

European Reference Network for hereditary metabolic diseases

MetabERN

Allan M Lund

Center for Medfødte Stofskiftesygdomme, CMS

BørneUngeKlinikken og Klinisk Genetisk Klinik

Rigshospitalet



European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

 **Network**
Hereditary Metabolic Disorders (MetabERN)

Netværk for Medfødte Metaboliske sygdomme

RARE INHERITED METABOLIC DISEASES: MetabERN

Coordinator
 Prof. Maurizio Scarpa MD PhD
 Helios Dr. Horst Schmidt Klinik Wiesbaden,
 Germany

69 HCPs from 18 COUNTRIES

The MetabERN is endorsed by and partners with the Society for the Study of the Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)

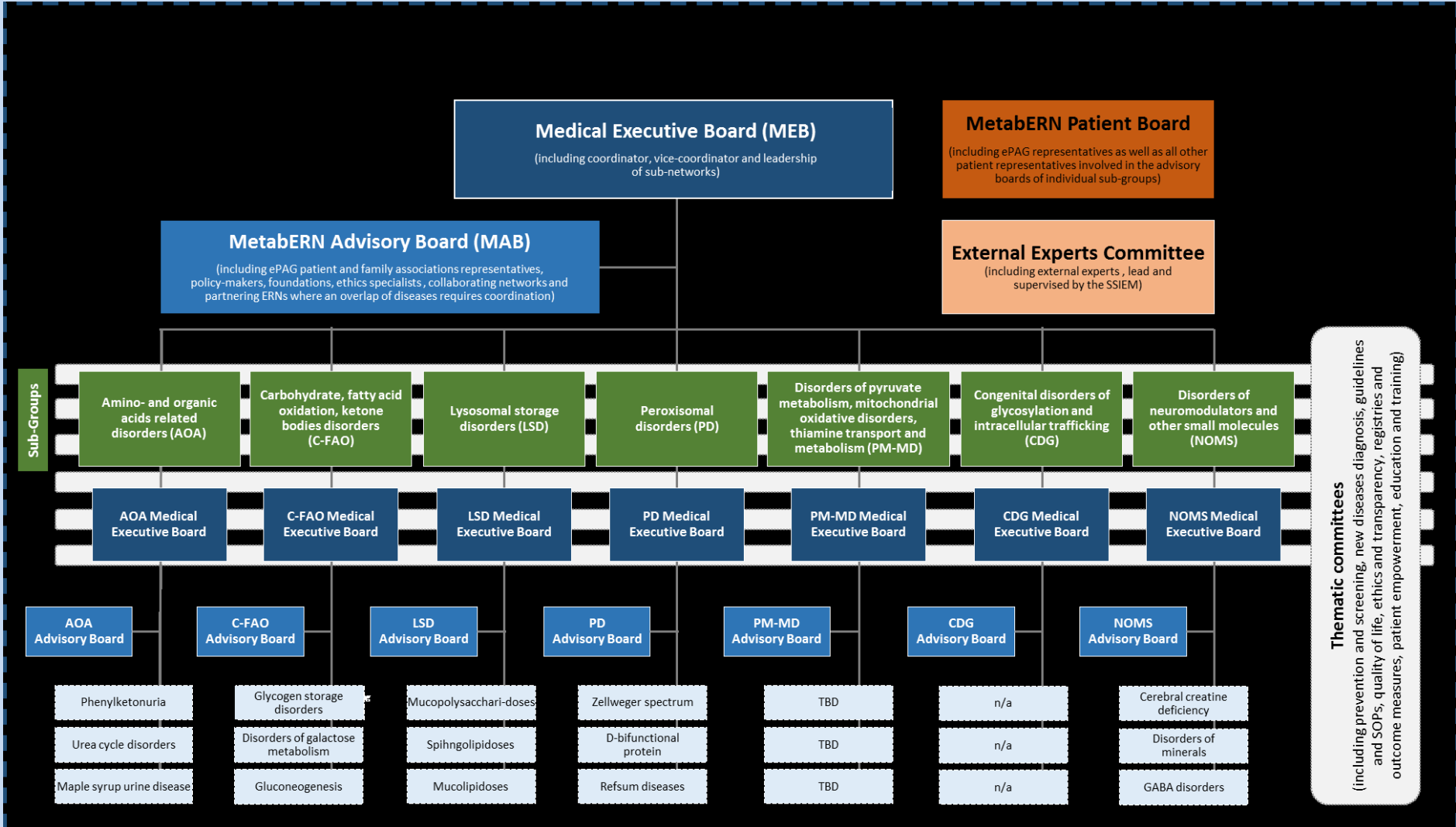


BE	BG	CZ	DE	DK	ES	FR	HR	HU	IT	LT	NL	NO	PL	PT	SE	SI	UK
6	1	1	10	1	5	9	1	1	11	1	5	2	1	5	2	1	6



Center for Medfødte Stofskiftesygdomme, CMS

MetabERN

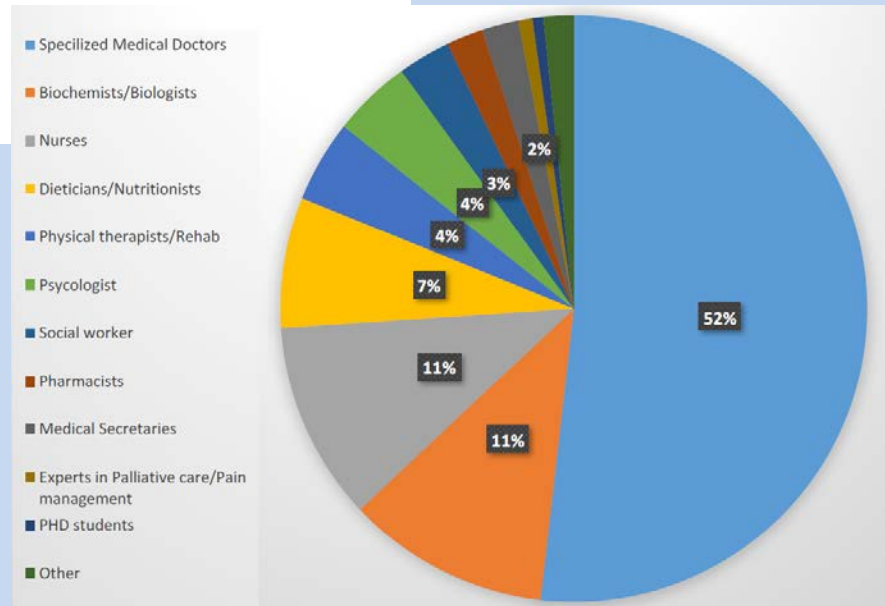


MetabERN Multidisciplinary Team (MDT)

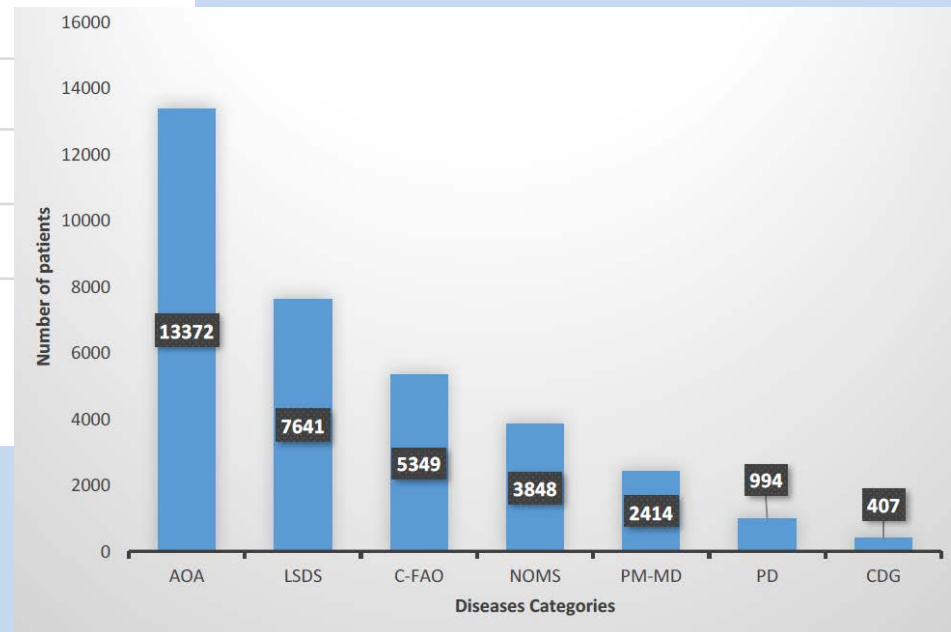
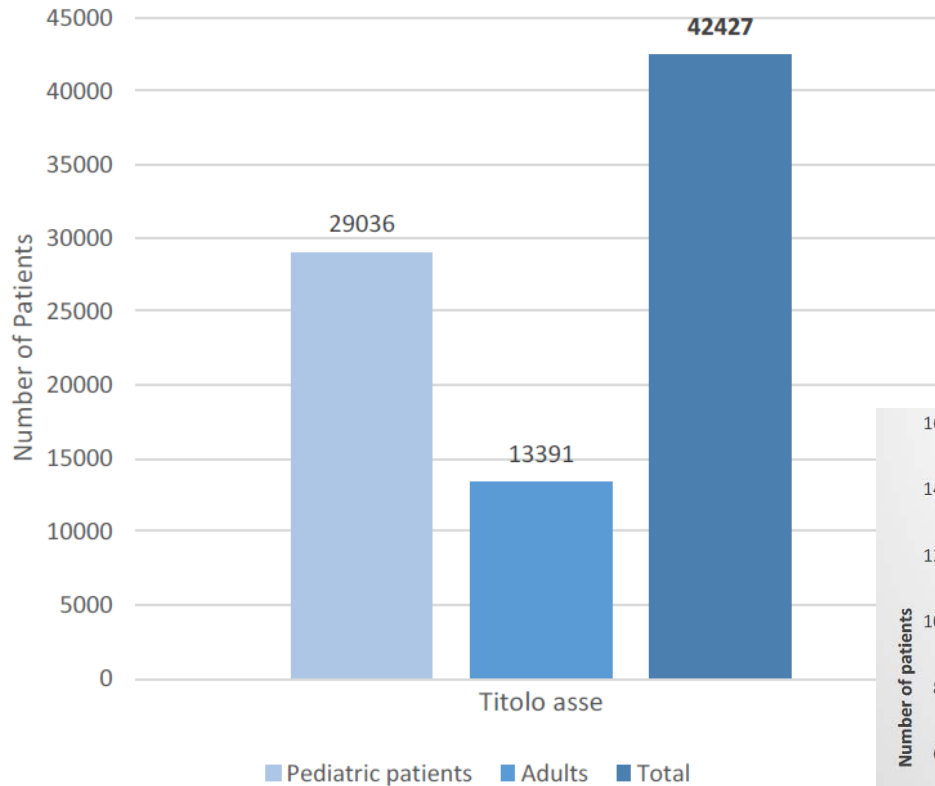
MDT
composed
of

- **871** Specialized Medical Doctors
- **188** Biochemists/Biologists
- **184** Nurses
- **121** Dietician/Nutritionist
- **76** Physical therapists/Rehab
- **73** Psychologist
- **49** Social worker
- **34** Pharmacists
- **34** Coordinator/Medical Secretary
- **13** Expert in Palliative care/Pain management
- **10** PHD/student
- **28** Other

a Total of
1681
Experts



MetabERN: Patients Coverage



Mission

- The **mission of MetabERN** is to generate a patient centered **European Reference Network for hereditary metabolic disorders** able to identify and bring the best expertise to patients to facilitate prevention, diagnosis, management, research and access to therapy to patients affected by rare inherited metabolic diseases (**IMDs**)

Mål er udarbejdet

(.....skal ikke læses)



- MetabERN represents the first most comprehensive, pan-metabolic, pan-european, patient-orientated platform ever conceived worldwide, aimed to transform how care is provided to patients with inherited metabolic diseases (IMDs) in Europe.
- Pool knowledge and improve information exchange between network partners
- Improve diagnosis and care in disease areas where expertise is rare
- Support all Member States to provide highly specialised care to patients affected by IMD
- Advance innovation in medical science and health technologies for IMDs
- Provide cross-border medical training and research on IMDs
- MetabERN also aims to transfer knowledge in Member States where there is an insufficient number of patients and/or lack of knowledge to ensure highly specialised care to patients affected by IMDs and advance innovation in medical science and health technologies in this area.

Idé og ansøgningsproces



- Deltagelse i Europæiske registre (E-IMD, E-HOD, InNerMed)
 - Dannede baggrund for at ansøge
- ”Endorsement” fra Sundhedsstyrelsen
- Udfærdigelse af
 - Self-assesment og selve ansøgningen
 - **Ekstrem mængde papirarbejde!**
 - Legale aspekter
 - Organisatoriske aspekter
 - » Hospitalets informationspolitik, rengøring, kriseplan etc
 - » Akkreditering
 - » Rammer for eksternt samarbejde – andre hospitaler, primær sektor, kommuner
 - De sundhedsfaglige procedurer og deres specialiseringsgrad
 - Akademisk/forskningsmæssig profil
 - IT-infrasstruktur
 - Mere specifikke forhold omkring medfødte stofskiftesygdomme, antal patienter, antal ambulante, antal nye, diagnosetyper, opfølgingsplaner etc
 - » Ydelser
 - » Medarbejdere etc
 - » Samarbejde med patientforeninger ... etc
- Auditering (central (6 ERN på RH) eller lokal (2 ERN på RH))
- Ingen økonomiske midler sat af til fx rejser til de mange møder, forbrug af tid osv
- Ingen regional organisation for hjælp til arbejdet, fx juridisk eller IT-mæssigt



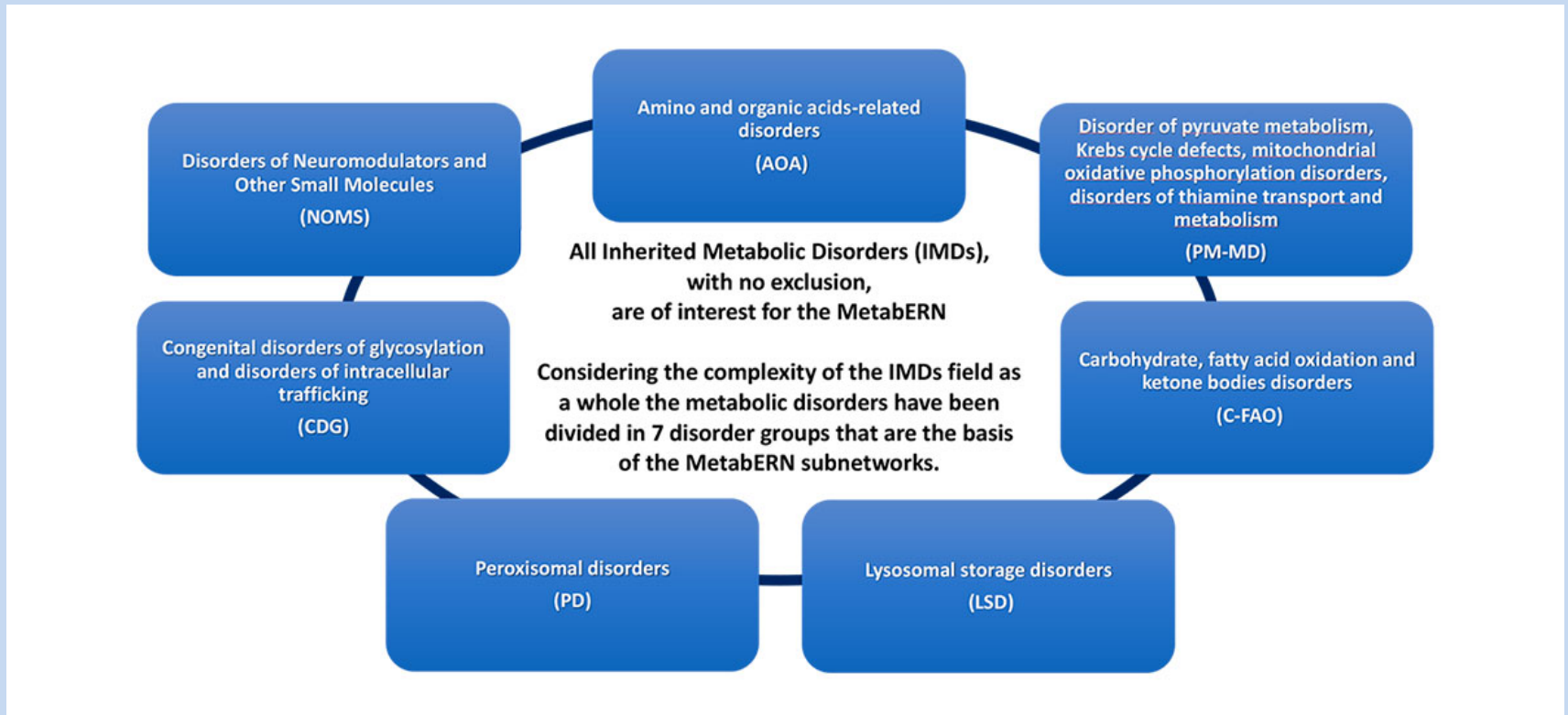
Videre proces



- Forsat meget papirarbejde, specielt jura og IT er tungt
 - 7 repræsentanter for de 8 ERNs på RH har fundet sammen og kontaktet RH direktion/region
 - Endo-ERN (GR, PE)
 - ERNICA (børnekir)
 - ERN-LUNG (BUK)
 - EUROGEN (Børnekir)
 - GUARD-HEART (B)
 - MetabERN (BUK, KGK)
 - PaedCan-ERN (BUK)
 - RARE-LIVER (A)
 - Godt forum for erfaringsudveksling
 - Det har medført, at der nu er nedsat regional gruppe med repræsentation fra jura, IT, fondsadministration, som kan hjælpe
 - AFGØRENDE FOR IMPLEMENTERING AF FÆLLES
 - Database
 - EU collaborative platform
 - Platform for biobanker, konsultation, vurdering af radiologiske undersøgelser etc
 - Sikre koordineret og ensartet tilbagemelding til EU-netværkene fra regionens ERNs
 - Vil formentlig også kunne være en hjælp ved fremtidige nye ansøgninger om at blive optaget i et ERN
 - Der er fortsat ikke sat økonomiske midler af til rejseaktivitet, det ekstra arbejde med ERN-opgaver etc.

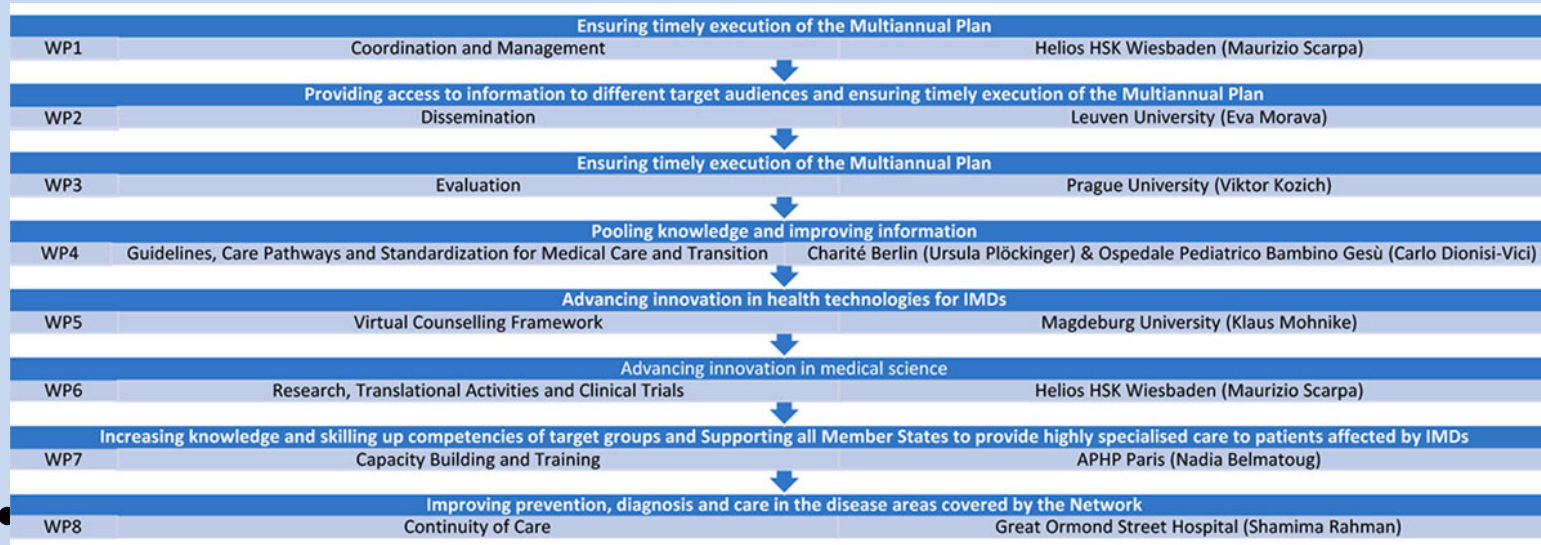
Hvad er siden sket rent fagligt?

- Konsolidering af subnetværk



Subnetværk – workpackages – WP1-8

- Uddeling af opgaver



- Begyndende arbejde med

- udarbejdelse af lister af diagnoser til at indgå i givet subnetværk
- guideline udvikling (samle og vurdere nationale guidelines)
- Register

Unified EU registry for IMD "U-IMD"

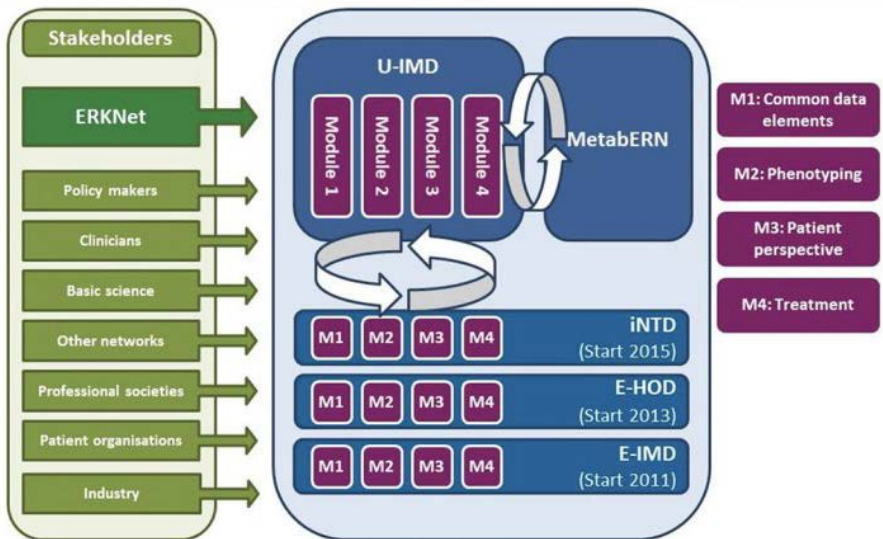


- Udgangspunkt for et fælles MetabERN register bliver
 - E-IMD, E-HOD, iNTD
 - Alle har samme IT-plattform
 - Veletablerede siden 2011
 - Mange patienter (verdens største register for disse sygdomme)
 - Flere publikationer og guidelines udspringer fra registrene

Unified EU registry for IMD

”U-IMD”

U-IMD within the framework of MetabERN and the E-IMD, E-HOD and iNTD family of IMD registries



Fire moduler

Udfordring: kun få data

Andre registre vil blive (søgt) integreret

Samarbejde med andre ERN

Start feb 2018 og operabelt feb 2019

- Mål
 - Overblik over populationen
 - Naturhistorie
 - Guidelines - fra eminens til evidens
- Andre mål
 - Rekruttering af patienter til kliniske forsøg
 - Samarbejde med medicinalindustri
 - Fx naturhistorie data, postmarketing surveillance
 - E-IMD/E-HOD har fx allerede aftaler om
 - Glycerolphenylbutyrat
 - Betain
 - Genterapi for MMA

MetabERN

Hvad er siden sket rent fagligt?

- Næste punkt bliver formentlig en fælles konsultationsplatform
- Cross-linking til andre ERNs, fordi >700 IEM med multiorganinvolvering:
 - 60% CNS
 - 30% skelet
 - 30% lever
 - 30% Hjerte
 - 25% nyre
- Flere andre mål
 - FORSKNING
 - FUNDING

KNÆK PND – Parodi på KNÆK CANCER

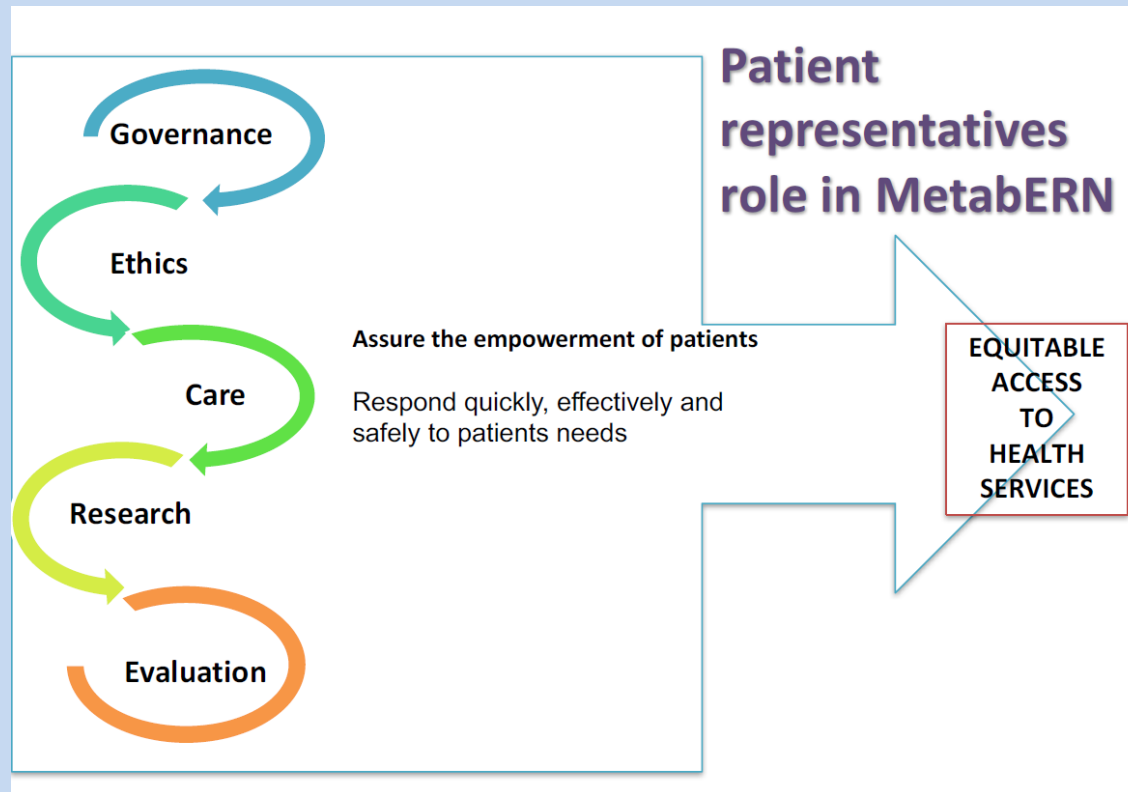
Eksempel på vilkår for fundraising ved sjældne sygdomme



Ingen øremærkede midler til forskning i sjældne sygdomme i Danmark
Ingen regional prioritering af forskning i sjældne sygdomme
Ingen dansk deltagelse i E-RARE, JARD og ORPHANET

Man kan håbe, at MetabERN kan blive en indgang/genvej til midler

Patienter/PO er med i alle faser



Der er startet med at lokalisere nationale og europæiske repræsentanter
Samarbejde med EURODIS-ePAG (European Patient Advocacy Groups)