

MetabERN : Europeisk Referansenettverk for arvelige metabolske sykdommer

-hva er det ?

Bakgrunn

I 2017 ble det i regi av EU etablert 24 ulike Europeiske Referanse Nettverk (ERN) innen ulike sjeldne sykdomsgrupper med deltakende ekspertsykehus over hele Europa (medlemmer i EU/EØS). Ett av disse 24 nettverkene er dannet for sjeldne arvelige metabolske sykdommer og forkortes MetabERN .

MetabERN ledes utelukkende av medisinske eksperter og pasientrepresentanter. MetabERN styres etter prinsippet om pasient-orientert omsorg og pasientmedvirkning for å forbedre livskvaliteten til pasienter og deres familier med metabolske sykdommer. MetabERN inkluderer pr i dag 69 spesialiserte sykehus fra 18 land som har metabolske sykdommer som spesialfelt.

Hvorfor delta i metabERN ?

Oslo Universitetssykehus og Haukeland Universitetssykehus (Porfyrisykdommer) er medlemmer i metabERN. Norge har en liten befolkning hvor de sjeldne sykdommene er enda sjeldnere. Vi mener det er viktig for det norske metabolske nettverk å dra nytte av samarbeidet med MetabERN for å få tilgang til den mest oppdaterte kunnskap og behandling av sjeldne metabolske sykdommer.

MetabERNs målsetninger

MetabERNs visjon er å fremme lik tilgang til diagnostikk og behandling på tvers av landegrenser for pasienter som er rammet av en sjelden medfødt stoffskiftesykdom og deres familier. MetabERNs målsetning er også å samle ekspertise og kunnskap om metabolske sykdommer, blant annet gjennom forskning. Gode forskningsstudier krever deltakelse fra mange land siden sykdommene er så sjeldne. MetabERN er det største metabolske nettverk i verden og det første felleseuropeiske nettverk for arvelige stoffskiftesykdommer.

MetabERN har opprettet en nettside www.metab.ern-net.eu hvor det ligger nyttig informasjon (fagartikler, pasientbrosjyrer/utdanning/kontaktinfo pasientorganisasjoner/ kurs) for både helsepersonell og for pasienter og deres

familier. Aktiv deltakelse fra pasientorganisasjoner er høyt prioritert i metabERNs arbeid og som også vil gjenspeiles på nettsidene.

Elektronisk plattform for virtuelle pasient- konsultasjoner

EU har utviklet en datasikret elektronisk plattform (Clinical Patient Management System, CPMS, du kan se en introduksjonsvideo her : www.endo-ern.eu/video-getting-started-with-cpms). Ved hjelp av CPMS kan metabolske spesialister/ leger som er medlemmer i metabERN, etter samtykke fra pasienten, drøfte sykdommen/pasienten med andre europeiske eksperter på den aktuelle metabolske sykdommen . En slik « virtuell konsultasjon » kan foreksempel innebære et behov om råd / innspill til diagnostikk og behandling av en sjelden og komplisert metabolsk sykdom.