28 FEBRER 2018

DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITÀRIES

LA PARTICIPACIO A LES ERNS

Susan Webb

Presidenta CAMM

Malalties de la Hipòfisi & CIBERER 747, Serv. Endocrinologia, Hospital S Pau

Responsable del WP “Visió del pacient i qualitat de l’assistència”, RareEndoERN

Què son les ERN? (European Reference Networks - Xarxes Europees de Referència)

- Xarxes virtuals de centres de referència sanitaris a través d'Europa
- Tenen com a objectiu abordar malalties o condicions complexes o be baixa prevalença, o que requereixin un tractament altament especialitzat, així com una concentració de coneixements i de recursos.

Per què les ERNs?

- Normativa europea per afavorir **equitat** per a tothom, a tots els països, en els grans centres però també al medi rural
- Intentar que la expertesa arribi a tothom, sense la necessitat de que viatgi el malalt
- Compartir coneixement, aprofitant les noves tecnologies (plataformes on-line)
- La persona afectada i la seva família com a centre d'atenció
- Equips multidisciplinaris de treball en xarxa

Call for ERNs

European Commission

European Reference Networks

The ERN

Xarxa de proveïdors de salut amb l'objectiu de millorar la qualitat, la seguretat i l'accés a sistema salut altament especialitzat

Per a pacients amb MM o complexes

Valor afegit a nivell UE

Abordatge multidisciplinari (diferents especialitats/àrees de coneixement)

Necessària la cooperació:

- Escàs coneixement
- Per educar
- Complexitat/alt cost
- Optimitzar recursos

"El coneixement viatja, no el pacient"

Food Safety

European Commission

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS

FOR RARE, LOW-PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Compartir. Cuidar. Curar

› 300 HOSPITALS

SPAIN RDR — SPANISH RARE DISEASES REGISTRIES RESEARCH NETWORK

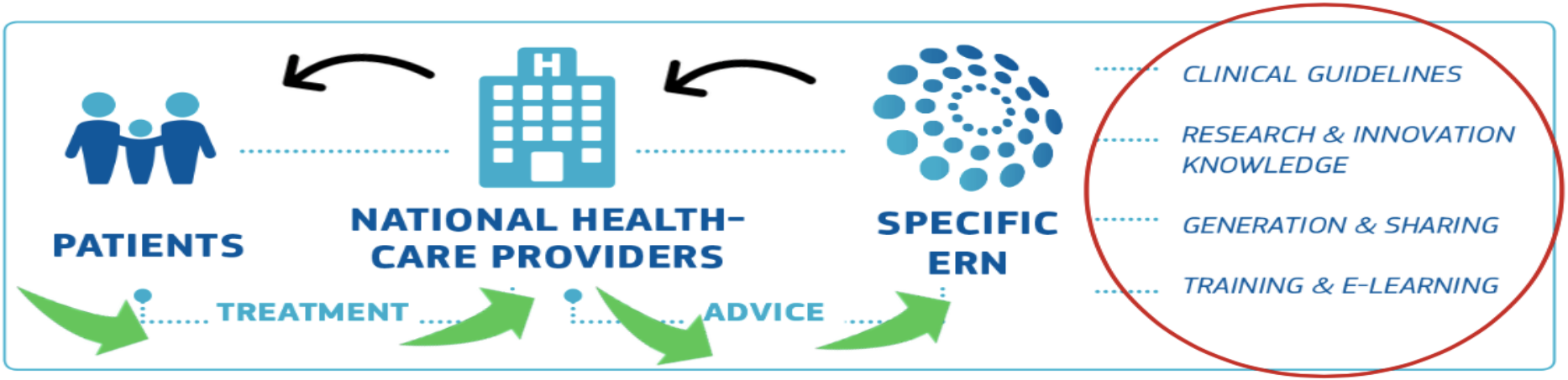
› 900 HEALTHCARE UNITS

› 42 IN SPAIN
26 IN CATALUNYA

Compartir.Cuidar.Curar

European Commission

European Reference Networks



Clinical virtual care

Remote monitoring & follow-up

Remote guidance and diagnosis

Health and Food Safety

Registries, research and ERNs

PATIENT CARE
Patient clinical unmeet needs (treatment/diagnosis)

RESEARCH
Research question/gap

Registries

Population Cohorts/Concentration of cases

Secured Databases

Clinical/Imaging/ Biological Data

Genetics, Molecular Pathology

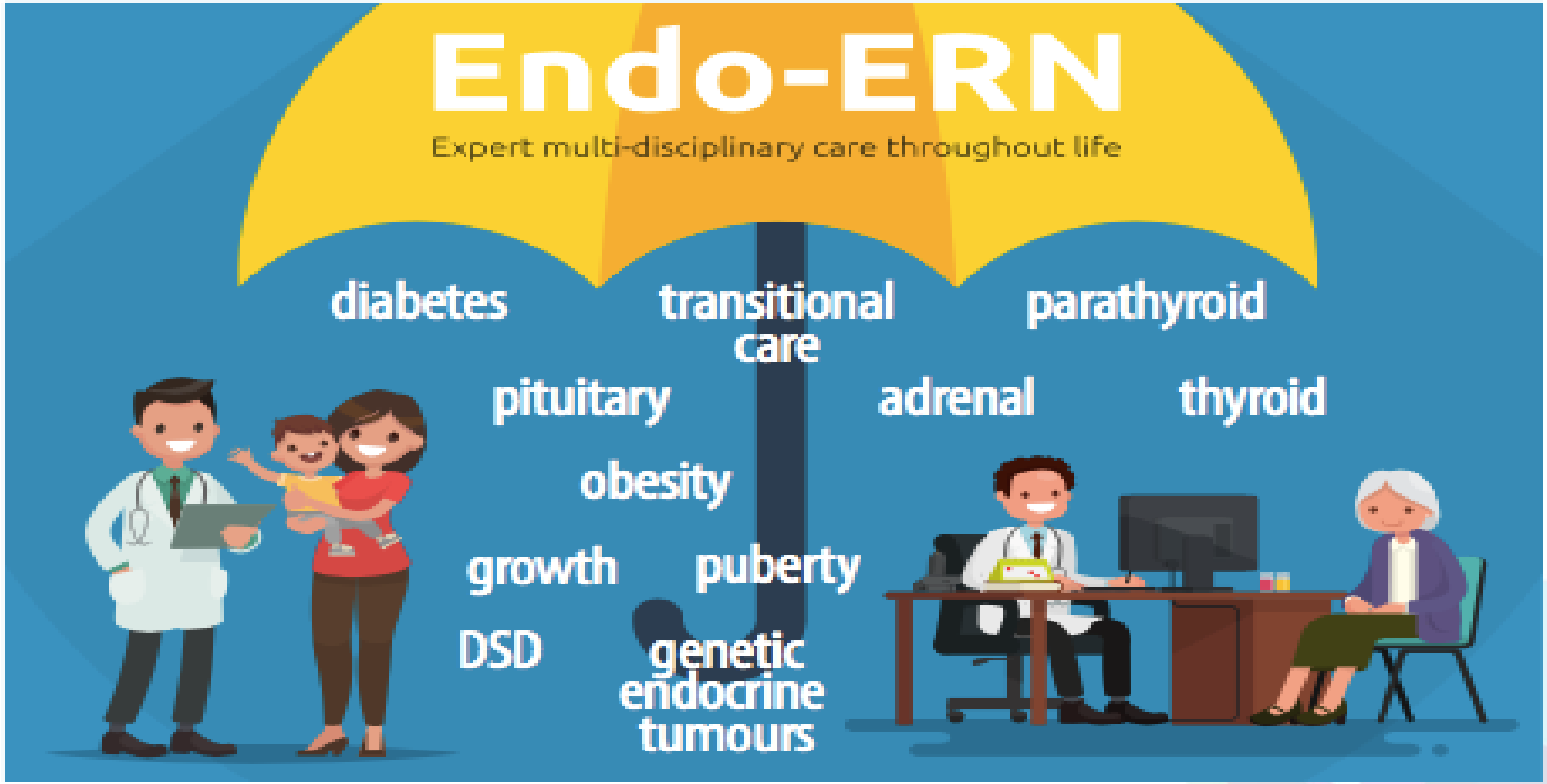
IT Solutions / Communication between HCP

Catalan ERN Final Participation

ERN	Thematic Grouping	Total HP CAT	Total HP ESP	Total HP UE
RITA	Rare immunodeficiency, Autoinflammatory and autoimmune diseases	1	1	24
PaedCan-ERN	ERN en paediatric cancer	2	4	57
EUROCAN	Rare adult cancers	2	3	66
GUARD-HEART	Rare diseases of the heart	1	3	24
CRANIO	Rare craniofacial anomalies and ENT (ear, nose and throut) disorders	1	2	29
ENDO-ERN	Rare endocrine diseases	2	2	70
EuroBloodNet	Rare haematological diseases	1	1	66
RARE-LIVER	Rare hepatological diseases	1	2	28
MetabERN	Rare hereditary metabolic disorders	2	5	69
ERN-RND	Rare neurological diseases	2	2	32
EURO-NMD	Rare neuromuscular diseases	3	5	61
ERN-LUNG	Rare respiratory (Lung) diseases	2	3	60
ERKnet	Rare kidney diseases	1	1	38
ERN-Skin	Rare and undiagnosed skin diseases	1	1	56
GENTURIS	Genetic tumor risk syndromes	2	2	23
EpiCARE	Rare and complex epilepsies	2	3	28

16 ERN

8 HCP



Endo-ERN: Malalties Rares Endocrines

Endo-ERN

Board *(Adult and Paediatric Endocrinologists)*

Chair (coordinator, 1 vote)
Vice-chair (deputy coordinator, 1 vote)

European Commission

Steering committee

3 chairs per Main Thematic Group and per Work Package (Adult and Paediatric Endocrinologists and ePAG)
(1 vote per Main Thematic group and per Work Package)

Advisory Board *(no votes)*

- *ESE & ESPE representatives*
- *Representatives of other European Endocrine Societies*
- *National representatives (National Coordinators)*

National Coordinator

National representative
If issues arise linking pin
dissemination of expertise

Management board

(General Assembly, annual meeting)
Health Care Provider representatives
(1 per HCP, 1 vote per HCP)

Governance Rare Endocrine Conditions

Endo-ERN

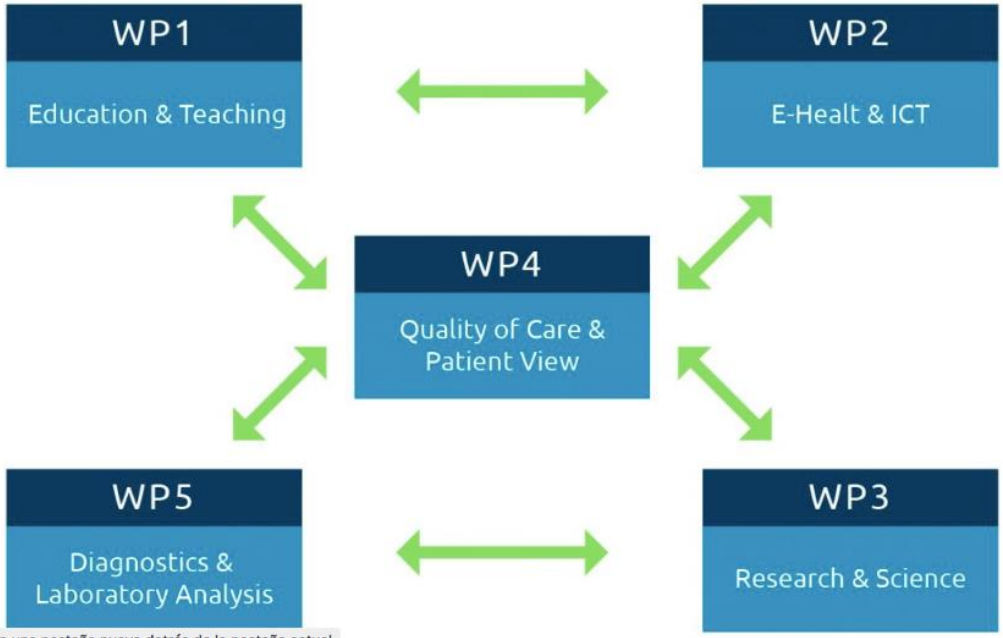
Hospital Sant Joan de Déu Barcelona	Spain	Barcelona	3	Roque Cardona-Hernandez
Hospital Universitari Vall d'Hebron	Spain	Barcelona	1 2 4 6 7 8	Diego Yeste
Hospital Universitario Cruces	Spain	Bilbao	2 3 4 6	Sonia Gaztambide

- MTG1 Adrenal
- MTG2 Disorders of Calcium & Phosphate Homeostasis
- MTG3 Genetic Disorders of Glucose & Insulin Homeostasis
- MTG4 Genetic Endocrine Tumour Syndromes
- MTG5 Growth & Genetic Obesity Syndromes
- MTG6 Pituitary
- MTG7 Sex Development & Maturation
- MTG8 Thyroid

Work Packages

The work plan is divided in five work packages (WP), which directly correlate with the objectives of the Endocrine European Reference Network:

- WP1 Education & Teaching
- WP2 E-Health & ICT
- WP3 Research & Science
- WP4 Quality of Care & Patient View
- WP5 Diagnostics & Laboratory Analysis



Distribution of Reference Centers by country

Participating Reference Centers (RCs)

Showing 71 RCs

RC Name	Country	City	Member of MTGs	Representative(s)
Cliniques universitaires de Bruxelles – Hôpital Erasme	Belgium	Brussel	1 2 5 6 7 8	Claudine Heinrichs
Cliniques universitaires Saint-Luc	Belgium	Brussel	1 3 4 5 6 7 8	Dominique Maiter
UZ Brussels	Belgium	Brussel	6 7	Inge Gies
Ghent University Hospital	Belgium	Ghent	7	Martine Cools
UZ Leuven	Belgium	Leuven	3	Kristina Casteels
Centre Hospitalier Universitaire de Liège	Belgium	Liege	4 6	Albert Beckers
USHATE "ACAD IVAN Penchev"	Bulgaria	Sofia	4 6	Sabina Zacharieva
MHAT "Sveta Marina"	Bulgaria	Varna	3 7	Violeta Iotova
Královské Vinohrady University Hospital in Prague	Czech Republic	Prague	1 6	Michal Krsek
University Hospital Motol	Czech Republic	Prague	1 2 3 5 6 7 8	Jan Lebl
Aarhus University Hospital	Denmark	Aarhus	2 6 7	Claus Gravholt
Copenhagen University Hospital, Rigshospitalet	Denmark	Copenhagen	1 4 5 6 7 8	Anders Juul
Tartu University Hospital	Estonia	Tartu	2 3 5 6 7 8	Vallo Tillmann
Assistance Publique – Hôpitaux de Marseille	France	Marseille	6	Thierry Brue
CHU Angers	France	Angers	5 7 8	Patrice Rodien
Assistance Publique – Consortium Cochin, Robert Debré, Necker, St Antoine, La Pitié Salpétrière, Trousseau University Hospitals	France	Paris	1 4 5 6 7 8	Jérôme Bertherat
Assistance Publique – Consortium Pitie Salpêtrière – French Reference Center for Prader-Willi Syndrome	France	Paris	7	Christine Poitou Bernert
Assistance Publique – Consortium Pitie Salpêtrière Hospital, Necker Enfants Malades Hospital, Institut Mutualiste	France	Paris	5	Philippe Touraine

Endo-ERN
European Reference Network on Rare Endocrine Conditions

European Reference Network

Results of Survey Patients/ePAGs

- **Patient survey: How long did it take from 1st symptom until correct diagnosis?**

	Number	Percentage
<1 year	78	45.3%
1-2 years	25	14.5%
2-5 years	34	19.8%
5-10 years	14	8.1%
>10 years	13	7.6%
Not applicable	5	2.9%

60%

- **HCP survey: how long does it take for a patient to get a correct diagnosis?**

	Number	Percentage
<1 year	71	54.2%
1-2 years	28	21.4%
2-5 years	14	10.7%
5-10 years	9	6.9%
>10 years	3	2.3%
Not applicable	6	4.6%

75%

Endo-ERN
European Reference Network on Rare Endocrine Conditions

Results of Survey Patients/ePAGs

European Reference Network

- How many different professionals did you contact before the correct diagnosis was made?

	Number	Percentage
1	26	15.1%
2-3	74	43.0%
4-7	37	21.5%
>10	30	17.4%
Not applicable	5	2.9%

- How long did it take you to find a specialist for your condition after diagnosis?

	Number	Percentage
<1 month	111	65.7%
1-6 months	30	17.8%
7-12 months	3	1.8%
1-2 years	5	2.9%
>2 years	7	4.1%
Not Applicable	13	7.7%

Algunes conclusions de les enquestes a EndoERN. Mirant el futur

- **<u>Pacients</u>:**
  - **Respostes obtingudes de 1 país sobre 1-2 malalties, no una visió de la UE completa**
  - **Imprescindible traduir enquestes als idiomes dels pacients**
  - **Quan no hi ha associació de pacients, com es pot arribar a conèixer la realitat/satisfacció dels pacients, etc? A través dels professionals?**

  - **La plataforma "Clinical Patient Management System (CPMS)", un instrument on-line per compartir casos clínics i dubtes diagnòstiques/ terapèutiques en MM**

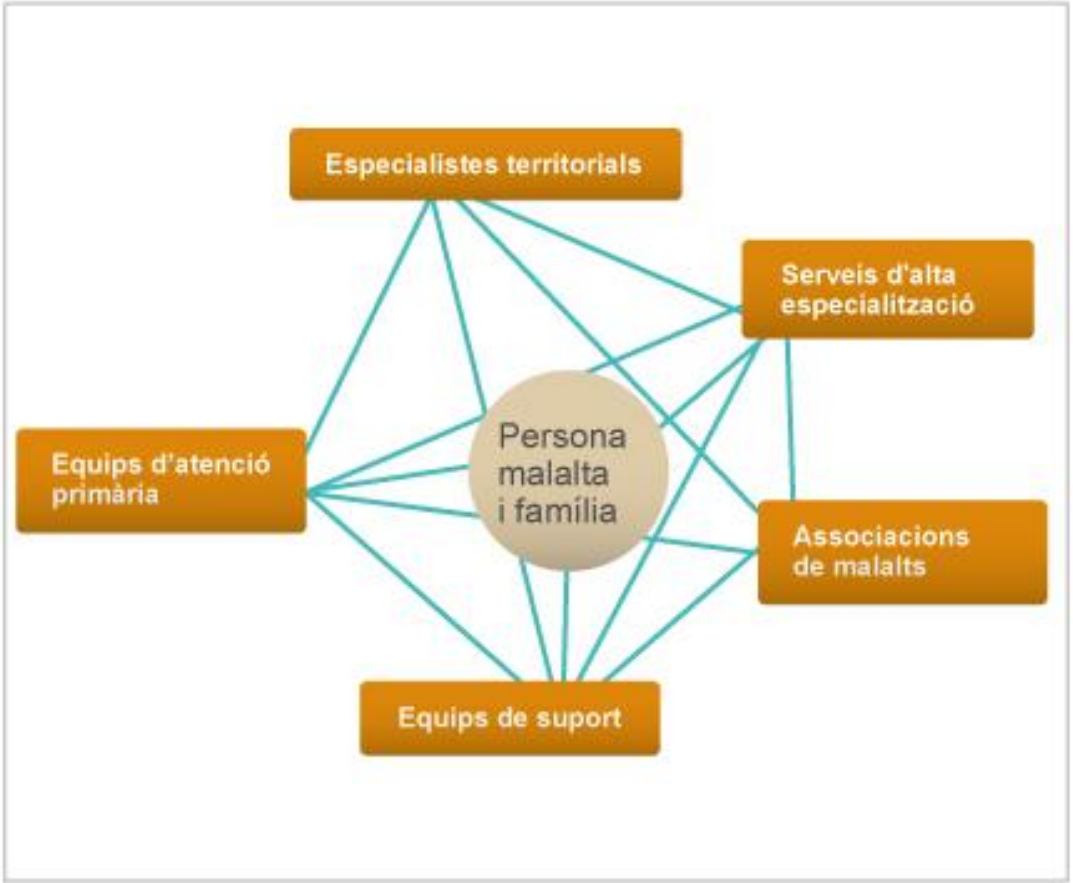
The Clinical Patient Management System (CPMS)

- Plataforma virtual de consulta amb una eina de vídeo integrada, a la disposició de les ERNs, per a la discussió de casos clínics. Es una eina segura amb diferents nivells de privacitat, que requereix autentificació doble. Sols és accessible per membres de les ERNs o convidats a una consulta o sessió concreta.
- Pensat per linkar al SAP o al sistema de Història Clínica Compartida electrònica del pacient de cada país/centre
- El pacient haurà de signar el consentiment informat (traduccions disponibles a l'aplicació) per autoritzar 1. compartir la història, 2. emmagatzemar en un registre de les ERN i 3. a ser informat de possibles assaigs clínics al que podria ser reclutat
- Caldrà aprovació nacional i local abans de començar 1 maig 2018 (ara en fase de prova pilot)
- Eina clínica, no de recerca

Quina es la realitat a Catalunya envers ERNs?

- No tots els centres catalans experts van poder participar a la 1ª convocatòria per falta de suport per part del Ministerio de Sanidad
- 2ª convocatòria a finals de 2018
- Es treballa en el model de XUECs (Xarxes de Unitats d'Expertesa Clínica), que coordinen l'atenció terciària especialitzada i la primària territorial
- 1ª: Malalties **Cognitiu-Conductuals de base genètica en la edat pediàtrica**
- En procés actual:
- Malalties neuromusculars minoritàries
- Malalties metabòliques hereditàries minoritàries
- Malalties renals minoritàries
- Malalties immunològiques minoritàries

Model d'Atenció a les MM de Catalunya: Alineat amb les ERNs



Model d'Atenció a les MM de Catalunya

Implementació amb l'assessorament de representants de persones afectades i clínics experts

Comissió Assessora d'MM (CAMM)

Grup de Treball XUEC

Metab. hereditàries

Renals

Neuromusculars

Immunològiques

Neurològiques