



**NF Kinder**

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

**pro rare austria**

allianz für seltene erkrankungen

## Artikel

---

**Betreff:** Europäische Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen (ERN)

---

**Erstellt von:** Claas Röhl

**Erstellt am:** 29.03.2017

---

### **Europäische Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen (ERN)**

#### **Ein Meilenstein für die Versorgung und Forschung**

*Von 9. bis 10.3.2017 lud die europäische Kommission die Vertreter der 24 europäischen Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen nach Vilnius/ Litauen ein. Vertreter aus der europäischen und nationalen Gesundheitspolitik, Experten aus Medizin und Forschung, Patientenvertreter und andere Stakeholder tauschten sich an 2 Tagen intensiv aus und feierten die Eröffnungszereemonie der europäischen Referenznetzwerke.*

#### **Was sind europäische Referenznetzwerke?**

Europäische Referenznetzwerke (ERN) sind 24 verschiedene europäische Netzwerke für Gruppen von seltenen Erkrankungen. Es wurde versucht die etwa 6.000-8-000 seltene Erkrankungen in sinnvolle Gruppen zu teilen. So gibt es beispielsweise ein ERN für seltene Hauerkrankungen, eines für seltene Stoffwechselerkrankungen oder auch für genetisch bedingte Tumor-Risikoerkrankungen. Mindestens 10 Expertisezentren für das jeweilige Krankheitsbild aus mindestens 8 europäischen Mitgliedsstaaten können ein ERN bilden.

Die europäischen Referenznetzwerke sollen durch Mittel aus den europäischen Förderprogrammen, wie zum Beispiel Horizont 2020, aber auch durch Mittel der nationalen Gesundheitssysteme, finanziert werden.

#### **Die Bedeutung der Europäischen Referenznetzwerke**

Zum ersten Mal in der Geschichte Europas existiert nun ein internationales Netzwerk, dass sich speziell den seltenen Erkrankungen widmet. Rund 30 Millionen Menschen in Europa sind von einer der insgesamt 6.000-8.000 seltenen Erkrankungen betroffen. Etwa 80% davon sind genetisch bedingt und etwa zwei Drittel der seltenen Erkrankungen betreffen Kinder.

Trotz der Vielfalt der Krankheitsbilder und der unterschiedlichen Bedürfnisse der Patienten, gibt es auch viele Gemeinsamkeiten. Die Zeit bis zu einer gesicherten Diagnose dauert für einen Menschen mit einer seltenen Erkrankung in Europa im Schnitt 5 Jahre. Das bedeutet auch, dass 5 Jahre lang nicht gezielt behandelt wird und die Gesundheit der Patienten, sowie deren Lebensqualität stark gefährdet ist.



**NF Kinder**

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

**pro rare austria**

allianz für seltene erkrankungen

## Artikel

---

Experten für seltene Erkrankungen sind oft schwer zu finden. Patienten sind daher oft gezwungen weite Wege auf sich zu nehmen, um eine kompetente Betreuung in Anspruch zu nehmen. Eine weitere Parallele ist die oft sehr dürftige Wissenslage um seltene Erkrankungen. Häufig existieren keine internationalen klinischen Behandlungsrichtlinien, aber auch keine zugelassenen Medikamente für die Behandlung.

### **Die Ziele der Europäischen Referenznetzwerke: Share - Care - Cure**

Nicht der Patienten sollte reisen, sondern die Expertise. Das ist ein wichtiges Credo der ERNs. Lokale Ärzte sollen über die Europäischen Referenznetzwerke Zugang zu Fachinformationen haben, sowie Beratung durch Experten aus den Netzwerken in Anspruch nehmen können. Die Entwicklung von evidence based guidelines, also auf Fakten basierende Behandlungsrichtlinien, sollen zu einer Harmonisierung der medizinischen Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen beitragen. Dieser Wissensaustausch soll zu einer Verbesserung der medizinischen Betreuung beitragen, aber auch weiteren Ärzten eine Spezialisierung auf seltene Erkrankungen ermöglichen.

Viele seltene Erkrankungen sind derzeit unheilbar. Für viele seltene Erkrankungen ist auch bis dato noch kein Medikament zur Behandlung zugelassen. Hier ist nachhaltige und intensive Forschung gefragt. Die Europäischen Referenznetzwerke sollen auch dafür neue Maßstäbe setzen. Durch internationale, multizentrische Studien, unterstützt durch europäische Patientenregister, sollen auch für seltene Erkrankungen große Studien mit ausreichenden Patientenzahlen ermöglicht werden. Das soll zu einer Beschleunigung des Forschungs- und Entwicklungsprozesses führen.

### **Die Rolle der Patienten in den Europäischen Referenznetzwerken**

Engagierte Patientenvertreter haben sowohl im Aufbau der ERNs eine wichtige Rolle gespielt und übernehmen auch in der Organisationsstruktur wichtige Aufgaben. Im Rahmen von sogenannten ePAGs (European Patient Advocacy Groups) sind Patientenvertreter organisiert, um die Interessen der Patienten zu wahren und die Agenda der ERNs mitzugestalten. Österreich hat aus 2 Patientenorganisationen ePAGs für ERNs gestellt. Die Österreichische Kinderkrebshilfe stellt für das ERN PaedCan (paediatric cancers) und die Patientenorganisation NF Kinder stellt mit Claas Röhl einen Patientenvertreter für das ERN Genturis (genetic tumor risk syndromes) zur Verfügung.

Claas Röhl, Absolvent der EURORIDS summer school und erster österreichischer Absolvent der EUPATI patient expert training course war bereits in die Einreichung von Genturis involviert und bekleidet nun einen Vorstandsposten in diesem ERN.