

## Europæiske referencenetværk

Et EU-flagskibsinitiativ, der hjælper patienter med sjældne sygdomme med lav prævalens og stor kompleksitet

### Hvad er europæiske referencenetværk (ERN'er)?

De europæiske referencenetværk (ERN'er) er etableret under direktiv [2011/24/EU](#) om patientrettigheder i forbindelse med grænseoverskridende sundhedsydelser og er virtuelle netværk af sundhedstjenesteudbydere, der er etableret i Den Europæiske Union (EU) og Norge, og som er specialiseret i behandling af patienter med sjældne sygdomme med lav prævalens og stor kompleksitet.

De europæiske referencenetværk samler viden, erfaring og ekspertise og støtter sundhedsprofessionelle i at stille en mere nøjagtig diagnose og tilbyde den bedst mulige behandling.



Mere end **6 000 sjældne sygdomme** påvirker dagligdagen for op til 36 millioner mennesker i EU.



En sjælden sygdom defineres i EU som en sygdom, der rammer færre end **fem personer ud af 10 000**.



Ved hjælp af en særlig, sikker IT-platform kan patientsager vurderes af et team af europæiske eksperter, uden at patienterne behøver at forlade deres hjemland.

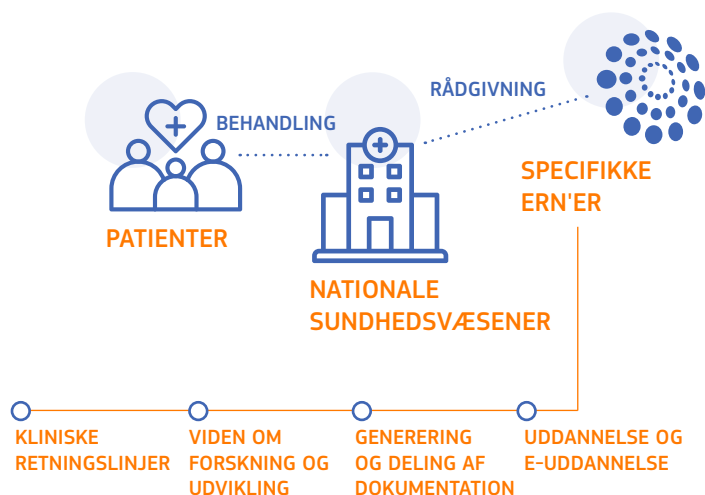
**Viden rejser, så patienterne ikke behøver det.**



## Europæiske referencenetværk:

- **gennemgår individuelle patientsager** (mere end 3 800 til dato) ved at indkalde til virtuelle drøftelser mellem eksperter, der er tilknyttet sundhedstjenesteudbydere, og understøttes af en særlig, sikker IT-plattform finansieret af Europa-Kommissionen. Ekspertene drøfter kliniske tilfælde for at opnå enighed om diagnoser og behandlinger
- **udvikler retningslinjer for klinisk praksis og andre støtteværktøjer til klinisk beslutningstagning vedrørende specifikke sjældne sygdomme som vejledning for klinikere samt uddannelseskurser for sundhedspersonale**
- **fremmer netværkssamarbejde og store kliniske studier**, som ellers ville være umulige at gennemføre, ved at samle data på tværs af EU for bedre at forstå sjældne og komplekse sygdomme og hjælpe med at udvikle behandlinger
- **udvikler og vedligeholder registre over sjældne sygdomme** med data om patienter, der henvises til dem
- **inddrager patienter** gennem europæiske patientforeninger, **og bringer deres stemme ind i kernen af ERN'ernes aktiviteter.**

De 24 ERN'er, der hidtil er oprettet, dækker mange sjældne sygdomme, herunder sjældne knoglelidelser, sjældne kræftformer, sjældne endokrine tilstande, sjældne neurologiske og neuromuskulære sygdomme, for blot at nævne nogle få.



Disse 24 ERN'er blev lanceret i 2017 og omfattede mere end 900 specialiserede kliniske centre på over 300 hospitaler i 26 medlemsstater.

I 2024 omfatter de 1 619 specialiserede kliniske centre på 382 hospitaler i alle 27 EU-medlemsstater og Norge.



## Hvordan får patienter adgang til ERN'erne?

Med patienternes skriftlige samtykke og i overensstemmelse med reglerne i deres nationale sundhedssystem kan **patientsager henvises af de pågældende patienters sundhedsudbydere til det relevante ERN-medlem** i deres land for at få rådgivning om etablering af en diagnose eller en behandling.



## Hvordan understøtter sundhedsudbydere en virtuel diskussion?

Sundhedsudbydere kan foreslå at søge hjælp hos det relevante ERN, efter at have undersøgt de behandlingsmuligheder, der findes i deres eget land.

De kan kontakte medlemmer af ERN'erne i deres eget land for at få deres patientsag henvist, men kun når patienten har givet udtrykkeligt skriftligt samtykke til henvisning og deling af sin patientjournal.

Efter modtagelse af anmodningen kan ERN-kordinatorerne indkalde et virtuelt rådgivende udvalg af specialister på tværs af fagområder via en særlig, sikker IT-plattform – CPMS (Clinical Patient Management System) – hvilket gør det muligt for dem sikkert at dele patientdata, drøfte sagen, formulere en diagnose og/eller ordinere en behandling, hvis en sådan findes.

---

**Patientens egen sundhedsudbyder forbliver patientens eneste kontaktpunkt og drøfter eksperternes input på alle trin i diagnosticeringen og behandlingen.**

---



## Onnis historie – sjældne former for epilepsi

Da en fireårig dreng i Finland, der led af 20-30 anfald om dagen, blev henvist af sin læge til en specialist på universitetshospitalet i Helsinki, førte en gennemgang af hans elektroencefalogram (EEG) og hjernemagnetisk resonansbilleddannelse (MRI) til en diagnose af en sjælden form for epilepsi forårsaget af en misdannelse i hans hjerne. I begyndelsen var hans forældre lettede over, at det ikke var en tumor. Men hospitalsteamet vidste ikke meget om drengens type epilepsi. Han var en af de få personer i Finland, der havde denne sygdom, og kun et begrænset antal medicinske centre i verden har erfaring hermed.

Hospitalsteamet henvendte sig til ERN'et "EpiCARE" for at få hjælp. Med samtykke fra Onni og hans forældre uploadede de Onnis journaler til IT-plattformen CPMS. Et hold af specialister fra Italien, Storbritannien, Frankrig, Spanien, Rumænien, Sverige og Nederlandene gennemgik hans sag og den tilgængelige forskning. De anbefalede avanceret GammaKnife®-strålekirurgi, som kun er tilgængelig på to centre, som den behandling, der havde den laveste risiko og gav den bedste chance for succes.

Onni og hans familie rejste til Marseille, hvor epilepsiteamet på universitetet i Marseille har stor erfaring med denne type kirurgi. Efter operationen forbedredes hans tilstand betydeligt. Selv om han stadig har anfald, er antallet af dem blevet drastisk reduceret.

*Fiktivt eksempel baseret på en autentisk ERN-patientsag*



## Hvordan drager sundhedspersonale fordel af ERN'er?

Sundhedspersonale kan drage fordel af virtuelle diskussioner af sjældne sygdomstilfælde.

Desuden kan de få adgang til retningslinjer for klinisk praksis, der er udviklet af ERN'erne, samt uddannelses- og træningsmateriale og onlinekurser.

Endelig kan de deltage i forskerudvekslingsprogrammer og i store forskningsundersøgelser.



## Nyttige links

[Europæiske referencenetværk](#)  
(Europa-webstedet)



[ERN-brochure](#) (Den Europæiske Unions Publikationskontor, 2023)



