Europäische Kommission

# European Reference Networks

## Gemeinsame Arbeit für Patienten mit seltenen und komplexen Krankheiten mit geringer Prävalenz

**Share.Care.Cure.**

*Gesundheit*

Dieses Dokument stellt keinesfalls eine offizielle Stellungnahme der Europaïschen Kommission dar.

Luxemburg: Amt für Veröffentlichungen der Europäischen Union, 2022.

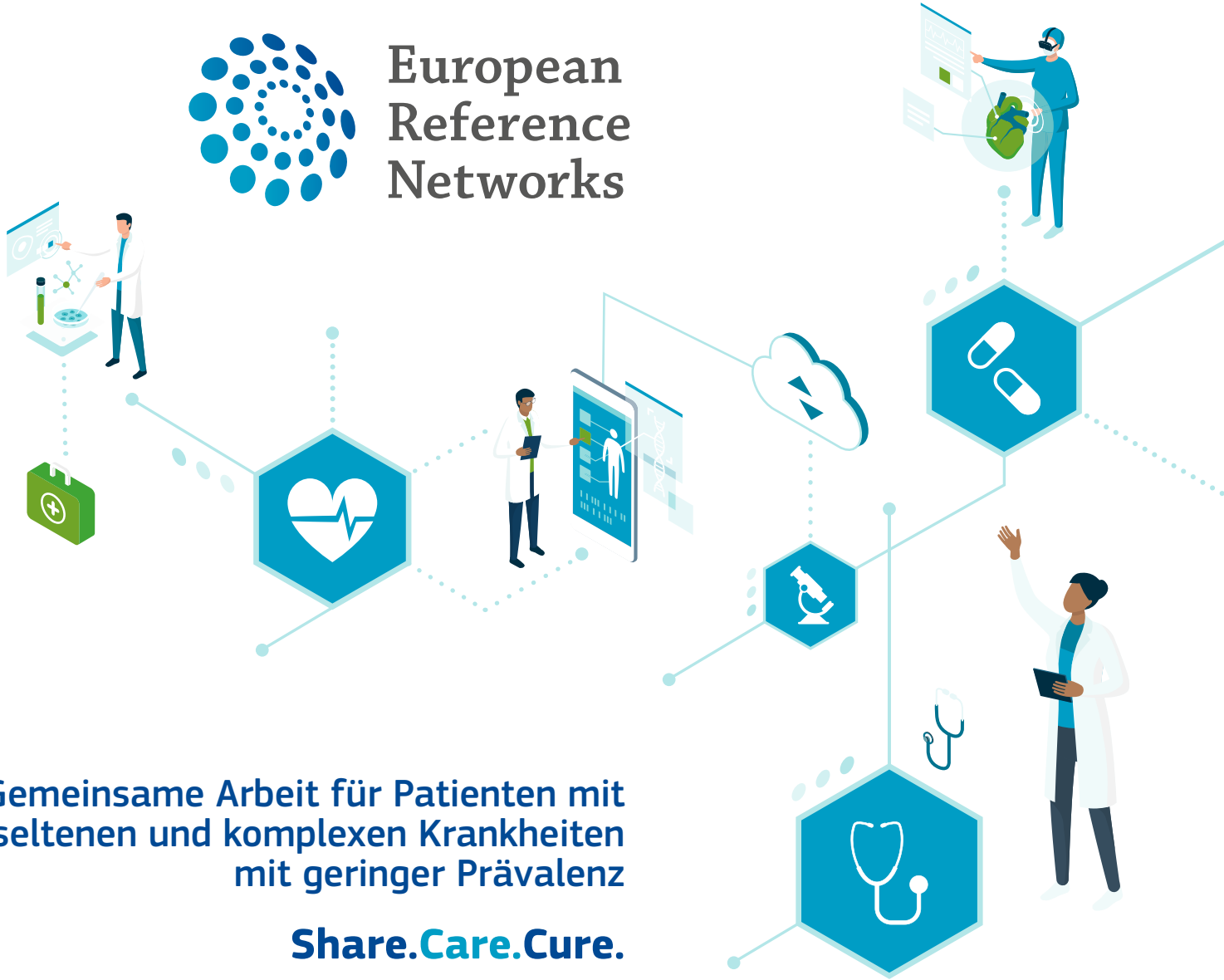
© Europäische Union, 2022.

Die Weiterverwendung von Dokumenten der Europäischen Kommission ist durch den Beschluss 2011/833/EU der Kommission vom 12. Dezember 2011 über die Weiterverwendung von Kommissionsdokumenten (ABl. L 330 vom 14.12.2011, S. 39) geregelt. Sofern nichts anderes angegeben ist, wird dieses Dokument zu den Bedingungen einer Lizenz Creative Commons 4.0 International (CC-BY 4.0) (https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/) zur Verfügung gestellt. Dies bedeutet, dass die Weiterverwendung zulässig ist, sofern die Quelle ordnungsgemäß genannt wird und etwaige Änderungen angegeben werden.

Für jede Verwendung oder Wiedergabe von Elementen, die nicht Eigentum der EU sind, muss gegebenenfalls direkt bei den jeweiligen Rechteinhabern eine Genehmigung eingeholt werden. Die Europäische Union besitzt kein Urheberrecht an den folgenden Elementen:
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 978-92-76-53862-2 | doi:10.2875/53105 | EW-05-22-174-DE-C |
| PDF | ISBN 978-92-76-53855-4 | doi:10.2875/798137 | EW-05-22-174-DE-N |

# European Reference Networks



## Gemeinsame Arbeit für Patienten mit seltenen und komplexen Krankheiten mit geringer Prävalenz

**Share.Care.Cure.**

# Nutzung des Potenzials der Europäischen Referenznetzwerke für Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten

***Yann Le Cam***
*Vorstandsvorsitzender der Patientenorganisation EURORDIS – Rare Diseases Europe*

Die Europäischen Referenznetzwerke (European Reference Networks, ERN) sind eine der größten Errungenschaften für die Gemeinschaft der an seltenen Krankheiten leidenden Personen in Europa. Dank der EU-Richtlinie über die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung und der Bemühungen der Europäischen Kommission und der EU-Mitgliedstaaten dienen sie weltweiten Maßnahmen als Inspiration.

Die derzeit 24 ERN für seltene und komplexe Krankheiten sind das Ergebnis einer kontinuierlichen Partnerschaft zwischen der Patientenvertretung, der Klinikleitung und der Leitung von Gesundheitssystemen. Die Erfolge werden immer sichtbarer, da die Netzwerke nun gebildet sind und neue Wege einer grenzüberschreitenden Zusammenarbeit erprobt werden. Die ERN haben bereits gezeigt, wie leistungsfähig ein kooperierendes Lernökosystem für die Generierung und den Austausch von Wissen sein kann, und zwar nicht nur innerhalb einzelner krankheitsspezifischer Bereiche, sondern zunehmend auch fachgebiets- und krankheitsübergreifend.

Nun müssen wir sie weiter fördern, wenn wir ihr wahres Potenzial freisetzen und diese neue Struktur in unsere nationalen Gesundheitssysteme integrieren wollen. Das ERN-Modell sollte eine Ergänzung zu den nationalen Gesundheitssystemen sein, die es ihnen ermöglicht, eine zusätzliche Dimension von hochspezialisiertem, EU-weitem Fachwissen aus dem Netzwerk verfügbar zu machen, das die multidisziplinäre Versorgung auf nationaler Ebene verbessert.

Die ERN und ihre Mitglieder sind prädestiniert, als Motor des Wandels die Gesundheitssysteme der Mitgliedstaaten zu transformieren. Sie können in nie dagewesener Weise Fachwissen in der gesamten EU zugänglich machen, um lokale Ressourcen und Kompetenzen zu ergänzen, eine Kultur der Zusammenarbeit und der gemeinsamen Wissensgenerierung zu schaffen, den verantwortungsvollen und ethischen Einsatz digitaler Gesundheitstechnologien zur Erreichung von Zielen im Bereich der öffentlichen Gesundheit zu erproben und zu verstärken sowie Forschung und Gesundheitsversorgung auf der Grundlage von Patientendaten zusammenzuführen. ERN ebnen den Weg für einen innovativen, ganzheitlichen und integrierten Ansatz in der medizinischen

und sozialen Versorgung.ERN können dazu beitragen, Barrieren für Menschen, die mit einer seltenen Krankheit leben, zu beseitigen und ihnen den Zugang zu hoch spezialisierten Gesundheitsdiensten zu ermöglichen. Dies wiederum wird dabei helfen, eine flächendeckende Gesundheitsversorgung aufzubauen, Diagnosen zu beschleunigen und Patientinnen und Patienten die bestmöglichen Behandlungsmöglichkeiten zu bieten.

Es hat ein Jahrzehnt gedauert, bis sich die Idee einer grenzüberschreitenden Zusammenarbeit in der Gesundheitsversorgung bei komplexen und seltenen Erkrankungen mithilfe von ERN durchsetzen konnte und Eingang in die EU-Rechtsvorschriften fand. Mittlerweile aber finden sich die Netzwerke in einem schnelllebigen politischen Umfeld wieder. Die Notwendigkeit und auch der Wille zu einer stärkeren europäischen Koordination im Bereich der Gesundheit zeigen sich immer deutlicher und bilden den Leitgedanken des Vorschlags der Kommission zur Schaffung einer Europäischen Gesundheitsunion. Die nächste Entwicklungsstufe der Netzwerke sollte darin bestehen, diesen Impuls für bessere Patientenergebnisse und eine verstärkte grenzüberschreitende Zusammenarbeit bei der Gesundheitsversorgung zu nutzen und sich von der Vision der Schaffung eines ausgereiften ERN-Systems bis zum Jahr 2030 leiten zu lassen, so dass niemand, der mit einer seltenen Krankheit lebt, bezüglich seiner Diagnose, Versorgung und Behandlung in Unsicherheit leben muss.

***Yann Le Cam***
*Vorstandsvorsitzender der Patientenorganisation EURORDIS – Rare Diseases Europe*

# Inhaltsverzeichnis


Nutzung des Potenzials der Europäischen Referenznetzwerke ..... 4

Hintergrund ..... 7

Was sind Europäische Referenznetzwerke? ..... 8

ERN für Knochenerkrankungen (ERN BOND) ..... 9

ERN für kraniofaziale Anomalien und HNO-Erkrankungen (ERN CRANIO) ..... 10

Mehrwert für Patientinnen und Patienten und medizinisches Fachpersonal ..... 11

ERN für endokrine Erkrankungen (Endo-ERN) ..... 12

ERN für seltene und komplexe Epilepsien (EpiCARE) ..... 13

Die Genehmigung der ERN ..... 14

ERN für Nierenerkrankungen (ERKNet) ..... 15

ERN für seltene neurologische Erkrankungen (ERN-RND) ..... 16

ERN für erbliche und angeborene (Verdauungs- und Magen-Darm ) Anomalien (ERNICA) ..... 17

Die Mitgliedstaaten als Vorreiter ..... 18

ERN für Erkrankungen der Atemwege (ERN-LUNG) ..... 19

ERN für Hauterkrankungen (ERN Skin) ..... 20

ERN für Krebserkrankungen bei Erwachsenen (solide Tumore) (ERN EURACAN) ..... 21

Europa: ein globales Kompetenzzentrum ..... 22

ERN für hämatologische Erkrankungen (EuroBloodNet) ..... 23

ERN für uro-rekto-genitale Erkrankungen (ERN eUROGEN) ..... 24

Aktive Zusammenarbeit ..... 25

Assoziierte Partner ..... 25

ERN für neuromuskuläre Erkrankungen (ERN EURO-NMD) ..... 26

ERN für Augenkrankheiten (ERN-EYE) ..... 27

ERN für genetische Tumorrisikosyndrome (ERN GENTURIS) ..... 28

Leitung eines ERN ..... 29

ERN für Herzerkrankungen (ERN GUARD-Heart) ..... 30

ERN für angeborene Fehlbildungen und seltene neurologische Entwicklungsstörungen (ERN ITHACA) ..... 31

ERN für erbliche Stoffwechselstörungen (MetabERN) ..... 32

Nationale Politik zu seltenen Krankheiten ..... 33

ERN für Krebserkrankungen im Kindesalter (Hämatoonkologie) (ERN PaedCan) ..... 34

ERN für hepatologische Erkrankungen (ERN RARE-LIVER) ..... 35

ERN für Bindegewebs- und muskuloskelettale Erkrankungen (ERN ReCONNET) ..... 36

Die Rolle von Patientenorganisationen ..... 37

ERN für Immundefizienz, autoinflammatorische und Autoimmunerkrankungen (ERN RITA) ..... 38

ERN für Transplantationen bei Kindern (ERN TransplantChild) ..... 39

ERN für multisystemische Gefäßerkrankungen (VASCERN) ..... 40

ERN-Verzeichnis ..... 41

# Hintergrund

*Jede Krankheit, von der weniger als fünf von 10 000 Menschen in der EU betroffen sind, gilt als selten. Zwischen 5000 und 8000 seltene Krankheiten beeinträchtigen den Alltag von 27–36 Mio. Menschen in der EU. So gibt es allein im Bereich der Onkologie fast 300 verschiedene Arten von seltenen Krebsarten, und jedes Jahr wird bei mehr als einer halben Million Menschen in Europa eine dieser Krebsarten diagnostiziert.*

Viele der Menschen, die von einer seltenen oder komplexen Erkrankung betroffen sind, haben keinen Zugang zu Diagnose und hochwertiger Behandlung. Aufgrund der geringen Patientenzahlen kann es an Fachwissen und Spezialkenntnissen mangeln.

Die EU und die nationalen Regierungen haben sich verpflichtet, die Erkennung und Behandlung dieser seltenen und komplexen Krankheiten zu verbessern, indem sie die Zusammenarbeit und Koordination auf europäischer Ebene verstärken und einzelstaatliche Pläne für seltene Krankheiten unterstützen.

Die Richtlinie aus dem Jahr 2011 über die Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung gewährt Patientinnen und Patienten nicht nur einen Anspruch auf Kostenerstattung für eine Behandlung in einem anderen EU-Mitgliedstaat, sondern eröffnet ihnen auch einen besseren Zugang zu Informationen über die Gesundheitsversorgung und damit zu neuen Behandlungsmöglichkeiten. Die Richtlinie trat 2013 in den EU-Mitgliedstaaten in Kraft und legte den Grundstein für die grenzüberschreitende Zusammenarbeit in Bereichen wie seltene Krankheiten und ERN oder eHealth.

Vor diesem Hintergrund haben 2017 die ersten 24 Europäischen Referenznetzwerke, denen fast 900 hochspezialisierte Gesundheitseinrichtungen angeschlossen sind, mit Unterstützung des EU-Gesundheitsprogramms (und seit 2021 EU4Health) die Arbeit aufgenommen. Seither haben Tausende von Patientinnen und Patienten mit seltenen oder komplexen Krankheiten durch das Programm Hilfe erfahren und inzwischen sind die ERN auf mehr als 1400 Gesundheitseinrichtungen aus über 400 Krankenhäusern in allen 27 EU-Mitgliedstaaten sowie in Norwegen angewachsen.

**5 000 – 8 000**
SELTENEN KRANKHEITEN BETROFFEN, DARUNTER
**300**
MILLIONEN MENSCHEN IN DER EU SIND VON
**30**
SELTENE KREBSARTEN

# Was sind Europäische Referenznetzwerke?

*Europäische Referenznetzwerke (ERN) sind virtuelle Netzwerke, die Gesundheitsdienstleister, Angehörige der Gesundheitsberufe und Patientinnen und Patienten in der EU und in Norwegen miteinander verbinden. Sie haben sich die Bekämpfung komplexer oder seltener Krankheiten und Leiden zur Aufgabe gemacht, die hochspezialisierte Therapien und eine Bündelung von Wissen und Ressourcen erfordern.*

Kein Land verfügt allein über das Wissen und die Fähigkeiten, um alle seltenen und komplexen Krankheiten niedriger Prävalenz behandeln zu können. ERN ermöglichen es Patientinnen und Patienten und Ärztinnen und Ärzten in der gesamten EU, das beste Fachwissen und den rechtzeitigen Austausch von lebensrettendem Wissen zu nutzen, ohne in ein anderes Land reisen zu müssen. Die Netzwerke erleichtern den teilnehmenden Krankenhäusern, Forschenden und Patientengruppen den Austausch über die neuesten Erkenntnisse und Erfahrungen im Bereich der seltenen Krankheiten in der EU.

Zur Überprüfung der Diagnose und Behandlung einer Patientin oder eines Patienten berufen ERN-Koordinatorinnen und Koordinatoren über eine spezielle IT-Plattform – das Klinische Patientenmanagementsystem (Clinical Patient Management System, CPMS) – „virtuelle" Beratungsgremien bestehend aus Fachärztinnen und ärzten verschiedener Disziplinen ein. Die Diskussionen werden im CPMS geführt, so dass Gesundheitsdienstleister aus der ganzen EU online zusammenarbeiten können, um über Patientinnen und Patienten mit seltenen und komplexen Krankheiten niedriger Prävalenz zu sprechen, Diagnosen zu stellen und diese zu behandeln. Die ERN koordinieren und unterstützen außerdem Aus- und Fortbildungsmaßnahmen, entwickeln Leitlinien für die klinische Praxis und andere Hilfsmittel für die klinische Entscheidungsfindung, arbeiten gemeinsam an der Gewinnung und Verbreitung von Wissen durch Kommunikationsmaßnahmen und sind Anlaufstellen für Forschung und Innovation im Bereich der seltenen und komplexen Krankheiten niedriger Prävalenz. Darüber hinaus füllen die ERN die EU-Register mit hochwertigen Daten von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten und schaffen so eine einzigartige, äußerst wertvolle Datenquelle zur Förderung der Forschung und zur Entwicklung der nächsten Generation von Behandlungen für seltene und komplexe Krankheiten.

**Die ersten ERN entstanden im März 2017. Derzeit gibt es 24 ERN mit mehr als 1400 hochspezialisierten Gesundheitseinrichtungen in mehr als 400 Krankenhäusern in allen EU-Mitgliedstaaten und in Norwegen.** Sie befassen sich mit verschiedenen Themenbereichen, von seltenen Knochen- und Krebserkrankungen im Kindesalter bis hin zu seltenen Gefäßerkrankungen. Hiervon profitieren Tausende von Patientinnen und Patienten in der EU, die an einer seltenen oder komplexen Krankheit leiden.

Die ERN-Initiative wird von mehreren EU-Förderprogrammen unterstützt, unter anderem von dem Programm EU4Health, der Fazilität „Connecting Europe" und „Horizont Europa".

Die EU-Mitgliedstaaten sind für den ERN-Prozess federführend: Sie sind für die Anerkennung der Zentren auf nationaler Ebene und die Genehmigung der Anträge zuständig. Ein Gremium der Mitgliedstaaten (Board of Member States, BoMS) ist für die Erarbeitung der EU-ERN-Strategie und die Genehmigung der Gründung von Netzwerken und der Aufnahme neuer Mitglieder zuständig.

**Die 24 ERN-Koordinatorinnen und Koordinatoren arbeiten in der Koordinationsgruppe der ERN (ERN-CG) zusammen, die 2017 eingerichtet wurde.** Diese strategische Gruppe schafft die gemeinsame Grundlage für mehrere wichtige technische und organisatorische Aspekte der ERN. Die ERN-CG und das BoMS arbeiten eng mit verschiedenen Arbeitsgruppen zusammen, die ihre Vorschläge der ERN-CG und dem BoMS zur abschließenden Erörterung und Entscheidung vorlegen (u. a. Wissensgenerierung, Integration in die nationalen Gesundheitssysteme, Überwachung, rechtliche und ethische Fragen, IT-Beratung).

# ERN für Knochenerkrankungen (ERN BOND)

*Seltene Knochenerkrankungen umfassen Störungen der Knochenbildung, des Knochenaufbaus, des Knochenumbaus und des Knochenabbaus sowie Defekte der Regulationswege dieser Prozesse. Sie führen zu Kleinwuchs, Knochendeformationen, Zahnanomalien, Schmerzen, Knochenbrüchen und Behinderungen und können die neuromuskuläre Funktion und die Blutbildung beeinträchtigen.*

ERN BOND fasst alle seltenen Knochenkrankheiten – angeborene, chronische und genetisch bedingte – zusammen, die Knorpel, Knochen und Dentin betreffen. Das Netzwerk befasst sich derzeit exemplarisch mit Osteogenesis imperfecta (OI), X-chromosomal-dominanter hypophosphatämischer Rachitis (XLH) und Achondroplasie (ACH) unter Zugrundelegung der Prävalenz der Krankheit, der Schwierigkeiten bei der Diagnose und Behandlung und neu entstehender Therapien. In Zukunft wird sich ERN BOND, sobald sich systematische Ansätze etabliert haben, auch noch selteneren Krankheiten zuwenden.

In Zusammenarbeit mit den Patientinnen und Patienten entwickelt ERN BOND Messverfahren für von den Patientinnen und Patienten gemeldete Ergebnisse und Erfahrungen sowie Leitlinien für die Erarbeitung und Verbreitung bewährter Verfahren. Wenn neue Therapeutika entwickelt werden, soll das Netzwerk dafür sorgen, dass betroffene Patientinnen und Patienten schnell Zugang zu Prüfungen erhalten.

ERN BOND fördert die Entwicklung von Fähigkeiten durch eHealth- und Telemedizin-Plattformen sowie durch Arbeitsbesuche, Schulungen und Verbreitungsaktivitäten. Ziel des Netzwerks ist es, die Diagnosezeit zu verkürzen, indem weniger ungeeignete Tests durchgeführt, die Diagnosen präziser und neue zukunftsfähige Behandlungsmöglichkeiten eröffnet werden.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Dr. Luca Sangiorgi**
*Rizzoli Orthopaedic Institute, Bologna, Italien*

# ERN für kraniofaziale Anomalien und HNO-Erkrankungen (ERN CRANIO)

*ERN CRANIO befasst sich mit seltenen und komplexen kraniofazialen Anomalien und HNO-Erkrankungen. Diese Erkrankungen umfassen Fehlbildungen des Gehirns, des Schädels und des Gesichts, einschließlich spezifischer Störungen wie Kraniosynostose und kraniofazialer Mikrosomie, Lippen- und Gaumenspalten, orodentale Anomalien und HNO-Erkrankungen.*

Das Netzwerk ist in verschiedenen Arbeitsgebieten tätig, u. a. Verbreitung, Beurteilung, eHealth, Aus- und Weiterbildung, Versorgungsqualität, Einrichtung von Registern und Ergebnismessung.

Ziel von ERN CRANIO ist es, krankheitsspezifische(s) Fachwissen, Kenntnisse und Ressourcen aus der/dem gesamten EU/EWR zu bündeln, um Gesundheitsziele zu erreichen, die in einem einzelnen Land möglicherweise nicht erreichbar wären. Zu diesen Gesundheitszielen gehören: die Weiterentwicklung klinischer Kompetenzen, verbesserter Zugang von Patientinnen und Patienten zu qualitativ hochwertiger fachlicher Versorgung und Bereitstellung besserer diagnosespezifischer Informationen für Angehörige der Gesundheitsberufe, Patientinnen und Patienten und deren Familien und Betreuenden.

Auf diese Weise will ERN CRANIO auch gesundheitliche Ungleichheiten abbauen, indem es Verfahren standardisiert und Gesundheitsdienstleistern, Patientinnen und Patienten, ihren Familien und Betreuenden in ganz Europa qualitativ hochwertige Betreuung, Informationen und Ressourcen zugänglich macht.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Dr. Irene Mathijssen**
*Erasmus University Medical Center, Rotterdam, Niederlande*

# Mehrwert für Patientinnen und Patienten und medizinisches Fachpersonal

*Patientinnen und Patienten mit seltenen und komplexen Krankheiten erhalten teilweise jahrelang keine eindeutige Diagnose, was für die Patientinnen und Patienten, ihre Familien und Betreuenden eine frustrierende und entmutigende Erfahrung sein kann. Oft sind die Betroffenen Kinder mit Entwicklungsstörungen, die viele Stationen im Gesundheitssystem durchlaufen und teilweise mehrere Spezialisten aufsuchen müssen, um eine Diagnose zu erhalten.*

ERN schärfen in der Öffentlichkeit und bei Fachleuten das Bewusstsein für seltene Krankheiten und komplizierte Krankheitsverläufe und können für eine frühzeitigere und genauere Diagnose und wirksame Behandlung sorgen, sofern eine solche verfügbar ist.

Die Netzwerke sind eine Plattform für die Entwicklung von Leitlinien, Schulungen und den Wissensaustausch. ERN können große klinische Studien für ein besseres Verständnis von Krankheiten und zur Entwicklung neuer Medikamente unterstützen, indem sie eine große Datenbasis an Patientendaten anlegen.

Die Beteiligung von Patientinnen und Patienten ist von Netzwerk zu Netzwerk unterschiedlich, jedoch stellen alle ERN sicher, dass Patientenvertreterinnen und vertreter z. B. in die Entwicklung von Leitlinien für die klinische Praxis, von klinischen Studien und Behandlungs- und Pflegepfaden eingebunden werden.

Angehörigen der Gesundheitsberufe bieten ERN die Möglichkeit, sich mit gleichgesinnten Fachleuten aus der ganzen EU/dem gesamten EWR zu vernetzen und so die berufliche Isolation zu verringern, mit der viele Expertinnen und Experten für seltene Krankheiten zu kämpfen haben. Das ERN-System wird getragen von Innovationen in der Gesundheitsversorgung, und durch Lösungen und Anwendungen im Bereich der elektronischen Gesundheitsdienste (eHealth-Dienste) sowie bahnbrechende medizinische Lösungen und Produkte trägt es zur Entwicklung neuer Behandlungsmodelle bei und verändert die Praxis bei der Durchführung von Behandlungen. ERN sind Inkubatoren für die Entwicklung digitaler Dienste und die Bereitstellung virtueller Gesundheitsdienste und Telemedizin.

ERN helfen, Größenvorteile zu erreichen und Ressourcen effizienter zu nutzen – ein positiver Effekt für die Nachhaltigkeit der nationalen Gesundheitssysteme. Die Netzwerke sind ein sichtbarer Beweis dafür, was Solidarität in Europa bewirken kann.

# ERN für endokrine Erkrankungen (Endo-ERN)

*Zu den seltenen endokrinen Erkrankungen gehören eine zu hohe, zu niedrige oder unausgeglichene Hormonaktivität, Hormonresistenz, Tumorwachstum in endokrinen Organen und Krankheiten mit Auswirkungen auf das endokrine System. Die epidemiologische Verteilung ist sehr unterschiedlich und umfasst äußerst seltene und seltene Krankheiten sowie Krankheiten mit niedriger Prävalenz. Patientinnen und Patienten mit einer Erkrankung mit niedriger Prävalenz benötigen möglicherweise eine hochspezialisierte Versorgung durch ein multidisziplinäres Team unter der Leitung eines Endokrinologen.*

Das Netzwerk hat acht thematische Hauptgruppen eingerichtet, die das gesamte Spektrum der angeborenen und erworbenen Erkrankungen abdecken. Diese umfassen: Nebennierenerkrankungen, Störungen der Kalzium- und Phosphathomöostase, Störungen der Geschlechtsentwicklung und reifung, genetisch bedingte Störungen der Glukose- und Insulinhomöostase, genetisch bedingte endokrine Tumorsyndrome, Wachstumsstörungen und genetisch bedingte Adipositas-Syndrome, Hypothalamus- und Hypophysenerkrankungen sowie Schilddrüsenerkrankungen.

Endo-ERN baut auf der Arbeit mehrerer bereits bestehender europäischer Netzwerke auf, einschließlich der durch die Europäische Gesellschaft für Endokrinologie (ESE) und die Europäische Gesellschaft für Pädiatrische Endokrinologie (ESPE) eingerichteten, sowie der Netzwerke, die im Rahmen der Europäischen Zusammenarbeit in Wissenschaft und Technologie (COST) entwickelt wurden.

Das Ziel von Endo-ERN ist es, für Patientinnen und Patienten mit seltenen endokrinen Erkrankungen die Diagnostik, die Behandlung, die Betreuungsqualität und die messbaren Ergebnisse zu verbessern. Endo-ERN erleichtert die multidisziplinäre und grenzüberschreitende Zusammenarbeit bei der komplexen Versorgung, Forschung und Ausbildung und stellt gleichzeitig sicher, dass die Stimme der Patientinnen und Patienten gehört wird.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Alberto M. Pereira**
*Amsterdam University Medical Center, Amsterdam, Niederlande*

# ERN für seltene und komplexe Epilepsien (EpiCARE)

*Mindestens sechs Millionen Menschen in Europa leiden an Epilepsie. Auch wenn sie bisher immer als einheitliche Krankheit betrachtet wurde, und obwohl die ersten klinischen Manifestationen in Form von epileptischen Anfällen ähnlich aussehen können, kann sie eine Vielzahl unterschiedlicher neurologischer Ursachen haben. Die Wahl der Behandlung, der Behandlungserfolg und die Gesamtprognose hängen von den Grundursachen ab, und eine möglichst frühzeitige Diagnose spielt dabei eine wichtige Rolle.*

Herkömmliche Medikamente helfen bei geeigneter Verschreibung fast 70 Prozent der Betroffenen, anfallsfrei zu bleiben, für Patientinnen und Patienten mit refraktärer Epilepsie jedoch ist die klinische Prognose ungünstig. Seltene und komplexe Epilepsien erfordern von Anfang an eine multidisziplinäre Behandlung. Gut eingerichtete Behandlungs- und Pflegepfade und eine enge Zusammenarbeit mit gut strukturierten nationalen Netzwerken für die Epilepsieversorgung sind unerlässlich.

Die medizinischen Teams von ERN EpiCARE befassen sich damit, die Diagnose der Ursachen seltener Epilepsien zu verbessern und zu erweitern, die Früherkennung von Patientinnen und Patienten mit behandelbaren seltenen Ursachen zu verbessern, den Zugang zu spezialisierter Versorgung auszubauen, innovative klinische Studien für neue Medikamente gegen Anfälle durch die European Collaboration for Epilepsy Trials (ECET) weiterzuentwickeln und zu konzipieren, uneingeschränkten Zugang zu frühzeitigen prächirurgischen Untersuchungen und Epilepsieoperationen zu gewährleisten und die Forschung zu innovativen Diagnoseinstrumenten und kausalen Behandlungen zu fördern.

Mehrmals im Monat organisiert das Netzwerk Fallbesprechungen unter Beteiligung von EU-Expertinnen und Experten für Genetik, Neuropsychologie, Medikamentenmanagement und präoperative Beurteilung. ERN EpiCARE hat zahlreiche Aktivitäten zur Wissensgenerierung gestartet, darunter interaktive weiterbildende Webinare und Aktualisierungen von Leitlinien für die klinische Praxis. Das Netzwerk arbeitet zusammen mit anderen ERN und EU-finanzierten Initiativen wie dem European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD), SOLVE-RD, ERICA und den transversalen Arbeitsgruppen zu neurologischen Erkrankungen, insbesondere ERN-RND und ERN EURO-NMD.

Seit seiner Gründung arbeitet das Netzwerk eng mit allen einschlägigen wissenschaftlichen Gremien wie der Internationalen Liga gegen Epilepsie (ILAE), der European Paediatric Neurology Society (EPNS) und der European Academy of Neurology (EAN) zusammen. Um das Bewusstsein für bewährte Verfahren und Behandlungs- und Pflegepfade zu schärfen, kooperiert ERN EpiCARE weiterhin mit Vertreterinnen und Vertretern der Europäischen Patienteninteressengruppen (ePAG), um z. B. Informationsbroschüren über seltene Epilepsien und patientenzentrierte klinische Studien zu erstellen.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Alexis Arzimanoglou**
*Hospices Civils de Lyon (HCL), Frankreich*

# Die Genehmigung der ERN

*Die EU-Mitgliedstaaten spielen die Hauptrolle bei der Benennung und Entwicklung von Europäischen Referenznetzwerken. Um den ERN-Status zu erlangen, reagieren die Netzwerkmitglieder auf eine Anfrage der Europäischen Kommission, woraufhin ein unabhängiges Bewertungsgremium (Independent Assessment Body, IAB) ihren Antrag bewertet und einen Bericht erstellt. Das Gremium der Mitgliedstaaten (Board of Member States, BoMS) entscheidet dann, ob der ERN-Antrag genehmigt wird oder nicht.*

Das BoMS setzt sich aus benannten Vertreterinnen und Vertretern aller EU-Mitgliedstaaten und Norwegens zusammen und spielt eine aktive Rolle bei der Ausarbeitung der ERN-Strategie. Es überwacht weiterhin die ERN-Mitglieder, prüft Bewerber, die sich bestehenden Netzwerken anschließen möchten, und genehmigt neue Netzwerke. Als Ergebnis der Aufforderung zur Einreichung von Bewerbungen aus dem Jahr 2019 wurden 2022 mehr als 600 zusätzliche Gesundheitsdienstleister aus 20 EU-Mitgliedstaaten und Norwegen als Mitglieder von ERN aufgenommen.

18 ERN-Indikatoren wurden vom BoMS festgelegt und werden von den ERN regelmäßig eingereicht. Sie sorgen für eine solide, kontinuierliche Überwachung, um Qualitäts- und Ergebnisverbesserungen zu messen und gleichzeitig Erfolge und potenzielle Fallstricke aufzuzeigen.

Länder, die nicht in einem zugelassenen ERN vertreten sind, können über Gesundheitsdienstleister teilnehmen, die von ihrem Mitgliedstaat entweder als „assoziierte“ oder „kooperierende“ nationale Zentren benannt wurden. Diese assoziierten Partner haben Zugang zu Leitlinien für bewährte Verfahren für Diagnose, Versorgung und Behandlung und nehmen an Forschungsaktivitäten teil.

## *ERN müssen bestimmte Schlüsselkriterien erfüllen:*

- Patientenzentriert und klinisch geleitet
- Mindestens **10 Mitglieder** in mindestens **8 Ländern**
- Fundierte, unabhängige Beurteilung
- Erfüllung der Kriterien des Netzwerks und der Mitglieder
- Billigung und Genehmigung durch die nationalen Behörden

# ERN für Nierenerkrankungen (ERKNet)

*Seltene und komplexe Nierenerkrankungen umfassen ein breites Spektrum an angeborenen, erblichen und erworbenen Erkrankungen. Schätzungen zufolge sind mindestens zwei Millionen Europäer von seltenen Nierenerkrankungen betroffen, wobei Glomerulopathien und angeborene Nierenfehlbildungen jeweils etwa eine Million Fälle ausmachen. Darüber hinaus zählen erbliche Tubulopathien, tubulointerstitielle Krankheiten und thrombotische Mikroangiopathien zu den seltenen und äußerst seltenen Erkrankungen von großer klinischer Relevanz.*

Modernste Diagnoseinstrumente können wertvolle Informationen über die Krankheitsprognose und die therapeutischen Möglichkeiten liefern. Tests sind jedoch nicht überall verfügbar. Eine verzögerte Diagnose und unzureichende Behandlung führen bei vielen seltenen Nierenerkrankungen unnötigerweise zu Nierenversagen.

ERKNet hat es sich zum Ziel gesetzt, die therapeutische Betreuung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Nierenerkrankungen, insbesondere neuen und komplexen Fällen, durch Online-Konsultationsdienste zu verbessern. Die Expertenarbeitsgruppen des Netzwerks erstellen konsensbasierte Diagnosealgorithmen für Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf eine seltene Nierenerkrankung, einschließlich Standardkriterien für Gentests bei Verdacht auf eine erbliche Nierenerkrankung. Darüber hinaus definieren die Arbeitsgruppen nach einer gründlichen Prüfung der verfügbaren Therapien klinische Pfade für die Behandlung.

Da die Sensibilisierung und das Wissen der medizinischen Fachkräfte für die Erkennung und Behandlung seltener Nierenerkrankungen von entscheidender Bedeutung sind, hat ERKNet ein dreijähriges postgraduales Weiterbildungsprogramm mit klinischen Schulungen, Webinaren und E-Learning eingeführt, das eine Ausbildung auf dem neuesten Stand zum gesamten Spektrum seltener Nierenkrankheiten bietet. Der Abschluss der Weiterbildung berechtigt zum Führen des Titels eines „European Rare Kidney Disease Specialist“ (Europäischer Spezialist für seltene Nierenerkrankungen).

ERKNet hat ERKReg, das European Rare Kidney Disease Registry (Europäisches Register für seltene Nierenerkrankungen), eingerichtet. Dieses Online-Register stellt demografische Informationen bereit und unterstützt die gemeinsame klinische Forschung durch die Identifizierung von Patientenkohorten mit seltenen Nierenerkrankungen in ganz Europa. Darüber hinaus liefert das Register klinische Leistungsstatistiken und Benchmarking für alle spezialisierten Zentren und unterstützt so eine harmonisierte und optimierte Versorgung für seltene Nierenerkrankungen in allen ERKNet-Krankenhäusern und Kliniken

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Franz Schaefer**
*Universitätsklinikum Heidelberg, Deutschland*

# ERN für seltene neurologische Erkrankungen (ERN-RND)

*ERN-RND generiert und teilt Wissen und koordiniert die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen neurologischen Erkrankungen (Rare Neurological Diseases, RND) im Zusammenhang mit den häufigsten Pathologien des zentralen Nervensystems. Dies betrifft zerebelläre Ataxien und hereditäre spastische Paraplegien, die Huntington-Krankheit und andere Chorea-Erkrankungen, frontotemporale Demenz, Dystonie, (nichtepileptische) paroxysmale Erkrankungen und Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn, Leukoenzephalopathien und atypische Parkinson-Syndrome.*

Das Netzwerk vereint Expertenzentren und assoziierte Partner in 24 europäischen Ländern sowie Patientenvertreterinnen und vertreter. Es konzentriert sich auf hochspezialisierte Gesundheitsdienstleistungen wie die Sequenzierungsdiagnostik der nächsten Generation, die tiefe Stimulation des Gehirns und neuartige Therapien und generiert und verbreitet sowohl übergreifendes als auch krankheitsgruppenspezifisches Wissen.

ERN-RND erarbeitet Leitlinien für bewährte klinische Verfahren für einige RND, Empfehlungen für bewährte Verfahren der Neurorehabilitation und transition sowie Versorgungsstandards wie die Zusammenstellung von multidisziplinären Teams. Expertengruppen für bestimmte Krankheiten entwickeln und vereinbaren Behandlungs- und Pflegepfade, einschließlich diagnostischer Flussdiagramme und therapeutischer Algorithmen, sowie Krankheitsskalen zur Beurteilung verschiedener Aspekte seltener neurologischer Erkrankungen.

Über Patientinnen und Patienten mit unklaren Diagnosen wird über das CPMS gesprochen. ERN-RND ist eines der vier Netzwerke, die am Projekt Solve-RD – Solving the Unsolved Rare Diseases beteiligt sind, und sein Schulungs- und Ausbildungsprogramm liefert die Grundlage für einen RND-Lehrplan für Fachkräfte im Gesundheitswesen. Das Netzwerk unterstützt die Vorbereitung auf klinische Studien und die Qualität der Versorgung durch ein ERN-RND-Register, das Daten über alle Patientinnen und Patienten enthält, die in ERN-RND-Zentren behandelt werden, und einen einzigartigen Überblick über bestehende genotypbasierte Kohorten bietet.

ERN-RND kooperiert mit der European Academy of Neurology (EAN), der European Paediatric Neurology Society (EPNS), der europäischen Abteilung der International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS), der European Federation of Neurological Associations (EFNA) und der European Academy of Childhood Disability (EACD). Gemeinsam mit den beiden anderen „Neuro-ERNs“ – EURO-NMD und EpiCARE – hat ERN-RND neun Arbeitsgruppen eingerichtet.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Dr. Holm Graessner**
*Universitätsklinikum Tübingen, Deutschland*

# ERN für erbliche und angeborene (Verdauungs- und Magen-Darm ) Anomalien (ERNICA)

*ERNICA befasst sich mit zwei diagnostischen Gruppen: Fehlbildungen des Verdauungssystems und Fehlbildungen des Zwerchfells und der Bauchwand. Der Arbeitsbereich Fehlbildungen des Verdauungssystems umfasst vier Arbeitsgruppen zu Erkrankungen der Speiseröhre, Darmerkrankungen, Darmversagen und gastroenterologischen Erkrankungen. Der Arbeitsbereich Fehlbildungen des Zwerchfells und der Bauchwand besteht aus zwei Arbeitsgruppen: Zwerchfellfehlbildungen und Bauchwanddefekte.*

Die Arbeitsgruppen werden von ERNICA-Gesundheitsdienstleistern und Patientenvertreterinnen und vertretern gemeinsam geleitet. In allen diagnostischen Gruppen gibt es neun Arbeitsbereiche: Management, Verbreitung, Bewertung, Versorgungsstandards, Ausbildung, Forschung, eHealth, Fetalmedizin und Networking.

Ziel von ERNICA ist es, krankheitsspezifische(s) Fachwissen, Kenntnisse und Ressourcen aus der/dem gesamten EU/EWR zu bündeln, um Gesundheitsziele zu erreichen, die in einem einzelnen Land möglicherweise nicht erreichbar wären. Zu diesen Gesundheitszielen gehören die Entwicklung klinischer Kompetenzen, ein verbesserter Zugang für Patientinnen und Patienten zu qualitativ hochwertiger fachlicher Versorgung und die Bereitstellung besserer diagnosespezifischer Informationen für Angehörige der Gesundheitsberufe, Patientinnen und Patienten und deren Familien und Betreuenden.

Auf diese Weise will ERNICA auch gesundheitliche Ungleichheiten in ganz Europa abbauen, indem es Verfahren standardisiert und Gesundheitsdienstleistern, Patientinnen und Patienten, ihren Familien und Betreuenden in ganz Europa qualitativ hochwertige Versorgung, Informationen und Ressourcen zugänglich macht.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Dr. René Wijnen**
*Erasmus University Medical Center, Rotterdam, Niederlande*

# Integration, Koordination und Zusammenarbeit: Mitgliedstaaten und ERN

*2022 traten 620 neue Gesundheitsdienstleister den ERN bei, wodurch sich die Gesamtzahl der Mitglieder auf mehr als 1400 erhöhte. Das ist eine gute Nachricht für die Patientinnen und Patienten, die nun besseren Zugang zu hochspezialisierten Gesundheitsdiensten haben als je zuvor, und für die Klinikärztinnen und  ärzte, die von der Zusammenarbeit mit anderen Expertinnen und Experten in der EU und in Norwegen profitieren.*

Die Erweiterung bringt jedoch auch Herausforderungen hinsichtlich Koordination und partnerschaftlicher Zusammenarbeit mit sich. Hier spielt das Gremium der Mitgliedstaaten (BoMS) eine entscheidende Rolle. Das Gremium hat die ERN von den Anfängen bis zu ihrer Reife begleitet – es war für die Genehmigung der ERN bei ihrer erstmaligen Einrichtung im Jahr 2017 verantwortlich und wird auch alle künftigen ERN genehmigen. Die Integration der Arbeit der ERN in die nationalen Gesundheitssysteme und die Abstimmung ihrer Prioritäten ist ebenfalls ein wichtiges Ziel.

*„Die Situation hat sich entschieden verändert“,* so der Co-Vorsitzende des BoMS, Prof. Till Voigtländer. *„Die ERN sind ausgereift und jetzt voll arbeitsfähig. Die Koordinatorengruppe der ERN arbeitet sehr aktiv und effizient und hat ihren Wert als wichtiger Kooperationspartner des Gremiums unter Beweis gestellt.“*

*„Die ERN-Koordinatorinnen und  Koordinatoren und ihre Teams befassen sich aktiv mit Fragen wie den besten und wirtschaftlichsten Möglichkeiten der Leistungsüberwachung, der Entwicklung und Organisation von ERN-Registern, dem Austausch und der Verbreitung von Wissen, der Ausbildung und der Einhaltung hoher ethischer und rechtlicher Standards“,* fügt Prof. Voigtländer hinzu. *„Sie waren auch maßgeblich an der Entwicklung des Klinischen Patientenmanagementsystems beteiligt, das für eine schnellere und bessere Diagnose, Behandlung und Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten von wesentlicher Bedeutung ist.“*

Das Gremium ist auch für die Zulassung neuer Gesundheitsdienstleister zuständig, und die jüngsten Neuzugänge sind das Ergebnis eines strengen Prozesses, der mit einer Ausschreibung im Jahr 2019 begann. Der Prozess wurde durch den Brexit und den damit verbundenen Verlust von Fachwissen der im Vereinigten Königreich ansässigen Gesundheitsdienstleister zusätzlich erschwert. Mit den neuen Gesundheitsdienstleistern an Bord konzentriert sich die Aufmerksamkeit nun auf die Bewertung und Verbesserung der Qualität der von den ERN und den Gesundheitsdienstleistern erbrachten Versorgungsqualität.

Ein wesentliches Element des Systems zur kontinuierlichen Qualitätsverbesserung der ERN ist AMEQUIS, das System zur Bewertung, Überwachung, Evaluierung und Qualitätsverbesserung. Eine unabhängige Evaluierungs- und Bewertungsstelle wird die ERN bewerten, um Stärken und Schwächen zu ermitteln und sicherzustellen, dass die Meinung aller Beteiligten, einschließlich der Patientinnen und Patienten und ihrer Familien, gehört wird. Das BoMS wird auf diesem Weg eine entscheidende Rolle spielen, da es seine Aufgabe sein wird, Verbesserungspläne für ERN und Gesundheitsdienstleister zu vereinbaren, falls und wo dies erforderlich ist.

Ab 2022 wird die Gemeinsame Aktion zur Integration der ERN eine noch engere Zusammenarbeit zwischen den Mitgliedstaaten erfordern. Diese werden die Bausteine für die Zukunft von ERN festlegen, die vollständig in die nationalen Gesundheitssysteme integriert und perfekt mit den europäischen Partnern abgestimmt sein werden. Die Kommission wird den Prozess koordinieren, wobei die Koordinatorengruppe der ERN eine wichtige Rolle bei der Umsetzung spielen wird. Integration, Koordination und Zusammenarbeit werden den Erfolg der ERN in der nächsten Phase ihrer Entwicklung sicherstellen.

*„Wir haben jetzt mehr Akteure als je zuvor in das ERN-Projekt eingebunden, darunter das Krankenhausmanagement und Patientenvertretungen“, so Prof. Voigtländer. „Das ist eine gute Nachricht, über die wir uns sehr freuen sollten. Die Mitgliedstaaten können dieses Arbeitspensum jedoch nicht allein bewältigen. Es ist an der Zeit, unsere Zusammenarbeit zu intensivieren, denn nur gemeinsam können wir das Beste aus dem ERN-Projekt machen – eine Unternehmung, um die uns schon jetzt die übrige Welt beneidet.“*

***Professeur Till Voigtländer***

# ERN für Erkrankungen der Atemwege (ERN-LUNG)

*Seltene und komplexe Lungenkrankheiten erfordern eine multidisziplinäre Betreuung und psychosoziale Unterstützung. Ihre Komplexität kann auf den zugrundeliegenden genetischen Mechanismus der Erkrankung oder auf sekundäre Veränderungen und Schädigungen an anderen Organsystemen zurückzuführen sein. Eine frühzeitige Diagnose und der Zugang zu einer spezialisierten Versorgung verbessern die Behandlungsergebnisse bei vielen dieser Erkrankungen.*

ERN-LUNG befasst sich mit allen seltenen und komplexen Erkrankungen des Atmungssystems, einschließlich interstitieller Lungenerkrankungen (ILD), zystischer Fibrose (CF), Bronchiektasen ohne CF (nCF-BE), pulmonaler Hypertonie (PH), primärer ziliärer Dyskinesie (PCD), Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATD), Mesotheliom (MSTO) und chronischer Lungenallograft-Dysfunktion (CLAD).

Ziel des Netzwerks ist es, das Fachwissen in ganz Europa zu verbessern, um die Behandlungsstandards, die Lebensqualität und die Prognose für das gesamte Spektrum seltener Lungenkrankheiten zu verbessern. Die Mitglieder von ERN-LUNG entwickeln und verbreiten Leitlinien, fördern gemeinsame Behandlungsansätze, verbessern den grenzüberschreitenden Zugang zu Diagnose und Behandlung, initiieren und unterstützen Register und stellen ausreichend große Kohorten für klinische Studien, die Entwicklung von Medikamenten und Studien zum natürlichen Verlauf zusammen.

ERN-LUNG bietet Patientinnen und Patienten Zugang zu interdisziplinären Teams, die online eine zweite Meinung zu komplexen Fällen bereitstellen können, ohne dass die Patientinnen und Patienten dafür reisen müssen. Erreicht wird dies durch ein Online-Expertenberatungssystem, durch Online-Fallbesprechungen und – falls erforderlich – durch grenzüberschreitende Überweisungen.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Thomas O.F. Wagner**
*Universitätsklinikum Frankfurt, Deutschland*

# ERN für Hauterkrankungen (ERN Skin)

*Viele Hauterkrankungen haben schwerwiegende Auswirkungen auf die Patientinnen und Patienten und können mit einem Krebsrisiko einhergehen. Die Diagnose seltener und komplexer Hautkrankheiten umfasst neben Hautbiopsien auch eine umfassende Untersuchung der Haut und der Schleimhaut sowie anderer Systeme. Nur erfahrene Dermatologen können diese komplexen Erkrankungen voneinander unterscheiden, und ohne eine fachkundige Diagnose ist die Behandlung schwierig. Dies kann für die Patientinnen und Patienten eine große physische und psychische Belastung darstellen.*

ERN Skin bringt führende Expertinnen und Experten auf dem Gebiet der seltenen Hautkrankheiten bei Kindern und Erwachsenen zusammen, um Wissen auszutauschen, Leitlinien für bewährte Verfahren zu aktualisieren und zu entwickeln, die berufliche Ausbildung und Patientenaufklärung zu verbessern und Forschungsprogramme einzurichten.

Ziel ist es, die Organisation des Gesundheitswesens durch die Bündelung von Ressourcen zu verbessern, einschließlich einer Plattform, auf der Expertinnen und Experten gemeinsam schwierige Fälle diskutieren. Den multidisziplinären Kernteams für jede erfasste Krankheit gehören mindestens ein/e Dermatologe/Dermatologin, ein/e Krankenpfleger/in, ein/e Psychologe/Psychologin, ein/e Genetiker/in, ein/e Ernährungsberater/in und ein/e Pathologe/Pathologin sowie bei Bedarf weitere Spezialisten an.

ERN Skin erstellt auch Register für seltene Hautkrankheiten, die die Teilnahme an Forschungsprogrammen und klinischen Studien mit gut charakterisierten Patientinnen und Patienten sowie die Förderung der therapeutischen Forschung mit ausreichend großen Patientenkohorten ermöglichen. Darüber hinaus wird eine umfassende sozioökonomische Studie über die individuelle Belastung durch Krankheiten durchgeführt.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Christine Bodemer**
*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Necker-Enfants Malades, Frankreich*

# ERN für Krebserkrankungen bei Erwachsenen (solide Tumore) (ERN EURACAN)

*Seltene Krebsarten sind nach der Definition des Projekts „Surveillance of Rare Cancers in Europe“ (RARECARE) bösartige Erkrankungen mit einer Inzidenz von weniger als sechs Neuerkrankungen pro 100 000 Einwohnern pro Jahr. Auf sie entfallen etwa 20–25 Prozent aller neuen Krebsdiagnosen und 30 Prozent der Krebstodesfälle.*

Die Fachleute sind sich einig, dass Patientinnen und Patienten mit seltenen Krebsarten gleich bei der ersten Diagnose an zertifizierte Referenzzentren überwiesen werden sollten. Auf diese Weise können sie vom aktuellsten multidisziplinären Fachwissen profitieren, von wirksamen Therapien bis hin zu evidenzbasierten Behandlungsleitlinien, und eine angemessene Versorgung für alle Patientinnen und Patienten sicherstellen, unabhängig davon, wo der erste Zugang erfolgt.

EURACAN erfasst mehr als 300 seltene solide Krebsarten bei Erwachsenen und gruppiert sie in zehn Bereiche, die der RARECARE-Klassifikation und ICD10 entsprechen. Das Netzwerk arbeitet eng mit Vertreterinnen und Vertreter der Europäischen Patienteninteressengruppen (ePAG) zusammen, um Informationen und Perspektiven zu den Bedürfnissen und Erwartungen der Patientinnen und Patienten bereitzustellen.

Seit ihrer Gründung hat EURACAN 26 EU- und EAA-Länder erreicht. Ihr Ziel ist es, die Versorgung der Patientinnen und Patienten zu standardisieren und die Überlebensraten zu verbessern, indem sie Instrumente für bewährte Verfahren entwickelt und weitergibt und in Zusammenarbeit mit mehreren wissenschaftlichen Gesellschaften regelmäßig die Leitlinien für die diagnostische und therapeutische klinische Praxis aktualisiert. Das Netzwerk hat Kommunikationsmittel in allen Sprachen für Patientinnen und Patienten und Ärztinnen und Ärzten entwickelt, während das STARTER-Projekt (STarting an Adult Rare Tumour European Registry) ein wichtiges Instrument für die Zukunft schafft – das Modell des EURACAN-Verbundregisters.

EURACAN baut auf bestehenden Netzwerken und erfolgreichen klinischen Studien der European Organisation for Research and Treatment of Cancer (EORTC), der European Neuroendocrine Tumour Society (ENETS), des Connective Tissues Cancer Network (Conticanet) und mehrerer früherer EU-Forschungsprogramme auf, darunter die von EURACAN initiierten Projekte SPECTA/Arcagen und TRacKING.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Dr. Jean-Yves Blay**
*Centre Léon Bérard, Lyon, Frankreich*

# Europa: ein globales Kompetenzzentrum

*Die Europäischen Referenznetzwerke nahmen im März 2017 ihre Arbeit auf. Ihr Hauptziel ist es, das Leben von Menschen in Europa zu verbessern, die an seltenen und komplexen Krankheiten leiden.*

Die ERN haben jedoch eine globale Wirkung weit über Europa hinaus. Sie verbessern die weltweiten bewährten Verfahren, wo es sie gibt, und gestalten sie, wo es sie nicht gibt. Die Netzwerke tragen dazu bei, Europa zu einem Zentrum für Aktivitäten im Bereich seltener und komplexer Erkrankungen zu machen, indem sie Leitlinien für bewährte Verfahren zur Diagnose oder Behandlung umsetzen, wo sie bereits existieren, und sie dort entwickeln, wo sie noch nicht existieren.

Indem sie Expertinnen und Experten und Patientengruppen zusammenbringen, unterstützen die ERN auch klinische Studien und testen therapeutische Maßnahmen, wodurch sie in zahlreichen Bereichen der seltenen Krankheiten an der Spitze der Innovation stehen.

Das ERN-Modell ist ein Vorbild für andere, denn es entwickelt hochmoderne eHealth-Instrumente zur Unterstützung der grenzüberschreitenden Zusammenarbeit in Europa und hat das Potenzial, die internationale Zusammenarbeit zu fördern und den Zugang zur Gesundheitsversorgung zu verbessern.

# ERN für hämatologische Erkrankungen (ERN-EuroBloodNet)

*Bei hämatologischen Erkrankungen handelt es sich um Anomalien von Blut- und Knochenmarkzellen, Lymphorganen und Gerinnungsfaktoren, die fast immer selten sind. Sie lassen sich in sechs Kategorien unterteilen: seltene Defekte der roten Blutkörperchen, Knochenmarkinsuffizienz, seltene Gerinnungsstörungen, Hämochromatose und andere seltene genetische Störungen der Eisensynthese, myeloische Malignome und lymphatische Malignome.*

Die Diagnose seltener hämatologischer Erkrankungen (RHD) erfordert ein hohes Maß an klinischem Fachwissen und Zugang zu einer breiten Palette von Labordiensten und bildgebenden Verfahren. Diese Tests ermöglichen eine genaue Klassifizierung der Krankheit nach WHO-Kriterien unter Verwendung internationaler Scoring-Systeme und, wenn möglich, von Biomarkern.

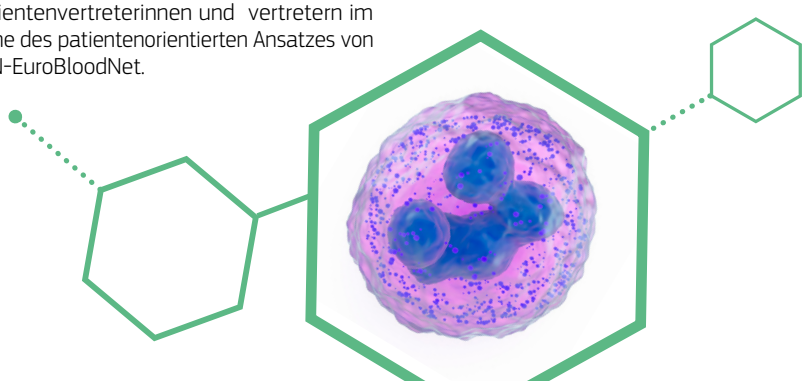
Angesichts dieser Anforderungen und der Tatsache, dass einige RHD sehr selten sind, wird die Diagnose häufig übersehen oder erfolgt verspätet, insbesondere bei älteren Patientinnen und Patienten. Auch die Behandlung ist oft schwierig, da spezialisierte Infrastrukturen und Teams erforderlich sind und spezifische Behandlungen wie allogene Stammzellentransplantation oder Gerinnungsfaktoren nicht ohne Weiteres verfügbar sind. In einigen Ländern gibt es Präventionsprogramme für bestimmte Erkrankungen, aber es besteht ein dringender Bedarf an Harmonisierung im Bereich der Vorsorgeuntersuchungen.

In den ersten fünf Jahren seines Bestehens hat das ERN-EuroBloodNet in enger Zusammenarbeit mit der European Hematology Association (EHA) erfolgreich mehrere übergreifende und krankheitsspezifische Maßnahmen durchgeführt, die darauf abzielen, den Zugang zur Gesundheitsversorgung für RHD-Patientinnen und Patienten zu verbessern, Leitlinien und bewährte Verfahren zu bewerben, die Ausbildung und den Wissensaustausch zu verbessern, klinische Beratung in Fällen anzubieten, in denen nationales Fachwissen fehlt, und die Zahl der klinischen Studien in diesem Bereich zu erhöhen. Die Einbeziehung von ePAG und Patientenverbänden von Anfang an stärkt die Position von Patientinnen und Patienten und verbessert die therapeutische Aufklärung und Schulung von Patientenvertreterinnen und vertretern im Sinne des patientenorientierten Ansatzes von ERN-EuroBloodNet.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Pierre Fenaux**
*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Saint-Louis, Paris, Frankreich (Vorsitz des Onkologischen Zentrums)*

**Prof. Béatrice Gulbis**
*Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB, Brüssel, Belgien (Lehrstuhl für nichtonkologische Themen)*



# ERN für uro-rekto-genitale Erkrankungen (ERN eUROGEN)

*Seltene und komplexe uro-rekto-genitale Erkrankungen können eine chirurgische Korrektur erforderlich machen, häufig bei Neugeborenen oder im Kindesalter. Harn- und Stuhlinkontinenz sind eine schwere Belastung für Kinder, Jugendliche und Erwachsene. Die Betroffenen benötigen eine lebenslange Betreuung durch multidisziplinäre Teams aus Expertinnen und Experten, die Operationen planen und durchführen und die Nachsorge übernehmen, bei Bedarf mit zusätzlicher Unterstützung durch physiotherapeutische und psychologische Teams.*

ERN eUROGEN bietet unabhängig evaluierte Leitlinien für bewährte Verfahren und verbessert den Austausch von Ergebnissen. Erstmals soll das ERN eUROGEN-Register die Möglichkeit bieten, die Langzeitergebnisse von Patientinnen und Patienten über einen Zeitraum von 15 bis 20 Jahren zu verfolgen.

Das Netzwerk sammelt Daten und Materialien, wo diese fehlen, entwickelt neue klinische Leitlinien, stellt Nachweise für bewährte Verfahren zusammen, ermittelt Abweichungen in der derzeitigen klinischen Praxis, erarbeitet Aus- und Weiterbildungsprogramme, legt in Zusammenarbeit mit Patientenvertreterinnen und vertretern die Forschungsagenda fest und teilt Wissen durch die Teilnahme an virtuellen Konsultationen im CPMS und über multidisziplinäre Teams. Neue Fachärztinnen und ärzte für seltene und komplexe uro-rekto-genitale Erkrankungen profitieren von der spezifischen Ausbildung und den klinischen Austauschbesuchen, die im Rahmen des ERN eUROGEN-Austauschprogramms angeboten werden.

Letztlich will das Netzwerk durch die „Share. Care. Cure"-Strategie Innovationen in der Medizin vorantreiben und die Diagnostik und Behandlung von Patientinnen und Patienten mit seltenen und komplexen uro-rekto-genitalen Erkrankungen verbessern.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Wout Feitz**
*Radboud University Medical Center, Amalia Children's Hospital, Nijmegen, Niederlande*

# Aktive Zusammenarbeit

Online-Plattformen, Telemedizin und eHealth-Dienste spielen eine wichtige Rolle bei der Verbesserung der Zusammenarbeit. Die ERN sind über eine spezielle IT-Plattform verbunden, das Klinische Patientenmanagementsystem (Clinical Patient Management System, CPMS), eine webbasierte klinische Softwareanwendung, mit der Gesundheitsdienstleister aus der ganzen EU virtuell zusammenarbeiten können, um Patientinnen und Patienten mit seltenen und komplexen Krankheiten niedriger Prävalenz behandeln zu können.

Die Koordinatorinnen und Koordinatoren können „virtuelle" fachärztliche Beratungsgremien einberufen, die mit telemedizinischen Mitteln eine Patientin oder einen Patienten untersuchen, um eine Diagnose zu stellen oder eine Behandlung festzulegen. Damit können Angehörige der Gesundheitsberufe, die bisher seltene und komplexe Fälle isoliert behandelt haben, nunmehr Kolleginnen und Kollegen konsultieren und von diesen eine zweite Meinung einholen. Ein zentrales Merkmal dieser Vorgehensweise ist die Interoperabilität.

Dank der Fortschritte im Bereich der Videokonferenzen stellt der physische Aufenthaltsort kein Hindernis mehr für die Arbeit in entfernten Teams dar. Die Netzwerke nutzen auch spezielle Systeme für den Austausch von Gewebeproben oder von hochauflösenden Bildern komplexer Erkrankungen, die auch zum Aufbau eines Fallarchivs für weitere Studien verwendet werden können. Das CPMS unterliegt den europäischen und nationalen Rechtsvorschriften über den Datenschutz und das Recht der Patientinnen und Patienten auf Schutz der Privatsphäre (DSGVO).

Sobald beispielsweise Pathologie- oder Radiologiedaten sicher geteilt wurden, können sich die Mitglieder des Netzwerkes einloggen, die Bilder ansehen und in einer geschlossenen Umgebung Kommentare abgeben. Der/die behandelnde Arzt/Ärztin bleibt für seine/ihre Patientin oder seinen/ihren Patienten verantwortlich, kann aber das ERN als wertvolle und unterstützende Ressource nutzen.

# Assoziierte Partner

Die ERN sollen einen echten Mehrwert für alle EU-Mitgliedstaaten bringen. Die einschlägigen Rechtsvorschriften ermöglichen es Ländern, die nicht in einem zugelassenen ERN vertreten sind, über Gesundheitsdienstleister teilzunehmen, die von ihrem Mitgliedstaat als „assoziierte" und/oder „kooperierende" nationale Zentren benannt wurden.

Die Mitgliedstaaten können auch eine nationale Koordinierungsstelle benennen, die mit allen ERN in Verbindung steht. Das Gremium der Mitgliedstaaten legt den gemeinsamen Rahmen für die Benennung und Integration dieser Arten von Zentren in die ERN fest. Dennoch ist es von entscheidender Bedeutung, dass die Benennung der assoziierten Partner durch die Mitgliedstaaten im Rahmen offener, transparenter und solider Verfahren erfolgt, und alle ERN müssen ein klares politisches Ziel für das aktive Engagement und die Beteiligung der assoziierten Partner haben.

# ERN für neuromuskuläre Erkrankungen (ERN EURO-NMD)

*Neuromuskuläre Erkrankungen (NMD) treten von der frühen Kindheit bis zum späten Erwachsenenalter auf und sind durch Muskelschwäche und schwund gekennzeichnet. Sie können auch mit anderen Symptomen wie Müdigkeit, Schmerzen, Taubheit, Blindheit, Schluckbeschwerden, Atembeschwerden und Herzerkrankungen einhergehen. Die meisten NMD-Erkrankungen sind fortschreitend und belastend mit beeinträchtigter Lebenserwartung und Lebensqualität.*

Hinsichtlich des Zugangs zu Diagnostik und Behandlung bestehen in Europa erhebliche Unterschiede und Ungleichheiten. Zu den größten Herausforderungen bei der Verbesserung der Ergebnisse gehören die verspätete Überweisung von der Primärversorgung an ein spezialisiertes Zentrum und die Bewältigung des Übergangs von der pädiatrischen zur Erwachsenenversorgung.

EURO-NMD vereint Europas führende Expertinnen und Experten, um Patientinnen und Patienten durch virtuelle und persönliche Konsultationen Zugang zu fachärztlicher Versorgung zu verschaffen. Ziel des Netzwerks ist es, die Zeit bis zur Diagnose zu verkürzen, den diagnostischen Ertrag zu verbessern und den Zugang zu geeigneten Behandlungs- und Pflegepfaden zu erleichtern.

Im ersten Halbjahr 2021 ließen sich insgesamt 12 882 neue Patientinnen und Patienten von den EURO-NMD-Partnern beraten, und die Partner nahmen an 258 klinischen Studien teil. Seit 2018 ist die Zahl der neuen Patientinnen und Patienten, die sich von Netzwerkpartnern beraten ließen, um 37,5 % gestiegen, und die Beteiligung von EURO-NMD-Partnern an klinischen Studien hat um 63 % zugenommen.

Darüber hinaus entwickelt das Netzwerk kontinuierlich neue Leitlinien und stellt Angehörigen der Gesundheitsberufe und Patientinnen und Patienten krankheitsspezifische bewährte Verfahren zur Verfügung. Das vom Netzwerk generierte und aufbereitete Wissen ist online und über öffentlich zugängliche Webinare sowie über eHealth-Dienste wie CPMS-Diskussionen weithin verfügbar. Ein Moodle-basiertes Lernmanagementsystem (LMS) wird derzeit eingerichtet.

Aufbauend auf der soliden bisherigen Zusammenarbeit fördert das Netzwerk weiterhin Kooperationen, die das Potenzial haben, die Forschung und Therapieentwicklung voranzutreiben, um den Bedürfnissen der Patientinnen und Patienten gerecht zu werden. Die Förderung des länderübergreifenden Datenaustauschs durch ethisch solide, qualitativ hochwertige Register und Forschungsdatenplattformen ist ebenfalls ein vorrangiges Anliegen.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Dr. Teresinha Evangelista**
*Universität Sorbonne – Hôpital de la Salpêtrière – Assistance Public Hopitaux de Paris, Frankreich*

# ERN für Augenkrankheiten (ERN-EYE)

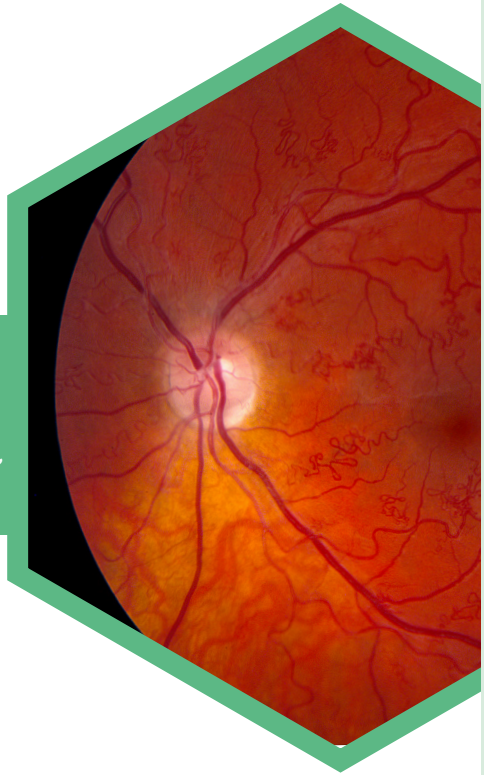
*Seltene Augenkrankheiten (Rare Eye Diseases, RED) sind die Hauptursache für Sehbehinderungen und Erblindung bei Kindern und jungen Erwachsenen in Europa. Mehr als 900 RED sind im Portal für seltene Krankheiten und Orphan-Arzneimittel (Orphanet) aufgelistet, darunter auch häufigere Krankheiten wie Retinitis pigmentosa – mit einer geschätzten Prävalenz von 1 von 5000 – sowie einige sehr seltene Krankheiten, die nur ein- oder zweimal in der medizinischen Literatur beschrieben wurden.*

In enger Zusammenarbeit mit den ePAG befasst sich ERN-EYE mit diesen Krankheiten in vier thematischen Gruppen: seltene Netzhauterkrankungen, seltene neuro-ophthalmologische Krankheiten, seltene pädiatrische Augenerkrankungen und seltene Krankheiten des vorderen Augenabschnitts. Darüber hinaus befassen sich sechs bereichsübergreifende Arbeitsgruppen mit Fragen, die den vier Hauptthemen gemeinsam sind. Weitere Arbeitsgruppen widmen sich spezifischen Bereichen wie Gentests, Registern, Forschung, Bildung, Kommunikation, Sehbehinderten- und Patientengruppen sowie nationaler Integration.

Eines der wichtigsten ERN-Instrumente ist das CPMS, eine virtuelle IT-Plattform für Kliniken mit einem Datensatz speziell für RED. ERN-EYE konzentriert sich auf die Verbesserung der Diagnose und Versorgung von Patientinnen und Patienten in der gesamten EU durch die Vernetzung von Expertinnen und Experten, den Austausch von Wissen und Informationen, die Entwicklung von Aus- und Weiterbildungsprogrammen (z. B. Webinare oder E-Learning-Programme), die Einrichtung eines europäischen interoperablen Registers (REDdistry) und die Entwicklung von Leitlinien und Dokumenten über bewährte Verfahren.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Hélène Dollfus**
*Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Frankreich*

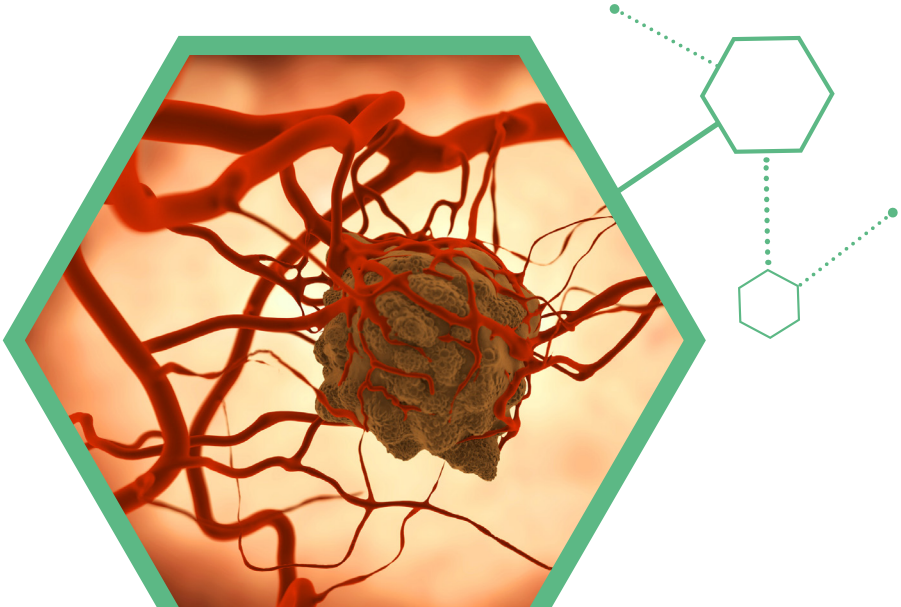


# ERN für genetische Tumorrisikosyndrome (ERN GENTURIS)

*Genetische Tumorrisikosyndrome sind Erkrankungen, bei denen erbliche genetische Varianten eine starke Prädisposition für die Entwicklung von Tumoren darstellen. Das Lebenszeitrisiko für Krebs kann bis zu 100 Prozent betragen. Auch wenn ganz unterschiedliche Organsysteme betroffen sein können, stehen die Patientinnen und Patienten vor ähnlichen Herausforderungen: verspätete Diagnose, mangelnde Prävention für Patientinnen und Patienten und gesunde Angehörige sowie Fehlbehandlungen. Bislang wurde nur bei einer kleinen Minderheit von Menschen mit genetischen Tumorrisikosyndromen eine solche Diagnose gestellt.*

Ziel von ERN GENTURIS ist es, die Identifizierung dieser Syndrome zu verbessern, die Unterschiede bei den klinischen Ergebnissen zu verringern, EU-Leitlinien auszuarbeiten und umzusetzen, das GENTURIS-Register zu entwickeln, die Forschung zu unterstützen und die Position der Patientinnen und Patienten zu stärken. Das Netzwerk informiert die Öffentlichkeit und die Angehörigen der Gesundheitsberufe über seine Website, veranstaltet regelmäßig Webinare und Kurse und fördert den Austausch bewährter Verfahren in ganz Europa. Sowohl der virtuelle als auch der persönliche Zugang zu multidisziplinärer Versorgung wird verbessert, um sich über komplexe Fälle austauschen und diese besprechen zu können. Das Netzwerk verbessert die Qualität und Interpretation von Gentests und steigert die Teilnahme von Patientinnen und Patienten an klinischen Forschungsprogrammen.

ERN GENTURIS arbeitet mit anderen ERN zusammen, um die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit genetischen Tumorrisikosyndromen, bei denen Erkrankungen entstehen, die in den Zuständigkeitsbereich eines anderen Netzwerks fallen, zu verbessern.



**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Nicoline Hoogerbrugge**
*Radboud University Medical Center*
*Nijmegen, Niederlande*

# Leitung eines Europäischen Referenznetzwerks

***Prof. Hélène Dollfus***

*Prof. Hélène Dollfus ist Professorin und Beraterin für medizinische Genetik an der Universitätsklinik Straßburg (HUS), Frankreich, wo sie auch die Abteilung für medizinische Genetik leitet. Sie ist Koordinatorin von ERN-EYE seit dessen Gründung im Jahr 2017 und ist derzeit Vorsitzende der Koordinatorengruppe der ERN.*

*„Ein ERN zu koordinieren und mit der Europäischen Kommission zusammenzuarbeiten, ist durchaus ein Abenteuer“,* sagt Prof. Dollfus. *„Das Netzwerk ist hochinnovativ und umfasst ein breites Spektrum von Initiativen zur Patientenversorgung. Es ist eine große Herausforderung, aber es ist sehr spannend und wir sehen erste vielversprechende Ergebnisse.“*

Prof. Dollfus ist stolz darauf, dass ERN-EYE seiner Gründungsvision gerecht wird. *„Es ist ein großer Erfolg, dass sich Spezialisten für seltene Augenkrankheiten aus ganz Europa unter der Leitung unseres außergewöhnlichen, engagierten Managementteams zusammengeschlossen haben“,* erklärt sie. *„Darüber hinaus ist die Patientenvertretung ein wichtiger Partner, mit dem wir Hand in Hand zusammenarbeiten. Ich glaube, dass wir bereits viel voneinander gelernt haben und den Grundstein für den zukünftigen Erfolg von ERN-EYE gelegt haben.“*

Prof. Dollfus leitet nicht nur das ERN-EYE, sondern ist auch die derzeitige Vorsitzende der Koordinatorengruppe der ERN, die die 24 Koordinatorinnen und Koordinatoren zur Erörterung gemeinsamer Herausforderungen und den Erfahrungsaustausch zusammenbringt. *„Wir befinden uns in einer interessanten Phase der Entwicklung der ERN. Wir können die Errungenschaften der ersten fünf Jahre mit einiger Genugtuung beurteilen und bewerten. Aber wir treten jetzt in eine neue Phase der Expansion ein, die erweiterte Managementteams und mehr Ressourcen erfordert, um die Fachkräfte im Gesundheitswesen dabei zu unterstützen, Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten immer effizientere Dienste anzubieten“,* berichtet sie.

Seit Januar 2022 hat sich die Mitgliederzahl der meisten ERN mindestens verdoppelt, da immer neue Mitglieder aus der gesamten EU hinzukommen. *„Die Integration der ERN in die Gesundheitssysteme der Mitgliedstaaten ist eine große Herausforderung, an der wir intensiv arbeiten. Der Schulungsaustausch war ein großer Erfolg, und die meisten von uns sind laufend mit der Erstellung und Aktualisierung von Leitlinien beschäftigt“,* so Prof. Dollfus.

*„Als ERN ist es unser Ziel, dass die Daten über seltene Krankheiten durch die wachsende Zahl von Registern so weit wie möglich verbreitet werden, damit sowohl Patientinnen und Patienten als auch Ärztinnen und Ärzte davon profitieren können. Wir wollen eine verstärkte Forschungszusammenarbeit in der gesamten EU – nicht nur bei klinischen Studien, sondern auch in der wissenschaftlichen Forschung, einschließlich genomischer Entwicklungen.“*

Prof. Dollfus freut sich auf die nächste Etappe in der Entwicklung der ERN. *„Meine Vision ist eine nahtlose, kohärente und produktive Reifungsphase für alle ‚ERN-Bienenstöcke‘, während wir unseren Auftrag erfüllen, jeder Patientin und jedem Patienten mit einer seltenen Krankheit in der EU eine Behandlung anbieten zu können.“*

# ERN für ungewöhnliche und seltene Herzerkrankungen (ERN GUARD-Heart)

*Seltene Herzerkrankungen können während des gesamten Lebens auftreten. Meist handelt es sich dabei entweder um genetisch bedingte (erbliche) Erkrankungen oder um solche, die sich während der Embryogenese entwickeln (angeborene Herzfehler). Diese Erkrankungen sind durch ein breites Spektrum von Symptomen und Anzeichen gekennzeichnet, die nicht nur von Erkrankung zu Erkrankung, sondern auch von Patient/in zu Patient/in variieren. Die meisten dieser Herzkrankheiten gehen mit einer besonderen Anfälligkeit für plötzlichen Herztod in jungen Jahren einher und können auch bei ansonsten gesunden Menschen auftreten.*

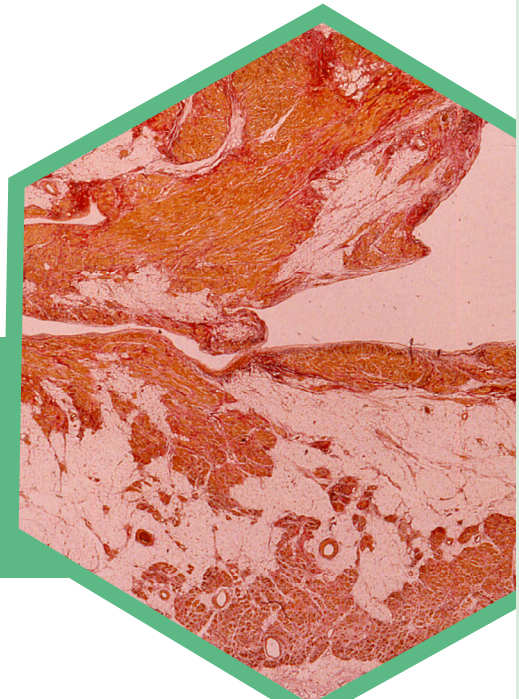
ERN GUARD-Heart hat fünf Themenbereiche festgelegt: familiäre elektrische Erkrankungen bei Erwachsenen und Kindern, familiäre Kardiomyopathien bei Erwachsenen und Kindern, spezielle elektrophysiologische Erkrankungen bei Kindern, angeborene Herzfehler und sonstige seltene Herzerkrankungen. Diese Themen folgen der Internationalen Klassifikation der Krankheiten (ICD10) und Orphanet und unterliegen den klinischen Leitlinien der Europäischen Kardiologischen Gesellschaft (EKG).

Ziel des Netzwerks ist eine engere Koordination von Fachwissen und Ressourcen, um die Zusammenführung von multidisziplinärem Wissen zu erleichtern, das dann kartiert und in der Öffentlichkeit verbreitet wird.

Die Gesundheitsdienstleistungen werden über eine gemeinsame eHealth-Plattform erbracht, die den Patientinnen und Patienten einen breiteren Zugang zu Fachwissen und Fachkräften im Gesundheitswesen in ganz Europa ermöglicht. Durch die Förderung einer engeren Zusammenarbeit zwischen Expertinnen und Experten werden neue wissenschaftliche Erkenntnisse gewonnen und ausgetauscht, um die Entwicklung neuer diagnostischer und therapeutischer Verfahren zu unterstützen und neue seltene Herzkrankheiten zu identifizieren.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Arthur A.M. Wilde**
*Amsterdam University Medical Centre, Amsterdam, Niederlande*



# ERN für angeborene Fehlbildungen und seltene neurologische Entwicklungsstörungen (ERN ITHACA)

*ERN ITHACA mit Schwerpunkt auf intellektuellen Entwicklungsstörungen, Telemedizin, Autismus und angeborenen Anomalien spiegelt die diagnostische „Odyssee“ wider, die so viele Patientinnen und Patienten mit Entwicklungsanomalien durchlaufen. Das Netzwerk vereint mehr als 70 Abteilungen für klinische Genetik in akademischen Krankenhäusern der EU, darunter Expertinnen und Experten für seltene neurologische Entwicklungsstörungen – vor allem intellektuelle Entwicklungsstörungen und Autismus-Spektrum-Störung (ASS) – sowie für seltene multiple angeborene Anomalien.*

ERN ITHACA befasst sich mit der klinischen und biologischen/genetischen Diagnose dieser Entwicklungsanomalien, der Koordinierung der multidisziplinären Betreuung und Behandlung sowie der pränatalen Diagnose und der fetalen Pathologie.

Seltene Entwicklungsanomalien betreffen viele Kinder und Erwachsene. So sind etwa zwei Prozent der Neugeborenen von intellektuellen Entwicklungsstörungen und mindestens ein Prozent von einer ASS (mit oder ohne intellektueller Entwicklungsstörung) betroffen. Etwa die Hälfte der Patientinnen und Patienten mit einer intellektuellen Entwicklungsstörung und mehr als ein/e Patient/in von zehn mit ASS haben eine monogenetische oder chromosomale Störung. Einer von 40 Säuglingen ist von angeborenen Fehlbildungen betroffen, oft als Teil komplexer Syndrome, auch in Verbindung mit seltenen neurologischen Entwicklungsstörungen. Es wurden mehr als 5000 seltene Syndrome beschrieben.

ERN ITHACA bringt medizinische Expertinnen und Experten und ePAG-Vertreterinnen und Vertreter zusammen, um die klinische Forschung kooperativ zu unterstützen, einen Konsens über bewährte Verfahren und Leitlinien zu entwickeln und die frühzeitige Diagnose, Versorgung und Heilung von Patientinnen und Patienten zu verbessern. Das Netzwerk hat auch das Patientenregister der International Library of Intellectual disability and Anomalies of Development (ILIAD, Internationale Bibliothek für intellektuelle Entwicklungsstörungen und Entwicklungsanomalien) eingerichtet.

Das Netzwerk entwickelt Telemedizin und Teleexpertise, um kollegiale Diskussionen zwischen überweisenden Ärztinnen und Ärzten und Forschenden in der gesamten EU zu erleichtern, und erstellt Schulungs- und E-Learning-Tools für Angehörige der Gesundheitsberufe, Laien und ePAG.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Alain Verloes**
*Université de Paris & Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Universitaire Robert-Debré, Paris, Frankreich*

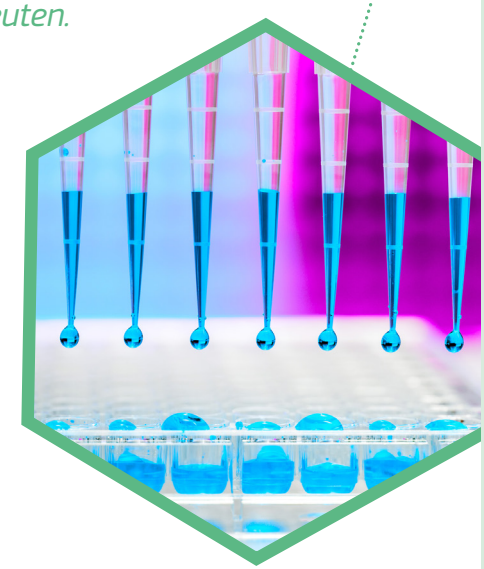
# ERN für erbliche Stoffwechselstörungen (MetabERN)

*Seltene erbliche Stoffwechselerkrankungen (Inherited Metabolic Diseases, IMD), von denen es mehr als 1400 gibt, sind individuell selten, aber kollektiv häufig. Viele Stoffwechselerkrankungen haben schwerwiegende – manchmal lebensbedrohliche – Folgen für die Patientinnen und Patienten. Diese Erkrankungen umfassen Störungen aller Organe, können Menschen jeden Alters betreffen und erfordern eine multidisziplinäre Zusammenarbeit zwischen verschiedenen Fachleuten.*

Eine frühzeitige Diagnose kann die Prognose verbessern, aber nur fünf Prozent der bekannten IMD sind derzeit in Europa in die Neugeborenen-Screening-Programme aufgenommen. Die nationalen Programme sollten harmonisiert werden. Bei vielen IMD fehlt es an Wissen über ihren natürlichen Verlauf und die Wirksamkeit und Sicherheit von Therapien, und die langfristige Nachbeobachtung ist unzureichend.

MetabERN versucht, das Leben der Menschen, die von dieser sehr heterogenen Gruppe von Krankheiten betroffen sind, zu verbessern. Hierzu wurde eine Unterteilung in sieben Hauptkategorien vorgenommen. Das Netzwerk ist das umfassendste europaweit tätige patientenorientierte Netzwerk. Es hat sich zum Ziel gesetzt, die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit IMD in Europa zu verbessern.

MetabERN nutzt das Klinische Patientenmanagementsystem (CPMS) als Überweisungsplattform für klinische Entscheidungsprozesse und zur Förderung von translationalen Forschungsprogrammen in den IMD. Mit seinem voll funktionsfähigen einheitlichen europäischen Register für IMD (U-IMD), das mit Fördermitteln der Exekutivagentur für Verbraucher, Gesundheit, Landwirtschaft und Lebensmittel (CHAFEA) der EU entwickelt wurde, generiert MetabERN effektiv Patientendaten für Forschungszwecke. Dies ermöglicht eine detaillierte Beurteilung des natürlichen Verlaufs von IMD sowie die Untersuchung weiterer Forschungsfragen, einschließlich der prospektiven Analyse präventiver und therapeutischer Maßnahmen bei Patientinnen und Patienten mit IMD. Darüber hinaus ist U-IMD das erste beobachtende, nichtinterventionelle Patientenregister, das alle über 1400 IMD umfasst.



**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Maurizio Scarpa**
*University Hospital of Udine, Udine, Italien*

# Nationale Politik zu seltenen Krankheiten

*Die EU-Mitgliedstaaten tragen die Hauptverantwortung für die Organisation und Bereitstellung von Gesundheitsdienstleistungen und medizinischer Versorgung in ihren eigenen Ländern. Ziel der EU-Gesundheitspolitik ist es, die nationale Politik zu ergänzen, den Gesundheitsschutz in allen EU-Richtlinien zu gewährleisten und auf eine Europäische Gesundheitsunion hinzuarbeiten.*

2009 empfahl der Rat der Gesundheitsminister der EU den Mitgliedsländern, Pläne oder Strategien zur Unterstützung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten zu erstellen und umzusetzen. Diese Pläne sollten auf Folgendes ausgerichtet sein:

- Gestaltung und Strukturierung von Maßnahmen im Bereich seltener Krankheiten innerhalb der nationalen Gesundheits- und Sozialsysteme
- Integration von Initiativen auf lokaler, regionaler und nationaler Ebene in Pläne oder Strategien zur Gewährleistung eines umfassenden Ansatzes
- Festlegung von vorrangigen Maßnahmen mit Zielen und Folgemechanismen.

Das Programm EU4Health 2021–2027 stellt Projektmittel bereit, um die Mitgliedstaaten bei der Umsetzung ihrer nationalen Gesundheitspläne im Einklang mit der Vision einer Europäischen Gesundheitsunion zu unterstützen. Stand 2022 hatten 23 Mitgliedstaaten (sowie die Schweiz und Norwegen) nationale Gesundheitspläne für seltene Krankheiten verabschiedet.

# ERN für Krebserkrankungen im Kindesalter (Hämatoonkologie) (ERN PaedCan)

*Pädiatrische Krebserkrankungen sind selten und treten in vielfältigen Subtypen auf. Jedes Jahr wird in Europa bei 35 000 Kindern und Jugendlichen Krebs diagnostiziert und es sterben 6000 an einer pädiatrischen Krebserkrankung. Damit ist sie die häufigste tödliche Krankheit bei Kindern über einem Jahr. Mehr als eine halbe Million Langzeitüberlebende von Krebs im Kindesalter leben heute in Europa, zwei Drittel von ihnen aufgrund ihrer Krankheit mit langfristigen gesundheitlichen und psychosozialen Problemen zu kämpfen haben.*

Die durchschnittlichen Überlebensraten haben sich in den letzten Jahrzehnten verbessert. Bei einigen Erkrankungen gibt es spektakuläre Fortschritte, während die Prognose bei anderen nach wie vor sehr schlecht ist. Die erheblichen Ungleichheiten hinsichtlich der Überlebensrate stellen eine Herausforderung dar, wobei die Ergebnisse in Osteuropa schlechter ausfallen.

ERN PaedCan setzt sich dafür ein, den Zugang zu einer qualitativ hochwertigen Gesundheitsversorgung für krebskranke Kinder und Jugendliche zu verbessern, deren Erkrankung Fachwissen und Hilfsmittel erfordert, das/die aufgrund geringer Fallzahlen und fehlender Ressourcen nicht überall verfügbar ist/sind. Es baut auf den früheren EU-finanzierten Projekten ENCCA, PanCare und ExPO-r-Net auf.

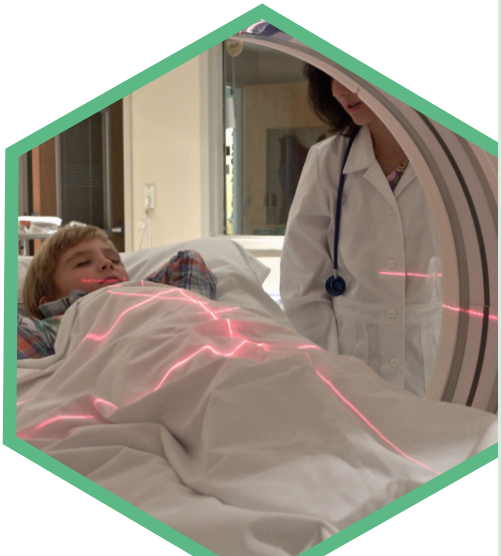
Zu den Mitgliedern zählt ein starkes interaktives Netzwerk von Kinderkliniken und Einrichtungen, die auf die Behandlung von Krebserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen spezialisiert sind. In Zusammenarbeit mit der European Society for Paediatric Oncology (SIOPE) wurden Europäische Standardprotokolle für die klinische Praxis als gemeinsame Referenz für Anfangsbehandlungen in allen wichtigen pädiatrischen Krebsbehandlungseinrichtungen erstellt, und ein virtuelles pädiatrisch-onkologisches Tumor-Gremium tauscht über eHealth-Dienste Fachwissen und Empfehlungen aus. Die Aus- und Weiterbildung wird durch Webinare, Konferenzen und Austauschprogramme gefördert.

ERN PaedCan hat es sich zur Aufgabe gemacht, die Chancengleichheit bei der Behandlung von Krebs im Kindesalter in ganz Europa zu verbessern und an der Umsetzung des Strategieplans von SIOPE mitzuwirken, der von der europäischen Krebsmission im Rahmen von Horizont Europa, Europas Plan gegen Krebs und der Arzneimittelstrategie für Europa weitreichend unterstützt wird.

Ziel des Netzwerks ist es, die Überlebenschancen und die Lebensqualität von Kindern mit Krebs zu verbessern, indem die Zusammenarbeit, die Forschung und die Ausbildung gefördert werden. Letztendliches Ziel ist es, die derzeitigen Ungleichheiten hinsichtlich der Überlebensrate und der Möglichkeiten der Gesundheitsversorgung bei Krebs im Kindesalter in den EU-Mitgliedstaaten zu verringern.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Dr. Ruth Ladenstein**
*St. Anna Kinderspital & St. Anna Kinderkrebsforschung, Österreich*



# ERN für hepatologische Erkrankungen (ERN RARE-LIVER)

*Seltene Lebererkrankungen können eine fortschreitende Leberschädigung verursachen, mit der Folge von Fibrose und Zirrhose. Komplikationen der Zirrhose können zum Tod führen, und in vielen Fällen ist eine Lebertransplantation die einzige wirksame Behandlung. Müdigkeit, Juckreiz bei cholestatischen Erkrankungen sowie Schmerzen und Schwellungen im Bauchraum bei zystischen Erkrankungen beeinträchtigen die Lebensqualität von Patientinnen und Patienten erheblich.*

Bei Patientinnen und Patienten im Kindesalter sind Verzögerungen bei der Diagnose, mangelndes Wachstum und das Nichterreichen von Entwicklungsmeilensteinen sowie die Herausforderung des Übergangs bei der Versorgung im Jugendalter zusätzliche komplizierende Faktoren.

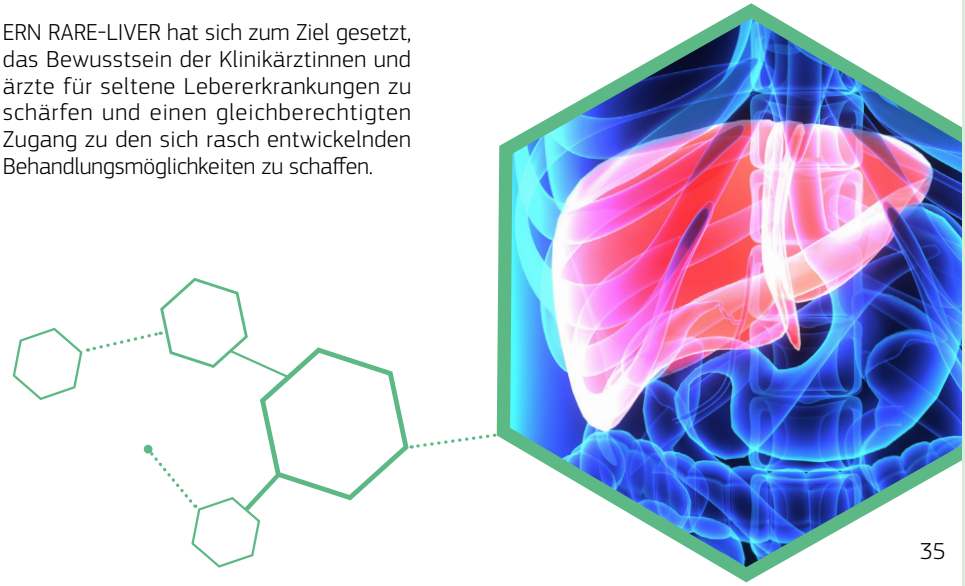
ERN RARE-LIVER befasst sich mit drei Krankheitsthemen: Autoimmunerkrankungen der Leber, metabolische, biliäre Atresie und damit verbundene Lebererkrankungen sowie strukturelle Lebererkrankungen. Erstmals auf dem Gebiet der Lebererkrankungen integriert das Netzwerk die Versorgung von Erwachsenen und Kindern vollständig, wobei der Schwerpunkt auf den Bedürfnissen von Übergangspopulationen und den Auswirkungen auf Familien mit einer genetischen Diagnose liegt.

Die Aktualität von Leitlinien ist eine Priorität. In Zusammenarbeit mit der Europäischen Vereinigung für das Studium der Leber (EASL) und der Europäischen Gesellschaft für pädiatrische Gastroenterologie, Hepatologie und Ernährung (ESPGHAN) werden Versorgungsleitlinien erstellt, die durch eine Standardisierung der wichtigsten diagnostischen und prognostischen Tests unterstützt werden.

ERN RARE-LIVER hat sich zum Ziel gesetzt, das Bewusstsein der Klinikärztinnen und ärzte für seltene Lebererkrankungen zu schärfen und einen gleichberechtigten Zugang zu den sich rasch entwickelnden Behandlungsmöglichkeiten zu schaffen.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Ansgar W. Lohse**
*Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Deutschland*



# ERN für Bindegewebs- und muskuloskelettale Erkrankungen (ERN ReCONNET)

*Seltene Bindegewebs- und muskuloskelettale Erkrankungen umfassen verschiedene Krankheiten und Syndrome, die das Wohlbefinden der Patientinnen und Patienten erheblich beeinträchtigen. Dazu zählen Erbkrankheiten und systemische Autoimmunerkrankungen wie systemische Sklerose, Mischkollagenosen, idiopathische entzündliche Myopathien, undifferenzierte Kollagenosen sowie das Antiphospholipid-Syndrom.*

ERN ReCONNET entwickelt einen Rahmen für die Bereitstellung qualitativ hochwertiger, innovativer, nachhaltiger und gerechter Pflege- und Praxisstandards, die europäischen Patientinnen und Patienten von seltenen Bindegewebs- und muskuloskelettale Erkrankungen einen besseren Zugang zur Gesundheitsversorgung ermöglichen sollen.

Mithilfe der Zusammenarbeit von Vollmitgliedern, ePAG-Vertreterinnen und Vertretern und assoziierten Partnern hat ERN ReCONNET von Fachleuten begutachtete Veröffentlichungen erstellt, unter anderem über die neuesten Leitlinien für die klinische Praxis, sowie über nicht berücksichtigte Bedürfnisse bei der Patientenaufklärung, die Optimierung von Behandlungs- und Pflegepfaden und die Auswirkungen von COVID-19 auf seltene Bindegewebs- und muskuloskelettale Erkrankungen. Das Netzwerk hat auch eine Methodik für die Erstellung von Organisationsmodellen für Behandlungs- und Pflegepfade für Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten erarbeitet, eine europäische Registerinfrastruktur für die Datenharmonisierung bei seltenen Bindegewebs- und muskuloskelettale Erkrankungen mit dem Ziel der Integration aller bestehenden und neu entwickelten Register für diese Erkrankungen in ganz Europa, Webinare für Angehörige der Gesundheitsberufe und Patientinnen und Patienten zu ERN ReCONNET-Themen sowie Laienversionen von Leitlinien für die klinische Praxis.

Patientenvertreterinnen und vertreter sind in alle ERN-ReCONNET-Aktivitäten eingebunden und spielen eine Schlüsselrolle bei der Ausarbeitung und Überprüfung von Veröffentlichungen, liefern wichtige Informationen über die Bedürfnisse der Patientinnen und Patienten, um die Behandlungspfade zu verbessern, und tragen dazu bei, das Wissen über Krankheiten und deren Behandlung auszuweiten. Sie nehmen an Webinaren teil, erstellen Laienversionen von Veröffentlichungen, unterstützen Beurteilungsverfahren für neue Mitglieder und sind an der Leitung beteiligt.

Die enge Zusammenarbeit der verschiedenen am Netzwerk beteiligten Akteure ist einer der wichtigsten Mehrwerte von ERN ReCONNET, die das Leben von Menschen mit seltenen Bindegewebs- und muskuloskelettale Erkrankungen weiter verbessern werden.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Marta Mosca**
*Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, Italien*

# Konzentration auf die Verbesserung der Gesundheitsergebnisse von Patientinnen und Patienten: die Rolle von Patientenorganisationen

Bei den ERN stehen die Patientinnen und Patienten im Mittelpunkt. Patientenorganisationen und insbesondere EURORDIS, eine nichtstaatliche, patientenorientierte Allianz von 984 Patientenorganisationen für seltene Krankheiten in 74 Ländern, spielen seit mehr als einem Jahrzehnt eine aktive Rolle bei der Entwicklung der Netzwerke. Gemeinsam haben sie dazu beigetragen, dass die ERN der Förderung klinischer Spitzenleistungen und der Verbesserung der Gesundheitsergebnisse der Patientinnen und Patienten Vorrang einräumen und gleichzeitig einen gleichberechtigten Zugang zu einer hochwertigen Versorgung in ganz Europa gewährleisten.

*„Wir waren dabei, als die Idee in der hochrangigen Arbeitsgruppe für das Gesundheitswesen und die medizinische Versorgung geboren wurde und die ERN in die Richtlinie über die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung umgesetzt wurden“,* sagt Inés Hernando, Direktorin für ERN und Gesundheitswesen bei EURORDIS. *„Wir sind den langen Weg mit den Mitgliedstaaten und der Europäischen Kommission gegangen, von der Geburtsstunde des Konzepts bis zur Umsetzung in Rechtsvorschriften über die Mobilisierung und Gruppierung von klinischen Leitungen bis hin zum Start der 24 nach Therapiegebieten gegliederten ERN. Jetzt unterstützen wir ihre Umsetzung, indem wir eng mit den Patientenvertreterinnen und vertretern und den klinischen Leitern, die an den Netzwerken beteiligt sind, zusammenarbeiten.“*

Als fester Partner bei der Förderung des ERN-Konzepts arbeitet EURORDIS weiterhin mit der Gemeinschaft der Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten, den klinischen Leitungen und den ERN-Projektmanagementteams zusammen, um sicherzustellen, dass die Patientinnen und Patienten routinemäßig und systematisch in die ERN-Aktivitäten und deren Leitung einbezogen werden. Die klinischen Leitungen der ERN und die Patientenvertretung bauen schrittweise eine Kultur der gemeinsamen Führung auf und lernen, wie sie am besten zusammenarbeiten können, damit die ERN ihren Beitrag dazu leisten können, das Leben von Menschen mit seltenen Krankheiten zu verbessern.

*„Für viele seltene Krankheiten gibt es derzeit keine Behandlungsmöglichkeiten“,* so Frau Hernando. *„Die Lernkultur, die die ERN aufzubauen begonnen haben, verwandelt sie jedoch in Keimzellen der Innovation. Durch die Definition von Ergebnissen für bestimmte Krankheiten, die systematisch gemessen und zwischen verschiedenen Expertenzentren und Ländern ausgetauscht werden können, werden ERN die Tür zur Qualitätsverbesserung und zur Einführung optimaler therapeutischer oder chirurgischer Maßnahmen öffnen.“*

ERN sollen die Isolierung von Personengruppen mit seltenen Krankheiten durchbrechen, die Sichtbarkeit von Expertinnen und Experten in ganz Europa verbessern und die Kapazitäten der nationalen Gesundheitssysteme bei der Diagnose, Behandlung und Betreuung von Patientinnen und Patienten ergänzen. *„Damit dies in großem Umfang geschehen kann, muss es klare und transparente Überweisungswege geben. Die Mitgliedstaaten müssen Mechanismen und Prozesse einrichten, um die Aufnahme und Übernahme der Wissensbestände der ERN zu erleichtern, zum Beispiel bei der Entwicklung von Behandlungs- und Pflegepfaden für seltene Krankheiten“,* sagt sie.

Die Patientinnen und Patienten haben große Hoffnung, dass die ERN ihr Leben wirklich verbessern können: *„Die Erörterung komplexer Fälle und der Austausch von Erfahrungen und Fachwissen in den ERN ist ein wichtiger erster Schritt, aber die Länder sollten das Wissen, das diese Netzwerke schaffen und aufbereiten, besser und umfassender nutzen, um das Leben der 30 Millionen Menschen, die in Europa mit einer seltenen Krankheit leben, zu verbessern“,* fügt Frau Hernando hinzu. Den Mitgliedstaaten kommt in dieser Phase eine Schlüsselrolle zu. *„Jetzt ist es an der Zeit, die Netzwerke entsprechend ihren Zielsetzungen zu fördern und zu unterstützen und sie in die nationalen Gesundheitssysteme zu integrieren, um die Überlebenschancen und die Lebensqualität so vieler Patientinnen und Patienten wie möglich zu verbessern.“*

# ERN für Immundefizienz, autoinflammatorische und Autoimmunerkrankungen (ERN RITA)

*ERN RITA bringt die führenden europäischen Zentren zusammen, die sich mit der Diagnose und Behandlung seltener immunologischer Erkrankungen befassen. Dabei handelt es sich um potenziell lebensbedrohliche Erkrankungen, die eine multidisziplinäre Versorgung mit komplexer diagnostischer Bewertung und hochspezialisierten Therapien erfordern. Das Netzwerk unterteilt diese Erkrankungen in vier Untergruppen oder Arbeitsbereiche: primäre Immundefizienz (PID), Autoimmunerkrankungen, pädiatrische rheumatologische Erkrankungen und autoinflammatorische Erkrankungen.*

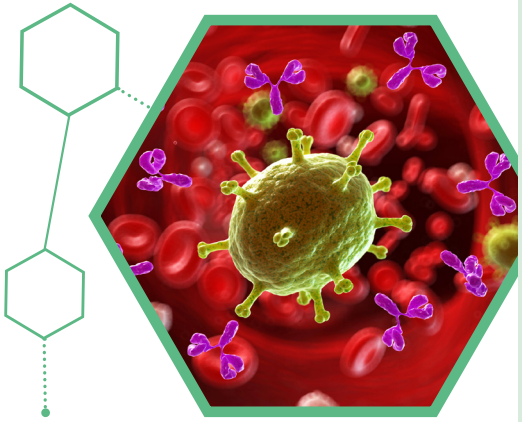
Die Entdeckung und Anwendung immunologischer Therapien schreiten rasch voran. Die Therapie mit polyvalenten Immunglobulinen hat die Aussichten für Patientinnen und Patienten mit Antikörpermangel revolutioniert. Spezifische Anti-Zytokin-Therapien haben das Leben von Patientinnen und Patienten mit seltenen Autoimmun- und autoinflammatorischen Erkrankungen verändert, und stammzell- und genbasierte Therapien, die ursprünglich für die primäre Immundefizienz entwickelt wurden, werden nun bei allen vom Netzwerk abgedeckten Krankheiten eingesetzt.

Das Netzwerk baut auf der Arbeit der bestehenden europäischen wissenschaftlichen Gesellschaften auf, die Patientenregister, klinische Leitlinien, Forschungskooperationen, Bildungsaktivitäten und Verbindungen zu Patientenorganisationen für alle vier Krankheitsgebiete entwickelt haben.

Das Ziel von ERN RITA ist es, Ungleichheiten in der Gesundheitsversorgung zu verringern, mit denen Patientinnen und Patienten konfrontiert sind, die Zugang zu diagnostischen Tests und innovativen Behandlungen wie biologischen Therapien, Immunglobulinersatz und Zelltherapien wie Stammzelltransplantationen suchen. Ziel ist es, bereits bestehende Register miteinander zu verknüpfen, europaweite klinische Leitlinien zu entwickeln, eine Arbeitsgruppe von Genetikern und Genetikerinnen für die Qualitätskontrolle der Sequenzierungstechnologie der nächsten Generation einzurichten, ein gemeinsames Instrument für die Pharmakovigilanz bei diesen seltenen Erkrankungen zu vereinbaren, eine Arbeitsgruppe für den korrekten Einsatz und die Überwachung biologischer Behandlungen bei immunvermittelten Krankheiten einzuberufen, Stammzelltherapien für Patientinnen und Patienten zusammenzubringen und zu verbessern, die Zusammenarbeit zwischen Patientenverbänden zu fördern und Fachleute für Kinder und Erwachsene zu den vier Themen in Kontakt zu bringen.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Nico Martinus Wulffraat**
*University Medical Center Utrecht, Niederlande*



# ERN für Transplantationen bei Kindern (ERN TransplantChild)

*Die pädiatrische Transplantation (PT) umfasst sowohl die Organtransplantationen (OT) als auch die hämatopoetische Stammzelltransplantation (HSZT) und ist das einzige heilende Verfahren für viele seltene Krankheiten. Eine optimale Transplantationsnachsorge erfordert die gemeinsamen Bemühungen eines multidisziplinären Teams. Nach der Transplantation müssen die Patientinnen und Patienten eine dauerhafte Immunsuppression erhalten, um Abstoßungsreaktionen zu vermeiden, was eine Überwachung auf Komplikationen nach der Transplantation erfordert, um die Lebenszeit der Kinder zu verlängern und ihre Lebensqualität zu verbessern.*

ERN TransplantChild bringt Expertinnen und Experten auf dem Gebiet der PT- und Transplantationsnachsorge zusammen, um die Ergebnisse für betroffene Kinder und ihre Familien zu verbessern. Das Netzwerk soll Krankenhausaufenthalte verkürzen und den Einsatz komplexer Langzeittherapien reduzieren. Es setzt sich für eine Verbesserung der psychologischen Betreuung von Kindern beim Übergang ins Erwachsenenalter ein.

Ziel des Netzwerks ist es, die neuesten Techniken und medizinischen, pharmakologischen und therapeutischen Fortschritte verfügbar zu machen und gleichzeitig die Verbreitung harmonisierter Leitlinien für die klinische Praxis und die Entwicklung einer personalisierten PT-Medizin zu erleichtern.

ERN TransplantChild möchte den mit der Transplantation verbundenen Aufwand – wie Re-Transplantation und pharmakologische Behandlungen – verringern und die PT-Versorgung harmonisieren, um die Risiken von Komplikationen nach der Transplantation zu minimieren. Gemeinsam arbeiten Europas führende PT-Expertinnen und Experten daran, die Mortalität und Morbidität im Zusammenhang mit Transplantationen bei Kindern zu verringern.

**NETZWERKKOORDINATION**

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

# ERN für multisystemische Gefäßerkrankungen (VASCERN)

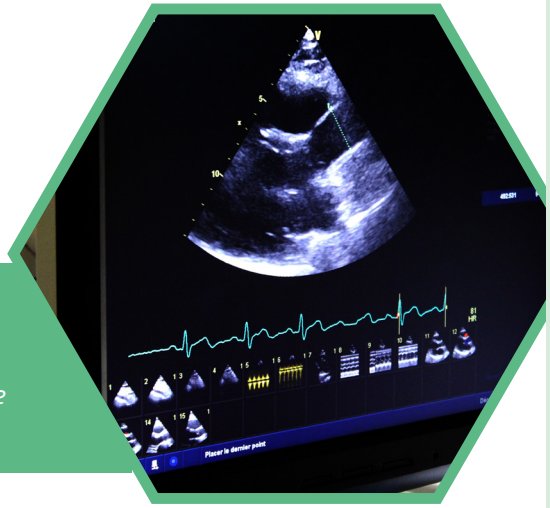
*Seltene multisystemische Gefäßerkrankungen umfassen Störungen, die alle Arten von Blutgefäßen betreffen und Auswirkungen auf mehrere Körpersysteme haben. Diese Erkrankungen erfordern einen multidisziplinären Behandlungsansatz. VASCERN umfasst sechs Arbeitsgruppen (Working Groups, WG) für seltene Krankheiten, die sich mit hereditärer hämorrhagischer Teleangiektasie (HHT-WG), erblichen thorakalen Aortenerkrankungen (HTAD-WG), mittelgroßen Arterien (vaskuläres Ehlers-Danlos-Syndrom) (MSA-WG), pädiatrischen und primären Lymphödemen (PPL-WG), vaskulären Anomalien (VASCA-WG) und neurovaskulären Erkrankungen (NEUROVASC-WG) beschäftigen. Darüber hinaus gibt es mehrere thematische Arbeitsgruppen, die sich mit Kommunikation, Registern, Ethik und Fragen im Zusammenhang mit einer Schwangerschaft befassen. Eine eigene ePAG erlaubt den Patientenvertreterinnen und vertretern eine Beteiligung an allen VASCERN-Aktivitäten.*

Zu den Zielen von VASCERN gehören die Vernetzung, der Austausch und die Verbreitung von Fachwissen, die Förderung bewährter Verfahren, Leitlinien und klinischer Ergebnisse, die Stärkung der Position der Patientinnen und Patienten und die Verbesserung des Wissensstands durch klinische und Grundlagenforschung.

Die an VASCERN beteiligten Fachleute aus dem Gesundheitswesen haben bereits Aufklärungsmaterial wie Webinare und die Videoreihe „Pills of Knowledge“ (Pillen der Weisheit) für Ärztinnen und Ärzte und Patientinnen und Patienten online zur Verfügung gestellt. Das Netzwerk hat einheitliche Botschaften und klinische Entscheidungshilfen veröffentlicht, darunter Behandlungspfade für Patientinnen und Patienten und Informationsblätter mit „Dos and Don’ts“, um Ratschläge für die richtige Diagnose und Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten zu geben. Digitale eHealth-Dienste wie die mobile App von VASCERN wurden in Zusammenarbeit mit allen Fachzentren und Patientinnen und Patientenorganisationen der ePAG entwickelt. Der Austausch zwischen den Mitgliedseinrichtungen ist im Gange, und das Netzwerk teilt weiterhin Wissen sowohl mit den Mitgliedern als auch mit Angehörigen der Gesundheitsberufe außerhalb des ERN.

**NETZWERKKOORDINATION**

**Prof. Guillaume Jondeau**
*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Bichat, Frankreich*



# ERN-VERZEICHNIS

| | | | |
|---|---|---|---|
| Endo-ERN | ERN für endokrine Erkrankungen (Endo-ERN) | www.endo-ern.eu | info@endo-ern.eu |
| ERKNet | ERN für Nierenerkrankungen (ERKNet) | www.erknet.org | contact@erknet.org |
| ERN BOND | ERN für Knochenerkrankungen (ERN BOND) | www.ernbond.eu | https://ernbond.eu/contact/ |
| ERN CRANIO | ERN für kraniofaziale Anomalien und HNO-Erkrankungen (ERN CRANIO) | www.ern-cranio.eu | ern-cranio@erasmusmc.nl |
| ERN EpiCARE | ERN für seltene und komplexe Epilepsien (EpiCARE) | www.epi-care.eu | https://epi-care.eu/contact-us/ |
| ERN EURACAN | ERN für Krebserkrankungen bei Erwachsenen (solide Tumore) (ERN EURACAN) | www.euracan.eu | contact@euracan.eu |
| ERN EuroBloodNet | ERN für hämatologische Erkrankungen (EuroBloodNet) | https://eurobloodnet.eu | coordination@eurobloodnet.eu |
| ERN eUROGEN | ERN für uro-rekto-genitale Erkrankungen (ERN eUROGEN) | www.eurogen-ern.eu | eurogen@uroweb.org |
| ERN EURO-NMD | ERN für neuromuskuläre Erkrankungen (ERN EURO-NMD) | www.ern-euro-nmd.eu | info@ern-euro-nmd.eu |
| ERN EYE | ERN für Augenkrankheiten (ERN-EYE) | www.ern-eye.eu | contact@ern-eye.eu |
| ERN GENTURIS | ERN für genetische Tumorrisikosyndrome (ERN GENTURIS) | www.genturis.eu/ | genturis@radboudumc.nl |
| ERN GUARD-HEART | ERN für Herzerkrankungen (ERN GUARD-Heart) | www.guardheart.ern-net.eu | contact@guardheart.ern-net.eu |
| ERNICA | ERN für erbliche und angeborene (Verdauungs- und Magen-Darm) Anomalien (ERNICA) | www.ern-ernica.eu | ern-ernica@erasmusmc.nl |
| ERN ITHACA | ERN für angeborene Fehlbildungen und seltene neurologische Entwicklungsstörungen (ERN ITHACA) | www.ern-ithaca.eu | https://ern-ithaca.eu/contact/ |
| ERN LUNG | ERN für Erkrankungen der Atemwege (ERN-LUNG) | www.ern-lung.eu | info@ern-lung.eu |
| ERN PaedCan | ERN für Krebserkrankungen im Kindesalter (Hämatoonkologie) (ERN PaedCan) | www.paedcan.ern-net.eu | ernpaedcan@ccri.at |
| ERN RARE-LIVER | ERN für hepatologische Erkrankungen (ERN RARE-LIVER) | www.rare-liver.eu | ern.rareliver@uke.de |
| ERN ReCONNET | ERN für Bindegewebs- und muskuloskelettale Erkrankungen (ERN ReCONNET) | www.reconnet.ern-net.eu | ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it |
| ERN RITA | ERN für Immundefizienz, autoinflammatorische und Autoimmunerkrankungen (ERN RITA) | www.ern-rita.org | contact-rita@ern-net.eu |
| ERN-RND | ERN für seltene neurologische Erkrankungen (ERN-RND) | www.ern-rnd.eu | info@ern-rnd.eu |
| ERN Skin | ERN für Hauterkrankungen (ERN Skin) | www.ern-skin.eu | coordination@ern-skin.eu |
| ERN TRANSPLANT-CHILD | ERN für Transplantationen bei Kindern (ERN TransplantChild) | www.transplantchild.eu | coordination@transplantchild.eu |
| MetabERN | ERN für erbliche Stoffwechselstörungen (MetabERN) | www.metab.ern-net.eu | https://metab.ern-net.eu/contact/ |
| VASCERN | ERN für multisystemische Gefäßerkrankungen (VASCERN) | www.vascern.eu | contact@vascern.eu |

## DIE EU KONTAKTIEREN

**Besuch**
In der Europäischen Union gibt es Hunderte von „Europe-Direct"-Informationsbüros.
Über diesen Link finden Sie ein Informationsbüro in Ihrer Nähe: https://europa.eu/european-union/contact_de

**Telefon oder E-Mail**
Der Europe-Direct-Dienst beantwortet Ihre Fragen zur Europäischen Union. Kontaktieren Sie Europe Direct
— über die gebührenfreie Rufnummer: 00 800 6 7 8 9 10 11 (manche Telefondienstanbieter berechnen allerdings Gebühren),
— über die Standardrufnummer: +32 22999696 oder
— per E-Mail über: https://europa.eu/european-union/contact_de

## INFORMATIONEN ÜBER DIE EU

**Im Internet**
Auf dem Europa-Portal finden Sie Informationen über die Europäische Union in allen Amtssprachen: https://europa.eu/european-union/index_de

**EU-Veröffentlichungen**
Sie können – zum Teil kostenlos – EU-Veröffentlichungen herunterladen oder bestellen unter https://op.europa.eu/de/publications.
Wünschen Sie mehrere Exemplare einer kostenlosen Veröffentlichung, wenden Sie sich an Europe Direct oder das Informationsbüro in Ihrer Nähe (siehe https://europa.eu/european-union/contact_de).

**Informationen zum EU-Recht**
Informationen zum EU-Recht, darunter alle EU-Rechtsvorschriften seit 1951 in sämtlichen Amtssprachen, finden Sie in EUR-Lex: https://eur-lex.europa.eu

**Offene Daten der EU**
Über ihr Offenes Datenportal (https://data.europa.eu/euodp/de) stellt die EU Datensätze zur Verfügung.
Die Daten können zu gewerblichen und nichtgewerblichen Zwecken kostenfrei heruntergeladen werden.

*Jedes Jahr wird bei einer halben Million Menschen in Europa eine seltene Krankheit diagnostiziert. Kein Land kann diese Herausforderung allein bewältigen.*

*Europäische Referenznetzwerke sind virtuelle Netzwerke, die Expertinnen und Experten aus der gesamten EU und dem EWR zusammenbringen.*

*Gemeinsam bekämpfen sie seltene und komplexe Krankheiten und Krankheiten mit niedriger Prävalenz, indem sie die Diagnose und den Zugang zur fachärztlichen Versorgung verbessern.*

*Share. Care. Cure.*

## Mehr über Europäische Referenznetzwerke

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/european_reference_networks/erf_de

Amt für Veröffentlichungen
der Europäischen Union