



Commission
européenne



European Reference Networks



Dédiés aux patients atteints
de maladies rares, à faible
prévalence et complexes

Share.Care.Cure.

Ce document ne peut être considéré comme constituant une prise de position officielle de la Commission européenne.

Luxembourg: Office des publications de l'Union européenne, 2022

© Union européenne, 2022



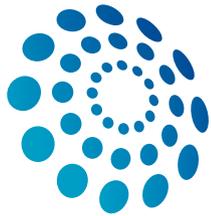
La politique de réutilisation des documents de la Commission européenne est mise en œuvre sur la base de la décision 2011/833/UE de la Commission du 12 décembre 2011 relative à la réutilisation des documents de la Commission (JO L 330 du 14.12.2011, p. 39). Sauf mention contraire, la réutilisation du présent document est autorisée dans le cadre d'une licence Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Cela signifie que la réutilisation est autorisée moyennant citation appropriée de la source et indication de toute modification.

Pour toute utilisation ou reproduction d'éléments qui ne sont pas la propriété de l'Union européenne, il peut être nécessaire de demander l'autorisation directement auprès des titulaires de droits respectifs. L'Union européenne ne détient pas les droits d'auteur relatifs aux éléments suivants:

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 978-92-76-53821-9	doi:10.2875/195881	EW-05-22-174-FR-C
PDF	ISBN 978-92-76-53826-4	doi:10.2875/846459	EW-05-22-174-FR-N



European Reference Networks



Dédiés aux patients atteints
de maladies rares, à faible
prévalence et complexes

Share.Care.Cure.

Exploiter le potentiel des réseaux européens de référence en faveur des patients atteints de maladies rares

Yann Le Cam

Président-directeur général de l'association de patients EURORDIS - Rare Diseases Europe

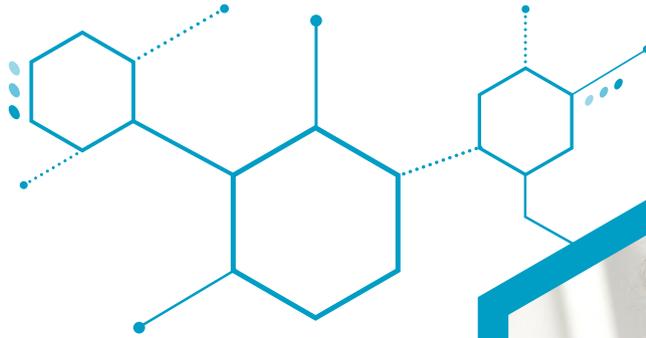
Les réseaux européens de référence (ERN) sont l'une des plus grandes réalisations de la communauté des maladies rares en Europe. Ils sont désormais une source d'inspiration pour l'action mondiale grâce à la directive européenne relative aux soins de santé transfrontaliers et aux efforts déployés par la Commission européenne et les États membres de l'Union.

Les 24 réseaux européens de référence pour les maladies rares et complexes qui existent actuellement sont le fruit d'une collaboration permanente entre les défenseurs des droits des patients, les responsables cliniques et les gestionnaires des systèmes de soins de santé. Les réseaux étant à présent formés, des progrès graduels sont observés au fur et à mesure qu'ils expérimentent de nouveaux modes de coopération transfrontière. Les réseaux européens de référence ont déjà prouvé le potentiel d'un écosystème d'apprentissage collaboratif qui privilégie l'acquisition et le partage des connaissances, non seulement au sein d'un seul et même domaine de compétences, mais aussi d'une discipline à l'autre et d'un domaine clinique à l'autre.

Nous devons à présent les alimenter si nous voulons exploiter tout leur potentiel et intégrer pleinement cette nouvelle structure dans nos systèmes de santé nationaux. Le modèle des réseaux européens de référence doit s'inscrire dans le prolongement des systèmes de santé nationaux, en leur apportant une nouvelle dimension d'expertise, un réseau de compétences hautement spécialisées d'envergure européenne, qui améliore les soins pluridisciplinaires dispensés au niveau national.

Les réseaux européens de référence et leurs membres sont en bonne posture pour être un moteur de changement et de transformation des systèmes de santé des États membres. Ils peuvent offrir un accès sans précédent à l'expertise partout dans l'Union européenne pour venir compléter les ressources et les compétences locales; renforcer une culture de la collaboration et de l'acquisition conjointe de connaissances; amorcer et accroître l'utilisation responsable et éthique des technologies numériques de santé afin d'atteindre les objectifs en matière de santé publique; et rapprocher la recherche et les soins de santé en s'appuyant sur les données des patients. Les réseaux européens de référence ouvrent la voie à une approche novatrice, globale





et intégrée de la prise en charge médicale et sociale.

Les réseaux européens de référence peuvent contribuer à lever les obstacles qui se dressent face aux personnes atteintes d'une maladie rare en leur permettant d'accéder à des services de santé hautement spécialisés, ce qui, à terme, contribuera à faire de la couverture sanitaire universelle une réalité, à diagnostiquer les maladies plus rapidement et à offrir aux patients les meilleurs traitements possibles.

Il a fallu dix ans pour que l'idée d'une coopération transfrontière dans le domaine des soins de santé, consacrée aux maladies complexes et rares et rendue possible par les réseaux européens de référence, germe et trouve sa place dans la législation européenne. Aujourd'hui, cependant, les réseaux se développent dans un environnement politique qui évolue rapidement. En effet, la nécessité et la volonté de renforcer la coordination à l'échelle européenne dans le domaine de la santé se manifestent de plus en plus et sont au cœur de la proposition faite par la Commission de bâtir une Union européenne de la santé. Pour poursuivre le développement des réseaux, il s'agira à présent de se pencher sur la volonté d'améliorer les résultats pour les patients, de renforcer la coopération transfrontière dans le domaine de la santé, et de se fixer pour objectif que le système des réseaux européens de référence arrive à maturité en 2030 pour qu'à cette date aucune personne souffrant d'une maladie rare ne soit laissée dans l'incertitude quant à son diagnostic, sa prise en charge et son traitement.



Yann Le Cam
*président-directeur général de
l'association de patients EURORDIS -
Rare Diseases Europe*



Table des matières

Exploiter le potentiel des réseaux européens de référence.....	4	Réseau européen de référence pour les maladies neuromusculaires (ERN EURO-NMD).....	26
Contexte.....	7	Réseau européen de référence pour les maladies oculaires (ERN-EYE).....	27
Que sont les réseaux européens de référence?.....	8	Réseau européen de référence pour les syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs (ERN GENTURIS).....	28
Réseau européen de référence pour les maladies osseuses (ERN BOND).....	9	Diriger un réseau européen de référence.....	29
Réseau européen de référence pour les anomalies craniofaciales et les affections oto-rhino-laryngologiques (ERN CRANIO).....	10	Réseau européen de référence pour les maladies cardiaques (ERN GUARD-Heart).....	30
Une valeur ajoutée pour les patients et les professionnels.....	11	Réseau européen de référence pour les malformations congénitales et les handicaps neuro-développementaux rares (ERN ITHACA).....	31
Réseau européen de référence pour les maladies endocriniennes (Endo-ERN).....	12	Réseau européen de référence pour les troubles héréditaires du métabolisme (MetabERN).....	32
Réseau européen de référence pour les épilepsies rares et complexes (EpiCARE).....	13	Politiques nationales en matière de maladies rares.....	33
Homologation des réseaux européens de référence.....	14	Réseau européen de référence pour les cancers pédiatriques (hémato-oncologie) (ERN PaedCan).....	34
Réseau européen de référence pour les maladies rénales (ERKNet).....	15	Réseau européen de référence pour les maladies hépatologiques (ERN RARE-LIVER).....	35
Réseau européen de référence pour les maladies neurologiques (ERN-RND).....	16	Réseau européen de référence pour les maladies des tissus conjonctifs et les troubles musculosquelettiques (ERN ReCONNET).....	36
Réseau européen de référence pour les anomalies (digestives et gastro-intestinales) héréditaires et congénitales (ERNICA).....	17	Le rôle des associations de patients.....	37
Pilotage par les États membres.....	18	Réseau européen de référence pour les maladies immunodéficientes, les maladies auto-inflammatoires et les maladies auto-immunes (ERN RITA).....	38
Réseau européen de référence pour les maladies respiratoires (ERN LUNG).....	19	Réseau européen de référence pour la transplantation chez l'enfant (ERN TransplantChild).....	39
Réseau européen de référence pour les maladies dermatologiques (ERN Skin).....	20	Réseau européen de référence pour les maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (VASCERN).....	40
Réseau européen de référence pour les cancers chez l'adulte (tumeurs solides) (ERN EURACAN).....	21	Répertoire des réseaux européens de référence.....	41
L'Europe: un centre mondial d'excellence.....	22		
Réseau européen de référence pour les hémopathies (ERN EuroBloodNet).....	23		
Réseau européen de référence pour les maladies et pathologies urogénitales et rectales (ERN eUROGEN).....	24		
Une action collaborative.....	25		
Partenaires affiliés.....	25		

Contexte

On considère comme rare toute maladie touchant moins de cinq personnes sur 10 000 au sein de l'Union européenne. On recense dans l'UE entre 5 000 et 8 000 maladies rares qui affectent la vie quotidienne d'environ 27 à 36 millions de personnes.

À titre d'exemple, le domaine de l'oncologie compte à lui seul près de 300 types de cancers rares et l'on recense chaque année en Europe plus d'un demi-million de personnes chez qui l'un de ces cancers est diagnostiqué.

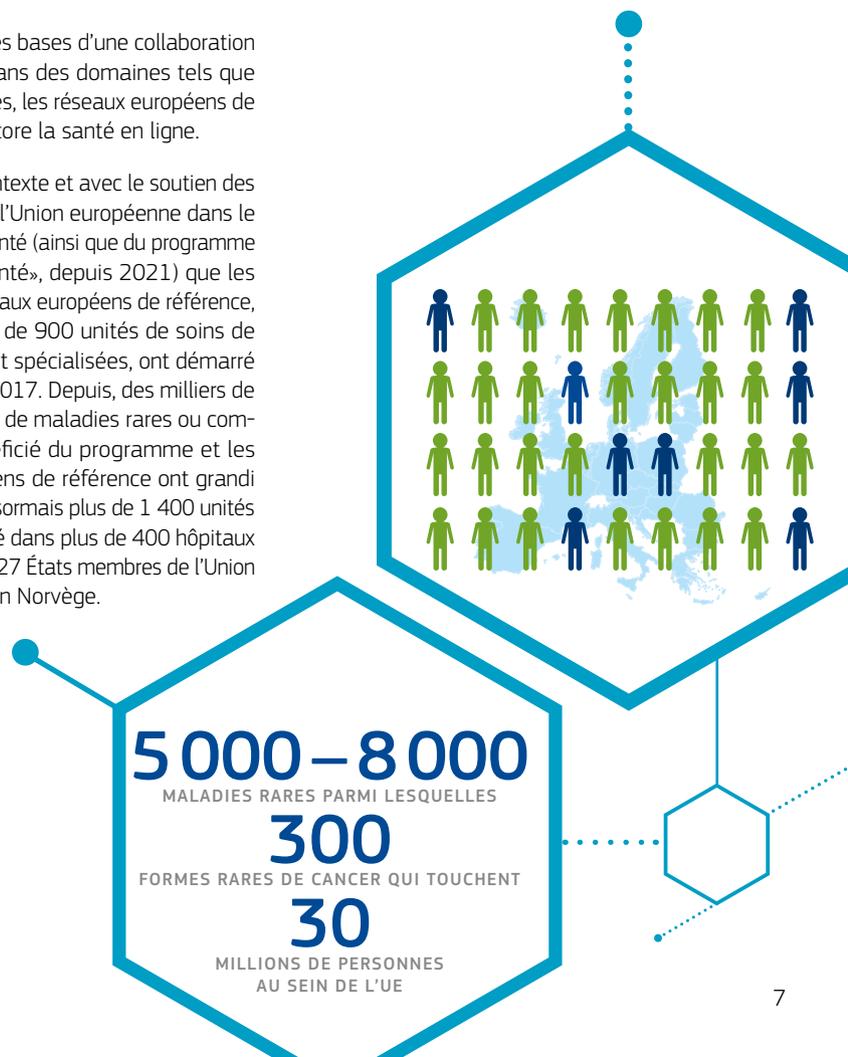
Bon nombre de personnes souffrant d'une maladie rare ou complexe n'ont pas accès à un diagnostic ni à un traitement de qualité. Les compétences et les connaissances spécialisées peuvent faire défaut en raison du faible nombre de patients.

L'Union européenne et les gouvernements nationaux sont résolus à améliorer la reconnaissance et le traitement de ces pathologies rares et complexes en renforçant la coopération et la coordination au niveau européen et en apportant leur soutien aux plans nationaux de lutte contre les maladies rares.

La directive de 2011 relative aux droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers permet non seulement aux patients d'être remboursés pour les soins reçus dans un autre État membre de l'Union européenne, mais également d'accéder plus facilement aux informations relatives aux soins de santé et de disposer ainsi d'un plus large choix en matière de traitement. Cette directive est entrée en vigueur dans les États membres en

2013 et a jeté les bases d'une collaboration transfrontière dans des domaines tels que les maladies rares, les réseaux européens de référence ou encore la santé en ligne.

C'est dans ce contexte et avec le soutien des programmes de l'Union européenne dans le domaine de la santé (ainsi que du programme «L'UE pour la santé», depuis 2021) que les 24 premiers réseaux européens de référence, regroupant près de 900 unités de soins de santé hautement spécialisées, ont démarré leur activité en 2017. Depuis, des milliers de patients atteints de maladies rares ou complexes ont bénéficié du programme et les réseaux européens de référence ont grandi pour compter désormais plus de 1 400 unités de soins de santé dans plus de 400 hôpitaux répartis dans les 27 États membres de l'Union européenne et en Norvège.





Que sont les réseaux européens de référence?

Les réseaux européens de référence sont des réseaux virtuels qui mettent en relation les prestataires de soins de santé, les professionnels de la santé et les patients, partout dans l'Union européenne ainsi qu'en Norvège. Ils ont pour ambition de s'attaquer aux maladies et aux pathologies complexes ou rares qui nécessitent un traitement hautement spécialisé et une mise en commun des connaissances et des ressources.

Aucun pays ne dispose à lui seul des connaissances et des capacités suffisantes pour traiter l'ensemble des maladies complexes, rares et à faible prévalence. Les réseaux européens de référence permettent aux patients et aux médecins partout dans l'Union européenne d'accéder aux meilleures compétences disponibles et d'échanger en temps utile des connaissances vitales, sans avoir à se rendre dans un autre pays. Ces réseaux facilitent le partage des connaissances et des découvertes les plus récentes concernant les maladies rares observées dans l'Union européenne avec les hôpitaux partenaires, les chercheurs et les groupes de patients.

Pour examiner le diagnostic et le traitement des patients, les coordonnateurs des réseaux réunissent de façon virtuelle des comités consultatifs composés de médecins spécialisés dans différentes disciplines, sur une plateforme informatique dédiée: le CPMS (Clinical Patient Management System – système de gestion clinique des patients). Les discussions sont menées par l'intermédiaire de cette plateforme; les professionnels de la santé partout dans l'Union européenne peuvent ainsi collaborer en ligne, échanger leur point de vue, poser des diagnostics et soigner les patients atteints de maladies rares, à faible prévalence et complexes. En outre, les réseaux européens de référence coordonnent et facilitent les activités d'éducation et de formation, élaborent des guides de bonnes pratiques cliniques ainsi

que d'autres outils d'aide à la décision clinique, collaborent afin d'acquérir des connaissances et de les diffuser en menant des activités de communication, et occupent une place centrale dans la recherche et l'innovation dans le domaine des maladies complexes, rares et à faible prévalence. De plus, les réseaux européens de référence fournissent aux registres de l'Union européenne des données de haute qualité concernant les patients atteints de maladies rares et constituent ainsi une source de données unique et extrêmement précieuse pour nourrir la recherche et concevoir la prochaine génération de traitements contre les maladies rares et complexes.

Les premiers réseaux européens de référence ont été lancés en mars 2017. À l'heure actuelle, il en existe 24 regroupant plus de 1 400 unités de soins de santé hautement spécialisées réparties dans plus de 400 hôpitaux établis dans tous les États membres de l'Union européenne et en Norvège. Ces réseaux traitent de toute une série de thématiques, allant des formes rares de maladies osseuses et de cancers pédiatriques aux maladies vasculaires rares, et profitent à des milliers de patients souffrant de pathologies rares ou complexes en Europe.

L'initiative des réseaux européens de référence bénéficie du soutien de plusieurs programmes de financement de l'Union européenne, dont

le programme «L'UE pour la santé», le mécanisme pour l'interconnexion en Europe et le programme «Horizon Europe».

Le mécanisme des réseaux européens de référence est géré par les États membres de l'UE: ceux-ci sont responsables de la reconnaissance des centres au niveau national et de l'approbation des demandes d'adhésion. Un conseil des États membres est chargé d'élaborer la stratégie de l'Union européenne en matière de réseaux européens de référence ainsi que d'approuver la création de nouveaux réseaux et l'adhésion de nouveaux membres aux réseaux existants.

Les 24 coordonnateurs des réseaux collaborent au sein du groupe de coordination des réseaux européens de référence (ERN-CG), créé en 2017. Ce groupe stratégique établit un cadre commun pour divers aspects techniques et organisationnels majeurs relatifs aux réseaux européens de référence. Le groupe de coordination des réseaux et le conseil des États membres collaborent étroitement avec différents groupes de travail (consacrés notamment à l'acquisition des connaissances, à l'intégration des réseaux avec les systèmes de santé nationaux, aux activités de suivi, aux questions juridiques et éthiques ainsi qu'aux aspects informatiques) qui soumettent leurs propositions au groupe de coordination des réseaux et au conseil des États membres pour discussion et décision finale.



Réseau européen de référence pour les maladies osseuses (ERN BOND)

Les maladies osseuses rares englobent les troubles de la formation, du modelage, du remodelage et de la résorption du tissu osseux ainsi que les anomalies au niveau des mécanismes de régulation impliqués dans ces processus. Elles entraînent des troubles de la croissance, des malformations osseuses, des anomalies dentaires, des douleurs, des fractures ainsi qu'une invalidité et peuvent affecter la fonction neuromusculaire ainsi que l'hématopoïèse.

L'ERN BOND s'intéresse à toutes les maladies osseuses rares (congénitales, chroniques et d'origine génétique) qui affectent le cartilage, les os et la dentine. Actuellement, ce réseau étudie essentiellement l'ostéogenèse imparfaite, l'hypophosphatémie liée au X et l'achondroplasie, des maladies choisies comme modèles en fonction de leur prévalence, de la difficulté à les diagnostiquer et à les traiter et de l'émergence de nouvelles thérapies pour les soigner. À l'avenir, au fur et à mesure que des méthodes systématiques seront établies, l'ERN BOND se penchera sur des maladies plus rares.

En collaboration avec les patients, l'ERN BOND met au point des méthodes de mesure des résultats et du vécu rapportés par les patients, et définit des lignes directrices pour l'élaboration et la diffusion des meilleures pratiques. Au fur et à mesure que de nouvelles thérapies sont mises au point, ce réseau a pour ambition de garantir aux patients concernés un accès rapide aux études.

L'ERN BOND favorise l'acquisition de nouvelles compétences par l'intermédiaire de plateformes de santé en ligne et de télémédecine et grâce à des programmes d'échange, des cours de formation et des activités de diffusion de l'information. Ce réseau a pour ambition d'accélérer le diagnostic en réduisant le nombre d'essais inappropriés, en améliorant la qualité du diagnostic et en mettant au point de nouveaux traitements viables.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Dr. Luca Sangiorgi
*Institut orthopédique Rizzoli,
Bologne, Italie*



Réseau européen de référence pour les anomalies craniofaciales et les affections oto-rhino-laryngologiques (ERN CRANIO)

L'ERN CRANIO se consacre essentiellement aux anomalies craniofaciales rares et complexes ainsi qu'aux troubles ORL. Ces pathologies englobent les malformations du cerveau, du crâne et de la face, y compris les troubles spécifiques tels que la cranosynostose et la microsomie craniofaciale, la fente labio-palatine, les anomalies oro-dentaires et les troubles ORL.

Ce réseau œuvre dans différents domaines, parmi lesquels la diffusion d'informations, l'évaluation, la santé en ligne, la formation et l'éducation, la qualité des soins, la tenue de registres et la mesure des résultats.

L'ERN CRANIO a pour ambition de mettre en commun, partout au sein de l'UE et de l'EEE, les compétences, les connaissances et les ressources spécifiques à ces maladies afin d'atteindre des objectifs en matière de santé qui, sans cela, seraient impossibles à atteindre dans un pays de manière isolée. Ces objectifs en matière de santé consistent notamment à

acquérir de nouvelles compétences cliniques, faciliter l'accès à des soins spécialisés de haute qualité et mettre à la disposition des professionnels de la santé, des patients, de leur famille et des soignants des informations de meilleure qualité concernant le diagnostic.

Ce faisant, l'ERN CRANIO s'efforce également de réduire les inégalités en matière de santé en harmonisant les pratiques et en rendant les soins, l'information et les ressources de haute qualité accessibles aux prestataires de soins de santé, aux patients, à leur famille et aux soignants, partout en Europe.



COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Prof. Dr. Irene Mathijssen
Centre médical universitaire
Érasme, Rotterdam, Pays-Bas

Une valeur ajoutée pour les patients et les professionnels



Les patients atteints de maladies rares et complexes passent parfois des années sans diagnostic précis, ce qui peut être frustrant et décourageant pour les patients, leur famille et les soignants. Parmi les personnes atteintes de ces maladies, beaucoup sont des enfants qui souffrent de troubles du développement et qui sont quelquefois confrontés à l'errance diagnostique tout au long de leur enfance, au gré des consultations auprès de multiples spécialistes.

Les réseaux européens de référence améliorent la sensibilisation du public et des professionnels aux maladies rares et aux formes complexes de pathologies, augmentant ainsi la probabilité de poser un diagnostic rapide et précis, et de proposer un traitement efficace, lorsqu'il en existe un.

Ces réseaux constituent une plateforme pour l'élaboration de lignes directrices, la formation et le partage des connaissances. Les réseaux européens de référence peuvent contribuer à réaliser des études cliniques à grande échelle afin d'améliorer la compréhension des maladies et de mettre au point de nouveaux médicaments grâce à la collecte d'une vaste quantité de données sur les patients.

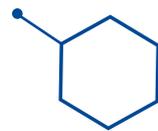
Le degré de participation des patients varie d'un réseau à l'autre, mais tous les réseaux européens de référence veillent à ce que les représentants des associations de patients participent, notamment, à l'élaboration des guides de bonnes pratiques cliniques, des essais cliniques et des parcours thérapeutiques.

Les réseaux européens de référence permettent aux médecins spécialistes, partout dans l'UE et dans l'EEE, de nouer des contacts avec des experts partageant les mêmes idées et

contribuent ainsi à réduire l'isolement professionnel auquel sont confrontés de nombreux experts dans le domaine des maladies rares. Le système des réseaux européens de référence repose sur l'innovation en matière de prestation de soins de santé; il contribue à élaborer de nouveaux modèles thérapeutiques et modifie la façon dont les soins sont prodigués, grâce à des outils de santé en ligne, à des solutions novatrices et à des dispositifs médicaux de pointe. Les réseaux européens de référence sont des incubateurs pour la mise au point de services numériques, la fourniture de soins de

santé virtuels et la mise à disposition de la télémédecine.

Les réseaux européens de référence contribuent à accroître les économies d'échelle et à veiller à une utilisation plus efficace des ressources, ce qui favorise la durabilité des systèmes de santé nationaux. Ces réseaux sont une illustration concrète du potentiel de la solidarité en Europe.



Réseau européen de référence pour les maladies endocriniennes (Endo-ERN)

Parmi les formes rares de troubles endocriniens, on recense l'activité hormonale excessive, l'insuffisance hormonale, les dérèglements hormonaux, les syndromes de résistance aux hormones, les tumeurs endocrines et les maladies ayant des conséquences sur le système endocrinien. La distribution de ces pathologies est très variable et il en existe des cas extrêmement rares, rares et à faible prévalence. Les cas à faible prévalence peuvent nécessiter les soins hautement spécialisés d'une équipe pluridisciplinaire dirigée par un endocrinologue.

Le réseau Endo-ERN a défini huit grands groupes thématiques qui couvrent l'ensemble des pathologies tant congénitales qu'acquises. Ces groupes sont les suivants: les troubles des glandes surrénales, les troubles de l'homéostasie phosphocalcique, les troubles du développement sexuel et de la maturation, les troubles génétiques de l'homéostasie du glucose et de l'insuline, les syndromes héréditaires prédisposant à la survenue de tumeurs endocrines, les troubles de la croissance et l'obésité d'origine génétique, les troubles de l'hypothalamus et de l'hypophyse et les troubles thyroïdiens.

L'Endo-ERN s'appuie sur les travaux de plusieurs réseaux européens qui lui ont précédé, notamment ceux instaurés par la société européenne d'endocrinologie (ESE) et la société européenne d'endocrinologie pédiatrique (ESPE), ainsi que ceux mis en place grâce aux initiatives de la coopération européenne dans le domaine de la recherche scientifique et technique (COST).

Son but étant d'offrir aux patients atteints de maladies endocriniennes rares un meilleur parcours diagnostique, un meilleur traitement, des soins et des résultats quantifiables de meilleure qualité, l'Endo-ERN facilite la collaboration pluridisciplinaire et transfrontière en matière de soins complexes ainsi que la recherche et l'éducation, tout en veillant à ce que les patients soient entendus.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Prof. Alberto M. Pereira
Centre médical de l'université
d'Amsterdam (UMC), Amsterdam,
Pays-Bas



Réseau européen de référence pour les épilepsies rares et complexes (EpiCARE)

L'épilepsie touche au moins six millions de personnes en Europe. Traditionnellement, on considère tous les cas d'épilepsie comme une seule et même maladie; or, bien que ses premières manifestations cliniques sous la forme de crises puissent paraître similaires, l'épilepsie peut avoir de nombreuses causes neurologiques distinctes. Les choix en matière de traitement, l'issue de la maladie et le pronostic global dépendent des étiologies en cause; aussi, lorsque cela est possible, il est important de poser un diagnostic rapidement.

Lorsqu'ils sont correctement prescrits, les médicaments traditionnellement utilisés pour prévenir les crises d'épilepsie sont efficaces chez près de 70 % des patients, mais pour les patients souffrant d'épilepsie pharmaco-résistante, les perspectives cliniques sont mauvaises. Les formes rares et complexes d'épilepsie nécessitent une prise en charge pluridisciplinaire dès leur apparition. Une définition claire des parcours thérapeutiques et une collaboration étroite avec des réseaux nationaux de prise en charge de l'épilepsie bien structurés sont essentielles.

Les équipes médicales de l'ERN EpiCARE consacrent leurs travaux à faire en sorte que l'on puisse mieux diagnostiquer les causes des formes rares d'épilepsie, à améliorer l'identification à un stade précoce des patients présentant des causes rares et curables de la maladie, à faciliter l'accès aux soins spécialisés, à développer et à concevoir des essais cliniques novateurs pour la mise au point de nouveaux médicaments contre l'épilepsie grâce au groupe collaboratif ECET (European Collaboration for Epilepsy Trials), à offrir un accès complet à l'évaluation préopératoire

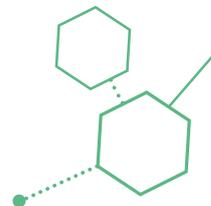
précoce et à la chirurgie de l'épilepsie ainsi qu'à stimuler la recherche en matière d'outils de diagnostic novateurs et de traitements des causes.

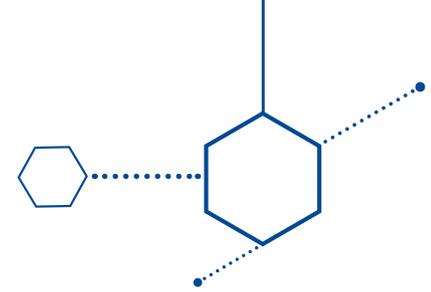
Plusieurs fois par mois, ce réseau organise des séances de discussion de cas cliniques auxquelles participent des experts européens en génétique, en neuropsychologie, en gestion des médicaments et en évaluation préopératoire. L'ERN EpiCARE a été à l'initiative de nombreuses activités visant l'acquisition de connaissances, notamment des conférences pédagogiques interactives en ligne et des séances de mises à jour concernant les bonnes pratiques cliniques. Ce réseau collabore avec d'autres réseaux européens de référence et des initiatives financées par l'Union européenne telles que le programme commun européen sur les maladies rares (EJP RD), Solve-RD, ERICA et les groupes de travail transversaux consacrés aux troubles neurologiques auxquels participent notamment l'ERN-RND et l'ERN EURO-NMD.

Dès le début, ce réseau a collaboré étroitement avec l'ensemble de la communauté scientifique concernée, notamment avec la ligue internationale de lutte contre l'épilepsie (LILCE/ILAE), la société européenne de neurologie pédiatrique (SENP) et l'académie européenne de neurologie (EAN). Afin d'accroître la sensibilisation à l'optimisation des pratiques et des parcours thérapeutiques, l'ERN EpiCARE collabore avec les représentants des groupes européens de défense des droits des patients (ePAG) pour réaliser, entre autres, des fascicules d'information sur les formes rares d'épilepsie et des essais cliniques axés sur le patient.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

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





Homologation des réseaux européens de référence

Les États membres de l'UE jouent un rôle de premier plan dans la désignation et le développement des réseaux européens de référence. Pour rejoindre les réseaux européens de référence, les membres doivent répondre à un appel à candidatures publié par la Commission européenne à la suite duquel un organe d'évaluation indépendant évalue leur demande d'adhésion et rédige un rapport. Le conseil des États membres statue ensuite sur la demande d'adhésion.

Le conseil des États membres regroupe des représentants provenant de tous les États membres de l'UE et de Norvège et joue un rôle actif dans l'élaboration de la stratégie en matière de réseaux européens de référence. Il assure la surveillance continue des membres des réseaux, évalue les candidats qui souhaitent rejoindre les réseaux existants et approuve la création des nouveaux réseaux. En 2022, à la suite de l'appel à candidatures de 2019, plus de 600 professionnels de la santé supplémentaires, originaires de 20 États membres de l'Union européenne et de Norvège, ont été admis en tant que membres des réseaux européens de référence.

18 indicateurs de performance des réseaux européens de référence ont été adoptés par le conseil des États membres et les réseaux font régulièrement rapport de leurs résultats vis-à-vis de ces indicateurs. Ceux-ci permettent d'assurer une surveillance continue et rigoureuse afin de mesurer les améliorations en matière de qualité et de résultats cliniques, tout en mettant en lumière les réussites et les écueils potentiels.

Les ressortissants de pays qui ne sont représentés dans aucun réseau européen de référence homologué peuvent participer par l'intermédiaire des prestataires de soins de santé désignés par leur État membre, en tant que centres nationaux «associés» ou «collaboratifs». Ces partenaires affiliés ont accès à des guides de bonnes pratiques en matière de diagnostic, de soins et de traitement, et participent aux activités de recherche.



Les réseaux européens de référence doivent répondre à plusieurs critères essentiels.

Ils doivent:

- > être axés sur le patient et être pilotés au niveau clinique
- > compter au minimum **10 membres** dans au moins **8 pays**
- > faire l'objet d'une évaluation rigoureuse et indépendante;
- > respecter les critères applicables aux réseaux et aux membres;
- > bénéficier de l'aval et de l'approbation des autorités nationales.

Réseau européen de référence pour les maladies rénales (ERKNet)

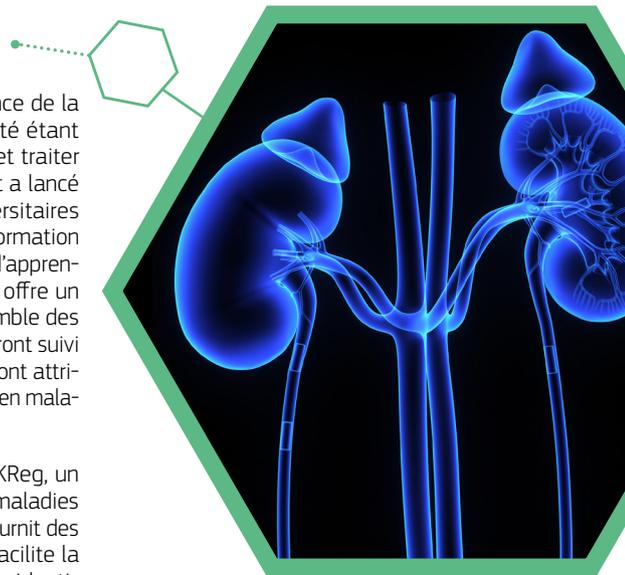
Les maladies rénales rares et complexes englobent une large gamme de troubles congénitaux, héréditaires et acquis. On estime qu'au moins deux millions de personnes en Europe sont touchées par des maladies rénales rares, les néphropathies glomérulaires et les malformations congénitales du rein représentant environ un million de cas chacune. En outre, on recense un certain nombre de tubulopathies héréditaires, de néphrites tubulo-interstitielles et de microangiopathies thrombotiques, des troubles rares à extrêmement rares d'un grand intérêt d'un point de vue clinique.

Les outils de diagnostic de pointe peuvent fournir des informations précieuses concernant le pronostic relatif à ces maladies et les options thérapeutiques. Toutefois, l'accès au dépistage n'est pas universel. En raison d'un diagnostic tardif et d'un traitement inadéquat, de nombreuses maladies rénales rares évoluent en insuffisance rénale alors que cela pourrait être évité.

Le réseau ERKNet a pour ambition d'améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rénales rares, en particulier les cas nouveaux et complexes, en offrant des services de consultation en ligne. Les groupes d'experts de ce réseau mettent au point des algorithmes d'aide au diagnostic fondés sur un consensus pour détecter les cas présumés de maladies rénales rares, en définissant notamment des critères homogènes pour le dépistage génétique dans les cas présumés de maladies rénales héréditaires. En outre, les groupes de travail définissent les chemins cliniques pour la prise en charge thérapeutique après un examen approfondi des traitements disponibles.

La sensibilisation et la connaissance de la part des professionnels de la santé étant essentielles pour pouvoir déceler et traiter les maladies rénales rares, ERKNet a lancé un programme d'études postuniversitaires en trois ans. Articulé autour de la formation clinique, de séminaires en ligne et d'apprentissage à distance, ce programme offre un enseignement de pointe sur l'ensemble des maladies rénales rares. Ceux qui auront suivi cette formation avec succès se verront attribuer le titre de «spécialiste européen en maladies rénales rares».

Le réseau ERKNet a instauré ERKReg, un registre européen répertoriant les maladies rénales rares. Ce registre en ligne fournit des informations démographiques et facilite la recherche clinique collaborative en identifiant des cohortes de patients atteints de maladies rénales rares en Europe. De plus, ce registre fournit des statistiques sur le rendement clinique et réalise des analyses comparatives de tous les centres spécialisés, ce qui permet d'harmoniser et d'optimiser la prise en charge des maladies rénales rares dans l'ensemble des hôpitaux et des cliniques du réseau ERKNet.



COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Prof. Franz Schaefer
Centre hospitalier universitaire de
Heidelberg, Allemagne

Réseau européen de référence pour les maladies neurologiques (ERN-RND)

L'ERN-RND acquiert et partage des connaissances et coordonne la prise en charge des patients atteints de maladies neurologiques rares comprenant les pathologies du système nerveux central les plus courantes. On retrouve parmi celles-ci l'ataxie cérébelleuse et la paraplégie spastique héréditaire, la maladie de Huntington et d'autres chorées, la démence fronto-temporale, la dystonie, les troubles paroxystiques (non épileptiques) et la neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer, la leucoencéphalopathie, et les syndromes parkinsoniens atypiques.

Ce réseau regroupe des centres d'expertise et des partenaires affiliés de 24 pays européens ainsi que des représentants d'associations de patients. Il étudie essentiellement les services de soins de santé hautement spécialisés tels que le séquençage à haut débit, la stimulation cérébrale profonde ainsi que les thérapies innovantes, et acquiert des connaissances, tant fondamentales que spécifiques à un groupe de maladies, qu'il diffuse ensuite.

L'ERN-RND élabore des lignes directrices définissant les meilleures pratiques cliniques pour certaines maladies neurologiques rares, recommande les meilleures pratiques en matière de rééducation neurologique et de réadaptation, ainsi que des

normes de pratique thérapeutique telles que la composition des équipes pluridisciplinaires. Des groupes de spécialistes élaborent et conçoivent des parcours de soins en mettant notamment au point des organigrammes de diagnostic et des algorithmes thérapeutiques ainsi que des échelles de gravité pour évaluer différents aspects des maladies neurologiques rares.

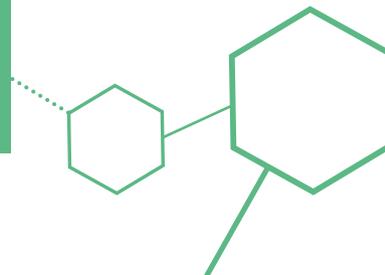
Les cas dont le diagnostic est incertain sont examinés sur la plateforme en ligne (CPMS). L'ERN-RND est l'un des quatre réseaux qui participent au projet «Solve-RD», consacré à trouver les causes de maladies rares encore non déterminées, et son programme de formation et d'éducation s'inscrit dans un cursus

sur les maladies neurologiques rares destiné aux professionnels de la santé. Ce réseau facilite la réalisation des essais et contribue à améliorer la qualité des soins grâce à un registre des maladies neurologiques rares qui rassemble les données de tous les patients examinés dans ses centres et offre une vue d'ensemble unique sur les cohortes existantes fondées sur le génotype.

L'ERN-RND coopère avec l'académie européenne de neurologie (EAN), la société européenne de neurologie pédiatrique (SENP), la section européenne de la société internationale de la maladie de Parkinson et des troubles du mouvement (MDS), la fédération européenne des associations neurologiques (EFNA) et l'académie européenne des handicaps de l'enfance (EACD). L'ERN-RND, en collaboration avec les deux autres réseaux européens de référence dédiés aux maladies neurologiques, EURO-NMD et EpiCARE, a créé neuf groupes de travail.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Dr. Holm Graessner
Hôpital universitaire de Tübingen,
Allemagne



Réseau européen de référence pour les anomalies (digestives et gastro-intestinales) héréditaires et congénitales (ERNICA)

ERNICA couvre deux groupes de diagnostics: les malformations de l'appareil digestif, d'un côté, et celles du diaphragme et de la paroi abdominale, de l'autre. Les malformations du tube digestif sont réparties en quatre groupes de travail: les maladies de l'œsophage, les maladies intestinales, l'insuffisance intestinale et les maladies gastroentérologiques. Les malformations du diaphragme et de la paroi abdominale sont, quant à elles, réparties dans deux groupes de travail: les malformations du diaphragme et les défauts de la paroi abdominale.

Ces groupes de travail sont dirigés conjointement par des professionnels de la santé d'ERNICA et des représentants d'associations de patients. Il existe neuf domaines d'activité communs à tous les groupes de diagnostics: la prise en charge, la diffusion des informations, l'évaluation, la qualité des soins, la formation, la recherche, la santé en ligne, la médecine fœtale, et la mise en réseau.

ERNICA a pour ambition de mettre en commun, partout au sein de l'UE et de l'EEE, l'expertise, les connaissances et des ressources spécifiques à ces maladies afin d'atteindre des objectifs en matière de santé qui, sans cela, seraient impossibles à obtenir dans un pays de manière isolée. Ces objectifs en matière de santé consistent notamment à acquérir de nouvelles compétences cliniques, à faciliter l'accès à des soins spécialisés de haute qualité et à mettre à la disposition des professionnels de la santé, des patients, de leur famille et des soignants des informations de meilleure qualité concernant le diagnostic.

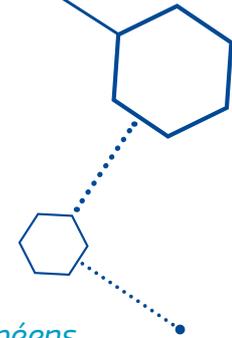
Ce faisant, l'ERNICA s'efforce également de réduire les inégalités en matière de santé en Europe en harmonisant les pratiques et en rendant les soins de qualité, l'information et les ressources accessibles aux prestataires de soins de santé, aux patients, à leur famille et aux soignants, partout en Europe.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Prof. Dr. René Wijnen
Centre médical universitaire
Érasme, Rotterdam, Pays-Bas



Intégration, coordination et collaboration: les États membres et les réseaux européens de référence



En 2022, 620 nouveaux prestataires de soins de santé ont rejoint les réseaux européens de référence, portant ainsi le nombre total de membres à plus de 1 400. C'est une bonne nouvelle tant pour les patients, qui bénéficient désormais d'un accès plus important que jamais à des services de santé hautement spécialisés, que pour les cliniciens, qui peuvent collaborer avec d'autres experts partout dans l'Union européenne et en Norvège.

Toutefois, cet élargissement s'accompagne également de défis en matière de coordination et de partenariat, et c'est sur ce point que le conseil des États membres joue un rôle crucial. Jusqu'ici, le conseil a accompagné les réseaux européens de référence depuis leur création jusqu'à leur forme aboutie; il a été chargé de leur homologation lors de leur instauration en 2017 et c'est à lui qu'incombera l'approbation de tous les nouveaux réseaux qui seront créés à l'avenir. L'intégration des travaux des réseaux européens de référence dans les systèmes de santé nationaux et l'harmonisation de leurs priorités sont également de la plus haute importance.

«La situation a considérablement changé», explique le professeur Till Voigtländer, coprésident du conseil des États membres. «Les réseaux européens de référence ont mûri et sont maintenant entièrement opérationnels. Le groupe de coordination des réseaux européens de référence a été très actif et très efficace, prouvant ainsi sa valeur et son importance en tant que partenaire et collaborateur du conseil.»

«Les coordonnateurs des réseaux et leurs équipes travaillent notamment à trouver les solutions les plus efficaces et les moins onéreuses pour surveiller les performances, étoffer et structurer les registres des réseaux, partager et diffuser les connaissances, dispenser des formations et satisfaire à des normes éthiques et juridiques exigeantes», ajoute le professeur Voigtländer. «Ils ont également joué un rôle déterminant dans la mise au point du système de gestion

clinique des patients, lequel est essentiel si l'on veut offrir aux personnes atteintes de maladies rares un diagnostic, un traitement et une prise en charge plus rapides et plus efficaces.»

Le conseil est également chargé d'approuver les nouveaux prestataires de soins de santé et les nouvelles adhésions résultent d'un processus rigoureux qui a démarré par un appel à candidatures en 2019. Le Brexit a compliqué davantage ce processus en privant le système des compétences des prestataires de soins de santé établis au Royaume-Uni. Avec l'arrivée des nouveaux prestataires de soins de santé, la priorité est à présent à l'évaluation et l'amélioration de la qualité des soins fournis par les réseaux européens de référence et les prestataires de soins de santé.

L'un des éléments essentiels du système d'amélioration continue de la qualité des réseaux européens de référence est AMEQUIS, un système intégré d'évaluation, de surveillance et d'amélioration de la qualité. Un organisme d'évaluation et d'appréciation indépendant évaluera les réseaux européens de référence afin de déterminer leurs forces et leurs faiblesses, en veillant à ce que le point de vue de toutes les personnes concernées soit entendu, y compris les patients et leur famille. Le conseil des États membres jouera un rôle crucial dans ce processus, car il lui incombera de décider des plans d'amélioration à mettre en œuvre par les réseaux européens de référence et les prestataires de soins de santé, le cas échéant.

Dès 2022, l'action commune sur l'intégration des réseaux européens de référence nécessitera une collaboration encore plus étroite entre les États membres, lesquels jetteront les bases de l'avenir des réseaux, pleinement intégrés dans les systèmes de santé nationaux et travaillant en parfaite harmonie avec leurs partenaires européens. La Commission coordonnera ce processus et le groupe de coordination des réseaux jouera un rôle essentiel dans sa mise en œuvre. L'intégration, la coordination et la collaboration garantiront le succès des réseaux européens de référence au cours de leur prochaine phase de développement.

«Aujourd'hui, plus d'acteurs que jamais, y compris des directeurs d'hôpitaux et des groupes de défense des droits des patients, participent au projet des réseaux européens de référence», affirme le professeur Voigtländer. «C'est une nouvelle qui devrait nous réjouir. Cependant, les États membres ne peuvent pas gérer cette charge de travail seuls. Il est temps d'intensifier notre collaboration, car ce n'est qu'en travaillant tous ensemble que nous tirerons le meilleur parti du projet des réseaux européens de référence, une initiative que le reste du monde nous envie déjà.»

Professeur
Till Voigtländer



Réseau européen de référence pour les maladies respiratoires (ERN LUNG)

Les maladies pulmonaires rares et complexes nécessitent des soins pluridisciplinaires et un soutien psycho-social. Leur complexité peut être due au mécanisme génétique sous-jacent de la maladie ou aux perturbations et dommages secondaires causés à d'autres systèmes organiques. Un diagnostic à un stade précoce et l'accès rapide à des soins spécialisés améliorent l'issue de bon nombre de ces maladies.

Le réseau ERN LUNG s'occupe de toutes les maladies rares et complexes du système respiratoire, qui comprennent les maladies interstitielles pulmonaires, la mucoviscidose, la bronchiectasie à fibrose non kystique, l'hypertension pulmonaire, la dyskinésie ciliaire primitive, le déficit en alpha-1 antitrypsine, le mésothéliome et la dysfonction chronique du greffon pulmonaire.

Ce réseau s'efforce d'accroître le niveau de compétence partout en Europe afin d'améliorer la qualité des soins, la qualité de vie des patients et le pronostic pour l'ensemble des maladies pulmonaires rares. Les membres de l'ERN LUNG établissent et diffusent des lignes directrices, promeuvent des démarches thérapeutiques communes, facilitent l'accès au diagnostic et au traitement au-delà des frontières, mettent en place et tiennent des registres, et rassemblent des cohortes suffisamment grandes pour pouvoir mener des études cliniques, mettre au point des médicaments et étudier l'évolution naturelle des maladies.

Le réseau ERN-LUNG permet aux patients d'avoir accès à des équipes interdisciplinaires qui fournissent en ligne un deuxième avis sur les cas complexes sans que les patients aient à se déplacer. Ce service est rendu possible par un système de conseils d'experts en ligne, des tables rondes virtuelles pour examiner les dossiers médicaux et, le cas échéant, l'aiguillage des patients vers les services médicaux d'autres pays.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Prof. Thomas O.F. Wagner
Hôpital universitaire de Francfort,
Allemagne



Réseau européen de référence pour les maladies dermatologiques (ERN Skin)

Il existe de nombreuses affections cutanées qui sont lourdes de conséquences pour les patients et peuvent comporter un risque de cancer. Outre la biopsie cutanée, le dépistage des maladies dermatologiques rares et complexes requiert entre autres un examen complet de la peau et des muqueuses. Seuls les dermatologues expérimentés sont capables de distinguer ces pathologies complexes et l'absence d'un diagnostic spécialisé constitue un obstacle au traitement. Physiquement et psychologiquement, ces maladies peuvent être lourdes à porter pour les patients.

Le réseau ERN Skin rassemble des experts de premier plan dans le domaine des maladies cutanées rares chez l'enfant et l'adulte pour favoriser l'échange des connaissances, actualiser et élaborer des lignes directrices définissant les meilleures pratiques, améliorer la formation professionnelle, éduquer les patients et mettre en place des programmes de recherche.

Son but est d'améliorer l'organisation des soins de santé grâce à la mise en commun des ressources, notamment par l'intermédiaire d'une plateforme sur laquelle les experts peuvent collaborer et examiner les cas complexes. Pour chaque maladie traitée par le réseau ERN Skin, les équipes pluridisciplinaires de base comprennent au minimum un dermatologue, un infirmier, un psychologue, un généticien, un diététicien et un pathologiste, ainsi que d'autres spécialistes, le cas échéant.

L'ERN Skin tient également des registres des maladies cutanées rares, ce qui lui permet de participer à des programmes de recherche et à des essais cliniques sur des patients présentant des caractéristiques bien définies et de stimuler la recherche thérapeutique sur des cohortes de patients d'une taille suffisante. En outre, l'ERN Skin prévoit de réaliser une étude socioéconomique complète sur le fardeau que représentent ces maladies pour les individus concernés.



COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Prof. Christine Bodemer

Assistance Publique - Hôpitaux
de Paris, Hôpital Necker - Enfants
Malades, France

Réseau européen de référence pour les cancers chez l'adulte (tumeurs solides) (ERN EURACAN)

La surveillance des cancers rares en Europe (RARECARE) définit les cancers rares comme des troubles malins ayant une incidence annuelle de moins de six cas pour 100 000 habitants. Ces cancers représentent environ 20 à 25 % de tous les nouveaux cancers diagnostiqués et 30 % des décès dus au cancer.

Les experts sont unanimes sur le fait qu'il convient d'aiguiller les patients atteints de cancers rares vers des centres de référence certifiés dès que la maladie est diagnostiquée. Ces patients peuvent ainsi bénéficier de l'expertise pluridisciplinaire la plus récente, allant des thérapies efficaces aux directives thérapeutiques fondées sur des données probantes, et des soins appropriés peuvent ainsi être garantis à tous les patients, quel que soit leur point d'accès initial.

Le réseau EURACAN s'occupe de plus de 300 types de tumeurs solides rares chez l'adulte et les regroupe en dix domaines correspondant à la classification établie par RARECARE et à la classification internationale des maladies CIM-10. Ce réseau collabore étroitement avec les représentants des groupes européens de défense des droits des patients (ePAG) afin de fournir des informations et un nouvel éclairage sur les besoins et les attentes des patients.

Depuis sa création, 26 pays de l'UE et de l'EEE ont rejoint le réseau EURACAN dont l'objectif est d'harmoniser la prise en charge des patients et d'augmenter le taux de survie en élaborant et en partageant des outils visant les meilleures pratiques ainsi qu'en actualisant régulièrement les guides de bonnes pratiques cliniques en matière de diagnostic

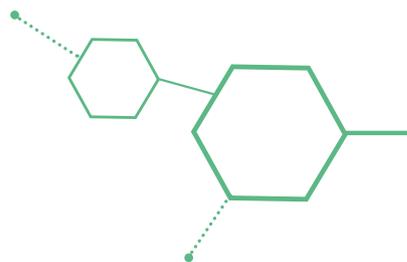
et de thérapie, en collaboration avec diverses sociétés scientifiques. Ce réseau a créé des outils de communication dans toutes les langues à l'attention des patients et des médecins, tandis que les participants au projet «STARTER» (STarting an Adult Rare Tumour European Registry), dédié à la création d'un registre des tumeurs rares chez l'adulte en Europe, sont en train de concevoir un outil fondamental pour l'avenir: le modèle de registre fédéré d'EURACAN.

EURACAN s'appuie sur les réseaux existants et sur les essais cliniques réussis avec le concours de l'organisation européenne pour la recherche et le traitement du cancer (EORTC), de la société européenne de lutte contre les tumeurs neuroendocrines (ENETS), du réseau des cancers du tissu conjonctif (CONTICANET) et de divers programmes de recherche antérieurs de l'Union européenne, parmi lesquels les projets «SPECTA/Arcagen» et «TRACKING», lancés par EURACAN.



COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Prof. Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lyon, France



L'Europe: un centre mondial d'excellence

Les réseaux européens de référence sont entrés en service en mars 2017, avec pour vocation première d'améliorer les conditions de vie des personnes atteintes de maladies rares et complexes en Europe.

Toutefois, les réseaux européens de référence ont une portée mondiale qui dépasse largement les frontières de l'Europe. Partout dans le monde, ils permettent d'actualiser les meilleures pratiques lorsqu'elles existent et de les introduire lorsqu'elles sont absentes. Les réseaux contribuent à faire de l'Europe un pôle d'activités central autour des maladies rares et complexes en mettant en œuvre des lignes directrices définissant les meilleures pratiques en matière de diagnostic et de traitement là où elles existent et en élaborant là où elles font défaut.

En mettant en relation les experts et les patients, les réseaux européens de référence facilitent également les études cliniques et les essais d'interventions thérapeutiques, ce qui les place à l'avant-garde de l'innovation dans de nombreux domaines propres aux maladies rares.

Le système des réseaux européens de référence sert de modèle car il permet d'élaborer des outils de pointe en matière de santé en ligne afin de faciliter la collaboration transfrontière en Europe, ce qui contribue à favoriser la collaboration internationale et à simplifier l'accès aux soins de santé.



Réseau européen de référence pour les hémopathies (ERN EuroBloodNet)

Les hémopathies comprennent les troubles sanguins, les anomalies au niveau des cellules de la moelle osseuse et du système lymphatique ainsi que les déficits en facteurs de coagulation, des pathologies qui sont quasiment toutes rares. Elles peuvent être subdivisées en six catégories: les anomalies rares des globules rouges, l'insuffisance médullaire, les troubles rares de la coagulation, l'hémochromatose et les autres troubles génétiques rares de la synthèse du fer, ainsi que les tumeurs malignes myéloïdes et lymphoïdes.

Le diagnostic des hémopathies rares nécessite une expertise clinique considérable et l'accès à une large gamme de services de laboratoire et de technologies d'imagerie. Ces tests, qui utilisent des systèmes de notation internationaux et, dans la mesure du possible, des biomarqueurs, permettent une classification précise des maladies selon les critères de l'OMS.

En raison de ces exigences et de l'extrême rareté de certaines hémopathies, le diagnostic est souvent omis ou retardé, en particulier chez les patients âgés. En outre, il est souvent difficile de traiter ces maladies en raison des infrastructures et des équipes spécialisées qu'elles nécessitent et de la difficulté d'accéder à certains traitements spécifiques, tels que la greffe allogénique de cellules souches ou les traitements spécifiques au déficit en facteurs de coagulation. Des campagnes de prévention contre certaines de ces maladies existent dans certains pays, mais il est urgent de procéder à une harmonisation en matière de dépistage.

Au cours des cinq premières années qui ont suivi sa création, le réseau ERN-EuroBloodNet, en étroite collaboration avec l'association européenne d'hématologie (EHA), a mené avec succès plusieurs actions transversales et spécifiques aux hémopathies rares en vue d'améliorer l'accès aux soins de santé pour les patients touchés, de promouvoir des lignes directrices et de bonnes pratiques, d'améliorer la formation et le partage des connaissances, d'offrir des avis cliniques lorsque l'expertise fait défaut au niveau national et d'augmenter le nombre d'essais cliniques sur le terrain. La participation d'emblée des ePAG et des associations de patients contribue à mieux outiller les patients, favorise leur instruction en matière thérapeutique et leur apprend à défendre leurs droits, conformément à la démarche de l'ERN-EuroBloodNet, centrée sur le patient.

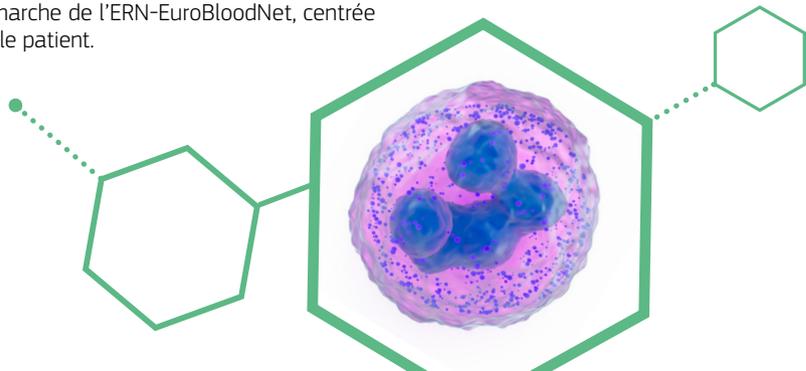
COORDONNATEURS DU RÉSEAU

Prof. Pierre Fenaux

Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Hôpital Saint-Louis, Paris, France (responsable du pôle d'oncologie)

Prof. Béatrice Gulbis

Hôpital Erasme-CUB, LHUB-ULB, Bruxelles, Belgique (responsable de pôle, hors spécialisation en oncologie)



Réseau européen de référence pour les maladies et pathologies urogénitales et rectales (ERN eUROGEN)

Les pathologies urogénitales rares et complexes peuvent nécessiter une intervention chirurgicale, souvent pendant la période néonatale ou durant l'enfance. L'incontinence urinaire et fécale est un lourd fardeau pour les patients pédiatriques, adolescents et adultes. Tout au long de leur vie, les personnes touchées nécessitent une prise en charge par des équipes pluridisciplinaires d'experts qui puissent planifier et pratiquer les interventions chirurgicales nécessaires, et leur fournir des soins post-opératoires, en collaboration avec des équipes de physiothérapeutes et de psychologues, au besoin.

Le réseau ERN eUROGEN élabore des lignes directrices définissant les meilleures pratiques, évaluées de façon indépendante, et améliore le partage des résultats. Son but est d'offrir la possibilité de suivre l'évolution de l'état de santé des patients à long terme, sur une période allant de 15 à 20 ans, grâce au registre ERN eUROGEN, ce qui est une première.

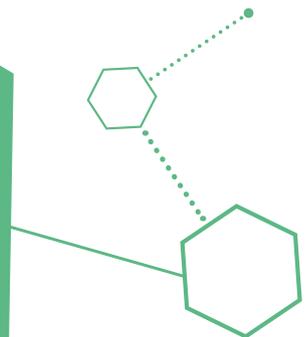
Ce réseau recueille les données et la documentation manquantes, élabore de nouvelles lignes directrices cliniques, recueille des données à l'appui des meilleures pratiques, recense les écarts dans la pratique clinique actuelle, met au point des programmes d'éducation et de formation, définit le programme de recherche en collaboration avec les représentants des patients et diffuse des connaissances en participant à des consultations virtuelles sur le CPMS et par l'intermédiaire d'équipes pluridisciplinaires. Les nouveaux spécialistes des pathologies urogénitales rares et complexes bénéficient d'une formation spécifique et de la possibilité de participer à des visites d'échange clinique offertes par le programme d'échange du réseau ERN eUROGEN.

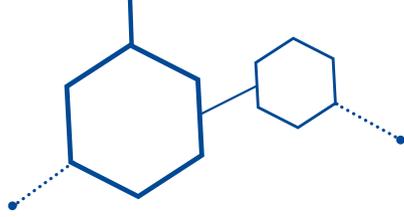
Enfin, ce réseau s'efforce de faire progresser l'innovation dans le domaine de la médecine et d'améliorer le diagnostic et le traitement des patients atteints de pathologies urogénitales rares et complexes en s'appuyant sur la stratégie «Partager. Soigner. Guérir».

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Wout Feitz

Centre médical de l'université
Radboud, Hôpital pour enfants
Amalia, Nimègue, Pays-Bas





Une action collaborative

Les plateformes en ligne, la télémédecine et les outils de santé en ligne jouent un rôle précieux dans la collaboration. Les réseaux européens de référence sont reliés entre eux par l'intermédiaire d'une plateforme informatique dédiée: le CPMS (Clinical Patient Management System – système de gestion clinique des patients), une application logicielle clinique en ligne qui permet aux prestataires de soins de santé partout au sein de l'Union européenne de collaborer de façon virtuelle afin de poser des diagnostics et de soigner les patients atteints de maladies rares, à faible prévalence et complexes.

Les coordonnateurs des réseaux peuvent y réunir virtuellement des conseils consultatifs de médecins spécialisés qui examinent l'état

de santé des patients, à des fins de diagnostic ou de traitement, à l'aide d'outils de télémédecine. Ce système permet aux professionnels de la santé, qui auraient auparavant traité ces cas de maladies rares et complexes de façon isolée, de consulter leurs pairs et de solliciter un deuxième avis auprès de leurs collègues. L'interopérabilité est l'une des caractéristiques centrales de ces outils.

Grâce aux progrès en matière de visioconférence, l'éloignement géographique n'est désormais plus un obstacle au travail en équipe. En outre, les réseaux ont recours à des systèmes dédiés pour partager des échantillons de tissus ou des images en haute résolution des pathologies complexes, lesquelles peuvent également être versées dans une

archive rassemblant tous les cas afin d'être étudiées plus en détail. Le CPMS relève du champ d'application des législations européenne et nationales relatives à la protection des données et au droit à la vie privée des patients (RGPD).

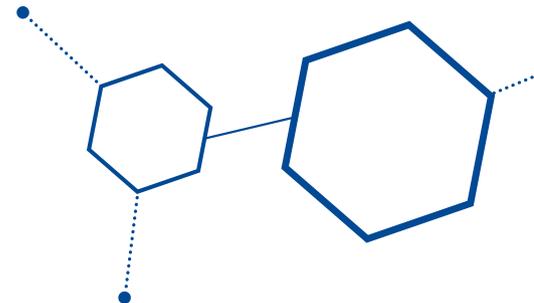
Ainsi, les données concernant une pathologie ou des examens radiologiques, par exemple, sont d'abord partagées de manière sécurisée et les membres du réseau peuvent ensuite se connecter pour consulter les images et les commenter dans un environnement fermé. Le médecin traitant reste responsable de son patient, mais il peut recourir au réseau européen de référence qui constitue une source d'aide précieuse.

Partenaires affiliés

L'objectif des réseaux européens de référence est d'apporter une véritable valeur ajoutée à tous les États membres de l'UE. La législation en la matière permet aux pays qui ne sont représentés dans aucun réseau européen de référence homologué de participer par l'intermédiaire des prestataires de soins de santé désignés par leur État membre, en tant que centres nationaux «associés» ou «collaboratifs».

Les États membres peuvent également désigner une plateforme nationale de coordination pour communiquer avec l'ensemble des réseaux. Le conseil des États membres qui supervise les réseaux européens de référence établit le cadre commun pour la désignation et l'intégration de ce type de centres aux réseaux. Néanmoins, pour que les partenaires affiliés s'engagent et participent activement,

il est essentiel que leur désignation par les États membres soit exécutée dans le cadre de procédures ouvertes, transparentes et rigoureuses, et que tous les réseaux européens de référence disposent d'un objectif stratégique bien défini.



Réseau européen de référence pour les maladies neuromusculaires (ERN EURO-NMD)

Les maladies neuromusculaires se manifestent depuis la petite enfance jusqu'à la fin de l'âge adulte et se caractérisent par une faiblesse et une perte de masse musculaires. Elles peuvent également s'accompagner d'autres symptômes, parmi lesquels la fatigue, les douleurs, l'engourdissement, la cécité, les troubles de la déglutition, les troubles respiratoires et les maladies cardiaques. La plupart des maladies neuromusculaires sont progressives et invalidantes; elles affectent l'espérance de vie ainsi que la qualité de vie.

On observe en Europe des écarts et des disparités considérables en matière d'accès au diagnostic et au traitement. L'orientation tardive du patient vers un centre spécialisé à partir de sa prise en charge initiale et la gestion de sa transition depuis les services de soins pédiatriques vers les services de soins pour adultes font partie des principaux défis à relever pour améliorer l'issue de ces maladies.

Le réseau EURO-NMD rassemble les principaux experts européens afin de fournir aux patients un accès à des soins spécialisés grâce à des consultations virtuelles et en personne. Ce réseau a pour objectif de réduire le temps nécessaire au diagnostic, d'en améliorer la précision et de faciliter l'accès aux parcours de soins adéquats.

Au cours du premier semestre de l'année 2021, 12 882 patients supplémentaires ont consulté les partenaires du réseau EURO-NMD, et ces derniers ont participé à 258 essais cliniques. Depuis 2018, le nombre de nouveaux partenaires du réseau de consultation destiné aux patients a augmenté de 37,5 % et la participation des partenaires du réseau EURO-NMD à des essais cliniques a augmenté de 63 %.

En outre, le réseau élabore constamment de nouvelles lignes directrices et fournit aux professionnels de la santé et aux patients des informations concernant les meilleures pratiques spécifiques à chaque maladie. Les connaissances acquises et entretenues par le réseau sont largement diffusées en ligne et lors de séminaires virtuels ouverts au public, ainsi que par l'intermédiaire d'outils de santé en ligne tels que les discussions sur le CPMS. Un système de gestion de l'apprentissage, qui sera disponible sur la plateforme en ligne Moodle, est en cours de construction.

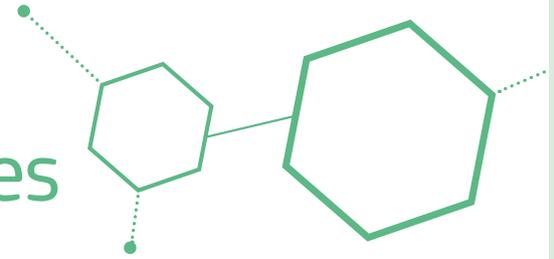
S'appuyant sur une solide tradition de coopération, ce réseau continue de favoriser les collaborations afin de stimuler la recherche et la mise au point de nouveaux traitements thérapeutiques pour répondre aux besoins non satisfaits des patients. La promotion de l'échange des données d'un pays à l'autre grâce aux registres et aux plateformes regroupant des données de recherche, de haute qualité et solides sur le plan éthique, est également une priorité.

COORDONNATRICE DU RÉSEAU

*Dr. Teresinha Evangelista
Sorbonne Université - Pitié
Salpêtrière - Assistance Publique -
Hôpitaux de Paris, France*



Réseau européen de référence pour les maladies oculaires (ERN-EYE)



Les maladies oculaires rares sont la principale cause de déficience visuelle et de cécité chez les enfants et les jeunes adultes en Europe. Plus de 900 maladies oculaires rares sont répertoriées sur le portail des maladies rares et des médicaments orphelins (Orphanet), y compris les maladies plus répandues telles que la rétinite pigmentaire, dont on estime la prévalence à une personne sur 5 000, ainsi que quelques maladies très rares mentionnées une ou deux fois seulement dans la littérature médicale.

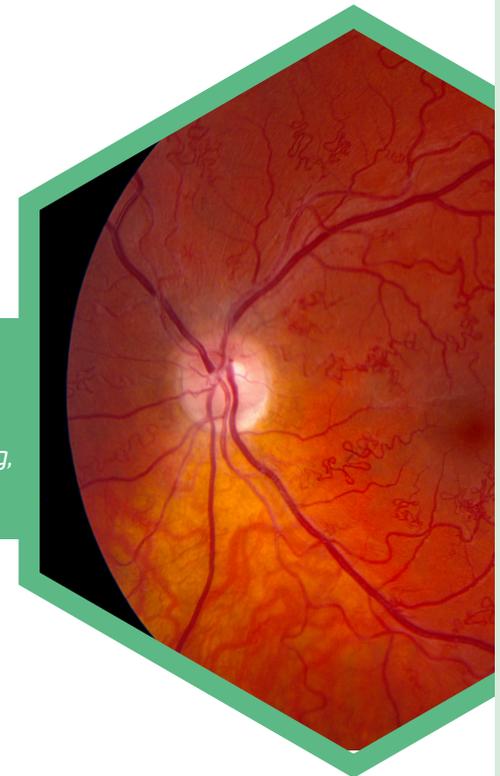
En étroite collaboration avec les ePAG, le réseau ERN-EYE s'attaque à ces maladies, réparties en quatre groupes thématiques: les maladies rares de la rétine, les troubles neuro-ophtalmologiques rares, les maladies ophtalmologiques rares chez l'enfant et les pathologies rares du segment antérieur de l'œil. En outre, six groupes de travail transversaux abordent des questions communes aux quatre thématiques principales. D'autres groupes de travail se consacrent, pour leur part, à des domaines spécifiques tels que les tests génétiques, les registres, la recherche, l'éducation, la communication, la déficience visuelle et les groupes de patients, ainsi que l'intégration au système national.

L'un des principaux outils sur lesquels s'appuient les réseaux européens de référence est le système de gestion clinique des patients (CPMS), une plateforme informatique faisant office de clinique virtuelle qui contient un fichier de données consacré aux maladies oculaires rares. Le réseau ERN-EYE cherche à améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients partout dans l'Union européenne en connectant entre eux et en activant des

réseaux d'experts, en favorisant l'échange des connaissances et des informations, en élaborant des programmes pédagogiques et des cours de formation tels que des séminaires virtuels ou des programmes d'apprentissage en ligne, en créant un registre européen interopérable (REDdisty) et en élaborant des lignes directrices et des guides de bonnes pratiques.

COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Prof. Hélène Dollfus
Hôpitaux universitaires de Strasbourg,
France



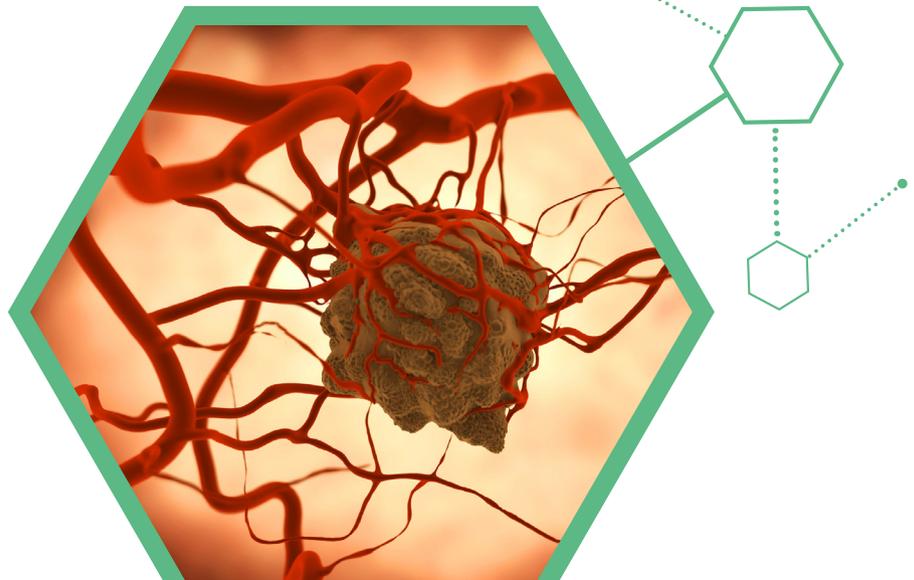
Réseau européen de référence pour les syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs (ERN GENTURIS)

Les syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs sont des troubles dans lesquels les variantes génétiques héritées prédisposent fortement les individus au développement de tumeurs. Au cours d'une vie, le risque de cancer peut atteindre 100 %. Bien que divers systèmes organiques puissent être touchés, les personnes atteintes par ces maladies sont confrontées à des difficultés similaires: un diagnostic tardif, un manque de prévention pour les patients et les membres de leur famille en bonne santé ainsi qu'une mauvaise prise en charge thérapeutique. À l'heure actuelle, seule une petite minorité des cas de syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs sont diagnostiqués.

Le réseau ERN GENTURIS œuvre à améliorer le dépistage de ces syndromes, réduire les écarts observés dans les résultats cliniques, concevoir et mettre en œuvre des lignes directrices européennes, étoffer le registre GENTURIS, soutenir la recherche et mieux outiller les patients. Ce réseau éduque le public et les professionnels de la santé par l'intermédiaire de son site internet, sur lequel il organise régulièrement des séminaires et des cours en ligne, et en encourageant le partage des meilleures pratiques partout en Europe. L'accès aux soins pluridisciplinaires, tant virtuel qu'en face à face, sera amélioré afin de

partager et de discuter les cas complexes. Le réseau ERN GENTURIS améliore la qualité des tests génétiques, en facilite l'interprétation et accroît le taux de participation des patients aux programmes de recherche clinique.

L'ERN GENTURIS coopère avec d'autres réseaux européens de référence afin d'améliorer la prise en charge des patients atteints de syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs qui développent des maladies qui relèvent de l'expertise d'autres réseaux.



COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Prof. Nicoline Hoogerbrugge
Centre médical de l'université
Radboud, Nimègue, Pays-Bas

Diriger un réseau européen de référence

Professeure
Hélène Dollfus



Hélène Dollfus est professeure et consultante en génétique médicale aux hôpitaux universitaires de Strasbourg (HUS), en France, où elle dirige le service de génétique médicale. Elle est coordonnatrice du réseau ERN-EYE depuis sa création, en 2017, et préside actuellement le groupe de coordination des réseaux européens de référence.

«La coordination d'un réseau européen de référence, main dans la main avec la Commission européenne, est une sacrée aventure», explique la professeure Dollfus. «Le réseau est très innovant et couvre un large éventail d'initiatives axées sur les soins aux patients. Il s'agit d'un défi énorme, mais très passionnant, et nous commençons à voir des résultats prometteurs.»

La professeure Dollfus est fière que le réseau ERN-EYE soit à la hauteur de l'idée que l'on s'en faisait au moment de sa création. «Des spécialistes des maladies oculaires rares provenant de toute l'Europe ont décidé de s'associer avec l'aide de notre équipe de direction dévouée et exceptionnelle, et c'est une grande réussite», explique-t-elle. «Les représentants des patients sont eux aussi des partenaires majeurs avec lesquels nous travaillons main dans la main. Je pense que nous avons déjà beaucoup appris les uns des autres et que nous avons posé les bases pour que le réseau ERN-EYE soit une réussite à l'avenir.»

En plus de diriger le réseau ERN-EYE, la professeure Dollfus préside actuellement le groupe de coordination des réseaux européens de référence qui rassemble les 24 coordonnateurs pour discuter de leurs défis communs

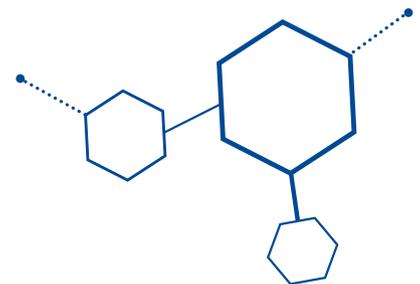
et partager leur expérience. «Nous sommes à un stade intéressant de la croissance des réseaux européens de référence. Nous pouvons évaluer et apprécier avec une certaine satisfaction les réalisations des cinq premières années, mais nous entrons maintenant dans une nouvelle phase d'expansion qui nécessitera des équipes de gestion élargies et davantage de ressources afin d'aider les professionnels de la santé à fournir des services de plus en plus efficaces aux patients atteints de maladies rares», dit-elle.

Depuis janvier 2022, de plus en plus de membres, partout dans l'Union européenne, ont rejoint les réseaux européens de référence, dont la plupart ont au moins doublé en taille. «Intégrer les réseaux européens de référence dans les systèmes de santé des États membres est un défi majeur que nous sommes tous désireux de relever. Les échanges dans le cadre de la formation ont été un énorme succès et la plupart d'entre nous élaborent et actualisent continuellement des lignes directrices», explique la professeure Dollfus.

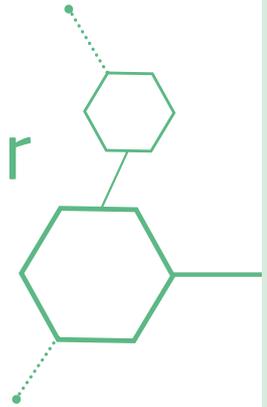
«En tant que réseaux européens de référence, notre objectif est de diffuser les données disponibles sur les maladies rares le plus

largement possible en multipliant le nombre de registres, afin qu'ils puissent profiter tant aux patients qu'aux médecins. Nous souhaitons que les collaborations en matière de recherche soient renforcées dans toute l'Union européenne, non seulement pour les essais cliniques mais aussi pour la recherche scientifique, y compris dans le domaine de la génomique.»

La professeure Dollfus attend avec impatience la prochaine étape du développement des réseaux européens de référence. «Mon souhait est que la phase de maturation des ruches que constituent les réseaux européens de référence se déroule de façon harmonieuse, cohérente et productive, tout en accomplissant notre mission qui consiste à soigner tous les patients atteints de maladies rares au sein de l'UE.»



Réseau européen de référence pour les maladies cardiaques atypiques et rares (ERN GUARD-Heart)



Les maladies cardiaques rares peuvent se déclarer à n'importe quel moment de l'existence et la plupart d'entre elles sont habituellement des troubles génétiques (héréditaires) ou des troubles qui se développent durant l'embryogenèse (malformations cardiaques congénitales). Ces pathologies sont caractérisées par un large éventail de symptômes et de signes, qui varient non seulement d'une maladie à l'autre, mais aussi d'un patient à l'autre. La plupart de ces maladies cardiaques comportent un risque spécifique propre de mort subite en bas âge et peuvent survenir chez des personnes par ailleurs en bonne santé.

Le réseau ERN GUARD-Heart a défini cinq domaines thématiques: les arythmies cardiaques héréditaires chez l'adulte et l'enfant, les cardiomyopathies héréditaires chez l'adulte et l'enfant, les troubles particuliers du rythme cardiaque chez l'enfant, les cardiopathies congénitales et les autres maladies cardiaques rares. Cette répartition correspond à la classification internationale des maladies (CIM-10) ainsi qu'à celle établie par Orphanet et respecte les directives cliniques de la société européenne de cardiologie (ESC).

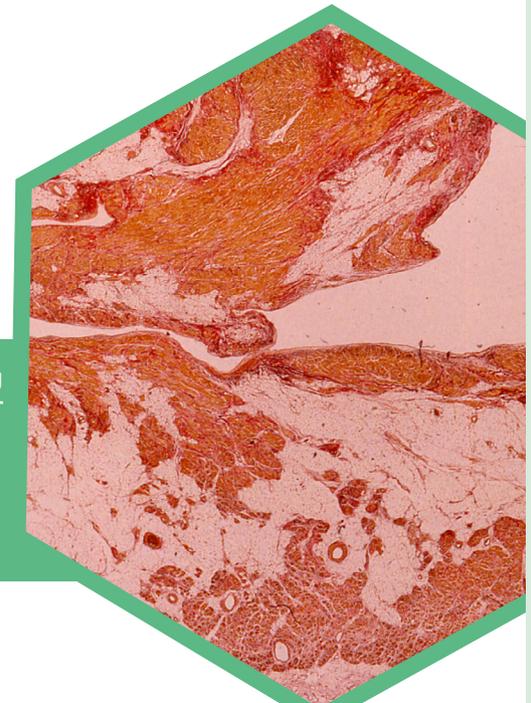
Ce réseau s'efforce de renforcer la coordination des compétences et des ressources afin de faciliter la mise en commun des connaissances pluridisciplinaires qui sont ensuite cartographiées et diffusées auprès du public.

Les services médicaux sont fournis par l'intermédiaire d'une plateforme de santé en ligne commune, garantissant ainsi aux patients

un meilleur accès à l'expertise et aux professionnels de la santé partout en Europe. En favorisant une coopération plus étroite entre les experts, de nouvelles connaissances scientifiques sont acquises et partagées pour contribuer à la mise au point de nouvelles procédures diagnostiques et thérapeutiques et déceler de nouvelles maladies cardiaques rares.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Prof. Arthur A.M. Wilde
Centre médical de l'université
d'Amsterdam (UMC), Amsterdam,
Pays-Bas



Réseau européen de référence pour les malformations congénitales et les handicaps neuro-développementaux rares (ERN ITHACA)

Le réseau ERN ITHACA (pour «Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies» – déficience intellectuelle, télésanté, autisme et anomalies congénitales) se fait l'écho de l'odyssée diagnostique vécue par de nombreux patients présentant des anomalies du développement. Ce réseau rassemble plus de 70 services de génétique clinique d'hôpitaux universitaires un peu partout en Europe, qui comptent parmi eux des experts en troubles neuro-développementaux rares (principalement, les déficiences intellectuelles et les troubles du spectre autistique) ainsi qu'en anomalies congénitales multiples rares.

Les anomalies rares du développement touchent un grand nombre d'enfants et d'adultes. On estime notamment qu'environ 2 % des enfants naissent avec des déficiences intellectuelles et au moins 1 % avec un trouble du spectre autistique (accompagné ou pas de déficience intellectuelle). Près de la moitié des patients atteints de déficiences intellectuelles et plus d'un patient sur dix souffrant d'un trouble du spectre autistique présentent une anomalie monogénique ou chromosomique. Les malformations congénitales touchent un nouveau-né sur 40 et sont souvent associées à des syndromes complexes qui comportent également des troubles neurodéveloppementaux. Plus de 5 000 syndromes rares ont été décrits à ce jour.

Le réseau ERN ITHACA réunit des experts médicaux et des représentants des ePAG qui collaborent pour soutenir la recherche clinique, définissent d'un commun accord les

meilleures pratiques, établissent des lignes directrices et accélèrent ainsi le diagnostic, la prise en charge et la guérison des patients. Ce réseau a également instauré le registre des patients de la bibliothèque internationale des déficiences intellectuelles et des anomalies du développement (ILIAD).

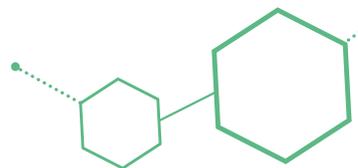
Il fait progresser la télémédecine et la télé-expertise afin de faciliter les discussions collégiales entre les médecins traitants et les chercheurs partout au sein de l'UE, et crée des outils de formation et d'apprentissage en ligne qui s'adressent aux professionnels de la santé, au grand public et aux ePAG.



COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Prof. Alain Verloes

Université de Paris et Assistance
Publique - Hôpitaux de Paris,
Hôpital universitaire Robert-Debré,
Paris, France



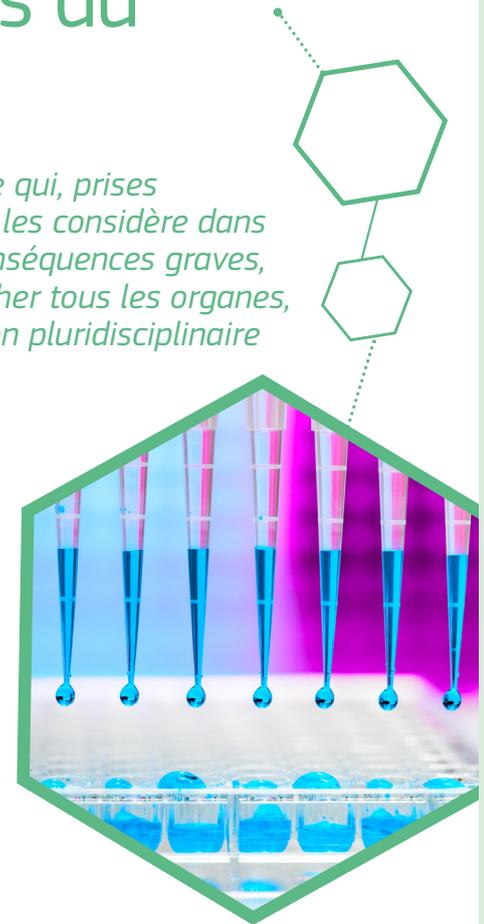
Réseau européen de référence pour les troubles héréditaires du métabolisme (MetabERN)

On distingue plus de 1 400 maladies héréditaires du métabolisme qui, prises séparément, sont rares, mais qui deviennent fréquentes lorsqu'on les considère dans leur ensemble. De nombreux troubles du métabolisme ont des conséquences graves, voire mortelles, pour les patients. Ces affections, qui peuvent toucher tous les organes, concernent toutes les tranches d'âge et nécessitent la collaboration pluridisciplinaire de toute une série de professionnels.

Diagnostiquer ces maladies à un stade précoce peut en améliorer l'issue; or, à l'heure actuelle, seuls 5 % des maladies héréditaires du métabolisme connues interviennent dans les programmes de dépistage des nouveau-nés en Europe et les programmes nationaux doivent être harmonisés. Pour de nombreuses maladies héréditaires du métabolisme, nous disposons de peu de connaissances concernant leur évolution naturelle ainsi que sur l'efficacité et l'innocuité de leur traitement; de plus, leur suivi à long terme est incomplet.

Le réseau MetabERN s'efforce d'améliorer la qualité de vie des personnes touchées par ce groupe hautement hétérogène de maladies, qu'il répartit en sept grandes catégories. S'attachant à tous les types de troubles du métabolisme, regroupant tous les pays d'Europe et axé sur le patient, il s'agit du réseau le plus vaste. Il a pour ambition de révolutionner la façon dont sont pris en charge les patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme en Europe.

Le réseau MetabERN utilise le système de gestion clinique des patients (CPMS) comme plateforme d'orientation des patients pour la prise de décisions cliniques et pour encourager les programmes de recherche translationnelle dédiés à tous les troubles héréditaires du métabolisme. Grâce à U-IMD, son registre européen des maladies héréditaires du métabolisme, un outil unifié et entièrement opérationnel, subventionné par l'agence exécutive de l'Union européenne pour les consommateurs, la santé, l'agriculture et l'alimentation (CHAFEA), MetabERN génère efficacement des données sur les patients à des fins de recherche. Ces données permettent une analyse détaillée de l'évolution naturelle des maladies héréditaires du métabolisme ainsi que l'étude d'autres sujets de recherche tels que l'évaluation prospective des interventions préventives et thérapeutiques chez les patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme. De plus, U-IMD est le premier registre de patients sans intervention, se limitant à l'observation, à englober les plus de 1 400 maladies héréditaires du métabolisme.



COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Prof. Maurizio Scarpa
*Hôpital universitaire d'Udine,
Udine, Italie*

Politiques nationales en matière de maladies rares

La responsabilité d'organiser et d'assurer les services de soins de santé et la prise en charge médicale au sein de leur pays incombe en premier lieu aux États membres de l'UE. La politique de l'Union européenne en matière de santé vise à compléter les politiques nationales, à assurer la protection de la santé dans toutes les politiques européennes et à œuvrer en faveur d'une Union européenne de la santé.

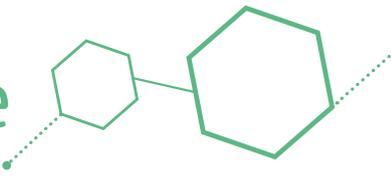
En 2009, le Conseil européen des ministres de la santé a recommandé que les États membres élaborent et mettent en œuvre des plans ou des stratégies pour venir en aide aux patients atteints de maladies rares. Ces plans doivent être conçus de sorte à :

- orienter et structurer les actions dans le domaine des maladies rares au sein des systèmes sanitaires et sociaux nationaux,
- intégrer les initiatives locales, régionales et nationales dans ces plans ou ces stratégies afin de garantir une démarche globale,
- définir les actions prioritaires en termes d'objectifs et de mécanismes de suivi.

Le programme «L'UE pour la santé» 2021-2027 finance les projets destinés à aider les États membres à mettre en œuvre leurs plans nationaux en matière de santé conformément à la vision pour une Union européenne de la santé. À ce jour, en 2022, 23 États membres (ainsi que la Suisse et la Norvège) ont adopté des plans nationaux de santé dédiés aux maladies rares.



Réseau européen de référence pour les cancers pédiatriques (héματο-oncologie) (ERN PaedCan)



Le cancer pédiatrique est et se présente sous de multiples formes. Chaque année en Europe, on décèle 35 000 nouveaux cas de cancer chez les enfants et les jeunes, et 6 000 enfants meurent des suites du cancer, ce qui en fait la maladie la plus mortelle chez les enfants de plus d'un an. On recense aujourd'hui en Europe plus d'un demi-million de personnes ayant survécu durant de longues années à un cancer pédiatrique, dont les deux tiers souffrent à long terme de problèmes de santé et de difficultés psychosociales en raison de leur maladie.

Le taux de survie moyen s'est amélioré au cours des dernières décennies, des progrès spectaculaires étant enregistrés dans certains cas, tandis que l'issue reste très défavorable dans d'autres. Les importantes inégalités en matière de chances de survie constituent un défi et c'est en Europe de l'Est que l'on enregistre les pires résultats.

Le réseau ERN PaedCan s'efforce de rendre les soins de santé de haute qualité plus accessibles aux enfants et aux adolescents atteints de cancer et dont l'état de santé nécessite une expertise et des outils spécialisés qui restent peu disponibles en raison du faible nombre de cas et du manque de ressources. Il s'appuie sur les projets préexistants ENCCA, PanCare et ExPO-r-Net, financés par l'UE.

Ses membres forment un puissant réseau interactif d'hôpitaux pédiatriques et d'unités spécialisées dans la prise en charge du cancer chez l'enfant et chez l'adolescent. En collaboration avec la société européenne d'oncologie pédiatrique (SIOPE), des protocoles d'orientation pour une pratique clinique standardisée au niveau européen ont été établis pour servir de référence commune en début de traitement

dans tous les grands lieux de prise en charge des cancers pédiatriques, et un comité virtuel d'oncologie pédiatrique utilise des outils de santé en ligne pour partager son expertise et ses conseils. L'éducation et la formation sont favorisées grâce à des séminaires en ligne, des réunions et des programmes d'échange.

Le réseau ERN PaedCan s'efforce d'offrir les mêmes chances de survie à tous les enfants atteints d'un cancer en Europe et de contribuer à la mise en œuvre du plan stratégique de la société européenne d'oncologie pédiatrique (SIOPE), avec l'aide active de la mission «cancer» relevant du programme «Horizon Europe», du plan européen de lutte contre le cancer et de la stratégie pharmaceutique pour l'Europe.

Ce réseau a pour ambition d'accroître les chances de survie et d'améliorer la qualité de vie des enfants atteints du cancer en favorisant la coopération, la recherche et la formation, avec pour objectif ultime de réduire les inégalités concernant les chances de survie et les capacités en matière de soins de santé au sein des États membres de l'UE.

COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Prof. Dr. Ruth Ladenstein

St. Anna Kinderspital et St. Anna
Kinderkrebsforschung, Autriche



Réseau européen de référence pour les maladies hépatologiques (ERN RARE-LIVER)

Les maladies rares du foie peuvent causer des lésions hépatiques évoluant en fibrose et en cirrhose. Les complications de la cirrhose peuvent entraîner la mort et, dans de nombreux cas, le seul traitement efficace est la transplantation hépatique. La fatigue et le prurit, dans les cas de cholestase, ainsi que les douleurs et les gonflements abdominaux, en présence de kystes, affectent considérablement la qualité de vie des patients.

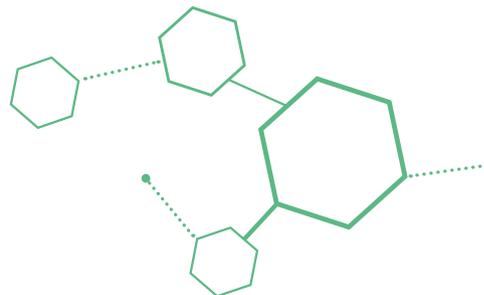
Chez l'enfant, le retard de diagnostic, le retard de croissance et de développement, et le défi que représente la transition dans la prise en charge jusqu'à l'adolescence viennent encore compliquer le tableau clinique.

Le réseau ERN RARE-LIVER s'occupe de trois groupes de maladies: les hépatites auto-immunes; les syndromes métaboliques, l'atrésie des voies biliaires et les maladies hépatiques connexes; et enfin, les troubles hépatiques structurels. Pour la première fois dans le domaine des maladies hépatiques, ce réseau intègre à la fois la prise en charge des adultes et celle des enfants, tout en mettant l'accent sur les besoins des patients en transition et sur les conséquences pour les

familles lorsque la maladie diagnostiquée est d'origine génétique.

L'actualisation des lignes directrices est une priorité. Les lignes directrices en matière de soins, accompagnées par la normalisation des tests de dépistages et des tests prédictifs principaux, sont mises en œuvre en collaboration avec l'association européenne pour l'étude du foie (EASL) et la société européenne de gastroentérologie, d'hépatologie et de nutrition pédiatriques (ESPGHAN).

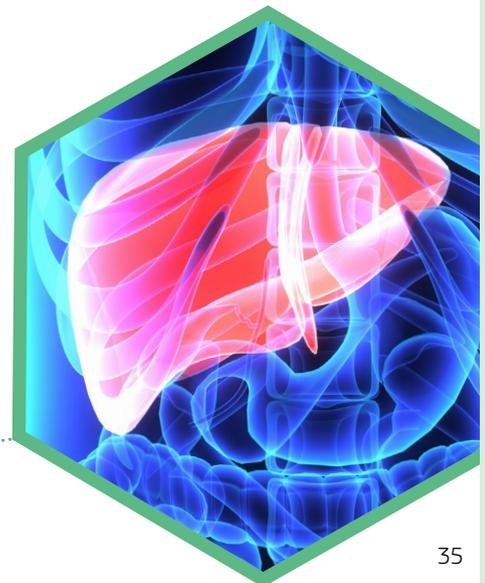
L'ERN RARE-LIVER a pour ambition de relever les défis importants que sont la sensibilisation des cliniciens aux troubles hépatiques rares et l'accès équitable aux options thérapeutiques en rapide évolution.



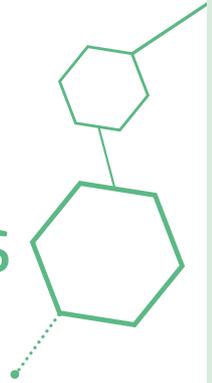
COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Prof. Ansgar W. Lohse

Centre médical universitaire de
Hambourg-Eppendorf, Allemagne



Réseau européen de référence pour les maladies des tissus conjonctifs et les troubles musculosquelettiques (ERN ReCONNET)



Parmi les maladies rares des tissus conjonctifs et les troubles musculosquelettiques, on retrouve différentes maladies et différents syndromes qui affectent considérablement le bien-être des patients. Ces pathologies comprennent les maladies héréditaires, les maladies auto-immunes systémiques telles que la sclérose systémique, les connectivites mixtes, les myopathies inflammatoires idiopathiques, les maladies du tissu conjonctif non spécialisé et le syndrome des antiphospholipides.

L'ERN ReCONNET établit un cadre dans lequel définir des normes de haute qualité, innovantes, durables et équitables en matière de soins et de pratiques, ce qui permettra aux patients atteints de troubles musculosquelettiques en Europe de bénéficier d'un meilleur accès aux soins de santé.

Grâce à la collaboration entre ses membres à part entière, les représentants des ePAG et ses partenaires affiliés, l'ERN ReCONNET a rédigé des publications évaluées par les pairs traitant notamment des bonnes pratiques cliniques les plus récentes, du besoin de formation des patients, de l'optimisation des parcours de soins et de l'incidence de la COVID-19 sur les troubles musculosquelettiques. Ce réseau a également publié une méthodologie pour la création de modèles organisationnels dédiés au parcours thérapeutique des patients atteints de maladies rares; il a créé une infrastructure européenne destinée à l'harmonisation des données concernant les troubles musculosquelettiques dans le but d'intégrer, à l'échelle européenne, tous les registres de données concernant les troubles musculosquelettiques,

existants et nouveaux; il a mis à la disposition des professionnels de la santé et des patients des séminaires en ligne sur les sujets traités par le réseau ERN ReCONNET et a publié des guides de bonnes pratiques cliniques destinés au grand public.

Les représentants des patients participent directement à toutes les activités du réseau ERN ReCONNET et jouent un rôle central dans la rédaction et l'examen des publications en fournissant de précieux renseignements concernant les besoins des patients en vue d'optimiser leur parcours thérapeutique et en contribuant à accroître les connaissances sur la maladie et à en améliorer la prise en charge. Ils assistent aux séminaires en ligne aussi bien en qualité d'intervenants qu'en tant que participants, rédigent des versions vulgarisées de certaines publications, apportent leur contribution lors de l'évaluation des nouveaux membres et participent à la gouvernance.

La collaboration étroite entre les différents acteurs du réseau constitue l'une des principales valeurs ajoutées de l'ERN ReCONNET,

qui continuera à améliorer les conditions de vie des personnes atteintes de troubles musculosquelettiques.

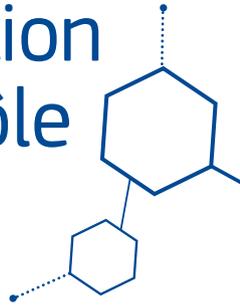


COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Prof. Marta Mosca

Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Italie

Une action orientée vers l'amélioration de l'état de santé des patients: le rôle des associations de patients



Les réseaux européens de référence sont avant tout dédiés aux patients. Les associations de patients, en particulier EURORDIS, une alliance non gouvernementale œuvrant en faveur des patients qui regroupe 984 associations de patients atteints de maladies rares dans 74 pays, participent activement au développement des réseaux depuis plus de dix ans. Tous ensemble, ils ont contribué à faire en sorte que les réseaux européens de référence privilégient l'excellence clinique et l'amélioration de l'état de santé des patients, tout en garantissant un accès équitable à des soins de qualité partout en Europe.

«Nous étions là lorsque l'idée a vu le jour au sein du groupe de travail de haut niveau sur les services de santé et les soins médicaux, au moment où les réseaux européens de référence ont été transposés dans la directive relative aux soins de santé transfrontaliers», déclare Inès Hernando, responsable des réseaux et des soins de santé chez EURORDIS. *«Nous avons parcouru ce long chemin avec les États membres et la Commission européenne, depuis l'apparition du concept dans la législation jusqu'au lancement des 24 réseaux européens de référence regroupés par domaines thérapeutiques, en passant par la mobilisation et le regroupement des responsables cliniques, et nous participons maintenant à leur mise en œuvre en collaborant étroitement avec les défenseurs des droits des patients et les responsables cliniques actifs dans les réseaux.»*

En tant que partenaire clé dans l'élaboration du concept des réseaux européens de référence, EURORDIS continue de travailler avec les collectivités de patients atteints de maladies rares, les responsables cliniques et les équipes de gestion de projets de réseau européen de référence afin de veiller à ce que les patients soient systématiquement associés aux activités et à la gouvernance des réseaux. Les responsables cliniques des réseaux européens de référence et les défenseurs des droits des patients bâtissent peu à peu une culture de gouvernance partagée et apprennent à collaborer au mieux pour s'assurer que les réseaux européens de référence contribuent à améliorer les conditions de vie des personnes souffrant de maladies rares.

«Pour de nombreuses maladies rares, il n'existe actuellement aucun traitement», explique Mme Hernando. *«Cependant, la culture de l'apprentissage que les réseaux européens de référence ont commencé à bâtir fait d'eux un vivier pour l'innovation. En définissant l'issue de certaines maladies qui puisse être mesurée de façon systématique et partagée d'un centre d'expertise à l'autre et d'un pays à l'autre, les réseaux européens de référence ouvriront la voie à l'amélioration de la qualité et à l'adoption de pratiques médicales ou chirurgicales optimales.»*

Les réseaux européens de référence devraient briser l'isolement auquel est confronté le public concerné par les maladies rares,

augmenter la visibilité des experts partout en Europe et combler les lacunes des systèmes de santé nationaux en matière de diagnostic, de traitement et de prise en charge des patients. *«Pour que cela se produise à grande échelle, des modèles d'orientation des patients clairs et transparents doivent être définis. Les États membres doivent mettre en place des mécanismes et des processus pour encourager l'adoption et l'utilisation du capital de connaissances détenu par les réseaux européens de référence; par exemple, en matière de création de parcours thérapeutiques propres aux maladies rares»,* dit-elle.

Les patients ont bon espoir que les réseaux européens de référence pourront avoir une réelle incidence sur leur vie: *«la discussion des cas complexes et le partage de l'expérience et de l'expertise au sein des réseaux européens de référence sont une première étape importante; cependant, les pays doivent utiliser davantage et mieux les connaissances acquises et entretenues par ces réseaux afin d'améliorer les conditions de vie des 30 millions de personnes atteintes de maladies rares en Europe»,* ajoute Mme Hernando. Les États membres ont un rôle clé à jouer à ce stade. *«Le moment est venu d'encourager et de soutenir les réseaux dans leurs ambitions et de les intégrer aux systèmes de santé nationaux afin d'augmenter les chances de survie et d'améliorer la qualité de vie du plus grand nombre de patients possible.»*

Réseau européen de référence pour les maladies immunodéficientes, les maladies auto-inflammatoires et les maladies auto-immunes (ERN RITA)

Le réseau ERN RITA rassemble les principaux centres européens spécialisés dans le diagnostic et le traitement des déficits immunitaires rares. Ces pathologies sont potentiellement mortelles et nécessitent des soins pluridisciplinaires s'appuyant sur une évaluation diagnostique complexe et des thérapies hautement spécialisées. Le réseau ERN RITA les répartit en quatre sous-thèmes ou filières d'activité: les immunodéficiences primaires, les maladies auto-immunes, les troubles rhumatologiques pédiatriques et les maladies auto-inflammatoires.

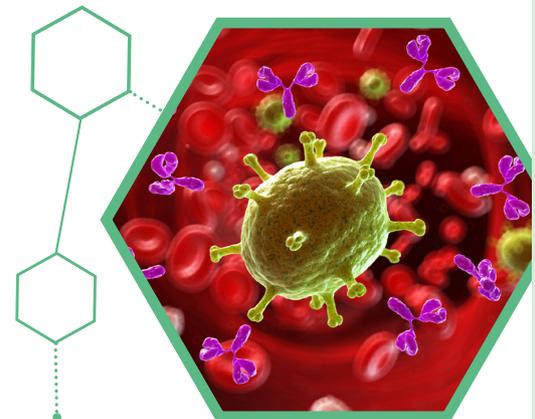
On assiste actuellement à des découvertes qui sont mises en œuvre rapidement dans le domaine de l'immunothérapie. Le traitement par immunoglobulines polyvalentes a totalement changé la donne pour les patients présentant un déficit immunitaire, les traitements ciblés anti-cytokines ont révolutionné la vie des patients atteints de maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares et les thérapies cellulaires et génétiques initialement mises au point pour traiter les immunodéficiences primaires sont à présent utilisées pour soigner toutes les maladies prises en charge par le réseau.

Ce réseau s'appuie sur le travail des sociétés scientifiques européennes existantes qui ont mis en place des registres de patients, élaboré des directives cliniques, établi des collaborations autour de la recherche, créé des activités pédagogiques et tissé des liens avec les associations de patients pour les quatre filières de maladies.

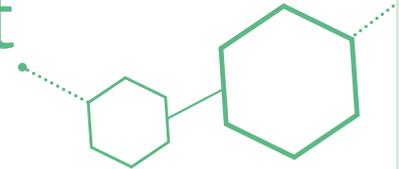
Le réseau ERN RITA s'efforce de réduire les inégalités en matière de soins de santé auxquelles sont confrontés les patients qui tentent d'accéder aux tests de dépistage et à des traitements novateurs tels que les thérapies biologiques, les traitements substitutifs d'immunoglobulines et les thérapies cellulaires telles que la greffe de cellules souches. Ce réseau a pour objectif de connecter entre eux les registres préexistants, d'élaborer des directives cliniques paneuropéennes, de créer un groupe de travail rassemblant des généticiens pour contrôler la qualité du séquençage à haut débit, de convenir d'un outil de pharmacovigilance commun pour ces maladies rares, d'instaurer un groupe de travail pour l'utilisation et le suivi corrects des traitements biologiques contre les maladies à médiation immunitaire, de regrouper et d'améliorer les thérapies cellulaires pour les patients, de favoriser la collaboration entre les associations de patients et de rassembler des spécialistes en soins pédiatriques et en soins pour adultes dans chacune des quatre thématiques.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Prof. Nico Martinus Wulffraat
Centre médical universitaire
d'Utrecht, Pays-Bas



Réseau européen de référence pour la transplantation chez l'enfant (ERN TransplantChild)



La transplantation pédiatrique, qui comprend à la fois la transplantation d'organes solides et la transplantation de cellules souches hématopoïétiques, est le seul traitement permettant de soigner certaines maladies rares. Pour être optimale, la prise en charge post-transplantation nécessite les efforts conjugués d'une équipe pluridisciplinaire. Après la transplantation, une immunosuppression chronique survient chez les patients afin d'éviter tout rejet. Pour prolonger l'espérance de vie des enfants et améliorer leur qualité de vie, il est donc nécessaire de surveiller l'apparition éventuelle de complications à la suite de la greffe.

Le réseau ERN TransplantChild réunit des experts en greffes pédiatriques et en suivi post-greffe afin d'accroître les chances de réussite pour les enfants et leur famille. Ce réseau a pour ambition de réduire à la fois le temps passé à l'hôpital et le recours à des traitements complexes et de longue durée, et il s'efforce d'améliorer les services de soutien psychologique à mesure que les enfants entrent dans l'âge adulte.

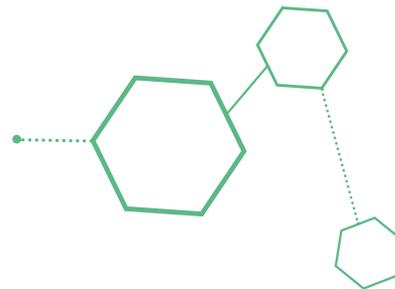
Il se bat également pour rendre disponibles les dernières avancées techniques, médicales, pharmacologiques et thérapeutiques, tout en facilitant la diffusion de bonnes pratiques cliniques harmonisées et les avancées en matière de médecine personnalisée dans le domaine de la transplantation pédiatrique.

Le réseau ERN TransplantChild s'efforce de réduire les efforts associés à la transplantation tels que la retransplantation et les traitements pharmacologiques et travaille à l'harmonisation de la prise en charge des greffes pédiatriques afin de minimiser les risques de complications post-greffe. Ensemble, les plus grands experts européens en greffe pédiatrique s'efforcent de réduire les taux de mortalité et de morbidité liés à la transplantation chez l'enfant.

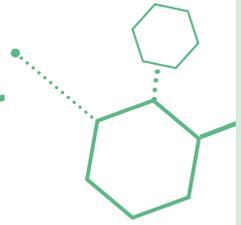


COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Dr. Paloma Jara Vega
Hôpital universitaire La Paz, Madrid,
Espagne



Réseau européen de référence pour les maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (VASCERN)



Les maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique, qui comprennent des troubles qui touchent tous les types de vaisseaux sanguins et peuvent affecter différentes parties de l'organisme, nécessitent une prise en charge thérapeutique pluridisciplinaire. Le réseau VASCERN est constitué de six groupes de travail consacrés aux maladies rares suivantes: la télangiectasie hémorragique héréditaire, les maladies héréditaires de l'aorte thoracique, le syndrome d'Ehlers Danlos vasculaire, le lymphœdème pédiatrique et primaire, les anomalies vasculaires et les maladies neurovasculaires. En outre, le réseau compte plusieurs groupes de travail thématiques qui traitent de la communication, des registres, de l'éthique et des questions liées à la grossesse. Un ePAG dédié permet aux défenseurs des droits des patients de participer à toutes les activités du VASCERN.

Les objectifs du VASCERN sont notamment la mise en réseau, le partage et la diffusion de l'expertise, la promotion des meilleures pratiques et de lignes directrices, l'amélioration des résultats cliniques, l'outillage des patients et l'acquisition de nouvelles connaissances grâce à la recherche clinique et fondamentale.

Les professionnels de la santé actifs dans le réseau VASCERN ont déjà mis à la disposition des médecins et des patients des ressources pédagogiques en ligne, dont notamment des séminaires virtuels et la série de capsules vidéo intitulée «Pills of Knowledge». Ce réseau a publié des déclarations de consensus et des outils de prise de décisions cliniques, parmi lesquels des modèles de parcours thérapeutiques et des fiches pratiques sur les bons et les mauvais gestes, afin de prodiguer des conseils en matière de diagnostic et de prise en charge des patients atteints de maladies rares. Des services de santé en

ligne tels que l'application mobile du VASCERN ont été mis au point en collaboration avec tous les centres d'expertise et les représentants de patients des ePAG. Des échanges sont mis en place entre les établissements membres, et le réseau continue de partager ses connaissances tant avec ses membres qu'avec les professionnels de la santé extérieurs au réseau.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

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



Répertoire des réseaux européens de référence

Endo-ERN	Réseau européen de référence pour les maladies endocriniennes (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	Réseau européen de référence pour les maladies rénales (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	Réseau européen de référence pour les maladies osseuses (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	Réseau européen de référence pour les anomalies craniofaciales et les affections oto-rhino-laryngologiques (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	Réseau européen de référence pour les épilepsies rares et complexes (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	Réseau européen de référence pour les cancers chez l'adulte (tumeurs solides) (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	Réseau européen de référence pour les hémopathies (ERN EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	Réseau européen de référence pour les maladies et pathologies urogénitales et rectales (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	Réseau européen de référence pour les maladies neuromusculaires (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	Réseau européen de référence pour les maladies oculaires (ERN-EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	Réseau européen de référence pour les syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	Réseau européen de référence pour les maladies cardiaques (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	Réseau européen de référence pour les anomalies (digestives et gastro-intestinales) héréditaires et congénitales (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	Réseau européen de référence pour les malformations congénitales et les handicaps neuro-développementaux rares (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	Réseau européen de référence pour les maladies respiratoires (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	Réseau européen de référence pour les cancers pédiatriques (hématologie) (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	Réseau européen de référence pour les maladies hépatologiques (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	Réseau européen de référence pour les maladies des tissus conjonctifs et les troubles musculosquelettiques (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	Réseau européen de référence pour les maladies immunodéficientes, les maladies auto-inflammatoires et les maladies auto-immunes (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	Réseau européen de référence pour les maladies neurologiques (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	Réseau européen de référence pour les maladies dermatologiques (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	Réseau européen de référence pour la transplantation chez l'enfant (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	Réseau européen de référence pour les troubles héréditaires du métabolisme (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	Réseau européen de référence pour les maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu



COMMENT PRENDRE CONTACT AVEC L'UNION EUROPÉENNE?

En personne

Dans toute l'Union européenne, des centaines de centres d'information Europe Direct sont à votre disposition. Pour connaître l'adresse du centre le plus proche, visitez la page suivante: https://europa.eu/european-union/contact_fr

Par téléphone ou courrier électronique

Europe Direct est un service qui répond à vos questions sur l'Union européenne. Vous pouvez prendre contact avec ce service:

- par téléphone: via un numéro gratuit: 00 800 6 7 8 9 10 11 (certains opérateurs facturent cependant ces appels),
- au numéro de standard suivant: +32 22999696;
- par courrier électronique via la page https://europa.eu/european-union/contact_fr

COMMENT TROUVER DES INFORMATIONS SUR L'UNION EUROPÉENNE?

En ligne

Des informations sur l'Union européenne sont disponibles, dans toutes les langues officielles de l'UE, sur le site internet Europa à l'adresse https://europa.eu/european-union/index_fr

Publications de l'Union européenne

Vous pouvez télécharger ou commander des publications gratuites et payantes à l'adresse <https://op.europa.eu/fr/publications>.

Vous pouvez obtenir plusieurs exemplaires de publications gratuites en contactant Europe Direct ou votre centre d'information local (https://europa.eu/european-union/contact_fr).

Droit de l'Union européenne et documents connexes

Pour accéder aux informations juridiques de l'Union, y compris à l'ensemble du droit de l'UE depuis 1951 dans toutes les versions linguistiques officielles, consultez EUR-Lex à l'adresse suivante: <https://eur-lex.europa.eu>

Données ouvertes de l'Union européenne

Le portail des données ouvertes de l'Union européenne (<https://data.europa.eu/euodp/fr>) donne accès à des ensembles de données provenant de l'UE. Les données peuvent être téléchargées et réutilisées gratuitement, à des fins commerciales ou non commerciales.

Chaque année en Europe, un demi-million de nouveaux cas de maladies rares sont diagnostiqués. Aucun pays ne peut relever seul ce défi.

Les réseaux européens de référence sont des réseaux virtuels qui réunissent des experts provenant de l'ensemble de l'Union européenne et de l'Espace économique européen.

Ensemble, ils s'attaquent aux maladies rares, à faible prévalence et complexes en améliorant le diagnostic et l'accès aux soins spécialisés.

Share.Care.Cure.

Pour en savoir plus sur les réseaux européens de référence



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

