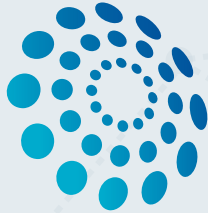




Comisión
Europa



European Reference Networks



Trabajar para pacientes con
enfermedades raras, de baja
prevalencia y complejas

Share.Care.Cure.

Ilustración de la portada © Unión Europea

Créditos fotográficos: p. 3 © Comisión Europea, p. 9 y p. 18 © ERN EURO-NMD y JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), p. 12 © ERN CRANIO, p. 13 © ERN EpiCARE, p. 17 © The Christie, Mánchester, Reino Unido, p. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Reino Unido, p. 23 © ERN GUARD, p. 24 © ERNICA, p. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (organización de coordinación de ERN-RND), p. 35 © ERN TRANSPLANTChild, p. 39 © APHP, VASCERN 2015. El resto, © iStockphoto.

Cualquier uso o reproducción de fotografías no protegidas por los derechos de autor de la Unión Europea requerirá la autorización expresa del titular o titulares de tales derechos.

***Europe Direct es un servicio que le ayudará a encontrar respuestas
a sus preguntas sobre la Unión Europea***

**Número de teléfono gratuito (*):
00 800 6 7 8 9 10 11**

(*) Tanto la información como la mayoría de las llamadas (excepto desde algunos operadores, cabinas u hoteles) son gratuitas.

Más información sobre la Unión Europea, en el servidor Europa de internet (<http://europa.eu>).

Luxemburgo: Oficina de Publicaciones de la Unión Europea, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65503-6

doi:10.2875/341136

Catalogue number: EW-04-17-100-ES-N

Paper version:

ISBN 978-92-79-65472-5

doi:10.2875/34672

Catalogue number: EW-04-17-100-ES-C

© Unión Europea, 2017

Reproducción autorizada, con indicación de la fuente bibliográfica.

Printed in Belgium

IMPRESO EN PAPEL BLANQUEADO SIN CLORO ELEMENTAL (ECF)

«Se beneficiarán miles de pacientes»

Vytenis Andriukaitis, comisario europeo de Salud y Seguridad Alimentaria, señala que la importancia de la colaboración de la UE es especialmente evidente en el caso de las enfermedades raras y complejas.

¿Qué impulsó la creación de las redes europeas de referencia?

A menudo oímos historias trágicas de pacientes con enfermedades raras o complejas potencialmente mortales que sufren dificultades para obtener un diagnóstico acertado o para acceder tanto a terapias como a conocimientos especializados adecuados. Sus médicos son incapaces de ayudarles, porque nunca han visto casos similares, de modo que no reciben tratamiento o deben buscar por toda internet esperando encontrar un centro con los conocimientos especializados necesarios.

¿Cómo pueden mejorar las RER la vida de los europeos?

Gracias a las RER, los pacientes con enfermedades raras y complejas podrán beneficiarse del mejor tratamiento y asesoramiento disponible en la UE para su enfermedad concreta. Sus médicos tendrán acceso a un grupo de profesionales altamente especializados de toda Europa.

En la primera fase, más de 900 centros de asistencia sanitaria de casi todos los Estados miembros de la UE colaborarán en 24 redes temáticas. Estas redes abarcarán una gran variedad de enfermedades, desde trastornos óseos hasta enfermedades sanguíneas, pasando por cánceres infantiles e inmunodeficiencias. Facilitarán el acceso al diagnóstico y el tratamiento, así como a una prestación global de asistencia sanitaria asequible, de alta calidad y rentable.

¿Cuál es el valor añadido de la colaboración a escala de la UE en este ámbito?

Gracias a los conocimientos y los recursos sobre determinadas enfermedades raras dispersos en distintos países, la UE puede ofrecer un gran valor añadido conectando los puntos, reuniendo los conocimientos especializados y aprovechando al máximo las sinergias entre los Estados miembros.



«Ningún país en solitario cuenta con los conocimientos y la capacidad para tratar todas las enfermedades raras y complejas»

Vytenis Andriukaitis

Ningún país en solitario cuenta con los conocimientos y la capacidad para tratar todas las enfermedades raras y complejas, pero cooperando e intercambiando conocimientos para salvar vidas a escala europea a través de las RER, podemos garantizar que los pacientes de toda la UE tendrán acceso a los mejores conocimientos especializados posibles.

¿Cuáles son las funciones de los implicados en las RER?

Las fuerzas motrices de las RER son los prestadores de asistencia sanitaria y las autoridades sanitarias nacionales. Estos brindan confianza, se responsabilizan y desempeñan el papel más activo en el desarrollo y funcionamiento de las redes.

La función de la Comisión, tal y como se define en la Directiva de 2011 relativa a los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza, es crear el marco para las RER. La Comisión ofrece, asimismo, subvenciones para apoyar a los coordinadores de las redes y les proporciona servicios técnicos de gestión de redes.

¿Qué medidas adicionales se están tomando para luchar contra las enfermedades raras y complejas?

Las RER forman parte de una estrategia más amplia para hacer que los sistemas sanitarios europeos sean más eficientes, accesibles y resistentes. La Comisión Europea apoya a los Estados miembros agrupando conocimientos y experiencias, registros, datos y financiación. Apoyamos la investigación y la innovación y financiamos proyectos y acciones conjuntas. Además, damos incentivos a los fabricantes para que desarrollen y comercialicen los medicamentos huérfanos.

¿Qué espera del futuro de las RER?

Espero que las RER arrojen resultados concretos para decenas de miles de pacientes con enfermedades raras, para que nunca más tengan que buscar respuestas a ciegas y puedan beneficiarse de los mejores conocimientos especializados disponibles en Europa; y de esa manera puedan disfrutar de una vida más larga y saludable.



Índice

«Se beneficiarán miles de pacientes»	2	ERN de enfermedades cardiacas poco comunes y raras (ERN GUARD-HEART)	23
Contexto	5	RER de anomalías hereditarias y congénitas raras (ERNICA)	24
¿Qué son las RER?	6	RER de malformaciones congénitas raras y discapacidades intelectuales raras (ERN ITHACA)	25
RER de enfermedades endocrinas raras (Endo-ERN)	7	Liderar una red de referencia europea	26
RER de enfermedades renales raras (ERKNet)	8	RER de enfermedades respiratorias raras (ERN LUNG)	27
Añadir valor para los pacientes y los profesionales	9	RER de cáncer pediátrico (hemato-oncología) (ERN PaedCan)	28
RER de enfermedades óseas raras (ERN BOND)	10	RER de enfermedades hepáticas raras (ERN RARE-LIVER)	29
¿Cómo se aprueban las RER?	11	RER de enfermedades de tejido conectivo y musculoesqueléticas raras (ERN ReCONNET)	30
RER de anomalías craneofaciales y enfermedades otorrinolaringológicas raras (ERN CRANIO)	12	Políticas nacionales sobre enfermedades raras	31
RER de epilepsias raras y complejas (EpiCARE)	13	RER de inmunodeficiencias y enfermedades autoinflamatorias y autoinmunes raras (ERN RITA)	32
RER de cánceres raros en adultos (tumores sólidos) (ERN EURACAN)	14	RER de enfermedades neurológicas raras (ERN-RND)	33
Los Estados miembros llevan la voz cantante	15	RER de enfermedades dermatológicas raras y no diagnosticadas (ERN Skin)	34
RER de enfermedades hematológicas raras (EuroBloodNet)	16	RER de trasplante infantil (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
RER de enfermedades urogenitales raras (ERN eUROGEN)	17	Centrarse en mejorar los resultados en la salud de los pacientes: el papel de las organizaciones de pacientes	36
RER de enfermedades neuromusculares raras (ERN EURO-NMD)	18	RER de enfermedades metabólicas hereditarias raras (MetabERN)	38
Europa: un centro mundial de excelencia	19	RER de enfermedades vasculares multisistémicas raras (VASCERN)	39
RER de enfermedades oftalmológicas raras (ERN EYE)	20	Directorio de RER	40
RER de síndromes genéticos con riesgo tumoral (ERN GENTURIS)	21		
Colaboración en acción	22		
Socios	22		

Contexto

Las enfermedades raras y complejas causan problemas de salud crónicos y suelen ser potencialmente mortales.

Entre **5 000 y 8 000 enfermedades raras** afectan a la vida diaria de alrededor de **30 millones de personas** en la Unión Europea (UE). Por ejemplo, solo en el ámbito de la oncología, existen más de **300 tipos diferentes de cánceres raros** y cada año se diagnostica uno de ellos a más de **medio millón de europeos**.

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

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

La Directiva de 2011 relativa a los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza no solo permite que se reembolse a los pacientes el tratamiento recibido en otro Estado miembro de la UE, sino

también les facilita el acceso a información sobre asistencia sanitaria y, con ello, aumenta sus opciones de tratamiento. La Directiva, que se convirtió en ley en los Estados miembros de la UE en 2013, destaca el valor de la sanidad electrónica y la importancia de la interoperabilidad en los sistemas informáticos sanitarios nacionales para facilitar el intercambio de información.

En este contexto y con el apoyo del Programa de Salud de la UE, las primeras veinticuatro redes europeas de referencia comenzaron sus actividades en 2017.

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





¿Qué son las RER?

Las redes europeas de referencia (RER) son redes virtuales que engloban a prestadores de asistencia sanitaria de toda Europa y tienen por objeto hacer frente a enfermedades complejas o raras que precisan un tratamiento altamente especializado y una importante concentración de conocimientos y recursos.

6

Los coordinadores de las RER reúnen comités consultivos «virtuales» de médicos especialistas de diferentes disciplinas para revisar el diagnóstico y el tratamiento de los pacientes utilizando una plataforma especializada de tecnología de la información (TI) y herramientas de telemedicina.

Ningún país en solitario cuenta con los conocimientos y la capacidad para tratar todas las enfermedades raras y complejas. Las RER ofrecen la posibilidad de dar acceso a pacientes y médicos de toda la UE a los mejores conocimientos especializados y a un intercambio puntual de conocimientos para salvar vidas, sin tener que desplazarse a otro país.

Tras la primera convocatoria de propuestas de julio de 2016, las primeras RER se aprobaron en diciembre de 2016 y se presentaron en Vilna en marzo de 2017, donde

tuvieron lugar las reuniones iniciales. En su creación, las redes incluyeron a **más de 900 centros de asistencia sanitaria altamente especializada situadas en 313 hospitales de veinticinco Estados miembros y Noruega**. Veinticuatro RER trabajan en diversas temáticas, como los trastornos óseos, el cáncer infantil y la inmunodeficiencia. Durante los próximos cinco años, se espera que las RER refuercen sus capacidades para beneficiar a miles de pacientes de la UE que sufren una enfermedad rara o compleja. Cada año se lanzarán convocatorias para los prestadores de asistencia sanitaria que deseen unirse a las RER existentes.

La iniciativa de las RER recibe apoyo de varios programas de financiación de la UE, incluido el Programa de Salud, el Instrumento de Interconexión para Europa y Horizonte 2020.

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

RER de enfermedades endocrinas raras (Endo-ERN)



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

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



Endo-ERN tiene por objeto ofrecer mejores trayectorias diagnósticas, mejores tratamientos, una asistencia de mejor calidad y resultados cuantificables para pacientes.

La RER se basa en el trabajo de varias redes europeas existentes, incluidas las establecidas a través de la Red Europea de Endocrinología (ESE, por sus siglas en inglés) y la Sociedad Europea de Endocrinología Infantil (ESPE), así como las redes desarrolladas mediante acciones de Cooperación Europea en Ciencia y Tecnología (COST).

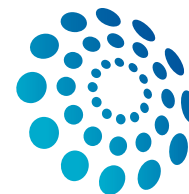
Endo-ERN tiene por objeto ofrecer mejores trayectorias diagnósticas, mejores tratamientos, una asistencia de mejor calidad y resultados cuantificables para pacientes con enfermedades

endocrinas raras facilitando la colaboración y la educación multidisciplinaria y transfronteriza, y escuchando al paciente.

COORDINADOR DE LA RED

Profesor Alberto M. Pereira
*Centro Médico Universitario de Leiden,
los Países Bajos*

RER de enfermedades renales raras (ERKNet)



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

Los instrumentos de diagnóstico más avanzados pueden ofrecer información valiosa sobre el pronóstico de la enfermedad y las opciones terapéuticas. Sin embargo, el acceso a las pruebas no es universal. Debido al diagnóstico y el tratamiento tardíos, muchas enfermedades renales raras derivan en una insuficiencia renal.

Esta RER tratará de mejorar las normas de diagnóstico y tratamiento en toda Europa. La red establecerá un consenso sobre algoritmos de

Los servicios de consulta en línea mejorarán la gestión de casos nuevos y complejos.



diagnóstico racionales para pacientes que presenten signos y síntomas de enfermedad renal, como criterios normalizados para las pruebas genéticas en los casos en que se sospeche de la existencia de una enfermedad renal hereditaria. Después, los grupos de trabajo definirán las vías clínicas para la gestión terapéutica tras un análisis pormenorizado de los tratamientos disponibles.

Los servicios de consulta en línea mejorarán la gestión de casos nuevos y complejos. El acceso a un comité de consulta virtual se completará con medidas administrativas para facilitar que el paciente se desplace a los centros especializados

cuando sea necesario, en consonancia con la Directiva sobre asistencia sanitaria transfronteriza y la normativa sobre la seguridad social de la UE. Se crearán una serie de seminarios en línea para enseñar y formar a profesionales sanitarios.

COORDINADOR DE LA RED

Profesor Franz Schaefer
*Hospital Universitario de Heidelberg,
Alemania*

Añadir valor para los pacientes y los profesionales

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

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

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

Para los profesionales sanitarios especializados, las RER son una oportunidad para establecer contactos con expertos afines de toda Europa, terminando así con el aislamiento profesional que sufren muchos expertos en enfermedades raras.

La innovación en la prestación de asistencia sanitaria es la piedra angular del sistema de las RER, en la que el desarrollo de nuevos modelos de asistencia, soluciones y herramientas de sanidad electrónica, así como soluciones y dispositivos médicos innovadores cambian la manera de prestar el tratamiento en sí. Las RER son viveros para el desarrollo de servicios digitales destinados a la prestación de asistencia sanitaria virtual.

Las RER ayudarán a impulsar economías de escala y garantizar un uso más eficiente de los recursos, con un impacto positivo en la

Las redes son una plataforma para la elaboración de directrices, la formación y el intercambio de conocimientos.

sostenibilidad de los sistemas de asistencia sanitaria nacionales. Las redes son una demostración palpable de lo que puede conseguir la solidaridad en Europa.





RER de enfermedades óseas raras (ERN BOND)

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

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

Gracias al trabajo con pacientes, BOND desarrollará resultados informados por los pacientes e indicativos de experiencias. La



Gracias al trabajo con pacientes, BOND desarrollará resultados informados por los pacientes e indicativos de experiencias.

red elaborará, asimismo, directrices orientadas al desarrollo y la difusión de mejores prácticas. A medida que se desarrollen nuevas terapias, la red trabajará para garantizar el acceso rápido de los pacientes afectados a los estudios.

BOND permitirá el desarrollo de capacidades a través de plataformas de sanidad electrónica y telemedicina, junto con visitas de trabajo, cursos de formación y actividades de difusión.

El objetivo de la red es reducir el tiempo de diagnóstico haciendo que dentro de dos a tres años se disponga de menos pruebas inadecuadas, más diagnósticos acertados y nuevos tratamientos viables.

COORDINADOR DE LA RED

Dr. Luca Sangiorgi
Instituto Ortopédico Rizzoli, Bologna, Italia

¿Cómo se aprueban las RER?

Los Estados miembros de la UE son los principales encargados de la designación y el desarrollo de las redes europeas de referencia. Para adquirir el estatus de RER, los miembros de las redes se presentaron a una convocatoria de la Comisión Europea. Un organismo de valoración independiente (IAB, por sus siglas en inglés) valoró las solicitudes y elaboró informes de cada candidato. Después, el Consejo de Estados miembros (BoMS, por sus siglas en inglés) decidió aprobar o rechazar las solicitudes de las RER.

El BoMS está formado por representantes de todos los Estados miembros de la UE y Noruega y desempeña un papel activo en el desarrollo de la estrategia relativa a las

RER. Dicho BoMS sigue supervisando a los miembros de las RER, evalúa a los solicitantes que desean unirse a las redes existentes y aprueba cualquier futura red.

Los países que no cuentan con representación en una RER aprobada pueden participar a través de los prestadores de asistencia sanitaria designados por su Estado miembro como centros nacionales «asociados» o «colaboradores».

Criterios clave

Centradas en el paciente y dirigidas clínicamente.

Diez miembros en al menos **ocho** países.

Valoración independiente rigurosa.

Cumplimiento de los criterios de la red y de los miembros.

Respaldo y aprobación por parte de las autoridades nacionales.

«Esto aporta beneficios prácticos en términos de asistencia al paciente y gestión de las redes».

Según la profesora Katarzyna Kotulska-Józwiak, neuróloga y una de las representantes de Polonia en el BoMS, se consultó a expertos y pacientes a la hora de determinar la composición de las ERN. «Queríamos tener redes para cada área de enfermedad a fin de cumplir las expectativas de las partes interesadas», dice. «Esto aporta beneficios prácticos en términos de asistencia al paciente y gestión de las redes».

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



12

Las anomalías craneofaciales congénitas incluyen a los niños nacidos con partes del cerebro, el cráneo o la cara que no están totalmente desarrolladas o malformadas, lo cual produce importantes problemas funcionales y retos psicosociales. Los pacientes necesitan seguimiento y tratamiento desde el nacimiento hasta la edad adulta. El conocimiento clínico y público de muchas de estas enfermedades es escaso y el diagnóstico puede ser extremadamente difícil.

Esta RER aborda las diferentes deficiencias de asistencia haciendo que los cuidadores principales mejoren significativamente su familiarización con las anomalías craneofaciales. La red desarrolla cursos instructivos sobre múltiples enfermedades que estarán disponibles a través de un sitio web de acceso abierto.

Los miembros trabajan conjuntamente para mejorar la educación, la formación y la



La red desarrolla cursos instructivos sobre múltiples enfermedades que estarán disponibles a través de un sitio web de acceso abierto.

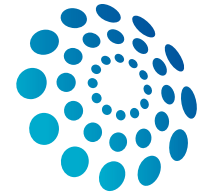
investigación en estrecha colaboración con organizaciones de pacientes. Cuando no existe ninguna organización de pacientes, se consulta a grupos temáticos de pacientes. ERN CRANIO evalúa el tipo y el momento oportuno del tratamiento quirúrgico en los centros participantes para arrojar luz sobre su impacto y determinar las mejores prácticas en Europa.

Gracias a la recopilación de datos sobre la evolución a largo plazo de las diferentes enfermedades, la red ayudará a asesorar a pacientes y padres y puede enfocar el tratamiento hacia ámbitos

que no han recibido la atención merecida. La red apoyará la detección de nuevos genes causantes aumentando el número de participantes en estudios de investigación.

COORDINADOR DE LA RED

Profesora Irene Mathijssen
Centro Médico Erasmus, los Países Bajos



RER de epilepsias raras y complejas (EpiCARE)

La epilepsia afecta a más de 6 millones de europeos. Las terapias antiepilépticas tradicionales ayudan a que entre **el 60% y el 70%** de los afectados **no sufran crisis epilépticas**. Para los pacientes que sufren epilepsia refractaria, el resultado clínico es malo.

Tradicionalmente, la epilepsia se ha tratado como una única enfermedad, pero estas afecciones se perciben cada vez más como un grupo de enfermedades raras y complejas. ORPHANET, el portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos, enumera 137 trastornos cuyo síntoma predominante es la epilepsia. Sin embargo, muchos pacientes siguen sin ser diagnosticados y sin tener acceso a tratamiento.

Los objetivos de la red son: permitir acceder y utilizar plenamente la evaluación previa a la cirugía y la cirugía de la epilepsia, aumentar el diagnóstico de causas raras de epilepsia, mejorar la identificación de los pacientes con causas raras tratables de epilepsia, aumentar el acceso a la asistencia especializada para causas raras y fomentar la investigación de tratamientos causales innovadores para epilepsias raras y complejas.

EpiCARE se basa en el trabajo de la RER piloto E-epilepsy que se esforzó por aumentar la



La red EpiCARE pretende aumentar el número de pacientes sin crisis epilépticas en Europa.

concienciación sobre la cirugía de la epilepsia y su accesibilidad para personas cuidadosamente seleccionadas, y utilizó eficazmente herramientas electrónicas y el debate del equipo multidisciplinario. La red EpiCARE, que incluye a participantes activos de organizaciones de pacientes, pretende aumentar el número de pacientes sin crisis epilépticas en Europa. ■

COORDINADOR DE LA RED

Alexis Arzimanoglou
Centre Hospitalier Universitaire
de Lyon, CHU Lyon, France

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



Se han identificado más de **300 cánceres raros**. ERN EURACAN abarca todos los cánceres raros de tumores sólidos en adultos, agrupándolos en diez categorías que corresponden a la clasificación de RARECARE y la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10). La gestión de cánceres raros plantea retos importantes para su diagnóstico, a veces con consecuencias importantes para la calidad de vida de los pacientes y el resultado. La gestión inapropiada de estos pacientes puede, asimismo, incrementar el riesgo de recaída y muerte.

ERN EURACAN comparte instrumentos de mejores prácticas y crea centros de referencia para cánceres raros, así como directrices de práctica clínica terapéutica y de diagnóstico que se actualizan periódicamente. La red tiene por objeto llegar a todos los países de la UE dentro de un plazo de cinco años y desarrollar un sistema de referencia que garantice que al menos el 75 % de los pacientes sean tratados en un centro



La red tiene por objeto llegar a todos los países de la UE dentro de un plazo de cinco años y desarrollar un sistema de referencia que garantice que al menos el 75% de los pacientes sean tratados en un centro EURACAN.

EURACAN. Pretende mejorar la supervivencia de los pacientes, publicar herramientas de comunicación en todas las lenguas para pacientes y médicos y desarrollar bases de datos y bancos de tumores multinacionales.

La RER se basa en redes clínicas y de investigación que ya existían y que han realizado estudios clínicos con éxito a través de la Organización Europea de Investigación y Tratamiento del Cáncer (OEITC) y han elaborado directrices a través de OEITC y la Sociedad Europea de Oncología Médica (ESMO, por sus siglas en inglés). Además, se beneficia del trabajo de

las redes formadas por la Sociedad Europea de Tumores Neuroendocrinos (ENETS, por sus siglas en inglés) y la Red de Cáncer de Tejidos Conjuntivos (Conticanet), así como de varios proyectos de investigación de la UE.

COORDINADOR DE LA RED

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

Los Estados miembros llevan la voz cantante

Paul Boom representa a los Países Bajos en el Consejo de Estados miembros (BoMS, por sus siglas en inglés). **El BoMS es el actor principal a la hora de determinar el futuro de las RER y aprobar las redes.** «La legislación deja claro que los Estados miembros llevan la voz cantante», dice. «Las autoridades nacionales determinan si los solicitantes de RER cumplen los criterios en términos de calidad, implicación de los pacientes y gobernanza».

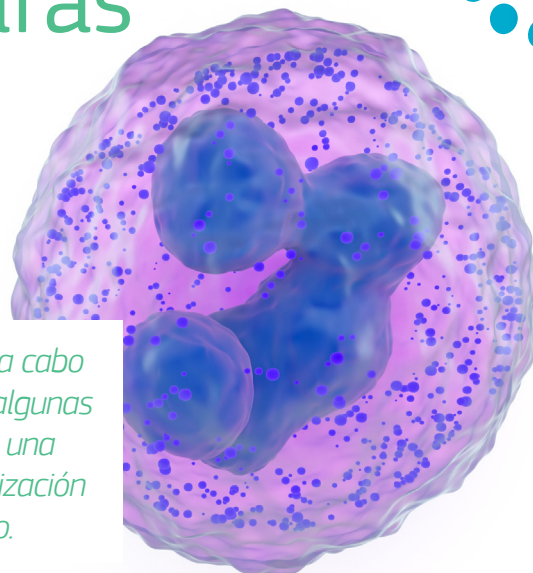
Según Boom, los Estados miembros también trabajan a escala nacional para garantizar que las RER estén bien conectadas con los servicios sanitarios nacionales. «Las RER no deben convertirse en islas independientes de excelencia que trabajan de manera aislada», señala. «Tienen buenos vínculos con los servicios hospitalarios y de asistencia primaria y benefician a las comunidades de su localidad, además de apoyar a pacientes de toda Europa».

Considerando de manera más general el impacto de las ENR, el señor Boom dice que las redes marcan una nueva y apasionante etapa de la cooperación europea en el ámbito de la asistencia sanitaria. Son un claro ejemplo de cómo los Estados miembros pueden trabajar conjuntamente para añadir valor para los ciudadanos. «En mi opinión, las RER podrían servir como una plataforma para el desarrollo de herramientas de sanidad electrónica e incluso podrían suponer una mayor cooperación en más enfermedades crónicas comunes», apunta. «Ahora contamos con una plataforma sobre la que trabajar; una oportunidad para los Estados miembros para reunirse con el fin de dialogar sobre los retos compartidos en la asistencia sanitaria y ampliar sus miras más allá de las fronteras».



«Ahora contamos con una plataforma sobre la que trabajar; una oportunidad para los Estados miembros para reunirse con el fin de dialogar sobre los retos compartidos en la asistencia sanitaria y ampliar sus miras más allá de las fronteras».

RER de enfermedades hematológicas raras (EuroBloodNet)



En algunos países, se llevan a cabo programas preventivos para algunas enfermedades, pero existe una necesidad urgente de armonización en el ámbito del cribado.

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

El diagnóstico de las enfermedades hematológicas raras (RHD, por sus siglas en inglés) exige una experiencia clínica considerable y el acceso a una amplia gama de servicios de laboratorio y tecnologías de imagen. Estas pruebas permiten la clasificación precisa de la enfermedad de acuerdo con los criterios de la Organización Mundial de la Salud (OMS) utilizando sistemas de puntuación internacionales y, cuando sea posible, biomarcadores.

Debido a estos requisitos y al hecho de que algunas RHD son muy raras, es frecuente que

el diagnóstico se pase por alto o se retrase, especialmente en pacientes de edad avanzada. Además, el tratamiento suele ser complicado debido a las infraestructuras y los equipos especializados necesarios, y a la dificultad para acceder a tratamientos específicos como el trasplante alogénico de células madre o los factores de coagulación.

En algunos países, se llevan a cabo programas preventivos para algunas enfermedades, pero existe una necesidad urgente de armonización en el ámbito del cribado.

Los objetivos de EuroBloodNet, con experiencia adquirida gracias a la Red Europea de Anemias Raras y Congénitas (ENERCA, por sus siglas en

inglés) financiada por la UE y la Asociación Europea de Hematología (EHA, por sus siglas en inglés), serán: mejorar el acceso a la asistencia sanitaria de los pacientes con RHD, fomentar la formación y el intercambio de conocimientos, ofrecer asesoramiento clínico cuando los conocimientos especializados nacionales sean escasos y aumentar el número de ensayos clínicos en este campo.

COORDINADOR DE LA RED

Profesor Pierre Fenaux
Hôpital Saint-Louis, París, Francia



RER de enfermedades urogenitales raras (ERN eUROGEN)

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

eUROGEN proporcionará directrices de mejores prácticas evaluadas independientemente y mejorará el intercambio de resultados. Además, ofrecerá por primera vez la capacidad de seguimiento de los resultados a largo plazo para pacientes durante un período de quince a veinte años.

La red recopilará datos y materiales de los que se carezca, elaborará nuevas directrices, reunirá pruebas de mejores prácticas, identificará diferencias de prácticas, desarrollará programas educativos y de formación, establecerá la agenda de investigación en colaboración con representantes de pacientes, e intercambiará conocimientos a través de



la participación en equipos virtuales multidisciplinares. Antes de 2020, más de cincuenta nuevos especialistas en enfermedades urogenitales raras y complejas se habrán beneficiado de la formación específica y los programas de becas creados por eUROGEN.

Por último, la red pretende potenciar la innovación en medicina y mejorar el diagnóstico y el tratamiento para los pacientes. ■

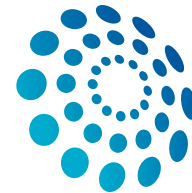
Además, ofrecerá por primera vez la capacidad de seguimiento de los resultados a largo plazo para pacientes durante un período de quince a veinte años.

COORDINADOR DE LA RED

Wout Feitz

*Radboud University Medical Center
Nijmegen, The Netherlands*

RER de enfermedades neuromusculares raras (ERN EURO-NMD)



Las enfermedades neuromusculares (NMD, por sus siglas en inglés) se presentan desde la primera infancia hasta la edad adulta avanzada y se caracterizan por la debilidad y el desgaste muscular, pero pueden estar asociadas a otros síntomas, como fatiga, dolor, entumecimiento, ceguera, dificultades con la deglución, dificultades respiratorias y enfermedades cardíacas. La mayoría de las NDM son progresivas y debilitantes y reducen la calidad y la esperanza de vida.

La red tiene por objeto reducir un 40% el tiempo de diagnóstico durante los primeros cinco años, mejorar un 15% el rendimiento diagnóstico y aumentar el acceso a las vías de asistencia adecuadas.

Existen brechas y desigualdades importantes en cuanto al acceso al diagnóstico y al tratamiento en toda Europa. Los principales retos para mejorar los resultados incluyen el retraso de la derivación desde la asistencia primaria a un centro especializado, así como la gestión de la transición de los servicios de pediatría a los de adultos.

ERN EURO-NMD reúne a expertos de Europa para ofrecer a los pacientes acceso a la asistencia



especializada a través de consultas virtuales y en persona. La red tiene por objeto reducir un 40% el tiempo de diagnóstico durante los primeros cinco años, mejorar un 15% el rendimiento diagnóstico y aumentar el acceso a las vías de asistencia adecuadas.

Además, ERN EURO-NMD elaborará nuevas directrices y proporcionará a los profesionales sanitarios y los pacientes información sobre mejores prácticas específicas para cada enfermedad. Los

conocimientos generados y organizados por la red serán ampliamente accesibles a través de herramientas de sanidad electrónica. Basándose en un legado sólido de cooperación, la red fomentará, asimismo, las colaboraciones con el potencial de impulsar la investigación y el desarrollo terapéutico para abordar las necesidades no satisfechas de los pacientes.

COORDINADOR DE LA RED

Teresinha Evangelista

Assistance publique - Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris, France

Europa: un centro mundial de excelencia

Las redes europeas de referencia entrarán en funcionamiento en marzo de 2017. Aunque estas redes son todavía nuevas y su propósito principal es mejorar la vida de los europeos que sufren enfermedades raras y complejas, tendrán un impacto mundial.

Las RER aprovecharán las mejores prácticas mundiales cuando estas existan y las crearán cuando no. **Las redes ayudarán a convertir Europa en un centro de actividad en materia de enfermedades raras y complejas.**

Por ejemplo, las RER estarán en condiciones de aplicar directrices de buenas prácticas. En cuanto a las enfermedades para las que no existen directrices de diagnóstico o tratamiento, las redes pueden tener la capacidad de elaborar guías y mejores prácticas.

Al conectar los expertos y las poblaciones de pacientes, las RER también tienen el potencial de facilitar los estudios clínicos y evaluar las intervenciones terapéuticas, lo cual las situará a la vanguardia de la innovación en numerosos ámbitos de las enfermedades raras.



El modelo de RER se podría convertir en un ejemplo para otros. Las herramientas de sanidad electrónica más avanzadas desarrolladas para ayudar a la colaboración transfronteriza en Europa pueden tener, asimismo, el potencial de fomentar las colaboraciones internacionales y mejorar el acceso a la asistencia sanitaria. ■

Las RER aprovecharán las mejores prácticas mundiales cuando estas existan y las crearán cuando no.

RER de enfermedades oftalmológicas raras (ERN EYE)



Las enfermedades oftalmológicas raras (RED, por sus siglas en inglés) son la principal causa de discapacidad visual y ceguera en los niños y los jóvenes europeos. En el portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (ORPHANET) se enumeran más de 900 RED, entre las que se encuentran enfermedades más frecuentes como la retinitis pigmentosa, que presenta una prevalencia estimada de una de cada 5000 personas, así como algunas enfermedades muy raras descritas solo una o dos veces en las publicaciones médicas.

ERN EYE aborda estas enfermedades en cuatro grupos temáticos: enfermedades de la retina raras, enfermedades neurooftalmológicas raras, enfermedades oftalmológicas pediátricas raras y enfermedades raras del segmento anterior.

El principal objetivo de la red es la creación de una clínica virtual, denominada EyeClin, para garantizar la mejor cobertura de las RED y facilitar la difusión de experiencias transfronterizas.

Además, seis grupos de trabajo transversales abordan cuestiones comunes a los cuatro temas principales. Los grupos de trabajo adicionales se centran en áreas específicas, como las pruebas genéticas, los registros, la investigación, la educación, la comunicación y los pacientes.

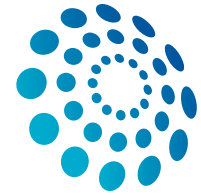
El principal objetivo de la red es la creación de una clínica virtual, denominada EyeClin,

para garantizar la mejor cobertura de las RED y facilitar la difusión de experiencias transfronterizas.

COORDINADOR DE LA RED

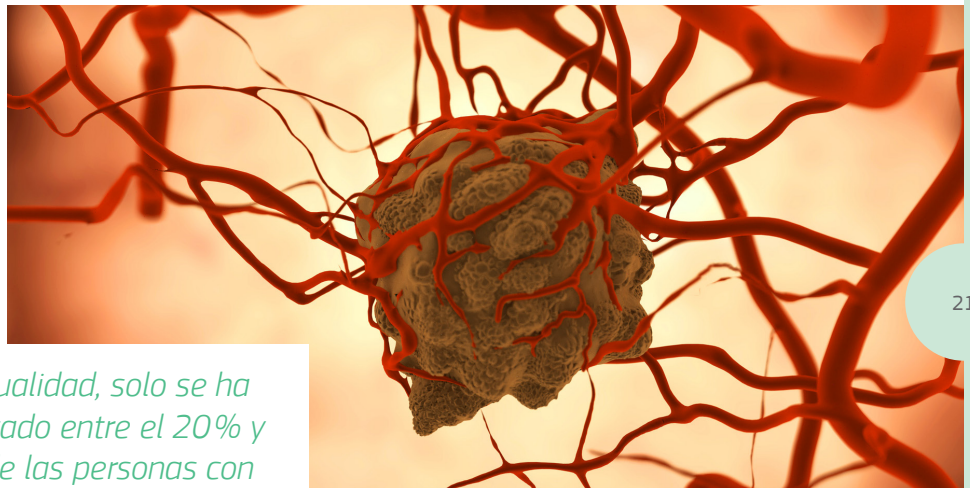
Profesora Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de
Strasbourg, Francia

RER de síndromes genéticos con riesgo tumoral (ERN GENTURIS)



Los síndromes genéticos con riesgo tumoral son trastornos en los que las mutaciones genéticas hereditarias predisponen fuertemente a las personas a desarrollar tumores. El riesgo de cáncer a lo largo de la vida puede elevarse al 100%. Aunque existe una gran diversidad de sistemas de órganos que pueden verse afectados, las personas que sufren estas enfermedades comparten los mismos problemas: el retraso en el diagnóstico, la falta de prevención para los pacientes y los familiares sanos y la mala gestión terapéutica. En la actualidad, solo se ha diagnosticado entre el 20% y el 30% de las personas con síndromes genéticos con riesgo tumoral.

ERN GENTURIS trabaja para mejorar la identificación de estos síndromes, minimizar las diferencias de los resultados clínicos, diseñar y aplicar directrices, elaborar registros y biobancos, apoyar la investigación y capacitar a los pacientes. La red educará



En la actualidad, solo se ha diagnosticado entre el 20% y el 30% de las personas con síndromes genéticos con riesgo tumoral.

al público y los profesionales sanitarios y fomentará el intercambio de mejores prácticas en toda Europa. Además, se mejorará el acceso a la asistencia multidisciplinaria con nuevos modelos y normas para intercambiar y debatir casos complejos. La red mejora la calidad y la interpretación de las pruebas genéticas, y aumenta la participación de los pacientes en programas de investigación clínica.

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

COORDINADOR DE LA RED

Profesora Nicoline Hoogerbrugge
Centro Médico Universitario Radboud,
los Países Bajos

Colaboración en acción

Las herramientas de tecnología de la información (TI) y de sanidad electrónica pueden desempeñar un papel valioso a la hora de facilitar la colaboración. Las RER están conectadas mediante una plataforma de TI especializada, a través de la cual el coordinador de una red puede reunir a comités consultivos «virtuales» de médicos especialistas utilizando herramientas de telemedicina para revisar el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad del paciente. Esto permite que los profesionales sanitarios, que habrían tratado previamente casos raros y complejos en solitario, consulten a homólogos y pidan una segunda opinión a un compañero. Una característica fundamental de estas herramientas es la interoperabilidad.

Gracias a la tecnología, la geografía no es una barrera para trabajar en equipos dispersos. En algunos casos, bastará con realizar llamadas telefónicas y video-llamadas. En otros, las redes pueden utilizar sistemas especializados para intercambiar muestras de tejido o imágenes de alta resolución de enfermedades complejas. Estas tecnologías pueden, asimismo, utilizarse como un repositorio de casos, ayudando a crear un gran banco de casos para su posterior estudio.

Por ejemplo, una vez que los datos patológicos o radiológicos se comparten de forma segura, los miembros de la red pueden conectarse, ver las imágenes y hacer comentarios

en un entorno cerrado. El médico tratante sigue siendo responsable de su paciente, pero puede aprovechar la RER como un recurso valioso y de apoyo.

Gracias a la tecnología, la geografía no es una barrera para trabajar en equipos dispersos.

Socios

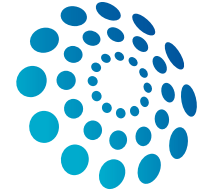
Las RER pretenden ofrecer un verdadero valor añadido a todos los Estados miembros de la UE. La legislación pertinente permite que los **países que no cuentan con representación en una RER aprobada** participen a través de los prestadores de asistencia sanitaria designados por su Estado miembro como centros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

Los Estados miembros también pueden designar una plataforma nacional de coordinación con todos los tipos de RER. El Consejo de Estados miembros establece el marco común para la designación e integración de esos tipos de centros en las RER. Sin embargo, es fundamental que la designación de socios por parte de los Estados miembros se lleve

a cabo a través de procedimientos abiertos, transparentes y sólidos.

Algunos Estados miembros deberían nombrar a los primeros socios antes de finales de 2017.

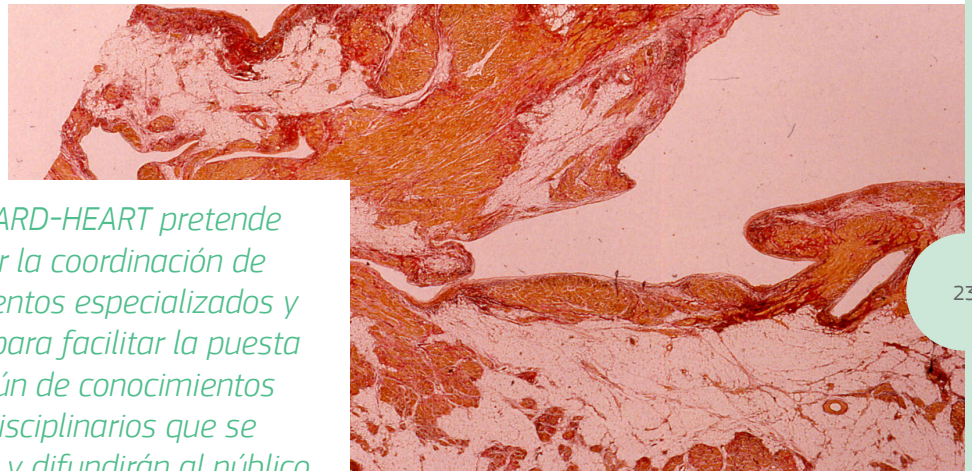
ERN de enfermedades cardiacas poco comunes y raras (ERN GUARD-HEART)



Las enfermedades cardiacas raras pueden presentarse a lo largo de la vida de una persona y son principalmente genéticas. Estas enfermedades se caracterizan por una amplia gama de síntomas y signos que cambian no solo según la enfermedad sino también según el paciente. Todas estas enfermedades cardiacas conllevan una predisposición única a sufrir una muerte súbita a una edad temprana, que generalmente ocurre en personas sanas.

La red GUARD-HEART ha identificado las siguientes áreas temáticas: enfermedades eléctricas familiares, cardiopatías familiares, defectos cardíacos congénitos y otras enfermedades cardiacas raras. Estos temas se basan en las directrices clínicas de la Sociedad Europea de Cardiología (SEC), la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10) y ORPHANET.

ERN GUARD-HEART pretende reforzar la coordinación de conocimientos especializados y recursos



ERN GUARD-HEART pretende reforzar la coordinación de conocimientos especializados y recursos para facilitar la puesta en común de conocimientos multidisciplinarios que se mapearán y difundirán al público no especializado.

para facilitar la puesta en común de conocimientos multidisciplinarios que se mapearán y difundirán al público no especializado.

Los servicios de asistencia sanitaria se prestarán a través de una plataforma compartida de sanidad electrónica, lo que garantizará un acceso más amplio a los conocimientos especializados por parte de los pacientes y los profesionales sanitarios de toda Europa. Gracias al fomento de una cooperación más estrecha entre los expertos, se adquirirán nuevos conocimientos científicos

que se compartirán para apoyar el desarrollo de nuevos procedimientos terapéuticos y de diagnóstico, así como para identificar nuevas enfermedades cardiacas raras.

COORDINADOR DE LA RED

Profesor Arthur Wilde
Academic Medical Center, Ámsterdam,
los Países Bajos

RER de anomalías hereditarias y congénitas raras (ERNICA)



ERNICA aborda malformaciones y enfermedades congénitas que aparecen a una edad temprana y requieren asistencia multidisciplinaria y seguimiento a largo plazo, y examina la transición a la edad adulta.

La red se organiza en torno a dos ejes de trabajo principales de acuerdo con las clasificaciones de ORPHANET y la CIE-10. Uno de los ejes de trabajo se ocupa de las malformaciones del sistema digestivo y el otro, de las malformaciones del diafragma y la pared abdominal. En este último, existen grupos de trabajo sobre malformaciones del esófago y un grupo que se ocupa de las enfermedades gastroenterológicas e intestinales y que incluye, a su vez, un subgrupo especializado en la insuficiencia intestinal. Cada grupo de trabajo cuenta con sus propios grupos de estudio para cada enfermedad.

En el caso de algunas de estas enfermedades raras, la tasa de mortalidad puede ascender al 50%. El objetivo de ERNICA es mejorar la calidad de la asistencia recibida por los pacientes y reducir el impacto a largo plazo de estas enfermedades raras en los



niños. Esta red no solo facilitará las colaboraciones de investigación con la capacidad de elaborar directrices clínicas basadas en datos empíricos, sino que también mejorará el acceso a nuevas técnicas quirúrgicas y tratamientos.

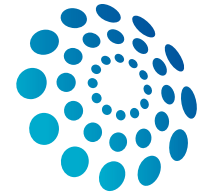
ERNICA es un lugar de encuentro para las asociaciones nacionales de pacientes y los cuidadores, como los enfermeros y otros profesionales dedicados a mejorar los resultados para los pacientes.

En el caso de algunas de estas enfermedades raras, la tasa de mortalidad puede ascender al 50%.

COORDINADOR DE LA RED

Profesor René Wijnen

Centro Médico Erasmus de
Rotterdam, los Países Bajos



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

Esta RER reúne a expertos en malformaciones congénitas raras y trastornos de discapacidades intelectuales raras. Las malformaciones congénitas afectan a uno de cada cuarenta bebés. Para las malformaciones más comunes, como el labio leporino, existen redes de asistencia bien establecidas. En cambio, en el caso de las enfermedades más raras, escasean los conocimientos especializados en toda la UE. Muchas malformaciones se presentan junto a «síndromes» asociados con el crecimiento, el desarrollo y la adaptación social anormales. Se han descrito más de **8000 síndromes** y la mayoría tienen una frecuencia de menos de **una de cada 2000 personas**.

Las enfermedades cromosómicas son una de las causas más comunes de malformaciones y discapacidad intelectual. Las nuevas pruebas, como la secuenciación de exomas y genomas, han mejorado las perspectivas de diagnóstico, pero no están disponibles habitualmente en más del 50% de los centros altamente especializados.



Ampliar el acceso a esta tecnología es uno de los objetivos clave de ERN ITHACA. La red desarrolla, asimismo, iniciativas de telesalud con equipos multidisciplinares virtuales en centros de la UE y utilizará clínicas virtuales en línea para mejorar el acceso al diagnóstico sin que los pacientes deban desplazarse.

ERN ITHACA conectará a pacientes y padres para elaborar mejores prácticas e iniciar el desarrollo de directrices cuando proceda. Establecerá criterios para el registro de datos de pacientes, formación avanzada para los profesionales sanitarios y facilitará

la investigación. La red trabajará con redes existentes en este ámbito y con las RER con un interés complementario, al mismo tiempo que mantendrá a los pacientes en el centro de sus actividades.

COORDINADOR DE LA RED

Alain Verloes

Assistance publique - Hôpitaux de Paris, Hôpital Robert-Debré, Paris, France

Liderar una red de referencia europea

El profesor Pierre Fenaux, catedrático de Hematología en el Hôpital Saint-Louis de París, Francia, lidera la ERN EuroBloodNet. Para el profesor Fenaux, la red EuroBloodNet, formada por sesenta y seis miembros, ofrece importantes beneficios para los pacientes y profesionales. «El objetivo de la RER es centrarse en el paciente; mejorar el acceso a la asistencia sanitaria de trastornos hematológicos raros», dice. «Estamos llevando diagnósticos y tratamientos de vanguardia a centros de toda Europa en los que puede que no existan los conocimientos especializados necesarios».

Señala que el respaldo de los Estados miembros de la UE y la Comisión Europea dan un mayor peso a la red y mejoran su capacidad para difundir directrices. «También vemos grandes oportunidades para la enseñanza en materia de enfermedades hematológicas raras a través de sistemas de educación médica continuada», añade Fenaux.

Para los médicos internos, el beneficio diario de la red deriva de tratar casos raros o complejos: «los médicos pueden consultar los conocimientos especializados de compañeros de otros países, lo que pone fin al aislamiento que los profesionales sanitarios experimentan

a veces si no tienen acceso a homólogos que pueden darles una segunda opinión».

Además, existen otros beneficios potenciales. El profesor Fenaux señala que la conexión de los hospitales de toda Europa creará una masa crítica de pacientes con enfermedades raras, lo cual preparará el camino para la investigación clínica que anteriormente no habría sido factible.

Estos vínculos pueden servir, asimismo, de plataforma de apoyo, fomentando el desarrollo de asociaciones de pacientes para personas con enfermedades raras y ofreciendo aportaciones de expertos sobre tratamientos innovadores. «Si un médico local solicita a su hospital acceso a un tratamiento innovador, nuestra red podría ofrecer la opinión de expertos sobre los conocimientos científicos que respaldan una nueva intervención», apunta el señor Fenaux. «Los médicos y pacientes de este campo saben ahora que no están solos».



«Los médicos pueden consultar los conocimientos especializados de compañeros de otros países, lo que pone fin al aislamiento que los profesionales sanitarios experimentan a veces si no tienen acceso a homólogos que pueden darles una segunda opinión».

RER de enfermedades respiratorias raras (ERN LUNG)



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

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

La red pretende aumentar los conocimientos especializados en toda Europa para mejorar

La red pretende aumentar los conocimientos especializados en toda Europa para mejorar las normas de asistencia, la calidad de vida y el pronóstico de todas las enfermedades pulmonares raras.



las normas de asistencia, la calidad de vida y el pronóstico de todas las enfermedades pulmonares raras. Los miembros desarrollan y difunden directrices de asistencia, promocionan enfoques de tratamiento comunes, mejoran el acceso transfronterizo al diagnóstico y el tratamiento, comienzan y apoyan registros, y recopilan cohortes suficientemente amplias para los estudios clínicos, el desarrollo de medicamentos y los estudios de historia natural.

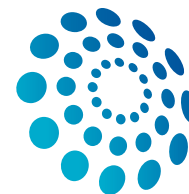
ERN-LUNG ofrece a los pacientes acceso a los equipos interdisciplinarios, proporcionando segundas opiniones en línea sobre casos

complejos sin que los pacientes deban desplazarse. Además, se ampliará un sistema de asesoramiento de expertos en línea creado a través del proyecto piloto financiado por la UE, ECORN-CF.

COORDINADOR DE LA RED

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

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



El cáncer pediátrico es raro y se presenta en varios subtipos. Cada año, se diagnostica en **20 000 niños** y **6 000 pacientes fallecen de cáncer pediátrico en toda Europa**, lo que lo mantiene como la principal causa de muerte por enfermedad en los niños mayores de un año de edad.

En las últimas décadas, la tasa de supervivencia media ha mejorado. Sin embargo, el progreso de algunas enfermedades ha sido espectacular y los resultados de otras han sido muy malos. Las importantes desigualdades en las tasas de supervivencia también son un reto en Europa, donde los peores resultados se dan en Europa Oriental.

ERN PaedCan trabaja para mejorar el acceso a una asistencia sanitaria de alta calidad para los niños con cáncer que requieran conocimientos y herramientas especializados que no se encuentran disponibles comúnmente debido al número reducido de casos y a la falta de



Se pondrá en práctica una red de consejos sobre tumores oncológicos pediátricos utilizando herramientas de TI para intercambiar conocimientos especializados y asesoramiento.

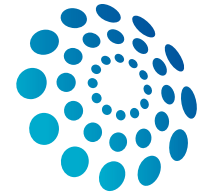
recursos. Se basa en los proyectos anteriores financiados por la UE: ENCCA, PanCare y ExPOr-Net. ERN PaedCan está creando un mapa de centros especializados con el fin de ayudar a mejorar su visibilidad para los prestadores de asistencia sanitaria y los pacientes. Se pondrá en práctica una red de consejos sobre tumores oncológicos pediátricos utilizando herramientas de TI para intercambiar conocimientos especializados y asesoramiento.

La red tiene por objeto aumentar la supervivencia y la calidad de vida del cáncer infantil

fomentando la cooperación, la investigación y la formación, con el objetivo final de reducir las desigualdades actuales respecto a la supervivencia del cáncer infantil y las capacidades de asistencia sanitaria en los Estados miembros de la UE.

COORDINADOR DE LA RED

Profesora Ruth Ladenstein
*Children's Cancer Research Institute/
St Anna Children's Hospital, Viena,
Austria*



RER de enfermedades hepáticas raras (ERN RARE-LIVER)

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

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

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



La red integrará completamente, por primera vez en el ámbito de las enfermedades hepáticas, la asistencia pediátrica y para adultos.

La elaboración de unas directrices actualizadas es una prioridad de la red. Las directrices de asistencia se aplicarán en colaboración con la Asociación Europea para el Estudio del Hígado (EASL, por sus siglas en inglés) y la Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (ESPGHAN, por sus siglas en inglés), lo cual contará con el apoyo de la normalización de las pruebas clave de diagnóstico y pronóstico.

Algunos retos importantes que es preciso abordar son la concienciación clínica sobre los trastornos hepáticos raros y el acceso equitativo a

las opciones de tratamiento que evolucionan rápidamente.

COORDINADOR DE LA RED

Ansgar Lohse
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Germany

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



30

Las enfermedades de tejido conectivo y musculoesqueléticas raras (rCTD, por sus siglas en inglés) incluyen un gran número de enfermedades y síndromes con un gran impacto en el bienestar del paciente. Entre estas enfermedades se encuentran enfermedades hereditarias y enfermedades autoinmunes sistémicas, como la esclerosis sistémica, enfermedades mixtas del tejido conectivo, miopatías inflamatorias idiopáticas, enfermedades no diferenciadas del tejido conectivo y el síndrome antifosfolípido. El diagnóstico tardío, especialmente de las manifestaciones raras o complejas, es un problema común.

Esta red agrupa las rCTD en tres grupos temáticos principales: enfermedades autoinmunes raras, enfermedades autoinmunes complejas y enfermedades hereditarias de tejido conectivo y musculoesqueléticas raras.

El objetivo de ReCONNET es mejorar el diagnóstico temprano, la gestión de los pacientes, la



La red mejorará los conocimientos científicos de las rCTD y favorecerá la creación de grandes bases de datos con el fin de identificar nuevos marcadores clínicos y biológicos para ayudar al diagnóstico.

prestación de asistencia y el debate virtual de casos clínicos dentro de la red y con centros afiliados. La utilización de tecnologías de la información (TI) facilitará la interacción entre centros. La red mejorará los conocimientos científicos de las rCTD y favorecerá la creación de grandes bases de datos con el fin de identificar nuevos marcadores clínicos y biológicos para ayudar al diagnóstico.

Se desarrollarán y difundirán programas educativos para los pacientes y las familias. Además,

se aplicarán nuevas directrices y medidas de calidad. La mejora de los protocolos terapéuticos y el aumento de la implicación del paciente se encuentran también entre las prioridades de la red.

COORDINADOR DE LA RED

Profesora Marta Mosca

*Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Italia*

Políticas nacionales sobre enfermedades raras

Los Estados miembros de la UE son responsables de la política sanitaria nacional y de la prestación del servicio sanitario. En 2009, el Consejo Europeo de Ministros de Sanidad ¹ recomendó que los países miembros establecieran y aplicaran planes o estrategias antes de finales de 2013 para apoyar a los pacientes con enfermedades raras. De acuerdo con la Recomendación, los planes debían estar diseñados para:

- + guiar y estructurar acciones en materia de enfermedades raras dentro de los sistemas sanitarios y sociales nacionales,
- + integrar las iniciativas a escala local, regional y nacional en los planes y estrategias para garantizar un enfoque general, y
- + definir acciones prioritarias con objetivos y mecanismos de seguimiento.

Los proyectos financiados por los Programas de Salud de la UE han apoyado la aplicación



de los planes y estrategias nacionales. En 2009, centrarse en las enfermedades raras era un asunto relativamente nuevo e innovador en la mayoría de los Estados miembros; solo cuatro Estados contaban con planes vigentes.

Actualmente, veintitrés Estados miembros han adoptado planes o estrategias.

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

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



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

32

RITA reúne a los principales centros europeos con experiencia en el diagnóstico y tratamiento de trastornos inmunológicos raros. Estos trastornos constituyen enfermedades potencialmente mortales que requieren asistencia multidisciplinaria utilizando evaluaciones de diagnóstico complejas y terapias muy especializadas. La red divide estas enfermedades en tres subtemas: inmunodeficiencia primaria (PID, por sus siglas en inglés), trastornos autoinmunes y trastornos autoinflamatorios. Además, existe un subtema de reumatología pediátrica que combina los subtemas autoinmunes y autoinflamatorios.

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

ERN RITA trabaja para reducir las desigualdades a las que se enfrentan los pacientes que tratan de acceder a pruebas de diagnóstico y a tratamientos innovadores.



ERN RITA trabaja para reducir las desigualdades a las que se enfrentan los pacientes que tratan de acceder a pruebas de diagnóstico y a tratamientos innovadores, como terapias biológicas, sustitución de inmunoglobulinas, trasplante de células madre y terapia génica.

Su objetivo es unir los registros ya existentes, elaborar directrices clínicas paneuropeas, establecer un grupo de trabajo de genetistas para el control de la calidad de la tecnología de secuenciación de última generación, acordar una herramienta común para la farmacovigilancia de estas enfermedades raras, crear un grupo de trabajo para la correcta utilización y supervisión

de tratamientos biológicos de las enfermedades inmunomediadas, articular y mejorar las terapias de células madre y genéticas para los pacientes, fomentar la colaboración entre asociaciones de pacientes y aunar a especialistas pediátricos y de adultos de los tres temas.

COORDINADOR DE LA RED

Nico Martinus Wulffraat
*University Medical Center Utrecht,
The Netherlands*

RER de enfermedades neurológicas raras (ERN-RND)



La red europea de referencia de enfermedades neurológicas raras ERN-RND tiene por objeto abordar las necesidades insatisfechas de más de 500 000 personas que sufren enfermedades neurológicas raras (RND, por sus siglas en inglés) en Europa. Debido a la importante heterogeneidad del fenotipo y genotipo de los pacientes con RND, el 60 % de los afectados todavía no han sido diagnosticados.

ERN-RND pretende abordar estas deficiencias a través de consultas virtuales multidisciplinares, aumentando un 20 % el número de pacientes de los registros y tiene por objeto una mejora del 20 % en los resultados de los casos (el porcentaje de pacientes con un diagnóstico definitivo). Esta red elaborará vías de asistencia multidisciplinaria en colaboración con la Asociación Europea de Vías Clínicas y ORPHANET.

La red se basa en infraestructuras existentes integrando varias redes maduras de RND al amparo de ERN-RND y complementando

Más de 500 000 personas que sufren enfermedades neurológicas raras el 60% todavía no han sido diagnosticados.



los registros en funcionamiento para algunas enfermedades, como la enfermedad de Huntington y la ataxia.

En colaboración con la Red Europea de Calidad en Genética Molecular, se elaborará un sistema externo de evaluación de la calidad para la normalización de pruebas de diagnóstico claves, garantizando que todos los pacientes tienen acceso a las mismas oportunidades de

diagnóstico. ERN-RND apoyará intervenciones en materia de formación, investigación e innovación, y garantizará que se escuchen las voces de los pacientes.

COORDINADOR DE LA RED

Dr. Holm Graessner
Hospital Universitario de Tubinga,
Alemania

RER de enfermedades dermatológicas raras y no diagnosticadas (ERN Skin)



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

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

Tiene por objeto mejorar la organización de la asistencia sanitaria gracias a la puesta en común de recursos, incluida una plataforma



Se realizará un estudio socioeconómico exhaustivo sobre las cargas de cada enfermedad.

con patólogos expertos para llevar a cabo un estudio centralizado de muestras y debates colaborativos sobre casos difíciles. Los principales equipos multidisciplinares de todas las enfermedades abarcadas incluirán un dermatólogo, un enfermero, un psicólogo, un genetista, un nutricionista y un patólogo, junto con otros especialistas según sea necesario.

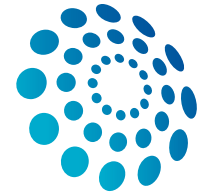
ERN Skin elaborará, asimismo, registros de enfermedades dermatológicas raras que permitan la participación en programas de investigación y ensayos clínicos con pacientes debidamente

caracterizados, así como la incentivación de la investigación terapéutica con cohortes de pacientes suficientemente amplias. Además, se realizará un estudio socioeconómico exhaustivo sobre las cargas de cada enfermedad. ■

COORDINADOR DE LA RED

Profesora Christine Bodemer
Necker Enfants Malades Hôpital,
departamento de Dermatología, APHP,
París, Francia

RER de trasplante infantil (ERN TRANSPLANT-CHILD)



El trasplante pediátrico (PT, por sus siglas en inglés), tanto de órganos sólidos (SOT, por sus siglas en inglés) como de células hematopoyéticas (HSCT, por sus siglas en inglés), es el único procedimiento curativo para muchas enfermedades raras.

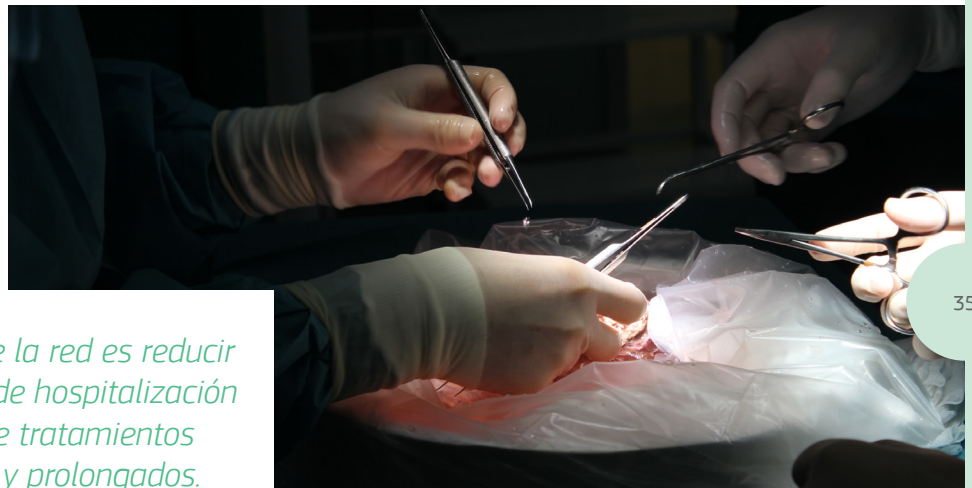
La asistencia óptima posterior al trasplante exige los esfuerzos coordinados de un equipo multidisciplinario. Después del trasplante, los pacientes se enfrentan a una inmunosupresión crónica para evitar el rechazo, que exige el seguimiento de las complicaciones posteriores al trasplante para aumentar la esperanza de vida y mejorar su calidad de vida. ERN TRANSPLANT-CHILD reúne a expertos en PT y asistencia después del trasplante para mejorar los resultados para los niños y sus familias.

El objetivo de la red es reducir los períodos de hospitalización y el uso de tratamientos complejos y prolongados. Trabaja para mejorar los servicios de apoyo psicológico a lo largo de la transición de la infancia a

El objetivo de la red es reducir los períodos de hospitalización y el uso de tratamientos complejos y prolongados.

la edad adulta. TRANSPLANT-CHILD tiene por objeto dar acceso a las últimas técnicas y avances médicos, farmacológicos y terapéuticos. Los miembros facilitan, asimismo, la difusión de directrices armonizadas sobre práctica clínica y el desarrollo de la medicina personalizada en PT.

TRANSPLANT-CHILD pretende reducir los costes asociados al trasplante (como trasplantes y tratamientos farmacológicos) y armoniza la asistencia de PT para minimizar los riesgos



de las complicaciones posteriores al trasplante. Los principales expertos europeos en PT trabajan conjuntamente para reducir la mortalidad y la morbilidad relacionadas con el trasplante en niños.

COORDINADOR DE LA RED

Dr. Paloma Jara Vega
Hospital Universitario La Paz, España

Centrarse en mejorar los resultados en la salud de los pacientes: el papel de las organizaciones de pacientes

Las RER están pensadas para los pacientes. Las organizaciones de pacientes y, en especial, EURORDIS, han desempeñado un papel activo en el desarrollo de las redes durante más de una década, ayudando a garantizar que las prioridades sean la mejora de la excelencia clínica y los resultados de salud de los pacientes, así como el acceso igualitario a una asistencia sanitaria de calidad en toda Europa. EURORDIS es una alianza no gubernamental dirigida por pacientes que representa a 733 organizaciones de pacientes de enfermedades raras en sesenta y cuatro países.

«Nosotros fuimos testigos del nacimiento de la idea en el Grupo de Alto Nivel sobre

Servicios de Salud y Atención Médica, donde las RER se plasmaron en la Directiva sobre asistencia sanitaria transfronteriza», recuerda el señor Matt Bolz-Johnson, director de asistencia sanitaria e investigación de EURORDIS. «Hemos recorrido un largo camino con los Estados miembros y la Comisión Europea, desde el nacimiento del concepto en la legislación hasta la puesta en práctica de las RER».

Como socio constante a la hora de nutrir el concepto de las RER, EURORDIS ha garantizado la implicación de los pacientes de principio a fin y ha desarrollado un entendimiento técnico sólido sobre cómo el compromiso de los pacientes con las redes puede aportar verdadero valor a las vidas de los pacientes.

«Las redes tienen el potencial de permitir acceder a beneficios tangibles a los pacientes con enfermedades raras y complejas».

«Las redes tienen el potencial de permitir acceder a beneficios tangibles a los pacientes con enfermedades raras y complejas», dice Bolz-Johnson. «Las RER romperán el aislamiento al que se enfrentan las comunidades de enfermedades raras y harán que los expertos sean visibles para pacientes de toda Europa, atrayendo las necesidades del paciente al experto adecuado de una manera más rápida».

Uno de los beneficios clave de las RER para los pacientes será su capacidad de acelerar el diagnóstico y reducir el número de pacientes sin diagnosticar o con un diagnóstico inadecuado. El señor Bolz-Johnson señala que las redes «mermarán la odisea del diagnóstico».

Actualmente, todavía no se dispone de tratamientos para muchas enfermedades raras. Sin embargo, la cultura de aprendizaje que las RER prometen crear las convertirá en un semillero de innovación. Formular medidas con resultados simples para enfermedades

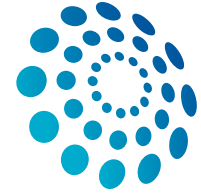
específicas abrirá la puerta a una identificación más rápida y a la adopción de intervenciones médicas y quirúrgicas apropiadas. «Esto consolidará las mejores prácticas, gracias a que los miembros de las RER aprenden unos de otros», explica el señor Bolz-Johnson. **«Los expertos podrán intercambiar casos en tiempo real a través de reuniones virtuales y revisar los resultados a posteriori para comprobar qué funciona mejor».**

Los pacientes tienen puestas grandes esperanzas en que las RER causen un verdadero impacto en sus vidas: «creemos que gracias al intercambio de experiencias y conocimientos especializados, podríamos aprovechar mejor los conocimientos existentes y crear otros nuevos, para ver mejoras significativas en los resultados de asistencia de muchas enfermedades raras algunos años después de haber creado las RER», dice Bolz-Johnson. **«Es el momento de que las RER pasen a la acción».** ■



«Las RER romperán el aislamiento al que se enfrentan las comunidades de enfermedades raras y harán que los expertos sean visibles para pacientes de toda Europa, atrayendo las necesidades del paciente al experto adecuado de una manera más rápida».

RER de enfermedades metabólicas hereditarias raras (MetabERN)



38

Las enfermedades metabólicas hereditarias raras (IMD, por sus siglas en inglés), de las que existen **más de 700**, son raras de forma individual, pero frecuentes en su conjunto. Muchas enfermedades metabólicas tienen consecuencias graves y, a veces, son potencialmente mortales para los pacientes. Estas enfermedades incluyen trastornos en todos los órganos, pueden afectar a personas de cualquier edad y exigen la colaboración multidisciplinaria de varios profesionales.

El diagnóstico temprano puede mejorar los resultados, pero solo el 5% de las IMD conocidas están incluidas actualmente en programas de exámenes prenatales en Europa y es preciso armonizar los programas nacionales. Para muchas de estas enfermedades, los conocimientos sobre su historia natural, la eficacia y la seguridad de las terapias y el seguimiento a largo plazo son insuficientes.

MetabERN creará una plataforma de consulta en tiempo real para los procesos de toma de decisiones clínicas y fomentará los programas de investigación trasnacionales de todas las IDM.

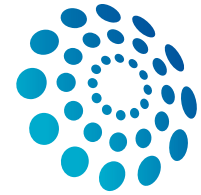
MetabERN pretende mejorar la vida de las personas afectadas por este grupo de enfermedades tan heterogéneo dividiéndolas en siete categorías principales. Se trata de la primera red paneuropea y panmetabólica de este tipo.

Por otro lado, la red está creando un inventario de enfermedades metabólicas, desarrolla sesiones de información y formación para los pacientes, potencia el diagnóstico colaborativo de enfermedades nuevas y crea un punto de referencia a largo plazo que acerca los conocimientos especializados a los pacientes.

MetabERN creará una plataforma de consulta en tiempo real para los procesos de toma de decisiones clínicas y fomentará los programas de investigación trasnacionales de todas las IDM. Además, intercambiará conocimientos dentro y fuera de la red expandiéndose a otras regiones y países.

COORDINADOR DE LA RED

Profesor Maurizio Scarpa
Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,
Alemania



RER de enfermedades vasculares multisistémicas raras (VASCERN)

Las enfermedades vasculares multisistémicas raras incluyen trastornos que afectan a todos los tipos de vasos sanguíneos y que tienen consecuencias para varios sistemas corporales. Estas enfermedades exigen un enfoque multidisciplinario para la asistencia.

VASCERN está compuesta por cinco grupos de trabajo en materia de enfermedades raras: telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT-WG, por sus siglas en inglés), enfermedades torácicas aórticas raras (HTAD-WG, por sus siglas en inglés), arterias medianas (síndrome de Ehlers-Danlos vascular) (MSA-WG, por sus siglas en inglés), linfedema primario y pediátrico (PPL-WG, por sus siglas en inglés) y anomalías vasculares (VASCA-WG, por sus siglas en inglés). Un grupo de trabajo específico permite que los representantes de los pacientes se impliquen en todas las actividades de la RER. Además, existen varios grupos de trabajo temáticos enfocados a la comunicación, la sanidad electrónica, la ética, el registro de pacientes y la formación y la educación.

Algunos objetivos de VASCERN son establecer contactos, intercambiar y divulgar conocimientos especializados, fomentar mejores prácticas,

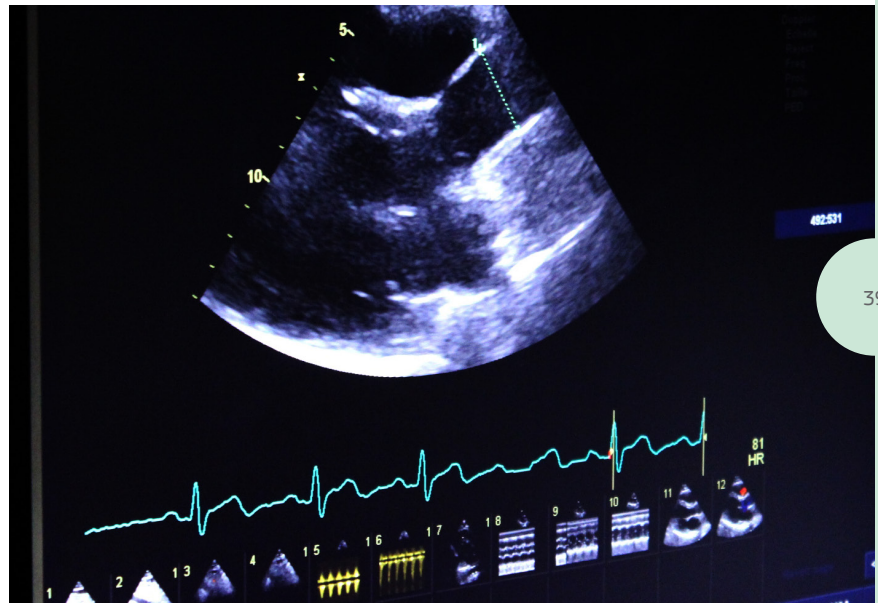
directrices y resultados clínicos, capacitar a los pacientes y mejorar los conocimientos a través de la investigación clínica y básica.

Los profesionales sanitarios involucrados en VASCERN darán charlas sobre sus áreas de conocimiento y se podrá acceder en línea a los materiales educativos. Se creará una beca de una semana para permitir que los estudiantes de la UE amplíen sus conocimientos sobre estas

enfermedades raras y se intercambiarán conocimientos a través de la red y con profesionales sanitarios que no estén cubiertos por la RER. ■

COORDINADOR DE LA RED

Profesor Guillaume Jondeau
AP-HP, Hôpital Bichat, París, Francia



Directorio de RER

Endo-ERN	Red europea de referencia de enfermedades endocrinas raras
ERKNet	Red europea de referencia de enfermedades renales raras
ERN BOND	Red europea de referencia de enfermedades óseas raras
ERN CRANIO	Red europea de referencia de anomalías craneofaciales y enfermedades otorrinolaringológicas raras
ERN EpiCARE	Red europea de referencia de epilepsias raras y complejas
ERN EURACAN	Red europea de referencia de cánceres raros en adultos (tumores sólidos)
ERN EuroBloodNet	Red europea de referencia de enfermedades hematológicas raras
ERN eUROGEN	Red europea de referencia de enfermedades urogenitales raras
ERN EURO-NMD	Red europea de referencia de enfermedades neuromusculares raras
ERN EYE	Red europea de referencia de enfermedades oftalmológicas raras
ERN GENTURIS	Red europea de referencia de síndromes genéticos con riesgo tumoral
ERN GUARD-HEART	Red europea de referencia de enfermedades cardíacas poco comunes y raras
ERNICA	Red europea de referencia de anomalías hereditarias y congénitas raras
ERN ITHACA	Red europea de referencia de malformaciones congénitas raras y discapacidades intelectuales raras
ERN LUNG	Red europea de referencia de enfermedades respiratorias raras
ERN PaedCan	Red europea de referencia de cáncer pediátrico (hemato-oncología)
ERN RARE-LIVER	Red europea de referencia de enfermedades hepáticas raras
ERN ReCONNET	Red europea de referencia de enfermedades de tejido conectivo y musculoesqueléticas raras
ERN RITA	Red europea de referencia de inmunodeficiencias y enfermedades autoinflamatorias y autoinmunes raras
ERN-RND	Red europea de referencia de enfermedades neurológicas raras
ERN Skin	Red europea de referencia de enfermedades dermatológicas raras y no diagnosticadas
ERN TRANSPLANT-CHILD	Red europea de referencia de trasplante infantil
MetabERN	Red europea de referencia de enfermedades metabólicas hereditarias raras
VASCERN	Red europea de referencia de enfermedades vasculares multisistémicas raras

CÓMO OBTENER LAS PUBLICACIONES DE LA UNIÓN EUROPEA

Publicaciones gratuitas:

- Un único ejemplar:
A través de EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>).
- Varios ejemplares/pósteres/mapas:
En las representaciones de la Unión Europea (http://ec.europa.eu/represent_es.htm),
en las delegaciones en terceros países (http://eeas.europa.eu/delegations/index_es.htm) o contactando con Europe Direct a través de http://europa.eu/europedirect/index_es.htm
o del teléfono 0080067891011 (gratuito en toda la Unión Europea) (*).

(* Tanto la información como la mayoría de las llamadas (excepto desde algunos operadores, cabinas u hoteles) son gratuitas.

Publicaciones de pago:

- A través de EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>).

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

Las redes europeas de referencia son redes virtuales que reúnen a expertos de toda la UE.

Lucharán juntos contra las enfermedades raras y complejas mejorando el diagnóstico y el acceso a la asistencia especializada.

Más información sobre las RER



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

