

Endo-ERN: Das Europäische Referenznetzwerk für Seltene Endokrinopathien

Olaf Hiort, Nicole Reisch, Heiko Krude

Seltene Erkrankungen umfassen eine große Gruppe von etwa 8.000 Krankheitsentitäten, die insgesamt mehrere Millionen Menschen in der Europäischen Union (EU) betreffen. Aufgrund der Seltenheit sind die Diagnosewege oftmals lang und die Betreuung der Patienten schwierig, da die Experten verstreut sind und innerhalb der einzelnen Länder oftmals nicht jede Erkrankung umfassend versorgt werden kann. Daher sind kürzlich von der EU 24 Europäische Referenznetzwerke (ERN) für seltene Erkrankungen geschaffen worden, die die Expertenzentren innerhalb Europas für definierte Krankheitsgruppen verknüpfen sollen. Gleichwohl ist Gesundheitsversorgung im nationalen Recht der Mitgliedstaaten verankert und es ist nun eine besondere Herausforderung, diese vielfältigen Gesundheitssysteme übergeordnet im Kontext der EU zu verknüpfen. Die EU hat einen besonderen Zusatzgewinn in der Entwicklung der ERN für seltene Erkrankungen gesehen, da eine begrenzte Zahl von Patienten einer sehr kleinen Gruppe von Experten innerhalb eines einzelnen Landes gegenübersteht. Die Verknüpfung dieser Expertise bedeutet daher die Schaffung einer Gleichberechtigung für akkurate Informationen, eine schnelle und sichere Diagnostik und eine höhere Qualität der Versorgung. Gleichzeitig haben die einzelnen Mitgliedstaaten über nationale Ansätze die Schaffung von Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) gemäß ihren eigenen Gesundheitswesen forciert. So ist Deutschland über das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) ein Koordinierungs- und Kommunikationsgremium mit dem Ziel der besseren Patientenversorgung geschaffen worden, das jetzt auch definierte Anforderungskataloge für ZSE vorgelegt hat.

Die ERN schaffen eine klare Regulierungsstruktur für den Wissensaustausch und die Koordination der Versorgung innerhalb von Europa. Sie sind also primäre Netzwerke von Fachzentren und Gesundheitsdienstleistern, die grenzübergreifend ausgelegt sind und zusammenarbeiten. Ferner müssen ERN für eine große Gruppe von seltenen Erkrankungen stehen, denn es kann nicht für jede seltene Erkrankung ein einzelnes ERN geben. Daher hat sich die EU entschlossen, insgesamt 24 verschiedene Netzwerke für seltene Erkrankungen zu fördern, die idealerweise alle seltenen Erkrankungen umspannen sollen. Eine Besonderheit ist die Rolle von Patientenorganisationen, die in den ERN aktiv mitarbeiten, um die Bereitstellung von patientenorientierter Versorgung und Patientenbefähigung sicherzustellen. Somit soll auch gewährleistet sein, dass die EU-Richtlinie über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung innerhalb der EU gewährleistet wird.



Eines der im März 2017 zugelassenen ERN für seltene Erkrankungen ist das **Endo-ERN**, das sich mit seltenen Hormonstörungen befasst. Die Strukturbildung von Endo-ERN soll beispielhaft erklären, wie die Zusammenschlüsse erfolgt sind und in welcher Weise die zukünftige Zusammenarbeit konstruiert werden kann. Endokrinologische Erkrankungen stellen insgesamt eine große Herausforderung für das Gesundheitswesen dar, weil sie meistens chronische Folgen haben, jedoch nicht unbedingt lebensbedrohlich sind und daher eine Betreuung über die gesamte Lebensspanne benötigen. Daher wurde Endo-ERN in einer engen Zusammenarbeit mit den Fachgesellschaften ESE und ESPE aufgebaut und hat sowohl einen internistischen als auch einen pädiatrischen Endokrinologen als Leitung. Diese Positionen werden zurzeit von Alberto Pereira aus Leiden, NL und Olaf Hiort aus Lübeck, DE, ausgeübt.

Die seltenen endokrinologischen Erkrankungen wurden in acht thematische Gruppen eingeteilt, die die Krankheitsbilder der Nebenniere, der Schilddrüse, der Hypophyse, sowie des Mineralstoffwechsels, von Wachstum und Gewichtsentwicklung, der Geschlechtsentwicklung und Pubertät und auch genetisch-endokrine Tumorsyndrome und seltene, genetisch bedingte Störungen des Zucker- und Insulinstoffwechsels umfassen. Die Themengebiete werden dann in fünf Arbeitspaketen für strukturelle Arbeiten aufgeteilt. Dies betrifft Aus- und Weiterbildung, telemedizinische Aspekte, Wissenschaft und Forschung, Qualitätsindikatoren der Patientenversorgung, sowie Diagnostik und Laboruntersuchungen. Im Ausschreibungsprozess haben sich insgesamt 71 meist universitäre Krankenhäuser aus 19 EU-Ländern zur Teilnahme am Endo-ERN beworben, die entweder eines oder mehrere der acht verschiedenen thematischen Gebiete abdecken.

Zunächst wurde eine Erfassung des Wissensstands innerhalb der einzelnen thematischen Gruppen vorgenommen, sowie Umfragen zu bereits existierenden Ausbildungsprogrammen sowie zum allgemeinen Vorgehen bei definierten Krankheitsbildern. Gleichzeitig hat die EU eine virtuelle Plattform entwickelt, die als „Clinical Patient Management System (CPMS“) bezeichnet wird und als Diskussionsforum für schwierige Krankheitsfälle in Diagnostik und Versorgung dient.

Kürzlich fand am 22. Februar 2018 in Lübeck die zweite Generalversammlung des Endo-ERN statt. Dort wurden die Ziele für das zweite Jahr des Endo-ERN festgelegt. Hierzu gehört

jetzt die Implementierung des CPMS-Systems, um eine virtuelle grenzübergreifende Patientenversorgung aufzubauen. Im Weiteren ist auch die Schaffung einer größeren virtuellen Umgebung geplant, die auch eine allgemeine Datenbank für Patienten mit seltenen Endokrinopathien umfasst. Desweiteren wurde ein besonderes Projekt der EU bewilligt, dass auch nicht ERN Teilnehmern die Registrierung von Patienten ermöglicht. Dann soll – in Abstimmung mit den großen Fachgesellschaften ESE und ESPE – ein Ausbildungsprogramm definiert werden, das den Bedürfnissen der ERN-Teilnehmer bezüglich der seltenen Endokrinopathien genügt. Die Verbindung zur Schaffung allgemein gültiger Leitlinien und die Verknüpfung zu wissenschaftlichen Aktivitäten erfolgt in enger Abstimmung mit ESE und ESPE, die im Beirat des Endo-ERN entsprechend vertreten sind.

Um die Interessen der einzelnen Länder in den ERN vertreten zu lassen, wurde die Schaffung Nationaler Koordinatoren beschlossen. Im Endo-ERN werden Nicole Reisch, München, die internistisch-endokrinologischen und Heiko Krude, Berlin, die pädiatrisch-endokrinologischen Interessen vertreten und auch die Verbindung zu unseren nationalen Gesellschaften DGE und DGKED halten. Denn eine große Herausforderung wird die Verknüpfung der nationalen Anstrengung zur Schaffung von ZSE mit endokrinologischer Expertise mit den bereits akkreditierten ERN Teilnehmern in Deutschland sein. Anfang 2019 wird erwartet, dass die EU eine weitere Ausschreibung zur Teilnahme an den ERNs durchführen wird und weitere Zentren den bestehenden ERNs beitreten können. Die genauen Kriterien hierfür müssen jedoch noch festgelegt werden. Hierüber werden wir gerne weiter informieren.

