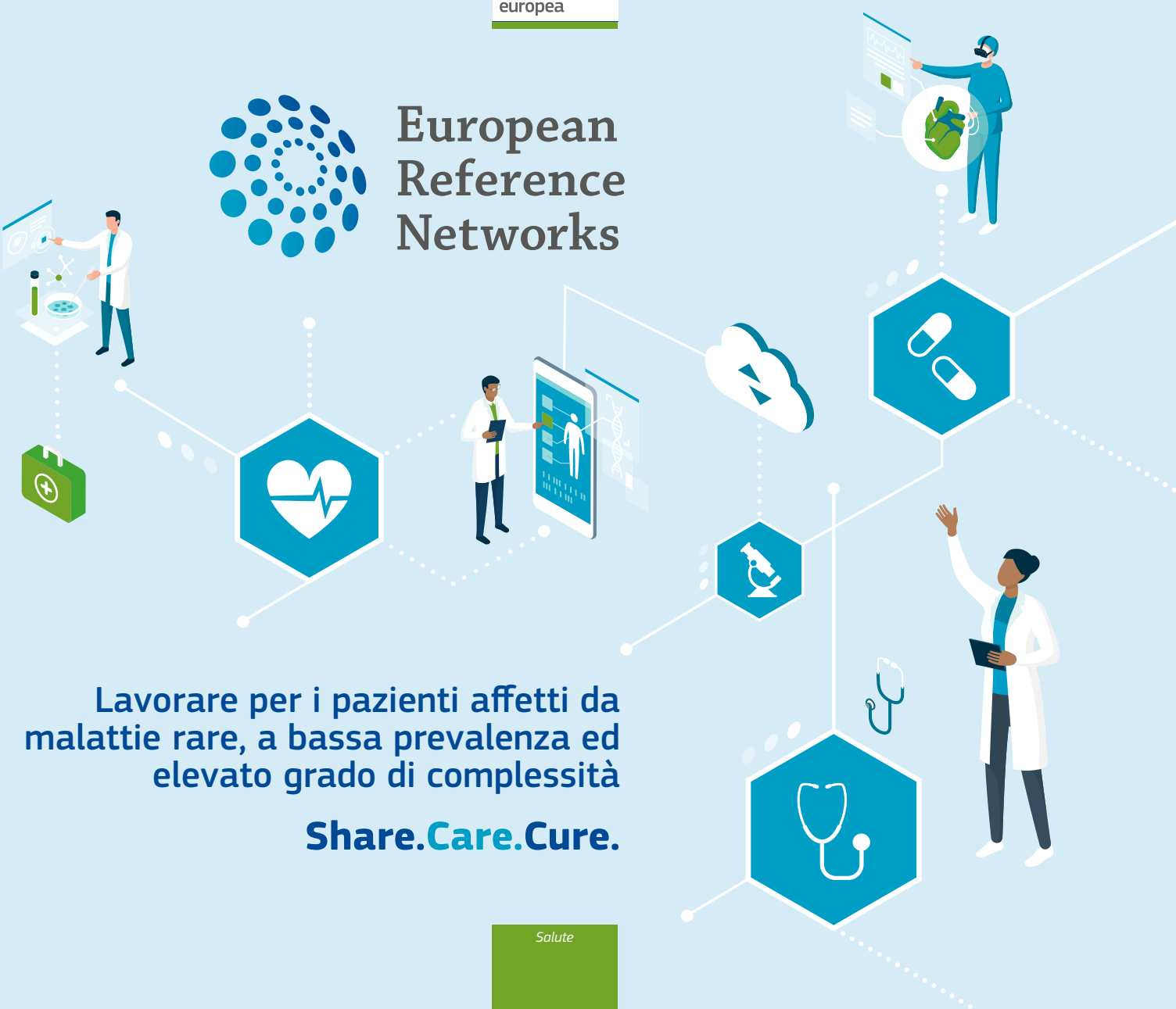
Commissione europea

European Reference Networks



Lavorare per i pazienti affetti da malattie rare, a bassa prevalenza ed elevato grado di complessità

Share.Care.Cure.

Salute

Questo documento non può essere considerato come costituente una presa di posizione ufficiale della Commissione europea.

Lussemburgo: Ufficio delle pubblicazioni dell'Unione europea, 2022

© Unione europea, 2022

La politica di riutilizzo dei documenti della Commissione europea è attuata dalla decisione 2011/833/UE della Commissione, del 12 dicembre 2011, relativa al riutilizzo dei documenti della Commissione (GU L 330 del 14.12.2011, pag. 39). Salvo diversa indicazione, il riutilizzo del presente documento è autorizzato ai sensi della licenza Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) (https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/). Ciò significa che il riutilizzo è autorizzato a condizione che venga riconosciuta una menzione di paternità adeguata e che vengano indicati gli eventuali cambiamenti.

Per qualsiasi utilizzo o riproduzione di elementi che non sono di proprietà dell'Unione europea, potrebbe essere necessaria l'autorizzazione diretta dei rispettivi titolari dei diritti. L'Unione europea non è titolare del diritto d'autore in relazione ai seguenti elementi:
Cover illustration © European Union
Photo credits: © European Commission, © ERN EURO-NMD and JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), © ERN CRANIO, © ERN EpiCARE, The Christie, Manchester, UK, © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, United Kingdom, © ERN GUARD, © ERNICA, © University Hospital Tübingen (ERN-RND coordinating organisation), © ERN TRANSPLANTChild, © APHP, VASCERN 2015, © Shutterstock.

Print	ISBN 978-92-76-53860-8	doi:10.2875/420770	EW-05-22-174-IT-C
PDF	ISBN 978-92-76-53846-2	doi:10.2875/958792	EW-05-22-174-IT-N

European Reference Networks

Lavorare per i pazienti affetti da malattie rare, a bassa prevalenza ed elevato grado di complessità

Share.Care.Cure.

Sbloccare il potenziale delle reti di riferimento europee per i pazienti affetti da malattie rare

Yann Le Cam
Direttore generale dell'organizzazione di pazienti EURORDIS - Rare Diseases Europe

Le reti di riferimento europee (ERN) rappresentano uno dei maggiori successi della comunità delle malattie rare in Europa. Sono diventate un'ispirazione per un'azione globale, grazie alla direttiva UE sull'assistenza sanitaria transfrontaliera, agli sforzi della Commissione europea e degli Stati membri dell'UE.

Le attuali 24 ERN per le malattie rare e complesse sono un risultato della continua partnership tra rappresentanti dei pazienti, dirigenti clinici e responsabili del sistema sanitario. Il progresso è stato ottenuto in modo graduale, poiché le reti ora sono formate e stanno sperimentando nuovi modi di cooperazione transfrontaliera. Le ERN hanno già dimostrato la forza di un ecosistema di apprendimento collaborativo che si concentra sulla generazione e la condivisione di conoscenze all'interno di ciascuna delle aree specifiche della loro malattia, ma sempre più in modo trasversale tra le varie discipline e le aree patologiche.

Adesso abbiamo bisogno di alimentarle, se vogliamo sbloccare il loro vero potenziale e consolidare questa nuova struttura nei nostri sistemi sanitari nazionali. Il modello delle ERN dovrebbe essere un ampliamento dei sistemi sanitari nazionali, permettendo loro di fornire un'ulteriore dimensione delle competenze altamente specializzate della rete a livello europeo, che migliorano l'assistenza multidisciplinare fornita a livello nazionale.

Le ERN e i loro membri sono nella posizione giusta per rappresentare un motore di cambiamento al fine di trasformare i sistemi sanitari degli Stati membri. Sono in grado di offrire un accesso senza precedenti alle competenze in tutta l'UE per integrare risorse e conoscenze locali; potenziare una cultura di collaborazione e co-generazione di conoscenze; gestire e incrementare l'uso responsabile ed etico delle tecnologie sanitarie digitali per affrontare obiettivi di salute pubblica; e riunire la ricerca e l'assistenza alimentate dai dati dei pazienti. Le ERN stanno preparando il terreno per un approccio innovativo, olistico e integrato all'assistenza medica e sociale.

Le ERN possono contribuire a rimuovere gli ostacoli che incontrano le persone che convivono con una malattia rara e permettere loro di accedere a servizi sanitari altamente specializzati, che a loro volta contribuiranno a raggiungere una copertura sanitaria universale, velocizzare le diagnosi e offrire ai pazienti le migliori opzioni di trattamento possibili.

Ci è voluto un decennio perché l'idea di una cooperazione sanitaria transfrontaliera per patologie rare e complesse, alimentata dalle ERN, germinasse e trovasse la sua strada nella legislazione dell'UE. Ora, tuttavia, le reti si ritrovano a operare in un ambiente politico in rapida evoluzione. Infatti l'esigenza e l'aspirazione a un maggiore coordinamento europeo nel settore della salute sono ora in crescita e si trovano al centro della proposta della Commissione di costruire un'Unione europea della salute. Nella fase successiva dello sviluppo delle reti si dovrebbe sfruttare questa spinta per ottenere migliori risultati per i pazienti e una maggiore cooperazione transfrontaliera in tema sanitario, ed essere guidati da una visione di un sistema ERN maturo entro il 2030, che non lasci alcuna persona che convive con una malattia rara nell'incertezza circa la sua diagnosi, l'assistenza e il trattamento.

Yann Le Cam
Direttore generale dell'organizzazione di pazienti EURORDIS - Rare Diseases Europe

Sommario

Sbloccare il potenziale delle reti di riferimento europee 4
Contesto 7
Che cosa sono le reti di riferimento europee? 8
Rete di riferimento europea per le malattie ossee (ERN BOND) 9
Rete di riferimento europea per le anomalie cranio-facciali e le patologie otorinolaringoiatriche (ERN CRANIO) 10
Valore aggiunto per i pazienti e i professionisti. 11
Rete di riferimento europea per le malattie endocrine (Endo-ERN). . 12
Rete di riferimento europea per le epilessie rare e complesse (EpiCARE). 13
La procedura di approvazione delle ERN 14
Rete di riferimento europea per le malattie renali (ERKNet). 15
Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche rare (ERN-RND). 16
Rete di riferimento europea per le anomalie ereditarie e congenite (digestive e gastrointestinali) (ERNICA). 17
Gli Stati membri nel posto di comando. 18
Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie (ERN LUNG) 19
Rete di riferimento europea per le malattie cutanee (ERN Skin) 20
Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi) (ERN EURACAN) 21
L'Europa: un centro d'eccellenza globale. 22
Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche (EuroBloodNet). 23
Rete di riferimento europea per le malattie e i disturbi uro-retto-genitali (ERN eUROGEN) 24
Collaborazione in azione 25
Partner affiliati 25
Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari (ERN EURO-NMD). 26
Rete di riferimento europea per le malattie oculari (ERN EYE). 27
Rete di riferimento europea per le sindromi tumorali di predisposizione genetica (ERN GENTURIS) 28
Guidare una rete di riferimento europea. 29
Rete di riferimento europea per le malattie cardiache (ERN GUARD-Heart). 30
Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità dello sviluppo neurologico rare (ERN ITHACA) 31
Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie (MetabERN). 32
Politiche nazionali in materia di malattie rare. 33
Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia) (ERN PaedCan) 34
Rete di riferimento europea per le malattie epatiche (ERN RARE-LIVER) 35
Rete di riferimento europea per le malattie del tessuto connettivo e muscolo-scheletriche (ERN ReCONNET) 36
Il ruolo delle organizzazioni dei pazienti. 37
Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni (ERN RITA) 38
Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici (ERN TransplantChild). 39
Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche (VASCERN). 40
Elenco delle ERN 41

Contesto

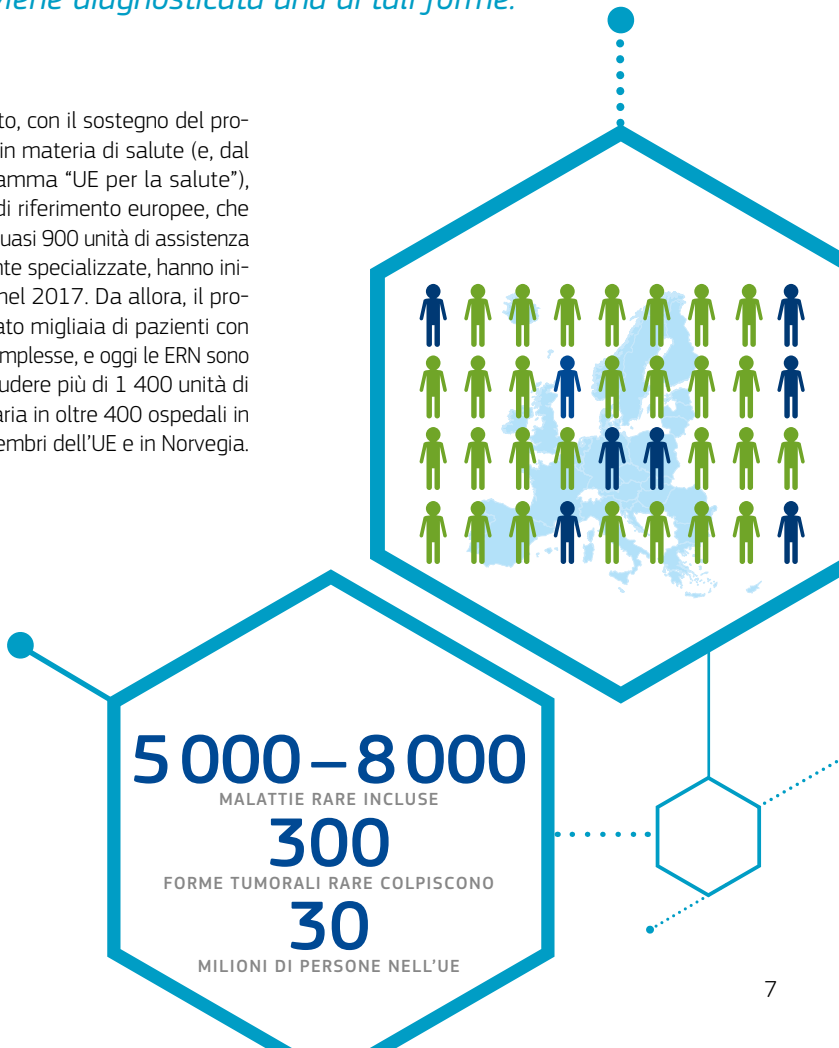
Qualsiasi malattia che colpisce meno di cinque persone su 10 000 nell'UE è considerata rara. Nell'UE si contano da 5 000 a 8 000 malattie rare che compromettono la vita quotidiana di un numero di persone compreso tra 27 e 36 milioni. Per esempio, unicamente nel settore dell'oncologia, vi sono quasi 300 tipi diversi di forme tumorali rare e ogni anno a più di mezzo milione di persone in Europa viene diagnosticata una di tali forme.

Molte delle persone affette da una malattia rara o complessa non hanno accesso alla diagnosi e a cure di alta qualità. La competenza e le conoscenze specialistiche possono essere insufficienti perché il numero di pazienti è limitato.

L'UE e i governi nazionali sono impegnati nel migliorare il riconoscimento e il trattamento di queste patologie rare e complesse, rafforzando la cooperazione e il coordinamento a livello europeo e sostenendo i piani nazionali per le malattie rare.

La direttiva del 2011 sui diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera garantisce ai pazienti non solo il rimborso del trattamento ricevuto in un altro Stato membro dell'UE, ma facilita anche il loro accesso alle informazioni sull'assistenza sanitaria, aumentando le loro opzioni terapeutiche. La direttiva è entrata in vigore negli Stati membri dell'UE nel 2013 e ha gettato le basi per una collaborazione transfrontaliera in settori come le malattie rare e le ERN o la sanità digitale.

In questo contesto, con il sostegno del programma dell'UE in materia di salute (e, dal 2021, del programma "UE per la salute"), le prime 24 reti di riferimento europee, che comprendevano quasi 900 unità di assistenza sanitaria altamente specializzate, hanno iniziato a lavorare nel 2017. Da allora, il programma ha aiutato migliaia di pazienti con malattie rare o complesse, e oggi le ERN sono cresciute per includere più di 1 400 unità di assistenza sanitaria in oltre 400 ospedali in tutti i 27 Stati membri dell'UE e in Norvegia.



Che cosa sono le reti di riferimento europee?

Le reti di riferimento europee (ERN) sono reti virtuali che collegano fornitori di assistenza sanitaria, operatori sanitari e pazienti in tutta l'UE e in Norvegia. Il loro obiettivo è di affrontare le malattie complesse o rare, nonché le patologie che richiedono trattamenti altamente specializzati e di mettere in comune le conoscenze e le risorse.

Nessun paese possiede le conoscenze e la capacità per curare, da solo, tutte le malattie rare e complesse a bassa prevalenza. Le ERN consentono ai pazienti e ai medici in tutta l'UE di accedere alle migliori competenze e allo scambio tempestivo di conoscenze salvavita, senza la necessità di recarsi in un altro paese. Le reti facilitano la condivisione delle conoscenze ed esperienze più recenti nel campo delle malattie rare presenti nell'UE con ospedali, ricercatori e gruppi di pazienti aderenti.

Per riesaminare la diagnosi e il trattamento di un paziente, i coordinatori delle ERN organizzano gruppi consultivi "virtuali" di medici specialisti di varie discipline, utilizzando una piattaforma informatica dedicata: il sistema di gestione dei dati clinici dei pazienti (Clinical Patient Management System, "CPMS"). Nel CPMS sono effettuate discussioni che permettono ai fornitori di assistenza sanitaria di tutta l'UE di lavorare insieme online per discutere, diagnosticare e trattare i pazienti affetti da malattie rare, a bassa prevalenza e complesse. Le ERN inoltre coordinano e facilitano le attività educative e formative, sviluppano linee guida di pratica clinica e altri strumenti di sostegno alle decisioni cliniche, lavorano insieme per la produzione e la diffusione delle conoscenze attraverso attività di comunicazione, e sono punti nevralgici per la ricerca e l'innovazione nell'area delle malattie rare, a bassa prevalenza e complesse. Inoltre le ERN stanno popolando i registri dell'UE con dati di alta qualità provenienti da pazienti affetti da malattie rare, creando una fonte di dati unica e di grande valore per promuovere la ricerca e ideare la nuova generazione di trattamenti per le malattie rare e complesse.

Le prime ERN sono state create nel marzo 2017. Attualmente esistono 24 ERN che comprendono più di 1 400 unità di assistenza sanitaria altamente specializzate in oltre 400 ospedali in tutti gli Stati membri dell'UE, più la Norvegia. Lavorano su una serie di aree tematiche, dalle malattie ossee rare e tumori pediatrici alle malattie vascolari rare, a beneficio di migliaia di pazienti dell'UE che soffrono di una patologia rara o complessa.

L'iniziativa delle ERN riceve il sostegno di numerosi programmi di finanziamento dell'UE, compreso il programma "UE per la salute", il meccanismo per collegare l'Europa e il programma Orizzonte Europa.

Sono gli Stati membri dell'UE a guidare il processo delle ERN, essi sono infatti responsabili del riconoscimento dei centri a livello nazionale e dell'approvazione delle candidature. Un Comitato degli Stati membri (BoMS) è responsabile dello sviluppo di una strategia dell'UE per le ERN e dell'approvazione della creazione di reti e dell'inclusione di nuovi membri.

I 24 coordinatori delle ERN collaborano all'interno del gruppo di coordinatori delle ERN (ERN-CG), che è stato istituito nel 2017. Questo gruppo strategico stabilisce un terreno comune su vari aspetti tecnici e organizzativi essenziali delle ERN. L'ERN-CG e il BoMS collaborano strettamente con vari gruppi di lavoro - su temi quali la produzione di conoscenze, l'integrazione nei sistemi sanitari nazionali, il monitoraggio, questioni giuridiche ed etiche, e consulenza informatica - che comunicano le loro proposte all'ERN-CG e al Comitato per la discussione finale e la decisione.

Rete di riferimento europea per le malattie ossee (ERN BOND)

Le malattie ossee rare comprendono disturbi della formazione, del modellamento, del rimodellamento e della rimozione delle ossa, e difetti dei percorsi regolatori di questi processi, che comportano bassa statura, deformità ossee, anomalie dei denti, dolori, fratture e disabilità e possono influenzare negativamente la funzionalità neuromuscolare e l'emopoiesi.

ERN BOND riunisce tutte le malattie ossee rare (congenite, croniche e di origine genetica) che colpiscono le cartilagini, le ossa e la dentina. La rete attualmente si concentra sui modelli dell'osteogenesi imperfetta (OI), dell'ipofosfatemia legata all'X (XLH) e dell'acondroplasia (ACH), in base alla prevalenza della malattia, alla difficoltà diagnostica e di gestione e alle nuove terapie emergenti. In futuro, quando saranno stati stabiliti approcci sistematici, ERN BOND si concentrerà su malattie più rare.

Collaborando con i pazienti, ERN BOND sviluppa misure basate sull'esperienza e sugli esiti riportati dai pazienti, nonché linee guida per lo sviluppo e la diffusione delle migliori prassi. Via via che si sviluppano nuove terapie, la rete mirerà a garantire un rapido accesso agli studi per i pazienti coinvolti.

ERN BOND consente lo sviluppo delle competenze attraverso le piattaforme di sanità digitale e di telemedicina, oltre a visite di lavoro, corsi di formazione e attività di divulgazione. La rete si propone di ridurre i tempi di diagnosi riducendo il numero di test inadeguati, fornendo diagnosi più accurate e nuovi trattamenti vitali.

COORDINATORE DELLA RETE

Dott. Luca Sangiorgi
Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna, Italia

Rete di riferimento europea per le anomalie cranio-facciali e le patologie otorinolaringoiatriche (ERN CRANIO)

ERN CRANIO si concentra sulle anomalie cranio-facciali rare e complesse, e sui disturbi otorinolaringoiatrici (ENT). Queste patologie riguardano malformazioni del cervello, del cranio e del viso, tra cui specifici disturbi quali la craniosinostosi e la microsomia craniofacciale, il labbro leporino e la palatoschisi, le anomalie orodentali e i disturbi otorinolaringoiatrici.

La rete opera in differenti aree di lavoro tra cui la divulgazione, la valutazione, la sanità digitale, la formazione e l'istruzione, la qualità dell'assistenza, lo sviluppo di registri e la misurazione dei risultati.

ERN CRANIO si propone di mettere in comune le competenze specifiche sulla malattia, le conoscenze e le risorse provenienti da tutta l'UE/il SEE per raggiungere obiettivi sanitari che possono altrimenti essere irraggiungibili in un singolo paese. Tali obiettivi sanitari includono lo sviluppo di competenze cliniche, un maggiore accesso dei pazienti a cure specialistiche di alta qualità e la messa a disposizione di migliori informazioni specifiche per la diagnosi a operatori sanitari, pazienti, i loro familiari e le persone che li assistono.

Agendo in tal senso, ERN CRANIO cerca anche di ridurre le disuguaglianze sanitarie standardizzando le pratiche e rendendo accessibili in tutta Europa un'assistenza, informazioni e risorse di alta qualità ai fornitori di assistenza sanitaria, ai pazienti e ai loro familiari e alle persone che li assistono.

COORDINATRICE DELLA RETE

Professoressa dott.ssa Irene Mathijssen

Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam, Paesi Bassi

Valore aggiunto per i pazienti e i professionisti

I pazienti affetti da malattie rare e complesse possono trascorrere anni senza una diagnosi chiara: un'esperienza che può essere frustrante e scoraggiante per i pazienti, le loro famiglie e le persone che li assistono. Molte delle persone che convivono con queste patologie sono bambini con disfunzioni dello sviluppo che si spostano da un capo all'altro del sistema sanitario, a volte consultando diversi specialisti nel corso della loro infanzia, alla ricerca di una diagnosi.

Le ERN migliorano la consapevolezza pubblica e professionale delle malattie rare e di casi ad elevata complessità, aumentando la probabilità di una diagnosi precoce e accurata e di un trattamento efficace, qualora disponibile.

Le reti sono piattaforme per lo sviluppo di linee guida, per la formazione e la condivisione di conoscenze. Le ERN possono aiutare a facilitare studi clinici di ampia portata per migliorare la comprensione delle malattie e sviluppare nuovi farmaci, raccogliendo grandi quantità di dati dei pazienti.

Il grado di impegno dei pazienti varia da rete a rete, ma tutte le ERN garantiscono il coinvolgimento dei rappresentanti dei pazienti, per esempio, nello sviluppo di linee guida di pratica clinica, sperimentazioni cliniche e percorsi di cura.

Per gli operatori sanitari specializzati, le ERN rappresentano un'opportunità di fare rete con esperti con vedute analoghe, provenienti da tutta l'UE/il SEE, contribuendo a ridurre l'isolamento professionale sperimentato da molti esperti di malattie rare. Il sistema delle ERN è sostenuto dall'innovazione nell'erogazione dell'assistenza sanitaria, aiutando a sviluppare nuovi modelli di cura e cambiando il modo in cui vengono somministrate le cure, attraverso soluzioni e strumenti di sanità digitale e soluzioni e dispositivi medici rivoluzionari. Le ERN sono incubatori per lo sviluppo di servizi digitali e la prestazione di assistenza sanitaria virtuale e telemedicina.

Le ERN contribuiscono a potenziare le economie di scala e garantire un uso più efficiente delle risorse, con un impatto positivo sulla sostenibilità dei sistemi sanitari nazionali. Le reti sono una dimostrazione visibile di ciò che l'Europa può raggiungere grazie alla solidarietà.

Rete di riferimento europea per le malattie endocrine (Endo-ERN)

Le malattie endocrine rare causano un'attività ormonale eccessiva, insufficiente o inadeguata, resistenza ormonale, sviluppo di tumori negli organi endocrini e patologie con conseguenze per il sistema endocrino. La distribuzione epidemiologica è molto variabile e spazia da rarissima a rara, fino a patologie a bassa prevalenza. I pazienti con una malattia a bassa prevalenza possono necessitare di un'assistenza altamente specializzata da parte di un'équipe multidisciplinare guidata da un endocrinologo.

La rete ha istituito otto gruppi tematici principali che coprono l'intero spettro delle patologie congenite e acquisite, che sono: disturbi surrenali; disturbi dell'omeostasi di calcio e fosfato; disturbi dello sviluppo e della maturazione sessuale; disturbi genetici dell'omeostasi di glucosio e insulina; sindromi tumorali endocrine di natura genetica; disturbi della crescita e obesità genetiche; patologie ipotalamiche e ipofisarie; e disturbi tiroidei.

Endo-ERN continua a basarsi sul lavoro di diverse reti europee preesistenti, comprese quelle istituite attraverso la Società europea di endocrinologia (ESE) e la Società europea di endocrinologia pediatrica (ESPE), nonché quelle sviluppate attraverso azioni COST (Cooperazione europea nei settori della scienza e della tecnologia).

Proponendosi di offrire un miglioramento delle traiettorie diagnostiche, dei trattamenti, della qualità dell'assistenza e dei risultati misurabili per i pazienti con malattie endocrine rare, Endo-ERN facilita la collaborazione multidisciplinare e transfrontaliera nelle cure complesse, nella ricerca e nell'istruzione, garantendo al contempo l'ascolto dei pazienti.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Alberto M. Pereira
Amsterdam Universitair Medisch Centrum, Amsterdam, Paesi Bassi

Rete di riferimento europea per le epilessie rare e complesse (EpiCARE)

L'epilessia colpisce almeno sei milioni di persone in Europa. Tradizionalmente è stata trattata come una patologia singola, ma sebbene le prime manifestazioni cliniche sotto forma di accessi convulsivi epilettici possano sembrare simili, le epilessie possono originare da un ampio numero di eziologie neurologiche. Le scelte di trattamento, i risultati e la prognosi globale dipendono dalle eziologie coinvolte, e una pronta diagnosi, ove possibile, svolge un ruolo importante.

Quando sono prescritti in modo adeguato, i farmaci antiepilettici tradizionali consentono la remissione delle crisi epilettiche per circa il 70 %delle persone colpite. Ma per i pazienti affetti da epilessia refrattaria, le prospettive cliniche sono esigue. Le epilessie rare e complesse richiedono una gestione multidisciplinare fin dalla loro insorgenza. Sono essenziali percorsi di cura consolidati e una stretta collaborazione con le reti nazionali ben strutturate per la cura dell'epilessia.

Le équipe mediche di ERN EpiCARE lavorano per migliorare e incrementare le diagnosi delle cause delle epilessie rare; migliorare l'identificazione precoce dei pazienti che presentano cause rare trattabili; incrementare l'accesso alle cure specialistiche; sviluppare ulteriormente e progettare sperimentazioni cliniche innovative per nuovi farmaci antiepilettici attraverso la collaborazione europea per le sperimentazioni sull'epilessia (ECET); fornire pieno accesso e ricorso alla precoce valutazione pre-operatoria e alla chirurgia dell'epilessia; e promuovere la ricerca su strumenti diagnostici e trattamenti causali innovativi.

Diverse volte al mese la rete organizza sessioni di discussione di casi di pazienti a cui partecipano esperti dell'UE nei settori della genetica, neuropsicologia, gestione dei farmaci e valutazione pre-operatoria. ERN EpiCARE ha lanciato numerose attività di produzione di conoscenze, tra cui webinar didattici interattivi e aggiornamenti sulle linee guida di pratica clinica. Fa rete con altre ERN e partecipa a iniziative finanziate dall'UE quali il programma congiunto europeo sulle malattie rare (EJP RD), SOLVE-RD; ERICA e il gruppo di lavoro trasversale sui disturbi neurologici che coinvolge in particolare le reti ERN-RND ed ERN EURO-NMD.

Sin dall'inizio la rete ha collaborato strettamente con tutti gli organismi scientifici collegati come la Lega internazionale contro l'epilessia (ILAE), la Società europea di neurologia pediatrica (EPNS) e l'Accademia europea di neurologia (EAN). Al fine di aumentare la consapevolezza delle migliori prassi e dei percorsi di cura, ERN EpiCARE lavora con rappresentanti dei pazienti dei Gruppi europei di rappresentanza dei pazienti (ePAG) per produrre, per esempio, opuscoli informativi sulle epilessie rare, e sperimentazioni cliniche incentrate sui pazienti.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Alexis Arzimanoglou
Hospices Civils de Lyon (HCL), Francia

La procedura di approvazione delle ERN

Gli Stati membri dell'UE svolgono un ruolo primario nella designazione e nello sviluppo delle Reti di riferimento europee. Per ottenere lo stato di ERN, i membri della rete si candidano rispondendo a un invito della Commissione europea, dopo di che un organismo di valutazione indipendente (IAB) esamina la loro candidatura e compila una relazione. Il Comitato degli Stati membri (BoMS) quindi decide se approvare o respingere la candidatura dell'ERN.

Gli Stati membri dell'UE svolgono un ruolo primario nella designazione e nello sviluppo delle Reti di riferimento europee. Per ottenere lo stato di ERN, i membri della rete si candidano rispondendo a un invito della Commissione europea, dopo di che un organismo di valutazione indipendente (IAB) esamina la loro candidatura e compila una relazione. Il Comitato degli Stati membri (BoMS) quindi decide se approvare o respingere la candidatura dell'ERN.

Il Comitato comprende delegati di tutti gli Stati membri dell'UE più la Norvegia e svolge un ruolo attivo nello sviluppo della strategia delle ERN. Continua a monitorare i membri delle ERN, valuta i candidati che desiderano aderire alle reti esistenti e approva eventuali reti future. A seguito dell'invito a presentare candidature del 2019, più di 600 ulteriori fornitori di assistenza sanitaria provenienti da 20 Stati membri dell'UE e dalla Norvegia sono stati ammessi come membri delle ERN nel 2022.

Il BoMS ha adottato 18 indicatori di valutazione delle ERN, presentati regolarmente dalle reti, che forniscono un monitoraggio solido e continuo per misurare i miglioramenti nella qualità e nei risultati sottolineando al contempo i successi e le potenziali insidie.

I paesi che non hanno una rappresentanza in una ERN approvata possono partecipare attraverso i fornitori di assistenza sanitaria designati dai rispettivi Stati membri come centri nazionali "associati" o "collaborativi". Tali partner affiliati hanno accesso alle linee guida sulle buone prassi per la diagnosi, l'assistenza e il trattamento, e sono coinvolti in attività di ricerca.

Le ERN devono soddisfare alcuni criteri fondamentali:

- centrate sul paziente e a direzione clinica;
- un minimo di **10 membri** in almeno **8 paesi**;
- solida valutazione indipendente;
- rispetto dei criteri della rete e degli Stati membri;
- autorizzazione e approvazione da parte delle autorità nazionali.

Rete di riferimento europea per le malattie renali (ERKNet)

Le malattie renali rare e complesse comprendono una vasta gamma di disturbi congeniti, ereditari e acquisiti. Si stima che almeno due milioni di cittadini europei siano affetti da malattie renali rare: le glomerulopatie e le malformazioni renali congenite colpiscono ciascuna circa un milione di pazienti. Inoltre le tubulopatie ereditarie, le malattie tubulointerstiziali e le microangiopatie trombotiche rappresentano un numero di malattie rare e rarissime di alta rilevanza clinica.

Strumenti diagnostici all'avanguardia sono in grado di fornire preziose informazioni circa la prognosi della malattia e le opzioni terapeutiche, tuttavia l'accesso ai test non è universale. A causa di una diagnosi tardiva e di un trattamento inadeguato, molte malattie renali rare progrediscono inutilmente verso l'insufficienza renale.

ERKNet si propone di migliorare la gestione dei pazienti con malattie renali rare, soprattutto i casi nuovi e complessi, attraverso servizi di consulenza online. I gruppi di lavoro degli esperti della rete stabiliscono algoritmi di diagnosi basati sul consenso per i pazienti con sospette malattie renali rare, tra cui criteri standard per i test genetici nei casi di sospetta malattia renale ereditaria. Inoltre i gruppi di lavoro definiscono i percorsi clinici per la gestione terapeutica dopo un completo riesame dei trattamenti disponibili.

Poiché la consapevolezza e le conoscenze tra gli operatori sanitari sono essenziali per identificare e trattare le malattie renali rare, ERKNet ha proposto un corso triennale di studi post-laurea basato sulla formazione clinica, webinar ed e-learning, che fornisce un'istruzione all'avanguardia sull'intero spettro delle malattie renali rare. Le persone che completano con successo il corso di studi otterranno il titolo di "Specialista europeo di malattie renali rare".

ERKNet ha istituito l'ERKReg, il registro europeo delle malattie renali rare. Questo registro online fornisce informazioni demografiche e facilita la ricerca clinica collaborativa identificando coorti di pazienti con malattie renali rare in tutta Europa. Inoltre il registro fornisce statistiche sulle prestazioni cliniche e un'analisi comparativa trasversale di tutti i centri specializzati, sostenendo un'assistenza armonizzata e ottimizzata per i disturbi renali rari in tutti gli ospedali e le cliniche dell'ERKNet.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Franz Schaefer
Universitätsklinikum Heidelberg, Germania

Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche rare (ERN-RND)

ERN-RND crea e condivide le conoscenze e coordina l'assistenza per i pazienti affetti da malattie neurologiche rare che coinvolgono le più comuni condizioni patologiche del sistema nervoso centrale. Copre le atassie cerebrali e le paraplegie spastiche ereditarie; la malattia di Huntington e altre coree; la demenza frontotemporale; la distonia, disturbi parossistici (non epilettici) e la neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro; le leucoencefalopatie; e le sindromi parkinsoniane atipiche.

La rete unisce centri specializzati e partner affiliati in 24 paesi europei e rappresentanti dei pazienti. Si concentra su servizi sanitari altamente specializzati quali la diagnostica di sequenziamento di ultima generazione, la stimolazione cerebrale profonda e terapie avanzate, e genera e diffonde conoscenze sia generali che specifiche del gruppo di malattie.

ERN-RND sviluppa linee guida sulle migliori prassi cliniche per alcune malattie neurologiche rare, raccomandazioni sulle migliori prassi di neuroriabilitazione e transizione, e standard di assistenza quali la composizione di équipe multidisciplinari. I gruppi di esperti sulle malattie sviluppano e concordano percorsi di cura, tra cui diagrammi di flusso diagnostici e algoritmi terapeutici, e scale di classificazione della malattia per valutare differenti aspetti delle malattie neurologiche rare.

I casi dei pazienti con diagnosi non chiare sono discussi attraverso il CPMS. ERN-RND è una delle quattro reti che partecipano al progetto Solve-RD - Risolvere le malattie rare irrisolte, e il suo programma formativo e didattico comprende un corso di studi per le malattie neurologiche rare rivolto agli operatori sanitari. La rete facilita la preparazione per le sperimentazioni cliniche e la qualità dell'assistenza attraverso un registro ERN-RND, che include dati su tutti i pazienti visitati nei centri ERN-RND e fornisce una panoramica unica delle coorti basate sul genotipo esistenti.

ERN-RND coopera con l'Accademia europea di neurologia (EAN); la Società europea di neurologia pediatrica (EPNS); la sezione europea della Società internazionale per la malattia di Parkinson e i disturbi del movimento (MDS); la Federazione europea delle associazioni neurologiche (EFNA); e l'Accademia europea della disabilità infantile (EACD). Con le altre due "ERN neurologiche" - EURO-NMD ed EpiCARE – ERN-RND ha istituito nove gruppi di lavoro.

COORDINATORE DELLA RETE

Dott. Holm Graessner
Universitätsklinikum Tübingen, Germania

Rete di riferimento europea per le anomalie ereditarie e congenite (digestive e gastrointestinali) (ERNICA)

ERNICA si occupa di due gruppi diagnostici: le malformazioni dell'apparato digerente e le malformazioni del diaframma e della parete addominale. Il filone di lavoro che si occupa delle malformazioni dell'apparato digerente comprende quattro gruppi di lavoro incentrati sulle malattie esofagee, le malattie intestinali, l'insufficienza intestinale e le malattie gastroenterologiche. Il filone di lavoro che si occupa delle malformazioni del diaframma e della parete addominale è costituito da due gruppi di lavoro: le malformazioni del diaframma e i difetti della parete addominale.

I gruppi di lavoro sono guidati congiuntamente dagli operatori sanitari dell'ERNICA e dai rappresentanti dei pazienti. Tutti i gruppi diagnostici sono articolati in nove aree di lavoro: gestione, divulgazione, valutazione, standard di assistenza, formazione, ricerca, sanità digitale, medicina fetale e creazione di reti.

ERNICA si propone di mettere in comune le competenze specifiche sulle malattie, le conoscenze e le risorse provenienti da tutta l'UE/il SEE, al fine di raggiungere obiettivi sanitari che altrimenti possono essere irraggiungibili in un singolo paese. Tali obiettivi sanitari includono lo sviluppo di competenze cliniche; un maggiore accesso dei pazienti a un'assistenza specialistica di alta qualità; e l'incremento della disponibilità di informazioni specifiche sulla diagnosi per operatori sanitari, pazienti, i loro familiari e le persone che li assistono.

Agendo in tal senso, ERNICA cerca anche di ridurre le disuguaglianze sanitarie in tutta Europa standardizzando le pratiche e rendendo accessibili in tutta Europa un'assistenza, informazioni e risorse di alta qualità a fornitori di assistenza sanitaria, ai pazienti e ai loro familiari e a chi li assiste.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor dott. René Wijnen
Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam, Paesi Bassi

Integrazione, coordinamento e collaborazione: Stati membri ed ERN

Il 2022 ha visto l'ingresso di 620 nuovi fornitori di assistenza sanitaria (HCP) nelle ERN, portando il numero totale degli aderenti a più di 1 400. Questa è una buona notizia per i pazienti che adesso hanno un accesso più ampio che mai a servizi sanitari altamente specializzati, e per i medici che beneficiano della collaborazione con altri esperti in tutta l'UE e nella Norvegia.

Tuttavia l'ampliamento comporta anche sfide relative al coordinamento e alla partnership - ed è il motivo per cui il Comitato degli Stati membri (BoMS) svolge un ruolo cruciale. Il BoMS ha guidato le ERN dai primi passi alla piena operatività: era responsabile della loro approvazione quando sono state istituite per la prima volta nel 2017 e approverà qualsiasi altra futura ulteriore ERN. L'integrazione del lavoro delle ERN nei sistemi sanitari nazionali e la garanzia che le loro priorità siano allineate sono un'altra priorità.

"La situazione è cambiata in modo significativo", afferma il co-presidente del BoMS, il professor Till Voigtländer. *"Le ERN sono maturate e adesso sono pienamente operative. Il gruppo di coordinatori delle ERN ha lavorato in modo molto attivo ed efficiente, dimostrando i suoi meriti come importante partner collaborativo per il Comitato".*

"I coordinatori delle ERN e le loro squadre stanno affrontando attivamente problematiche quali i modi migliori e più economici di monitorare le prestazioni, lo sviluppo e l'organizzazione dei registri dell'ERN, la condivisione e la diffusione delle conoscenze, la formazione e la conformità con elevati standard etici e legali", aggiunge il professor Voigtländer. *"Sono stati inoltre determinanti per lo sviluppo del sistema di gestione dei dati clinici dei pazienti, che è fondamentale per sostenere una diagnosi, un trattamento e un'assistenza più rapidi e migliori per le persone che convivono con le malattie rare".*

Il Comitato è anche incaricato dell'approvazione dei nuovi HCP, e le aggiunte più recenti derivano da un percorso rigoroso che è iniziato con un invito a presentare candidature emesso nel 2019. Il processo è stato ulteriormente complicato dalla Brexit e dalla conseguente perdita di competenze dei fornitori di assistenza sanitaria residenti nel Regno Unito. Con i nuovi fornitori di assistenza sanitaria coinvolti, l'attenzione adesso si concentra sulla valutazione e il miglioramento della qualità dell'assistenza fornita dalle ERN e dagli HCP.

Un elemento essenziale nel sistema di miglioramento continuo della qualità delle ERN è AMEQUIS, il sistema di analisi, monitoraggio, valutazione e miglioramento della qualità. Un organismo indipendente di valutazione e analisi valuterà le ERN per identificare punti forti e punti deboli, garantendo che siano ascoltate le opinioni di tutti coloro che sono coinvolti, anche dei pazienti e dei loro familiari. Il BoMS svolgerà un ruolo cruciale in questo percorso perché sarà compito suo concordare piani di miglioramento per ERN e HCP, se e ove necessari.

A partire dal 2022 l'azione congiunta per l'integrazione delle ERN richiederà una collaborazione ancora maggiore tra gli Stati membri, che stabiliranno gli elementi costitutivi del futuro delle ERN, pienamente integrate nei sistemi sanitari nazionali e perfettamente armonizzate con i partner europei. La Commissione coordinerà il processo con il gruppo di coordinatori delle ERN svolgendo un ruolo essenziale di attuazione. Integrazione, coordinamento e collaborazione garantiranno il successo delle ERN nella prossima fase del loro percorso.

"Attualmente il numero di portatori di interessi coinvolti nel progetto delle ERN è più alto che mai; tra essi annoveriamo direttori di ospedali e gruppi di rappresentanza dei pazienti", afferma il professor Voigtländer. "Questa è una buona notizia e dovremmo esserne molto lieti. Tuttavia gli Stati membri non possono affrontare questo carico di lavoro da soli. È il momento di intensificare la nostra collaborazione, perché solo quando lavoriamo tutti insieme possiamo ottenere il massimo dal progetto delle ERN, un'impresa che tutto il mondo già ci invidia".

Professor Till Voigtländer

Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie (ERN LUNG)

Le malattie respiratorie rare e complesse richiedono cure multidisciplinari accompagnate da un sostegno psico-sociale. La loro complessità può essere dovuta al meccanismo genetico alla base della patologia, alle modifiche e ai danni secondari subiti dagli altri sistemi di organi. La diagnosi precoce e l'accesso a cure specialistiche migliorano gli esiti per molte di queste patologie.

ERN LUNG si occupa di tutte le malattie rare e complesse dell'apparato respiratorio, tra cui le malattie interstiziali polmonari (ILD); la fibrosi cistica (CF); la bronchiectasia non legata alla fibrosi cistica (nCF-BE); l'ipertensione polmonare (PH); la discinesia ciliare primitiva (DCP); il deficit di Alfa-1-antitripsina (AATD); il mesotelioma (MSTO); e la disfunzione cronica di rigetto del trapianto omologo di polmone (CLAD).

La rete punta a migliorare le competenze in tutta Europa per promuovere gli standard di cura, la qualità della vita e la prognosi per l'intero spettro delle malattie polmonari rare. I membri dell'ERN LUNG sviluppano e diffondono linee guida, promuovono approcci terapeutici comuni, migliorano l'accesso transfrontaliero alla diagnosi e al trattamento, avviano e sostengono i registri, e arruolano coorti sufficientemente numerose per gli studi clinici, lo sviluppo di farmaci e studi sulla storia naturale delle patologie.

ERN-LUNG offre ai pazienti l'accesso a équipe interdisciplinari, che forniscono un secondo parere su casi complessi tramite consulenza online, senza richiedere ai pazienti di viaggiare. Questo risultato è ottenuto attraverso un sistema di consulenza di esperti online, tavole rotonde online sui casi e, se necessario, un rinvio transfrontaliero.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Thomas O.F. Wagner
Universitätsklinikum Frankfurt, Germania

Rete di riferimento europea per le malattie cutanee (ERN Skin)

Molte patologie cutanee hanno un grave impatto sui pazienti e possono essere associate al rischio di contrarre un tumore. La diagnosi delle malattie cutanee rare e complesse consiste in una valutazione completa della cute e delle mucose, così come di altri apparati, oltre all'esecuzione di biopsie cutanee. Solo dermatologi esperti possono distinguere queste patologie complesse. L'assenza della diagnosi di un esperto è un ostacolo al trattamento e può rappresentare un pesante fardello fisico e psicologico per i pazienti.

ERN Skin riunisce i principali esperti nel campo delle malattie cutanee rare dei bambini e degli adulti per lo scambio di conoscenze, l'aggiornamento e lo sviluppo di linee guida sulle migliori prassi, il miglioramento della formazione professionale e l'educazione del paziente, e l'impostazione di programmi di ricerca.

Si propone di migliorare l'organizzazione sanitaria, mettendo in comune le risorse disponibili, inclusa una piattaforma che consente agli esperti di realizzare discussioni collaborative su casi difficili. Per ogni malattia coperta dalla rete, le équipe multidisciplinari di base includono come minimo un dermatologo, un infermiere, uno psicologo, un genetista, un dietista e un patologo, insieme ad altri specialisti qualora necessario.

ERN Skin sviluppa anche registri di malattie cutanee rare, che consentono la partecipazione a programmi di ricerca e sperimentazioni cliniche con pazienti ben caratterizzati, oltre a stimolare la ricerca terapeutica con coorti di pazienti sufficientemente ampie. Inoltre verrà condotto uno studio socio-economico globale in materia di onere individuale delle malattie.

COORDINATRICE DELLA RETE

Professoressa Christine Bodemer
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Necker-Enfants Malades, Francia

Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi) (ERN EURACAN)

Il progetto «La sorveglianza dei tumori rari in Europa» (RARECARE) definisce tumori rari le neoplasie con un'incidenza inferiore a sei casi su 100 000 all'anno. Rappresentano circa il 20-25 %di tutte le nuove diagnosi di tumore e il 30 %delle morti per cancro.

Gli esperti concordano sul fatto che i pazienti con tumori rari dovrebbero, dalla diagnosi iniziale, essere indirizzati a centri di riferimento certificati. Ciò consente loro di beneficiare delle competenze multidisciplinari più aggiornate (che vanno da terapie efficaci a linee guida di trattamenti basati sull'evidenza) e garantisce un'assistenza adeguata a tutti i pazienti, indipendentemente dal punto di accesso iniziale.

EURACAN si occupa di oltre 300 tipi di tumori solidi rari degli adulti, raggruppandoli in 10 aree corrispondenti alla classificazione RARECARE e ICD10. La rete collabora strettamente con i rappresentanti dei pazienti dei Gruppi europei di rappresentanza dei pazienti (ePAG) per fornire informazioni e prospettive sulle esigenze e le aspettative dei pazienti.

Fin dalla sua nascita, EURACAN ha raggiunto 26 paesi dell'UE e del SEE, proponendosi di standardizzare la gestione dei pazienti e migliorare i tassi di sopravvivenza generando e condividendo gli strumenti migliori, e aggiornando regolarmente le linee guida sulle pratiche cliniche diagnostiche e terapeutiche in collaborazione con varie società scientifiche. La rete ha sviluppato strumenti di comunicazione destinati ai pazienti e ai medici in tutte le lingue, mentre il progetto STARTER (avviare un registro europeo dei tumori rari negli adulti) sta creando uno strumento essenziale per il futuro: il modello federato di registro dell'EURACAN.

EURACAN si basa su reti esistenti e sperimentazioni cliniche di successo attraverso l'Organizzazione europea per la ricerca e il trattamento del cancro (EORTC), la Società europea tumori neuroendocrini (ENETS), la Rete per i tumori dei tessuti connettivi (Conticanet) e vari programmi di ricerca precedenti dell'UE, inclusi i progetti SPECTA/Arcagen e TRacKING, avviati da EURACAN.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor dott. Jean-Yves Blay
Centre Léon Bérard, Lione, Francia

L'Europa: un centro d'eccellenza globale

Le reti di riferimento europee sono entrate in funzione a marzo 2017, con lo scopo primario di migliorare la vita dei cittadini europei che convivono con malattie rare e complesse.

Tuttavia le ERN hanno un impatto globale che va ben oltre l'Europa. Promuovono le migliori prassi globali dove esistono e in caso contrario ne concepiscono di nuove. Le reti stanno contribuendo a rendere l'Europa un polo di attività nelle patologie rare e complesse attuando le linee guida diagnostiche o terapeutiche basate sulle migliori prassi dove esistono e sviluppandone di nuove dove non esistono.

Riunendo esperti e popolazioni di pazienti, le ERN facilitano inoltre gli studi clinici e sperimentano interventi terapeutici, assicurandosi un posto in prima linea nell'innovazione in numerosi settori relativi alle malattie rare.

Il modello delle ERN rappresenta un esempio per gli altri, grazie allo sviluppo di strumenti di sanità digitale all'avanguardia per favorire la collaborazione transfrontaliera in Europa, che potenzialmente possono favorire la collaborazione internazionale e migliorare l'accesso all'assistenza sanitaria.

Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche (ERN-EuroBloodNet)

Le malattie ematologiche comprendono le anomalie delle cellule del sangue e del midollo osseo, degli organi linfoidi e dei fattori della coagulazione, e sono quasi tutte rare. Possono essere suddivise in sei categorie: difetti rari dei globuli rossi; disfunzioni del midollo osseo; disturbi rari della coagulazione; emocromatosi e altre malattie genetiche rare della sintesi di ferro; neoplasie mieloidi; e neoplasie linfoidi.

La diagnosi delle malattie ematologiche rare (RHD) richiede una notevole esperienza clinica e l'accesso a una vasta gamma di servizi di laboratorio e tecnologie di imaging. Questi test consentono una classificazione precisa della malattia secondo i criteri basati su sistemi di valutazione internazionali dell'OMS e, ove possibile, su biomarcatori.

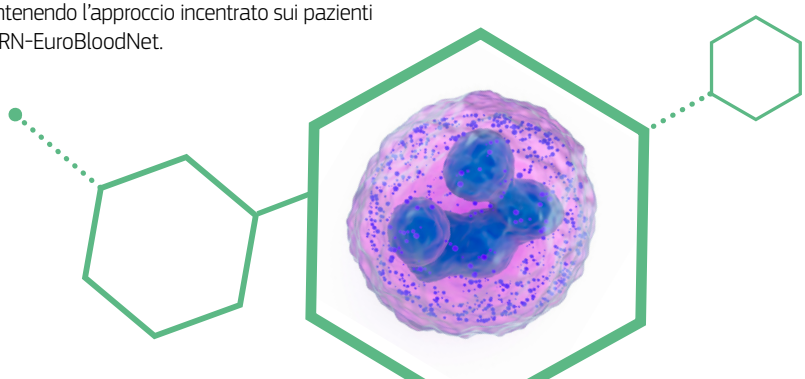
Alla luce di questi requisiti e del fatto che alcune RHD sono molto rare, la diagnosi è spesso trascurata o tardiva, in particolare nei pazienti anziani. Il trattamento inoltre è spesso difficile a causa delle infrastrutture e delle équipe specializzate necessarie, nonché delle difficoltà di accesso a trattamenti specifici quali il trapianto di cellule staminali allogeniche o dei fattori di coagulazione. In alcuni paesi sono in atto programmi di prevenzione per determinate patologie, ma vi è un'urgente necessità di armonizzazione in materia di screening.

Nei suoi primi cinque anni di vita ERN-EuroBloodNet, in stretta collaborazione con l'Associazione europea di ematologia (EHA), ha condotto con successo molteplici azioni trasversali e specifiche per le malattie RHD volte a migliorare l'accesso all'assistenza sanitaria per i pazienti RHD; promuovere linee guida e migliori prassi; migliorare la formazione e la condivisione delle conoscenze; offrire consulenza clinica in settori in cui la competenza nazionale è scarsa; e aumentare il numero di sperimentazioni cliniche nel campo. Il coinvolgimento delle ePAG e delle associazioni di pazienti sin dall'inizio contribuisce alla responsabilizzazione dei pazienti, all'educazione terapeutica e alla formazione della rappresentanza, mantenendo l'approccio incentrato sui pazienti di ERN-EuroBloodNet.

CO-COORDINATORI DELLA RETE

Professor Pierre Fenaux
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Saint-Louis, Parigi, Francia (presidente del polo oncologico)

Professoressa Béatrice Gulbis
Hôpital ERASME-CUB, LHUB-ULB, Bruxelles, Belgio (presidente del polo non-oncologico)



Rete di riferimento europea per le malattie e i disturbi uro-retto-genitali (ERN eUROGEN)

Le patologie uro-retto-genitali rare e complesse possono richiedere una correzione chirurgica, spesso durante il periodo neonatale o l'infanzia. L'incontinenza urinaria e fecale sono un pesante fardello per i pazienti in età pediatrica, per gli adolescenti e per gli adulti. I soggetti colpiti da questi disturbi necessitano di cure per tutta la loro vita, erogate da équipe multidisciplinari di esperti che pianificano ed eseguono l'intervento chirurgico e forniscono supporto psicologico e fisioterapia nella fase post-operatoria, quando necessari.

ERN eUROGEN fornisce linee guida sulle migliori prassi secondo una valutazione indipendente e migliora la condivisione dei risultati. Per la prima volta, si propone di offrire la possibilità di monitorare i risultati a lungo termine sui pazienti per un periodo dai 15 ai 20 anni attraverso il registro dell'ERN eUROGEN.

La rete raccoglie i dati e i materiali, ove non disponibili; sviluppa nuove linee guida cliniche; predispone le migliori prassi basate su approcci concreti; individua variazioni nell'attuale pratica clinica; sviluppa programmi didattici e formativi; imposta il programma di ricerca in collaborazione con i rappresentanti dei pazienti; e condivide le conoscenze attraverso la partecipazione a consultazioni virtuali sui CPMS e attraverso équipe multidisciplinari. I nuovi specialisti di malattie uro-retto-genitali rare e complesse beneficiano di una specifica formazione e di visite di scambio clinico offerte dal programma di scambio dell'ERN eUROGEN.

In definitiva la rete si prefigge di promuovere l'innovazione nel campo della medicina e di migliorare la diagnosi e il trattamento per i pazienti con malattie uro-retto-genitali rare e complesse attraverso la strategia "Condividi. Assisti. Cura".

COORDINATORE DELLA RETE

Wout Feitz
Radboud Universiteit Medisch Centrum, Amalia Kinderziekenhuis, Nijmegen, Paesi Bassi

Collaborazione in azione

Le piattaforme online, la telemedicina e gli strumenti di sanità digitale svolgono un ruolo prezioso nel facilitare la collaborazione. Le ERN sono collegate attraverso una piattaforma informatica dedicata, il sistema di gestione dei dati clinici dei pazienti (CPMS), un'applicazione software clinica basata sul web che consente ai fornitori di assistenza sanitaria provenienti da tutta l'UE di lavorare insieme virtualmente per diagnosticare e trattare pazienti con malattie rare, a bassa prevalenza e complesse.

I coordinatori delle reti possono organizzare comitati consultivi "virtuali" in cui i medici specialisti utilizzano strumenti di telemedicina per riesaminare la condizione di un paziente e convenire sulla diagnosi o il trattamento. Ciò consente agli operatori sanitari, che in precedenza avrebbero dovuto gestire casi rari e complessi in condizioni di isolamento professionale, di consultarsi con i loro pari e chiedere un secondo parere a un collega. Una caratteristica centrale di questi strumenti è l'interoperabilità.

Grazie ai progressi della tecnologia per le videoconferenze, le distanze geografiche non sono più una barriera per la collaborazione a distanza. Le reti inoltre usano sistemi dedicati per condividere campioni di tessuto o immagini ad alta risoluzione di patologie complesse. Queste tecnologie possono essere utilizzate anche per costituire un archivio dei casi per ulteriori studi. Il CPMS è disciplinato dalla legislazione europea e nazionale sulla protezione dei dati e sui diritti alla privacy dei pazienti (RGPD).

Per esempio, una volta che i dati patologici o radiologici vengono condivisi in modo sicuro, i membri della rete possono accedere, visualizzare le immagini e commentarle in un ambiente riservato agli addetti ai lavori. Il medico curante rimane responsabile per il suo paziente ma può sfruttare l'ERN come una risorsa preziosa e solidale.

Partner affiliati

Le ERN mirano a essere un vero valore aggiunto per tutti gli Stati membri dell'UE. La normativa di riferimento consente ai paesi senza rappresentanza in una ERN approvata di partecipare attraverso i fornitori di assistenza sanitaria designati dai rispettivi Stati membri come centri nazionali "associati" e/o "collaborativi".

Gli Stati membri possono anche voler designare un polo di coordinamento nazionale per mantenere i contatti con tutte le ERN. Il Comitato degli Stati membri delle ERN definisce il quadro comune per la designazione e l'integrazione di questi tipi di centri nelle ERN. Tuttavia è essenziale che la designazione di partner affiliati da parte degli Stati membri venga effettuata mediante procedure aperte, trasparenti e solide, e tutte le ERN devono disporre di un chiaro obiettivo strategico per l'impegno attivo e la partecipazione dei partner affiliati.

Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari (ERN EURO-NMD)

Le malattie neuromuscolari (NMD) si manifestano dalla prima infanzia alla tarda età adulta e sono caratterizzate da debolezza muscolare e atrofia. Possono anche essere associate ad altri sintomi, tra cui stanchezza, dolore, intorpidimento, cecità, difficoltà di deglutizione, difficoltà respiratorie e malattie cardiache. La maggior parte delle NMD è progressiva e debilitante e riduce la qualità e l'aspettativa di vita.

Ci sono lacune significative e disparità di accesso alla diagnosi e al trattamento in tutta Europa. Tra le principali sfide da affrontare per migliorare i risultati vi sono il ritardo nel rinvio dalle cure primarie a un centro specializzato e la gestione della transizione dai servizi pediatrici a quelli per adulti.

ERN EURO-NMD riunisce i principali esperti europei per fornire ai pazienti l'accesso alle cure specialistiche attraverso consultazioni virtuali e di persona. La rete si propone di ridurre i tempi di diagnosi, per migliorare la resa diagnostica e aumentare l'accesso a percorsi di cura adeguati.

Nella prima metà del 2021, un totale di 12 882 nuovi pazienti ha consultato i partner dell'EURO-NMD, e i partner hanno partecipato a 258 sperimentazioni cliniche. Dal 2018 il numero di nuovi pazienti che consultano i partner della rete è aumentato del 37,5% e la partecipazione dei partner dell'EURO-NMD nelle sperimentazioni cliniche è cresciuto del 63%.

Inoltre la rete sviluppa continuamente nuove linee guida e fornisce agli operatori sanitari e ai pazienti informazioni sulle migliori prassi specifiche per la malattia. Le conoscenze generate e curate dalla rete sono rese ampiamente disponibili online e attraverso webinar di pubblico dominio, e tramite strumenti di sanità digitale come le discussioni su CPMS. Attualmente è in fase di realizzazione un sistema di gestione dell'apprendimento basato su Moodle (LMS).

Basandosi su un solido spirito di cooperazione, la rete continua a favorire collaborazioni che potranno guidare gli sviluppi della ricerca e della terapia per rispondere alle esigenze insoddisfatte dei pazienti. Un'altra priorità è la promozione della condivisione transnazionale dei dati attraverso registri eticamente solidi e di alta qualità e piattaforme di gestione dei dati della ricerca.

COORDINATRICE DELLA RETE

Dott.ssa Teresinha Evangelista
Université Sorbonne - Hôpital Pitié Salpêtrière - Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Francia

Rete di riferimento europea per le malattie oculari (ERN-EYE)

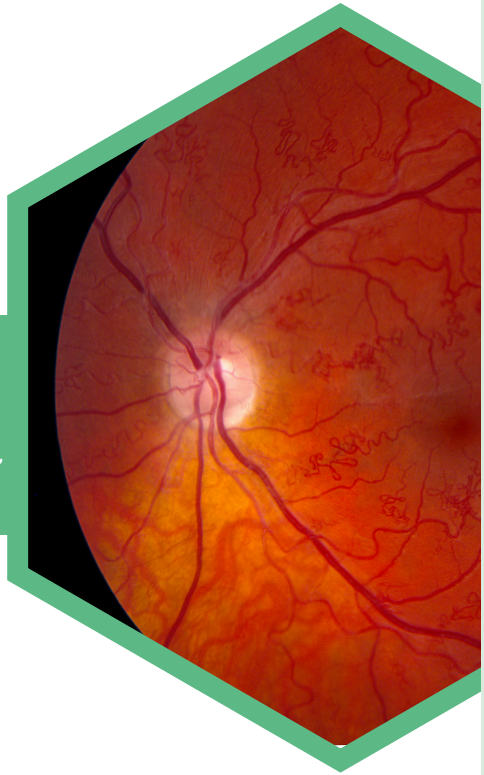
Le malattie oculari rare (RED) sono la principale causa di disabilità visiva e cecità nei bambini e nei giovani adulti in Europa. Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani (ORPHANET) elenca più di 900 RED, che comprendono malattie più diffuse come la retinite pigmentosa - che ha una prevalenza stimata di uno su 5 000 - così come patologie molto rare descritte solo una volta o due nella letteratura medica.

In stretta collaborazione con gli ePAG, l'ERN-EYE affronta tali malattie suddividendole in quattro gruppi tematici: malattie rare della retina; malattie neuro-oftalmologiche rare; malattie oftalmologiche pediatriche rare; e patologie del segmento anteriore rare. Inoltre sei gruppi di lavoro trasversali stanno affrontando i problemi comuni ai quattro gruppi tematici principali. Ulteriori gruppi di lavoro si concentrano su settori specifici, tra cui i test genetici, i registri, la ricerca, l'istruzione, la comunicazione, l'ipovisione e gruppi di pazienti, e l'integrazione nazionale.

Uno degli strumenti più importanti dell'ERN è il CPMS, una piattaforma informatica clinica virtuale contenente una serie di dati dedicati alle RED. L'ERN-EYE si concentra sul miglioramento della diagnosi e dell'assistenza dei pazienti in tutta l'UE attraverso il collegamento e il rafforzamento della rete di esperti; lo scambio di conoscenze e di informazioni; lo sviluppo di programmi didattici e formativi (quali webinar o programmi di e-learning); la creazione di un registro europeo interoperabile (REDdistry); e lo sviluppo di linee guida e documenti di buone prassi.

COORDINATRICE DELLA RETE

Professoressa Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Francia

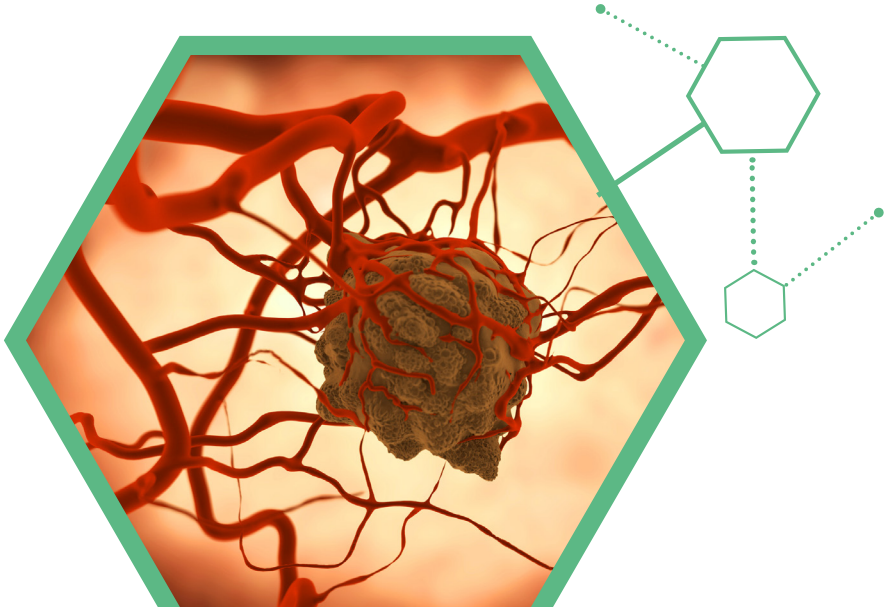


Rete di riferimento europea per le sindromi tumorali di predisposizione genetica (ERN GENTURIS)

Le sindromi tumorali di predisposizione genetica sono disturbi in cui le mutazioni genetiche ereditarie predispongono fortemente i soggetti allo sviluppo di tumori. Il rischio di sviluppare un tumore nell'arco della vita può raggiungere il 100 %. Mentre vi è una notevole diversità nei sistemi di organi che possono essere colpiti, i soggetti affetti da queste patologie affrontano sfide simili: ritardo nella diagnosi, mancanza di prevenzione per i pazienti e i parenti sani e cattiva gestione terapeutica. Allo stato attuale i casi diagnosticati di sindromi tumorali di predisposizione genetica riguardano solo una piccola minoranza di persone.

ERN GENTURIS sta lavorando per migliorare l'identificazione di queste sindromi; ridurre al minimo la variazione nei risultati clinici; progettare e attuare linee guida dell'UE; sviluppare il registro GENTURIS; sostenere la ricerca; e responsabilizzare i pazienti. La rete educa il pubblico e gli operatori sanitari attraverso il suo sito web, organizzando webinar e corsi, e favorendo la condivisione delle migliori prassi in tutta Europa. Verrà migliorato l'accesso sia virtuale che in presenza alle cure multidisciplinari, al fine di condividere e discutere i casi complessi. La rete sta migliorando la qualità e l'interpretazione dei test genetici e aumentando la partecipazione dei pazienti ai programmi di ricerca clinica.

ERN GENTURIS coopera con altre ERN per migliorare la cura dei pazienti con sindromi tumorali di predisposizione genetica che sviluppano patologie che rientrano nella competenza di un'altra rete.



COORDINATRICE DELLA RETE

Professoressa Nicoline Hoogerbrugge
Radboud Universiteit Medisch Centrum
Nijmegen, Paesi Bassi

Guidare una rete di riferimento europea

Professoressa Hélène Dollfus

La professoressa Hélène Dollfus è una professoressa di genetica medica e consulente di genetica medica presso l'ospedale universitario di Strasburgo (HUS) in Francia, dove è primaria del dipartimento di genetica medica. È stata la coordinatrice dell'ERN-EYE dalla sua istituzione nel 2017, e attualmente presiede il gruppo di coordinatori delle ERN.

"Coordinare una ERN, collaborando con la Commissione europea, è un'esperienza unica", afferma la professoressa Dollfus. *"La rete è altamente innovativa e copre un'ampia gamma di iniziative incentrate sull'assistenza ai pazienti. Si tratta di una sfida impegnativa, ma è molto stimolante e stiamo iniziando a vedere alcuni risultati promettenti".*

La professoressa Dollfus è orgogliosa del fatto che l'ERN-EYE si stia dimostrando all'altezza della sua visione fondante. *"La collaborazione di specialisti di malattie oculari rare, provenienti da tutta Europa, sotto la guida della nostra eccezionale équipe di gestione dedicata rappresenta un importante traguardo",* spiega. *"Inoltre i rappresentanti dei pazienti sono attualmente partner importanti con cui lavoriamo fianco a fianco. Ritengo che abbiamo già imparato molto gli uni dagli altri e abbiamo preparato il terreno per il futuro successo dell'ERN-EYE".*

La professoressa Dollfus non è solo a capo dell'ERN-EYE, è anche l'attuale presidente del gruppo di coordinatori delle ERN, che riunisce tutti i 24 coordinatori per discutere le sfide comuni e condividere le esperienze. *"Ci troviamo in una fase interessante dello sviluppo delle ERN. Possiamo analizzare e valutare i risultati dei primi cinque anni con una certa soddisfazione, ma adesso stiamo entrando in un periodo nuovo di espansione che richiederà squadre di gestione ampliate e maggiori risorse per aiutare gli operatori sanitari a fornire servizi sempre più efficienti ai pazienti con malattie rare",* afferma.

A partire da gennaio 2022, la maggior parte delle ERN ha almeno raddoppiato le dimensioni poiché sono stati aggiunti ulteriori membri provenienti da tutta l'UE. *"Integrare le ERN nei sistemi sanitari degli Stati membri è una sfida importante che siamo ansiosi di vincere. Gli scambi di formazione sono stati un successo significativo e la maggior parte di noi sta continuamente producendo e aggiornando le linee guida",* afferma la professoressa Dollfus.

"In qualità di ERN, il nostro obiettivo è che i dati sulle malattie rare siano condivisi il più ampiamente possibile attraverso il numero crescente di registri, perché ne traggano beneficio pazienti e medici. Vogliamo vedere collaborazioni di ricerca potenziate in tutta l'UE - non solo per le sperimentazioni cliniche, ma anche per la ricerca scientifica inclusi gli sviluppi genomici".

La professoressa Dollfus attende con impazienza di passare alla fase successiva nello sviluppo delle ERN. *"Il mio obiettivo è arrivare a una fase di maturazione uniforme, coesiva e produttiva per tutti gli spazi di lavoro delle ERN, adempiendo al contempo la nostra missione di portare assistenza a ciascun paziente affetto da una malattia rara nell'UE".*

Rete di riferimento europea per le malattie cardiache rare e non comuni (ERN GUARD-Heart)

Le malattie cardiache rare possono manifestarsi durante tutto l'arco della vita di una persona e la maggior parte di esse è costituita solitamente da disturbi genetici (ereditari) o da malattie che si sviluppano durante l'embriogenesi (difetti cardiaci congeniti). Queste patologie sono caratterizzate da una vasta gamma di sintomi e segnali che variano non solo da una malattia all'altra, ma anche da paziente a paziente. La maggior parte delle malattie cardiache presuppone un rischio di morte improvvisa in giovane età e può manifestarsi in persone altrimenti sane.

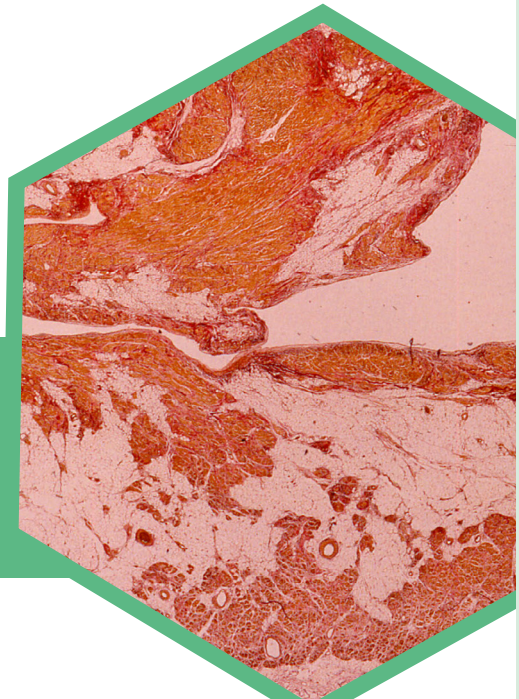
ERN GUARD-Heart ha individuato cinque aree tematiche: patologie elettriche familiari in adulti e bambini; cardiomiopatie familiari in adulti e bambini; speciali condizioni elettrofisiologiche nei bambini; difetti cardiaci congeniti; e altre malattie cardiache rare. Queste aree tematiche seguono la classificazione internazionale delle malattie (ICD10) e Orphanet e sono soggette alle linee guida cliniche della Società europea di cardiologia (ESC).

La rete cerca di rafforzare il coordinamento delle competenze e delle risorse al fine di facilitare la messa in comune delle conoscenze multidisciplinari che sono quindi mappate e diffuse al pubblico.

I servizi sanitari sono erogati attraverso una piattaforma condivisa di sanità digitale, che garantisce ai pazienti un accesso più ampio alle competenze e agli operatori sanitari in tutta Europa. Favorendo una più stretta cooperazione tra esperti, vengono acquisite e condivise nuove conoscenze scientifiche per sostenere lo sviluppo di nuove procedure diagnostiche e terapeutiche e per individuare nuove malattie cardiache rare.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Arthur A.M. Wilde
Amsterdam Universitair Medisch Centrum, Amsterdam, Paesi Bassi



Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità dello sviluppo neurologico rare (ERN ITHACA)

Il nome dell'ERN ITHACA (dalle iniziali dei termini inglesi per disabilità intellettiva, telesalute, autismo e anomalie congenite) richiama «l'odissea» diagnostica che affrontano tanti pazienti affetti da anomalie dello sviluppo. La rete riunisce più di 70 reparti di genetica clinica di tutti gli ospedali universitari dell'UE, che contano esperti in disturbi dello sviluppo neurologico rari (NDD) - principalmente disabilità intellettiva (ID) e disturbi dello spettro autistico (ASD) - nonché anomalie congenite multiple rare.

ERN ITHACA si occupa della diagnosi clinica e biologica/genetica di queste anomalie dello sviluppo, del coordinamento dell'assistenza e del trattamento multidisciplinari, e della diagnosi prenatale e della patologia fetale.

Le anomalie dello sviluppo rare colpiscono molti bambini e adulti: per esempio, circa il 2 %dei neonati sarà affetto da ID e almeno l'1 % da ASD (con o senza ID). Circa la metà dei pazienti con ID, e più di uno su 10 con ASD, ha un disturbo monogenico o cromosomico. Le malformazioni congenite colpiscono un bambino su 40, spesso come parte di sindromi complesse che presentano anche NDD. Sono state descritte oltre 5 000 sindromi rare.

ERN ITHACA riunisce medici esperti e rappresentanti delle ePAG, fornendo un sostegno collaborativo per la ricerca clinica, sviluppando consenso e linee guida sulle migliori prassi, e migliorando la diagnosi precoce, l'assistenza e la cura dei pazienti. La rete ha anche istituito la Biblioteca internazionale della disabilità intellettiva e delle anomalie dello sviluppo (ILIAD), un registro dei pazienti.

La rete sviluppa la telemedicina e il teleconsulto per facilitare le discussioni collegiali tra i medici di riferimento e i ricercatori in tutta l'UE, e produce strumenti di formazione e di e-learning per operatori sanitari, non addetti ai lavori ed ePAG.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Alain Verloes
Université de Paris & Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Universitaire Robert-Debré, Parigi, Francia

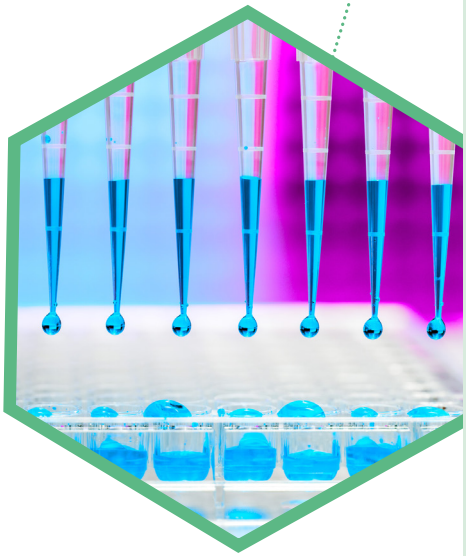
Rete di riferimento europea per le patologie metaboliche ereditarie (MetabERN)

Le patologie metaboliche ereditarie (IMD) rare sono in tutto più di 1 400: si tratta di malattie singolarmente rare ma collettivamente frequenti. Molte malattie metaboliche hanno gravi implicazioni per i pazienti, talvolta potenzialmente letali. Queste patologie includono disturbi di tutti gli organi, possono colpire persone di ogni età e richiedono la collaborazione multidisciplinare di un'ampia gamma di professionisti.

La diagnosi precoce può migliorare i risultati, ma solo il 5 % delle IMD conosciute è attualmente incluso nei programmi di screening neonatale attivi in Europa; inoltre è necessario armonizzare i programmi nazionali. Per molte IMD mancano conoscenze sulla loro storia naturale, l'efficacia e la sicurezza delle terapie, mentre il follow-up sul lungo termine è incompleto.

La rete MetabERN si propone di migliorare la vita delle persone colpite da questo gruppo altamente eterogeneo di malattie, suddividendole in sette categorie principali. MetabERN rappresenta la rete più completa, pan-metabolica, pan-europea, orientata ai pazienti, volta a trasformare le modalità con cui l'assistenza è erogata ai pazienti con IMD in Europa.

MetabERN usa il sistema di gestione dei dati clinici dei pazienti (CPMS) come piattaforma di riferimento per i processi decisionali clinici e per la promozione di programmi di ricerca traslazionali tra tutte le IMD. Con il suo registro europeo unificato completamente operativo per le IMD (U-IMD), sviluppato con un finanziamento dell'Agenzia esecutiva per i consumatori, la salute, l'agricoltura e la sicurezza alimentare (CHAFEA), MetabERN genera efficacemente dati sui pazienti per fini di ricerca. Ciò consente una valutazione dettagliata della storia naturale delle IMD e l'indagine di ulteriori temi di ricerca, tra cui l'analisi prospettica di interventi preventivi e terapeutici nei pazienti affetti da IMD. Inoltre U-IMD è il primo registro dei pazienti osservazionale e non interventistico a includere tutte le oltre 1 400 IMD.



COORDINATORE DELLA RETE

Professor Maurizio Scarpa
Ospedale universitario di Udine, Udine, Italia

Politiche nazionali in materia di malattie rare

La responsabilità primaria per l'organizzazione e l'erogazione di servizi sanitari e di assistenza medica a livello nazionale spetta agli Stati membri dell'UE. La politica sanitaria dell'UE si propone di integrare le politiche nazionali per garantire una protezione sanitaria in tutte le politiche dell'UE e lavorare per un'Unione europea della salute.

Nel 2009 il Consiglio europeo dei ministri della Salute ha raccomandato che i paesi membri elaborino e attuino piani o strategie per sostenere i pazienti con malattie rare. Questi piani dovrebbero essere progettati per:

- orientare e strutturare interventi nel settore delle malattie rare nel quadro dei sistemi sanitari e sociali nazionali;
- integrare le iniziative a livello locale, regionale e nazionale nei piani o nelle strategie per garantire un approccio globale;
- definire gli interventi prioritari, con obiettivi e meccanismi di controllo.

Il programma "UE per la salute" 2021-2027 fornisce il finanziamento dei progetti per sostenere gli Stati membri nell'attuazione dei loro piani sanitari nazionali in linea con la visione di un'Unione europea della salute. Entro il 2022 23 Stati membri (più Svizzera e Norvegia) hanno adottato piani sanitari nazionali per le malattie rare.

Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia) (ERN PaedCan)

I tumori pediatrici sono rari e si manifestano in diversi sottotipi. Ogni anno in tutta Europa a 35 000 bambini e giovani viene diagnosticato un tumore e 6 000 pazienti affetti da tumore pediatrico muoiono: si tratta della principale malattia mortale per i bambini di età superiore a un anno. Più di mezzo milione di lungo-sopravviventi di tumore infantile è vivo oggi in Europa e due terzi di queste persone stanno affrontando problemi di salute e psico-sociali a lungo termine a causa della loro malattia.

Negli ultimi decenni i tassi medi di sopravvivenza sono migliorati: per alcune patologie il progresso è stato incoraggiante, mentre per altre forme i risultati rimangono molto scarsi. Queste significative disuguaglianze nei tassi di sopravvivenza rappresentano una sfida, con differenze ancor più marcate nell'Europa orientale.

ERN PaedCan lavora per migliorare l'accesso a un'assistenza sanitaria di alta qualità per i bambini e gli adolescenti malati di cancro le cui condizioni richiedono competenze e strumenti specializzati non ampiamente disponibili a causa della rarità dei casi e della mancanza di risorse. Si basa su precedenti progetti finanziati dall'UE: ENCCA, PanCare ed ExPO-r-Net.

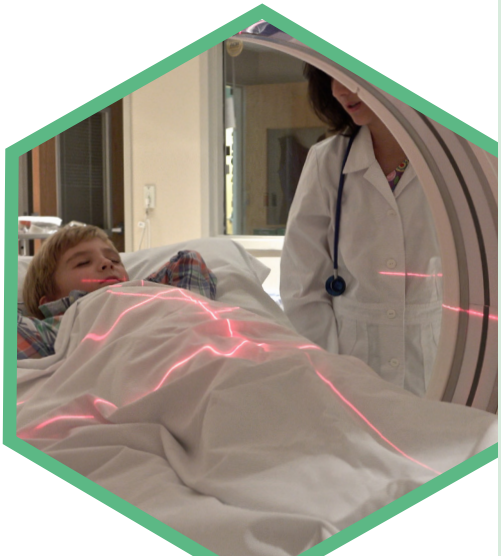
I membri includono una forte rete interattiva di ospedali pediatrici e unità specializzate nella cura di tumori pediatrici e adolescenziali. Insieme alla Società europea di oncologia pediatrica (SIOPE) sono stati stabiliti i protocolli di guida per lo standard europeo di pratica clinica (ESCP) come riferimento comune per i trattamenti iniziali in tutti gli scenari di cura dei principali tumori pediatrici e un comitato oncologico pediatrico virtuale usa strumenti di sanità digitale per condividere competenze e consulenze. L'istruzione e la formazione sono promosse attraverso webinar, riunioni e programmi di scambio.

ERN PaedCan si sforza di raggiungere l'equità nei risultati dei tumori pediatrici in tutta Europa e di contribuire ad attuare il piano strategico del SIOPE, fortemente sostenuto dalla missione sul cancro di Orizzonte Europa, dal Piano europeo di lotta contro il cancro e dalla strategia farmaceutica per l'Europa.

La rete si propone di aumentare il tasso di sopravvivenza ai tumori infantili e la qualità della vita promuovendo la cooperazione, la ricerca e la formazione, con l'obiettivo finale di ridurre le attuali disuguaglianze nel tasso di sopravvivenza ai tumori infantili e nelle capacità di assistenza sanitaria negli Stati membri dell'UE.

COORDINATRICE DELLA RETE

Professoressa dott.ssa. Ruth Ladenstein
St. Anna Kinderspital & St. Anna Kinderkrebsforschung, Austria



Rete di riferimento europea per le malattie epatiche (ERN RARE-LIVER)

Le malattie epatiche rare possono provocare danni progressivi al fegato, causando fibrosi e cirrosi. Le complicanze della cirrosi possono portare alla morte del paziente e, in molti casi, l'unico trattamento efficace è il trapianto di fegato. Affaticamento, prurito in condizioni di colestasi e dolore e gonfiore addominale in condizioni cistiche influenzano in modo significativo la qualità della vita dei pazienti.

Per i pazienti pediatrici, il ritardo nella diagnosi, i problemi della crescita e la difficoltà di raggiungere i normali traguardi dello sviluppo sono complicazioni aggiuntive, insieme alla sfida della transizione nella cura attraverso l'adolescenza.

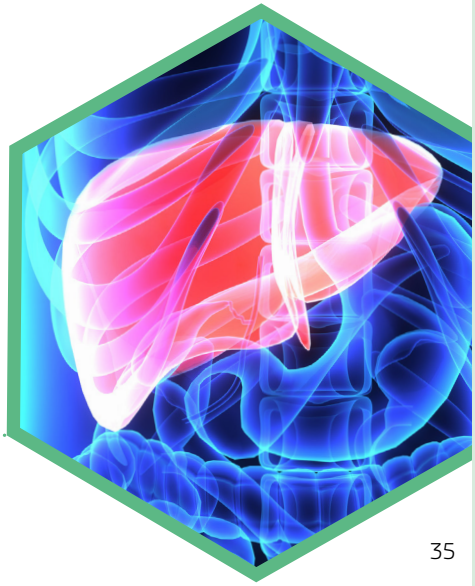
ERN RARE-LIVER affronta tre aree tematiche delle malattie: la malattia epatica autoimmune; l'atresia metabolica delle vie biliari e le relative patologie epatiche; e la malattia strutturale del fegato. La rete, per la prima volta nel settore delle malattie epatiche, integra pienamente l'assistenza pediatrica e l'assistenza agli adulti, con particolare attenzione alle esigenze delle popolazioni di transizione e alle implicazioni per le famiglie con una diagnosi genetica.

Lo sviluppo di linee guida aggiornate è una priorità. Le linee guida di assistenza, sostenute dalla standardizzazione di test diagnostici e prognostici essenziali, sono attuate in collaborazione con l'Associazione europea per lo studio del fegato (EASL) e la Società europea di gastroenterologia, epatologia e nutrizione pediatrica (ESPGHAN).

ERN RARE-LIVER si propone di affrontare le significative sfide relative alla consapevolezza dei medici rispetto ai disturbi epatici rari e all'accesso equo a opzioni di trattamento in rapida evoluzione.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Ansgar W. Lohse
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Germania



Rete di riferimento europea per le malattie del tessuto connettivo e muscolo-scheletriche (ERN ReCONNET)

Le malattie del tessuto connettivo e muscolo-scheletriche (rCTD) rare comprendono differenti malattie e sindromi che hanno un impatto considerevole sul benessere del paziente. Includono patologie ereditarie; malattie autoimmuni sistemiche quali la sclerosi sistemica; malattie miste del tessuto connettivo; miopatie infiammatorie idiopatiche; malattie indifferenziate del tessuto connettivo; e la sindrome da antifosfolipidi.

ERN ReCONNET sta sviluppando un quadro per l'erogazione di standard di assistenza e pratica di alta qualità, innovativi, sostenibili ed equi che daranno ai pazienti europei con rCTD un accesso migliore all'assistenza sanitaria.

Grazie alla collaborazione tra membri a pieno titolo, rappresentanti dell'ePAG e partner affiliati, ERN ReCONNET ha sviluppato pubblicazioni sottoposte a revisione tra pari riguardanti le più recenti linee guida di pratica clinica; le esigenze insoddisfatte nell'educazione dei pazienti; l'ottimizzazione dei percorsi di cura dei pazienti; e l'impatto della COVID-19 sulle rCTD. La rete ha anche fornito una metodologia per la creazione di modelli organizzativi per i percorsi di cura dei pazienti con malattie rare; un'infrastruttura europea dei registri per l'armonizzazione dei dati delle rCTD che si propone di integrare tutti i registri esistenti e di nuova concezione sulle rCTD in tutta Europa; webinar per operatori sanitari e pazienti su argomenti relativi all' ERN ReCONNET; e versioni per non addetti ai lavori delle linee guida di pratica clinica.

I rappresentanti dei pazienti sono profondamente coinvolti in tutte le attività dell'ERN ReCONNET e svolgono un ruolo essenziale nella redazione e nella revisione delle pubblicazioni, nella fornitura di informazioni essenziali sulle esigenze dei pazienti per migliorare i percorsi e nel contributo offerto per migliorare le conoscenze e la gestione della malattia. Partecipano sia in veste di oratori che di pubblico dei webinar, sviluppano versioni delle pubblicazioni per non addetti ai lavori, sostengono procedure di valutazione per i nuovi membri e sono coinvolti nella governance.

La stretta collaborazione dei differenti portatori di interessi coinvolti nella rete rappresenta uno dei principali valori aggiunti dell'ERN ReCONNET, che continuerà a migliorare la vita delle persone che convivono con le rCTD.

COORDINATRICE DELLA RETE

Professoressa Marta Mosca
Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, Italia

Concentrarsi sull'obiettivo di migliorare le condizioni di salute dei pazienti: il ruolo delle organizzazioni dei pazienti

Le ERN mettono al centro i pazienti. Le associazioni dei pazienti e in particolare EURORDIS - un'alleanza non-governativa, guidata dai pazienti, di 984 associazioni di pazienti affetti da malattie rare di 74 paesi - hanno svolto un ruolo fondamentale nello sviluppo delle reti per più di un decennio. Collettivamente hanno contribuito a garantire che le ERN diano priorità al potenziamento dell'eccellenza clinica e al miglioramento delle condizioni di salute dei pazienti, garantendo al contempo l'accesso a un'assistenza di qualità in tutta Europa.

Eravamo presenti alla nascita dell'idea nel gruppo di lavoro di alto livello sui servizi sanitari e le cure mediche, quando le ERN sono state integrate nella direttiva sull'assistenza sanitaria transfrontaliera", afferma Inés Hernando, direttrice delle ERN e dell'assistenza sanitaria presso EURORDIS. "*Abbiamo seguito il lungo percorso del progetto insieme agli Stati membri e alla Commissione europea, dalla nascita del concetto alla trasposizione nella legislazione, attraverso la mobilitazione e la messa in comune dei responsabili clinici, fino al lancio delle 24 ERN raggruppate in aree terapeutiche, e adesso stiamo sostenendo la loro attuazione collaborando strettamente con i rappresentanti dei pazienti e i responsabili clinici coinvolti nelle reti".*

In qualità di partner attivo nello sviluppo del concetto di ERN, EURORDIS continua a lavorare con la comunità di pazienti di malattie rare, responsabili clinici ed équipe di gestione dei progetti delle ERN per garantire il coinvolgimento regolare e sistematico dei pazienti nelle attività e nella governance delle ERN. I responsabili clinici delle ERN e i rappresentanti dei pazienti stanno gradatamente costruendo una cultura della leadership condivisa e stanno imparando il modo migliore di collaborare per garantire che le ERN contribuiscano al miglioramento della vita delle persone che convivono con malattie rare.

Per molte malattie rare non esistono, a oggi, trattamenti disponibili", spiega la dottoressa Hernando. *"Tuttavia la cultura dell'apprendimento che le ERN hanno iniziato a costruire le sta trasformando in un focolaio di innovazione. Definendo i risultati per malattie specifiche, che possono essere sistematicamente misurati e condivisi attraverso differenti centri specializzati e paesi, le ERN apriranno le porte a un miglioramento della qualità delle cure e all'adozione di interventi medici o chirurgici ottimali".*

Si prevede che le ERN romperanno l'isolamento che spesso colpisce le comunità affette dalle malattie rare, aumenteranno la visibilità degli esperti in tutta Europa e integreranno le capacità dei sistemi sanitari nazionali di diagnosticare, curare e gestire i pazienti. *"Perché questo possa accadere su scala, ci devono essere percorsi di riferimento chiari e trasparenti. Gli Stati membri sono tenuti a istituire i meccanismi e i processi per facilitare la diffusione e l'adozione del capitale di conoscenze delle ERN - per esempio nello sviluppo di percorsi di cura delle malattie rare",* afferma.

I pazienti ripongono grandi speranze nelle ERN, auspicando che possano avere un impatto reale sulle loro vite: *"La possibilità di discutere casi complessi e di condividere esperienze e competenze nelle ERN è un primo passo importante, ma i paesi dovrebbero fare un uso migliore e più ampio delle conoscenze che queste reti creano e curano, al fine di migliorare la vita dei 30 milioni di persone che convivono con una malattia rara in Europa",* aggiunge la dottoressa Hernando. Gli Stati membri hanno un ruolo chiave da svolgere in questa fase. *"Adesso è arrivato il momento di coltivare e sostenere le reti in linea con le loro ambizioni, e di integrarle nei sistemi sanitari nazionali per migliorare la sopravvivenza e i risultati della qualità della vita per il maggior numero di pazienti possibile".*

Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni (ERN RITA)

ERN RITA riunisce i principali centri europei con esperienza nella diagnosi e nel trattamento dei disturbi immunologici rari. Questi costituiscono patologie potenzialmente letali che richiedono cure multidisciplinari con una valutazione diagnostica complessa e terapie altamente specializzate. La rete suddivide queste patologie in quattro sottotemi o filoni di lavoro - immunodeficienza primaria (PID), disturbi autoimmuni, disturbi reumatologici pediatrici e disturbi autoinfiammatori.

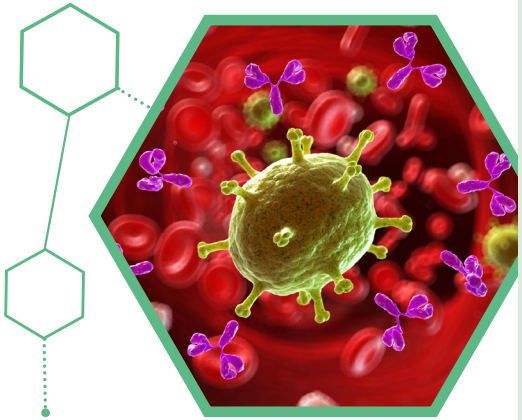
Si stanno rapidamente scoprendo e attuando varie terapie immunologiche. La terapia con immunoglobuline polivalenti ha rivoluzionato le prospettive per i pazienti con deficit di anticorpi; i trattamenti specifici con farmaci anti-citochine hanno trasformato le vite dei pazienti con patologie autoimmuni e autoinfiammatorie rare; e le terapie geniche e con cellule staminali originariamente per le PID sono adesso applicate a tutte le malattie coperte dalla rete.

La rete si basa sul lavoro delle società scientifiche europee esistenti che hanno sviluppato registri dei pazienti, linee guida cliniche, collaborazioni di ricerca, attività didattiche e collegamenti con le organizzazioni dei pazienti per tutti i quattro filoni delle malattie.

ERN RITA si prefigge di ridurre le disuguaglianze nell'assistenza sanitaria riscontrate dai pazienti che cercano di accedere a test diagnostici e a trattamenti innovativi quali le terapie biologiche, la terapia sostitutiva con immunoglobuline e le terapie cellulari quali il trapianto di cellule staminali. Si propone di collegare i registri preesistenti; sviluppare linee guida cliniche pan-europee; istituire una task force di genetisti per il controllo della qualità della tecnologia di sequenziamento di nuova generazione; accordarsi su uno strumento comune per la farmacovigilanza in queste patologie rare; convocare una task force per l'uso corretto e il monitoraggio dei trattamenti biologici nelle malattie immuno-mediate; riunire e migliorare le terapie con cellule staminali per i pazienti; favorire la collaborazione tra le associazioni di pazienti; e riunire gli specialisti di pediatria e medicina dell'adulto nei quattro temi.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Nico Martinus Wulffraat
Universitair Medisch Centrum Utrecht, Paesi Bassi



Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici (ERN TransplantChild)

I trapianti pediatrici (PT) includono sia trapianti di organi solidi (SOT) che trapianti di cellule staminali ematopoietiche (HSCT) e rappresentano l'unica procedura curativa per diverse malattie rare. Un'ottimale assistenza post-trapianto richiede gli sforzi concertati di un'équipe multidisciplinare. Dopo il trapianto, i pazienti affrontano l'immunosoppressione cronica per evitare il rigetto, che richiede il monitoraggio delle complicanze post-trapianto per prolungare la durata della vita dei bambini e migliorarne la qualità.

ERN TransplantChild riunisce esperti di trapianti pediatrici e assistenza post-trapianto per migliorare i risultati dell'intervento per i bambini e le loro famiglie. La rete mira a ridurre sia il tempo di ospedalizzazione che l'impiego di trattamenti complessi e duraturi. Inoltre continua a lavorare per migliorare i servizi di supporto psicologico nell'accompagnare la transizione dei bambini verso l'età adulta.

La rete si propone di mettere a disposizione le più recenti tecniche e i progressi in campo medico, farmacologico e terapeutico, facilitando al contempo la diffusione di linee guida di pratica clinica armonizzate e lo sviluppo della medicina personalizzata in materia di trapianti pediatrici.

ERN TransplantChild cerca di ridurre gli sforzi associati al trapianto - quali il ri-trapianto e i trattamenti farmacologici - e sta armonizzando l'assistenza PT per ridurre al minimo i rischi di complicanze post-trapianto. I migliori esperti di trapianti pediatrici d'Europa stanno lavorando insieme per ridurre la mortalità e la morbilità correlate al trapianto nei bambini.

COORDINATRICE DELLA RETE

Dott.ssa Paloma Jara Vega
Hospital Universitario La Paz, Madrid, Spagna

Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche (VASCERN)

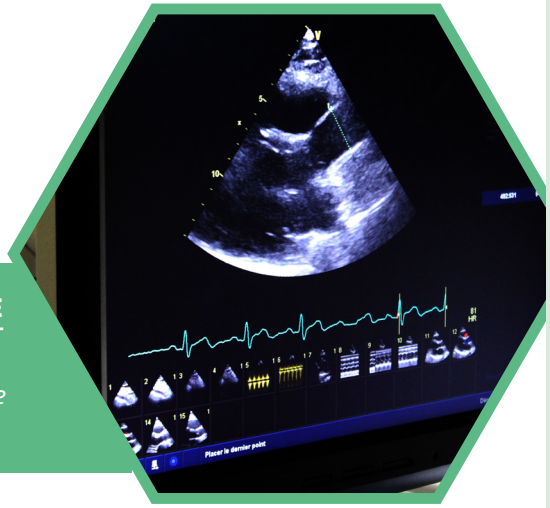
Le malattie vascolari multisistemiche rare comprendono disturbi che colpiscono tutti i tipi di vasi sanguigni, con conseguenze per diversi sistemi corporei che richiedono un approccio multidisciplinare alla cura. VASCERN comprende sei gruppi di lavoro per le malattie rare: telangiectasia ereditaria emorragica (HHT-WG); disfunzione ereditaria dell'aorta toracica (HTAD-WG); arterie medie (sindrome vascolare di Ehlers Danlos) (MSA-WG); linfedema pediatrico e primario (PPL-WG); anomalie vascolari (VASCA-WG); e malattie neurovascolari (NEUROVASC-WG). Inoltre ci sono vari gruppi di lavoro tematici che affrontano temi come la comunicazione, i registri, l'etica e questioni collegate alla gravidanza. Una ePAG dedicata consente ai rappresentanti dei pazienti di essere coinvolti in tutte le attività della VASCERN.

Alcuni degli obiettivi di VASCERN sono: fare rete, condividere e diffondere competenze; promuovere le migliori prassi, le linee guida e gli esiti clinici; rafforzare il ruolo del paziente; e migliorare le conoscenze attraverso la ricerca clinica e la ricerca di base.

Gli operatori sanitari coinvolti nella rete VASCERN hanno già creato materiali didattici, quali webinar e la serie di video "Pillole di conoscenza", disponibili online per medici e pazienti. La rete ha pubblicato dichiarazioni di consenso e strumenti di decisione clinica - tra cui percorsi per i pazienti e schede informative "Cosa fare e cosa non fare" - per fornire consigli sulla corretta diagnosi e cura di pazienti con malattie rare. Sono stati sviluppati servizi di sanità digitale quali la app mobile VASCERN in collaborazione con tutti i centri specializzati e le organizzazioni dei pazienti della ePAG. Sono in fase di realizzazione scambi tra istituzioni aderenti e la rete continua a condividere conoscenze sia con i membri che con gli operatori sanitari al di fuori della ERN.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Guillaume Jondeau
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Bichat, Francia



ELENCO DELLE ERN

Endo-ERN	Rete di riferimento europea per le malattie endocrine (Endo-ERN)	www.endo-ern.eu	info@endo-ern.eu
ERKNet	Rete di riferimento europea per le malattie renali (ERKNet)	www.erknet.org	contact@erknet.org
ERN BOND	Rete di riferimento europea per le malattie ossee (ERN BOND)	www.ernbond.eu	https://ernbond.eu/contact/
ERN CRANIO	Rete di riferimento europea per le anomalie cranio-facciali e le patologie otorinolaringoiatriche (ERN CRANIO)	www.ern-cranio.eu	ern-cranio@erasmusmc.nl
ERN EpiCARE	Rete di riferimento europea per le epilessie rare e complesse (EpiCARE)	www.epi-care.eu	https://epi-care.eu/contact-us/
ERN EURACAN	Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi) (ERN EURACAN)	www.euracan.eu	contact@euracan.eu
ERN EuroBloodNet	Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche (EuroBloodNet)	https://eurobloodnet.eu	coordination@eurobloodnet.eu
ERN eUROGEN	Rete di riferimento europea per le malattie e i disturbi uro-retto-genitali (ERN eUROGEN)	www.eurogen-ern.eu	eurogen@uroweb.org
ERN EURO-NMD	Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari (ERN EURO-NMD)	www.ern-euro-nmd.eu	info@ern-euro-nmd.eu
ERN EYE	Rete di riferimento europea per le malattie oculari (ERN EYE)	www.ern-eye.eu	contact@ern-eye.eu
ERN GENTURIS	Rete di riferimento europea per le sindromi tumorali di predisposizione genetica (ERN GENTURIS)	www.genturis.eu/	genturis@radboudumc.nl
ERN GUARD-HEART	Rete di riferimento europea per le malattie cardiache (ERN GUARD-Heart)	www.guardheart.ern-net.eu	contact@guardheart.ern-net.eu
ERNICA	Rete di riferimento europea per le anomalie ereditarie e congenite (digestive e gastrointestinali) (ERNICA)	www.ern-ernica.eu	ern-ernica@erasmusmc.nl
ERN ITHACA	Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità dello sviluppo neurologico rare (ERN ITHACA)	www.ern-ithaca.eu	https://ern-ithaca.eu/contact/
ERN LUNG	Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie (ERN LUNG)	www.ern-lung.eu	info@ern-lung.eu
ERN PaedCan	Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia) (ERN PaedCan)	www.paedcan.ern-net.eu	ernpaedcan@ccri.at
ERN RARE-LIVER	Rete di riferimento europea per le malattie epatiche (ERN RARE-LIVER)	www.rare-liver.eu	ern.rareliver@uke.de
ERN ReCONNET	Rete di riferimento europea per le malattie del tessuto connettivo e muscolo-scheletriche (ERN ReCONNET)	www.reconnet.ern-net.eu	ern.reconnet@ao-pisa.toscana.it
ERN RITA	Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni (ERN RITA)	www.ern-rita.org	contact-rita@ern-net.eu
ERN-RND	Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche rare (ERN-RND)	www.ern-rnd.eu	info@ern-rnd.eu
ERN Skin	Rete di riferimento europea per le malattie cutanee (ERN Skin)	www.ern-skin.eu	coordination@ern-skin.eu
ERN TRANSPLANT-CHILD	Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici (ERN TransplantChild)	www.transplantchild.eu	coordination@transplantchild.eu
MetabERN	Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie (MetabERN)	www.metab.ern-net.eu	https://metab.ern-net.eu/contact/
VASCERN	Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche (VASCERN)	www.vascern.eu	contact@vascern.eu

PER CONTATTARE L'UE

Di persona

I centri di informazione Europe Direct sono centinaia, disseminati in tutta l'Unione europea. Potete trovare l'indirizzo del centro più vicino sul sito https://europa.eu/european-union/contact_it

Telefonicamente o per e-mail

Europe Direct è un servizio che risponde alle vostre domande sull'Unione europea. Il servizio è contattabile:
— al numero verde: 00 800 6 7 8 9 10 11 (presso alcuni operatori queste chiamate possono essere a pagamento),
— al numero +32 22999696, oppure
— per e-mail dal sito https://europa.eu/european-union/contact_it

PER INFORMARSI SULL'UE

Online

Il portale Europa contiene informazioni sull'Unione europea in tutte le lingue ufficiali: https://europa.eu/european-union/index_it

Pubblicazioni dell'UE

È possibile scaricare o ordinare pubblicazioni dell'UE gratuite e a pagamento dal sito http://op.europa.eu/it/publications
Le pubblicazioni gratuite possono essere richieste in più esemplari contattando Europe Direct o un centro di informazione locale (cfr. https://europa.eu/european-union/contact_it).

Legislazione dell'UE e documenti correlati

La banca dati Eur-Lex contiene la totalità della legislazione UE dal 1951 in poi in tutte le versioni linguistiche ufficiali: https://eur-lex.europa.eu

Open Data dell'UE

Il portale Open Data dell'Unione europea (https://data.europa.eu/euodp/it) dà accesso a un'ampia serie di dati prodotti dall'Unione europea.
I dati possono essere liberamente utilizzati e riutilizzati per fini commerciali e non commerciali.

Ogni anno, a mezzo milione di persone in Europa viene diagnosticata una malattia rara. Nessun paese può affrontare questa sfida da solo.

Le reti di riferimento europee sono reti virtuali che riuniscono esperti provenienti da tutta l'UE e dal SEE.

Insieme, affrontano le malattie rare, a bassa prevalenza e complesse migliorando la diagnosi e l'accesso alle cure specialistiche.

Share. Care. Cure.

Maggiori informazioni sulle reti di riferimento europee

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/european_reference_networks/erf_it

Ufficio delle pubblicazioni
dell'Unione europea