

Le malattie rare hanno una frequenza inferiore ad 1 paziente ogni 2000 nati vivi, sono un gruppo di circa 6000 malattie, per l'80% di origine genetica, che colpiscono circa l'8-10% della popolazione europea, oltre il 50% della quale pediatrica. Data la loro rarità, la loro scarsa conoscenza da parte dei medici e la mancanza spesso di sintomi distintivi, vengono diagnosticate con un ritardo medio di 7 anni e spesso vengono confuse con patologie più comuni e trattate spesso con farmaci non appropriati. Risulta quindi evidente la necessità di sviluppare dei programmi di informazione circa le caratteristiche, la diagnosi e la terapia delle malattie rare per aumentare il sospetto, da parte dei medici, della malattia rara e l'invio del paziente ai Centri specializzati. Grazie all'attività delle associazioni di pazienti e alla sensibilità dell'Unione Europea e di alcuni Stati Membri, l'Italia tra i principali, nel 2017 si sono creati i Network Europei di Riferimento per le Malattie Rare (ERN). Si tratta di Network formati da Centri clinici di Eccellenza, accreditati dai ministeri della salute dei rispettivi Stati Membri, coordinati per lavorare, insieme alle associazioni di pazienti, all'ottimizzazione della diagnosi, del management, della terapia delle malattie rare e su programmi loro conoscenza.

Circa 300 ospedali, 1000 Unità specialistiche in 25 Paesi europei formano 24 ERN, suddivisi per settori omogenei di patologie. Sin dal 2017, l'Italia ne coordina due: ERN BOND sulle Malattie Rare dello scheletro e ERN ReConnect sulle malattie Rare del Connettivo, a guida, rispettivamente dell'Istituto Rizzoli (Dott. Luca Sangiorgi) e dell'Università di Pisa/Ospedale S. Anna (Prof.ssa Marta Mosca).

Dal marzo 2019, l'Italia coordina un terzo ERN, ossia MetabERN (www.metab.ern-net.eu), sulle malattie rare metaboliche ereditarie, dapprima coordinato dalla Clinica Pediatrica di Wiesbaden in Germania e attualmente in Italia grazie al rientro dalla Germania in Italia del Prof. Maurizio Scarpa, presso il Centro di Coordinamento Regionale per le

L'Italia guida tre reti di riferimento europeo per le **malattie rare**



Maurizio Scarpa,
Coordinatore
del network MetabERN

Malattie Rare della Regione Friuli-Venezia-Giulia, Azienda Universitaria Integrata di Udine.

MetabERN è il secondo ERN per grandezza, coordinando 69 ospedali in 18 Paesi EU e coinvolgendo 1700 professionisti che si prendono cura di circa 43.000 pazienti. In Italia, MetabERN conta su 11 Centri di eccellenza per le malattie metaboliche che seguono circa 5000 pazienti.

Gli ERN rappresentano una delle maggiori testimonianze dell'importanza della collaborazione tra i Paesi europei, sono incentrati sui bisogni dei pazienti affetti da malattie rare per armonizzare la prevenzione, la diagnosi, l'assistenza e la terapia in Europa. Infatti 57 organizzazioni di pazienti partecipano ai programmi di MetabERN.

“Molte sono le sfide che il network deve affrontare”, spiega Maurizio Scarpa, “tra le quali hanno la priorità lo sviluppo di programmi per lo screening neonatale, per la transizione, per la definizione di linee guida internazionali, la facilitazione dell'accesso alle terapie e l'integrazione con i sistemi sanitari nazionali. Uno dei maggiori traguardi raggiunti è la possibilità di effettuare diagnosi complesse mediante la condivisione di dati clinici, imaging e di laboratorio attraverso una piattaforma informativa sicura di ultima generazione, la Clinical Patient Management System (CPMS), che può essere usata dai Centri di eccellenza ERN e rispondente alle richieste delle recenti normative sulla protezione dei dati sensibili (GDPR, EU 2016/679) entrata in vigore nel maggio 2018”. ■

Nel marzo scorso il coordinamento del network “MetabERN” sulle malattie metaboliche ereditarie è passato da Wiesbaden, in Germania, a Udine. Dal 2017 erano già a guida italiana altri due network: ERN BOND sulle malattie rare dello scheletro e ERN ReConnect sulle malattie Rare del Connettivo

