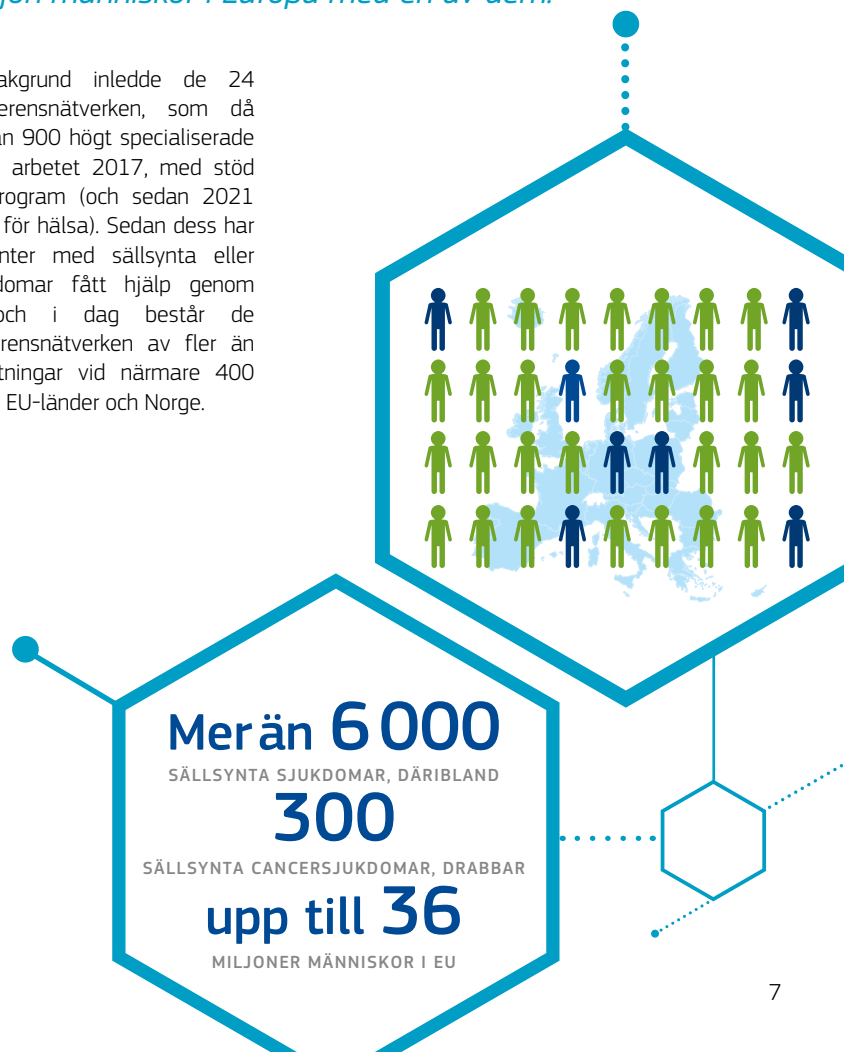
*Sjukdomar som drabbar färre än 5 av 10 000 människor i EU anses vara sällsynta. Mer än 6 000 sällsynta sjukdomar påverkar det dagliga livet för upp till 36 miljoner människor i EU. Bara på området onkologi finns det till exempel nästan 300 olika sällsynta cancerformer, och varje år diagnostiseras över en halv miljon människor i Europa med en av dem.*

Många av de som drabbas av en sällsynt eller komplex sjukdom har inte tillgång till diagnos och högkvalitativ behandling. Det kan finnas en brist på expert- och specialistkunskaper eftersom patientantalet är lågt.

EU och de nationella regeringarna har åtagit sig att förbättra erkännandet och behandlingen av dessa sällsynta och komplexa sjukdomar genom att stärka samarbetet och samordningen på EU-nivå och stödja nationella planer för sällsynta sjukdomar.

Direktivet om patienträttigheter vid gränsöverskridande hälso- och sjukvård från 2011 gör det inte bara möjligt för patienter att få ersättning för behandling i ett annat EU-land, utan gör det också lättare för patienter att få tillgång till information om hälso- och sjukvård och därmed öka sina behandlingsalternativ. Direktivet blev lag i EU-länderna 2013 och lade grunden för gränsöverskridande samarbete på områden som sällsynta sjukdomar och europeiska referensnätverk eller e-hälsa.

Mot denna bakgrund inledde de 24 europeiska referensnätverken, som då bestod av nästan 900 högt specialiserade vårdinrättningar, arbetet 2017, med stöd av EU:s hälsoprogram (och sedan 2021 programmet EU för hälsa). Sedan dess har tusentals patienter med sällsynta eller komplexa sjukdomar fått hjälp genom programmet, och i dag består de europeiska referensnätverken av fler än 1600 vårdinrättningar vid närmare 400 sjukhus i alla 27 EU-länder och Norge.





# Vad är europeiska referensnätverk?

*Europeiska referensnätverk (ERN) är virtuella nätverk som kopplar samman vårdgivare, vårdpersonal och patienter i hela EU och Norge. Nätverken arbetar med svåra och sällsynta sjukdomar eller sjukdomstillstånd som kräver specialistvård och stora kunskaper och resurser.*

Inget enskilt land har kunskapen och kapaciteten att behandla alla sällsynta och komplexa sjukdomar med låg förekomst. De europeiska referensnätverken gör det möjligt för patienter och läkare i hela EU att få tillgång till den bästa expertisen och snabbt utbyta livräddande kunskap, utan att behöva åka till ett annat land. Nätverken gör det lättare att dela med sig av den senaste kunskapen och erfarenheten om sällsynta sjukdomar i EU till sjukhus, forskare och patientgrupper som är medlemmar i nätverken.

För att bedöma en patients diagnos och behandling sammankallar samordnarna för nätverken "virtuella" rådgivande kommittéer med medicinska experter från olika områden med hjälp av en särskild it-plattform – det kliniska patienthanteringssystemet (CPMS, Clinical Patient Management System). I CPMS förs diskussioner som gör att vårdgivare från hela EU kan samarbeta online för att diskutera, diagnostisera och behandla patienter med sällsynta och komplexa sjukdomar med låg förekomst. De europeiska referensnätverken samordnar och underlättar också utbildningsverksamhet, tar fram riktlinjer för klinisk praxis och andra verktyg för kliniskt beslutsstöd, arbetar tillsammans för

att skapa och sprida kunskap genom kommunikationsverksamhet och är kontaktpunkter för forskning och innovation på området sällsynta och komplexa sjukdomar med låg förekomst. Dessutom fyller de europeiska referensnätverken EU-registren med uppgifter av hög kvalitet från patienter med sällsynta sjukdomar, vilket skapar en unik och mycket värdefull datakälla som kan främja forskning och bidra till utformningen av nästa generations behandlingar av sällsynta och komplexa sjukdomar.

**De första europeiska referensnätverken lanserades i mars 2017. För närvarande finns det 24 europeiska referensnätverk med över 1 600 högspecialiserade vårdinrättningar vid närmare 400 sjukhus i alla EU-länder, plus Norge.** De arbetar inom en rad tematiska områden, från sällsynta skelttsjukdomar och barncancer till sällsynta kärlsjukdomar, och hjälper tusentals patienter i EU som lider av sällsynta eller komplexa hälsotillstånd.

ERN-initiativet får stöd från flera av EU:s finansieringsprogram, däribland programmet EU för hälsa, Fonden för ett sammanlänkat Europa och Horisont Europa.

EU:s medlemsstater leder ERN-processen. De ansvarar för att godkänna center på nationell nivå och ger sitt stöd till ansökningar. En styrelse av medlemsstater ansvarar för att utveckla EU:s strategi för europeiska referensnätverk samt för att godkänna nya nätverk och medlemmar.

**De 24 samordnarna för nätverken samarbetar inom nätverkens samordningsgrupp, som inrättades 2017.** Denna strategiska grupp fastställer en gemensam grund för flera viktiga tekniska och organisatoriska aspekter av de europeiska referensnätverken. Samordningsgruppen och styrelsen samarbetar nära med olika arbetsgrupper – bland annat för kunskapsutveckling, integration i nationella hälso- och sjukvårdssystem, övervakning, rättsliga och etiska frågor samt it-rådgivning – som rapporterar sina förslag till samordningsgruppen och styrelsen för slutlig diskussion och beslut.





# Europeiskt referensnätverk för skelettsjukdomar (ERN BOND)

*Sällsynta skelettsjukdomar omfattar problem med benbildning, formning, omformning och borttagning samt defekter i de reglerande banorna för dessa processer. De leder till kortväxthet, skelettmissbildningar, tandanomali, smärta, frakturer och funktionsnedsättning och kan negativt påverka neuromuskulära funktioner och hematopoes.*

ERN BOND samlar alla sällsynta skelettsjukdomar – medfödda, kroniska och genetiska – som drabbar brosk, ben och dentin. Nätverket fokuserar just nu på osteogenesis imperfecta (OI), X-kromosombunden hypofosfatemisk rakit (XLH) och akondroplasi som exempel, baserat på förekomst av sjukdomarna, diagnostik, svårigheter i hanteringen av sjukdomarna samt nya behandlingsmetoder. När ett systematiskt tillvägagångssätt har etablerats kommer ERN BOND att gå vidare till mer sällsynta sjukdomar.

Genom att arbeta med patienter utvecklar ERN BOND mätmetoder som är baserade på patienters rapporter om resultat och erfarenheter samt riktlinjer för utveckling och spridning av bästa praxis. Efterhand som nya behandlingsmetoder utvecklas kommer nätverket att arbeta för att drabbade patienter får snabb tillgång till studier.

ERN BOND möjliggör kunskapsutveckling med hjälp av plattformar för e-hälsa och telemedicin samt studiebesök, utbildningar och spridningsaktiviteter. Nätverket strävar efter att minska tiden fram till diagnos med färre olämpliga tester, fler korrekta diagnoser och nya bärkraftiga behandlingar.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Dr. Luca Sangiorgi  
Rizzoli Orthopaedic Institute,  
Bologna, Italien



# Europeiskt referensnätverk för kraniofaciala missbildningar och öron-, näs- och halssjukdomar (ERN CRANIO)

*ERN CRANIO fokuserar på sällsynta och komplexa kraniofaciala missbildningar och öron-, näs- och halssjukdomar. Dessa omfattar missbildningar i hjärnan, skallen och ansiktet, bland annat specifika sjukdomar som kraniosynostos och kraniofacial mikrosomi, läppspalt och gomspalt, orodentala avvikelser och öron-, näs- och halssjukdomar.*

Nätverket arbetar inom olika områden, bland annat spridning, utvärdering, e-hälsa, utbildning, vårdkvalitet, utveckling av register och resultatmätning.

ERN CRANIO strävar efter att sammanföra sjukdomsspecifik expertis, kunskap och resurser från hela EU/EES för att uppnå hälsomål som kanske inte kan uppnås i ett enda land. Hälsomålen är bland annat att utveckla de kliniska färdigheterna, öka patienternas tillgång till högkvalitativ expertvård och förbättra den diagnosspecifika informationen för vårdpersonal, patienter och deras anhöriga och vårdare.

På så sätt försöker ERN CRANIO också minska ojämligheten i hälsa genom att standardisera praxis och göra högkvalitativ vård, information och resurser tillgängliga för vårdgivare, patienter och deras anhöriga och vårdare i hela Europa.



## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Irene Mathijssen  
Erasmus University Medical Center,  
Rotterdam, Nederländerna



# Mervärde för patienter och yrkesverksamma

*Patienter som lider av sällsynta och svåra sjukdomar kan gå i årtal utan att få en tydlig diagnos. Det kan vara en frustrerande och nedbrytande upplevelse för patienter, deras anhöriga och vårdgivare. Många av de människor som lever med dessa hälsotillstånd är barn vars utveckling påverkas allvarligt medan de flyttas runt inom sjukvården, och ibland träffar flera specialister, på jakt efter en diagnos.*

Europeiska referensnätverk påverkar allmänhetens och de yrkesverksammans medvetenhet om sällsynta sjukdomar och komplicerade sjukdomsbilder, vilket ökar sannolikheten för en tidig och korrekt diagnos och effektiv behandling när sådan finns tillgänglig.

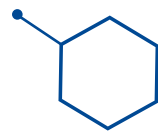
Nätverken är en plattform för att utveckla riktlinjer, utbildning och kunskapsutbyte. Europeiska referensnätverk kan underlätta stora kliniska studier för att förbättra förståelsen för sjukdomar och utveckla nya läkemedel genom att man samlar in en stor mängd patientdata.

Graden av patientengagemang varierar mellan de olika nätverken, men alla europeiska referensnätverk säkerställer att patientrepresentanter är involverade, till exempel i att utveckla riktlinjer för klinisk praxis, kliniska prövningar och behandling.

För specialiserad vårdpersonal innebär de europeiska referensnätverken en chans att nätverka med likasinnade experter från hela EU/EES – vilket innebär ett slut på den

yrkesmässiga isolering som många experter på sällsynta sjukdomar lever i. Systemet för europeiska referensnätverk understöds av innovation inom vårdgivningen, med utvecklingen av nya vårdmodeller och förändringen av hur själva behandlingen utförs, genom lösningar och verktyg för e-hälsa samt innovativa medicinska lösningar och apparater. Europeiska referensnätverk är inkubatorer för utvecklingen av digitala tjänster för leverans av virtuell sjuk- och hälsovård.

Europeiska referensnätverk hjälper till att stärka skalekonomin och säkerställer en effektivare resursanvändning, vilket får en positiv effekt på hållbarheten för nationella sjukvårdssystem. Nätverken är en synlig uppvisning av vad man kan uppnå med solidaritet i Europa.



# Europeiskt referensnätverk för endokrina sjukdomar (Endo-ERN)

*Bland sällsynta endokrina sjukdomar återfinns för stor, för liten eller störd hormonaktivitet, hormonresistens, tumörväxt i endokrina organ eller sjukdomar med konsekvenser för det endokrina systemet. Den epidemiologiska spridningen varierar mycket, från mycket sällsynta och sällsynta till lågprevalenta tillstånd. Patienter med lågprevalenta åkommor kan behöva specialistvård från multidisciplinära team som leds av en endokrinolog.*

Inom nätverket har man bildat åtta temagrupper som omfattar hela spektrumet av medfödda och förvärvade sjukdomar. Dessa är följande: binjuresjukdomar, störningar i kalcium och fosfatbalansen, störningar i könsutveckling och mognad, genetiska störningar i glykos och insulinbalansen, genetiska endokrina tumorsyndrom, tillväxtstörningar och genetiska överviktssyndrom, hypofyssjukdomar och sköldkörtelstörningar.

Endo-ERN fortsätter att bygga på flera befintliga europeiska nätverk, bland annat de som skapats via European Society of Endocrinology (ESE) och European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE) samt de som utvecklats med hjälp av Cost-åtgärder (europeiskt samarbete inom vetenskap och teknik).

Endo-ERN arbetar för att leverera förbättrade diagnostiseringsprocesser, behandling, vårdkvalitet och mätbara resultat för patienter med sällsynta endokrina åkommor genom att underlätta multidisciplinärt och gränsöverskridande samarbete inom komplex vård, forskning och utbildning och samtidigt lyssna på patienten.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

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



# Europeiskt referensnätverk för sällsynt och komplex epilepsi (EpiCARE)

*Minst sex miljoner människor i Europa har epilepsi. Traditionellt har epilepsi behandlats som en enda sjukdom, men även om de första kliniska symptomen i form av epileptiska anfall kan likna varandra kan epilepsi bero på ett stort antal olika neurologiska etiologier. Behandlingsval, resultat och den övergripande prognosen beror på vilka etiologier som är verksamma, och en snabb diagnos spelar när det är möjligt en viktig roll.*

När traditionella antiepileptiska läkemedel skrivs ut hjälper de mellan nästan 70 % av de drabbade att bli anfallsfria. För patienter som lider av epilepsi där läkemedel inte hjälper är behandlingsprognosen dock dålig. Sällsynt och komplex epilepsi kräver tvärvetenskaplig hantering från början. Väletablerad behandling och ett nära samarbete med välstrukturerade nationella nätverk för epilepsivård är mycket viktigt.

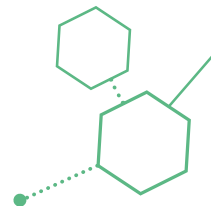
Läkarteamen i ERN EpiCARE arbetar med att förbättra och öka diagnostiseringen av orsaker till sällsynt epilepsi, öka den tidiga identifieringen av patienter som har behandlingsbara sällsynta orsaker till epilepsi, öka tillgången till specialistvård, vidareutveckla och utforma innovativa kliniska prövningar för nya antiepileptika genom European Collaboration for Epilepsy Trials (ECET), ge full tillgång till och användning av tidig preoperativ bedömning och epilepsikirurgi samt gynna forskningen om innovativa diagnosverktyg och orsak-behandling.

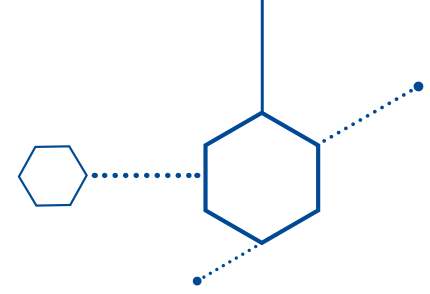
Nätverket anordnar flera gånger i månaden diskussioner om patientfall där EU-experter inom genetik, neuropsykologi, läkemedelshandtering och preoperativ bedömning deltar. ERN EpiCARE har inlett ett stort antal aktiviteter för att skapa kunskap, däribland interaktiva utbildningswebbinarier och uppdateringar om riktlinjer för klinisk praxis. Nätverket samarbetar med andra europeiska referensnätverk och EU-finansierade initiativ såsom det europeiska gemensamma programmet för sällsynta sjukdomar (EJP RD), SOLVE-RD, Erica och de övergripande arbetsgrupperna för neurologiska sjukdomar, där särskilt ERN-RND och ERN EURO-NMD medverkar.

Nätverket har redan från början haft ett nära samarbete med alla närbesläktade vetenskapliga organ såsom International League Against Epilepsy (ILAE), European Paediatric Neurology Society (EPNS) och European Academy of Neurology (EAN). För att öka medvetenheten om bästa praxis och olika behandlingar arbetar ERN EpiCARE med patientföreträdare från europeiska patientgrupper för att ta fram till exempel informationsbroschyrer om sällsynt epilepsi och patientcentererade kliniska prövningar.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

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





# Hur europeiska referensnätverk godkänns

*EU:s medlemsstater spelar huvudrollen när det gäller att utse och utveckla europeiska referensnätverk. För att få status som europeiskt referensnätverk kommer nätverksmedlemmarna in med sina ansökningar efter inbjudan från EU-kommissionen. Ansökan bedöms sedan av ett oberoende bedömningsorgan som sammanställer en rapport. Styrelsen av medlemsstater bestämmer sedan huruvida ansökan om att bli europeiskt referensnätverk ska godkännas.*

Styrelsen består av representanter från alla EU-länderna plus Norge och spelar en aktiv roll i att utveckla strategin för de europeiska referensnätverken. Styrelsen fortsätter att övervaka medlemmarna i nätverken, bedöma ansökningar om att gå med i ett befintligt nätverk och godkänna eventuella framtida nätverk. Efter 2019 års ansökningsomgång godkändes över 600 ytterligare vårdgivare från 20 EU-länder och Norge som medlemmar i de europeiska referensnätverken 2022.

Styrelsen har antagit 18 indikatorer för europeiska referensnätverk, som lämnas in regelbundet av nätverken. De utför en gedigen kontinuerlig övervakning för att mäta förbättringar av kvalitet och resultat, samtidigt som framgångar och potentiella fallgropar lyfts fram.

Länder som inte finns representerade i ett godkänt europeiskt referensnätverk kan delta via vårdgivare som utsetts av deras medlemsstat som "anknutet" eller "samarbetande" nationellt center. Dessa anknutna partner har tillgång till riktlinjer för god praxis för diagnos, vård och behandling och medverkar i forskningsverksamhet.



## Europeiska referensnätverk måste uppfylla vissa viktiga kriterier:

- > Patientcentrerat och kliniskt styrt.
- > Minst **tio medlemmar** medlemmar i minst **åtta länder**.
- > Stark oberoende bedömning.
- > Uppfyller kriterierna för nätverk och medlemmar.
- > Stöd och godkännande från de nationella myndigheterna.

# Europeiskt referensnätverk för njursjukdomar (ERKNet)

*Sällsynta och komplicerade njursjukdomar utgörs av ett stort antal medfödda, ärftliga och förvärvade sjukdomar. Det uppskattas att minst två miljoner européer lider av sällsynta njursjukdomar, där glomerulopati och medfödda missbildningar av njurarna står för cirka en miljon fall var. Dessutom står ärftlig tubulopati, tubulointerstiella sjukdomar och trombotisk mikroangiopati för ett antal sällsynta och mycket sällsynta sjukdomar med hög klinisk relevans.*

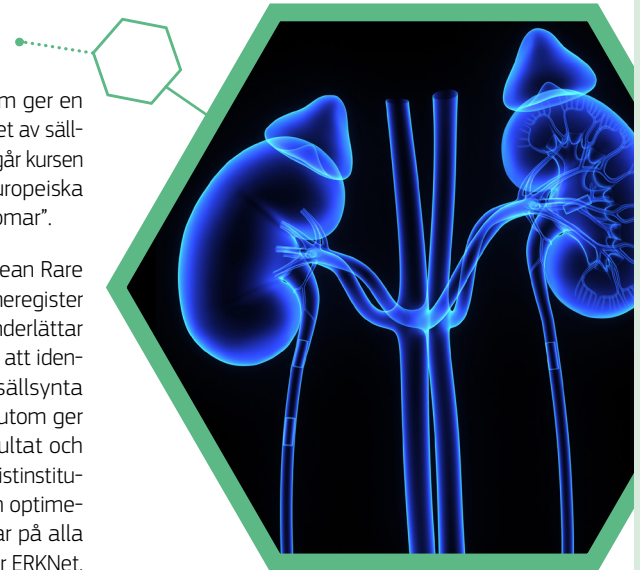
De modernaste diagnosverktygen kan erbjuda värdefull information om sjukdomsprognoser och behandlingsalternativ. Men tillgång till tester finns inte överallt. På grund av försenad diagnos och bristfällig behandling kan många sällsynta njursjukdomar leda till njursvikt.

ERKNet ska förbättra hanteringen av patienter med sällsynta njursjukdomar, särskilt nya och komplicerade fall, genom konsultationstjänster online. Nätverkets expertarbetsgrupper upprättar samförståndsbaseade diagnostiska algoritmer för patienter som misstänks ha en sällsynt njursjukdom, inklusive standardkriterier för genetiska tester i fall där man misstänker ärftliga njursjukdomar. Arbetsgrupperna definierar också kliniska inriktningar för behandling efter ingående analys av tillgängliga behandlingar.

Eftersom medvetenhet och kunskap bland vårdpersonal är avgörande för att identifiera och behandla sällsynta njursjukdomar har ERKNet lanserat en treårig kursplan för doktorander som bygger på klinisk utbildning,

webbseminarier och e-lärande, som ger en modern utbildning om hela spektrumet av sällsynta njursjukdomar. De som genomgår kursen och blir godkända erkänns som "europeiska specialister på sällsynta njursjukdomar".

ERKNet har inrättat ERKReg, European Rare Kidney Disease Registry. Detta onlineregister ger demografisk information och underlättar klinisk forskningssamverkan genom att identifiera grupper av patienter med sällsynta njursjukdomar i hela Europa. Dessutom ger registret statistik över kliniska resultat och benchmarking från alla olika specialistinstitutioner, och stöder harmoniserad och optimerad vård av sällsynta njursjukdomar på alla sjukhus och mottagningar som tillhör ERKNet.



## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Franz Schaefer  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Tyskland

# Europeiskt referensnätverk för neurologiska sjukdomar (ERN-RND)

*ERN-RND skapar och delar kunskap och samordnar vården av patienter som drabbats av sällsynta neurologiska sjukdomar med de vanligaste patologiska tillstånden i det centrala nervsystemet. Det omfattar cerebellär ataxi och hereditär spastisk parapares, Huntingtons sjukdom och andra sorters korea, frontotemporal demens, dystoni, (icke-epileptiska) paroxysmala sjukdomar och neurodegeneration med ansamling av järn i hjärnan, leukoencefalopati och atypiska Parkinsonsjukdomar.*

Nätverket sammanför kompetenscentrum och anknutna partner i 24 europeiska länder samt patientrepresentanter. Det fokuserar på högt specialiserade hälso- och sjukvårdstjänster såsom nästa generations sekvenseringsdiagnostik, djup hjärnstimulering och avancerade behandlingar, och skapar och sprider både övergripande och sjukdomsgruppsspecifik kunskap.

ERN-RND tar fram riktlinjer för klinisk bästa praxis för vissa sällsynta neurologiska sjukdomar, rekommendationer om bästa praxis för neurorehabilitering och övergång samt vårdstandarder såsom sammansättningen av tvärvetenskapliga team. Grupper med

sjukdomsexperter utvecklar och enas om behandlingar, inklusive diagnostiska flödescheman och terapeutiska algoritmer, samt sjukdomsskalor för att bedöma olika aspekter av sällsynta neurologiska sjukdomar.

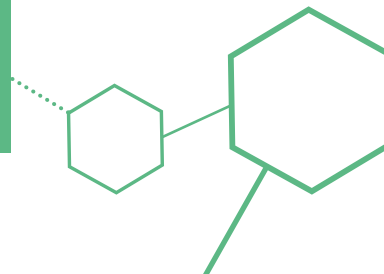
Patienter med otydliga diagnoser diskuteras via CPMS. ERN-RND är ett av fyra nätverk som deltar i projektet Solve-RD – Solving the Unsolved Rare Diseases, och dess utbildningsprogram ligger till grund för en kursplan om sällsynta neurologiska sjukdomar för vårdpersonal. Nätverket underlättar beredskapen vid prövningar och vårdkvaliteten genom ett ERN-RND-register, som innehåller uppgifter om alla patienter som besöker ett

ERN-RND-center och ger en unik överblick över befintliga genotypbaserade kohorter.

ERN-RND samarbetar med European Academy of Neurology (EAN), European Paediatric Neurology Society (EPNS), den europeiska delen av International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS), European Federation of Neurological Associations (EFNA) och European Academy of Childhood Disability (EACD). Med de två andra referensnätverken för neurologiska sjukdomar – EURO-NMD och EpiCARE – har ERN-RND inrättat nio arbetsgrupper.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Dr. Holm Graessner  
University Hospital Tübingen,  
Tyskland





# Europeiskt referensnätverk för ärvda och medfödda anomalier (i matsmältningssystemet och mag-tarmkanalen) (ERNICA)

*ERNICA omfattar två diagnostiska grupper: missbildningar i matsmältningssystemet och missbildningar i diafragman och bukväggen. Arbetsprocessen för missbildningar i matsmältningssystemet består av fyra arbetsgrupper för sjukdomar i luft- och matstrupen, tarmsjukdomar, matsmältningsproblem och gastroenterologiska sjukdomar. Arbetsprocessen för missbildningar i diafragman och bukväggen består av två arbetsgrupper för missbildningar i diafragman och defekter i bukväggen.*

Arbetsgrupperna leds gemensamt av ERNICA:s vårdpersonal och patientrepresentanter. Nio arbetsområden är tillämpliga på alla diagnostiska grupper: förvaltning, spridning, utvärdering, vårdstandarder, utbildning, forskning, e-hälsa, fostermedicin och nätverkande.

ERNICA strävar efter att sammanföra sjukdomsspecifik expertis, kunskap och resurser från hela EU/EES för att uppnå hälsomål som kanske inte kan uppnås i ett enda land. Hälsomålen är bland annat att utveckla de kliniska färdigheterna, öka patienternas tillgång till högkvalitativ expertvård och öka den diagnosspecifika informationen för vårdpersonal, patienter och deras anhöriga och vårdare.

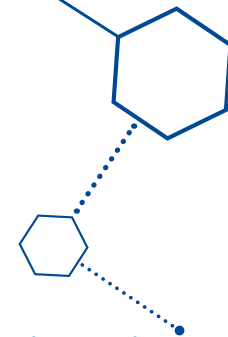
På så sätt försöker ERNICA också minska ojämlikheten i hälsa i Europa genom att standardisera praxis och göra högkvalitativ vård, information och resurser tillgängliga för vårdgivare, patienter och deras anhöriga och vårdare i hela Europa.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

**Professor René Wijnen**  
Erasmus University Medical Center,  
Rotterdam, Nederländerna



# Integration, samordning och samarbete: Medlemsstaterna och de europeiska referensnätverken



*Under 2022 anslöt sig 620 nya vårdgivare till de europeiska referensnätverken, och det totala antalet medlemmar steg därmed till över 1 400. Det är goda nyheter för patienterna, som nu har större tillgång än någonsin till högt specialiserade hälso- och sjukvårdstjänster, och för läkarna, som kan dra nytta av samarbete med andra experter i EU och Norge.*

Utvidningen medför dock också utmaningar när det gäller samordning och partnerskap – och det är där som styrelsen av medlemsstater spelar en central roll. Styrelsen har väglett de europeiska referensnätverken från början till nu – den ansvarade för att godkänna dem när de först inrättades 2017 och kommer att godkänna eventuella framtida nätverk. Att integrera nätverkens arbete i de nationella hälso- och sjukvårdssystemen och se till att deras prioriteringar är anpassade till varandra är också viktigt.

*"Situationen har förändrats avsevärt", säger styrelsens vice ordförande professor Till Voigtländer. "De europeiska referensnätverken har mognat och fungerar nu som de ska. Samordnarna för nätverken har arbetat mycket aktivt och effektivt och visat sina meriter som en viktig samarbetspartner för styrelsen."*

*"Samordnarna och deras team tar aktivt upp frågor såsom de bästa och mest ekonomiska sätten att övervaka resultat, utveckla och organisera ERN-register, dela och sprida kunskap, tillhandahålla utbildning och följa höga etiska och rättsliga standarder", lägger professor Voigtländer till. "De har också bidragit till att utveckla det kliniska patienthanteringsystemet, som är avgörande för att stödja snabbare och bättre diagnostisering, behandling och vård av människor som lever med sällsynta sjukdomar."*

Styrelsen har också till uppgift att godkänna nya vårdgivare, och de senaste tilläggen är resultatet av en grundlig process som inleddes med en ansökningsomgång 2019. Processen komplicerades ytterligare av brexit och den påföljande förlusten av expertis från vårdgivare i Storbritannien. Med de nya vårdgivarna ombord riktas nu uppmärksamheten mot att bedöma och förbättra kvaliteten på den vård som tillhandahålls av europeiska referensnätverk och vårdgivare.

Systemet för bedömning, övervakning, utvärdering och kvalitetsförbättring (AMEQUIS) är en viktig del av de europeiska referensnätverkens kontinuerliga system för kvalitetsförbättring. Ett oberoende utvärderings- och bedömningsorgan kommer att utvärdera nätverken för att identifiera starka och svaga sidor och se till att alla berörda parter, inklusive patienter och deras anhöriga, kan göra sig hörda. Styrelsen kommer att spela en avgörande roll på denna resa eftersom den kommer att ansvara för att komma överens om förbättringsplaner för europeiska referensnätverk och vårdgivare, om och när de behövs.

Från och med 2022 kommer den gemensamma åtgärden om integrationen av europeiska referensnätverk att kräva ännu större samarbete mellan medlemsstaterna. De kommer nämligen att lägga grunden för nätverkens framtid, som ska vara fullständigt integrerade i de nationella hälso- och sjukvårdssystemen och helt harmoniserade med europeiska partner. Kommissionen kommer att samordna processen med nätverkens samordnare, som spelar en viktig genomföranderoll. Integration, samordning och samarbete kommer att se till att det går bra för de europeiska referensnätverken under nästa fas av deras resa.

*"Vi har nu fler aktörer än någonsin tidigare som deltar i ERN-projektet, däribland sjukhuschefer och patientgrupper", säger professor Voigtländer. "Det är goda nyheter, och vi borde vara väldigt nöjda. Medlemsstaterna kan dock inte hantera denna arbetsbörda på egen hand. Det är dags att vi intensifierar vårt samarbete, för bara när vi alla arbetar tillsammans kommer vi att få ut som mest av ERN-projektet – ett projekt som resten av världen redan avundas oss."*

**Professor  
Till Voigtländer**



# Europeiskt referensnätverk för sjukdomar i andningsorganen (ERN LUNG)

*Sällsynta och komplexa lungsjukdomar kräver multidisciplinär vård tillsammans med psykosocialt stöd. Denna komplexitet kan bero på sjukdomens underliggande genetiska mekanismer eller på de sekundära förändringar och skador som uppstår på andra organ. En tidig diagnos och tillgång till specialistvård kan förbättra resultaten för många av dessa tillstånd.*

ERN LUNG arbetar med alla sällsynta och komplexa sjukdomar i andningsorganen, däribland interstitiella lungsjukdomar, cystisk fibros, bronkiektasier som inte beror på cystisk fibros, pulmonell hypertension, primär ciliär dyskinesi, Alfa-1 antitrypsinbrist, mesoteliom och kronisk lungallograftdysfunktion.

Nätverket arbetar för att förbättra expertisen runtom i Europa för att utveckla vårdstandarder, livskvalitet och prognoser över hela spektrumet av sällsynta lungsjukdomar. Medlemmarna utvecklar och sprider riktlinjer, främjar gemensamma tillvägagångssätt för behandlingar, utökar den gränsöverskridande tillgången till diagnos och behandling, startar och stöttar register och samlar tillräckligt stora befolkningsgrupper för kliniska studier, läkemedelsutveckling och studier av sjukdomarnas naturliga utveckling.

ERN LUNG ger patienterna tillgång till sektorsövergripande team som kan ge ett andra utlåtande online i komplicerade fall utan att patienterna behöver resa. Detta sker genom ett onlinesystem för expertrådgivning, onlinenätverksdiskussioner om fall i och, vid behov, genom remisser till andra länder.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Thomas O.F. Wagner  
Universitätsklinikum Frankfurt,  
Tyskland



# Europeiskt referensnätverk för hudsjukdomar (ERN Skin)

*Många hudsjukdomar har stor påverkan på patienterna och kan höra ihop med risk för cancer. Diagnoser av sällsynta och komplicerade hudsjukdomar består av en fullständig bedömning av hud och slemhinnor, samt andra system, och hudbiopsier. Bara erfarna dermatologer kan skilja på dessa komplicerade åkommor. Avsaknaden av en expertdiagnos är ett hinder för behandling. Det kan vara en tung fysisk och psykisk börda för patienterna.*

I ERN Skin samlas ledande experter på sällsynta hudsjukdomar hos barn och vuxna för att utbyta kunskap, uppdatera och utveckla bästa praxis, förbättra utbildningen för yrkesverksamma och patienter samt inrätta forskningsprogram.

Man vill förbättra sjukvårdsorganisationer genom att samla resurser på ett ställe, inklusive en plattform med expertdiskussioner om svåra fall. För varje sjukdom som omfattas kommer de multidisciplinära teamen åtminstone att bestå av en dermatolog, en sjuksköterska, en psykolog, en genetiker, en dietist och en patolog, tillsammans med andra experter när det behövs.

ERN Skin utvecklar också register över sällsynta hudsjukdomar som gör det möjligt att delta i forskningsprogram och kliniska prövningar med tydligt beskrivna patienter, samt stimulering av behandlingsforskning med tillräckligt stora patientgrupper. En omfattande socioekonomisk studie av den individuella belastning som sjukdomar innebär kommer också att utföras.



## NÄTVERKSSAMORDNARE

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

# Europeiskt referensnätverk för cancer hos vuxna (solida tumörer) (ERN EURACAN)

*Surveillance of Rare Cancers in Europe (RARECARE) definierar sällsynta cancerformer som maligna sjukdomar med en förekomst på mindre än 6 fall per 100 000 invånare per år. De står för omkring 20–25 % av alla nya cancerdiagnoser och 30 % av alla cancerdödsfall.*

Experter håller med om att patienter med sällsynta cancerformer bör hänvisas till certifierade referenscenter från den första diagnosen. Detta innebär att de kan dra nytta av den senaste tvärvetenskapliga expertisen – från effektiva behandlingar till evidensbaserade behandlingsriktlinjer – och säkerställer lämplig vård för alla patienter, oavsett den första kontaktpunkten.

EURACAN omfattar mer än 300 sällsynta cancertyper med solida tumörer hos vuxna, indelade i 10 områden utifrån den klassificering som görs av RARECARE och ICD-10. Nätverket samarbetar nära med patientrepresentanter från europeiska patientgrupper för att ge information om och perspektiv på patienternas behov och förväntningar.

Sedan EURACAN inrättades har det nått 26 länder i EU och EES. Det vill standardisera patienthanteringen och förbättra överlevnadsgraden genom att ta fram och utbyta verktyg för bästa praxis och regelbundet uppdatera

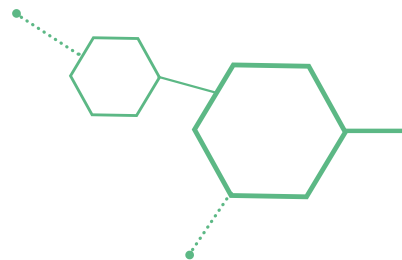
riktlinjer för diagnos och klinisk behandling i samarbete med flera vetenskapliga sällskap. Nätverket har utvecklat kommunikationsverktyg på alla språk för patienter och läkare, och genom STARTER-projektet (Starting an Adult Rare Tumour European Registry) skapas ett viktigt verktyg för framtiden – den gemensamma registreringsmodellen för EURACAN.

EURACAN bygger vidare på befintliga nätverk och framgångsrika kliniska prövningar genom European Organisation for Research and Treatment of Cancer (EORTC), European Neuroendocrine Tumour Society (ENETS), Connective Tissues Cancer Network (Conticanet) och flera tidigare EU-forskningsprogram, inklusive projekten SPECTA/Arcagen och TRaCKING som startats av EURACAN.



## NÄTVERKSSAMORDNARE

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



# Europa: ett globalt expertiscentrum

*De europeiska referensnätverken inledde sin verksamhet i mars 2017. Deras främsta syfte är att förbättra livet för människor i Europa som lever med sällsynta och komplexa sjukdomar.*

Nätverken har dock globalt inflytande långt utanför Europa. De drar nytta av bästa praxis globalt när sådan finns och skapar den där den inte gör det. Nätverken hjälper till att göra Europa till en knutpunkt för arbetet med sällsynta och komplexa sjukdomar genom att genomföra riktlinjer för bästa praxis för diagnos och behandling när sådana finns och utveckla dem där de inte gör det.

Genom att sammanlänka experter och patientpopulationer underlättar nätverken också kliniska studier och testar behandlingar, vilket placerar dem i framkant när det gäller innovation inom många olika sällsynta sjukdomar.

ERN-modellen är ett exempel att följa för andra. De ledande e-hälsoverktyg som utvecklats för att underlätta det gränsöverskridande samarbetet i Europa kan också komma att gynna internationella samarbeten samtidigt som man förbättrar tillgången till vård.



# Europeiskt referensnätverk för hematologiska sjukdomar (EuroBloodNet)

*Hematologiska sjukdomar omfattar anomalier i blod och benmärgsceller, lymfoida organ och koagulationsfaktorer, och de är nästan alla sällsynta. De kan delas in i sex underkategorier: sällsynta defekter i de röda blodkropparna, aplastisk anemi, sällsynta koagulationssjukdomar, hemokromatos och andra sällsynta genetiska sjukdomar som har att göra med järnupptag, myeloisk malignitet och lymfoid malignitet.*

Diagnostisering av sällsynta hematologiska sjukdomar kräver betydande klinisk erfarenhet och tillgång till ett stort utbud av laboratorietjänster och bildteknik. Dessa test möjliggör exakt sjukdomsklassificering i enlighet med WHO:s kriterier med hjälp av internationella poängsättningsystem och, när det är möjligt, biomarkörer.

Med tanke på dessa krav och på att vissa sällsynta hematologiska sjukdomar är mycket sällsynta missas eller försenas ofta diagnosen, särskilt hos äldre patienter. Behandlingen är också ofta svår på grund av den specialiserade infrastruktur och de team som krävs samt svårigheterna med att få tillgång till specifika behandlingar som allogeniska stamcellstransplantationer eller koagulationsfaktorer. Förebyggande program finns på plats i vissa länder för vissa åkommor, men det finns ett akut behov av harmonisering när det gäller screeningtester.

Under sina första fem år har EuroBloodNet, i nära samarbete med European Hematology Association (EHA), genomfört flera övergripande åtgärder och åtgärder inriktade på sällsynta hematologiska sjukdomar för att förbättra tillgången till sjukvård för patienter som lider av sällsynta hematologiska sjukdomar, främja riktlinjer och bästa praxis, förbättra utbildning och kunskapsutbyte, erbjuda klinisk rådgivning när det råder brist på nationell expertis samt öka antalet kliniska prövningar inom området. Patientgruppernas och patientorganisationernas deltagande från början bidrar till patientinflytandet, terapeutisk utbildning och utbildning i patientstöd, i enlighet med EuroBloodNets patientcentrerade strategi.

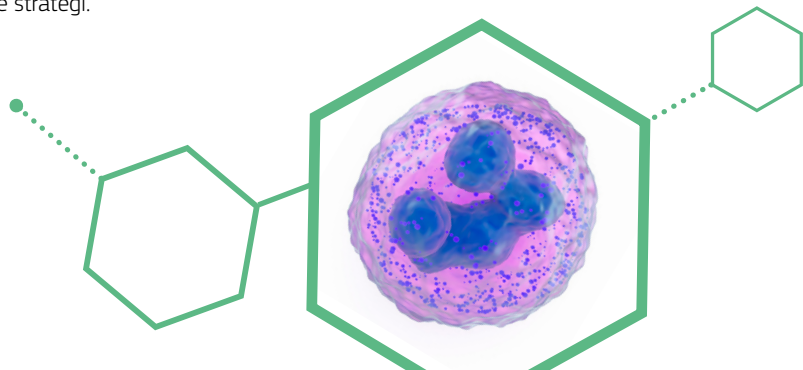
## NÄTVERKSSAMORDNARE

### Professor Pierre Fenaux

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Saint-Louis, Paris, Frankrike  
(ordförande för det onkologiska centret)*

### Professor Béatrice Gulbis

*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB,  
Bryssel, Belgien (ordförande för det  
icke-onkologiska centret)*



# Europeiskt referensnätverk för urogenitala sjukdomar och hälsotillstånd (ERN eUROGEN)

*Sällsynta och komplexa urogenitala sjukdomar kan kräva kirurgisk korrigerande, ofta på nyfödda barn eller under barndomen. Urin- och avföringsinkontinens är en tung börda för barn, tonåringar och vuxna patienter. Individuer som drabbas behöver livslång vård från multidisciplinära team av experter som planerar och utför operationer och vid behov tillhandahåller fysioterapi och psykologiskt stöd efter operationen.*

eUROGEN tillhandahåller riktlinjer för bästa praxis som genomgått oberoende utvärdering och delar med sig av resultat. Det ska, för första gången, göra det möjligt att följa de långsiktiga resultaten för patienter över en 15- till 20-årsperiod genom eUROGEN-registret.

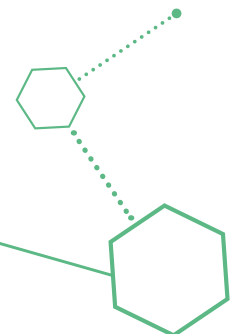
Nätverket samlar data och material där dessa saknas, utvecklar nya riktlinjer, bygger upp evidensbaserad bästa praxis, identifierar skillnader i klinisk praxis, utvecklar utbildningsprogram, fastställer forskningsagendan i samarbete med patientrepresentanter och delar med sig av kunskap genom deltagande i virtuella samråd i CPMS och genom multidisciplinära team. Nya specialister på sällsynta och komplexa urogenitala sjukdomar drar nytta av specifik utbildning och utbyten mellan sjukhus som erbjuds genom eUROGEN:s utbytesprogram.

Framför allt strävar nätverket efter att föra innovationen inom medicinen framåt och förbättra diagnostiken och behandlingen av patienter med sällsynta och komplexa urogenitala sjukdomar genom strategin "Share. Care. Cure".

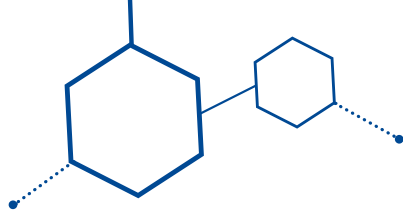
## NÄTVERKSSAMORDNARE

Wout Feitz

Radboud University Medical  
Center, Amalia Children's Hospital,  
Nijmegen, Nederländerna







# Samarbete i praktiken

Onlineplattformar, telemedicin och e-hälsoverktyg spelar en värdefull roll när det gäller att underlätta samarbetet. De europeiska referensnätverken är sammanlänkade via en särskild it-plattform, det kliniska patienthanteringssystemet (CPMS), ett webbaserat kliniskt program som gör det möjligt för vårdgivare från hela EU att samarbeta virtuellt för att diagnostisera och behandla patienter med sällsynta, sällan förekommande och komplexa sjukdomar.

Nätverkssamordnare kan sammankalla en "virtuell" rådgivande kommitté av medicinska specialister som använder sig av telemedicinverktyg för att bedöma en patients

tillstånd inför diagnos eller behandling. Det gör det möjligt för vårdpersonal, som tidigare har varit tvungna att hantera sällsynta och komplicerade fall ensamma, att rådfråga kollegor och få ett andra utlåtande från någon annan. En central funktion i dessa verktyg är interoperabilitet.

Tack vare framstegen inom videokonferenser är den fysiska geografin inte längre ett hinder för att arbeta i team på distans. Nätverken använder också särskilda system för att dela med sig av vävnadsprover och högupplösta bilder av sällsynta tillstånd, som kan användas som ett arkiv för sjukdomsfall för framtida studier. CPMS omfattas av europeisk

och nationell lagstiftning om dataskydd och patienters rätt till integritet (GDPR eller den allmänna dataskyddsförordningen).

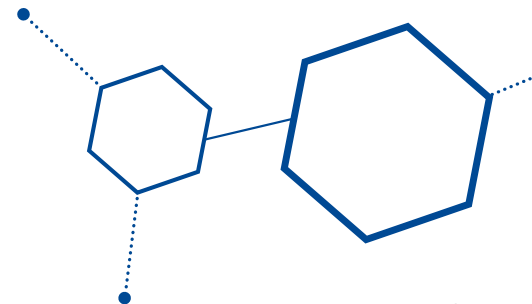
Till exempel kan medlemmarna, när patologi och radiologiuppgifter väl har delats på ett säkert sätt, sedan logga in, se bilderna och kommentera i en stängd miljö. Den behandlande läkaren är fortfarande ansvarig för sin patient men kan få värdefullt stöd från det europeiska referensnätverket.

# Anknutna partner

De europeiska referensnätverken strävar efter att förse alla EU:s medlemsstater med genuint mervärde. Den tillämpliga lagstiftningen gör det möjligt för länder som inte finns representerade i ett godkänt europeiskt referensnätverk att delta via vårdgivare som utsetts av deras medlemsstat som "anknutet" och/eller "samarbetande" nationellt center.

Medlemsstaterna kan också vilja utse ett nationellt samordningscentrum för alla nätverken. De europeiska referensnätverkens styrelse av medlemsstater fastställer det gemensamma ramverket för att utse och integrera dessa typer av center i de europeiska referensnätverken. Dock är det avgörande att medlemsstaternas utnämningar av anknutna partner genomförs på ett öppet, transparent

och stabilt sätt, och alla nätverk måste ha ett tydligt politiskt mål för de anknutna partnernas aktiva engagemang och deltagande.



# Europeiskt referensnätverk för neuromuskulära sjukdomar (ERN EURO-NMD)

*Neuromuskulära sjukdomar uppstår under tidig barndom fram till sent i vuxenlivet och kännetecknas av muskelsvaghet och muskelnedbrytning. De kan också kopplas samman med andra symptom som utmattnings, smärta, andningssvårigheter, blindhet, sväljsvårigheter, andningssvårigheter och hjärtsjukdom. De flesta neuromuskulära sjukdomar är progressiva och försvagande, med förkortad livstid och försämrad livskvalitet.*

Det finns betydande luckor och skillnader när det gäller tillgång till diagnoser och vård runtom i Europa. Stora svårigheter för att förbättra resultaten utgörs av förseningar i överlämningen från primärvården till en specialistinstitution och i hanteringen av övergången från pediatrik till vård för vuxna.

EURO-NMD samlar Europas ledande expertis för att ge patienterna tillgång till specialistvård med hjälp av virtuella och personliga undersökningar. Nätverket satsar på att minska tiden fram till diagnos, förbättra det diagnostiska utbytet samt öka tillgången till passande behandling.

Under första halvåret 2021 rådfrågade sammanlagt 12 882 nya patienter partner till EURO-NMD, och partner deltog i 258 kliniska prövningar. Sedan 2018 har antalet nya patienter som rådfrågar nätverkspartner ökat med 37,5 % och deltagandet av partner till EURO-NMD i kliniska prövningar har ökat med 63 %.

Nätverket utvecklar dessutom hela tiden nya riktlinjer och förser vårdpersonal och patienter med sjukdomsspecifik information om bästa praxis. Den kunskap som skapas och förvaltas av nätverket är lättillgänglig på nätet och via allmänt tillgängliga webinarier samt via verktyg för e-hälsovård såsom diskussioner i CPMS. En lärplattform som bygger på Moodle håller för närvarande på att utvecklas.

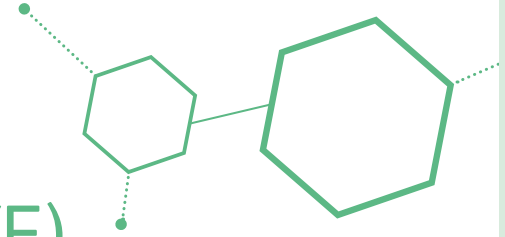
Genom att bygga på ett starkt arv av samarbete fortsätter nätverket att främja samarbete som kan driva forskningen och behandlingsutvecklingen framåt för att möta tidigare ouppfyllda patientbehov. Att främja gränsöverskridande datadelning genom etiskt robusta, högkvalitativa register och plattformar för forskningsdata är också en prioritering.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

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



# Europeiskt referensnätverk för ögonsjukdomar (ERN EYE)



*Sällsynta ögonsjukdomar är den främsta orsaken till synnedsättningar och blindhet hos barn och unga vuxna i Europa. Över 900 sällsynta ögonsjukdomar finns listade på portalen för sällsynta sjukdomar och sär läkemedel (ORPHANET). Dessa omfattar mer vanligt förekommande sjukdomar som retinitis pigmentosa som har en uppskattad prevalens på 1 på 5 000, samt några mycket sällsynta tillstånd som bara beskrivits en eller två gånger i den medicinska litteraturen.*

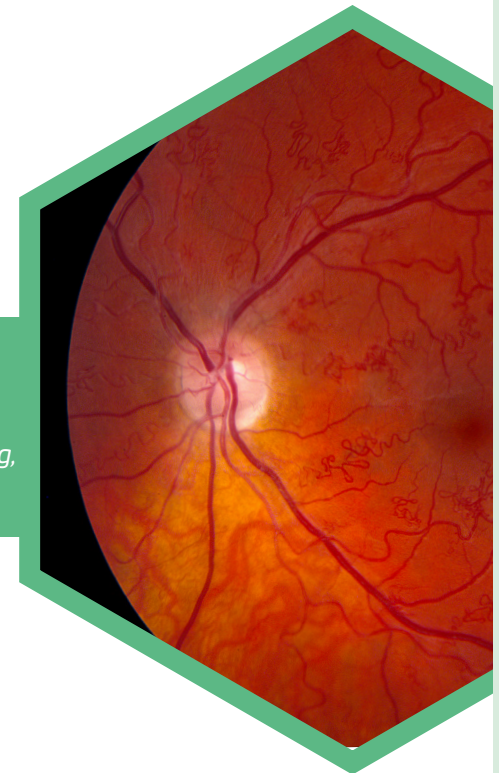
ERN EYE arbetar, i nära samarbete med europeiska patientgrupper, med dessa sjukdomar i fyra temagrupper: sällsynta sjukdomar på näthinnan, sällsynta neurooftalmologiska sjukdomar, sällsynta sjukdomar inom pediatrik oftalmologi samt sällsynta sjukdomar i den främre delen av ögat. Därutöver arbetar sex tvärgrupper med frågor som är vanliga inom de fyra huvudtemana. Ytterligare arbetsgrupper fokuserar på specifika områden, däribland genetiska tester, register, forskning, utbildning, kommunikation, grupper av personer med synnedsättning, patienter och nationell integration.

Ett av de viktigaste verktygen för europeiska referensnätverk är CPMS, en virtuell klinik med en datauppsättning för sällsynta ögonsjukdomar. ERN EYE fokuserar på att

förbättra diagnos och behandling av patienter i hela EU genom att sammanföra experter och stärka deras nätverk, utbyta kunskap och information, utveckla utbildningsprogram (t.ex. webbseminarier eller e-utbildningsprogram), inrätta ett europeiskt driftskompatibelt register (REDdistry) och ta fram riktlinjer och dokument om god praxis.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Hélène Dollfus  
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,  
Frankrike



# Europeiskt referensnätverk för genetiska tumörrisksyndrom (ERN GENTURIS)

*Genetiska tumörrisksyndrom är sjukdomar där ärftliga genetiska mutationer gör att individer är starkt predisponerade för att utveckla tumörer. Risken för cancer över en persons livstid kan vara så hög som 100 %. Även om det finns stora skillnader mellan de organsystem som kan drabbas står de individer som drabbas av dessa hälsotillstånd inför liknande utmaningar: försenad diagnos, brist på förebyggande för patienter och friska släktingar och behandlingsmissar. För närvarande har endast en liten minoritet av de som lider av genetiska tumörrisksyndrom fått en diagnos.*

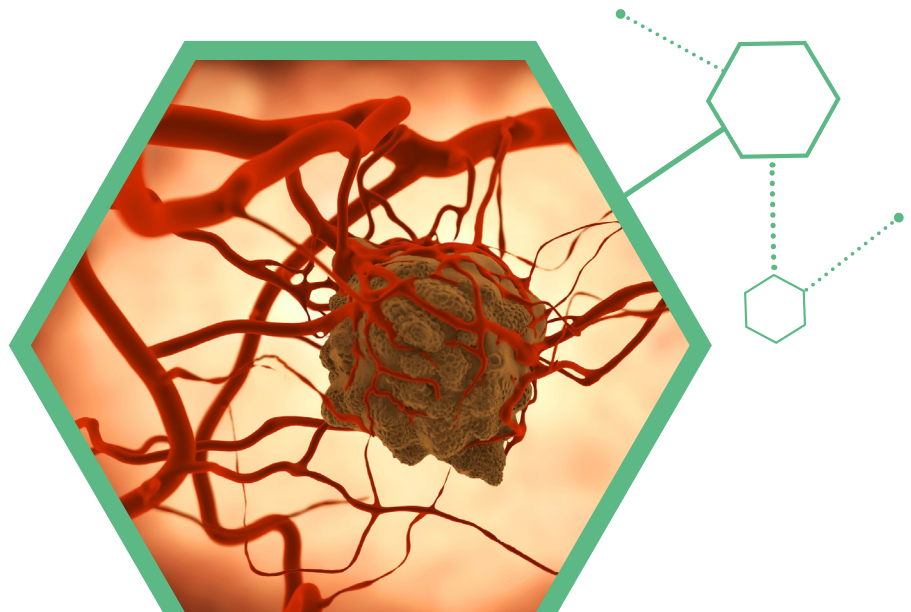
ERN GENTURIS arbetar för att förbättra identifieringen av dessa syndrom, minimera variationen i behandlingsresultat, utforma och genomföra EU-riktlinjer, utveckla GENTURIS-registret, stödja forskningen och stärka patienter. Nätverken utbildar allmänheten och vårdpersonal via sin webbplats, genom att anordna regelbundna webbseminarier och kurser samt gynna utbytet av bästa praxis i Europa. Både den virtuella och fysiska tillgången till multidisciplinär vård ska förbättras

för att komplicerade fall ska kunna delas och diskuteras. Nätverket förbättrar kvaliteten på och tolkningen av genetiska tester och förbättrar patientdeltagandet i kliniska forskningsprogram.

ERN GENTURIS kommer att samarbeta med andra europeiska referensnätverk för att förbättra vården för patienter med genetiska tumörrisksyndrom som utvecklar hälsotillstånd som faller inom ramen för ett annat nätverks expertis.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Nicoline Hoogerbrugge  
Radboud University Medical Center  
Nijmegen, Nederländerna



# Att leda ett europeiskt referensnätverk

Professor  
Hélène Dollfus



*Professor Hélène Dollfus är professor i medicinsk genetik och konsult inom medicinsk genetik vid Strasbourgs universitetssjukhus i Frankrike, där hon är chef för avdelningen för medicinsk genetik. Hon har varit samordnare för ERN EYE sedan det inrättades 2017 och var tidigare ordförande för nätverkens samordningsgrupp.*

*"Att samordna ett europeiskt referensnätverk, sida vid sida med EU-kommissionen, är ett äventyr", säger professor Dollfus. "Nätverket är mycket innovativt och omfattar ett stort antal initiativ med fokus på patientvård. Det är en enorm utmaning, men det är väldigt spännande och vi börjar se lovande resultat."*

Professor Dollfus är stolt över att ERN EYE lever upp till sin ursprungliga vision. *"Det är en stor bedrift att specialister på sällsynta ögonsjukdomar från hela Europa har samlats under ledning av vår duktiga och hängivna ledningsgrupp", förklarar hon. "Dessutom är patientrepresentanterna faktiskt viktiga partner som vi samarbetar nära med. Jag tror att vi redan har lärt oss mycket av varandra och lagt grunden för ERN EYE:s framtida framgång."*

Professor Dollfus leder inte bara ERN EYE utan är också nuvarande ordförande för nätverkens samordningsgrupp, där alla 24 samordnare samlas för att diskutera gemensamma utmaningar och dela med sig av erfarenheter. *"Vi*

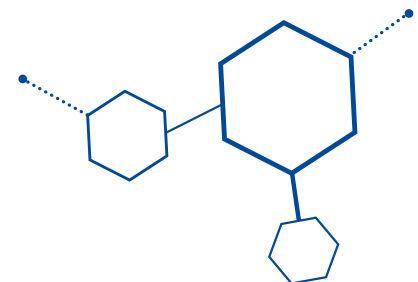
*befinner oss i ett intressant skede av utvecklingen av de europeiska referensnätverken. Vi kan utvärdera de första fem årens resultat och vara ganska nöjda, men nu går vi in i en ny utvidningsperiod som kommer att kräva större ledningsgrupper och mer resurser för att hjälpa vårdpersonal att ge allt effektivare vård till patienter med sällsynta sjukdomar",* säger hon.

I januari 2022 hade de flesta europeiska referensnätverk åtminstone fördubblats i storlek i takt med att fler medlemmar läggs till från hela EU. *"Att integrera de europeiska referensnätverken i medlemsstaternas hälso- och sjukvårdssystem är en stor utmaning som vi alla är måna om att uppnå. Utbildningsutbytena har varit mycket framgångsrika, och de flesta av oss tar ständigt fram och uppdaterar riktlinjer",* säger professor Dollfus.

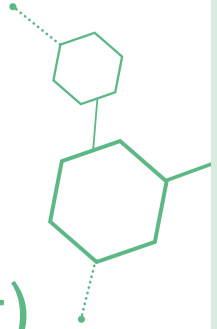
*"Som europeiska referensnätverk är vårt mål att data om sällsynta sjukdomar ska komma så många till del som möjligt genom det*

*växande antalet register och därmed gynna både patienter och yrkesverksamma. Vi vill se ett utökat forskningssamarbete i hela EU – inte bara inom kliniska prövningar utan också inom vetenskaplig forskning, inklusive utveckling inom genetik."*

Professor Dollfus ser fram emot nästa steg i utvecklingen av de europeiska referensnätverken. *"Min vision är en smidig, sammanhängande och produktiv mognadsfas för alla nätverk, samtidigt som vi fullgör vårt uppdrag att ta hand om varje patient med en sällsynt sjukdom i EU."*



# Europeiskt referensnätverk för ovanliga och sällsynta hjärtsjukdomar (ERN GUARD-Heart)



*Sällsynta hjärtsjukdomar kan uppstå när som helst under en persons liv och är vanligtvis antingen genetiska (ärfliga) eller uppkommer under embryogenes (medfödda hjärtfel). Dessa tillstånd kännetecknas av ett stort urval av symptom och tecken som kan variera, inte bara från sjukdom till sjukdom utan också från patient till patient. Alla dessa hjärtsjukdomar innebär en unik utsatthet för plötsligt dödsfall vid ung ålder, vanligtvis hos i övrigt friska människor.*

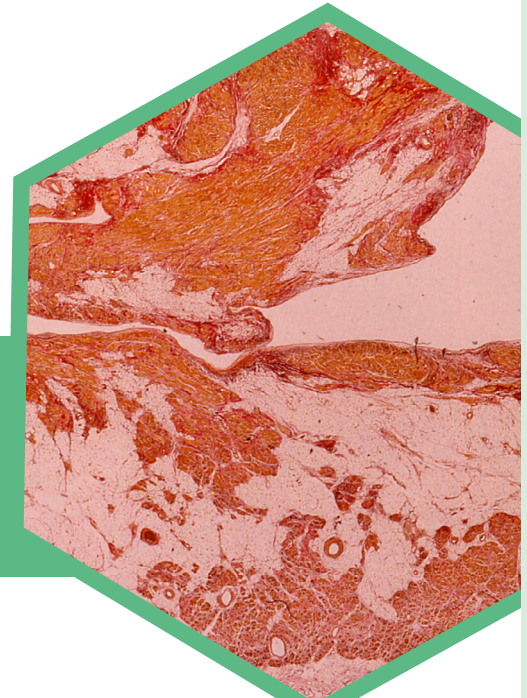
ERN GUARD-HEART har identifierat fem temaområden: familjära elektriska sjukdomar hos vuxna och barn, familjär kardiomyopati hos vuxna och barn, särskilda elektrofysiologiska sjukdomar hos barn, medfödda hjärtdefekter och andra sällsynta hjärtsjukdomar. Dessa teman bygger på den internationella sjukdomsklassificeringen (ICD-10) och Orphanet och omfattas av de kliniska riktlinjerna från den europeiska kardiologföreningen (ESC).

Nätverket vill stärka samordningen av expertis och resurser för att underlätta insamlingen av multidisciplinär kunskap som sedan kartläggs och sprids till allmänheten.

Vårdtjänster tillhandahålls via en gemensam e-hälsoplattform som säkerställer bredare tillgång till expertis för patienter och vårdpersonal i hela Europa. Genom att gynna samarbete mellan experter kan man få och dela med sig av ny vetenskaplig kunskap för att stödja utvecklingen av nya diagnostiska och behandlingsmässiga tillvägagångssätt och för att identifiera nya sällsynta hjärtsjukdomar.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

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



# Europeiskt referensnätverk för medfödda missbildningar och sällsynta neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (ERN ITHACA)

*ERN ITHACA (intellektuell funktionsnedsättning, telemedicin, autism och medfödda missbildningar) återspeglar den diagnostiska "odyssé" som så många patienter med utvecklingsavvikelser upplever. Nätverket sammanför över 70 genetikavdelningar på EU:s akademiska sjukhus, inklusive experter på sällsynta neuropsykiatriska funktionsnedsättningar – främst intellektuell funktionsnedsättning och autismspektrumtillstånd – samt sällsynta multipla medfödda missbildningar.*

ERN ITHACA omfattar klinisk och biologisk/genetisk diagnos av dessa utvecklingsavvikelser, samordning av tvärvetenskaplig vård och behandling samt fosterdiagnostik och fosterpatologi.

Sällsynta utvecklingsavvikelser påverkar många barn och vuxna – exempelvis kommer ungefär 2 % av alla nyfödda att drabbas av intellektuell funktionsnedsättning och minst 1 % av autismspektrumtillstånd (med eller utan intellektuell funktionsnedsättning). Ungefär hälften av alla patienter med intellektuell funktionsnedsättning och mer än 1 av 10 patienter med autismspektrumtillstånd har en monogen sjukdom eller kromosomfel. Medfödda missbildningar drabbar 1 av 40 spädbarn, ofta som en del av komplexa tillstånd som även hänger ihop med neuropsykiatriska funktionsnedsättningar. Över 5 000 sällsynta syndrom har beskrivits.

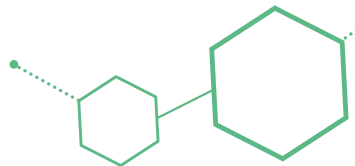
ERN ITHACA sammanför medicinska experter och företrädare för patientgrupper, ger ett samlat stöd för klinisk forskning, utvecklar en samsyn på och riktlinjer för bästa praxis och förbättrar tidig diagnos, vård och bot av patienter. Nätverket har också inrättat patientregistret International Library of Intellectual disability and Anomalies of Development (ILIAD).

Nätverket utvecklar telemedicin och teleexpertis för att underlätta kollegiala diskussioner mellan remitterande läkare och forskare i hela EU, och tar fram verktyg för utbildning och e-lärande för vårdpersonal, lekmän och patientgrupper.



## NÄTVERKSSAMORDNARE

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



# Europeiskt referensnätverk för medfödda ämnesomsättningssjukdomar (MetabERN)

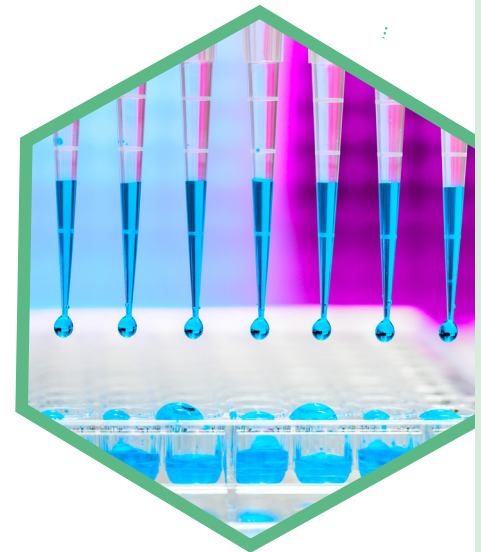
*Sällsynta ärftliga metaboliska sjukdomar, som det finns över 1 400 av, är individuellt sällsynta men kollektivt frekventa. Många metaboliska sjukdomar har allvarliga, ibland livshotande, konsekvenser för patienterna. Dessa sjukdomar omfattar sjukdomar i alla organ, kan drabba personer i vilken ålder som helst och kräver multidisciplinärt samarbete mellan flera olika yrkesgrupper.*

Tidig diagnostisering kan förbättra resultaten, men bara 5 % av alla kända medfödda ämnesomsättningssjukdomar ingår i dag i de tester som görs på nyfödda i Europa, och det finns ett behov av harmonisering av nationella program. För många av dessa sjukdomar är kunskapen om deras naturliga utveckling, behandlingars effektivitet och säkerhet och långsiktig uppföljning ofullständig.

MetabERN vill förbättra livet för dem som drabbats av denna mycket heterogena grupp av sjukdomar genom att dela in dem i sju huvudkategorier. Det är det mest omfattande, panmetaboliska, alleuropeiska, patientinriktade nätverket, som strävar efter att förändra hur vård ges till patienter med medfödda ämnesomsättningssjukdomar i Europa.

MetabERN använder sig av det kliniska patienthanteringssystemet (CPMS) som referensplattform för kliniska beslutsprocesser och för att främja överbyggande forskningsprogram mellan

medfödda ämnesomsättningssjukdomar. MetabERN tar effektivt fram patientdata för forskningsändamål med sitt helt operativa enhetliga europeiska register över medfödda ämnesomsättningssjukdomar (U-IMD), som utvecklats med hjälp av ett bidrag från EU:s genomförandeorgan för konsument-, hälso-, jordbruks- och livsmedelsfrågor (Chafea). Detta gör det möjligt att göra en detaljerad bedömning av medfödda ämnesomsättningssjukdomars naturliga utveckling och undersöka ytterligare forskningsfrågor, däribland göra en framåtblickande analys av förebyggande åtgärder och behandling av patienter med medfödda ämnesomsättningssjukdomar. Dessutom är U-IMD det första icke-interventionella observationsregistret över patienter som omfattar alla drygt 1 400 medfödda ämnesomsättningssjukdomar.



## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Maurizio Scarpa  
Udine University Hospital, Udine,  
Italien



# Nationella strategier för sällsynta sjukdomar

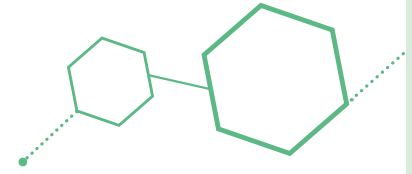
*EU:s medlemsstater har huvudansvaret för organisationen och tillhandahållandet av hälso- och sjukvård i sina egna länder. EU:s hälsopolitik syftar till att komplettera nationell politik, säkerställa hälsoskyddet i all EU-politik och arbeta för en europeisk hälsounion.*

År 2009 rekommenderade hälso- och sjukvårdsministrarna i Europeiska unionens råd att medlemsstaterna skulle upprätta och genomföra planer eller strategier för att ge stöd till patienter med sällsynta sjukdomar. Dessa planer bör utformas för att

- fungera som vägledning och struktur när det gäller sällsynta sjukdomar inom de nationella vård- och omsorgssystemen,
- koppla samman initiativ på lokal, regional och nationell nivå för att skapa planer och strategier som säkerställer ett övergripande tillvägagångssätt,
- definiera prioriterade åtgärder med målsättningar och uppföljningsmekanismer.

Programmet EU för hälsa 2021–2027 tillhandahåller projektfinansiering för att hjälpa medlemsstaterna att genomföra sina nationella hälsoplaner i linje med visionen om en europeisk hälsounion. År 2022 hade 23 medlemsstater (plus Schweiz och Norge) antagit nationella hälsoplaner för sällsynta sjukdomar.





# ERN för pediatrik cancer (hemato-onkologi) (ERN PaedCan)

*Pediatrik cancer, dvs. barncancer, är sällsynt och finns i många undertyper. Varje år diagnostiseras 35 000 barn och unga med cancer över hela Europa och 6 000 pediatrika cancerpatienter dör varje år, vilket gör det till den främsta dödsorsaken hos barn över ett år. Det finns över en halv miljon vuxna som överlevt barncancer i Europa i dag, och två tredjedelar av dem har bestående hälsoproblem och psykosociala problem på grund av sin sjukdom.*

De genomsnittliga överlevnadstalen har förbättrats under de senaste årtiondena; för vissa tillstånd har framstegen varit dramatiska medan de för andra fortfarande är väldigt dåliga. Stora ojämlikheter när det gäller överlevnadstal är också en stor utmaning i Europa, med sämre resultat i Östeuropa.

ERN PaedCan arbetar för att förbättra tillgången till högkvalitativ hälso- och sjukvård för barn och unga med cancer vars tillstånd kräver specialistexpertis och verktyg som inte finns brett tillgängliga på grund av få fall och resursbrist. Det bygger vidare på de tidigare EU-finansierade projekten ENCAA, PanCare och ExPO-r-Net.

Bland medlemmarna finns ett starkt interaktivt nätverk av barnsjukhus och enheter som specialiserar sig på cancervård av barn och unga. Tillsammans med European Society for Paediatric Oncology (SIOPE) har vägledningsprotokoll för europeisk etablerad klinisk praxis (ESCP, European Standard Clinical Practice) upprättats som en gemensam referens för

läkemedelsbehandlingar i alla större sammanhang för barncancer, och ett virtuellt styrelsenätverk för pediatrik onkologi använder e-hälsoverktyg för att dela med sig av expertis och råd. Utbildning främjas genom webbseminarier, möten och utbytesprogram.

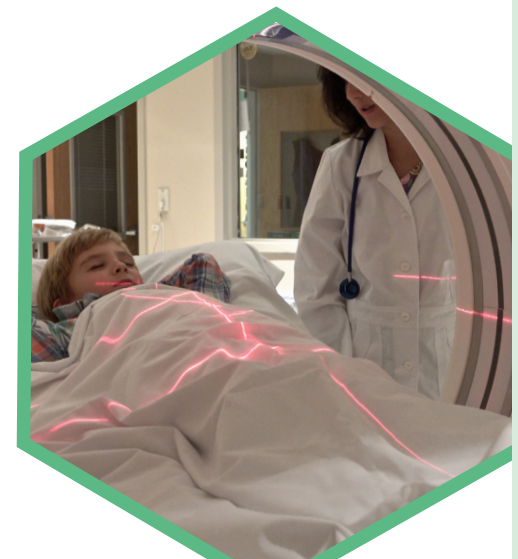
ERN PaedCan strävar efter att uppnå rättvisa resultat i fråga om barncancer i hela Europa och bidra till att genomföra SIOPE:s strategiska plan, med starkt stöd från Horisont Europas canceruppdrag, Europas plan mot cancer och läkemedelsstrategin för Europa.

Nätverket siktar på att förbättra överlevnadstalen och livskvaliteten vid cancer hos barn genom att gynna samarbete, forskning och utbildning med slutmålet att minska de nuvarande ojämlikheterna när det gäller överlevnad vid cancer hos barn och vårdförmågan i EU:s medlemsstater.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Ruth Ladenstein

St. Anna Kinderspital & St. Anna  
Kinderkrebsforschung, Österrike



# Europeiskt referensnätverk för hepatologiska sjukdomar (ERN RARE-LIVER)

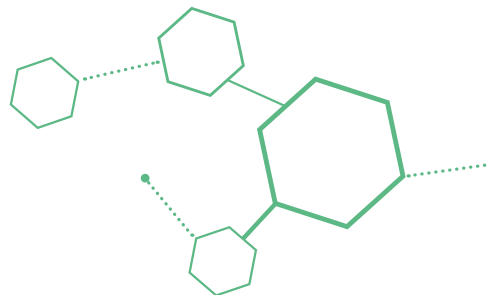
*Sällsynta leversjukdomar kan orsaka progressiva leverskador som leder till fibros och cirros. Komplikationerna vid cirros kan leda till döden, och i många fall är den enda effektiva behandlingen en levertransplantation. Utmattning, pruritus vid kolestatiska sjukdomar samt smärta och svullen mage vid cystiska sjukdomar kan ha betydande påverkan på livskvaliteten.*

Hos pediatrika patienter är försenad diagnos och oförmåga att utvecklas och nå viktiga utvecklingsmål ytterliga viktiga faktorer, tillsammans med utmaningen med vårdövergången under tonåren.

domsteman: autoimmun leversjukdom, metabolisk gallvägsatresi och liknande leversjukdomar samt strukturella leversjukdomar. Nätverket integrerar, för första gången när det gäller leversjukdomar, helt vården av barn och vuxna med fokus på de behov som finns hos dem som befinner sig i övergången och på följderna för familjer med en genetisk diagnos.

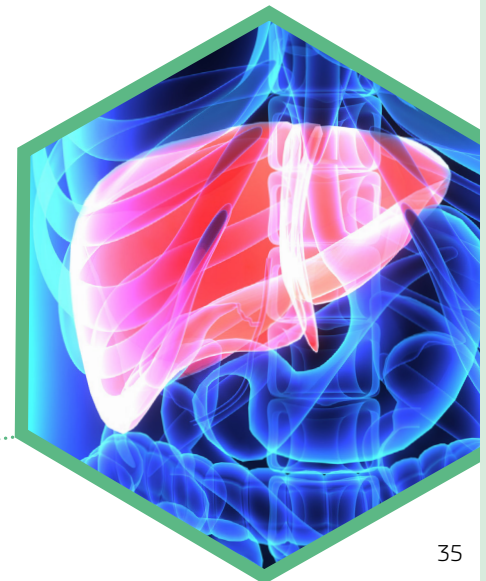
Uppdaterade riktlinjer är en prioritet. Vårdriktlinjer, som får stöd av standardiseringen av viktiga diagnos- och prognostester, genomförs i samarbete med European Association for the Study of the Liver (EASL) och European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN).

ERN RARE-LIVER syftar till att hantera de stora utmaningar som rör klinikers medvetenhet om sällsynta leversjukdomar och jämlik tillgång till de snabbt utvecklande behandlingsalternativen.

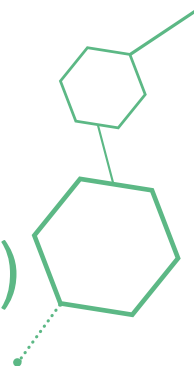


## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Ansgar W. Lohse  
Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf, Tyskland



# Europeiskt referensnätverk för muskuloskeletala sjukdomar och bindvävssjukdomar (ERN ReCONNET)



*Sällsynta muskuloskeletala sjukdomar och bindvävssjukdomar utgörs av ett stort antal sjukdomar och syndrom som har en stor påverkan på patienternas välmående. Dessa inbegriper ärftliga tillstånd och systemiska autoimmuna sjukdomar som systemisk skleros, blandade bindvävssjukdomar, inflammatorisk idiopatisk myopati, oidentifierade bindvävssjukdomar och antifosfolipidsyndrom.*

ERN ReCONNET håller på att utveckla en ram för utformning av högkvalitativa, innovativa, hållbara och rättvisa standarder för vård och praxis som kommer att ge europeiska patienter med sällsynta muskuloskeletala sjukdomar och bindvävssjukdomar bättre tillgång till hälso- och sjukvård.

Tack vare samarbetet mellan fullvärdiga medlemmar, företrädare för europeiska patientgrupper och anknutna partner har ERN ReCONNET tagit fram inbördes granskade publikationer, inklusive de senaste riktlinjerna för klinisk praxis, icke tillgodosedda behov inom patientutbildning, optimering av behandlingen av patienter samt effekterna av covid-19 på sällsynta muskuloskeletala sjukdomar och bindvävssjukdomar. Nätverket har också tagit fram en metod för att skapa organisationsmodeller för behandling av patienter med sällsynta sjukdomar, en europeisk registerinfrastruktur för harmonisering av uppgifter om sällsynta muskuloskeletala sjukdomar och bindvävssjukdomar som

syftar till att integrera alla befintliga och nya register över dessa sjukdomar i hela Europa, webbseminarier för vårdpersonal och patienter om frågor som rör ERN ReCONNET och riktlinjer för klinisk praxis riktade till allmänheten.

Patientrepresentanter är djupt involverade i all verksamhet inom ERN ReCONNET och spelar en viktig roll i utarbetandet och granskningen av publikationer, ger viktig information om patienternas behov för att förbättra vården och bidrar till att förbättra kunskapen om och hanteringen av sjukdomar. De deltar både som panelister och deltagare i webbseminarier, utarbetar förenklade versioner av publikationer, stöder förfarandena för bedömning av nya medlemmar och deltar i styrningen.

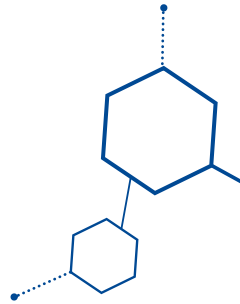
Det nära samarbetet mellan de olika aktörer som deltar i nätverket är ett av de viktigaste mervärdena för ERN ReCONNET, som kommer att fortsätta att förbättra livet för människor som lever med sällsynta muskuloskeletala sjukdomar och bindvävssjukdomar.



## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Marta Mosca  
*Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Italien*

# Fokus på att förbättra patienternas hälsoresultat: patientorganisationernas roll



De europeiska referensnätverken handlar om patienterna. Patientorganisationer och särskilt Eurordis – en icke-statlig patientdriven allians som representerar 984 patientorganisationer för sällsynta sjukdomar i 74 länder – har spelat en aktiv roll i utvecklingen av nätverken under mer än ett årtionde. Tillsammans har de hjälpt till att säkerställa att nätverkens prioritering ligger på att öka de kliniska framstegen och förbättra patienternas hälsoresultat samt en jämlik tillgång till kvalitetsvård i hela Europa.

*"Vi var där när idén föddes i högnivågruppen för hälso- och sjukvård, där europeiska referensnätverk överfördes till direktivet för gränsöverskridande hälso- och sjukvård",* säger Inés Hernando, ansvarig för hälso- och sjukvård och de europeiska referensnätverken hos Eurordis. *"Vi har vandrat en lång väg med medlemsstaterna och EU-kommissionen, från det att konceptet föddes fram till lagstiftning, genom mobilisering och sammanförande av kliniska ledare och sedan när de 24 europeiska referensnätverken, grupperade i olika behandlingsområden, lanserades. Vi stöder nu genomförandet av dem genom ett nära samarbete med patientföreträdare och kliniska ledare som deltar i nätverken."*

Som en konstant partner i arbetet med att ta fram konceptet med europeiska referensnätverk fortsätter Eurordis att arbeta med patienter med sällsynta sjukdomar, kliniska ledare och projektledningsgrupper inom nätverken för att säkerställa att patienterna rutinemässigt och systematiskt deltar i nätverkens verksamhet och styrning. Kliniska ledare och patientföreträdare inom de europeiska referensnätverken håller gradvis på att bygga upp en kultur med delat ledarskap och lär sig hur man bäst samarbetar för att säkerställa att nätverken bidrar till att förbättra livet för människor som lever med sällsynta sjukdomar.

*"Det finns i dag inga behandlingar för många sällsynta sjukdomar",* förklarar Hernando. *"Den kultur av lärande som de europeiska referensnätverken har börjat bygga upp håller dock på att göra dem till en grogrund för innovation. Genom att beskriva resultat för specifika sjukdomar som systematiskt kan mätas och delas mellan olika kompetenscentrum och länder kommer nätverken att öppna dörren för kvalitetsförbättring och tillämpning av optimala medicinska eller kirurgiska ingrepp."*

De europeiska referensnätverken förväntas bryta den isolering som grupper som lider av sällsynta sjukdomar lever i, öka experternas

synlighet i hela Europa och komplettera de nationella hälso- och sjukvårdssystemens kapacitet att diagnostisera, behandla och hantera patienter. *"För att detta ska ske i stor skala måste det finnas tydliga och öppna remissvägar. Medlemsstaterna måste inrätta mekanismer och förfaranden för att underlätta användningen och antagandet av de europeiska referensnätverkens kunskapsstillgångar – till exempel i utvecklingen av behandlingar av sällsynta sjukdomar",* säger hon.

Patienterna har stora förhoppningar om att de europeiska referensnätverken verkligen kan påverka deras liv: *"Att diskutera svåra fall och dela erfarenheter och expertis i de europeiska referensnätverken är ett viktigt första steg, men länderna bör utnyttja den kunskap som dessa nätverk skapar och underhåller på ett bättre och vidare sätt för att förbättra livet för de 30 miljoner människor som lever med sällsynta sjukdomar i Europa",* lägger Hernando till. Medlemsstaterna har en viktig roll att spela i detta skede. *"Nu är det dags att uppmuntra och stödja nätverken i linje med deras ambitioner och integrera dem i de nationella hälso- och sjukvårdssystemen för att förbättra överlevnaden och livskvaliteten för så många patienter som möjligt."*

# Europeiskt referensnätverk för immunbristsjukdomar, autoinflammatoriska och autoimmuna sjukdomar (ERN RITA)

*ERN RITA samlar de ledande europeiska vårdinrättningarna med expertis inom diagnos och behandling av sällsynta immunologiska sjukdomar. Dessa utgörs av potentiellt livshotande tillstånd som kräver multidisciplinär vård med hjälp av komplicerade diagnosbedömningar och högt specialiserade behandlingar. I nätverket delas sjukdomarna in i fyra underområden eller arbetsflöden: primär immunbrist, autoimmuna sjukdomar, barnreumatiska sjukdomar och autoinflammatoriska sjukdomar.*

Immunologiska behandlingar upptäcks och tillämpas i snabb takt. Polyvalent immunoglobulinbehandling har revolutionerat utsikterna för patienter med brist på antikroppar. Särskilda anticytokinbehandlingar har förändrat livet för patienter med sällsynta autoimmuna och autoinflammatoriska sjukdomar, och stamcells- och genbaserade behandlingar som ursprungligen användes för primär immunbrist används nu mot alla sjukdomar som omfattas av nätverket.

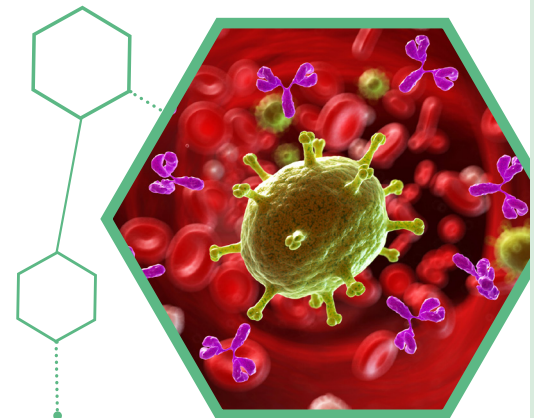
Nätverket bygger vidare på arbetet från de europeiska vetenskapliga sällskap som har utvecklat patientregister, kliniska riktlinjer, forskningssamarbeten, utbildningsaktiviteter och kopplingar till patientorganisationer för alla fyra sjukdomsområden.

ERN RITA arbetar för att minska ojämlikheterna för patienter som behöver tillgång till diagnostiska tester och innovativa

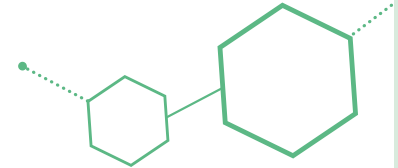
behandlingar som biologiska behandlingar, immunoglobulinsättning och cellbehandling såsom stamcellstransplantation. Man satsar på att koppla samman befintliga register, utveckla alleuropeiska kliniska riktlinjer, etablera en insatsstyrka av genetiker för kvalitetskontroll av nästa generations sekvenseringsteknik, komma överens om gemensamma verktyg för läkemedelsövervakning när det gäller dessa sällsynta sjukdomar, samla en insatsstyrka för korrekt användning och övervakning av biologiska behandlingar vid immunstyrd sjukdomar, samla och förbättra stamcellsbehandlingarna för patienter, gynna samarbete mellan patientorganisationer och samla specialister på barn och vuxna inom de fyra områdena.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

**Professor Nico Martinus Wulffraat**  
University Medical Center Utrecht,  
Nederländerna



# Europeiskt referensnätverk för transplantationer på barn (ERN TransplantChild)



*Transplantationer på barn, både av fasta organ och hematopoetisk stamcellstransplantation, är den enda botande behandlingen för flera sällsynta sjukdomar. Optimal eftervård efter en transplantation kräver gemensamma ansträngningar från ett multidisciplinärt team. Efter transplantationen måste patienterna genomgå kronisk immunsuppressiv behandling för att undvika avstötning. Det kräver övervakning av komplikationer efter transplantationen för att öka livslängden och förbättra livskvaliteten.*

I ERN TransplantChild samlas experter på transplantationer på barn och på eftervård för att förbättra resultaten för barn och deras familjer. Nätverket siktar på att minska inläggningstiden och användningen av komplicerade och långdragna behandlingar. Det arbetar för att förbättra det psykologiska stödet när barnen övergår till vuxenlivet.

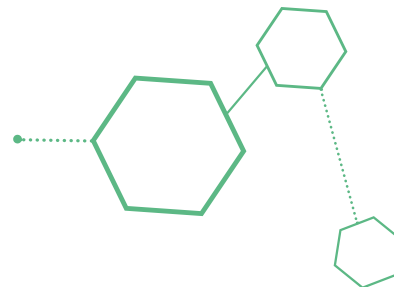
Nätverket vill göra de senaste teknikerna och medicinska, farmakologiska och behandlingsmässiga framstegen tillgängliga, och samtidigt underlätta spridningen av harmoniserade riktlinjer för behandling och utveckling av personanpassad medicinering vid transplantationer på barn.

ERN TransplantChild vill minska de bemödanden som transplantationer för med sig, såsom ny transplantation och läkemedelsbehandlingar, och arbetar med att harmonisera transplantationsvården för att minska risken för komplikationer efter transplantationen. Europas ledande experter på transplantationer på barn arbetar i dag tillsammans för att minska dödlighet och sjuklighet kopplad till transplantationer på barn.

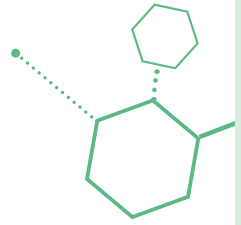


## NÄTVERKSSAMORDNARE

Dr. Paloma Jara Vega  
Hospital Universitario La Paz,  
Madrid, Spanien



# Europeiskt referensnätverk för multisystemiska kärlsjukdomar (VASCERN)



*Sällsynta multisystemiska kärlsjukdomar omfattar sjukdomar som drabbar alla typer av blodkärl med konsekvenser för flera av kroppens system, vilket kräver ett multidisciplinärt tillvägagångssätt i vården. VASCERN består av sex arbetsgrupper för sällsynta sjukdomar: ärftlig hemorragisk telangiectasi, ärftliga torakala aortasjukdomar, medelstora artärer (vaskulärt Ehlers-Danlos syndrom), pediatrik och primärt lymfödem, vaskulära anomalier och neurovaskulära sjukdomar. Dessutom finns det flera tematiska arbetsgrupper som arbetar med kommunikation, register, etik och frågor som rör graviditet. En särskild europeisk patientgrupp gör det möjligt för patientföreträdare att vara involverade i alla nätverkets aktiviteter.*

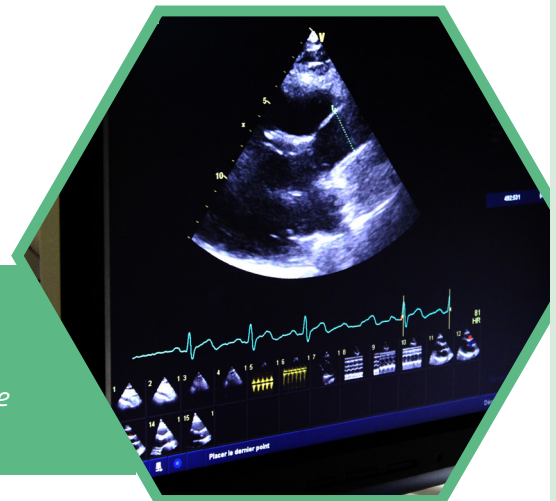
Bland VASCERN:s mål finns att nätverka, dela med sig av och sprida expertis, främja bästa praxis, riktlinjer och kliniska resultat, bemyndiga patienter och förbättra kunskapen genom klinisk och grundläggande forskning.

Vårdpersonal som arbetar med VASCERN har redan tagit fram utbildningsmaterial, såsom webbseminarier och videoserien "Pills of Knowledge", som finns på nätet för både läkare och patienter. Nätverket har publicerat gemensamma uttalanden och kliniska beslutsverktyg – inklusive vårdplaner och faktablad om vad man bör och inte bör

göra – för att ge råd om korrekt diagnos och vård av patienter med sällsynta sjukdomar. Digitala e-hälsotjänster såsom VASCERN:s mobilapp har utvecklats i samarbete med patientgruppens alla kompetenscentrum och patientorganisationer. Utbyte mellan medlemsinstitutioner håller på att upprättas och nätverket fortsätter att dela kunskap både med sina medlemmar och med vårdpersonal utanför nätverket.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

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





# ERN-förteckning

Endo-ERN	Europeiskt referensnätverk för endokrina sjukdomar	<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	Europeiskt referensnätverk för njursjukdomar	<a href="http://www.erknet.org">www.erknet.org</a>	<a href="mailto:contact@erknet.org">contact@erknet.org</a>
ERN BOND	Europeiskt referensnätverk för skelettsjukdomar	<a href="http://www.ernbond.eu">www.ernbond.eu</a>	<a href="https://ernbond.eu/contact/">https://ernbond.eu/contact/</a>
ERN CRANIO	Europeiskt referensnätverk för kraniofaciala missbildningar och öron-, näs- och halssjukdomar	<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	Europeiskt referensnätverk för sällsynt och komplex epilepsi	<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	Europeiskt referensnätverk för cancer hos vuxna (solida tumörer)	<a href="http://www.euracan.eu">www.euracan.eu</a>	<a href="mailto:contact@euracan.eu">contact@euracan.eu</a>
ERN EuroBloodNet	Europeiskt referensnätverk för hematologiska sjukdomar	<a href="https://eurobloodnet.eu">https://eurobloodnet.eu</a>	<a href="mailto:coordination@eurobloodnet.eu">coordination@eurobloodnet.eu</a>
ERN eUROGEN	Europeiskt referensnätverk för urogenitala sjukdomar och hälsotillstånd	<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	Europeiskt referensnätverk för neuromuskulära sjukdomar	<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	Europeiskt referensnätverk för ögonsjukdomar	<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	Europeiskt referensnätverk för genetiska tumörrisksyndrom	<a href="http://www.genturis.eu/">www.genturis.eu/</a>	<a href="mailto:genturis@radboudumc.nl">genturis@radboudumc.nl</a>
ERN GUARD-HEART	Europeiskt referensnätverk för hjärtsjukdomar	<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	Europeiskt referensnätverk för ärvda och medfödda anomalier (i matsmältningssystemet och mag-tarmkanalen)	<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	Europeiskt referensnätverk för medfödda missbildningar och sällsynta neuropsykiatriska funktionsnedsättningar	<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	Europeiskt referensnätverk för sjukdomar i andningsorganen	<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	ERN för pediatrik cancer (hemato-onkologi)	<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	Europeiskt referensnätverk för hepatologiska sjukdomar	<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	Europeiskt referensnätverk för muskuloskeletal sjukdomar och bindvävsjukdomar	<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	Europeiskt referensnätverk för immunbristsjukdomar, autoinflammatoriska och autoimmuna sjukdomar	<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	Europeiskt referensnätverk för neurologiska sjukdomar	<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	Europeiskt referensnätverk för hudsjukdomar	<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	Europeiskt referensnätverk för transplantationer på barn	<a href="http://www.transplantchild.eu">www.transplantchild.eu</a>	<a href="mailto:coordination@transplantchild.eu">coordination@transplantchild.eu</a>
MetabERN	Europeiskt referensnätverk för medfödda ämnesomsättningsjukdomar	<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	Europeiskt referensnätverk för multisystemiska kärlsjukdomar	<a href="http://www.vascern.eu">www.vascern.eu</a>	<a href="mailto:contact@vascern.eu">contact@vascern.eu</a>



## KONTAKTA EU

### Besök

Det finns hundratals Europa direkt-kontor i hela EU. Hitta ditt närmaste kontor: [https://europa.eu/european-union/contact\\_sv](https://europa.eu/european-union/contact_sv)

### Telefon eller mejl

Tjänsten Europa direkt svarar på dina frågor om EU. Kontakta tjänsten på något av följande sätt:

- Ring det avgiftsfria telefonnumret 00 800 6 7 8 9 10 11 (en del operatörer kan ta betalt för samtalet).
- Ring telefonnumret +32 22999696.
- Mejla via webbplatsen ([https://europa.eu/european-union/contact\\_sv](https://europa.eu/european-union/contact_sv)).

## EU-INFORMATION

### På nätet

På webbplatsen Europa finns det information om EU på alla officiella EU-språk ([https://europa.eu/european-union/index\\_sv](https://europa.eu/european-union/index_sv)).

### EU-publikationer

Ladda ned eller beställ både gratis och avgiftsbelagda EU-publikationer (<https://op.europa.eu/sv/publications>). Om du behöver flera kopior av en gratispublikation kan du kontakta Europa direkt eller ditt lokala informationskontor ([https://europa.eu/european-union/contact\\_sv](https://europa.eu/european-union/contact_sv)).

### EU-lagstiftning och andra rättsliga handlingar

Rättsliga handlingar från EU, inklusive all EU-lagstiftning sedan 1951, finns på alla officiella EU-språk på EUR-Lex (<https://eur-lex.europa.eu>).

### Öppna data från EU

På EU:s portal för öppna data (<https://data.europa.eu/euodp/sv>) finns dataserier från EU. Dataserierna får laddas ned och användas fritt för kommersiella och andra ändamål.

*En halv miljon människor i Europa diagnostiseras varje år med en sällsynt sjukdom. Inget land kan hantera den utmaningen på egen hand.*

*Europeiska referensnätverk är virtuella nätverk som samlar experter från hela EU och EES.*

*Tillsammans ska de hantera sällsynta, sällan förekommande och komplexa sjukdomar genom att förbättra diagnostiken och tillgången till specialistvård.*

*Share. Care. Cure.*

## Mer om europeiska referensnätverk



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