



European
Reference
Networks



WIE ZIJN WIJ?

Charlotte van
Beuzekom
AUMC/LUMC

Iris Pelsma
LUMC

Terry Derks
UMCG

Marrit Hitzert
UMCG

Bram Rutgers
UMCG

Mariette Driessens
VSOP
Gespreksleider

Angele Bruijntjes
moeder van Sam

WAT GAAN WE DOEN IN DEZE WORKSHOP?

- Achtergrond informatie over de Europese Referentie Netwerken
 - Waarom zijn ERNs gevormd & wat zijn ze?
 - Wat doen de ERNs?
 - Hoe ziet het Nederlandse ERN landschap er uit?
- Uitwerken van een voorbeeld van de toegevoegde waarde van de ERNs
 - Workshop 1: ERN-ITHACA Richtlijn Phelan McDermid
 - Workshop 2: ERN-RITA CPMS voor vasculitiden
 - Workshop 3: MetabERN noodbrief voor patiënten
- Aanbeveling over de ERNs uitwerken

EUROPESE REFERENTIE NETWERKEN

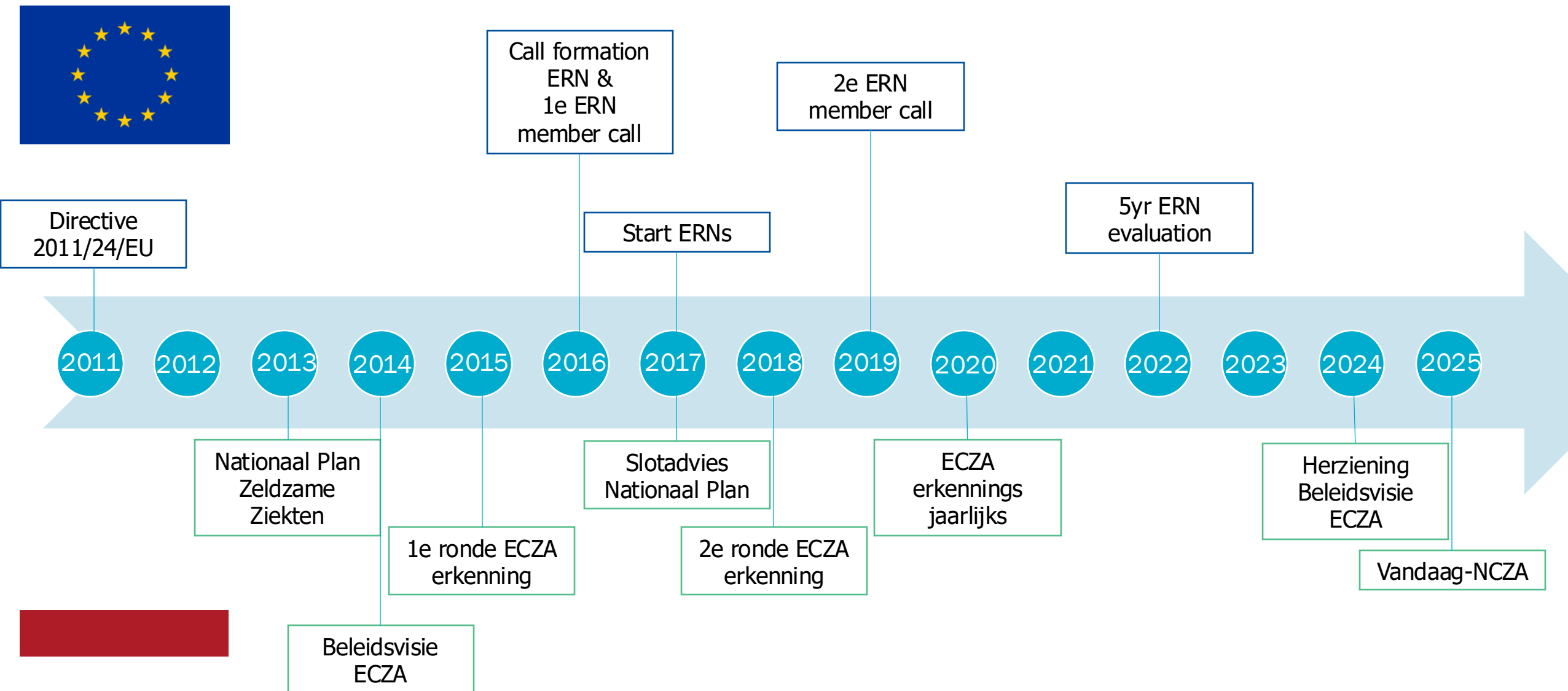
Waarom?

- 27-36 miljoen mensen in EU getroffen door zeldzame ziekten
- Door samenwerking tussen Europese experts, faciliteren ERNs het geven van diagnose- en behandeladviezen, die mogelijk ontoegankelijk zijn in thuislanden
- Met toestemming van de patiënt kunnen zorgverleners informatie uitwisselen en de juiste ERNs raadplegen
- Door nauwe samenwerkingen met patiëntenbelangenorganisaties plaatsen de ERNs patiënten centraal in hun activiteiten

Wat?

- ERNs zijn grensoverschrijdende kennisnetwerken die Europese expertisecentra voor zeldzame, laagprevalente en complexe aandoeningen samenbrengen
- 24 ERNs dekken de 8.000 bekende zeldzame aandoeningen in Europa
- ERNs richten zich primair op zorg
- Om de zorg te verbeteren en kennis te vergaren, richten zij zich ook op het bijdragen aan het onderzoekslandschap door het verzamelen & bundelen van data in Europa
- Voor het delen van kennis organiseren zij trainingen, workshops en webinars

TIJDLIJN ECZAs EN ERNs IN EU EN NL



DE 24 ERNs MET LEDENAANTALLEN



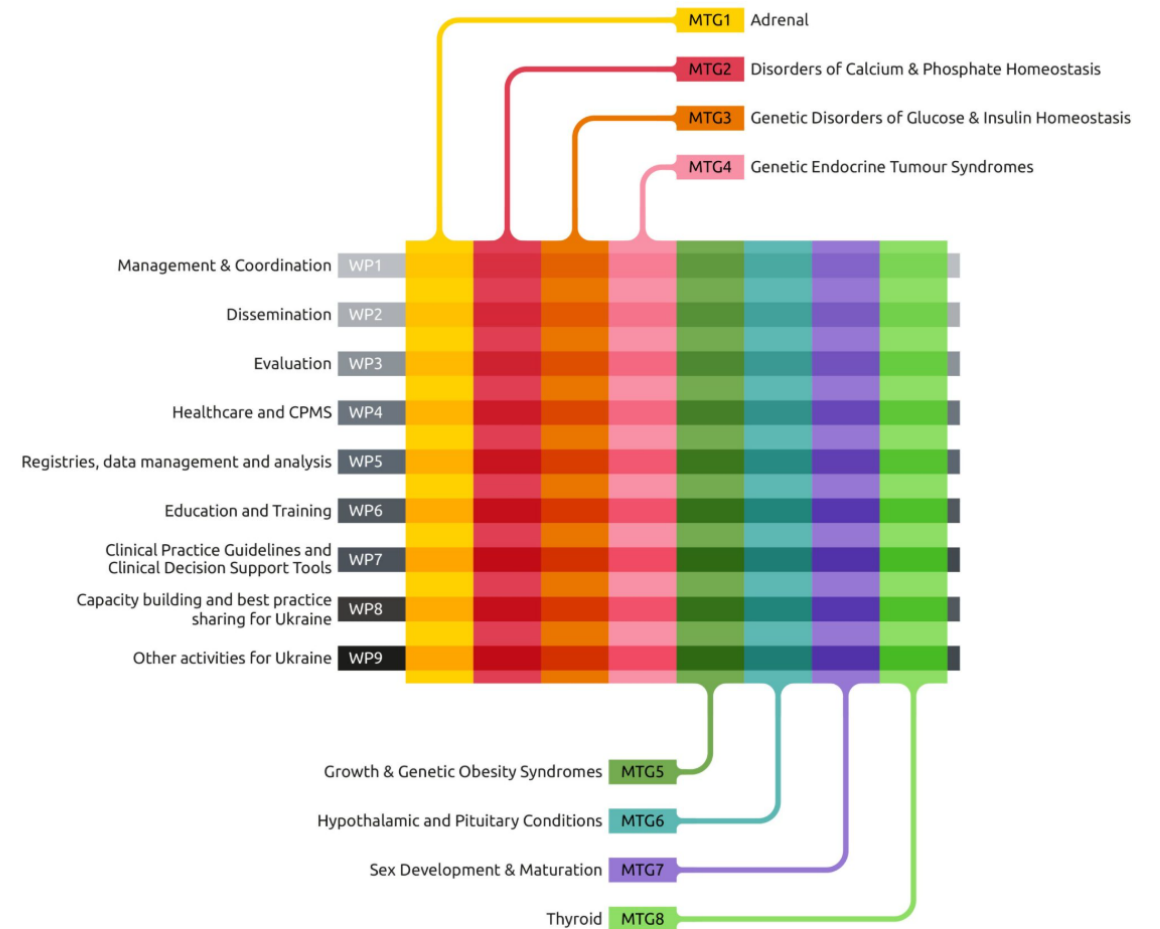
- 1.613 gespecialiseerde centra in 382 ziekenhuizen
- in 27 EU lidstaten + Noorwegen

Table 1: ERNs members (distributed by category)

ERN	Full Members	Associated National Centres	National Coordination Hubs	TOTAL
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
TOTAL	1 418	136	59	1 613

ALGEMENE INDELING ERNs MET WERKPAKKETTEN EN THEMA'S

- Transversaal (horizontaal)
 - Werkpakketten
 - Leiders: medici + patiënt vertegenwoordiger(s)
- Thematisch (verticaal)
 - Thematische groepen
 - Leiders: medici + patiënt vertegenwoordiger(s)



ACTIVITEITEN VAN DE ERNs

- Ontwikkelen, updaten en beoordelen klinische richtlijnen
- Ontwikkelen van zorgpaden en '*patient journeys*'
- Training en onderwijsactiviteiten
- Virtuele expert consultaties
- Opzetten van transnationale registers om pseudo-geanonimiseerde gegevens te verzamelen over patiënten met zeldzame ziekten
- Onderzoeksactiviteiten
- Aansluiting bij EU initiatieven: JARDIN, ERDERA etc.

ERNS GECOORDINEERD IN NEDERLANDSE UMCs

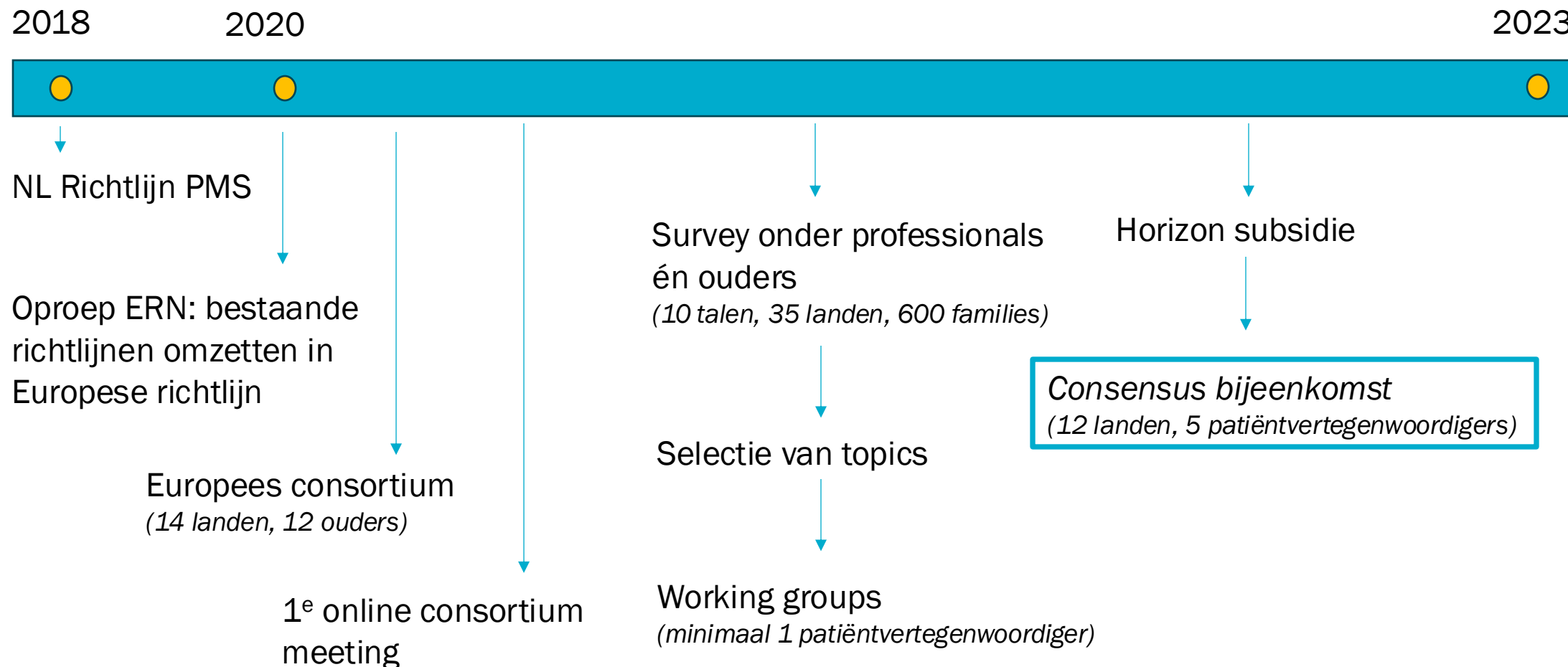
- Coördinatie NL 7/24

- ERN GENTURIS
- ERN eUROGEN
- ERN CRANIO
- ERNICA
- ERN RITA
- ERN GUARD-Heart
- Endo-ERN

- >120 NL ECZAs zijn lid van een ERN



VOORBEELD 1: EUROPESE PHELAN-McDERMID (PMS) RICHTLIJN



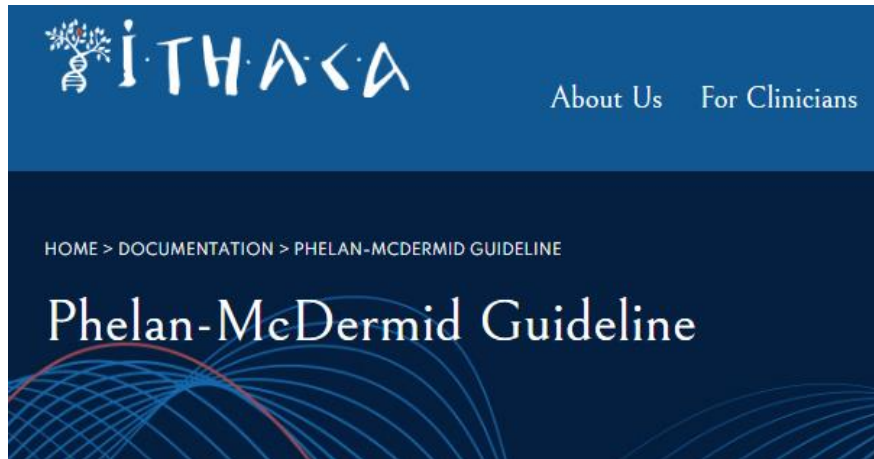


European Journal of Medical Genetics

Supports open access

Phelan-McDermid syndrome; towards a European consensus guideline

Edited by Dr. Conny Van Ravenswaaij-Arts, Dr. Sarah Jesse, Dr. Maria Clara Bonaglia, Dr. Ingrid DC van Balkom

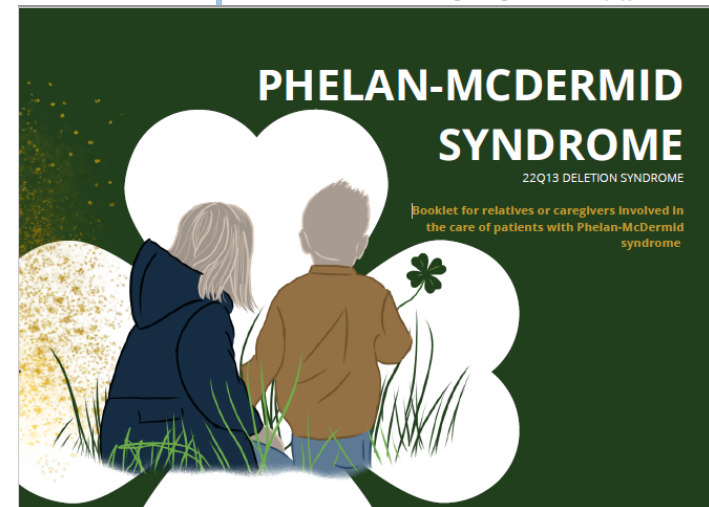


Website met:

- Samenvatting voor clinici
- Surveillance scheme
- Emergency card

		AT DIAGNOSIS	0-2 YEARS	2-12 YEARS	12-16 YEARS	>16 YEARS
ENDOCRINE	Height					
	Hypothyroidism	TSH	Investigate only if behavioural changes consistent with thyroid dysregulation	Investigate only if behavioural changes consistent with thyroid dysregulation	Investigate only if behavioural changes consistent with thyroid dysregulation	Investigate only if behavioural changes consistent with thyroid dysregulation
RENAL & UROGENITAL	Congenital abnormalities: vesicoureteral reflux, cystic or dysplastic kidneys, or hydronephrosis	Perform US of kidneys/urinary tract at least once				
	Recurrent urinary tract infections					Exclude underlying problems and consider prophylaxis
	Birth control and family planning					
SKIN & LYMPH	Dysplastic, thin toenails that frequently become ingrown					
	Primary lymphedema, prevalence increasing with age			Consider referral to a CE for lymphedema		Consider referral to a CE for lymphedema
	Be alert to overheating and/or decreased perspiration					
TUMOURS (in fig 22)	Monitoring for potential NF2-tumours, including eye and neurological examinations				Every 1 to 2 years	Every 1 to 2 years
	Baseline cerebral/spinal imaging (MRI)					
	MRI in case of symptoms of lethargy, unilateral weakness and/or ataxia and hearing loss					
ANAESTHESIA & MRI	Assistance with preparing the individual for procedures like an MRI or anaesthesia should be discussed with parents					
	Close monitoring of anaesthetic depth*					

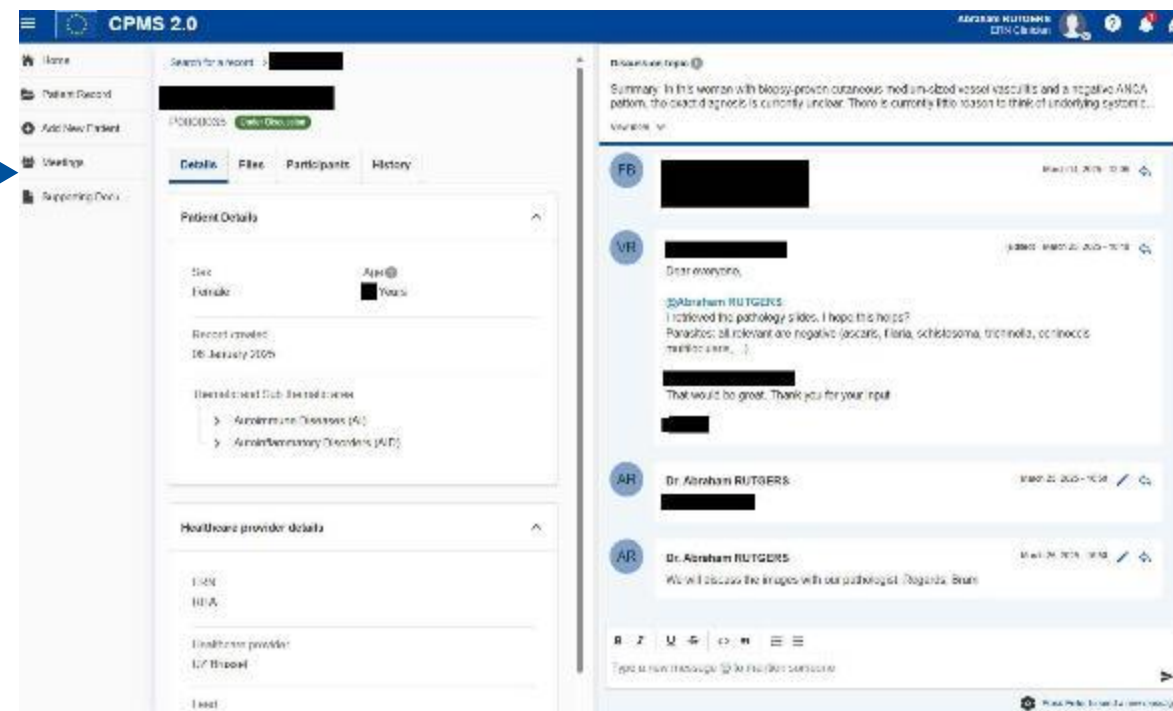
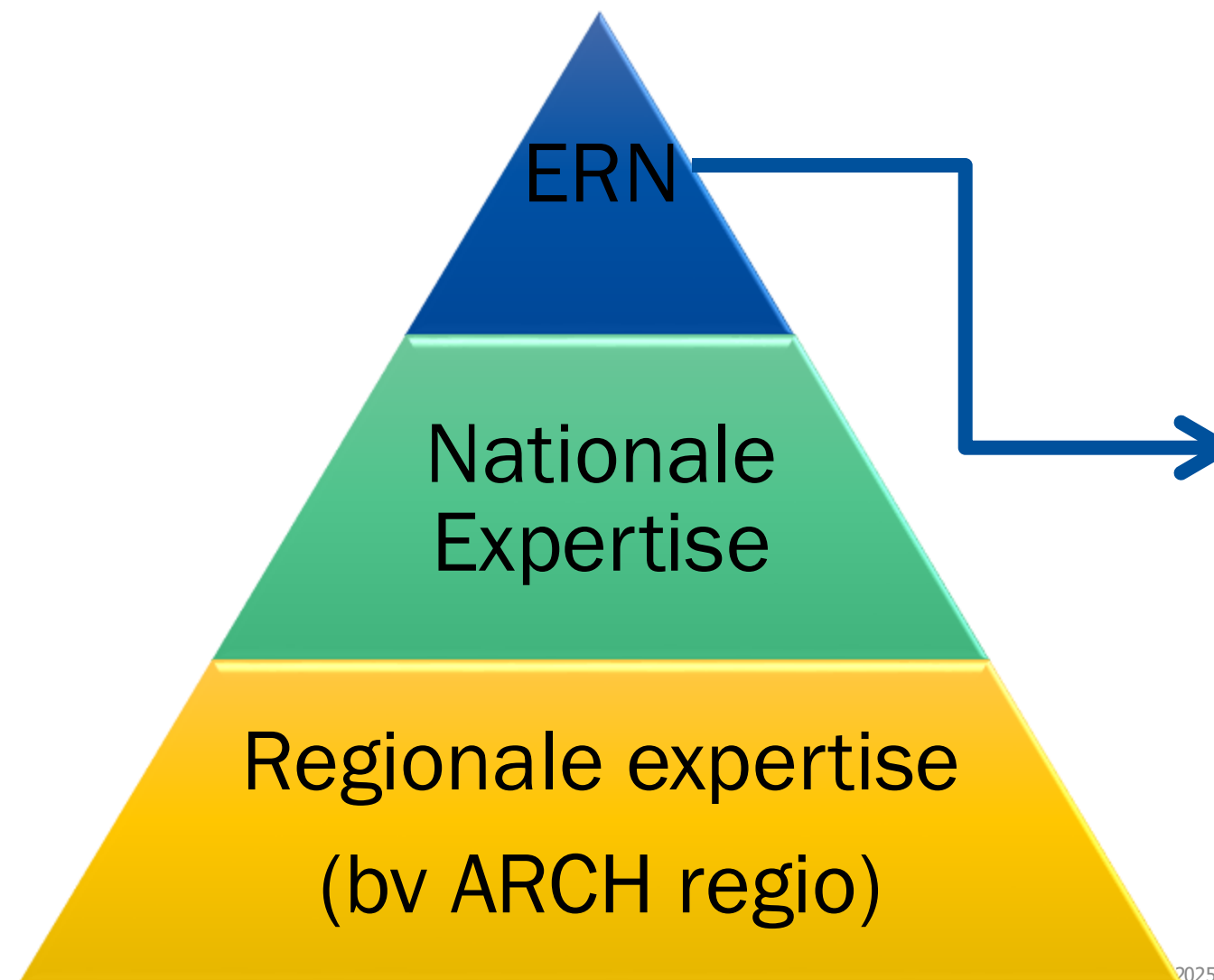
General note: The coloured boxes in the scheme indicate when a specific check is recommended. The columns contain items that are advised at least once when making the diagnosis. All follow-up appointments may be more often when indicated.



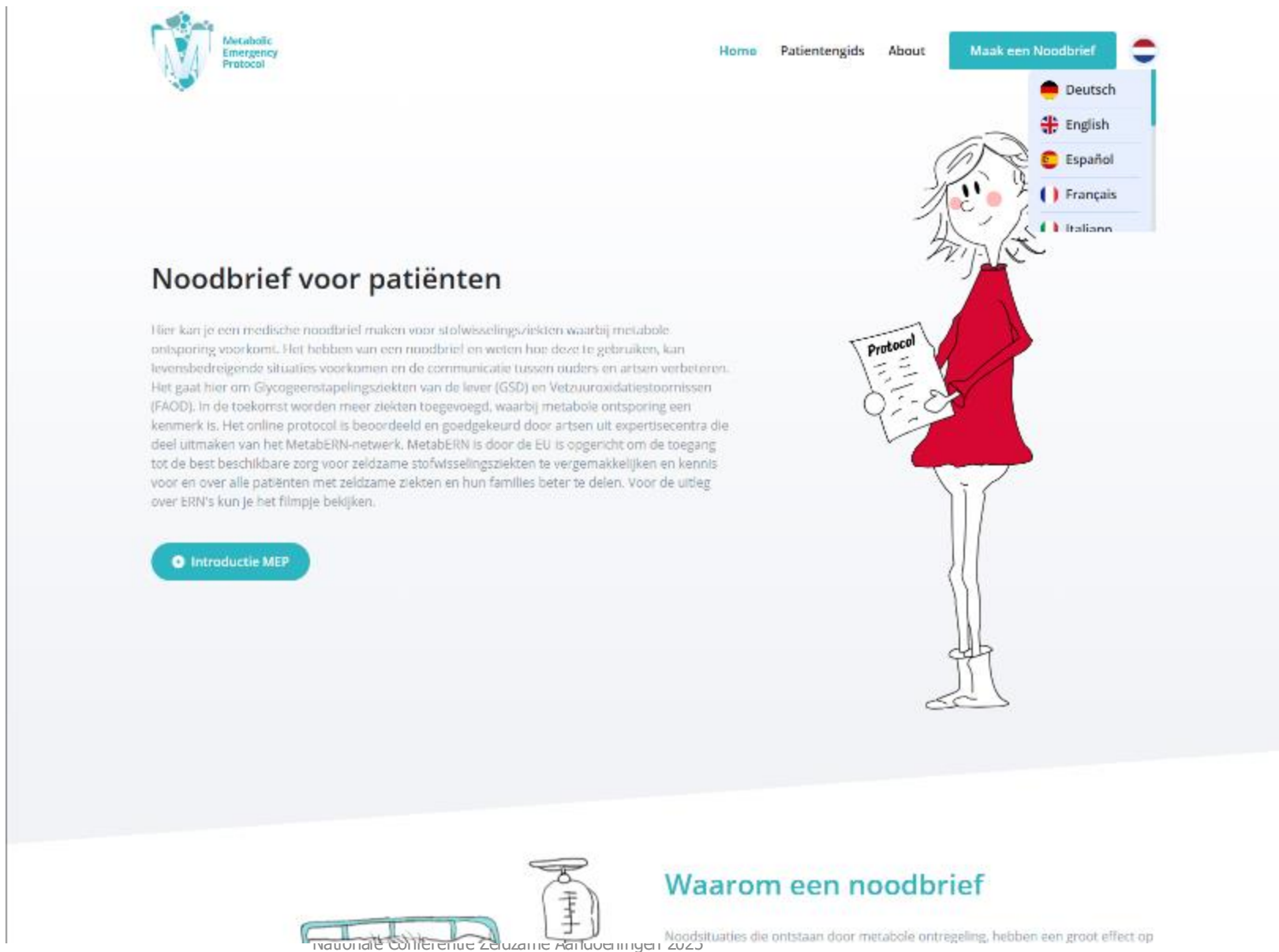
an increased sensitivity to anaesthetics, based on however, to date there is no clear hint of anaesthesia

VOORBEELD 2: VAN REGIONALE ZORG NAAR NATIONAAL EN EUROPEES

Zorg voor patiënten met zeldzame vormen van systemische vasculitis



VOORBEELD 3: METABERN + VKS + WWW.EMERGENCYPROTOCOL.NET



The screenshot displays the MetabERN website interface. At the top left is the Metabolic Emergency Protocol logo. The navigation bar includes links for 'Home', 'Patientengids', 'About', and a prominent 'Maak een Noodbrief' button. A language dropdown menu is open, showing options for Deutsch, English, Español, Français, and Italiann. The main heading is 'Noodbrief voor patiënten'. Below it, a paragraph explains the purpose of the medical emergency protocol for metabolic disorders, mentioning Glycogen storage diseases and Fatty acid oxidation disorders. A button labeled 'Introductie MEP' is visible. To the right, a cartoon illustration of a woman in a red dress holding a document titled 'Protocol' is shown. At the bottom, there is a section titled 'Waarom een noodbrief' with an illustration of a hospital bed and a scale, and text explaining the importance of having an emergency protocol for metabolic disorders.

Metabolic Emergency Protocol

Home Patientengids About **Maak een Noodbrief**

Deutsch
English
Español
Français
Italiann

Noodbrief voor patiënten

Hier kan je een medische noodbrief maken voor stofwisselingsziekten waarbij metabole ontsparing voorkomt. Het hebben van een noodbrief en weten hoe deze te gebruiken, kan levensbedreigende situaties voorkomen en de communicatie tussen ouders en artsen verbeteren. Het gaat hier om Glycogeenstapelingsziekten van de lever (GSD) en Vetzuuroxidatiestoornissen (FAOD). In de toekomst worden meer ziekten toegevoegd, waarbij metabole ontsparing een kenmerk is. Het online protocol is beoordeeld en goedgekeurd door artsen uit expertisecentra die deel uitmaken van het MetabERN-netwerk. MetabERN is door de EU is opgericht om de toegang tot de best beschikbare zorg voor zeldzame stofwisselingsziekten te vergemakkelijken en kennis voor en over alle patiënten met zeldzame ziekten en hun families beter te delen. Voor de uitleg over ERN's kun je het filmpje bekijken.

Introductie MEP

Waarom een noodbrief

Noodsituaties die ontstaan door metabole onregeling, hebben een groot effect op

Internationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen 2023

UITWERKING VAN AANBEVELING

