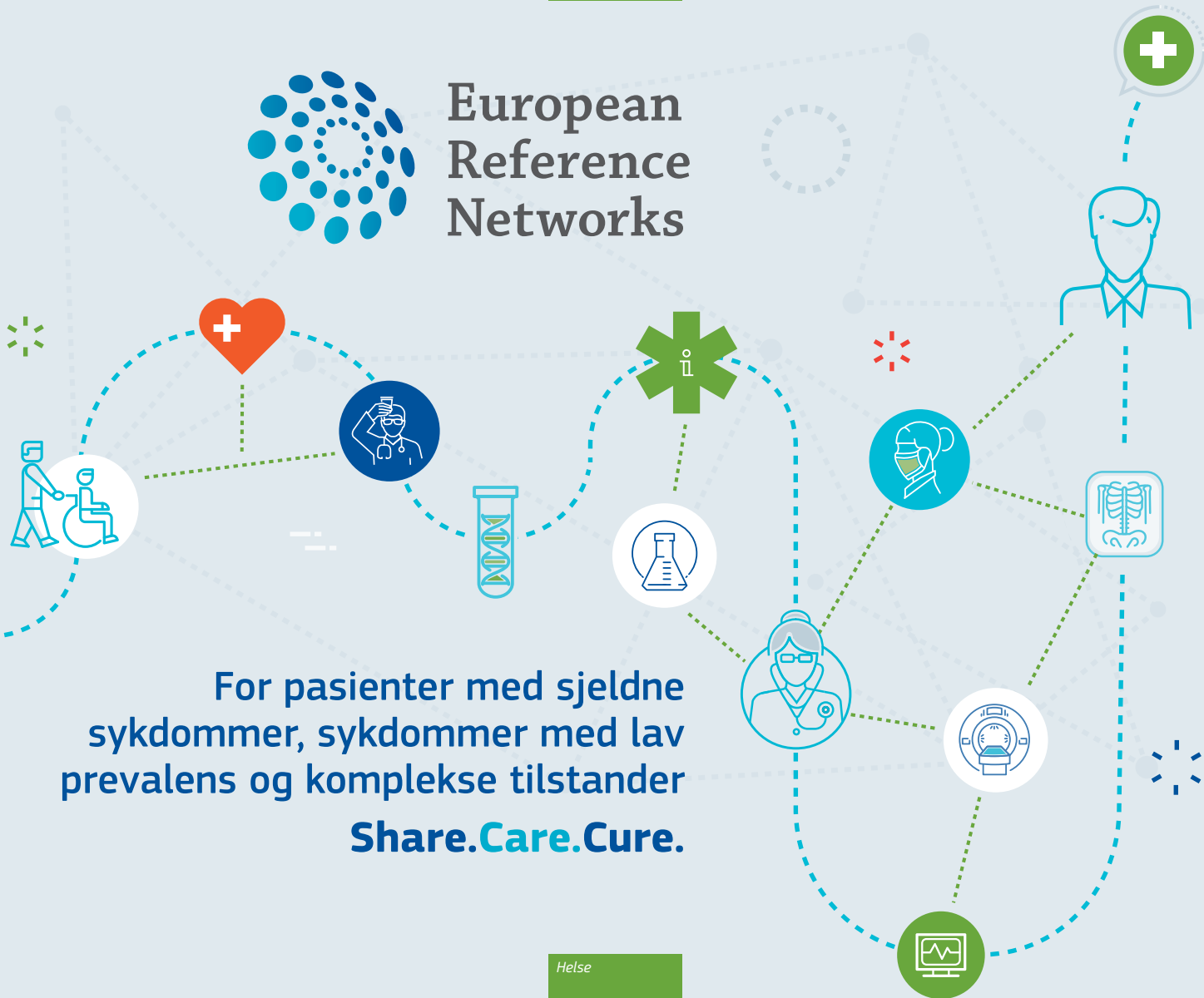




Europa-kommisjonen



European Reference Networks



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

Share.Care.Cure.

Forsideillustrasjon © EU

Bilderettigheter: s. 3 © EU-kommisjonen, s. 9 og s. 18 © ERN EURO-NMD og JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), s. 12 © ERN CRANIO, s. 13 © ERN EpiCARE, s. 17 © The Christie, Manchester, Storbritannia, s. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Storbritannia, s. 23 © ERN GUARD, s. 24 © ERNICA, s. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (ERN-RND koordinasjonsorganisasjon), s. 35 © ERN TRANSPLANTChild, s. 39 © APHP, VASCERN 2015. Alle andre bilder © iStockphoto.

For bruk eller reproduksjon av bilder som ikke er underlagt EU-opphavsrett, må tillatelse søkes direkte fra rettighetsinnehaver(e).

***Europe Direct is a service to help you find answers
to your questions about the European Union***

Freephone number (*):

00 800 6 7 8 9 10 11

(* The information given is free, as are most calls (though some operators, phone boxes or hotels may charge you).

More information on the European Union is available on the Internet (<http://europa.eu>).

Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65497-8

doi:10.2875/206423

Catalogue number: EW-04-17-100-NO-N

Paper version:

ISBN 978-92-79-65477-0

doi:10.2875/435470

Catalogue number: EW-04-17-100-NO-C

© European Union, 2017

Reproduction is authorised provided the source is acknowledged.

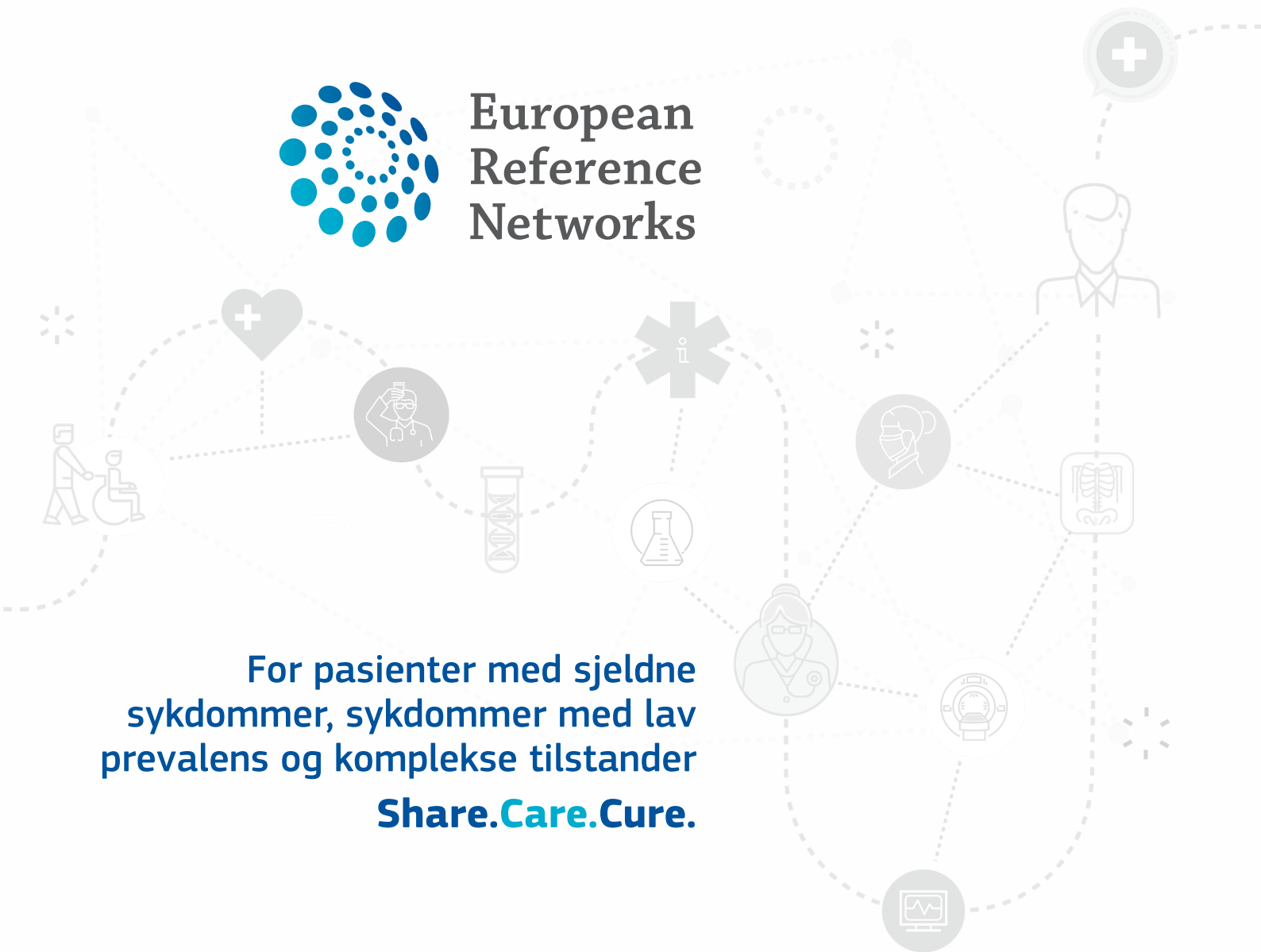
Printed in Belgium

PRINTED ON ELEMENTAL CHLORINE-FREE BLEACHED PAPER (ECF)



European Reference Networks

For pasienter med sjeldne
sykdommer, sykdommer med lav
prevalens og komplekse tilstander
Share.Care.Cure.



«Dette vil komme tusenvis av pasienter til gode»

Vytenis Andriukaitis, EUs kommissær for helse og mattrygghet, sier at verdien av EU-samarbeid er spesielt tydelig når det gjelder sjeldne og komplekse sykdommer.

Hva inspirerte etableringen av Europeiske referansenettverk?

Vi hører ofte tragiske historier om pasienter med sjeldne eller komplekse, livstruende sykdommer, som står overfor utfordringer med å få en riktig diagnose og tilgang til nødvendig behandling og klinisk kompetanse. Legene deres er ikke i stand til å hjelpe dem, ettersom de aldri har sett lignende tilfeller, så de blir stående uten behandling eller må lete rundt på Internett i håp om å finne et senter med nødvendig kompetanse.

Hvordan kan europeiske referansenettverk forbedre livene til europeere?

Med europeiske referansenettverk vil pasienter med sjeldne og komplekse tilstander kunne dra nytte av den beste behandlingen og de beste rådene som er tilgjengelig i EU for deres spesifikke tilstand. Legene deres vil ha tilgang til et høyt spesialisert utvalg av kolleger fra hele Europa.

I den første fasen vil over 900 helsetjenesteenheter fra nesten alle EUs medlemsstater samarbeide i 24 tematiske nettverk. De vil dekke et bredt spekter av tilstander, fra skjelett- til blodsykdommer og fra barnekreft til immunsvikt. De vil lette tilgangen til diagnose, behandling og levering av rimelige og kostnadseffektive helsetjenester av høy kvalitet.

Hva er merverdien av samarbeid på EU-nivå på dette området?

Med kunnskap og ressurser om spesifikke sjeldne tilstander spredt ut over de enkelte land, kan EU gi betydelig merverdi som bindeledd ved å bringe sammen kompetanse og maksimere synergier mellom medlemsstatene.

Ingen land alene har kunnskap og kapasitet til å behandle alle sjeldne og sammensatte lidelser, men ved å samarbeide og utveksle livsviktig kunnskap på europeisk nivå gjennom europeiske referansenettverk vil pasienter i hele EU ha tilgang til den beste kompetansen som finnes.



«Ingen land alene har kunnskap og kapasitet til å behandle alle sjeldne og sammensatte».

Vytenis Andriukaitis



Hva er rollene til de ulike involverte i ERN?

Drivkreftene bak ERN er helsetjenestetilbydere og nasjonale helsemyndigheter. De utviser tillit, tar eierskap og har den mest aktive rolle i utviklingen og driften av nettverkene.

Kommisjonens rolle, som definert i EU-direktivet om pasientrettigheter ved grenseoverskridende helsetjenester fra 2011, er å skape rammeverket for ERN. Kommisjonen gir også tilskudd som støtte til nettverkskoordinatorer samt tekniske nettverkløsninger.

Hvilke ytterligere tiltak gjøres for å håndtere sjeldne og komplekse sykdommer?

ERN er en del av en bredere strategi for å gjøre nasjonale og europeiske helsesystemer mer effektive, tilgjengelige og robuste. EU-kommisjonen støtter medlemsstatene ved å samle kunnskap og kompetanse, registre,

data og finansiering. Vi støtter forskning og innovasjon, og finansierer prosjekter og felles tiltak. Vi gir produsentene insentiver slik at de kan utvikle nye medisiner og bringe dem ut på markedet.

Hva er ditt håp for fremtiden på dette området?

Jeg håper at ERN vil gi konkrete resultater for titusener av pasienter med sjeldne sykdommer, slik at de ikke lenger trenger å lete i mørket etter svar og kan dra nytte av den beste kompetansen som finnes i Europa, slik at de kan leve lengre og friskere liv.

Innhold



«Dette vil komme tusenvis av pasienter til gode»	2	ERN for arvede og medfødte anomalier (ERNICA)	24
Bakgrunn	5	ERN for medfødte misdannelser og sjeldne psykiske utviklingshemninger (ERN ITHACA)	25
Hva er ERN?	6	Å lede et europeisk referansenettverk	26
ERN for endokrine tilstander (Endo-ERN)	7	ERN for luftveissykdommer (ERN-LUNG)	27
ERN for nyresykdommer (ERKNet)	8	ERN for barnekraft (hemato-onkologi) (ERN PaedCan)	28
Merverdi for pasienter og fagfolk	9	ERN for leversykdommer (ERN RARE-LIVER)	29
ERN for skjelettsykdommer (ERN BOND)	10	ERN for bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer (ERN ReCONNET)	30
Godkjenningprosessen for ERN	11	Nasjonal politikk for sjeldne sykdommer	31
ERN for kraniofaciale anomalier og ØNH-lidelser (ERN CRANIO)	12	ERN for immunsvikt, autoinflammatoriske og autoimmune sykdommer (ERN RITA)	32
ERN for epilepsi (EpiCARE)	13	ERN for nevrologiske sykdommer (ERN-RND)	33
ERN for voksenkref (kreftsvulster) (ERN EURACAN)	14	ERN for hudsykdommer (ERN Skin)	34
Medlemsstatene i førersetet	15	ERN for transplantasjon hos barn (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
ERN for hematologiske sykdommer (EuroBloodNet)	16	Fokus på å forbedre pasientenes helseutfall: pasientorganisasjonenes rolle	36
ERN for urogenitale sykdommer og tilstander (ERN eUROGEN)	17	ERN for arvelige metabolske sykdommer (MetabERN)	38
ERN for nevrologiske sykdommer (ERN EURO-NMD)	18	ERN for multisystemiske karsykdommer (VASCERN)	39
Europa: et globalt kompetansesenter	19	ERN-katalog	40
ERN for øyesykdommer (ERN EYE)	20		
ERN for arvelig kreftrisiko (ERN GENTURIS)	21		
Aktivt samarbeid	22		
Tilknyttede partnere	22		
ERN for hjertesykdommer (ERN GUARD-HEART)	23		

Bakgrunn

Sjeldne og komplekse sykdommer fører til kroniske helseproblemer og er ofte livstruende.

Mellom **5 000 og 8 000 sjeldne sykdommer** påvirker dagliglivet til rundt **30 millioner mennesker** i EU. Bare innen onkologi alene er det nesten **300 forskjellige typer av sjeldne krefttyper**, og hvert år diagnostiseres over **en halv million mennesker** i Europa med en av dem.

Mange av de som rammes av en sjelden eller kompleks tilstand, har ikke tilgang til diagnostikk og behandling av høy kvalitet. Kompetanse og fagkunnskap kan være knapp fordi det er snakk om så få pasienter.

EU og nasjonale myndigheter ønsker å forbedre gjenkjenningen og behandlingen av disse sjeldne og sammensatte lidelsene ved å styrke samarbeidet på europeisk nivå og koordinere og støtte opp om nasjonale planer for sjeldne sykdommer.

EU-direktivet om pasientrettigheter ved grenseoverskridende helsetjenester fra 2011 gir ikke bare pasienter rett til refusjon for behandling i et annet EU-land, men gjør det også lettere for pasienter å få tilgang til informasjon om helsetjenester og utvider dermed deres behandlingstilbud. Direktivet ble lov i EUs

medlemsstater i 2013 og understreker verdien av e-helse og betydningen av interoperabilitet i nasjonale elektroniske IT-systemer for tilrettelegging av informasjonsdeling.

Det er mot dette bakteppet at de første 24 europeiske referansenettverkene startet sin virksomhet i 2017, med støtte fra EUs helseprogram.

Mange av de som rammes av en sjelden eller kompleks tilstand, har ikke tilgang til diagnostikk og behandling av høy kvalitet. Kompetanse og fagkunnskap kan være knapp fordi det er snakk om så få pasienter.



Hva er ERN?

Europeiske referansenettverk (ERN) er virtuelle nettverk som involverer helsetjenestetilbydere over hele Europa. De tar sikte på å håndtere komplekse eller sjeldne sykdommer og tilstander som krever høyt spesialisert behandling og konsentrasjon av kunnskap og ressurser.

6

For å gjennomgå en pasients diagnose og behandling innkaller ERN-koordinatorer til «virtuelle» rådgivende paneler av medisinske spesialister på tvers av ulike disipliner ved hjelp av en dedikert IT-plattform og telemedisinske verktøy.

Ingen land alene har kunnskap og kapasitet til å behandle alle sjeldne og komplekse sykdommer. ERN gir muligheten til å kunne gi pasienter og leger over hele EU tilgang til den beste kompetansen og rettidig utveksling av livsviktig kunnskap, uten å måtte reise til et annet land.

Etter den første forslagsutlysningen i juli 2016 ble de første europeiske referansenettverkene godkjent i desember 2016 og lansert i mars 2017 i Vilnius, der oppstartsmøtene fant sted. Ved oppstarten omfattet nettverkene **over 900 høyt spesialiserte**

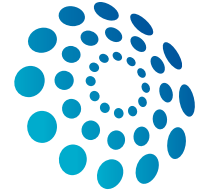
helsetjenesteenheter ved 313 sykehus i 25 medlemsstater (pluss Norge). 24 europeiske referansenettverk jobber innenfor en rekke temaer, blant annet skjelettsykdommer, barnekreft og immunsvikt. I løpet av de neste fem årene forventes de europeiske referansenettverkene å styrke deres kapasitet til fordel for tusenvis av europeiske pasienter som lider av en sjelden eller kompleks tilstand. Utlysninger etter helsetjenestetilbydere som ønsker å bli med i eksisterende europeiske referansenettverk, vil bli lansert årlig.

ERN-initiativet får støtte fra flere EU-finansieringsprogrammer, inkludert helseprogrammet, Connecting Europe Facility og Horizon 2020.

EUs medlemsstater leder an i ERN-prosessen: De er ansvarlige for godkjenning av sentrene på nasjonalt nivå, de bifaller søknader, og et

styre av medlemsstater er ansvarlig for utviklingen av EU ERN-strategien og godkjenning av nettverkene.





ERN for endokrine tilstander (Endo-ERN)

Sjeldne endokrine tilstander omfatter for mye, for lite eller feilaktig hormonell aktivitet, hormonmotstand, tumorvekst i endokrine organer eller sykdommer med konsekvenser for det endokrine systemet. Den epidemiologiske fordelingen varierer mye, fra svært sjeldne og sjeldne tilstander til tilstander med lav prevalens. Pasienter med en lidelse med lav prevalens kan kreve svært spesialiserte behandling fra et tverrfaglig team ledet av en endokrinolog.

Endo-ERN har som mål å levere bedre diagnostikkforløp, behandling, behandlingskvalitet og målbare utfall for pasienter.

Endo-ERN har etablert åtte temagrupper som dekker hele spekteret av medfødte og ervervede lidelser. Disse er: binyrelidelser, lidelser knyttet til kalsium- og fosfathomeostase, lidelser knyttet til kjønnsutvikling og -modning, genetiske lidelser knyttet til glukose- og insulinhomeostase, arvelige endokrine tumorsyndromer, vekstsykdommer og arvelig fedme samt hypofyselidelser og skjoldbrusklidelser.

ERN bygger på arbeidet til flere eksisterende europeiske nettverk, inkludert de som er etablert gjennom European Society of



Endocrinology (ESE) and European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), samt nettverk utviklet gjennom COST Actions.

Endo-ERN har som mål å levere bedre diagnostikkforløp, behandling, behandlingskvalitet og målbare utfall for pasienter med sjeldne endokrine tilstander ved å tilrettelegge for tverrfaglig og grenseoverskridende samarbeid og utdanning og ved å lytte til pasienten. ■

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Alberto M. Pereira
Leiden University Medical Center,
Nederland

ERN for nyresykdommer (ERKNet)



Sjeldne og komplekse nyresykdommer omfatter et bredt spekter av medfødte, arvelige og ervervede lidelser. Det er anslått at minst to millioner europeere er rammet av sjeldne nyresykdommer, der glomerulopatii og medfødte nyremisdannelser hver står for ca. en million tilfeller. I tillegg representerer arvede tubulopatii, tubulointerstisiale sykdommer og trombotisk mikroangiopati en rekke sjeldne og svært sjeldne sykdommer med høy klinisk relevans.

Det aller nyeste innen diagnostiske verktøy kan gi verdifull informasjon om sykdomsprognose og behandlingalternativer. Det er imidlertid mange som ikke har tilgang til slik testing. På grunn av forsinket diagnose og behandling utvikler mange sjeldne nyresykdommer seg videre til nyresvikt.

Dette ERN vil søke å forbedre standarder for diagnostisering og behandling over hele Europa. Nettverket vil etablere en konsensus om rasjonelle diagnostiske algoritmer for pasienter med tegn og symptomer på nyresykdom, inkludert standardkriterier for

Nettbaserte konsultasjonstjenester vil forbedre håndteringen av nye og komplekse tilfeller.

genetisk testing ved mistanke om arvelig nyresykdom. Arbeidsgrupper vil så definere behandlingsforløp for terapeutisk håndtering etter grundig analyse av tilgjengelige behandlinger.

Nettbaserte konsultasjonstjenester vil forbedre håndteringen av nye og komplekse tilfeller. Tilgang til et virtuelt konsultasjonsråd vil suppleres med administrative tiltak for å legge til rette for pasientreiser til spesialiserte sentre der det er nødvendig, i tråd med EUs direktiv

for grenseoverskridende helsetjenester og forordning om sosialtrygd. En rekke webinarer vil bli utviklet for undervisning og opplæring av helsepersonell.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Franz Schaefer
Universitätsklinikum Heidelberg,
Tyskland

Merverdi for pasienter og fagfolk

Pasienter med sjeldne og komplekse sykdommer kan gå år uten å få en klar diagnose. Dette kan være en frustrerende og nedslående opplevelse for pasienter og familiene deres. Mange som lever med disse tilstandene, er barn, med alvorlige følger for deres utvikling etter hvert som de beveger seg gjennom helsetjenesten, gjerne hos flere ulike spesialister, på leting etter en diagnose.

Europeiske referansenettverk forbedrer den allmenne og faglige bevisstheten om sjeldne sykdommer og komplekse symptomer på sykdom, noe som øker sannsynligheten for tidlig og nøyaktig diagnose, og effektiv behandling der det er tilgjengelig.

Nettverkene er en plattform for utvikling av retningslinjer, opplæring og kunnskapsdeling. Europeiske referansenettverk kan legge til rette for store kliniske studier for å forbedre forståelsen av sykdommer og utvikle nye legemidler ved å samle store mengder pasientdata.

For spesialisthelsepersonell er ERN en mulighet for nettverksbygging med likesinnede eksperter fra hele Europa – noe som kan forhindre den faglige isolasjonen som mange eksperter på sjeldne sykdommer opplever.

Innovasjon i levering av helsetjenester er hjørnesteinen i ERN-systemet, med utvikling av nye pleiemodeller, e-helseløsninger og -verktøy, og innovative medisinske løsninger og enheter som endrer måten selve behandlingen leveres på. Europeiske referansenettverk er inkubatorer for utvikling av digitale tjenester for levering av virtuelle helsetjenester.

Europeiske referansenettverk vil bidra til å øke stordriftsfordeler og sikre en mer effektiv ressursbruk, med en positiv innvirkning på nasjonale helsesystemers bærekraft. Nettverkene er en synlig demonstrasjon av hva man kan oppnå i Europa gjennom solidaritet.

Nettverkene er en plattform for utvikling av retningslinjer, opplæring og kunnskapsdeling.



ERN for skjelettsykdommer (ERN BOND)



Sjeldne skjelettsykdommer omfatter sykdom knyttet til beindannelse, modellering, remodelering og fjerning, og mangler i de regulerende banene for disse prosessene. De kan føre til kortvoksthet, beinmisdannelse, tannanomalier, smerter, brudd og uførhet, og kan ha en negativ innvirkning på nevro-muskulær funksjon og hematopoese.

ERN BOND omfatter alle sjeldne beinsykdommer – medfødte, kroniske og genetiske – som påvirker brusk, bein og dentin. Nettverket fokuserer i første omgang på osteogenesis imperfecta (OI), X-bundet hypofosfatemisk rakitt (XLH) og akondroplasi (ACH), basert på sykdomsutbredelse, diagnostisk og håndteringsmessig vanskelighetsgrad og ny, fremvoksende behandling, før det går videre til sjeldnere sykdommer når systematiske tilnærminger er etablert.

Gjennom arbeidet med pasienter vil BOND utvikle pasientrapporterte utfalls- og erfaringsmål. Nettverket vil utvikle retningslinjer for utvikling og spredning av mønsterpraksis. Etter hvert som nye behandlingsformer



Gjennom arbeidet med pasienter vil BOND utvikle pasientrapporterte utfalls- og erfaringsmål.

utvikles, vil nettverket arbeide for å sikre rask tilgang til studier for berørte pasienter.

BOND vil legge til rette for kompetanseutvikling gjennom plattformer for e-helse og telemedisin, i tillegg til gjennom arbeidsbesøk, opplæringskurs og formidlingsaktiviteter. Nettverket har som mål å redusere tiden frem til diagnose med færre uegnede tester, mer nøyaktig diagnose og nye gode behandlinger planlagt tilgjengelig innen 2–3 år.

NETTVERKSKOORDINATOR

Dr. Luca Sangiorgi
Rizzoli Orthopaedic Institute, Bologna,
Italia

Godkjenningsprosessen for ERN

EUs medlemsstater spille hovedrollen i oppnevningen og utviklingen av europeiske referansenettverk. For å oppnå ERN-status må nettverkets medlemmer ha søkt på en utlysning fra EU-kommisjonen. Søknaden ble så vurdert av et uavhengig vurderingsorgan, som utarbeidet rapporter for hver enkelt søker. Styret av medlemsstater besluttet så om ERN-søknaden skulle godkjennes.

Styret består av representanter fra alle EUs medlemsstater pluss Norge og spiller en aktiv rolle i utviklingen av ERN-strategien. Styret fortsetter å overvåke ERN-medlemmene,

vurderer søkere som ønsker å bli med i eksisterende nettverk, og godkjenner eventuelle fremtidige nettverk.

Land som ikke er representert i et godkjent ERN, kan delta gjennom helsetjenestetilbydere som er utpekt av sine medlemsstater som «tilknyttede» og/eller «samarbeidende» nasjonale sentre.

Hovedkriterier

Pasient-sentrert og klinisk ledet

10 medlemmer i minst
8 land

Sterk uavhengig vurdering

Oppfyllelse av nettverks- og medlemskriterier

Anbefaling og godkjenning fra nasjonale myndigheter

«Dette gir praktiske fordeler når det gjelder pasientbehandling og administrasjon av nettverkene.»

Professor Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, rådgivende nevrolog og en av Polens representanter i styret, forteller at både eksperter og pasienter ble konsultert ved fastsettelsen av sammensetningen av de europeiske referansenettverkene. «Vi ønsket å ha nettverk for ulike bestemte sykdomsområder for å møte interessentenes forventninger», forteller hun. «Dette gir praktiske fordeler når det gjelder pasientbehandling og administrasjon av nettverkene.»

ERN for kraniofaciale anomalier og ØNH-lidelser (ERN CRANIO)



Medfødte kraniofaciale anomalier omfatter barn født med underutviklede eller feilutviklede deler av hjernen, skallen og/eller ansiktet som resulterer i betydelige funksjonsproblemer og psykososiale utfordringer. Slike pasienter krever oppfølging og behandling fra fødselen av og til voksen alder. Den kliniske og allmenne kunnskapen om mange av disse lidelsene er lav, og diagnostikk kan være svært utfordrende.

Nettverket utvikler instruksjonskurs om en rekke lidelser som skal gjøres tilgjengelig gjennom en åpen nettside.

Dette nettverket dekker en rekke behandlingsmangler ved å bedre kunnskapen om kraniofaciale anomalier blant primære omsorgspersoner i betydelig grad. Nettverket utvikler instruksjonskurs om en rekke lidelser som skal gjøres tilgjengelig gjennom en åpen nettside.

Medlemmene arbeider sammen for å forbedre utdanning, opplæring og forskning i nært samarbeid med pasientorganisasjonene. Der det ikke finnes pasientorganisasjoner, konsulteres fokusgrupper bestående av pasienter.



ERN CRANIO evaluerer typen av og tidspunktet for kirurgisk behandling på deltakende sentre for å belyse deres virkning og registrere mønsterpraksis i Europa.

Ved å samle data om langsiktige utfall av de ulike tilstandene vil nettverket bidra i rådgivningen av pasienter og foreldre, og kan rette behandlingsfokuset mot områder som har fått for lite oppmerksomhet. Nettverket vil støtte påvisningen av nye forårsakende gener ved å øke antall deltakere i forskningsstudier. ■

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Irene Mathijssen
*Erasmus MC: University Medical Center
Rotterdam, Nederland*

ERN for epilepsi (EpiCARE)



Minst 6 millioner mennesker i Europa er rammet av epilepsi. Tradisjonell antiepileptisk behandling hjelper mellom **60 % og 70 %** av de som rammes, til å leve uten **anfall**. For pasienter som lider av refraktær epilepsi, er de kliniske utsiktene dårlige.

Tradisjonelt har epilepsi blitt behandlet som én enkelt sykdom, men disse tilstandene ses i økende grad som en gruppe av sjeldne og komplekse sykdommer. ORPHANET – portalen for sjeldne sykdommer og spesiallegemidler – har en liste med 137 lidelser med epilepsi som det dominerende symptomet, men mange pasienter forblir uten diagnose og uten tilgang til behandling.

Nettverket har som mål å gi full tilgang og utnyttelse av pre-kirurgisk vurdering og epilepsikirurgi, øke diagnostikk av sjeldne årsaker til epilepsi, forbedre identifiseringen av pasienter med sjeldne årsaker til epilepsi som kan behandles, øke tilgangen til spesialisert behandling for sjeldne årsaker og å fremme forskning på innovative årsaksbehandlinger i sjeldne og komplekse epilepsitilfeller.

EpiCARE bygger på arbeidet til pilotnettverket ERN E-epilepsy, som jobbet for å øke bevissthet om og tilgjengeligheten av epilepsikirurgi for



EpiCARE-nettverket, har som mål å øke antallet pasienter uten anfall i Europa.

nøye utvalgte personer, og som effektivt tok i bruk e-verktøy og drøftelser i tverrfaglige team. EpiCARE-nettverket, som omfatter aktive deltakere fra pasientorganisasjoner, har som mål å øke antallet pasienter uten anfall i Europa.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Helen Cross
Great Ormond Street Hospital for
Children NHS Foundation Trust,
Storbritannia

ERN for voksenkreft (kreftsvulster) (ERN EURACAN)



Flere enn **300 sjeldne krefttyper** har blitt identifisert. ERN EURACAN dekker alle sjeldne solide kreftsvulster og grupperer dem i 10 domener som samsvarer med RARECARE-klassifiseringen og ICD10. Behandlingen av sjeldne krefttyper representerer betydelige diagnostiske utfordringer, iblant med store konsekvenser for pasientenes livskvalitet og utfall. Feil behandling av disse pasientene kan også føre til økt risiko for tilbakefall og død.



Nettverket har som mål å nå alle EU-land i løpet av 5 år og utvikle et henvisningssystem for å sikre at minst 75 % av pasientene blir behandlet på et EURACAN-senter.

ERN EURACAN deler mønsterpraksisverktøy og etablerer referansesentre for sjeldne krefttyper. Det fastsetter også jevnlig oppdaterte retningslinjer for diagnostikk og klinisk behandlingspraksis. Nettverket har som mål å nå alle EU-land i løpet av 5 år og utvikle et henvisningssystem for å sikre at minst 75 % av pasientene blir behandlet på et EURACAN-senter. Det søker å forbedre pasientoverlevelse, produsere kommunikasjonsverktøy for pasienter og leger på alle språk og utvikle multinasjonale databaser og kreftbanker.

Nettverket bygger på eksisterende kliniske og forskningsnettverk som har gjennomført kliniske studier gjennom European Organisation for Research and Treatment of Cancer (EORTC) og etablert retningslinjer gjennom EORTC og European Society for Medical Oncology (ESMO). Det trekker også på arbeid i nettverk dannet av European Neuroendocrine Tumour Society (ENETS) og Connective Tissues Cancer Network (Conticanet) samt flere EU-forskningsprosjekter.

NETTVERKSKOORDINATOR

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

Medlemsstatene i førerisetet

Paul Boom representerer Nederland i styret av medlemsstater. **Styret er den sentrale aktøren når det gjelder å bestemme fremtiden for europeiske referansenettverk og godkjenne nettverkene.** «Lowerket gjør det klart at medlemsstatene er i førerisetet», sier han. «Det er de nasjonale myndighetene som avgjør hvorvidt ERN-søkere oppfyller kriteriene når det gjelder kvalitet, pasientinvolvering og styring.»

På nasjonalt nivå arbeider medlemsstatene også for å sikre at referansenettverkene har gode forbindelser til det nasjonale helsevesenet, ifølge Boom. «Referansenettverkene må ikke bli frittstående øyer av kompetanse som opererer i isolasjon», sier han. «De har gode forbindelser til sykehus og

primærhelsetjenesten og kommer lokalsamfunn til gode der de er, samtidig som de støtter pasienter rundt om i Europa.»

Med tanke på referansenettverkene sine effekter i et bredere perspektiv sier Boom at nettverkene markerer starten på et nytt og spennende kapittel i europeisk samarbeid på helseområdet. De er et klart eksempel på hvordan medlemsstatene kan arbeide sammen for å tilføre verdi for innbyggerne. «Etter mitt eget syn kan referansenettverkene tjene som en plattform for utvikling av e-helseverktøy og vil til og med kunne se et større samarbeid innen mer vanlige kroniske sykdommer», sier han. «Vi har nå en plattform som gir medlemsstatene en mulighet til å komme sammen for å snakke om felles utfordringer i helsevesenet og til å tenke utover landegrensene.»



«Vi har nå en plattform som gir medlemsstatene en mulighet til å komme sammen for å snakke om felles utfordringer i helsevesenet og til å tenke utover landegrensene.»

ERN for hematologiske sykdommer (EuroBloodNet)



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

Diagnostisering av sjeldne hematologiske sykdommer krever betydelig klinisk kompetanse og tilgang til et bredt spekter av laboratorietjenester og bildebehandlingsteknologier. Disse testene muliggjør presis sykdomsklassifisering i henhold til WHO-kriteriene ved hjelp av internasjonale poengsystemer samt biomarkører der det er mulig.

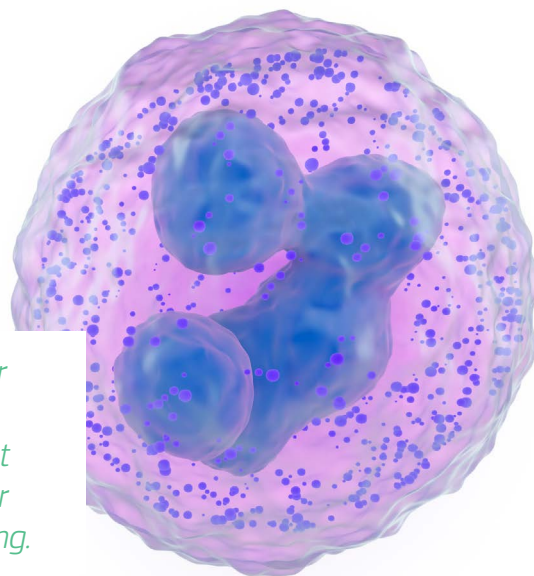
Gitt disse kravene og det faktum at enkelte hematologiske sykdommer er svært sjeldne, vil diagnosen ofte overses eller forsinkes, spesielt hos eldre pasienter. Behandling er også ofte vanskelig på grunn av de spesialiserte infrastrukturene og teamene som kreves, samt vanskelighetene med å få tilgang til bestemte behandlinger som allogen

stamcelletransplantasjon eller koagulasjonsfaktorer.

Forebyggende programmer er på plass i enkelte land for visse tilstander, men det er et presserende behov for harmonisering innen screening.

Basert på erfaringene man har gjort seg takket være EU-finansierte European Network for Rare and Congenital Anaemias (ENERCA) og European Haematology Association (EHA), vil EuroBloodNet jobbe for å bedre tilgangen til helsetjenester for pasienter med sjeldne

Forebyggende programmer er på plass i enkelte land for visse tilstander, men det er et presserende behov for harmonisering innen screening.



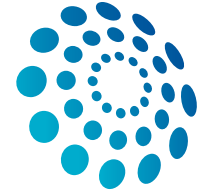
hematologiske sykdommer, fremme retningsslinjer og mønsterpraksis, forbedre opplæring og kunnskapsdeling, tilby klinisk rådgivning der nasjonal kompetanse er mangelfull og øke antallet kliniske forsøk i felten.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Pierre Fenaux

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Saint-Louis, Frankrike*

ERN for urogenitale sykdommer og tilstander (ERN eUROGEN)



Sjeldne og komplekse urogenitale tilstander kan kreve kirurgisk korleksjon, ofte i løpet av nyfødtperioden eller i barndommen. Urin og fekal inkontinens er en tung byrde på så vel barn, ungdom og voksne. Rammede personer krever livslang pleie av tverrfaglige ekspertteam, som planlegger og utfører kirurgi, og gir postoperativ fysioterapi og psykologistøtte.

eUROGEN vil gi uavhengig evaluerte retningslinjer basert på mønsterpraksis, og forbedre delingen av resultater. Det vil for første gang gi mulighet for sporing av langsiktige resultater for pasienter over en periode på 15–20 år.

Nettverket vil samle inn data og materialer der det mangler, utvikle nye retningslinjer, bygge bevis for mønsterpraksis, identifisere variasjoner i praksis, utvikle utdanningsprogrammer og opplæring, sette forskningsagendaen i samarbeid med pasientrepresentanter og dele kunnskap gjennom deltakelse i virtuelle tverrfaglige team. Innen 2020 vil minst 50 nye spesialister på sjeldne og komplekse urogenitale sykdommer ha dratt nytte av spesifikke opplærings- og stipendprogram utviklet av eUROGEN.



Det vil for første gang gi mulighet for sporing av langsiktige resultater for pasienter over en periode på 15–20 år.

Til syvende og sist søker nettverket å fremme innovasjon innen medisin og forbedre diagnostikk og behandling for pasienter.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Christopher Chapple
Sheffield Teaching Hospitals NHS
Foundation Trust, Storbritannia

ERN for nevromuskulære sykdommer (ERN EURO-NMD)



Nevromuskulære sykdommer oppstår fra tidlig barndom til sen voksen alder og er preget av muskelsvakhet og -tap, men kan være assosiert med andre symptomer, som tretthet, smerte, nummenhet, blindhet, svelgevansker, pustevansker og hjertesykdom. De fleste nevromuskulære sykdommer er progressive og svekkende, med redusert levetid og livskvalitet.

Det er store mangler og ulikheter i tilgangen til diagnostikk og behandling i Europa. Blant de store utfordringene knyttet til å forbedre utfallet for pasientene er blant annet forsinket henvisning fra primærhelsetjenesten til et spesialisert senter og håndteringen av overgangen fra pediatriske tjenester til vanlige tjenester for voksne.

ERN EURO-NMD forener Europas fremste eksperter for å gi pasienter tilgang til spesialhelsetjenester gjennom virtuelle og personlige konsultasjoner. Nettverket har som mål å redusere tiden frem til diagnose med 40 % i løpet av de første 5 årene, forbedre diagnostikkandelen med 15 % og bedre tilgangen til egnede pleieforløp.

Nettverket har som mål å redusere tiden frem til diagnose med 40 % i løpet av de første 5 årene, forbedre diagnostikkandelen med 15 % og bedre tilgangen til egnede pleieforløp.



I tillegg vil ERN EURO-NMD utvikle nye retningslinjer og gi helsepersonell og pasienter sykdomsspesifikk informasjon om mønsterpraksis. Kunnskapen som genereres og forvaltes av nettverket, vil være allment tilgjengelig gjennom e-helseverktøy. Basert på en sterk historikk med godt samarbeid vil nettverket også opprette samarbeid med potensial til å drive forskning og terapiutvikling som kan løse udekkede pasientbehov.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Kate Bushby

The Newcastle upon Tyne Hospitals NHS Foundation Trust, Storbritannia

Europa: et globalt kompetansesenter

Europeiske referansenettverk ble satt i drift i mars 2017. Selv om disse nettverkene fortsatt er nye og deres primære formål er å forbedre livene til mennesker i Europa som lever med sjeldne og komplekse sykdommer, vil de også ha en global påvirkning.

Referansenettverkene vil benytte seg av global mønsterpraksis der den finnes, og skape ny mønsterpraksis der den ikke gjør det. **Nettverkene vil bidra til å gjøre Europa til et knutepunkt for aktivitet innen sjeldne og komplekse lidelser.**

Nettverkene vil for eksempel være godt posisjonert til å kunne implementere retningslinjer basert på mønsterpraksis. For tilstander der ingen diagnostiske eller behandlingsmessige retningslinjer foreligger, kan nettverkene ha kapasitet til å utvikle veiledning og mønsterpraksis.

Ved å bringe sammen eksperter og pasientgrupper har nettverkene også potensial til å legge til rette for kliniske studier og teste terapeutiske intervensjoner. Dette vil sette dem i førerretet for innovasjon innen en rekke sjeldne sykdomsfelt.



ERN-modellen kan bli et eksempel for andre. De nyeste e-helseverktøyene som er utviklet for å lette samarbeid over landegrensene i Europa, kan også ha et potensial til å fremme internasjonalt samarbeid og samtidig forbedre tilgangen til helsetjenester.

Referansenettverkene vil benytte seg av global mønsterpraksis der den finnes, og skape ny mønsterpraksis der den ikke gjør det.

ERN for øyesykdommer (ERN EYE)



Sjeldne øyesykdommer er den ledende årsaken til synssvekkelse og blindhet for barn og unge voksne i Europa. Flere enn 900 sjeldne øyesykdommer er oppført i portalen for sjeldne sykdommer og spesiallegemidler (ORPHANET). Disse omfatter mer utbredte sykdommer som retinitis pigmentosa, som har en estimert prevalens på 1 av 5 000, samt noen svært sjeldne lidelser som bare er beskrevet én eller to ganger i medisinsk litteratur.

Nettverkets hovedmål er å utvikle en virtuell klinikk – EyeClin – for å garantere den beste dekningen av sjeldne øyesykdommer og legge til rette for spredning av kompetanse på tvers av landegrensene.

ERN EYE organiserer disse lidelsene i fire tematiske grupper: sjeldne sykdommer på netthinne, sjeldne nevrooftalmologiske sykdommer, sjeldne barneoftalmologiske sykdommer og sjeldne fremre-segment-tilstander.

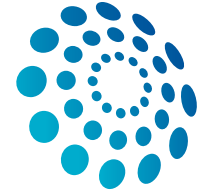
I tillegg jobber seks tverrfaglige arbeidsgrupper med spørsmål som er felles for de fire hovedtemaene. Andre arbeidsgrupper fokuserer på spesifikke områder, inkludert genetisk testing, registre, forskning, utdanning, formidling og pasienter.

Nettverkets hovedmål er å utvikle en virtuell klinikk – EyeClin – for å garantere den beste dekningen av sjeldne øyesykdommer og legge til rette for spredning av kompetanse på tvers av landegrensene.

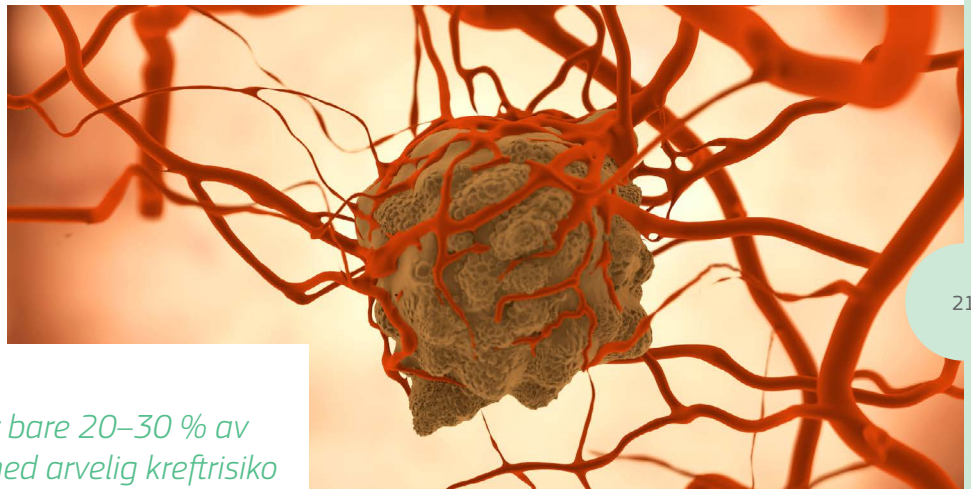
NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Frankrike

ERN for arvelig kreftrisiko (ERN GENTURIS)



Arvelig kreftrisiko er lidelser der arvede genetiske mutasjoner gjør individer sterkt predisponert for utviklingen av kreft. Risikoen for kreft i løpet av levetiden kan være så høy som 100 %. Selv om det er stor variasjon når det gjelder hvilke organsystemer som kan bli berørt, har personer som berøres av disse tilstandene, lignende utfordringer: forsinket diagnostisering, manglende forebygging for pasienter og friske pårørende, og behandlingsrelaterte feil. I dag har bare 20–30 % av personer med arvelig kreftrisiko blitt diagnostisert.



I dag har bare 20–30 % av personer med arvelig kreftrisiko blitt diagnostisert.

ERN GENTURIS arbeider for å forbedre identifisering av disse syndromene, minimere variasjonen i kliniske utfall, utarbeide og implementere retningsslinjer, utvikle registre og biobanker, støtte forskning og styrke pasientene. Nettverket vil bringe informasjon til publikum og helsepersonell, og fremme deling av mønsterpraksis i hele Europa. Tilgang til tverrfaglig behandling vil bli bedre, med nye modeller og standarder for deling og drøfting av komplekse tilfeller. Nettverket høyner kvaliteten og tolkningen av

genetisk testing og øker pasientdeltakelsen i kliniske forskningsprogrammer.

ERN GENTURIS vil samarbeide med andre ERN om å forbedre behandlingen for pasienter med genetiske svulstrisikosyndromer som utvikler tilstander som faller innenfor kompetansen til et annet nettverk. ■

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Nicoline Hoogerbrugge
Radboud University Medical Center
Nijmegen, Nederland

Aktivt samarbeid

IT- og e-helseverktøy kan spille en verdifull rolle i å lette samarbeid. Europeiske referansenettverk forbindes gjennom en egen IT-plattform der en nettverkskoordinator kan innkalle «virtuelle» rådgivende paneler med medisinske spesialister som bruker telemedisinske verktøy for å vurdere en pasients tilstand for diagnose eller behandling. Dette gjør at helsepersonell som tidligere ville ha håndtert sjeldne og kompliserte tilfeller alene og isolert, nå kan konsultere kolleger og be om en andre vurdering fra en kollega. Et sentralt trekk ved disse verktøyene er interoperabilitet.

Takket være teknologi trenger ikke geografi være et hinder for å jobbe i team. I noen tilfeller vil telefon- eller videosamtaler være tilstrekkelig. Andre ganger kan nettverk bruke spesielle systemer for å dele vevsprøver eller høyoppløselige bilder av komplekse tilfeller. Disse teknologiene kan også brukes som et oppbevaringssted for pasienttilfeller og dermed bidra til utviklingen av en stor bank av tilfeller for videre studier.

Når patologi- eller radiologidata deles sikkert, kan for eksempel medlemmer av nettverket

logge seg inn, se bildene og kommentere i et lukket miljø. Behandlende lege er fortsatt ansvarlig for sin pasient, men kan benytte seg av ERN som en verdifull og støttende ressurs.

Takket være teknologi trenger ikke geografi være et hinder for å jobbe i team.

Tilknyttede partnere

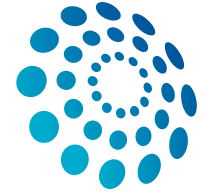
Europeiske referansenettverk har som formål å levere merverdi til alle EUs medlemsstater. Relevant lovgivning gjør at land som ikke er representert i et godkjent ERN, kan delta gjennom helsetjenestetilbydere som er utpekt av sine medlemsstater som «tilknyttede» og/eller «samarbeidende» nasjonale sentre.

Medlemsstatene kan også ønske å opprette et nasjonalt samordningspunkt for samarbeid med alle europeiske referansenettverk. Styret av medlemsstater setter opp et felles rammeverk for oppnevning og integrering av slike typer sentre i de europeiske referansenettverkene. I alle tilfeller er det avgjørende at

medlemsstatenes oppnevning av tilknyttede partnere gjøres gjennom åpne, transparente og robuste prosedyrer.

De første tilknyttede partnere skal nomineres av noen av medlemsstatene innen utgangen av 2017.

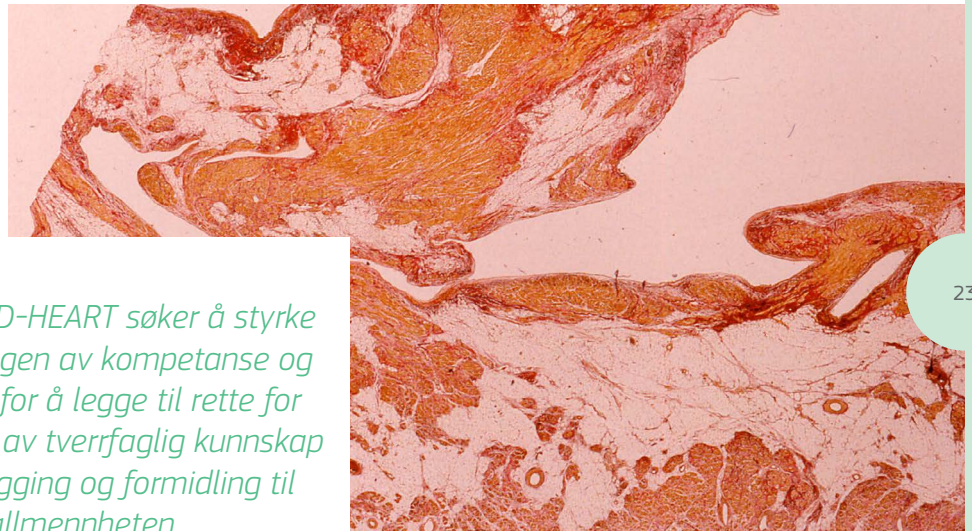
ERN for hjertesykdommer (ERN GUARD-HEART)



Sjeldne hjertesykdommer kan manifestere seg i alle deler av en persons liv og er hovedsakelig genetiske. Disse tilstandene kjennetegnes av et bredt spekter av symptomer og tegn som varierer ikke bare fra sykdom til sykdom, men også fra pasient til pasient. Alle disse hjertesykdommer har en bestemt mulighet for plutselig død i ung alder, som vanligvis oppstår i ellers friske mennesker.

GUARD-HEART-nettverket har identifisert følgende tematiske områder: familiære elektriske sykdommer, familiær kardiomyopati, medfødt hjertefeil og andre sjeldne hjertesykdommer. Disse temaene er basert på de kliniske retningslinjene fra European Society of Cardiology (ESC), International Classification of Diseases (ICD10) og ORPHANET.

ERN GUARD-HEART søker å styrke samordningen av kompetanse og ressurser for å legge til rette for samkjøring av tverrfaglig kunnskap for kartlegging og formidling til allmennheten.



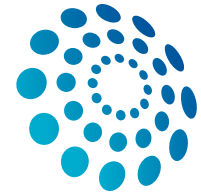
ERN GUARD-HEART søker å styrke samordningen av kompetanse og ressurser for å legge til rette for samkjøring av tverrfaglig kunnskap for kartlegging og formidling til allmennheten.

Helsetjenester vil bli gitt gjennom en felles e-helseplattform. Dette vil sikre større tilgang til kompetanse for pasienter og helsepersonell rundt om i Europa. Ved å fremme tettere samarbeid mellom eksperter vil ny vitenskapelig kunnskap erverves og deles for å støtte opp om utviklingen av nye diagnostiske og terapeutiske prosedyrer og å identifisere nye sjeldne hjertesykdommer.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Arthur Wilde
Academic Medical Center,
Amsterdam, Nederland

ERN for arvede og medfødte anomalier (ERNICA)



ERNICA jobber med medfødte misdannelser og sykdommer som dukker opp tidlig i livet, og som krever tverrfaglig behandling og langsiktig oppfølging, og undersøker overgangen til voksenlivet.

Nettverket er organisert rundt to hovedarbeidsstrømmer i tråd med klassifiseringene i ORPHANET og ICD10. Én arbeidsstrøm er rettet mot misdannelser i fordøyelsessystemet, og den andre mot misdannelser i mellomgulvet og bukveggen. I den sistnevnte arbeidsstrømmen finnes det arbeidsgrupper som dekker misdannelser i spiserøret og én gruppe som jobber med gastroenterologiske og tarmrelaterte sykdommer. Denne gruppen omfatter også en undergruppe som spesialiserer seg på tarm svikt. Hver arbeidsgruppe har sine egne sykdomsspesifikke spesialteam.

For noen av disse sjeldne sykdommene kan dødeligheten være så høy som 50 %. ERNICA tar sikte på å forbedre kvaliteten på behandlingen som pasientene får, og redusere den langsiktige virkningen av disse sjeldne sykdommene hos spedbarn. Nettverket vil legge til rette for forskningssamarbeid med



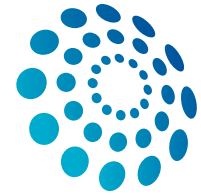
myndighet til å utvikle kunnskapsbaserte kliniske retningslinjer. Tilgang til nye kirurgiske teknikker og behandlinger vil også bli forbedret.

ERNICA er en møteplass for nasjonale pasientforeninger og omsorgsytere, inkludert sykepleiere og andre yrkesgrupper som arbeider for å forbedre pasientenes utfall.

For noen av disse sjeldne sykdommene kan dødeligheten være så høy som 50 %.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor René Wijnen
Erasmus MC: University Medical Center
Rotterdam, Nederland



ERN for medfødte misdannelser og sjeldne psykiske utviklingshemninger (ERN ITHACA)

— — — — —

Dette nettverket samler eksperter på sjeldne medfødte misdannelser og sjeldne psykiske utviklingshemninger. Medfødte misdannelser ses hos 1 av 40 babyer. For mer vanlige misdannelser, som hareskår, finnes det allerede veletablerte behandlingsnettverk. For sjeldnere tilstander er kompetansen spredt utover hele EU. Mange misdannelser opptrer sammen som en del av «syndromer» forbundet med unormal vekst, utvikling eller sosial tilpasning. Over **8 000 syndromer** har blitt beskrevet, og de fleste forekommer med en hyppighet på **færre enn 1 av 2 000**.

Kromosomfeil er en av de vanligste årsakene til misdannelser og psykisk utviklingshemning. Nye tester, som for eksempel eksom- og genomsekvensering, har bedret utsiktene for diagnose, men er ikke rutinemessig tilgjengelig i mer enn 50 % av høyt spesialiserte sentre.

Å utvide tilgangen til denne teknologien er et sentralt mål for ERN ITHACA. Nettverket utvikler også telehelseinitiativer med virtuelle tverrfaglige team på tvers av EU-sentre og



vil bruke virtuelle online-klinikker for å bedre tilgangen til diagnostikk uten at pasientene behøver å reise.

ERN ITHACA vil bringe foreldre og pasienter sammen for å utvikle mønsterpraksis og initiere utvikling av retningslinjer der det er nødvendig. Det vil etablere kriterier for pasientregisterdata, styrke opplæringen av helsepersonell og legge til rette for forskning. Nettverket vil arbeide med eksisterende nettverk på feltet og med europeiske

referansenettverk med komplementære interesser, hele tiden med pasientene i sentrum for nettverkets virksomhet. —

NETTVERKSKOORDINATOR

*Professor Jill Clayton-Smith
Central Manchester University
Hospitals NHS Foundation Trust,
Storbritannia*

Å lede et europeisk referansenettverk

Professor Pierre Fenaux, professor i hematologi ved Hôpital Saint-Louis, Paris, Frankrike, leder EuroBloodNet ERN. Ifølge professor Fenaux gir EuroBloodNet-nettverket med sine 66 medlemmer betydelige fordeler til pasienter og fagfolk. «Formålet med ERN er å være pasientsentrert – å bedre tilgangen til helsetjenester for personer med sjeldne hematologiske lidelser», sier han. «Vi bringer det aller nyeste innen diagnostikk og behandling til sentre rundt om i Europa, der den nødvendige kompetanse kanskje ikke finnes.»

Han sier at støtten fra EUs medlemsstater og EU-kommisjonen tillegger nettverket vekt og styrker dets evne til å formidle retningslinjer. «Vi ser også store muligheter for å drive opplæring om sjeldne hematologiske sykdommer gjennom systemer for medisinsk videreutdanning», legger professor Fenaux til.

For klinikere kommer nettverkets nytte til syne i det daglige arbeidet med sjeldne eller komplekse tilfeller: «Leger kan trekke på kompetansen til kolleger i andre land, og dette hindrer den isolasjonen som helsepersonell iblant opplever når de ikke har tilgang til kolleger som kan gi en andre vurdering».

Det er også andre potensielle fordeler. Professor Fenaux sier at sammenknytningen av sykehus

rundt om i Europa vil skape en kritisk masse av pasienter med sjeldne sykdommer, som i sin tur baner vei for klinisk forskning som tidligere ikke ville ha vært mulig.

Slike koblinger kan også tjene som en interesseplattform ved å fremme utviklingen av pasientforeninger for mennesker med sjeldne sykdommer og tilby innspill fra eksperter om innovative behandlinger. «Hvis en lokal lege ber sykehuset sitt om å få tilgang til en innovativ behandling, kan nettverket vårt tilby ekspertuttalelser om vitenskapen bak en ny intervensjon», sier professor Fenaux. «Leger og pasienter på dette feltet vet nå at de ikke er alene.»



«Leger kan trekke på kompetansen til kolleger i andre land, og dette hindrer den isolasjonen som helsepersonell iblant opplever når de ikke har tilgang til kolleger som kan gi en andre vurdering».

ERN for luftveissykdommer (ERN-LUNG)



Komplekse lungesykdommer krever tverrfaglig behandling i tillegg til psykososial støtte. Denne kompleksiteten kan skyldes sykdommens underliggende genetiske mekanisme, sekundære endringer og skader på andre organsystemer. Tidlig diagnose og tilgang til spesialistbehandling kan forbedre utfallene for mange av disse tilstandene.

ERN-LUNG jobber med en rekke sjeldne og komplekse lungesykdommer, inkludert idiopatisk lungefibrose, cystisk fibrose, bronkiektasi som følge av ikke-cystisk fibrose, lungehypertensjon, PCD, AATD, mesoteliom, kronisk lungeallo-graft dysfunksjon og ORLD.

Nettverket søker å forbedre kompetansen i hele Europa for å fremme standarder for behandling, livskvalitet og prognose over hele spekteret av sjeldne lungesykdommer. Nettverkets medlemmene utvikler og sprer behandlingsretningslinjer, fremmer felles behandlingsmetoder, styrker grenseoverskridende tilgang til diagnose og behandling, initierer og støtter registre, og samler tilstrekkelig



Nettverket søker å forbedre kompetansen i hele Europa for å fremme standarder for behandling, livskvalitet og prognose over hele spekteret av sjeldne lungesykdommer.

store kohorter til kliniske studier, legemiddelutvikling og studier av naturlig sykdomsforløp.

ERN-LUNG gir pasienter tilgang til tverrfaglige team som kan gi en andre vurdering av komplekse tilfeller via Internett, uten at pasientene behøver å reise. Dette vil føre til en utvidelse av det nettbaserte systemet for ekspertkonsultasjon som er etablert gjennom det EU-finansierte pilotprosjektet ECORN-CF.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Thomas O.F. Wagner
Universitätsklinikum Frankfurt,
Tyskland

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



Barnekreft er sjeldne og forekommer i flere undertyper. Med **20 000 barn** som diagnostiseres med kreft i Europa og **6 000 barnekreftpasienter som dør hvert år**, er dette fortsatt den ledende dødsårsaken fra sykdom for barn eldre enn 1 år.

Gjennomsnittlig overlevelse har bedret seg de siste tiårene; for enkelte tilstander har fremskrittene vært dramatiske, mens utfallet fortsatt er svært dårlig for andre. Betydelige forskjeller i overlevelse er også en utfordring i Europa, med dårligere utfall i Øst-Europa.

ERN PaedCan arbeider for å bedre tilgangen til kvalitetshelsetjenester for barn med kreft og der tilstanden krever spesialistkompetanse og verktøy som ikke er allment tilgjengelig på grunn av det lave antallet tilfeller og mangel på ressurser. Det bygger på de tidligere EU-finansierte prosjektene ENCCA, PanCare og Expo-r-Net. ERN PaedCan bygger et veikart



Et panelnettverk for deling av kunnskap og råd om barnekreft vil implementeres ved bruk av IT-verktøy.

for spesialiserte sentre for å gjøre de bedre synlig for helsetjenestetilbydere og pasienter. Et panelnettverk for deling av kunnskap og råd om barnekreft vil implementeres ved bruk av IT-verktøy.

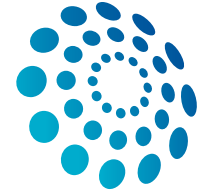
Nettverket har som mål å øke overlevelsesgraden ved barnekreft og også bedre livskvalitet ved å fremme samarbeid, forskning og opplæring, med et endelige mål om å redusere de nåværende ulikhetene i

overlevelse og behandlingskompetanse i EUs medlemsstater.

NETTVERKSKOORDINATOR

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

ERN for leversykdommer (ERN RARE-LIVER)



Sjeldne leversykdommer kan føre til progressiv leverskade, som igjen kan gi fibrose og skrumplever. Komplikasjoner ved skrumplever kan føre til dødsfall, og i mange tilfeller er levertransplantasjon den eneste effektive behandlingen. Tretthet, kolestatisk kløe og smerter og hevelser i buken ved cystiske tilstander påvirker pasientens livskvalitet i betydelig grad.

Hos barn er forsinket diagnostikk og manglende trivsel og utvikling ytterligere nøkkelfaktorer, i tillegg til utfordringer knyttet til behandlingsovergang gjennom ungdomsårene.

ERN RARE-LEVER jobber med tre sykdomstemaer: autoimmun leversykdom, metabolsk galleatresi og relatert leversykdom, og strukturell leversykdom. Nettverket vil for første gang innen leversykdom fullt ut integrere behandling for henholdsvis barn og voksne, med fokus på behovene til overgangspopulasjoner og implikasjonene for familier med en genetisk diagnose.

Utvikling av oppdaterte retningslinjer er en prioritet. Behandlingsretningslinjer vil



Nettverket vil for første gang innen leversykdom fullt ut integrere behandling for henholdsvis barn og voksne.

implementeres i samarbeid med European Association for the Study of the Liver (EASL) og European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN). Dette vil understøttes av standardiseringen av sentrale diagnostiske og prognostiske tester.

Klinisk bevissthet om sjeldne leversykdommer og lik tilgang til raskt utviklende behandlingstilbud er store utfordringer som må løses.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor David Jones

*The Newcastle upon Tyne Hospitals
NHS Foundation Trust, Storbritannia*

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



Sjeldne bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer omfatter et stort antall sykdommer og syndromer som har en enorm innvirkning på pasientenes velvære. Disse inkluderer arvelige tilstander og systemiske autoimmune sykdommer som systemisk sklerose, sammensatt bindevevssykdom, inflammatoriske idiopatiske myopatier, udifferensiert bindevevssykdom og anti-fosfolipid-syndrom. Forsinket diagnose er et vanlig problem, særlig for sjeldne eller komplekse tilfeller.

Dette nettverket grupperer sjeldne bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer i tre tematiske grupper: sjeldne autoimmune, komplekse autoimmune og sjeldne arvelige bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer.

ReCONNET har som mål å forbedre tidlig diagnostisering, pasienthåndtering, behandling samt virtuelle drøftelser av kliniske tilfeller i nettverket og med tilknyttede sentre. Bruk av informasjonsteknologi (IT) vil legge til rette for samhandling mellom sentrene. Nettverket vil forbedre vitenskapelig kunnskap om sjeldne bindevevs- og



Nettverket vil forbedre vitenskapelig kunnskap om sjeldne bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer og tilrettelegge for etablering av store databaser for å identifisere nye kliniske eller biologiske markører til hjelp ved diagnose.

muskel- og skjelettsykdommer og tilrettelegge for etablering av store databaser for å identifisere nye kliniske eller biologiske markører til hjelp ved diagnose.

Utdanningsprogrammer for pasienter og familier skal utvikles og spres, og nye retningslinjer og kvalitetstiltak vil bli iverksatt. Bedre terapeutiske protokoller og større pasientinvolvering er også prioritinger.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Marta Mosca

Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana,
Italia

Nasjonalt politikk for sjeldne sykdommer

EUs medlemsstater har ansvaret for den nasjonale helsepolitikken og levering av helsetjenester. I 2009 anbefalte EUs helseministeråd¹ at medlemslandene skulle etablere og implementere planer eller strategier innen utgangen av 2013 for støtte til pasienter med sjeldne sykdommer. I henhold til anbefalingen skulle planene utarbeides for å:

- + Veilede og strukturere tiltak knyttet til sjeldne sykdommer innenfor nasjonale helse- og sosialsystemer
- + Integre tiltak på lokalt, regionalt og nasjonalt nivå i planer eller strategier for å sikre en helhetlig tilnærming
- + Definere prioriterte tiltak med mål og oppfølgingsmekanismer

Implementeringen av nasjonale planer/strategier har vært støttet av prosjekter finansiert gjennom EUs helseprogrammer. I 2009 var fokus på sjeldne



sykdommer relativt nytt og innovativt i de fleste av medlemsstatene, og bare fire av dem hadde nasjonale planer på plass. I dag har 23 medlemsland vedtatt sine planer/strategier.

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed_en

(¹) <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

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



32

RITA bringer sammen de ledende europeiske sentrene med kompetanse innen diagnostikk og behandling av sjeldne immunologiske lidelser. Disse representerer potensielt livstruende tilstander som krever tverrfaglig behandling ved hjelp av

kompleks diagnostisk vurdering og høyt spesialiserte behandlinger. Nettverket deler slike typer tilstander inn i tre undertemaer: primær immunsvikt, autoimmune sykdommer og autoinflammatoriske sykdommer. I tillegg er det et undertema for barnerevmatologi som berører begge områdene autoimmune og autoinflammatoriske sykdommer.

Dette nettverket bygger på arbeidet til europeiske vitenskapelige samfunn som har utviklet pasientregistre, kliniske retningslinjer, forsknings-samarbeid, pedagogisk virksomhet og forbindelser til pasientorganisasjoner.



ERN RITA arbeider for å redusere ulikheter for pasienter som søker å få tilgang til diagnostiske tester og innovative behandlinger

ERN RITA arbeider for å redusere ulikheter for pasienter som søker å få tilgang til diagnostiske tester og innovative behandlinger som biologisk terapi, immunoglobulinerstatning, stamcelletransplantasjon og genterapi.

Nettverket jobber for å knytte sammen allerede eksisterende registre, utvikle felleseuropeiske kliniske retningslinjer, etablere en arbeidsgruppe av genetikere for kvalitetskontroll av neste generasjons sekvenseringsteknologi, bli enige om et felles verktøy for farmakoovervåking for slike sjeldne tilstander, samle en arbeidsgruppe for riktig bruk og overvåking av biologiske behandlinger

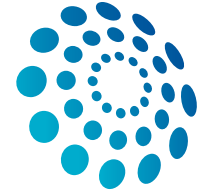
av immunmedierte sykdommer, bringe sammen og forbedre stamcelle- og genterapi for pasienter, fremme samarbeid mellom pasientforeninger og bringe sammen spesialister på behandling av henholdsvis barn og voksne på tvers av de tre temaene.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Andrew Cant

The Newcastle upon Tyne Hospitals NHS Foundation Trust, Storbritannia

ERN for nevrologiske sykdommer (ERN-RND)



Det europeiske referansenettverket for sjeldne nevrologiske sykdommer (ERN-RND) har som mål å løse udekkede behovene til de over 500 000 personene som lever med slike sykdommer i Europa. På grunn av betydelig fenotype- og genotypeheterogenitet blant pasienter med sjeldne nevrologiske sykdommer, forblir 60 % av alle som rammes, uten diagnose.

ERN-RND søker å møte disse utfordringene gjennom virtuell tverrfaglig konsultasjon og ved å øke antallet registrerte pasienter med 20 %, og det har mål om at 20 % flere pasienter skal få en endelig diagnose. Tverrfaglige pasientforløp vil bli utviklet i samarbeid med European Pathway Association og ORPHANET.

Nettverket bygger på eksisterende infrastruktur ved å innlemme en rekke eksisterende, utviklede nettverk på området under ERN-RND-paraplyen og supplere aktive registre for tilstander som Huntingtons sykdom og ataksi.



Over 500 000 personene som lever med slike sykdommer i 60% uten diagnose.

En ordning for eksternt kvalitetsvurdering med henblikk på standardisering av sentrale diagnostiske tester vil utvikles i samarbeid med European Molecular Genetics Quality Network, som skal sikre alle pasienter tilgang til de samme diagnostiske mulighetene. ERN-RND vil støtte opplæring, forskning og utvikling av nye intervensjoner, og sikre at pasientenes stemmer blir hørt. ■

NETTVERKSKOORDINATOR

Dr. Holm Graessner
Universitätsklinikum Tübingen,
Tyskland

ERN for hudsykdommer (ERN Skin)



Mange hudsykdommer har en alvorlig innvirkning på pasientene og kan være assosiert med risiko for kreft. Diagnose av sjeldne og komplekse hudsykdommer innebærer en fullstendig vurdering av hud og slimhinner så vel som av andre systemer og hudbiopsier. Bare erfarne hudleger kan skille mellom disse komplekse tilstandene. Fravær av riktig ekspertdiagnose er et hinder for behandling. Dette kan være en dyp fysisk og psykisk belastning for pasientene.

Dette nettverket samler ledende eksperter innen sjeldne hudsykdommer hos barn og voksne for å utveksle kunnskap, oppdatere og utvikle retningslinjer for mønsterpraksis og forbedre profesjonell opplæring og opplæring av pasienter.

Formålet er å forbedre organiseringen av helsetjenester med samkjøring av ressurser, inkludert en plattform med ekspertpatologer for sentraliserte studier av lysbilder og drøftelser av vanskelige tilfeller i fellesskap. For hver sykdom som dekkes, vil det finnes tverrfaglige kjerneteam bestående av en hudlege, en sykepleier, en psykolog, en genetiker, en



En omfattende sosioøkonomisk studie av den individuelle sykdomsbyrden gjennomføres.

ernæringsfysiolog og en patolog, i tillegg til andre spesialister som måtte være nødvendig.

ERN Skin vil også utvikle registre for sjeldne hudsykdommer til forskningsprogrammer og kliniske studier med godt kategoriserte pasienter, samt stimulere til terapeutisk forskning med tilstrekkelig store pasientkohorter. I tillegg vil en omfattende sosioøkonomisk studie av den individuelle sykdomsbyrden gjennomføres.

NETTVERKSKOORDINATOR

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

ERN for transplantasjon hos barn (ERN TRANSPLANT-CHILD)



Pediatrik transplantasjon, både organtransplantasjon og hematopoetisk stamcelletransplantasjon, er den eneste valide behandlingsprosedyren for flere sjeldne sykdommer.

Optimal pleie etter transplantasjon krever felles innsats fra et tverrfaglig team. Etter transplantasjon må pasientene gjennomgå kronisk immun-suppresjon for å unngå avvisning. Dette krever overvåking av komplikasjoner etter transplantasjon for å forlenge pasienters levetid og bedre deres livskvalitet. ERN TRANSPLANT-CHILD bringer sammen eksperter innen pediatrik transplantasjon og pleie etter transplantasjon for å bedre utfallene for barna og deres familier.

Nettverket har som mål å redusere innleggelsestiden og bruken av komplekse og langvarige behandlinger. Det arbeider for å forbedre psykologiske støttetjenester ved overgangen fra barn til voksen. TRANSPLANT-CHILD har som mål å

Nettverket har som mål å redusere innleggelsestiden og bruken av komplekse og langvarige behandlinger.

gjøre de nyeste teknikkene og medisinske, farmakologiske og terapeutiske fremskritt bedre tilgjengelig. Medlemmene legger også til rette for formidling av harmoniserte retningslinjer for klinisk praksis og utvikling av personlig tilpasset medisin innen pediatrik transplantasjon.

TRANSPLANT-CHILD søker å redusere kostnadene forbundet med transplantasjon – som retransplantasjon og farmakologisk behandling – og å harmonisere behandlingen for å minimere risikoen for komplikasjoner etter selve

transplantasjonen. Europas ledende eksperter på feltet jobber i fellesskap om å redusere dødelighet og sykkelighet knyttet til transplantasjon hos barn.

NETTVERKSKOORDINATOR

Dr. Paloma Jara Vega

Hospital Universitario La Paz, Spania

Fokus på å forbedre pasientenes helseutfall: pasientorganisasjonenes rolle

ERN handler om pasienter. Pasientorganisasjoner, og særlig EURORDIS, har spilt en aktiv rolle i utviklingen av nettverkene i over et tiår og bidrar til å sikre at prioriteringene er rettet mot å forbedre klinisk kompetanse, forbedre pasientenes helseutfall og sikre rettferdig tilgang til kvalitetsbehandling over hele Europa. EURORDIS er en ikke-statlig pasientdrevet allianse som representerer 733 pasientorganisasjoner for sjeldne sykdommer i 64 land.

«Vi var der allerede da ideen ble født i arbeidsgruppen om helsetjenester og medisinsk behandling, der tanken om europeiske referansenettverk ble omgjort til direktivet om grensoverskridende helsetjenester», minnes Matt Bolz-Johnson, direktør for helsetjenester og forskning i EURORDIS. «Vi har gått den lange veien

med medlemsstatene og EU-kommisjonen, fra konseptets fødsel til lovgivning og videre til opprettelsen av faktiske nettverk.»

Som en konsekvent partner som har støttet opp om ERN-konseptet, har EURORDIS sikret pasientinvolvering hele veien og utviklet en sterk teknisk forståelse av hvordan pasientenes involvering i nettverkene kan bringe faktisk verdi til pasientenes liv.

«Nettverkene har et potensial til å frigjøre konkrete fordeler for pasienter med sjeldne og komplekse symptomer», sier Bolz-Johnson. «Europeiske referansenettverk vil bryte isolasjonen som eksperter på sjeldne sykdommer ofte opplever, og gjøre eksperter synlig for pasienter over hele Europa og sette pasienter i kontakt med de rette ekspertene raskere.»

«Nettverkene har et potensial til å frigjøre konkrete fordeler for pasienter med sjeldne og komplekse symptomer.»

En av de viktigste fordelene med ERN for pasienter vil være deres evne til å akselerere diagnostikk og redusere antallet udiagnostiserte eller feildiagnostisert pasienter. Bolz-Johnson sier at nettverkene vil «fjerne den lange jakten på riktig diagnose».

For mange sjeldne sykdommer finnes det i dag ingen tilgjengelige behandlinger. Læringskulturen som ERN bærer bud om å skape, vil gjøre dem til et arnested for innovasjon. Ved å utarbeide enkle utfallsmål for spesifikke sykdommer vil de åpne døren til raskere identifisering og adopsjon av optimale medisinske eller kirurgiske inngrep. «Dette vil forbedre mønsterpraksis etter hvert som ERN-medlemmene lærer av hverandre», forklarer

Johnson. **«Ekspertene vil kunne dele saker i sanntid gjennom virtuelle møter og gjennomgå utfall i ettertid for å se hva som fungerer best.»**

Pasientene har store forhåpninger om at referansenettverkene kan ha en reell positiv innvirkning på livene deres: «Vi tror at vi ved hjelp av deling av erfaring og kompetanse kan gjøre bedre bruk av eksisterende kunnskap i tillegg til å erverve ny kunnskap, slik at vi får se betydelige forbedringer i utfall ved behandling av mange sjeldne sykdommer innen få år etter etableringen av de europeiske referansenettverkene», sier Bolz-Johnson. **«Nå er alt klart for at referansenettverkene skal leve.»**



«Europeiske referansenettverk vil bryte isolasjonen som eksperter på sjeldne sykdommer ofte opplever, og gjøre eksperter synlig for pasienter over hele Europa og sette pasienter i kontakt med de rette ekspertene raskere.»

ERN for arvelige metabolske sykdommer (MetabERN)



Sjeldne arvelige metabolske sykdommer, som det finnes **over 700** av, er sjeldne individuelt, men utbredt kollektivt. Mange metabolske sykdommer har alvorlige, noen ganger livstruende, konsekvenser for pasientene. Disse tilstandene omfatter sykdommer i alle organer, kan ramme mennesker i alle aldre og krever tverrfaglig samarbeid mellom en rekke fagfolk.

Tidlig diagnose kan forbedre utfallene, men bare 5 % av kjente sjeldne arvelige metabolske sykdommer er i dag del av programmer for screening av nyfødte i Europa, og det er et behov for harmonisering av nasjonale programmer. For mange av disse tilstandene er kunnskapen om naturlig sykdomsforløp, behandlingers effektivitet og sikkerhet og langsiktig oppfølging ufullstendig.

MetabERN jobber for å forbedre livene til mennesker som er berørt av denne svært heterogene gruppen av sykdommer ved å dele dem inn i

MetabERN vil utvikle en plattform for konsultasjoner i sanntid for kliniske beslutningsprosesser og fremme transnasjonale forskningsprogrammer for ulike arvelige metabolske sykdommer.



syv hovedkategorier. Det er det første felleseuropeiske og fellesmetabolske nettverket av sitt slag.

Nettverket oppretter en katalog over metabolske sykdommer, utvikler pasientinformasjon og opplæringsmoduler, fremmer samarbeid om diagnostisering av nye sykdommer og etablerer et langsiktig referansepunkt som bringer ekspertise til pasienter.

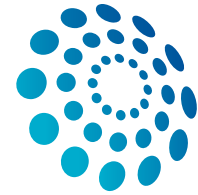
MetabERN vil utvikle en plattform for konsultasjoner i sanntid for kliniske beslutningsprosesser og fremme transnasjonale forskningsprogrammer

for ulike arvelige metabolske sykdommer. Nettverket vil dele kunnskap internt og eksternt ved å utvide til flere regioner og land.

NETTVERKSKOORDINATOR

Professor Maurizio Scarpa
Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,
Tyskland

ERN for multisystemiske karsykdommer (VASCERN)



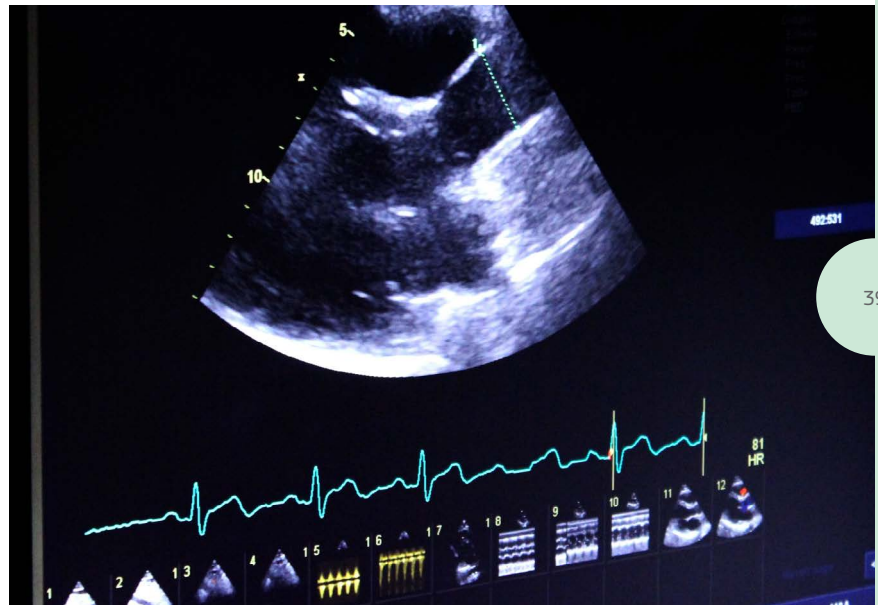
Sjeldne multisystemiske karsykdommer omfatter lidelser som påvirker alle typer blodårer, med konsekvenser for flere kroppslige systemer. Disse sykdommene krever en tverrfaglig behandlingstilnærming.

VASCERN omfatter fem arbeidsgrupper: Heditær hemoragisk teleangiektasi (HHT-WG), heditære sykdommer i thorax aorta (HTAD-WG), mellomstore arterier (vaskulært Ehlers-Danlos-syndrom) (MSA-WG), pediatrik og primær lymfødem (PPL-WG) og vaskulære anomalier (VASCA-WG). En egen pasientarbeidsgruppe legger til rette for pasientrepresentanters deltakelse i alle nettverkets aktiviteter. I tillegg er flere tematiske arbeidsgrupper opprettet for å jobbe med kommunikasjon, e-helse, etikk, pasientregistre og opplæring og utdanning.

Blant VASCERNs mål er å bygge nettverk, dele og spre kompetanse, fremme mønsterpraksis, retningslinjer og kliniske utfall, styrker pasienter og forbedre kunnskap gjennom klinisk og grunnleggende forskning.

Helsepersonell som er involvert i VASCERN, vil holde foredrag om sine kompetanseområder

og gjøre undervisningsmateriell tilgjengelig på nettet. Det vil opprettes ukesstipender slik at europeiske studenter kan lære mer om disse sjeldne tilfellene, og kunnskap vil bli delt gjennom nettverket og med helsepersonell som ikke omfattes av ERN.



NETTVERKSKOORDINATOR

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

ERN-katalog

Endo-ERN	Europeisk referansenettverk for endokrine tilstander
ERKNet	Europeisk referansenettverk for nyresykdommer
ERN BOND	Europeisk referansenettverk for bensykdommer
ERN CRANIO	Europeisk referansenettverk for skjelettsykdommer
ERN EpiCARE	Europeisk referansenettverk for kraniofaciale anomalier og ØNH-lidelser
ERN EURACAN	Europeisk referansenettverk for epilepsi
ERN EuroBloodNet	Europeisk referansenettverk for voksenkreft (kreftsvulster)
ERN eUROGEN	Europeisk referansenettverk for hematologiske sykdommer
ERN EURO-NMD	Europeisk referansenettverk for urogenitale sykdommer og tilstander
ERN EYE	Europeisk referansenettverk for nevromuskulære sykdommer
ERN GENTURIS	Europeisk referansenettverk for øyesykdommer
ERN GUARD-HEART	Europeisk referansenettverk for arvelig kreftrisiko
ERNICA	Europeisk referansenettverk for hjertesykdommer
ERN ITHACA	Europeisk referansenettverk for arvede og medfødte anomalier
ERN LUNG	Europeisk referansenettverk for for medfødte misdannelser og sjeldne psykiske utviklingshemninger
ERN PaedCan	Europeisk referansenettverk for barnekreft (emato-onkologi)
ERN RARE-LIVER	Europeisk referansenettverk for nyresykdommer
ERN RECONNET	Europeisk referansenettverk for bindevevs- og muskel- og skjelettsykdommer
ERN RITA	Europeisk referansenettverk for immunsvikt, autoinflammatoriske og autoimmune sykdommer
ERN-RND	Europeisk referansenettverk for nevrologiske sykdommer
ERN Skin	Europeisk referansenettverk for hudsykdommer
ERN TRANSPLANT-CHILD	Europeisk referansenettverk for transplantasjon hos barn
MetabERN	Europeisk referansenettverk for arvelige metabolske sykdommer
VASCERN	Europeisk referansenettverk for multisystemiske karsykdommer

HOW TO OBTAIN EU PUBLICATIONS

Free publications:

- one copy:
via EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>);
- more than one copy or posters/maps:
from the European Union's representations (http://ec.europa.eu/represent_en.htm);
from the delegations in non-EU countries (http://eeas.europa.eu/delegations/index_en.htm);
by contacting the Europe Direct service (http://europa.eu/europedirect/index_en.htm) or
calling 0080067891011 (freephone number from anywhere in the EU) (*).

(* The information given is free, as are most calls (though some operators, phone boxes or hotels may charge you).

Priced publications:

- via EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>).

Hvert år diagnostiseres en halv million mennesker i Europa med en sjelden sykdom. Ingen land kan møte denne utfordringen alene.

Europeiske referansenettverk er virtuelle nettverk som bringer sammen eksperter fra hele EU.

Sammen vil de håndtere komplekse eller sjeldne sykdommer ved å forbedre diagnostisering og tilgang til spesialistbehandling.

Mer om europeiske referansenettverk



<http://ec.europa.eu/health/ern/>



Publikasjonskontoret

Electronic version:
ISBN 978-92-79-65497-8
Paper version:
ISBN 978-92-79-65477-0