

Immagine di copertina © Unione europea

Foto di: p. 3 © Commissione europea, p. 9 e p. 18 © ERN EURO-NMD e JWMDRC (John Walton Muscular Dystrophy Research Centre), p. 12 © ERN CRANIO, p. 13 © ERN EpiCARE, p. 17 © The Christie, Manchester, Regno Unito, p. 20 © ERN EYE, St James's University Teaching Hospital, Leeds, Regno Unito, p. 23 © ERN GUARD, p. 24 © ERNICA, p. 33 © Universitätsklinikum Tübingen (organizzazione coordinatrice dell'ERN-RND), p. 35 © ERN TRANSPLANTChild, p. 39 © APHP, VASCERN 2015. Tutte le altre foto sono di © iStockphoto.

Per utilizzare o riprodurre foto prive del copyright dell'Unione europea, l'autorizzazione deve essere richiesta direttamente al detentore o ai detentori del copyright.

***Europe Direct è un servizio a vostra disposizione per aiutarvi
a trovare le risposte ai vostri interrogativi sull'Unione europea.***

**Numero verde unico (*):
00 800 6 7 8 9 10 11**

(*) Le informazioni sono fornite gratuitamente e le chiamate sono nella maggior parte dei casi gratuite (con alcuni operatori e in alcuni alberghi e cabine telefoniche il servizio potrebbe essere a pagamento).

Numerose altre informazioni sull'Unione europea sono disponibili su Internet consultando il portale Europa (<http://europa.eu>).

Lussemburgo: Ufficio delle pubblicazioni dell'Unione europea, 2017

Electronic version:

ISBN 978-92-79-65488-6

doi:10.2875/694980

Catalogue number: EW-04-17-100-IT-N

Paper version:

ISBN 978-92-79-65485-5

doi:10.2875/018134

Catalogue number: EW-04-17-100-IT-C

© Unione europea, 2017

Riproduzione autorizzata con citazione della fonte.

Printed in Belgium

STAMPATO SU CARTA SBIANCATA SENZA CLORO ELEMENTARE (ECF)

«Migliaia di pazienti ne trarranno benefici»

Vytenis Andriukaitis, Commissario europeo per la Salute e la sicurezza alimentare, afferma che il valore della collaborazione a livello UE è ancor più evidente nel caso delle malattie rare e complesse.

Cosa ha portato alla creazione delle reti di riferimento europee?

Ascoltiamo spesso storie tragiche di pazienti colpiti da malattie rare e complesse potenzialmente letali, che devono affrontare diverse sfide per ottenere una diagnosi accurata e avere accesso a terapie e competenze cliniche appropriate. I medici, a loro volta, faticano ad aiutare i pazienti perché non hanno mai visto casi simili, quindi non vengono curati o devono setacciare la rete Internet nella speranza di trovare un centro con le competenze necessarie.

Come possono le ERN contribuire a migliorare le vite dei cittadini europei?

Grazie alle ERN, i pazienti affetti da malattie rare e complesse saranno messi in condizione di beneficiare delle migliori cure e assistenza medica disponibili nell'UE per la loro specifica patologia. I loro medici avranno accesso

a un pool di colleghi altamente specializzati, provenienti da tutta Europa.

Nella prima fase, più di 900 unità di assistenza sanitaria in quasi tutti gli Stati membri dell'UE lavoreranno insieme in 24 reti tematiche. Si occuperanno di una vasta gamma di patologie, comprese le malattie ossee ed ematiche, i tumori pediatrici e l'immunodeficienza. Faciliteranno l'accesso alla diagnosi e al trattamento e, più in generale, l'erogazione di un'assistenza sanitaria di qualità ed efficiente sotto il profilo dei costi.

Qual è il valore aggiunto della collaborazione a livello dell'UE in questo settore?

Riunendo le conoscenze e le risorse sparse nei vari paesi su malattie rare specifiche, l'UE può apportare un significativo valore aggiunto, agendo da ponte per mettere in comune le esperienze e massimizzare le sinergie tra gli Stati membri.



«Nessun paese possiede le conoscenze e le capacità per curare, da solo, tutte le malattie rare e complesse.»

Vytenis Andriukaitis



Nessun paese possiede le conoscenze e le capacità per curare, da solo, tutte le malattie rare e complesse. Tuttavia, cooperando e scambiando conoscenze salvavita a livello europeo attraverso le ERN, possiamo garantire che i pazienti in tutta l'UE abbiano accesso alle migliori competenze disponibili.

Quali sono i ruoli dei soggetti coinvolti nelle ERN?

La forza trainante delle ERN sono gli operatori sanitari e le autorità sanitarie nazionali. Hanno dimostrato fiducia, responsabilità e ricoperto un ruolo attivo nello sviluppo e nella gestione delle reti.

Il ruolo della Commissione, come stabilito nella direttiva del 2011 sui diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, è quello di creare un quadro per le ERN. La Commissione fornisce anche finanziamenti per sostenere i coordinatori delle reti e fornire loro gli strumenti tecnici per fare rete.

Quali azioni aggiuntive verranno intraprese per affrontare le malattie rare e complesse?

Le ERN fanno parte di una strategia più ampia che renderà il sistema sanitario europeo più efficiente, accessibile e resiliente. La Commissione europea sostiene gli Stati membri mettendo in comune le conoscenze e le esperienze, i registri, i dati e i finanziamenti. Sosteniamo la ricerca e l'innovazione e finanziamo progetti e azioni comuni. Inoltre, incentiviamo i produttori a sviluppare farmaci orfani e a renderli disponibili sul mercato.

Quali speranze ripone nel futuro delle ERN?

Spero che le ERN raggiungano risultati concreti per le decine di migliaia di pazienti affetti da malattie rare, affinché non debbano più cercare risposte al buio, ma possano affidarsi alle migliori cure specialistiche disponibili in Europa, per poter vivere in salute più a lungo.

Sommario



«Migliaia di pazienti ne trarranno benefici»	2	Rete di riferimento europea per le anomalie ereditarie e congenite (ERNICA)	24
Contesto	5	Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità intellettive rare (ERN ITHACA)	25
Che cosa sono le reti di riferimento europee?	6	Guidare una rete di riferimento europea	26
Rete di riferimento europea per le malattie endocrine (Endo-ERN) ..	7	Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie (ERN LUNG)	27
Rete di riferimento europea per le malattie renali (ERKNet)	8	Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia) (ERN PaedCan)	28
Valore aggiunto per i pazienti e per i professionisti	9	Rete di riferimento europea per le malattie epatiche (ERN RARE-LIVER)	29
Rete di riferimento europea per le malattie ossee (ERN BOND) ..	10	Rete di riferimento europea per le malattie del tessuto connettivo e muscolo-scheletriche (ERN ReCONNECT)	30
La procedura di approvazione delle ERN	11	Politiche nazionali in materia di malattie rare	31
Rete di riferimento europea per le anomalie cranio-facciali e le patologie otorinolaringoiatriche (ERN CRANIO)	12	Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni (ERN RITA)	32
Rete di riferimento europea per l'epilessia (EpiCARE)	13	Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche (ERN-RND)	33
Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi) (ERN EURACAN)	14	Rete di riferimento europea per le malattie cutanee (ERN Skin) ..	34
Gli Stati membri al posto di guida	15	Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici (ERN TRANSPLANT-CHILD)	35
Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche (EuroBloodNet)	16	Concentrarsi sull'obiettivo di migliorare le condizioni di salute del paziente: il ruolo delle organizzazioni dei pazienti	36
Rete di riferimento europea per le malattie e i disturbi urogenitali (ERN eUROGEN)	17	Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie (MetabERN)	38
Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari (ERN EURO-NMD)	18	Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche (VASCERN)	39
L'Europa: un centro d'eccellenza globale	19	Elenco ERN	40
Rete di riferimento europea per le malattie oculari (ERN EYE) ..	20		
Rete di riferimento europea per le sindromi tumorali di predisposizione genetica (ERN GENTURIS)	21		
Collaborazione in azione	22		
Partner affiliati	22		
Rete di riferimento europea per le malattie cardiache (ERN GUARD-HEART)	23		

Contesto

Le malattie rare e complesse causano problemi di salute cronici e sono spesso potenzialmente letali.

Sono tra **5000 e 8000 le malattie rare** che si ripercuotono sulla vita quotidiana di circa **30 milioni di persone** nell'UE. Per esempio, unicamente nel settore dell'oncologia, vi sono quasi **300 tipi diversi di forme tumorali rare** e ogni anno a circa **mezzo milione di persone** 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 qualità. L'esperienza e la conoscenza specialistica possono essere insufficienti poiché 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 paese dell'UE ma facilita anche l'accesso alle informazioni sull'assistenza sanitaria, aumentando le loro opzioni terapeutiche. La direttiva è entrata in

vigore negli Stati membri dell'UE nel 2013 ed enfatizza il valore dei servizi di assistenza sanitaria online (eHealth) e l'importanza dell'interoperabilità nei sistemi informatici sanitari nazionali per facilitare lo scambio di informazioni.

In questo contesto, e con il sostegno del programma dell'UE per la salute, nel 2017 hanno iniziato le loro attività le prime 24 reti di riferimento europee.

Molte delle persone affette da una malattia rara o complessa non hanno accesso alla diagnosi e a cure di qualità. L'esperienza e la conoscenza specialistica possono essere insufficienti poiché il numero di pazienti è limitato.



Che cosa sono le reti di riferimento europee?

Le reti di riferimento europee (ERN) sono reti virtuali che coinvolgono fornitori di assistenza sanitaria in tutta Europa. L'obiettivo è affrontare le malattie rare e complesse, nonché le patologie che richiedono trattamenti altamente specializzati e la concentrazione di conoscenze e risorse.

6

Per riesaminare la diagnosi e il trattamento di un paziente, i coordinatori delle reti organizzano panel "virtuali" di medici specialisti di varie discipline, utilizzando una piattaforma informatica dedicata e strumenti di telemedicina.

Nessun paese possiede le conoscenze e le capacità per curare, da solo, tutte le malattie rare e complesse. Le ERN offrono la possibilità di far sì che i pazienti e i medici in tutta l'UE abbiano accesso alle migliori competenze e allo scambio tempestivo di conoscenze salvavita, senza la necessità di recarsi in un altro paese.

In seguito al primo invito a presentare proposte nel luglio 2016, le prime reti sono state approvate a dicembre 2016 e inaugurate a marzo 2017 a Vilnius, dove sono

state inaugurate. Nella fase iniziale, le reti comprendevano **più di 900 unità di assistenza sanitaria altamente specializzate provenienti da 313 ospedali in 25 Stati membri (più la Norvegia)**. Le 24 reti lavorano su una serie di questioni tematiche, tra cui le malattie ossee, i tumori pediatrici e l'immunodeficienza. Nel corso dei prossimi cinque anni, le ERN sono tenute a rafforzare le loro capacità a beneficio di migliaia di pazienti europei affetti da malattie rare o complesse. Gli inviti rivolti ai fornitori di assistenza sanitaria che desiderino unirsi alle ERN esistenti verranno emessi su base annuale.

L'iniziativa ERN riceve il sostegno di numerosi programmi di finanziamento UE, compreso il Programma per la salute, il Meccanismo per collegare l'Europa e Orizzonte 2020.

Gli Stati membri guidano il processo ERN: sono responsabili del riconoscimento dei centri a livello nazionale, approvano le candidature e un Comitato degli Stati membri è responsabile dello sviluppo di una strategia ERN a livello UE e dell'approvazione delle reti.



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 o 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 cure altamente specializzate da parte di un'equipe multidisciplinare guidata da un endocrinologo.

L'Endo-ERN 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; disturbi ipofisari; disturbi tiroidei.

L'Endo-ERN si propone di offrire traiettorie diagnostiche e trattamenti migliori, qualità delle cure e risultati misurabili per i pazienti.



L'ERN si basa sul lavoro di diverse reti europee esistenti, comprese quelle stabilite attraverso la Società europea di endocrinologia (ESE) e la Società europea di endocrinologia pediatrica (ESPE), nonché quelle sviluppate attraverso azioni COST.

L'Endo-ERN si propone di offrire traiettorie diagnostiche e trattamenti migliori, qualità delle cure e risultati misurabili per i pazienti affetti da malattie endocrine rare facilitando la

collaborazione e la formazione multidisciplinare e transnazionale e ascoltando il paziente. ■

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Alberto M. Pereira
*Leiden University Medical Center,
Paesi Bassi*

Rete di riferimento europea per le malattie renali (ERKNet)



Le malattie renali rare e complesse comprendono una vasta gamma di malattie congenite, ereditarie e acquisite. Si stima che almeno 2 milioni di cittadini europei siano affetti da malattie renali rare: le glomerulopatie e le malformazioni renali congenite colpiscono ciascuna circa 1 milione di pazienti. Inoltre, le tubulopatie ereditarie, le malattie tubulointerstitiali e le microangiopatie trombotiche rappresentano un numero di malattie rare e rarissime di alta rilevanza clinica.

I servizi di consulenza online miglioreranno la gestione di casi nuovi e complessi.



Strumenti di diagnostica 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 diagnosi tardiva e ritardi nel trattamento, molte malattie renali rare progrediscono verso l'insufficienza renale.

Questa ERN si propone di migliorare gli standard di diagnosi e trattamento in tutta Europa. La rete stabilirà un consenso sugli algoritmi diagnostici razionali per i pazienti che presentano segni e sintomi di malattia renale, compresi

i criteri standard per i test genetici in caso di sospetta malattia renale ereditaria. In seguito, i gruppi di lavoro definiranno i percorsi clinici per la gestione terapeutica, dopo un'attenta analisi dei trattamenti disponibili.

I servizi di consulenza online miglioreranno la gestione di casi nuovi e complessi. L'accesso a un comitato di consulenza virtuale verrà integrato da misure amministrative volte a facilitare, ove necessario, gli spostamenti dei pazienti a centri specializzati, in linea con la direttiva sull'assistenza sanitaria

transfrontaliera e il regolamento sulla sicurezza sociale. Verrà sviluppata una serie di webinar per l'insegnamento e la formazione dei professionisti sanitari.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Franz Schaefer
Heidelberg University Hospital,
Germania

Valore aggiunto per i pazienti e per 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 sia per i pazienti sia per le loro famiglie. Molte delle persone che convivono con queste patologie sono bambini il cui sviluppo è seriamente compromesso, mentre si spostano da un capo all'altro del sistema sanitario, a volte consultando diversi specialisti, 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 informazioni. Possono facilitare studi clinici di ampia portata per migliorare la comprensione delle malattie e sviluppare nuovi farmaci, raccogliendo grandi quantità di dati dei pazienti.

Per gli operatori sanitari specializzati, le ERN sono un'opportunità di fare rete con esperti con vedute analoghe, provenienti da tutta Europa; inoltre, pongono fine all'isolamento

professionale che sperimentano molti esperti di malattie rare.

L'innovazione nell'erogazione dell'assistenza sanitaria è il fulcro del sistema ERN, che prevede lo sviluppo di nuovi modelli di cura, soluzioni e strumenti di eHealth e soluzioni mediche e dispositivi innovativi, cambiando il modo in cui vengono somministrate le cure. Le ERN sono incubatori per lo sviluppo di servizi digitali dedicati alla prestazione di assistenza sanitaria virtuale.

Inoltre, contribuiranno ad aumentare le economie di scala e a garantire un uso più efficiente

Le reti sono piattaforme per lo sviluppo di linee guida, per la formazione e la condivisione di informazioni.

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 ossee (ERN BOND)



Le patologie ossee rare comprendono disturbi della formazione, modellamento, rimodellamento e rimozione delle ossa e difetti dei percorsi regolatori di questi processi. Si traducono in bassa statura, deformità ossee, anomalie dei denti, dolore, fratture e disabilità e possono influenzare negativamente la funzionalità neuromuscolare e l'emopoiesi.



Collaborando con i pazienti, BOND svilupperà misure basate sull'esperienza e sugli esiti riportati dai pazienti.

ERN BOND riunisce tutte le malattie ossee rare (congenite, croniche e di origine genetica) che colpiscono la cartilagine, le ossa e la dentina. La rete si concentra inizialmente sui modelli dell'osteogenesi imperfetta (OI), dell'ipofosfatemia legata all'X (XLH) e dell'accondroplasia (ACH), in base alla prevalenza della malattia, alla difficoltà diagnostica e di gestione e alle nuove terapie emergenti, prima di passare a malattie più rare, per cui sono già stabiliti approcci sistematici.

Collaborando con i pazienti, BOND svilupperà misure basate sull'esperienza e sugli esiti riportati dai pazienti. La rete svilupperà linee guida che porteranno allo sviluppo e alla diffusione delle migliori prassi. Via via che si

sviluppano nuove terapie, la rete si adopererà per garantire un rapido accesso agli studi per i pazienti coinvolti.

BOND permetterà lo sviluppo delle competenze attraverso le piattaforme di assistenza sanitaria online (eHealth) e di telemedicina, oltre a visite di lavoro, corsi di formazione e attività di divulgazione. La rete ha lo scopo di ridurre i tempi di diagnosi diminuendo il numero di test inadeguati, fornendo diagnosi più accurate e nuovi trattamenti vitali che verranno resi disponibili entro due o tre anni.

COORDINATORE DELLA RETE

Dott. Luca Sangiorgi
Istituto Ortopedico Rizzoli,
Bologna, Italia

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 sono candidati rispondendo a un invito a presentare proposte della Commissione europea. La candidatura è stata esaminata da un organismo di valutazione indipendente che ha compilato una relazione su ciascun richiedente. Il Comitato degli Stati membri ha quindi deciso se approvare o respingere le candidature 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. Il Comitato continua a monitorare i membri delle ERN, valutare i candidati che desiderano aderire alle reti esistenti e approvare eventuali reti future.

I paesi che non hanno rappresentanza in una ERN approvata possono partecipare attraverso gli operatori sanitari designati dai rispettivi Stati membri come centri nazionali "associati" e/o "collaboratori".

Criteria fondamentali

Centrata sul paziente e a direzione clinica.

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.

«Questa suddivisione porta vantaggi concreti in termini di cura del paziente e di gestione delle reti».

La professoressa Katarzyna Kotulska-Józwiak, consulente di neurologia e una dei rappresentanti della Polonia nel Comitato, afferma che al momento di definire la composizione delle ERN sono stati consultati sia gli esperti sia i pazienti. «Volevamo avere delle reti per i singoli gruppi di malattia, per soddisfare le aspettative delle parti interessate», spiega. «Questa suddivisione porta vantaggi concreti in termini di cura del paziente e di gestione delle reti».

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



Le anomalie cranio-facciali congenite riguardano i bambini nati con aree cerebrali sottosviluppate o che presentano malformazioni del cervello, del cranio e/o del viso che causano significativi problemi funzionali e sfide psicosociali. I pazienti necessitano di follow-up e di cure dalla nascita fino all'età adulta. La conoscenza clinica e pubblica di molte di queste manifestazioni è scarsa e la diagnosi può essere estremamente difficile.

Questa ERN affronta le diverse lacune nelle cure, migliorando in modo significativo la conoscenza delle anomalie cranio-facciali dei prestatori di assistenza primari. La rete sta sviluppando corsi di formazione su numerose patologie, che verranno messi a disposizione attraverso un sito internet ad accesso libero.

I membri stanno lavorando insieme per migliorare l'istruzione, la formazione e la ricerca in stretta collaborazione con le associazioni dei pazienti. Qualora non esistano organizzazioni



La rete sta sviluppando corsi di formazione su numerose patologie, che verranno messi a disposizione attraverso un sito internet ad accesso libero.

di pazienti, vengono consultati gruppi specifici di pazienti. ERN CRANIO sta valutando il tipo e le tempistiche dei trattamenti chirurgici presso i centri partecipanti, per far luce sul loro impatto e individuare le migliori prassi in Europa.

Raccogliendo dati sui risultati a lungo termine delle varie patologie, la rete sarà di aiuto nella consulenza ai pazienti e ai genitori e potrà concentrare gli interventi nelle aree che hanno ricevuto un'attenzione troppo scarsa. La rete

supporterà l'individuazione di nuovi geni malattia, aumentando il numero di partecipanti agli studi di ricerca.

COORDINATORE DELLA RETE

Professoressa Irene Mathijssen
Erasmus Medical Center,
Paesi Bassi

Rete di riferimento europea per l'epilessia (EpiCARE)



L'epilessia colpisce almeno 6 milioni di persone in Europa. Le terapie antiepilettiche tradizionali aiutano tra il **60% e il 70%** delle persone colpite a rimanere **libere dalle crisi**. Per i pazienti affetti da epilessia refrattaria, la prospettiva clinica è scarsa.

Tradizionalmente l'epilessia è stata trattata come una patologia singola, ma ora questi disturbi sono sempre più spesso considerati come un gruppo di malattie rare e complesse. ORPHANET, il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani, elenca 137 disturbi di cui l'epilessia è il sintomo predominante, sebbene molti pazienti rimangano senza una diagnosi e senza accesso alle cure.

La rete si propone di: fornire pieno accesso e ricorso alla valutazione pre-operatoria e alla chirurgia dell'epilessia; aumentare le diagnosi delle cause rare di epilessia; migliorare l'identificazione dei pazienti che presentano cause rare di epilessia trattabili; aumentare l'accesso alle cure specialistiche per le cause rare; promuovere la ricerca sui trattamenti causali innovativi nelle epilessie rare e complesse.

EpiCARE si basa sul lavoro del progetto pilota ERN E-epilepsy, finalizzato ad aumentare la consapevolezza e l'accessibilità alla chirurgia



La rete EpiCARE mira ad aumentare il numero di pazienti liberi dalle crisi epilettiche in Europa.

dell'epilessia, per individui accuratamente selezionati, che utilizzavano efficacemente gli strumenti informatici e le discussioni multidisciplinari di gruppo. La rete EpiCARE, che comprende partecipanti attivi delle organizzazioni dei pazienti, mira ad aumentare il numero di pazienti liberi dalle crisi epilettiche in Europa.

COORDINATORE DELLA RETE

Professoressa Helen Cross
Great Ormond Street Hospital for
Children, NHS Trust, Regno Unito

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



Sono stati identificati più di **300 tumori rari**. ERN EURACAN si occupa di tutti i tumori solidi rari degli adulti, raggruppandoli in 10 aree corrispondenti alla classificazione RARECARE e ICD10. La gestione dei tumori rari pone sfide diagnostiche significative, a volte con gravi conseguenze per la qualità della vita e le condizioni dei pazienti. La gestione inadeguata di questi pazienti potrebbe provocare un aumento del rischio di recidiva e del rischio di morte.

ERN EURACAN condivide gli strumenti migliori e istituisce centri di riferimento per i tumori rari. Inoltre, stabilisce linee guida regolarmente aggiornate sulle pratiche cliniche diagnostiche e terapeutiche. La rete si propone di raggiungere tutti i paesi dell'UE entro 5 anni e di sviluppare un sistema di riferimento per garantire che almeno il 75% dei pazienti venga trattato in un centro EURACAN. Inoltre, punta a migliorare la sopravvivenza dei pazienti,



La rete si propone di raggiungere tutti i paesi dell'UE entro 5 anni e di sviluppare un sistema di riferimento per garantire che almeno il 75% dei pazienti venga trattato in un centro EURACAN.

la produzione di strumenti di comunicazione destinati ai pazienti e ai medici in tutte le lingue e a sviluppare i database multinazionali e le banche tumorali.

La ERN si basa su reti cliniche e di ricerca preesistenti che hanno condotto con successo sperimentazioni cliniche tramite l'Organizzazione europea per la ricerca e la cura del cancro (EORTC) e hanno stabilito linee guida sia attraverso EORTC sia attraverso la Società europea di oncologia medica (ESMO). La rete beneficia anche del lavoro delle reti create

dalla Società europea per i tumori neuroendocrini (eNETS) e dalla Rete per i tumori dei tessuti connettivi (Conticanet), così come di diversi progetti di ricerca dell'UE.

COORDINATORE DELLA RETE

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

Gli Stati membri al posto di guida

Paul Boom rappresenta i Paesi Bassi nel Comitato degli Stati membri. **Il Comitato ricopre un ruolo fondamentale nel determinare il futuro delle ERN e collabora all'approvazione delle reti.** «La normativa sottolinea che gli Stati membri sono al posto di guida», spiega. «Sono le autorità nazionali a determinare se i candidati ERN soddisfano i criteri in termini di qualità, coinvolgimento dei pazienti e governance».

A livello nazionale, gli Stati membri lavorano anche per garantire che le ERN siano ben collegate ai servizi sanitari nazionali, aggiunge Boom. «Le ERN non devono diventare centri di eccellenza indipendenti, che operano nell'isolamento, ma devono essere ben collegate ai servizi ospedalieri e di assistenza primaria, oltre ad apportare benefici alle comunità locali e dare sostegno ai pazienti in tutta Europa».

Considerando più in generale l'impatto delle ERN, Boom afferma che le reti segnano un nuovo capitolo nella cooperazione europea nel settore della sanità. Si tratta di un chiaro esempio di come gli Stati membri possono lavorare insieme per portare valore aggiunto ai cittadini. «A mio parere, le ERN potrebbero fungere da piattaforma per lo sviluppo di strumenti di eHealth e potrebbero anche risultare in una maggiore cooperazione in materia di malattie croniche più comuni. Ora abbiamo una piattaforma su cui costruire; un'opportunità per gli Stati membri di riunirsi per discutere di sfide comuni nel settore sanitario e pensare al di là dei propri confini nazionali».



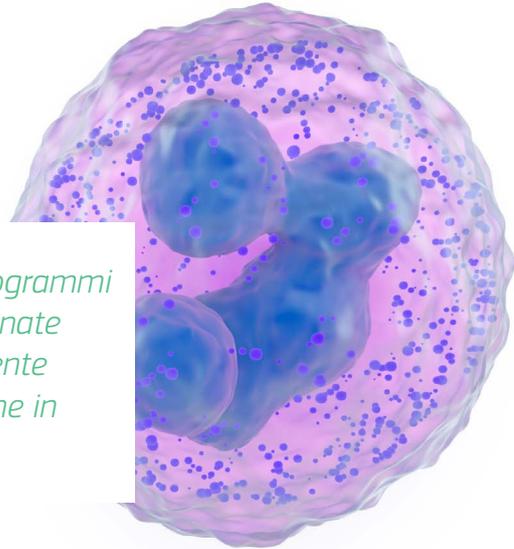
«Ora abbiamo una piattaforma su cui costruire; un'opportunità per gli Stati membri di riunirsi per discutere di sfide comuni nel settore sanitario e pensare al di là dei propri confini nazionali».

Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche (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; neoplasie linfoidi.

In alcuni paesi sono in atto programmi di prevenzione per determinate patologie, ma vi è un'urgente necessità di armonizzazione in materia di screening.



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 permettono 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 è spesso difficile a causa delle infrastrutture e delle equipe specializzate necessarie, nonché della 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.

EuroBloodNet, con l'esperienza acquisita grazie alla Rete europea per le anemie rare e congenite (ENERCA) finanziata dall'UE e all'Associazione europea di ematologia (EHA), cercherà di migliorare l'accesso alle cure sanitarie 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; aumentare il numero di studi clinici nel campo.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Pierre Fenaux

Hôpital Saint-Louis, Parigi, Francia

Rete di riferimento europea per le malattie e i disturbi urogenitali (ERN eUROGEN)



Le patologie urogenitali rare e complesse possono rendere necessario un intervento chirurgico, 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. Gli individui affetti da questi disturbi necessitano di cure per tutta la loro vita, erogate da equipe multidisciplinari di esperti che pianificano ed eseguono l'intervento chirurgico e forniscono supporto psicologico e fisioterapia nella fase post-operatoria.

eUROGEN fornirà linee guida sulle migliori prassi secondo una valutazione indipendente e migliorerà la condivisione dei risultati. La rete offrirà, per la prima volta, gli strumenti per monitorare i risultati a lungo termine sui pazienti, per un periodo dai 15 ai 20 anni.

La rete raccoglierà dati e materiali, ove non disponibili, svilupperà nuove linee guida, predisporrà le migliori prassi basate su approcci concreti, individuerà variazioni alle prassi, svilupperà programmi di istruzione e formazione, imposterà il programma di ricerca in collaborazione con i rappresentanti dei pazienti e condividerà le conoscenze attraverso la partecipazione in equipe multidisciplinari virtuali.



Entro il 2020, almeno 50 nuovi specialisti per le malattie urogenitali rare e complesse avranno beneficiato di programmi di formazione e borse di studio specifiche sviluppati da eUROGEN.

In definitiva, la rete si prefigge di promuovere l'innovazione nel campo della medicina e migliorare la diagnosi e il trattamento per i pazienti. ■

La rete offrirà, per la prima volta, gli strumenti per monitorare i risultati a lungo termine sui pazienti, per un periodo dai 15 ai 20 anni.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Christopher Chapple
Sheffield Teaching Hospitals NHS
Foundation Trust, Regno Unito

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, ma possono 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 durata e la qualità della vita.

Ci sono lacune significative e disparità di accesso alla diagnosi

e al trattamento in tutta Europa. Le principali sfide da affrontare per migliorare i risultati includono 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 gli esperti europei per fornire ai pazienti l'accesso alle cure specialistiche attraverso consultazioni virtuali e di persona. La rete ha lo scopo di ridurre i tempi di diagnosi del 40% nei primi 5 anni, per migliorare la resa



La rete ha lo scopo di ridurre i tempi di diagnosi del 40% nei primi 5 anni, per migliorare la resa diagnostica del 15% e aumentare l'accesso a percorsi di cura adeguati.

diagnostica del 15% e aumentare l'accesso a percorsi di cura adeguati.

Inoltre, ERN EURO-NMD svilupperà nuove linee guida e fornirà agli operatori sanitari e ai pazienti informazioni sulle migliori prassi specifiche per la malattia. La conoscenza generata e curata dalla rete sarà resa ampiamente disponibile attraverso strumenti di eHealth. Basandosi su un solido spirito di cooperazione, la rete favorirà anche collaborazioni che potranno guidare gli

sviluppi della ricerca e della terapia per rispondere ai bisogni insoddisfatti dei pazienti. ■

COORDINATORE DELLA RETE

Professoressa Kate Bushby
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Regno Unito

L'Europa: un centro d'eccellenza globale

Le Reti di riferimento europee sono entrate in funzione a marzo 2017. Sebbene queste reti siano ancora nuove e il loro scopo primario sia quello di migliorare la vita dei cittadini europei che convivono con malattie rare e ad elevata complessità, avranno presto un impatto a livello globale.

Le ERN attingeranno alle migliori prassi, se esistenti, e in caso contrario ne creeranno di nuove.

Le reti contribuiranno a rendere l'Europa un centro altamente specializzato per le patologie rare e complesse.

Per esempio, le ERN saranno nella posizione migliore per attuare linee guida basate sulle migliori prassi e possono essere dotate delle capacità di sviluppare nuove linee guida e buone prassi per le malattie per cui non esistono orientamenti diagnostici e di trattamento.

Riunendo esperti e popolazioni di pazienti, le ERN hanno anche la possibilità di facilitare gli studi clinici e di sperimentare interventi terapeutici. Queste potenzialità assicureranno alle reti un posto in prima linea nell'innovazione in numerosi settori relativi alle malattie rare.



Il modello ERN potrebbe diventare un modello per gli altri: gli strumenti di eHealth all'avanguardia, sviluppati per aiutare la collaborazione transfrontaliera in Europa, possono offrire la possibilità di promuovere anche collaborazioni internazionali, migliorando nel contempo l'accesso all'assistenza sanitaria.

Le ERN attingeranno alle migliori prassi, se esistenti, e in caso contrario ne creeranno di nuove.



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

Le malattie oculari rare (RED) sono la principale causa di disabilità visive 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 1 su 5 000, così come alcuni casi molto rari descritti solo una o due volte nella letteratura medica.

ERN EYE affronta queste patologie 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 affrontano i problemi comuni ai quattro gruppi tematici principali. Ulteriori gruppi di lavoro si concentrano su settori specifici,

L'obiettivo principale della rete è lo sviluppo di una clinica virtuale, conosciuta come EyeClin, per garantire una copertura ottimale delle RED e facilitare la diffusione transfrontaliera delle competenze.

tra cui i test genetici, i registri, la ricerca, la formazione, la comunicazione e i pazienti.

L'obiettivo principale della rete è lo sviluppo di una clinica virtuale, conosciuta come EyeClin, per garantire una copertura ottimale delle RED e facilitare la diffusione transfrontaliera delle competenze. ■

COORDINATORE DELLA RETE

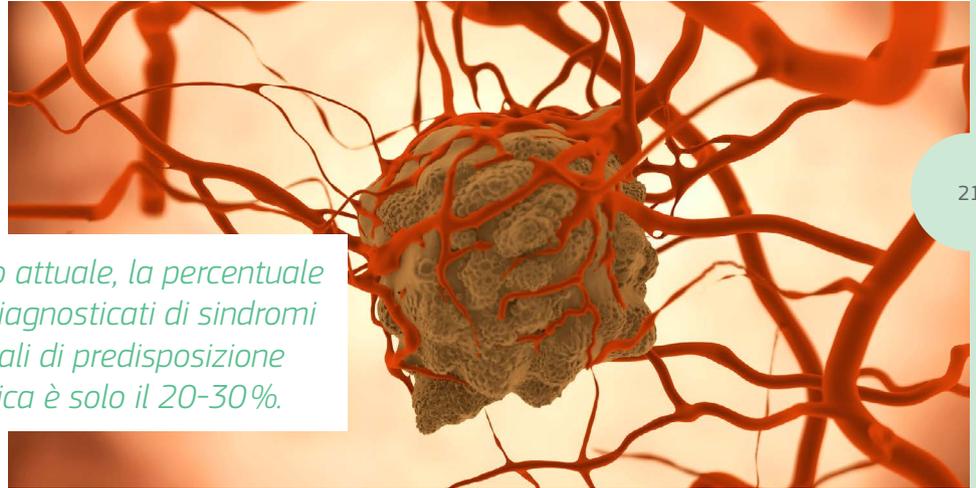
Professoressa Hélène Dollfus
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg,
Francia

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



Le sindromi tumorali di predisposizione genetica sono patologie in cui le mutazioni genetiche ereditate predispongono fortemente gli individui 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, gli individui 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, la percentuale di casi diagnosticati di sindromi tumorali di predisposizione genetica è solo il 20-30%.

ERN GENTURIS sta lavorando per migliorare l'identificazione di queste sindromi, ridurre al minimo la variazione nei risultati clinici, progettare e attuare linee guida, sviluppare registri e biobanche, sostenere la ricerca e responsabilizzare i pazienti. La rete educerà il pubblico e i professionisti sanitari e favorirà la condivisione delle migliori prassi in tutta Europa. Verrà



Allo stato attuale, la percentuale di casi diagnosticati di sindromi tumorali di predisposizione genetica è solo il 20-30%.

migliorato l'accesso alle cure multidisciplinari, introducendo nuovi modelli e standard per la condivisione e la discussione di casi complessi. La rete migliorerà la qualità e l'interpretazione dei test genetici e aumenterà la partecipazione del paziente ai programmi di ricerca clinica.

ERN GENTURIS collaborerà con altre ERN per migliorare la cura dei pazienti affetti da sindromi tumorali di predisposizione genetica che

sviluppano patologie che rientrano nella competenza di un'altra rete.

COORDINATORE DELLA RETE

Professoressa Nicoline Hoogerbrugge

*Radboud University Medical Center,
Paesi Bassi*

Collaborazione in azione

La tecnologia dell'informazione e gli strumenti di eHealth possono svolgere un ruolo fondamentale nel facilitare la collaborazione. Le ERN sono collegate attraverso una piattaforma informatica dedicata, attraverso la quale il coordinatore della rete può organizzare comitati consultivi "virtuali". Qui, i medici specialisti di varie discipline utilizzano strumenti di telemedicina per riesaminare la condizione di un paziente e convenire sulla diagnosi o il trattamento. Ciò consente ai professionisti della salute, che in precedenza avrebbero trattato casi rari e complessi in condizioni di isolamento professionale, di consultarsi con i loro pari e chiedere un secondo parere a un collega. La caratteristica centrale di questi strumenti è l'interoperabilità.

Grazie alla tecnologia, le distanze geografiche non sono più una barriera per le equipe dislocate in aree diverse. In alcuni casi, è sufficiente tenersi in contatto tramite telefonate o videochiamate. In altre occasioni, le reti possono utilizzare sistemi dedicati per condividere campioni di tessuto o immagini ad alta risoluzione di patologie complesse. Queste tecnologie possono essere utilizzate anche per l'archivio dei casi, contribuendo a costruire una grande banca dati per ulteriori studi.

Ad esempio, una volta che i dati patologici o radiologici vengono condivisi in modo sicuro, i membri della rete possono accedere, visualizzare le immagini e commentare in un ambiente

riservato agli addetti ai lavori. Il medico curante rimane responsabile per il suo paziente, ma può sfruttare la ERN come una risorsa preziosa e solidale.

Grazie alla tecnologia, le distanze geografiche non sono più una barriera per le equipe dislocate in aree diverse.

Partner affiliati

Le ERN mirano a essere un vero valore aggiunto per tutti gli Stati membri dell'UE. La normativa di riferimento permette ai **paesi senza rappresentanza in un'ERN autorizzata** di partecipare attraverso gli operatori sanitari designati dai rispettivi Stati membri come centri nazionali "associati" e/o "collaboratori".

Gli Stati membri possono anche voler designare un centro di coordinamento nazionale per mantenere i contatti con tutte le ERN. Il Comitato degli Stati membri ERN stabilisce 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 degli Stati membri venga effettuata mediante procedure aperte, trasparenti e solide.

I primi partner affiliati verranno nominati da alcuni degli Stati membri entro la fine del 2017.

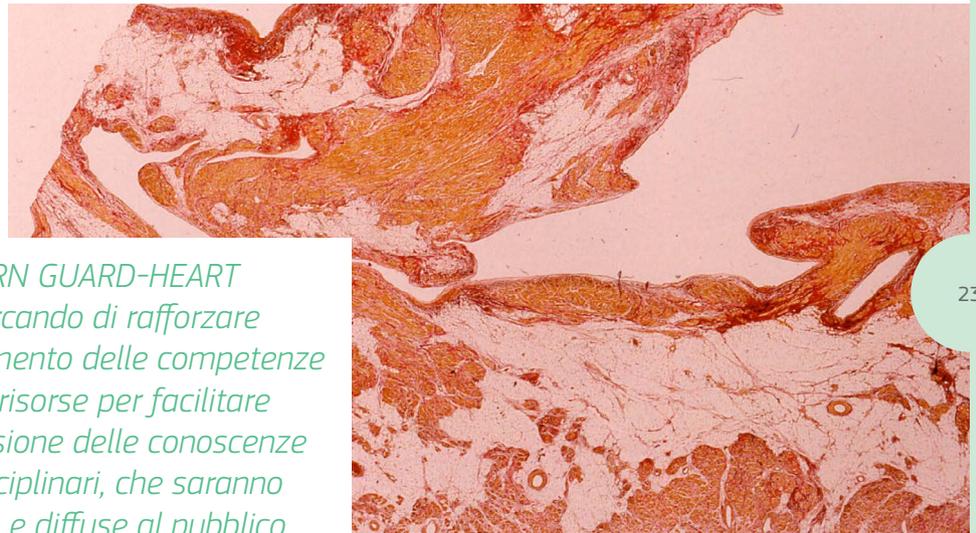
Rete di riferimento europea per le malattie cardiache (ERN GUARD-HEART)



Le patologie cardiache rare possono manifestarsi durante tutto l'arco della vita di una persona e sono per lo più di natura genetica. 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. Tutte le malattie cardiache incluse in questa categoria presuppongono un rischio di morte improvvisa in giovane età, in persone altrimenti sane.

La rete GUARD-HEART ha individuato le seguenti aree tematiche: patologie elettriche familiari, cardiomiopatie familiari, cardiopatie congenite e altre malattie cardiache rare. Queste aree tematiche si basano sulle linee guida cliniche della Società europea di cardiologia (ESC), sulla classificazione internazionale delle malattie (ICD10) e su ORPHANET.

La ERN GUARD-HEART sta cercando di rafforzare il coordinamento delle competenze e delle risorse per facilitare la condivisione



La ERN GUARD-HEART sta cercando di rafforzare il coordinamento delle competenze e delle risorse per facilitare la condivisione delle conoscenze multidisciplinari, che saranno mappate e diffuse al pubblico.

delle conoscenze multidisciplinari, che saranno mappate e diffuse al pubblico.

I servizi sanitari saranno forniti attraverso una piattaforma eHealth condivisa, che garantirà un accesso più ampio alle competenze per i pazienti e gli operatori sanitari in tutta Europa. Favorendo una più stretta cooperazione tra esperti, verranno acquisite e condivise nuove conoscenze scientifiche per sostenere lo sviluppo di procedure

diagnostiche e terapeutiche innovative e individuare nuove malattie cardiache rare. ■

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Arthur Wilde
Academic Medical Center,
Amsterdam, Paesi Bassi

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



24

ERNICA si occupa di anomalie ereditarie e congenite che compaiono nei primi anni di vita e necessitano di assistenza multidisciplinare e di follow-up di lungo periodo e ne analizza la transizione verso l'età adulta.

La rete è organizzata attorno a due filoni di lavoro principali, in linea con le classificazioni ORPHANET e ICD10. Un filone di lavoro si occupa delle malformazioni dell'apparato digerente, l'altro delle malformazioni del diaframma e della parete addominale. In quest'ultimo filone di lavoro, alcuni gruppi studiano le malformazioni dell'esofago e un gruppo si concentra sulle malattie gastroenterologiche e intestinali. Quest'ultimo comprende anche un sottogruppo specializzato in insufficienza intestinale. Ciascun gruppo di lavoro ha una task force dedicata a una specifica patologia.

Per alcune di queste malattie rare, il tasso di mortalità può raggiungere il 50%. ERNICA punta a migliorare la qualità delle cure ricevute dai pazienti e a ridurre l'impatto a lungo termine di



Per alcune di queste malattie rare, il tasso di mortalità può raggiungere il 50%.

queste malattie rare nei neonati. La rete faciliterà le collaborazioni di ricerca, che saranno autorizzate a sviluppare approcci clinici basati sull'evidenza. Inoltre, verrà migliorato l'accesso alle nuove tecniche e trattamenti chirurgici.

ERNICA è un luogo di incontro per le associazioni nazionali di pazienti e gli operatori sanitari, tra cui infermieri e altri professionisti impegnati a migliorare la condizione del paziente.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor René Wijnen
Erasmus Medical Center Rotterdam,
Paesi Bassi

Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità intellettive rare (ERN ITHACA)



Questa ERN riunisce esperti in malformazioni congenite e disabilità intellettive rare. Le malformazioni congenite colpiscono un bambino su 40. Per le malformazioni più comuni, come il labbro leporino, sono presenti reti di assistenza ben consolidate. Per le patologie più rare, le competenze sono disperse in tutta l'UE. Molte malformazioni si verificano insieme, come parte di "sindromi" associate a crescita, sviluppo o adattamento sociale anomali. Delle oltre **8000 sindromi** descritte, la maggior parte ha una frequenza **inferiore a 1 su 2000**.

Le anomalie cromosomiche sono una delle più comuni cause di malformazioni e disabilità intellettive. I nuovi test, come ad esempio il sequenziamento dell'esoma e del genoma, hanno migliorato le prospettive di diagnosi, ma normalmente non sono disponibili in oltre il 50% dei centri altamente specializzati.

Ampliare l'accesso a queste tecnologie è un obiettivo chiave di ERN ITHACA. La rete sta anche sviluppando iniziative di telemedicina



con equipe virtuali multidisciplinari attraverso i centri dell'UE e utilizzerà le cliniche virtuali online per migliorare l'accesso alla diagnostica, senza richiedere ai pazienti di viaggiare.

ERN ITHACA collaborerà con i genitori e i pazienti per sviluppare migliori prassi e, ove necessario, avviare lo sviluppo di linee guida. Inoltre, stabilirà i criteri per i dati dei registri dei pazienti, promuoverà la formazione avanzata dei professionisti del settore sanitario e faciliterà la ricerca. La rete collaborerà con

le reti esistenti nel settore e con le ERN con la quale condivide interessi complementari, mantenendo i pazienti al centro delle proprie attività.

COORDINATORE DELLA RETE

*Professoressa Jill Clayton-Smith
Central Manchester NHS Foundation
Trust, Regno Unito*

Guidare una rete di riferimento europea

Il professor Pierre Fenaux, Professore di ematologia presso l'ospedale di Saint-Louis, a Parigi, in Francia, è a capo della ERN EuroBloodNet. Secondo il prof. Fenaux, i 66 membri della rete EuroBloodNet offrono vantaggi significativi per i pazienti e per i professionisti del settore. «L'obiettivo della ERN è di essere centrata sul paziente, per migliorare l'accesso alle cure sanitarie per le patologie ematologiche rare» dice. «Stiamo portando strumenti diagnostici e trattamenti all'avanguardia nei centri di tutta Europa, dove possono mancare le competenze necessarie».

Afferma inoltre che gli Stati membri dell'UE e la Commissione europea aggiungono valore alla rete e migliorano la sua capacità di diffondere nuove linee guida. «Ci si presentano anche grandi opportunità per l'insegnamento in materia di malattie ematologiche rare, attraverso sistemi di educazione continua in medicina», aggiunge il prof. Fenaux.

Per i medici, il vantaggio quotidiano della rete è evidente quando devono confrontarsi con casi rari o complessi: «Gli specialisti

possono consultare colleghi esperti in materia di altri paesi: ciò pone fine all'isolamento riscontrato dai professionisti sanitari per i casi in cui, in passato, non era possibile avere accesso a un collega per richiedere una seconda opinione».

La rete offre anche altri potenziali vantaggi: il prof. Fenaux afferma che, collegando gli ospedali in Europa, si creerà una massa critica di pazienti affetti da malattie rare, aprendo la strada a ricerche cliniche che in precedenza non sarebbero state praticabili.

Questi collegamenti possono trasformarsi in una piattaforma di advocacy, favorendo lo sviluppo delle associazioni di pazienti per le persone affette da malattie rare e offrendo contributi di esperti in materia di trattamenti innovativi. «Quando un medico locale richiede al suo ospedale di competenza l'accesso a un trattamento innovativo, la nostra rete può intervenire offrendo un'opinione esperta sulle basi scientifiche del nuovo tipo di intervento», dice il prof. Fenaux. «I medici e pazienti in questo settore ora sanno di non essere soli».



«Gli specialisti possono consultare colleghi esperti in materia di altri paesi: ciò pone fine all'isolamento riscontrato dai professionisti sanitari per i casi in cui, in passato, non era possibile avere accesso a un collega per richiedere una seconda opinione».

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



Le malattie polmonari complesse richiedono cure multidisciplinari, accompagnate da supporto psico-sociale. Questa complessità può essere dovuta al meccanismo genetico alla base della patologia, alle modifiche secondarie e ai danni subiti dagli altri organi. La diagnosi precoce e l'accesso alle cure specialistiche possono migliorare i risultati per molte di queste patologie.

ERN-LUNG si occupa di una serie di malattie polmonari rare e complesse, tra cui la fibrosi polmonare idiopatica, la fibrosi cistica, la bronchiectasia non legata alla fibrosi cistica, l'ipertensione polmonare, la discinesia ciliare primitiva (PCD), il deficit di Alfa-1-antitripsina (AATD), il mesotelioma, la disfunzione cronica del trapianto polmonare e altre patologie polmonari rare (ORLD).

La rete punta a migliorare le competenze in tutta Europa per promuovere gli standard di cura, la qualità della vita e la prognosi per tutta la gamma di malattie polmonari rare. I membri si occupano di: sviluppare e diffondere le linee guida cliniche; promuovere approcci terapeutici



La rete punta a migliorare le competenze in tutta Europa per promuovere gli standard di cura, la qualità della vita e la prognosi per tutta la gamma di malattie polmonari rare.

comuni; migliorare l'accesso transfrontaliero alla diagnosi e al trattamento; avviare e aggiornare i registri; arruolare coorti sufficientemente numerose per gli studi clinici, sviluppare farmaci e studi sulla storia naturale delle patologie.

ERN-LUNG offre ai pazienti l'accesso alle equipe interdisciplinari, che forniscono un secondo parere su casi complessi tramite consulenza online, senza richiedere ai pazienti di viaggiare. Questo modello verrà ampliato realizzando

un sistema di consulenza specializzata online istituito tramite il progetto pilota ECORN-CF, finanziato dall'UE.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Thomas O.F. Wagner
*Klinikum der Johann Wolfgang
Goethe-Universität, Frankfurt am
Main, Germania*

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



I tumori pediatrici sono rari e si manifestano in diversi sottotipi. **20000 bambini** recentemente diagnosticati in tutta Europa e **6000 decessi di pazienti affetti da tumore pediatrico ogni anno**: il tumore è tuttora la causa primaria di morte per malattia nei bambini con più di 1 anno di età.

Negli ultimi decenni, i tassi medi di sopravvivenza sono migliorati; per alcune patologie il progresso è stato incoraggiante, mentre per altre forme i risultati restano molto scarsi. Queste significative disuguaglianze nei

tassi di sopravvivenza rappresentano una sfida anche in Europa, con differenze ancor più marcate nell'Europa orientale.

ERN PaedCan sta lavorando per migliorare l'accesso a un'assistenza sanitaria di qualità per i bambini malati di cancro le cui condizioni richiedono competenze e strumenti specializzati non ampiamente diffusi a causa di un numero ridotto di casi e della mancanza di risorse. La rete si basa su precedenti progetti finanziati dall'UE: ENCCA, PanCare ed ExPO-r-Net. ERN



I nuovi strumenti informatici renderanno possibile la creazione di una rete di oncologia pediatrica per condividere esperienze e consigli.

PaedCan sta tracciando una mappa dei centri specializzati per contribuire a migliorare la loro visibilità per gli operatori sanitari e i pazienti. I nuovi strumenti informatici renderanno possibile la creazione di una rete di oncologia pediatrica per condividere esperienze e consigli.

La rete mira ad 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 disuguaglianze attuali nel tasso di sopravvivenza

ai tumori infantili e nell'assistenza sanitaria negli Stati membri dell'UE.

COORDINATORE DELLA RETE

Professoressa Ruth Ladenstein
*Children's Cancer Research Institute/
St. Anna Kinderspital, Vienna, 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 complicazioni 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.

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

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



La rete, per la prima volta nel settore delle malattie epatiche, integra pienamente i servizi pediatrici.

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

Le principali sfide da affrontare sono la consapevolezza clinica delle patologie epatiche rare e l'accesso equo alle opzioni di trattamento in rapida evoluzione.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor David Jones
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Regno Unito

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



Le malattie del tessuto connettivo e muscolo-scheletriche (rCTD) comprendono un gran numero di patologie e sindromi con enorme impatto sul benessere del paziente. Tra queste, le patologie ereditarie e le malattie autoimmuni sistemiche quali la sclerosi sistemica, le malattie miste del tessuto connettivo, le miopatie infiammatorie idiopatiche, le malattie indifferenziate del tessuto connettivo e la sindrome da antifosfolipidi. La diagnosi tardiva, in particolare per le forme rare e complesse, è un problema comune.



La rete migliorerà le conoscenze scientifiche in materia di rCTD e agevolerà la creazione di grandi banche dati per individuare nuovi marcatori clinici o biologici e facilitare così la diagnosi.

Questa rete suddivide le rCTD in tre principali gruppi tematici: malattie autoimmuni rare, malattie autoimmuni complesse, malattie del tessuto connettivo e muscolo-scheletriche rare.

ReCONNET punta a migliorare la diagnosi precoce, la gestione del paziente, l'erogazione delle cure e la discussione virtuale dei casi clinici all'interno della rete e con i centri affiliati. L'uso delle tecnologie dell'informazione faciliterà l'interazione tra i centri. La rete migliorerà

le conoscenze scientifiche in materia di rCTD e agevolerà la creazione di grandi banche dati per individuare nuovi marcatori clinici o biologici e facilitare così la diagnosi.

Verranno sviluppati e diffusi programmi educativi per i pazienti e le famiglie e verranno messe in atto nuove linee guida e misure di qualità. Ulteriori priorità sono lo sviluppo di migliori protocolli terapeutici e un maggiore coinvolgimento dei pazienti.

COORDINATORE DELLA RETE

Professoressa Marta Mosca
*Azienda Ospedaliero Universitaria
Pisana, Italia*

Politiche nazionali in materia di malattie rare

Gli Stati membri dell'UE sono responsabili della politica sanitaria nazionale e della fornitura dei servizi sanitari. Nel 2009, il Consiglio europeo dei ministri della sanità¹ ha raccomandato che i paesi dell'UE elaborino e attuino piani o strategie per sostenere i pazienti affetti da malattie rare entro la fine del 2013. Secondo la raccomandazione, i piani dovrebbero essere progettati per:

- + Orientare e strutturare interventi nel settore delle malattie rare nel quadro dei sistemi sanitari e sociali
- + Integrare le iniziative a livello locale, regionale e nazionale nei piani o strategie per garantire un approccio globale
- + Definire gli interventi prioritari, con obiettivi e meccanismi di controllo

L'attuazione dei piani o delle strategie nazionali è stata sostenuta dai progetti finanziati dai programmi dell'UE per la salute. Nel 2009, nella maggior parte degli



Stati membri l'attenzione sulle malattie rare era relativamente nuova e innovativa e solo quattro di essi avevano attuato dei piani nazionali. Ad oggi, 23 Stati membri hanno adottato piani o strategie in questo senso.

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed_it

(¹) <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:IT:PDF>

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



32

RITA riunisce i principali centri europei con esperienza nella diagnosi e nel trattamento dei disturbi immunologici rari. Questi costituiscono patologie potenzialmente pericolose per la vita, che necessitano di cure multidisciplinari con valutazione diagnostica complessa e terapie altamente specializzate. La rete suddivide queste patologie in tre sottotemi: immunodeficienza primaria (PID), malattie autoimmuni e disturbi autoinfiammatori. A questi si aggiunge un sottotema di reumatologia pediatrica, a cavallo tra le patologie autoimmuni e autoinfiammatorie.

Questa rete si basa sul lavoro delle società scientifiche europee che hanno sviluppato registri dei pazienti, linee guida cliniche, collaborazioni di ricerca, attività di formazione e legami con le organizzazioni dei pazienti.

La ERN RITA sta lavorando per ridurre le disuguaglianze riscontrate dai pazienti che tentano

La ERN RITA sta lavorando per ridurre le disuguaglianze riscontrate dai pazienti che tentano di accedere a test diagnostici e a trattamenti innovativi.

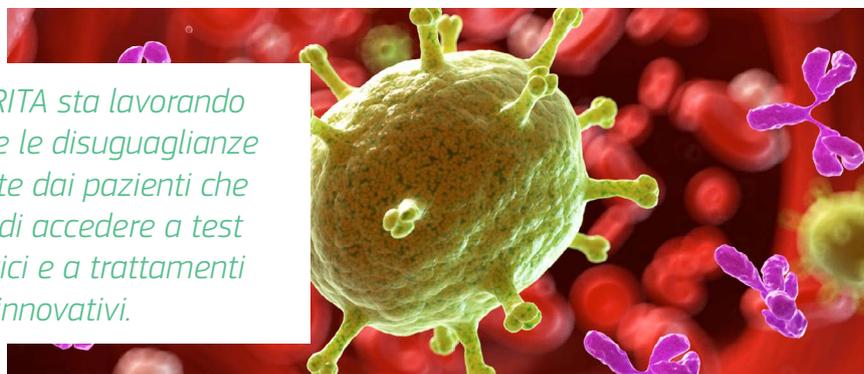
di accedere a test diagnostici e a trattamenti innovativi, come le terapie biologiche, la terapia sostitutiva con immunoglobuline, il trapianto di cellule staminali e la terapia genica.

La rete si propone di: collegare i registri preesistenti; sviluppare linee guida cliniche paneuropee; 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 geniche e con cellule staminali per i pazienti; favorire le collaborazioni tra le associazioni di pazienti; riunire gli specialisti di pediatria e medicina dell'adulto attraverso i tre sottotemi.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Andrew Cant
Newcastle upon Tyne Hospitals NHS
Foundation Trust, Regno Unito





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

La rete di riferimento europea per le malattie neurologiche rare (ERN-RND) si propone di affrontare i bisogni insoddisfatti di più di 500 000 persone che convivono con le RND in Europa. A causa della significativa eterogeneità del fenotipo e genotipo dei pazienti affetti da RND, il 60% delle persone colpite non è ancora non diagnosticato.

La ERN-RND cerca di affrontare queste lacune attraverso la consultazione multidisciplinare virtuale, aumentando del 20% il numero di pazienti nei registri e puntando a un miglioramento del 20% nel numero di casi, ossia la percentuale di pazienti con una diagnosi finale. Verranno sviluppati percorsi assistenziali multidisciplinari in collaborazione con la European Pathway Association (EPA, Associazione Europea sui percorsi di assistenza) e ORPHANET.

La rete si basa su infrastrutture esistenti, coinvolgendo una serie di reti RND già mature sotto l'ombrello dell'ERN-RND e integrando registri già attivi per patologie come la malattia di Huntington e l'atassia.



Più di 500 000 persone convivono con le RND in Europa, il 60% non è ancora diagnosticato.

Un sistema di valutazione esterna della qualità per la standardizzazione dei test diagnostici chiave verrà sviluppato in collaborazione con la Rete europea per la qualità della genetica molecolare, garantendo che tutti i pazienti abbiano accesso alle stesse opportunità diagnostiche. La ERN-RND sosterrà interventi di formazione, ricerca e innovazione e garantirà che le voci dei pazienti vengano ascoltate.

COORDINATORE DELLA RETE

Dott. Holm Graessner
Universitätsklinikum Tübingen,
Germania

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



Molte malattie della pelle 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, e nell'esecuzione di biopsie cutanee. Solo dermatologi esperti possono distinguere queste patologie complesse. L'assenza della diagnosi di un esperto è una barriera al trattamento e può rappresentare un pesante fardello fisico e psicologico per i pazienti.

Verrà condotto uno studio socio-economico globale in materia di onere individuale delle malattie.



Questa rete 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 pratiche, il miglioramento della formazione professionale e l'educazione del paziente.

Inoltre, si propone di migliorare l'organizzazione sanitaria, mettendo in comune le risorse disponibili, inclusa una piattaforma con patologi esperti deputata ad uno studio

centralizzato di diapositive e discussioni collaborative su casi difficili. Per ogni patologia coperta dalla rete, l'equipe multidisciplinare di base includerà un dermatologo, un infermiere, uno psicologo, un genetista, un dietista e un patologo, insieme ad altri specialisti qualora necessario.

ERN Skin svilupperà anche registri di malattie cutanee rare che consentiranno la partecipazione a programmi di ricerca e studi clinici 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.

COORDINATORE DELLA RETE

Professoressa Christine Bodemer
*Necker Enfants Malades Hôpital,
Dipartimento di dermatologia, APHP,
Parigi, Francia*

Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici (ERN TRANSPLANT-CHILD)

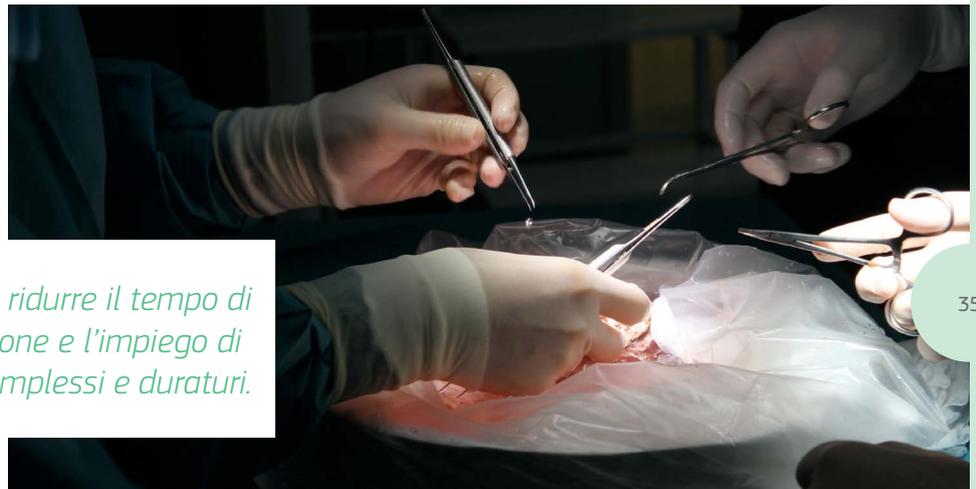


Il trapianto pediatrico, sia di organi solidi sia il trapianto di cellule staminali ematopoietiche, è l'unica procedura curativa per diverse malattie rare.

Le cure post-trapianto richiedono lo sforzo concertato di un'equipe multidisciplinare. Dopo il trapianto, i pazienti devono affrontare l'immunosoppressione cronica per evitare il rigetto; il monitoraggio delle complicazioni post-trapianto diviene perciò necessario per estendere e migliorare la qualità della vita. ERN TRANSPLANT-CHILD riunisce esperti di trapianti pediatrici e cure post-trapianto per migliorare i risultati dell'intervento per i bambini e le loro famiglie.

La rete mira a ridurre il tempo di ospedalizzazione e l'impiego di trattamenti complessi e duraturi. Inoltre, continua a lavorare per migliorare i servizi di sostegno psicologico nell'accompagnare la transizione dei bambini verso l'età adulta. TRANSPLANT-CHILD si propone di mettere a disposizione del

La rete mira a ridurre il tempo di ospedalizzazione e l'impiego di trattamenti complessi e duraturi.



pubblico le più recenti tecniche e i progressi in campo medico, farmacologico e terapeutico. I membri facilitano la diffusione di linee guida armonizzate e buone pratiche cliniche e contribuiscono allo sviluppo della medicina personalizzata in materia di trapianto pediatrico.

TRANSPLANT-CHILD mira a ridurre i costi associati al trapianto, come il ri-trapianto e i trattamenti farmacologici, e ad armonizzare le cure per ridurre al minimo i rischi di complicanze post-trapianto. I migliori esperti

di trapianti pediatrici in Europa lavorano insieme per ridurre la mortalità e la morbidità correlate al trapianto nei bambini. ■

COORDINATORE DELLA RETE

Dott. Paloma Jara Vega
Hospital Universitario
La Paz, Spagna

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

Le ERN mettono al centro i pazienti. Le organizzazioni dei pazienti, in particolare EURORDIS, hanno svolto un ruolo fondamentale nello sviluppo delle reti per più di un decennio, aiutando a garantire che le priorità siano sviluppare l'eccellenza clinica e migliorare le condizioni di salute dei pazienti e l'accesso equo a cure di qualità in tutta Europa. EURORDIS è un'alleanza non governativa gestita dai pazienti che rappresenta 733 diverse organizzazioni di pazienti in 64 paesi.

«Eravamo presenti alla nascita dell'idea nel gruppo di lavoro sui servizi sanitari e le cure mediche, quando le ERN sono state integrate nella direttiva sull'assistenza sanitaria transfrontaliera» ricorda Matt Bolz-Johnson, direttore dell'assistenza sanitaria e della ricerca 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, finché le ERN si sono trasformate in una realtà».

In qualità di partner attivo nello sviluppo del concetto di ERN, EURORDIS ha assicurato il coinvolgimento del paziente in ogni fase e ha sviluppato una profonda comprensione degli aspetti tecnici per i quali il coinvolgimento crea un reale valore aggiunto per i pazienti.

«Le reti hanno il potenziale di apportare vantaggi tangibili ai pazienti affetti da forme tumorali rare e complesse», spiega Bolz-Johnson. «Le ERN rompono l'isolamento che spesso colpisce le comunità affette da malattie rare e rendono

«Le reti hanno il potenziale di apportare vantaggi tangibili ai pazienti affetti da forme tumorali rare e complesse».

gli esperti più visibili ai pazienti in tutta Europa, avvicinando più tempestivamente le necessità specifiche dei pazienti agli esperti in grado di assisterli.»

Uno dei vantaggi fondamentali delle ERN per i pazienti è la capacità di accelerare le diagnosi e ridurre il numero di pazienti senza diagnosi o con diagnosi errata. Bolz-Johnson afferma inoltre che le reti «abbrevieranno l'odissea della diagnosi».

Per molte malattie rare non esistono, ad oggi, trattamenti disponibili. Tuttavia, la cultura dell'apprendimento che le ERN promettono di creare le renderà un focolaio di innovazione. Con l'elaborazione di semplici indicatori per la misurazione dei risultati per malattie specifiche, si apriranno le porte a una più rapida identificazione e adozione di interventi medici

o chirurgici ottimali. «Questo favorirà lo sviluppo di migliori prassi, facendo sì che i membri delle ERN imparino gli uni dagli altri» spiega Johnson. **«Gli esperti saranno in grado di condividere i casi in tempo reale, attraverso incontri virtuali e l'analisi retrospettiva degli esiti per determinare che cosa ha funzionato meglio».**

I pazienti ripongono grandi speranze nelle ERN, auspicando che possano avere un impatto reale sulle loro vite: «Grazie alla condivisione di esperienze e competenze, abbiamo potuto fare un uso migliore delle conoscenze esistenti e svilupparne di nuove, migliorando significativamente i risultati delle cure nel caso di molte malattie rare, appena qualche anno dopo l'istituzione delle ERN» dice Bolz-Johnson. **«Ora è compito delle ERN ottenere dei risultati».** ■



«Le ERN rompono l'isolamento che spesso colpisce le comunità affette da malattie rare e rendono gli esperti più visibili ai pazienti in tutta Europa, avvicinando più tempestivamente le necessità specifiche dei pazienti agli esperti in grado di assisterli.»

Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie (MetabERN)



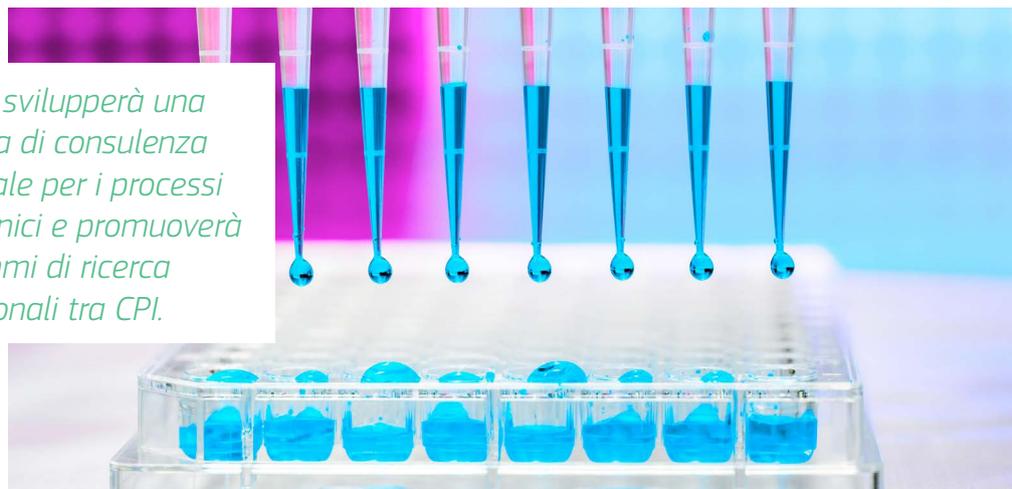
38

Le patologie metaboliche ereditarie (CPI) sono in tutto **più di 700**: si tratta di malattie singolarmente rare ma collettivamente frequenti. Molte patologie metaboliche hanno gravi implicazioni per i pazienti e sono talvolta pericolose per la vita. 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 CPI conosciute sono attualmente incluse nei programmi di screening neonatale attivi in Europa; inoltre, è necessario armonizzare i programmi nazionali. Per molte di queste patologie, la conoscenza della storia naturale della malattia, l'efficacia e la sicurezza delle terapie e il follow-up sul lungo periodo sono tuttora incompleti.

MetabERN si propone di migliorare la vita delle persone colpite da questo gruppo altamente

MetabERN svilupperà una piattaforma di consulenza in tempo reale per i processi decisionali clinici e promuoverà programmi di ricerca traslazionali tra CPI.



eterogeneo di malattie, suddividendole in sette categorie principali. È la prima rete paneuropea e pan-metabolica del suo genere.

La rete creerà un inventario delle malattie metaboliche, sviluppando sessioni di informazione del paziente e di formazione, avanzando diagnosi collaborative per le nuove patologie e stabilendo un punto di riferimento a lungo termine che trasferisca le competenze ai pazienti.

MetabERN svilupperà una piattaforma di consulenza in tempo reale per i processi decisionali

clinici e promuoverà programmi di ricerca traslazionali tra CPI. Inoltre, condividerà conoscenze all'interno della rete e oltre, diffondendole alle regioni e ad altri paesi.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Maurizio Scarpa
*Helios Dr Horst Schmidt Kliniken,
Germania*

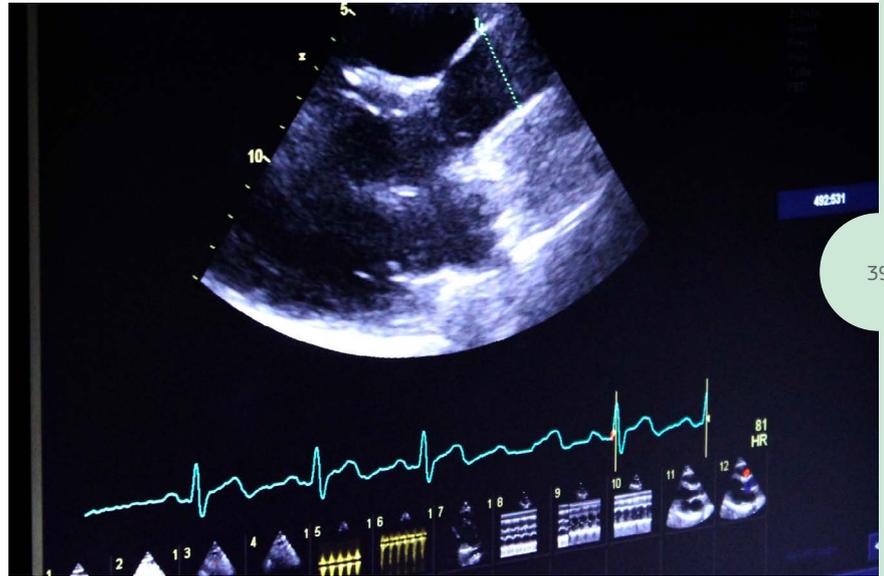
Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche (VASCERN)



Le malattie vascolari multisistemiche rare comprendono disturbi che colpiscono tutti i tipi di vasi sanguigni, con conseguenze per diversi sistemi corporei. Pertanto, queste malattie richiedono un approccio multidisciplinare alla cura.

VASCERN comprende cinque 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) e anomalie vascolari (VASCA-WG). Un gruppo di lavoro dedicato ai pazienti consente ai loro rappresentanti di essere coinvolti in tutte le attività della ERN. Inoltre, diversi gruppi di lavoro tematici sono al lavoro per affrontare questioni come la comunicazione, la sanità elettronica, l'etica, il registro dei pazienti, la formazione e l'istruzione.

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, migliorare la conoscenza attraverso la ricerca clinica e la ricerca di base.



Gli operatori sanitari coinvolti nella VASCERN daranno lezioni sulle loro aree di competenza e renderanno disponibile online il materiale didattico. Borse di ricerca della durata di una settimana permetteranno agli studenti europei di approfondire lo studio di queste patologie rare; le conoscenze verranno condivise attraverso la rete e con gli operatori sanitari non coperti dalla ERN.

COORDINATORE DELLA RETE

Professor Guillaume Jondeau
AP-HP, Hôpital Bichat, Parigi, Francia

Elenco ERN

Endo-ERN	Rete di riferimento europea per le malattie endocrine
ERKNet	Rete di riferimento europea per le malattie renali
ERN BOND	Rete di riferimento europea per le malattie ossee
ERN CRANIO	Rete di riferimento europea per le anomalie cranio-facciali e le patologie otorinolaringoiatriche
ERN EpiCARE	Rete di riferimento europea per l'epilessia
ERN EURACAN	Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi)
ERN EuroBloodNet	Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche
ERN eUROGEN	Rete di riferimento europea per le malattie e i disturbi urogenitali
ERN EURO-NMD	Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari
ERN EYE	Rete di riferimento europea per le malattie oculari
ERN GENTURIS	Rete di riferimento europea per le sindromi tumorali di predisposizione genetica
ERN GUARD-HEART	Rete di riferimento europea per le malattie cardiache
ERNICA	Rete di riferimento europea per le anomalie ereditarie e congenite
ERN ITHACA	Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità intellettive rare
ERN LUNG	Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie
ERN PaedCan	Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia)
ER RARE-LIVER	Rete di riferimento europea per le malattie epatiche
ERN ReCONNET	Rete di riferimento europea per le malattie del tessuto connettivo e muscolo-scheletriche
ERN RITA	Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni
ERN-RND	Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche
ERN Skin	Rete di riferimento europea per le malattie cutanee
ERN TRANSPLANT-CHILD	Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici
MetabERN	Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie
VASCERN	Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche

COME OTTENERE LE PUBBLICAZIONI DELL'UNIONE EUROPEA

Pubblicazioni gratuite:

- una sola copia:
tramite EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>);
- più di una copia o poster/carte geografiche:
presso le rappresentanze dell'Unione europea (http://ec.europa.eu/represent_it.htm),
presso le delegazioni dell'Unione europea nei paesi terzi (http://eeas.europa.eu/delegations/index_it.htm), contattando uno dei centri Europe Direct (http://europa.eu/europedirect/index_it.htm), chiamando il numero 00 800 6 7 8 9 10 11 (gratuito in tutta l'UE) (*).

(* Le informazioni sono fornite gratuitamente e le chiamate sono nella maggior parte dei casi gratuite (con alcuni operatori e in alcuni alberghi e cabine telefoniche il servizio potrebbe essere a pagamento).

Pubblicazioni a pagamento:

- tramite EU Bookshop (<http://bookshop.europa.eu>).

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 Europa.

Insieme, mirano ad affrontare le malattie rare e complesse migliorando la diagnosi e l'accesso alle cure specialistiche.

Maggiori informazioni sulle ERN



<http://ec.europa.eu/health/ern/>

