

Europäische Referenznetzwerke

Eine Erfolgsgeschichte für
Patientinnen und Patienten mit
seltenen Krankheiten



European
Reference
Networks

Die in diesem Dokument vertretenen Auffassungen entsprechen nicht unbedingt dem offiziellen Standpunkt der Europäischen Kommission.

Luxemburg: Amt für Veröffentlichungen der Europäischen Union, 2026

© Europäische Union, 2026



Die Weiterverwendungspolitik der Kommission unterliegt dem Beschluss 2011/833/EU der Kommission vom 12. Dezember 2011 über die Weiterverwendung von Kommissionsdokumenten (ABl. L 330 vom 14.12.2011, S. 39).

Sofern nicht anders angegeben, wird die Weiterverwendung dieses Dokuments durch eine Lizenz des Typs „Creative Commons Namensnennung 4.0 International“ (CC BY 4.0) genehmigt (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.de>). Dies bedeutet, dass die Weiterverwendung zulässig ist, sofern die Quelle ordnungsgemäß genannt wird und etwaige Änderungen angegeben werden

Für die Verwendung oder Vervielfältigung von Fotos oder anderem Material, das nicht unter das Urheberrecht der EU fällt, muss eine Genehmigung direkt bei den Urheberrechtsinhabern eingeholt werden.

Deckblatt: © Gettyimages/ SelectStock

Fotos auf den Seiten 13, 14, 15, 16, 18, 19, 25, 29, 31, 33, 34: © Europäische Referenznetzwerke

Fotos auf den Seiten 10, 12, 18, 19, 20, 22, 23, 24, 26, 27, 28, 30, 32, 34, 36, 37: © Gettyimages

Print ISBN 978-92-68-24677-1 doi:10.2875/3166940 EW-01-25-015-DE-C

PDF ISBN 978-92-68-24676-4 doi:10.2875/8251777 EW-01-25-015-DE-N



Europäische Referenznetzwerke – ein echter Gewinn für Menschen mit seltenen Krankheiten

Seltene Krankheiten stellen eine einzigartige und dringende Problematik im Gesundheitswesen dar. Insgesamt betreffen sie Millionen von Menschen in ganz Europa und sind oft komplex, wenig erforscht und schwierig zu diagnostizieren und zu therapieren. Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten stehen häufig vor einer langen und beschwerlichen Suche nach der richtigen Diagnose und Therapie. Oftmals wird dies durch den Mangel an Fachwissen in den jeweiligen regionalen oder nationalen Gesundheitssystemen noch zusätzlich erschwert. Darüber hinaus gibt es für etwa 95 % der bekannten seltenen Krankheiten noch immer keine zugelassene Therapie und für etwa 50 % keine anerkannte Molekulardiagnostik.

Schätzungen zufolge leben in der Europäischen Union 6-8 % der Bürgerinnen und Bürger mit einer der mehreren tausend bekannten seltenen Krankheiten. Dies bedeutet, dass in der EU etwa 27 bis 36 Millionen Menschen von seltenen Krankheiten betroffen sind. Dies entspricht der Gesamtbevölkerung Belgiens und der Niederlande bzw. der gesamten Bevölkerung Polens.

Die Europäische Union hat seit langem die Bedeutung der Bekämpfung seltener Krankheiten erkannt und umfangreiche Maßnahmen in Bezug auf Tätigkeitsfelder und finanzielle Mittel ergriffen. Diese dienen der Förderung der Forschung, der Verbesserung des Zugangs zu Diagnose und Behandlung, der Verbesserung der Patientenversorgung und der Unterstützung der Entwicklung neuer Therapien, der sogenannten „Orphan Drugs“ (Arzneimittel für seltene Leiden).

In diesem Zusammenhang hat die Einrichtung der [Europäischen Referenznetzwerke \(ERN\)](#) völlig neue Wege im Umgang mit seltenen Krankheiten eröffnet und stellt einen greifbaren Mehrwert für Patientinnen und Patienten sowie ihre Familien dar.

Die ERN wurden 2017 als Kooperationsrahmen ins Leben gerufen, der Experten und Ressourcen aus der gesamten Europäischen Union zusammenführt: Diese Netzwerke verkörpern den Geist der europäischen Solidarität und Innovation.

Durch die grenzüberschreitende Vernetzung von Gesundheitsdienstleistern, Forschern und Patientenorganisationen nutzen die ERN das kollektive Fachwissen Europas, um sicherzustellen, dass keine Patientinnen oder Patienten zurückgelassen werden, unabhängig davon, wo sie leben und wie selten ihre Erkrankung ist.

Der zusätzliche Mehrwert der ERN liegt in ihrer Fähigkeit, traditionelle Barrieren im Gesundheitswesen zu überwinden. Durch den Einsatz moderner digitaler Tools wie einer IT-

Plattform für grenzüberschreitende medizinische Beratungen zu seltenen Krankheiten unter Verwendung des klinischen Patientenmanagementsystems (Clinical Patient Management System 2.0, kurz „CPMS“) ermöglichen ERN verschiedenen Expertenteams die Zusammenarbeit bei Patientenfällen und bieten Beratung zu Diagnose und Therapie, die im Heimatland der Patientinnen und Patienten möglicherweise nicht verfügbar wäre.

Darüber hinaus verändern die ERN die Forschungslandschaft für seltene Krankheiten. Durch die Bündelung von Daten und Fachwissen aus ganz Europa beschleunigen die Netzwerke die Entwicklung innovativer Therapien, tragen zu klinischen Studien bei und fördern die Aufklärung über seltene Erkrankungen.

Ebenso wichtig ist die Rolle der ERN bei der Stärkung der Patientinnen und Patienten sowie ihrer Familien. Durch die enge Zusammenarbeit mit Patientenvertretungsgruppen stellen die Netzwerke die Patientinnen und Patienten in den Mittelpunkt ihrer Arbeit und stellen sicher, dass auf deren Bedürfnisse und die ihrer Familien eingegangen wird.

Derzeit werden zahlreiche Maßnahmen im Bereich seltener Krankheiten durchgeführt, darunter beispielsweise:

- eine Überarbeitung des [EU-Arzneimittelrechts](#), um den Zugang zu sicheren, wirksameren und erschwinglicheren Arzneimitteln, einschließlich Arzneimitteln für seltene Leiden, zu verbessern.
- die Förderung eines besseren grenzüberschreitenden Zugangs zu Gesundheitsdaten von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten über den [europäischen Raum für Gesundheitsdaten](#).
- die Umsetzung von [Europas Plan gegen den Krebs](#), der sich auch mit Krebserkrankungen bei Kindern befasst und somit die Maßnahmen der Europäischen Referenznetzwerke für seltene Krebsarten ergänzt.
- die Stärkung der Arbeit der 24 ERN durch neue direkte Finanzhilfen in Höhe von 77,4 Mio. EUR. Diese Mittelausstattung beläuft sich auf rund 3,25 Mio. EUR für jedes ERN und deckt die Arbeit der ERN bis September 2027 in den Bereichen Konsultationen, Patientenregister, Leitlinien für Schulungen und klinische Praxis sowie Kommunikationsmaßnahmen ab.
- eine verbesserte Integration der ERN in die nationalen Gesundheitssysteme und die Entwicklung nationaler Pläne für seltene Krankheiten im Rahmen der Gemeinsamen Aktion JARDIN mit Mitteln in Höhe von 18,75 Mio. EUR.

Die Arbeit der ERN trägt zur Vollendung und Umsetzung des europäischen Raums für Gesundheitsdaten, der Arzneimittelreform und von Europas Plan gegen den Krebs bei, die zu den Prioritäten des Mandatsschreibens an Kommissionsmitglied Várhelyi zählen.

Mit großem Stolz präsentiere ich diese Broschüre, die das Engagement, das Fachwissen und die Vision aller an den ERN beteiligten Menschen würdigt. Ich hoffe, dass diese Geschichten inspirieren und die Bedeutung kontinuierlicher Investitionen in grenzüberschreitende Zusammenarbeit und Innovationen zur Bekämpfung seltener Krankheiten nochmals verdeutlichen. Gemeinsam können wir sicherstellen, dass alle Patientinnen und Patienten, unabhängig von ihrem Krankheitsbild, Zugang zu der Versorgung und Unterstützung erhalten, die sie benötigen.

Anhand von Beispielen aus der Praxis werden Sie erfahren, wie diese Netzwerke das Leben von Patientinnen und Patienten verändert, die Entwicklung der Medizin vorangetrieben und die Möglichkeiten im Gesundheitswesen neu gestaltet haben. Von bahnbrechenden Diagnosen bis hin zu wegweisenden Therapien – die Auswirkungen der ERN sind weitreichend und tiefgreifend.

Mit Blick auf die Zukunft erinnern uns die ERN daran, was durch Zusammenarbeit, Innovation und gemeinsames Engagement alles erreicht werden kann. Die ERN veranschaulichen die Kraft des Grundsatzes „In Vielfalt geeint“ und das Streben nach einer gesünderen Zukunft für alle.



Sandra Gallina

Directrice générale de la DG santé et
de la sécurité alimentaire, Commission
européenne

Inhalt dieser Broschüre

In dieser Broschüre stellen wir die 24 Europäischen Referenznetzwerke (ERN) vor und würdigen ihre Leistungen im Bereich seltener Krankheiten. Wir möchten aktiv über die Maßnahmen und Entscheidungen der Kommission informieren und die Vorteile und Chancen unserer Arbeit erläutern.

Die Lektüre dieser Broschüre vermittelt einen umfassenden Überblick über den unbestreitbaren Mehrwert, den das Tätigwerden der EU im Rahmen dieser Netzwerke für Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten und ihre Familien bietet, sowie über die Bemühungen der Kommission, stärker für die Arbeit der Europäischen Referenznetzwerke zu sensibilisieren.

Die Broschüre erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit, da die 24 Netzwerke ein sehr umfangreiches und vielfältiges Spektrum an Maßnahmen und Wirkungen abdecken. Weitere netzwerkspezifische Informationen finden Sie auf den einschlägigen ERN-Websites. Die Kommission empfiehlt den Leserinnen und Lesern, sich eingehender über die verschiedenen Tätigkeiten und Leistungen der ERN zu informieren.

Tabelle 1: ERN-Mitglieder (aufgeteilt nach Kategorien)

| ERN | Vollmitglieder | Assoziierte nationale Zentren | Nationale Koordinationszentren | INSGESAMT |
|----------------------|----------------|-------------------------------|--------------------------------|--------------|
| Endo-ERN | 91 | 13 | 1 | 105 |
| ERKNet | 64 | 8 | 2 | 74 |
| ERN BOND | 44 | 2 | 4 | 50 |
| ERN CRANIO | 35 | 5 | 2 | 42 |
| EpiCARE | 38 | 10 | 2 | 50 |
| ERN EURACAN | 92 | 7 | 2 | 101 |
| ERN eUROGEN | 51 | 1 | 4 | 56 |
| ERN EURO-NMD | 74 | 6 | 2 | 82 |
| ERN GENTURIS | 44 | 5 | 2 | 51 |
| ERN GUARD-Heart | 43 | 7 | 2 | 52 |
| ERN PaedCan | 79 | 9 | 2 | 90 |
| ERN RARE-LIVER | 52 | 7 | 3 | 62 |
| ERN ReCONNET | 54 | 6 | 3 | 63 |
| ERN RITA | 61 | 7 | 2 | 70 |
| ERN TRANSPLANT-CHILD | 33 | 4 | 3 | 40 |
| ERN-EuroBloodNet | 90 | 4 | 3 | 97 |
| ERN-EYE | 51 | 5 | 3 | 59 |
| ERN-ITHACA | 66 | 2 | 3 | 71 |
| ERN-LUNG | 78 | 7 | 2 | 87 |
| ERN-RND | 63 | 2 | 2 | 67 |
| ERN-Skin | 52 | 2 | 2 | 56 |
| ERNICA | 39 | 9 | 4 | 52 |
| MetabERN | 85 | 4 | 2 | 91 |
| VASCERN | 39 | 4 | 2 | 45 |
| INSGESAMT | 1 418 | 136 | 59 | 1 613 |

Die Europäischen Referenznetzwerke

Bei den Europäischen Referenznetzwerken (ERN) handelt es sich um grenzüberschreitende Netzwerke, die europäische Fach- und Referenzkliniken zusammenführen, um seltene, wenig verbreitete und komplexe Krankheiten und Leiden zu behandeln, welche eine hochspezialisierte medizinische Versorgung erfordern.

Die ERN ermöglichen es Spezialisten in Europa, Fälle von Patientinnen und Patienten zu erörtern, die von seltenen Krankheiten, Krankheiten mit niedriger Prävalenz und komplexen Krankheiten betroffen sind. Sie bieten Beratung über die passendste Diagnose und die beste verfügbare Therapie an.

Die Patientinnen und Patienten selbst können nicht direkt auf die ERN zugreifen. Mit Zustimmung der Patientin oder des Patienten können Gesundheitsdienstleister jedoch Informationen austauschen und das zuständige ERN im Rahmen der nationalen Gesundheitssysteme konsultieren.

Derzeit gibt es 24 ERN, die im Rahmen der [Richtlinie 2011/24/EU](#) über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung eingerichtet wurden. Dazu gehören 1 613 spezialisierte Zentren in 382 Krankenhäusern in 27 Mitgliedstaaten und Norwegen.

Die ERN üben verschiedene Tätigkeiten aus, darunter beispielsweise:

- **die Entwicklung von Leitlinien für die klinische Praxis (Clinical Practice Guidelines, kurz „CPG“):** Die ERN entwickeln, aktualisieren und bewerten Leitlinien für die klinische Praxis, bei denen es sich um Empfehlungen für Klinikärztinnen und -ärzte zur Versorgung von Patientinnen und Patienten mit bestimmten Erkrankungen handelt. Sie basieren auf den besten verfügbaren Forschungsergebnissen und praktischen Erfahrungen.
- **die Entwicklung von Behandlungs- und Pflegepfaden und der Patient Journey:** Ein Behandlungs- und Pflegepfad ist eine komplexe Intervention, die die gemeinsame Entscheidungsfindung und Organisation von Behandlungsprozessen für eine genau definierte Patientengruppe über einen genau definierten Zeitraum umfasst. Eine Patient Journey („Patientenreise“) gibt Aufschluss über die Bedürfnisse und Erfahrungen von Patientinnen und Patienten sowie Pflegekräften von der ersten klinischen Vorstellung bis hin zu den wichtigsten Phasen der medizinischen Behandlung der Betroffenen. Sie umfasst sowohl medizinische als auch psychologische Aspekte. Jede seltene Erkrankung weist – von ihrem Ausbruch über ihre gesamte Entwicklung – einen einzigartigen Verlauf auf. Daher ist es wichtig, für jede seltene Erkrankung eine maßgeschneiderte Reihe von Behandlungs- und Pflegepfaden und Patient Journeys zu entwickeln.
- **Aus- und Fortbildungstätigkeiten:** Die ERN bieten ihren Mitgliedern Aus- und Weiterbildungen in Form von Webinaren, Konferenzen, klinischem Austausch und der Anerkennung/Akkreditierung von Weiterbildungsmaßnahmen an. Auf den Websites der ERN stehen verschiedene Materialien zur weiteren Verbreitung und Nutzung zur Verfügung.
- **Virtuelle Expertengesprächsrunden:** Europäische Spezialisten besprechen Fälle von Patientinnen und Patienten, die von seltenen Krankheiten, Krankheiten mit niedriger Prävalenz und komplexen Krankheiten betroffen sind, und geben Empfehlungen zu Diagnose und Therapie. Diese Besprechungen werden durch das klinische Patientenmanagementsystem (CPMS) ermöglicht, eine seit 2017 bestehende IT-Plattform, die mit CPMS (2.0) kürzlich auf eine benutzerfreundlichere, sicherere, DSGVO-konforme und quelloffene Version umgestellt wurde.
- **Register:** Die ERN haben länderübergreifende Register eingerichtet, um pseudonymisierte Daten über Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten zu erheben. Sie sind eine wichtige Komponente der digitalisierten europäischen Gesundheitsversorgung, mit der ein Ökosystem für Register seltener Krankheiten auf der Grundlage von Interoperabilität und FAIR¹-Grundsätzen geschaffen wird. Sie harmonisieren Daten zu Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten in der gesamten EU und stellen die gesammelten Daten Forscherinnen und Forschern, Behörden, der Industrie und anderen Interessengruppen zu verschiedenen Erkrankungen zur Verfügung, um die medizinische Versorgung der Patientinnen und Patienten zu verbessern.
- **Forschungstätigkeiten:** Die ERN sind an einigen klinischen Studien beteiligt und legen den Schwerpunkt auf bislang offene Forschungslücken im Bereich seltener Krankheiten, um die Bedürfnisse der Patientinnen und Patienten in den Mittelpunkt der Forschung zu stellen. Sie finden weitere Informationen zu diesem Thema auf der Website [Research and innovation on rare diseases](#) (Forschung und Innovationen im Bereich seltener Krankheiten).

¹ FAIR steht für „Findable“ (auffindbare), „Accessible“ (zugängliche), „Interoperable“ (interoperable) und „Reusable“ (wiederverwendbare) Daten.

Inhaltsverzeichnis

| | |
|--|---|
| Europäische Referenznetzwerke – ein echter Gewinn für Menschen mit seltenen Krankheiten. | 4 |
| Inhalt dieser Broschüre | 6 |
| Die Europäischen Referenznetzwerke | 7 |

TEIL 1: Würdigung der Erfolge der ERN

| | |
|---|----|
| Erfahrungsberichte von Patientinnen und Patienten. | 10 |
| Patientenpartnerschaften und ERN | 12 |
| Patient Journeys. | 14 |
| Patientenpfade und Förderung einer frühen Diagnose | 16 |
| Notfallausweise. | 18 |
| Erstes postgraduales Weiterbildungsprogramm der ERN im Bereich seltener Nierenerkrankungen (ERKucation) | 19 |
| Engagement der ERN während der COVID-19-Krise. | 20 |
| Spezielles Fachwissen über seltene Krankheiten | 22 |
| Multidisziplinäre Expertenkonzepte | 23 |
| Zusammenarbeit zwischen den ERN | 24 |
| Sicherstellung der Nachhaltigkeit von Arzneimitteln | 26 |
| Zusammenarbeit mit Orphanet | 27 |
| Zusammenschluss der ERN zur Unterstützung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten in der Ukraine. | 28 |
| Neue Leitlinien und Empfehlungen | 30 |
| Der Mehrwert der Nutzung des klinischen Patientenmanagementsystems (CPMS). | 32 |
| Qualitätszyklen. | 34 |

TEIL 2: Fakten und Zahlen

| | |
|---|----|
| ERN BOND: Europäisches Referenznetzwerk für seltene Knochenerkrankungen. | 38 |
| ERN CRANIO: Europäisches Referenznetzwerk für seltene kraniofaziale Anomalien und Hals-Nasen-Ohren-Erkrankungen (HNO). | 39 |
| Endo-ERN: Europäisches Referenznetzwerk für seltene endokrine Erkrankungen | 40 |
| EpiCARE: Europäisches Referenznetzwerk für seltene und komplexe Epilepsien. | 41 |
| ERKNet: Europäisches Referenznetzwerk für seltene Nierenerkrankungen. | 42 |

| | |
|--|----|
| ERN-RND: Europäisches Referenznetzwerk für seltene neurologische Erkrankungen. . | 43 |
| ERNICA: Europäisches Referenznetzwerk für seltene erbliche und angeborene Anomalien (im Bereich Verdauung und Magen-Darm). | 44 |
| ERN-LUNG: Europäisches Referenznetzwerk für seltene Atemwegserkrankungen. . . | 45 |
| ERN-Skin: : Europäisches Referenznetzwerk für seltene, komplexe und nicht diagnostizierte Hauterkrankungen | 46 |
| ERN EURACAN: Europäisches Referenznetzwerk für seltene Krebserkrankungen bei Erwachsenen (solide Tumore). | 47 |
| ERN EuroBloodNet: Europäisches Referenznetzwerk für seltene hämatologische Erkrankungen | 48 |
| ERN eUROGEN: Europäisches Referenznetzwerk für seltene uro-rekto-genitale Erkrankungen und komplexe Beschwerden. | 49 |
| ERN EURO-NMD: Europäisches Referenznetzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen. . | 50 |
| ERN-EYE: Europäisches Referenznetzwerk für seltene Augenkrankheiten | 51 |
| ERN GENTURIS: Europäisches Referenznetzwerk für seltene genetisch bedingte Tumor-Risiko-Syndrome | 52 |
| ERN GUARD-Heart: Europäisches Referenznetzwerk für ungewöhnliche und seltene Herzerkrankungen | 53 |
| ERN-ITHACA: Europäisches Referenznetzwerk für seltene angeborene Fehlbildungen, geistige oder andere Störungen in der neurologischen Entwicklung . . . | 54 |
| MetabERN: Europäisches Referenznetzwerk für erbliche Stoffwechselstörungen. . | 55 |
| ERN PaedCan: Europäisches Referenznetzwerk für Krebskrankheiten im Kindesalter (Hämato-Onkologie) | 56 |
| ERN RARE-LIVER: Europäisches Referenznetzwerk für seltene hepatologische Erkrankungen | 57 |
| ERN ReCONNET: Europäisches Referenznetzwerk für seltene Bindegewebs- und Muskel-Skelett-Erkrankungen | 58 |
| ERN RITA: Europäisches Referenznetzwerk für seltene Immunschwäche-, autoinflammatorische und Autoimmunerkrankungen sowie rheumatische Erkrankungen im Kindesalter | 59 |
| ERN TRANSPLANT-CHILD: Europäisches Referenznetzwerk für Transplantationen bei Kindern | 60 |
| VASCERN: Europäisches Referenznetzwerk für seltene multisystemische Gefäßkrankungen. | 61 |



Erfahrungsberichte von Patientinnen und Patienten

Die ERN verfügen über zahlreiche Fallberichte aus der Praxis, in denen sie die Heilungschancen für die Patientinnen und Patienten sowie deren Familien direkt und positiv beeinflussen konnten. Nachfolgend finden Sie einige Beispiele für diese Arbeit.

Anna, eine junge Frau in Italien, war ständig müde und kurzatmig. Sie konnte nicht laufen. Sie konnte nicht am Sport teilnehmen. Sie war kraftlos. Bei ihr wurde eine pulmonale arteriovenöse Fistel diagnostiziert, eine seltene Erkrankung, die häufig mit hereditärer hämorrhagischer Teleangiektasie (HHT) einhergeht und in der Regel bereits bei der Geburt vorliegt. Dabei umgeht das Blut die Lunge und wird nicht mit Sauerstoff angereichert. In vielen Fällen treten gar keine Symptome auf, was gefährlich sein kann, da Blutgerinnsel drohen.

Eine genaue Diagnose und spezialisierte Versorgung können sich als schwierig erweisen. Glücklicherweise sorgten die Experten des VASCERN-Zentrums für hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie in Crema (Italien) dafür, dass sie die richtige Behandlung erhielt.

Anna folgte ihrem Rat, unterzog sich einer Embolisation und erholte sich so gut, dass sie kurz darauf sogar einen Wettkampf gewann!

In einem anderen Fall **setzte bei einem kleinen Mädchen aufgrund einer äußerst seltenen Erkrankung, eines Tumors am Hypophysenstiel, der humanes Choriongonadotropin (HCG) produziert, die Pubertät sehr früh ein.** Sie benötigte eine sofortige Behandlung. Ihre Versicherung lehnte dies jedoch ab, da zuvor keine Biopsie durchgeführt worden war.

Die mit Endo-ERN kooperierenden Spezialisten empfahlen, unverzüglich mit der Chemotherapie zu beginnen, da eine Biopsie das Kind gefährden und die Therapie verzögern könnte. Die Krankenversicherung akzeptierte das Gutachten.

Innerhalb einer Woche nach der Entdeckung des Tumors begann die Behandlung der Patientin. Dies war nicht nur ein Glücksfall für ein junges Mädchen, sondern könnte in Zukunft auch anderen helfen: Es wurde ein Präzedenzfall geschaffen, wonach eine onkologische Behandlung nicht verzögert werden sollte, wenn der Tumor auf anderem Wege gut erkennbar ist und die Biopsie selbst

die Patientin oder den Patienten gefährden könnte.

Dies ist die Geschichte von Justine aus Frankreich, die sagt, dass sie zweimal geboren wurde: an ihrem Geburtstag und am Tag ihrer Transplantation. Justine war erst dreieinhalb Jahre alt, als sie eine Doppeltransplantation erhielt, die erste ihrer Art in Europa. Heute, 28 Jahre später, ist sie sich bewusst, wie viel Glück sie hatte. Sie bestärkt Eltern darin, positiv zu bleiben, und ermutigt Kinder, keine Angst zu haben.

Ein weiterer Fall ist der von **Fernando aus Spanien, der im Alter von 14 Jahren an Nierenversagen litt und eine Lebertransplantation erhielt.** Mit 14 Jahren sagt er, dass das Leben ohne Dialyse fantastisch und es ein Wunder sei, wieder „fast“ normal essen zu können.

Eine weitere Geschichte betraf eine Mutter aus Italien, die ihr dreijähriges Kind während des Urlaubs zum Arzt brachte, weil sie vermutete, dass es verdorbenen Fisch gegessen hatte. Der Arzt erkannte, dass etwas anderes vorlag, und innerhalb von weniger als 24 Stunden wurde bei dem kleinen Mädchen eine seltene Form von Leberkrebs diagnostiziert. Heute ist sie ein 11-jähriges Energiebündel. „Kinder lehren uns, nicht aufzugeben und immer weiter zu kämpfen“, erklärt ihre Mutter.



Patientenpartnerschaften und ERN

Die Patientinnen und Patienten selbst stehen stets im Mittelpunkt der ERN. Durch ihre Einbeziehung und Beteiligung wird sichergestellt, dass die Anliegen der Patientinnen und Patienten Gehör finden und sich in der Arbeit der ERN widerspiegeln.

ERN RARE-LIVER, das sich mit seltenen Lebererkrankungen befasst, stellt mit seinem RARE-LIVER-Jugendforum ein gutes Beispiel dar, weil es zeigt, wie es junge Patientinnen und Patienten als Mentorinnen und Mentoren, Vorbilder und Mitwirkende in seine Arbeit einbezieht.

Wer über 30 Jahre alt ist, weiß, dass junge Menschen häufig ihre eigene Sprache sprechen und sich stark mit Gleichaltrigen identifizieren. Wer könnte also besser als Mentorin bzw. Mentor und Vorbild für junge Patientinnen und Patienten mit seltenen Lebererkrankungen dienen als junge Menschen, die ähnliche Erfahrungen machen?

Das RARE-LIVER-Jugendforum umfasst 10-15 Menschen zwischen 18 und 30 Jahren, die mit seltenen Lebererkrankungen leben. Diese Gruppe tritt mindestens sechsmal im Jahr online und einmal im Jahr zu einem persönlichen Treffen zusammen. Die Mitglieder verfolgen außerdem aufmerksam die Arbeit von ERN RARE-LIVER, nehmen an Workshops und Online-Meetings teil und unterstützen die Entwicklung von Leitlinien.

“ Wir konzentrieren uns auf die Verbesserung der medizinischen Versorgung junger Patientinnen und Patienten und bemühen uns, ihnen durch Unterstützung und Vernetzung ihren Weg zu erleichtern. ”

Durch den Austausch ihrer Erfahrungen mit medizinischen Fachkräften tragen die Forummitglieder zur Verbesserung der Gesundheitsversorgung bei und liefern wertvolle Beiträge aus Patientensicht und aus der Perspektive junger Menschen. Die Begleitung anderer junger Menschen mit seltenen Lebererkrankungen ist ein unschätzbare Beitrag, denn dadurch haben diese jungen Patientinnen und Patienten weniger Angst, sind optimistischer und fühlen sich besser verstanden

Die Mitglieder des Forums profitieren außerdem von der Möglichkeit, sich untereinander und mit anderen jungen Menschen aus der Community für seltene Krankheiten auszutauschen und positive Veränderungen im Gesundheitswesen und im Leben junger Menschen zu bewirken, die selbst mit einer seltenen Krankheit leben.

ERN CRANIO, das sich mit seltenen und/oder komplexen kraniofazialen Anomalien sowie Hals-Nasen-Ohren-Erkrankungen befasst, stellt ein Projekt mit dem Titel „With my family to the theatre“ (Mit meiner Familie ins Theater) vor, das dazu beitragen soll, das Verständnis zwischen Pflege- und medizinischem Personal und Patientinnen bzw. Patienten/Betreuungspersonen zu verbessern. Im Mittelpunkt dieses Projekts stand die Frage: „Wie können wir als Ärztinnen bzw. Ärzte und Gesundheitsdienstleister unsere Patientinnen und Patienten noch besser begleiten, indem wir alle Aspekte ihres Lebens und nicht nur den physischen Teil betrachten? Und indem wir mehr von unserer menschlichen Seite zeigen?“ Das Projekt brachte einen Film hervor, der die Rolle von Eltern

und Familien für Menschen mit kraniofazialen Erkrankungen sowie die Notwendigkeit einer guten Beziehung zwischen Arzt/Ärztin und Patient/Patientin für eine effektivere Behandlung und messbare gesundheitliche Vorteile untersucht.

Der Film untersucht diese Beziehung und verdeutlicht, dass die Beziehung zwischen Arzt/Ärztin, Patient/Patientin und Eltern stärker in das Blickfeld gerückt werden muss.

Das ERN EYE hat ein digitales Lernspiel zu bewährten Verfahren für die Mitteilung einer Diagnose entwickelt.

Inspiziert von der Realität ermöglicht dieses Projekt den Benutzerinnen und Benutzern, sich mit schwierigen Situationen bei der Mitteilung komplexer Diagnosen auseinanderzusetzen.

An der Entwicklung dieses Projekts waren ein Ausschuss aus medizinischen Fachleuten sowie Patientenverbände und Psychologen beteiligt.



Das digitale Lernspiel kann hier aufgerufen werden:
[ERN-EYE Serious Game - ERN-EYE](#)



Patient Journeys

Ungewissheit macht den Patientinnen und Patienten am meisten Angst. Welche Symptome werden sie haben? Welche Veränderungen kommen auf sie zu? Wie werden sie sich während der Behandlung ihrer Erkrankung körperlich und emotional fühlen? Patient Journeys bieten diese Art von Informationen aus Patientensicht und sind nicht nur eine wichtige Informationsquelle, sondern vermitteln auch ein Gefühl der Sicherheit.

Das **Netzwerk ERN-RND**, das sich mit seltenen neurologischen Erkrankungen befasst, bietet ein Beispiel für spezifische Patient Journeys in Form von leicht verständlichen Informationsblättern für fünf Krankheitsgruppen. Darüber hinaus werden derzeit drei weitere Informationsblätter für andere Gruppen ausgearbeitet. Diese Patient Journeys werden gemeinsam von den Betroffenen und dem Klinikpersonal erstellt und sind ein Schritt in Richtung einer

systematischen Einbindung der Patientinnen und Patienten in die Gestaltung von Behandlungs- und Pflegepfaden.

Das Ziel besteht darin, allen neu diagnostizierten Patientinnen und Patienten die passende Patient Journeys an die Hand zu geben. So können ihre Fragen beantwortet werden, und sie sind weniger verängstigt, fühlen sich besser unterstützt und gestärkt.

Hier geht es zu den Videos:

- Die Patientenvertreterin Lori Renna Linton berichtet über ihre eigenen Erfahrungen mit HSP: <https://www.youtube.com/watch?v=NHpGRGHfQlc>
- Die Patientenvertreterin Juliane Krabath, die ein Kind mit HSP hat, kommt hier zu Wort: <https://www.youtube.com/watch?v=nYSy99xYoZA>

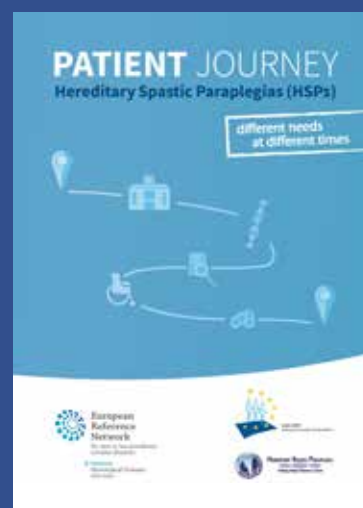
Rechtlicher Hinweis: Sollten Sie Bedenken oder Fragen zur Verwendung Ihrer personenbezogenen Daten auf YouTube haben, empfehlen wir Ihnen, dessen Datenschutzbestimmungen sorgfältig zu lesen

Zwei Patientenvertreterinnen berichten, wie hilfreich die Patient Journeys zu hereditären spastischen Paraplegien (HSP) für sie waren.

Die Patientenvertreterin Lori Renna Linton leidet seit 16 Jahren an HSP. Sie erklärt, dass ihr Leben wesentlich einfacher gewesen wäre, wenn ihr früher eine Patient Journey zur Verfügung gestanden hätte. Wenn sie an die Entfernung ihres Blinddarms im Jahr 2017 zurückdenkt, sagt sie, dass die Patient Journey ihr hätte helfen können, das für sie zuständige medizinische Personal davon zu überzeugen, dass HSP eine echte Krankheit ist, und ihnen zu zeigen, dass man sie bei Google finden kann. Es hätte die diensthabende Pflegekraft darüber aufgeklärt, dass die schwarze Jogginghose mit dem weißen Streifen an der Seite nicht bedeutet, dass sie eine Kickboxerin ist. Es hätte darauf hingewiesen, dass sie Krämpfe in den Füßen und Beinen hat. „Der größte Vorteil ist jedoch, dass ich dank der Patient Journey die erforderliche Versorgung erhalten hätte und meine Geschichte nicht immer und immer wieder neu hätte erzählen müssen“, erklärt sie.

Die Patientenvertreterin Juliane Krabath, Mutter einer 14-jährigen Tochter, bei der im Alter von 8 Jahren HSP diagnostiziert wurde, sagt, die Familie habe anfangs nur wenig über HSP gewusst. Die Patient Journey habe sie jedoch darüber aufgeklärt, dass sie mit einer stetigen Verschlechterung der Symptome rechnen müssten, die sich insbesondere auf die Mobilität ihrer Tochter auswirken würde. Das Mädchen besuchte eine reguläre österreichische Schule, die nicht vollständig barrierefrei war. „Anfangs war das kein Problem, aber inzwischen, vier Jahre später, benötigt sie Gehhilfen, und der Gang von Klassenzimmer zu Klassenzimmer wird für sie immer anstrengender.“ Die Patient Journey half ihnen bei der Entscheidung, zu einer barrierefreieren Schule zu wechseln, die eine bessere Anbindung an den öffentlichen Nahverkehr aufweist. „Eine Patient Journey, die den Verlauf der Krankheit und die damit verbundenen Herausforderungen aufzeigt, könnte auch anderen Familien helfen, sich besser für die Zukunft zu wappnen“, erklärt sie.

Patient Journeys sind in den wichtigsten europäischen Sprachen verfügbar und als Flyer abrufbar unter:
<https://www.ern-rnd.eu/disease-knowledge-hub/ern-rnd-patient-journeys/>





Patientenpfade und Förderung einer frühen Diagnose

ERN ReCONNET fördert eine frühe Diagnose und verbessert die Organisation der Versorgung durch die Entwicklung von Patientenpfaden und eines Diagnosetools namens „Red Flags“ (Warnsignale) unter Einbeziehung verschiedener Akteure.



ERN ReCONNET entwickelte eine Methodik (**RarERN Path™**), die auf alle seltenen Krankheiten und Krankheiten mit geringer Prävalenz angewandt werden kann. Das Ziel besteht darin, ein Referenzmodell für die Organisation von Behandlungs- und Pflegepfaden für Patientinnen und Patienten zu schaffen, das bei Anwendung in verschiedenen Kontexten dazu beiträgt, eine verbesserte, kosteneffiziente und auf Patientinnen und Patienten ausgerichtete gleichwertige Versorgung bei seltenen und komplexen Erkrankungen sicherzustellen.

RarERN Path: eine Methodik zur Optimierung der Behandlungs- und Pflegepfade für Betroffene von seltenen und komplexen Erkrankungen, die im Rahmen der Europäischen Referenznetzwerke entwickelt wurde. .

<https://doi.org/10.1186/s13023-020-01631-1>

Die Methodik sieht die Einbeziehung verschiedener Akteure vor, darunter medizinische Fachleute, Gesundheitsökonominen und ökonomen, Patientenvertreterinnen und vertreter, Pflegekräfte, Ärztinnen und Ärzte verschiedener Fachrichtungen und andere Gesundheitsdienstleistende (Krankenschwestern, Krankenpfleger, Psychologen usw.). Sie wurde bereits für verschiedene Krankheiten im Zuständigkeitsbereich von ERN ReCONNET (z. B. bei systemischer Sklerose) eingesetzt.

Gleichzeitig entwickelt ERN ReCONNET Red Flags für die frühe Diagnose seltener und wenig verbreiteter Bindegewebs- und Muskel-Skelett-Erkrankungen.

Das erste Red-Flags-Tool wurde für eines der seltensten Krankheitsbilder entwickelt, mit denen sich ERN ReCONNET befasst, nämlich der Gruppe der IgG4-assoziierten Erkrankungen. Die Red Flags werden unter Einbeziehung verschiedener Akteure, darunter medizinische Fachleute, Patientenvertreterinnen und vertreter sowie Allgemeinmedizinerinnen und mediziner, entwickelt. Die Verbreitung dieser Red Flags in Krankenhäusern und akademischen Einrichtungen zielt darauf ab, medizinisches Fachpersonal, das nicht auf die jeweilige Krankheit spezialisiert ist, sowie Medizinstudentinnen und studenten dafür zu sensibilisieren.

Weitere Informationen:

Improving organisation to improve care: ERN ReCONNET organisational reference model for systemic sclerosis patients' care pathway (Verbesserung der Organisation zur Optimierung der Versorgung: ERN ReCONNET-Organisationsreferenzmodell für den Behandlungs- und Pflegepfad von Patientinnen und Patienten mit systemischer Sklerose)

<https://doi.org/10.1177/23971983241269109>

An Opportunity to Harmonise the Approach to Patients' Care Pathways for Rare and Complex Diseases: RarERN Path™ (Eine Chance zur Harmonisierung des Konzepts für Behandlungs- und Pflegepfade für Patientinnen und Patienten mit seltenen und komplexen Erkrankungen: RarERN Path™)

<https://doi.org/10.3389/frhs.2022.935014>

Identification of red flags for IgG4-related disease: an international European Reference Network for Rare Connective Tissue Diseases framework (Identifizierung von Warnzeichen für IgG4-assoziierte Erkrankungen: ein Rahmen des internationalen Europäischen Referenznetzwerks für seltene Bindegewebserkrankungen)

[https://doi.org/10.1016/s2665-9913\(24\)00192-9](https://doi.org/10.1016/s2665-9913(24)00192-9)

Notfallausweise

In diesem Fall hat ERN-Skin eine maßgeschneiderte Lösung für Patientinnen und Patienten mit seltenen Hauterkrankungen entwickelt, die möglicherweise dringend eine Behandlung benötigen, wenn sie nicht an ihrem Wohnort sind. Was geschieht, wenn sich Menschen mit einer seltenen Hautkrankheit in einer Notfallsituation befinden und in der Notaufnahme landen? Wie sollte er vorgesorgt haben?

Die Antwort ist einfach: Er sollte einen speziellen Notfallausweis mit sich führen, da die Mehrheit des medizinischen Personals mit seltenen Hautkrankheiten nicht vertraut ist.

Die Notfallausweise wurden von den Fachleuten von ERN-Skin in Zusammenarbeit mit den „Patientenanwältinnen“ der europäischen Patientenvertretungsgruppe SKIN erstellt und enthalten alle wichtigen Informationen zur Behandlung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Hauterkrankungen. In einem Notfall ist es von entscheidender Bedeutung, diese angepasste Behandlung zu gewährleisten, um Komplikationen zu vermeiden.

Diese in der Landessprache verfassten Notfallausweise haben die Größe einer Visitenkarte, sodass die Betroffenen sie stets bei sich tragen können.

ERN-Skin hat Notfallausweise für folgende Krankheiten entwickelt:

- Ektodermale Dysplasie
- Epidermolysis bullosa (Schmetterlingskrankheit)
- Ichthyose
- Schwere kutane Arzneimittelreaktionen

| | |
|---|--|
| <p>NOTFALLKONTAKTE</p> <p>Name: Telefon:</p> <p>Name: Telefon:</p> <p>MEDIZINISCHE KONTAKTE</p> <p>Haus-/Kinderarzt: Telefon:</p> <p>Hautarzt: Telefon:</p> <p>Krankheitsreferenzzentrum: Telefon:</p> <p>  </p> | <p>SELTENE ERKRANKUNG <small>Patienten</small></p> <p>Notfallkarte <small>foto</small></p> <p>Epidermolysis bullosa hereditaria</p> <p>Vorname: Familienname:</p> <p>Geburtsdatum:</p> <p> ACHTUNG: meine Haut und Schleimhäute sind verletzlich</p> |
|---|--|

Weitere Informationen finden Sie hier: <https://ern-skin.eu/emergency-cards/>

Erstes postgraduales Weiterbildungsprogramm der ERN im Bereich seltener Nierenerkrankungen (ERKucation)

Aus- und Weiterbildung sind wesentliche Maßnahmen aller ERN, mit denen die zukünftigen medizinischen Fachkräfte, die sich auf seltene Krankheiten und komplexe Erkrankungen in ganz Europa spezialisieren, gestärkt und weiterqualifiziert werden. Da akademische Lehrpläne zu seltenen Krankheiten nicht sehr verbreitet sind, stellt die Entwicklung solcher Programme eine wichtige Aufgabe der ERN dar.

ERN ERKNet nennt ein entsprechendes Beispiel aus dem Bereich seltener Nierenerkrankungen.

ERKNet Postgraduate Curriculum
Completion Criteria - 3-year curriculum

- Clinical experience**
2 years in the field of rare kidney diseases.
Diplomas of an ERKNet center or ERKNet partner center.
- Webinars**
3 years every 2 weeks incl. exams, 56 topics (ped & adult).
Attendance of min 42 (80%)
Completion exam score > 75%
- eLearning cases**
topic related cases basic & advanced scenarios.
Attendance of min 20 (80%)
Completion exam score > 75%

ERKNet logo and "Funded by the European Union" logo.

ERKucation: Current status

- Launched 2021, yearly new classes
- 5 classes with a total of 402 students
- students from 65 ERKNet healthcare providers in 22 EU countries.
- since 2021 - 125 webinars, 32 eLearning cases, 8 workshops or Continuing Medical Education (CME) courses

Graduates "European Rare Kidney Disease Specialists"

Successful Completion:
1st class : 65
2nd class: 17

ERKNet logo and "Funded by the European Union" logo.

Der erste ERKNet-Jahrgang schloss im Dezember 2023 mit 65 europäischen Spezialistinnen und Spezialisten für seltene Nierenerkrankungen ab.

Engagement der ERN während der COVID-19-Krise

Die ERN haben auch beim Ausbruch der COVID-19-Pandemie umgehend ihre Unterstützung angeboten. Nachfolgend finden Sie einige Beispiele für den Notfalleinsatz der ERN zur Unterstützung der EU bei der Bekämpfung von COVID-19.

Um Patientinnen und Patienten mit seltenen Knochenerkrankungen während der Pandemie die erforderliche Unterstützung und Versorgung zukommen zu lassen, haben das ERN BOND und mehrere italienische Gesundheitsfachleute eine direkte und rund um die Uhr erreichbare Hotline eingerichtet: die „COVID-19-Helpline für seltene Knochenerkrankungen“. Das Ziel bestand darin, Erfahrungen und Wissen über seltene Knochenerkrankungen sowohl mit den Patientinnen und Patienten selbst als auch mit medizinischem Fachpersonal auszutauschen, das auf Intensivstationen und/oder COVID-19-Stationen tätig ist und Patientinnen und Patienten mit seltenen Knochenerkrankungen behandelt. Für Patientinnen und Patienten mit seltenen Knochenerkrankungen war es äußerst wichtig zu wissen, dass sie weiterhin in engem Kontakt mit ihren behandelnden Ärztinnen und Ärzten stehen und diese über alle Veränderungen ihres Gesundheitszustandes auf dem Laufenden halten konnten.

ERN ReCONNET, das sich mit seltenen und komplexen Bindegewebs- und Muskel-Skelett-Erkrankungen (rCTDs) befasst, wurde ebenfalls aktiv und erarbeitete Punkte, die bei der Behandlung von an rheumatologischen Autoimmunerkrankungen leidenden Patientinnen und Patienten mit antiviralen Therapien und Anti-SARS-CoV-2-Antikörpern zu beachten sind.

Dies erfolgte parallel zur Konzeption einer multizentrischen prospektiven Kohortenstudie zur COVID-Impfung bei seltenen und komplexen Bindegeweberkrankungen (VACCINATE) und einer Reihe von Workshops zur Darstellung der Schwierigkeiten bei der Behandlung und Impfung von Menschen mit seltenen und komplexen Bindegeweberkrankungen in Zeiten von COVID-19 sowie Aufklärungspostern über die Impfung in allen EU-Sprachen.

Diese erfolgreiche Erfahrung zeigte die grundlegende Bedeutung einer hochwertigen Fernversorgung bei seltenen Knochenerkrankungen während der COVID-19-Pandemie, die zu einem **Goldstandard für die Fernversorgung** werden könnte, die gerade für Patientinnen und Patienten mit seltenen Knochenerkrankungen besonders wichtig ist.

Weitere Informationen:

The line between COVID-19 pandemic and rare bone diseases (Die Helpline für Patienten mit seltenen Knochenerkrankungen in der COVID-19-Pandemie)

<https://doi.org/10.1007/s11845-020-02400-6>

Providing high-quality care remotely to patients with rare bone diseases during COVID-19 pandemic (Hochwertige Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Knochenkrankheiten während der COVID-19-Pandemie aus der Ferne)

<https://doi.org/10.1186/s13023-020-01513-6>

ERN ReCONNET points to consider for treating patients living with autoimmune rheumatic diseases with antiviral therapies and anti-SARS-CoV-2 antibody products (Von ERN ReCONNET erarbeitete Punkte, die bei der Behandlung von an rheumatologischen Autoimmunerkrankungen leidenden Patientinnen und Patienten mit antiviralen Therapien und Anti-SARS-CoV-2-Antikörpern zu beachten sind)

<https://doi.org/10.55563/clinexprheumatol/jpargp>

The impact of COVID-19 on rare and complex connective tissue diseases: the experience of ERN ReCONNET (Die Auswirkungen von COVID-19 auf seltene und komplexe Erkrankungen des Bindegewebes: Erfahrungswerte von ERN ReCONNET)

<https://doi.org/10.1038/s41584-020-00565-z>

Long-term outcomes of COVID-19 vaccination in patients with rare and complex connective tissue diseases: The ERN-ReCONNET VACCINATE study (Langzeitresultate der COVID-19-Impfung bei Patientinnen und Patienten mit seltenen und komplexen Bindegewebserkrankungen: Die Impfstudie von ERN-ReCONNET)

<https://doi.org/10.1016/j.jtauto.2023.100221>



Spezielles Fachwissen über seltene Krankheiten

Die ERN arbeiten mit Patientinnen und Patienten sowie Mitgliedern des Betreuungsteams zusammen. ERN LUNG, das sich mit seltenen Atemwegserkrankungen befasst, hat ein einzigartiges System zur Beantwortung von Fragen in seinem Fachgebiet vorgestellt.

Der ERN-LUNG-Expertenbeirat (ERN-LUNG EXABO) wurde in erster Linie für Patientinnen und Patienten sowie Mitglieder des Betreuungsteams eingerichtet, um alle Fragen im Zusammenhang mit ERN-LUNG zu klären. Bis zum 31. August 2023 haben 35 neue Patientinnen und Patienten das System genutzt, um Anfragen zu stellen und sich von Fachleuten für seltene Krankheiten beraten zu lassen.

Das System wird derzeit auf weitere europäische Sprachen ausgeweitet. Es wird von Patientenorganisationen intensiv unterstützt, die dazu beitragen, dieses innovative System bekannt zu machen. Darüber hinaus hat das ERN einen mehrstufigen Ablauf in Betracht gezogen: Sollte die Antwort auf diese Weise nicht gegeben werden können, wird die Angelegenheit zur medizinischen Besprechung im klinischen Patientenmanagementsystem weitergeleitet.

Multidisziplinäre Expertenkonzepte

Multidisziplinäre Expertenkonzepte, wie beispielsweise multidisziplinäre Tumorboards, sind von grundlegender Bedeutung, um eine ganzheitliche und umfassende Überprüfung der Diagnose und Behandlung von Patientinnen und Patienten zu erreichen. ERN EURACAN, das sich mit seltenen soliden Krebserkrankungen bei Erwachsenen befasst, ist ein Beispiel dafür, wie dieses Konzept in seine Arbeit einfließt und welchen Mehrwert es für die Betroffenen bietet.

ERN EURACAN verweist auf das Beispiel der Gruppe seltener gynäkologischer Krebserkrankungen, in der zwischen November 2017 und Oktober 2023 260 Patientenfälle überprüft wurden.

Einfluss multidisziplinärer Tumorboards (MDTBs) auf die Patientenversorgung¹:

Seit März 2022 nutzt das ERN im Rahmen der EURACAN-Strategie zur Harmonisierung der Tätigkeiten aller Gruppen für seltene solide Krebsarten die Gelegenheit, virtuelle MDTBs mit einer speziellen Finanzierung zu unterstützen, die in den EU-Zuschüssen enthalten und für den Einsatz des klinischen Patientenmanagementsystems (CPMS) vorgesehen ist.

¹ Alice Bergamini, ESMO Gynaecological Cancers Congress 2024 #ESMOGynae24, Abstract 82M0

- In diesen MDTBs sind führende EURACAN-Fachleute aus verschiedenen Ländern vertreten. Sie besprechen unter Berücksichtigung sämtlicher Gesichtspunkte komplexe oder sehr seltene Patientenfälle aus allen Krebsgruppen und stellen zeitnahe und präzise Diagnosen.
- Diese Online-Diskussionen sollen auch den Zugang zu neuartigen Behandlungen und klinischen Studien verbessern.

Jeder Fall aus jeder Krebsgruppe wird anschließend in das CPMS eingegeben, um die Nutzung der Plattform im gesamten Netzwerk zu fördern.

- Die Anzahl der begutachteten Patientinnen und Patienten hat sich innerhalb von sechs Jahren verdoppelt.
- Bei einem Drittel der Patientinnen und Patienten erfolgten weitere diagnostische Untersuchungen.
- Bei 50 % der Patientinnen und Patienten wurden alternative Therapien zu den ursprünglich geplanten Behandlungen empfohlen.
- 94 % dieser Behandlungsempfehlungen wurden befolgt.
- Bei 17 % der Patientinnen und Patienten wurde eine Überwachung anstelle einer adjuvanten Chemotherapie empfohlen.
- 37 Betroffene erhielten Zugang zu Off-Label-Therapien, vier wurden in klinische Studien im Ausland aufgenommen.

Durch die MDTBs erhielten Patientinnen Zugang zu Off-Label-Therapien, die für seltene gynäkologische Krebsarten noch nicht zugelassen waren und in einigen Ländern ansonsten nicht verfügbar gewesen wären.



Zusammenarbeit zwischen den ERN

Die ERN stehen häufig vor denselben Herausforderungen, die sie gemeinsam effizienter bewältigen können! Hier erfahren Sie, wie zwei Europäische Referenznetzwerke – ERN eUROGEN und MetabERN – zusammenarbeiten, um die Entwicklung von Medizinprodukten für Kinder mit seltenen Leiden im Kampf gegen seltene Krankheiten zu beschleunigen.

Im Bereich der seltenen Krankheiten gibt es nicht genügend medizinische Geräte, die speziell für Kinder mit seltenen Krankheiten entwickelt wurden. Diese als „Medizinprodukte für Kinder mit seltenen Leiden“ bezeichneten Geräte können wichtige Aufgaben für Kinder mit seltenen Erkrankungen, ihre Betreuenden und die Angehörigen der Gesundheitsberufe, die sie einsetzen, erfüllen. Dennoch stehen vielen Betroffenen und den Betreuenden keine speziell auf ihre Bedürfnisse zugeschnittenen pädiatrischen Medizinprodukte zur Verfügung.

Aus diesem Grund fördert die DeCODE-Plattforminitiative die Entwicklung von Medizinprodukten für Kinder mit seltenen Leiden. Dies erfolgt in zwei Schritten:

- DeCODE erfasst zunächst die Medizinprodukte für Kinder mit seltenen Leiden sowie die Interessengrup-

pen und Initiativen und arbeitet anschließend eine kritische Pfadanalyse aus, um den optimalen Prozess für die Entwicklung neuartiger Medizintechnologien für Kinder mit seltenen Leiden zu ermitteln.

- Anschließend wählt DeCODE fünf Entwicklungsunternehmen aus, die es unterstützen wird. Bei allen erfolgreichen Entwicklungsunternehmen verfolgt DeCODE die finanziell geförderten Medizinprodukte für Kinder mit seltenen Leiden, die Anzahl der von jedem Unternehmen entwickelten Prototypen, die erstellten Geschäftspläne, die Anzahl der begonnenen klinischen Datenerhebungen und die während des gesamten Förderverfahrens erworbenen Bescheinigungen.

Mit welchem Ergebnis wird gerechnet? Im Rahmen dieser neuen Initiative werden drei bis fünf neue Medizinprodukte für Kinder, die gegen seltene Krankheiten behandelt werden, zugelassen und eingeführt.

Die DeCODE-Plattform wird für alle europäischen Entwickler (patientengeführte Gruppen, akademische Einrichtungen oder KMU) verfügbar sein.

Hier erfahren Sie, wie EURO-NMD, ERN-RND und EpiCARE bei Verfahren der Gentherapie sowie bei der Behandlung und Erforschung von mitochondrialen Erkrankungen zusammenarbeiten.

Die ERN-Arbeitsgruppe für Gentherapien umfasst drei ERN (ERN EURO-NMD, ERN-RND, EpiCARE) und hat zum Ziel, gemeinsam Maßnahmen zu erarbeiten, die Aspekte der Gentherapie betreffen, welche für alle drei ERN von Bedeutung sind, z. B. aktuelle Praktiken, regulatorische und kostenbedingte Herausforderungen im Gesundheitswesen, klinische Studien usw. In diesem Zusammenhang fanden verschiedene Webinare zum Thema Gentherapien statt, bei denen Erfahrungen und praktische Konsequenzen ausgetauscht wurden.

Darüber hinaus wurde eine umfassende Erhebung durchgeführt, um den heutigen Stand bei zugelassenen und in der Erprobung befindlichen Gentherapien in Europa zu bewerten. ERN-EYE und MetabERN wurden zur Teilnahme eingeladen. Die Analyse ist noch nicht abgeschlossen. Daraus soll ein Positions-

und Empfehlungspapier hervorgehen, um die derzeitigen Praktiken im Bereich der Gentherapie in ganz Europa zu verbessern und zu harmonisieren.

Die ERN-Arbeitsgruppe Mito umfasst fünf ERN (ERN EURO-NMD, ERN-RND, EpiCARE, ERN-EYE und MetabERN). Sie verfolgt das Ziel, krankheitsübergreifende Problemstellungen in den Bereichen Pflege, Ausbildung und Forschung zu primären mitochondrialen Erkrankungen (PMD) anzugehen. In diesem Zusammenhang haben 24 europäische Fachleute gemeinsam Leitlinien und Konsensempfehlungen zur sicheren Medikamenteneinnahme und zum Umgang mit Anfällen bei mitochondrialer Epilepsie erarbeitet. Die Ergebnisse dieser Zusammenarbeit wurden im European Journal of Neurology veröffentlicht: <https://doi.org/10.1111/ene.16275/>



Weitere Informationen zu DeCODE sind hier erhältlich: <https://eurogen-ern.eu/decode-orphan-and-paediatric-medical-device-project-launched/>

Sicherstellung der Nachhaltigkeit von Arzneimitteln

Eine weitere Herausforderung, die sich im Bereich seltener Krankheiten häufig stellt, ist die Verfügbarkeit und der Zugang zu spezialisierten Medikamenten und Therapien für seltene Krankheiten. MetabERN, das sich mit erblichen Stoffwechselstörungen befasst, erläutert, wie es einen Engpass bei einem lebensrettenden Medikament bewältigen konnte.

MetabERN erklärt, dass der Cobalamin-C-Mangel (CBLM) eine seltene angeborene Erkrankung ist, die den Stoffwechsel von Vitamin B12 (Cobalamin) beeinträchtigt und ohne Behandlung tödlich verläuft. Bisher ist nur eine Behandlungsmethode bekannt – die tägliche Verabreichung von hochdosiertem Hydroxocobalamin (OHB12). Ohne dieses Medikament leiden Patienten mit CBLM unter schwerwiegenden medizinischen Komplikationen und können sogar sterben.

Welche Möglichkeiten hatten Patientinnen und Patienten also, als die Vermarktung dieser lebensrettenden Therapie im Jahr 2022 eingestellt wurde und kurz darauf Engpässe bei OHB12 gemeldet wurden? Ihr Leben stand buchstäblich auf dem Spiel.

Als Reaktion auf diesen Engpass haben italienische Verbände, Organisationen und medizinische Fachkräfte die Initiative ergriffen. Die Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria (italienischer Verband für Methyl-

malonazidämie mit Homozystinurie) und das Team von MetabERN Italien unter der Leitung des Kinderkrankenhauses Bambino Gesù in Rom haben sich mit anderen Patientenorganisationen, Klinikärztinnen und Klinikärzten sowie der italienischen Arzneimittelbehörde zusammenschlossen.

Nach der Analyse verschiedener Optionen kam MetabERN Italien zu dem Schluss, dass es keine andere Möglichkeit gab: Die Patientinnen und Patienten benötigten OHB12, das nur in begrenzten Mengen aus Spanien importiert werden konnte.

Infolgedessen wurde das Militärinstitut für Pharmazie und Chemie in Florenz, Italien, das gesetzlich dazu verpflichtet ist, Lösungen für Notlagen von nationaler Bedeutung zu finden, beauftragt, neue Vorräte an OHB12 für alle Familien bereitzustellen, die eine Behandlung benötigen. Die Versorgung war wiederhergestellt, und das Leben der Betroffenen konnte gerettet werden.

Zusammenarbeit mit Orphanet

Hochwertige Informationen und eine genaue Klassifizierung seltener Krankheiten sind für die Identifizierung, Diagnose, Versorgung und Behandlung seltener Krankheiten von entscheidender Bedeutung. ERN ITHACA, das sich mit seltenen Fehlbildungssyndromen, geistigen und anderen neurologischen Entwicklungsstörungen befasst, erläutert, wie es in diesem Bereich mit Orphanet zusammenarbeitet.

Orphanet, das Portal für seltene Krankheiten und deren Arzneimittel, ist eine digitale Plattform, die

- hochwertige Informationen zu seltenen Krankheiten sammelt, aufbereitet und bereitstellt, um eine bessere Diagnose, Versorgung und Behandlung von Patienten mit seltenen Krankheiten zu ermöglichen;
- die Orphanet-Nomenklatur für seltene Krankheiten (ORPHAcode) pflegt und weiterentwickelt – ein international gültiges Klassifizierungssystem für seltene Krankheiten, das zur Identifizierung von Menschen mit seltenen Krankheiten dient und auch von der Europäischen Kommission empfohlen wird.

Alle am ERN ITHACA-Netzwerk beteiligten Gesundheitsdienstleister sind aufgefordert, mit Orphanet zusammenzuarbeiten, um Einträge im europäischen Katalog für (neurologische)

entwicklungsbedingte Störungen zu verfassen oder zu aktualisieren.

Seit 2020 wurden 80 Beiträge online hochgeladen. Diese Informationen können beispielsweise in die SysNDD-Datenbank eingepflegt werden, eine Datenbank mit Genen, die mit geistiger Behinderung und Autismus in Verbindung stehen. Diese Datenbank wird von ERN ITHACA unterstützt und kuratiert. ERN ITHACA finanziert auch die Verknüpfung von Orphanet und der Datenbank für die Liste der nicht-syndromalen ID-Gene.

ERN ITHACA hat ferner zu mehreren Aktualisierungen der von ORPHANET verwendeten Ontologie beigetragen, die auf der Datenbank Human Phenotype Ontology (HPO) basiert. Die wichtigsten Beiträge betreffen den Bereich der Fetalpathologie sowie aktuelle Neuerungen in der Klassifizierung von spinaler Dysraphie, wobei letztere in Zusammenarbeit mit ERN eUROGEN erarbeitet wurden.

Zusammenschluss der ERN zur Unterstützung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten in der Ukraine

Im März 2022 wurden die Europäischen Referenznetzwerke aktiv, um die mehr als zwei Millionen ukrainischen Patienten zu unterstützen, die Schätzungen zufolge an einer seltenen oder komplexen Krankheit leiden. Bereits in den ersten drei Monaten des russischen Angriffskriegs gegen die Ukraine wurden fast 300 Fälle an die ERN-Gesundheitsdienstleister verwiesen, wobei es sich überwiegend um Menschen mit seltenen Krebserkrankungen im Kindesalter, Blutkrankheiten oder Entwicklungsstörungen handelte. Darüber hinaus hat die Kommission einen Rahmen geschaffen, der es ukrainischen Gesundheitsdienstleistern ermöglicht, sich von Mitgliedern der Europäischen Referenznetzwerke zu ukrainischen Patientinnen und Patienten mit seltenen oder komplexen Erkrankungen beraten zu lassen.

Die ERN basieren auf dem Grundsatz, dass medizinisches Fachwissen zu den von seltenen Krankheiten betroffenen Menschen gelangen sollte und nicht umgekehrt. Dies ist nirgends wichtiger als in einem vom Krieg heimgesuchten Land. Die ohnehin bereits schwierige Aufgabe, eine seltene Krankheit genau zu diagnostizieren und zu behandeln, wurde durch besondere Erfordernisse aufgrund des Konflikts erschwert. Patientenakten waren vernichtet worden oder verloren gegangen, es bestand ein plötzlicher Bedarf an Übersetzungsdiensten, und es fehlte an Einrichtungen und Gesundheitsdienstleistern.

Weitere spezifische medizinische Erfordernisse umfassten folgende

Aspekte:

- Unterstützung ukrainischer Patientinnen und Patienten beim Zugang zu hochspezialisierten Operationen oder Medizinprodukten
- Unterstützung von Angehörigen der Gesundheitsberufe in der Ukraine und von Patientenverbänden.
- Unterstützung bei der Triage und Überweisung von Flüchtlingen an Ad-hoc-Teams von EU-Medizinerinnen und Medizinern.
- Unterstützung von Kontakten zwischen Patientinnen und Patienten und Verbänden wie EURORDIS.

Mehrere ERN ergriffen Maßnahmen zur Unterstützung ukrainischer Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten. Nachstehend finden Sie einen Auszug dieser Maßnahmen:

- Mit Stand vom 10. September 2024 hat die European Paediatric Oncology Community, einschließlich ERN PaedCan, im Bereich pädiatrische Krebserkrankungen (Hämatologie-Onkologie) 1 643 ukrainische krebskranke Kinder im Rahmen des Programms „SAFER (Supporting Action for Emergency Response) Ukraine“ unterstützt.
- Nach dem Angriff auf die nationale Kinderklinik Okhmatdyt in Kiew (Ukraine) am 8. Juli 2024 mussten erneut krebskranke Kinder evakuiert werden. Die Mitglieder von ERN PaedCan arbeiteten eng mit SAFER Ukraine und/oder direkt mit den europäischen Gesundheitsministerien zusammen, um 13 Patientinnen und Patienten gefahrlos zu evakuieren.
- EpiCARE, das Europäische Referenznetzwerk für seltene und komplexe Epilepsien, ist offiziell in der „Emergency and Crisis Response Task Force“ für die Ukraine vertreten, die von der Internationalen Liga gegen Epilepsie (ILAE) eingerichtet wurde. Die Gruppe einigte sich auf [sieben Leitaktionen](#). Die ILAE-Taskforce und das ERN EpiCARE organisieren monatliche Telefonkonferenzen und den direkten Kontakt mit Epilepsiefachleuten und Patientenvertreterinnen und -vertretern in der Ukraine, um die Umsetzung zu überwachen und diese Maßnahmen zu aktualisieren. ERN EpiCARE hat kürzlich ein Webinar zum Thema „Umgang mit Epilepsie in Krisensituationen – Erfahrungen aus der Ukraine“ mit Gastrednerinnen und -rednern aus der Ukraine veröffentlicht.
- Unmittelbar nach dem militärischen Angriff Ende Februar 2022 haben die ERN auf Initiative von ERN-EYE unter <https://www.erncare4ua.com/> eine spezielle Website eingerichtet, auf der Informationen zu jedem der 24 ERN sowie allgemeine Informationen und Nachrichten in englischer und ukrainischer Sprache bereitgestellt werden. Die Website enthält Informationen darüber, wie ein Zentrum für eine seltene oder extrem seltene Krankheit in der EU zu finden ist, wie medizinische Unterstützung für die Diagnose zu finden ist, wie medizinische Unterstützung bei Behandlungsfragen (Medikamente, Operationen usw.) zu finden ist, wie medizinische Unterstützung bei einer Umstellung der Medikation oder Medikamentenknappheit zu finden ist und wie über eine allgemeine Kontaktstelle weitere, auf die klinische Situation zugeschnittene Hilfe zu finden ist.



Neue Leitlinien und Empfehlungen

ERN GENTURIS legt neue Leitlinien für Krebsvorsorgeuntersuchungen bei Patientinnen und Patienten mit PTEN-Hamartom-Tumor-Syndrom fest und bietet ihnen frühzeitigere und häufigere Vorsorgeuntersuchungen für eine frühere Erkennung und bessere Heilungschancen an.

Die Möglichkeit, an Krebs zu erkranken, macht den meisten Menschen Angst. Für diejenigen mit einem erhöhten erblichen Krebsrisiko kann das Leben mit dieser Angst jedoch durch Stress und Anspannung die Lebensfreude beeinträchtigen. Patientinnen und Patienten mit seltenen genetischen Tumorrisikosyndromen haben ein sehr hohes erbliches Risiko, an häufigen Krebsarten zu erkranken. So besteht beispielsweise bei Menschen mit PTEN-Hamartom-Tumor-Syndrom (PHTS) ein erhöhtes erbliches Risiko für Brust-, Schilddrüsen-, Gebärmutter-, Nieren- und Darmkrebs. Sollten sie an Krebs erkranken, benötigen sie im Vergleich zu anderen Krebskranken unterschiedliche Therapien und Nachsorge.

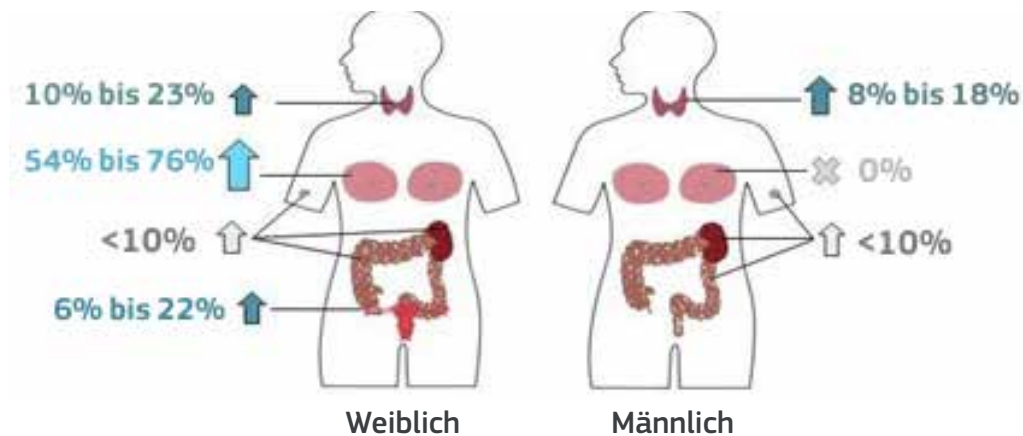
Für PHTS-Patienten besteht eine Möglichkeit, den mit der Angst vor Krebs verbundenen Stress zu reduzieren, darin,

sich regelmäßig untersuchen zu lassen. Wenn Krebs frühzeitig erkannt wird, kann er leichter behandelt werden, und die Heilungschancen sind wesentlich höher.

In den neuen Leitlinien von ERN GENTURIS werden frühere und häufigere Vorsorgeuntersuchungen empfohlen als für die allgemeine Bevölkerung. Beispielsweise sollten Betroffene nach dem 18. Lebensjahr jährlich eine Ultraschalluntersuchung zur Überprüfung der Schilddrüse durchführen lassen und nach dem 30. Lebensjahr jährlich eine MRT-Untersuchung zur Brustkrebsvorsorge.

Niemand geht gerne zu Untersuchungen, die ein Problem aufdecken könnten. Sollte jedoch ein Problem vorliegen, empfiehlt es sich, dieses frühzeitig anzugehen, solange es noch nicht zu groß ist!

Krebsrisiko mit 60 Jahren



Der ganzheitliche Ansatz von ERN EuroBloodNet zur Behandlung der Sichelzellenanämie (SCD).

ERN-EuroBloodNet, das sich mit seltenen hämatologischen Erkrankungen befasst, hat einen ganzheitlichen Ansatz zur Behandlung der Sichelzellenanämie (SCD) entwickelt, einer erblichen, lebensbedrohlichen Erkrankung. In den EU-Mitgliedstaaten wurden koordinierte Maßnahmen unter Einbeziehung von medizinischen Fachleuten, Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern

sowie Patientenvertreterinnen und -vertretern umgesetzt. Das Projekt umfasst bereits abgeschlossene und laufende Maßnahmen und dient als Modell für die Behandlung anderer seltener oder extrem seltener hämatologischer Erkrankungen.

Der Beitrag von ERN-EuroBloodNet zur SCD Lancet Commission „Defining Global Strategies to Improve Sickle Cell Outcomes“ (Festlegung globaler Strategien zur Verbesserung der Behandlung von Sichelzellenanämie) ist ein Beispiel dafür.

Weitere Informationen

Sickle cell disease landscape and challenges in the EU: the ERN-EuroBloodNet perspective (Situation und Herausforderungen im Zusammenhang mit der Sichelzellenanämie in der EU: die Perspektive des ERN-EuroBloodNet)

[https://doi.org/10.1016/s2352-3026\(23\)00182-5](https://doi.org/10.1016/s2352-3026(23)00182-5)

Der Mehrwert der Nutzung des klinischen Patientenmanagementsystems (CPMS)

Die Nutzung des CPMS für virtuelle Sprechstunden mit Patientinnen und Patienten in der EU und Norwegen kann für die Menschen eine echte Verbesserung darstellen, da es eine Möglichkeit für fachkundige Diagnosen und Behandlungen bietet. Dies wird durch die folgenden Berichte über Patientinnen und Patienten einiger ERNs deutlich.

ERN-Skin

Während der CPMS-Diskussionen zwischen den Fachleuten von ERN-Skin über einen Patienten mit dystropher Epidermolysis bullosa und unerwartet schwerer Herzproblematik wurde festgestellt, dass vereinzelte Fälle in mehreren klinischen Einrichtungen von ERN-Skin beobachtet worden waren.

Die Fachleute von ERN-Skin beschlossen, diese Fälle zu gruppieren, um sie besser analysieren zu können. Dies führte zur **Empfehlung einer systematischen kardiologischen Überwachung** und zu einem **Forschungsprojekt** zur Verbesserung des Patientenmanagements (Häufigkeit von Herzkomplikationen bei dystropher Epidermolysis bullosa, Prädispositionsfaktoren).

Die Empfehlung wurde anschließend

auf internationaler Ebene während des 2. Weltkongresses für seltene Hautkrankheiten diskutiert, der von ERN-Skin in Paris mitorganisiert wurde und an dem mehr als 500 Vertreterinnen und Vertreter von Ärzteschaft, Forschung, Patientenvertretungen, Studierenden und Industrie) aus 58 Ländern teilnahmen.

ERN RITA

Ein Arzt eines ERN-RITA-Gesundheitsdienstleisters behandelte einen Patienten mit einer schwer zu behandelnden refraktären Erkrankung (Dermatomyositis) und wandte sich an das CPMS, um Rat einzuholen.

Dank der schnellen Zusammenarbeit innerhalb des CPMS mit den Spezialistinnen und Spezialisten von ERN RITA in ganz Europa wurde eine wirksamere Therapie für den Patienten gefunden.

ERN GUARD-Heart

ERN Guard Heart erläutert, wie durch den Einsatz des CPMS die Teilnahme von Menschen mit seltenen Herzerkrankungen am Sport gefördert werden kann: Das Long-QT-Syndrom (LQTS) ist eine seltene Herzerkrankung, die mit lebensbedrohlichen Herzrhythmusstörungen und einem erhöhten Risiko für einen plötzlichen Herztod in jungen Jahren einhergeht. Körperliche Belastung und emotionaler Stress sind als Auslöser für Herzrhythmusstörungen und plötzlichen Herztod bekannt. Allerdings sind nicht alle an LQTS leidenden Patientinnen und Patienten davon betroffen, und es ist weiterhin unklar, wie man diejenigen mit erhöhtem Risiko identifizieren kann.

Diese Unsicherheit führt zu Verunsicherung bei den Patientinnen und Patienten sowie den Gesundheitsdienstleistern und verursacht uneinheitliche Empfehlungen hinsichtlich der Teilnahme an sportlichen Aktivitäten.

Um diese Diskrepanzen zu beseitigen und klarere und einheitlichere Leitlinien bereitzustellen, hat ERN GUARD-Heart ein multidisziplinäres Beratungsgremium

aus europäischen Fachleuten für LQTS eingerichtet.

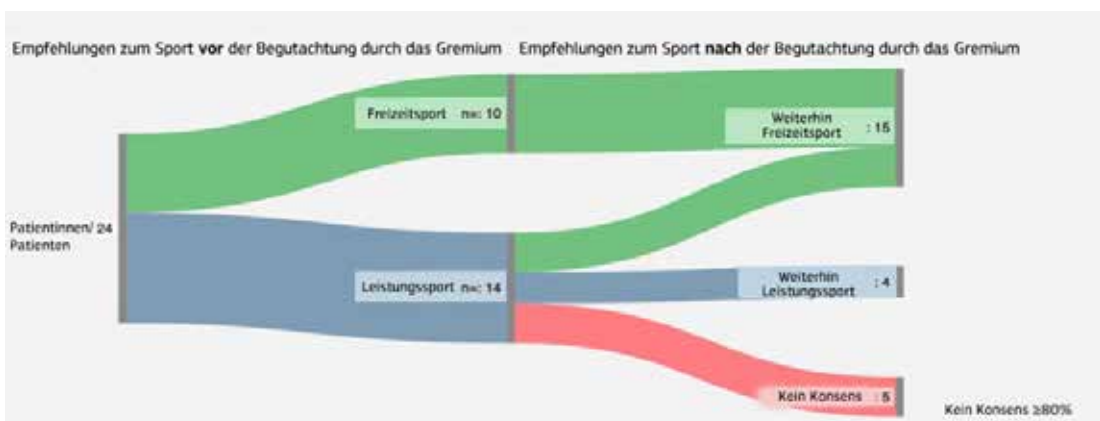
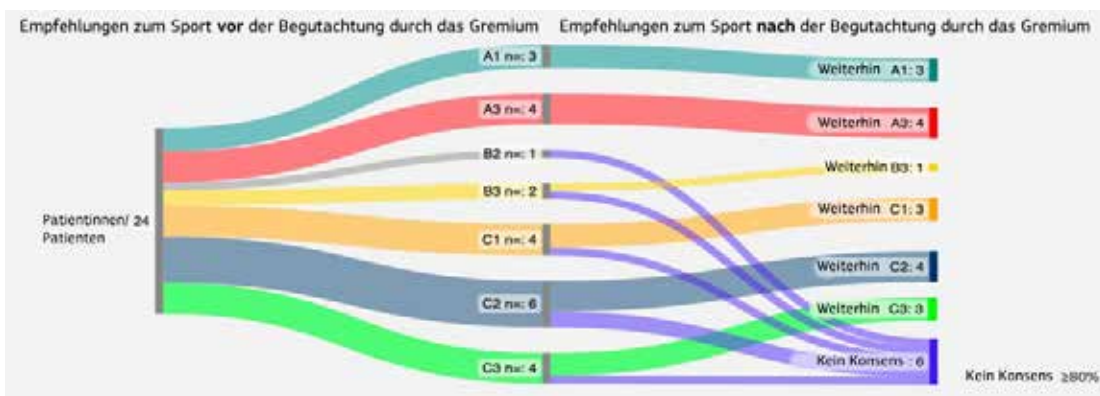
Medizinische Fachkräfte in der gesamten EU können dieses Gremium über das CPMS konsultieren und Fälle von LQTS-Patienten einreichen, die Sport treiben oder treiben möchten. Das Gremium prüft jeden Fall und gibt Empfehlungen zu den folgenden zentralen Fragen ab:

- Sollte die Patientin oder der Patient die Teilnahme an sportlichen Aktivitäten einschränken oder unterlassen?
- Welche Sportarten sind auf der Grundlage der in Tabelle 1 dargestellten Sportkategorien zulässig?

Die Daten aus diesen Konsultationen werden für Forschungs- und Schulungszwecke verwendet, um die Versorgung zu verbessern und eine sicherere Teilnahme von LQTS-Patienten am Sport zu gewährleisten.

Die im CPMS erörterten Empfehlungen für die ersten 24 Patientinnen und Patienten sind nachstehend zusammengefasst.

Tabelle 1: Klassifizierung von organisierten Sportarten und körperlicher Betätigung.



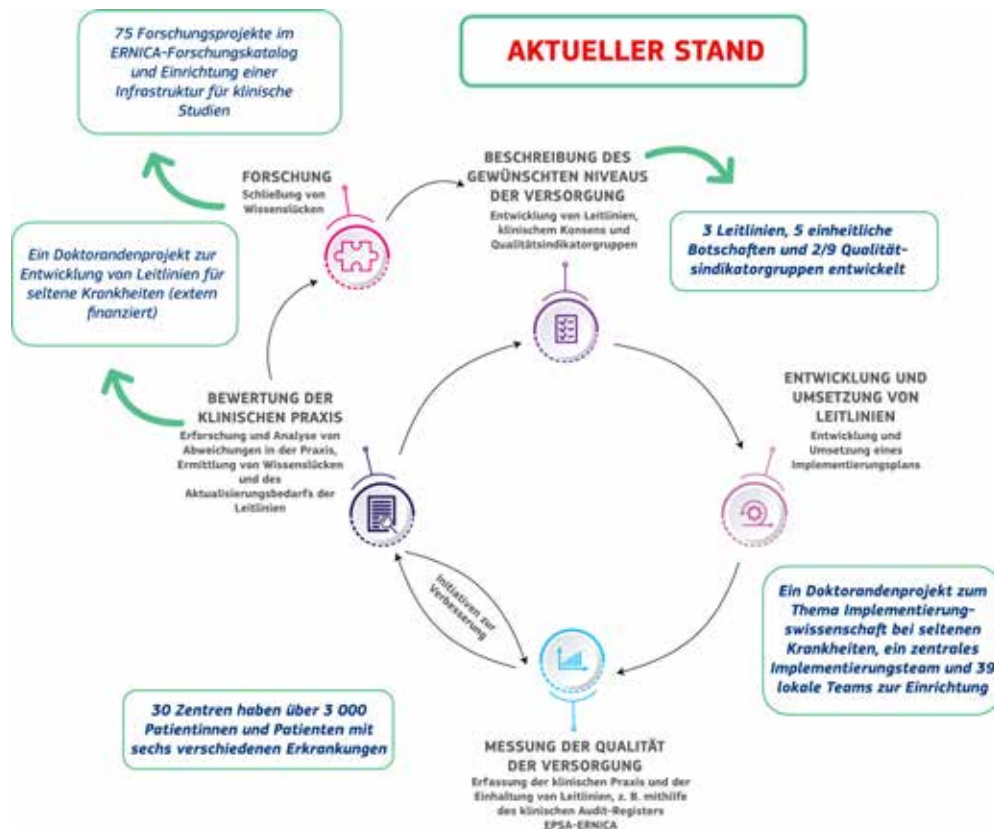
Qualitätszyklen

Die ERN vernetzen Fach- und Referenzkliniken und engagieren sich nach Kräften, um die Korrektheit der Diagnosen und eine hohe Behandlungsqualität sicherzustellen.

ERN ERNICA, das sich mit seltenen erblichen und angeborenen Anomalien befasst, hat einen eigenen Qualitätszyklus entwickelt, um Wissen auszutauschen und letztendlich Patientinnen und Patienten zu versorgen und zu heilen. Die Qualitätszyklen umfassen die vier Stufen der kontinuierlichen Verbesserung, die häufig nach dem Grundsatz „Plan-Do-

Check-Act“ (Planen-Umsetzen-Kontrollieren-Handeln) kategorisiert werden.

Dies umfasst die Entwicklung und Umsetzung klinischer Leitlinien, die Auswertung des Patientenregisters und die Schließung von Wissenslücken in der Forschung (ein laufender Prozess).







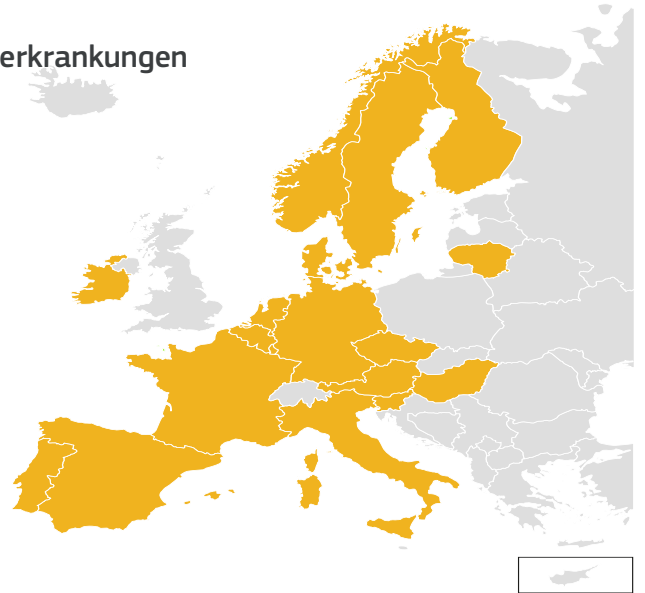
ERN – Fakten und Zahlen



ERN BOND

Europäisches Referenznetzwerk für seltene Knochenerkrankungen

<https://ernbond.eu/>



Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 50 Gesundheitsdienstleister aus 19 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 44 Vollmitglieder in 13 Mitgliedstaaten plus Norwegen
- 2 assoziierte nationale Zentren in einem Mitgliedstaat
- 4 nationale Koordinationszentren in 4 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit neun europäischen Patientenvertretungsgruppen (ePAGs) und anderen nationalen Patientenorganisationen, die an ERN-Aktivitäten beteiligt sind.

Krankheitsbereiche

- Skelettdysplasien und metabolische Knochenerkrankungen sowie alle seltenen Erkrankungen, die Knorpel, Knochen und Dentin betreffen
- 771 unterschiedliche seltene Knochenerkrankungen, die mit 552 Genen assoziiert sind und in 41 Gruppen eingeteilt werden (gemäß der Nosologie genetischer Skeletterkrankungen von 2023).

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 1 derzeit von ERN BOND ausgearbeitete Leitlinie
- 26 von ERN BOND verfasste und empfohlene Leitlinien
- 2 laufende Patient Journeys

Schulungen und Weiterbildung

- 22 von ERN BOND veranstaltete Webinare seit 2021 und sechs in Zusammenarbeit mit dem Europäischen Konsortium zur Koordinierung und Unterstützung der Erforschung seltener Krankheiten (ERICA)
- 6 Kurzaustauschprogramme
- 13 Themen-Workshops

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 54 CPMS-Fallbesprechungen seit Oktober 2017

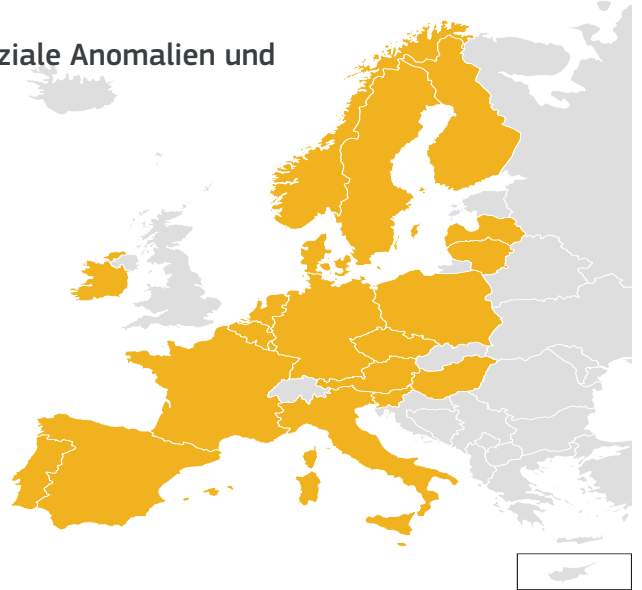
Forschung und Patientenregister

- 32 einschlägige Forschungsprojekte oder klinische Studien, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind
- 4 223 Patienten (Knochendysplasie – Kalzium und Phosphat) in den Registern von EuRR-Bone (<https://eurreb.eu/>) erfasst, einer gemeinsam mit Endo-ERN betriebenen Plattform

ERN CRANIO

Europäisches Referenznetzwerk für seltene kraniofaziale Anomalien und Hals-Nasen-Ohren-Erkrankungen (HNO)

<https://www.ern-cranio.eu/>



Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 42 Gesundheitsdienstleister aus 21 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 35 Vollmitglieder in 14 Mitgliedstaaten plus Norwegen
- 5 assoziierte nationale Zentren in 4 Mitgliedstaaten
- 2 nationale Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit neun Patientenvertretungen und sieben unterstützenden Partnern.

Krankheitsbereiche

- Kraniofaziale Anomalien
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Zahnfehlstellungen
- HNO-Erkrankungen (Hals-Nasen-Ohren-Erkrankungen)

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 5 von ERN CRANIO verfasste Leitlinien
- 1 von ERN CRANIO verfasste einheitliche Botschaft
- 6 von ERN CRANIO mitverfasste und empfohlene Leitlinien
- 2 patientenfreundliche Leitlinien
- 3 Patient Journeys

Schulungen und Weiterbildung

- 12 Webinare seit 2017 veranstaltet
- Mehr als 60 Austauschprogramme seit 2017 organisiert
- Eine von der „Union Européenne des Médecins Spécialistes“ akkreditierte Fortbildung

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 43 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

Forschung und Patientenregister

- 45 einschlägige Forschungsprojekte oder klinische Studien, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind
- 3 entwickelte und genutzte Unterregister
- 6 Unterregister in der Entwicklungsphase
- Über 900 im ERN CRANIO-Register erfasste Patientinnen und Patienten (<https://erncranio.molgenis.net/CranioPublic/cranio-public/#/>)

ENDO ERN

Europäisches Referenznetzwerk für seltene endokrine Erkrankungen

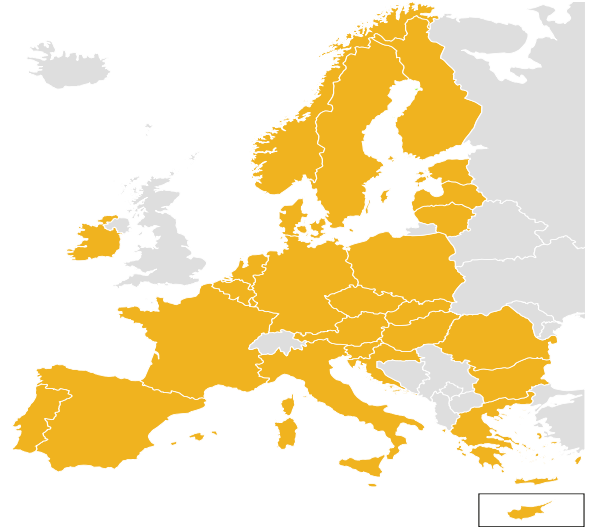
<https://endo-ern.eu/>

Mitglieder

105 Gesundheitsdienstleister aus 27 Ländern der EU und aus Norwegen, die sich wie folgt verteilen:

- 91 Vollmitglieder in 21 Mitgliedstaaten
- 11 assoziierte nationale Zentren in fünf Mitgliedstaaten und zwei in Norwegen
- 1 nationales Koordinationszentren in einem Mitgliedstaat

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit 20 Patientenvertretungen aus zehn Ländern.



Krankheitsbereiche

- Nebenniere
- Störungen des Kalzium- und Phosphat-Haushalts
- Genetisch bedingte Störungen der Glukose- und Insulinhomöostase
- Genetisch bedingte endokrine Tumorsyndrome
- Wachstums- und genetisch bedingte Adipositas-Syndrome
- Hypothalamus- und Hypophysenerkrankungen
- Geschlechtsentwicklung und reifung
- Schilddrüse

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 4 von Endo-ERN verfasste Leitlinien
- Etwa 60 von Endo-ERN mitverfasste und/oder empfohlene Leitlinien
- 1 Behandlungs- und Pflegepfad
- 3 Patient Journeys

Schulungen und Weiterbildung

- Über 70 von Endo-ERN veranstaltete Webinare seit 2019
- Gemeinsames Webinar-Programm mit europäischen Gesellschaften für Endokrinologie (Erwachsene und Kinder)
- Endo-ERN-Symposium auf den Jahreskonferenzen der europäischen Gesellschaften für Endokrinologie
- 17 klinische Austauschprogramme (20 Gesundheitsdienstleister, zwölf Länder) seit 2021
- Anerkennung/Akkreditierung von Weiterbildungsmaßnahmen

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 250 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

Forschung und Patientenregister

- Etwa 200 einschlägige Forschungsprojekte oder klinische Studien, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind
- 3 850 Patientinnen und Patienten im Kernregister (<https://eurreb.eu>) erfasst, einer mit ERN BOND gemeinsam betriebenen Plattform

ERN EpiCARE

Europäisches Referenznetzwerk für seltene und komplexe Epilepsien

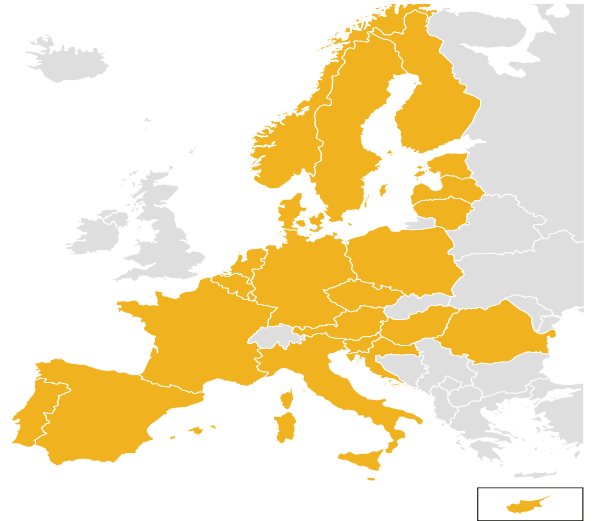
<https://epi-care.eu/>

Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 50 Gesundheitsdienstleister aus 24 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 38 Vollmitglieder in 15 Mitgliedstaaten plus Norwegen
- 10 assoziierte nationale Zentren in 6 Mitgliedstaaten
- 2 nationale Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit 22 Patientenvertretungen (Patientenverbände), und es gibt Kooperationsvereinbarungen mit den drei wichtigsten wissenschaftlichen Gesellschaften auf diesem Gebiet (europäische Sektion der Internationalen Liga gegen Epilepsie, European Academy of Neurology und European Paediatric Neurology Society).



Krankheitsbereiche

- 160 seltene Formen der Epilepsie, meist genetischen Ursprungs.
- Hochkomplexe Fälle von fokalen Epilepsien, Kandidatinnen und Kandidaten für eine präoperative Beurteilung und Epilepsiechirurgie

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 9 von ERN EpiCARE verfasste Leitlinien
- 12 gemeinsam mit den wissenschaftlichen Gesellschaften verfasste und von ERN EpiCARE empfohlene Leitlinien
- 20 Patientenbroschüren in Arbeit
- 20 Patient Journeys (neun veröffentlicht) und ein Instrument für Notfallprotokolle

Schulungen und Weiterbildung

- Es wurden 85 Webinare veranstaltet, an denen internationale Fachleute sowohl aus EpiCARE-Zentren als auch aus anderen Einrichtungen teilnahmen. Als Reaktion auf die Pandemie wurden zwei COVID-19-spezifische Webinare (2020) und ein Webinar zum Krieg in der Ukraine veranstaltet.
- Austauschprogramm zur Unterstützung von Pflegekräften, die in Epilepsie-Abteilungen tätig sind, und von Neuropsychologen zum Austausch über lokale Praktiken
- Unterstützung junger Klinikärztinnen und Klinikärzte bei der Präsentation ihrer Arbeit auf dem jährlichen wissenschaftlichen Workshop in Rom (30 Teilnahmen in vier Jahren) und auf Kongressen wissenschaftlicher Gesellschaften (zehn Klinikärztinnen und Klinikärzte)
- Laufendes Mentor-Mentee-Programm; 30 junge Klinikärztinnen und Klinikärzte haben in den letzten vier Jahren am Workshop in Rom teilgenommen

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 230 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

Forschung und Patientenregister

- 85 Forschungsprojekte und klinische Studien, an denen jeweils mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind, die EpiCARE angehören
- Mindestens 70 % aller Zentren (35 von 50 Mitgliedszentren) verwenden bereits die REDCap-Vorlage des EpiCARE-Registers.
- 9 500 Patientinnen und Patienten sind bereits im lokalen REDCap-EpiCARE-Register registriert.
- Förderung von Forschungsinitiativen:
 - Plattform für genetische Verbundforschung, Förderung gezielter Forschungsinitiativen
 - Regelmäßig aktualisierte Plattform für mögliche Finanzhilfen

ERKNet

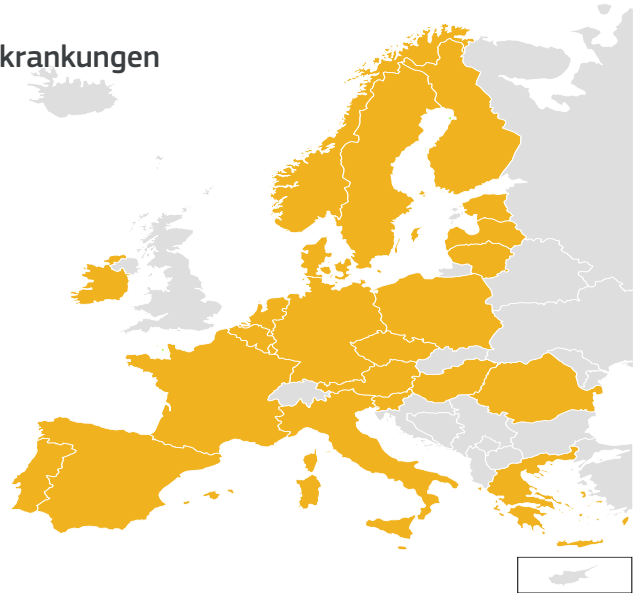
Europäisches Referenznetzwerk für seltene Nierenerkrankungen

<https://www.erknet.org/>

Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 74 Gesundheitsdienstleister aus 24 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 64 Vollmitglieder in 18 Mitgliedstaaten
- 7 assoziierte nationale Zentren in 4 Mitgliedstaaten und eines in Norwegen
- 2 nationale Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten



Krankheitsbereiche

- Glomerulopathien
- Angeborene Fehlbildungen und Ziliopathien
- Tubulopathien
- Stoffwechselerkrankungen und Steinleiden
- Thrombotische Mikroangiopathien
- Pädiatrische chronische Nierenerkrankung und Dialyse
- Pädiatrische Transplantation
- Seltene Ursachen für Bluthochdruck

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 14 von ERN ERKNet verfasste Leitlinien
- 62 von ERKNet empfohlene Leitlinien
- 3 laufende Behandlungs- und Pflegepfade
- 12 entwickelte Patient Journeys

Schulungen und Weiterbildung

- 121 Webinare seit Februar 2018 veranstaltet
- 6 Fortbildungskurse im Bereich der medizinischen Weiterbildung veranstaltet
- 15 Austauschprogramme zur Forschungsmobilität
- 64 klinische Austauschprogramme (30 Gesundheitsdienstleister, 17 Länder) seit 2021
- Ein strukturierter dreijähriger postgradualer Lehrplan mit Schwerpunkt auf seltenen Nierenerkrankungen, der E-Learning-Module, interaktive Webinare und praktische klinische Erfahrungen umfasst

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 40 CPMS-Fallbesprechungen seit Mai 2018

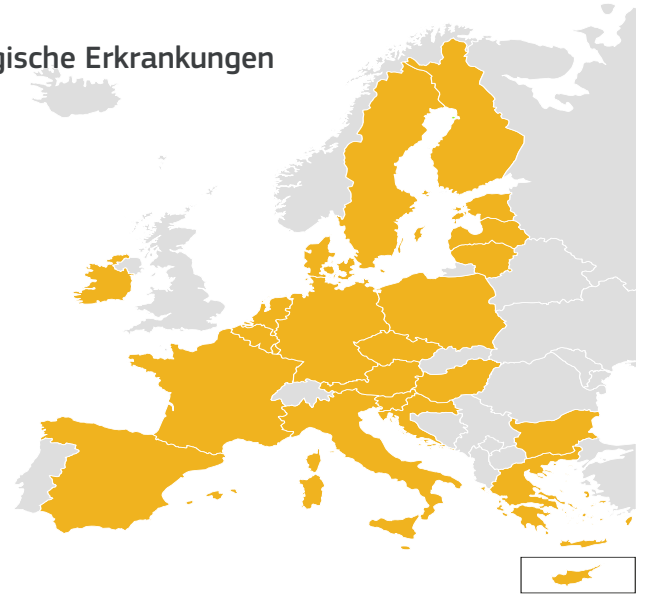
Forschung und Patientenregister

- Beteiligung an 56 Forschungsprojekten oder klinischen Studien, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten mitwirken
- > 27 000 im Register ERKReg erfasste Patientinnen und Patienten (<https://www.erknet.org/patients-registry/registry-mission>).

ERN-RND

Europäisches Referenznetzwerk für seltene neurologische Erkrankungen

<https://www.ern-rnd.eu/>



Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 70 Gesundheitsdienstleister aus 24 Ländern der EU an, die sich wie folgt verteilen:

- 63 Vollmitglieder in 20 Mitgliedstaaten
- 2 assoziierte nationale Zentren in 2 Mitgliedstaaten
- 2 nationale Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit neun Patientenvertretungen.

Krankheitsbereiche

- Ataxie und hereditäre spastische Paraplegien
- Huntington-Krankheit und andere Chorea-Erkrankungen
- Dystonie, paroxysmale Störungen und Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn
- Leukoenzephalopathien
- Atypische Parkinson-Syndrome
- Frontotemporale Demenz

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 6 Patient Journeys in bis zu 15 verschiedenen Sprachen
- 10 verabschiedete Leitlinien für die klinische Praxis
- 4 Leitlinien für die klinische Praxis in der Entwicklungsphase
- 13 genehmigte und umgesetzte Behandlungs- und Pflegepfade

Schulungen und Weiterbildung

- Von ERN-RND entwickelte europäische Ausbildungsanforderungen für seltene neurologische Erkrankungen, verabschiedet von der European Union of Medical Specialists (September 2024)
- 100 Webinare veranstaltet (Stand August 2024)
- Kurzaustauschprogramm: Bis Ende 2023 besuchten 16 Angehörige der Gesundheitsberufe zwölf Gastinstitutionen.
- 5 Winter- und Frühjahrsschulungen zu hochspezialisierten Gesundheitsdienstleistungen wie Neurorehabilitation (2022), Neuroimaging (2023) und Tiefe Hirnstimulation (2024)
- In Ausarbeitung befindlicher postgradualer Lehrplan für seltene neurologische Krankheiten in Zusammenarbeit mit der European Academy of Neurology und der European Paediatric Neurology Society zur Umsetzung der europäischen Ausbildungsanforderungen für seltene neurologische Krankheiten

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 323 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

Forschung und Patientenregister

- ERN/RND-Mitglieder nehmen an zwölf Beobachtungsstudien und 16 klinischen Studien teil, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten mitwirken.
- Die Mitglieder des ERN-RND spielen eine führende Rolle in europäischen Leuchtturm-Forschungsprojekten und -Initiativen zu seltenen Krankheiten, wie beispielsweise Solve-RD (www.solve-rd.eu) und ERDERA (www.erdera.org).
- Im Jahr 2024 > 12 000 Patientinnen und Patienten im Register (<https://www.ern-rnd.eu/ern-rnd-registry/?cn-reloaded=1#registry-objectives>)

ERNICA

Europäisches Referenznetzwerk für seltene erbliche und angeborene Anomalien (im Bereich Verdauung und Magen-Darm)

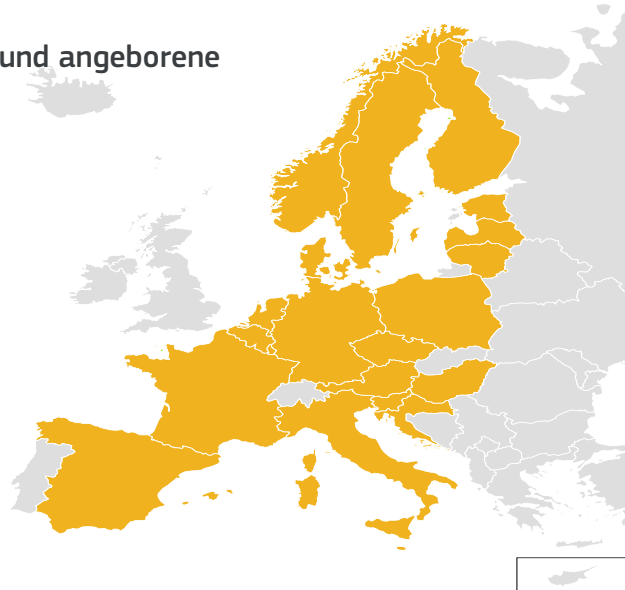
<https://www.ern-ernica.eu/>

Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 52 Gesundheitsdienstleister aus 21 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 39 Vollmitglieder in 11 Mitgliedstaaten plus Norwegen
- 9 assoziierte nationale Zentren in 5 Mitgliedstaaten
- 4 nationale Koordinationszentren in 4 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus bestehen Kooperationen mit 13 Patientenorganisationen und vier Elternteilen von Patientinnen und Patienten.



Krankheitsbereiche

- Erkrankungen der Speiseröhre
- Darmerkrankungen
- Gastroenterologische Erkrankungen
- Darmversagen
- Defekte der Bauchwand
- Fehlbildungen des Zwerchfells

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 6 von ERNICA verfasste Leitlinien
- 2 Patient Journeys

Schulungen und Weiterbildung

- 44 Webinare in den Jahren 2020-2023 veranstaltet
- Jährlich werden ein bis zwei von ERNICA unterstützte praktische Schulungskurse zum Thema Kolorektalchirurgie sowie ein praktischer Schulungskurs zum Thema angeborene Zwerchfellhernie und extrakorporale Membranoxygenierung (ECMO) angeboten (zuvor von ERNICA nur unterstützt und nun vollständig von ERNICA veranstaltet) sowie ein Kurs zur pränatalen Beurteilung und die Entwicklung eines chirurgischen Leuchtturm-Schulungsprogramms in Zusammenarbeit mit eUROGEN.
- 2 klinische Austauschprogramme mit 15 Besucherinnen und Besuchern im Jahr 2023
- 52 entwickelte/empfohlene Lehrvideos und Animationen auf YouTube

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 5 CPMS-Fallbesprechungen

Forschung und Patientenregister

- 24 einschlägige Forschungsprojekte oder klinische Studien, an denen im Jahr 2023 mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt waren (weitere zugehörige Projekte sind im ERNICA-Forschungskatalog aufgeführt <https://www.ern-ernica.eu/ernica-research-catalogue>)
- 30 mit dem EPSA|ERNICA-Register (<https://www.ern-ernica.eu/registry>) verbundene Zentren im Jahr 2023, einschließlich 3 076 Patientinnen und Patienten

ERN-LUNG

Europäisches Referenznetzwerk für seltene Atemwegserkrankungen

<https://ern-lung.eu>

Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 87 Gesundheitsdienstleister aus 25 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 78 Vollmitglieder in 18 Mitgliedstaaten plus Norwegen
- 7 assoziierte nationale Zentren in 4 Mitgliedstaaten
- 2 nationale Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten



Krankheitsbereiche

- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATD)
- Bronchiektasie (BE)
- Chronische Lungenallograft-Dysfunktion (CLAD)
- Zystische Fibrose (CF)
- Interstitielle Lungenerkrankungen (ILD)
- Mesotheliom (MSTO)
- Sonstige seltene Lungenerkrankungen (ORLD)
- Primäre ziliäre Dyskinesie (PCD)
- Pulmonale Hypertonie (PH)
- Sarkoidose (SARC)

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 6 von ERN-LUNG empfohlene Leitlinien
- 109 Publikationen von ERN-LUNG-Mitgliedern
- Patient Journeys für vier ERN-LUNG-Krankheitsbereiche
- Projekt „Patient Priorities“ (Patientenprioritäten) für drei Kernnetzwerke (Sarkoidose, interstitielle Lungenerkrankungen und Bronchiektasie)

Schulungen und Weiterbildung

- Im Jahr 2023 wurde die ERN-LUNG Academy ins Leben gerufen. Die Teilnehmenden besuchen Webinare und absolvieren einen einwöchigen Praxisaufenthalt bei einem der 79 Gesundheitsdienstleister, wobei die Kosten vollständig erstattet werden (für Ärztinnen und Ärzte der EU). 41 Teilnehmende aus zwölf EU-Mitgliedstaaten und fünf Nicht-EU-Mitgliedstaaten im Jahr 2024. Die Webinare wurden von den Klinikärztinnen und Klinikärzten des Netzwerks entwickelt.
- ERS/ERN-LUNG Virtual School of Rare Lung Diseases: Diese jährliche Online-Konferenz, die im Jahr 2023 ins Leben gerufen wurde und 2024 zum zweiten Mal stattfand, verzeichnete über 100 Teilnehmende.

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 68 CPMS-Fallbesprechungen seit dem 27. November 2024

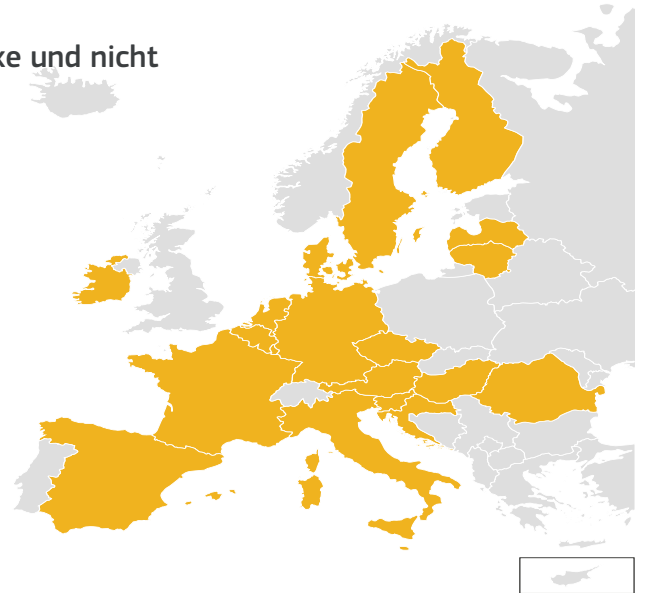
Forschung und Patientenregister

- Es wurden 9 Forschungsprojekte gefördert, und 3 Kernnetzwerke (Mukoviszidose, Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, primäre ziliäre Dyskinesie) haben jeweils ein gut etabliertes Netzwerk für klinische Studien aufgebaut. Andere Netzwerke, wie für Bronchiektasie und pulmonale Hypertonie, befinden sich noch in der Anfangsphase.
- Etwa 2 000 Patientendaten sind im Register ERN-LUNG PRIME erfasst (<https://ern-lung.eu/patient-registry/ern-lung-registry/>)
- Mit Stand Juli 2024 waren 160 Patientinnen und Patienten im Melderegister BREATheREGISTRY (<https://ern-lung.eu/patient-registry/population-registry/>) erfasst.

ERN-Skin

Europäisches Referenznetzwerk für seltene, komplexe und nicht diagnostizierte Hauterkrankungen

<https://ern-skin.eu/>



Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 56 Gesundheitsdienstleister aus 20 Ländern der EU an, die sich wie folgt verteilen:

- 52 Vollmitglieder in 16 Mitgliedstaaten
- 2 assoziierte nationale Zentren in 2 Mitgliedstaaten
- 2 nationale Koordinationszentren in zwei Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit 16 Patientenvertretungen.

Krankheitsbereiche

- Vererbte Epidermolysis bullosa (Schmetterling-skrankheit) und Hautfragilitätssyndrome, Morbus Darier, Morbus Hailey-Hailey
- Ichthyose und palmoplantare Keratoderma
- Ektodermale Dysplasien, einschließlich Incontinentia pigmenti und p63-assoziierte Syndrome
- Mendelsche Ursachen von Bindegewebserkrankungen
- Mosaikdermatosen- Nävi und nävoide Hauterkrankungen sowie komplexe vaskuläre Fehlbildungen und vaskuläre Tumore
- Hauterkrankungen im Zusammenhang mit Störungen der DNA-Reparatur und Lichtempfindlichkeit
- Bullöse Autoimmunerkrankungen, schwere kutane Arzneimittelreaktionen
- Hidradenitis suppurativa – PAPA, PAPASH, PASH, PASS, SAPHO – Behçet, Degos

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 18 von ERN-Skin verfasste Leitlinien
- 28 von ERN-Skin mitverfasste und empfohlene Leitlinien
- 8 Patient Journeys

Schulungen und Weiterbildung

- 29 Webinare seit 2021 veranstaltet
- 52 Kurzaustauschprogramme
- Eine e-Schulungsplattform von ERN-Skin, akkreditiert durch die UEMS (European Union of Medical Specialists)
- World Congress on Rare Skin Disease 2022 & 2024

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 167 CPMS-Fallbesprechungen seit 2019

Forschung und Patientenregister

- 78 einschlägige Forschungsprojekte oder klinische Studien, an denen mindestens 2 Gesundheitsdienstleister aus 2 verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind
- 11 Patientinnen und Patienten im ERN-Skin-Register (<https://ern-skin.eu/erras-registry/>) erfasst

ERN EURACAN

Europäisches Referenznetzwerk für seltene Krebserkrankungen bei Erwachsenen (solide Tumore)

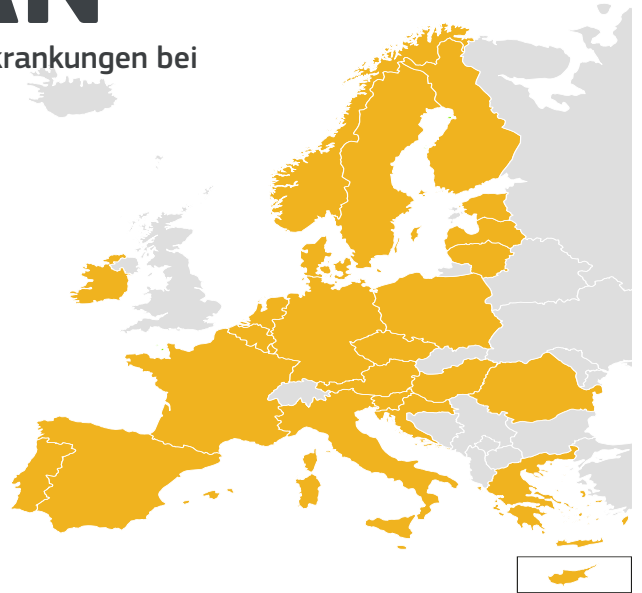
<https://euracan.eu/>

Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 101 Gesundheitsdienstleister aus 26 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 92 Vollmitglieder in 18 Mitgliedstaaten plus Norwegen
- 7 assoziierte nationale Zentren in 5 Mitgliedstaaten
- 2 Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit 14 Patientenvertretungen.



Krankheitsbereiche

- Bindegewebe (Sarkome)
- Weibliche Geschlechtsorgane und Plazenta
- Männliche Geschlechtsorgane und Harnwege
- Neuroendokrines System
- Verdauungstrakt
- Endokrine Organe
- Kopf und Hals
- Brustkorb
- Haut- und Augenmelanom
- Gehirn und Rückenmark

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 18 gemeinsam mit wissenschaftlichen Gesellschaften verfasste Leitlinien und sechs von ERN EURACAN empfohlene Leitlinien

Schulungen und Weiterbildung

- 22 vom ERN EURACAN veranstaltete Online-Kurse + 42 Vorträge, die seit 2017 in Zusammenarbeit mit der European School of Oncology veranstaltet wurden
- Kurzaustauschprogramm: 40 Teilnehmende von etwa 30 Gesundheitsdienstleistern seit 2021
- Professorenprogramm seit 2023

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 106 CPMS-Fallbesprechungen seit Januar 2022

Forschung und Patientenregister

- 844 einschlägige Forschungsprojekte oder klinische Studien, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind
- 6 600 in die Register aufgenommene Patienten. Ende 2023 umfasste das Register für Kopf- und Halskrebs (Diagnosezeitraum 2018-2022) 600 Fälle. Das Sarkom-Register umfasst derzeit zwei Datenbanken mit 6 000 Fällen von Weichteilsarkomen (Diagnosezeitraum ab 2000).

ERN EuroBloodNet

Europäisches Referenznetzwerk für seltene hämatologische Erkrankungen

<https://eurobloodnet.eu/>



Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 97 Gesundheitsdienstleister aus 24 Ländern der EU an, die sich wie folgt verteilen:

- 90 Vollmitglieder in 18 Mitgliedstaaten
- 4 assoziierte nationale Zentren in 3 Mitgliedstaaten
- 3 nationale Koordinationszentren in 3 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus bestehen Kooperationen mit elf europäischen Patientenvertretungsgruppen (ePAG) und 52 nationalen Patientenorganisationen, die an ERN-Maßnahmen beteiligt sind.

Krankheitsbereiche

4 nicht-onkologische Krankheitsbereiche (Pädiatrie und Erwachsene):

- Seltene Defekte der roten Blutkörperchen
- Knochenmarkversagen und hämatopoetische Störungen
- Seltene Blutgerinnungsstörungen und damit verbundene Erkrankungen
- Hämochromatose und andere seltene genetische Störungen des Eisenstoffwechsels und der Hämsynthese

2 onkologische Krankheitsbereiche (Erwachsene):

- Maligne Lymphome
- Myeloische Malignome

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 4 Leitlinien verfasst, vier in Ausarbeitung
- 70 von ERN-EuroBloodNet empfohlene Leitlinien
- 7 EU-Kartierungsprojekte zur Bewertung der Erreichbarkeit hochspezialisierter Verfahren (Diagnose/Prävention/Behandlung), bei denen es sich um EU-weit anerkannte, klinisch etablierte Versorgungsstandards handelt (von denen bisher zwei veröffentlicht wurden, nämlich: Diagnostische Verfahren für primäres vitreoretinales Lymphom in Europa, transkranielle Dopplersonografie und Schlaganfallprävention bei Kindern mit Sichelzellenanämie in Europa).
- Eine Patient Journey in Ausarbeitung

Schulungen und Weiterbildung

- 330 Fortbildungen (einschließlich Webinaren, Videos und Vor-Ort-Schulungen mit Patientinnen und Patienten) seit 2019 veranstaltet
- 13 Kurzaustauschprogramme seit 2019 organisiert
- 8 anerkannte Fortbildungen seit 2022
- Eine Veröffentlichung zur Schulungspolitik von ERN-EuroBloodNet

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 57 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

Forschung und Patientenregister

- 95 klinische Studien, an denen im Jahr 2023 mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt waren, einer davon mit Anerkennung des ERN
- Bei der ersten Studie (SATISFY) ist die Rekrutierung abgeschlossen, und die zweite Studie (LUSPARA) steht kurz vor der Einreichung beim European Clinical Trials Information System for clinical trials (CTIS).
- 18 Beobachtungsstudien, an denen im Jahr 2023 mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt waren, elf davon mit Anerkennung des ERN
- Leiter des Arbeitspakets 3 im Rahmen von ERICA (European Rare Disease Research Coordination and Support Action) und des Arbeitspakets 10 im Rahmen von ERDERA (European Rare Disease Research Alliance)
- 4 685 Neuaufnahmen von Patientinnen und Patienten in das ENROL-Register (www.enrolnetwork.eu) im Jahr 2024

ERN eUROGEN

Europäisches Referenznetzwerk für seltene uro-rekto-genitale Erkrankungen und komplexe Beschwerden

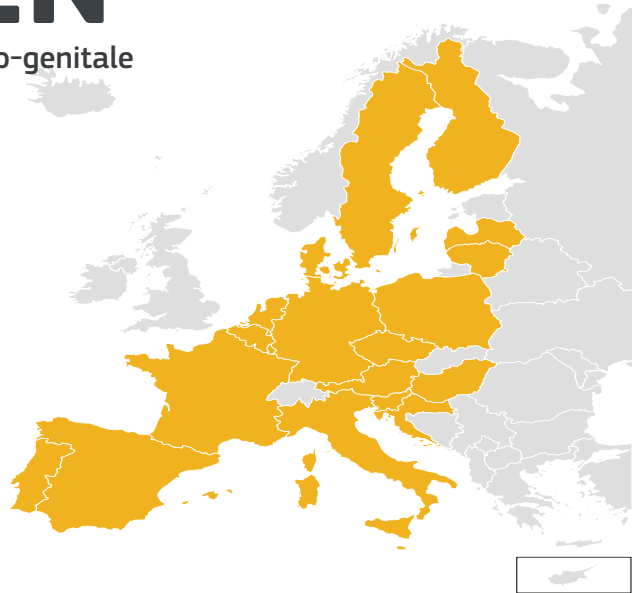
<https://eurogen-ern.eu/>

Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 56 Gesundheitsdienstleister aus 20 Ländern der EU an, die sich wie folgt verteilen:

- 51 Vollmitglieder in 15 Mitgliedstaaten
- 1 assoziiertes nationales Zentrum in einem Mitgliedstaat
- 4 Koordinationszentren in 4 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit 7 Patientenvertretungen.



Krankheitsbereiche

3 Arbeitsbereiche:

- Arbeitsbereich 1: seltene angeborene uro-rekto-genitale Anomalien (Pädiatrie).
- Arbeitsbereich 2: funktionelle uro-rekto-genitale Krankheitsbilder, die hochspezialisierte Operationen erfordern (Erwachsene).
- Arbeitsbereich 3: seltene uro-rekto-genitale Tumore

Jeder Arbeitsbereich ist in Fachgebiete unterteilt, die die seltenen Krankheiten und komplexen Erkrankungen umfassen, welche abgedeckt sind.

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegefade und Patient Journeys

- 3 neu verfasste Leitlinien für die klinische Praxis (darunter eine in Zusammenarbeit mit ERN ITHACA und ERN ERKNet), zwei weitere in Ausarbeitung
- 11 in Entwicklung befindliche Instrumente zur Unterstützung klinischer Entscheidungen
- 1 Behandlungs- und Pflegefad in Ausarbeitung
- 5 Patient Journeys plus weitere Patienteninformationen

Schulungen und Weiterbildung

- 113 Webinare seit Juni 2019 veranstaltet
- Ein Kurzaustauschprogramm (1. Februar bis 31. August 2023)
- 4 weitere Fortbildungsmaßnahmen (drei Kurse zur Kolorektalchirurgie + ein chirurgisches Leuchtturm-Schulungsprogramm, das derzeit gemeinsam mit ERN ERNICA entwickelt wird)
- Eine Veröffentlichung mit dem Titel „Rare and Complex Urology“ (Seltene und komplexe urologische Erkrankungen), verfasst von Fachleuten des Netzwerks, erschienen bei Elsevier

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 205 CPMS-Fallbesprechungen seit Juni 2017

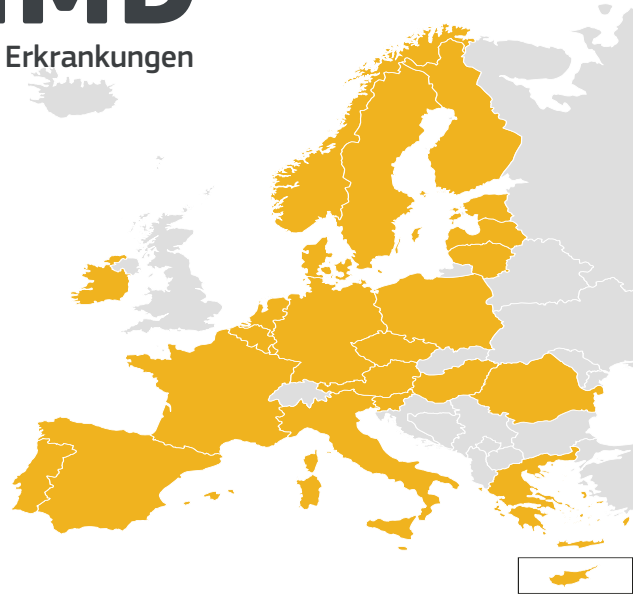
Forschung und Patientenregister

- 7 Forschungsprojekte oder klinische Studien, an denen mindestens 2 Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind
- 1 011 im ERN eUROGEN-Register (<https://eurogen-ern.eu/our-work/registry/>) erfasste Patientinnen und Patienten

ERN EURO-NMD

Europäisches Referenznetzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen

<https://ern-euro-nmd.eu/>



Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 82 Gesundheitsdienstleister aus 25 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 74 Vollmitglieder in 17 Mitgliedstaaten plus Norwegen
- 6 assoziierte nationale Zentren in 5 Mitgliedstaaten
- 2 nationale Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit 34 Patientenvertretungen aus 28 Patientenorganisationen und über 15 Ländern.

Krankheitsbereiche

- Muskelerkrankungen
- Neuromuskuläre Erkrankungen der motorischen Endplatte
- Motoneuronerkrankungen
- Störungen des peripheren Nervensystems
- Mitochondriale Erkrankungen

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 6 von ERN EURO-NMD verfasste Leitlinien
- 26 von ERN EURO-NMD mitverfasste und 26 von ERN EURO-NMD empfohlene Leitlinien
- 3 Patient Journeys zu Myasthenia gravis, myofibrillären Myopathien und multifokaler motorischer Neuropathie (3 weitere in Ausarbeitung)

Schulungen und Weiterbildung

- 93 Webinare seit 2019, darunter eine Webinar-Reihe zu Gentherapie, mitochondrialen Erkrankungen, Störungen des peripheren Nervensystems und neuromuskulärer Pathologie
- 23 Austauschprogramme im Rahmen der Fortbildung an acht Gastgeberstandorten in sechs Ländern (insgesamt 154 Fortbildungstage)
- Seit 2018 wird jedes Jahr in Zusammenarbeit mit TREAT-NMD, einem globalen Expertennetzwerk im Bereich der neuromuskulären Erkrankungen, ein Sommerkurs zum Thema translationale Forschung veranstaltet (bisher siebenmal). Seit 2023 findet außerdem ein Sommerkurs zum Thema multidisziplinäre Versorgung statt (bisher zweimal).
- Die Moodle-basierte EURO-NMD Academy bietet einen zertifizierten Kurs mit sechs Modulen zu mitochondrialen Erkrankungen an (die Akkreditierung durch die European Union of Medical Specialists (UEMS) ist derzeit in Vorbereitung).

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 140 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

Forschung und Patientenregister

- 165 einschlägige Forschungsprojekte oder klinische Studien, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind
- 25 im EURO-NMD-Register (<https://registry.ern-euro-nmd.eu/>) eingetragene Patientinnen und Patienten seit dessen Einführung im Januar 2024

ERN-EYE

Europäisches Referenznetzwerk für seltene Augenkrankheiten

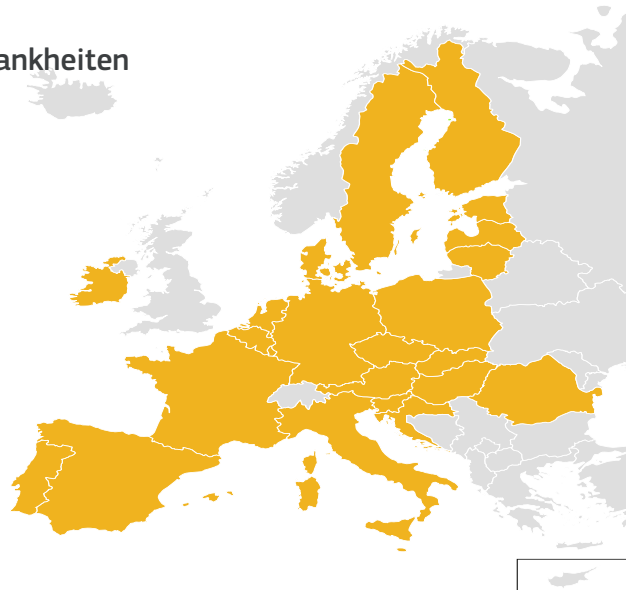
<https://www.ern-eye.eu/>

Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 59 Gesundheitsdienstleister aus 24 Ländern der EU an, die sich wie folgt verteilen:

- 51 Vollmitglieder in 18 Mitgliedstaaten
- 5 assoziierte nationale Zentren in 3 Mitgliedstaaten
- 3 nationale Koordinationszentren in 3 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit 9 Patientenvertretungen.



Krankheitsbereiche

- Netzhauterkrankungen
- Neuro-Ophthalmologie
- Seltene Augenerkrankungen bei Kindern
- Vorderer Augenabschnitt

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- Eine von ERN-EYE, ERNknet, Endo-ERN und ERN-ITHACA verfasste einheitliche Botschaft
- 6 einheitliche Botschaften in der Abschlussphase

Schulungen und Weiterbildung

- 10 Webinare seit 2021 veranstaltet
- 3 Kurzaustauschprogramme
- Ein E-Learning-Programm zu erblichen Netzhauterkrankungen, akkreditiert durch den European Accreditation Council for Continuing Medical Education (EACCME)
- Lehrvideos
- Ein digitales Lernspiel zur Mitteilung einer Diagnose

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 163 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

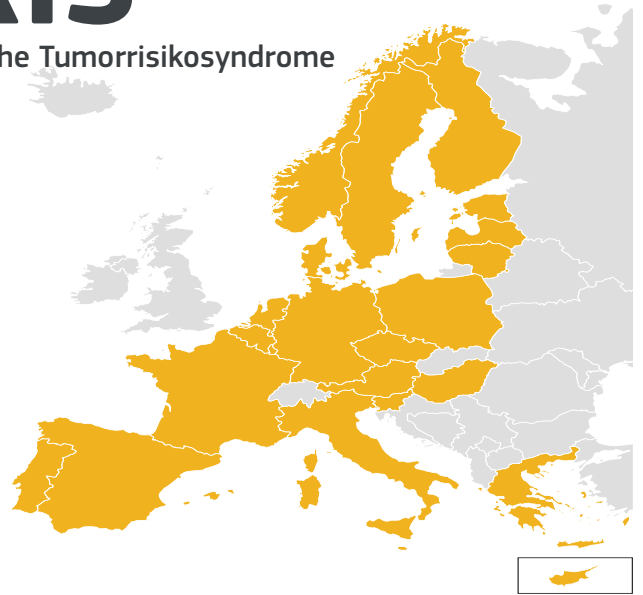
Forschung und Patientenregister

- 31 einschlägige Forschungsprojekte und klinische Studien, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus 2 verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind
- 6 im ERN-EYE-Register (<https://redgistry.eu/>)

ERN GENTURIS

Europäisches Referenznetzwerk für seltene genetische Tumorrisikosyndrome

<https://www.genturis.eu/l=eng/home.html>



Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 51 Gesundheitsdienstleister aus 23 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 44 Vollmitglieder in 17 Mitgliedstaaten
- 4 assoziierte nationale Zentren in 3 Mitgliedstaaten und eines in Norwegen
- 2 nationale Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten

Krankheitsbereiche

- Schwannomatose und Neurofibromatose
- Lynch-Syndrom und Polyposis
- Erbliches Brust- und Eierstockkrebs-Syndrom
- Andere seltene Erkrankungen – überwiegend bösartig

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 6 von ERN GENTURIS verfasste Leitlinien
- 3 von ERN GENTURIS mitverfasste und 17 von ERN GENTURIS empfohlene Leitlinien
- Behandlungs- und Pflegepfade für alle Krankheitsbereiche von ERN GENTURIS
- Patient Journeys für alle Krankheitsbereiche von ERN GENTURIS

Schulungen und Weiterbildung

- Online-Weiterbildungsprogramm von ERN GENTURIS: rund 60 kostenlose Webinare auf Anfrage verfügbar
- In jedem geraden Jahr findet in Italien (Bertinoro) ein Kurs für Genetikerinnen und Genetiker zum Thema „Genetik bei erblichem Krebs“ statt.
- In jedem ungeraden Jahr findet in Frankreich (Paris) ein Kurs für Onkologie-Fachleute zum Thema „Genetik bei erblichem Krebs“ statt.

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 285 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

Forschung und Patientenregister

- 12 Forschungsprojekte, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister von ERN GENTURIS aus verschiedenen Ländern beteiligt sind
- Über 1 600 Patientinnen und Patienten im ERN GENTURIS-Register (<https://genturis-registry.eu/menu/main/app-ern-genturis/>)

ERN GUARD-Heart

Europäisches Referenznetzwerk für ungewöhnliche und seltene Herzerkrankungen

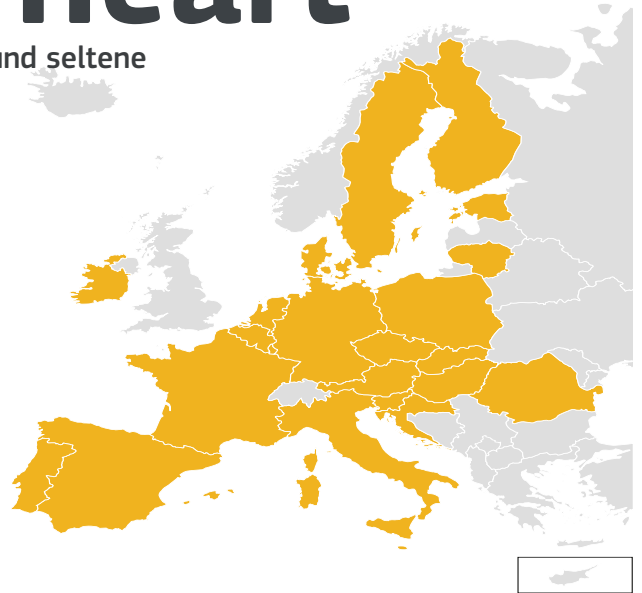
<https://guardheart.ern-net.eu/>

Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 52 Gesundheitsdienstleister aus 23 Ländern der EU an, die sich wie folgt verteilen:

- 43 Vollmitglieder in 16 Mitgliedstaaten
- 7 assoziierte nationale Zentren in 5 Mitgliedstaaten
- 2 nationale Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit 23 Patientenvertretungen (15 europäische Patientenvertretungsgruppen und acht unterstützende Partner).



Krankheitsbereiche

- Familiäre elektrische Erkrankungen
- Familiäre Kardiomyopathien
- Spezielle elektrophysiologische Erkrankungen bei Kindern
- Angeborene Herzerkrankungen
- Sonstige seltene Herzerkrankungen

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 24 von ERN GUARD-Heart (mit-)verfasste und empfohlene Leitlinien
- Eine Patient Journey

Schulungen und Weiterbildung

- 24 Webinare seit Juli 2022 veranstaltet
- laufendes Austauschprogramm (15 Pakete pro ERN und Jahr)
- 22 auf der Website verfügbare Zusammenfassungen von ERN-Veröffentlichungen für Laien
- Ein Sommerkurs-Programm pro Jahr

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 173 CPMS-Fallbesprechungen seit 2018

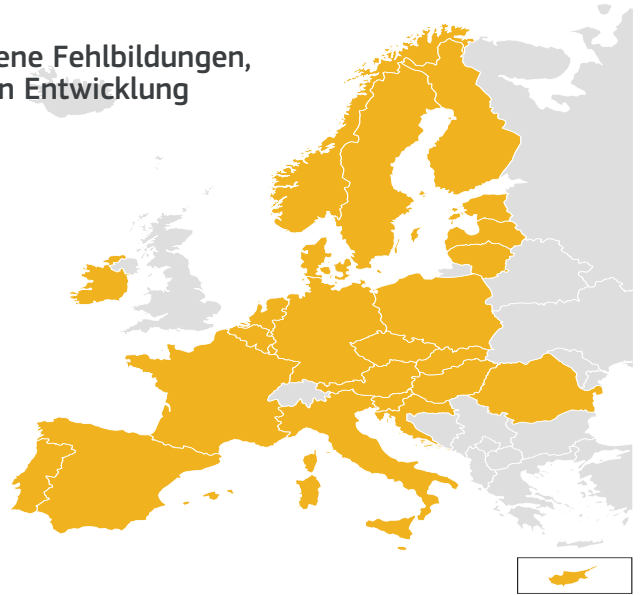
Forschung und Patientenregister

- 119 einschlägige Peer-Review-Veröffentlichungen, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus 2 verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind.
- 12 krankheitsspezifische Register und weitere 11 in Vorbereitung (<https://guardheart.ern-net.eu/disease-registries/>)
- > 8 500 Patientinnen und Patienten im Heart-Core-Register erfasst (<https://guardheart.ern-net.eu/disease-registries/heart-core-registry/>)

ERN-ITHACA

Europäisches Referenznetzwerk für seltene angeborene Fehlbildungen, geistige oder andere Störungen in der neurologischen Entwicklung

<https://ern-ithaca.eu/>



Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 71 Gesundheitsdienstleister aus 26 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 66 Vollmitglieder in 21 Mitgliedstaaten
- 1 assoziiertes nationales Zentrum in einem Mitgliedstaat und eines in Norwegen
- 3 nationale Koordinationszentren in 3 Mitgliedstaaten

Der Patientenbeirat vertritt mehr als 60 nationale oder europäische Patientenvertretungsgruppen.

Krankheitsbereiche

ITHACA befasst sich sowohl mit Entwicklungsanomalien und neurologischen Entwicklungsstörungen genetischen, genomischen/chromosomalen oder umweltbedingten Ursprungs als auch mit solchen, die auf eine Teratogenexposition zurückzuführen sind.

1. Störungen der menschlichen Entwicklung (über 5 000 Einträge in Orphanet)

- Angeborene Fehlbildungen (einfach/mehrfach) und Dysmorphien
- Spina bifida und verwandte Dysraphien (gemeinsamer Bereich mit ERN eUROGEN)
- Fetalmedizin
 - Pränatale Diagnostik fetaler Anomalien
 - Fetalchirurgie bei Spina bifida
 - Fetalpathologie
 - Erkrankungen bei eineiigen Zwillingen

2. Störungen der menschlichen neurologischen Entwicklung (über 2 500 Gene)

- Geistige Behinderung
- Autismus-Spektrum-Störung
- Psychiatrische Erscheinungsformen von Entwicklungsstörungen

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 5 Leitlinien für die klinische Praxis wurden fertiggestellt, mehrere weitere befinden sich in der Endphase): krankheitsspezifisch oder übergreifend
- Beitrag zu einer mit ERN-EYE entwickelten Leitlinie für die klinische Praxis
- 5 Patient Journeys

Schulungen und Weiterbildung

- EuroNDD: Zweimal jährlich stattfindender, zweitägiger multidisziplinärer Workshop zu neurologischen Entwicklungsstörungen (NDD)
- EuroDysmorpho: viertägiger Workshop, jährlich
- Winterkurs für multidisziplinäre Fetaldiagnostik, jährlich
- Online-Weiterbildungsprogramm von ITHACA: 14 kostenlose Webinare auf Anfrage. Monatlich werden neue Webinare veranstaltet.
- APOGeE (A Practical Online Genetics e-Education): ein kostenloses Online-Handbuch zur medizinischen Genetik
- MOOC (Massive open online course) „BIG“ (bioinformatics in genetics)
- MOOC “Diagnosing rare diseases: from the Clinic to Research and back.”
- Erstellung/Bearbeitung von über 80 klinischen Zusammenfassungen für ORPHANET
- Beitrag zur Aktualisierung der Orphanet-Klassifizierung und zur Erweiterung des Thesaurus der Human Phenotype Ontology

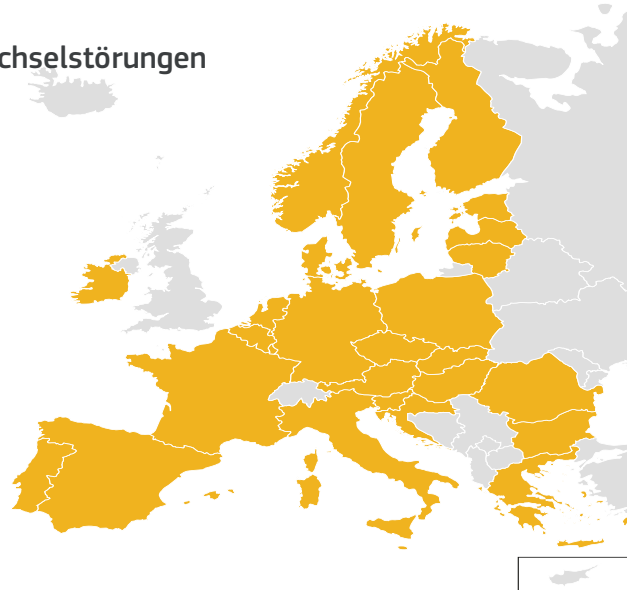
Forschung und Patientenregister

- Über 210 Aufrufe zur Zusammenarbeit in der klinischen Forschung
- ILIAD: Gemischtes Register (zentrales Register + Verbundregister), entwickelt als Gesundheitsdatenbank (<https://ern-ithaca.eu/our-research-activities/iliad/>) für Menschen mit neurologischen Entwicklungsstörungen und/oder Entwicklungsanomalien. Erfasst den Mindestdatensatz der Gemeinsamen Forschungsstelle und einen ERN-spezifischen Mindestdatensatz zu genetischen Merkmalen (genetische und genomische/chromosomale Varianten). ILIAD bietet die Möglichkeit, detaillierte Unterregister zu erstellen. Befindet sich derzeit in der Beta-Phase (öffentlich zugänglich im zweiten Quartal 2025). ILIAD registriert drei Arten von Patientinnen und Patienten:
 - genetisch definierte Patientinnen und Patienten (es muss eine genetische/genomische Diagnose vorliegen, damit sie erfasst werden),
 - klinisch definierte Patientinnen und Patienten (bei ihnen muss eine präzise klinische Diagnose mit einem ORPHA-Code auf Krankheitsebene vorliegen) und
 - Patientinnen und Patienten mit unbekannter ätiopathologischer Diagnose und erkennbarem Phänotyp

MetabERN

Europäisches Referenznetzwerk für erbliche Stoffwechselstörungen

<https://metab.ern-net.eu/>



Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 91 Gesundheitsdienstleister aus 27 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen

- 85 Vollmitglieder in 23 Mitgliedstaaten plus Norwegen
- 4 assoziierte nationale Zentren in einem Mitgliedstaat
- 2 nationale Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten

Krankheitsbereiche

- Störungen im Zusammenhang mit Aminosäuren und organischen Säuren (AOA)
- Störungen des Kohlenhydratstoffwechsels, der Fettsäureoxidation und des Ketonstoffwechsels (C-FAO)
- Angeborene Störungen der Glykosylierung und Störungen des intrazellulären Transports (CDG)
- Lysosomale Speicherkrankheiten (LSD)
- Störungen von Neuro-Modulatoren und anderen kleinen Molekülen (NOMS)
- Peroxisomale Störungen (PD)
- Störungen des Pyruvatstoffwechsels, Störungen der mitochondrialen oxidativen Phosphorylierung, Störungen des Citratzyklus, Störungen des Thiamintransports und stoffwechsels (PM-MD)

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- Überarbeitung/Entwicklung von Behandlungs- und Pflegepfaden und Patient Journeys
- Über 16 von MetabERN entwickelte neue Leitlinien
- Mitwirkung an der Erstellung von Weißbüchern und Empfehlungen
- Verbesserung des Regulierungsverfahrens für Arzneimittel

Schulungen und Weiterbildung

- Bereitstellung von Beiträgen und Erfahrungen von Patienten und Gesundheitsdienstleistern für die Patientenbildung
- Über 500 Fortbildungsmaßnahmen, die von den Mitgliedszentren durchgeführt wurden, um das Wissen und die Ausbildung von medizinischem Fachpersonal im Bereich der erblichen Stoffwechselstörungen zu verbessern
- Teilnahme von über 500 Personen im Rahmen der Umsetzung und Förderung des MetabERN-Programms für diagnostische klinische und therapeutische Ausbildung

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 141 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

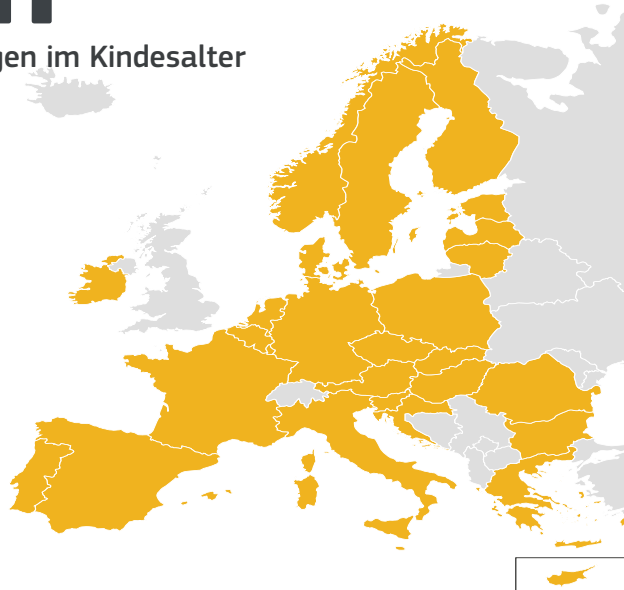
Forschung und Patientenregister

- Etwa 260 wissenschaftliche Veröffentlichungen
- Nutzung des Registers U-IMD (Unified European Registry for Inherited Metabolic Disorders <https://www.u-imd-registry.org/index.php?id=about>): 30 teilnehmende Zentren, 3 534 registrierte Patientinnen und Patienten
- Unterstützung und Harmonisierung von Vorsorgeuntersuchungen für Neugeborene in der EU: Aufnahme eines neuen Moduls im Register U-IMD
- Erstellung großer Datenbanken mit Patientendaten

ERN PaedCan

Europäisches Referenznetzwerk für Krebserkrankungen im Kindesalter
(Hämato-Onkologie)

<https://paedcan.ern-net.eu/>



Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 90 Gesundheitsdienstleister aus 28 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 79 Vollmitglieder in 20 Mitgliedstaaten plus Norwegen
- 9 assoziierte nationale Zentren in 5 Mitgliedstaaten
- 2 nationale Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit der größten europaweiten Organisation für Eltern von Kindern, die Krebs überlebt haben, die 64 Mitgliedsorganisationen in 35 Ländern vertritt.

Krankheitsbereiche

- Leukämie
- Gehirntumore
- Lymphome
- Neuroblastom
- Nierentumore
- Weichteilsarkome
- Knochensarkome
- Lebertumore
- Keimzelltumore
- Retinoblastom
- Sehr seltene Tumore (bei Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen)

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 25 von ERN PaedCan verfasste europäische Standardleitlinien für die klinische Praxis

Schulungen und Weiterbildung

- 42 Webinare seit 2021 veranstaltet
- ERN PaedCan-Ausbildungsprogramme/Partnerschaftsprogramme
- Kurs in pädiatrischer Onkologie der SIOP Europe (Internationale Gesellschaft für pädiatrische Onkologie)
- Virtuelle Kurse der SIOP Europe
- Sommerkurs der SIOP Europe für Studierende
- ESO (European School of Oncology) – SIOP Europe Masterclass, E-Learning, Stipendien und multidisziplinärer Kurs

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 287 CPMS-Fallbesprechungen seit 2018

Forschung und Patientenregister

- 29 im PARTNER-Register für sehr seltene Tumore erfasste Patientinnen und Patienten (<https://partner.datariverweb.com/myhealthtest/>)
- ESCP-Register (Europäische Standardprotokolle für die klinische Praxis) für die Durchführung standardisierter Behandlungen in der klinischen Praxis in ganz Europa. Das ESCP-Register hat kürzlich eine positive Stellungnahme von der örtlichen Ethikkommission der Medizinischen Universität Wien für Österreich erhalten. Als nächster Schritt wird derzeit gemeinsam mit den Gesundheitsdienstleistern, die Mitglieder von ERN PaedCan sind, die Strategie für die Einführung in anderen Mitgliedstaaten geplant.

ERN RARE-LIVER

Europäisches Referenznetzwerk für seltene hepatologische Erkrankungen

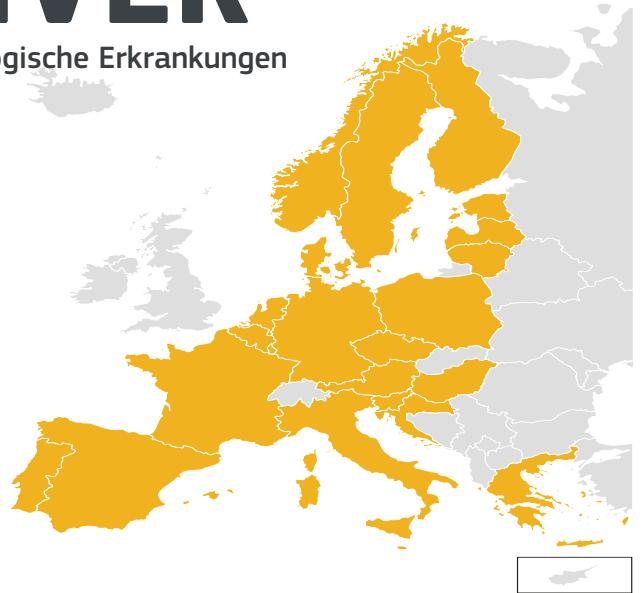
<https://rare-liver.eu>

Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 62 Gesundheitsdienstleister aus 23 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 52 Vollmitglieder in 15 Mitgliedstaaten
- 6 assoziierte nationale Zentren in 4 Mitgliedstaaten und eines in Norwegen
- 3 nationale Koordinationszentren in 3 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit 15 Patientenvertretungen.



Krankheitsbereiche

- Autoimmunerkrankungen der Leber
- Stoffwechselerkrankungen, Gallengangsatresie und damit verbundene Erkrankungen
- Strukturelle Lebererkrankung

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 8 von ERN RARE-LIVER mitverfasste und 7 von ERN RARE-LIVER empfohlene Leitlinien seit 2017
- 3 Behandlungs- und Pflegepfade (in Ausarbeitung)

Schulungen und Weiterbildung

- 35 Webinare seit 2020 veranstaltet
- Jährliche ERN RARE-LIVER ACADEMY (zweitägiges Vor-Ort-Programm)
- Verschiedene Videos zu aktuellen Themen im Bereich seltener Lebererkrankungen

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 526 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

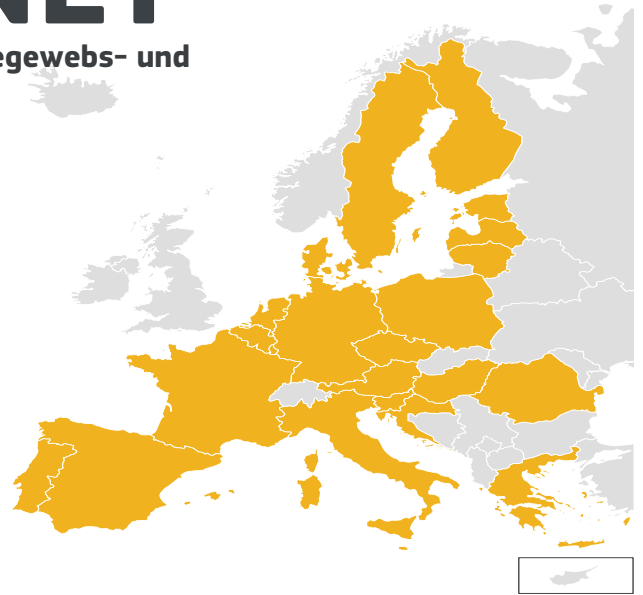
Forschung und Patientenregister

- Derzeit laufen 6 einschlägige Forschungsprojekte und mehr als 50 klinische Studien, an denen mindestens 2 Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind.
- 2 787 Patientinnen und Patienten im Register (<https://rare-liver.eu/patients/r-liver-registry/>)

ERN ReCONNET

Europäisches Referenznetzwerk für seltene Bindegewebs- und Muskel-Skelett-Erkrankungen

<https://reconnet.ern-net.eu/>



Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 63 Gesundheitsdienstleister aus 23 Ländern der EU an, die sich wie folgt verteilen:

- 54 Vollmitglieder in 15 Mitgliedstaaten
- 6 assoziierte nationale Zentren in 5 Mitgliedstaaten
- 3 nationale Koordinationszentren in 3 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit 17 Patientenvertretungen.

Krankheitsbereiche

- Antiphospholipid-Syndrom
- Ehlers-Danlos-Syndrom
- Idiopathische entzündliche Myopathien
- IgG4-assoziierte Erkrankungen
- Mischkollagenosen
- Rezidivierende Polychondritis
- Sjögren-Syndrom
- Systemischer Lupus erythematodes
- Systemische Sklerose
- Undifferenzierte Kollagenosen

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 12 wissenschaftliche Veröffentlichungen in der ERN ReCONNET-Beilage „State of the Art of existing guidelines and unmet needs“ (Stand der bestehenden Leitlinien und der Versorgungslücken)
- 1 wissenschaftliche Veröffentlichung, die sich mit der Einhaltung, dem Wissen und der Sensibilisierung in Bezug auf Leitlinien für die klinische Praxis bei seltenen und komplexen Bindegewebs- und Muskel-Skelett-Erkrankungen befasst
- 10 organisatorische Modelle für den patientenbezogenen Behandlungs- und Pflegepfad, die gemeinsam mit Interessengruppen unter Anwendung der von ERN ReCONNET entwickelten RarERN Path®-Methodik konzipiert wurden
- 1 wissenschaftliche Veröffentlichung zum organisatorischen Modell für den patientenbezogenen Behandlungs- und Pflegepfad, das für systemische Sklerose unter Anwendung der von ERN ReCONNET entwickelten RarERN Path®-Methodik konzipiert wurde
- 1 Red Flag zur frühen Diagnose und Überweisung veröffentlicht, zwei weitere Red Flags bereits in Arbeit
- Punkte, die bei der Behandlung von an rheumatologischen Autoimmunerkrankungen leidenden Patientinnen und Patienten mit antiviralen Therapien und Anti-SARS-CoV-2-Antikörpern zu beachten sind
- Ein Satz von Qualitätsmaßstäben für den Übergang der Versorgung bei seltenen und komplexen Bindegewebs- und Muskel-Skelett-Erkrankungen (rCTDs)
- Eine Version für Laien, die gemeinsam mit der Patientenvertretung verfasst und auf der Website von ERN ReCONNET veröffentlicht wurde

Schulungen und Weiterbildung

- 72 vom ERN veranstaltete Webinare seit 2019
- Bislang 43 organisierte Kurzbesuche im Rahmen des Austauschprogramms
- Beginn des akkreditierten Online-Kurses 2025
- Akkreditierter Kurs zum Thema Übergänge in der Pflege

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- Mehr als 50 CPMS-Fallbesprechungen seit 2018

Forschung und Patientenregister

- 7 klinische Studien, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus 2 verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind
- Beilage „Rare inside Rare“ (Äußerst seltene Erkrankungen) zu „Clinical and Experimental Rheumatology“, 2022, mit 18 wissenschaftlichen Veröffentlichungen
- TogetherERN ReCONNET Registry Platform in der Abschlussphase (<https://reconnet.ern-net.eu/our-activities-registry/>)
- VACCINATE – ERN ReCONNET: multizentrische prospektive Kohortenstudie zur Impfung
- Spezielle Arbeitsgruppe für Forschung und Versorgungsqualität sowie Arbeitsgruppe für Register und eHealth (<https://reconnet.ern-net.eu/working-groups/>)

ERN RITA

Europäisches Referenznetzwerk für seltene Immunschwächen, autoinflammatorische und Autoimmunerkrankungen sowie rheumatische Erkrankungen im Kindesalter

<https://ern-rita.org/>



Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 70 Gesundheitsdienstleister aus 25 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 61 Vollmitglieder in 18 Mitgliedstaaten plus Norwegen
- 7 assoziierte nationale Zentren in 4 Mitgliedstaaten
- 2 nationale Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit 12 Patientenvertretungen.

Krankheitsbereiche

- Primäre Immundefekte
- Autoinflammatorische Erkrankungen
- Autoimmunerkrankungen
- Rheumatische Erkrankungen bei Kindern

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 8 von ERN RITA mitverfasste und drei von ERN RITA empfohlene Leitlinien
- ERN RITA-Handbuch zur Patient Journey
- 3 Patient Journeys

Schulungen und Weiterbildung

- 40 Webinare seit 2020 veranstaltet
- Webinar-Reihe „Tuesday Lunch“
- Auf Patientinnen und Patienten ausgerichtete Webinare
- Kurzaustauschprogramme zwischen Gesundheitsdienstleistern von ERN RITA

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 149 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

Forschung und Patientenregister

- 126 einschlägige Forschungsprojekte oder klinische Studien, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind
- Entwicklung eines Netzwerkregisters, das neue Patientinnen und Patienten umfasst, die von Gesundheitsdienstleistern des ERN RITA behandelt werden (<https://ern-rita.org/rita-registry/general-info/>)

ERN TRANSPLANT-CHILD

Europäisches Referenznetzwerk für Transplantationen bei Kindern

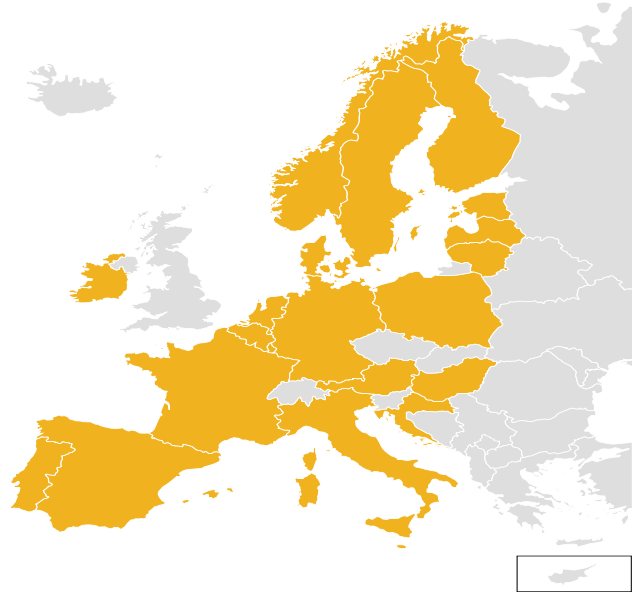
<https://transplantchild.eu/>

Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 40 Gesundheitsdienstleister aus 21 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 33 Vollmitglieder in 13 Mitgliedstaaten plus Norwegen
- 4 assoziierte nationale Zentren in 4 Mitgliedstaaten
- 3 nationale Koordinationszentren in 3 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus besteht eine Kooperation mit 13 Patientenvertretungen.



Transplantationsbereiche

- Transplantation solider Organe (Herz, Lunge, Niere, Leber und Darm)
- Transplantation hämatopoetischer Stammzellen

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 2 von ERN TRANSPLANT-CHILD verfasste Leitlinien
- 2 klinische Audits veröffentlicht und 2 derzeit in Ausarbeitung

Schulungen und Weiterbildung

- 134 Webinare seit 2018 veranstaltet
- 17 Kurzaustauschprogramme seit 2018
- 5 TransplantChild-Workshops

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 293 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

Forschung und Patientenregister

- 6 einschlägige Forschungsvorschläge, an denen mindestens zwei Gesundheitsdienstleister aus zwei verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind
- Beteiligung an acht Projekten in den letzten 5 Jahren
- 528 im Register PETER erfasste Patientinnen und Patienten (<https://peter.transplantchild.eu/>)
- 11 Publikationen seit 2020

VASCERN

Europäisches Referenznetzwerk für seltene multisystemische Gefäßkrankungen

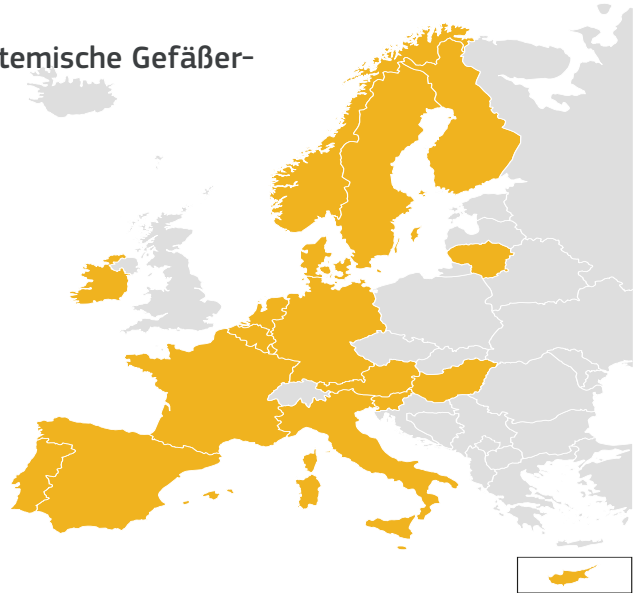
<https://vascern.eu/>

Mitglieder

Dem Netzwerk gehören 45 Gesundheitsdienstleister aus 19 Ländern der EU und aus Norwegen an, die sich wie folgt verteilen:

- 39 Vollmitglieder in 13 Mitgliedstaaten plus Norwegen
- 4 assoziierte nationale Zentren in 3 Mitgliedstaaten
- 2 nationale Koordinationszentren in 2 Mitgliedstaaten

Darüber hinaus umfasst die europäische Patientenvertretungsgruppe (ePAG) von VASCERN 37 Patientenvertretungen und arbeitet aktiv mit 75 Patientenorganisationen zusammen.



Krankheitsbereiche

- Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie
- Erbliche thorakale Aortenerkrankungen
- Mittelgroße Arterien (vaskuläres Ehlers-Danlos-Syndrom ...)
- Neurovaskuläre Erkrankungen (z. B. Moyamoya-Erkrankung, CADASIL)
- Pädiatrisches und primäres Lymphödem
- Gefäßanomalien (Fehlbildungen, Fisteln)

Leitlinien, Behandlungs- und Pflegepfade und Patient Journeys

- 12 von ERN VASCERN mitverfasste und 30 von ERN VASCERN empfohlene Leitlinien
- 10 Behandlungs- und Pflegepfade
- 14 einheitliche Botschaften
- 11 Informationsblätter mit „Dos and Don'ts“

Schulungen und Weiterbildung

- 19 Webinare seit 2020 veranstaltet
- 157 Videos aus der Videoreihe „Pills of Knowledge“ seit 2018 produziert
- 2 Erasmus+-Sommerkurse seit 2024 veranstaltet
- 53 Kurzaustauschprogramme
- 3 E-Learning-Kurse

Klinisches Patientenmanagementsystem (CPMS)

- 274 CPMS-Fallbesprechungen seit 2017

Forschung und Patientenregister

- 24 Forschungsprojekte oder klinische Studien, an denen mindestens 2 Gesundheitsdienstleister aus 2 verschiedenen Mitgliedstaaten beteiligt sind
- 3 030 erfasste Patientinnen und Patienten im VASCERN-Register (<https://vascern.eu/group/registry/>)

IHR KONTAKT ZUR EU

Persönlich

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

Per Telefon oder E-Mail

Europe Direct beantwortet Ihre Fragen über die Europäische Union. So erreichen Sie Europe Direct:

- über die gebührenfreie Rufnummer: 00 800 6 7 8 9 10 11 (manche Telefondienstleister berechnen allerdings Gebühren),
- über die Standardrufnummer: +32 22999696 oder
- per E-Mail: https://europa.eu/european-union/contact_de

INFORMATIONEN ÜBER DIE EU

Im Internet

Informationen über die Europäische Union in allen Amtssprachen der EU finden Sie auf der Europa-Website unter: https://europa.eu/european-union/index_de

EU-Veröffentlichungen

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

EU-Recht und verwandte Dokumente

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

Offene Daten der EU

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

