



Omslagsillustration © Europeiska unionen

Foton: s. 3 © Europeiska kommissionen, s. 9 och 18 © ERN EURO-NMD och JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), s. 12 © ERN CRANIO, s. 13 © ERN EpiCARE, s. 17 © The Christie, Manchester, Storbritannien, s. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Storbritannien, s. 23 © ERN GUARD, s. 24 © ERNICA, s. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (samordnande organisation ERN-RND), s. 35 © ERN TRANSPLANTChild, s. 39 © APHP, VASCERN 2015. Alla övriga, © iStockphoto.

För all användning eller återgivning av foton som inte står under Europeiska unionens upphovsrätt måste tillstånd erhållas direkt från upphovsrättsinnehavarna.

***Europa direkt är en tjänst som hjälper dig att få svar  
på dina frågor om Europeiska unionen.***

**Gratis telefonnummer (\*):**

**00 800 6 7 8 9 10 11**

(\*) Varken informationen eller samtalen kostar i regel något  
(men vissa operatörer, telefonkiosker och hotell kan ta betalt för samtalen).

En stor mängd övrig information om Europeiska unionen är tillgänglig på internet via Europa-servern (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Europeiska unionens publikationsbyrå, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65470-1

doi:10.2875/7226

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65498-5

doi:10.2875/69918

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

© Europeiska unionen, 2017

Kopiering tillåten med angivande av källan.

*Printed in Belgium*

TRYCKT PÅ PAPPER SOM BLEKTS UTAN ELEMENTÄRT KLOR (ECF)



# ”Tusentals patienter kommer att kunna dra nytta av det”

*Vytenis Andriukaitis, EU-kommissionär med ansvar för hälsa och livsmedelssäkerhet, säger att värdet med EU-samarbetet blir särskilt tydligt när det gäller sällsynta och svåra sjukdomar.*

## Vad ledde fram till skapandet av de europeiska referensnätverken?

Vi hör ofta tragiska historier om patienter med sällsynta eller komplicerade livshotande sjukdomar som har svårt att få en korrekt diagnos och att få tillgång till lämpliga behandlingar och klinisk expertis. Deras läkare kan inte hjälpa dem eftersom de aldrig har sett några liknande fall, så de blir lämnade obehandlade eller måste finkamma internet i hopp om att hitta något ställe där den nödvändiga expertisen finns.

## Hur kan de europeiska referensnätverken förbättra européernas liv?

Med hjälp av de europeiska referensnätverken kommer patienter med sällsynta och komplicerade sjukdomar att kunna dra nytta av de bästa behandlingarna och den bästa rådgivningen som finns tillgänglig i EU för just deras sjukdom. Läkarna kommer att ha tillgång till en högt specialiserad grupp av kollegor från hela Europa.

Under den första fasen kommer över 900 vårdinrättningar från nästan alla EU:s medlemsländer att arbeta tillsammans i 24 temanätverk.

De kommer att omfatta ett stort urval av sällsynta sjukdomar, från skelettsjukdomar till blodsjukdomar, från barncancer till immunbrist. De kommer att underlätta tillgången till diagnoser och behandling och det allmänna utbudet av hälso- och sjukvård som är av hög kvalitet, har ett rimligt pris och är kostnadseffektiv.

## Vilket mervärde har samarbetet på EU-nivå inom det här området?

Med kunskap och resurser när det gäller specifika sällsynta sjukdomar spridda över enskilda länder, kan EU skapa ett betydande mervärde genom att koppla ihop resurserna och samla expertis och maximera samordningseffekterna mellan medlemsländerna.

Inget land har ensamt den kunskap och kapacitet som krävs för att behandla alla sällsynta och komplicerade sjukdomar, men genom att samarbeta och utbyta livräddande kunskap på EU-nivå med hjälp av de europeiska referensnätverken, kan vi försäkra oss om att patienter i hela EU kommer att ha tillgång till den bästa tillgängliga expertisen.



*”Inget land har ensamt  
den kunskap och  
kapacitet som krävs  
för att behandla  
alla sällsynta och  
komplicerade sjukdomar”*

*Vytenis Andriukaitis*

### **Vilka roller har de som arbetar med de europeiska referensnätverken?**

Drivkraften bakom de europeiska referensnätverken är vårdgivare och nationella hälso- och sjukvårdsmyndigheter. De visar pålitlighet, äger frågorna och har den aktivaste rollen i nätverkens utveckling och funktion.

Kommissionens roll, så som den beskrivs i direktivet från 2011 om patienträttigheter vid gränsöverskridande hälso- och sjukvård, är att skapa ett ramverk för nätverken. Kommissionen delar också ut finansiering för att stödja nätverkens samordnare och förser dem med tekniska nätverksresurser.

### **Vilka ytterligare åtgärder vidtar ni för att hantera sällsynta och svåra sjukdomar?**

De europeiska referensnätverken är del av en bredare strategi för att göra de europeiska sjukvårdssystemen mer effektiva, tillgängliga och hållbara. Europeiska kommissionen stöttar medlemsstaterna genom att samla ihop kunskap och expertis, register,

data och finansiering. Vi ger stöd till forskning och innovation och finansierar projekt och gemensamma initiativ. Vi ger tillverkare incitament att tillverka sällsynta läkemedel och ta dem till marknaden.

### **Vad har du för förhoppningar om framtiden för de europeiska referensnätverken?**

Jag hoppas att de europeiska referensnätverken kommer att förse tiotusentals patienter som har sällsynta sjukdomar med konkreta resultat, så att de inte längre behöver famla i mörkret efter svar utan istället kan dra nytta av den bästa expertis som finns i Europa och därmed leva längre och friskare liv.



# Innehållsförteckning

”Tusentals patienter kommer att kunna dra nytta av det”	2	Europeiskt referensnätverk för ärvda och medfödda anomalier (ERNICA)	24
Bakgrund	5	Europeiskt referensnätverk för medfödda missbildningar och sällsynta intellektuella funktionsnedsättningar (ERN ITHACA)	25
Vad är europeiska referensnätverk?	6	Att leda ett europeiskt referensnätverk	26
Europeiskt referensnätverk för endokrina sjukdomar (Endo-ERN)	7	Europeiskt referensnätverk för sjukdomar i andningsorganen (ERN LUNG)	27
Europeiskt referensnätverk för njursjukdomar (ERKNet)	8	Europeiskt referensnätverk för pediatrik cancer (hemato-onkologi) (ERN PaedCan)	28
Mervärde för patienter och yrkesverksamma	9	Europeiskt referensnätverk för hepatologiska sjukdomar (ERN RARE-LIVER)	29
Europeiskt referensnätverk för skelettsjukdomar (ERN BOND)	10	Europeiskt referensnätverk för muskuloskeletal sjukdomar och bindvävsjukdomar (ERN ReCONNET)	30
Hur europeiska referensnätverk godkänns	11	Nationella strategier för sällsynta sjukdomar	31
Europeiskt referensnätverk för kraniofaciala missbildningar och öron-, näs- och halssjukdomar (ERN CRANIO)	12	Europeiskt referensnätverk för immunbristsjukdomar, autoinflammatoriska och autoimmuna sjukdomar (ERN RITA)	32
Europeiskt referensnätverk för epilepsi (EpiCARE)	13	Europeiskt referensnätverk för neurologiska sjukdomar (ERN-RND)	33
Europeiskt referensnätverk för cancer hos vuxna (solida tumörer) (ERN EURACAN)	14	Europeiskt referensnätverk för hudsjukdomar (ERN Skin)	34
Medlemsstaterna i förarsätet	15	Europeiskt referensnätverk för transplantationer på barn (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
Europeiskt referensnätverk för hematologiska sjukdomar (EuroBloodNet)	16	Fokus på att förbättra patienters hälsoresultat: patientorganisationernas roll	36
Europeiskt referensnätverk för urogenitala sjukdomar och hälsotillstånd (ERN eUROGEN)	17	Europeiskt referensnätverk för ärftliga metaboliska sjukdomar (MetabERN)	38
Europeiskt referensnätverk för neuromuskulära sjukdomar (ERN EURO-NMD)	18	Europeiskt referensnätverk för multisystemiska kärlsjukdomar (VASCERN)	39
Europa: ett globalt expertiscentrum	19	ERN-förteckning	40
Europeiskt referensnätverk för ögonsjukdomar (ERN EYE)	20		
Europeiskt referensnätverk för genetiska tumörrisk-syndrom (ERN GENTURIS)	21		
Samarbete i praktiken	22		
Anknutna partner	22		
Europeiskt referensnätverk för hjärtsjukdomar (ERN GUARD-HEART)	23		

# Bakgrund

*Sällsynta och svåra sjukdomar orsakar kroniska hälsoproblem och är ofta livshotande.*

Mellan **5 000 och 8 000 sällsynta sjukdomar** påverkar vardagslivet för runt **30 miljoner människor** i EU. Till exempel finns det enbart inom cancerområdet nästan **300 olika sällsynta cancerformer**, och varje år diagnostiseras över **en halv miljon människor** i Europa med någon av dem.

Många av dem som drabbas av sällsynta eller komplicerade hälsotillstånd får inte tillgång till rätt diagnos och högkvalitativ vård. Det kan finnas brist på expertis och specialistkunskap eftersom patientantalet är lågt.

EU och de nationella regeringarna strävar efter att dessa sällsynta och komplicerade sjukdomar ska kunna upptäckas och behandlas bättre, genom att stärka samarbetet och samordningen på EU-nivå och genom att ge stöd till nationella strategier för sällsynta sjukdomar.

Direktivet från 2011 om patienträttigheter vid gränsöverskridande hälso- och sjukvård gör det inte bara möjligt för patienter att få ersättning för behandling i ett annat EU-land, utan det gör det också lättare för dem att få tillgång till information om hälso- och sjukvård

och därmed få fler behandlingsalternativ. Direktivet gjordes till lag i EU:s medlemsstater 2013 och i det understryks värdet av e-hälsovård och vikten av samverkan mellan ländernas IT-system för hälsa för att underlätta informationsutbyte.

Det är mot den bakgrunden som de 24 första europeiska referensnätverken, med stöd av EU:s folkhälsoprogram, inledde sin verksamhet under 2017.

*Många av dem som drabbas av sällsynta eller komplicerade hälsotillstånd får inte tillgång till rätt diagnos och högkvalitativ vård. Det kan finnas brist på expertis och specialistkunskap eftersom patientantalet är lågt.*



# Vad är europeiska referensnätverk?

*Europeiska referensnätverk (ERN) är virtuella nätverk för vårdgivare över hela Europa. De arbetar för att hantera komplicerade eller sällsynta sjukdomar och hälsotillstånd som kräver högt specialiserad behandling och en koncentration av kunskap och resurser.*

6

För att bedöma en patients diagnos och behandling sammankallar koordinatorena för nätverken "virtuella" rådgivande kommittéer med medicinska experter från olika områden med hjälp av en särskild IT-plattform och verktyg för telemedicin.

Inget land har ensamt den kunskap och den kapacitet som krävs för att behandla alla sällsynta och svåra sjukdomar. De europeiska referensnätverken ger patienter och läkare över hela EU tillgång till den bästa expertisen och till snabbt utbyte av livräddande kunskap, utan att behöva resa till ett annat land.

Efter den första inbjudan till att lämna in förslag i juli 2016, godkändes de första europeiska referensnätverken i december 2016 och lanserades i mars 2017 i Vilnius där deras uppstartsmöten ägde rum. När de skapades bestod nätverken av **över 900 högt specialiserade vårdinrättningar vid 313 sjukhus i**

**25 medlemsstater (plus Norge).** 24 europeiska referensnätverk arbetar med en rad temafrågor, bland annat skelettsjukdomar, cancer hos barn och immunbristsjukdomar. Under de kommande fem åren förväntas de europeiska referensnätverken förstärka sin kapacitet för att hjälpa tusentals patienter i EU som lider av sällsynta och komplicerade sjukdomar. Inbjudningar till vårdgivare som vill gå med i befintliga referensnätverk kommer att skickas ut en gång om året.

ERN-initiativet får stöd från flera olika av EU:s finansieringsprogram, däribland Folkhälsoprogrammet, Fonden för ett sammanlänkat Europa och Horisont 2020.

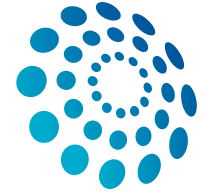
EU:s medlemsstater leder ERN-processen. De är ansvariga för att godkänna center på nationell nivå, de ger sitt stöd till ansökningar och en styrelse sammansatt

av medlemsstaterna är ansvarig för att utveckla EU:s strategi för europeiska referensnätverk samt för att godkänna nya nätverk.



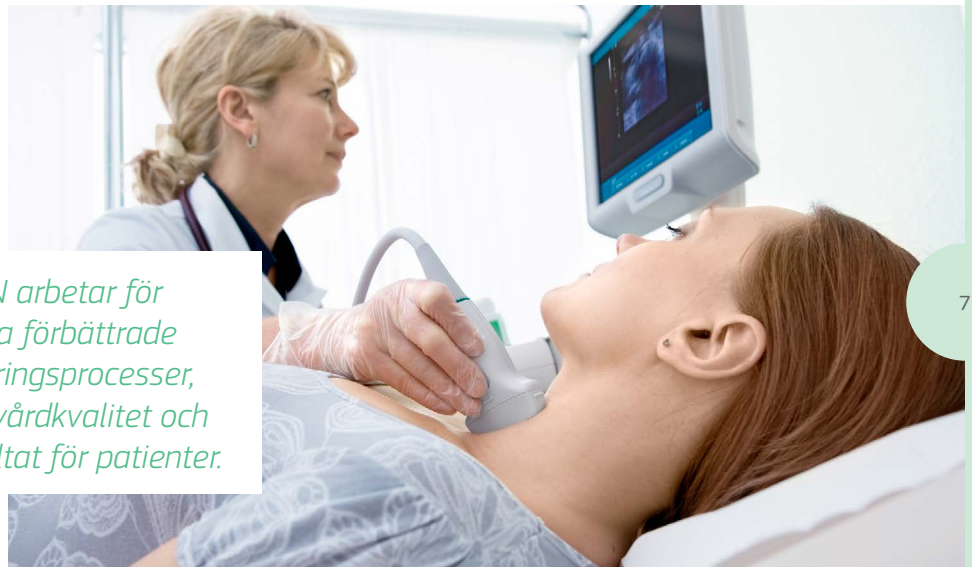


# Europeiskt referensnätverk för endokrina sjukdomar (Endo-ERN)



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

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



*Endo-ERN arbetar för att leverera förbättrade diagnostiseringsprocesser, behandling, vårdkvalitet och mätbara resultat för patienter.*

Det europeiska referensnätverket bygger på flera befintliga europeiska nätverk, bland annat de som skapats via det europeiska sällskapet för endokrinologi (ESE) och det europeiska sällskapet för pediatrik endokrinologi (ESPE) samt de som utvecklats med hjälp av COST:s åtgärder.

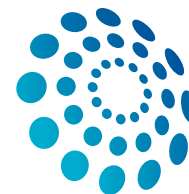
Endo-ERN arbetar för att leverera förbättrade diagnostiseringsprocesser, behandling, vårdkvalitet och mätbara resultat för patienter med sällsynta

endokrina åkommor genom att underlätta multidisciplinärt och gränsöverskridande samarbete och genom att lyssna på patienten.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

**Professor Alberto M. Pereira**  
*Leiden University Medical Center,  
Nederländerna*

# Europeiskt referensnätverk för njursjukdomar (ERKNet)



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

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

Det här europeiska referensnätverket ska förbättra standarden på diagnoser och behandlingar i hela Europa. Nätverket ska fastställa en konsensus angående rationella diagnostiska algoritmer för patienter som uppvisar symptom på njursjukdomar, inklusive standardkriterier för genetiska tester i

*Konsultationstjänster online kommer att förbättra hanteringen av nya och komplicerade fall.*

fall där man misstänker ärftliga njursjukdomar. Arbetsgrupper kommer sedan att definiera kliniska inriktningar för behandling efter ingående analys av tillgängliga behandlingar.

Konsultationstjänster online kommer att förbättra hanteringen av nya och komplicerade fall. Tillgången till en virtuell rådgivande kommitté kommer att kompletteras av administrativa åtgärder för att underlätta patienters resor till specialiserade inrättningar när det är nödvändigt, i enlighet med EU:s direktiv

om gränsöverskridande sjuk- och hälsovård och lagstiftning om social trygghet. En serie webbseminarier kommer att tas fram för att utbilda vårdgivare.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Franz Schaefer  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Tyskland

# Mervärde för patienter och yrkesverksamma

—

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

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

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

För specialiserad vårdpersonal innebär de europeiska referensnätverken en chans att nätverka med likasinnade experter från hela Europa – vilket innebär ett slut på den yrkesmässiga isolering som många experter på sällsynta sjukdomar lever i.

Innovation inom vårdgivningen är en hörnsten i systemet för europeiska referensnätverk, med utvecklingen av nya vårdmodeller, lösningar och verktyg för e-hälsa samt innovativa medicinska lösningar och apparater som förändrar hur själva behandlingen utförs. Europeiska referensnätverk är inkubatorer för utvecklingen av digitala tjänster för leverans av virtuell sjuk- och hälsovård.

Europeiska referensnätverk kommer att hjälpa till att stärka skalekonomin och säkerställa en effektivare resursanvändning vilket får en positiv effekt på hållbarheten för nationella

*Nätverken är en plattform för att utveckla riktlinjer, utbildning och kunskapsutbyte.*

sjukvårdssystem. Nätverken är en synlig uppvisning av vad man kan uppnå med solidaritet i Europa.



# Europeiskt referensnätverk för skelettsjukdomar (ERN BOND)

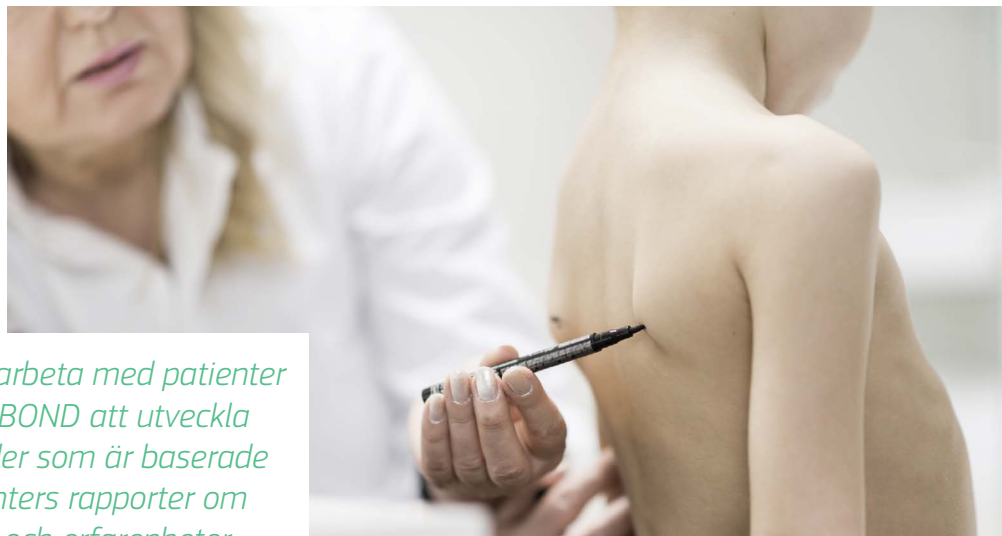


Sällsynta skelettsjukdomar omfattar problem med benbildning, formning, omformning och borttagning, samt defekter i de reglerande banorna för dessa processer. De leder till kortväxthet, skelettmissbildningar, tandanomali, smärta, frakturer och funktionsnedsättning och kan negativt påverka neuromuskulära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

ERN BOND samlar alla sällsynta skelettsjukdomar – medfödda, kroniska och genetiska – som drabbar brosk, ben och dentin. Nätverket fokuserar till

att börja med på osteogenesis imperfecta (OI), X-kromosombunden hypofosfatemisk rakit (XLH) och akondroplasi som exempel, baserat på förekomst av sjukdomarna, diagnostik, svårigheter i hanteringen av sjukdomarna samt nya behandlingsmetoder, för att sedan gå vidare till mer sällsynta sjukdomar när ett systematiskt tillvägagångssätt har etablerats.

Genom att arbeta med patienter kommer BOND att utveckla mätmetoder som är



*Genom att arbeta med patienter kommer BOND att utveckla mätmetoder som är baserade på patienters rapporter om resultat och erfarenheter.*

baserade på patienters rapporter om resultat och erfarenheter. Nätverket ska utveckla riktlinjer som leder till utveckling och spridning av bästa praxis. Efterhand som nya behandlingsmetoder utvecklas kommer nätverket att arbeta för att drabbade patienter får snabb tillgång till studier.

BOND kommer att möjliggöra kunskapsutveckling med hjälp av plattformar för e-hälsa och telemedicin samt studiebesök, utbildningar och spridningsaktiviteter. Nätverket

strävar efter att minska tiden fram till diagnos med färre olämpliga tester, fler korrekta diagnoser och nya bärkraftiga behandlingar som ska finnas tillgängliga inom två till tre år. ■

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Dr Luca Sangiorgi  
Rizzoli Orthopaedic Institute,  
Bologna, Italien

# Hur europeiska referensnätverk godkänns

EU:s medlemsstater spelar huvudrollen när det gäller att utse och utveckla europeiska referensnätverk. För att få status som europeiska referensnätverk kom nätverksmedlemmarna in med sina ansökningar efter inbjudan från Europeiska kommissionen. Ansökan bedömdes av ett oberoende bedömningsorgan som sammanställde rapporter om varje sökande. Styrelsen av medlemsstater bestämde sedan huruvida ansökningarna om att bli europeiskt referensnätverk skulle godkännas.

Styrelsen består av representanter från alla EU-länderna plus Norge och spelar en aktiv roll i att utveckla strategin för de europeiska referensnätverken. Styrelsen fortsätter

att övervaka medlemmarna i de europeiska referensnätverken, bedöma ansökningar om att gå med i ett befintligt nätverk och godkänna eventuella framtida nätverk.

Länder som inte finns representerade i ett godkänt europeiskt referensnätverk kan delta via vårdgivare som utsetts av deras medlemsstat som "anknutet" och/eller "samarbetande" nationellt center.

## Viktiga kriterier

Patientcentrerat och kliniskt styrt

**10** medlemmar i minst  
**8** länder

Stark oberoende bedömning

Uppfyller kriterierna för nätverk och medlemmar

Stöd och godkännande från de nationella myndigheterna.

*"Det har praktiska fördelar när det gäller patientvården och förvaltningen av nätverken."*

*Professor Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, konsulterande neurolog och en av Polens representanter i styrelsen, säger att experter och patienter rådfrågades när man bestämde sammansättningen på de europeiska referensnätverken. "Vi ville ha nätverk för enskilda sjukdomsområden för att leva upp till intressenternas förväntningar", säger hon. "Det har praktiska fördelar när det gäller patientvården och förvaltningen av nätverken."*

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



Medfödda kraniofaciala missbildningar omfattar barn som fötts med underutvecklade eller felutvecklade delar av hjärnan, skallen och/eller ansiktet som innebär betydande funktionella problem och psykosociala svårigheter. Patienterna behöver följas och behandlas från födseln och in i vuxenlivet. Den kliniska och allmänna kunskapen om många av dessa sjukdomsbilder är låg och diagnostiseringen kan vara extremt svår.

Detta nätverk möter flera luckor i vården genom att på ett betydande sätt förbättra primärvårdens kännedom om kraniofaciala missbildningar. Nätverket arbetar med att utveckla kurser om ett antal tillstånd som ska göras tillgängliga på en öppen hemsida.

Medlemmarna arbetar tillsammans för att förbättra utbildning och forskning i nära samarbete med patientorganisationer. Där

*Nätverket arbetar med att utveckla kurser om ett antal tillstånd som ska göras tillgängliga på en öppen hemsida.*



det inte finns några patientorganisationer, rådfrågas fokusgrupper med patienter. ERN CRANIO utvärderar olika typer och tidpunkter för kirurgisk behandling vid de deltagande vårdinrättningarna för att belysa dess effekter och lyfta fram bästa praxis i Europa.

Genom att samla in data om resultat på lång sikt för de olika sjukdomarna, kan nätverket hjälpa till i rådgivningen till patienter och föräldrar och kan rikta in behandlingen på områden som fått för liten uppmärksamhet.

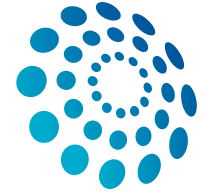
Nätverket kommer att ge stöd till upptäckten av nya bakomliggande gener genom att öka antalet deltagare i forskningsstudier. ■

## NÄTVERKSSAMORDNARE

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



# Europeiskt referensnätverk för epilepsi (EpiCARE)



Epilepsi drabbar minst sex miljoner människor i Europa. Traditionell antiepileptisk behandling hjälper mellan **60% och 70%** av de drabbade att bli **anfallsfria**. För patienter som lider av epilepsi där läkemedel inte hjälper, är behandlingsprognosen dålig.

Traditionellt har epilepsi behandlats som en enda sjukdom, men nu ses dessa tillstånd i ökande utsträckning som en grupp av sällsynta och svåra sjukdomar. På ORPHANET (portalen för sällsynta sjukdomar och sällsynta läkemedel) listas 137 sjukdomar där epilepsi är det främsta symptomet, men många patienter går odiagnostiserade och har ingen tillgång till behandling.

Nätverket ämnar ge full tillgång till och användning av preoperativ bedömning och epilepsikirurgi, öka diagnostiseringen av sällsynta orsaker till epilepsi, öka identifieringen av patienter som har behandlingsbara sällsynta orsaker till epilepsi, öka tillgången till specialistvård för sällsynta orsaker, samt gynna forskningen om behandlingen av de bakomliggande orsakerna vid sällsynt och komplicerad epilepsi.

EpiCARE bygger vidare på arbetet från pilotprojektet ERN E-epilepsy, där man arbetade



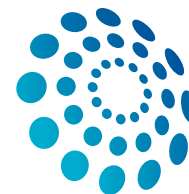
*Nätverket EpiCARE vill öka antalet anfallsfria patienter i Europa.*

för att öka medvetenheten om och tillgången till epilepsikirurgi, för noggrant utvalda individer, och effektivt använda e-verktyg och diskussioner i multidisciplinära team. Nätverket EpiCARE, som omfattar aktivt deltagande från patientorganisationer, vill öka antalet anfallsfria patienter i Europa.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

**Professor Helen Cross**  
Great Ormond Street Hospital for Children, NHS Trust,  
Storbritannien

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



Över **300 sällsynta cancerformer** har identifierats. ERN EURACAN omfattar alla sällsynta cancerformer med solida tumörer hos vuxna, indelade i 10 områden utifrån den klassificering som görs av RARECARE och ICD 10. Hanteringen av sällsynta cancerformer innehåller betydande diagnostiska svårigheter, som ibland får stora konsekvenser för patienternas livskvalitet och resultat. Dålig behandling av dessa patienter kan också leda till större återfallsrisker och risk för dödsfall.

*Nätverket siktar på att nå alla EU-länder inom fem år och utveckla ett remissystem för att säkerställa att minst 75% av patienterna får behandling vid en EURACAN-inrättning.*



ERN EURACAN delar med sig av verktyg för bästa praxis och etablerar referenscenter för sällsynta cancerformer. Nätverket skapar också regelbundet uppdaterade riktlinjer för diagnos och klinisk behandling. Nätverket siktar på att nå alla EU-länder inom fem år och utveckla ett remissystem för att säkerställa att minst 75% av patienterna får behandling vid en EURACAN-inrättning. Det arbetar för att förbättra patienternas överlevnadsgrad, skapa kommunikationsverktyg på alla språk för patienter och läkare och utveckla multinationella databaser och tumörbanker.

Nätverket bygger vidare på tidigare kliniska och forskningsnätverk som framgångsrikt utfört kliniska studier via den europeiska organisationen för cancerforskning och cancerbehandling (EORTC) och på etablerade riktlinjer från EORTC och det europeiska sällskapet för medicinsk onkologi (ESMO). Det drar också nytta av det arbete som gjorts av nätverk som bildats av europeiska sällskapet för neuroendokrina tumörer (ENETS) och bindvävscancernätverket (Conticanet) samt flera EU-forskningsprojekt.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

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



# Medlemsstaterna i förarsätet

Paul Boom representerar Nederländerna i styrelsen av medlemsstater. **Styrelsen av medlemsstater är huvudaktören när det gäller att avgöra framtiden för framtida europeiska referensnätverk och att godkänna dem.** "Det är tydligt i lagstiftningen att det är medlemsstaterna som sitter i förarsätet", säger han. "Det är de nationella myndigheterna som avgör om sökande till europeiska referensnätverk uppfyller kriterierna när det gäller kvalitet, patientengagemang och styrning."

På nationell nivå arbetar medlemsstaterna också för att försäkra sig om att de europeiska referensnätverken har goda kopplingar till den nationella hälso- och sjukvården, förklarar Boom. "De europeiska referensnätverken får inte bli fristående öar av expertis som arbetar isolerat", säger han. "De har goda kopplingar till sjukhus och primärvårdstjänster och gynnar den lokala befolkningen samtidigt som

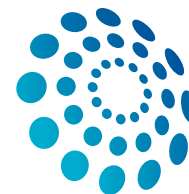
de ger stöd till patienter runtom i Europa."

Om man utvidgar synen på de europeiska referensnätverkens effekter, så säger Boom att nätverken markerar ett spännande nytt kapitel i det europeiska samarbetet inom hälso- och sjukvårdsområdet. De är tydliga exempel på hur medlemsstaterna kan arbeta tillsammans för att skapa mervärde för medborgarna. "Enligt min mening skulle de europeiska referensnätverken kunna fungera som en plattform för utvecklingen av verktyg för e-hälsovård och skulle till och med kunna leda till större samarbete när det gäller vanligare kroniska sjukdomar", säger han. "Vi har nu en plattform som vi kan bygga på, en chans för medlemsstaterna att samlas och prata om gemensamma utmaningar när det gäller hälso- och sjukvård och att tänka bortom gränserna."



*"Vi har nu en plattform som vi kan bygga på, en chans för medlemsstaterna att samlas och prata om gemensamma utmaningar när det gäller hälso- och sjukvård och att tänka bortom gränserna."*

# Europeiskt referensnätverk för hematologiska sjukdomar (EuroBloodNet)



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

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

Med tanke på dessa krav och på att vissa sällsynta hematologiska sjukdomar är mycket sällsynta, missas eller försenas ofta diagnosen, särskilt hos äldre patienter. Behandlingen är också ofta svår på grund av den specialiserade infrastruktur och de team som krävs samt

*Förebyggande program finns på plats i vissa länder för vissa åkommor, men det finns ett akut behov av harmonisering när det gäller screeningtester.*

svårigheterna med att få tillgång till specifika behandlingar som allogeniska stamcellstransplantationer eller koagulationsfaktorer.

Förebyggande program finns på plats i vissa länder för vissa åkommor, men det finns ett akut behov av harmonisering när det gäller screeningtester.

EuroBloodNet kommer, tack vare den erfarenhet som förvärvats via det EU-finansierade europeiska nätverket för sällsynta och medfödda anemier (ENERCA) och den europeiska hematologiföreningen (EHA), att arbeta för att förbättra tillgången till sjukvård för patienter som lider av sällsynta

hematologiska sjukdomar, främja riktlinjer och bästa praxis, förbättra utbildning och kunskapsutbyte, erbjuda klinisk rådgivning när det råder brist på nationell expertis samt öka antalet kliniska studier inom området.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

**Professor Pierre Fenaux**

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

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



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

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

Nätverket kommer att samla data och material där dessa saknas, utveckla nya riktlinjer, bygga upp evidensbaserad bästa praxis, identifiera skillnader i praxis, utveckla utbildningsprogram, fastställa forskningsagendan i samarbete med patientrepresentanter och dela med sig av kunskap genom deltagande i virtuella multidisciplinära team. Fram till 2020 kommer minst 50 nya specialister på sällsynta och komplicerade urogenitala sjukdomar att



ha dragit nytta av specifik utbildning och stipendieprogram som utvecklats av eUROGEN.

Framför allt strävar nätverket efter att föra innovationen inom medicinen framåt och förbättra diagnostiken och behandlingen av patienten.

*Det kommer, för första gången, att göra det möjligt att följa de långsiktiga resultaten för patienter över en 15- till 20-årsperiod.*

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Christopher Chapple  
Sheffield Teaching Hospitals NHS  
Foundation Trust, Storbritannien

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



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



*Nätverket satsar på att minska tiden fram till diagnos med 40% under de första fem åren, att förbättra det diagnostiska utbytet med 15% samt öka tillgången till passande behandling.*

Det finns betydande luckor och skillnader

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

ERN EURO-NMD samlar Europas ledande expertis för att ge patienterna tillgång till specialistvård med hjälp av virtuella och personliga undersökningar. Nätverket satsar på att minska tiden fram till diagnos med 40%

under de första fem åren, att förbättra det diagnostiska utbytet med 15% samt öka tillgången till passande behandling.

Dessutom ska ERN EURO-NMD utveckla nya riktlinjer och förse vårdpersonal och patienter med sjukdomsspecifik information om bästa praxis. Den kunskap som skapas och förvaltas av nätverket kommer att göras tillgänglig med hjälp av verktyg för e-hälsövård. Genom att bygga på ett starkt arv av samarbete, kommer nätverket också att främja samarbete

som kan driva forskningen och behandlingsutvecklingen framåt för att möta tidigare uppfyllda patientbehov.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Kate Bushby  
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS  
Foundation Trust, Storbritannien

# Europa: ett globalt expertiscentrum

**De europeiska referensnätverken inledde sin verksamhet i mars 2017.** Även om dessa nätverk fortfarande är nya och deras främsta syfte är att förbättra livet för människor i Europa som lever med sällsynta och svåra sjukdomar, kommer de också att ha globalt inflytande.

De europeiska referensnätverken kommer att dra nytta av bästa praxis globalt när sådan finns och skapa den där den inte gör det.

**Nätverken kommer att hjälpa till att göra Europa till en knutpunkt för arbetet med sällsynta och komplicerade sjukdomar.**

Exempelvis kommer nätverken att ligga bra till för att kunna genomföra riktlinjer för bästa praxis. För sjukdomar där det inte finns några riktlinjer för diagnos och behandling, kan nätverken komma att ha förmågan att utveckla riktlinjer och bästa praxis.

Genom att sammanlänka experter och patientpopulationer har nätverken också potential att underlätta kliniska studier och testa behandlingar. Detta kommer att placera dem i framkant när det gäller innovation inom många olika sällsynta sjukdomar.



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

*De europeiska referensnätverken kommer att dra nytta av bästa praxis globalt när sådan finns och skapa den där den inte gör det.*



# Europeiskt referensnätverk för ögonsjukdomar (ERN EYE)



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

*Nätverkets huvudmål är att utveckla en virtuell klinik, med namnet EyeClin, för att garantera den bästa möjliga täckningen av sällsynta ögonsjukdomar och underlätta grÄnsöverskridande spridning av expertis.*

ERN EYE arbetar med dessa sjukdomar i fyra temagrupper: sällsynta sjukdomar på näthinnan, sällsynta neurooftamologiska sjukdomar, sällsynta sjukdomar inom pediatrik oftamologi, samt sällsynta sjukdomar i den frÄmre delen av ögat.

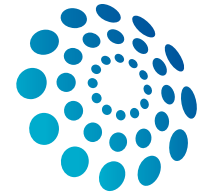
DÄrutöver arbetar sex tvÄrgrupper med frÄgor som är vanliga inom de fyra huvudÄmnena. Ytterligare arbetsgrupper fokuserar pÅ specifika områden, däribland genetiska

tester, forskning, utbildning, kommunikation och patienter.

Nätverkets huvudmål är att utveckla en virtuell klinik, med namnet EyeClin, för att garantera den bästa möjliga täckningen av sällsynta ögonsjukdomar och underlätta grÄnsöverskridande spridning av expertis.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

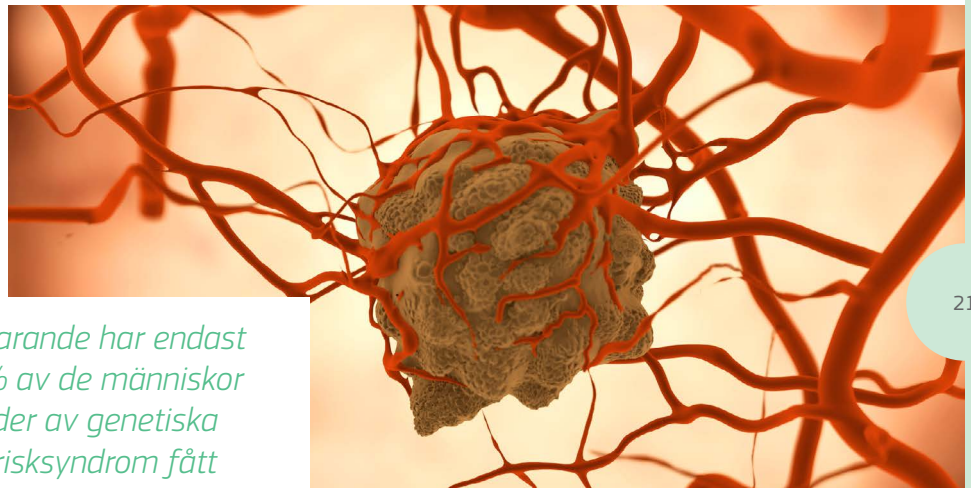
Professor HÉlène Dollfus  
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,  
Frankrike



# Europeiskt referensnätverk för genetiska tumörrisksyndrom (ERN GENTURIS)

Genetiska tumörrisksyndrom är sjukdomar där ärftliga genetiska mutationer gör att individer är starkt predisponerade för att utveckla tumörer. Risken för cancer över en persons livstid kan vara så hög som 100%. Även om det finns stora skillnader mellan de organsystem som kan drabbas, står de individer som drabbas av dessa hälsotillstånd inför liknande utmaningar: försenad diagnos, brist på förebyggande för patienter och friska släktingar och behandlingsmissar. För närvarande har endast 20–30% av de människor som lider av genetiska tumörrisksyndrom fått en diagnos.

ERN GENTURIS arbetar för att förbättra identifieringen av dessa syndrom, minimera variationen i behandlingsresultat, utforma och genomföra riktlinjer, utveckla register och biobanker, stödja forskningen och stärka patienter. Nätverken ska utbilda allmänhet och vårdpersonal och gynna utbytet av bästa praxis i Europa. Tillgången till multidisciplinär



*För närvarande har endast 20–30% av de människor som lider av genetiska tumörrisksyndrom fått en diagnos.*

vård ska förbättras, med nya modeller och standarder för att dela med sig av och diskutera komplicerade fall. Nätverket förbättrar kvaliteten på och tolkningen av genetiska tester och förbättrar patientdeltagandet i kliniska forskningsprogram.

ERN GENTURIS kommer att samarbeta med andra europeiska referensnätverk för att förbättra vården för patienter med genetiska tumörrisksyndrom som utvecklar hälsotillstånd

som faller inom ramen för ett annat nätverks expertis.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Nicoline Hoogerbrugge  
Radboud University Medical Center  
Nijmegen Nederländerna

# Samarbete i praktiken

Informationsteknik (IT) och e-hälsoverktyg kan spela en värdefull roll när det gäller att underlätta samarbete. De europeiska referensnätverken är sammanlänkande via en särskild IT-plattform genom vilken en nätverkssamordnare kan sammankalla en "virtuell" rådgivande kommitté av medicinska specialister som använder sig av telemedicinverktyg för att bedöma en patients tillstånd inför diagnos och behandling. Det gör det möjligt för vårdpersonal, som tidigare har varit tvungna att hantera sällsynta och komplicerade fall ensamma, att rådfråga kollegor och få ett

andra utlåtande från någon annan. En central funktion i dessa verktyg är interoperabilitet.

Tack vare tekniken behöver inte geografien vara ett hinder för att arbeta i spridda team. Ibland räcker det med telefon- eller videosamtal. Andra gånger kan nätverken använda särskilda system för att dela med sig av vävnadsprover och högupplösta bilder av sällsynta tillstånd. Denna teknik kan också användas som ett arkiv för sjukdomsfall och hjälpa till att bygga upp en stor bank av fall för framtida studier.

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

*Tack vare tekniken behöver inte geografien vara ett hinder för att arbeta i spridda team.*

## Anknutna partner

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

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

partner genomförs på ett öppet, transparent och stabilt sätt.

De första anknutna partnerna bör nomineras av några av medlemsstaterna under slutet av 2017.





# Europeiskt referensnätverk för hjärtsjukdomar (ERN GUARD-HEART)

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

Nätverket GUARD-HEART har identifierat följande temaområden: familjära elektriska sjukdomar, familjär kardiomyopati, medfödda hjärtdefekter och andra sällsynta hjärtsjukdomar. Dessa teman bygger på de kliniska riktlinjerna från det europeiska kardiologisällskapet (ESC), den internationella sjukdomsklassificeringen (ICD 10) och ORPHANET.

ERN GUARD-HEART vill stärka samordningen av expertis och resurser för att underlätta insamlingen av multidisciplinär kunskap som ska kartläggas och spridas till allmänheten.



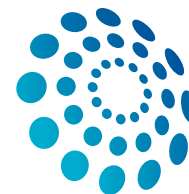
*ERN GUARD-HEART vill stärka samordningen av expertis och resurser för att underlätta insamlingen av multidisciplinär kunskap som ska kartläggas och spridas till allmänheten.*

Vårdtjänster kommer att tillhandahållas via en gemensam plattform för e-hälsovård. Det kommer att säkerställa bredare tillgång till expertis för patienter och vårdpersonal i hela Europa. Genom att gynna samarbete mellan experter, kan man få och dela med sig av ny vetenskaplig kunskap för att stödja utvecklingen av nya diagnostiska och behandlingsmässiga tillvägagångssätt och för att identifiera nya sällsynta hjärtsjukdomar. ■

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Arthur Wilde  
Academic Medical Center,  
Amsterdam, Nederländerna

# Europeiskt referensnätverk för ärvda och medfödda anomalier (ERNICA)



ERNICA arbetar med medfödda missbildningar och sjukdomar som uppstår tidigt i livet och kräver multidisciplinär vård och långsiktig uppföljning, och undersöker övergången till vuxenlivet.

Detta nätverk är organiserat kring två huvudsakliga arbetsprocesser i enlighet med klassificeringarna från ORPHANET och ICD10. En arbetsprocess hanterar missbildningar i matsmältningssystemet och den andra hanterar missbildningar i diafragman och bukväggen. I den senare finns det arbetsgrupper som arbetar med missbildningar av luft- och matstrupen och en grupp som arbetar med gastroenterologiska sjukdomar och tarm-sjukdomar. Den gruppen innehåller också en undergrupp som är specialiserad på matsmältningsproblem. Varje arbetsgrupp har sin egen sjukdomsspecifika insatsstyrka.

För vissa av dessa sällsynta sjukdomar kan dödligheten vara så hög som 50 %. ERNICA arbetar för att förbättra kvaliteten på den vård som patienterna får och minska de långsiktiga konsekvenserna av dessa sällsynta sjukdomar hos spädbarn. Nätverket ska underlätta



forskningssamarbeten med befogenhet att utveckla evidensbaserade kliniska riktlinjer. Tillgången till nya kirurgiska tekniker och behandlingar kommer också att förbättras.

ERNICA är en mötesplats för nationella patientorganisationer och vårdgivare, inklusive sjuksköterskor och andra yrkesgrupper som arbetar för att förbättra patientresultaten.

*För vissa av dessa sällsynta sjukdomar kan dödligheten vara så hög som 50%.*

## NÄTVERKSSAMORDNARE

**Professor Rene Wijnen**  
Erasmus Medical Center Rotterdam,  
Nederländerna

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



I detta referensnätverk samlas experter på sällsynta medfödda missbildningar och sällsynta intellektuella funktionsnedsättningar. Medfödda missbildningar drabbar 1 av 40 spädbarn. För vanligare missbildningar, som gomspalt, finns det väletablerade nätverk. För mer sällsynta tillstånd är expertisen spridd över EU. Många missbildningar uppstår tillsammans som en del av "syndrom" som hänger ihop med onormal tillväxt, utveckling och social anpassning. Över **8 000 syndrom** har beskrivits och de flesta visar sig med en frekvens på **mindre än 1 på 2 000**.

Kromosomfel är en av de vanligaste orsakerna till missbildningar och intellektuella funktionsnedsättningar. Nya tester, som exomsekvensering och genetisk sekvensering, har förbättrat chanserna till diagnos, men dessa finns inte rutinmässigt tillgängliga vid över 50 % av de högt specialiserade vårdinrättningarna.

Att utöka tillgången till denna teknik är ett av ERN ITHACA:s främsta mål. Nätverket utvecklar också telehälsoinitiativ med virtuella



multidisciplinära team från olika EU-center och kommer att använda sig av virtuella online-kliniker för att förbättra tillgången till diagnoser utan att patienterna behöver resa.

ERN ITHACA kommer att nätverka med föräldrar och patienter för att utveckla bästa praxis och inleda utvecklingen av riktlinjer där det behövs. Man kommer att fastställa kriterier för registrering av patientdata, utveckla utbildningen av vårdpersonal och underlätta forskning. Nätverket kommer att

arbeta med befintliga nätverk och med europeiska referensnätverk som kan komplettera intresseområden samtidigt som man sätter patienterna i centrum för verksamheten.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

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

# Att leda ett europeiskt referensnätverk

Professor Pierre Fenaux, professor i hematologi vid Hôpital Saint-Louis, Paris, Frankrike, leder nätverket EuroBloodNet. Professor Fenaux menar att nätverket EuroBloodnet med 66 medlemmar erbjuder betydande fördelar för patienter och yrkesverksamma. "Syftet med det europeiska referensnätverket är att det ska vara patientcentrerat, för att förbättra tillgången till hälso- och sjukvård vid sällsynta hematologiska sjukdomar", säger han. "Vi tillhandahåller spjutspetsdiagnostik och behandlingar till center runt om i Europa där den efterfrågade expertisen kanske inte finns."

Han säger att stödet från EU:s medlemsstater och Europeiska kommissionen ger vikt till nätverket och förbättrar dess förmåga att sprida riktlinjer. "Vi ser också stora möjligheter för att undervisa om sällsynta hematologiska sjukdomar med hjälp av system för medicinsk fortbildning," säger professor Fenaux.

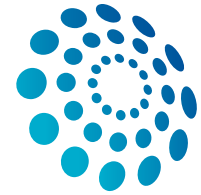
För kliniker märks de vardagliga fördelarna av nätverket när de stöter på sällsynta eller komplicerade fall: "Läkare kan få råd från expertkollegor i andra länder, och det innebär ett slut på isoleringen för vårdpersonal som ibland känner att de inte har tillgång till kollegor som kan ge ett andra utlåtande."

Det finns andra potentiella fördelar också. Professor Fenaux säger att genom att sammankoppla sjukhus över hela Europa kan man skapa en kritisk massa av patienter med sällsynta sjukdomar, som banar vägen för klinisk forskning som annars inte skulle ha varit genomförbar.

Dessa kopplingar kan också fungera som en plattform för att driva olika frågor, genom att främja utvecklingen av patientorganisationer för människor med sällsynta sjukdomar och erbjuda expertutlåtanden på innovativa behandlingar. "Om en lokal läkare ber sitt sjukhus om tillgång till en innovativ behandling, kan vårt nätverk erbjuda ett expertutlåtande om vetenskapen bakom den nya behandlingen", säger professor Fenaux. "Läkare och patienter inom det här området vet nu att de inte är ensamma."



*"Läkare kan få råd från expertkollegor i andra länder, och det innebär ett slut på isoleringen för vårdpersonal som ibland känner att de inte har tillgång till kollegor som kan ge ett andra utlåtande."*



# Europeiskt referensnätverk för sjukdomar i andningsorganen (ERN LUNG)

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

ERN-LUNG arbetar med ett antal sällsynta och komplexa lungsjukdomar, däribland idiopatisk lungfibros, cystisk fibros, bronkietasier som inte beror på cystisk fibros, pulmonell arteriell hypertension, primär ciliär dyskinesi, Alfa-1 antitrypsinbrist, mesteoliom, kronisk lungallograft disfunktion och andra sällsynta lungsjukdomar.

Nätverket arbetar för att förbättra expertisen runtom i Europa för att utveckla vårdstandarder, livskvalitet och prognoser över hela spektrat av sällsynta lungsjukdomar. Medlemmarna utvecklar och sprider



*Nätverket arbetar för att förbättra expertisen runtom i Europa för att utveckla vårdstandarder, livskvalitet och prognoser över hela spektrat av sällsynta lungsjukdomar.*

vårdriktlinjer, främjar gemensamma tillvägagångssätt för behandlingar, utökar den gränsöverskridande tillgången till diagnos och behandling, startar och stöttar register och samlar tillräckligt stora befolkningsgrupper för kliniska studier, läkemedelsutveckling och studier av sjukdomarnas naturliga utveckling.

ERN-LUNG ger patienterna tillgång till sektorsövergripande team som kan ge ett andra utlåtande online i komplexa fall utan att

patienterna behöver resa. Detta kommer att innebära en ökning av det onlinesystem för expertrådgivning som etablerats av det EU-finansierade projektet ECORN-CF.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Thomas O.F. Wagner  
Universitätsklinikum Frankfurt,  
Tyskland



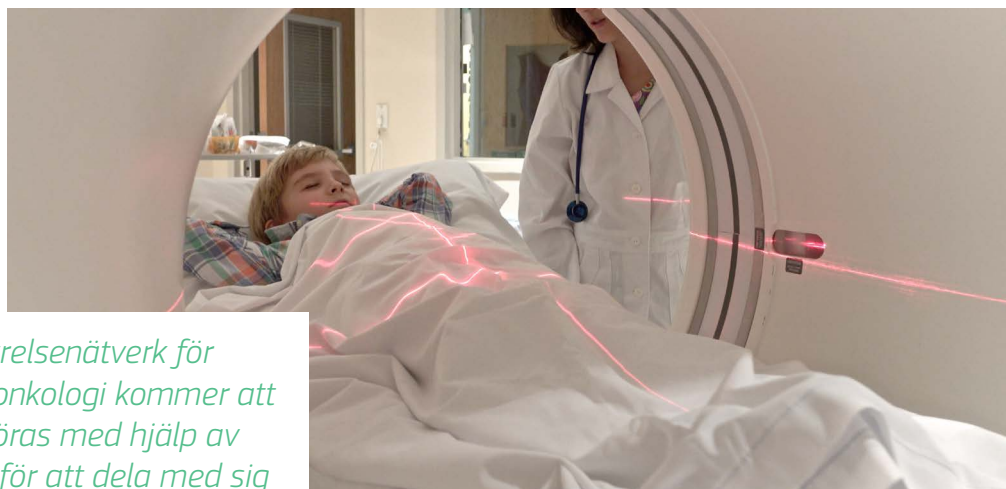
# Europeiskt referensnätverk för pediatrik cancer (hemato-onkologi) (ERN PaedCan)



Pediatrik cancer, barncancer, är sällsynt och finns i många undertyper. Med 20 000 nydiagnostiserade barn med cancer över hela Europa och 6 000 pediatrika cancerpatienter som dör varje år, är det en av de främsta dödsorsakerna hos barn som är äldre än ett år.

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

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



*Ett styrelsenätverk för pediatrik onkologi kommer att genomföras med hjälp av IT-verktyg för att dela med sig av expertis och råd.*

bygga upp en färdplan med specialistcenter för att hjälpa till att öka deras synlighet för vårdgivare och patienter. Ett styrelsenätverk för pediatrik onkologi kommer att genomföras med hjälp av IT-verktyg för att dela med sig av expertis och råd.

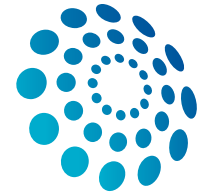
Nätverket siktar på att förbättra överlevnadstalen och livskvaliteten vid cancer hos barn genom att gynna samarbete och utbildning med slutmålet att minska de nuvarande

ojämlikheterna när det gäller överlevnad vid cancer hos barn och vårdförmågan i EUs medlemsstater.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

**Professor Ruth Ladenstein**  
St. Anna Kinderspital & St. Anna  
Kinderkrebsforschung, Österrike

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



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

Hos pediatrika patienter är försenad diagnos och oförmåga att utvecklas och nå viktiga utvecklingsmål ytterligare viktiga faktorer, tillsammans med utmaningen med övergången i vården under tonåren.

ERN RARE-LIVER arbetar med tre sjukdomsteman: autoimmun leversjukdom, metabolisk biliär atresi och liknande leversjukdomar samt strukturella leversjukdomar. Nätverket kommer, för första gången när det gäller leversjukdomar, helt att integrera vården av barn och vuxna med fokus på de behov som finns hos dem som befinner sig i övergången och på följderna för familjer med en genetisk diagnos.

Utvecklingen av uppdaterade riktlinjer är en prioritet. Vårdriktlinjer kommer att genomföras



i samarbete med den europeiska föreningen för studier av levern (EASL) och det europeiska sällskapet för gastroenterologi, hepatologi och näring (ESPGHAN). Detta kommer att få stöd av standardiseringen av viktiga diagnos- och prognostester.

Klinikers medvetenhet om sällsynta leversjukdomar och jämlik tillgång till de snabbt utvecklande behandlingsalternativen är stora utmaningar som måste hanteras.

*Nätverket kommer, för första gången när det gäller leversjukdomar, helt att integrera vården av barn och vuxna.*

## NÄTVERKSSAMORDNARE

**Professor David Jones**

*Newcastle upon Tyne Hospitals NHS Foundation Trust, Storbritannien*

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



Sällsynta muskuloskeletala sjukdomar och bindvävssjukdomar utgörs av ett stort antal sjukdomar och syndrom som har en stor påverkan på patienternas välmående. Dessa inbegriper ärftliga tillstånd och systemiska autoimmuna sjukdomar som systemisk skleros, blandade bindvävssjukdomar, inflammatorisk idiopatisk myopati, oidentifierade bindvävssjukdomar och antifosfolipidsyndrom. Försenade diagnoser, särskilt för sällsynta och komplicerade sjukdomsbilder, är ett vanligt problem.



*Nätverket kommer att förbättra den vetenskapliga kunskapen om muskuloskeletala sjukdomar och bindvävssjukdomar och underlätta skapandet av databaser för att identifiera nya kliniska eller biologiska markörer som hjälp till diagnostiken.*

I det här nätverket grupperas muskuloskeletala sjukdomar och bindvävssjukdomar i tre temagrupper: sällsynta autoimmuna, komplicerade autoimmuna och sällsynta ärftliga muskuloskeletala sjukdomar och bindvävssjukdomar.

ReCONNET vill förbättra tidig diagnostik, patienthantering, tillhandahållandet av vård och virtuella diskussioner om kliniska fall inom nätverket och med anknutna center. Användningen av informationsteknik (IT)

kommer att underlätta kommunikationen mellan olika vårdinrättningar. Nätverket kommer att förbättra den vetenskapliga kunskapen om muskuloskeletala sjukdomar och bindvävssjukdomar och underlätta skapandet av databaser för att identifiera nya kliniska eller biologiska markörer som hjälp till diagnostiken.

Utbildningsprogram för patienter och familjer kommer att utvecklas och spridas, och nya riktlinjer och kvalitetsåtgärder kommer att

genomföras. Förbättrade behandlingsprotokoll och kvalitetsåtgärder är också prioriterade. ■

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Professor Marta Mosca  
Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Italien



# Nationella strategier för sällsynta sjukdomar

EU:s medlemsstater är ansvariga för den nationella hälso- och sjukvårdspolitiken och för tillhandahållandet av hälso- och sjukvård. År 2009, rekommenderade hälso- och sjukvårdsministrarna i Europeiska unionens råd <sup>1</sup> att medlemsstaterna skulle upprätta och genomföra planer eller strategier senast 2013 för att ge stöd till patienter med sällsynta sjukdomar. Enligt rekommendationen skulle planerna utformas för att

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

**Genomförandet av nationella planer/strategier har fått stöd från projekt som**

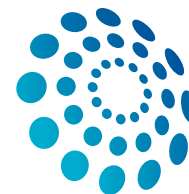


**finansierats av EU:s folkhälsoprogram.** År 2009 var ett fokus på sällsynta sjukdomar relativt nytt och innovativt i de flesta medlemsstaterna och endast fyra hade nationella planer på plats. Hittills har 23 medlemsstater antagit planer/strategier.

[http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/national\\_plans/detailed\\_sv](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed_sv)

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

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



RITA samlar de ledande europeiska vårdinrättningarna med expertis inom diagnos och behandling av sällsynta immunologiska sjukdomar. Dessa utgörs av potentiellt livshotande tillstånd som kräver multidisciplinär vård med hjälp av komplicerade diagnosbedömningar och högt specialiserade behandlingar. I nätverket delas sjukdomarna in i tre underområden: primär immunbrist, autoimmuna sjukdomar och autoinflammatoriska sjukdomar. Dessutom finns det ett underområde för pediatrik som ryms inom både det autoimmuna och det autoinflammatoriska området.

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

ERN RITA arbetar för att minska ojämlikheterna för patienter som behöver tillgång till



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

diagnostiska tester och innovativa behandlingar som biologiska behandlingar, immunoglobulinsättning, stamcellstransplantation och genterapi.

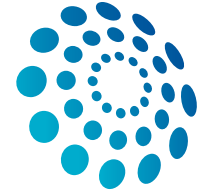
Man satsar på att koppla samman befintliga register, utveckla alleuropeiska kliniska riktlinjer, etablera en insatsstyrka av genetiker för kvalitetskontroll av nästa generations sekvenseringsteknik, komma överens om gemensamma verktyg för läkemedelsövervakning när det gäller dessa sällsynta sjukdomar, samla en insatsstyrka för korrekt användning och övervakning av biologiska behandlingar vid

immunstyrd sjukdomar, samla och förbättra stamcells- och genbehandlingar för patienter, gynna samarbete mellan patientorganisationer och samla specialister på barn och vuxna inom temaområdena.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

**Professor Andrew Cant**  
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS  
Foundation Trust, Storbritannien

# Europeiskt referensnätverk för neurologiska sjukdomar (ERN-RND)



Det europeiska referensnätverket för sällsynta neurologiska sjukdomar satsar på att ta sig an de uppfyllda behoven hos över 500 000 personer som lever med sällsynta neurologiska sjukdomar i Europa. På grund av betydande heterogenitet när det gäller fenotyper och genotyper hos patienter med sällsynta neurologiska sjukdomar, är 60 % av de drabbade fortfarande odiagnostiserade.

*Över 500 000 personer lever med sällsynta neurologiska sjukdomar i Europa, 60 % fortfarande odiagnostiserade.*



ERN-RND hoppas kunna fylla dessa luckor med hjälp av multidisciplinära virtuella rådgivningar, för att öka antalet patienter i registren med 20 %, och siktar på en förbättring på 20 % när det gäller utfall av fallen: det antal patienter som får en slutgiltig diagnos. Multidisciplinära vårdmetoder kommer att utvecklas i samarbete med organisationen European Pathway Association och ORPHANET.

Nätverket bygger vidare på befintlig infrastruktur genom att integrera ett antal väletablerade

nätverk för sällsynta neurologiska sjukdomar under paraplynätverket ERN-RND, och kompletterar fungerande register för sjukdomar som Huntingtons sjukdom och ataxi.

Ett externt kvalitetsbedömningssystem för standardisering av viktiga diagnostiska tester kommer att utvecklas i samarbete med det europeiska kvalitetsnätverket för molekylär genetik, för att säkerställa att alla patienter har tillgång till samma diagnosmöjligheter. ERN-RND kommer att ge stöd till

utbildning, forsknings- och innovationsinitiativ och säkerställa att patienterna "kan göra sin röst hörd".

## NÄTVERKSSAMORDNARE

Dr Holm Graessner  
Universitätsklinikum Tübingen,  
Tyskland

# Europeiskt referensnätverk för hudsjukdomar (ERN Skin)



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

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

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



*En omfattande socioekonomisk studie av den individuella belastningen som sjukdomar innebär kommer också att utföras.*

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

## NÄTVERKSSAMORDNARE

**Professor Christine Bodemer**

*Assistance Publique-Hopitiaux de Paris,  
Hôpital Necker-Enfants Malades, Frankrike*

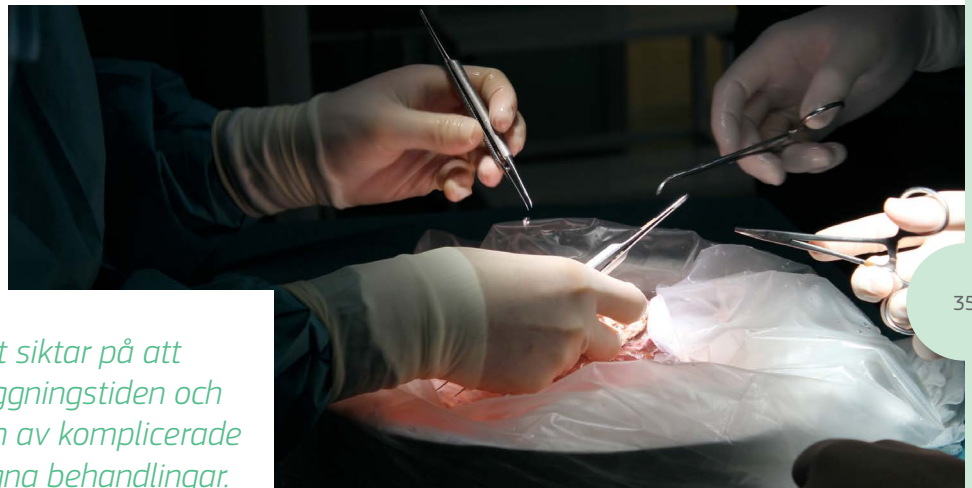
# Europeiskt referensnätverk för transplantationer på barn (ERN TRANSPLANT-CHILD)



Transplantationer på barn, både av fasta organ och hematopoetisk stamcellstransplantation, är den enda botande behandlingen för flera sällsynta sjukdomar.

Optimal eftervård efter en transplantation kräver gemensamma ansträngningar från ett mutlidisciplinärt team. Efter transplantationen måste patienterna genomgå kronisk immunosuppression för att undvika avstötning. Det kräver övervakning av komplikationer efter transplantationen för att öka livstiden och förbättra livskvaliteten. I ERN TRANSPLANT-CHILD samlas experter på transplantationer på barn och på eftervård för att förbättra resultaten för barn och deras familjer.

Nätverket siktar på att minska inläggningstiden och användningen av komplicerade och långdragna behandlingar. Det arbetar för att förbättra det psykologiska stödet när barnen övergår till vuxenlivet. TRANSPLANT-CHILD vill göra de senaste teknikerna och medicinska,



*Nätverket siktar på att minska inläggningstiden och användningen av komplicerade och långdragna behandlingar.*

farmakologiska och behandlingsmässiga framsteg tillgängliga. Medlemmarna underlättar också spridningen av harmoniserade riktlinjer för behandling och utveckling av personanpassad medicinering vid transplantationer på barn.

TRANSPLANT-CHILD vill minska de kostnader som transplantationer för med sig, som de för ny transplantation och läkemedelsbehandlingar, och arbetar med att harmonisera transplantationsvården för att minska risken för komplikationer efter transplantationen.

Europas ledande experter på transplantationer på barn arbetar tillsammans för att minska dödlighet och sjuklighet kopplad till transplantationer på barn.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

**Dr Paloma Jara Vega**

*Hospital Universitario La Paz,  
Spanien*



# Fokus på att förbättra patienters hälsoresultat: patientorganisationernas roll

**De europeiska referensnätverken handlar om patienterna.** Patientorganisationer, särskilt Eurordis, har spelat en aktiv roll i utvecklingen av nätverken under mer än ett årtionde och hjälpt till att säkerställa att prioriteringen ligger på att öka de kliniska framstegen och förbättra patienternas hälsoresultat samt en jämlik tillgång till kvalitetsvård i hela Europa. Eurordis är en icke-statlig patientdriven allians som representerar 733 patientorganisationer för sällsynta sjukdomar i 64 länder.

”Vi var där när idén föddes i högnivågruppen för hälso- och sjukvård, där europeiska referensnätverk överfördes till direktivet för gränsöverskridande hälso- och sjukvård”, minns Matt Bolz-Johnson, ansvarig för hälso- och sjukvård och forskning hos Eurordis. ”Vi har vandrat en lång väg med medlemsstaterna och Europeiska kommissionen, från det att konceptet föddes fram till lagstiftning och

sedan när idén om europeiska referensnätverk blev till verklighet.”

Som en konstant partner i arbetet med att ta fram konceptet med europeiska referensnätverk, har Eurordis säkerställt att patienterna varit inblandade under hela processen och utvecklat en stark teknisk förståelse för hur patientinblandning i nätverken kan skapa verkligt värde för patienterna.

”Nätverken har potentialen att frigöra märkbara fördelar för patienter med sällsynta och komplicerade sjukdomsbilder,” säger Bolz-Johnson. ”De europeiska referensnätverken kan bryta den isolering som grupper som lider av sällsynta sjukdomar lever i, och göra experter synliga för patienter i hela Europa och på så sätt uppfylla patienternas behov av att snabbt komma i kontakt med rätt experter.”

*”Nätverken har potentialen att frigöra märkbara fördelar för patienter med sällsynta och komplicerade sjukdomsbilder”*

En av de främsta fördelarna med de europeiska referensnätverken för patienterna är deras förmåga att snabba på diagnosen och minska antalet odiagnostiserade eller feldiagnostiserade patienter. Bolz-Johnson säger att nätverken kommer att "bryta ner den diagnostiska resan".

För många sällsynta sjukdomar finns det för tillfället inga tillgängliga behandlingar. Men den studiekultur som nätverken lovar att skapa kommer att göra dem till en grund för innovation. Genom att skapa enkla resultatmätningar för specifika sjukdomar, kommer de att öppna dörren till snabbare identifiering och antagande av optimala medicinska eller kirurgiska åtgärder. "Det kommer att förbättra bästa praxis när medlemmarna i

nätverken lär av varandra", förklarar Johnson. **"Experter kommer att kunna dela med sig av fall i realtid via virtuella möten och utvärdera resultaten i efterhand för att kunna se vad som fungerar bäst."**

Patienterna har höga förhoppningar om att de europeiska referensnätverken kan ha stor effekt på deras liv: "Vi tror att genom att dela med oss av erfarenheter och expertis, skulle vi kunna dra bättre nytta av befintlig kunskap och skapa ny, vilket kan göra att vi inom några år från det att nätverken skapats kommer att kunna se betydande förbättringar i resultaten för många sällsynta sjukdomar", säger Bolz-Johnson. **"Nu är det dags för de europeiska referensnätverken att leverera."** ■



*"De europeiska referensnätverken kan bryta den isolering som grupper som lider av sällsynta sjukdomar lever i, och göra experter synliga för patienter i hela Europa och på så sätt uppfylla patienternas behov av att snabbt komma i kontakt med rätt experter."*

# Europeiskt referensnätverk för ärftliga metaboliska sjukdomar (MetabERN)



Sällsynta ärftliga metaboliska sjukdomar, som det finns över 700 av, är individuellt sällsynta men kollektivt frekventa. Många metaboliska sjukdomar har allvarliga, ibland livshotande, konsekvenser för patienterna. Dessa sjukdomar omfattar sjukdomar i alla organ, kan drabba personer i vilken ålder som helst, och kräver multidisciplinärt samarbete mellan flera olika yrkesgrupper.

*MetabERN kommer att utveckla en plattform för realtidskonsultationer för kliniska beslutsprocesser och främja överbyggande forskningsprogram mellan sällsynta ärftliga metaboliska sjukdomar.*



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

MetabERN vill förbättra livet för dem som drabbats av denna mycket heterogena grupp av sjukdomar genom att dela in dem i sju

huvudkategorier. Det är det första alleuropeiska och panmetaboliska nätverket av sitt slag.

Nätverket sammanställer ett register över metaboliska sjukdomar, utvecklar information och utbildning för patienter, främjar diagnoser av nya sjukdomar genom samarbete och etablerar en långsiktig referenspunkt för att få fram expertisen till patienterna.

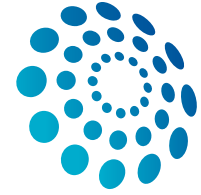
MetabERN kommer att utveckla en plattform för realtidskonsultationer för kliniska beslutsprocesser och främja överbyggande

forskningsprogram mellan sällsynta ärftliga metaboliska sjukdomar. Det kommer att dela med sig av kunskap inom nätverket och utanför det genom att utvidgas till ytterligare regioner och länder.

## NÄTVERKSSAMORDNARE

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





# Europeiskt referensnätverk för multisystemiska kärlsjukdomar (VASCERN)

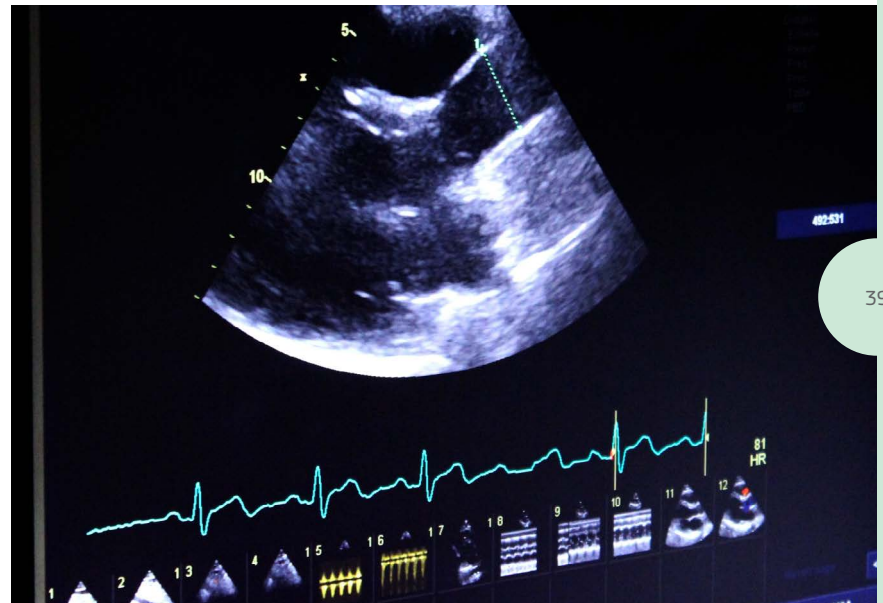
Sällsynta multisystemiska kärlsjukdomar omfattar sjukdomar som drabbar alla typer av blodkärl med konsekvenser för flera av kroppens system. Dessa sjukdomar kräver ett multidisciplinärt tillvägagångssätt i vården.

VASCERN består av fem arbetsgrupper för sällsynta sjukdomar: Ärftlig hemorragisk telangiectasi, ärftliga torakala aortasjukdomar, medelstora artärer (vaskulärt Ehlers Danlos syndrom), pediatrik och primärt lymfödem och vaskulära anomalier. En särskild patientarbetsgrupp gör det möjligt för patientrepresentanter att vara involverade i alla nätverkets aktiviteter. Dessutom finns det flera tematiska arbetsgrupper som arbetar med kommunikation, e-hälsovård, etik, patientregister och utbildning.

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

Vårdpersonal som arbetar med VASCERN kommer att hålla föreläsningar om sina

expertområden och göra utbildningsmaterial tillgängligt online. Stipendier för en vecka kommer att skapas för att göra det möjligt för EU-studenter att lära sig mer om dessa sällsynta sjukdomsbilder, och kunskap kommer att delas via nätverket med vårdpersonal som inte omfattas av det europeiska referensnätverket.



## NÄTVERKSSAMORDNARE

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

# ERN-förteckning

Endo-ERN	Europeiskt referensnätverk för endokrina sjukdomar
ERKNet	Europeiskt referensnätverk för njursjukdomar
ERN BOND	Europeiskt referensnätverk för skelettsjukdomar
ERN CRANIO	Europeiskt referensnätverk för kraniofaciala missbildningar och öron-, näs- och halssjukdomar
ERN EpiCARE	Europeiskt referensnätverk för epilepsi
ERN EURACAN	Europeiskt referensnätverk för cancer hos vuxna (solida tumörer)
ERN EuroBloodNet	Europeiskt referensnätverk för hematologiska sjukdomar
ERN eUROGEN	Europeiskt referensnätverk för urogenitala sjukdomar och hälsotillstånd
ERN EURO-NMD	Europeiskt referensnätverk för neuromuskulära sjukdomar
ERN EYE	Europeiskt referensnätverk för ögonsjukdomar
ERN GENTURIS	Europeiskt referensnätverk för genetiska tumörrisksyndrom
ERN GUARD-HEART	Europeiskt referensnätverk för hjärtsjukdomar
ERNICA	Europeiskt referensnätverk för ärvda och medfödda anomalier
ERN ITHACA	Europeiskt referensnätverk för medfödda missbildningar och sällsynta intellektuella funktionsnedsättningar
ERN LUNG	Europeiskt referensnätverk för sjukdomar i andningsorganen
ERN PaedCan	ERN för pediatrik cancer (hemato-onkologi)
ERN RARE-LIVER	Europeiskt referensnätverk för heptatologiska sjukdomar
ERN ReCONNET	Europeiskt referensnätverk för muskuloskeletala sjukdomar och bindvävssjukdomar
ERN RITA	Europeiskt referensnätverk för immunbristsjukdomar, autoinflammatoriska och autoimmuna sjukdomar
ERN-RND	Europeiskt referensnätverk för neurologiska sjukdomar
ERN Skin	Europeiskt referensnätverk för hudsjukdomar
ERN TRANSPLANT-CHILD	Europeiskt referensnätverk för transplantationer på barn
MetabERN	Europeiskt referensnätverk för ärftliga metaboliska sjukdomar
VASCERN	Europeiskt referensnätverk för multisystemiska kärlsjukdomar

## HUR HITTAR MAN EU:S PUBLIKATIONER?

### Gratispublikationer

- Ett enskilt exemplar genom EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>).
- Flera exemplar/affischer/kartor hos Europeiska unionens representationer ([http://ec.europa.eu/represent\\_sv.htm](http://ec.europa.eu/represent_sv.htm)), hos delegationer i länder utanför EU ([http://eeas.europa.eu/delegations/index\\_sv.htm](http://eeas.europa.eu/delegations/index_sv.htm)), genom att kontakta nätverket Europa direkt ([http://europa.eu/europedirect/index\\_sv.htm](http://europa.eu/europedirect/index_sv.htm)) eller ringa 00 800 6 7 8 9 10 11 (gratis inom hela EU) (\*).

(\* Varken informationen eller samtalen kostar i regel något (men vissa operatörer, telefonkiosker och hotell kan ta betalt för samtalen).

### Avgiftsbelagda publikationer

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

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

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

*Tillsammans ska de hantera komplicerade eller sällsynta sjukdomar genom att förbättra diagnostiken och tillgången till specialistvård.*

## Mer om europeiska referensnätverk



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

