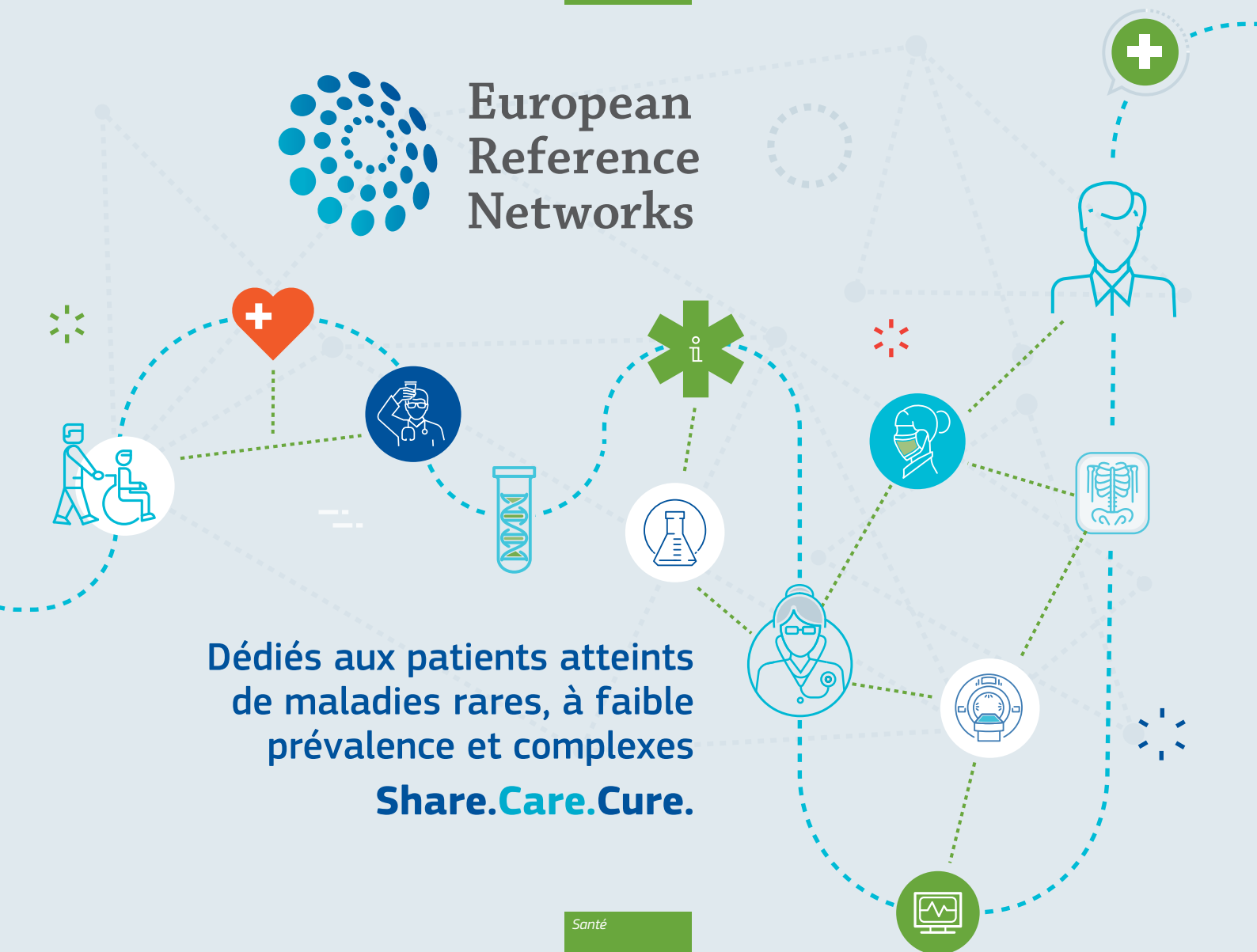




Commission
européenne



European Reference Networks



Dédiés aux patients atteints
de maladies rares, à faible
prévalence et complexes

Share.Care.Cure.

Santé

Couverture © Union européenne

Crédits photos: p. 3 © Commission européenne, p. 9 et p. 18 © ERN EURO-NMD et JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), p. 12 © ERN CRANIO, p. 13 © ERN EpiCARE, p. 17 © The Christie, Manchester, Royaume-Uni, p. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Royaume-Uni, p. 23 © ERN GUARD, p. 24 © ERNICA, p. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (organisation coordinatrice de l'ERN RND), p. 35 © ERN TRANSPLANTChild, p. 39 © APHP, VASCERN 2015. Tout le reste, © iStockphoto.

Pour toute utilisation ou reproduction de photos ne relevant pas du droit d'auteur de l'Union européenne, il y a lieu de demander directement l'autorisation du ou des titulaires des droits d'auteur.

***Europe Direct est un service destiné à vous aider à trouver des réponses
aux questions que vous vous posez sur l'Union européenne***

**Un numéro unique gratuit (*):
00 800 6 7 8 9 10 11**

(*) Les informations sont fournies à titre gracieux et les appels sont généralement gratuits
(sauf certains opérateurs, hôtels ou cabines téléphoniques).

De nombreuses autres informations sur l'Union européenne sont disponibles sur l'internet
via le serveur Europa (<http://europa.eu>).

Luxembourg: Office des publications de l'Union européenne, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65482-4

doi:10.2875/1544

Catalogue number: EW-04-17-100-FR-N

Paper version:

ISBN 978-92-79-65508-1

doi:10.2875/45051

Catalogue number: EW-04-17-100-FR-C

© Union européenne, 2017

Reproduction autorisée, moyennant mention de la source.

Printed in Belgium

IMPRIMÉ SUR PAPIER BLANCHI SANS CHLORE ÉLÉMENTAIRE (ECF)



**Dédiés aux patients atteints
de maladies rares, à faible
prévalence et complexes**

Share.Care.Cure.

«Des milliers de patients en bénéficieront»

Vytenis Andriukaitis, commissaire européen chargé de la santé et de la sécurité alimentaire, déclare que la valeur de la collaboration de l'UE est particulièrement évidente dans le cas des maladies rares et complexes.

Qu'est-ce qui a inspiré la création des réseaux européens de référence?

Nous entendons souvent des histoires tragiques de patients atteints de maladies rares ou complexes et potentiellement mortelles, qui doivent relever un véritable défi pour obtenir un diagnostic précis et accéder à des thérapies et à une expertise cliniques appropriées. Leurs médecins ne peuvent les aider, car ils n'ont jamais rencontré de cas similaires. Ces patients ne sont donc pas traités ou doivent éplucher les sites internet dans l'espoir de trouver un centre spécialisé.

Comment les ERN peuvent-ils améliorer la vie des Européens?

Grâce aux ERN, les patients atteints de maladies rares et complexes pourront bénéficier du meilleur traitement et des meilleurs conseils disponibles dans l'UE pour leur maladie

spécifique. Leurs médecins auront accès à un regroupement hautement spécialisé de collègues issus de toute l'Europe.

Au cours de la première phase, plus de 900 unités de soins de presque tous les États membres de l'UE collaboreront dans 24 réseaux thématiques. Ils couvriront une large gamme d'affections, qu'il s'agisse des maladies osseuses ou hématologiques, du cancer de l'enfant ou du déficit immunitaire. Ils faciliteront l'accès au diagnostic et au traitement, ainsi que la prestation abordable, de haute qualité et rentable des soins de santé.

Quelle est la valeur ajoutée d'une collaboration à l'échelle européenne dans ce domaine?

Les connaissances et les ressources sur des maladies rares spécifiques étant éparpillées



«Aucun pays ne dispose à lui seul des connaissances et des capacités pour traiter toutes les maladies rares et complexes»

Vytenis Andriukaitis



dans différents pays, l'UE peut apporter une importante valeur ajoutée en connectant, en regroupant l'expertise et en maximisant les synergies entre les États membres.

Aucun pays ne dispose à lui seul des connaissances et des capacités pour traiter toutes les maladies rares et complexes, mais en coopérant et en échangeant des connaissances vitales au niveau européen par l'intermédiaire des ERN, nous pouvons garantir que les patients de l'UE auront accès à la meilleure expertise disponible.

Quels sont les rôles des personnes impliquées dans les ERN?

Les prestataires de soins de santé et les autorités sanitaires nationales sont les principaux acteurs des ERN. Ils inspirent confiance, prennent les choses en main et sont les plus actifs dans le développement et le fonctionnement des réseaux.

Le rôle de la Commission, tel que défini dans la directive de l'UE sur les droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers de 2011, consiste à créer le cadre des ERN. Elle fournit également des subventions pour soutenir les coordonnateurs des réseaux et met à leur disposition les équipements techniques pour interagir.

Quelles autres actions adoptez-vous pour lutter contre les maladies rares et complexes?

Les ERN s'inscrivent dans une stratégie plus large destinée à rendre les systèmes de santé européens plus efficaces, accessibles et résistants. La Commission européenne soutient les

États membres en regroupant les connaissances et l'expertise, les registres, les données et le financement. Nous soutenons la recherche et l'innovation, et finançons des actions et des projets conjoints. Nous encourageons les fabricants à mettre au point des médicaments orphelins et à les introduire sur le marché.

Comment envisagez-vous l'avenir des ERN?

J'espère que les ERN apporteront des résultats concrets pour des dizaines de milliers de patients atteints de maladies rares afin qu'ils ne cherchent plus de réponses de manière isolée, et qu'ils puissent au contraire bénéficier de la meilleure expertise disponible en Europe et vivre plus longtemps en meilleure santé.

Sommaire

«Des milliers de patients en bénéficieront»	2	ERN dédié aux maladies cardiaques (ERN GUARD-HEART)	23
Contexte	5	ERN dédié aux anomalies congénitales et héréditaires (ERNICA)	24
Que sont les ERN?	6	ERN dédié aux malformations congénitales et aux handicaps intellectuels rares (ERN ITHACA)	25
ERN dédié aux maladies endocriniennes (Endo-ERN)	7	Diriger un réseau européen de référence	26
ERN dédié aux maladies rénales (ERKNet)	8	ERN dédié aux maladies pulmonaires (ERN LUNG)	27
Ajouter de la valeur pour les patients et les professionnels	9	ERN dédié au cancer pédiatrique (hémato-oncologie) (ERN PaedCan)	28
ERN dédié aux maladies osseuses (ERN BOND)	10	ERN dédié aux maladies hépatiques (ERN RARE-LIVER)	29
Comment les ERN sont approuvés	11	ERN dédié aux maladies des tissus conjonctifs et musculosquelettiques (ERN ReCONNET)	30
ERN dédié aux anomalies crânio-faciales et aux maladies ORL (ERN CRANIO)	12	Politiques nationales sur les maladies rares	31
ERN dédié aux épilepsies (EpiCARE)	13	ERN dédié au déficit immunitaire, aux maladies auto-inflammatoires et auto-immunes (ERN RITA)	32
ERN dédié aux cancers chez les adultes (tumeurs solides) (ERN EURACAN)	14	ERN dédié aux maladies neurologiques (ERN-RND)	33
Les États membres aux commandes	15	ERN dédié aux maladies dermatologiques (ERN Skin)	34
ERN dédié aux maladies hématologiques (EuroBloodNet)	16	ERN dédié à la transplantation chez l'enfant (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
ERN dédié aux maladies et affections urogénitales (ERN eUROGEN)	17	Se concentrer sur l'amélioration de l'état de santé des patients: le rôle des organisations de patients	36
ERN dédié aux maladies neuromusculaires (ERN EURO-NMD)	18	ERN dédié aux troubles héréditaires du métabolisme (MetabERN)	38
Europe: un centre mondial d'excellence	19	ERN dédié aux maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (VASCERN)	39
ERN dédié aux maladies oculaires (ERN EYE)	20	Répertoire des ERN	40
ERN dédié aux syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs (ERN GENTURIS)	21		
La collaboration en action	22		
Partenaires affiliés	22		

Contexte

Les maladies rares et complexes entraînent des problèmes de santé chroniques et mettent souvent la vie des patients en danger.

Entre **5000 et 8000 maladies rares** affectent le quotidien de près de **30 millions de personnes** dans l'UE. Par exemple, le domaine de l'oncologie recense environ **300 types de cancers rares** et, chaque année, plus de **500000 cas** sont diagnostiqués en Europe.

De nombreuses personnes atteintes d'une maladie rare ou complexe n'ont pas accès au diagnostic ni à un traitement de haute qualité. L'expertise et les connaissances spécialisées sont limitées en raison du faible nombre de patients.

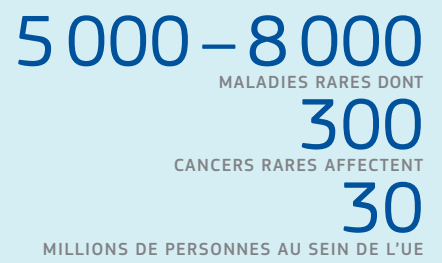
L'UE et les gouvernements nationaux s'engagent à améliorer la reconnaissance et le traitement de ces maladies rares et complexes en renforçant la coopération et la coordination au niveau européen et en soutenant les plans nationaux destinés à lutter contre ces maladies.

La directive de 2011 sur les droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers leur octroie non seulement le remboursement de leur traitement dans un autre pays de l'UE, mais elle simplifie également leur accès aux informations sur les soins de

santé et leur offre ainsi plus d'options de traitement. En 2013, cette directive a été transposée dans le droit national des États membres. En outre, elle souligne l'importance de la santé en ligne et de l'interopérabilité des systèmes informatiques nationaux en matière de soins de santé afin de faciliter le partage des informations.

C'est dans ce contexte que les 24 premiers réseaux européens de référence, soutenus par le programme de santé de l'UE, ont débuté leurs activités en 2017.

De nombreuses personnes atteintes d'une maladie rare ou complexe n'ont pas accès au diagnostic ni à un traitement de haute qualité. L'expertise et les connaissances spécialisées sont limitées en raison du faible nombre de patients.



Que sont les ERN?

Les réseaux européens de référence (ERN - European Reference Network) sont des réseaux virtuels regroupant des prestataires de soins de santé européens. Ils ont pour objectif de lutter contre les maladies et affections complexes ou rares qui nécessitent un traitement hautement spécialisé ainsi qu'une concentration des connaissances et des ressources.

6

Afin de réévaluer le diagnostic et le traitement d'un patient, les coordonnateurs ERN convoquent des comités consultatifs «virtuels» composés de médecins spécialistes couvrant différentes disciplines grâce à une plateforme informatique et à des outils de télémedecine prévus à cet effet.

Aucun pays ne dispose à lui seul des connaissances et des capacités pour traiter toutes les maladies rares et complexes. Les ERN permettent aux patients et aux médecins au sein de l'UE d'accéder à la meilleure expertise et d'échanger en temps utile des connaissances vitales, sans devoir se déplacer dans un autre pays.

À la suite du premier appel à propositions lancé en juillet 2016, les premiers ERN ont été approuvés en décembre 2016 et inaugurés en mars 2017 à Vilnius, où leurs

réunions de lancement ont été organisées. À leurs débuts, les réseaux comprenaient **plus de 900 unités de soins hautement spécialisés de 313 hôpitaux répartis dans 25 États membres (et en Norvège)**. 24 ERN travaillent sur une série de questions thématiques, y compris les maladies osseuses, le cancer de l'enfant et le déficit immunitaire. Au cours des cinq prochaines années, les ERN devraient renforcer leurs capacités pour aider des milliers de patients européens atteints d'une maladie rare ou complexe. Des appels seront lancés chaque année pour les prestataires de soins de santé qui souhaitent rejoindre un ERN existant.

L'initiative des ERN bénéficie du soutien de plusieurs programmes de financement de l'UE, y compris le programme de santé, le mécanisme pour l'interconnexion en Europe et Horizon 2020.

Les États membres de l'UE dirigent le processus de mise en place des ERN: ils sont chargés de la reconnaissance des centres au niveau national; ils approuvent les demandes; et un conseil des États membres est responsable de l'élaboration de la stratégie ERN européenne et de la validation des réseaux.

ERN dédié aux maladies endocriniennes (Endo-ERN)



Les maladies endocriniennes rares se caractérisent par une activité hormonale trop intense, insuffisante ou inadéquate, la résistance aux hormones, une croissance tumorale dans les organes endocriniens, ou par des maladies ayant des effets sur le système endocrinien. La répartition géographique varie considérablement entre les maladies ultra-rares, rares et à faible prévalence. Les patients atteints d'une maladie à faible prévalence peuvent nécessiter des soins hautement spécialisés dispensés par une équipe multidisciplinaire menée par un endocrinologue.

Le réseau Endo-ERN a pour objectif d'améliorer les diagnostics, le traitement, la qualité des soins et les résultats mesurables pour les patients.



Le réseau Endo-ERN a mis en place huit groupes thématiques principaux qui couvrent le spectre complet des maladies congénitales et acquises. Il s'agit: des anomalies surrénaliennes; des troubles de l'homéostasie du calcium et du phosphate; des troubles du développement sexuel et de la maturation; des troubles génétiques de l'homéostasie du glucose et de l'insuline; des syndromes de tumeur endocrine génétique; des troubles de la croissance et des syndromes d'obésité génétique; des troubles de l'hypophyse; et des troubles de la thyroïde.

L'ERN s'appuie sur les travaux de plusieurs réseaux européens existants, y compris ceux mis en place grâce à la Société européenne d'endocrinologie (ESE) et à la Société européenne d'endocrinologie pédiatrique (ESPE), et sur ceux développés par l'intermédiaire des actions COST.

Le réseau Endo-ERN a pour objectif d'améliorer les diagnostics, le traitement, la qualité des soins et les résultats mesurables pour les patients atteints de maladies endocriniennes rares en facilitant la collaboration et l'éducation

multidisciplinaires et transfrontalières et en étant à l'écoute des patients.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Professeur Alberto M. Pereira
Centre médical de l'Université
de Leyde, Pays-Bas

ERN dédié aux maladies rénales (ERKNet)



Les maladies rénales rares et complexes comprennent un grand nombre de troubles congénitaux, héréditaires et acquis. Au moins deux millions d'Européens seraient atteints de maladies rénales rares, notamment les glomérulopathies et les malformations congénitales du rein, dont chaque catégorie affecte environ un million de personnes. En outre, les tubulopathies héréditaires, les maladies tubulo-interstitielles et les microangiopathies thrombotiques représentent un certain nombre de maladies rares et ultra-rares qui suscitent un certain intérêt clinique.

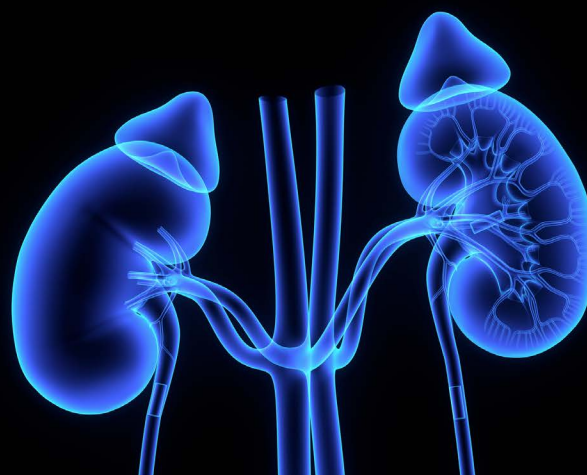
Les services de consultation en ligne permettront d'améliorer la gestion des cas nouveaux et complexes.

Les outils de diagnostic de pointe peuvent fournir des renseignements précieux sur les pronostics et les options thérapeutiques. Toutefois, l'accès aux tests n'est pas universel. En raison des retards de diagnostic et de traitement, de nombreuses maladies rénales rares entraînent une insuffisance rénale.

Cet ERN visera à améliorer les normes de diagnostic et de traitement en Europe. Le réseau mettra en place un consensus sur des algorithmes de diagnostic rationnel pour les patients

présentant des signes et des symptômes de maladie rénale, y compris des critères normalisés en matière de tests génétiques dans les cas suspects de maladie rénale héréditaire. Les groupes de travail définiront ensuite les parcours de soins pour la prise en charge thérapeutique après une analyse minutieuse des traitements disponibles.

Les services de consultation en ligne permettront d'améliorer la gestion des cas nouveaux et complexes. L'accès à un comité de consultation virtuel s'accompagnera de mesures administratives destinées à faciliter le déplacement du patient vers des



centres spécialisés, le cas échéant, conformément à la directive sur les soins de santé transfrontaliers et au règlement en matière de sécurité sociale de l'UE. Différents webinaires seront mis au point afin de former des professionnels de la santé.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Professeur Franz Schaefer
Hôpital universitaire de Heidelberg,
Allemagne

Ajouter de la valeur pour les patients et les professionnels

Les patients atteints de maladies rares et complexes peuvent attendre des années avant de recevoir un diagnostic clair. Cette expérience peut s'avérer frustrante et décourageante pour les patients et leurs familles. De nombreuses personnes atteintes de ces maladies sont des enfants dont le développement est gravement affecté à mesure qu'ils évoluent au sein du système de santé, en rencontrant parfois plusieurs spécialistes lors de leur quête de diagnostic.

Les ERN améliorent la prise de conscience du public et des professionnels sur les maladies rares et les présentations complexes de ces maladies, ce qui augmente la probabilité d'obtenir un diagnostic rapide et précis et un traitement efficace, le cas échéant.

Les réseaux s'apparentent à une plateforme destinée à élaborer des lignes directrices, et à permettre la formation et le partage de connaissances. Les ERN peuvent faciliter les études cliniques importantes afin d'améliorer la compréhension des maladies et de mettre au point de nouveaux médicaments en regroupant de nombreuses données sur les patients.

Pour les professionnels spécialisés de la santé, les ERN permettent de mettre en réseau des experts partageant les mêmes idées en Europe,

ce qui met fin à leur isolement professionnel lorsqu'ils sont confrontés à des maladies rares.

Le système des ERN repose sur l'innovation dans la prestation des soins de santé grâce au développement de nouveaux modèles de soins, de solutions et d'outils de santé en ligne, et de solutions et de dispositifs médicaux innovants, qui modifient la manière dont le traitement est dispensé. Les ERN sont des incubateurs pour le développement de services numériques destinés à fournir des soins de santé virtuels.

Ils favoriseront les économies d'échelle et garantiront une utilisation plus efficace des ressources, avec un impact positif sur la durabilité

Les réseaux s'apparentent à une plateforme destinée à élaborer des lignes directrices, et à permettre la formation et le partage de connaissances.

des systèmes nationaux de soins de santé. Les réseaux démontrent clairement les bienfaits de la solidarité en Europe.



ERN dédié aux maladies osseuses (ERN BOND)



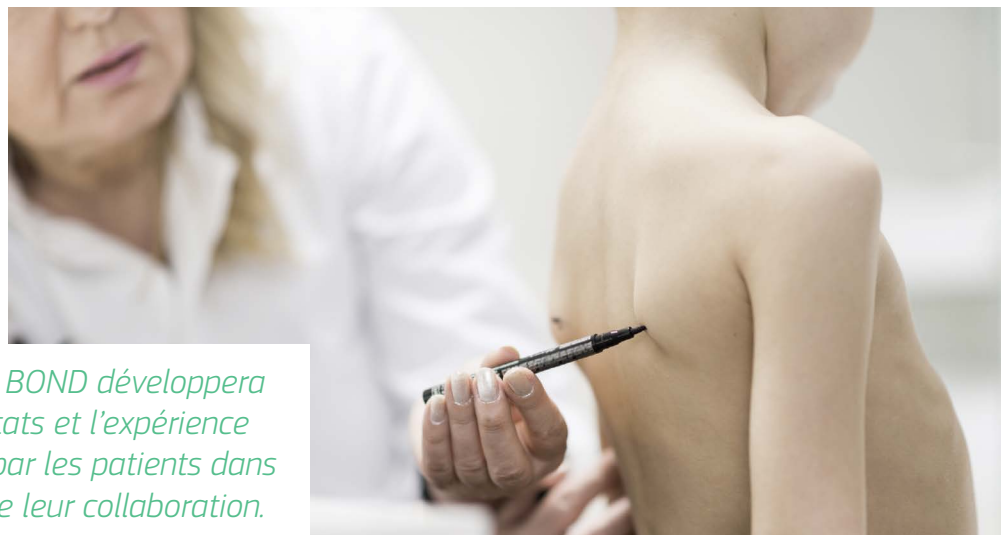
10

Les maladies osseuses rares englobent les troubles de la formation, du modelage, du remodelage et du prélèvement osseux, et les anomalies des parcours réglementaires de ces processus. Elles entraînent une petite taille, une déformation osseuse, des anomalies dentaires, des douleurs, des fractures et des infirmités, et peuvent avoir un impact négatif sur la fonction neuromusculaire et l'hématopoïèse.

Le réseau ERN BOND rassemble les maladies osseuses rares (congénitales, chroniques et d'origine génétique) qui affectent les cartilages, les os et la dentine. Le réseau se concentre en premier lieu sur l'ostéogenèse imparfaite (OI), le rachitisme hypophosphatémique lié à l'X (XLH) et l'achondroplasie (ACH) comme modèles, en s'appuyant sur la prévalence des maladies, la difficulté de diagnostic et de prise en charge et la nouvelle thérapie émergente, avant d'aborder des maladies plus rares quand des approches systématiques seront mises en place.

Le réseau BOND développera les résultats et l'expérience rapportés par les patients dans le

Le réseau BOND développera les résultats et l'expérience rapportés par les patients dans le cadre de leur collaboration.



cadre de leur collaboration. Le réseau mettra en place des lignes directrices qui mèneront à l'élaboration et à la diffusion des meilleures pratiques. Alors que de nouvelles thérapies sont mises en place, le réseau œuvrera pour garantir un accès rapide aux études pour les patients affectés.

Le réseau BOND permettra de développer les compétences grâce aux plateformes de santé en ligne et de télémedecine, parallèlement aux visites de travail, aux cours de formation et aux activités de diffusion. Le réseau a pour objectif

de réduire le temps de diagnostic en diminuant le nombre de tests inappropriés. Il vise à formuler des diagnostics plus précis et à créer de nouveaux traitements viables qui seront proposés dans les deux à trois ans.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Dr Luca Sangiorgi
*Institut orthopédique de Rizzoli,
Bologne, Italie*

Comment les ERN sont approuvés

Les États membres de l'UE tiennent le premier rôle dans la désignation et le développement des réseaux européens de référence. Pour obtenir le statut d'ERN, les membres du réseau ont répondu à un appel de la Commission européenne. Cette réponse a été évaluée par un organisme d'évaluation indépendant (OEI) qui a produit un rapport sur chaque demandeur. Le Conseil des États membres (CEM) a alors décidé d'approuver ou non la demande d'intégration à un ERN.

Le CEM se compose de candidats issus de tous les États membres de l'UE et de Norvège, et joue un rôle actif dans l'élaboration de la stratégie

ERN. Il continue de suivre les membres des ERN, d'évaluer les demandes d'adhésion aux réseaux existants, et d'approuver de prochains réseaux.

Les pays qui ne sont pas représentés dans un ERN approuvé peuvent participer par le biais de prestataires de soins de santé désignés par leur État membre en tant que centres nationaux «associés» et/ou «collaboratifs».

Critères clés

Centré sur les patients et mené de manière clinique

Dix membres dans au moins huit pays

Solide évaluation indépendante

Réalisation des critères du réseau et des membres

Soutien et approbation par les autorités nationales.

«Ils apportent des avantages pratiques en termes de soins de santé et de gestion des réseaux.»

Professeure Katarzyna Kotulska-Jóźwiak,
neurologue consultante et une des représentantes polonaises du CEM, déclare que les experts et les patients ont été consultés lors de la définition de la composition des ERN. «Nous voulions des réseaux pour chaque domaine thérapeutique afin de répondre aux attentes des parties prenantes,» déclare-t-elle. «Ils apportent des avantages pratiques en termes de soins de santé et de gestion des réseaux.»



ERN dédié aux anomalies crânio-faciales et aux maladies ORL (ERN CRANIO)

12

Les anomalies crânio-faciales congénitales englobent les enfants nés avec des parties sous-développées ou mal développées de leur cerveau, de leur crâne et/ou de leur visage qui entraînent d'importants problèmes fonctionnels ainsi que des défis psychosociaux. Les patients ont besoin d'un suivi et d'un traitement de la naissance jusqu'à l'âge adulte. Les connaissances cliniques et publiques d'une majorité de ces présentations sont insuffisantes, et le diagnostic peut être très difficile à poser.

Le réseau met en place des cours sur différentes pathologies qui seront accessibles grâce à un site internet libre d'accès.



Cet ERN vise à combler plusieurs lacunes dans les soins en améliorant considérablement les connaissances des principaux prestataires de soins sur les anomalies crânio-faciales. Le réseau met en place des cours sur différentes pathologies qui seront accessibles grâce à un site internet libre d'accès.

Les membres unissent leurs efforts pour améliorer l'enseignement, la formation et la recherche en collaboration étroite avec les organisations de patients. Si aucune

organisation de patients n'existe, des groupes de discussion composés de patients sont alors consultés. L'ERN CRANIO évalue le calendrier et le type de traitement chirurgical aux centres participants afin de comprendre leur impact et de comparer les meilleures pratiques en Europe.

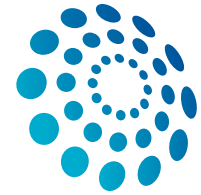
En recueillant des données sur les résultats à long terme des différentes maladies, le réseau pourra conseiller les patients et les parents, et orienter le traitement vers des domaines qui n'ont pas reçu suffisamment d'attention. Le réseau

encouragera la détection de nouveaux gènes responsables en augmentant le nombre de participants dans les travaux de recherche.

COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Professeur Irene Mathijssen
Centre médical Érasme,
Pays-Bas

ERN dédié aux épilepsies (EpiCARE)



L'épilepsie affecte au moins six millions de personnes en Europe. Les traitements antiépileptiques traditionnels aident entre **60% et 70%** des personnes atteintes à ne **pas subir de crise**. Pour les patients atteints d'épilepsie réfractaire, les perspectives cliniques sont insuffisantes.

Traditionnellement, l'épilepsie est traitée comme une maladie unique, mais ces pathologies sont de plus en plus considérées comme un ensemble de maladies rares et complexes. ORPHANET, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins, répertorie 137 troubles pour lesquels l'épilepsie apparaît comme le symptôme prédominant. Toutefois, de nombreux patients ne sont pas diagnostiqués et n'ont pas accès à un traitement.

Le réseau vise à : fournir un accès complet ainsi qu'une évaluation préopératoire et un traitement chirurgical; augmenter le diagnostic des causes rares des épilepsies; améliorer l'identification des patients dont les causes rares de l'épilepsie peuvent être traitées; développer l'accès à des soins spécialisés pour les causes rares; et encourager la recherche sur les traitements innovants liés à la causalité dans les cas d'épilepsies rares et complexes.



Le réseau EpiCARE vise à augmenter le nombre de patients qui ne subissent pas de crise en Europe.

Le réseau EpiCARE s'appuie sur le travail pilote de l'ERN E-epilepsy qui a contribué à améliorer la prise de conscience et l'accessibilité à la chirurgie visant à soigner l'épilepsie, pour des personnes soigneusement sélectionnées, et qui a efficacement recouru à des outils en ligne et à un débat multidisciplinaire. Le réseau EpiCARE, qui comprend des participants actifs issus des organisations de patients, vise à augmenter le nombre de patients qui ne subissent pas de crise en Europe.

COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Professeur Helen Cross

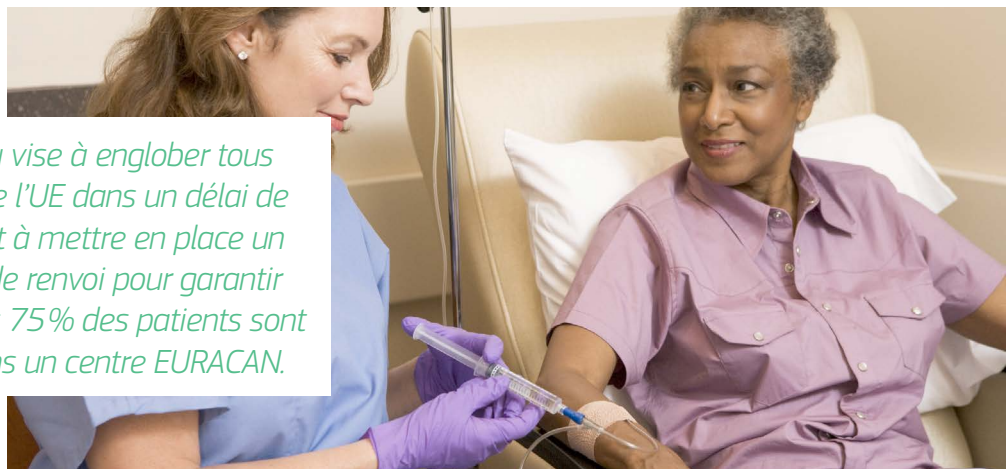
Hôpital pour enfants Great Ormond Street, NHS Trust, Royaume-Uni



ERN dédié aux cancers chez les adultes (tumeurs solides) (ERN EURACAN)

Plus de **300 cancers rares** ont été identifiés. L'ERN EURACAN couvre toutes les tumeurs solides, en les regroupant dans 10 domaines correspondant à la classification RARECARE et CIM10. La gestion des cancers rares pose d'importants défis de diagnostic, parfois avec de sérieuses conséquences pour la qualité de vie et l'état de santé des patients. Une mauvaise prise en charge de ces patients peut également entraîner un risque accru de rechute et de décès.

Le réseau vise à englober tous les pays de l'UE dans un délai de cinq ans et à mettre en place un système de renvoi pour garantir qu'au moins 75% des patients sont traités dans un centre EURACAN.



Le réseau ERN EURACAN partage les outils de meilleures pratiques et met en place des centres de référence pour les cancers rares. Il détermine également des lignes directrices relatives à un diagnostic régulièrement revu et à des pratiques cliniques et thérapeutiques. Le réseau vise à englober tous les pays de l'UE dans un délai de cinq ans et à mettre en place un système de renvoi pour garantir qu'au moins 75 % des patients sont traités dans un centre EURACAN. Il souhaite améliorer le taux de survie des patients, créer des outils de communication dans toutes

les langues pour les patients et les médecins, et mettre au point des bases de données multinationales ainsi que des banques de tumeurs.

L'ERN s'appuie sur des réseaux cliniques et de recherche préexistants qui ont mené avec succès des essais cliniques chapeautés par l'Organisation européenne pour la recherche et le traitement du cancer (EORTC), et qui ont élaboré des lignes directrices sous l'égide de l'EORTC et à la Société européenne d'oncologie médicale (ESMO). Il tire également profit du travail réalisé par les réseaux formés par

la Société européenne des tumeurs neuro-endocrines (ENETS) et le Réseau des cancers du tissu conjonctif (Conticanet), et s'appuie sur d'autres projets de recherche européens. ■

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Professeur Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lyon, France

Les États membres aux commandes

Paul Boom représente les Pays-Bas au Conseil des États membres (CEM). **Le CEM est un acteur important dans la détermination de l'avenir des ERN et dans l'approbation des réseaux.** «La législation place clairement les États membres aux commandes,» dit-il. «Ce sont les autorités nationales qui déterminent si les demandes d'adhésion aux ERN répondent aux critères en termes de qualité, de participation des patients et de gouvernance.»

Au niveau national, les États membres veillent également à ce que les ERN soient bien connectés aux services nationaux de santé, selon M. Boom. «Les ERN ne doivent pas devenir des pôles indépendants d'excellence qui agissent seuls,» ajoute-t-il. «Ils sont bien reliés aux services de soins hospitaliers et primaires et ils aident les communautés dans leur localité en plus de soutenir les patients à travers toute l'Europe.»

En adoptant une vision plus générale de l'impact des ERN, M. Boom déclare que les réseaux marquent un nouveau chapitre intéressant de la coopération européenne dans le domaine des soins de santé. Ils illustrent parfaitement la manière dont les États membres peuvent collaborer pour apporter davantage de valeur aux citoyens. «De mon point de vue, les ERN pourraient servir de plateforme pour le développement d'outils de santé en ligne et pourraient même améliorer la coopération pour les maladies chroniques plus courantes,» dit-il. «Nous avons désormais une plateforme sur laquelle nous appuyer; une opportunité pour les États membres de se rassembler pour évoquer les défis communs en matière de soins de santé et pousser la réflexion au-delà des frontières.»



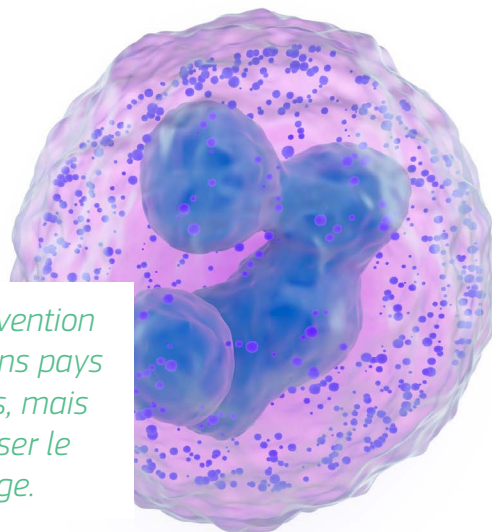
«Nous avons désormais une plateforme sur laquelle nous appuyer; une opportunité pour les États membres de se rassembler pour évoquer les défis communs en matière de soins de santé et pousser la réflexion au-delà des frontières.»

ERN dédié aux maladies hématologiques (EuroBloodNet)



Les maladies hématologiques impliquent des anomalies des cellules sanguines et de la moelle osseuse, des organes lymphoïdes et des facteurs de coagulation, et presque toutes sont rares. Elles peuvent se subdiviser en six catégories: anomalies rares des globules rouges; insuffisance médullaire; troubles rares de la coagulation; hémochromatose et autres troubles génétiques rares de synthèse du fer; tumeurs myéloïdes; et tumeurs lymphoïdes.

Des programmes de prévention sont en place dans certains pays pour certaines affections, mais il est urgent d'harmoniser le domaine du dépistage.



Le diagnostic de maladies hématologiques rares (MHR) nécessite une expertise clinique considérable et un accès à une large gamme de services de laboratoire et de technologies d'imagerie. Ces tests permettent une classification précise des maladies selon les critères de l'OMC en recourant aux systèmes internationaux de notation et, le cas échéant, aux marqueurs biologiques.

Ces exigences et la très faible prévalence de certaines MHR entraînent fréquemment la négligence ou le report du diagnostic, en particulier chez les patients âgés. Le traitement est souvent difficile en raison des infrastructures et des équipes spécialisées requises et de la difficulté

d'accéder à des traitements spécifiques, tels que la transplantation allogénique de cellules souches ou les facteurs de coagulation.

Des programmes de prévention sont en place dans certains pays pour certaines affections, mais il est urgent d'harmoniser le domaine du dépistage.

Le réseau EuroBloodNet, riche de son expérience acquise grâce au Réseau européen des anémies rares et congénitales (ENERCA) et à l'Association européenne d'hématologie (EHA) financés par l'UE, visera à: améliorer l'accès aux soins de santé pour les patients atteints de MHR;

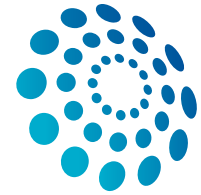
promouvoir les lignes directrices et les meilleures pratiques; améliorer la formation et le partage de connaissances; dispenser des conseils cliniques lorsque l'expertise nationale fait défaut; et augmenter le nombre d'essais cliniques dans le domaine.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Professeur Pierre Fenaux

Assistance Publique-Hôpitaux de Paris,
Hôpital Saint-Louis, Paris, France

ERN dédié aux maladies et affections urogénitales (ERN eUROGEN)



Les affections urogénitales rares et complexes peuvent nécessiter une intervention chirurgicale, souvent pendant la période néonatale ou durant l'enfance. L'incontinence urinaire et fécale représente un fardeau important pour les enfants, les adolescents et les adultes. Les personnes affectées nécessitent des soins tout au long de leur vie dispensés par des équipes multidisciplinaires d'experts qui planifient et procèdent à l'intervention chirurgicale, et fournissent de la physiothérapie post-opératoire et un soutien psychologique.

Le réseau eUROGEN apportera des lignes directrices relatives aux meilleures pratiques évaluées de manière indépendante et améliorera le partage des résultats. Pour la première fois, il offrira la capacité de suivre les résultats à long terme pour les patients sur une période de 15 à 20 ans.

Le réseau recueillera des données et des documents quand ils feront défaut, il élaborera de nouvelles lignes directrices, réunira des preuves de meilleures pratiques, identifiera les changements de pratique, développera les programmes éducatifs et la formation, déterminera le programme de recherche en collaboration avec les représentants des patients, et partagera



les connaissances grâce à la participation à des équipes multidisciplinaires virtuelles. D'ici 2020, au moins 50 nouveaux spécialistes dans les maladies urogénitales rares et complexes auront profité d'une formation spécifique et de programmes de bourses mis en place par le réseau eUROGEN.

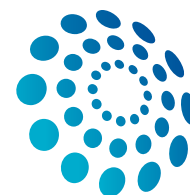
Enfin, le réseau vise à promouvoir l'innovation dans la médecine et à améliorer les diagnostics et le traitement pour les patients.

Pour la première fois, il offrira la capacité de suivre les résultats à long terme pour les patients sur une période de 15 à 20 ans.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Professeur Christopher Chapple
Hôpitaux universitaires de Sheffield
NHS Foundation Trust, Royaume-Uni

ERN dédié aux maladies neuromusculaires (ERN EURO-NMD)



Les maladies neuromusculaires (MN) surviennent dès la petite enfance jusqu'à la fin de la vie et se caractérisent par une faiblesse et une perte musculaires, mais elles peuvent être associées à d'autres symptômes, y compris la fatigue, la douleur, l'en-gourdissement, la cécité, des troubles de déglutition, des difficultés respiratoires et une maladie cardiaque. La plupart des MN sont progressives et invalidantes, et marquées par une diminution de l'espérance et de la qualité de vie.



Le réseau vise à réduire le temps de diagnostic de 40% au cours des cinq premières années, pour améliorer le taux de diagnostic de 15% et augmenter l'accès aux parcours de soins.

Il existe d'importantes lacunes et disparités dans l'accès au diagnostic et au traitement en Europe. Les principaux défis pour améliorer les résultats comprennent le report du renvoi entre les soins primaires et le centre spécialisé, et la gestion de la transition entre les services pédiatrique et adulte.

L'ERN EURO-NMD regroupe les meilleurs experts européens afin de fournir aux patients l'accès à des soins spécialisés grâce à des consultations virtuelles et en personne. Le réseau vise à réduire le temps de diagnostic

de 40 % au cours des cinq premières années, pour améliorer le taux de diagnostic de 15 % et augmenter l'accès aux parcours de soins.

En outre, l'ERN EURO-NMD élaborera de nouvelles lignes directrices et fournira des informations relatives à une maladie spécifique et aux meilleures pratiques aux professionnels de la santé et aux patients. Les connaissances générées et organisées par le réseau seront largement disponibles grâce aux outils de santé en ligne. En s'appuyant sur un passé marqué par la coopération, le

réseau favorisera également la collaboration dans le but de mener des recherches et de mettre au point des thérapies pour répondre aux besoins non satisfaits des patients. ■

COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Professeur Kate Bushby
Hôpitaux Newcastle upon Tyne NHS
Foundation Trust, Royaume-Uni

Europe: un centre mondial d'excellence

Les réseaux européens de référence ont débuté leurs activités en mars 2017. Alors que ces réseaux sont encore neufs et que leur objectif premier est d'améliorer la vie des Européens atteints de maladies rares et complexes, ils auront un impact mondial.

Les ERN puiseront dans les meilleures pratiques mondiales, si elles existent, et les créeront si nécessaire. **Les réseaux contribueront à faire de l'Europe un centre d'activités spécialisé dans les affections rares et complexes.**

Ainsi, les ERN seront bien placés pour mettre en œuvre les lignes directrices relatives aux meilleures pratiques. Pour les affections où aucune ligne directrice sur le diagnostic ou le traitement n'est disponible, les réseaux peuvent élaborer des orientations et de meilleures pratiques.

En connectant les experts et les patients, les ERN ont également la capacité de faciliter les études cliniques et de tester les interventions thérapeutiques. Ces actions les placeront au premier plan de l'innovation dans de nombreux domaines des maladies rares.



Le modèle des ERN pourrait servir d'exemple à d'autres. Les outils de santé en ligne de pointe conçus pour favoriser la collaboration transfrontalière en Europe pourraient également encourager des collaborations internationales, tout en améliorant l'accès aux soins de santé. ■

Les ERN puiseront dans les meilleures pratiques mondiales, si elles existent, et les créeront si nécessaire.

ERN dédié aux maladies oculaires (ERN EYE)



Les maladies oculaires rares (MOR) sont la cause principale de déficience visuelle et de cécité chez les enfants et les jeunes adultes en Europe. Plus de 900 MOR sont reprises dans le portail des maladies rares et des médicaments orphelins (ORPHANET). Il s'agit des maladies les plus prévalentes, telles que la rétinopathie pigmentaire qui a une prévalence estimée de 1 sur 5 000, ainsi que quelques très rares entités décrites à seulement une ou deux reprises dans les documents médicaux.

Le principal objectif du réseau est le développement d'une clinique virtuelle, connue sous le nom de EyeClin, afin de garantir la meilleure couverture des maladies oculaires rares et de faciliter la diffusion transfrontalière de l'expertise.

Le réseau ERN EYE lutte contre ces affections dans quatre groupes thématiques: maladies rares de la rétine, maladies neuro-ophtalmologiques rares, maladies oculaires rares de l'enfant, et pathologies rares du segment antérieur.

De plus, six groupes de travail transversaux traitent de questions communes aux quatre thèmes principaux. Des groupes de travail supplémentaires se concentrent sur des

domaines spécifiques, y compris les tests génétiques, les registres, la recherche, l'éducation, la communication et les patients.

Le principal objectif du réseau est le développement d'une clinique virtuelle, connue sous le nom de EyeClin, afin de garantir la meilleure couverture des maladies oculaires rares et de faciliter la diffusion transfrontalière de l'expertise.



COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Professeure Hélène Dollfus
Hôpitaux universitaires de Strasbourg,
France



ERN dédié aux syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs (ERN GENTURIS)

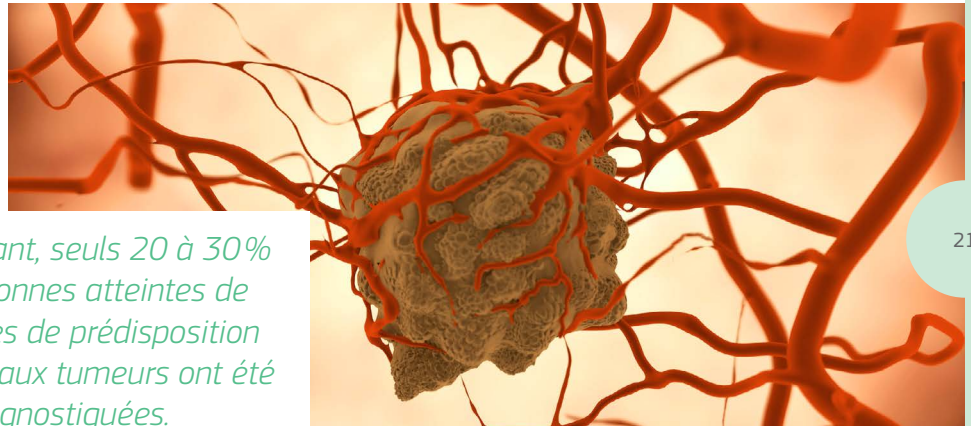
Les syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs sont des troubles où les mutations génétiques héritées prédisposent fortement les personnes au développement de tumeurs.

Le risque de développer un cancer au cours de la vie peut atteindre 100%. Alors que différents systèmes organiques peuvent être affectés, les personnes atteintes de ces maladies partagent les mêmes défis: retard dans le diagnostic, manque de prévention pour

les patients et les proches en bonne santé, et mauvaise prise en charge thérapeutique. Pour l'instant, seuls 20 à 30% des personnes atteintes de syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs ont été diagnostiquées.

Le réseau ERN GENTURIS s'attache à améliorer l'identification de ces syndromes, minimiser les différences entre les résultats cliniques, concevoir et mettre en œuvre des lignes directrices, élaborer des registres et des banques de données biologiques, soutenir la recherche, et donner davantage voix au chapitre aux patients. Le

Pour l'instant, seuls 20 à 30% des personnes atteintes de syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs ont été diagnostiquées.



réseau informera le public et les professionnels de la santé, et favorisera le partage des meilleures pratiques en Europe. Un meilleur accès aux soins multidisciplinaires sera proposé, avec de nouveaux modèles et de nouvelles normes de partage et de débat sur les cas complexes. Le réseau améliore la qualité et l'interprétation des tests génétiques, et augmente la participation des patients aux programmes de recherche clinique.

Il coopérera avec d'autres ERN pour offrir de meilleurs soins aux patients atteints de syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs

qui développent des maladies qui relèvent de la compétence d'un autre réseau.

COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Professeur Nicoline Hoogerbrugge

Centre médical de l'Université de Radboud, Pays-Bas

La collaboration en action

Les outils de technologie de l'information (TI) et de santé en ligne peuvent jouer un rôle considérable en facilitant la collaboration. Les ERN sont connectés grâce à une plateforme informatique créée à cet effet à travers laquelle un coordinateur du réseau peut organiser des comités consultatifs «virtuels» composés de médecins spécialistes. Ils recourent ainsi à des outils de télémedecine pour examiner l'état d'un patient afin de poser un diagnostic ou de proposer un traitement. Ces outils permettent aux professionnels de la santé, qui auraient déjà géré des cas rares et complexes de manière isolée, de consulter des pairs et de solliciter un deuxième avis. Un élément central de cette technologie est l'interopérabilité.

Grâce à la technologie, la géographie ne constitue plus une entrave au travail réalisé avec des équipes dispersées. Dans certains cas, des appels téléphoniques ou vidéo suffiront. Dans d'autres, les réseaux peuvent recourir aux systèmes prévus à cette fin pour partager des échantillons de tissu ou des images haute définition de maladies complexes. Ces technologies peuvent aussi servir de répertoire de cas, et contribuer à créer une grande banque de cas pour de prochaines études.

Ainsi, dès que les données pathologiques ou radiologiques sont partagées en toute sécurité, les membres du réseau peuvent se connecter, visionner les images et commenter dans

un environnement fermé. Le médecin traitant reste responsable de son patient, mais peut exploiter l'ERN en tant que source de soutien précieuse.

*Grâce à la technologie,
la géographie ne
constitue plus une
entrave au travail
réalisé avec des équipes
dispersées.*

Partenaires affiliés

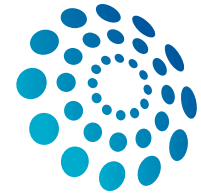
Les ERN visent à apporter une réelle valeur ajoutée à tous les États membres de l'UE. La législation en vigueur permet aux **pays qui ne sont pas représentés dans un ERN approuvé** de participer par le biais de prestataires de soins de santé désignés par leur État membre en tant que centres nationaux «associés» et/ou «collaboratifs».

Les États membres peuvent également choisir de désigner un centre national de coordination pour assurer la liaison avec tous les ERN. Le Conseil des États membres sur les ERN établit le cadre commun pour désigner et intégrer ces types de centres dans les ERN. Néanmoins, il est essentiel que la désignation des partenaires affiliés par les États membres soit entreprise

en suivant des procédures ouvertes, transparentes et solides.

Les premiers partenaires affiliés devraient être nommés par quelques États membres d'ici fin 2017.

ERN dédié aux maladies cardiaques (ERN GUARD-HEART)



Les maladies cardiaques rares peuvent être présentes tout au long de la vie et sont essentiellement génétiques. Ces maladies se caractérisent par une grande diversité de symptômes et de signes qui varient non seulement d'une maladie à l'autre, mais aussi d'un patient à l'autre. Toutes ces maladies cardiaques comportent une prédisposition unique de mort soudaine à un jeune âge, et surviennent généralement chez des personnes par ailleurs en bonne santé.

Le réseau GUARD-HEART a identifié les domaines thématiques suivants:

troubles de la conduction cardiaque familiaux, cardiomyopathies familiales, cardiopathies congénitales et autres maladies cardiaques rares. Ces thèmes reposent sur les lignes directrices cliniques de la Société européenne de cardiologie (ESC), la Classification internationale des maladies (CIM10) et ORPHANET.

Le réseau ERN GUARD-HEART vise à renforcer la coordination de l'expertise et des ressources afin de faciliter le regroupement des connaissances

Le réseau ERN GUARD-HEART vise à renforcer la coordination de l'expertise et des ressources afin de faciliter le regroupement des connaissances multidisciplinaires qui seront schématisées et communiquées au grand public.

multidisciplinaires qui seront schématisées et communiquées au grand public.

Les services de soins de santé seront fournis par l'intermédiaire d'une plateforme de santé en ligne commune. Elle permettra un meilleur accès à l'expertise pour les patients et les professionnels de la santé en Europe. En encourageant une coopération plus étroite entre les experts, de nouvelles connaissances scientifiques seront acquises et partagées afin de soutenir

le développement de nouvelles procédures de diagnostic et de thérapie, et d'identifier de nouvelles maladies cardiaques rares.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Professeur Arthur Wilde
Centre médical académique,
Amsterdam, Pays-Bas



ERN dédié aux anomalies congénitales et héréditaires (ERNICA)

24

Le réseau ERNICA traite les malformations et maladies congénitales qui apparaissent tôt dans la vie et nécessitent des soins multidisciplinaires ainsi qu'un suivi à long terme. Il s'intéresse également à la transition vers l'âge adulte.

Le réseau s'articule autour de deux axes de travail principaux conformément aux classifications ORPHANET et CIM10. Un axe de travail traite les malformations du système digestif et l'autre s'intéresse aux malformations du diaphragme et de la paroi abdominale. Dans ce dernier axe, des groupes de travail couvrent les malformations de l'œsophage et un autre se concentre sur les maladies gastro-entérologiques et intestinales. Ce groupe comprend également un sous-groupe spécialisé dans l'insuffisance intestinale. Chaque groupe de travail dispose de ses propres équipes qui se consacrent à une maladie spécifique.

Pour quelques-unes de ces maladies rares, les taux de mortalité peuvent s'élever à 50%. Le réseau ERNICA vise à améliorer la qualité des soins dispensés aux patients et à réduire l'impact à long terme de ces maladies rares



sur les enfants. Il facilitera les collaborations en matière de recherche et pourra élaborer des lignes directrices cliniques fondées sur des faits. L'accès aux nouvelles techniques chirurgicales et aux nouveaux traitements sera amélioré.

Le réseau est un lieu de rencontre pour les associations nationales de patients et les prestataires de soins, y compris le personnel soignant et d'autres professions déterminées à améliorer l'état de santé du patient.

Pour quelques-unes de ces maladies rares, les taux de mortalité peuvent s'élever à 50%.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Professeur René Wijnen
Centre médical Érasme de Rotterdam,
Pays-Bas



ERN dédié aux malformations congénitales et aux handicaps intellectuels rares (ERN ITHACA)

Cet ERN regroupe des experts des malformations congénitales rares et des handicaps intellectuels rares. Les malformations congénitales touchent un bébé sur 40. Pour les malformations plus courantes, comme la fente labiale, il existe des réseaux de soins bien établis. Pour les conditions médicales plus rares, l'expertise est éparpillée au sein de l'UE. De nombreuses malformations surviennent ensemble sous la forme de «syndromes» associés à une croissance, à une adaptation sociale et à un développement anormaux. Plus de **8000 syndromes** ont été décrits, et la plupart surviennent à une fréquence de **moins d'un cas sur 2000**.

Les anomalies chromosomiques représentent une des causes les plus courantes de malformations et de handicap intellectuel. De nouveaux tests, comme le séquençage d'exome et de génome, ont amélioré les perspectives de diagnostic mais ne sont pas systématiquement disponibles dans plus de 50 % des centres hautement spécialisés.

Développer l'accès à cette technologie est un objectif clé de l'ERN ITHACA. Le réseau met également au point des initiatives de télésanté avec



des équipes multidisciplinaires virtuelles réparties dans des centres de l'UE, et il utilisera des cliniques virtuelles en ligne pour améliorer l'accès aux diagnostics en évitant tout déplacement aux patients.

Il mettra en relation les parents et les patients afin de développer les meilleures pratiques et d'initier l'élaboration de lignes directrices si nécessaire. Il définira les critères pour les données relatives aux registres des patients, encouragera la formation pour les professionnels de la santé et favorisera la recherche. Le réseau travaillera avec

les réseaux existants dans le domaine et avec les ERN qui partagent des intérêts complémentaires, tout en maintenant les patients au centre de ses activités.

COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Professeur Jill Clayton-Smith
Hôpitaux Central Manchester NHS
Foundation Trust, Royaume-Uni

Diriger un réseau européen de référence

Le professeur Pierre Fenaux, professeur d'hématologie à l'Hôpital Saint-Louis, Paris, France, dirige le réseau ERN EuroBloodNet. Selon lui, le réseau composé de 66 membres offre des avantages considérables aux patients et aux professionnels. «L'objectif de cet ERN consiste à se centrer sur le patient; à améliorer l'accès aux soins de santé dans le domaine des troubles hématologiques rares,» dit-il. «Nous apportons des diagnostics et des traitements de pointe dans des centres européens qui ne disposent pas de l'expertise nécessaire.»

Il ajoute que le soutien des États membres de l'UE et de la Commission européenne donne plus de poids au réseau et améliore sa capacité à diffuser les lignes directrices. «Nous avons également de belles opportunités de formation sur les maladies hématologiques rares grâce aux systèmes de formation médicale continue (FMC), » précise le professeur Fenaux.

Pour les cliniciens, l'avantage quotidien du réseau se présente en traitant les cas rares ou complexes: «Les médecins peuvent faire appel à l'expertise de leurs collègues dans d'autres pays, ce qui met un terme à l'isolement parfois ressenti par les professionnels de la santé s'ils ne sont pas en mesure de consulter leurs pairs pour obtenir un deuxième avis.»

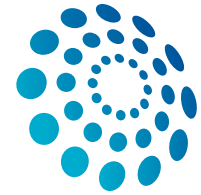
Il existe également d'autres avantages. Le professeur Fenaux ajoute que la mise en relation des hôpitaux européens permettra de créer une masse critique de patients atteints de maladies rares afin de jeter les bases de la recherche clinique, ce qui n'était pas possible auparavant.

Ces liens pourront également servir de plateforme de plaidoyer en encourageant le développement des associations de patients pour les personnes atteintes de maladies rares, et en proposant l'avis d'experts sur les traitements innovants. «Si un médecin local demande à son hôpital l'accès à un traitement innovant, notre réseau pourrait offrir un avis d'expert sur l'aspect scientifique d'une nouvelle intervention,» ajoute-t-il. «Les médecins et les patients dans ce domaine savent désormais qu'ils ne sont pas seuls.»



«Les médecins peuvent faire appel à l'expertise de leurs collègues dans d'autres pays, ce qui met un terme à l'isolement parfois ressenti par les professionnels de la santé s'ils ne sont pas en mesure de consulter leurs pairs pour obtenir un deuxième avis.»

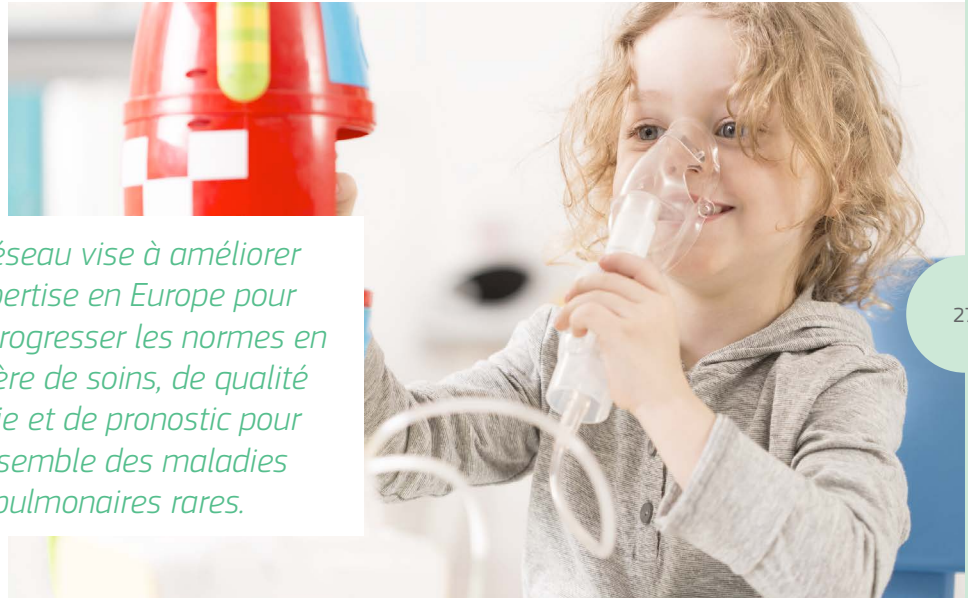
ERN dédié aux maladies pulmonaires (ERN LUNG)



Les maladies pulmonaires complexes nécessitent des soins multidisciplinaires et un soutien psychosocial. Cette complexité peut s'expliquer par le mécanisme génétique sous-jacent de la maladie, ses modifications secondaires et les dommages qu'elle cause aux autres systèmes organiques. Un diagnostic précoce et l'accès à des soins spécialisés peuvent améliorer les résultats pour une grande majorité de ces maladies.

Le réseau ERN-LUNG traite un certain nombre de maladies pulmonaires rares et complexes, y compris la fibrose pulmonaire idiopathique, la mucoviscidose, la bronchiectasie non mucoviscidique, l'hypertension pulmonaire, la dyskinésie ciliaire primitive, le déficit en alpha-1-antitrypsine, le mésothéliome, la dysfonction chronique du greffon pulmonaire, et les autres maladies pulmonaires rares.

Le réseau vise à améliorer l'expertise en Europe pour faire progresser les normes en matière de soins, de qualité de vie et de pronostic pour l'ensemble des maladies pulmonaires rares. Les membres: élaborent et diffusent les lignes directrices sur les soins; encouragent les approches



Le réseau vise à améliorer l'expertise en Europe pour faire progresser les normes en matière de soins, de qualité de vie et de pronostic pour l'ensemble des maladies pulmonaires rares.

communes en matière de traitement; améliorent l'accès transfrontalier au diagnostic et au traitement; établissent et soutiennent des registres; et rassemblent des groupes suffisamment grands pour les études cliniques, la mise au point de médicaments et des études de l'histoire naturelle.

Le réseau ERN-LUNG fournit aux patients un accès aux équipes interdisciplinaires, en proposant un deuxième avis en ligne sur les cas complexes sans qu'ils ne doivent se déplacer.

Un système en ligne de conseils d'experts sera développé et mis en place grâce au projet pilote financé par l'UE, ECORN-CF.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Professeur Thomas O.F. Wagner
Hôpital de l'Université Johann
Wolfgang Goethe,
Francfort-sur-le-Main, Allemagne



ERN dédié au cancer pédiatrique (hémato-oncologie) (ERN PaedCan)

28

Le cancer pédiatrique est rare et comporte plusieurs sous-types. Avec **20000 nouveaux cas** de cancer récemment diagnostiqués chez les enfants en Europe et **6000 patients atteints de cancer pédiatrique qui décèdent chaque année**, il reste la cause principale de décès à la suite d'une maladie chez les enfants de plus d'un an.

Les taux moyens de survie ont augmenté au cours des dernières décennies. Pour quelques maladies, les progrès ont été impressionnants, alors que, pour d'autres, les résultats sont encore très faibles. Les importantes inégalités dans les taux de survie représentent aussi un défi en Europe, où les plus mauvais résultats sont enregistrés en Europe orientale.

Le réseau ERN PaedCan s'emploie à améliorer l'accès aux soins de santé de haute qualité pour les enfants atteints de cancer dont l'état nécessite une expertise et des outils spécialisés qui ne sont pas largement disponibles en raison du faible nombre de cas et d'un manque de ressources. Il



Un réseau consacré aux tumeurs de l'oncologie pédiatrique sera mis en œuvre en recourant à des outils informatiques pour partager l'expertise et des conseils.

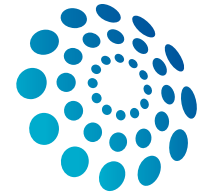
s'appuie sur les précédents projets ENCCA, PanCare et ExPO-r-Net financés par l'UE. Le réseau élabore une feuille de route des centres spécialisés afin d'améliorer leur visibilité pour les prestataires de soins de santé et les patients. Un réseau consacré aux tumeurs de l'oncologie pédiatrique sera mis en œuvre en recourant à des outils informatiques pour partager l'expertise et des conseils.

Le réseau vise à augmenter le taux de survie au cancer chez les enfants ainsi que leur qualité de vie en favorisant la coopération, la recherche

et la formation, avec l'objectif ultime de réduire les inégalités constatées dans les taux de survie et les capacités des soins de santé des États membres de l'UE.

COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Professeur Ruth Ladenstein
*Institut de recherche contre le cancer
infantile/Hôpital des enfants
Sainte Anne, Vienne, Autriche*



ERN dédié aux maladies hépatiques (ERN RARE-LIVER)

Les maladies hépatiques rares peuvent entraîner des lésions hépatiques progressives qui mènent à la fibrose et à la cirrhose. Les complications liées à la cirrhose peuvent entraîner la mort et, dans de nombreux cas, le seul traitement efficace est la transplantation hépatique. La fatigue, le prurit dans les maladies cholestatiques, et la douleur et le gonflement abdominal dans le cas de kystes affectent considérablement la qualité de vie.

Chez les enfants atteints, le retard dans le diagnostic, le retard de croissance et le temps mis pour atteindre les étapes de développement constituent des facteurs importants, de même que le défi de transition des soins dispensés durant l'adolescence.

Le réseau ERN RARE-LIVER traite trois thématiques : la maladie hépatique auto-immune, l'atrésie métabolique des voies biliaires et la maladie hépatique apparentée, et l'anomalie structurelle du foie. Le réseau intégrera pleinement, pour la première fois dans les maladies hépatiques, les soins pour les adultes et les enfants en se concentrant sur les besoins des populations de transition et les implications pour les familles ayant un diagnostic génétique.



Le réseau intégrera pleinement, pour la première fois dans les maladies hépatiques, les soins pour les adultes et les enfants.

L'élaboration de lignes directrices mises à jour est une priorité. Les lignes directrices relatives aux soins seront mises en œuvre en collaboration avec l'Association européenne pour l'étude du foie (EASL) et la Société européenne de gastroentérologie, hépatologie et nutrition pédiatriques (ESPGHAN). Elles seront soutenues par la normalisation des principaux tests de diagnostic et de pronostic.

La sensibilisation des cliniciens sur les troubles hépatiques rares et l'accès équitable à des

options de traitement qui évoluent rapidement constituent des défis importants à relever. ■

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Professeur David Jones
Hôpitaux Newcastle upon Tyne NHS
Foundation Trust, Royaume-Uni



ERN dédié aux maladies des tissus conjonctifs et musculosquelettiques (ERN ReCONNET)

Les maladies des tissus conjonctifs et musculosquelettiques rares (MTCMr) comprennent un grand nombre de maladies et de syndromes, avec un impact considérable sur le bien-être du patient. Elles incluent des maladies héréditaires et des maladies systémiques auto-immunes, telles que la sclérodémie systémique, la connectivite mixte, la myopathie idiopathique inflammatoire, la connectivite indifférenciée, et le syndrome des antiphospholipides. Le retard de diagnostic, en particulier pour les cas rares ou complexes, est un problème courant.

Le réseau améliorera les connaissances scientifiques sur les MTCMr et permettra la création de larges bases de données afin d'identifier de nouveaux marqueurs cliniques ou biologiques pour contribuer à la formulation du diagnostic.



Ce réseau répartit les MTCMr en trois groupes thématiques principaux: maladies des tissus conjonctifs et musculosquelettiques auto-immunes rares, auto-immunes complexes, et héréditaires rares.

ReCONNET vise à améliorer le diagnostic précoce, la prise en charge des patients, la prestation des soins et le débat virtuel des cas cliniques au sein du réseau et avec les centres affiliés. Le recours aux technologies de l'information (TI) facilitera l'interaction entre les centres. Le réseau améliorera les

connaissances scientifiques sur les MTCMr et permettra la création de larges bases de données afin d'identifier de nouveaux marqueurs cliniques ou biologiques pour contribuer à la formulation du diagnostic.

Des programmes éducatifs pour les patients et les familles seront élaborés et diffusés, et de nouvelles lignes directrices et mesures de la qualité seront mises en œuvre. De meilleurs protocoles thérapeutiques et une plus grande

participation du patient constituent également des priorités.

COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Professeur Marta Mosca
Centre hospitalier universitaire
Pisana, Italie

Politiques nationales sur les maladies rares

Les États membres de l'UE sont responsables de la politique nationale en matière de santé et des prestations des services de santé. En 2009, le Conseil européen des ministres de la Santé¹ a recommandé aux pays membres d'établir et de mettre en œuvre des plans ou des stratégies d'ici la fin de l'année 2013 afin de soutenir les patients atteints de maladies rares. Selon la recommandation, les plans seraient conçus pour:

- ✚ orienter et structurer les actions dans le domaine des maladies rares dans le cadre des systèmes de santé et des systèmes sociaux nationaux;
- ✚ intégrer les initiatives aux niveaux local, régional et national dans les plans ou stratégies, dans la perspective d'une approche globale;
- ✚ définir des actions prioritaires avec des objectifs et des mécanismes de suivi.

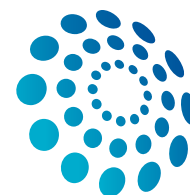
La mise en œuvre des plans/stratégies à l'échelle nationale a été soutenue par



des projets financés par les programmes de santé de l'UE. En 2009, l'intérêt porté aux maladies rares était relativement nouveau et innovant dans la plupart des États membres, et seuls quatre d'entre eux disposaient de plans nationaux. Actuellement, 23 États membres ont adopté leurs plans/stratégies.

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed_fr

(¹) <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:FR:PDF>



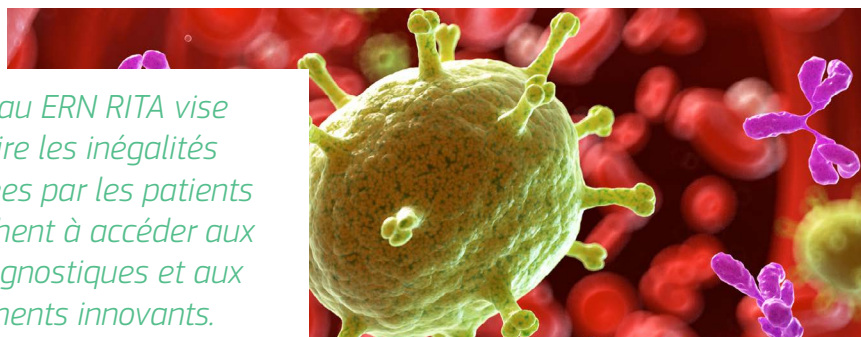
ERN dédié au déficit immunitaire, aux maladies auto-inflammatoires et auto-immunes (ERN RITA)

32

Le réseau RITA rassemble les principaux centres européens ayant l'expertise en matière de diagnostic et de traitement des troubles immunologiques rares. Il s'agit de maladies qui peuvent mettre la vie en danger et nécessitent des soins multidisciplinaires en recourant à une évaluation diagnostique complexe et à des thérapies hautement spécialisées. Le réseau répartit ces maladies en trois sous-thèmes: déficits immunitaires primaires (DIP), maladies auto-immunes, et maladies auto-inflammatoires. En outre, il existe un sous-thème de rhumatologie de l'enfant qui chevauche les sous-thèmes des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires.

Ce réseau s'appuie sur le travail des sociétés scientifiques européennes qui ont élaboré des registres de patients, des lignes directrices cliniques, des collaborations en matière de recherche, des activités éducatives et des liens avec les organisations de patients.

Le réseau ERN RITA vise à réduire les inégalités rencontrées par les patients qui cherchent à accéder aux tests diagnostiques et aux traitements innovants.



Le réseau ERN RITA vise à réduire les inégalités rencontrées par les patients qui cherchent à accéder aux tests diagnostiques et aux traitements innovants, tels que les thérapies biologiques, la substitution en immunoglobulines, la greffe de cellules souches et la thérapie génique.

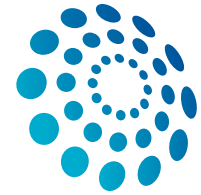
Il vise à connecter les registres préexistants, élaborer des lignes directrices cliniques paneuropéennes, établir un groupe de travail de généticiens pour le contrôle de la qualité de la technologie de séquençage de prochaine génération, convenir d'un outil commun pour la pharmacovigilance dans ces maladies rares, organiser un groupe de travail pour l'utilisation

correcte et le suivi des traitements biologiques dans les maladies à médiation immunitaire, regrouper et améliorer les thérapies relatives aux cellules souches et aux gènes pour les patients, encourager la collaboration entre les associations de patients, et rassembler les spécialistes pour les enfants et les adultes dans les trois thèmes.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Professeur Andrew Cant
Hôpitaux Newcastle upon Tyne NHS
Foundation Trust, Royaume-Uni

ERN dédié aux maladies neurologiques (ERN-RND)



Le réseau européen de référence dédié aux maladies neurologiques rares (ERN-RND) vise à aborder les besoins non satisfaits de plus de 500 000 personnes atteintes de ces affections en Europe. En raison de l'importante hétérogénéité phénotypique et génotypique des patients atteints de maladies neurologiques rares, 60 % des personnes affectées ne sont toujours pas diagnostiqués.

Le réseau ERN-RND cherche à aborder ces lacunes grâce à une consultation multidisciplinaire virtuelle, ce qui augmente le nombre de patients dans les registres de 20 %. Il vise également une amélioration de 20 % des résultats des cas, à savoir le pourcentage des patients ayant un diagnostic final. Les parcours de soins multidisciplinaires seront développés en collaboration avec l'European Pathway Association et ORPHANET.

Le réseau s'appuie sur les infrastructures existantes en intégrant un certain nombre de réseaux RND matures sous sa supervision et en complétant les registres fonctionnels

Plus de 500 000 personnes atteintes de ces affections en Europe, 60 % ne sont toujours pas diagnostiqués



pour les affections telles que la maladie de Huntington et l'ataxie.

Un système externe d'évaluation de la qualité pour la normalisation des principaux tests de diagnostic sera mis en place en coopération avec le réseau européen d'assurance qualité en génétique moléculaire, garantissant à tous les patients un accès aux mêmes possibilités de diagnostic. Le réseau ERN-RND encouragera la formation, la recherche

et l'innovation, et garantira que les patients seront entendus.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Dr Holm Graessner
Hôpital universitaire de Tübingen,
Allemagne

ERN dédié aux maladies dermatologiques (ERN Skin)



De nombreuses maladies dermatologiques ont de graves conséquences sur les patients et peuvent être associées à un risque de cancer. Le diagnostic des maladies dermatologiques rares et complexes consiste en un examen complet de la peau et de la muqueuse, et des autres systèmes, et en biopsies cutanées. Seuls les dermatologues expérimentés peuvent différencier ces affections complexes. L'absence d'un diagnostic d'expert constitue un obstacle au traitement. Il peut s'agir d'un poids physique et psychologique considérable pour les patients.

Une étude socio-économique complète sera menée sur le poids de la maladie supporté par un patient.



Ce réseau rassemble des experts de premier plan dans le domaine des maladies dermatologiques rares qui affectent les enfants et les adultes pour échanger des connaissances, mettre à jour et élaborer des lignes directrices relatives aux meilleures pratiques et développer la formation professionnelle et l'éducation des patients.

Il vise à améliorer l'organisation des soins de santé avec le groupement des ressources, y compris une plateforme composée de pathologistes spécialisés pour une étude centralisée de diapositives et des débats de groupe sur les

cas difficiles. Pour chaque maladie couverte, des équipes multidisciplinaires centrales comprendront un/e dermatologue, un/e infirmier/ère, un/e psychologue, un/e généticien/ne, un/e diététicien/ne et un/e pathologiste, ainsi que d'autres spécialistes si nécessaire.

Le réseau ERN Skin élaborera également des registres sur les maladies dermatologiques rares qui permettront de participer aux programmes de recherche et aux essais cliniques avec des patients bien définis, et de stimuler la recherche thérapeutique avec de plus grands groupes de

patients. En outre, une étude socio-économique complète sera menée sur le poids de la maladie supporté par un patient.

COORDONNATRICE DU RÉSEAU

Professeur Christine Bodemer
Hôpital Necker Enfants Malades,
Service de dermatologie, APHP,
Paris, France



ERN dédié à la transplantation chez l'enfant (ERN TRANSPLANT-CHILD)

La transplantation pédiatrique (TP), à savoir la transplantation d'organe solide (TOS) et la greffe de cellules souches hématopoïétiques (GCSH), est la seule option pour plusieurs maladies rares.

Dispenser les meilleurs soins après une transplantation demande les efforts concertés d'une équipe multidisciplinaire.

Après la transplantation, les patients sont confrontés à une immunosuppression chronique pour éviter le rejet. Ils ont donc besoin d'un suivi pour les complications qui suivent la transplantation afin d'allonger l'espérance de vie et améliorer la qualité de vie. Le réseau ERN TRANSPLANT-CHILD regroupe des experts en TP et en soins post-opératoires afin d'améliorer les résultats pour les enfants et leurs familles.

Le réseau vise à diminuer le temps d'hospitalisation et le recours à des traitements complexes et longs. Il œuvre pour améliorer

Le réseau vise à diminuer le temps d'hospitalisation et le recours à des traitements complexes et longs.



les services de soutien psychologique durant la transition entre l'enfance et l'âge adulte. TRANSPLANT-CHILD souhaite rendre disponibles les dernières techniques et avancées médicales, pharmacologiques et thérapeutiques. Ses membres facilitent également la diffusion de lignes directrices harmonisées relatives à la pratique clinique et le développement d'une médecine personnalisée en matière de TP.

Le réseau vise à réduire les coûts liés à la transplantation, tels que la retransplantation et les traitements pharmacologiques, et il

uniformise les soins de TP afin de minimiser les risques de complications après la transplantation. Les principaux experts européens de ce domaine travaillent ensemble pour réduire le taux de mortalité et de morbidité inhérents à la transplantation chez l'enfant.

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Dr Paloma Jara Vega
Hôpital universitaire La Paz,
Espagne

Se concentrer sur l'amélioration de l'état de santé des patients: le rôle des organisations de patients

■ —

Les ERN concernent les patients. Les organisations de patients et, notamment, EURORDIS, jouent un rôle actif dans le développement des réseaux depuis plus de dix ans, en garantissant que les priorités seront d'améliorer l'excellence clinique et l'état de santé des patients tout en offrant un accès équitable aux soins de qualité en Europe. EURORDIS est une alliance non gouvernementale axée sur les patients qui représente 733 organisations de patients atteints de maladie rare dans 64 pays.

«Nous étions là, quand l'idée a vu le jour au sein du groupe de travail de haut niveau sur les services de santé et les soins médicaux, où les ERN ont été transcrits dans la directive sur les soins de santé transfrontaliers,» rappelle M. Matt Bolz-Johnson, directeur des soins de santé et de la recherche à EURORDIS. «Nous

avons parcouru ce long chemin avec les États membres et la Commission européenne, depuis l'apparition du concept des ERN dans la législation, jusqu'à leur concrétisation.»

En tant que partenaire régulier dans la création du concept d'ERN, EURORDIS a garanti la participation du patient durant le processus et a mis au point de solides connaissances techniques sur la manière dont l'engagement des patients dans les réseaux peut apporter une réelle valeur ajoutée à leur vie. ■

«Les réseaux ont le potentiel d'apporter des avantages concrets aux patients atteints de présentations rares et complexes de maladie,» ajoute M. Bolz-Johnson. «Les ERN mettront un terme à l'isolement rencontré par les communautés de maladies rares et offriront aux

«Les réseaux ont le potentiel d'apporter des avantages concrets aux patients atteints de présentations rares et complexes de maladie»

patients une meilleure visibilité des experts en Europe, en reliant plus rapidement les besoins des patients aux bons experts.»

Un des principaux avantages des ERN pour les patients sera leur capacité à accélérer le diagnostic et à réduire le nombre de patients non diagnostiqués ou mal diagnostiqués. M. Bolz-Johnson précise que les réseaux «faciliteront le parcours qui mène au diagnostic».

Pour de nombreuses maladies rares, il n'existe actuellement aucun traitement. Cependant, la culture de l'apprentissage promise par les ERN en fera des foyers d'innovation. En élaborant des mesures simples des résultats pour des maladies précises, elle permettra une identification plus rapide et l'adoption d'interventions médicales ou chirurgicales optimales.

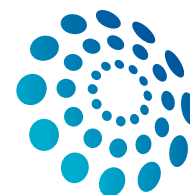
«Les meilleures pratiques seront développées car les membres des ERN apprendront les uns des autres,» explique M. Johnson. **«Les experts pourront partager des cas en temps réel par le biais de réunions virtuelles et ils pourront analyser les résultats rétrospectivement pour voir ce qui fonctionne le mieux.»**

Les patients espèrent vivement que les ERN pourront avoir un véritable impact sur leurs vies: «Nous pensons que, grâce au partage d'expérience et d'expertise, nous pouvons mieux utiliser les connaissances actuelles et en créer de nouvelles. Nous pourrions ainsi noter les améliorations considérables dans les résultats des soins pour de nombreuses maladies rares dans les années qui suivront la mise en place des ERN,» ajoute M. Bolz-Johnson. **«Les ERN doivent maintenant tenir leurs promesses.»** ■



«Les ERN mettront un terme à l'isolement rencontré par les communautés de maladies rares et offriront aux patients une meilleure visibilité des experts en Europe, en reliant plus rapidement les besoins des patients aux bons experts.»

ERN dédié aux troubles héréditaires du métabolisme (MetabERN)



38

Les maladies héréditaires rares du métabolisme (MHRM), qui sont **plus de 700**, sont rares à titre individuel, mais fréquentes collectivement. De nombreuses maladies métaboliques ont des implications graves pour les patients et peuvent parfois mettre leur vie en danger. Ces affections comprennent des troubles de tous les organes, peuvent survenir à tout âge, et nécessitent une collaboration multidisciplinaire entre différents professionnels.

Un diagnostic précoce peut améliorer les résultats, mais seulement 5 % des MHRM connues sont actuellement intégrées dans les programmes de dépistage des nouveau-nés en Europe. En outre, les programmes nationaux doivent être harmonisés. Pour une majorité de ces affections, les connaissances relatives à leur histoire naturelle, l'efficacité et la sûreté des thérapies, et le suivi à long terme sont insuffisants.

Le réseau MetabERN vise à améliorer la vie des personnes affectées par ce groupe très hétérogène

Le réseau MetabERN mettra au point une plateforme de consultation en temps réel pour les processus de prise de décision clinique et encouragera les programmes de recherche translationnelle sur les MHRM.



de maladies en les répartissant en sept catégories principales. Il s'agit du premier réseau pan-européen et pan-métabolique en son genre.

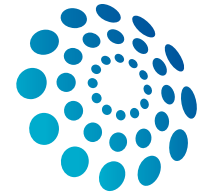
Il met en place un répertoire des maladies métaboliques, développe les informations sur les patients et les sessions de formation, favorise le diagnostic collectif de nouvelles maladies, et établit un point de référence à long terme pour apporter l'expertise aux patients.

Le réseau MetabERN mettra au point une plateforme de consultation en temps réel pour

les processus de prise de décision clinique et encouragera les programmes de recherche translationnelle sur les MHRM. Il partagera les connaissances au sein du réseau et au-delà en intégrant d'autres régions et d'autres pays. ■

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Professeur Maurizio Scarpa
Hôpital Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,
Allemagne



ERN dédié aux maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (VASCERN)

Les maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique comprennent des troubles qui affectent tous les types de vaisseaux sanguins, ce qui nuit à différents systèmes du corps. Ces maladies nécessitent une approche multidisciplinaire des soins.

Le réseau VASCERN comprend cinq groupes de travail (WG) sur les maladies rares: Télangiectasie hémorragique héréditaire (HHT-WG), Maladies de l'aorte thoracique héréditaires (HTAD-WG), Artères de taille moyenne (syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire) (MSA-WG), Lymphoedème primaire et de l'enfant (PPL-WG) et Anomalies vasculaires (VASCA-WG). Un groupe de travail consacré aux patients permet à leurs représentants d'être associés à toutes les activités de l'ERN. En outre, plusieurs groupes de travail thématiques sont mis en place pour traiter de la communication, de la santé en ligne, de l'éthique, du registre des patients, et de la formation et de l'éducation.

Mettre en réseau, partager et diffuser l'expertise, promouvoir les meilleures pratiques, les lignes directrices et les résultats cliniques,

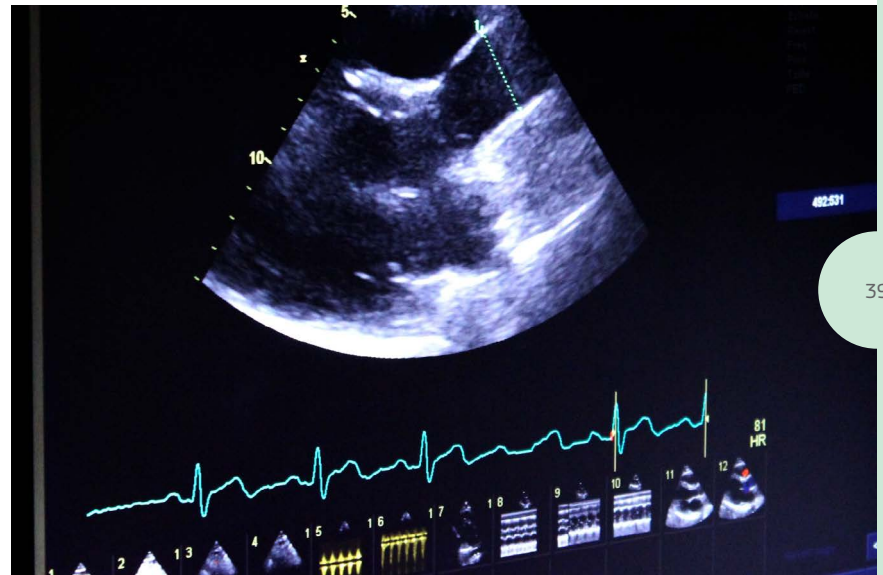
l'autonomisation des patients, et améliorer les connaissances grâce à la recherche clinique et fondamentale font partie des objectifs du réseau VASCERN.

Les professionnels de la santé impliqués dans le réseau donneront des conférences dans leurs domaines d'expertise et mettront en ligne le matériel pédagogique. Des bourses d'une semaine seront mises en place pour permettre aux étudiants de l'UE d'en apprendre plus sur ces

présentations rares, et les connaissances seront partagées grâce au réseau et avec les professionnels de la santé non couverts par l'ERN. ■

COORDONNATEUR DU RÉSEAU

Professeur Guillaume Jondeau
AP-HP, Hôpital Bichat,
Paris, France



Répertoire des ERN

Endo-ERN	Réseau européen de référence dédié aux maladies endocriniennes
ERKNet	Réseau européen de référence dédié aux maladies rénales
ERN BOND	Réseau européen de référence dédié aux maladies osseuses
ERN CRANIO	Réseau européen de référence dédié aux anomalies crânio-faciales et aux maladies ORL
ERN EpiCARE	Réseau européen de référence dédié aux épilepsies
ERN EURACAN	Réseau européen de référence dédié aux cancers chez les adultes (tumeurs solides)
ERN EuroBloodNet	Réseau européen de référence dédié aux maladies hématologiques
ERN eUROGEN	Réseau européen de référence dédié aux maladies et affections urogénitales
ERN EURO-NMD	Réseau européen de référence dédié aux maladies neuromusculaires
ERN EYE	Réseau européen de référence dédié aux maladies oculaires
ERN GENTURIS	Réseau européen de référence dédié aux syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs
ERN GUARD-HEART	Réseau européen de référence dédié aux maladies cardiaques
ERNICA	Réseau européen de référence dédié aux anomalies congénitales et héréditaires
ERNITHACA	Réseau européen de référence dédié aux malformations congénitales et aux handicaps intellectuels rares
ERN LUNG	Réseau européen de référence dédié aux maladies pulmonaires
ERN PaedCan	Réseau européen de référence dédié au cancer pédiatrique (hémato-oncologie)
ERN RARE-LIVER	Réseau européen de référence dédié aux maladies hépatiques
ERN ReCONNET	Réseau européen de référence dédié aux maladies des tissus conjonctifs et musculosquelettiques
ERN RITA	Réseau européen de référence dédié au déficit immunitaire, aux maladies auto-inflammatoires et auto-immunes
ERN RND	Réseau européen de référence dédié aux maladies neurologiques
ERN Skin	Réseau européen de référence dédié aux maladies dermatologiques
ERN TRANSPLANT-CHILD	Réseau européen de référence dédié à la transplantation chez l'enfant
MetabERN	Réseau européen de référence dédié aux troubles héréditaires du métabolisme
VASCERN	Réseau européen de référence dédié aux maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

COMMENT VOUS PROCURER LES PUBLICATIONS DE L'UNION EUROPÉENNE?

Publications gratuites:

- un seul exemplaire:
sur le site EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>);
- exemplaires multiples/posters/cartes:
auprès des représentations de l'Union européenne (http://ec.europa.eu/represent_fr.htm),
des délégations dans les pays hors UE (http://eeas.europa.eu/delegations/index_fr.htm),
en contactant le réseau Europe Direct (http://europa.eu/europedirect/index_fr.htm) ou le
numéro 00 800 6 7 8 9 10 11 (gratuit dans toute l'UE) (*).

(*) Les informations sont fournies à titre gracieux et les appels sont généralement gratuits (sauf certains opérateurs, hôtels ou cabines téléphoniques).

Publications payantes:

- sur le site EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>).

500 000 cas de maladies rares sont diagnostiqués en Europe chaque année. Aucun pays ne peut relever ce défi seul.

Les réseaux européens de référence sont des réseaux virtuels qui rassemblent des experts de toute l'UE.

Ensemble, ils luttent contre les maladies complexes ou rares en améliorant le diagnostic et l'accès aux soins spécialisés.

Plus sur les ERN



<http://ec.europa.eu/health/ern/>

