



Europese
Commissie



European Reference Networks



Voor patiënten met zeldzame
en complexe ziekten met
lage prevalentie

Share.Care.Cure.

Dit document mag niet als officieel standpunt van de Europese Commissie worden beschouwd.

Luxemburg: Bureau voor publicaties van de Europese Unie, 2023

© Europese Unie, 2023



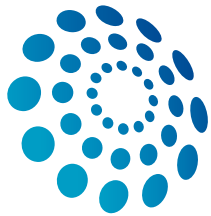
Het beleid ten aanzien van hergebruik van documenten van de Europese Commissie is vastgelegd in Besluit 2011/833/EU van de Commissie van 12 december 2011 betreffende het hergebruik van documenten van de Commissie (PB L 330 van 14.12.2011, blz. 39). Tenzij anders vermeld, is hergebruik van dit document toegestaan krachtens een Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0)-licentie (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Dit betekent dat hergebruik is toegestaan, mits de bron correct wordt aangegeven en eventuele wijzigingen worden vermeld.

Voor het gebruik of de reproductie van onderdelen die niet het eigendom zijn van de Europese Unie, kan het nodig zijn rechtstreeks om toestemming van de respectieve houders van het recht te verzoeken. De Europese Unie bezit geen auteursrecht ten aanzien van de volgende onderdelen:

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 978-92-68-08718-3	doi:10.2875/109	EW-05-23-391-NL-C
PDF	ISBN 978-92-68-08736-7	doi:10.2875/19878	EW-05-23-391-NL-N



European Reference Networks



Voor patiënten met zeldzame
en complexe ziekten met
lage prevalentie

Share.Care.Cure.

De EU staat achter patiënten met zeldzame ziekten om hen te helpen en hoop op een betere toekomst te bieden

Sandra Gallina

Directeur-Generaal DG SANTE

De tol die alle zeldzame ziekten samen eisen is hoog: naar schatting 3,5 tot 5,9 % van de wereldbevolking wordt door een zeldzame ziekte getroffen. Alleen al in de EU zijn er 36 miljoen mensen die lijden aan een van de meer dan 6 000 zeldzame ziekten. Individuele zeldzame ziekten hebben echter een lage prevalentie. In de EU is de definitie van een zeldzame ziekte een ziekte die minder dan 5 op de 10 000 personen treft.

Als u een zeldzame ziekte hebt, kan dit betekenen dat u een aandoening hebt die niet door uw arts of zorgverlener wordt herkend. Dit kan inhouden dat er, soms jarenlang, geen juiste diagnose wordt gesteld voor uw symptomen, terwijl u wel klachten heeft en uw ziekte erger wordt. Leven met een zeldzame ziekte betekent vaak dat u niet weet wat er mis is en wat u kunt doen om uw pijn en ongemak te verlichten. Dit kan frustrerend en eenzaam zijn, en tot wanhoop leiden.

De EU staat achter patiënten met zeldzame ziekten en zorgt voor EU-meerwaarde doordat wij onze middelen bundelen, kennis delen en samenwerken.

Ten eerste willen wij patiënten helpen zodat zij de juiste diagnose krijgen. Vervolgens willen wij ervoor zorgen dat zij de behandeling en verzorging ontvangen waarmee ze een zo comfortabel en compleet mogelijk leven kunnen leiden. Tot slot willen wij samenwerken om succesvolle behandelingen te vinden. Momenteel bestaan er voor 95 % van de zeldzame ziekten geen succesvolle behandelingen. Wij bieden patiënten met een zeldzame ziekte een betere toekomst met behulp van ferne EU-maatregelen zoals de herziening van de geneesmiddelenwetgeving.

De Europese Commissie heeft talloze maatregelen op het gebied van de volksgezondheid en zorgstelsels ondersteund om de lidstaten te helpen bij de ontwikkeling van nationale reacties, strategieën en plannen. Dit betreft onder andere de zeer succesvolle Europese referentienetwerken (ERN's) die in 2017 zijn opgezet om kennis en middelen te bundelen voor de aanpak van zeldzame en complexe ziekten, ook op medische gebieden waar weinig deskundigheid aanwezig is. De Europese Commissie heeft een fundamentele rol gespeeld bij de totstandbrenging van het kader voor de ERN's door subsidies te verlenen om de netwerken, de coördinatoren en de technische netwerkfaciliteiten te ondersteunen.

ERN's zijn virtuele netwerken waarmee zorgaanbieders, beroepsbeoefenaren en patiëntenorganisaties in de hele EU en Noorwegen met elkaar worden verbonden. ERN's zijn gebaseerd op de EU-richtlijn grensoverschrijdende gezondheidszorg en vormen een van de belangrijkste successen van de gemeenschap van patiënten met zeldzame ziekten in Europa. Ze zijn dankzij de inspanningen van zorgaanbieders, patiëntenorganisaties, de Europese Commissie en de EU-lidstaten een inspiratiebron geworden voor wereldwijde actie.

Geen enkel land beschikt zelf over de kennis of de middelen die nodig zijn om alle zeldzame en complexe aandoeningen te behandelen. Dankzij de ERN's hebben patiënten in de hele EU toegang tot de beste beschikbare expertise. Via deze netwerken bereiken de deskundigen de patiënt, zo dat de patiënt niet naar de deskundigen hoeft te reizen, die soms op grote afstand gevestigd zijn. De Europese Unie zorgt voor verbinding door de synergieën tussen de lidstaten te optimaliseren en het delen van kennis en middelen aan te moedigen.

Er zijn momenteel 24 ERN's voor zeldzame en complexe ziekten die zijn samengesteld via partnerschappen tussen beheerders van zorgstelsels, belangenbehartigers van patiënten en klinische leiders. Met deze netwerken, die nu opgezet en volledig operationeel zijn, wordt nog steeds vooruitgang geboekt en ze worden gebruikt voor experimenten met nieuwe manieren van grensoverschrijdende samenwerking.

De ERN's bestaan nu zes jaar en worden op dit moment beoordeeld. De resultaten van die beoordeling zullen eind 2023 beschikbaar zijn en met behulp daarvan kunnen aanvullende manieren worden vastgesteld om het ERN-model te verbeteren de toekomst ervan vorm te geven.

Het potentieel van ERN's zal pas ten volle worden benut, wanneer ze in onze nationale zorgstelsels worden geconsolideerd. Vanaf dat moment kunnen de ERN's maximale EU-meerwaarde opleveren en kunnen zij hoop en hulp bieden aan miljoenen patiënten in de EU met een zeldzame ziekte. Daarom hebben de EU-lidstaten, Noorwegen en Oekraïne hun krachten met de Commissie gebundeld in een driejarige actie voor het consolideren van deze netwerken, die eind 2023 van start zal gaan. Voor deze actie zal ongeveer 15 miljoen EUR aan EU-financiering worden uitgetrokken.

Daarnaast heeft de Commissie in het kader van het EU4Health-programma meer dan 77 miljoen EUR beschikbaar gesteld voor een nieuwe generatie subsidies ter ondersteuning van de ERN's. Dankzij deze subsidies zal worden bijgedragen tot het opzetten en bijhouden van 24 volwaardige patiëntenregisters met duizenden deelnemers. Via een speciaal IT-hulpmiddel (het klinische-patiëntenbeheersysteem) zullen hierdoor honderden extra patiëntendossiers in internationale panels worden besproken. ERN's spelen een belangrijke rol bij de gegevensverzameling en wetenschappelijke samenwerking bij onderzoek naar zeldzame ziekten.

De financiering zal ertoe bijdragen dat er geaccrediteerde opleidingen op hoog niveau beschikbaar komen voor gezondheidswerkers, en ervoor zorgen dat er nieuwe of geactualiseerde richtsnoeren voor klinische patiënten en instrumenten ter ondersteuning van klinische besluitvorming ten behoeve van de patiënten komen.

Door deskundigen en patiëntenpopulaties met elkaar in contact te brengen, maken de ERN's ook de weg vrij voor klinische studies en het testen van behandelingen, waardoor ze een voortrekkersrol spelen bij innovatie op talrijke, voor zeldzame ziekten relevante gebieden. Farmaceutische bedrijven kunnen terughoudend zijn om in de ontwikkeling van geneesmiddelen voor patiënten met zeldzame ziekten te investeren, omdat de markt voor deze geneesmiddelen uiterst beperkt zou zijn. Daarom voert de Commissie stimulansen in voor fabrikanten om weesgeneesmiddelen te ontwikkelen en op de markt te brengen en heeft zij onlangs de relevante wetgeving herzien om deze stimulansen te verbeteren.

Het heeft meer dan tien jaar geduurd voordat het idee van grensoverschrijdende, door de ERN's aangedreven samenwerking in de gezondheidszorg op het gebied van complexe en zeldzame aandoeningen was ontstaan en in EU-wetgeving werd opgenomen. Gedurende de komende vier jaar zullen de ERN's worden geconsolideerd en steviger in nationale zorgstelsels worden ingebed. Door doeltreffende ERN-maatregelen zullen belangrijke veranderingen voor patiënten met zeldzame ziekten en hun families worden bewerkstelligd, zal het gebruik van registers toenemen en zal de kennis over zeldzame ziekten zich onder een breder publiek verspreiden.

De behoefte aan uitbreiding van Europese coördinatie op het gebied van gezondheidszorg neemt toe en in het voorstel van de Commissie om een sterke Europese gezondheidsunie op te bouwen, staat het inspelen op die behoefte centraal.

Dit streven naar betere resultaten voor patiënten en meer grensoverschrijdende samenwerking op het gebied van gezondheidszorg moet tijdens de volgende fase van de ontwikkeling van de netwerken worden aangewend om ervoor te zorgen dat het ERN-systeem tegen 2030 ten volle wordt benut. Lijden aan een zeldzame ziekte mag niet betekenen dat patiënten in onzekerheid leven over diagnose, zorg en behandeling van hun ziekte en zeker niet dat zij hierin alleen staan.



Sandra Gallina
Directeur-Generaal DG SANTE

Inhoudsopgave

De EU staat achter patiënten met zeldzame ziekten om hen te helpen en hoop op een betere toekomst te bieden	4
Achtergrond	7
Wat zijn Europese referentienetwerken?	8
Het ERN voor botziekten (ERN BOND)	9
Het ERN voor craniofaciale afwijkingen en kno-afwijkingen (ERN CRANIO)	10
Toegevoegde waarde voor patiënten en professionals	11
Het ERN voor endocriene aandoeningen (Endo-ERN)	12
Het ERN voor epilepsie (EpiCARE)	13
Hoe ERN's worden goedgekeurd	14
Het ERN voor nierziekten (ERKNet)	15
Het ERN voor zeldzame neurologische aandoeningen (ERN-RND)	16
Het ERN voor erfelijke en aangeboren afwijkingen van de spijsvertering en het maag-darmstelsel (ERNICA)	17
Lidstaten aan het roer	18
Het ERN voor luchtwegaandoeningen (ERN LUNG)	19
Het ERN voor huidziekten (ERN Skin)	20
Het ERN voor kanker bij volwassenen (solide tumoren) (ERN EURACAN)	21
Europa: een wereldwijd kenniscentrum	22
Het ERN voor hematologische ziekten (EuroBloodNet)	23
Het ERN voor urogenitale ziekten en aandoeningen (ERN eUROGEN)	24
Samenwerking in actie	25
Aangesloten partners	25
Het ERN voor neuromusculaire ziekten (ERN EURO-NMD)	26
Het ERN voor oogandoeningen (ERN EYE)	27
Het ERN voor erfelijke tumorsyndromen (ERN GENTURIS)	28
Een Europees Referentienetwerk leiden	29
Het ERN voor hartziekten (ERN GUARD-Heart)	30
Het ERN voor aangeboren afwijkingen en zeldzame intellectuele achterstand (ERN ITHACA)	31
Het ERN voor erfelijke stofwisselingsstoornissen (MetabERN)	32
Nationaal beleid inzake zeldzame ziekten	33
Het ERN voor pediatrische kanker (hemato-oncologie) (ERN PaedCan)	34
Het ERN voor leverziekten (ERN RARE-LIVER)	35
Het ERN voor bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen (ERN ReCONNET)	36
De rol van patiëntenverenigingen	37
Het ERN voor immunodeficiëntie, auto-inflammatoire en auto-immuunziekten (ERN RITA)	38
Het ERN voor transplantatie bij kinderen (ERN TransplantChild)	39
Het ERN voor multisystemische vaatziekten (VASCERN)	40
De ERN-gids	41

Achtergrond

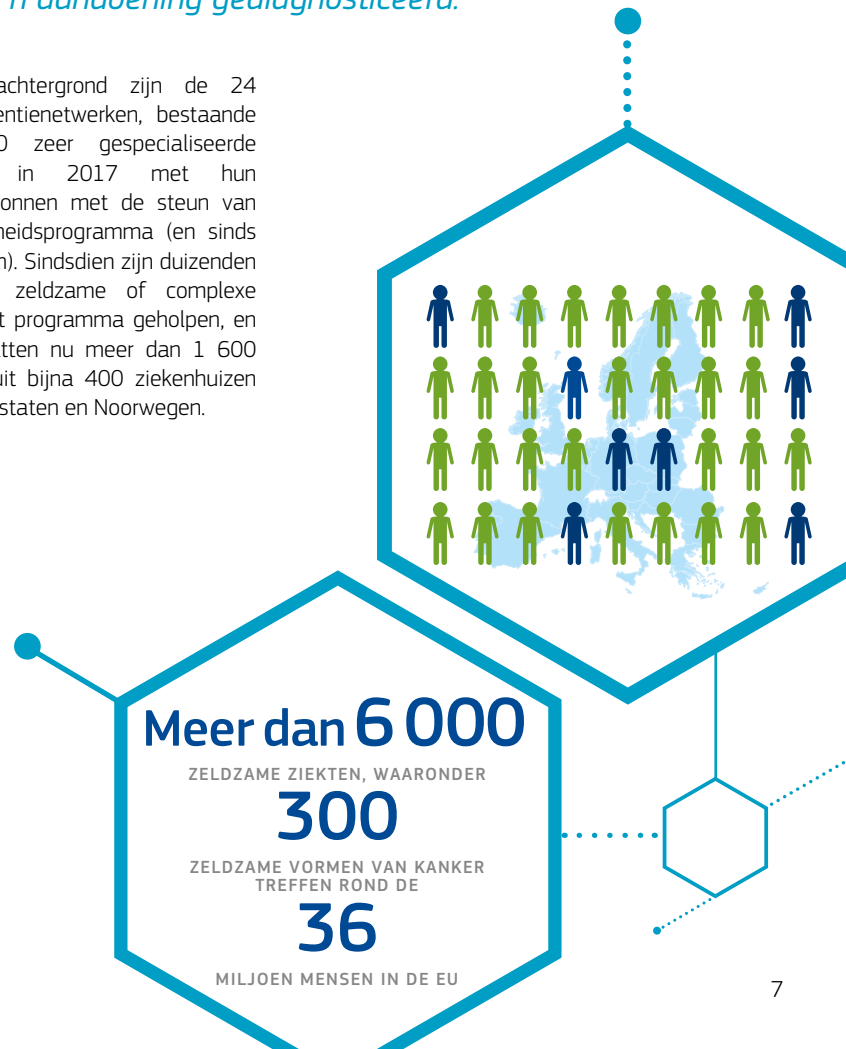
Een ziekte waaraan minder dan vijf op de 10 000 mensen in de EU lijden, wordt als zeldzaam beschouwd. Tot wel 36 miljoen mensen in de EU hebben in hun dagelijks leven te maken met meer dan 6 000 zeldzame ziekten. Op oncologisch gebied alleen al zijn er bijvoorbeeld bijna 300 verschillende zeldzame soorten kanker en jaarlijks wordt bij meer dan een half miljoen mensen in Europa zo 'n aandoening gediagnosticeerd.

Veel patiënten met een zeldzame of complexe aandoening hebben geen toegang tot diagnosestelling en hoogwaardige zorg. Deskundigheid en gespecialiseerde kennis kunnen vanwege het kleine aantal patiënten schaars zijn.

De EU en nationale overheden zetten zich in om de diagnosticering en behandeling van deze zeldzame en complexe aandoeningen te verbeteren door samenwerking en coördinatie op Europees niveau te versterken en nationale plannen voor zeldzame ziekten te ondersteunen.

Door de richtlijn van 2011 betreffende de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg kunnen patiënten niet alleen behandeling in een andere EU-lidstaat vergoed krijgen, maar krijgen ze ook makkelijker toegang tot informatie over gezondheidszorg en daarmee ook meer behandelingsmogelijkheden. De richtlijn werd in 2013 in de EU-lidstaten omgezet in wetgeving en heeft de basis gelegd voor grensoverschrijdende samenwerking op het gebied van zeldzame ziekten en ERN's of e-gezondheid.

Tegen deze achtergrond zijn de 24 Europese referentienetwerken, bestaande uit bijna 900 zeer gespecialiseerde zorgseenheden, in 2017 met hun activiteiten begonnen met de steun van het EU-gezondheidsprogramma (en sinds 2021 EU4Health). Sindsdien zijn duizenden patiënten met zeldzame of complexe ziekten door het programma geholpen, en de ERN's omvatten nu meer dan 1 600 zorgseenheden uit bijna 400 ziekenhuizen in alle 27 EU-lidstaten en Noorwegen.



Wat zijn Europese referentienetwerken?



Europese referentienetwerken (ERN's) zijn virtuele netwerken die zorgaanbieders, zorgprofessionals en patiënten uit de hele EU en Noorwegen met elkaar verbinden. Deze netwerken zijn gericht op het aanpakken van complexe of zeldzame ziekten en aandoeningen waarvoor zeer gespecialiseerde behandeling en bundeling van kennis en middelen nodig zijn.

Geen enkel land beschikt zelf over de kennis of de middelen die nodig zijn om alle zeldzame en weinig voorkomende complexe ziekten te behandelen. Met de ERN's krijgen patiënten en artsen in heel Europa toegang tot de beste expertise en tijdige uitwisseling van levensreddende kennis zonder dat zij naar een ander land hoeven te reizen. De netwerken maken het mogelijk de nieuwste kennis en ervaring op het gebied van zeldzame ziekten binnen de EU te delen met ziekenhuizen, onderzoekers en patiëntengroepen die lid zijn van het netwerk.

Om de diagnosestelling en behandeling van een patiënt te evalueren, roepen ERN-coördinatoren "virtuele" adviesraden van medische specialisten uit verschillende specialismen bijeen, die gebruikmaken van een speciaal IT-platform — het Clinical Patient Management System (klinisch patiëntenbeheersysteem, CPMS). Het overleg vindt plaats in dit CPMS, dat zorgverleners uit de hele EU in staat stelt online samen te werken om patiënten met zeldzame, weinig voorkomende en complexe ziekten te bespreken, te diagnosticeren en te behandelen. De ERN's coördineren en faciliteren ook onderwijs- en opleidingsactiviteiten, ontwikkelen richtsnoeren voor de klinische praktijk en andere instrumenten ter ondersteuning van de klinische besluitvorming, werken samen aan het genereren en verspreiden van kennis door middel van communicatieactiviteiten en zijn centra voor onderzoek en innovatie op het

gebied van zeldzame en weinig voorkomende complexe ziekten. Bovendien vullen de ERN's EU-registers met hoogwaardige gegevens van patiënten met zeldzame ziekten, waardoor een unieke, zeer waardevolle gegevensbron ontstaat voor het bevorderen van onderzoek en het ontwikkelen van de volgende generatie behandelingen voor zeldzame en complexe ziekten.

De ERN's zijn in maart 2017 van start gegaan. Momenteel zijn er 24 ERN's met meer dan 1 600 zeer gespecialiseerde zorgeenheden uit bijna 400 ziekenhuizen in alle lidstaten van de EU en Noorwegen.

Zij werken aan een reeks thematische kwesties, waaronder botziekten, kinderkanen en zeldzame vaatziekten, ten bate van duizenden EU-patiënten met een zeldzame of complexe aandoening.

Het ERN-initiatief wordt ondersteund door verschillende EU-financieringsprogramma's, waaronder het programma EU4Health, de Connecting Europe Facility en Horizon Europa.

De EU-lidstaten voeren het ERN-proces aan: ze moeten centra op nationaal niveau erkennen en toepassingen goedkeuren. Een Raad van lidstaten (Board of Member States, BoMS) is verantwoordelijk voor de ontwikkeling van de EU-strategie voor ERN's en de goedkeuring van de netwerken en aansluiting van nieuwe leden.

De 24 ERN-coördinatoren werken samen binnen de ERN-coördinatoren-groep (ERN-CG), die in 2017 is opgericht. Deze strategische groep stelt een gemeenschappelijke basis vast voor verscheidene belangrijke technische en organisatorische aspecten van de ERN's. Het ERN-CG en de BoMS werken nauw samen met verschillende werkgroepen — waaronder voor het genereren van kennis; de integratie in de nationale zorgstelsels; toezicht; juridische en ethische kwesties, en IT-advies — die hun voorstellen ter definitieve bespreking en besluitvorming voorleggen aan de ERN-CG en de BoMS.



Het ERN voor botziekten (ERN BOND)

Zeldzame botziekten omvatten stoornissen in de botvorming, modellering, hermodellering en afbraak en defecten in de routes die deze processen reguleren. Ze leiden tot een korte gestalte, botmisvorming, tandafwijkingen, pijn, breuken en invaliditeit en kunnen een negatieve invloed hebben op de neuromusculaire functie en hematopoëse.

Het ERN BOND verenigt alle zeldzame botziekten — aangeboren, chronisch en van algemene aard — die kraakbeen, bot en dentine aantasten. Het netwerk richt zich momenteel op osteogenesis imperfecta (OI), x-gebonden hypofosfatemische rachitis (XLH) en achondroplasie (ACH). Zij dienen op basis van ziekteprevalentie, moeilijkheid van diagnosestelling en beheersing en nieuwe behandelingsvormen als voorbeelden om systematische benaderingen vast te stellen voordat in de toekomst door ERN BOND wordt overgegaan op ziekten die nog zeldzamer zijn.

Door samen te werken met patiënten wil het ERN BOND maatstaven ontwikkelen aan de hand van door de patiënten gerapporteerde uitkomsten en ervaringen. Het netwerk zal daarnaast richtsnoeren opstellen die tot de ontwikkeling en verspreiding van beste praktijken leiden. Naarmate er nieuwe behandelingen worden ontwikkeld, zal het netwerk ervoor zorgen dat patiënten snel toegang tot studies krijgen.

Het ERN BOND ondersteunt de ontwikkeling van vaardigheden via e-gezondheid en platforms voor telegeneeskunde, en biedt werkbezoeken, opleidingsprogramma's en verspreidingsactiviteiten aan. Het netwerk wil de tijd tot diagnosestelling verkorten door het terugdringen van onjuiste tests, het vergroten van de nauwkeurigheid van diagnosestelling en nieuwe bruikbare behandelingen.

NETWERKCOÖRDINATOR

Dr. Luca Sangiorgi
*Orthopedisch Instituut Rizzoli,
Bologna, Italië*



Het ERN voor craniofaciale afwijkingen en kno-afwijkingen (ERN CRANIO)

Het ERN CRANIO richt zich op zeldzame en complexe craniofaciale afwijkingen en aandoeningen aan keel, neus en oren (kno). Deze aandoeningen omvatten misvormingen van de hersenen, de schedel en het gezicht, met inbegrip van specifieke aandoeningen zoals craniosynostose en craniofaciale microsomie, een gespleten lip en gespleten gehemelte, orodentale afwijkingen en kno-aandoeningen.

Het netwerk is actief op verschillende werkteerrenen, waaronder verspreiding, evaluatie, e-gezondheid, opleiding en onderwijs, kwaliteit van de zorg, ontwikkeling van registers en resultaatmeting.

Het ERN CRANIO beoogt ziektespecifieke deskundigheid, kennis en middelen uit de hele EU/EAA te bundelen om gezondheidsdoelstellingen te verwezenlijken die anders wellicht in één land onhaalbaar zouden zijn. Dergelijke gezondheidsdoelstellingen omvatten de ontwikkeling van klinische vaardigheden, een betere toegang van patiënten tot hoogwaardige deskundige zorg en het beschikbaar stellen van betere diagnosespecifieke informatie aan zorgprofessionals, patiënten, hun familie en verzorgers.

Op die manier wil het ERN CRANIO ook ongelijkheden op gezondheidsgebied verminderen door praktijken te standaardiseren en hoogwaardige zorg, informatie en hulpmiddelen in heel Europa toegankelijk te maken voor zorgverleners, patiënten, hun familie en verzorgers.



NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. dr. Irene Mathijssen
Erasmus Medisch Centrum,
Rotterdam, Nederland



Toegevoegde waarde voor patiënten en professionals

Patiënten met zeldzame en complexe ziekten moeten vaak jaren wachten op een duidelijke diagnose. Dit kan een frustrerende en ontmoedigende ervaring zijn voor patiënten, hun familie en verzorgers. Veel patiënten met dergelijke aandoeningen zijn kinderen. Ze hebben te kampen met ernstige ontwikkelingsproblemen terwijl ze door de medische molen gaan en tijdens hun kinderjaren door talloze specialisten worden gezien in de zoektocht naar een diagnose.

ERN's zorgen ervoor dat het publiek en zorg-professionals zich beter bewust zijn van zeldzame ziekten en gecompliceerde ziektemanifestaties, waardoor de kans op een vroegtijdige en juiste diagnose toeneemt met waar mogelijk een doeltreffende behandeling.

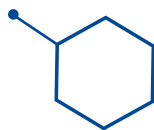
De netwerken vormen een platform voor de ontwikkeling van richtsnoeren, opleiding en het delen van kennis. ERN's kunnen door het bundelen van patiëntgegevens grote klinische studies vergemakkelijken en zo het begrip van de ziekte en de ontwikkeling van nieuwe medicijnen verbeteren.

De mate van betrokkenheid van patiënten varieert van netwerk tot netwerk, maar alle ERN's zorgen ervoor dat patiëntenvertegenwoordigers worden betrokken bij bijvoorbeeld de ontwikkeling van richtsnoeren voor de klinische praktijk, klinische proeven en zorgtrajecten.

Voor gespecialiseerde zorgprofessionals zijn ERN's een kans om te netwerken met gelijkgestemden in heel Europa. Dit maakt een

eind aan de professionele isolatie waar veel deskundigen op het gebied van zeldzame ziekten mee te maken hebben. Innovatie in de gezondheidszorg vormt de hoeksteen van het ERN-systeem met de ontwikkeling van nieuwe zorgmodellen en nieuwe manieren om zorg te verlenen, zoals e-gezondheidsoplossingen en -instrumenten, en baanbrekende medische oplossingen en hulpmiddelen. ERN's zijn incubators voor de ontwikkeling van digitale diensten voor het verlenen van virtuele gezondheidszorg en telegeneeskunde.

ERN's zorgen voor schaalvoordelen en een doeltreffender gebruik van middelen, wat een positief effect heeft op de duurzaamheid van nationale zorgstelsels. De netwerken zijn een duidelijk bewijs van wat er in Europa met solidariteit kan worden bereikt.



Het ERN voor endocriene aandoeningen (Endo-ERN)

Zeldzame endocriene aandoeningen betreffen een te grote, te lage of onjuiste hormoonactiviteit, hormoonresistentie, tumorgroei in endocriene organen en ziekten die het endocriene systeem beïnvloeden. De epidemiologische distributie varieert sterk van uiterst zeldzame en zeldzame aandoeningen tot aandoeningen met een lage prevalentie. Patiënten met een endocriene stoornis met een lage prevalentie hebben soms zeer gespecialiseerde zorg nodig van een multidisciplinair team onder leiding van een endocrinoloog.

Via het netwerk zijn acht hoofdthema's opgezet die het hele spectrum van aangeboren en verworven aandoeningen bestrijken. Dit zijn: bijnieraandoeningen; stoornissen in de calcium- en fosfaathomeostase; stoornissen in de geslachtsontwikkeling en -rijping; genetische afwijkingen van de glucose- en insulinehuishouding; genetische endocriene tumoursyndromen; groeistoornissen en genetische obesitas syndromen; aandoeningen van hypothalamus en hypofyse; en schildklier-aandoeningen.

Het Endo-ERN bouwt voort op het werk van een aantal bestaande Europese netwerken, zoals de netwerken van de Europese Vereniging voor endocrinologie (European Society of Endocrinology, ESE) en de Europese Vereniging voor pediatrie endocrinologie (European Society for Paediatric Endocrinology, ESPE) en de netwerken die door acties van de COST (de Europese samenwerking inzake wetenschap en technologie) zijn ontwikkeld.

Het Endo-ERN richt zich op betere diagnostische trajecten, behandeling, kwaliteit van zorg en meetbare resultaten voor patiënten met zeldzame endocriene aandoeningen door multidisciplinaire en grensoverschrijdende samenwerking en opleiding te faciliteren en door naar de patiënt te luisteren.

NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. Alberto M. Pereira
Amsterdam Universitair Medisch
Centrum, Amsterdam, Nederland



Het ERN voor epilepsie (EpiCARE)

Minstens zes miljoen mensen in Europa lijden aan epilepsie. Traditioneel wordt epilepsie behandeld als een afzonderlijke ziekte, maar hoewel de eerste klinische verschijnselen in de vorm van epileptische aanvallen op elkaar kunnen lijken, kan epilepsie zijn oorsprong vinden in een groot aantal verschillende neurologische oorzaken. De keuze van de behandeling, de uitkomsten en de algemene prognose hangen af van de etiologie, en een snelle diagnose, indien mogelijk, speelt een belangrijke rol.

Met traditionele anti-epileptica, wanneer deze goed worden voorgeschreven, heeft bijna 70 % van de patiënten geen last meer van aanvallen. Voor patiënten met refractaire epilepsie zijn de vooruitzichten echter minder gunstig. Zeldzame en complexe vormen van epilepsie vereisen vanaf het begin een multidisciplinaire behandeling. Goed opgezette zorgtrajecten en nauwe samenwerking met goed gestructureerde nationale netwerken voor epilepsiezorg zijn van essentieel belang.

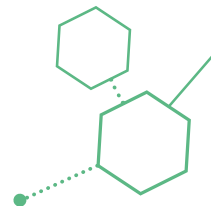
De medische teams van het ERN EpiCARE werken aan het verbeteren en uitbreiden van de diagnose van de oorzaken van zeldzame vormen van epilepsie; het verbeteren van vroegtijdige opsporing van patiënten met behandelbare zeldzame oorzaken van epilepsie; het verbeteren van de toegang tot gespecialiseerde zorg; verdere ontwikkeling van innovatieve klinische proeven voor nieuwe geneesmiddelen tegen epilepsie via de Europese samenwerking voor epilepsieproeven (European Collaboration for Epilepsy Trials, ECET); zorgen voor volledige toegang tot en gebruik van vroegtijdige prechirurgische evaluatie en epilepsiechirurgie; en bevordering van onderzoek naar innovatieve diagnose-instrumenten en behandelingen van oorzaken van epilepsie.

Het netwerk organiseert meerdere keren per maand patiëntenoverleg, waaraan wordt deelgenomen door deskundigen op het gebied van genetica, neuropsychologie, geneesmiddelenbeheer en prechirurgische evaluatie uit de hele EU. Het ERN EpiCARE heeft talrijke activiteiten opgezet om kennis te genereren, waaronder interactieve educatieve webinars en updates van richtsnoeren voor de klinische praktijk. Het netwerk met andere ERN's en door de EU gefinancierde initiatieven zoals het Europees gezamenlijk programma voor zeldzame ziekten (European Joint Programme on Rare Diseases, EJP RD), SOLVE-RD; ERICA en de transversale werkgroepen voor neurologische aandoeningen, waarbij met name het ERN-RND en het ERN EURO-NMD betrokken zijn.

Vanaf het begin heeft het netwerk nauw samengewerkt met alle verwante wetenschappelijke instanties, zoals de Internationale liga tegen epilepsie (International League Against Epilepsy, ILAE), de Europese Vereniging voor pediatrie neurologie (European Paediatric Neurology Society, EPNS) en de Europese Academie voor neurologie (European Academy of Neurology, EAN). Om het bewustzijn van beste praktijken en zorgtrajecten te vergroten, werkt het ERN EpiCARE samen met belangenbehartigers van patiënten van de Europese Groepen voor belangenbehartiging van patiënten (European Patient Advocacy Groups, ePAG's) om bijvoorbeeld informatiefolders te produceren over zeldzame vormen van epilepsie en patiëntgerichte klinische onderzoeken.

NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. Alexis Arzimanoglou
Hospital Infantil Sant Joan de
Déu Barcelona, Spanje





Hoe ERN's worden goedgekeurd

De EU-lidstaten spelen de hoofdrol bij het aanwijzen en opzetten van Europese referentienetwerken. Leden van het netwerk krijgen de ERN-status als ze op een oproep van de Europese Commissie hebben gereageerd. De aanmelding wordt beoordeeld door een onafhankelijke beoordelingsraad (Independent Assessment Body, IAB) die verslagen over alle kandidaten heeft opgemaakt. De Raad van lidstaten (BoMS) besluit dan of een ERN-verzoek wordt goedgekeurd of niet.

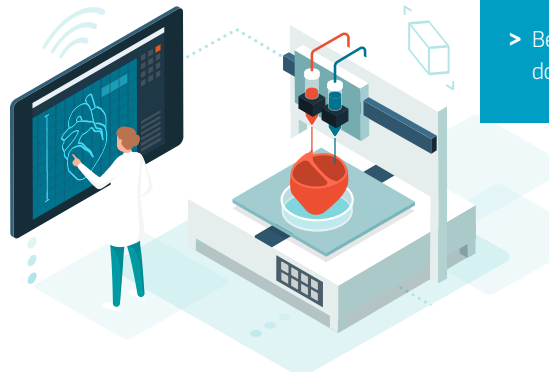
De BoMS bestaat uit vertegenwoordigers van alle EU-lidstaten plus Noorwegen en speelt een actieve rol bij de ontwikkeling van de ERN-strategie. De BoMS blijft ERN-leden controleren, beoordeelt kandidaten die zich bij een bestaand netwerk willen aansluiten en keurt toekomstige netwerken goed. Als gevolg van de sollicitatieoproep van 2019 werden in 2022 meer dan 600 extra zorgverleners uit 20 EU-lidstaten en Noorwegen als lid van ERN's toegelaten.

18 ERN-indicatoren zijn door de BoMS vastgesteld en deze indicatoren worden regelmatig door de ERN's voorgelegd. Zij zorgen voor een solide continu toezicht om verbeteringen in kwaliteit en resultaten te meten en successen en potentiële valkuilen aan het licht te brengen.

Landen die geen vertegenwoordiging hebben in een goedgekeurd ERN kunnen deelnemen via zorgverleners die door hun lidstaat zijn aangewezen als "aangesloten" en/of "samenwerkend" nationaal centrum. Deze aangesloten partners hebben toegang tot richtsnoeren voor goede praktijken wat diagnose, zorg en behandeling betreft, en zijn betrokken bij onderzoeksactiviteiten.

ERN's moeten aan de volgende criteria voldoen:

- > atientgericht en klinisch geleid
- > Tien leden in **ten minste acht landen**
- > Sterke onafhankelijke beoordeling
- > Naleving van netwerk- en ledencriteria
- > Bekrachtiging en goedkeuring door nationale autoriteiten



Het ERN voor nierziekten (ERKNet)

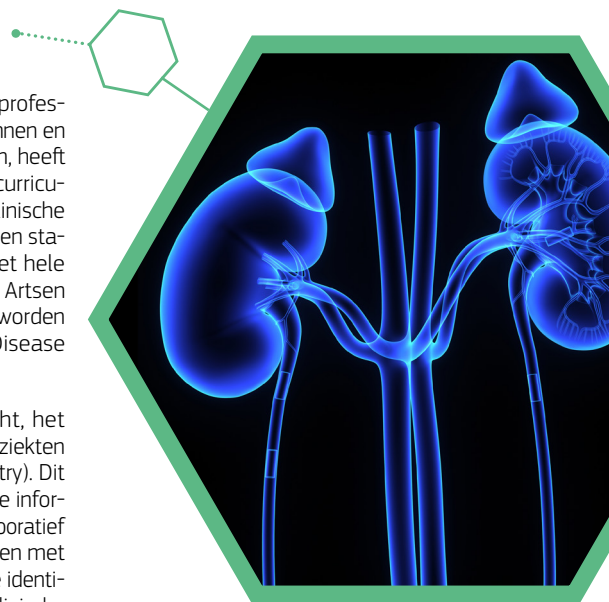
Zeldzame en complexe nierziekten omvatten een hele reeks aangeboren, erfelijke en verworven stoornissen. Naar schatting worden er jaarlijks twee miljoen Europeanen getroffen door zeldzame nierziekten, waarbij glomerulopathie en aangeboren misvormingen van de nieren elk goed zijn voor één miljoen gevallen. Daarnaast vormen erfelijke tubulaire aandoeningen, tubulo-interstitiële nefritis en trombotische microangiopathie een aantal van de zeldzame en uiterst zeldzame ziekten met grote klinische significantie.

Geavanceerde diagnostische instrumenten kunnen waardevolle informatie verschaffen over ziekteprognoses en behandelingsopties. Maar niet iedereen heeft toegang tot deze tests. Door het laat stellen van een diagnose en een ontoereikende behandeling ontwikkelen veel zeldzame nierziekten zich tot nierfalen.

Het ERKNet is erop gericht de behandeling van patiënten met zeldzame nierziekten, in het bijzonder nieuwe en complexe gevallen, te verbeteren door middel van onlineadviesdiensten. De werkgroepen van deskundigen binnen het netwerk werken aan consensus over diagnostische algoritmen voor patiënten bij wie een zeldzame nierziekte wordt vermoed, met onder andere standaardcriteria voor genetische tests in geval van een vermoedelijke erfelijke nierziekte. Werkgroepen definiëren daarnaast klinische trajecten voor therapie en behandeling na grondige analyse van de beschikbare behandelingsmogelijkheden.

Omdat bewustzijn en kennis bij zorgprofessionals essentieel zijn voor het herkennen en behandelen van zeldzame nierziekten, heeft ERKNet een driejarig postdoctoraal curriculum geïntroduceerd, gebaseerd op klinische training, webinars en e-learning, dat een state-of-the-art opleiding biedt over het hele spectrum van zeldzame nierziekten. Artsen die de cursus met succes afronden, worden erkend als "European Rare Kidney Disease Specialists".

ERKNet heeft het ERKReg opgericht, het Europees register voor zeldzame nierziekten (European Rare Kidney Disease Registry). Dit onlineregister verstrekt demografische informatie en vergemakkelijkt klinisch collaboratief onderzoek door cohorten van patiënten met zeldzame nierziekten in heel Europa te identificeren. Bovendien levert het register klinische prestatiestatistieken en benchmarking voor alle gespecialiseerde centra, ter ondersteuning van geharmoniseerde en geoptimaliseerde zorg voor zeldzame nierziekten in alle bij het ERKNet aangesloten ziekenhuizen en klinieken.



NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. Franz Schaefer
Universitätsklinikum Heidelberg,
Duitsland

Het ERN voor zeldzame neurologische aandoeningen (ERN-RND)

Het ERN-RND genereert en deelt kennis en coördineert de zorg voor patiënten die lijden aan zeldzame neurologische aandoeningen, waaronder de meest voorkomende pathologische aandoeningen van het centrale zenuwstelsel. Het omvat vormen van cerebellaire ataxie en erfelijke vormen van spastische paraplegie; de ziekte van Huntington en andere chorea's; frontotemporale dementie; dystonie, (niet-epileptische) paroxysmale stoornissen en neurodegeneratie met ijzeraccumulatie in de hersenen; vormen van leuko-encefalopathie; en atypische parkinsonsyndromen.

Het netwerk brengt expertisecentra en aangesloten partners in 24 Europese landen, evenals patiëntenvertegenwoordigers bijeen. Het netwerk richt zich op zeer gespecialiseerde zorgdiensten zoals sequencingdiagnostiek van de volgende generatie, diepe hersenstimulatie en geavanceerde behandelingen, en het genereert en verspreidt zowel overkoepelende als ziektespecifieke kennis.

Het ERN-RND ontwikkelt klinische richtsnoeren voor beste praktijken voor een aantal zeldzame neurologische aandoeningen, aanbevelingen voor beste praktijken bij neurorevalidatie en transitie, evenals zorgstandaarden zoals de samenstelling van multidisciplinaire teams. Groepen van ziektedeskundigen

ontwikkelen en harmoniseren zorgtrajecten met inbegrip van diagnostische stroomschema's en algoritmen voor behandelingen, alsook ziekteschalen om de verschillende aspecten van zeldzame neurologische aandoeningen te beoordelen.

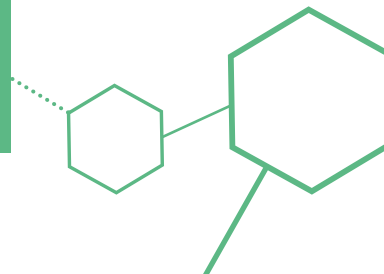
Patiënten met onduidelijke diagnoses worden via het CPMS besproken. Het ERN-RND is een van de vier netwerken die deelnemen aan Solve-RD — het Solving the Unsolved Rare Diseases-project — en het eigen opleidings- en onderwijsprogramma fungeert als basis voor een curriculum inzake zeldzame neurologische aandoeningen voor zorgprofessionals. Het netwerk faciliteert de voorbereiding van proeven en de kwaliteit van de zorg

door middel van een ERN-RND-register, dat gegevens bevat van alle patiënten die door ERN-RND-centra worden behandeld en een uniek overzicht biedt van bestaande cohorten op basis van genotype.

Het ERN-RND werkt samen met de Europese Academie voor Neurologie (European Academy of Neurology, EAN); de Europese Vereniging voor pediatrie neurologie (European Paediatric Neurology Society, EPNS); de Europese afdeling van de Internationale vereniging voor Parkinson en bewegingsstoornissen (European section of the International Parkinson and Movement Disorder Society, MDS); de Europese Federatie van neurologische verenigingen (European Federation of Neurological Associations, EFNA); en de Europese Academie voor kinderen met een beperking (European Academy of Childhood Disability, EACD). Samen met de andere twee "Neuro-ERN's" — EURO-NMD en EpicARE — heeft het ERN-RND negen werkgroepen opgezet.

NETWERKCOÖRDINATOR

Dr. Holm Graessner
Universitair ziekenhuis Tübingen,
Duitsland



Het ERN voor erfelijke en aangeboren afwijkingen van de spijsvertering en het maagdarmstelsel (ERNICA)

ERNICA richt zich op twee diagnostische groepen: misvormingen van het spijsverteringsstelsel en misvormingen van het diafragma en de buikwand. De werkstroom misvormingen van het spijsverteringsstelsel omvat vier werkgroepen voor slokdarmziekten, darmziekten, darmfalen en gastro-enterologische ziekten. De werkstroom misvormingen van het diafragma en de buikwand bestaat uit twee werkgroepen: misvormingen van het diafragma en misvormingen van de buikwand.

De werkgroepen worden gezamenlijk geleid door ERNICA-zorgprofessionals en patiënten-vertegenwoordigers. Negen werkgebieden zijn van toepassing op alle diagnosegroepen: beheer, verspreiding, evaluatie, zorgnormen, opleiding, onderzoek, e-gezondheid, foetale geneeskunde; en netwerken.

ERNICA beoogt ziektespecifieke deskundigheid, kennis en middelen uit de hele EU/EAA te bundelen, om gezondheidsdoelstellingen te verwezenlijken die anders wellicht in één land onhaalbaar zouden zijn. Deze gezondheidsdoelstellingen omvatten de ontwikkeling van klinische vaardigheden; betere toegang van patiënten tot hoogwaardige deskundige zorg; en de beschikbaarheid van meer diagnosespecifieke informatie voor zorgprofessionals, patiënten, hun familie en verzorgers.

Op die manier wil ERNICA ook ongelijkheden op gezondheidsgebied binnen Europa verminderen door praktijken te standaardiseren en hoogwaardige zorg, informatie en hulpmiddelen in heel Europa toegankelijk te maken voor patiënten, hun familie en verzorgers.

NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. dr. René Wijnen
Erasmus Medisch Centrum,
Rotterdam, Nederland



Integratie, coördinatie en samenwerking: de lidstaten en de ERN's

In 2022 hebben 620 nieuwe zorgverleners zich aangesloten bij ERN's, waarmee het totale ledenaantal op meer dan 1 400 komt. Dat is goed nieuws voor patiënten, die nu meer dan ooit toegang hebben tot zeer gespecialiseerde gezondheidszorg, en voor artsen, die profiteren van de samenwerking met andere deskundigen in de EU en Noorwegen.

De uitbreiding brengt echter ook uitdagingen op het gebied van coördinatie en partnerschap met zich mee; en dat is waar de Raad van lidstaten (BoMS) een cruciale rol speelt. De BoMS heeft de ERN's van het prille begin tot het volle wasdom begeleid. De BoMS was verantwoordelijk voor de goedkeuring ervan toen ze in 2017 voor het eerst werden opgericht en zal alle toekomstige extra ERN's goedkeuren. De integratie van de werkzaamheden van de ERN's in de nationale zorgstelsels en de onderlinge afstemming van hun prioriteiten is eveneens een prioriteit.

"De situatie is aanzienlijk veranderd," zegt mede-voorzitter van de BoMS, professor Till Voigtländer. *"ERN's zijn tot wasdom gekomen en zijn nu volledig operationeel. De ERN-coördinatoren heeft zeer actief en efficiënt gewerkt en laten zien een belangrijke samenwerkingspartner te zijn voor de BoMS."*

"De ERN-coördinatoren en hun teams buigen zich actief over vraagstukken zoals wat de beste en meest betaalbare manieren zijn om de prestaties te monitoren, ERN-registers te ontwikkelen en te organiseren, kennis te delen en te verspreiden, opleidingen te verzorgen en te voldoen aan hoge ethische en wettelijke normen," voegt professor Voigtländer toe. *"Zij hebben ook een belangrijke rol gespeeld bij de ontwikkeling van het klinisch patiëntenbeheersysteem CPMS, dat essentieel is voor een snellere en betere diagnose, behandeling en zorg voor mensen met zeldzame ziekten."*

De BoMS is ook belast met het goedkeuren van nieuwe zorgprofessionals, en de laatste toevoegingen zijn het resultaat van een rigoureuus traject dat begon met een sollicitatieoproep in 2019. Het proces werd verder bemoeilijkt door Brexit en het daaropvolgende verlies van deskundigheid van in het Verenigd Koninkrijk gevestigde zorgprofessionals. Nu er nieuwe zorgprofessionals zijn aangesloten, wordt de aandacht gericht op het beoordelen en verbeteren van de kwaliteit van de zorg die door de ERN's en de zorgprofessionals wordt verleend.

Een essentieel element in het systeem van voortdurende kwaliteitsverbetering van de ERN's is AMEQUIS — het systeem voor beoordeling, toezicht, evaluatie en kwaliteitsverbetering (Assessment, Monitoring, Evaluation and Quality Improvement System). Een onafhankelijke evaluatie- en beoordelingsinstantie zal de ERN's evalueren om de sterke en zwakke punten vast te stellen en ervoor te zorgen dat alle betrokkenen worden gehoord, met inbegrip van de patiënten en hun familie. De BoMS zal een cruciale rol spelen in dit traject, aangezien de raad als taak heeft overeenstemming te bereiken over verbeteringsplannen voor ERN's en zorgprofessionals, indien en waar nodig.

Vanaf 2022 zal het gemeenschappelijk optreden inzake de integratie van de ERN's een nog grotere samenwerking tussen de lidstaten vergen, die de bouwstenen zullen leggen voor de toekomst van

de ERN's, volledig geïntegreerd in de nationale zorgstelsels en perfect geharmoniseerd met de Europese partners. De Commissie zal het proces coördineren en de ERN-coördinatoren groep zal een cruciale rol spelen bij de uitvoering. Integratie, coördinatie en samenwerking zullen het succes van de ERN's in de volgende fase van het proces waarborgen.

"We hebben nu meer belanghebbenden dan ooit tevoren bij het ERN-project betrokken, waaronder ziekenhuismanagers en groepen voor belangenbehartiging van patiënten," aldus professor Voigtländer. *"Dat is goed nieuws, en we mogen daar erg blij mee zijn. De lidstaten kunnen dit echter niet alleen. Het is tijd om onze samenwerking te intensiveren, want alleen als we allemaal samenwerken, kunnen we het maximale uit het ERN-project halen — een project waar de rest van de wereld nu al jaloers op is."*

**Professor
Till Voigtländer**



Het ERN voor luchtwegaandoeningen (ERN LUNG)

Voor complexe longziekten is er naast multidisciplinaire zorg ook psychosociale ondersteuning nodig. Deze complexiteit kan het gevolg zijn van het onderliggende genetische mechanisme van de ziekte, secundaire veranderingen en schade aan andere orgaanstelsels. Vroege diagnosestelling en toegang tot specialistische zorg kunnen de uitkomsten voor veel van deze aandoeningen verbeteren.

Het ERN-LUNG richt zich op een aantal zeldzame en complexe longaandoeningen, waaronder interstitiële longziekten; cystische fibrose (CF); niet-cystische fibrose-bronchiectasie (nCF-BE); pulmonaire hypertensie (PH); primaire ciliaire dyskinesie (PCD); alfa-1 anti-trypsinedeficiëntie (AATD); mesothelioom; en chronische afstoting na longtransplantatie.

Het netwerk wil de deskundigheid in heel Europa verbeteren om de normen voor zorg, kwaliteit van leven en de prognose voor het hele spectrum aan zeldzame longziekten te bevorderen. Leden van het ERN LUNG ontwikkelen en verspreiden richtsnoeren, bevorderen gemeenschappelijke behandelingen, versterken grensoverschrijdende toegang tot diagnosestelling en behandeling, initiëren en ondersteunen registers en vormen cohorten die groot genoeg zijn voor klinische studies, ontwikkeling van geneesmiddelen en studies naar de natuurlijke historie.

Het ERN LUNG biedt patiënten online toegang tot interdisciplinaire teams en second opinions over complexe casussen zonder dat patiënten hoeven te reizen. Hiermee wordt het onlinesysteem voor deskundig advies uitgebreid met adviescommissies die online casussen bespreken, en — indien nodig — grensoverschrijdende verwijzingen.

NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. Thomas O.F. Wagner
Universitätsklinikum Frankfurt,
Duitsland



Het ERN voor huidziekten (ERN Skin)

Veel huidaanandoeningen hebben een grote impact op patiënten en kunnen in verband worden gebracht met een risico op kanker. De diagnosestelling van zeldzame en complexe ziekten omvat een volledige beoordeling van de huid en slijmvliezen en andere orgaanstelsels en huidbiopsieën. Alleen ervaren dermatologen kunnen complexe aandoeningen onderscheiden. De afwezigheid van een deskundige diagnosestelling belemmert de juiste behandeling. Dit kan een ernstige fysieke en psychologische last vormen voor patiënten.

Het ERN Skin brengt toonaangevende deskundigen op het gebied van zeldzame huidziekten bij kinderen en volwassenen samen, zodat ze kennis kunnen uitwisselen, richtsnoeren voor beste praktijken kunnen actualiseren en ontwikkelen, en de beroepsopleiding en patiëntenvoorlichting kunnen verbeteren.

Het netwerk wil de organisatie van de gezondheidszorg verbeteren door middelen te bundelen, inclusief een platform met deskundigen voor collaboratief overleg over moeilijke casussen. Voor iedere ziekte die onder dit netwerk valt, zijn er centrale multidisciplinaire teams bestaande uit een dermatoloog, een verpleegkundige, een psycholoog, een geneticus, een diëtist en een patholoog, samen met de andere specialisten die nodig zijn.

Het ERN Skin gaat ook registers voor zeldzame huidziekten opzetten. Hierdoor moet deelname aan onderzoeksprogramma's en klinische studies met goed gekarakteriseerde patiënten mogelijk worden en behandelingsonderzoek met voldoende grote patiëntencohorten bevorderen. Daarnaast zal er een uitgebreide sociaaleconomische studie naar de individuele ziektelast worden uitgevoerd.



NETWERKCOÖRDINATOR

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

Het ERN voor kanker bij volwassenen (solide tumoren) (ERN EURACAN)

De Registratie van zeldzame vormen van kanker in Europa (Surveillance of Rare Cancers in Europe, RARECARE) definieert zeldzame vormen van kanker als kwaadaardige aandoeningen waarvan er minder dan zes nieuwe gevallen per 100 000 personen per jaar worden geregistreerd. Dit geldt voor ongeveer 20-25 % van alle nieuwe kankerdiagnoses en 30 % van de sterfgevallen door kanker.

Deskundigen zijn het erover eens dat patiënten met zeldzame vormen van kanker vanaf de eerste diagnose moeten worden doorverwezen naar gecertificeerde referentiecentra. Hierdoor kunnen zij profiteren van de meest actuele, multidisciplinaire expertise — van doeltreffende behandelingen tot empirisch onderbouwde behandelingsrichtsnoeren — en wordt passende zorg voor alle patiënten gewaarborgd, ongeacht waar ze voor het eerst een arts zien.

EURACAN bestrijkt meer dan 300 zeldzame vormen van solide kanker bij volwassenen, gegroepeerd in tien domeinen die overeenkomen met de RARECARE-classificatie en de ICD10. Het netwerk werkt nauw samen met patiëntenvertegenwoordigers van de Europese Groepen voor belangenbehartiging van patiënten (ePAG's) om informatie en perspectieven te verschaffen over de behoeften en verwachtingen van patiënten.

Sinds de oprichting heeft EURACAN 26 EU- en EER-landen bereikt. Het netwerk is erop gericht de behandeling van patiënten te standaardiseren en de overlevingskansen te vergroten door instrumenten voor beste praktijken te ontwikkelen en te delen en regelmatig richtsnoeren voor klinische praktijken bij diagnosestelling en behandeling te actualiseren, in

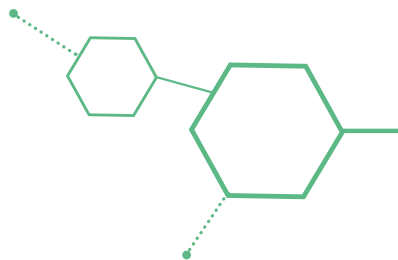
samenwerking met diverse wetenschappelijke verenigingen. Het netwerk heeft communicatie-instrumenten in alle talen voor patiënten en artsen ontwikkeld, terwijl met het STARTER-project (Starting an Adult Rare Tumour European Registry) wordt gewerkt aan een cruciaal instrument voor de toekomst: het EURACAN-gefedereerde registermodel.

EURACAN bouwt voort op bestaande netwerken en succesvolle klinische proeven via de Europese Organisatie voor onderzoek en behandeling van kanker (European Organisation for Research and Treatment of Cancer, EORTC), de Europese Vereniging voor neuro-endocriene tumoren (European Neuroendocrine Tumour Society, ENETS), het Netwerk voor bindweefselkanker (Connective Tissues Cancer Network, Conticanet) en diverse eerdere onderzoeksprogramma's van de EU, waaronder de door EURACAN geïnitieerde projecten SPECTA/Arcagen en TRACKING.



NETWERKCOÖRDINATOR

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



Europa: een wereldwijd kenniscentrum

De Europese referentienetwerken zijn in maart 2017 van start gegaan en hebben als hoofddoel het leven te verbeteren van mensen in Europa die aan zeldzame en complexe ziekten lijden.

De ERN's hebben echter een wereldwijde impact die veel verder reikt dan Europa. Zij versterken de bestaande wereldwijde beste praktijken en ontwikkelen dergelijke praktijken op andere gebieden. De netwerken dragen ertoe bij dat Europa een centrum van activiteit op het gebied van zeldzame en complexe aandoeningen wordt, door richtsnoeren voor beste praktijken bij diagnosestelling of behandeling toe te passen waar deze bestaan, en deze te ontwikkelen waar ze niet bestaan.

Door deskundigen en patiëntenpopulaties met elkaar in contact te brengen, faciliteren de ERN's ook klinische studies en het testen van behandelingen, waardoor ze een voortrekkersrol spelen bij innovatie op talrijke gebieden van zeldzame ziekten.

Het ERN-model is een voorbeeld voor anderen en ontwikkelt ultramoderne instrumenten voor e-gezondheid ter ondersteuning van grensoverschrijdende samenwerking in Europa, die ook de internationale samenwerking kunnen bevorderen en de toegang tot gezondheidszorg kunnen verbeteren.



Het ERN voor hematologische ziekten (ERN-EuroBloodNet)

Hematologische ziekten zijn bloed- en beenmergafwijkingen, afwijkingen aan lymfoïde organen en bloedstollingsfactoren. Hierbij gaat het bijna altijd om zeldzame aandoeningen. Ze kunnen in zes categorieën worden onderverdeeld: zeldzame afwijkingen aan rode bloedcellen; beenmergfalen; zeldzame stollingsstoornissen; hemochromatose en andere zeldzame genetische ijzersynthesestoornissen; myeloïde maligniteiten; en lymfoïde maligniteiten.

Om zeldzame hematologische ziekten te diagnosticeren, is aanzienlijke klinische deskundigheid nodig en toegang tot een heel scala van laboratoriumdiensten en beeldvormende technologieën. Met deze tests kunnen ziekten nauwkeurig worden ingedeeld volgens de WHO-criteria, met behulp van internationale scoringsystemen en, waar mogelijk, biomarkers.

Deze voorwaarden en het feit dat sommige zeldzame bloedziekten zeer zeldzaam zijn, maken dat de juiste diagnose vaak over het hoofd wordt gezien of lang op zich laat wachten, vooral bij oudere patiënten. Behandeling is vaak moeilijk, omdat er gespecialiseerde infra-structuren en teams nodig zijn en bepaalde behandelingen, zoals allogene stamceltransplantaties of stollingsfactoren, moeilijk toegankelijk zijn. Sommige landen hebben preventieprogramma's voor bepaalde aandoeningen, maar er is dringend behoefte aan harmonisatie op het gebied van screening.

In de eerste vijf jaar heeft het ERN-EuroBloodNet, in nauwe samenwerking met het Europees Genootschap voor hematologie (European Hematology Association, EHA) met succes meerdere transversale en ziektespecifieke acties uitgevoerd ter verbetering van de toegang tot gezondheidszorg voor patiënten met zeldzame bloedziekten; de richtsnoeren en beste praktijken bevordert; gezorgd voor betere opleiding en kennisdeling; klinisch advies geboden waar weinig nationale deskundigheid voorhanden is; en het aantal klinische studies op dit gebied uitgebreid. De betrokkenheid vanaf het begin van ePAG's en patiëntenverenigingen draagt bij tot versterking van de positie van patiënten, de therapeutische educatie en de training in belangenbehartiging, overeenkomstig de patiëntgerichte aanpak van het ERN-EuroBloodNet.

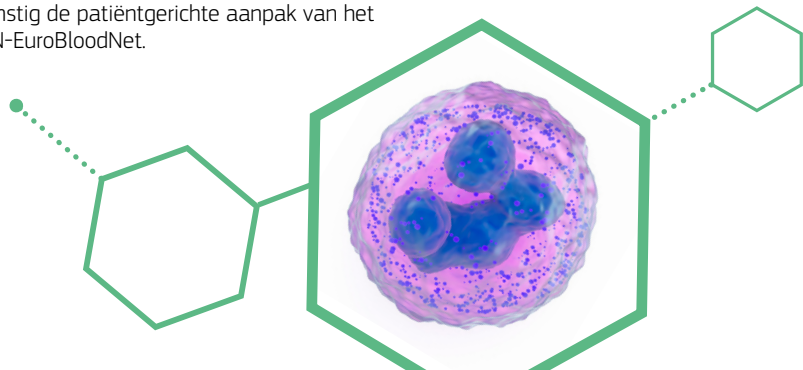
NETWERKCOÖRDINATOREN

Prof. Pierre Fenaux

Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Saint-Louis, Parijs, Frankrijk (voorzitter Oncologisch centrum)

Prof. Béatrice Gulbis

Erasmusziekenhuis-UKB, LHUB-ULB, Brussel, België (voorzitter Niet-oncologisch centrum)



Het ERN voor urogenitale ziekten en aandoeningen (ERN eUROGEN)

Zeldzame en complexe uro-rectale-genitale aandoeningen moeten vaak chirurgisch worden gecorrigeerd, meestal al vlak na de geboorte of in de kindertijd. Incontinentie voor urine en/of ontlasting vormen een zware last voor kinderen, adolescenten en volwassenen met deze problemen. Patiënten hebben levenslang zorg nodig van een multidisciplinair team van deskundigen die een operatieve ingreep plannen en uitvoeren, en die na de ingreep fysiotherapie en psychologische ondersteuning bieden.

Het ERN eUROGEN biedt onafhankelijk beoordeelde richtsnoeren voor beste praktijken en verbetert het delen van resultaten. Voor het eerst kunnen langetermijnresultaten voor patiënten over een periode van 15 tot 20 jaar worden gevolgd dankzij het register van het ERN eUROGEN.

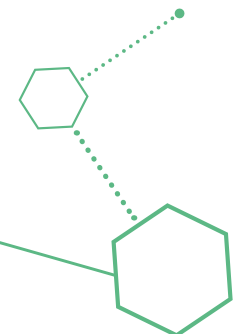
Het netwerk verzamelt gegevens en materialen op gebieden waar deze nog ontbreken; ontwikkelt nieuwe klinische richtsnoeren; verzamelt bewijs van beste praktijken; identificeert variaties in de huidige klinische praktijk; ontwikkelt onderwijs- en opleidingsprogramma's; stelt een onderzoeksagenda op in samenwerking met vertegenwoordigers van patiënten; en deelt kennis via deelname aan virtuele adviesessies in het CPMS en de multidisciplinaire teams. Nieuwe specialisten voor zeldzame en complexe urogenitale ziekten kunnen gebruikmaken van specifieke trainingsprogramma's en klinische uitwisselingen die door eUROGEN worden aangeboden.

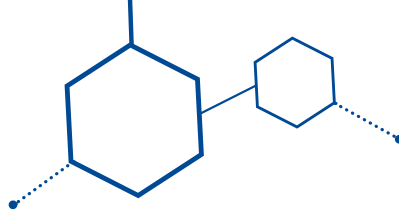
Tot slot wil het netwerk innovatie in de geneeskunde bevorderen en diagnostiek en behandelingen voor patiënten met zeldzame en complexe uro-recto-genitale aandoeningen verbeteren middels de strategie "Share. Care. Cure".

NETWERKCOÖRDINATOR

Wout Feitz

Radboud Universitair Medisch
Centrum, Amalia Kinderziekenhuis,
Nijmegen, Nederland





Samenwerking in actie

Online platforms, telegeneeskunde en e-gezondheidsinstrumenten kunnen een waardevolle rol spelen bij het faciliteren van samenwerking. ERN's zijn verbonden via een speciaal IT-platform, het Clinical Patient Management System (klinisch patiëntenbeheersysteem, CPMS), een webgebaseerde klinische softwareapplicatie waarop zorgverleners in de hele EU kunnen samenwerken om virtueel diagnoses te stellen en patiënten met zeldzame, laag-prevalente en complexe ziekten te behandelen.

Netwerkcoördinatoren kunnen "virtuele" adviesraden van medisch specialisten oproepen. Met behulp van instrumenten voor telegeneeskunde kan de toestand van een patiënt voor diagnosestelling en behandeling

worden beoordeeld. Hiermee kunnen zorgprofessionals die voorheen zeldzame en complexe casussen alleen moesten behandelen, collega's raadplegen en om een second opinion vragen. Interoperabiliteit vormt de spil voor deze instrumenten.

Dankzij technologische vooruitgang op het gebied van videovergaderen hoeft geografie geen belemmering meer te vormen om met teams op afstand te werken. Netwerken kunnen ook gebruikmaken van speciale systemen om weefselmonsters of afbeeldingen in hoge resolutie van complexe aandoeningen te delen. Deze technologieën kunnen worden gebruikt om een grote gegevensbank met casussen aan te leggen voor verder onderzoek. Het CPMS valt onder de Europese en nationale

wetgeving inzake gegevensbescherming en de privacyrechten van patiënten (AVG).

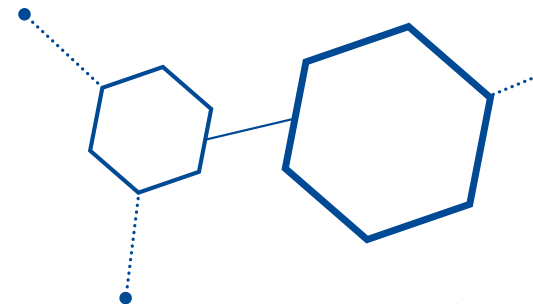
Als bijvoorbeeld pathologische en radiologische gegevens eenmaal veilig zijn gedeeld, kunnen leden van het netwerk in een beveiligde omgeving inloggen, afbeeldingen bekijken en becommentariëren. De behandelend arts blijft verantwoordelijk voor zijn patiënt, maar hij kan gebruikmaken van het ERN als waardevolle bron van ondersteuning.

Aangesloten partners

ERN's zijn erop gericht een echte toegevoegde waarde leveren aan alle EU-lidstaten. Relevante wetgeving biedt landen die geen vertegenwoordiging in een goedgekeurd ERN hebben, de kans om deel te nemen via zorgverleners die door hun lidstaat zijn aangewezen als "aangesloten" en/of "samenwerkend" nationaal centrum.

De lidstaten kunnen eventueel ook een nationaal coördinatiecentrum aanwijzen om het contact met alle ERN's te onderhouden. De Raad van lidstaten (MoBS) stelt een gemeenschappelijk kader op om dit soort centra aan te wijzen en te integreren in de ERN's. Toch is het van essentieel belang dat aangesloten partners worden aangewezen door lidstaten via open, transparante en solide procedures.

Alle ERN's moeten duidelijke beleidsdoelstellingen hebben voor de actieve betrokkenheid en deelname van deze aangesloten partners.



Het ERN voor neuromusculaire ziekten (ERN EURO-NMD)

Neuromusculaire ziekten komen voor van de vroege jeugd tot de late volwassenheid en worden gekenmerkt door spierzwakte en atrofie, maar ze kunnen ook in verband worden gebracht met andere symptomen zoals vermoeidheid, pijn, gevoelloosheid, blindheid, slikproblemen, ademhalingsproblemen en hartaandoeningen. De meeste neuromusculaire ziekten zijn progressief en slopend, met een kortere levensverwachting en een lagere kwaliteit van leven.

In Europa bestaan er aanzienlijke kloven en ongelijkheden op het gebied van diagnosestelling en behandeling. Uitgesteld doorverwijzen van eerstelijnszorg naar een gespecialiseerd centrum en het beheersen van de overgang van kindergeneeskunde naar volwassenenzorg vormen de grootste uitdagingen voor betere uitkomsten.

ERN EURO-NMD verenigt vooraanstaande deskundigen in Europa om patiënten toegang te bieden tot gespecialiseerde zorg via virtuele en persoonlijke consulten. Het netwerk wil de tijd tot diagnosestelling verkorten, de diagnostische resultaten verbeteren en de toegang tot passende zorgtrajecten verbeteren.

In de eerste helft van 2021 hebben in totaal 12 882 nieuwe patiënten partners van EURO-NMD geraadpleegd en hebben de partners deelgenomen aan 258 klinische studies. Sinds 2018 is het aantal nieuwe patiënten dat netwerkpartners raadpleegt met 37,5 % gestegen en is de deelname van EURO-NMD-partners aan klinische studies met 63 % toegenomen.

Daarnaast stelt het netwerk doorlopend nieuwe richtsnoeren op en verstrekt het zorgprofessionals en patiënten ziektespecifieke informatie over beste praktijken. De kennis die door het netwerk wordt gegenereerd en verzorgd, is breed beschikbaar via openbaar toegankelijk webinars, en ook via e-gezondheidsinstrumenten zoals CPMS-overleg. Er wordt momenteel gewerkt aan een op Moodle gebaseerd leermanagementsysteem (LMS).

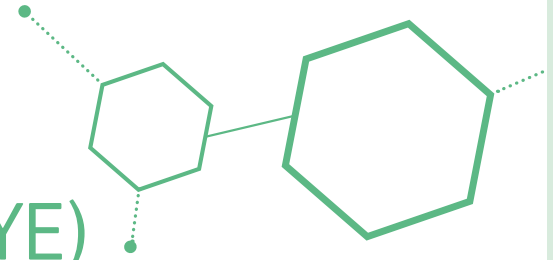
Voortbouwend op een stevige basis zal het netwerk samenwerking blijven stimuleren om onderzoek en de ontwikkeling van behandelingen aan te jagen, om zo aan behoeften van patiënten te voldoen waarin nu niet wordt voorzien. Het bevorderen van grensoverschrijdende gegevensuitwisseling door middel van ethisch verantwoorde, kwalitatief hoogwaardige registers en platforms voor onderzoeksgegevens is eveneens een prioriteit.

NETWERKCOÖRDINATOR

Dr. Teresinha Evangelista
*Universiteit van Sorbonne,
Ziekenhuis Pitié Salpêtrière
Hospital, Assistance Public
Hopitaux de Paris, Frankrijk*



Het ERN voor oogaandoeningen (ERN-EYE)



Zeldzame oogziekten zijn de belangrijkste oorzaak voor slechtziendheid en blindheid bij kinderen en jongvolwassenen in Europa. Er staan meer dan 900 zeldzame oogziekten vermeld in het portaal voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen (Orphanet). Dit zijn onder andere vaker voorkomende aandoeningen zoals retinitis pigmentosa — wat ongeveer 1 op de 5 000 mensen treft — en heel zeldzame aandoeningen die maar een of twee keer in de medische vakliteratuur zijn beschreven.

In nauwe samenwerking met ePAG's behandelt het ERN-EYE deze aandoeningen in vier thematische groepen: zeldzame netvliesaan- doeningen; zeldzame neuro-oftalmologische aandoeningen; zeldzame pediatrie oogaan- doeningen; en zeldzame aandoeningen van het voorste oogsegment. Daarnaast werken er zes transversale werkgroepen aan kwesties die voor alle vier de hoofdthema's van groot belang zijn. Extra werkgroepen richten zich op specifieke gebieden, waaronder genetische tests, registers, onderzoek, onderwijs, commu- nicatie, slechtziendheid en patiëntengroepen, en nationale integratie.

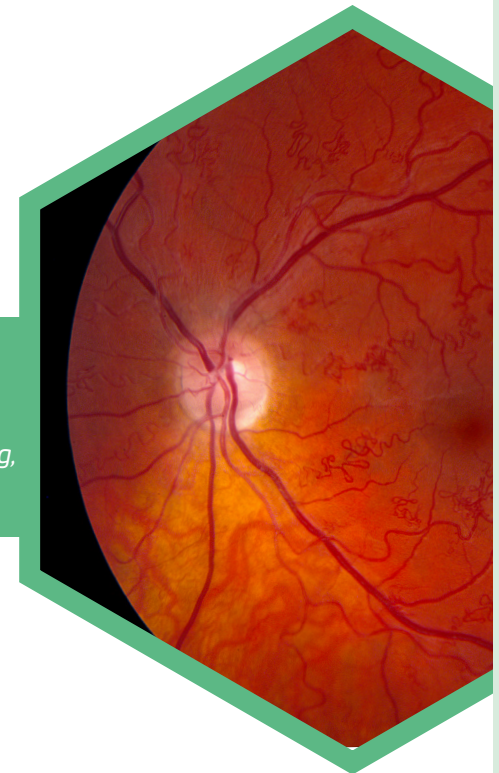
Een van de belangrijkste ERN-instrumenten is het CPMS, een virtueel klinisch IT-platform met een aan zeldzame oogziekten gewijde dataset. Het ERN-EYE richt zich op het verbe- teren van de diagnosestelling bij en zorg voor

patiënten in de hele EU door netwerken van deskundigen te verbinden en te versterken; kennis en informatie uit te wisselen; onderwijs- en opleidingsprogramma's te ontwikkelen, zoals webinars of e-learning; een Europees interoperabel register op te zetten (REDdistry); en richtsnoeren en documenten over goede praktijken te ontwikkelen.

NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. Hélène Dollfus

Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Frankrijk



Het ERN voor erfelijke tumorsyndromen (ERN GENTURIS)

Erfelijke tumorsyndromen zijn stoornissen waarbij mensen door erfelijke genetische mutaties meer risico lopen op tumoren. Soms hebben patiënten 100 % kans om gedurende hun leven kanker te krijgen. Hoewel de getroffen orgaanstelsels sterk variëren, lopen mensen met deze aandoeningen tegen dezelfde problemen aan: uitgestelde diagnosestelling, gebrek aan preventie voor patiënten en gezonde verwanten, therapeutisch wanbeheer. Op dit moment is slechts een kleine minderheid van de mensen met risico op erfelijke tumoren gediagnosticeerd.

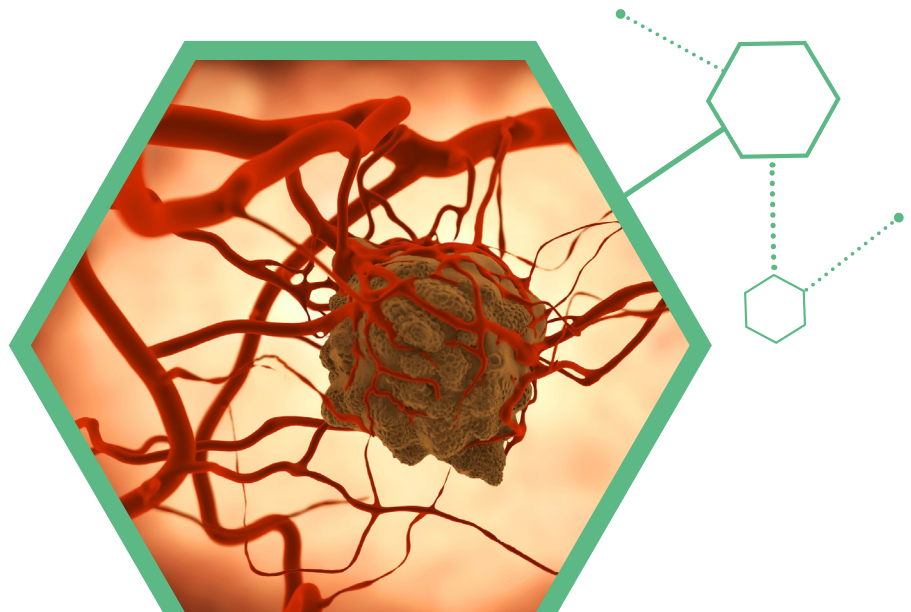
ERN GENTURIS werkt aan betere identificatie van deze syndromen; minimalisatie van de verschillen in klinische uitkomsten; het opzetten en invoeren van EU-richtsnoeren; het opzetten van het GENTURIS-register; het ondersteunen van onderzoek; en het versterken van de positie van patiënten. Het netwerk biedt voorlichting en onderwijs aan het publiek en zorgprofessionals via de eigen website, door regelmatig webinars en cursussen te organiseren, en door het delen van beste praktijken in heel Europa te bevorderen. Zowel de virtuele als fysieke toegang tot multidisciplinaire zorg wordt verbeterd,

om zo complexe casussen te delen en te bespreken. Het netwerk verbetert de kwaliteit en interpretatie van genetische tests en vergroot de participatie van patiënten in klinische onderzoeksprogramma's.

Het ERN GENTURIS werkt samen met andere ERN's om de zorg te verbeteren voor patiënten met genetische tumorrisicosyndromen, die aandoeningen krijgen die binnen de deskundigheid van andere netwerken vallen.

NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. Nicoline Hoogerbrugge
Radboud Universitair Medisch
Centrum, Nijmegen, Nederland



Een Europees referentienetwerk leiden

Professor
Hélène Dollfus



Professor Hélène Dollfus is hoogleraar in de klinische genetica en klinisch geneticus bij het Universitaire Ziekenhuis Straatsburg (HUS) in Frankrijk, waar zij hoofd is van de afdeling klinische genetica. Zij is sinds de oprichting in 2017 coördinator van ERN-EYE en zij is gedurende één mandaat voorzitter van de coördinatiegroep geweest.

“Het coördineren van een ERN, in samenwerking met de Europese Commissie, is een heel avontuur,” zegt professor Dollfus. “Het netwerk is zeer innovatief en bestrijkt een breed scala van initiatieven die gericht zijn op patiëntenzorg. Het is een enorme uitdaging, maar ook erg interessant, en we beginnen nu veelbelovende resultaten te zien.”

Professor Dollfus is trots dat ERN-EYE de visie die het netwerk bij aanvang had, waarmaakt. *“Het is een geweldige prestatie dat specialisten in zeldzame oogziekten uit heel Europa de handen ineen hebben geslagen onder leiding van ons uitzonderlijke toegewijde managementteam,”* legt zij uit. *“Bovendien zijn de patiëntenvertegenwoordigers ook belangrijke partners met wie wij nauw samenwerken. Ik heb het gevoel dat we al veel van elkaar hebben geleerd en het zaadje hebben geplant voor een succesvolle toekomst van het ERN-EYE.”*

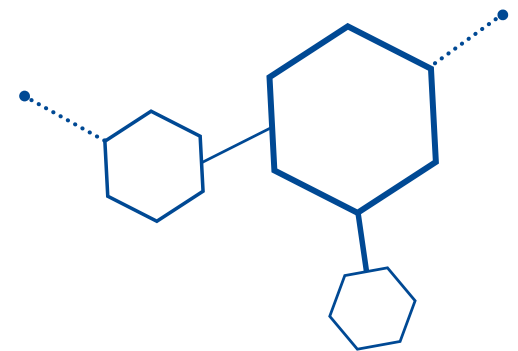
Professor Dollfus staat niet alleen aan het hoofd van ERN-EYE, zij is ook de huidige voorzitter van de ERN-coördinatoren-groep, die alle 24 coördinatoren samenbrengt om gemeenschappelijke uitdagingen te bespreken en ervaringen uit te wisselen. *“We bevinden ons in een interessante fase van de ontwikkeling van de ERN's. We kunnen de resultaten van*

de eerste vijf jaar met enige tevredenheid beoordelen en evalueren, maar we gaan nu een nieuwe periode van uitbouwen in, waarvoor grotere managementteams en meer middelen nodig zullen zijn, om zorgprofessionals te helpen steeds efficiëntere diensten te verlenen aan patiënten met zeldzame ziekten,” zegt zij.

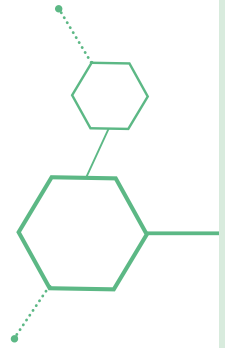
Vanaf januari 2022 zijn de meeste ERN's minstens in omvang verdubbeld doordat er uit de hele EU meer leden zijn bijgekomen. *“De integratie van de ERN's in de zorgstelsels van de lidstaten is een grote uitdaging die wij allen graag aangaan. De uitwisselingen zijn een groot succes, en de meesten van ons zijn voortdurend bezig met het opstellen en actualiseren van richtsnoeren,”* aldus professor Dollfus.

“Als ERN's is het ons doel dat gegevens over zeldzame ziekten zo breed mogelijk worden gedeeld via het groeiende aantal registers, ten voordele van zowel patiënten als zorgprofessionals. Wij willen dat er in de hele EU intensiever wordt samengewerkt op onderzoeksgebied — niet alleen bij klinische studies, maar ook bij wetenschappelijk onderzoek, waaronder ontwikkelingen op het gebied van genomica.”

Professor Dollfus ziet uit naar de volgende fase in de ontwikkeling van ERN's. *“Mijn visie is een consistente, samenhangende en productieve ontwikkelingsfase van alle ERN's, terwijl we tegelijkertijd onze missie blijven vervullen om zorg te bieden aan elke patiënt met een zeldzame ziekte in de EU.”*



Het ERN voor hartziekten (ERN GUARD-Heart)



Zeldzame hartziekten kunnen gedurende iemands hele leven ontstaan; meestal zijn ze erfelijk of ontwikkelen ze zich tijdens de embryonale fase (aangeboren hartafwijkingen). Deze aandoeningen worden meestal gekenmerkt door een hele reeks van symptomen en tekenen die niet alleen per ziekte verschillen, maar ook per patiënt. Bij de meeste hartziekten lopen patiënten het risico op jonge leeftijd plotseling te overlijden terwijl ze verder meestal helemaal gezond zijn.

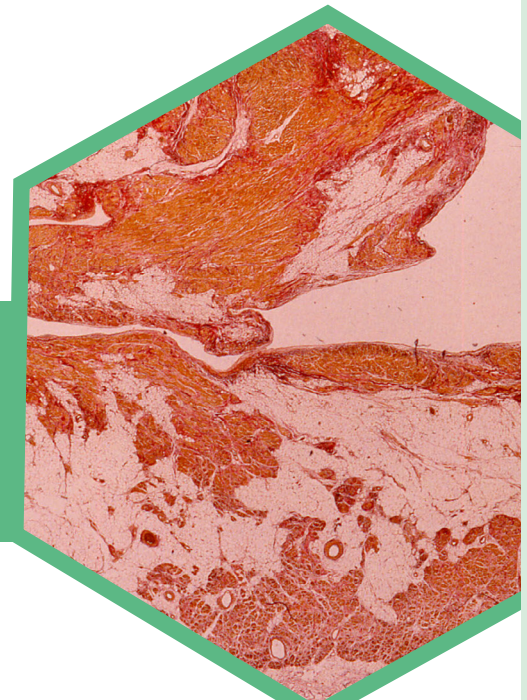
Het ERN GUARD-Heart heeft de volgende vijf thematische gebieden vastgesteld: familiale geleidingsziekten bij volwassenen en kinderen; familiale cardiomyopathie bij volwassenen en kinderen; speciale electrofysiologische aandoeningen bij kinderen; aangeboren hartafwijkingen; en andere zeldzame hartziekten. Deze thema's volgen de Internationale classificatie van ziekten (ICD10) en Orphanet en zijn gebaseerd op de klinische richtsnoeren van het Europees Genootschap voor cardiologie (European Society of Cardiology, ESC).

Het netwerk wil deskundigheid en middelen beter coördineren, om multidisciplinaire kennis te bundelen, in kaart te brengen en onder het publiek te verspreiden.

De gezondheidszorg wordt verstrekt via een gedeeld platform voor e-gezondheid, zodat patiënten in heel Europa beter toegang krijgen tot deskundigheid en zorgprofessionals. Door nauwere samenwerking tussen deskundigen te stimuleren, wordt er nieuwe wetenschappelijke kennis verworven en gedeeld voor de ontwikkeling van nieuwe diagnostische en therapeutische procedures en de identificatie van nieuwe zeldzame hartziekten.

NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. Arthur A.M. Wilde
Amsterdam Universitair Medische
Centra, Amsterdam, Nederland



Het ERN voor aangeboren afwijkingen en zeldzame intellectuele achterstand (ERN ITHACA)

Het ERN ITHACA (wat staat voor intellectuele achterstand, telegezondheid, autisme en aangeboren afwijkingen, ofwel Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies) omvat de diagnostische “odyssee” die zoveel patiënten met ontwikkelingsstoornissen afleggen. Het netwerk verenigt meer dan 70 afdelingen voor klinische genetica in academische ziekenhuizen in de hele EU, met onder andere deskundigen op het gebied van zeldzame neurologische ontwikkelingsstoornissen — met name intellectuele achterstand en autismspectrumstoornissen (ASS) — en ook zeldzame aangeboren afwijkingen.

Het ERN ITHACA bestrijkt de klinische en biologische/genetische diagnosestelling van deze ontwikkelingsafwijkingen, de coördinatie van multidisciplinaire zorg en behandeling, en prenatale diagnosestelling en fetale pathologie.

Zeldzame ontwikkelingsafwijkingen treffen veel kinderen en volwassenen — zo heeft bijvoorbeeld ongeveer 2 % van de pasgeborenen een intellectuele achterstand en ten minste 1 % ASS (met of zonder een intellectuele achterstand). Ruwweg de helft van de patiënten met een intellectuele achterstand, en meer dan één op de tien met ASS, heeft een monogene of een chromosomale aandoening. Aangeboren afwijkingen komen bij één op de veertig baby's voor, veelal als onderdeel van een complex syndroom met ook neurologische ontwikkelingsstoornissen. Er zijn meer dan 5 000 zeldzame syndromen beschreven.

Het ERN ITHACA verenigt medische deskundigen en vertegenwoordigers van de ePAG's, die gezamenlijk steun verlenen aan klinische studies, de ontwikkeling van consensus en richtsnoeren voor beste praktijken, en verbetering van de vroegtijdige diagnosestelling, zorg en genezing van patiënten. Het netwerk heeft ook de patiëntenregistratie binnen de Internationale bibliotheek voor intellectuele achterstand en ontwikkelingsafwijkingen (International Library of Intellectual disability and Anomalies of Development, ILIAD) opgezet.

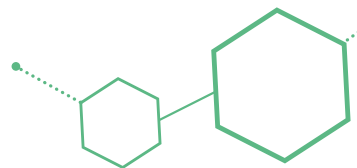
Het netwerk ontwikkelt telegeeneeskunde en tele-expertise om collegiaal overleg tussen verwijzende artsen en onderzoekers in de hele EU te faciliteren, en biedt opleidings- en e-learninginstrumenten voor zorgprofessionals, het algemeen publiek en ePAG's.



NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. Alain Verloes

*Université de Paris & Assistance
Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Universitaire Robert-Debré,
Parijs, Frankrijk*



Het ERN voor erfelijke stofwisselingsstoornissen (MetabERN)

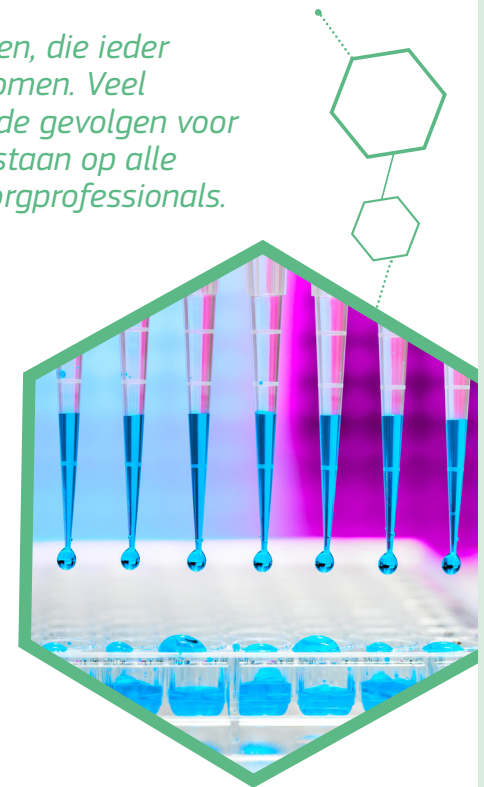
Er zijn meer dan 1 400 zeldzame erfelijke stofwisselingsstoornissen, die ieder afzonderlijk geval zeldzaam zijn, maar alles bij elkaar vaak voorkomen. Veel stofwisselingsstoornissen hebben ernstige, soms levensbedreigende gevolgen voor patiënten. Deze aandoeningen kunnen alle organen betreffen, ontstaan op alle leeftijden en vereisen multidisciplinaire zorg van een hele reeks zorgprofessionals.

Vroegtijdige diagnose kan voor betere uitkomsten zorgen, maar op dit moment is in Europa slechts 5 % van de bekende erfelijke stofwisselingsstoornissen in screeningsprogramma's voor pasgeborenen opgenomen en nationale programma's moeten worden geharmoniseerd. Voor veel van deze aandoeningen is er onvoldoende kennis over de natuurlijke historie en de werkzaamheid en veiligheid van behandelingen en is de follow-up op de lange termijn niet volledig.

Het MetabERN wil het leven van mensen met deze zeer heterogene ziekten verbeteren door ze in zeven hoofdcategorieën te verdelen. Het is het een pan-Europees, pan-metabolisch en patiëntgericht netwerk, en heeft als doel de manier waarop in Europa zorg wordt verleend aan patiënten met een stofwisselingsstoornis te transformeren.

Het MetabERN gebruikt het Clinical Patient Management System (CPMS) als een verwijfsplatform voor klinische besluitvormingsprocessen en voor het bevorderen van translationele

onderzoeksprogramma's over de afzonderlijke stofwisselingsstoornissen heen. Met zijn volledig operationele en uniforme Europese register voor stofwisselingsstoornissen (U-IMD), dat is ontwikkeld met een subsidie van het Uitvoerend Agentschap voor consumenten, gezondheid, landbouw en voeding van de EU (CHAFEA), genereert het MetabERN effectief patiëntgegevens voor onderzoeksdoeleinden. Dit maakt een gedetailleerde beoordeling van de natuurlijke geschiedenis van stofwisselingsstoornissen mogelijk, evenals het bestuderen van verdere onderzoeksvragen, waaronder prospectieve analyse van preventieve en therapeutische interventies bij patiënten met een stofwisselingsstoornis. Bovendien is het U-IMD het eerste observationele, niet-interventionele patiëntenregister dat alle meer dan 1 400 stofwisselingsstoornissen omvat.



NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. Maurizio Scarpa
Universiteitsziekenhuis Udine,
Udine, Italië

Nationaal beleid inzake zeldzame ziekten

De EU-lidstaten zijn verantwoordelijk voor het nationaal gezondheidsbeleid en de verstrekking van gezondheidsdiensten. Het gezondheidsbeleid van de EU is erop gericht het nationale beleid aan te vullen, de bescherming van de gezondheid op alle EU-beleidsterreinen te waarborgen en toe te werken naar een Europese gezondheidsunie.

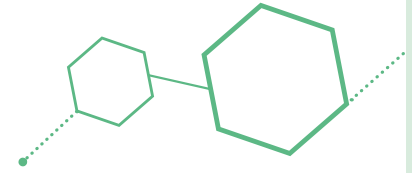
In 2009 heeft de Europese Raad van ministers van Volksgezondheid aanbevolen dat lidstaten plannen of strategieën invoeren om patiënten met zeldzame ziekten te ondersteunen. Volgens de aanbeveling moeten de plannen zo zijn ontworpen dat ze:

- als leidraad dienen voor en structuur aanbrengen in alle acties op het gebied van zeldzame ziekten in het kader van de zorgstelsels en sociale stelsels;
- initiatieven op lokaal, regionaal en nationaal niveau in hun plannen en strategieën opnemen om een omvattende aanpak te waarborgen;
- prioritaire acties definiëren met doelstellingen en follow-upmechanismen.

Het programma EU4Health 2021–2027 voorziet in projectfinanciering om de lidstaten te ondersteunen bij de uitvoering van hun nationale gezondheidsplannen, in lijn met de visie voor een Europese gezondheidsunie. In 2022 hadden 23 lidstaten (plus Zwitserland en Noorwegen) nationale gezondheidsplannen voor zeldzame ziekten vastgesteld.



Het ERN voor pediatrische kanker (hemato-oncologie) (ERN PaedCan)



Pediatrische kanker is zeldzaam en komt voor in verschillende soorten subtypen. Met 35 000 kinderen en jongeren die jaarlijks in Europa worden gediagnosticeerd met kanker en 6 000 patiënten die jaarlijks aan kinderkanker overlijden, is het nog steeds de belangrijkste doodsoorzaak als gevolg van ziekte bij kinderen ouder dan één jaar. Momenteel zijn er in Europa meer dan een half miljoen patiënten die kinderkanker langdurig overleven, van wie twee derde langdurige gezondheids- en psychosociale problemen ondervindt als gevolg van hun ziekte.

De gemiddelde overlevingscijfers zijn de afgelopen decennia verbeterd; bij sommige aandoeningen is enorme vooruitgang geboekt, maar voor andere ziekten blijven de vooruitzichten slecht. Ook vormen de sterk uiteenlopende overlevingscijfers een uitdaging in Europa, met de slechtste resultaten in Oost-Europa.

Het ERN PaedCan wil de toegang tot hoogwaardige gezondheidszorg verbeteren voor kinderen en jongeren met kanker voor wie gespecialiseerde deskundigheid en instrumenten niet algemeen beschikbaar zijn vanwege het kleine aantal patiënten of een gebrek aan middelen. Het netwerk bouwt voort op de eerdere door de EU gefinancierde projecten ENCCA, PanCare en ExPO-r-Net.

De leden vormen een sterk interactief netwerk van kinderziekenhuizen en afdelingen die gespecialiseerd zijn in de zorg voor kinderen en jongeren met kanker. Samen met de Europese Vereniging voor keroncologie (European Society for Paediatric Oncology, SIOPE) zijn er Europese begeleidingsprotocollen opgesteld (Europese normen voor de klinische praktijk, European Standard Clinical Practice, ESCP) als

gemeenschappelijke referentie voor actieve behandelingen in alle belangrijke faciliteiten waar zorg wordt verleend aan kinderen met kanker. Daarnaast is er een virtuele raad voor pediatrische oncologie en tumoren die gebruikmaakt van e-gezondheidsinstrumenten om deskundigheid en advies uit te wisselen. Onderwijs en opleiding worden bevorderd via webinars, bijeenkomsten en uitwisselingsprogramma's.

Het ERN PaedCan streeft naar gelijkheid op het gebied van kanker bij kinderen in heel Europa en ondersteunt de uitvoering van het strategisch plan van SIOPE, dat sterk wordt gesteund door de missie inzake kanker van Horizon Europa, het Europees kankerbestrijdingsplan en de farmaceutische strategie voor Europa.

Dit netwerk moet de overleving van kinderkanker en de kwaliteit van leven verhogen door samenwerking, onderzoek en opleiding te bevorderen met als uiteindelijke doel de huidige ongelijkheden in de overleving van kinderkanker en zorgcapaciteiten in de EU-lidstaten te reduceren.

NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. dr. Ruth Ladenstein

St. Anna Kinderziekenhuis & St.
Anna Kinderkankeronderzoek,
Oostenrijk



Het ERN voor leverziekten (ERN RARE-LIVER)

Zeldzame leverziekten kunnen progressieve leverschade veroorzaken die tot fibrose en cirrose leiden. De complicaties van cirrose kunnen tot de dood leiden en in veel gevallen is de enige doeltreffende behandeling een levertransplantatie. Vermoeidheid, pruritis bij cholestatische aandoeningen, en pijn en zwellingen in de buik door cystische aandoeningen hebben een behoorlijke impact op de kwaliteit van leven.

Pediatische patiënten hebben bovendien te kampen met uitgestelde diagnosestelling, ze kunnen zich minder goed ontwikkelen en bereiken niet alle ontwikkelingsmijlpalen. Ook is de overgang van kindergeneeskunde naar volwassenengeneeskunde lastig.

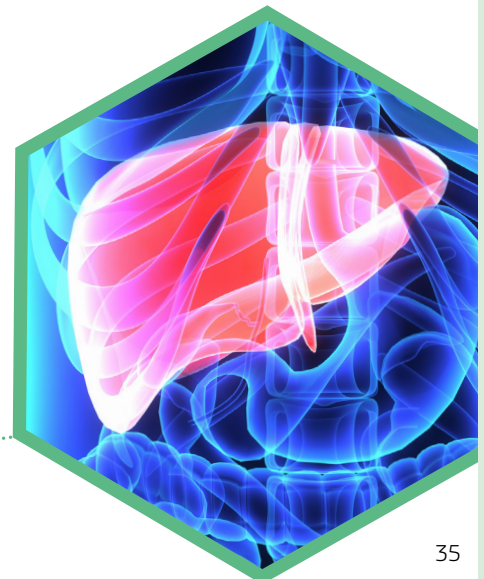
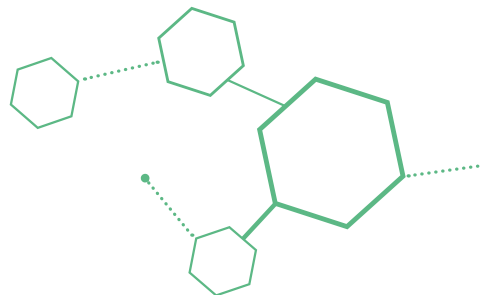
Het ERN RARE-LIVER richt zich op drie ziekthema's: auto-immune leverziekten; metabole galgangatresie en aanverwante leveraandoeningen; en structurele leveraandoeningen. Voor het eerst wordt bij leverziekten binnen dit netwerk de zorg voor volwassenen volledig geïntegreerd met kindergeneeskunde en het netwerk richt zich op de behoefte van transnationale populaties en de gevolgen voor families met een genetische diagnose.

De ontwikkeling van geactualiseerde richtsnoeren is een prioriteit. Zorgrichtsnoeren, ondersteund door de standaardisering van de belangrijkste diagnostische en prognostische tests, worden ingevoerd in samenwerking met het Europees Genootschap voor leverstudies (European Association for the Study of the Liver, EASL) en de Europese Vereniging voor pediatrie gastro-enterologie, hepatologie en voeding (European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, ESPGHAN).

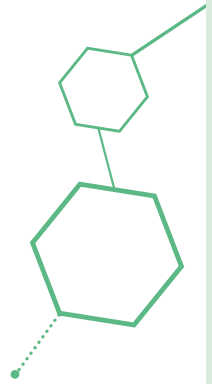
Het ERN RARE-LIVER wil een antwoord bieden op de grote uitdagingen ten aanzien van de bekendheid van zeldzame leveraandoeningen bij artsen en een gelijke toegang tot snel ontwikkelende behandelingsmogelijkheden.

NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. Ansgar W. Lohse
Universitätsklinikum Hamburg-
Eppendorf, Duitsland



Het ERN voor bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen (ERN ReCONNET)



Zeldzame bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen omvatten een groot aantal ziekten en syndromen die een enorme impact hebben op het welzijn van patiënten. Ze omvatten erfelijke aandoeningen; systemische auto-immuunziekten zoals sclerodermie; gemengde bindweefselziekten; inflammatoire idiopathische myopathie; niet-gedifferentieerde bindweefselziekten; en het antifosfolipidensyndroom.

Het ERN ReCONNET ontwikkelt een kader voor de levering van kwalitatief hoogwaardige, innovatieve, duurzame en eerlijke normen voor zorg en praktijk, waardoor Europese patiënten met zeldzame bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen een betere toegang tot gezondheidszorg zullen krijgen.

Dankzij de samenwerking tussen de volwaardige leden, ePAG-vertegenwoordigers en aangesloten partners heeft het ERN ReCONNET peer-reviewed publicaties ontwikkeld, over onder andere de meest recente richtsnoeren voor de klinische praktijk; onvulde behoeften in patiëntenvoorlichting; de optimalisering van de zorgtrajecten van patiënten; en het effect van COVID-19 op zeldzame bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen. Het netwerk heeft ook een methodologie ontwikkeld voor het opstellen van organisatiemodellen voor zorgtrajecten voor patiënten met zeldzame ziekten; een Europese registerinfrastructuur voor de harmonisatie van gegevens over zeldzame bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen, die tot doel heeft alle bestaande en nieuw te ontwikkelen registers voor deze aandoeningen in heel Europa te

integreren; webinars voor zorgprofessionals en patiënten over ERN ReCONNET-onderwerpen; en versies van richtsnoeren voor de klinische praktijk voor leken.

Patiëntenvertegenwoordigers zijn nauw betrokken bij alle ERN ReCONNET-activiteiten en spelen een sleutelrol bij het opstellen en beoordelen van publicaties, het verstrekken van essentiële informatie over de behoeften van patiënten om de zorgtrajecten te verbeteren, en het helpen verbeteren van de kennis en het beheer van ziekten. Zij nemen als panelleden en deelnemers deel aan webinars, ontwikkelen versies van publicaties geschikt voor het grote publiek, ondersteunen beoordelingsprocedures voor nieuwe leden en zijn betrokken bij het bestuur.

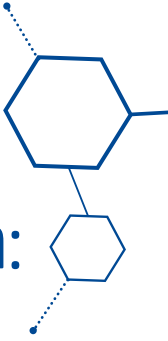
De nauwe samenwerking van de verschillende bij het netwerk betrokken belanghebbenden is een van de belangrijkste toegevoegde waarden van het ERN ReCONNET, dat het leven van mensen met zeldzame bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen zal blijven verbeteren.



NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. Marta Mosca

Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Italië



Focus op betere gezondheidsresultaten voor patiënten: de rol van patiëntenverenigingen

ERN's zijn er voor patiënten. Patiëntenverenigingen en vooral Eurordis — een niet-gouvernementele door patiënten aangestuurde vereniging die meer dan 984 patiëntenorganisaties voor zeldzame ziekten in 74 landen vertegenwoordigt — spelen al meer dan tien jaar een actieve rol bij de ontwikkeling van de netwerken. Samen hebben ze er mede voor gezorgd dat de prioriteiten van de ERN's liggen bij betere klinische excellentie, betere patiëntresultaten en gelijke toegang tot kwalitatieve zorg in heel Europa.

“Wij stonden aan de wieg van het idee voor een werkgroep op hoog niveau voor gezondheidsdiensten en medische zorg, waar ERN's zijn vertaald in de richtlijn betreffende grensoverschrijdende gezondheidszorg,” vertelt Inés Hernando, directeur ERN en gezondheidszorg bij Eurordis. *“We hebben een lange weg afgelegd met de lidstaten en de Europese Commissie, van het ontstaan van het concept tot de wetgeving, via de mobilisatie en clustering van klinische leiders, tot de lancering van de 24 ERN's die zijn gegroepeerd in behandelgebieden, en we ondersteunen nu de implementatie ervan door nauw samen te werken met de belangenbehartigers van de patiënten en klinische leiders die bij de netwerken betrokken zijn.”*

Als consistente partner bij het stimuleren van het concept van ERN's blijft EURORDIS samenwerken met de organisaties die patiënten met zeldzame ziekten vertegenwoordigen, klinische

leiders en ERN-projectmanagementteams, om ervoor te zorgen dat patiënten routinematig en systematisch worden betrokken bij activiteiten en bestuur van de ERN's. De klinische leiders van de ERN's en de belangenbehartigers van de patiënten bouwen geleidelijk aan een cultuur van gedeeld leiderschap en leren hoe zij het best kunnen samenwerken om ervoor te zorgen dat de ERN's bijdragen tot de verbetering van het leven van patiënten met een zeldzame ziekte.

“Er zijn momenteel voor veel zeldzame ziekten geen behandelingen,” legt Hernando uit. *“Door de leercultuur die ERN's aan het opbouwen zijn, veranderen zij echter in centra voor innovatie. Door voor specifieke ziekten uitkomsten te definiëren die systematisch kunnen worden gemeten en gedeeld tussen verschillende expertisecentra en landen, maken ERN's de weg vrij voor kwaliteitsverbetering en de toepassing van optimale medische of chirurgische interventies.”*

Van ERN's wordt verwacht dat zij het isolement doorbreken waarin groepen patiënten met een zeldzame ziekte verkeren, de zichtbaarheid van deskundigen in heel Europa vergroten en een aanvulling vormen op de capaciteiten van nationale zorgstelsels om patiënten te diagnosticeren, te behandelen en te beheren. *“Om dit op grote schaal te realiseren, moeten er duidelijke en transparante verwijzingstrajecten zijn. De lidstaten moeten mechanismen en processen ontwikkelen om*

de verspreiding en het gebruik van de kennis van de ERN's te vergemakkelijken, bijvoorbeeld bij de ontwikkeling van zorgtrajecten voor zeldzame ziekten,” aldus Hernando.

Patiënten hebben goede hoop dat ERN's een echt verschil kunnen maken voor hun leven: *“Het bespreken van complexe gevallen en het delen van ervaringen en expertise binnen de ERN's is een belangrijke eerste stap, maar landen moeten beter en uitgebreider gebruikmaken van de kennis die deze netwerken creëren en beheren, om de levens te verbeteren van de 30 miljoen mensen die in Europa leven met een zeldzame ziekte,”* voegt Hernando eraan toe. In dit stadium is een sleutelrol weggelegd voor de lidstaten. *“Nu is het tijd om de netwerken te koesteren en te ondersteunen overeenkomstig hun ambities, en om ze te integreren in de nationale zorgstelsels, om de resultaten voor overleving en kwaliteit van leven voor zoveel mogelijk patiënten te verbeteren.”*

Het ERN voor immunodeficiëntie, auto-inflammatoire en auto-immuunziekten Het (ERN RITA)

Het ERN RITA verenigt alle toonaangevende Europese centra met deskundigheid op het gebied van diagnosestelling en behandeling van zeldzame immunologische stoornissen. Dit zijn potentieel levensbedreigende aandoeningen waarvoor multidisciplinaire zorg nodig is waarbij gebruikgemaakt wordt van complexe diagnostische beoordeling en zeer gespecialiseerde behandeling. Het netwerk deelt deze aandoeningen in vier subthema's of werkstromen: primaire immunodeficiëntie (PID), auto-immuunstoornissen, jeugdreuma en auto-inflammatoire stoornissen.

Bij de ontdekking en toepassingen van immunologische therapieën volgen de ontwikkelingen elkaar snel op. Polyvalente immunoglobulinetherapie heeft de vooruitzichten voor patiënten met een tekort aan antilichamen radicaal veranderd; specifieke anti-cytokinebehandelingen hebben het leven van patiënten met zeldzame auto-immuun- en auto-inflammatoire aandoeningen veranderd; en stamcel- en gentherapieën die oorspronkelijk voor PID's werden toegepast, worden nu toegepast bij alle ziekten die door het netwerk worden bestreken.

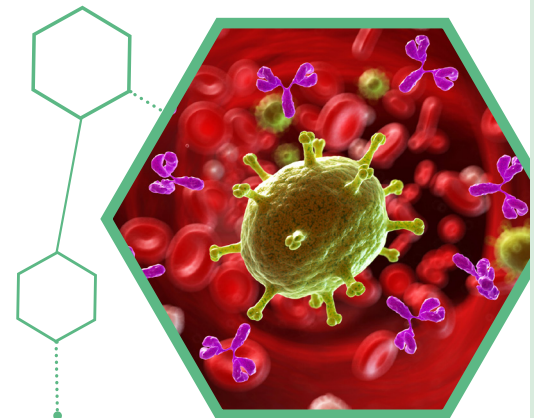
Het netwerk bouwt voor al deze vier stromen voort op het werk van Europese wetenschappelijke genootschappen die patiëntenregisters, klinische richtsnoeren, onderzoekssamenwerking, educatieve activiteiten en contacten met patiëntenverenigingen hebben ontwikkeld.

Het ERN RITA wil de ongelijkheden reduceren waar patiënten mee te maken krijgen als ze toegang proberen te krijgen tot diagnostische

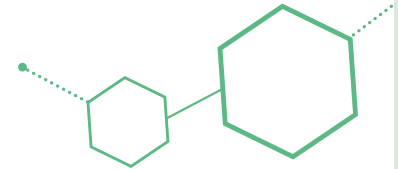
tests en innovatieve behandelingen zoals behandeling met biologicals, immunoglobulinevervangingstherapie en celtherapie, zoals stamceltransplantatie. Het netwerk is erop gericht reeds bestaande registers te koppelen; pan-Europese klinische richtsnoeren op te stellen; een taskforce op te richten van genetica om de kwaliteit van sequencingtechnologie van de volgende generatie te controleren; overeenstemming te bereiken over een gemeenschappelijk instrument voor geneesmiddelenbewaking bij deze zeldzame aandoeningen; een taskforce te vormen voor het correcte gebruik van en controle op behandelingen met biologicals bij immunogemedieerde ziekten; stamceltherapie voor patiënten samen te brengen en te verbeteren; samenwerking tussen patiëntenverenigingen te bevorderen; en specialisten in kindergeneeskunde en volwassenengeneeskunde in alle vier de thema's te verenigen.

NETWERKCOÖRDINATOR

Prof. Nico Martinus Wulffraat
Universitair Medisch Centrum,
Utrecht, Nederland



Het ERN voor transplantatie bij kinderen (ERN TransplantChild)



Pediatrische transplantatie (PT) van zowel vaste organen als hematopoëtische stamceltransplantatie is voor een aantal zeldzame ziekten de enige procedure die tot genezing leidt. Voor optimale post-transplantatiezorg is een gecoördineerd multidisciplinair team nodig. Na een transplantatie krijgen patiënten te maken met chronische immunosuppressiva om afstoting tegen te gaan. Daarbij moet er goed worden gecontroleerd op complicaties na de transplantatie om de levensduur te verlengen en de kwaliteit van leven van de kinderen te verbeteren.

Het ERN TransplantChild verenigt deskundigen op het gebied van PT en post-transplantatiezorg voor betere resultaten voor kinderen en hun familie. Het netwerk wil ziekenhuisopname en complexe en langdurige behandelingen beperken. Er wordt gewerkt aan betere psychologische ondersteuningsdiensten wanneer kinderen volwassen worden.

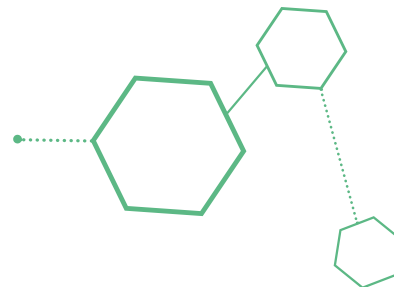
Het netwerk heeft tot doel de nieuwste technieken en medische, farmacologische en therapeutische vooruitgang beschikbaar te maken. Leden helpen ook bij de verspreiding van geharmoniseerde richtsnoeren voor klinische praktijken en de ontwikkeling van gepersonaliseerde geneeskunde bij PT.

Het ERN TransplantChild wil de kosten in verband met transplantaties, zoals retransplantatie en geneesmiddelentherapie, reduceren en harmoniseert de PT-zorg om de risico's op complicaties na de transplantatie te minimaliseren. Vooraanstaande deskundigen op het gebied van PT in Europa werken samen om de mortaliteit en morbiditeit als gevolg van transplantatie bij kinderen te reduceren.

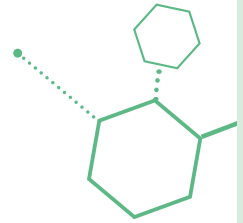


NETWERKCOÖRDINATOR

Dr. Paloma Jara Vega
Universitair Ziekenhuis La Paz,
Madrid, Spanje



Het ERN voor multisystemische vaatziekten (VASCERN)



Zeldzame multisystemische vaatziekten zijn stoornissen die in alle soorten bloedvaten kunnen voorkomen en verschillende orgaanstelsels kunnen beïnvloeden. Voor deze ziekten is een multidisciplinaire zorgaanpak nodig. Het ERN VASCERN bestaat uit zes werkgroepen voor zeldzame ziekten: erfelijke hemorragische teleangiëctasie (HHT-WG); erfelijke thoracale aortaziekten (HTAD-WG); middelgrote slagaders (vasculair Ehlers-Danlossyndroom) (MSA-WG); pediatrisch en primair lymfoedeem (PPL-WG); vaatafwijkingen (VASCA-WG); en neurovasculaire ziekten (NEUROVASC-WG). Daarnaast zijn er een aantal thematische werkgroepen opgericht voor communicatie, het patiëntenregister, ethiek en zwangerschap. Een speciale ePAG stelt belangenbehartigers van de patiënten in staat betrokken te worden bij alle activiteiten van het ERN VASCERN.

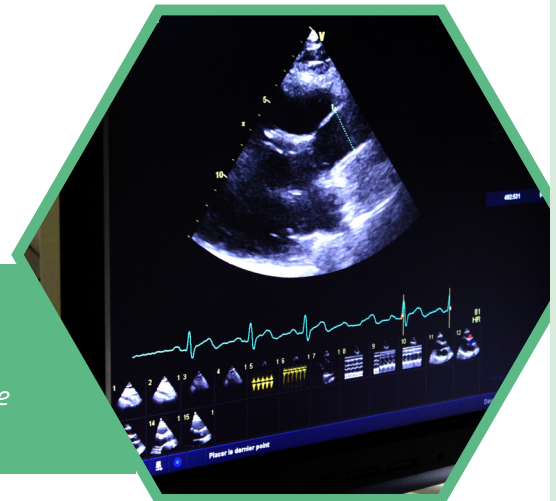
Het ERN VASCERN heeft onder meer tot doel te netwerken, deskundigheid te delen en te verspreiden; beste praktijken, richtsnoeren en klinische resultaten te bevorderen; de positie van patiënten te versterken; en kennis te verbeteren door middel van klinisch en fundamenteel onderzoek.

Zorgprofessionals die betrokken zijn bij ERN VASCERN hebben reeds educatief materiaal beschikbaar gesteld, zoals webinars en de reeks video's getiteld "Pills of Knowledge", die online beschikbaar zijn voor zowel artsen als patiënten. Het netwerk heeft consensusverklaringen en hulpmiddelen voor klinische besluitvorming gepubliceerd — waaronder patiënttrajecten en informatiebladen over

"do's en don'ts" — om advies te geven over de juiste diagnose en zorg van patiënten met zeldzame ziekten. Digitale e-gezondheidsdiensten zoals de VASCERN-app zijn ontwikkeld in samenwerking met alle expertisecentra en patiëntenorganisaties van de ePAG. Er worden uitwisselingen tussen de aangesloten instellingen opgezet en het netwerk blijft kennis uitwisselen, zowel met de leden als met zorgprofessionals buiten het ERN.

NETWERKCOÖRDINATOR

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



ERN-gids

Endo-ERN	Het ERN voor endocriene aandoeningen (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	Het ERN voor nierziekten (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	Het ERN voor botziekten (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	Het ERN voor craniofaciale afwijkingen en kno-afwijkingen (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	Het ERN voor epilepsie (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	Het ERN voor kanker bij volwassenen (solide tumoren) (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	Het ERN voor hematologische ziekten (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	Het ERN voor urogenitale ziekten en aandoeningen (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	Het ERN voor neuromusculaire ziekten (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	Het ERN voor oogziekten (ERN EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	Het ERN voor erfelijke tumorsyndromen (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	Het ERN voor hartziekten (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	Het ERN voor erfelijke en aangeboren afwijkingen van de spijsvertering en het maag-darmstelsel (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	Het ERN voor aangeboren afwijkingen en zeldzame intellectuele achterstand (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	Het ERN voor luchtwegaandoeningen (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	Het ERN voor pediatrische kanker (hemato-oncologie) (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	Het ERN voor leverziekten (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	Het ERN voor bindweefsel- en musculoskeletale aandoeningen (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	Het ERN voor immunodeficiëntie, auto-inflammatoire en auto-immuunziekten (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	Het ERN voor zeldzame neurologische aandoeningen (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	Het ERN voor huidziekten (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	Het ERN voor transplantatie bij kinderen (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	Het ERN voor erfelijke stofwisselingsstoornissen (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	Het ERN voor multisystemische vaatziekten (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu



HOE NEEMT U CONTACT OP MET DE EU?

Kom langs

Er zijn honderden Europe Direct-informatiecentra overal in de Europese Unie. U vindt het adres van het dichtstbijzijnde informatiecentrum op: https://europa.eu/european-union/contact_nl

Bel of mail

Europe Direct is een dienst die uw vragen over de Europese Unie beantwoordt. U kunt met deze dienst contact opnemen door:

- te bellen naar het gratis nummer: 00 800 6 7 8 9 10 11 (bepaalde telecomaandieners kunnen wel kosten in rekening brengen),
- te bellen naar het gewone nummer: +32 22999696, of
- een e-mail te sturen via: https://europa.eu/european-union/contact_nl

WAAR VINDT U INFORMATIE OVER DE EU?

Online

Informatie over de Europese Unie in alle officiële talen van de EU is beschikbaar op de Europa-website op: https://europa.eu/european-union/index_nl

EU-publicaties

U kunt publicaties van de EU downloaden of bestellen op: <https://op.europa.eu/nl/publications> (sommige zijn gratis, andere niet). Als u meerdere exemplaren van gratis publicaties wenst, neem dan contact op met Europe Direct of uw plaatselijke informatiecentrum (zie https://europa.eu/european-union/contact_nl).

EU-wetgeving en aanverwante documenten

Toegang tot juridische informatie van de EU, waaronder alle EU-wetgeving sinds 1951 in alle officiële talen, krijgt u op EUR-Lex op: <https://eur-lex.europa.eu>

Open data van de EU

Het opendataportaal van de EU (<https://data.europa.eu/euodp/nl>) biedt toegang tot datasets uit de EU. Deze gegevens kunnen gratis worden gedownload en hergebruikt, zowel voor commerciële als voor niet-commerciële doeleinden.

Jaarlijks wordt een half miljoen mensen in Europa gediagnosticeerd met een zeldzame ziekte. Geen enkel land kan deze uitdaging alleen aan.

Europese referentienetwerken zijn virtuele netwerken die deskundigen uit heel Europa bij elkaar brengen.

Samen kunnen ze complexe of zeldzame ziekten aanpakken door diagnose en toegang tot gespecialiseerde zorg te verbeteren.

Share. Care. Cure.

Meer informatie over Europese referentienetwerken



https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks_nl



Bureau voor publicaties
van de Europese Unie