



Europese
Commissie



European Reference Networks



Omslagafbeelding © Europese Unie

Verantwoording foto's: blz. 3 © Europese Commissie, blz. 9 en blz. 18 © ERN EURO-NMD en JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), blz. 12 © ERN CRANIO, blz. 13 © ERN EpiCARE, blz. 17 © The Christie, Manchester, Verenigd Koninkrijk, blz. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Verenigd Koninkrijk, blz. 23 © ERN GUARD, blz. 24 © ERNICA, blz. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (ERN-RND coördinerende organisatie), blz. 35 © ERN TRANSPLANTChild, blz. 39 © APHP, VASCERN 2015. Alle andere foto's: © iStockphoto.

Voor gebruik of overname van foto's die niet onder het auteursrecht van de Europese Unie vallen, dient rechtstreeks aan de auteursrechthouders toestemming te worden gevraagd.

***Europe Direct helpt u antwoord te vinden op uw vragen
over de Europese Unie.***

Gratis nummer (*):

00 800 6 7 8 9 10 11

(*) De informatie wordt gratis verstrekt en bellen is doorgaans gratis, maar sommige operatoren, telefooncellen of hotels kunnen kosten aanrekenen.

Meer gegevens over de Europese Unie vindt u op internet via de Europaserver (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Bureau voor publicaties van de Europese Unie, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65515-9

doi:10.2875/631752

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65512-8

doi:10.2875/13826

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

© Europese Unie, 2017

Overneming met bronvermelding toegestaan.

Printed in Belgium

GEDRUKT OP ELEMENTAIR CHLOORVRIJ GEBLEEKT PAPIER (ECF)



Voor patiënten met zeldzame,
weinig voorkomende
en complexe ziekten
Share.Care.Cure.

„Kans voor duizenden patiënten”

Vytenis Andriukaitis, Europees commissaris voor Volksgezondheid en Voedselveiligheid, zegt dat de waarde van EU-samenwerking vooral tot uitdrukking komt in het geval van zeldzame en complexe ziekten.

Wat was de inspiratie om de Europese Referentienetwerken op te zetten?

Vaak horen we tragische verhalen van patiënten met zeldzame of complexe levensbedreigende ziekten die moeite hebben om een accurate diagnose gesteld te krijgen of om toegang te krijgen tot de juiste behandeling en klinische deskundigheid. Hun artsen kunnen hen niet helpen, omdat ze te weinig vergelijkbare casussen zien. De patiënten worden dus niet behandeld of moeten het internet afspeuren in de hoop dat ze een centrum met de benodigde deskundigheid vinden.

In welk opzicht kunnen ERN's het leven van Europeanen verbeteren?

Door de ERN's kunnen patiënten met zeldzame en complexe ziekten profiteren van de beste behandeling en het beste advies die in de EU voor hun specifieke aandoening beschikbaar zijn. Hun artsen kunnen in contact komen met zeer gespecialiseerde collega's uit heel Europa.

In eerste instantie zullen meer dan 900 gezondheidsdiensten uit bijna alle EU-lidstaten samenwerken in 24 thematische netwerken. Ze beslaan een breed scala aan zeldzame ziekten, variërend van botziekten tot bloedziekten en van kinderkanker tot immunodeficiëntie. Ze zullen toegang tot diagnose en behandeling vereenvoudigen en voorzien in algemene, betaalbare, kwalitatief hoogwaardige en kosteneffectieve gezondheidszorg.

Wat is de toegevoegde waarde van samenwerking op EU-niveau op dit gebied?

Nu zijn kennis en middelen over bepaalde zeldzame ziekten versnipperd over de afzonderlijke landen. De EU kan een aanzienlijke toegevoegde waarde bieden door deze kennis en middelen met elkaar te verbinden, de deskundigheid te bundelen en zo de synergieën tussen de lidstaten te optimaliseren.

Geen enkel land heeft de kennis of capaciteit om alle zeldzame en complexe aandoeningen



“Geen enkel land heeft de kennis of capaciteit om alle zeldzame en complexe aandoeningen te behandelen

Vytenis Andriukaitis

te behandelen, maar door samen te werken en levensreddende kennis via ERN's op Europees niveau te delen, kunnen we ervoor zorgen dat patiënten in heel Europa toegang tot de beste beschikbare deskundigheid krijgen.

Welke rol spelen de partners die betrokken zijn bij de ERN's?

De zorgaanbieders en nationale gezondheidsautoriteiten zijn de drijvende kracht achter de ERN's. Ze laten vertrouwen zien in, nemen de verantwoordelijkheid voor en spelen de actiefste rol in de ontwikkeling en werking van de netwerken.

De rol van de Commissie bestaat erin het kader te scheppen voor de ERN's, zoals bepaald in de EU-richtlijn betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg. Ook verstrekt de Commissie subsidies om de netwerkcoördinatoren te ondersteunen en voorziet ze hen van technische netwerkfaciliteiten.

Welke acties onderneemt u verder nog om zeldzame en complexe ziekten aan te pakken?

De ERN's maken deel uit van een bredere strategie om Europese gezondheidsstelsels efficiënter, toegankelijker en veerkrachtiger te maken. De Europese Commissie steunt de lidstaten door kennis en deskundigheid, registers, gegevens en financiering te bundelen. We ondersteunen onderzoek en innovatie en financieren projecten en gemeenschappelijke acties. We stimuleren geneesmiddelenfabrikanten om weesgeneesmiddelen te ontwikkelen en in de handel te brengen.

Wat hoopt u dat de ERN's in de toekomst zullen bereiken?

Ik hoop dat de ERN's concrete resultaten zullen opleveren voor tienduizenden patiënten met een zeldzame ziekte, zodat ze niet langer in het duister tasten voor antwoorden en in plaats daarvan gebruik kunnen maken van de beste deskundigheid die in Europa beschikbaar is, zodat ze langer en gezonder kunnen leven.



Inhoudsopgave



„Kans voor duizenden patiënten”	2
Achtergrond	5
Wat zijn ERN's?	6
ERN voor endocriene aandoeningen (Endo-ERN)	7
ERN voor nierziekten (ERKNet)	8
Extra waarde voor patiënten en gezondheidswerkers	9
ERN voor botziekten (ERN BOND)	10
Hoe ERN's worden goedgekeurd	11
ERN voor craniofaciale afwijkingen en kno-afwijkingen (ERN CRANIO)	12
ERN voor epilepsie (EpiCARE)	13
ERN voor kanker bij volwassenen (solide tumoren) (ERN EURACAN)	14
Lidstaten aan het roer	15
ERN voor hematologische ziekten (EuroBloodNet)	16
ERN voor urogenitale ziekten en aandoeningen (ERN eUROGEN)	17
ERN voor neuromusculaire ziekten (ERN EURO-NMD)	18
Europa: een wereldwijd kenniscentrum	19
ERN voor oog-aandoeningen (ERN EYE)	20
ERN voor erfelijke tumorsyndromen (ERN GENTURIS)	21
Samenwerking in actie	22
Aangesloten partners	22
ERN voor hartziekten (ERN GUARD-HEART)	23
ERN voor erfelijke en aangeboren afwijkingen (ERNICA)	24
ERN voor aangeboren afwijkingen en zeldzame intellectuele achterstand (ERN ITHACA)	25
Een Europees Referentienetwerk leiden	26
ERN voor luchtwegaandoeningen (ERN LUNG)	27
ERN voor pediatrische kanker (hemato-oncologie) (ERN PaedCan)	28
ERN voor leverziekten (ERN EURO-LIVER)	29
ERN voor bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen (ERN ReCONNET)	30
Nationaal beleid inzake zeldzame ziekten	31
ERN voor immunodeficiëntie, auto-inflammatoire en auto-immuunziekten (ERN RITA)	32
ERN voor neurologische aandoeningen (ERN-RND)	33
ERN voor huidziekten (ERN Skin)	34
ERN voor transplantatie bij kinderen (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
Focus op betere gezondheidsresultaten voor patiënten: de rol van patiëntenverenigingen	36
ERN voor erfelijke stofwisselingsstoornissen (MetabERN)	38
ERN multisystemische vaatziekten (VASCERN)	39
ERN-gids	40

Achtergrond

Zeldzame en complexe ziekten leiden tot chronische gezondheidsproblemen en zijn vaak levensbedreigend.

Ongeveer **30 miljoen mensen** in de EU hebben in hun dagelijks leven te maken met zo'n **5 000 tot 8 000 zeldzame ziekten**. Op oncologisch gebied alleen al zijn er bijvoorbeeld bijna **300 verschillende soorten zeldzame kanker** en jaarlijks wordt bij meer dan **een half miljoen mensen** in Europa zo'n aandoening gediagnosticeerd.

Veel patiënten met een zeldzame of complexe aandoening hebben geen toegang tot een diagnosestelling en hoogwaardige zorg. Deskundigheid en gespecialiseerde kennis kunnen vanwege het kleine aantal patiënten schaars zijn.

De EU en nationale regeringen zetten zich in om de herkenning en behandeling van deze zeldzame en complexe aandoeningen te verbeteren door samenwerking en coördinatie op Europees niveau te versterken en nationale plannen voor zeldzame ziekten te ondersteunen.

Door de richtlijn van 2011 betreffende de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg kunnen patiënten niet alleen behandeling in een andere EU-lidstaat vergoed krijgen, maar krijgen ze ook makkelijker toegang tot informatie over gezondheidszorg

en daarmee ook meer behandelingsmogelijkheden. De richtlijn werd in 2013 in de EU-lidstaten omgezet tot wetgeving en benadrukt de waarde van e-gezondheid en het belang van de interoperabiliteit van de nationale IT-systemen voor de gezondheidszorg om informatie te delen.

Tegen deze achtergrond begonnen de eerste 24 Europese Referentienetwerken met de steun van het EU-gezondheidsprogramma in 2017 met hun activiteiten.

Veel patiënten met een zeldzame of complexe aandoening hebben geen toegang tot een diagnosestelling en hoogwaardige zorg. Deskundigheid en gespecialiseerde kennis kunnen vanwege het kleine aantal patiënten schaars zijn.





Wat zijn ERN's?

Europese referentienetwerken (ERN's) zijn virtuele netwerken waarbij zorgaanbieders uit heel Europa zijn betrokken. Ze hebben tot doel complexe of zeldzame ziekten en aandoeningen aan te pakken waarvoor zeer gespecialiseerde behandeling nodig is en waarvoor kennis en middelen geconcentreerd moeten worden.

6

Om de diagnose en behandeling van een patiënt te bespreken, roepen ERN-coördinatoren „virtuele” adviesraden van medisch specialisten uit verschillende specialismen bijeen met behulp van speciale IT-platformen en instrumenten voor telegeneeskunde.

Geen enkel land heeft de kennis of de middelen om alle zeldzame en complexe ziekten te behandelen. Met de ERN's krijgen patiënten en artsen in heel Europa toegang tot de beste praktijken en tijdige uitwisseling van levensreddende kennis zonder naar een ander land te hoeven reizen.

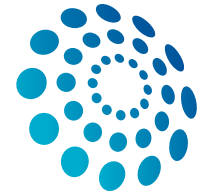
Naar aanleiding van de eerste oproep tot het indienen van voorstellen in juli 2016 zijn de eerste ERN's in december 2016 goedgekeurd. In maart 2017 gingen ze van start, en hielden ze hun inleidende vergaderingen in Vilnius. Bij de oprichting bestonden de netwerken uit **meer dan 900 zeer gespecialiseerde gezondheidsdiensten**

van 313 ziekenhuizen uit 25 lidstaten (plus Noorwegen). 24 ERN's werken aan een reeks thematische kwesties, waaronder botziekten, kinderkanker en immunodeficiëntie. Naar verwachting zullen de ERN's hun capaciteiten in de komende vijf jaar versterken ten bate van duizenden EU-patiënten met een zeldzame of complexe aandoening. Jaarlijks worden er oproepen gelanceerd voor zorgaanbieders die zich willen aansluiten bij bestaande ERN's.

Het ERN-initiatief wordt ondersteund door verschillende EU-financieringsprogramma's waaronder het gezondheidsprogramma, de Connecting Europe Facility en Horizon 2020.

De EU-lidstaten voeren het ERN-proces aan: ze moeten centra op nationaal niveau erkennen en toepassingen goedkeuren. Een raad van lidstaten is verantwoordelijk voor de ontwikkeling van de EU-strategie voor ERN's en de goedkeuring van de netwerken.

ERN voor endocriene aandoeningen (Endo-ERN)



Zeldzame endocriene aandoeningen betreffen een te grote, te lage of onjuiste hormoonactiviteit, hormoonresistentie, tumorgroei in endocriene organen of ziekten die het endocriene systeem beïnvloeden. De epidemiologische distributie varieert sterk van uiterst zeldzame en zeldzame aandoeningen tot aandoeningen met een lage prevalentie. Patiënten met een endocriene stoornis met een lage prevalentie hebben soms zeer gespecialiseerde zorg nodig van een multidisciplinair team onder leiding van een endocrinoloog.

Endo-ERN richt zich op betere diagnostische trajecten, behandeling, zorgkwaliteit en meetbare resultaten voor patiënten.

Endo-ERN heeft acht hoofdthema's opgezet die het hele spectrum van aangeboren en verworven aandoeningen beslaan. Dit zijn: bijniëraandoeningen; calcium-fosfaathuishoudingsstoornissen; stoornissen in de geslachtsontwikkeling en -rijping; genetische afwijkingen in de glucose- en insulinehuishouding, genetische endocriene tumorsyndromen; groeistoornissen en genetische obesitas; hypofyseziekten; en schildklier-aandoeningen.

Het ERN bouwt voort op het werk van een aantal bestaande Europese netwerken, zoals de netwerken van de Europese Vereniging voor



endocrinologie (European Society of Endocrinology - ESE) en de Europese Vereniging voor pediatrische endocrinologie (European Society for Paediatric Endocrinology - ESPE) en de netwerken die door COST-acties zijn ontwikkeld.

Endo-ERN richt zich op betere diagnostische trajecten, behandeling, zorgkwaliteit en meetbare resultaten voor patiënten met zeldzame endocriene aandoeningen door multidisciplinaire en grensoverschrijdende samenwerking

en opleiding te faciliteren en door naar de patiënt te luisteren.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Alberto M. Pereira
*Leids Universitair Medisch Centrum,
Nederland*

ERN voor nierziekten (ERKNet)



Zeldzame en complexe nierziekten bestaan uit een hele reeks aangeboren, erfelijke en verworven stoornissen. Naar schatting worden er jaarlijks twee miljoen Europeanen getroffen door zeldzame nierziekten, waarbij glomerulopathie en aangeboren misvormingen van de nieren elk goed zijn voor één miljoen gevallen. Daarnaast vormen erfelijke tubulaire aandoeningen, tubulo-interstiële nefritis en trombotische microangiopathie een aantal zeldzame en uiterst zeldzame ziekten met grote klinische significantie.

Geavanceerde diagnostische instrumenten kunnen waardevolle informatie verschaffen over ziekteprognoses en behandelingsopties. Maar niet iedereen heeft toegang tot deze testen. Door een uitgestelde diagnosestelling en uitgestelde behandeling ontwikkelen veel zeldzame nierziekten zich tot nierfalen.

Dit ERN wil de normen voor diagnose en behandeling in heel Europa verbeteren. Het netwerk wil een consensus bereiken over rationele diagnostische algoritmen voor patiënten met tekenen en symptomen van een nierziekte, met onder andere standaardcriteria voor genetische tests in

Door online adviesdiensten zullen nieuwe en complexe gevallen beter kunnen worden beheerst.

geval van vermoedelijke erfelijke nierziekten. Werkgroepen definiëren klinische trajecten voor therapeutisch beheer na grondige analyse van de behandelingsmogelijkheden.

Door online adviesdiensten zullen nieuwe en complexe gevallen beter kunnen worden beheerst. De toegang tot een virtuele adviesraad wordt aangevuld met administratieve regelingen, zodat patiënten zo nodig makkelijker naar gespecialiseerde centra kunnen reizen, overeenkomstig de EU-richtlijn voor



grensoverschrijdende gezondheidszorg en de verordening sociale zekerheid. Er wordt een reeks webinars opgezet om gezondheidswerkers te onderwijzen en op te leiden.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Franz Schaefer
*Universitair Ziekenhuis Heidelberg,
Duitsland*

Extra waarde voor patiënten en gezondheidswerkers

Patiënten met zeldzame en complexe ziekten moeten vaak jaren wachten op een duidelijke diagnose. Dit kan een frustrerende en ontmoedigende ervaring zijn voor patiënten en hun familie. Veel mensen met dergelijke aandoeningen zijn kinderen. Ze krijgen last van ernstige ontwikkelingsproblemen terwijl ze door de medische molen gaan en op zoek naar een diagnose bij verschillende specialisten terechtkomen.

ERN's zorgen dat het publiek en de gezondheidswerkers zich beter bewust zijn van zeldzame ziekten en gecompliceerde ziektemanifestaties, waardoor de kans op een vroegtijdige en juiste diagnose toeneemt met waar mogelijk een doeltreffende behandeling.

De netwerken vormen een platform voor de ontwikkeling van richtlijnen, opleiding en het delen van kennis. ERN's kunnen door het bundelen van patiëntgegevens grote klinische studies vergemakkelijken en zo het begrip van de ziekte en de ontwikkeling van nieuwe medicijnen verbeteren.

Voor gespecialiseerde gezondheidswerkers zijn ERN's een kans om te netwerken met gelijkgestemde deskundigen in heel Europa. Dit maakt een eind aan de professionele isolatie waar veel deskundigen op het gebied van zeldzame ziekten mee te maken hebben.

Innovatie in de gezondheidszorg vormt de hoeksteen van het ERN-systeem met de ontwikkeling van nieuwe zorgmodellen, e-gezondheidsoplossingen en -instrumenten, en innovatieve medische oplossingen en hulpmiddelen, die de manier van zorgverlening veranderen. ERN's zijn incubators voor de ontwikkeling van digitale diensten voor het verlenen van virtuele gezondheidszorg.

ERN's zorgen voor schaalvoordelen en een doeltreffender gebruik van middelen, met een positief effect op de duurzaamheid van nationale gezondheidszorgstelsels. De netwerken zijn een duidelijk bewijs van wat solidariteit in Europa kan bereiken.

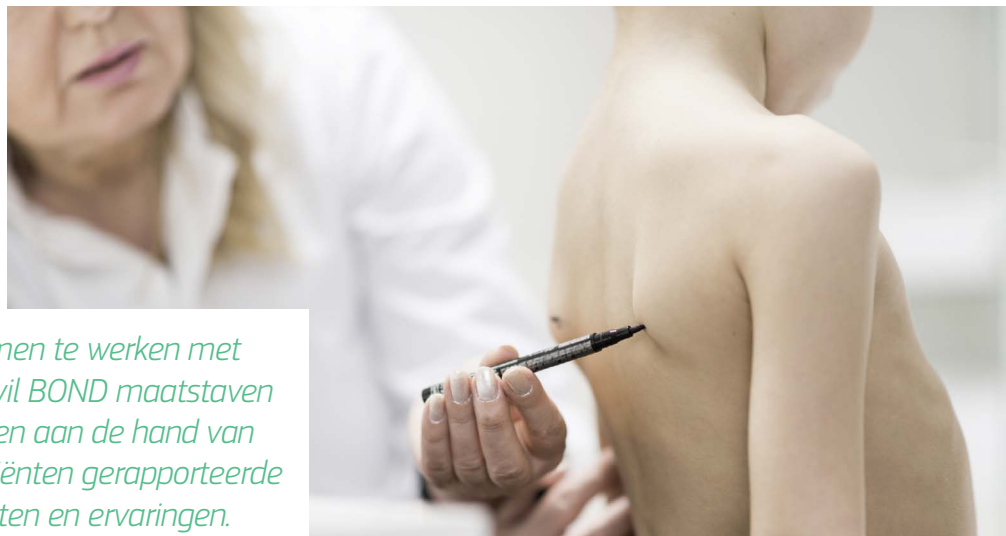
De netwerken vormen een platform voor de ontwikkeling van richtlijnen, opleiding en het delen van kennis.



ERN voor botziekten (ERN BOND)



Zeldzame botziekten bestaan uit stoornissen in de botvorming, modellering, remodelleer en afbraak en defecten in de routes die deze processen reguleren. Ze leiden tot een korte gestalte, botmisvorming, tandafwijkingen, pijn, breuken en invaliditeit en kunnen een negatieve invloed hebben op de neuromusculaire functie en hemopoëse.



Door samen te werken met patiënten wil BOND maatstaven ontwikkelen aan de hand van door de patiënten gerapporteerde uitkomsten en ervaringen.

ERN BOND verenigt alle zeldzame botziekten - aangeboren, chronisch en van algemene aard - die kraakbeen, botten en dentine aantasten. Het netwerk richt zich aanvankelijk op osteogenesis imperfecta (OI), x-gebonden hypofosfatemische rachitis (XLH) en achondroplasie (ACH). Zij dienen op basis van ziekteprevalentie, moeilijkheid van diagnosestelling en beheersing en nieuwe behandelingsvormen als voorbeelden om systematische benaderingen vast te stellen voordat wordt overgegaan op nog zeldzamere ziekten.

Door samen te werken met patiënten wil BOND maatstaven ontwikkelen aan de hand van door de patiënten gerapporteerde uitkomsten en ervaringen. Het netwerk zal richtlijnen opstellen die tot de ontwikkeling en verspreiding van beste praktijken leiden. Als er nieuwe behandelingen worden ontwikkeld,

zal het netwerk ervoor zorgen dat patiënten snel toegang tot studies krijgen.

BOND gaat ervoor zorgen dat vaardigheden via e-gezondheid en platforms voor telegeneeskunde kunnen worden ontwikkeld naast werkbezoeken, opleidingsprogramma's en verspreidingsactiviteiten. Het netwerk wil de tijd tot diagnosestelling verkorten door het terugdringen van onjuiste tests. Er moeten binnen twee tot drie jaar accuratere diagnosestellingen en nieuwe bruikbare behandelingen beschikbaar zijn.

NETWERKCOÖRDINATOR

Dr. Luca Sangiorgi
Orthopedisch Instituut Rizzoli, Bologna, Italië

Hoe ERN's worden goedgekeurd

De EU-lidstaten spelen de hoofdrol bij het aanwijzen en opzetten van Europese Referentienetwerken. Leden van het netwerk krijgen de ERN-status als ze op een oproep van de Europese Commissie hebben gereageerd. De reactie wordt beoordeeld door een onafhankelijke beoordelingsraad die verslagen over alle verzoekers heeft opgemaakt. De Raad van lidstaten (Board of Member States - BoMS) besluit dan of een ERN-verzoek wordt goedgekeurd of niet.

De BoMs bestaat uit vertegenwoordigers van alle EU-lidstaten plus Noorwegen en speelt een actieve rol bij de ontwikkeling van de ERN-strategie. De BoMS blijft ERN-leden controleren, beoordeelt verzoekers die zich bij een bestaand netwerk willen aansluiten en keurt toekomstige netwerken goed.

Landen die geen vertegenwoordiging hebben in een goedgekeurde ERN kunnen deelnemen via zorgaanbieders die door hun lidstaat zijn aangewezen als „aangesloten” en/of „samenwerkend” nationaal centrum.

Belangrijkste criteria

Patiëntgericht en klinisch geleid

Tien leden in ten minste **acht** landen

Sterke onafhankelijke beoordeling

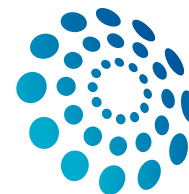
Naleving van netwerk- en leden-criteria

Bekrachtiging en goedkeuring door nationale autoriteiten

11

„Dit zorgt voor praktisch profijt op het gebied van patiëntenzorg en het beheer van de netwerken.”

Professor Katarzyna Kotulska-Jóźwiak,
neuroloog en een van de Poolse vertegenwoordigers in de BoMS zegt dat deskundigen en patiënten worden geraadpleegd om de samenstelling van ERN's te bepalen. „We willen dat netwerken voor individuele ziekten aan de verwachtingen van belanghebbenden voldoen”, zegt ze. „Dit zorgt voor praktisch profijt op het gebied van patiëntenzorg en het beheer van de netwerken.”



ERN voor craniofaciale afwijkingen en kno-afwijkingen (ERN CRANIO)

Aangeboren craniofaciale afwijkingen komen onder andere voor bij kinderen die geboren worden met onderontwikkelde of slecht ontwikkelde delen van de hersenen, schedel en/of het gezicht. Dit kan tot significante functionele en psychosociale problemen leiden. Patiënten moeten vanaf hun geboorte totdat ze volwassen zijn, worden gevolgd en behandeld. Voor veel van deze manifestaties is er weinig klinische en publieke kennis, wat het stellen van een diagnose aanzienlijk bemoeilijkt.

Het netwerk werkt aan educatieve cursussen over talrijke aandoeningen die via een website met open toegang beschikbaar worden gemaakt.



Dit ERN dicht een aantal gaten in de zorg door primaire verzorgers beter bekend te maken met craniofaciale afwijkingen. Het netwerk werkt aan educatieve cursussen over talrijke aandoeningen die via een website met open toegang beschikbaar worden gemaakt.

Leden werken nauw samen met patiëntenverenigingen aan de verbetering van onderwijs, opleiding en onderzoek. Als er geen patiëntenverenigingen bestaan, worden focusgroepen van patiënten geraadpleegd. ERN CRANIO beoordeelt het type en de timing van

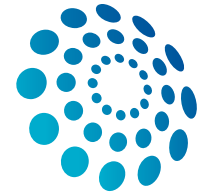
chirurgische behandeling bij deelnemende centra om uit te zoeken welk effect ze hebben en wat het beste uitgangspunt is voor de beste praktijken in Europa.

Door van verschillende aandoeningen gegevens te verzamelen over resultaten op de lange termijn kan het netwerk patiënten en ouders begeleiden en zo de behandelingsfocus op gebieden richten die onderbelicht zijn. Het netwerk gaat helpen de oorzakelijke genen op te sporen door het aantal deelnemers in onderzoekstudies te vergroten.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Irene Mathijssen
Erasmus Medisch Centrum, Nederland

ERN voor epilepsie (EpiCARE)



Minstens zes miljoen mensen in Europa lijden aan epilepsie. Dankzij traditionele anti-epileptica heeft tussen de **60 % en 70 %** van de patiënten **geen last meer van aanvallen**. Voor patiënten met refractaire epilepsie zijn de vooruitzichten minder gunstig.

Traditioneel wordt epilepsie behandeld als een afzonderlijke ziekte, maar steeds vaker wordt deze aandoening beschouwd als een groep zeldzame en complexe ziekten. Orphanet, het portaal voor zeldzame ziekten en wees-geneesmiddelen, noemt 137 stoornissen waarbij epilepsie het overheersende symptoom is, maar veel patiënten worden niet gediagnosticeerd en hebben geen toegang tot behandeling.

Het netwerk heeft als doel: volledige toegang en gebruik van preoperatieve evaluatie en epilepsiechirurgie; betere diagnosestelling van zeldzame oorzaken van epilepsie; meer patiënten met behandelbare, zeldzame oorzaken van epilepsie identificeren; en meer onderzoek naar innovatieve behandelingen van de oorzaak van zeldzame en complexe epilepsie.

EpiCARE bouwt voort op het werk van het proef-ERN E-epilepsy dat aan betere bewustmaking en toegankelijkheid van epilepsiechirurgie werkte voor zorgvuldig geselecteerde

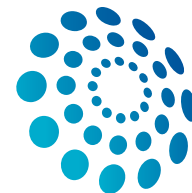


Het EpiCARE-netwerk wil het aantal patiënten dat geen last heeft van aanvallen vergroten.

patiënten, door doeltreffend gebruik te maken van e-instrumenten en multidisciplinaire teamoverleggen. Samen met actieve deelnemers van patiëntenverenigingen wil het EpiCARE-netwerk het aantal patiënten dat geen last heeft van aanvallen vergroten. ■

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Helen Cross
Kinderziekenhuis Great Ormond
Street, NHS Trust, Verenigd Koninkrijk

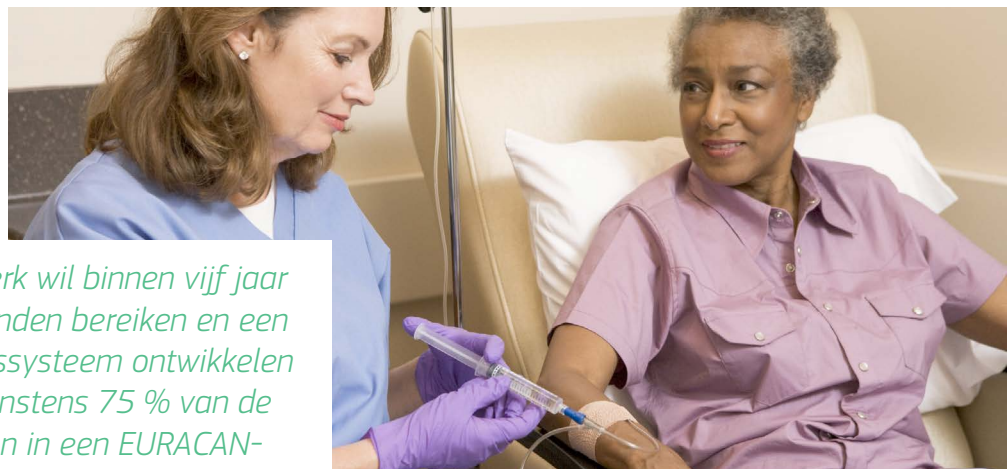


ERN voor kanker bij volwassenen (solide tumoren) (ERN EURACAN)

Er zijn meer dan **300 zeldzame vormen van kanker** geïdentificeerd. ERN EURACAN behandelt alle zeldzame vormen van kanker met solide tumoren bij volwassenen en deelt ze in tien domeinen in volgens de RARECARE-indeling en ICD-10. De beheersing van zeldzame vormen van kanker vormt een aanzienlijke diagnostische uitdaging met soms grote gevolgen voor de kwaliteit van leven en de resultaten van patiënten. Als deze aandoeningen niet goed beheerst worden, lopen patiënten ook een extra risico op recidief en overlijden.

Het netwerk wil binnen vijf jaar alle EU-landen bereiken en een verwijzingssysteem ontwikkelen zodat minstens 75 % van de patiënten in een EURACAN-centrum wordt behandeld.

ERN EURACAN deelt instrumenten voor beste praktijken en richt referentiecentra op voor zeldzame vormen van kanker. Ook stelt het regelmatig bijgewerkte diagnostische en therapeutische richtlijnen op voor de klinische praktijk. Het netwerk wil binnen vijf jaar alle EU-landen bereiken en een verwijzingssysteem ontwikkelen zodat minstens 75 % van de patiënten in een EURACAN-centrum wordt behandeld. Het netwerk wil de overleving van patiënten verbeteren, communicatiemiddelen voor artsen en patiënten in alle talen opzetten en multinationale gegevensbanken en tumorbanken ontwikkelen.



Het ERN bouwt voort op reeds bestaande klinische en onderzoeksnetwerken die via de Europese Vereniging voor onderzoek en behandeling van kanker (European Organisation for Research and Treatment of Cancer - EORTC) met succes klinische studies hebben uitgevoerd en richtlijnen hebben opgesteld via EORTC en het Europees Genootschap voor medische oncologie (European Society for Medical Oncology - ESMO). Ook profiteert het van het werk van netwerken die door het Europees Genootschap voor neuro-endocriene tumoren (European Neuroendocrine Tumour

Society - ENETS) en Netwerk voor bindweefselkanker (Connective Tissues Cancer Network - Conticanet) zijn gevormd en van een aantal EU-onderzoeksprojecten.

NETWERKCOÖRDINATOR

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

Lidstaten aan het roer

Paul Boom vertegenwoordigt Nederland in de Raad van lidstaten (Board of Member States – BoMS), **die een hoofdrol speelt bij het bepalen van de toekomst van ERN's en het verbeteren van de netwerken.** „De wetgeving maakt duidelijk dat de lidstaten aan het roer staan”, zegt hij. „De nationale autoriteiten bepalen of ERN-verzoekers aan de criteria voldoen als het gaat om kwaliteit, patiëntbetrokkenheid en governance.”

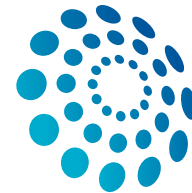
Volgens Paul Boom zorgen lidstaten er op nationaal niveau ook voor dat ERN's goed met nationale gezondheidsdiensten worden gelinkt. „ERN's mogen geen op zichzelf staande eilandjes van uitmuntendheid worden die geïsoleerd opereren”, zegt hij. Ze hebben goede banden met ziekenhuizen en eerstelijnszorg waar gemeenschappen in hun omgeving van profiteren en die patiënten in heel Europa ondersteunen.

Als je de impact van ERN's breder bekijkt, markeren de netwerken een opwindend nieuw hoofdstuk in Europese samenwerking op het gebied van gezondheidszorg. Ze zijn een duidelijk voorbeeld van hoe lidstaten door samen te werken meer waarde voor de burger kunnen creëren. „Volgens mij kunnen ERN's als platform dienen voor de ontwikkeling van e-gezondheidsinstrumenten en zelfs meer samenwerking bewerkstelligen voor meer algemene chronische aandoeningen”, zegt Paul Boom. „Nu hebben we een platform waarop we kunnen voortbouwen; een kans voor lidstaten om zich te verenigen en gemeenschappelijke uitdagingen in de gezondheidszorg te bespreken en over de grenzen te denken.”



„Nu hebben we een platform waarop we kunnen voortbouwen; een kans voor lidstaten om zich te verenigen en gemeenschappelijke uitdagingen in de gezondheidszorg te bespreken en over de grenzen te denken.”

ERN voor hematologische ziekten (EuroBloodNet)



Hematologische ziekten zijn bloed- en beenmergafwijkingen, afwijkingen aan lymfoïde organen en bloedstollingsfactoren. Hierbij gaat het bijna altijd om zeldzame aandoeningen. Ze kunnen in zes categorieën worden onderverdeeld: zeldzame afwijkingen aan rode bloedcellen; beenmergfalen; zeldzame coagulatiestoornissen; hemochromatose en andere zeldzame genetische ijzersynthesestoornissen; myeloïde maligniteiten; en lymfoïde maligniteiten.

Sommige landen hebben preventieprogramma's voor bepaalde aandoeningen, maar er is dringend behoefte aan harmonisatie op het gebied van screening.

Om zeldzame hematologische ziekten te diagnosticeren, is aanzienlijke klinische deskundigheid nodig en toegang tot een heel scala aan laboratoriumdiensten en beeldvormende technologieën. Met deze tests kunnen ziekten nauwkeurig worden ingedeeld volgens de WHO-criteria met behulp van internationale scoringsystemen en, waar mogelijk, biomarkers.

Deze voorwaarden en het feit dat sommige zeldzame bloedziekten heel erg zeldzaam zijn, maken dat de juiste diagnose vaak over het hoofd wordt gezien of uitgesteld, vooral bij oudere patiënten. Behandeling is vaak moeilijk, omdat er gespecialiseerde infrastructuur en teams nodig zijn en bepaalde

behandelingen, zoals allogene stamceltransplantaties of stollingsfactoren, moeilijk toegankelijk zijn.

Sommige landen hebben preventieprogramma's voor bepaalde aandoeningen, maar er is dringend behoefte aan harmonisatie op het gebied van screening.

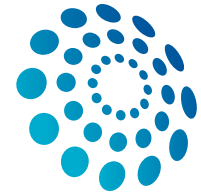
Met de ervaring van het Europees Netwerk voor zeldzame en erfelijke anemie (European Network for Rare and Congenital Anaemias - ENERCA) en het Europees Genootschap voor hematologie (European Haematology Association - EHA) wil EuroBloodNet toegang tot gezondheidszorg voor patiënten

met zeldzame bloedziekten verbeteren; richtlijnen en beste praktijken bevorderen; zorgen voor betere opleiding en kennis delen; klinisch advies bieden waar weinig nationale deskundigheid voorhanden is; en het aantal klinische studies op dit gebied uitbreiden.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Pierre Fenaux

Hôpital Saint-Louis, Parijs, Frankrijk



ERN voor urogenitale ziekten en aandoeningen (ERN eUROGEN)

Zeldzame en complexe urogenitale aandoeningen moeten vaak chirurgisch worden gecorrigeerd, meestal al vlak na de geboorte of in de kindertijd. Urine- en fecesincontinentie vormen een zware last voor kinderen, adolescenten en volwassenen met deze problemen. Patiënten hebben levenslang zorg nodig van een multidisciplinair team van deskundigen die een operatie plannen en uitvoeren, en fysiotherapie en psychologische ondersteuning na de operatie bieden.

eUROGEN zal onafhankelijk beoordeelde richtlijnen voor beste praktijken bieden en resultaten beter delen. Voor het eerst kunnen langetermijnresultaten voor patiënten over een periode van 15 tot 20 jaar worden gevolgd.

Het netwerk gaat gegevens en materialen verzamelen en nieuwe richtlijnen ontwikkelen op gebieden waar deze nog ontbreken, bewijs verzamelen van beste praktijken, praktijkvariëaties opsporen, onderwijs- en opleidingsprogramma's opzetten, een onderzoeksagenda opstellen in samenwerking met vertegenwoordigers van patiënten en kennis delen via virtuele multidisciplinaire teams. Voor 2020 zullen minstens 50 specialisten voor zeldzame en complexe urogenitale ziekten



gebruik hebben kunnen maken van specifieke training en beurzenprogramma's die door eUROGEN zijn ontwikkeld.

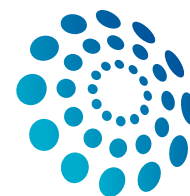
Tot slot wil het netwerk innovatie in geneeskunde bevorderen en diagnostiek en behandelingen voor patiënten verbeteren.

Voor het eerst kunnen langetermijnresultaten voor patiënten over een periode van 15 tot 20 jaar worden gevolgd.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Christopher Chapple
Sheffield Teaching Hospitals NHS
Foundation Trust, Verenigd Koninkrijk

ERN voor neuromusculaire ziekten (ERN EURO-NMD)



Neuromusculaire ziekten komen voor van de vroege jeugd tot late volwassenheid en worden gekenmerkt door spierzwakte en atrofie, maar ze kunnen ook in verband worden gebracht met andere symptomen zoals vermoeidheid, pijn, gevoelloosheid, blindheid, slikproblemen, ademhalingsproblemen en hartkwalen. De meeste neuromusculaire ziekten zijn progressief en slopend, met een kortere levensverwachting en een lagere kwaliteit van leven.

In Europa bestaan er aanzienlijke kloven en ongelijkheden op het gebied van diagnosestelling en behandeling. Uitgesteld doorverwijzen van eerstelijnszorg naar een gespecialiseerd centrum en de overgang beheersen van kindergeneeskunde naar volwassenenzorg vormen de grootste uitdagingen voor betere resultaten.

ERN EURO-NMD verenigt vooraanstaande deskundigen in Europa om patiënten toegang te bieden tot gespecialiseerde zorg via een virtueel en persoonlijk consult. Het netwerk wil binnen vijf jaar de tijd tot diagnosestelling met 40 % verkorten, de diagnostische resultaten met 15 % verbeteren en de toegang tot passende zorgtrajecten verbeteren.



Het netwerk wil binnen vijf jaar de tijd tot diagnosestelling met 40 % verkorten, de diagnostische resultaten met 15 % verbeteren en de toegang tot passende zorgtrajecten verbeteren.

Daarnaast gaat ERN EURO-NMD nieuwe richtlijnen opstellen en gezondheidswerkers en patiënten aandoeningspecifieke informatie over beste praktijken verstrekken. De kennis die door het netwerk wordt gegenereerd en verzorgd, zal breed beschikbaar zijn via e-gezondheidsinstrumenten. Voortbouwend op een stevige erfenis zal het netwerk samenwerking verder stimuleren om onderzoek en de ontwikkeling van therapieën aan te jagen om aan behoeften van patiënten te voldoen, waarin nu niet wordt voorzien.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Kate Bushby
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Verenigd Koninkrijk

Europa: een wereldwijd kenniscentrum

Europese Referentienetwerken zijn in maart 2017 in werking getreden. Hoewel deze netwerken nog nieuw zijn en het hun primaire doel is om het leven van Europeanen met zeldzame en complexe ziekten te verbeteren, zullen ze wereldwijd effect hebben.

ERN's zullen gebruikmaken van bestaande internationale beste praktijken en stellen ze op wanneer deze nog niet bestaan. **De netwerken zullen van Europa het centrum van activiteit op het gebied van zeldzame en complexe aandoeningen maken.**

ERN's bevinden zich bijvoorbeeld in een uitstekende positie om richtlijnen voor beste praktijken te implementeren. Voor aandoeningen waarvoor geen diagnostische en behandelingsrichtlijnen bestaan, kunnen de netwerken richtsnoeren en beste praktijken ontwikkelen.

Door deskundigen en patiëntenpopulaties met elkaar te verbinden, kunnen ERN's ook klinische studies faciliteren en therapeutische interventies testen. Dit maakt ze tot een drijvende kracht voor innovatie op het gebied van talrijke zeldzame ziekten.



Het ERN-model kan als voorbeeld dienen voor anderen. De geavanceerde e-gezondheidsinstrumenten die ontwikkeld zijn om grensoverschrijdende samenwerking in Europa te stimuleren, kunnen mogelijk ook internationale samenwerking bevorderen en zo de toegang tot gezondheidszorg verbeteren.

ERN's zullen gebruikmaken van bestaande internationale beste praktijken en stellen ze op wanneer deze nog niet bestaan.

ERN voor oogandoeningen (ERN EYE)

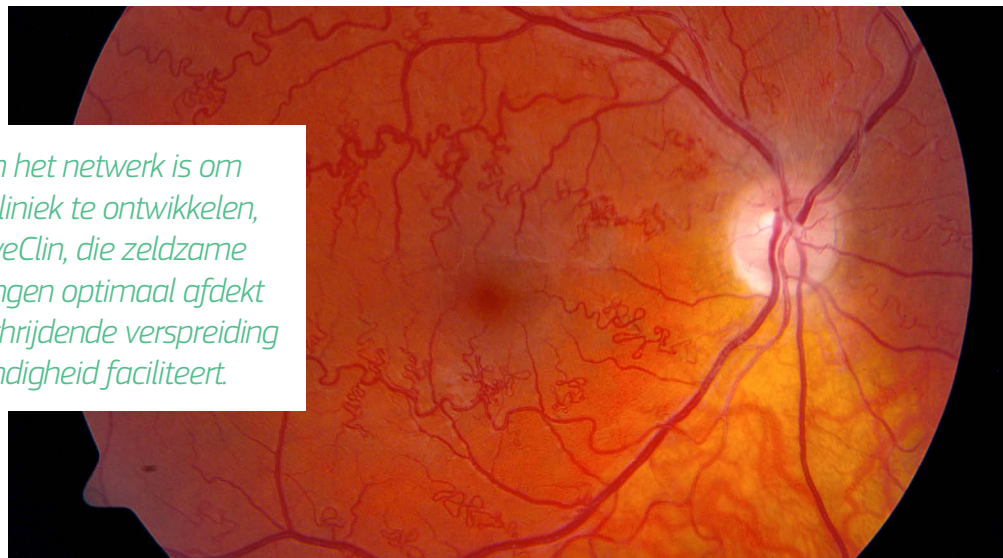


Zeldzame oogziekten zijn de belangrijkste oorzaak voor slechtziendheid en blindheid bij kinderen en jongvolwassenen in Europa. Er staan meer dan 900 zeldzame oogziekten in het portaal voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen (Orphanet). Dit zijn onder andere vaker voorkomende aandoeningen zoals retinitis pigmentosa wat bij ongeveer 1 op de 5000 mensen voorkomt en heel zeldzame aandoeningen die maar een of twee keer in de medische vakliteratuur zijn beschreven.

Het doel van het netwerk is om een virtuele kliniek te ontwikkelen, genaamd EyeClin, die zeldzame oogandoeningen optimaal afdekt en grensoverschrijdende verspreiding van deskundigheid faciliteert.

ERN EYE behandelt deze aandoeningen in vier thematische groepen: zeldzame netvlies-aandoeningen; zeldzame neuro-oftalmologische aandoeningen; zeldzame pediatrische oogandoeningen; zeldzame aandoeningen aan het voorste oogsegment.

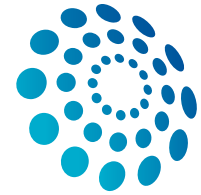
Daarnaast werken er zes transversale werkgroepen aan kwesties die bij alle vier de hoofdthema's veel voorkomen. Extra werkgroepen richten zich op specifieke gebieden, waaronder genetische tests, registers, onderzoek, onderwijs, communicatie en patiënten.



Het doel van het netwerk is om een virtuele kliniek te ontwikkelen, genaamd EyeClin, die zeldzame oogandoeningen optimaal afdekt en grensoverschrijdende verspreiding van deskundigheid faciliteert.

NETWERKCOÖRDINATOR

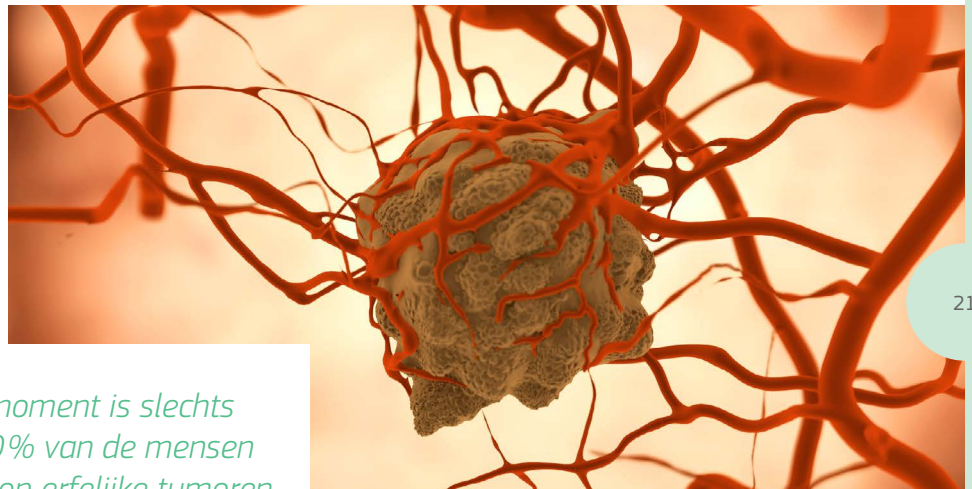
Professor Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Frankrijk



ERN voor erfelijke tumorsyndromen (ERN GENTURIS)

Erfelijke tumorsyndromen zijn stoornissen waarbij mensen door erfelijke genetische mutaties meer risico lopen op tumoren. Soms lopen patiënten 100 % kans om tijdens de rest van hun leven kanker te krijgen. Hoewel de getroffen orgaansystemen sterk variëren, lopen mensen met deze aandoeningen tegen dezelfde problemen aan: uitgestelde diagnosestelling, gebrek aan preventie voor patiënten en gezonde verwanten, therapeutisch wanbeheer. Op dit moment is slechts 20 tot 30 % van de mensen met risico op erfelijke tumoren gediagnosticeerd.

*Op dit moment is slechts
20 tot 30% van de mensen
met risico op erfelijke tumoren
gediagnosticeerd.*



ERN GENTURIS werkt aan betere identificatie van deze syndromen, wil verschillen in klinische resultaten minimaliseren, richtlijnen opzetten en invoeren, registers en biobanken opzetten, onderzoek ondersteunen en de positie van patiënten versterken. Het netwerk wil zorgen voor meer onderwijs voor publiek en gezondheidswerkers, en beste praktijken in heel Europa delen en bevorderen. Er komt betere toegang tot multidisciplinaire zorg met nieuwe modellen en normen om complexe casussen te delen en te bespreken. Het

netwerk gaat de kwaliteit en interpretatie van genetische tests verbeteren en de participatie van patiënten in klinische onderzoeksprogramma's vergroten.

ERN GENTURIS gaat samenwerken met andere ERN's om de zorg te verbeteren voor patiënten met erfelijke tumorsyndromen die last krijgen van aandoeningen die binnen de deskundigheid van andere netwerken vallen.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Nicoline Hoogerbrugge
Radboud Universitair Medisch
Centrum, Nederland

Samenwerking in actie

Informatietechnologie (IT) en e-gezondheidsinstrumenten kunnen een waardevolle rol spelen om samenwerking makkelijker te maken. ERN's zijn verbonden via een speciaal IT-platform waarop een netwerkcoördinator virtuele adviesraden van medisch specialisten kan samenroepen. Met behulp van instrumenten voor telegeneeskunde kan de toestand van een patiënt voor diagnosestelling en behandeling worden beoordeeld. Hiermee kunnen gezondheidswerkers die voorheen zeldzame en complexe casussen alleen moesten behandelen, collega's raadplegen en om een second opinion vragen. Interoperabiliteit vormt de spil voor deze instrumenten.

Dankzij technologie hoeft geografie geen belemmering meer te vormen om met verspreide teams te werken. Soms is een gesprek per telefoon of video al voldoende. In andere gevallen kunnen netwerken gebruikmaken van speciale systemen om weefselmonsters of afbeeldingen in hoge resolutie van complexe aandoeningen te delen. Deze technologieën kunnen worden gebruikt om casussen op te slaan, zodat er een grote gegevensbank met casussen wordt aangelegd voor verder onderzoek.

Als pathologische en radiologische gegevens eenmaal veilig zijn gedeeld, kunnen leden van

het netwerk bijvoorbeeld inloggen, afbeeldingen bekijken en becommentariëren. De behandelend arts blijft verantwoordelijk voor zijn patiënt, maar hij kan gebruikmaken van de ERN als waardevolle bron van ondersteuning.

Dankzij technologie hoeft geografie geen belemmering meer te vormen om met verspreide teams te werken.

Aangesloten partners

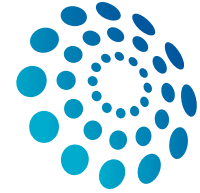
ERN's willen een echte toegevoegde waarde leveren aan alle EU-lidstaten. Relevante wetgeving biedt **landen die geen vertegenwoordiging hebben** de gelegenheid aan een **goedgekeurde ERN** deel te nemen via zorgaanbieders die door hun lidstaat zijn aangewezen als „aangesloten” en/of „samenwerkend” nationaal centrum.

Lidstaten kunnen eventueel ook een nationaal coördinatiecentrum aanwijzen om het contact met alle ERN's te onderhouden. De ERN-raad van lidstaten stelt een gemeenschappelijk kader op om dit soort centra aan te wijzen en te integreren in de ERN's. Toch is het van essentieel belang dat aangesloten partners worden aangewezen

door lidstaten via open, transparante en solide procedures.

Een aantal lidstaten zou deze aangesloten partners voor eind 2017 moeten aanwijzen.

ERN voor hartziekten (ERN GUARD-HEART)

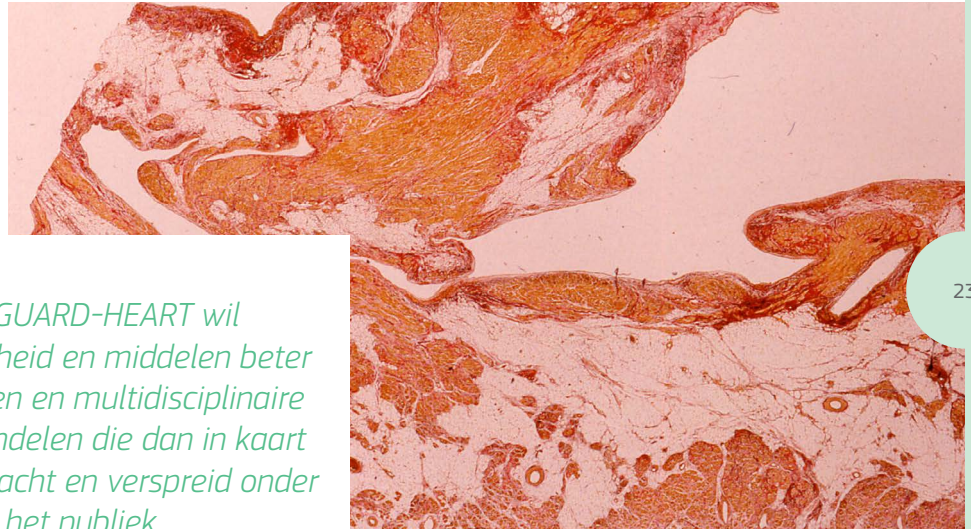


Zeldzame hartziekten kunnen gedurende iemands hele leven ontstaan en zijn meestal erfelijk. Deze aandoeningen worden meestal gekenmerkt door een hele reeks symptomen en tekenen die niet alleen per ziekte verschillen, maar ook per patiënt. Bij al deze hartziekten lopen patiënten op jonge leeftijd het risico plotseling te overlijden terwijl ze verder meestal helemaal gezond zijn.

Het GUARD-HEART-netwerk heeft de volgende thematische gebieden vastgesteld: familiale geleidingsziekten, familiale cardiomyopathie, aangeboren hartdefecten en andere zeldzame hartziekten. Deze thema's zijn gebaseerd op de klinische richtlijnen van het Europees Genootschap voor cardiologie (European Society of Cardiology - ESC), de Internationale classificatie van ziekten (ICD-10) en Orphanet.

ERN GUARD-HEART wil deskundigheid en middelen beter coördineren en multidisciplinaire kennis bundelen die dan in kaart wordt gebracht en verspreid onder het publiek.

ERN GUARD-HEART wil deskundigheid en middelen beter coördineren en multidisciplinaire kennis bundelen die dan in kaart wordt gebracht en verspreid onder het publiek.



De gezondheidszorg wordt verstrekt via een gedeeld platform voor e-gezondheid, zodat patiënten en gezondheidswerkers in heel Europa beter toegang krijgen tot deskundigheid. Door nauwere samenwerking tussen deskundigen te stimuleren, wordt er nieuwe wetenschappelijke kennis verworven en gedeeld voor de ontwikkeling van nieuwe diagnostische en therapeutische procedures en de identificatie van nieuwe zeldzame hartziekten.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Arthur Wilde
*Academisch Medisch Centrum,
Amsterdam, Nederland*

ERN voor erfelijke en aangeboren afwijkingen (ERNICA)



ERNICA richt zich op aangeboren misvormingen en ziekten die vroeg in het leven ontstaan en waarvoor multidisciplinaire zorg en langdurige follow-up nodig zijn en onderzoekt de overgang naar volwassenheid.

Het netwerk is georganiseerd rond twee hoofdwerkstromen volgens de Orphanet-indeling en ICD-10. De ene werkstroom richt zich op misvorming van het spijsverteringsstelsel en de andere op misvormingen van het diafragma en de buikwand. De tweede werkstroom bestaat uit werkgroepen die zich bezighouden met slokdarmmisvormingen en een groep die zich bezig houdt met maag-darmziekten en darmaandoeningen. In deze groep zit ook een subgroep die gespecialiseerd is in darmin-sufficiëntie. Iedere werkgroep heeft zijn eigen aandoeningsspecifieke taskforce.

Bij sommige van deze zeldzame ziekten kan het sterftecijfer oplopen tot 50 %. ERNICA wil de zorgkwaliteit voor patiënten en de gevolgen op lange termijn verbeteren en deze zeldzame ziekten bij kinderen verminderen. Het netwerk faciliteert samenwerkingsvormen voor onderzoek die op feiten gebaseerde klinische richtlijnen kunnen ontwikkelen. Ook wordt de toegang tot nieuwe chirurgische technieken en behandelingen verbeterd.



Bij sommige van deze zeldzame ziekten kan het sterftecijfer oplopen tot 50 %.

ERNICA is een ontmoetingsplaats voor nationale patiëntenverenigingen en zorgverleners, zoals verpleegkundigen en andere professionals die zich inzetten voor betere patiëntresultaten.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor René Wijnen
Erasmus Medisch Centrum, Rotterdam,
Nederland



ERN voor aangeboren afwijkingen en zeldzame intellectuele achterstand (ERN ITHACA)

Deze ERN verenigt deskundigen op het gebied van zeldzame aangeboren afwijkingen en zeldzame intellectuele achterstand. Aangeboren afwijkingen komen bij een op de veertig baby's voor. Voor vaker voorkomende afwijkingen zoals een hazenlip zijn er goed opgezette zorgnetwerken, maar voor zeldzamere aandoeningen is de deskundigheid te veel versnipperd over de hele EU. Veel afwijkingen maken deel uit van „syndromen” die in verband worden gebracht met abnormale groei, ontwikkeling of sociaal aanpassingsvermogen. Er zijn meer dan **8 000 syndromen** beschreven en de meeste komen **niet vaker voor dan 1 op de 2 000** mensen.

Chromosoomstoornissen zijn een van de meest voorkomende oorzaken voor afwijkingen en intellectuele achterstand. Nieuwe tests, zoals exoom- en genoomsequencing, hebben de vooruitzichten voor diagnosestelling verbeterd, maar ze zijn beschikbaar in slechts 50 % van de zeer gespecialiseerde centra.

Betere toegang tot deze technologie is een hoofddoel van ERN ITHACA. Het netwerk ontwikkelt ook initiatieven voor telegezondheid met virtuele



multidisciplinaire teams in verschillende EU-centra en zal gebruikmaken van online virtuele klinieken om toegang tot diagnosestelling te verbeteren zonder dat patiënten hoeven te reizen.

ERN ITHACA gaat een netwerk opzetten voor ouders en patiënten om beste praktijken te ontwikkelen en waar nodig de ontwikkeling van richtlijnen initiëren. Ook worden er criteria opgesteld voor patiëntregistratiegegevens, opleiding voor gezondheidswerkers verbeterd en onderzoek gefaciliteerd. Het netwerk

gaat samenwerken met bestaande netwerken op dit vakgebied en met ERN's met complementaire belangen, waarbij patiënten het middelpunt van de activiteiten blijven. ■

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Jill Clayton-Smith
*Central Manchester NHS Foundation
Trust, Verenigd Koninkrijk*

Een Europees Referentienetwerk leiden

Professor Pierre Fenaux, professor hematologie in het Hôpital Saint-Louis, Parijs, Frankrijk, leidt het ERN EuroBloodNet. Volgens prof. Fenaux biedt het EuroBloodNet-netwerk met 66 leden aanzienlijke voordelen voor patiënten en professionals. „Het ERN wil patiëntgericht zijn en de toegang tot gezondheidszorg voor zeldzame bloedstoornissen verbeteren”, zegt hij. „Wij brengen geavanceerde diagnostiek en behandelingen naar centra in heel Europa waar ze de benodigde deskundigheid misschien nog niet hebben.”

Volgens hem wint het netwerk door de bekrachtiging van EU-lidstaten en de Europese Commissie aan gewicht waardoor het beter in staat is om richtlijnen te verbeteren en te verspreiden. „Ook zien we grote mogelijkheden voor onderwijs over zeldzame bloedziekten via stelsels voor medische bij- en nascholing”, voegt prof. Fenaux hieraan toe.

Artsen hebben dagelijks profijt van het netwerk wanneer ze met zeldzame of complexe casussen te maken hebben: „Artsen kunnen gebruikmaken van de deskundigheid van collega's in andere landen. Dit maakt een eind aan de isolatie die gezondheidswerkers soms ervaren als ze geen toegang hebben tot collega's voor een second opinion.”

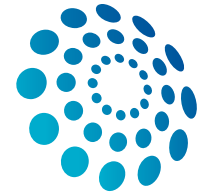
Er zijn nog meer voordelen. Volgens Pierre Fenaux ontstaat er door ziekenhuizen in heel Europa met elkaar te verbinden, een kritische massa van patiënten met zeldzame ziekten. Dit baant weer een weg voor klinische studies die eerder niet haalbaar waren.

Deze links kunnen ook dienen als platform voor belangenbehartiging voor patiëntenverenigingen van mensen met zeldzame ziekten en ze kunnen deskundige input over innovatieve behandeling verstrekken. „Als lokale artsen in hun ziekenhuis toegang tot een innovatieve behandeling willen krijgen, kan ons netwerk een deskundig advies geven over de wetenschap achter een nieuwe operatie”, zegt prof. Fenaux. „Artsen en patiënten op dit gebied weten nu dat ze er niet meer alleen voor staan.”



„Artsen kunnen gebruikmaken van de deskundigheid van collega's in andere landen. Dit maakt een eind aan de isolatie die gezondheidswerkers soms ervaren als ze geen toegang hebben tot collega's voor een second opinion.”

ERN voor luchtwegaandoeningen (ERN LUNG)



Voor complexe longziekten is er naast multidisciplinaire zorg ook psychosociale ondersteuning nodig. Deze complexiteit kan het gevolg zijn van het onderliggende genetische mechanisme van de ziekte, secundaire veranderingen en schade aan andere orgaansystemen. Vroege diagnosestelling en toegang tot specialistische zorg kunnen de resultaten voor veel van deze aandoeningen verbeteren.

ERN-LUNG richt zich op een aantal zeldzame en complexe longaandoeningen, waaronder idiopathische longfibrose, cystische fibrose, niet-cystische fibrose-bronchiëctasieën, pulmonaire hypertensie, PCD, alfa-1 anti-trypsinedeficiëntie, mesotheliom, chronische afstoting na longtransplantatie en andere zeldzame longziekten.

Het netwerk wil deskundigheid in heel Europa verbeteren om de normen voor zorg, kwaliteit van leven en de prognose voor het hele spectrum aan zeldzame longziekten te bevorderen. Leden ontwikkelen en verspreiden zorgrichtlijnen, bevorderen gemeenschappelijke behandelingen, versterken grensoverschrijdende toegang tot diagnosestelling en behandeling,

Het netwerk wil deskundigheid in heel Europa verbeteren om de normen voor zorg, kwaliteit van leven en de prognose voor het hele spectrum aan zeldzame longziekten te bevorderen.



inititiëren en ondersteunen registers en formeren cohorten die groot genoeg zijn voor klinische studies, ontwikkeling van geneesmiddelen en studies naar de natuurlijke historie.

ERN-LUNG biedt patiënten toegang tot interdisciplinaire teams en online second opinions over complexe casussen zonder dat patiënten hoeven te reizen. Hiermee wordt het online systeem voor deskundig advies uitgebreid

dat werd opgericht door het met EU-geld gefinancierde proefproject ECORN-CF.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Thomas O.F. Wagner
*Klinikum der Johann Wolfgang
Goethe-Universität, Frankfurt am
Main, Duitsland*

ERN voor pediatrische kanker (hemato-oncologie) (ERN PaedCan)



28

Pediatrische kanker is zeldzaam en komt voor in verschillende soorten subtypes. Met **20 000 kinderen** die in heel Europa worden gediagnosticeerd met kanker en **6 000 patiënten die jaarlijks aan kinderkanker overlijden** is het nog steeds de belangrijkste doodsoorzaak als gevolg van ziekte bij kinderen ouder dan een jaar.

De gemiddelde overlevingscijfers zijn de afgelopen decennia verbeterd en voor sommige aandoeningen is enorme vooruitgang geboekt, maar voor andere ziekten blijven de vooruitzichten slecht. Ook vormen de sterk uiteenlopende overlevingscijfers een uitdaging in Europa, met de slechtste resultaten in Oost-Europa.

ERN PaedCan wil de toegang tot hoogwaardige gezondheidszorg verbeteren voor kinderen met kanker voor wie gespecialiseerde deskundigheid en instrumenten niet algemeen beschikbaar zijn vanwege het kleine aantal patiënten of een gebrek aan middelen. Het bouwt voort op de eerdere door de EU

Er wordt een raadsnetwerk voor pediatrische oncologie en tumoren opgezet met behulp van IT-instrumenten om deskundigheid en advies te kunnen delen.



gefinancierde projecten ENCCA, PanCare en ExPO-r-Net. ERN PaedCan zet een routekaart op die de zichtbaarheid van specialistische centra bij zorgaanbieders en patiënten moet helpen verbeteren. Er wordt een raadsnetwerk voor pediatrische oncologie en tumoren opgezet met behulp van IT-instrumenten om deskundigheid en advies te kunnen delen.

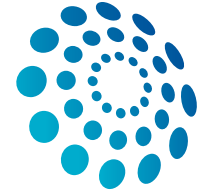
Dit netwerk moet de overleving van kinderkanker en de kwaliteit van leven verhogen door samenwerking, onderzoek en opleiding

te bevorderen met als uiteindelijke doel de huidige ongelijkheden in de overleving van kinderkanker en zorgcapaciteiten in de EU-lidstaten te reduceren.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Ruth Ladenstein
*Children's Cancer Research Institute/
St Anna Children's Hospital, Wenen,
Oostenrijk*

ERN voor leverziekten (ERN EURO-LIVER)



Zeldzame leverziekten kunnen progressieve leverschade veroorzaken die tot fibrose en cirrose leiden. De complicaties van cirrose kunnen tot de dood leiden en in veel gevallen is de enige doeltreffende behandeling een levertransplantatie. Vermoeidheid, pruritis bij cholestatische aandoeningen, en pijn en zwellingen in de buik door cystische aandoeningen hebben een behoorlijke impact op de kwaliteit van leven.

Pediatrische patiënten hebben bovendien te kampen met uitgestelde diagnosestelling, ze kunnen zich minder goed ontwikkelen en bereiken niet alle ontwikkelingsmijlpalen. Ook is het lastig om van kindergeneeskunde over te stappen op geneeskunde voor volwassenen.

ERN RARE-LIVER richt zich op drie ziekte-thema's: auto-immune leverziekten, metabole galgangatresie en aanverwante leveraandoeningen, en structurele leveraandoeningen. Voor het eerst wordt bij leverziekten de zorg voor volwassenen volledig geïntegreerd met kindergeneeskunde en het netwerk richt zich op de behoefte van transnationale populaties en de gevolgen voor families met een genetische diagnose.



Voor het eerst wordt bij leverziekten de zorg voor volwassenen volledig geïntegreerd met kindergeneeskunde.

De ontwikkeling van geactualiseerde richtlijnen is een prioriteit. Zorgrichtlijnen worden ingevoerd in samenwerking met het Europees Genootschap voor leverstudies (European Association for the Study of the Liver - EASL) en de Europese Vereniging voor pediatrische gastro-enterologie, hepatologie en voeding (European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition - Espghan). Dit wordt ondersteund door de belangrijkste diagnostische en prognostische tests te standaardiseren.

Bewustzijn van artsen over zeldzame leverstoornissen en gelijke toegang tot snel ontwikkelende behandelingsmogelijkheden vormen belangrijke uitdagingen die aangepakt moeten worden. ■

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor David Jones

Newcastle upon Tyne Hospitals NHS Foundation Trust, Verenigd Koninkrijk

ERN voor bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen (ERN ReCONNET)



Zeldzame bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen bestaan uit een groot aantal ziekten en syndromen die een enorme impact hebben op het welzijn van patiënten. Ze omvatten erfelijke aandoeningen en systemische auto-immuunziekten zoals sclerodermie, gemengde bindweefselziekten, inflammatoire idiopathische myopathie, niet-gedifferentieerde bindweefselziekten en het antifosfolipidensyndroom. Uitgestelde diagnosestelling, vooral voor zeldzame en complexe manifestaties, is een veelvoorkomend probleem.

Dit netwerk groepeerde zeldzame bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen in drie thematische hoofdgroepen: zeldzame auto-immune, complexe auto-immune en zeldzame erfelijke bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen.

ReCONNET wil vroege diagnosestelling, patiëntenbeheer, zorgverstrekking en virtuele discussies van medische casussen binnen het netwerk en de aangesloten centra verbeteren. Informatietechnologie (IT) moet de interactie



Het netwerk zorgt voor meer wetenschappelijke kennis van zeldzame bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen en faciliteert de oprichting van een grote gegevensbank om nieuwe klinische en biologische markers te identificeren en te helpen bij het stellen van de diagnose.

tussen centra vergemakkelijken. Het netwerk zorgt voor meer wetenschappelijke kennis van zeldzame bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen en faciliteert de oprichting van een grote gegevensbank om nieuwe klinische en biologische markers te identificeren en te helpen bij het stellen van de diagnose.

Er worden nieuwe educatieve programma's voor patiënten en families verspreid en er komen

nieuwe richtlijnen en kwaliteitsmaatregelen. Ook betere behandelingsprotocollen en meer patiëntbetrokkenheid zijn prioriteiten.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Marta Mosca
*Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Italië*

Nationaal beleid inzake zeldzame ziekten

EU-lidstaten zijn verantwoordelijk voor het nationaal gezondheidsbeleid en de verstrekking van gezondheidsdiensten. In 2009 heeft de Europese Raad van ministers¹ van Volksgezondheid aanbevolen dat lidstaten voor eind 2013 plannen of strategieën moesten opstellen en invoeren om patiënten met zeldzame ziekten te ondersteunen. Volgens de aanbeveling moeten de plannen zo zijn ontworpen dat ze:

- + als leidraad dienen voor en structuur aanbrengen in alle acties op het gebied van zeldzame ziekten in het kader van de gezondheids- en sociale stelsels
- + initiatieven op lokaal, regionaal en nationaal niveau in hun plannen en strategieën opnemen om een omvattende aanpak te waarborgen
- + prioritaire acties definiëren met doelstellingen en follow-upmechanismen

Invoering van nationale plannen/strategieën wordt ondersteund door projecten die door de EU-gezondheidsprogramma's

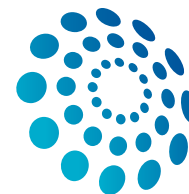


worden gefinancierd. In 2009 was een focus op zeldzame ziekten in de meeste lidstaten relatief nieuw en innovatief en slechts vier landen beschikten over een nationaal plan. Op dit moment hebben 23 lidstaten hun plannen/strategieën goedgekeurd.

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

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

ERN voor immunodeficiëntie, auto-inflammatoire en auto-immuunziekten (ERN RITA)



32

RITA verenigt alle toonaangevende Europese centra met deskundigheid op het gebied van diagnosestelling en behandeling van zeldzame immunologische stoornissen. Dit zijn potentieel levensbedreigende aandoeningen waarvoor multidisciplinaire zorg nodig is waarbij gebruikgemaakt wordt van complexe diagnostische beoordeling en zeer gespecialiseerde behandeling. Het netwerk deelt deze aandoeningen in drie subthema's: primaire immunodeficiëntie, auto-immuunstoornissen en auto-inflammatoire stoornissen. Daarnaast is er een subthema voor jeugdreuma dat tussen de auto-immune en auto-inflammatoire sub-thema's valt.

Het netwerk bouwt voort op het werk van Europese wetenschappelijke genootschappen die patiëntenregisters, klinische richtlijnen, onderzoekssamenwerking, educatieve activiteiten en contacten met patiëntenverenigingen hebben ontwikkeld.

ERN RITA wil de ongelijkheden reduceren waar patiënten mee te maken krijgen als ze toegang proberen te krijgen tot diagnostische tests en innovatieve behandelingen.



ERN RITA wil de ongelijkheden reduceren waar patiënten mee te maken krijgen als ze toegang proberen te krijgen tot diagnostische tests en innovatieve behandelingen zoals behandeling met biologicals, immunoglobulinevervangings-therapie, stamceltransplantatie en gentherapie.

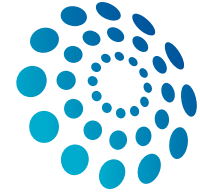
Het tracht reeds bestaande registers te linken, pan-Europese klinische richtlijnen op te stellen, een taskforce op te richten van genetici om de kwaliteit van sequencingtechnologie van de volgende generatie te controleren, overeenstemming te bereiken over een gemeenschappelijk instrument voor geneesmiddelenbewaking bij deze zeldzame aandoeningen, een taskforce bijeen te roepen voor het correcte gebruik van

en controle op behandelingen met biologicals bij immuungemedieerde ziekten, stamcel- en gentherapie voor patiënten samen te brengen en te verbeteren, samenwerking te bevorderen tussen patiëntenverenigingen, en specialisten in kindergeneeskunde en geneeskunde voor volwassenen in alle drie de thema's te verenigen. ■

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Andrew Cant
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Verenigd Koninkrijk

ERN voor neurologische aandoeningen (ERN-RND)



Het Europees Referentienetwerk voor zeldzame neurologische aandoeningen (ERN-RND) tracht te voorzien in behoeften aan gezondheidszorg waarin niet wordt voorzien voor meer dan 500 000 mensen met zeldzame neurologische aandoeningen in Europa. Gezien de significante fenotypische en genotypische heterogeniteit van patiënten met zeldzame neurologische aandoeningen is 60 % van de mensen die hier last van heeft nog niet gediagnosticeerd.

ERN-RND wil deze kloof dichten door middel van virtueel multidisciplinair overleg, het aantal patiënten in registers met 20 % te verhogen en casusresultaten, dus het percentage patiënten met een definitieve diagnose met 20 % te verbeteren. Er worden multidisciplinaire zorgtrajecten opgesteld in samenwerking met de European Pathway Association en Orphanet.

Het netwerk bouwt voort op bestaande infrastructuur door een aantal uitgewerkte projecten onder de paraplu van ERN-RND te integreren en werkende registers aan te vullen met aandoeningen als de ziekte van Huntington en ataxie.

Meer dan 500 000 mensen met zeldzame neurologische aandoeningen in Europa, 60 % nog niet gediagnosticeerd.

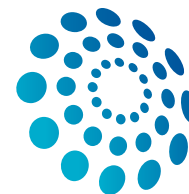


Samen met het Europees Kwaliteitsnetwerk voor moleculaire genetica wordt er een extern systeem voor kwaliteitsbeoordeling voor de standaardisering van de belangrijkste diagnostische tests ontwikkeld, zodat alle patiënten toegang krijgen tot dezelfde diagnostische mogelijkheden. ERN-RND gaat opleiding, onderzoeks- en innovatie-interventies ondersteunen en ervoor zorgen dat patiënten worden gehoord.

NETWERKCOÖRDINATOR

Dr. Holm Graessner
Universitair Ziekenhuis Tübingen,
Duitsland

ERN voor huidziekten (ERN Skin)



34

Veel huidaandoeningen hebben een grote impact op patiënten en kunnen in verband worden gebracht met een risico op kanker. De diagnosestelling van zeldzame en complexe ziekten wordt gevormd door een volledige beoordeling van de huid en slijmvliezen en andere orgaanstelsels en huidbiopsieën. Alleen ervaren dermatologen kunnen complexe aandoeningen onderscheiden. De afwezigheid van een deskundige diagnosestelling belemmert de juiste behandeling. Dit kan een ernstige fysieke en psychologische last vormen voor patiënten.

Het netwerk brengt toonaangevende deskundigen op het gebied van zeldzame huidziekten bij kinderen en volwassenen bij elkaar, zodat ze kennis kunnen uitwisselen, richtlijnen voor beste praktijken kunnen updaten en ontwikkelen, en de beroepsopleiding en patiëntenvoorlichting kunnen verbeteren.

Het netwerk wil de organisatie van de gezondheidszorg verbeteren door middelen te bundelen, inclusief een platform met deskundige pathologen voor een gecentraliseerde studie van slides en gezamenlijke discussies over moeilijke casussen. Voor iedere ziekte die onder dit netwerk valt, zijn er centrale



Er zal een uitgebreide sociaaleconomische studie naar de individuele ziektelast worden uitgevoerd.

multidisciplinaire teams bestaande uit een dermatoloog, een verpleegkundige, een psycholoog, een geneticus, een diëtist en een patholoog, samen met de andere specialisten die nodig zijn.

ERN Skin gaat ook registers voor zeldzame huidziekten opzetten. Hierdoor moet deelname aan onderzoeksprogramma's en klinische studies met goed gekarakteriseerde patiënten mogelijk worden en behandelingsonderzoek met voldoende grote patiëntengroepen

bevorderen. Daarnaast zal er een uitgebreide sociaaleconomische studie naar de individuele ziektelast worden uitgevoerd.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Christine Bodemer
*Necker Enfants Malades Hôpital,
Afdeling dermatologie, APHP, Parijs,
Frankrijk*



ERN voor transplantatie bij kinderen (ERN TRANSPLANT-CHILD)

Pediatrische transplantatie (PT) van zowel vaste organen als hematopoëtische stamceltransplantaties is voor een aantal zeldzame ziekten de enige procedure die tot genezing leidt.

Voor optimale post-transplantatiezorg is er een gecoördineerd multidisciplinair team nodig. Na een transplantatie krijgen patiënten te maken met chronische immunosuppressiva om afstoting tegen te gaan. Daarbij moet er goed worden gecontroleerd op complicaties na de transplantatie om de levensduur te verlengen en de kwaliteit van leven te verbeteren. ERN TRANSPLANT-CHILD verenigt deskundigen op het gebied van PT en post-transplantatiezorg voor betere resultaten voor kinderen en hun familie.

Het netwerk wil ziekenhuisopname en complexe en langdurige behandelingen beperken. Er wordt gewerkt aan betere psychologische ondersteuningsdiensten wanneer kinderen volwassen worden. TRANSPLANT-CHILD heeft tot

*Het netwerk wil
ziekenhuisopname en complexe
en langdurige behandelingen
beperken.*

doel de nieuwste technieken en medische, farmacologische en therapeutische vooruitgang beschikbaar te maken. Leden helpen ook bij de verspreiding van geharmoniseerde richtlijnen voor klinische praktijken en de ontwikkeling van gepersonaliseerde geneeskunde bij PT.

TRANSPLANT-CHILD wil de kosten in verband met transplantaties, zoals retransplantatie en geneesmiddelentherapie, reduceren en harmoniseert de PT-zorg om de risico's op complicaties na de transplantatie te minimaliseren. Vooraanstaande deskundigen op het

gebied van PT in Europa werken samen om de mortaliteit en morbiditeit als gevolg van transplantatie bij kinderen te reduceren. ■

NETWERKCOÖRDINATOR

Dr. Paloma Jara Vega
Hospital Universitario La Paz, Spanje

Focus op betere gezondheidsresultaten voor patiënten: de rol van patiëntenverenigingen

ERN's gaan over patiënten.

Patiëntenverenigingen en vooral Eurordis spelen al meer dan tien jaar een actieve rol bij de ontwikkeling van de netwerken en ze hebben er mede voor gezorgd dat de prioriteiten liggen bij betere klinische excellentie, betere patiëntresultaten en gelijke toegang tot kwalitatieve zorg in heel Europa. Eurordis is een niet-gouvernementele door patiënten aangestuurde vereniging die meer dan 733 patiëntenorganisaties voor zeldzame ziekten in 64 landen vertegenwoordigt.

„Wij stonden aan de wieg van het idee voor een werkgroep op hoog niveau voor gezondheidsdiensten en medische zorg, waar ERN's zijn vertaald in de richtlijn betreffende grensoverschrijdende gezondheidszorg”, vertelt Matt Bolz-Johnson, directeur gezondheidszorg en onderzoek bij Eurordis. „We hebben een lange weg afgelegd met de lidstaten en de

Europese Commissie, van het ontstaan van het concept tot de wetgeving, via het moment waarop ERN's werkelijkheid werden.”

Als consistente partner voor het concept van de ERN's heeft Eurordis ervoor gezorgd dat patiënten continu betrokken zijn en heeft een stevig technisch begrip ontwikkeld van hoe de patiëntbetrokkenheid bij de netwerken echte waarde kan toevoegen voor patiënten.

„Netwerken kunnen tastbare voordelen opleveren voor patiënten met zeldzame en complexe ziektemanifestaties”, zegt Matt Bolz-Johnson. ERN's doorbreken de isolatie waar organisaties voor zeldzame ziekten mee te maken hebben en maken deskundigen zichtbaar voor patiënten in heel Europa, waardoor behoeften van patiënten sneller bij de juiste deskundigen terechtkomen.

„Netwerken kunnen tastbare voordelen opleveren voor patiënten met zeldzame en complexe ziektemanifestaties.”

Een van de grootste voordelen van ERN's voor patiënten is dat ze een diagnosestelling kunnen bespoedigen en het aantal niet of onjuist gediagnosticeerde patiënten kunnen beperken. Matt Bolz-Johnson zegt dat de netwerken „de zoektocht naar een diagnose zullen verkorten”.

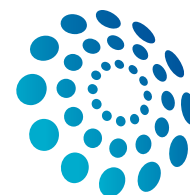
Voor veel zeldzame ziekten zijn er op dit moment geen behandelingen voorhanden. Maar de leercultuur die de ERN's beloven te creëren, zullen een kweekplaats van innovatie worden. Door eenvoudige maatregelen voor resultaten bij bepaalde ziekten te delen wordt de deur geopend voor snellere identificatie en goedkeuring van optimale medische of chirurgische ingrepen. „Dit zal de beste praktijken versterken omdat de ERN-leden van elkaar leren. **Deskundigen kunnen casussen in „real time” via virtueel overleg delen en resultaten achteraf beoordelen om te kijken wat het beste werkt.**”

Patiënten hebben goede hoop dat ERN's een echt verschil kunnen maken voor hun leven: „Wij denken dat we dankzij het delen van ervaring en deskundigheid beter gebruik kunnen maken van bestaande kennis en nieuwe kennis kunnen scheppen. Zorgresultaten voor veel zeldzame ziekten moeten binnen enkele jaren na de oprichting van de ERN's significant verbeteren”, volgens de Matt Bolz-Johnson. **„Nu moeten de ERN's gaan presteren.”**



ERN's doorbreken de isolatie waar organisaties voor zeldzame ziekten mee te maken hebben en maken deskundigen zichtbaar voor patiënten in heel Europa, waardoor behoeften van patiënten sneller bij de juiste deskundigen terechtkomen.

ERN voor erfelijke stofwisselingsstoornissen (MetabERN)



38

Er zijn meer dan 700 zeldzame erfelijke stofwisselingsstoornissen, die ieder afzonderlijk zeldzaam zijn, maar allemaal bij elkaar vaak voorkomen. Veel stofwisselingsstoornissen hebben ernstige, soms levensbedreigende gevolgen voor patiënten. Deze aandoeningen kunnen alle organen betreffen en ontstaan op alle leeftijden en er is multidisciplinaire zorg nodig van een hele reeks gezondheidswerkers.

Vroege diagnose kan voor betere resultaten zorgen, maar op dit moment is in Europa slechts 5 % van de bekende erfelijke stofwisselingsstoornissen in screeningsprogramma's voor pasgeborenen opgenomen en nationale programma's moeten worden geharmoniseerd. Voor veel van deze aandoeningen is er onvoldoende kennis over de natuurlijke historie, de werkzaamheid en veiligheid van behandelingen en follow-up op de lange termijn.

MetabERN wil het leven van mensen met deze zeer heterogene ziekten verbeteren door ze

MetabERN ontwikkelt een overlegplatform „in realtime” voor klinische besluitvormingsprocessen en translationele onderzoeksprogramma's voor alle erfelijke stofwisselingsstoornissen.



in zeven hoofdcategorieën te verdelen. Het is het eerste pan-Europese en pan-metabolische netwerk in zijn soort.

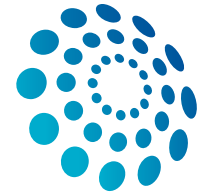
Het netwerk stelt een inventaris op van stofwisselingsziekten, ontwikkelt patiëntenvoorlichting en trainingssessies, bevordert gezamenlijke diagnose van nieuwe ziekten en richt een verwijspunt voor de lange termijn op om de deskundigheid bij de patiënten te krijgen.

MetabERN ontwikkelt een overlegplatform „in realtime” voor klinische

besluitvormingsprocessen en translationele onderzoeksprogramma's voor alle erfelijke stofwisselingsstoornissen. Het netwerk gaat kennis intern en extern delen door uit te breiden naar andere regio's en landen.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Maurizio Scarpa
*Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,
Duitsland*

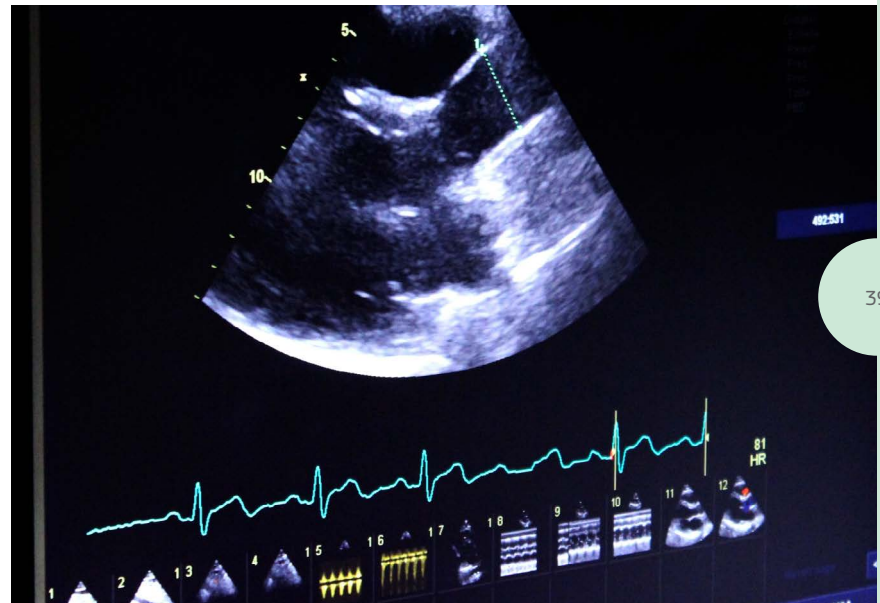


ERN multisystemische vaatziekten (VASCERN)

Zeldzame multisystemische vaatziekten zijn stoornissen die in alle soorten bloedvaten kunnen voorkomen en verschillende lichaamssystemen kunnen beïnvloeden. Voor deze ziekten is er een multidisciplinaire zorgaanpak nodig.

VASCERN bestaat uit vijf werkgroepen voor zeldzame ziekten: erfelijke hemorragische teleangiëctasie (HHT-WG), erfelijke thoracale aortaziekten (HTAD-WG), middelgrote slagaders (vasculair Ehlers-Danlossyndroom) (MSA-WG), pediatrisch en primair lymfoedeem (PPL-WG) en vaatafwijkingen (VASCA-WG). Een speciale WG-Patiënten geeft vertegenwoordigers van patiënten de mogelijkheid bij alle activiteiten van het ERN betrokken te zijn. Daarnaast zijn er een aantal thematische werkgroepen opgericht voor communicatie, e-gezondheid, ethiek, patiëntenregister, en opleiding en onderwijs.

Netwerken, deskundigheid delen en verspreiden, beste praktijken, richtlijnen en klinische resultaten bevorderen, de positie van patiënten versterken en kennis verbeteren via klinisch en fundamenteel onderzoek zijn enkele doelstellingen van VASCERN.



Gezondheidswerkers die betrokken zijn bij VASCERN geven lezingen over hun vakgebied en stellen educatief materiaal online beschikbaar. Er worden onderzoeksplaatsen voor een week opgezet, zodat EU-studenten meer kunnen leren over deze zeldzame manifestaties en er wordt kennis gedeeld via het netwerk en met gezondheidswerkers die niet onder het ERN vallen.

NETWERKCOÖRDINATOR

Professor Guillaume Jondeau
AP-HP, Hôpital Bichat,
Parijs, Frankrijk

ERN-gids

Endo-ERN	Europees Referentienetwerk voor endocriene aandoeningen
ERKNet	Europees Referentienetwerk voor nierziekten
ERN BOND	Europees Referentienetwerk voor botziekten
ERN CRANIO	Europees Referentienetwerk voor craniofaciale afwijkingen en kno-afwijkingen
ERN EpiCARE	Europees Referentienetwerk voor epilepsie
ERN EURACAN	Europees Referentienetwerk voor kanker bij volwassenen (solide tumoren)
ERN EuroBloodNet	Europees Referentienetwerk voor hematologische ziekten
ERN eUROGEN	Europees Referentienetwerk voor urogenitale ziekten en aandoeningen
ERN EURO-NMD	Europees Referentienetwerk voor neuromusculaire ziekten
ERN EYE	Europees Referentienetwerk voor oogaandoeningen
ERN GENTURIS	Europees Referentienetwerk voor erfelijke tumorsyndromen
ERN GUARD-HEART	Europees Referentienetwerk voor hartziekten
ERNICA	Europees Referentienetwerk voor erfelijke en aangeboren afwijkingen
ERN ITHACA	Europees Referentienetwerk voor aangeboren afwijkingen en zeldzame intellectuele achterstand
ERN LUNG	Europees Referentienetwerk voor luchtwegaandoeningen
ERN PaedCan	Europees Referentienetwerk voor pediatrische kanker (hemato-oncologie)
ERN RARE-LIVER	Europees Referentienetwerk voor leverziekten
ERN ReCONNET	Europees Referentienetwerk voor bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen
ERN RITA	Europees Referentienetwerk voor immunodeficiëntie, auto-inflammatoire en auto-immuunziekten
ERN-RND	Europees Referentienetwerk voor neurologische aandoeningen
ERN Skin	Europees Referentienetwerk voor huidziekten
ERN TRANSPLANT-CHILD	Europees Referentienetwerk voor transplantatie bij kinderen
MetabERN	Europees Referentienetwerk voor erfelijke stofwisselingsstoornissen
VASCERN	Europees Referentienetwerk voor multisystemische vaatziekten

Waar zijn EU-publicaties verkrijgbaar?

Gratis publicaties:

- één exemplaar:
via EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>);
- meerdere exemplaren of posters/kaarten:
bij de vertegenwoordigingen van de Europese Unie
(http://ec.europa.eu/represent_nl.htm),
bij de delegaties in niet-EU-landen (http://eeas.europa.eu/delegations/index_nl.htm),
door contact op te nemen met Europe Direct
(http://europa.eu/europedirect/index_nl.htm),
door te bellen naar 00 800 6 7 8 9 10 11 (gratis in de hele Europese Unie) (*).

(*) De informatie wordt gratis verstrekt en bellen is doorgaans gratis, maar sommige operatoren, telefooncellen of hotels kunnen kosten aanrekenen.

Betaalde publicaties:

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

Jaarlijks wordt een half miljoen mensen in Europa gediagnosticeerd met een zeldzame ziekte. Geen enkel land kan deze uitdaging alleen aan.

Europese Referentienetwerken zijn virtuele netwerken die deskundigen uit heel Europa bij elkaar brengen.

Samen kunnen ze complexe of zeldzame ziekten aanpakken door diagnose en toegang tot gespecialiseerde zorg te verbeteren.

Meer over ERN's



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