**ENDO-ERN ‘koestert’ zeldzame endocriene aandoeningen**

**Wat zeldzaam is, een uniek schilderij, een uniek gebouw, verdient extra aandacht. Zo is het ook bij zeldzame aandoeningen. De ontwikkeling en verspreiding van kennis over deze ziekten behoeft extra aandacht. Om die reden kent de EU sinds enkele jaren ERNs, Europese Referentie Netwerken, virtuele netwerken waarin artsen en patiënten binnen Europa hun kennis en ervaringen over zeldzame aandoeningen delen. ENDO-ERN ‘koestert’ de zeldzame endocriene aandoeningen. Kijk maar op** [**www.endo-ern.eu**](http://www.endo-ern.eu)

Het klinkt paradoxaal: zeldzame ziekten zijn helemaal niet zeldzaam. In Nederland lopen immers naar schatting een miljoen mensen rond met een zeldzame ziekte. In de hele Europese Unie zelfs zo’n 30 miljoen mensen. De zeldzaamheid wordt pas duidelijk als je bedenkt dat het hierbij gaat om een verzameling van vele duizenden verschillende aandoeningen. Per aandoening gaat het dus om enkele tientallen tot hooguit enkele duizenden patiënten (in Nederland). Officieel komt een aandoening in aanmerking voor het predicaat ‘zeldzaam’ als de ziekte voorkomt bij minder dan 1 op de 2000 mensen. Vertaald naar Nederlandse begrippen betekent dit dat een ziekte zeldzaam is als deze ziekte voorkomt bij minder dan 8.500 patiënten in Nederland.

Dat een ziekte bij slechts weinig mensen voorkomt, is op zich prettig. Hoe minder mensen aan een ziekte lijden, des te beter. Echter, voor de mensen die wel aan zo’n zeldzame ziekte lijden is de zeldzaamheid ervan echter een (groot) nadeel. Het medisch circuit is voor hen soms een ware hindernisbaan. Om te beginnen duurt het vaak (veel) langer voordat de ziekte wordt herkend en de juiste diagnose wordt gesteld. Zo ziet een gemiddelde huisarts in Nederland ééns per 20 jaar een patiënt met een hypofyse-aandoening. Met name als de zeldzame ziekte zich uit in klachten die ook passen bij een veel vaker voorkomende aandoening, zal een arts de diagnostiek aanvankelijk richten op de meer voorkomende aandoening.

Is uiteindelijk de juiste diagnose gesteld – wat soms jaren kan duren – dan volgt de tweede hindernis: de patiënt moet vaak een flinke speurtocht ondernemen om een medisch specialist te vinden die zich heeft verdiept in die zeldzame ziekte en daardoor op de hoogte is van alle aspecten van de betreffende aandoening. Niet elke internist heeft immer alle kennis paraat over de behandeling van pakweg het syndroom van Cushing of schildklierkanker. Niet zelden blijkt bovendien dat de wetenschappelijke kennis over het ontstaan en de optimale behandeling van zeldzame aandoeningen beperkt is. Immers, onbekend maakt onbemind; ook als het gaat om (het investeren in) wetenschappelijk onderzoek. Tenslotte zal de patiënt met een zeldzame ziekte, meer dan mensen met een veelvoorkomende aandoening zoals astma of diabetes, vaak/vaker stuiten op onbegrip/onkunde van de omgeving wat het dagelijkse omgaan met de ziekte er bepaald niet gemakkelijker op maakt.

Ook “Brussel” is sinds enkele jaren doordrongen geraakt van de “achterstandspositie” van mensen met zeldzame ziekten ten opzichte van de meer voorkomende ziekten. Dit heeft in 2017 geleid tot het in het leven roepen van zogeheten European Reference Networks (ERNs), in goed Nederlands: Europese Referentie Netwerken. Er zijn er 24 (in 2019), variërend van een netwerk dat zich richt op epilepsie (ERN EpiCare) tot een netwerk dat zich richt op orgaantransplantatie bij kinderen (ERN TRANSPLANT CHILD). Ieder netwerk heeft als doel de kennis en ervaringen van artsen en patiënten(organisaties) op het gebied van een bepaalde ziekte te bundelen en beschikbaar te maken voor andere artsen en patiënten. Dat moet ertoe leiden dat alle patiënten met een bepaalde zeldzame ziekte kunnen profiteren van de meest recente kennis die er in Europa beschikbaar is over hun ziekte en de meest optimale behandeling kunnen krijgen. Misschien niet in eigen land maar dan zeker met hulp van collega’s uit het buitenland. Minder gespecialiseerde artsen kunnen via het netwerk de hulp inroepen van (Europese) collega’s die meer gespecialiseerd zijn in een bepaalde zeldzame ziekte. Dat maakt dat de patiënt niet meer een zoektocht hoeft te ondernemen naar een arts die verstand heeft van de zeldzame ziekte waaraan de patiënt lijdt. De lokale arts kan via het netwerk gebruik maken van de kennis van de arts die het meeste weet van de betreffende aandoening. De expertise komt naar de patiënt, in plaats van andersom. Het is nog een droom dat alle artsen eerder de patiënt met een zeldzame ziekte adviseren om naar een expert-centra te gaan.

Een van de ERNs is ENDO-ERN dat zich - de naam zegt het al – richt op endocriene ziekten. Meer dan 70 expertisecentra uit bijna 20 landen zijn verenigd in ENDO-ERN. Dit netwerk houdt zich bezig met zeldzame ziekten van de bijnier, schildklier, hypofyse en met (zeldzame) stoornissen van de calcium- en fosfaathuishouding in het lichaam, met genetische afwijkingen van de glucose- en insuline huishouding in het lichaam, met aandoeningen als gevolg van genetisch bepaalde endocriene tumoren, met genetische bepaalde obesitas en groeistoornissen en met zeldzame aandoeningen ten aanzien van de seksuele ontwikkeling zoals bijv. DSD. In Nederland zijn er 7 ziekenhuizen die gelden als EXPERTISEcentrum op één of meer van deze specifiek bijnier, schildklier, hypofyse gebieden. Amsterdam UMC, Erasmus MC (Rotterdam), LUMC (Leiden), Máxima Medisch Centrum (Veldhoven), Radboudumc (Nijmegen), UMCG (Groningen) en UMCU (Utrecht).

ENDO -ERN is er echter niet alleen bedoeld als ‘passief’ platform voor het uitwisselen van kennis over zeldzame endocriene ziekten. Het is de bedoeling dat het internationale contact tussen artsen ook een aanjager zal zijn van (de verbetering) van het medisch denken en handelen over deze aandoeningen, een aanjager zal zijn van nieuw wetenschappelijk onderzoek naar deze aandoeningen, de ontwikkeling van E-health en ICT-toepassingen bij deze aandoeningen zal stimuleren en zo uiteindelijk in heel Europa de kwaliteit van de zorg voor de patiënten zal verbeteren. Partijen, zowel patiënten en artsen, maar ook buren over landsgrenzen, kunnen beter nader tot elkaar groeien mede dankzij de ENDO-ERN.  
Deze verbetering van de zorg voor patiënten met hypofyse, schildklier of bijnier in heel Europa is natuurlijk een enorme vooruitgang ook voor de Nederlandse patiënten. Zij mogen hierdoor mede verwachten dat hun zorg als ze in het buitenland zijn mede hierdoor is gegarandeerd. Denk in dit verband alleen al aan de brede acceptatie van de bekende Europese Alarm Card, om duidelijk uit te dragen dat u even extra aandacht nodig heeft. Ook de kansen die u hierdoor krijgt om uw keuzes te ondersteunen voor een behandelcentrum.

Daarbij wordt ook de stem van de patiënt niet vergeten. Binnen alle ERNs zijn patiëntvertegenwoordigers actief, de zogeheten European Patient Advocate Group-representatives, kortweg ePAGs. Van de 14 ePAGs binnen ENDO-ERN zijn er drie afkomstig uit Nederland: Johan Beun (bijnieraandoeningen), Johan de Graaf (hypofyse-aandoeningen) en Marika Porrey\* (schildklieraandoeningen). Behalve dat de ePAGs de ervaringen en behoeften van patiënten verwoorden in de richting van de artsen en onderzoekers, dragen zij ook hun steentje bij aan het op Europees niveau leggen en versterken van contacten tussen de patiënten en hun organisaties onderling. De hypofysegroep werkt aan een document over de “best clinical practice” voor de behandeling van congenitaal hypopituitarisme. Hieruit zal ook patiënten-informatiemateriaal voortvloeien in verschillende talen. De door de Bijniervereniging NVACP i.s.m. BijnierNET ontwikkelde stressinstructies en noodkaarten voor mensen met een bijnieraandoening kunnen we zo beter uitrollen in heel Europa.

Met dank aan Marten Dooper, de auteur en  
met medewerking van Marika Porrey, Johan de Graaf en Johan G. Beun de meelezers.

*(\*) Tot onze grote spijt is bij het verschijnen van dit artikel duidelijk geworden dat Marika Porrey (van de SON)*

*de energie niet meer kan opbrengen om haar internationale werk voort te zetten. Ze is na de zomer van 2019 gestopt.*

*Oktober 2019.*