



Forsideillustration © Europæiske Union

Credits for billeder: s. 3 © Europa-Kommissionen, s. 9 og s. 18 © ERN EURO-NMD og JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), s. 12 © ERN CRANIO, s. 13 © ERN EpiCARE, s. 17 © The Christie, Manchester, UK, s. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, UK, s. 23 © ERN GUARD, s. 24 © ERNICA, s. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (koordinerende organisation for ERN-RND), s. 35 © ERN TRANSPLANTChild, s. 39 © APHP, VASCERN 2015. Resten: © iStockphoto.

Enhver anvendelse eller gengivelse af fotografier, der ikke er omfattet af Den Europæiske Unions ophavsret, kræver ansøgning herom hos ophavsretsindehaveren/-indehaverne.

***Europe Direct er en service, der har til formål at hjælpe  
med at besvare Deres spørgsmål om Den Europæiske Union.***

**Frikaldsnummer (\*):**

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

(\* Oplysningerne er gratis ligesom de fleste opkald  
(nogle operatører, telefonboks eller hoteller kan dog kræve penge for opkaldet).

Yderligere oplysninger om EU fås på internet via Europaserveren (<http://europa.eu>)

Luxembourg: Den Europæiske Unions Publikationskontor, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65507-4

doi:10.2875/433331

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

Paper version:

ISBN 978-92-79-65484-8

doi:10.2875/789336

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

© Den Europæiske Union, 2017

Eftertryk tilladt med kildeangivelse

*Printed in Belgium*

TRYKT PÅ HVIDT PAPIR BLEGET UDEN BRUG AF FRIT KLOR (ECF)



# »Det vil gavne tusindvis af patienter«

*Vytenis Andriukaitis, EU-kommissær for sundhed og fødevarerikkerhed, siger, at der bestemt ikke kan være tvivl om værdien af et samarbejde i EU, når det handler om sjældne og komplekse sygdomme.*

## Hvad var inspirationen til at skabe det europæiske referencenetværk?

Vi hører ofte tragiske historier om patienter med sjældne eller komplekse livstruende sygdomme, som kæmper med at få stillet en nøjagtig diagnose og med at få adgang til de rigtige behandlinger og klinisk ekspertviden. Lægerne kan have svært ved at hjælpe dem, hvis de aldrig har set lignende sygdomme, så de får ingen behandling eller må søge på internettet for at finde en klinik med den fornødne ekspertise.

## Howdan kan ERN'er forbedre europæernes liv?

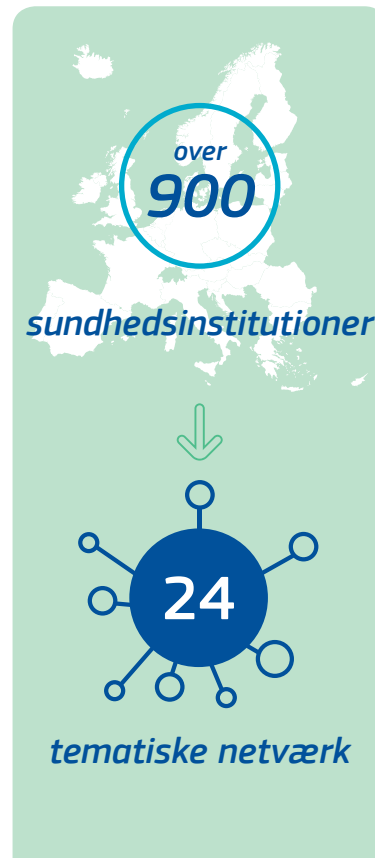
ERN'erne gør det muligt for patienter med sjældne og komplekse sygdomme at få den bedste behandling og den bedste rådgivning, der kan tilbydes i EU til patienter med netop deres sygdom. Lægerne vil have adgang til en pulje af meget specialiserede kolleger fra hele Europa.

I den første fase vil over 900 sundhedsinstitutioner i næsten alle EU's medlemsstater arbejde sammen i 24 tematiske netværk. Disse dækker en lang række lidelser, fra knogleførstyrrelser til blodsygdomme, og fra børnekræft til immundeficiens. De vil gøre det lettere at få adgang til diagnosticering og behandling samt et overordnet udbud af sundhedsydelser, der er økonomisk overkommeligt, af høj kvalitet og omkostningseffektivt.

## Hvilken merværdi giver samarbejde på EU-plan på dette område?

Da viden om og ressourcer vedrørende specifikke sjældne lidelser er spredt ud over forskellige lande, kan EU give betydelig merværdi ved at forbinde prikkerne og dermed sætte eksperterne i forbindelse med hinanden og maksimere synergierne mellem medlemsstaterne.

Intet land alene har den fornødne viden og kapacitet til at behandle alle sjældne og komplekse



*'Intet land alene har den fornødne viden og kapacitet til at behandle alle sjældne og komplekse sygdomme'*

*Vytenis Andriukaitis*



sygdomme, men ved at samarbejde og udveksle livreddende viden på EU-plan gennem ERN'er kan vi sikre, at patienter i hele EU får adgang til den bedste tilgængelige ekspertviden.

### **Hvilke roller spiller dem, der er involveret i ERN'er?**

Drivkræfterne bag ERN'erne er sundhedstjenesteydere og nationale sundhedsvæsener. De viser tillid, tager ejerskab og har den mest aktive rolle i udviklingen af netværkene og disses funktion.

Kommissionens rolle, som den er defineret i EU-direktivet om patientrettigheder ved grænsoverskridende sundhedsydelse fra 2011, er at skabe rammen for ERN'erne. Kommissionen giver også tilskud som støtte til netværkskoordinatorene og stiller de tekniske netværksfaciliteter til rådighed. .

### **Hvilke andre aktioner vil der blive iværksat for at tackle sjældne og komplekse sygdomme?**

ERN'erne er en del af en bredere strategi, der skal gøre de europæiske sundhedsvæsener mere effektive, tilgængelige og robuste. Europa-Kommissionen støtter medlemsstaterne ved at samle viden og ekspertise, registre, data og finansiering. Vi støtter forskning og innovation og finansierer projekter og fælles aktioner. Vi giver incitamenter til producenter for at få udviklet lægemidler til sjældne sygdomme og få dem på markedet.

### **Hvad håber du, at fremtiden vil bringe for ERN'erne?**

Jeg håber, at ERN'erne vil give konkrete resultater for titusindvis af patienter med sjældne sygdomme, så de ikke længere skal famle i blinde, men i stedet får hjælp fra de bedste eksperter i Europa — og at de dermed kan få et langt og godt liv. ■

# Indholdsfortegnelse



»Det vil gavne tusindvis af patienter« .....	2	ERN om arvelige og medfødte abnormiteter (ERNICA) .....	24
Baggrund .....	5	ERN om medfødte misdannelser og sjældne intellektuelle funktionsnedsættelser (ERN ITHACA) .....	25
Hvad er ERN'er? .....	6	I spidsen for et europæiske referencenetværk .....	26
ERN om endokrine lidelser (Endo-ERN) .....	7	ERN om luftvejssygdomme (ERN LUNG) .....	27
ERN om nyresygdomme (ERKNet) .....	8	ERN om børnekraft (hæmato-onkologi) (ERN PaedCan) .....	28
Merværdi for patienter og fagfolk .....	9	ERN om leversygdomme (ERN RARE-LIVER) .....	29
ERN om knoglesygdomme (ERN BOND) .....	10	ERN om sygdomme i bindevæv, muskler og skelet (ERN ReCONNET) .....	30
Sådan godkendes ERN'er .....	11	Nationale politikker om sjældne sygdomme .....	31
ERN om kraniofaciale abnormiteter og øre/næse/ halssygdomme (ERN CRANIO) .....	12	ERN om immundefekter, autoinflammatoriske sygdomme og autoimmune sygdomme (ERN RITA) .....	32
ERN om typer af epilepsi (EpiCARE) .....	13	ERN om neurologiske sygdomme (ERN-RND) .....	33
ERN om voksenkræft (faste tumorer) (ERN EURACAN) .....	14	ERN om hudsygdomme (ERN Skin) .....	34
Medlemsstaterne i førersædet .....	15	ERN om transplantation til børn (ERN TRANSPLANT-CHILD) .....	35
ERN om hæmatologiske sygdomme (EuroBloodNet) .....	16	Fokus på forbedring af patienternes resultater: patientforeningernes rolle .....	36
ERN om urogenitale sygdomme og lidelser (ERN eUROGEN) .....	17	ERN om arvelige stofskifteforstyrrelser (MetabERN) .....	38
ERN om neuromuskulære sygdomme (ERN EURO-NMD) .....	18	ERN om multisystemiske vaskulære sygdomme (VASCERN) .....	39
Europa: et globalt ekspertisecenter .....	19	Oversigt over ERN'er .....	40
ERN om øjensygdomme (ERN EYE) .....	20		
ERN om syndromer med genetisk disposition for tumorer (ERN GENTURIS) .....	21		
Samarbejde i praksis .....	22		
Affilierede partnere .....	22		
ERN om hjertesygdomme (ERN GUARD-HEART) .....	23		

# Baggrund

*Sjældne og komplekse sygdomme medfører kroniske helbredsproblemer og er ofte livstruende.*

Mellem **5 000 og 8 000 sjældne sygdomme** påvirker hverdagen hos cirka **30 millioner mennesker** i EU. For eksempel er der inden for onkologi alene næsten **300 forskellige typer af sjældne kræftformer**, og hvert år diagnosticeres mere end **en halv million mennesker** i Europa med en af dem.

Mange af dem, der rammes af en sjælden eller kompleks lidelse, har ikke adgang til diagnosticering og behandling af høj kvalitet. En af grundene til, at der er mangel på ekspertise og specialviden, er, at der er så få patienter.

Det er vigtigt for EU og de nationale regeringer at forbedre genkendelse og behandling af disse sjældne og komplekse sygdomme ved at styrke samarbejde og koordination på europæisk plan og støtte nationale planer for sjældne sygdomme.

Direktivet om patientrettigheder i forbindelse med grænseoverskridende sundhedsydelser fra 2011 gør det ikke alene muligt for patienter at få godtgjort sundhedsydelser i en anden EU-medlemsstat, det gør det også nemmere for patienter at få adgang

til oplysninger om sundhedsydelser og dermed øge deres behandlingsmuligheder. Direktivet blev gennemført i EU-medlemsstaterne i 2013 og understreger værdien af e-sundhed, og hvor vigtigt det er, at de nationale IT-sundhedssystemer er interoperable med henblik på at fremme informationsdeling.

Det er på denne baggrund, med støtte fra EU's sundhedsprogram, at de første 24 europæiske referencenetværk begyndte deres aktiviteter i 2017.

*Mange af dem, der rammes af en sjælden eller kompleks lidelse, har ikke adgang til diagnosticering og behandling af høj kvalitet. En af grundene til, at der er mangel på ekspertise og specialviden, er, at der er så få patienter.*



# Hvad er ERN'er?

*Europæiske referencenetværk (ERN'er) er virtuelle netværk for sundhedstjenesteydere i hele Europa. De beskæftiger sig med komplekse eller sjældne sygdomme, som kræver meget specialiseret behandling og en koncentration af viden og ressourcer.*

6

Når en patients diagnose og behandling skal gennemgås, indkalder ERN-kordinatorerne virtuelle rådgivende udvalg bestående af speciallæger fra forskellige specialer ved hjælp af en dedikeret IT-plattform og telemedicinske redskaber.

Intet land alene har den fornødne viden og kapacitet til at behandle alle sjældne og komplekse sygdomme. ERN'erne tilbyder patienter og læger over hele EU muligheden for at få adgang til den bedste ekspertise og rettidig udveksling af livsvigtig viden, uden at de skal rejse til et andet land.

Efter den første forslagsindkaldelse i juli 2016 blev de første ERN'er godkendt i december 2016 og lanceret i marts 2017 i Vilnius, hvor kick off-møderne fandt sted. Ved ikrafttrædelsen bestod netværkene af **mere end 900 meget specialiserede afdelinger på**

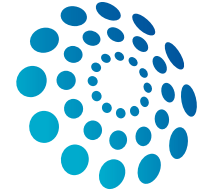
**313 hospitaler i 25 medlemsstater (plus Norge).** 24 ERN'er arbejder med en række tematiske emner, herunder knoglelidelser, børnekræft og immundeficiens. I løbet af de næste 5 år forventes ERN'erne at styrke deres kapaciteter til gavn for tusindvis af patienter i EU, som lider af en sjælden eller kompleks sygdom. Der vil årligt blive lanceret kampanjer rettet mod sundhedstjenesteydere, som ønsker at deltage i eksisterende ERN'er.

ERN-initiativet får støtte fra flere EU-støtteprogrammer, herunder sundhedsprogrammet, Connecting Europe-faciliteten og Horisont 2020.

EU's medlemsstater leder ERN-processen: De har ansvaret for at anerkende centre på nationalt plan og godkende ansøgninger, og rådet af medlemsstater har ansvaret for at udvikle EU's ERN-strategi og godkende netværkene. ■



# ERN om endokrine lidelser (Endo-ERN)



Sjældne endokrine lidelser omfatter for høj, for lav eller forkert hormonaktivitet, hormon-resistens, tumurvækst i endokrine kirtler eller sygdomme, der påvirker af det endokrine system. Den epidemiologiske fordeling varierer meget fra ekstremt sjældne over sjældne til lav-prævalente sygdomme. Patienter med en lav-prævalent sygdom kan have behov for meget specialiseret behandling fra et tværfagligt team ledet af en endokrinolog.

Endo-ERN har oprettet otte overordnede tematiske grupper, som dækker hele spektret af medfødte og erhvervede sygdomme. De er: binyresygdomme, sygdomme med calcium- og fosforhomeostase, sygdomme vedrørende kønsudvikling og -modning, genetiske sygdomme med glucose- og insulinhomeostase, genetiske syndromer med endokrine tumorer, vækstforstyrrelser og genetisk adipositas, hypofysesygdomme samt thyroideasygdomme.

ERN bygger på arbejdet i flere eksisterende europæiske netværk, herunder dem, der er oprettet gennem European Society of



*Endo-ERN har som mål at levere forbedringer af diagnostiske forløb, behandling og behandlingskvalitet samt målbare resultater for patienter.*

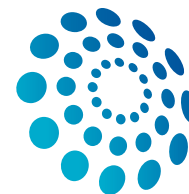
Endocrinology (ESE) og European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), samt dem, der er udviklet gennem fælles indsatser.

Endo-ERN har som mål at levere forbedringer af diagnostiske forløb, behandling og behandlingskvalitet samt målbare resultater for patienter med sjældne endokrine sygdomme ved at lette tværfagligt og grænseoverskridende samarbejde og uddannelse og ved at lytte til patienten.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Alberto M. Pereira  
Leiden University Medical Center,  
Nederlandene

# ERN om nyresygdomme (ERKNet)



Sjældne og komplekse nyresygdomme omfatter en bred vifte af medfødte, arvelige og erhvervede sygdomme. Det anslås, at mindst 2 millioner europæere lider af sjældne nyresygdomme, hvoraf glomerulopatis og medfødte nyremisdannelser hver udgør ca. 1 million tilfælde. Desuden udgør nedarvede tubulopatis, tubulointerstitielle sygdomme og trombotiske mikroangiopatis et antal sjældne og ekstremt sjældne sygdomme af stor klinisk relevans.

*Onlinekonsultationstjenester vil forbedre behandlingen af nye og komplekse tilfælde.*

Topmoderne diagnosticeringsværktøjer kan give værdifulde oplysninger om sygdomsprogner og behandlingsmuligheder. Det er dog ikke alle, der har adgang til test. På grund af forsinket diagnose og forsinket behandling progredierer mange sjældne nyresygdomme til nyresvigt.

Dette ERN vil arbejde på at forbedre standarderne for diagnosticering og behandling i hele Europa. Netværket vil skabe konsensus om rationelle diagnosticeringsalgoritmer for patienter, som udviser tegn og symptomer på nyresygdom, herunder standardkriterier

for genetisk test i tilfælde med mistanke om arvelig nyresygdom. Arbejdsgrupper vil derefter definere kliniske behandlingsforløb efter grundig analyse af de tilgængelige behandlinger.

Onlinekonsultationstjenester vil forbedre behandlingen af nye og komplekse tilfælde. Adgang til virtuel konsultation vil blive suppleret med administrative foranstaltninger for at give patienten mulighed for at rejse til specialiserede centre, hvor det måtte være nødvendigt, i overensstemmelse med

EU's direktiv om grænseoverskridende sundhedsydelse og forordningen om sociale sikringsordninger. Der vil blive udviklet en række webinarer til undervisning og uddannelse af sundhedstjenesteydere.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

**Professor Franz Schaefer**  
Universitätsklinikum Heidelberg,  
Tyskland

# Merværdi for patienter og fagfolk

—

Patienter med sjældne og komplekse sygdomme kan gå i årevis uden at få en tydelig diagnose. Det kan være en frustrerende og nedslående oplevelse for patienterne og deres familier. Mange patienter, der lever med disse sygdomme, er børn, hvis udvikling påvirkes alvorligt på vejen gennem sundhedssystemet i jagten på en diagnose, nogle gange hos adskillige specialister.

ERN'er gør offentligheden og fagfolk mere opmærksom på sjældne sygdomme og komplekse sygdomsbilleder, hvilket øger sandsynligheden for en tidlig og nøjagtig diagnose og effektiv behandling, hvor en sådan måtte være til rådighed.

Netværkene er en platform til udvikling af retningslinjer, uddannelse og vidensdeling. ERN'erne kan gøre det lettere at gennemføre store kliniske studier, som har til formål at forbedre vores forståelse af sygdomme og udvikle nye lægemidler ved at samle en stor pulje af patientdata.

For specialister er ERN'erne en lejlighed til at netværke med ligesindede eksperter fra hele Europa — et brud på den faglige isolation, som mange eksperter i sjældne sygdomme oplever.

Innovation i levering af sundhedsydelser er grundstenen i ERN-systemet med udvikling af nye modeller for sundhedsydelser, e-sundhedsløsninger og -værktøjer samt innovative medicinske løsninger og enheder, som ændrer den måde, selve behandlingen leveres på. ERN'erne er væksthuse til udvikling af digitale tjenester til levering af virtuelle sundhedsydelser.

ERN'erne vil hjælpe med at booste stordriftsfordelene og sikre en mere effektiv udnyttelse af ressourcerne, hvilket har en positiv indvirkning på bæredygtigheden i de nationale sundhedssystemer. Netværkene er et

*Netværkene er en platform til udvikling af retningslinjer, uddannelse og vidensdeling.*

synligt bevis på, hvad man kan opnå med solidaritet i Europa.



# ERN om knoglesygdomme (ERN BOND)



Sjældne knoglesygdomme omfatter sygdomme vedrørende knogledannelse, -modelering, -remodellering og -nedbrydning samt defekter i disse processers regulatoriske transportveje. De resulterer i væksthæmning, knogledeformiteter, tandmisdannelser, smerter, brud og funktionsnedsættelser og kan påvirke den neuromuskulære funktion og hæmopoiese negativt.

ERN BOND samler alle sjældne knoglesygdomme — medfødte, kroniske og af genetisk oprindelse — der påvirker brusk, knogler og dentin. Netværket fokuserer indledningsvis på osteogenesis imperfecta (OI), X-bunden hypofosfatæmisk rakitisk (XLH) og akondroplasi (ACH) som typiske eksempler på baggrund af sygdomsprævalens, vanskeligheder ved diagnostik og behandling samt nye terapier og går så videre med mere sjældne sygdomme, når der er fastlagt en systematisk tilgang.

BOND vil arbejde med patienter og udvikle mål for patient-rapporterede resultater og erfaringer. Netværket vil udarbejde retningslinjer, som skal føre til udvikling og formidling af



*BOND vil arbejde med patienter og udvikle mål for patient-rapporterede resultater og erfaringer.*

bedste praksis. Efterhånden som nye terapier udvikles, vil netværket vil arbejde for at sikre hurtig adgang til studier for berørte patienter.

BOND vil give mulighed for kompetenceudvikling gennem e-sundhed og telemedicinplatforme, sammen med arbejdsbesøg, uddannelseskurser og formidlingsaktiviteter. Netværket arbejder henimod at reducere tid til diagnose med færre irrelevante prøver, mere nøjagtig diagnosticering og mulighed for at tilbyde nye anvendelige behandlinger inden for 2 til 3 år.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Dr Luca Sangiorgi  
Rizzoli Orthopaedic Institute,  
Bologna, Italien

# Sådan godkendes ERN'er

EU's medlemsstater spiller hovedrollen i at udpege og udvikle de europæiske referencenetværk. For at opnå status som ERN indsendte netværksmedlemmer en ansøgning i forbindelse med en indkaldelse fra Europa-Kommissionen. Denne ansøgning blev vurderet af et uafhængigt vurderingsorgan, som udarbejdede rapporter om hver ansøger. Rådet af medlemsstater besluttede derefter, om en ERN-ansøgning skulle godkendes eller ikke.

Rådet af medlemsstater består af repræsentanter fra alle EU's medlemsstater samt Norge og spiller en aktiv rolle i udviklingen

af ERN-strategien. Rådet af medlemsstater overvåger løbende ERN-medlemmerne, vurderer ansøgere, som ønsker at deltage i eksisterende netværk, og godkender eventuelle fremtidige netværk.

Lande, som ikke er repræsenteret i et godkendt ERN, kan deltage gennem sundhedsinstitutioner, der udpeges af deres medlemsstat som » nationale tilknyttede centre« og/eller »nationale samarbejdscentre«.

## Hovedkriterier

Patientcentreret og klinisk ledet

**10** medlemmer i mindst **8** lande

Solid uafhængig vurdering

Opfyldelse af netværks- og medlemskriterier

Anbefaling fra og godkendelse af nationale myndigheder.

»Det giver praktiske fordele vedrørende patientbehandling og netværksadministration.«

*Professor Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, speciallæge i neurologi og en af Polens repræsentanter i Rådet af medlemsstater, fortæller, at eksperter og patienter blev hørt ved fastlæggelse af sammensætningen af ERN'er. »Ønsket var at have netværk for de enkelte sygdomsområder for at opfylde interessenternes forventninger«, fortæller hun. »Det giver praktiske fordele vedrørende patientbehandling og netværksadministration.«*



# ERN om kraniofaciale abnormiteter og øre/næse/halssygdomme (ERN CRANIO)

12

Medfødte kraniofaciale abnormiteter omfatter børn født med underudviklede eller misdannede dele af hjernen, kraniet og/eller ansigtet, som medfører betydelige funktionsforstyrrelser og psykosociale udfordringer. Patienterne kræver opfølgning og behandling fra fødslen til voksenalderen. Den kliniske viden såvel som offentlighedens kendskab til disse sygdomme er sparsom, og det kan være ekstremt svært at stille en diagnose.

*Netværket udarbejder instruktionskurser om flere forskellige sygdomme, og de skal gøres tilgængelige på et websted med åben adgang.*



Dette ERN afhjælper adskillige huller i sundhedsydelse ved at gøre primære plejepersoner langt mere bekendte med kraniofaciale abnormiteter. Netværket udarbejder instruktionskurser om flere forskellige sygdomme, og de skal gøres tilgængelige på et websted med åben adgang.

Medlemmerne arbejder sammen for at forbedre uddannelse, undervisning og forskning i tæt samarbejde med patientforeninger. Hvis der ikke findes en patientforening, høres fokusgrupper af patienter. ERN CRANIO evaluerer

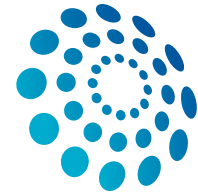
typen og timingen af kirurgisk behandling på deltagende centre for at belyse deres virkning og fastsætte et benchmark for bedste praksis i Europa.

Ved at indsamle data om langsigtede resultater for de forskellige sygdomme vil netværket støtte rådgivning af patienter og forældre, og det kan rette fokus mod behandlingsområder, som ikke har fået nok opmærksomhed. Netværket vil støtte opdagelse af nye kausative gener ved at øge antallet af deltagere i forskningsstudier.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

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

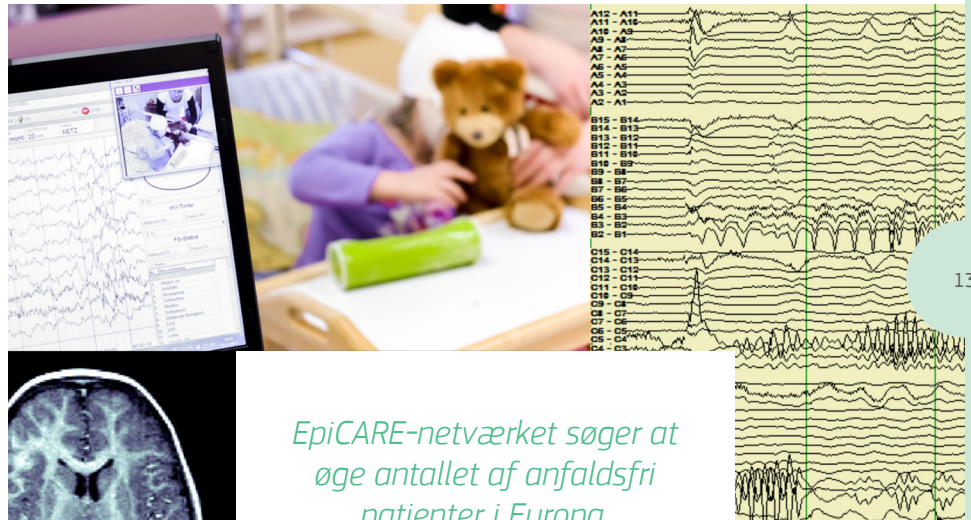
# ERN om typer af epilepsi (EpiCARE)



Mindst 6 millioner mennesker i Europa lider af epilepsi. Traditionelle antiepileptiske terapier hjælper mellem **60% og 70%** af patienterne til at forblive **anfaldsfri**. For patienter, som lider af refraktær epilepsi, er den kliniske prognose dårlig.

Epilepsi er traditionelt blevet behandlet som en enkeltstående sygdom, men ses i stigende grad som en gruppe af sjældne og komplekse sygdomme. ORPHANET — portalen for sjældne sygdomme og lægemidler til sjældne sygdomme — anfører 137 sygdomme med epilepsi som det dominerende symptom, men mange patienter er stadig ikke diagnosticeret og har ikke adgang til behandling.

Netværkets mål: At give fuld adgang til og udnyttelse af præoperativ evaluering og epilepsikirurgi, at øge diagnosticering af sjældne årsager til typerne af epilepsi, at sikre bedre identifikation af patienter med sjældne årsager til typer af epilepsi, som kan behandles, at øge adgangen til specialiseret behandling ved sjældne årsager samt at fremme forskning i innovative kausale behandlinger af sjældne og komplekse typer af epilepsi.



*EpiCARE-netværket søger at øge antallet af anfaldsfri patienter i Europa.*

EpiCARE videreudvikler arbejdet fra pilotprojektet ERN E-epilepsy, som arbejdede for at øge kendskabet og adgangen til epilepsikirurgi, for omhyggeligt udvalgte patienter, der gjorde effektiv brug af e-værktøjer og tværfaglige teamdiskussioner. EpiCARE-netværket, som omfatter aktive deltagere fra patientforeninger, søger at øge antallet af anfaldsfri patienter i Europa.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Alexis Arzimanoglou  
Centre Hospitalier Universitaire de  
Lyon, CHU Lyon, France

# ERN om voksenkræft (faste tumorer) (ERN EURACAN)



Der er identificeret mere end **300 sjældne kræftformer**. ERN EURACAN dækker alle sjældne kræftformer med faste tumorer hos voksne og inddeler dem i 10 domæner svarende til RARECARE-klassifikationen og ICD10. Behandling af sjældne kræftformer stiller betydelige diagnosemæssige udfordringer, nogle gange med store konsekvenser for patienternes livskvalitet og resultater. Uhensigtsmæssig behandling af disse patienter kan også medføre en øget risiko for recidiv og risiko for dødsfald.

ERN EURACAN deler bedste praksis-værktøjer og opretter referencecentre for sjældne kræftformer. Det udarbejder også regelmæssigt opdaterede diagnosemæssige og terapeutiske retningslinjer for klinisk praksis. Netværkets mål er at nå ud til alle EU-lande inden for 5 år og at udvikle et henvisningssystem for at sikre, at mindst 75 % af patienterne behandles på et EURACAN-center. Det søger at forbedre patientoverlevelse, skabe kommunikationsværktøjer på alle sprog



*Netværkets mål er at nå ud til alle EU-lande inden for 5 år og at udvikle et henvisningssystem for at sikre, at mindst 75 % af patienterne behandles på et EURACAN-center.*

for patienter og læger og udvikle multinationale databaser og tumorbanker.

ERN bygger på allerede eksisterende kliniske netværk og forskningsnetværk, som med gode resultater har gennemført kliniske forsøg gennem European Organisation for Research and Treatment of Cancer (EORTC) og har fastlagt retningslinjer gennem EORTC og European Society for Medical Oncology (ESMO). Det drager også fordel af arbejde udført af netværk oprettet af European Neuroendocrine Tumour Society (ENETS) og Connective Tissues

Cancer Network (Conticanet) samt adskillige EU-forskningsprojekter.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

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



# Medlemsstaterne i førersædet

Paul Boom repræsenterer Nederlandene i Rådet af medlemsstater. **Rådet af medlemsstater er den vigtigste aktør, når det gælder beslutninger om ERN'ernes fremtid og godkendelse af netværkene.** »I lovgivningen er der ingen tvivl om, at medlemsstaterne er i førersædet«, siger han. »Det er de nationale myndigheder, der bestemmer, om ERN-ansøgere har opfyldt kriterierne for så vidt angår kvalitet, patientinddragelse og styreform.«

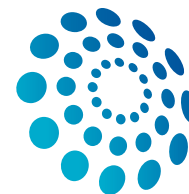
På nationalt plan arbejder medlemsstaterne også for at sikre, at ERN'erne har gode forbindelser til de nationale sundhedsvæsener, ifølge Paul Boom. »ERN'erne må ikke blive fritliggende øer af ekspertise, som fungerer i isolation«, siger han. »De har gode forbindelser til hospitaler og primære sundhedsydelser og gavner det lokale samfund udover at hjælpe patienter i hele Europa.«

Med et bredere perspektiv på ERN'ernes virkning siger Paul Boom, at netværkene markerer et spændende nyt kapitel i europæisk samarbejde på sundhedsområdet. De er et tydeligt eksempel på, hvordan medlemsstaterne kan arbejde sammen om at skabe merværdi for borgerne. »Efter min mening kunne ERN'erne fungere som en platform for udvikling af e-sundhedsværktøjer, og jeg kunne endda forestille mig et endnu større samarbejde om mere almindelige kroniske sygdomme«, sagde han. »Vi har nu en platform, som vi kan bygge videre på — en mulighed for medlemsstaterne for at mødes og drøfte fælles udfordringer på sundhedsområdet og tænke ud over grænserne.«



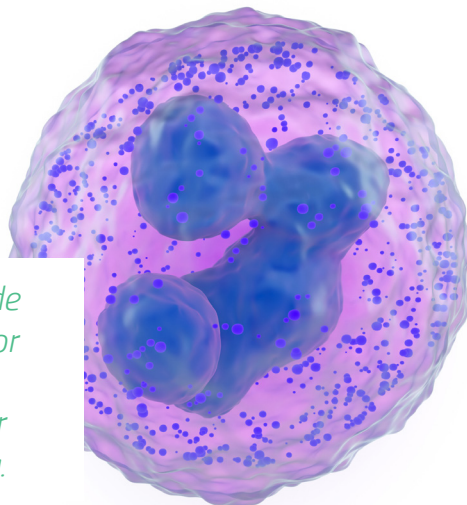
*»Vi har nu en platform, som vi kan bygge videre på — en mulighed for medlemsstaterne for at mødes og drøfte fælles udfordringer på sundhedsområdet og tænke ud over grænserne.«*

# ERN om hæmatologiske sygdomme (EuroBloodNet)



Hæmatologiske sygdomme omfatter abnormiteter i blodlegemer og knoglemarvsceller, lymfoide organer og koagulationsfaktorer, og de er næsten alle sammen sjældne. De kan inddeles i seks kategorier: sjældne erytrocytdefekter, knoglemarvsvigt, sjældne koagulationsforstyrrelser, hæmokromatose og andre sjældne genetiske forstyrrelser i jernsyntesen, myeloid maligniteter og lymfoide maligniteter.

*Der er iværksat forebyggende programmer i nogle lande for visse sygdomme, men der er et presserende behov for harmonisering af screening.*



Diagnosticering af sjældne hæmatologiske sygdomme kræver betragtelig klinisk ekspertise og adgang til en lang række laboratorieyndelser og billeddannelsesteknologier. Disse test giver mulighed for nøjagtig klassifikation i henhold til WHO's kriterier ved hjælp af internationale scoringssystemer og, hvor det er muligt, biomarkører.

I lyset af disse krav og det faktum, at visse sjældne hæmatologiske sygdomme er meget sjældne, overses eller forsinkes diagnosticering hyppigt, særligt hos ældre patienter. Behandling udfordres også ofte af de specialiserede infrastrukturer og teams, der er nødvendige, og af problemerne med at få

adgang til specifikke behandlinger som f.eks. allogen stamcelletransplantation eller koagulationsfaktorer.

Der er iværksat forebyggende programmer i nogle lande for visse sygdomme, men der er et presserende behov for harmonisering af screening.

EuroBloodNet, som har en del erfaring takket være det EU-finansierede European Network for Rare and Congenital Anaemias (ENERCA) og European Haematology Association (EHA), har følgende mål: at forbedre adgangen til sundhedsyndelser for patienter med sjældne hæmatologiske sygdomme, at fremme

retningslinjer og bedste praksis, at forbedre uddannelse og vidensdeling, at tilbyde klinisk rådgivning, hvis der er mangel på national ekspertise samt at øge antallet af kliniske forsøg på området.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

**Professor Pierre Fenaux**

*Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Saint-Louis, Frankrig*

# ERN om urogenitale sygdomme og lidelser (ERN eUROGEN)



Sjældne og komplekse urogenitale sygdomme kan kræve kirurgisk korrektion, ofte lige efter fødslen eller i barndommen. Urininkontinens og fækal inkontinens er en stor belastning for patienterne, uanset om de er børn, unge eller voksne. Den ramte person kræver livslang behandling af tværfaglige teams af eksperter, som planlægger og udfører operationer og yder fysioterapi og psykologisk støtte efter operationen.

eUROGEN vil levere uafhængigt evaluerede retningslinjer for bedste praksis og forbedre deling af resultater. For første gang vil det være muligt at spore resultater på lang sigt for patienterne over en periode på 15 til 20 år.

Netværket vil indsamle data og materialer, hvor disse mangler, udvikle nye retningslinjer, opbygge dokumentation for bedste praksis, identificere variationer i praksis, udvikle uddannelsesprogrammer og undervisning, sætte dagsordenen for forskning i samarbejde med repræsentanter for patientforeninger og dele viden gennem deltagelse i virtuelle tværfaglige teams. Inden 2020 vil mindst 50 speciallæger i sjældne og komplekse



urogenitale sygdomme have draget fordel af specifik uddannelse og forskningsprogrammer udviklet af eUROGEN.

I sidste ende er formålet med netværket at fremme innovation i medicin og forbedre diagnostik og behandling for patienterne.

*For første gang vil det være muligt at spore resultater på lang sigt for patienterne over en periode på 15 til 20 år.*

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Wout Feitz

*Radboud University Medical Center  
Nijmegen, The Netherlands*

# ERN om neuromuskulære sygdomme (ERN EURO-NMD)



Neuromuskulære sygdomme forekommer fra tidligt til sent i livet og er kendetegnet ved muskelsvaghed og muskelsvind, men kan være forbundet med andre symptomer, herunder træthed, smerter, følelseløshed, blindhed, synkebesvær, vejrtrækningsbesvær og hjertesygdom. De fleste neuromuskulære sygdomme er progredierende og invaliderende, med nedsat levetid og livskvalitet.

Der er betydelige forskelle og uligheder i adgang til diagnostisering og behandling i

Europa. De største udfordringer med hensyn til at forbedre resultaterne omfatter forsinket henvisning fra primære sundhedsydelser til et specialistcenter samt administration af overgangen fra ydelser til børn til ydelser til voksne.

ERN EURO-NMD samler de førende eksperter i Europa for at give patienterne adgang til specialister gennem virtuelle konsultationer og konsultationer med fremmøde. Netværkets mål er at reducere tiden til diagnose med 40% i de første 5 år, at øge det diagnostiske



*Netværkets mål er at reducere tiden til diagnose med 40% i de første 5 år, at øge det diagnostiske udbytte med 15% samt at øge adgangen til passende behandlingsforløb.*

udbytte med 15% samt at øge adgangen til passende behandlingsforløb.

Desuden vil ERN EURO-NMD udarbejde nye retningslinjer og forsyne sundhedstjenesteydere og patienter med oplysninger om bedste praksis for den enkelte sygdom. Den viden, som netværket genererer og bearbejder, vil i vidt omfang være tilgængelig gennem e-sundhedsværktøjer. Netværket bygger videre på en stærk tradition for samarbejde og vil derfor også tilskynde til samarbejde, der kan fremme forskning og udvikling af

behandlinger i forbindelse med uopfyldte patientbehov.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

**Teresinha Evangelista**

*Assistance publique - Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris, France*

# Europa: et globalt ekspertisecenter

**De europæiske referencenetværk gik i luften i marts 2017.** Disse netværk er stadig nye, og deres primære formål er at forbedre livskvaliteten for patienter i Europa, som lever med sjældne og komplekse sygdomme, men de vil have global virkning.

ERN'erne vil trække på bedste praksis globalt, hvor den findes, og skabe den, hvor den ikke gør. **Netværkene vil hjælpe med at gøre Europa til et centrum for aktiviteter vedrørende sjældne og komplekse sygdomme.**

For eksempel vil ERN'erne have et godt udgangspunkt for at implementere retningslinjer for bedste praksis. For sygdomme, hvor der ikke findes diagnostiske eller behandlingsmæssige retningslinjer, kan der være kapacitet i netværkene til at udarbejde retningslinjer og bedste praksis.

Ved at sætte eksperter og patientpopulationer i forbindelse med hinanden kan ERN'erne også skabe mulighed for kliniske studier og test af terapeutiske indgreb. Dermed vil de gå forrest inden for innovation vedrørende mange sjældne sygdomme.



ERN-modellen kan blive et eksempel til efterfølgelse. De topmoderne e-sundhedsværktøjer, der udvikles for at hjælpe grænseoverskridende samarbejde i Europa, har også potentiale til at fremme internationalt samarbejde og forbedre adgangen til sundhedsydelser.

*ERN'erne vil trække på bedste praksis globalt, hvor den findes, og skabe den, hvor den ikke gør.*

# ERN om øjensygdomme (ERN EYE)



Sjældne øjensygdomme er den hyppigste årsag til synshandicap og blindhed hos børn og unge i Europa. Portalen for sjældne sygdomme og lægemidler til sjældne sygdomme (ORPHANET) anfører over 900 sjældne øjensygdomme. De omfatter mere prævalente sygdomme som f.eks. retinitis pigmentosa, som har en estimeret prævalens på 1 ud af 5 000, samt visse meget sjældne tilfælde, der kun er beskrevet en eller to gange i den medicinske litteratur.

*Netværkets primære mål er at udvikle en virtuel klinik — kaldet EyeClin — for at garantere den bedste dækning af sjældne øjensygdomme og lette grænseoverskridende formidling af ekspertviden.*

ERN EYE beskæftiger sig med disse sygdomme i fire tematiske grupper: sjældne retinasygdomme, sjældne neuro-oftalmologiske sygdomme, sjældne oftalmologiske sygdomme hos børn og sjældne sygdomme i det forreste segment.

Desuden beskæftiger seks tværgående arbejdsgrupper sig med problemstillinger, der er fælles for de fire hovedtemaer. Andre

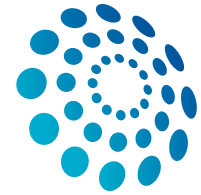
arbejdsgrupper fokuserer på specifikke områder, herunder gentest, registre, forskning, uddannelse, kommunikation og patienter.

Netværkets primære mål er at udvikle en virtuel klinik — kaldet EyeClin — for at garantere den bedste dækning af sjældne øjensygdomme og lette grænseoverskridende formidling af ekspertviden. ■



## NETVÆRKSKOORDINATOR

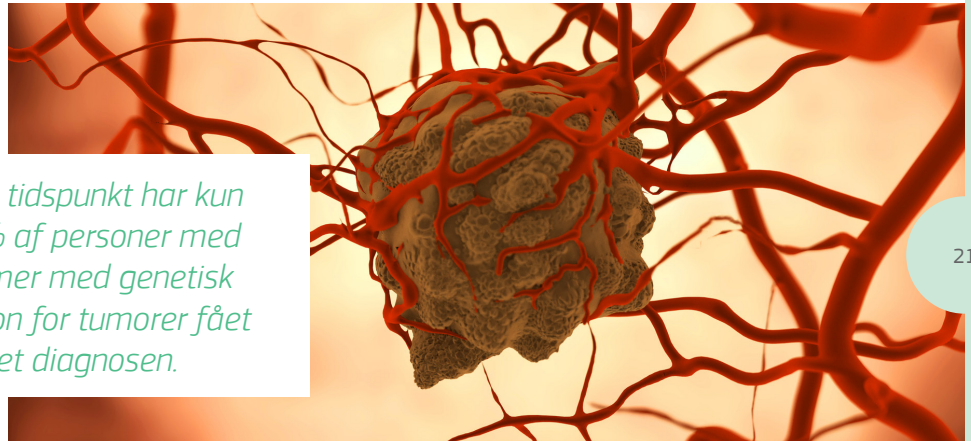
Professor Hélène Dollfus  
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,  
Frankrig



# ERN om syndromer med genetisk disposition for tumorer (ERN GENTURIS)

Syndromer med genetisk disposition for tumorer er sygdomme, hvor arvelige genetiske mutationer i høj grad prædisponerer personer for at udvikle tumorer. Risikoen for at få kræft kan være op til 100%. Der er stor spredning i de organsystemer, der kan være berørt, men de patienter, der rammes af disse sygdomme, står over for de samme udfordringer: forsinkelser i diagnosticering, manglende forebyggelse for patienter og raske slægtninge samt fejlbehandling. På dette tidspunkt har kun 20-30% af personer med syndromer med genetisk disposition for tumorer fået stillet diagnosen.

ERN GENTURIS arbejder for at forbedre identifikation af disse syndromer, minimere variationen i kliniske resultater, udarbejde og implementere retningslinjer, udvikle registre og biobanker, støtte forskning og styrke patienterne. Netværket vil oplyse offentligheden og sundhedstjenesteydere og fremme deling af bedste praksis i Europa. Adgang til tværfaglig behandling vil blive forbedret



*På dette tidspunkt har kun 20-30% af personer med syndromer med genetisk disposition for tumorer fået stillet diagnosen.*

med nye modeller og standarder for deling og diskussion af komplekse tilfælde. Netværket styrker kvaliteten og fortolkningen af gentest og øger patientdeltagelsen i kliniske forskningsprogrammer. .

ERN GENTURIS vil samarbejde med andre ERN'er for at forbedre behandlingen af patienter med syndromer med genetisk disposition for tumorer, hvor disse patienter får sygdomme, der falder inden for et andet netværks ekspertise.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Nicoline Hoogerbrugge  
Radboud University Medical Center  
Nijmegen, Nederlandene

# Samarbejde i praksis

Informationsteknologi (IT) og e-sundhedsværktøjer kan være værdifulde værktøjer med hensyn til lette samarbejde. ERN'erne er forbundne gennem en dedikeret IT-plattform, gennem hvilken en netværkskoordinator kan indkalde virtuelle rådgivende udvalg bestående af speciallæger ved hjælp af en dedikeret IT-plattform og telemedicinske redskaber for at gennemgå en patients sygdom med henblik på diagnose eller behandling. På denne måde kan sundhedstjenesteydere, som tidligere ville have håndteret sjældne og komplekse tilfælde alene, konsultere ligestillede og få en sekundær faglig udtalelse fra en

kollega. En central funktion i disse værktøjer er interoperabilitet.

**Takket være teknologi behøver geografi ikke at være en hindring for at arbejde i spredte teams.** I nogle tilfælde er et telefon- eller videoopkald nok. I andre tilfælde kan netværkene bruge dedikerede systemer til at dele vævsprøver eller billeder med høj opløsning i forbindelse med komplekse sygdomme. Disse teknologier kan også bruges til at opbevare sager, så der opbygges en stor bank af tilfælde, som kan undersøges nærmere.

Når for eksempel patologiske eller radiologiske data er delt på en sikker måde, kan netværkets medlemmer logge på, se billederne og kommentere i et lukket miljø. Den behandlende læge beholder ansvaret for patienten, men kan trække på ERN som en værdifuld og støttende ressource.

*Takket være teknologi behøver geografi ikke at være en hindring for at arbejde i spredte teams.*

## Affilierede partnere

ERN'erne har som mål at levere ægte merværdi til alle EU's medlemsstater. Lovgivningen gør det muligt **lande, som ikke er repræsenteret i et godkendt ERN**, at deltage gennem sundhedsinstitutioner, der udpeges af deres medlemsstat som »nationale tilknyttede centre« og/eller »nationale samarbejdscentre«.

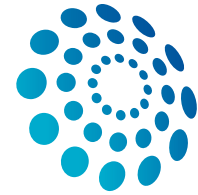
Medlemsstaterne kan også ønske at udpege et nationalt koordinationscenter som kontaktpunkt for alle ERN'er. Rådet af medlemsstater for ERN'er fastlægger den fælles ramme for udpegning og integration af sådanne typer af centre i ERN'erne. Ikke desto mindre er det af afgørende betydning, at medlemsstaternes udpegning af affilierede partnere

sker med åbne, gennemsigtige og effektive procedurer.

Det forventes, at nogle af medlemsstaterne har udpeget de første affilierede partnere i slutningen af 2017.



# ERN om hjertesygdomme (ERN GUARD-HEART)

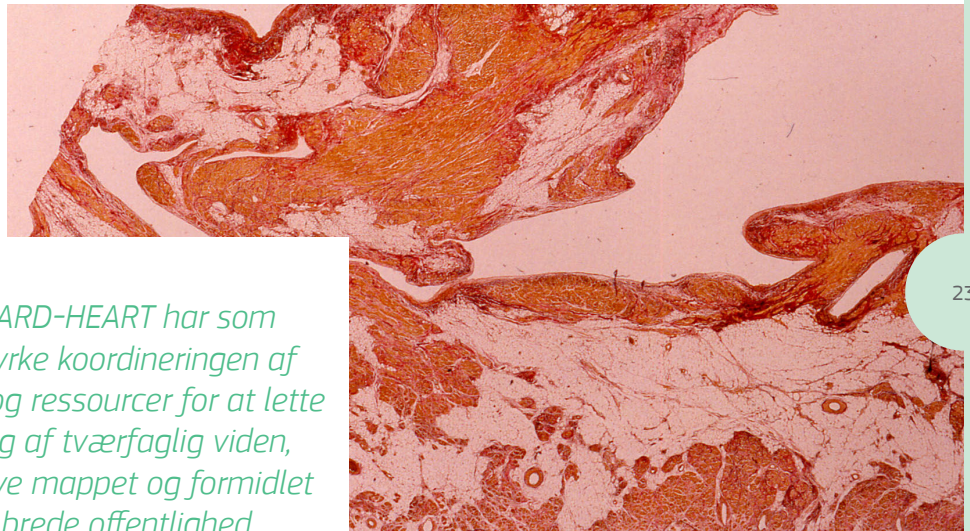


Sjældne hjertesygdomme kan være til stede gennem hele patientens liv og er for det meste genetiske. Disse sygdomme er kendetegnet ved et bredt udvalg af symptomer og tegn, som ikke blot varierer fra sygdom til sygdom, men også fra patient til patient. Alle disse hjertesygdomme indebærer en unik disponering for risiko for pludselig død i en ung alder, hvilket normalt forekommer hos ellers raske personer.

GUARD-HEART-netværket har udpeget følgende tematiske områder: familiære hjerterytmeforstyrrelser, familiære kardiomyopatiser, medfødte hjertefejl og andre sjældne hjertesygdomme.

Disse temaer er baseret på de kliniske retningslinjer fra European Society of Cardiology (ESC), International Classification of Diseases (ICD10) og ORPHANET.

ERN GUARD-HEART har som mål at styrke koordineringen af ekspertise og ressourcer for at lette samkøring af tværfaglig viden, som vil blive mappet og formidlet til den brede offentlighed.



*ERN GUARD-HEART har som mål at styrke koordineringen af ekspertise og ressourcer for at lette samkøring af tværfaglig viden, som vil blive mappet og formidlet til den brede offentlighed.*

Sundhedsydelse leveres gennem en delt e-sundhedsplatform. Dette vil sikre bredere adgang til ekspertviden for patienter og sundhedstjenesteydere i hele Europa. Ved at tilskynde til tættere samarbejde mellem eksperter vil man opnå ny videnskabelig viden, som kan deles for at støtte udviklingen af nye diagnostiske og terapeutiske procedurer og for at identificere nye sjældne hjertesygdomme.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Arthur Wilde  
Academic Medical Center,  
Amsterdam, Nederlandene

# ERN om arvelige og medfødte abnormiteter (ERNICA)



ERNICA beskæftiger sig med medfødte misdannelser og sygdomme, der viser sig tidligt i livet og kræver tværfaglig behandling og langvarig opfølgning. Overgangen til voksenalderen undersøges også.

Netværket er organiseret omkring to primære arbejdsstrømme i overensstemmelse med ORPHANET-klassifikationer og ICD10. Den ene arbejdsstrøm beskæftiger sig med misdannelser i fordøjelsessystemet, og den anden beskæftiger sig med misdannelser i diafragma og abdominalvæggen. Sidstnævnte arbejdsstrøm har arbejdsgrupper, som dækker misdannelser i øsofagus, og en gruppe, som arbejder med gastroenterologiske sygdomme og tarmsygdomme. Denne gruppe har også en undergruppe, som specialiserer sig i tarminsufficiens. Hver arbejdsgruppe har sine egne sygdomsspecifikke taskforces.

For nogle af disse sjældne sygdomme kan dødeligheden være helt op til 50%. ERNICA har som mål at forbedre kvaliteten af den behandling, som patienterne modtager, og at reducere den langsigtede virkning, som disse sjældne sygdomme har på spædbørn.



*For nogle af disse sjældne sygdomme kan dødeligheden være helt op til 50%.*

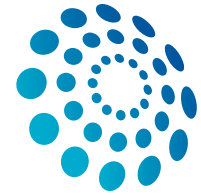
Netværket vil fremme forskningssamarbejder med mandat til at udarbejde evidensbase-rede kliniske retningslinjer. Adgangen til nye kirurgiske teknikker og behandlinger vil også blive forbedret.

ERNICA er et mødested for nationale patientforeninger og plejepersoner, herunder sygeplejersker og andre sundhedstjenesteydere, som arbejder på at forbedre patientresultaterne.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

**Professor René Wijnen**  
Erasmus Medical Center Rotterdam,  
Nederlandene

# ERN om medfødte misdannelser og sjældne intellektuelle funktionsnedsættelser (ERN ITHACA)



Dette ERN samler eksperter i sjældne medfødte misdannelser og sjældne medfødte intellektuelle funktionsnedsættelser. Medfødte misdannelser rammer et ud af 40 spædbørn. For de mere almindelige misdannelser, som f.eks. læbespalte, er der veletablerede behandlingsnetværk. For de mere sjældne lidelser er ekspertisen spredt over hele EU. Mange misdannelser forekommer sammen som en del af »syndromer«, der er knyttet til unormal vækst, udvikling eller social tilpasning. Der er beskrevet over **8000 syndromer**, og de fleste har en hyppighed på **mindre end 1 ud af 2000**.

Kromosomforstyrrelser er en af de mest almindelige årsager til misdannelser og intellektuel funktionsnedsættelse. Nye test som f.eks. exom- og genomsekventering har forbedret udsigterne for diagnosticering, men de er ikke rutinemæssigt tilgængelige i mere end 50 % af de højt specialiserede centre.

At udvide adgangen til denne teknologi er et centralt mål for ERN ITHACA. Netværket er også i gang med at udvikle



telesundhedsinitiativer med virtuelle tværfaglige teams på tværs af centre i EU, og der vil blive gjort brug af virtuelle onlineklinikker for at forbedre adgangen til diagnosticering, uden at patienterne skal rejse.

ERN ITHACA vil danne netværk med forældre og patienter for at udvikle bedste praksis og iværksætte udarbejdelse af retningslinjer, hvor det måtte være nødvendigt. Det vil fastlægge kriterier for patientregisterdata, forbedre uddannelsen af sundhedstjenesteydere og fremme forskning. Netværket vil arbejde

med eksisterende netværk på området og med ERN'er med komplementære interesser, mens patienterne hele tiden holdes i centrum af aktiviteterne.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Alain Verloes

Assistance publique - Hôpitaux de Paris,  
Hôpital Robert-Debré, Paris, France

# I spidsen for et europæiske referencenetværk

Professor Pierre Fenaux, Professor i hæmatologi på Hôpital Saint-Louis, Paris, Frankrig, er leder af ERN'et EuroBloodNet. Ifølge Pierre Fenaux giver EuroBloodNet-netværket med sine 66 medlemmer betydelige fordele for patienter og fagfolk. »Formålet med ERN'et er at sætte patienten i centrum og at forbedre adgangen til sundhedsydelse for sjældne hæmatologiske sygdomme,« siger han. »Vi leverer avancerede diagnostikker og behandlinger til centre i Europa, hvor der måske ikke er den fornødne ekspertise.«

Han fortæller, at EU's medlemsstaters og Europa-Kommissionens støtte giver netværket vægt og øger dets kapacitet til at formidle retningslinjer. »Vi ser også store muligheder for at undervise i sjældne hæmatologiske sygdomme gennem de medicinske efteruddannelsessystemer,« tilføjer han.

For klinikere viser fordelene ved netværket sig, når de har med sjældne eller komplekse tilfælde at gøre: »Lægerne kan konsultere deres kolleger i andre lande og drage fordel af deres ekspertise — dermed bryder vi den isolation, som sundhedstjenesteydere nogle gange kan føle, hvis de ikke har adgang til ligestillede, som kan give en sekundær faglig vurdering.«

Der er også andre potentielle fordele. Pierre Fenaux fortæller, at hospitaler med forbindelse til hinanden over hele Europa vil skabe en kritisk masse af patienter med sjældne sygdomme, som kan bane vej for klinisk forskning, der tidligere ikke ville kunne lade sig gøre.

Disse forbindelser kan også tjene som støtteplatform ved at give mulighed for at oprette patientforeninger for patienter med sjældne sygdomme og tilbyde ekspertrådgivning om innovative behandlinger. »Hvis en lokal læge beder sit hospital om adgang til en innovativ behandling, vil vores netværk kunne tilbyde ekspertudtalelser om videnskaben bag et nyt indgreb,« siger Pierre Fenaux. »Læger og patienter på dette område ved nu, at de ikke er alene.«



*»Lægerne kan konsultere deres kolleger i andre lande og drage fordel af deres ekspertise — dermed bryder vi den isolation, som sundhedstjenesteydere nogle gange kan føle, hvis de ikke har adgang til ligestillede, som kan give en sekundær faglig vurdering.«*

# ERN om luftvejssygdomme (ERN LUNG)



Komplicerede lungesygdomme kræver tværfaglig behandling kombineret med psykosocial støtte. Denne kompleksitet kan skyldes sygdommens underliggende genetiske mekanisme, de efterfølgende ændringer og de skader, der sker på andre organsystemer. Tidlig diagnosticering og adgang til specialistbehandling kan forbedre resultaterne for mange af disse sygdomme.

ERN-LUNG beskæftiger sig med et antal sjældne og komplekse lungesygdomme, herunder idiopatisk pulmonal fibrose, cystisk fibrose, non-cystisk fibrose, bronchiektasi, pulmonal hypertension, PCD, AATD, mesoteliom, kronisk afstødning (chronic lung allograft dysfunction) og andre sjældne lungesygdomme.

Netværket har som mål at forbedre ekspertisen over hele Europa for at fremme behandlingsstandarderne, livskvaliteten og prognosen for alle sjældne lungesygdomme. Medlemmerne udvikler og formidler retningslinjer for behandling, fremmer fælles behandlingsstrategier, forbedrer grænseoverskridende



*Netværket har som mål at forbedre ekspertisen over hele Europa for at fremme behandlingsstandarderne, livskvaliteten og prognosen for alle sjældne lungesygdomme.*

adgang til diagnose og behandling, iværksætter og støtter registre og samler tilstrækkeligt store kohorter til kliniske studier, udvikling af lægemidler og studier af naturlige forløb.

ERN-LUNG giver patienterne adgang til tværfaglige teams, som kan give sekundære faglige udtalelser online, uden at patienterne skal rejse. Dette vil indebære en udvidelse af et onlinesystem til ekspertrådgivning, som er

oprettet gennem det EU-finansierede pilotprojekt ECORN-CF.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Thomas O.F. Wagner  
Universitätsklinikum Frankfurt,  
Tyskland

# ERN om børnekræft (hæmato-onkologi) (ERN PaedCan)



Børnekræft er sjælden og findes i forskellige undertyper. Hvert år får **20 000 børn** i Europa stillet en kræftdiagnose, og **6 000 børn med kræft dør hvert år**. Kræft hos børn er fortsat den primære dødsårsag på grund af sygdom for børn over 1 år.



*Der vil blive oprettet et pædiatrisk onkologi-netværk vedrørende tumorer, som anvender IT-redskaber til at dele ekspertviden og rådgivning.*

De gennemsnitlige overlevelsesrater er blevet bedre i de seneste årtier; for nogle sygdomme er der set en drastisk fremgang, mens der for andre stadig er meget dårlige udsigter. Store forskelle med hensyn til overlevelsesrater

er også en udfordring i Europa, og de værste udsigter findes i Østeuropa.

ERN PaedCan arbejder for at forbedre adgangen til sundhedsydelse af høj kvalitet til børn med kræft, hvis sygdomme kræver specialistviden og værktøjer, som ikke er bredt tilgængelige på grund af de få tilfælde og mangel på ressourcer. Det bygger på de tidligere EU-finansierede projekter ENCCA, PanCare og ExPO-r-Net. ERN PaedCan er ved at udarbejde en køreplan for

specialistcentre, som skal være med til at forbedre deres synlighed over for sundhedstjenesteydere og patienter. Der vil blive oprettet et pædiatrisk onkologi-netværk vedrørende tumorer, som anvender IT-redskaber til at dele ekspertviden og rådgivning.

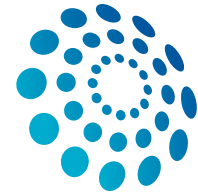
Netværkets mål er at øge overlevelsesraten og livskvaliteten for patienter med børnekræft ved at fremme samarbejde, forskning og uddannelse, og det ultimative mål er at

reducere de nuværende uligheder i overlevelsesrate ved børnekræft og kapaciteten i sundhedsvæsenet i EU's medlemsstater. ■

## NETVÆRKSKOORDINATOR

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

# ERN om leversygdomme (ERN RARE-LIVER)

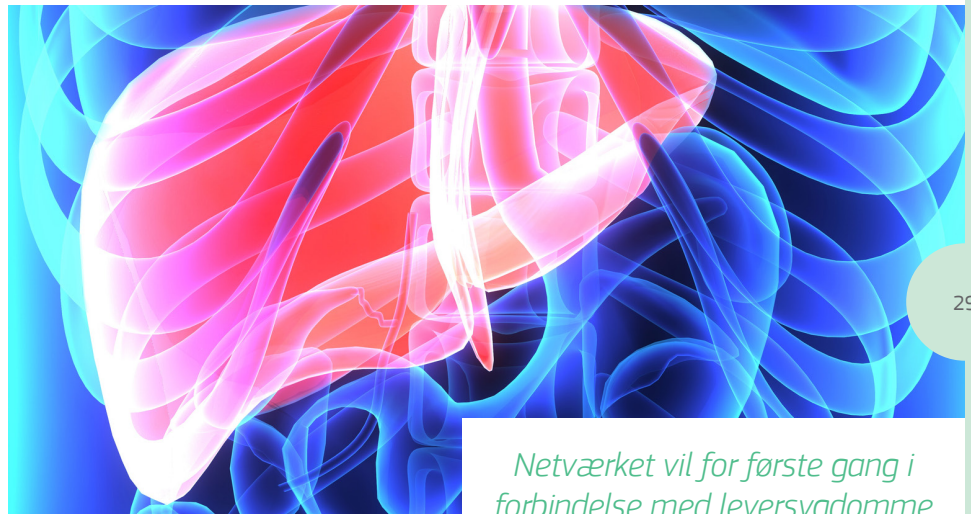


RSjældne leversygdomme kan medføre progredierende leverskader, som fører til fibrose og cirrose. Komplikationerne ved cirrose kan medføre dødsfald, og i mange tilfælde er den eneste effektive behandling levertransplantation. Udbrændthed, kløe ved cholestase samt smerter og hævelse af abdomen ved cyster påvirker livskvaliteten i betydelig grad.

Hos pædiatriske patienter er sen diagnosticering, manglende trivsel og manglende opnåelse af udviklingsmæssige milepæle andre vigtige faktorer, udover udfordringen ved at være i behandling gennem ungdomsårene.

ERN RARE-LIVER beskæftiger sig med tre sygdomstemaer: autoimmun leversygdom, metabolisk galdeatresi og relaterede leversygdomme samt strukturel leversygdom. Netværket vil for første gang i forbindelse med leversygdomme integrere behandling af voksne og børn fuldt ud, med fokus på behovene hos populationer i overgangsfaser og implikationerne for familier med en genetisk diagnose.

Udviklingen af opdaterede retningslinjer er en prioritet. Retningslinjer for behandling



*Netværket vil for første gang i forbindelse med leversygdomme integrere behandling af voksne og børn fuldt ud.*

vil blive implementeret i samarbejde med European Association for the Study of the Liver (EASL) og European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN). Dette vil blive understøttet af standardiseringen af centrale diagnostiske og prognostiske test.

Klinikeres kendskab til sjældne leversygdomme og lige adgang til de hastigt udviklende behandlingsmuligheder er store udfordringer, der skal tages fat på.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Ansgar Lohse  
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Germany



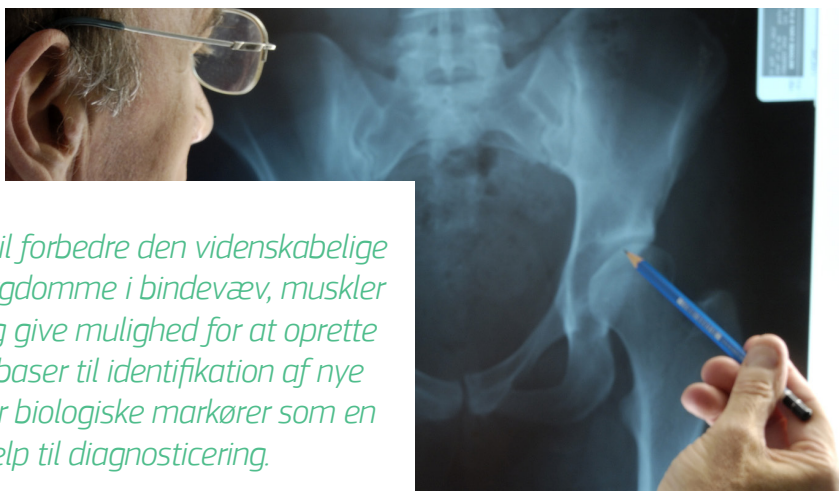
# ERN om sygdomme i bindevæv, muskler og skelet (ERN ReCONNET)

30

Sjældne sygdomme i bindevæv, muskler og skelet omfatter et stort antal sygdomme og syndromer, som har enorm betydning for patienternes velbefindende. Det er for eksempel arvelige sygdomme og systemiske autoimmune sygdomme såsom systemisk sklerose, såkaldte »mixed connective tissue diseases«, inflammatoriske idiopatiske myopatier, udifferentierede bindevævssygdomme og anti-fosfolipid-syndrom. Forsinket diagnose, især ved sjældne eller komplekse tilfælde, er et almindeligt problem.

Dette netværk grupperer sjældne sygdomme i bindevæv, muskler og skelet i tre overordnede tematiske grupper: sjældne autoimmune, komplekse autoimmune og sjældne arvelige sygdomme i bindevæv, muskler og skelet.

ReCONNET har som mål at forbedre tidlig diagnose, patientbehandling, selve behandlingen og virtuelle diskussioner af kliniske tilfælde i



*Netværket vil forbedre den videnskabelige viden om sygdomme i bindevæv, muskler og skelet og give mulighed for at oprette store databaser til identifikation af nye kliniske eller biologiske markører som en hjælp til diagnosticering.*

netværket og med tilknyttede centre. Brugen af informationsteknologi (IT) vil lette interaktion mellem centrene. Netværket vil forbedre den videnskabelige viden om sygdomme i bindevæv, muskler og skelet og give mulighed for at oprette store databaser til identifikation af nye kliniske eller biologiske markører som en hjælp til diagnosticering.

Der vil blive udviklet uddannelsesprogrammer, som vil blive formidlet til patienter og familier, og der vil blive implementeret nye retningslinjer og kvalitetsmål. Bedre terapeutiske

protokoller og større inddragelse af patienterne er også prioriteter.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Marta Mosca  
Azienda Ospedaliero Universitaria  
Pisana, Italien



# Nationale politikker om sjældne sygdomme

EU's medlemsstater har ansvaret for nationale sundhedspolitikker og levering af nationale sundhedsydelser. I 2009 henstillede Rådet for den Europæiske Union<sup>1</sup> til, at medlemslandene udarbejdede og gennemførte planer eller strategier senest i 2013 som støtte til patienter med sjældne sygdomme. I henhold til henstillingen skulle planerne udarbejdes for at:

- + fungere som rettesnor for og strukturere tiltag i forbindelse med sjældne sygdomme inden for rammerne af nationale sundheds- og socialsystemer
- + integrere initiativer på lokalt, regionalt og nationalt plan i planer eller strategier med henblik på at sikre en samlet tilgang
- + definere prioriterede tiltag med mål og opfølgingsmekanismer.

**Gennemførelse af nationale planer/strategier er blevet understøttet af projekter med finansiering fra EU's**



**sundhedsprogrammer.** I 2009 var fokus på sjældne sygdomme forholdsvis nyt og innovativt i de fleste medlemsstater, og kun fire havde allerede nationale planer. I dag har 23 medlemsstater vedtaget deres planer/strategier

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

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



# ERN om immundefekter, autoinflammatoriske sygdomme og autoimmune sygdomme (ERN RITA)

32

RITA samler de førende europæiske centre med ekspertise inden for diagnosticering og behandling af sjældne immun sygdomme. Det er potentielt livstruende sygdomme, som kræver tværfaglig behandling med kompleks diagnostisk evaluering og meget specialiserede behandlinger. Netværket inddeler disse sygdomme i tre undertemaer: primær immundefekt, autoimmune sygdomme og autoinflammatoriske sygdomme. Desuden findes der et undertema, pædiatrisk reumatologi, som spænder over undertemaerne autoimmune sygdomme og autoinflammatoriske sygdomme.

Dette netværk bygger videre på arbejdet i de europæiske videnskabelige samfund, som har udviklet patientregistre, kliniske retningslinjer, forskningssamarbejde, uddannelsesaktiviteter og forbindelser til patientforeninger.

*ERN RITA arbejder for at reducere uligheder for patienter, der forsøger at få adgang til diagnostiske test og innovative behandlinger.*

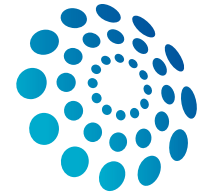
ERN RITA arbejder for at reducere uligheder for patienter, der forsøger at få adgang til diagnostiske test og innovative behandlinger som for eksempel biologiske terapier, immunglobulinudskiftning, stamcelletransplantation og genterapi.

Målet er at sammenkæde de eksisterende registre og udvikle tvær-europæiske kliniske retningslinjer, oprette en taskforce af genetikere, som skal kvalitetskontrollere næste generation af sekventeringsteknologi, opnå enighed om et fælles værktøj til lægemiddelovervågning for disse sjældne sygdomme, samle en taskforce for korrekt brug

og monitorering af biologiske behandlinger af immunmedierede sygdomme, samle og forbedre stamcelle- og genterapi til patienter, fremme samarbejde mellem patientforeninger og samle specialister i behandling af voksne og børn på tværs af de tre temaer.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

**Nico Martinus Wulffraat**  
University Medical Center Utrecht,  
The Netherlands



# ERN om neurologiske sygdomme (ERN-RND)

Det europæiske referencenetværk om sjældne neurologiske sygdomme (ERN-RND) har som mål at beskæftige sig med de uopfyldte behov hos mere end 500 000 mennesker, der lever med sjældne neurologiske sygdomme i Europa. På grund af den store fænotype og genotype heterogenitet hos patienter med sjældne neurologiske sygdomme, er 60 % af de ramte stadig ikke diagnosticerede.

ERN-RND vil forsøge at afhjælpe disse huller gennem virtuel tværfaglig konsultation, øge antallet af patienter i registrene med 20 % og sigte mod en forbedring af resultaterne på 20 % — procentdelen af patienter med en endelig diagnose. Der vil blive udviklet tværfaglige behandlingsforløb i samarbejde med European Pathway Association og ORPHANET.

Netværket bygger på eksisterende infrastruktur ved at integrere et antal modne netværk for sjældne neurologiske sygdomme under ERN-RND's paraply og supplere fungerende registre for sygdomme som for eksempel Huntingtons chorea og ataksi.

*Blandt mere end 500 000 mennesker, der lever med sjældne neurologiske sygdomme i Europa, er 60 % stadig ikke diagnosticerede.*



Der vil blive udviklet en ekstern kvalitetsvurderingsordning til standardisering af centrale diagnostiske test i samarbejde med European Molecular Genetics Quality Network, så det sikres, at alle patienter har adgang til de samme diagnostiske muligheder. ERN-RND vil støtte uddannelse, forskning og innovation og sikre, at der lyttes til patienterne. ■

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Dr Holm Graessner

Universitätsklinikum Tübingen, Tyskland

# ERN om hudsygdomme (ERN Skin)



Mange hudsygdomme påvirker patienter i høj grad og kan være forbundet med risiko for kræft. Diagnosticering af sjældne og komplekse hudsygdomme består af en komplet undersøgelse af hud og slimhinder, samt andre systemer, og hudbiopsier. Kun erfarne dermatologer kan skelne mellem disse komplekse sygdomme. Hvis diagnosen ikke stilles af en ekspert, kan det være en hindring for behandling. Det kan være en enorm fysisk og psykologisk byrde for patienterne.

Dette netværk samler førende eksperter på området for sjældne hudsygdomme hos børn og voksne med henblik på at udveksle viden, opdatere og udvikle retningslinjer for bedste praksis samt forbedre faglig uddannelse og uddannelse af patienterne.

Målet er at forbedre sundhedsvæsenet ved at samle ressourcerne, inklusive en platform med ekspert-patologer til centraliseret undersøgelse af objektglas og fælles diskussioner af vanskelige tilfælde. For hver omfattet sygdom vil der være et centralt



*Der vil blive gennemført et omfattende socioøkonomisk studie af sygdommenes individuelle byrde.*

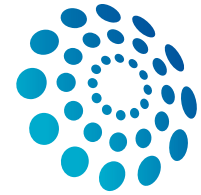
tværfagligt team bestående af en dermatolog, en sygeplejerske, en psykolog, en genetiker, en diætist og en patolog samt andre specialister efter behov.

ERN Skin vil også udvikle registre over sjældne hudsygdomme, som giver mulighed for deltagelse i forskningsprogrammer og kliniske forsøg med velkarakteriserede patienter samt stimulering af terapeutisk forskning med tilstrækkeligt store kohorter af patienter.

Desuden vil der blive gennemført et omfattende socioøkonomisk studie af sygdommenes individuelle byrde.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

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



# ERN om transplantation til børn (ERN TRANSPLANT-CHILD)

Transplantation til børn, både organtransplantation og transplantation af hæmopoietiske stamceller, er den eneste måde at helbrede adskillige sjældne sygdomme på.

Optimal behandling efter transplantation kræver en fælles indsats fra et tværfagligt team. Efter transplantation skal patienterne have kronisk immunsuppression for at undgå afstødning.

Dette kræver monitoring for komplikationer efter transplantation med henblik på at øge levetiden og forbedre livskvaliteten. ERN TRANSPLANT-CHILD samler eksperter i transplantation til børn og behandling efter transplantation for at forbedre resultaterne for børnene og deres familier.

Netværket har som mål at reducere indlæggelsestiden og brugen af komplekse og langvarige behandlinger. Det arbejder for at forbedre den psykologiske støtte under børnenes overgang til voksenalderen. TRANSPLANT-CHILD har som mål at gøre de

*Netværket har som mål at reducere indlæggelsestiden og brugen af komplekse og langvarige behandlinger.*

nyeste teknikker og medicinske, farmakologiske og terapeutiske fremskridt tilgængelige. Medlemmerne fremmer også formidling af harmoniserede retningslinjer for klinisk praksis og udvikling af skræddersyet medicin ved transplantation til børn.

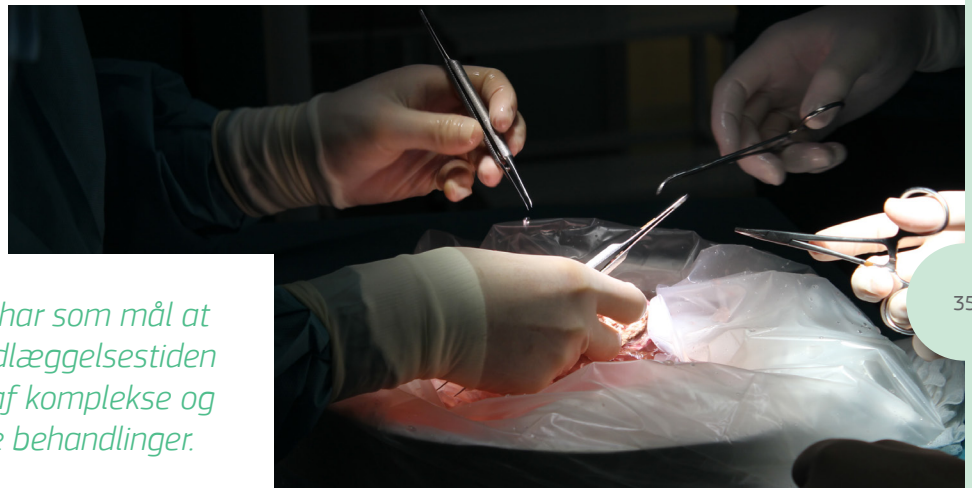
TRANSPLANT-CHILD søger at reducere omkostningerne ved transplantation — som for eksempel re-transplantation og farmakologiske behandlinger — og harmoniserer behandlingen af transplanterede børn for at minimere risikoen for komplikationer efter

transplantation. Europas førende eksperter i transplantation til børn arbejder sammen om at reducere mortalitet og morbiditet i forbindelse med transplantation til børn.

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Dr. Paloma Jara Vega

Hospital Universitario La Paz, Spanien



# Fokus på forbedring af patienternes resultater: patientforeningernes rolle

## **ERN'erne handler om patienter.**

Patientforeninger, og især EURORDIS, har spillet en aktiv rolle i udviklingen af netværkene i mere end ti år og været med til at sikre, at prioriteterne vil være at forbedre klinisk topkvalitet og forbedre resultaterne for patienterne samt lige adgang til kvalitetsbehandling i hele Europa. EURORDIS er en ikkestatslig patientdrevet sammenslutning, som repræsenterer 733 patientforeninger for sjældne sygdomme i 64 lande. .

»Vi var til stede da idéen opstod i gruppen på højt plan vedrørende sundhedstjenesteydelser og lægebehandling, hvor ERN'erne blev indført i direktivet om grænseoverskridende sundhedsydelser,« erindrer Matt Bolz-Johnson, Healthcare and Research Director hos EURORDIS. »Vi har gået den lange vej med medlemsstaterne og Europa-Kommissionen,

fra konceptet opstod og til det blev til lovgivning, fra idéen om ERN'er blev sået, og til de blev til virkelighed.«

Som en fast samarbejdspartner i udarbejdelsen af konceptet med ERN'er har EURORDIS sikret patientinddragelse i hele processen og udviklet en stærkt teknisk forståelse af, hvordan patienternes engagement i netværkene kan tilføre ægte værdi for patienterne.

»Netværk giver mulighed for at låse op for håndgribelige fordele for patienter med sjældne og komplekse sygdomme,« siger Matt Bolz-Johnson. »ERN'erne vil bryde den isolation, som sjældne sygdomme er omgivet af, og gøre eksperterne synlige for patienter i hele Europa, så den enkelte patients behov matches med de rette eksperter hurtigere.«

*»Netværk giver mulighed for at låse op for håndgribelige fordele for patienter med sjældne og komplekse sygdomme.«*

En af de vigtigste fordele for patienter ved ERN'er er deres evne til at accelerere diagnosticering og reducere antallet af ikke-diagnosticerede eller fejldiagnosticerede patienter. Matt Bolz-Johnson siger, at netværkene vil »afkorte den lange vej til en diagnose«.

For mange sjældne sygdomme er der i dag ingen behandling. Den læringskultur, som ERN'erne lover at skabe, vil imidlertid gøre dem til et arnested for innovation. Udtænkning af enkle resultatmål for bestemte sygdomme vil åbne døren for hurtigere identifikation og indførelse af optimale medicinske eller kirurgiske indgreb. »Dette vil forbedre bedste praksis, efterhånden som ERN-medlemmerne lærer

af hinanden,« forklarer Matt Bolz-Johnson. **»Eksperterne vil få mulighed for at dele sager i realtid gennem virtuelle møder og gennemgå resultaterne efterfølgende for at se, hvad der fungerer bedst.«**

PPatienterne forventer, at ERN'erne kan gøre en ægte forskel i deres liv: »Vi mener, at vi takket være deling af erfaringer og ekspertviden kan gøre bedre brug af eksisterende viden og skabe ny viden, så vi kan se betydelige forbedringer i behandlingsresultaterne for mange sjældne sygdomme inden for få år efter oprettelse af ERN'erne,« siger Matt Bolz-Johnson. **»Nu skal ERN'erne vise, hvad de kan.«** ■



*»ERN'erne vil bryde den isolation, som sjældne sygdomme er omgivet af, og gøre eksperterne synlige for patienter i hele Europe, så den enkelte patients behov matches med de rette eksperter hurtigere.«*

# ERN om arvelige stofskifteforstyrrelser (MetabERN)



Sjældne arvelige stofskiftesygdomme, der omfatter mere end 700, er sjældne hver for sig, men hyppige samlet set. Mange stofskiftesygdomme har alvorlige og undertiden livstruende konsekvenser for patienterne.

Disse lidelser omfatter forstyrrelser i alle organer, kan ramme personer i alle aldre og kræver tværfagligt samarbejde mellem en række fagfolk.

Tidlig diagnose kan forbedre resultaterne, men kun 5 % af kendte arvelige stofskiftesygdomme er for tiden omfattet af programmerne for screening af nyfødte i Europa, og der er behov for harmonisering af de nationale programmer. For mange af disse lidelser er vores viden om deres naturlige forløb, virkning og sikkerhed af behandlinger og langsigtet opfølgning ufuldstændig.

MetabERN søger at forbedre livskvaliteten for personer, der er ramt af denne yderst heterogene gruppe af sygdomme, ved at inddele

*MetabERN vil udvikle en konsultationsplatform i realtid til processer vedrørende klinisk beslutningstagning og fremmer programmer med translational forskning på tværs af arvelige stofskiftesygdomme.*



dem i syv overordnede kategorier. Det er det første tvær-europæiske og tvær-metaboliske netværk af sin art.

Netværket opretter en fortegnelse over stofskiftesygdomme, udarbejder patientinformation og uddannelseskurser, fremmer samstemt diagnosticering af nye sygdomme og opretter et langsigtet referencepunkt, som skal bringe ekspertisen ud til patienterne.

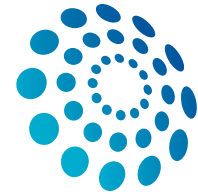
MetabERN vil udvikle en konsultationsplatform i realtid til processer vedrørende klinisk

beslutningstagning og fremmer programmer med translational forskning på tværs af arvelige stofskiftesygdomme. Det vil dele sin viden i og uden for netværket ved at sprede sig til andre regioner og lande. ■

## NETVÆRKSKOORDINATOR

Professor Maurizio Scarpa  
Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,  
Tyskland



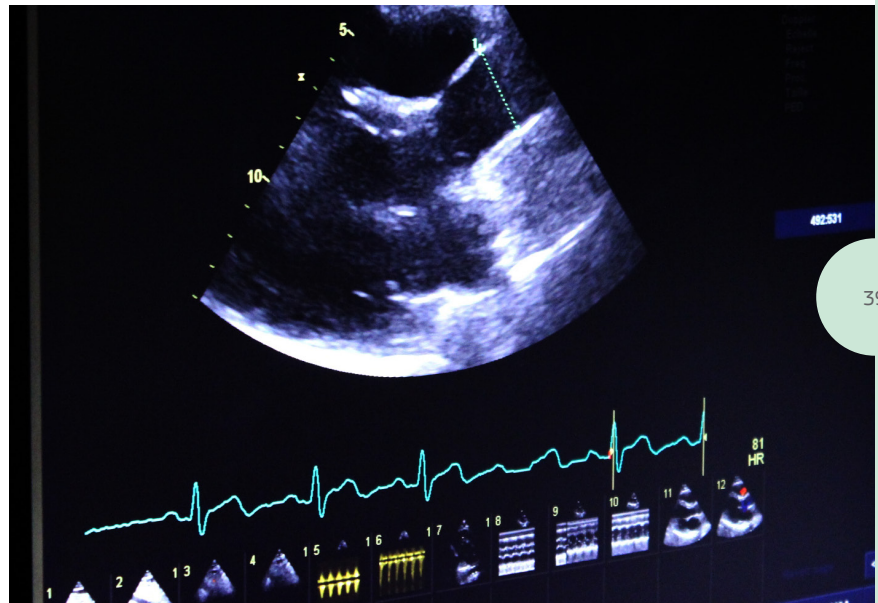


# ERN om multisystemiske vaskulære sygdomme (VASCERN)

Sjældne multisystemiske vaskulære sygdomme omfatter forstyrrelser, som berører alle typer blodkar, og som har konsekvenser for adskillige af kroppens systemer. Disse sygdomme kræver en tværfaglig tilgang til behandling.

VASCERN har fem arbejdsgrupper for sjældne sygdomme: Hereditær hæmorrhagisk telangiæktasi (HHT-WG), hereditære torakale aortasygdomme (HTAD-WG), vaskulært Ehlers-Danlos-syndrom (MSA-WG), pædiatrisk og primært lymfødem (PPL-WG) samt vaskulære abnormiteter (VASCA-WG). En dedikeret arbejdsgruppe for patienter (Patient-WG) giver mulighed for at inddrage patientrepræsentanter i alle ERN'ets aktiviteter. Desuden oprettes der flere tematiske arbejdsgrupper, som skal beskæftige sig med kommunikation, e-sundhed, etik, patientregistre samt undervisning og uddannelse.

Netværkssamarbejde, deling og formidling af ekspertise, fremme af bedste praksis, retningslinjer og kliniske resultater, styrkelse af patienterne og bedre viden gennem klinisk forskning og grundforskning er blandt VASCERN's målsætninger.



Sundhedstjenesteydere, der er involveret i VASCERN, vil holde oplæg om deres ekspertiseområder og stille undervisningsmateriale til rådighed online. Der vil blive oprettet studieprogrammer af en uges varighed, så studerende fra EU kan lære mere om disse sjældne sygdomme, og viden vil blive delt gennem netværket og med sundhedstjenesteydere, som ikke er omfattet af ERN. ■

## NETVÆRKSKOORDINATOR

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

# Oversigt over ERN'er

Endo-ERN	Det europæiske referencenetværk om endokrine lidelser
ERKNet	Det europæiske referencenetværk om nyresygdomme
ERN BOND	Det europæiske referencenetværk om knoglesygdomme
ERN CRANIO	Det europæiske referencenetværk om kraniofaciale abnormiteter og øre/næse/halssygdomme
ERN EpiCARE	Det europæiske referencenetværk om typer af epilepsier
ERN EURACAN	Det europæiske referencenetværk om voksenkræft (faste tumorer)
ERN EuroBloodNet	Det europæiske referencenetværk om hæmatologiske sygdomme
ERN eUROGEN	Det europæiske referencenetværk om urogenitale sygdomme og lidelser
ERN EURO-NMD	Det europæiske referencenetværk om neuromuskulære sygdomme
ERN EYE	Det europæiske referencenetværk om øjensygdomme
ERN GENTURIS	Det europæiske referencenetværk om syndromer med genetisk disposition for tumorer
ERN GUARD-HEART	Det europæiske referencenetværk om hjertesygdomme
ERNICA	Det europæiske referencenetværk om arvelige og medfødte abnormiteter
ERN ITHACA	Det europæiske referencenetværk om medfødte misdannelser og sjældne intellektuelle funktionsnedsættelser
ERN LUNG	Det europæiske referencenetværk om luftvejssygdomme
ERN PaedCan	Det europæiske referencenetværk om børnekræft (hæmato-onkologi)
ERN RARE-LIVER	Det europæiske referencenetværk om leversygdomme
ERN RECONNET	Det europæiske referencenetværk om sygdomme i bindevæv, muskler og skelet
ERN RITA	Det europæiske referencenetværk om immundefekter, autoinflammatoriske sygdomme og autoimmune sygdomme
ERN-RND	Det europæiske referencenetværk om neurologiske sygdomme
ERN Skin	Det europæiske referencenetværk om hudsygdomme
ERN TRANSPLANT-CHILD	Det europæiske referencenetværk om transplantation til børn
MetabERN	Det europæiske referencenetværk om arvelige stofskiftforstyrrelser
VASCERN	Det europæiske referencenetværk om multisystemiske vaskulære sygdomme

## SÅDAN FÅR MAN FAT I PUBLIKATIONER FRA EU

### Gratis publikationer:

- et eksemplar:  
via EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>)
- flere eksemplarer eller plakater/kort:  
hos Den Europæiske Unions repræsentationer ([http://ec.europa.eu/represent\\_da.htm](http://ec.europa.eu/represent_da.htm))  
hos delegationerne i ikke-EU-lande ([http://eeas.europa.eu/delegations/index\\_da.htm](http://eeas.europa.eu/delegations/index_da.htm))  
ved at kontakte Europe Direct ([http://europa.eu/europedirect/index\\_da.htm](http://europa.eu/europedirect/index_da.htm))  
eller ringe på 00 800 6 7 8 9 10 11 (frikaldsnummer fra overalt i EU) (\*).

(\*) Oplysningerne er gratis ligesom de fleste opkald (nogle operatører, telefonbokse eller hoteller kan dog kræve penge for opkaldet).

### Betalingspublikationer:

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

*Hver år diagnosticeres en halv million mennesker i Europa med en sjælden sygdom. Intet land kan modstå denne udfordring alene.*

*De europæiske referencenetværk er virtuelle netværk, som samler eksperter fra hele EU.*

*Sammen vil de beskæftige sig med komplekse eller sjældne sygdomme ved at forbedre diagnosticering og adgang til specialistbehandling.*

## Mere om europæiske referencenetværk



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

