

Europeiska referensnätverk

EU:s flaggskeppsåtgärd för patienter med sällsynta och komplexa sjukdomar

Vad är ett europeiskt referensnätverk?

De europeiska referensnätverken inrättades genom [direktiv 2011/24/EU](#) om patienträttigheter vid gränsöverskridande hälso- och sjukvård. De är virtuella nätverk av vårdgivare i EU-länderna och Norge som specialiserar sig på att behandla patienter med sällsynta och komplexa sjukdomar.

De europeiska referensnätverken samlar kunskap, erfarenhet och expertis och hjälper enskilda vårdgivare att ställa en mer exakt diagnos och ge bästa tillgängliga behandling.



Det finns fler än **6 000 sällsynta sjukdomar** som påverkar vardagen för upp till 36 miljoner människor i EU.



Enligt definitionen i EU handlar det om sjukdomar som drabbar färre än **5 av 10 000 personer**.



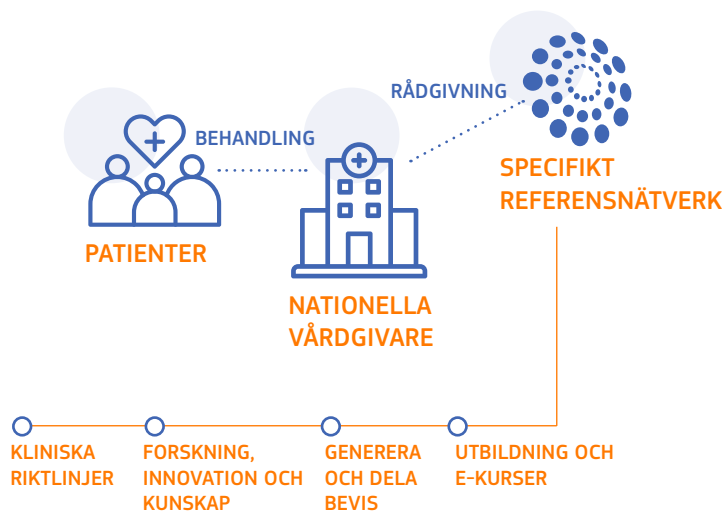
Via en säker it-plattform kan ett team med europeiska experter bedöma patientfall utan att patienten behöver lämna sitt eget land.
Kunskapen korsar gränserna så att patienterna inte behöver göra det.



De europeiska referensnätverken

- **granskar enskilda patientfall** (fler än 3 800 hittills) genom virtuella diskussioner mellan vårdgivare med expertkunskaper via en säker it-plattform som finansieras av EU-kommissionen; här tar experterna upp specifika fall för att ställa diagnos och avgöra vilken behandling som är lämplig,
- **tar fram kliniska riktlinjer och andra beslutsstödjande verktyg för läkare som behandlar specifika sällsynta sjukdomar, samt utformar utbildningar för vårdgivare,**
- **underlättar nätverkande och stora kliniska studier** som annars skulle vara omöjliga att genomföra, samlar data från hela EU för att bättre förstå sällsynta och komplexa sjukdomar och bidrar till att ta fram nya behandlingar,
- **bygger upp och förvaltar register över sällsynta sjukdomar** med uppgifterna från de patienter som hänvisas till dem,
- **uppmuntrar patienter att engagera sig** i europeiska patientorganisationer för att **göra sin röst hörd i de europeiska referensnätverkens verksamhet.**

Hittills har 24 europeiska referensnätverk inrättats och de hanterar många sällsynta sjukdomar, däribland sällsynta former av skelettsjukdomar, cancer, endokrina tillstånd samt neurologiska och neuromuskulära sjukdomar, för att bara nämna några.



De 24 europeiska referensnätverken inrättades 2017 och omfattade då över 900 specialistkliniker på över 300 sjukhus i 26 EU-länder.

År 2024 ingick 1 619 specialistkliniker vid 382 sjukhus i samtliga 27 EU-länder och Norge.



Hur gör man för att få hjälp av ett europeiskt referensnätverk?

Om en patient ger sitt skriftliga samtycke och reglerna i det nationella hälso- och sjukvårdssystemet tillåter det, kan en vårdgivare **hänskjuta patientens fall till det relevanta inhemska europeiska referensnätverket** för att få råd om diagnos eller behandling.



Hur anordnas en virtuell diskussion?

När vårdgivare har uttömt de inhemska behandlingsmöjligheterna kan de be det relevanta europeiska referensnätverket om hjälp.

Vårdgivaren kan ta kontakt med medlemmar i de europeiska referensnätverken i det egna landet för att hänskjuta patientens fall dit, men endast om patienten uttryckligen har gett sitt skriftliga samtycke till detta och till att dela sin patientjournal.

När samordnaren för det europeiska referensnätverket har mottagit begäran sammankallar denne en rådgivande grupp med specialister på olika områden via den säkra it-plattformen det kliniska patienthanteringssystemet CPMS. Där kan de på ett säkert sätt dela patientuppgifter, diskutera fallet, ställa diagnos och/eller föreslå en behandling, om en sådan finns.

Patientens vanliga vårdgivare fungerar som kontaktperson och berättar vad experterna har kommit fram till under varje steg i diagnostiseringen och behandlingen.



Onnis historia – sällsynt epilepsi

Onni, en fyraårig finsk pojke som drabbades av 20–30 anfall om dagen, remitterades av sin läkare till en specialist vid Helsingfors universitetssjukhus. Där granskades resultaten av en tidigare EEG-undersökning och MR-undersökning av hjärnan, och Onni diagnostiserades med en sällsynt form av epilepsi som orsakades av en missbildning i hans hjärna. Till att börja med blev Onnis föräldrar lättade över att det inte var en tumör. Men personalen på sjukhuset visste inte mycket om den här typen av epilepsi. Onni är en av ett fåtal antal personer i Finland med denna sjukdom, och endast ett fåtal kliniker i världen har erfarenhet av att behandla den.

Sjukhuset kontaktade därför det europeiska referensnätverket EpiCARE för att få hjälp. Med Onnis och hans föräldrars samtycke laddade de upp Onnis journal till det kliniska patienthanteringssystemet CPMS. Specialister från Italien, Storbritannien, Frankrike, Spanien, Rumänien, Sverige och Nederländerna granskade hans fall och den tillgängliga forskningen. De rekommenderade den banbrytande strålkirurgin GammaKnife®, som endast utförs på två kliniker. Det var den minst riskabla behandlingen med den största chansen att lyckas.

Onni och hans familj reste till Marseille, eftersom epilepsiteamet vid universitetet i Marseille har stor erfarenhet av den här typen av kirurgi. Efter operationen förbättrades Onnis tillstånd dramatiskt. Han får fortfarande anfall, men de är betydligt färre till antalet.

Fiktivt exempel baserat på ett verkligt patientfall från ett europeiskt referensnätverk



Hur hjälper de europeiska referensnätverken vårdpersonalen?

Vårdpersonal kan delta i virtuella diskussioner om sällsynta sjukdomar.

De har även tillgång till de europeiska referensnätverkens kliniska riktlinjer, utbildningsmaterial och e-kurser. Dessutom kan de delta i forskarutbyten och i storskaliga forskningsstudier.



Länkar

De europeiska referensnätverken
(EU:s webbplats)



Broschyr om de europeiska referensnätverken
(Europeiska unionens publikationsbyrå, 2023)



© Europeiska unionen, 2026

Detta dokument får vidareutnyttjas, förutsatt att källan och eventuella förändringar anges på lämpligt sätt (enligt licensen Creative Commons Attribution 4.0 International). Tillstånd för användning och reproduktion av delar som inte ägs av EU kan behöva sökas direkt från respektive upphovsrättsinnehavare. Alla bilder © Europeiska unionen, om inte annat anges.

Luxemburg: Europeiska unionens publikationsbyrå, 2026

PDF ISBN 978-92-68-34761-4 doi: 10.2875/1570295 EW-01-26-005-SV-N