



# European Reference Networks



Arbejder for patienter med sjældne,  
lav-prævalente og komplicerede  
sygdomme

**Share.Care.Cure.**

Dette dokument er ikke udtryk for Europa-Kommissionens officielle holdning.

Luxembourg: Den Europæiske Unions Publikationskontor, 2022.

© Den Europæiske Union, 2022.



Politikken for videreanvendelse af Europa-Kommissionens dokumenter gennemføres i henhold til Kommissionens afgørelse 2011/833/EU af 12. december 2011 om videreanvendelse af Kommissionens dokumenter (EUT L 330 af 14.12.2011, s. 39). Medmindre andet er angivet, er videreanvendelse af dette dokument tilladt under en Creative Commons Kreditering 4.0 International (CC-BY 4.0)-licens (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Det betyder, at videreanvendelse er tilladt, med passende kildeangivelse og angivelse af eventuelle ændringer.

Ved enhver anvendelse eller gengivelse af elementer, der ikke ejes af Den Europæiske Union, kan det være nødvendigt at indhente tilladelse direkte fra de respektive rettighedshavere. Den Europæiske Union har ikke ophavsretten i forbindelse med følgende elementer:

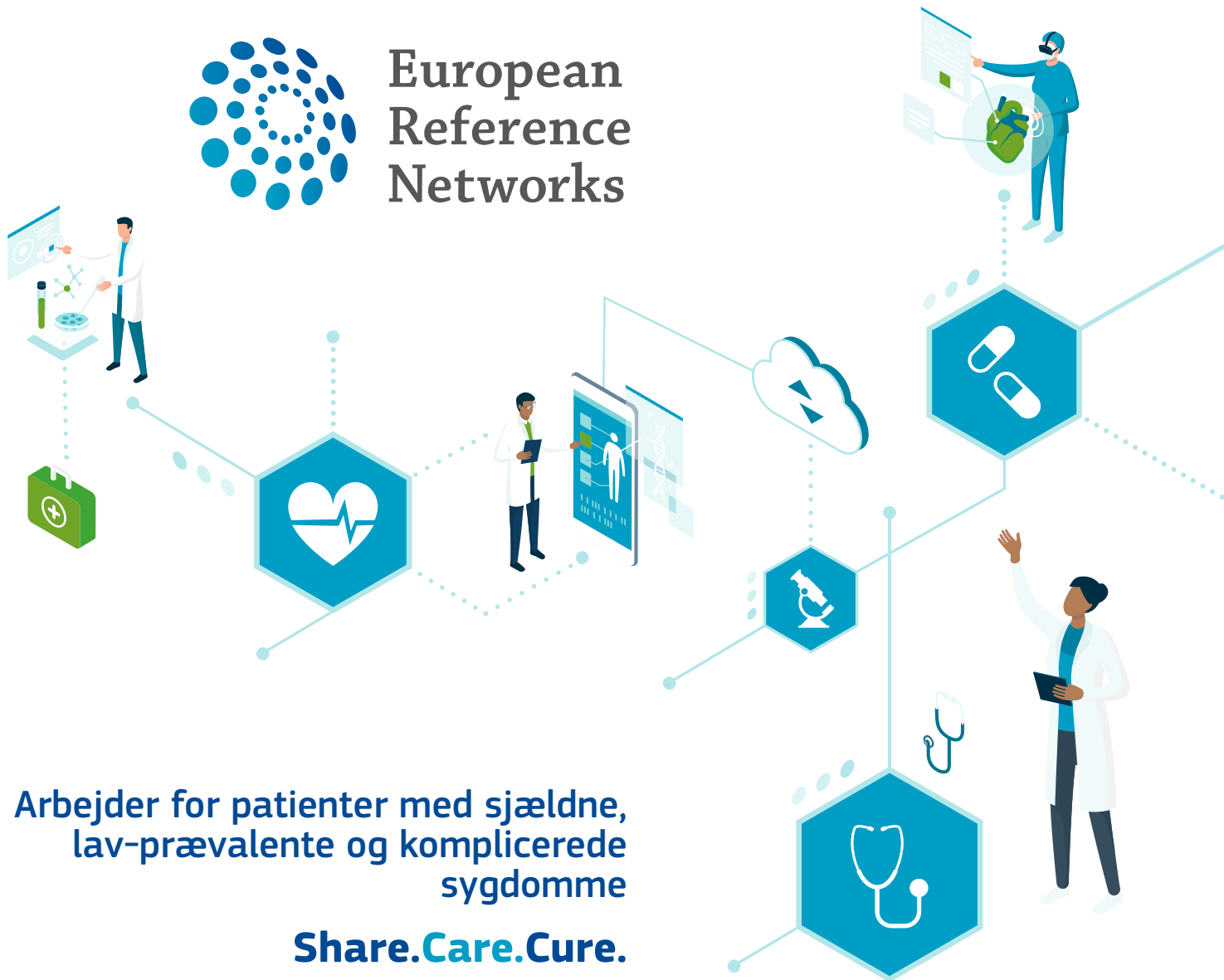
Cover illustration © European Union

Photo credits: © European Commission, © ERN EURO-NMD and JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), © ERN CRANIO, © ERN EpiCARE, The Christie, Manchester, UK, © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, United Kingdom, © ERN GUARD, © ERNICA, © University Hospital Tübingen (ERN-RND coordinating organisation), © ERN TRANSPLANTChild, © APHP, VASCERN 2015, © Shutterstock.

|       |                        |                    |                   |
|-------|------------------------|--------------------|-------------------|
| Print | ISBN 978-92-76-53857-8 | doi:10.2875/072728 | EW-05-22-174-DA-C |
| PDF   | ISBN 978-92-76-53836-3 | doi:10.2875/908229 | EW-05-22-174-DA-N |



# European Reference Networks



Arbejder for patienter med sjældne,  
lav-prævalente og komplicerede  
sygdomme

**Share.Care.Cure.**

# Udnyt potentialet i de europæiske netværk af referencecentre for patienter med sjældne sygdomme

**Yann Le Cam**

*administrerende direktør for patientforeningen EURORDIS — Rare Diseases Europe*

De europæiske netværk af referencecentre (ERN'er) er et af de største resultater, som er opnået af interessenter i miljøet omkring sjældne sygdomme i Europa. De er blevet en inspiration til en global indsats takket være EU's direktiv om grænseoverskridende sundhedsydelser og Europa-Kommissionens og EU-medlemsstaternes arbejde.

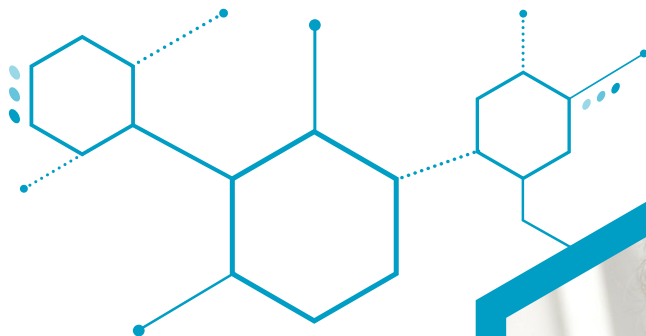
De nuværende 24 ERN'er for sjældne og komplekse sygdomme er opstået som følge af et løbende partnerskab mellem patient fortalere, kliniske ledere og ledere inden for sundhedsvæsenet. Der sker gradvist fremskridt, da netværkene nu er etableret og eksperimenterer med nye metoder til grænseoverskridende samarbejde. ERN'erne har allerede vist, hvad der kan opnås med et samarbejdsbaseret økosystem for læring, der fokuserer på videndannelse og -deling, ikke kun inden for alle deres sygdomsspecifikke områder, men i stigende grad på tværs af fagområder og sygdomsområder.

Vi er nu nødt til at pleje dem, hvis vi skal frigøre deres reelle potentiale og konsolidere denne nye struktur i vores nationale sundhedssystemer. ERN-modellen bør være en udvidelse af de nationale sundhedssystemer og give dem mulighed for at frembyde en yderligere dimension af højtspecialiseret EU-dækkende netværksekspertise, som styrker den tværfaglige pleje, der stilles til rådighed på nationalt plan.

ERN'erne og deres medlemmer er godt stillet med hensyn til at være en drivkraft for ændringer i medlemsstaternes sundhedssystemer. De kan give hidtil uset adgang til ekspertise i hele EU som supplement til lokale ressourcer og færdigheder, fremme en samarbejdskultur og fælles videndannelse, afholde pilotforsøg med og opskalere ansvarlig og etisk anvendelse af digitale sundhedsteknologier med henblik på at opfylde folkesundhedsmæssige mål og samle forskning og pleje, der er drevet af patientdata. ERN'er baner vejen for en innovativ, holistisk og integreret tilgang til medicinsk og social pleje.







ERN'er kan bidrage til at fjerne hindringer for personer, der lever med en sjælden sygdom, og give dem adgang til højt specialiserede sundhedsydelser, hvilket igen vil bidrage til at skabe universel sundhedsdækning, fremskynde diagnoser og give patienterne de bedst mulige behandlingsmuligheder.

Det tog et årti, fra idéen om grænseoverskridende samarbejde om sundhedsydelser for komplekse og sjældne sygdomme, der drives af ERN'er, opstod, før den fandt vej ind i EU-lovgivningen. Nu udvikler netværkene sig imidlertid i et hurtigt skiftende politisk miljø. Kravet om og viljen til mere europæisk koordinering på sundhedsområdet vokser nu og er kernen i Kommissionens forslag om at opbygge en europæisk sundhedsunion. Næste fase i netværkenes udvikling bør være at udnytte denne indsats for at opnå bedre patientresultater og et større grænseoverskridende samarbejde om sundhedsydelser med en vision om et modent ERN-system i 2030, som ikke efterlader nogen, der lever med en sjælden sygdom, i uvished med hensyn til diagnose, pleje og behandling.



**Yann Le Cam**  
*administrerende direktør for  
patientforeningen EURORDIS —  
Rare Diseases Europe*



# Indholdsfortegnelse

|                                                                                                   |    |                                                                                                 |    |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------|----|-------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| Udnyt potentialet i de europæiske netværk af referencecentre.....                                 | 4  | Samarbejde i praksis.....                                                                       | 25 |
| Baggrund.....                                                                                     | 7  | Tilknyttede partnere.....                                                                       | 25 |
| Hvad er europæiske netværk af referencecentre?.....                                               | 8  | ERN for neuromuskulære sygdomme (ERN EURO-NMD).....                                             | 26 |
| ERN for knoglelidelser (ERN BOND).....                                                            | 9  | ERN for øjensygdomme (ERN EYE).....                                                             | 27 |
| ERN for kraniofaciale misdannelser og øre-næse-hals-lidelser<br>(ERN CRANIO).....                 | 10 | ERN for genetisk tumorrisiksyndrom (ERN GENTURIS).....                                          | 28 |
| Merværdi for patienter og fagfolk.....                                                            | 11 | I spidsen for et ERN.....                                                                       | 29 |
| ERN for endokrine sygdomme (Endo-ERN).....                                                        | 12 | ERN for hjertesygdomme (ERN GUARD-Heart).....                                                   | 30 |
| ERN for sjældne og komplekse epilepsier (EpiCARE).....                                            | 13 | ERN for medfødte misdannelser og sjælden intellektuel<br>funktionsnedsættelse (ERN ITHACA)..... | 31 |
| Sådan godkendes ERN'er.....                                                                       | 14 | ERN for arvelige stofskifteforstyrrelser (MetabERN).....                                        | 32 |
| ERN for nyresygdomme (ERKNet).....                                                                | 15 | Nationale politikker for sjældne sygdomme.....                                                  | 33 |
| ERN for sjældne nervesygdomme (ERN-RND).....                                                      | 16 | ERN for kræft hos børn (hæmatoonkologi) (ERN PaedCan).....                                      | 34 |
| ERN for arvelige og medfødte (fordøjelsesmæssige og gastrointestinale)<br>anomalier (ERNICA)..... | 17 | ERN for leversygdomme (ERN RARE-LIVER).....                                                     | 35 |
| Medlemsstater i førersædet.....                                                                   | 18 | ERN om bindevævs- og muskelskeletsygdomme<br>(ERN ReCONNET).....                                | 36 |
| ERN for luftvejssygdomme (ERN LUNG).....                                                          | 19 | Patientforeningernes rolle.....                                                                 | 37 |
| ERN for hudsygdomme (ERN Skin).....                                                               | 20 | ERN for immundefekt og autoinflammatoriske og autoimmune<br>sygdomme (ERN RITA).....            | 38 |
| ERN for kræft hos voksne (solide tumorer) (ERN EURACAN).....                                      | 21 | ERN for transplantationer hos børn (ERN TransplantChild).....                                   | 39 |
| Europa: et globalt ekspertisecenter.....                                                          | 22 | ERN for multisystemiske karsygdomme (VASCERN).....                                              | 40 |
| ERN for blodsygdomme (EuroBloodNet).....                                                          | 23 | ERN-fortegnelse.....                                                                            | 41 |
| ERN for urogenitale sygdomme (ERN eUROGEN).....                                                   | 24 |                                                                                                 |    |

# Baggrund

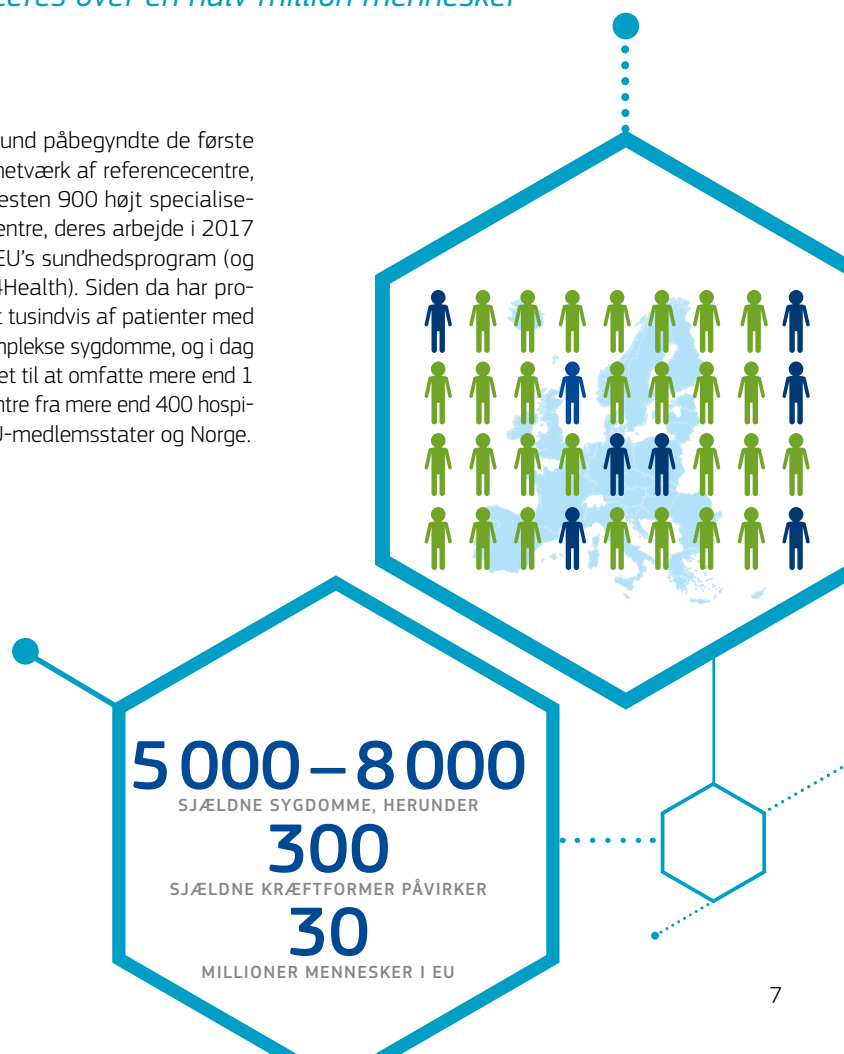
*Sygdomme, der rammer færre end fem ud af 10 000 personer i EU, betragtes som sjældne. Mellem 5 000 og 8 000 sjældne sygdomme påvirker dagligdagen for 27-36 millioner mennesker i EU. Alene inden for onkologi findes der f.eks. næsten 300 forskellige typer sjældne kræftformer, og hvert år diagnosticeres over en halv million mennesker i Europa med en af dem.*

Mange af dem, der lider af en sjælden eller kompleks sygdom, har ikke adgang til diagnose og behandling af høj kvalitet. Der kan være begrænset ekspertise og specialviden, fordi der kun er et lille antal patienter.

EU og de nationale regeringer er fast besluttet på at forbedre anerkendelsen og behandlingen af disse sjældne og komplekse sygdomme ved at styrke samarbejdet og koordineringen på europæisk plan og støtte nationale planer for sjældne sygdomme.

Direktivet fra 2011 om patientrettigheder i forbindelse med grænseoverskridende sundhedsydelser giver ikke blot patienter mulighed for at få godtgjort udgifter til behandling i en anden EU-medlemsstat, men gør det også lettere for patienter at få adgang til oplysninger om sundhedsydelser og dermed øge deres behandlingsmuligheder. Direktivet trådte i kraft i EU's medlemsstater i 2013 og dannede grundlag for grænseoverskridende samarbejde på områder som sjældne sygdomme og ERN'er eller e-sundhed.

På denne baggrund påbegyndte de første 24 europæiske netværk af referencecentre, der omfatter næsten 900 højt specialiserede sundhedscentre, deres arbejde i 2017 med støtte fra EU's sundhedsprogram (og siden 2021 EU4Health). Siden da har programmet hjulpet tusindvis af patienter med sjældne eller komplekse sygdomme, og i dag er ERN'erne vokset til at omfatte mere end 1 400 sundhedscentre fra mere end 400 hospitaler i alle 27 EU-medlemsstater og Norge.





# Hvad er europæiske netværk af referencecentre?

*De europæiske netværk af referencecentre (ERN'er) er virtuelle netværk, der forbinder sundhedstjenesteydere, sundhedspersonale og patienter i hele EU og Norge. De har til formål at tackle komplekse eller sjældne sygdomme og lidelser, som kræver højt specialiseret behandling og en sammenlægning af viden og ressourcer.*

Intet land har i sig selv viden og kapacitet til at behandle alle komplekse sygdomme, som er sjældne eller har lav prævalens. ERN'er giver patienter og læger i hele EU adgang til den bedste ekspertise og til rettidig udveksling af viden, der kan redde liv, uden at skulle rejse til et andet land. Netværkene gør det lettere at dele den seneste viden om og erfaring inden for sjældne sygdomme i EU med deltagende hospitaler, forskere og patientgrupper.

Når ERN-koordinatorerne skal gennemgå en patients diagnose og behandling, sammenkalder de «virtuelle» rådgivende paneler af speciallæger inden for forskellige fagområder ved hjælp af en særlig IT-plattform — det kliniske patientstyringssystem (CPMS). Der afholdes drøftelser i CPMS, hvilket giver sundhedstjenesteydere fra hele EU mulighed for at samarbejde online og drøfte, diagnosticere og behandle patienter med sjældne sygdomme, sygdomme med lav prævalens og komplekse sygdomme. ERN'erne koordinerer og letter også uddannelsesaktiviteter, udvikler retningslinjer for klinisk praksis og andre værktøjer til støtte for kliniske beslutninger, samarbejder om videndannelse og -formidling gennem kommunikationsaktiviteter og er kontaktpunkter for forskning og innovation inden for komplekse sygdomme, som er sjældne eller har lav prævalens. ERN'erne lægger desuden

data af høj kvalitet i EU-registre fra patienter med sjældne sygdomme, hvilket skaber en unik og meget værdifuld datakilde, der kan bruges til at fremme forskning og udvikle den næste generation af behandlinger til sjældne og komplekse sygdomme.

**De første europæiske netværk af referencecentre blev lanceret i marts 2017. Der er i øjeblikket 24 ERN'er, der omfatter mere end 1 400 højt specialiserede sundhedsafdelinger på mere end 400 hospitaler i alle EU's medlemsstater plus Norge.** De arbejder på en række tematiske områder, lige fra sjældne knoglelidelser og kræft hos børn til sjældne karsygdomme, til gavn for tusindvis af patienter i EU, der har en sjælden eller kompleks sundhedstilstand.

ERN-initiativet modtager støtte fra flere af EU's finansieringsprogrammer, herunder EU4Health-programmet, Connecting Europe-faciliteten og Horisont Europa.

EU's medlemsstater fører an i ERN-processen, idet de er ansvarlige for at anerkende centre på nationalt plan og godkende ansøgninger. Et råd af medlemsstaterne (BoMS) er ansvarligt for at udvikle EU's ERN-strategi og godkende oprettelsen af netværk og inddragelsen af nye medlemmer.

**De 24 ERN-koordinatorer samarbejder inden for ERN-koordinatorgruppen (ERN-CG), som blev oprettet i 2017.** Denne strategiske gruppe etablerer et fælles grundlag for flere vigtige tekniske og organisatoriske aspekter af ERN'erne. ERN-CG og BoMS arbejder tæt sammen med forskellige arbejdsgrupper — herunder om videndannelse, integration i nationale sundhedssystemer, overvågning, juridiske og etiske spørgsmål og IT-rådgivning — som indberetter deres forslag til ERN-CG og BoMS med henblik på endelig drøftelse og afgørelse.



# ERN for knoglelidelser (ERN BOND)

*Sjældne knoglesygdomme omfatter sygdomme knyttet til knogledannelse, modellering, remodellering og fjernelse samt mangler i disse processers reguleringsmæssige forløb. De resulterer i væksthæmning, knogledeformitet, tandmisdannelse, smerter, frakturer og funktionsnedsættelse og kan have en negativ indvirkning på den neuromuskulære funktion og hæmopoiese.*

ERN BOND samler alle sjældne knoglesygdomme — medfødte, kroniske og genetiske sygdomme — som påvirker brusk, knogler og tandben. Netværket fokuserer i øjeblikket på osteogenesis imperfecta (OI), X-bunden hypofosfatæmisk rakis (XLH) og akondroplasi (ACH) som eksempler på baggrund af sygdomsprævalens, diagnostiske og administrative vanskeligheder og nye behandlingsformer. Efterhånden som der etableres systematiske tilgange, vil ERN BOND i fremtiden gå over til mere sjældne sygdomme.

ERN BOND udvikler i samarbejde med patienter mål for patientrapporterede resultater og erfaringer samt retningslinjer for udvikling og formidling af bedste praksis. Netværket vil arbejde for at sikre hurtig adgang til studier for berørte patienter, efterhånden som der udvikles nye behandlingsformer.

ERN BOND muliggør kompetenceudvikling gennem e-sundheds- og telemedicinplatforme sammen med arbejdsbesøg, kurser og formidlingsaktiviteter. Netværket arbejder henimod at reducere diagnosticeringstiden gennem færre uhensigtsmæssige test, mere nøjagtige diagnoser og nye og velfungerende behandlinger.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Dr. Luca Sangiorgi  
Rizzoli Orthopaedic Institute,  
Bologna, Italien



# ERN for kraniofaciale misdannelser og øre-næse-hals-lidelser (ERN CRANIO)

*ERN CRANIO fokuserer på sjældne og komplekse kraniofaciale misdannelser og øre-næse-hals-lidelser. Disse sygdomme omfatter misdannelser i hjernen, kraniet og ansigtet, herunder specifikke lidelser som f.eks. kraniosynostose og kraniofacial mikrosomi, læbespalte og hareskår, orodentale misdannelser og øre-næse-hals-lidelser.*

Netværket arbejder på tværs af forskellige arbejdsområder, herunder formidling, evaluering, e-sundhed, uddannelse, behandlingskvalitet, registerudvikling og resultatmåling.

ERN CRANIO har til formål at samle sygdomsspecifik ekspertise, viden og ressourcer fra hele EU/EØS for at nå sundhedsmål, som ellers ville være uopnåelige i et enkelt land. Sådanne sundhedsmål omfatter: udvikling af kliniske færdigheder, øget adgang til ekspertbehandling af høj kvalitet og adgang til bedre diagnosespecifikke oplysninger for sundhedspersonale, patienter og deres familier og omsorgspersoner.

ERN CRANIO søger i den forbindelse samtidig at mindske uligheder på sundhedsområdet ved at standardisere praksis og gøre pleje, information og ressourcer af høj kvalitet tilgængelige for sundhedstjenesteydere, patienter og deres familier og omsorgspersoner i hele Europa.



## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Dr. Irene Mathijssen  
Erasmus University Medical Center,  
Rotterdam, Nederlandene



# Merværdi for patienter og fagfolk



*Patienter med sjældne og komplekse sygdomme kan mangle en klar diagnose i flere år, og det kan være en frustrerende og nedslående oplevelse for patienter, deres familier og omsorgspersoner. Mange af dem, der lever med disse sygdomme, er børn med nedsat udvikling, som sundhedssystemet forsøger at hjælpe, og som undertiden i deres barndom ser flere specialister for at finde en diagnose.*

ERN'erne forbedrer den offentlige og faglige bevidsthed om sjældne sygdomme og komplicerede præsentationer af sygdomme, hvilket øger sandsynligheden for tidlig og præcis diagnose og effektiv behandling, hvor det er muligt.

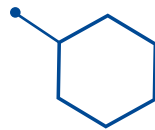
Netværkene er en platform for udvikling af retningslinjer, uddannelse og videndeling. ERN'er kan bidrage til at afholde store kliniske forsøg for at forbedre forståelsen af sygdomme og udvikle nye lægemidler ved at samle en stor mængde patientdata.

Omfanget af patienternes engagement varierer fra netværk til netværk, men alle ERN'er sikrer, at patientrepræsentanter inddrages f.eks. i udviklingen af retningslinjer for klinisk praksis, kliniske forsøg og behandlingsforløb.

For specialiserede sundhedsprofessionelle giver ERN'er mulighed for at oprette netværk med ligesindede eksperter fra hele EU/EØS,

hvilket bidrager til at reducere den faglige isolation, som mange eksperter i sjældne sygdomme oplever. ERN-systemet understøttes af innovation inden for sundhedspleje, hvilket bidrager til at udvikle nye plejemodeller og ændre den måde, behandlinger leveres på, gennem e-sundhedsløsninger og -værktøjer og banebrydende medicinske løsninger og udstyr. ERN'er er væksthuse til udvikling af digitale tjenester og levering af virtuel sundhedspleje og telemedicin.

ERN'er bidrager til at øge stordriftsfordelene og sikre en mere effektiv anvendelse af ressourcerne med en positiv indvirkning på de nationale sundhedssystemers bæredygtighed. Netværkene er en synlig demonstration af, hvad solidaritet kan foranledige i Europa.



# ERN for endokrine sygdomme (Endo-ERN)

*Sjældne endokrine sygdomme omfatter for meget, for lidt eller uhensigtsmæssig hormonaktivitet, hormonresistens, tumorvækst i endokrine organer og sygdomme med konsekvenser for hormonsystemet. Den epidemiologiske fordeling varierer meget og spænder over ultrasjældne og sjældne sygdomme og sygdomme med lav prævalens. Patienter med en lidelse med lav prævalens kan have behov for højt specialiseret behandling fra et tværfagligt team under ledelse af en endokrinolog.*

Netværket har oprettet otte tematiske grupper, der dækker hele spektret af medfødte og erhvervede sygdomme. Det drejer sig om: binyresygdomme, sygdomme med kalcium- og fosfathomøostase, sygdomme vedrørende kønsudvikling og -modning, genetiske sygdomme med glukose- og insulinhomøostase, genetiske syndromer med endokrine tumorer, sygdomme med væksthæmning og syndromer med genetisk betinget overvægt, hypofyseysygdomme og skjoldbruskkirtelsygdomme.

Endo-ERN bygger fortsat på det arbejde, som flere eksisterende europæiske netværk har udført, herunder dem, der er oprettet gennem European Society of Endocrinology (ESE) og European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), og dem, der er udviklet gennem det europæiske samarbejde om videnskab og teknologi (COST).

For at skabe bedre diagnostiske forløb, behandling, behandlingskvalitet og målbare resultater for patienter med sjældne endokrine sygdomme arbejder Endo-ERN for at skabe tværfagligt og grænseoverskridende samarbejde inden for kompleks pleje og forskning og uddannelse og samtidig sikre, at patienterne bliver hørt.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

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





# ERN for sjældne og komplekse epilepsier (EpiCARE)

*Mindst seks millioner mennesker lider af epilepsi i Europa. Det er traditionelt blevet behandlet som en enkelt sygdom, men selv om de første kliniske manifestationer i form af epileptiske anfald kan ligne andre symptomer, kan epilepsier stamme fra en lang række forskellige neurologiske ætiologier. Behandlingsvalg, resultater og den overordnede prognose afhænger af, hvilke ætiologier der er tale om, og en hurtig diagnose spiller en vigtig rolle, hvis den er mulig at opnå.*

Når traditionelle lægemidler mod anfald er korrekt ordineret, hjælper de næsten 70 % af patienterne med at forblive anfaldsfri — men for patienter, der lider af refraktær epilepsi, er der en dårlig klinisk prognose. Sjældne og komplekse epilepsier kræver tværfaglig behandling lige fra starten. Det er afgørende, at der skabes veletablerede plejeforløb og tæt samarbejde med velstrukturerede nationale netværk for epilepsibehandling.

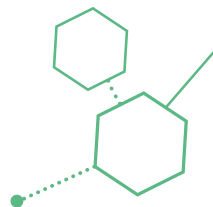
Lægeholdene i ERN EpiCARE arbejder på at forbedre og øge diagnosticeringen af årsagerne til sjældne epilepsier, fremme tidlig identifikation af patienter med sjældne årsager, der kan behandles, øge adgangen til specialiseret pleje, videreudvikle og udforme innovative kliniske forsøg for at undersøge ny anfaldsmedicin gennem European Collaboration for Epilepsy Trials (ECET), give fuld adgang til og brug af tidlig prækirurgisk evaluering og epilepsikirurgi og fremme forskning i innovative diagnoseværktøjer og kausale behandlinger.

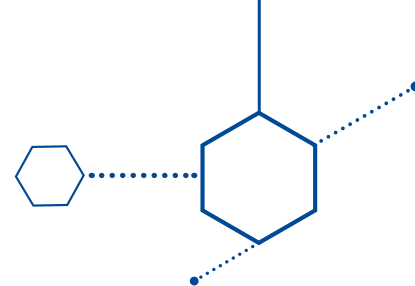
Flere gange om måneden afholder netværket diskussioner om særlige patientsager med deltagelse af EU-eksperter inden for genetik, neuropsykologi, lægemiddelforvaltning og prækirurgisk evaluering. ERN EpiCARE har iværksat en lang række videndannelsesaktiviteter, herunder interaktive uddannelseswebinarer og opdateringer om retningslinjer for klinisk praksis. Netværket samarbejder med andre ERN'er og EU-finansierede initiativer såsom det fælles europæiske program for sjældne sygdomme (EJP RD), SOLVE-RD, ERICA og de tværgående arbejdsgrupper om neurologiske forstyrrelser, der specielt involverer ERN-RND og ERN EURO-NMD.

Netværket har fra starten arbejdet tæt sammen med alle relevante videnskabelige organer såsom International League Against Epilepsy (ILAE), European Paediatric Neurology Society (EPNS) og European Academy of Neurology (EAN). For at øge opmærksomheden omkring bedste praksis og behandlingsforløb arbejder ERN EpiCARE sammen med patient fortalere fra europæiske patient fortalergupper (ePAG'er) om f.eks. at udarbejde informationsbrochurer om sjældne epilepsier og patientorienterede kliniske forsøg

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Alexis Arzimanoglou  
Hospices Civils de Lyon (HCL),  
Frankrig





# Sådan godkendes ERN'er

*EU's medlemsstater spiller den ledende rolle i udpegelsen og udviklingen af europæiske netværk af referencecentre. For at opnå status som ERN reagerer netværksmedlemmerne på en opfordring fra Europa-Kommissionen, hvorefter et uafhængigt vurderingsorgan vurderer deres ansøgning og udarbejder en rapport. Rådet af medlemsstater (BoMS) beslutter derpå, om ERN-ansøgningen skal godkendes eller ej.*

BoMS består af kandidater fra alle EU's medlemsstater samt Norge og spiller en aktiv rolle i udviklingen af ERN-strategien. BoMS overvåger fortsat ERN's medlemmer, vurderer ansøgere, der ønsker at deltage i eksisterende netværk, og godkender eventuelle fremtidige netværk. Efter indkaldelsen af ansøgninger i 2019 blev mere end 600 yderligere sundhedstjenesteydere fra 20 EU-medlemsstater og Norge optaget som ERN-medlemmer i 2022.

BoMS har indført 18 ERN-indikatorer, som ERN'erne regelmæssigt indsender. De sørger for pålidelig og løbende overvågning for at måle kvalitets- og resultatmæssige forbedringer og samtidig fremhæve succeser og potentielle faldgruber.

Lande, der ikke er repræsenteret i et godkendt ERN, kan deltage gennem sundhedstjenesteydere, som deres medlemsstat enten har udpeget som «associerede» eller «samarbejdende» nationale centre. Disse tilknyttede partnere har adgang til retningslinjer for god praksis for diagnosticering, pleje og behandling og er involveret i forskningsaktiviteter.

## ERN'er skal opfylde visse nøglekriterier:

- > Patientorienteret og klinisk ledet
- > Mindst **10 medlemmer** i mindst **8 lande**
- > Stærk, uafhængig vurdering
- > Opfylder netværks- og medlemskriterier
- > Tilslutning og godkendelse fra de nationale myndigheder



# ERN for nyresygdomme (ERKNet)

*Sjældne og komplekse nyresygdomme omfatter en lang række medfødte, nedarvede og erhvervede lidelser. Det anslås, at mindst to millioner europæere lider af sjældne nyresygdomme, og at glomerulopatii og medfødte nyremisdannelser hver især tegner sig for ca. en million tilfælde. Der findes desuden en række sjældne og ultrasjældne lidelser af stor klinisk relevans, herunder nedarvede tubulopatii, tubulointerstitielle sygdomme og trombotiske mikroangiopatii.*

De nyeste diagnostiske værktøjer kan give værdifulde oplysninger om sygdomsprogner og behandlingsmuligheder. Det er dog ikke alle, der har adgang til testmuligheder. På grund af forsinket diagnosticering og utilstrækkelig behandling er der mange sjældne nyresygdomme, der unødigt udvikler sig til nyresvigt.

ERKNet har til formål at forbedre håndteringen af patienter med sjældne nyresygdomme, navnlig nye og komplekse tilfælde, gennem onlinerådgivningstjenester. Netværkets ekspertarbejdsgrupper opretter konsensusbaserede diagnostiske algoritmer for patienter med formodede sjældne nyresygdomme, herunder standardkriterier for genetisk testning i tilfælde af mistanke om arvelig nyresygdom. Derudover fastlægger arbejdsgrupperne kliniske behandlingsforløb efter en grundig gennemgang af tilgængelige behandlinger.

Da sundhedsprofessionelles bevidsthedsniveau og viden er afgørende for at kunne identificere og behandle sjældne nyresygdomme,

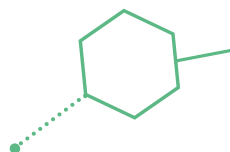
har ERKNet indført et treårigt postgraduate pensum baseret på klinisk uddannelse, webinarer og e-læring, som giver en bred og avanceret uddannelse i sjældne nyresygdomme. De, der gennemfører kurset, vil blive anerkendt som "European Rare Kidney Disease Specialists".

ERKNet har oprettet ERKReg, European Rare Kidney Disease Registry. Dette onlineregister giver demografiske oplysninger og letter samarbejdet om klinisk forskning ved at identificere grupper af patienter med sjældne nyresygdomme i hele Europa. Registret leverer desuden statistikker over klinisk ydeevne og benchmarking for alle de specialiserede centre og støtter harmoniseret og optimeret behandling af sjældne nyresygdomme på alle ERKNet-hospitaler og -klinikker.



## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Franz Schaefer  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Tyskland



# ERN for sjældne nervesygdomme (ERN-RND)

*ERN-RND skaber og deler viden og koordinerer behandling af patienter med sjældne neurologiske sygdomme, der involverer de mest almindelige sygdomme i centralnervesystemet. Det omfatter cerebellare ataksier og arvelige spastiske paraplegier, Huntingtons sygdom og andre typer chorea, frontotemporal demens, dystoni, (ikke-epileptisk) paroxysmale lidelser og neurodegenerering med akkumulering af jern i hjernen, leukoencefalopati og atypiske parkinsonsyndromer.*

Netværket består af ekspertcentre og tilknyttede partnere i 24 europæiske lande samt patientrepræsentanter. Det fokuserer på højt specialiserede sundhedstjenester såsom næste generation af sekventeringsdiagnostik, dyb hjernestimulering og avancerede behandlinger og genererer og formidler både overordnet viden og viden om bestemte sygdomsgrupper.

ERN-RND udarbejder retningslinjer for klinisk bedste praksis for visse sjældne nervesygdomme, anbefalinger vedrørende bedste praksis for neurorhabilitering og overgang samt standarder for pleje såsom sammensætning af tværfaglige teams. Sygdomsekspertergrupper

udvikler og aftaler behandlingsforløb, herunder diagnostiske flowdiagrammer og terapeutiske algoritmer samt sygdomsskalaer for at vurdere forskellige aspekter af sjældne neurologiske sygdomme.

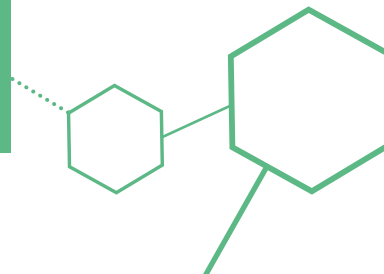
Patienter med uklare diagnoser drøftes via CPMS. ERN-RND er et af fire netværk, der deltagere i projektet om uafklarede sygdomme Solve-RD — Solving the Unsolved Rare Diseases, og dets uddannelsesprogram understøtter en læseplan om sjældne nervesygdomme for sundhedspersonale. Netværket yder støtte til forsøgsberedskab og behandlingskvalitet gennem et ERN-RND-register, herunder data om alle patienter, der ses på

ERN-RND-centre, og giver et unikt overblik over eksisterende genotypebaserede kohorter.

ERN-RND samarbejder med European Academy of Neurology (EAN), European Paediatric Neurology Society (EPNS), den europæiske afdeling af International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS), European Federation of Neurological Associations (EFNA) og European Academy of Childhood Disability (EACD). Sammen med de to andre "Neuro-ERN'er" — EURO-NMD og EpiCARE — har ERN-RND nedsat ni arbejdsgrupper.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Dr. Holm Graessner  
Universitätsklinikum Tübingen,  
Tyskland



# ERN for arvelige og medfødte (fordøjelsesmæssige og gastrointestinale) anomalier (ERNICA)

*ERNICA omfatter to diagnostiske grupper: misdannelser i fordøjelsessystemet og misdannelser i mellemgulvet og bugvæggen. Arbejdsområdet om misdannelserne i fordøjelsessystemet består af fire arbejdsgrupper: øsofageale sygdomme, tarmsygdomme, tarmsvigt og gastroenterologiske sygdomme. Arbejdsområdet om misdannelser i mellemgulvet og bugvæggen består af to arbejdsgrupper: misdannelser i mellemgulvet og defekter i bugvæggen.*

Arbejdsgrupperne ledes i fællesskab af sundhedspersoner i ERNICA og patientrepræsentanter. Ni arbejdsområder finder anvendelse på alle diagnostiske grupper — forvaltning, formidling, evaluering, plejestandarder, uddannelse, forskning, e-sundhed, fostermedicin og netværksarbejde.

ERNICA stræber efter at samle sygdomsspecifik ekspertise, viden og ressourcer fra hele EU/EØS med henblik på at nå sundhedsmål, som ellers ville være uopnåelige i et enkelt land. Disse sundhedsmål omfatter udvikling af kliniske færdigheder, øget adgang for patienter til ekspertbehandling af høj kvalitet og øgede diagnosespecifikke oplysninger, der er tilgængelige for sundhedspersonale, patienter og deres familier og omsorgspersoner.

I den forbindelse søger ERNICA også at mindske uligheder på sundhedsområdet i hele Europa ved at standardisere praksis og gøre pleje, information og ressourcer af høj kvalitet tilgængelige for sundhedstjenesteydere, patienter og deres familier og omsorgspersoner i hele Europa.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Dr. René Wijnen  
Erasmus University Medical Center,  
Rotterdam, Nederlandene



# Integration, koordinering og samarbejde: medlemsstater og ERN'er

*I 2022 tilsluttede 620 nye sundhedstjenesteydere sig ERN'er, hvilket bragte det samlede antal medlemmer op på over 1 400. Det er godt nyt for patienter, der nu har større adgang end nogensinde før til højt specialiserede sundhedsydelser, og for klinikere, der drager fordel af samarbejdet med andre eksperter overalt i EU og i Norge.*

Udvidelsen skaber imidlertid også udfordringer med hensyn til koordinering og partnerskab — og det er her, at rådet af medlemsstater (BoMS) spiller en afgørende rolle. Rådet af medlemsstater har hjulpet ERN'erne fra den spæde begyndelse til i dag — den var ansvarlig for at godkende dem, da de først blev oprettet i 2017, og den vil godkende eventuelle andre fremtidige ERN'er. Det er også en prioritet at integrere ERN'ernes arbejde i de nationale sundhedssystemer og sikre, at deres prioriteter stemmer overens med hinanden.

*"Situationen har ændret sig betydeligt," siger BoMS medformand, professor Till Voigtländer. "ERN'erne er modne og er nu fuldt operationelle. ERN-koordinatorkgruppen har arbejdet meget aktivt og effektivt og demonstreret sin værdi som en vigtig samarbejdspartner for rådet af medlemsstater."*

*"ERN-koordinatorene og deres team er aktivt beskæftiget med at finde svar på spørgsmål såsom den bedste og mest økonomiske måde at overvåge resultater på, udvikle og organisere ERN-registre, dele og formidle viden og uddannelse og overholde høje etiske og juridiske standarder," tilføjer professor Voigtländer. "De har også været medvirkende til at udvikle det kliniske patientstyringssystem, som er afgørende for at støtte hurtigere og bedre diagnosticering, behandling og pleje af personer, der lever med sjældne sygdomme."*

Rådet af medlemsstater har også til opgave at godkende nye sundhedstjenesteydere, og de seneste tilføjelser er et resultat af en ihærdig indsats, som begyndte med en indkaldelse af ansøgninger i 2019. Brexit og det efterfølgende tab af ekspertise fra sundhedstjenesteydere i Det Forenede Kongerige vanskeliggjorde processen yderligere. Nu hvor de nye sundhedstjenesteydere har tilsluttet sig, fokuseres der på at vurdere og forbedre kvaliteten af den pleje, som ERN'er og sundhedstjenesteyderne leverer.

Et væsentligt element i ERN'ernes løbende kvalitetsforbedringssystem er AMEQUIS — systemet til vurdering, overvågning, evaluering og kvalitetsforbedring. Et uafhængigt evaluerings- og vurderingsorgan vil evaluere ERN'er for at identificere stærke og svage sider og sikre, at alle involverede parter synspunkter høres, herunder patienter og deres familier. Rådet af medlemsstater vil spille en afgørende rolle i denne udvikling, da det vil være deres opgave at nå til enighed om forbedringsplaner for ERN'er og sundhedstjenesteydere, hvis og hvor det måtte være nødvendigt.

Fra 2022 vil den fælles aktion om integration af ERN'er nødvendiggøre et endnu tættere samarbejde mellem medlemsstaterne, som vil lægge grundstenene for ERN'ernes fremtid, være fuldt integreret i de nationale sundhedssystemer og fuldt ud harmoniseret med europæiske partnere.

Kommissionen vil koordinere processen med ERN-koordinatorenes gruppe, der spiller en afgørende rolle i gennemførelsen. Integration, koordinering og samarbejde vil sikre, at ERN'erne bliver en succes i næste fase af deres udvikling.

*"Vi har nu flere interessenter end nogensinde før, der er involveret i ERN-projektet, herunder hospitalsledere og patient fortalergupper," siger professor Voigtländer. "Det er godt nyt og noget, vi bør være rigtig glade for. Medlemsstaterne kan dog ikke klare denne arbejdsbyrde alene. Det er på tide at intensivere vores samarbejde, for det er når alle samarbejder, at vi får mest muligt ud af ERN-projektet — et projekt, som resten af verden misunder os."*

Professor  
Till Voigtländer





# ERN for luftvejssygdomme (ERN LUNG)

*Sjældne og komplekse lungesygdomme kræver tværfaglig behandling og psykosocial støtte. Denne kompleksitet kan skyldes sygdommens underliggende genetiske mekanisme eller sekundære ændringer og skader, som andre organsystemer udsættes for. Tidlig diagnosticering og adgang til specialistbehandling kan forbedre resultaterne for mange af disse sygdomme.*

ERN LUNG beskæftiger sig med alle sjældne og komplekse sygdomme i åndedrætssystemet, herunder interstitielle lungesygdomme (ILD), cystisk fibrose (CF), non-CF bronchiektasi (nCF-BE), pulmonal hypertension (PH), primær ciliær dyskinesi (PCD), alfa-1 antitrypsinmangel (AATD), mesoteliom (MSTO) og kronisk lungeallograft dysfunktion (CLAD).

Netværket søger at forbedre ekspertisen i hele Europa for at fremme plejestandarder, livskvalitet og prognoser for hele spektret af sjældne lungesygdomme. Medlemmerne af ERN LUNG udvikler og formidler retningslinjer, søger at fremme fælles behandlingsmetoder, forbedrer grænseoverskridende adgang til diagnosticering og behandling, iværksætter og støtter registre og samler tilstrækkeligt store kohorter til kliniske forsøg, lægemiddeludvikling og undersøgelser af sygdomsforløb.

ERN-LUNG giver patienterne adgang til tværfaglige teams og giver supplerende udtalelser online om komplekse tilfælde, uden at der stilles krav om, at patienterne skal rejse. Dette opnås ved hjælp af et online rådgivningssystem, gennem online paneldiskussioner om bestemte sager og — om nødvendigt — ved grænseoverskridende henvisninger.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Thomas O.F. Wagner  
Universitätsklinikum Frankfurt,  
Tyskland





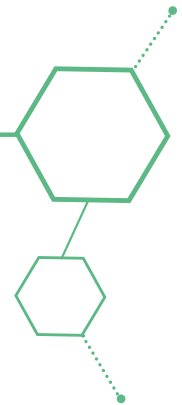
# ERN for hudsygdomme (ERN Skin)

*Mange hudsygdomme har alvorlige konsekvenser for patienterne og kan være forbundet med kræftirisiko. Diagnosticeringen af sjældne og komplekse hudsygdomme indebærer, at der foretages en fuldstændig vurdering af huden, slimhinderne og andre systemer, og at der tages hudbiopsier. Kun erfarne dermatologer kan skelne mellem disse komplekse sygdomme. Hvis diagnosen ikke stilles af en ekspert, kan det være en hindring for behandling. Dette kan være en stor fysisk og psykologisk belastning for patienterne.*

ERN Skin samler førende eksperter inden for sjældne hudsygdomme hos børn og voksne med henblik på at udveksle viden, ajourføre og udarbejde retningslinjer for bedste praksis, forbedre faglig uddannelse og patientuddannelse og etablere forskningsprogrammer.

ERN Skin har til formål at forbedre den måde, sundhedsplejen er organiseret på, ved at samle ressourcerne, herunder en samarbejdsplatform til at føre diskussioner på ekspertniveau om vanskelige sager. For hver sygdom vil der være centrale tværfaglige teams, der som minimum omfatter en dermatolog, en sygeplejerske, en psykolog, en genetiker, en kostekspert og en patolog samt andre specialister efter behov.

ERN Skin udvikler også registre over sjældne hudsygdomme, hvilket giver mulighed for deltagelse i forskningsprogrammer og kliniske forsøg med velkarakteriserede patienter samt stimulering af terapeutisk forskning med tilstrækkeligt store grupper af patienter. Der vil desuden blive gennemført en omfattende socioøkonomisk undersøgelse af den individuelle sygdomsbyrde.



## NETVÆRKSKOORDINATOR

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

# ERN for kræft hos voksne (solide tumorer) (ERN EURACAN)

*RARECARE, som overvåger sjældne kræftformer i Europa, definerer sjældne kræftformer som ondartede sygdomme med en forekomst på under seks pr. 100 000 pr. år. De tegner sig for ca. 20-25 % af alle nye kræftdiagnoser og 30 % af alle kræftdødsfald.*

Ekspertter er enige i, at patienter med sjældne kræftformer bør henvises til certificerede referencecentre, umiddelbart efter de er blevet diagnosticeret. Det sætter dem i stand til at drage fordel af den nyeste, tværfaglige ekspertise — fra effektive behandlingsformer til evidensbaserede behandlingsretningslinjer — og sikrer passende behandling af alle patienter, uanset det oprindelige adgangspunkt.

EURACAN dækker mere end 300 sjældne typer solide kræftformer for voksne og inddeler dem i ti områder svarende til RARECARE-klassifikationen og ICD10. Netværket arbejder tæt sammen med patientrepræsentanter fra europæiske patient fortalergupper (ePAG'er) for at give oplysninger og perspektiver om patienternes behov og forventninger.

EURACAN er siden oprettelsen nået op på 26 EU- og EØF-lande. Den har til formål at standardisere patientbehandlingen og forbedre overlevelsesraten ved at generere og udveksle værktøjer til bedste praksis og regelmæssigt ajourføre retningslinjer for diagnostisk og terapeutisk klinisk praksis i samarbejde med flere videnskabelige selskaber. Netværket har udviklet kommunikationsværktøjer på alle

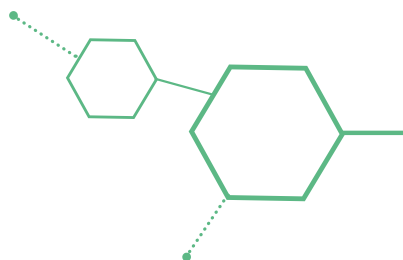
sprog for patienter og læger, mens STARTER-projektet (STArting an Adult Rare Tumour European Registry) er i færd med at udvikle et vigtigt redskab for fremtiden — EURACAN's forenede registermodel.

EURACAN bygger på eksisterende netværk og vellykkede kliniske forsøg gennem European Organisation for Research and Treatment of Cancer (EORTC), European Neuroendocrine Tumour Society (ENETS), Connective Tissues Cancer Network (Conticanet) og flere tidligere EU-forskningsprogrammer, herunder de EURACAN-initierede SPECTA/Arcagen og TRaCKING-projekter.



## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Dr. Jean-Yves Blay  
Center Léon Bérard, Lyon, Frankrig



# Europa: et globalt ekspertisecenter

*De europæiske netværk af referencecentre blev taget i brug i marts 2017 med det primære formål at forbedre tilværelsen for mennesker i Europa, der har sjældne og komplekse sygdomme.*

ERN'erne har imidlertid en global virkning, der rækker langt ud over Europa. De styrker den globale bedste praksis, hvor den findes, og former den dér, hvor den ikke findes. Netværkene bidrager til at gøre Europa til et centrum for aktiviteter for sjældne og komplekse sygdomme ved at gennemføre retningslinjer for diagnosticering eller behandling af bedste praksis, hvor de findes, og udvikle dem, hvor de ikke findes.

Ved at skabe forbindelse mellem eksperter og patientgrupper bidrager ERN'erne også til afholdelse af kliniske undersøgelser og afprøvning af terapeutiske indgreb, så de er helt fremme med hensyn til innovation inden for en lang række områder forbundet med sjældne sygdomme.

ERN-modellen er et eksempel for andre, idet der udvikles avancerede e-sundhedsværktøjer til støtte for grænseoverskridende samarbejde i Europa med mulighed for at fremme internationalt samarbejde og forbedre adgangen til sundhedspleje.



# ERN for blodsygdomme (ERN-EuroBloodNet)

*Blodsygdomme omfatter abnormiteter i blodlegemer og knoglemarvsceller, lymfoide organer og koagulationsfaktorer, og næsten alle er sjældne. De kan opdeles i seks kategorier: sjældne defekter i røde blodlegemer, knoglemarvssvigt, sjældne koagulationsforstyrrelser, hæmokromatose og andre sjældne genetiske forstyrrelser i jernsyntesen, myeloide maligniteter og lymfoide maligniteter.*

Diagnosticering af sjældne blodsygdomme kræver betydelig klinisk ekspertise og adgang til en bred vifte af laboratorietjenester og billedbehandlingsteknologier. Disse test giver mulighed for præcis klassificering af sygdomme i henhold til WHO's kriterier ved hjælp af internationale pointsystemer og, hvor det er muligt, biomarkører.

I betragtning af disse krav og det forhold, at visse sjældne blodsygdomme er særlig sjældne, overses eller forsinkes diagnosen ofte, især hos ældre patienter. Behandlingen er også tit vanskelig på grund af behovet for specialiserede infrastrukturer og teams og problemerne med at få adgang til særlige former for behandling, såsom allogen stamcelletransplantation eller koagulationsfaktorer. I nogle lande findes der forebyggende programmer for visse sygdomme, men der er et presserende behov for harmonisering inden for screening.

I de første fem år har ERN-EuroBloodNet i tæt samarbejde med European Hematology Association (EHA) gennemført flere vellykkede tværgående og sygdomsspecifikke aktioner for sjældne blodsygdomme, der har til formål at forbedre adgangen til sundhedspleje for disse patienter, fremme retningslinjer og bedste praksis, forbedre uddannelse og videndeling; give klinisk rådgivning i tilfælde, hvor der er mangel på national ekspertise og forøge antallet af kliniske forsøg på området. Inddragelsen af ePAG'er og patientorganisationer fra starten bidrager til at give patienterne indflydelse, behandlingsundersøgning og undervisning i fortalervirksomhed i overensstemmelse med ERN-EuroBloodNets patientorienterede tilgang.

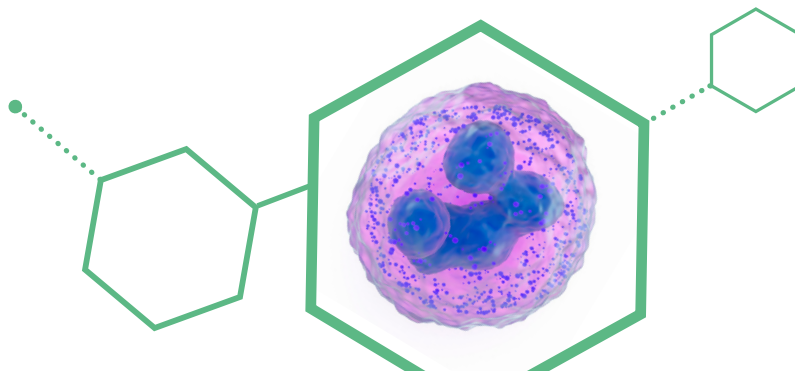
## NETVÆRKSKOORDINATORER

### Professor Pierre Fenaux

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Saint-Louis, Paris, Frankrig (formand for Oncological Hub)*

### Professor Béatrice Gulbis

*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB, Bruxelles, Belgien (formand for Non-oncological Hub)*



# ERN for urogenitale sygdomme (ERN eUROGEN)

*Sjældne og komplekse urogenitale sygdomme kan medføre, at der skal udføres kirurgisk korrektion, ofte lige efter fødslen eller i barndommen. Urininkontinens og fækal inkontinens er en tung byrde for patienterne, uanset om de er børn, unge eller voksne. Berørte personer har brug for livslang pleje fra tværfaglige eksperthold, der planlægger og udfører operationer og leverer efterfølgende pleje med yderligere støtte fra fysioterapiteams og psykologiske teams, når det er nødvendigt.*

ERN eUROGEN leverer uafhængigt evaluerede retningslinjer for bedste praksis og forbedrer udvekslingen af resultater. Hensigten er for første gang at give mulighed for at spore langsigtede resultater for patienter over en periode på 15-20 år gennem ERN eUROGEN-registret.

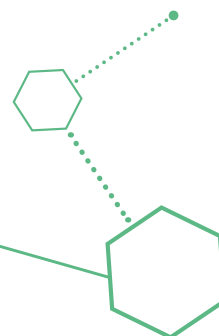
Netværket indsamler data og materialer, hvor sådanne mangler, udarbejder nye kliniske retningslinjer, opbygger dokumentation for bedste praksis, finder variationer i den nuværende kliniske praksis, udvikler uddannelsesprogrammer, fastsætter forskningsdagsordenen i samarbejde med patientrepræsentanter og deler viden gennem deltagelse i virtuelle høringer om CPMS og gennem tværfaglige teams. Nye specialister i sjældne og komplekse urogenitale sygdomme har glæde af målrettet uddannelse og kliniske udvekslingsbesøg under ERN eUROGEN's udvekslingsprogram.

Netværket tilstræber med andre ord at fremme innovation inden for medicin og forbedre diagnosticering og behandling af sjældne og komplekse urogenitale patienter gennem strategien "Dele. Pleje. Helbrede".

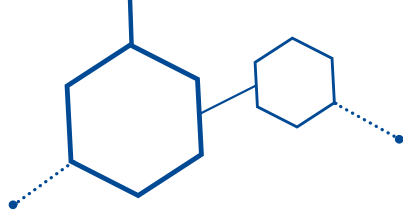
## NETVÆRKSKOORDINATOR

**Wout Feitz**

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







# Samarbejde i praksis

Onlineplatforme, telemedicin og e-sundhedsværktøjer spiller en værdifuld rolle med hensyn til at fremme samarbejde. ERN'erne er forbundet via en særlig IT-plattform, det kliniske patientstyringssystem (CPMS), som er en webbaseret klinisk softwareapplikation, der giver sundhedstjenesteydere fra hele EU mulighed for at samarbejde virtuelt om at diagnosticere og behandle patienter med sjældne sygdomme, sygdomme med lav prævalens og komplekse sygdomme.

Netværkskoordinatorer kan sammenkalde "virtuelle" rådgivende udvalg af speciallæger ved hjælp af telemedicinske værktøjer til at gennemgå en patients tilstand med

henblik på diagnosticering eller behandling. Dette giver sundhedspersonale, som tidligere har håndteret sjældne og komplekse sager alene, mulighed for at konsultere ligestillede og anmode en kollega om en anden vurdering. Interoperabilitet er et centralt træk ved disse værktøjer.

Takket være fremskridt inden for videokonferencer er fysisk geografi ikke længere en hindring for at samarbejde på afstand. Netværk anvender også særlige systemer til at dele vævsprøver eller billeder i høj opløsning af komplekse tilstande, som også kan anvendes til at opbygge et arkiv over sager med henblik på yderligere undersøgelser. CPMS er

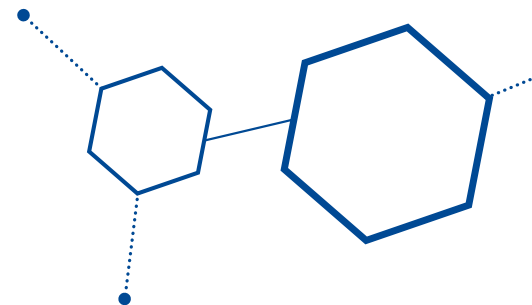
omfattet af europæisk og national lovgivning om databeskyttelse og patienters ret til privatlivets fred (GDPR).

Når f.eks. patologiske eller radiologiske data deles på sikker vis, kan medlemmerne af netværket logge på, se billederne og afgive kommentarer i et lukket system. Den behandlende læge er fortsat ansvarlig for sin patient, men kan udnytte ERN som en værdifuld og understøttende ressource.

## Tilknyttede partnere

ERN'erne har til formål at skabe reel merværdi for alle EU's medlemsstater. Den relevante lovgivning giver lande, som ikke er repræsenteret i et godkendt ERN, mulighed for at deltage gennem sundhedstjenesteydere, der af deres medlemsstat er udpeget som "associerede" og/eller "samarbejdende" nationale centre.

Medlemsstaterne kan også have interesse i at udpege et nationalt koordineringsknapunkt til at samarbejde med alle ERN'er. Medlemsstaternes ERN-råd fastlægger en fælles ramme for udpegelse og integration af denne type centre i ERN'erne. Det er ikke desto mindre afgørende, at medlemsstaterne udpeger tilknyttede partnere ved hjælp af åbne, gennemsigtige og solide procedurer, og at alle ERN'er har et klart politisk mål for de tilknyttede partners aktive engagement og deltagelse.





# ERN for neuromuskulære sygdomme (ERN EURO-NMD)

*Neuromuskulære sygdomme forekommer fra den tidlige barndom til sent i voksenlivet og er kendetegnet ved muskelsvaghed og -svind. De kan også være forbundet med andre symptomer, herunder træthed, smerte, følelsesløshed, blindhed, besvær med at sluge, åndedrætsbesvær og hjertesygdom. De fleste neuromuskulære sygdomme er progressive og invaliderende og indebærer nedsat levetid og livskvalitet.*

Der er betydelige mangler og forskelle i adgangen til diagnostik og behandling i Europa. Blandt de største udfordringer med hensyn til at opnå bedre resultater kan nævnes den forsinkede henvisning fra primær sundhedspleje til specialistbehandling og forvaltningen af overgangen fra ydelser til børn til ydelser til voksne.

EURO-NMD samler Europas førende eksperter for at give patienterne adgang til specialistbehandling gennem virtuelle og personlige konsultationer. Netværket har til formål at reducere den tid, det tager at diagnosticere, forbedre de diagnostiske resultater og fremme adgangen til passende behandlingsforløb.

I første halvdel af 2021 var der i alt 12 882 nye patienter, der konsulterede EURO-NMD-partnere, og partnere deltog i 258 kliniske forsøg. Siden 2018 er antallet af nye patienter, der konsulterer partnere i netværket, steget med 37,5 %, og EURO-NMD-partnernes deltagelse i kliniske forsøg er steget med 63 %.

Derudover udvikler netværket løbende nye retningslinjer og giver sundhedspersonale og patienter sygdomsspecifikke oplysninger om bedste praksis. Den viden, som netværket genererer og behandler, er bredt tilgængelig online og via offentligt tilgængelige webinarer samt e-sundhedsværktøjer såsom CPMS-drøftelser. Et Moodlebaseret læringsstyringssystem (LMS) er i øjeblikket under opbygning.

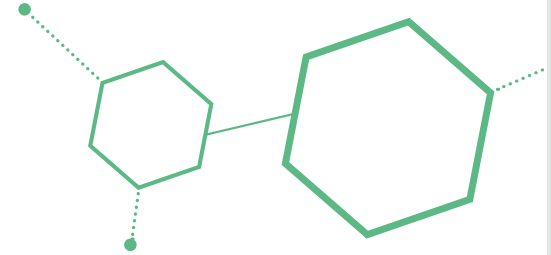
Netværket bygger videre på en stærk tradition for samarbejde og tilskynder derfor også til samarbejde, der har potentiale til at fremme udviklingen inden for forskning og behandling for at imødekomme uopfyldte patientbehov. Fremme af tværnational datadeling gennem etisk robuste registre af høj kvalitet og platforme for forskningsdata har også høj prioritet.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Dr. Teresinha Evangelista  
Sorbonne University — Hôpital  
universitaire la Pitié-Salpêtrière —  
Assistance Public Hopitaux  
de Paris Frankrig



# ERN for øjensygdomme (ERN-EYE)



*Sjældne øjensygdomme er den vigtigste årsag til synshandicap og blindhed for børn og unge i Europa. Mere end 900 sjældne øjensygdomme er opført på portalen for sjældne sygdomme og lægemidler til sjældne sygdomme (ORPHANET), herunder mere udbredte sygdomme som retinitis pigmentosa — som skønnes at have en prævalens på 1 ud af 5 000 — samt nogle meget sjældne sygdomme, der kun er beskrevet en eller to gange i den medicinske litteratur.*

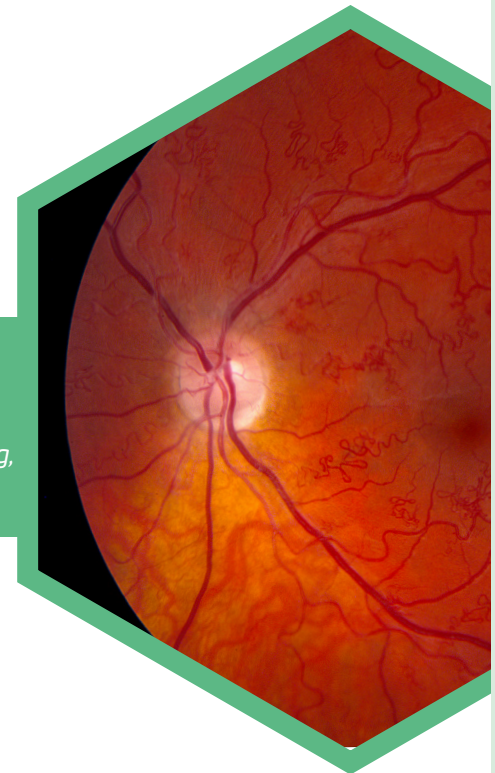
ERN-EYE behandler disse sygdomme i fire tematiske grupper i tæt samarbejde med ePAG'er: sjældne sygdomme i nethinden, sjældne neuro-oftalmologiske sygdomme, sjældne oftalmologiske sygdomme hos børn og sjældne sygdomme i det forreste kammer. Derudover behandler seks tværgående arbejdsgrupper spørgsmål, der er fælles for de fire hovedtemaer. Andre arbejdsgrupper fokuserer på specifikke områder, herunder genetiske test, registre, forskning, uddannelse, kommunikation, lavt syn og patientgrupper samt national integration.

Et af de vigtigste ERN-værktøjer er CPMS, en virtuel IT-plattform for klinikker med et datasæt dedikeret til sjældne øjensygdomme. ERN-EYE fokuserer på at forbedre patienternes

diagnose og pleje i hele EU ved at forbinde og gennemføre netværk af eksperter, udveksle viden og information, udvikle uddannelsesprogrammer såsom webinarer eller e-læringsprogrammer, oprette et europæisk interoperabelt register (REDdistry) og udarbejde retningslinjer og dokumenter om god praksis.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Hélène Dollfus  
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,  
Frankrig



# ERN for genetisk tumorrisikosyndrom (ERN GENTURIS)

*Genetiske tumorrisikosyndromer er sygdomme, hvor nedarvede genetiske varianter i høj grad prædisponerer individer for udvikling af tumorer. Risikoen for kræft på et eller andet tidspunkt i livet kan være helt op til 100 %. Selv om der er betydelige forskelle i de organsystemer, der kan blive berørt, har personer, der er berørt af disse sygdomme, de samme udfordringer: forsinket diagnose, manglende forebyggelse for patienter og sunde pårørende samt fejlbehandling. På nuværende tidspunkt har kun et mindre antal personer med genetiske tumorsyndromer fået stillet denne diagnose.*

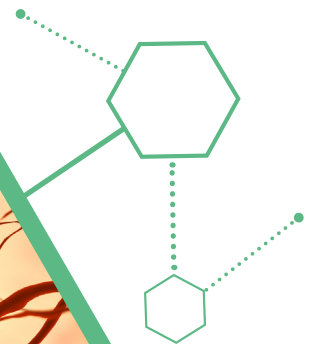
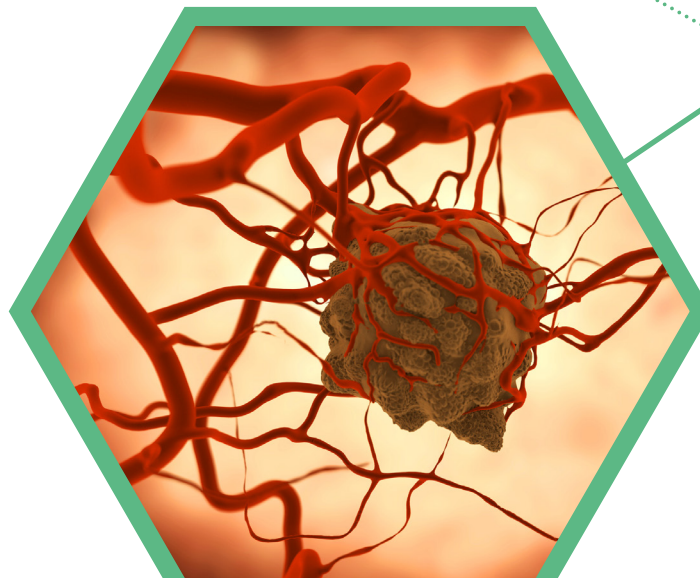
ERN GENTURIS arbejder på at opnå en bedre identifikation af disse syndromer, minimere variationer i kliniske resultater, udforme og gennemføre EU-retningslinjer, udvikle GENTURIS-registret, støtte forskningsindsatsen og styrke patienternes indflydelse. Netværket uddanner offentligheden og sundhedspersonalet gennem sit websted ved at arrangere regelmæssige webinarer og kurser og ved at fremme udveksling af bedste praksis i hele Europa. Det tilstræbes at forbedre både virtuel og personlig adgang til tværfaglig pleje med henblik på at dele og drøfte komplekse sager.

Netværket forbedrer kvaliteten og fortolkningen af genetiske test og øger patienternes deltagelse i kliniske forskningsprogrammer.

ERN GENTURIS samarbejder med andre ERN'er for at forbedre behandlingen af patienter med genetiske tumorsyndromer, der udvikler sygdomme, som henhører under ekspertisen i et andet netværk.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Nicoline Hoogerbrugge  
Radboud University Medical Center  
Nijmegen, Nederlandene



# I spidsen for et europæisk netværk af referencecentre

Professor  
Hélène Dollfus



*Professor Hélène Dollfus er professor i medicinsk genetik og konsulent i medicinsk genetik på universitetet i Strasbourg (HUS) i Frankrig, hvor hun er leder af afdelingen for medicinsk genetik. Hun har været koordinator for ERN-EYE, siden oprettelsen i 2017, og er i øjeblikket formand for ERN-koordinatorgruppen.*

*"Koordinering af et ERN, der arbejder sammen med Europa-Kommissionen, er noget af en oplevelse," siger professor Dollfus. "Netværket er yderst innovativt og dækker en bred vifte af initiativer med fokus på patientpleje. Det er en enorm udfordring, men det er meget spændende, og vi er begyndt at se nogle lovende resultater."*

Professor Dollfus er stolt over, at ERN-EYE lever op til sin oprindelige vision. *"Det er en stor bedrift, at specialister i sjældne øjensygdomme fra hele Europa har slået sig sammen under vejledning af vores yderst motiverede ledelsesteam",* forklarer hun. *"Desuden er patientrepræsentanter faktisk vigtige partnere, som vi arbejder hånd i hånd med. Jeg føler, at vi allerede har lært meget af hinanden og har lagt grunden til, at ERN-EYE kan blive en succes i fremtiden."*

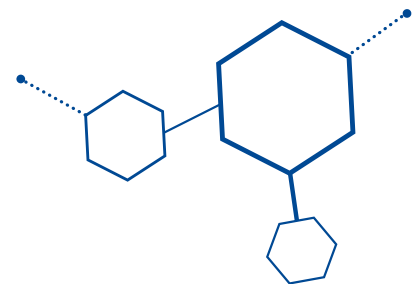
Professor Dollfus leder ikke blot ERN-EYE, hun er også den nuværende formand for ERN-koordinatorgruppen, hvor alle 24 koordinatore samles om at drøfte fælles udfordringer og udveksle erfaringer. *"Vi befinder os i en interessant fase i ERN'ernes udvikling. Vi kan*

*vurdere og evaluere resultaterne af de første fem år med en vis tilfredshed, men vi er nu ved at gå ind i en ny vækstperiode, som vil gøre det nødvendigt at udvide vores ledelsesteam og flere ressourcer til at hjælpe sundhedspersonalet med at yde stadig mere effektive tjenester til patienter med sjældne sygdomme,"* siger hun.

Pr. januar 2022 er de fleste ERN'er blevet mindst dobbelt så store, da der er flere medlemmer fra hele EU. *"Integrationen af ERN'erne i medlemsstaternes sundhedssystemer er en stor udfordring, som vi alle er ivrige efter at realisere. Uddannelsesmæssige udvekslinger har været en stor succes, og de fleste af os udarbejder og ajourfører retningslinjer løbende",* siger professor Dollfus.

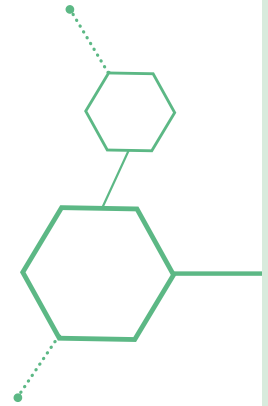
*"Vores mål som ERN'er er at dele data om sjældne sygdomme så bredt som muligt gennem det stigende antal registre til gavn for både patienter og fagfolk. Vi ønsker et styrket forskningssamarbejde i hele EU — ikke kun i forbindelse med kliniske forsøg, men også inden for videnskabelig forskning, herunder genomforskning."*

Professor Dollfus ser frem til næste fase i udviklingen af ERN'er. *"Min vision er en gnidningsløs, sammenhængende og produktiv modningsfase for alle ERN-centre, samtidig med at vi opfylder vores mission om at yde pleje til alle patienter med sjældne sygdomme i EU."*





# ERN for ualmindelige og sjældne hjertesygdomme (ERN GUARD-Heart)



*Sjældne hjertesygdomme kan forekomme gennem hele livet, og de fleste af dem er normalt enten genetiske (kan nedarves) lidelser eller sygdomme, der udvikler sig under embryogenese (medfødte hjertedefekter). Disse sygdomme er kendetegnet ved en lang række symptomer og tegn, som ikke blot varierer fra sygdom til sygdom, men også fra patient til patient. De fleste af disse hjertesygdomme medfører en unik disponering for pludselig død i en ung alder og kan forekomme hos mennesker, der ellers er raske.*

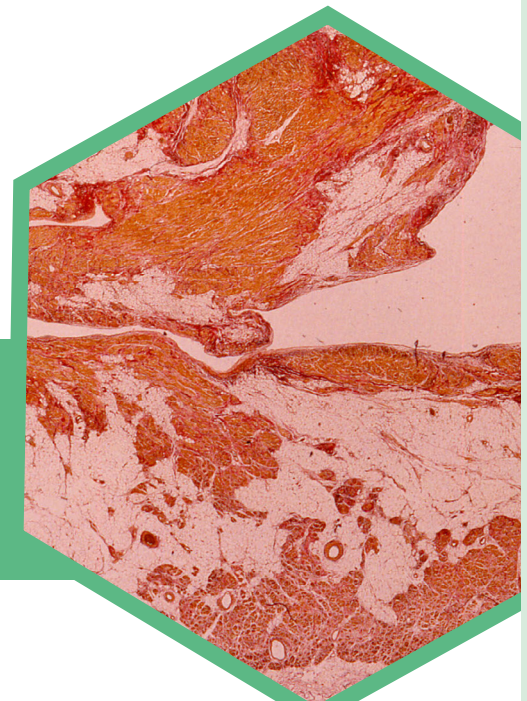
Hos ERN GUARD-Heart er der identificeret fem tematiske områder: familiære hjerterytmeforstyrrelser hos voksne og børn, familiære kardiomyopatiser hos voksne og børn, særlige elektrofysiologiske sygdomme hos børn, medfødte hjertefejl og andre sjældne hjertesygdomme. Disse temaer følger Den Internationale Sygdomsklassifikation (ICD10) og Orphanet og er underlagt de kliniske retningslinjer fra European Society of Cardiology (ESC).

Netværket har til formål at styrke koordineringen af ekspertise og ressourcer med henblik på at gøre det lettere at samle tværfaglig viden, som derefter kortlægges og formidles til offentligheden.

Sundhedstjenester stilles til rådighed gennem en fælles e-sundhedsplatform, som giver patienter bredere adgang til ekspertise og sundhedspersonale i hele Europa. Der tilegnes og deles ny videnskabelig viden for at støtte udviklingen af nye diagnostiske og terapeutiske procedurer og identificere nye sjældne hjertesygdomme ved at etablere et tættere samarbejde mellem eksperter.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Arthur A.M. Wilde  
University of Amsterdam,  
Amsterdam, Nederlandene



# ERN for medfødte misdannelser og sjældnen intellektuel funktionsnedsættelse (ERN ITHACA)

*ERN ITHACA (Intellectual Disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies) afspejler den diagnostiske «odyssé», som så mange patienter med udviklingsmæssige anomalier oplever. Netværket samler mere end 70 kliniske genetikafdelinger på akademiske hospitaler i EU, herunder eksperter i sjældne neuroudviklingsforstyrrelser — hovedsagelig intellektuelle funktionsnedsættelser (ID) og autismespektrumforstyrrelser (ASF) — samt sjældne multiple medfødte misdannelser.*

ERN ITHACA omfatter klinisk og biologisk/genetisk diagnose af disse udviklingsmæssige anomalier, koordinering af tværfaglig pleje og behandling samt prænatal diagnose og fosterpatologi.

Sjældne udviklingsmæssige anomalier rammer mange børn og voksne — f.eks. vil ca. to procent af nyfødte være ramt af en intellektuel funktionsnedsættelse og mindst 1 % af en autismespektrumforstyrrelse (med eller uden intellektuel funktionsnedsættelse). Omkring halvdelen af patienterne med en intellektuel funktionsnedsættelse og mere end én ud af ti med en autismespektrumforstyrrelse har en monogen sygdom eller en kromosomsygdom. Medfødte misdannelser rammer ét ud af 40 spædbørn, ofte i forbindelse med komplekse syndromer, der også udviser neuroudviklingsforstyrrelser. Der er beskrevet mere end 5 000 sjældne syndromer.

ERN ITHACA samler medicinske eksperter og repræsentanter for ePAG, yder samarbejds-mæssig støtte til klinisk forskning, udvikler konsensus og retningslinjer for bedste praksis og arbejder for at forbedre tidlig diagnosticering, pleje og helbredelse af patienter. Netværket har også oprettet ILIAD-patientregisteret (International Library of Intellectual Disability and Anomalies of Development).

Netværket udvikler telemedicin- og teleeks-pertiseløsninger for at lette kollegiale drøftelser mellem henvisende læger og forskere i hele EU og producerer uddannelses- og e-læringsværktøjer for sundhedspersonale, lægfolk og ePAG'er.



## NETVÆRKS-KOORDINATOR

**Professor Alain Verloes**

Université de Paris Aid Publique  
– Hôpitaux de Paris, Hôpital  
Universitaire Robert-Debré, Paris,  
Frankrig



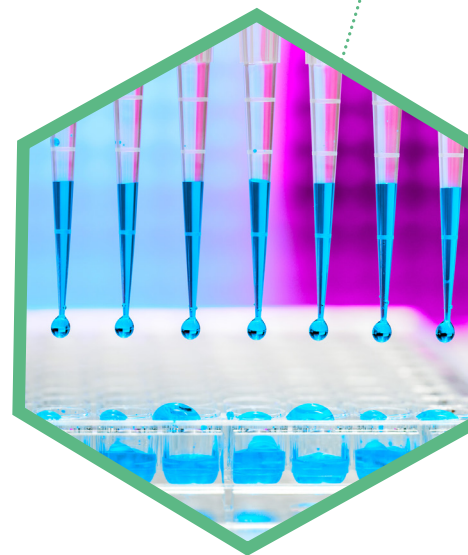
# ERN for arvelige stofskifteforstyrrelser (MetabERN)

*Sjældne arvelige stofskiftesygdomme (IMD), som der findes mere end 1 400 af, er sjældne hver for sig, men hyppige samlet set. Mange stofskiftesygdomme har alvorlige — til tider livstruende — konsekvenser for patienterne. Disse sygdomme omfatter lidelser i alle organer, kan ramme mennesker i alle aldre og kræver tværfagligt samarbejde mellem en række fagfolk.*

Tidlig diagnosticering kan forbedre resultaterne, men kun fem procent af de kendte arvelige stofskiftesygdomme indgår i øjeblikket i screeningsprogrammer for nyfødte i Europa, og der er behov for at harmonisere de nationale programmer. For mange arvelige stofskiftesygdomme mangler der viden om sygdomsforløb og behandlings effektivitet og sikkerhed, og den langsigtede opfølgning er ufuldstændig.

MetabERN har til formål at forbedre tilværelsen for mennesker, der er ramt af denne meget heterogene gruppe af sygdomme, ved at inddеле dem i syv hovedkategorier. Netværket repræsenterer det mest omfattende, panmetaboliske, paneuropæiske, patientorienterede netværk, og det har til formål at ændre, hvordan der leveres behandling til patienter med arvelige stofskiftesygdomme i Europa.

MetabERN anvender det kliniske patientstyringssystem (CPMS) som en henvisningsplatform for kliniske beslutningsprocesser og til fremme af translationale forskningsprogrammer på tværs af arvelige stofskiftesygdomme. MetabERN genererer patientdata til forskningsformål på effektiv vis med sit fuldt operationelle fælles europæiske register for arvelige stofskiftesygdomme (U-IMD), der er udviklet med tilskud fra EU's Forvaltningsorgan for Forbrugere, Sundhed, Landbrug og Fødevarer (CHAFA). Dette gør det muligt at foretage en detaljeret vurdering af sygdomsforløbet for arvelige stofskiftesygdommes og undersøge yderligere forskningsspørgsmål, herunder fremadrettede analyser af forebyggende og terapeutiske indgreb hos patienter med arvelige stofskiftesygdomme. U-IMD er endvidere det første observationsmæssige, ikke-interventionsmæssige patientregister, der omfatter alle mere end 1 400 arvelige stofskiftesygdomme.



## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Maurizio Scarpa  
Udine University Hospital,  
Udine, Italien

# Nationale politikker for sjældne sygdomme

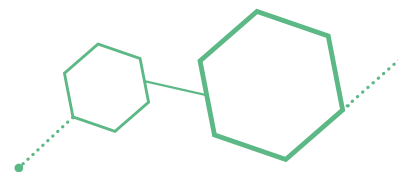
*EU-medlemsstaterne har det primære ansvar for at tilrettelægge og levere sundhedstjenesteydelser og medicinsk behandling i deres eget land. EU's sundhedspolitik har til formål at supplere de nationale politikker, sikre at sundhedsbeskyttelse indgår i alle EU-politikker og arbejde hen imod en europæisk sundhedsunion.*

I 2009 anbefalede Det Europæiske Råd af Sundhedsministre, at medlemslandene udarbejder og gennemfører planer eller strategier til støtte for patienter med sjældne sygdomme. Disse planer bør udformes således, at de:

- vejleder om og strukturerer tiltag vedrørende sjældne sygdomme i de nationale sundheds- og socialsystemer
- integrerer initiativer på lokalt, regionalt og nationalt plan i planer eller strategier for at opnå en samlet tilgang
- fastlægger prioriterede tiltag med mål og opfølgningsmekanismer.

EU4Health-programmet 2021-2027 yder projektfinsiering til at hjælpe EU's medlemsstater med at gennemføre deres nationale sundhedsplaner i overensstemmelse med visionen for en europæisk sundhedsunion. I 2022 havde 23 medlemsstater (plus Schweiz og Norge) indført nationale sundhedsplaner for sjældne sygdomme.





# ERN for kræft hos børn (hæmatoonkologi) (ERN PaedCan)

*Kræft hos børn er sjælden og forekommer i flere undertyper. Hvert år diagnosticeres 35 000 børn og unge i hele Europa med kræft, og 6 000 pædiatriske patienter med kræft dør — den mest dødelige sygdom for børn over ét år. Europa har i dag mere end en halv million personer, der har været kræftfri i mange år efter at have haft kræft som barn, og to tredjedele af dem har langvarige sundhedsmæssige og psykosociale problemer på grund af deres sygdom.*

Den gennemsnitlige overlevelseseffekt er blevet forbedret i de seneste årtier — fremskridtene har været dramatiske for visse sygdomme, mens resultaterne for andre har været meget dårlige. Betydelige overlevelseseffekter er en udfordring, og de dårligste resultater er i Østeuropa.

ERN PaedCan arbejder på at forbedre adgangen til sundhedspleje af høj kvalitet for børn og unge med kræft, hvis lidelser kræver specialiseret ekspertise og værktøjer, der ikke er almindeligt tilgængelige på grund af et lille antal tilfælde og manglende ressourcer. Indsatsen er baseret på projekter, som EU tidligere har finansieret, nemlig ENCCA, PanCare og ExPO-r-NeT.

Medlemmerne omfatter et stærkt interaktivt netværk af pædiatriske hospitaler og afdelinger med speciale i behandling af kræft hos børn og unge. ERN PaedCan har sammen med det europæiske samfund for pædiatrisk onkologi (SIOPE) udarbejdet europæiske vejledende protokoller for klinisk standardpraksis

(ESCP) som en fælles reference for forudgående behandling i alle større pædiatriske kræftbehandlingscentre, og et virtuelt center for pædiatrisk onkologi bruger e-sundhedsværktøjer til at udveksle ekspertise og rådgivning. Uddannelsesindsatsen fremmes gennem webinarer, møder og udvekslingsprogrammer.

ERN PaedCan bestræber sig på at opnå lige muligheder for så vidt angår kræftresultater blandt børn i hele Europa og bidrage til at gennemføre SIOPE's strategiske plan, som støttes kraftigt af Horisont Europas kræftmission, Europas kræftbehandlingsplan og lægemiddelstrategien for Europa.

Netværket har til formål at øge overlevelseseffekten for kræft hos børn og livskvaliteten ved at fremme samarbejde, forskning og uddannelse med det slutmål at mindske de nuværende uligheder med hensyn til overlevelseseffekter ved kræft hos børn og sundhedskapacitet blandt børn i EU's medlemsstater.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Dr. Ruth Ladenstein  
St. Anna Kinderspital & St. Anna  
Kinderkrebsforschung, Østrig



# ERN for leversygdomme (ERN RARE-LIVER)

*Sjældne leversygdomme kan forårsage progressiv leverskade og føre til fibrose og cirrose. Komplikationerne ved cirrose kan føre til dødsfald, og i mange tilfælde er den eneste effektive behandling levertransplantation. Træthed, kløe ved cholestase og smerter og hævelse i underlivet ved cyster påvirker i høj grad patienternes livskvalitet.*

Hos pædiatriske patienter er der yderligere komplicerende faktorer i form af forsinkelser i diagnosticeringen, dårlig trivsel og problemer med at nå udviklingsmæssige milepæle og udfordringer forbundet med ændringer i behandlingsregimet i teenagealderen.

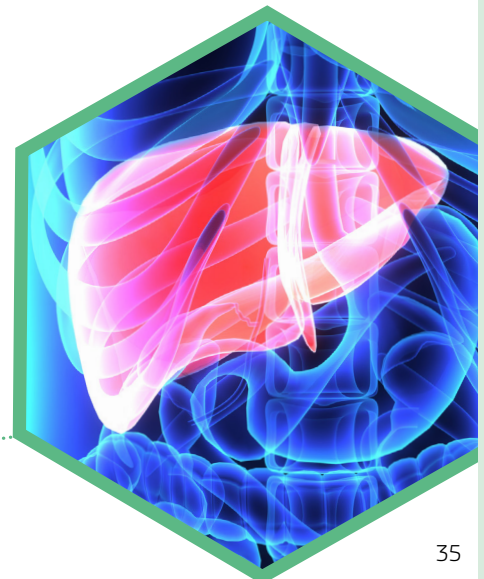
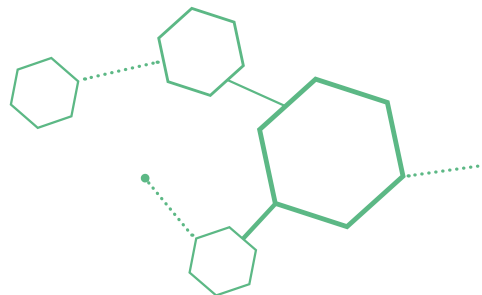
ERN RARE-LIVER beskæftiger sig med tre sygdomstemaer: autoimmun leversygdom, metabolisk, biliær atresi og tilknyttet leversygdom og strukturel leversygdom. For første gang integrerer netværket i forbindelse med leversygdom fuldt ud voksen- og pædiatrisk pleje med fokus på overgangspopulationers behov og konsekvenserne for familier med en genetisk diagnose.

Ajourførte retningslinjer er en prioritet. Retningslinjer for pleje, der understøttes af standardisering af centrale diagnostiske og prognostiske test, udarbejdes i samarbejde med European Association for the Study of the Liver (EASL) og European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN).

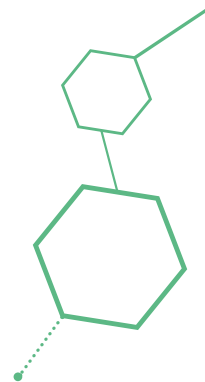
ERN RARE-LIVER har til formål at tackle de betydelige udfordringer, der er forbundet med at gøre klinikere bevidste om sjældne leversygdomme og lige adgang til nye og hurtigt opstående behandlingsmuligheder.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Ansgar W. Lohse  
Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf, Tyskland



# ERN om bindevævs- og muskelskeletsygdomme (ERN ReCONNET)



*Sjældne bindevævs- og muskelskeletsygdomme (rCTD) omfatter forskellige sygdomme og syndromer, som har en betydelig indvirkning på patienternes trivsel. De omfatter arvelige forhold, systemiske autoimmune sygdomme såsom systemisk sklerose, blandede bindevævssygdomme, inflammatoriske idiopatiske myopatier, udifferentierede bindevævssygdomme og antifosfolipidsyndrom.*

ERN ReCONNET er i færd med at udvikle en ramme for levering af innovative, bæredygtige og retfærdige plejestandarder og praksis af høj kvalitet, som vil give europæiske patienter med sjældne bindevævs- og muskelskeletsygdomme bedre adgang til sundhedspleje.

Takket være samarbejdet mellem fuldgyltige medlemmer, repræsentanter for ePAG og tilknyttede partnere har ERN ReCONNET udarbejdet peer review-vurderede publikationer, herunder de seneste retningslinjer for klinisk praksis, uopfyldte behov inden for patientuddannelse, optimering af patientbehandlingsforløb og covid-19's indvirkning på sjældne bindevævs- og muskelskeletsygdomme. Netværket har også leveret en metode til at udarbejde organisationsmodeller for patientbehandlingsforløb for sjældne sygdomme, en europæisk registerinfrastruktur for dataharmonisering i sjældne bindevævs- og muskelskeletsygdomme, som har til formål at integrere alle eksisterende og nyudviklede registre over sjældne bindevævs- og muskelskeletsygdomme i hele Europa, webinarer

for sundhedspersonale og patienter om ERN ReCONNET-emner og retningslinjer for klinisk praksis for lægpersoner.

Patientrepræsentanter er dybt involveret i alle ERN ReCONNET-aktiviteter og spiller en central rolle i udarbejdelsen og gennemgangen af publikationer, giver vigtige oplysninger om patienternes behov for at forbedre deres forløb og bidrager til at forbedre kendskabet til og håndteringen af sygdomme. De deltager både som webinar-paneldeltagere og almindelige deltagere, udarbejder publikationer for lægpersoner, støtter vurderingsprocedurer for nye medlemmer og er involveret i forvaltningsmæssige opgaver.

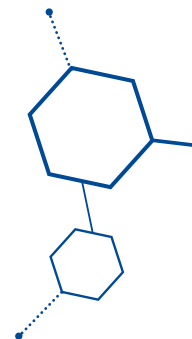
Det tætte samarbejde mellem de forskellige interessenter, der er involveret i netværket, udgør en af de største merværdier ved ERN ReCONNET, som fortsat vil forbedre tilværelsen for mennesker, der lever med sjældne sygdomme.



## NETVÆRKSKOORDINATOR

**Professor Marta Mosca**  
*Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Italien*





# Fokus på at forbedre patienternes resultater: patientforeningernes rolle

ERN'er handler om patienter. Patientforeninger og især EURORDIS — en ikke-statslig patient-drevet alliance bestående af 984 patientforeninger for sjældne sygdomme i 74 lande — har spillet en aktiv rolle i udviklingen af netværkene i mere end et årti. De har i fællesskab bidraget til at sikre, at ERN'erne opprioriterer forbedring af klinisk ekspertise og forbedring af patienters sundhedsresultater, samtidig med at der sikres lige adgang til pleje af høj kvalitet i hele Europa.

*"Vi var der, da idéen opstod i Gruppen på Højt Plan vedrørende Sundhedstjenester og Lægebehandling, hvor ERN'erne blev omsat til direktivet om grænseoverskridende sundhedsydelser,"* siger Inés Hernando, direktør for ERN og sundhedspleje i EURORDIS. *"Vi har haft et langvarigt samarbejde med medlemsstaterne og Europa-Kommissionen, lige fra konceptets opståen til omsætningen til lovgivning gennem mobilisering og samling af kliniske ledere frem til lanceringen af de 24 ERN'er, der er grupperet inden for terapeutiske områder, og vi støtter nu gennemførelsen ved at arbejde tæt sammen med patient fortalere og kliniske ledere, der er involveret i netværkene."*

Som en fast partner i forbindelse med fremme af konceptet om ERN'er arbejder EURORDIS fortsat sammen med patienter,

kliniske ledere og ERN-projektstyringsteams inden for sjældne sygdomme for at sikre, at patienterne rutinemæssigt og systematisk inddrages i ERN-aktiviteter og -forvaltning. De kliniske ERN-ledere og patient fortalere opbygger gradvist en fælles lederskabskultur og lærer, hvordan man bedst samarbejder for at sikre, at ERN'er bidrager til at forbedre tilværelsen for personer, der lever med sjældne sygdomme.

*"Der findes i øjeblikket ingen behandling for en lang række sjældne sygdomme,"* forklarer Inés Hernando. *"Den læringskultur, som ERN'erne er begyndt at opbygge, er imidlertid ved at omdanne dem til et arnested for innovation. ERN'erne vil åbne døren for kvalitetsforbedring og indførelse af optimale medicinske eller kirurgiske indgreb ved at fastlægge resultater for bestemte sygdomme, der kan måles og deles systematisk i forskellige ekspertcentre og lande."*

ERN'erne forventes at bryde den isolation, som dem, der er berørt af sjældne sygdomme, står over for, øge synligheden af eksperter i hele Europa og supplere de nationale sundhedssystemers evne til at diagnosticere, behandle og forvalte patienter. *"For at det kan ske i stor skala, skal der være klare og gennemsigtige forløb. Medlemsstaterne er nødt til at etablere mekanismer og processer for at*

*lette udbredelsen og indførelsen af ERN'ernes videnaktiver — f.eks. i forbindelse med udviklingen af behandlingsforløb for sjældne sygdomme,"* siger hun.

Patienterne har store forhåbninger om, at ERN'erne kan få en reel indvirkning på deres liv: *"Det er et vigtigt første skridt at drøfte komplekse sager og udveksle erfaringer og ekspertise i ERN'erne, men landene bør gøre bedre og mere omfattende brug af den viden, som disse netværk skaber og organiserer, for at forbedre tilværelsen for de 30 millioner mennesker, der lever med en sjælden sygdom i Europa,"* tilføjer Inés Hernando. Medlemsstaterne spiller en central rolle på nuværende tidspunkt. *"Tiden er nu inde til at pleje og støtte netværkene i overensstemmelse med deres ambitioner og integrere dem i de nationale sundhedssystemer for at forbedre overlevelsen og livskvaliteten for så mange patienter som muligt."*



# ERN for immundefekt og autoinflammatoriske og autoimmune sygdomme (ERN RITA)

*ERN RITA samler de førende europæiske centre med ekspertise inden for diagnose og behandling af sjældne immunologiske lidelser. Der er tale om potentielt livstruende sygdomme, der kræver tværfaglig behandling under anvendelse af komplekse diagnostiske evalueringer og højt specialiserede behandlingsformer. Netværket opdeler disse sygdomme i fire undertemaer eller arbejdsstrømme — primær immundefekt (PID), autoimmune lidelser, reumatologiske lidelser hos børn og autoinflammatoriske lidelser.*

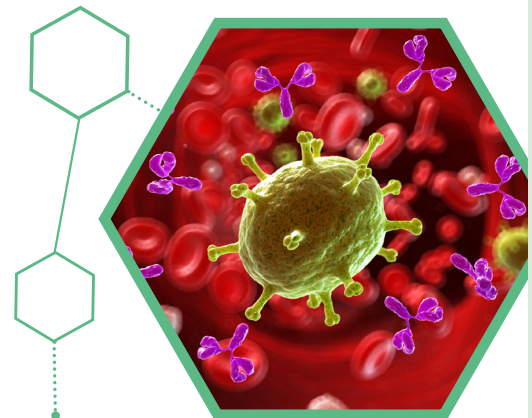
Immunologiske behandlinger opdages og gennemføres hurtigt. Polyvalent immunglobulinterapi har revolutioneret udsigterne for patienter med immundefekter, specifikke anticytokinbehandlinger har forandret tilværelsen for patienter med sjældne autoimmune og autoinflammatoriske lidelser, og stamceller og genbaserede behandlinger, der oprindeligt blev anvendt til primære immundefekter, anvendes nu på alle de sygdomme, som netværket dækker.

Netværket bygger videre på det arbejde, der er udført i de eksisterende europæiske videnskabelige samfund, hvor der er udviklet patientregistre, kliniske retningslinjer, forskningssamarbejde, uddannelsesaktiviteter og forbindelser med patientforeninger for alle fire arbejdsstrømme.

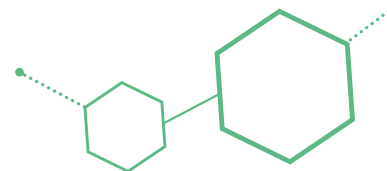
ERN RITA bestræber sig på at mindske uligheder i sundhedsplejen for patienter, der søger adgang til diagnostiske test og innovative behandlinger, såsom biologiske behandlinger, immunglobulinerstatnings- og celleterapi såsom stamcelletransplantation. Det har til formål at forbinde eksisterende registre, udvikle paneuropæiske kliniske retningslinjer, oprette en taskforce af genetikere til kvalitetskontrol af den næste generation af sekventeringsteknologi, nå til enighed om et fælles redskab til lægemiddelovervågning inden for disse sjældne sygdomme, sammensætte en taskforce for at sikre korrekt anvendelse og overvågning af biologiske behandlinger af immunmedierede sygdomme, samle og forbedre stamcelleterapi for patienter, fremme samarbejdet mellem patientorganisationer og samle specialister inden for pædiatri og voksenbehandling under de fire temaer.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

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



# ERN for transplantationer hos børn (ERN TransplantChild)



*Transplantationer hos børn (PT) omfatter både solid organtransplantation (SOT) og hæmopoietisk stamcelletransplantation (HSCT) og er den eneste måde at helbrede flere sjældne sygdomme på. Optimal behandling efter transplantation kræver en samordnet indsats fra et tværfagligt team. Efter transplantation udsættes patienterne for kronisk immunsuppression for at undgå afstødning, hvilket gør det nødvendigt at holde øje med komplikationer efter transplantationen for at øge levetiden og forbedre livskvaliteten.*

ERN TransplantChild samler eksperter i transplantationer hos børn og pleje efter transplantation for at forbedre resultaterne for børnene og deres familier. Netværket har til formål at reducere både den tid, der tilbringes på hospitalet, og brugen af komplekse, langsigtede behandlinger. Det arbejder for at forbedre de psykologiske støttetjenester i forbindelse med børns overgang til voksenalderen.

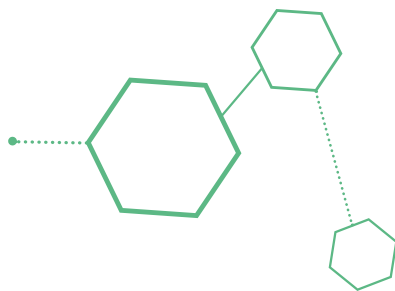
Det tilstræbes inden for netværket at stille de nyeste teknikker og medicinske, farmakologiske og terapeutiske fremskridt til rådighed og samtidig fremme udbredelsen af harmoniserede retningslinjer for klinisk praksis og udviklingen af skræddersyet medicin ved transplantation hos børn.

ERN TransplantChild søger at mindske den indsats, der er forbundet med transplantation — såsom retransplantation og farmakologisk behandling — og harmoniserer transplantationsbehandlingen for at mindske risikoen for komplikationer efter transplantation. Europas førende eksperter i transplantationer hos børn samarbejder om at reducere dødeligheden og sygeligheden i forbindelse med transplantation hos børn.

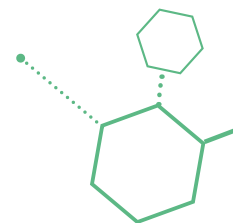


## NETVÆRKSKOORDINATOR

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



# ERN for multisystemiske karsygdomme (VASCERN)



*Sjældne multisystemiske karsygdomme omfatter sygdomme, der rammer alle typer blodkar og har konsekvenser for flere af kroppens systemer, og som kræver en tværfaglig tilgang til behandling. VASCERN består af seks arbejdsgrupper om arvelig hæmorrhagisk telangiectasia (HHT-WG), arvelige torakale aortasygdomme (HTAD-WG), mellemstore arterier (vaskulært Ehlers Danlos syndrom) (MSA-WG), pædiatrisk og primært lymfeødem (PPL-WG), vaskulære anomalier (VASCA-WG) og neurovaskulære sygdomme (NEUROVASC-WG). Derudover er der flere tematiske arbejdsgrupper, der beskæftiger sig med kommunikation, registre, etik og spørgsmål vedrørende graviditet. En dedikeret ePAG gør det muligt for patient fortalere at deltage i alle VASCERN-aktiviteter.*

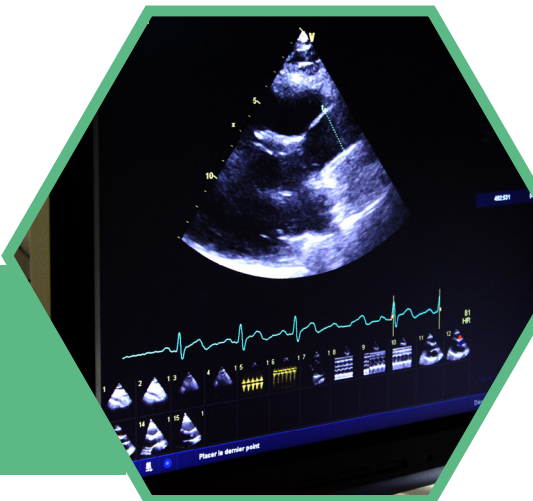
VASCERN's mål omfatter netværkssamarbejde, udveksling og udbredelse af ekspertise, fremme af bedste praksis, retningslinjer og kliniske resultater, styrkelse af patienternes indflydelse og forbedring af viden gennem klinisk forskning og grundforskning.

Sundhedspersoner, der er involveret i VASCERN, har allerede stillet undervisningsmateriale, såsom webinarer og videoserien "Pills of Knowledge", til rådighed online for både læger og patienter. Netværket har offentliggjort konsensus erklæringer og kliniske

beslutningsværktøjer — herunder patientforløb og faktablade om, hvad man bør og ikke bør gøre — for at rådgive om korrekt diagnosticering og pleje af patienter med sjældne sygdomme. Digitale e-sundhedstjenester såsom VASCERN-mobilappen er blevet udviklet i samarbejde med alle ePAG's ekspertcentre og patientforeninger. Der er ved at blive planlagt udvekslinger mellem medlemsinstitutionerne, og netværket deler fortsat viden med både medlemmer og sundhedspersoner uden for ERN.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

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



# ERN-FORTEGNELSE

|                      |                                                                                           |                                                                          |                                                                                      |
|----------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|
| Endo-ERN             | ERN for endokrine sygdomme (Endo-ERN)                                                     | <a href="http://www.endo-ern.eu">www.endo-ern.eu</a>                     | <a href="mailto:info@endo-ern.eu">info@endo-ern.eu</a>                               |
| ERKNet               | ERN for nysesygdomme (ERKNet)                                                             | <a href="http://www.erknet.org">www.erknet.org</a>                       | <a href="mailto:contact@erknet.org">contact@erknet.org</a>                           |
| ERN BOND             | ERN for knogtelidelser (ERN BOND)                                                         | <a href="http://www.ernbond.eu">www.ernbond.eu</a>                       | <a href="https://ernbond.eu/contact/">https://ernbond.eu/contact/</a>                |
| ERN CRANIO           | ERN for kraniofaciale misdannelser og øre-næse-hals-lidelser (ERN CRANIO)                 | <a href="http://www.ern-cranio.eu">www.ern-cranio.eu</a>                 | <a href="mailto:ern-cranio@erasmusmc.nl">ern-cranio@erasmusmc.nl</a>                 |
| ERN EpiCARE          | ERN for sjældne og komplekse epilepsier (EpiCARE)                                         | <a href="http://www.epi-care.eu">www.epi-care.eu</a>                     | <a href="https://epi-care.eu/contact-us/">https://epi-care.eu/contact-us/</a>        |
| ERN EURACAN          | ERN for kræft hos voksne (solide tumorer) (ERN EURACAN)                                   | <a href="http://www.euracan.eu">www.euracan.eu</a>                       | <a href="mailto:contact@euracan.eu">contact@euracan.eu</a>                           |
| ERN EuroBloodNet     | ERN for blodsygdomme (EuroBloodNet)                                                       | <a href="https://eurobloodnet.eu">https://eurobloodnet.eu</a>            | <a href="mailto:coordination@eurobloodnet.eu">coordination@eurobloodnet.eu</a>       |
| ERN eUROGEN          | ERN for urogenitale sygdomme (ERN eUROGEN)                                                | <a href="http://www.eurogen-ern.eu">www.eurogen-ern.eu</a>               | <a href="mailto:eurogen@uroweb.org">eurogen@uroweb.org</a>                           |
| ERN EURO-NMD         | ERN for neuromuskulære sygdomme (ERN EURO-NMD)                                            | <a href="http://www.ern-euro-nmd.eu">www.ern-euro-nmd.eu</a>             | <a href="mailto:info@ern-euro-nmd.eu">info@ern-euro-nmd.eu</a>                       |
| ERN EYE              | ERN for øjensygdomme (ERN EYE)                                                            | <a href="http://www.ern-eye.eu">www.ern-eye.eu</a>                       | <a href="mailto:contact@ern-eye.eu">contact@ern-eye.eu</a>                           |
| ERN GENTURIS         | ERN for genetisk tumorrisiksyndrom (ERN GENTURIS)                                         | <a href="http://www.genturis.eu/">www.genturis.eu/</a>                   | <a href="mailto:genturis@radboudumc.nl">genturis@radboudumc.nl</a>                   |
| ERN GUARD-HEART      | ERN for hjertesygdomme (ERN GUARD-Heart)                                                  | <a href="http://www.guardheart.ern-net.eu">www.guardheart.ern-net.eu</a> | <a href="mailto:contact@guardheart.ern-net.eu">contact@guardheart.ern-net.eu</a>     |
| ERNICA               | ERN for arvelige og medfødte (fordøjelsesmæssige og gastrointestinale) anomalier (ERNICA) | <a href="http://www.ern-ernica.eu">www.ern-ernica.eu</a>                 | <a href="mailto:ern-ernica@erasmusmc.nl">ern-ernica@erasmusmc.nl</a>                 |
| ERN ITHACA           | ERN for medfødte misdannelser og sjælden intellektuel funktionsnedsættelse (ERN ITHACA)   | <a href="http://www.ern-ithaca.eu">www.ern-ithaca.eu</a>                 | <a href="https://ern-ithaca.eu/contact/">https://ern-ithaca.eu/contact/</a>          |
| ERN LUNG             | ERN for luftvejssygdomme (ERN LUNG)                                                       | <a href="http://www.ern-lung.eu">www.ern-lung.eu</a>                     | <a href="mailto:info@ern-lung.eu">info@ern-lung.eu</a>                               |
| ERN PaedCan          | ERN for kræft hos børn (hæmatoonkologi) (ERN PaedCan)                                     | <a href="http://www.paedcan.ern-net.eu">www.paedcan.ern-net.eu</a>       | <a href="mailto:ernpaedcan@ccri.at">ernpaedcan@ccri.at</a>                           |
| ERN RARE-LIVER       | ERN for leversygdomme (ERN RARE-LIVER)                                                    | <a href="http://www.rare-liver.eu">www.rare-liver.eu</a>                 | <a href="mailto:ern.rareliver@uke.de">ern.rareliver@uke.de</a>                       |
| ERN ReCONNET         | ERN om bindevævs- og muskelskeletsygdomme (ERN ReCONNET)                                  | <a href="http://www.reconnet.ern-net.eu">www.reconnet.ern-net.eu</a>     | <a href="mailto:ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it">ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it</a> |
| ERN RITA             | ERN for immundefekt og autoinflammatoriske og autoimmune sygdomme (ERN RITA)              | <a href="http://www.ern-rita.org">www.ern-rita.org</a>                   | <a href="mailto:contact-rita@ern-net.eu">contact-rita@ern-net.eu</a>                 |
| ERN-RND              | ERN for sjældne nervesygdomme (ERN-RND)                                                   | <a href="http://www.ern-rnd.eu">www.ern-rnd.eu</a>                       | <a href="mailto:info@ern-rnd.eu">info@ern-rnd.eu</a>                                 |
| ERN Skin             | ERN for hudsygdomme (ERN Skin)                                                            | <a href="http://www.ern-skin.eu">www.ern-skin.eu</a>                     | <a href="mailto:coordination@ern-skin.eu">coordination@ern-skin.eu</a>               |
| ERN TRANSPLANT-CHILD | ERN for transplantationer hos børn (ERN TransplantChild)                                  | <a href="http://www.transplantchild.eu">www.transplantchild.eu</a>       | <a href="mailto:coordination@transplantchild.eu">coordination@transplantchild.eu</a> |
| MetabERN             | ERN for arvelige stofskifteforstyrrelser (MetabERN)                                       | <a href="http://www.metab.ern-net.eu">www.metab.ern-net.eu</a>           | <a href="https://metab.ern-net.eu/contact/">https://metab.ern-net.eu/contact/</a>    |
| VASCERN              | ERN for multisystemiske karsygdomme (VASCERN)                                             | <a href="http://www.vascern.eu">www.vascern.eu</a>                       | <a href="mailto:contact@vascern.eu">contact@vascern.eu</a>                           |



## SÅDAN KONTAKTER DU EU

### Personligt

Der findes flere hundrede Europe Direct-informationscentre i hele EU. Find dit nærmeste center på: [https://europa.eu/european-union/contact\\_da](https://europa.eu/european-union/contact_da)

### Pr. telefon eller e-mail

Europe Direct er en tjeneste, der besvarer spørgsmål om EU. Kontakt Europe Direct:

- på gratisnummer: 00 800 6 7 8 9 10 11 (visse operatører tager betaling for disse opkald)
- på følgende nummer: +32 22999696 eller
- pr. e-mail: [https://europa.eu/european-union/contact\\_da](https://europa.eu/european-union/contact_da)

## SÅDAN FINDER DU OPLYSNINGER OM EU

### Online

Oplysninger om EU er tilgængelige på alle EU's officielle sprog på Europawebstedet: [https://europa.eu/european-union/index\\_da](https://europa.eu/european-union/index_da)

### EU-publikationer

Du kan downloade eller bestille EU-publikationer gratis eller mod betaling på: <https://op.europa.eu/da/publications>.

Du kan bestille flere eksemplarer af de gratis publikationer ved at kontakte Europe Direct eller dit lokale informationscenter (se [https://europa.eu/european-union/contact\\_da](https://europa.eu/european-union/contact_da)).

### EU-ret og relaterede dokumenter

Du kan nemt få adgang til EU's juridiske oplysninger (herunder al EU-ret siden 1951) på alle officielle EU-sprog på EUR-Lex: <https://eur-lex.europa.eu>

### Åbne data fra EU

EU's portal for åbne data (<https://data.europa.eu/euodp/da>) giver adgang til datasæt fra EU.

Dataene kan downloades og genanvendes gratis til både kommercielle og ikkekommercielle formål.



*En halv million mennesker i Europa diagnosticeres hvert år med en sjælden sygdom. Intet land kan klare denne udfordring alene.*

*De europæiske netværk af referencecentre er virtuelle netværk, der samler eksperter fra hele EU og EØS.*

*Sammen bekæmper de sjældne sygdomme, sygdomme med lav prævalens og komplekse sygdomme ved at forbedre diagnosticeringen og adgangen til speciallægehjælp.*

*Share. Care. Cure.*

## Mere om europæiske netværk af referencecentre



[http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/european\\_reference\\_networks/erf\\_da](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/european_reference_networks/erf_da)



Den Europæiske Unions  
Publikationskontor