MALATTIE RARE -ERN

Le malattie rare sono delle patologie che si trovano con prevalenza molto bassa nella popolazione. Viene considerata rara, infatti, ogni malattia che colpisce non più di 5 abitanti su 10.000. Si tratta di forme croniche, spesso degenerative, disabilitanti e condizionanti in termini psicologici e sociali.

A livello Europeo, nazionale e regionale si da molta attenzione alla presa in carico globale delle persone con malattia rara attraverso la strutturazione di Reti professionali che facilitano l'aumento delle conoscenze, la diffusione di modelli assistenziali comuni, i percorsi di cura omogenei e condivisi e l'equità della cura.

La Direttiva europea 2011/24/UE concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera stabilisce norme volte ad agevolare l'accesso ad un'assistenza sanitaria transfrontaliera sicura e di qualità e promuove la cooperazione tra gli Stati membri in materia di assistenza sanitaria, nel pieno rispetto delle competenze nazionali relative all'organizzazione e alla prestazione dell'assistenza sanitaria.

Le Reti di Riferimento Europee (ERN, European Reference Networks https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks_it

) sono reti virtuali che coinvolgono centri di assistenza sanitaria in tutta Europa, col compito di favorire la discussione e la diagnosi per le malattie rare o complesse che richiedono cure altamente specializzate.

Le prime 24 reti sono state create nel marzo 2017 con la partecipazione di oltre 900 unità di assistenza sanitaria altamente specializzate provenienti da oltre 300 ospedali di 26 Stati membri.

La selezione dei centri che fanno parte delle reti ERN tiene conto di diverse caratteristiche delle strutture ospedaliere candidate: la presa in carico e la cura del paziente, l'organizzazione e la gestione del centro, le attività di ricerca, le competenze, i sistemi informativi e una serie di criteri relativi alle specifiche patologie trattate.

L'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino è parte di 13 ERN:

- **Endo-ERN** - European Reference Network on Rare Endocrine Conditions (<https://endo-ern.eu/>)

- **ERKNet** - European Rare Kidney Diseases Reference Network (<https://www.erknet.org/>)
- **ERN-LUNG** - European Reference Network on Rare Respiratory Diseases (<https://ern-lung.eu/>)
- **ERN-Skin** - European Reference Network on Rare and Undiagnosed Skin Disorders (<https://ern-skin.eu/>)
- **EURACAN** - European Reference Network on Rare Adult Cancers (solid tumors) (<https://euracan.eu/>)
- **ERN EuroBloodNet** - European Reference Network on Rare Hematological Diseases (<https://eurobloodnet.eu/>)
- **ERN eUROGEN** - European Reference Network on Rare and Complex Urogenital Diseases and Conditions (<https://eurogen-ern.eu/>)
- **ERN EURO-NMD** - European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases (<https://ern-euro-nmd.eu/>)
- **ERN ITHACA** - European Reference Network on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability (<https://ern-ithaca.eu/>)
- **MetabERN** - European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders (<https://metab.ern-net.eu/>)
- **ERN PaedCan** - European Reference Network for Paediatric Cancer (haemato-oncology) (<https://paedcan.ern-net.eu/>)
- **ERN RARE-LIVER** - European Reference Network on Rare Hepatological Diseases (<https://rare-liver.eu/>)
- **ERN TRANSPLANT CHILD** - European Reference Network on Transplantation in Children (incl. HSCT, heart, kidney, liver, intestinal, lung and multiorgan) (<https://www.transplantchild.eu/>)

Le ERN utilizzano un sistema virtuale (**CPMS - Clinical Patient Management System**) di presa in carico clinica del paziente per la diagnosi e trattamento delle condizioni complesse. Attraverso questo sistema, i Centri di assistenza sanitaria dei diversi Stati membri sono in grado di connettersi per condividere le proprie competenze, conoscenze e le esperienze relative

specifici casi di malattia.

Ogni Struttura dell'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino che partecipa alle reti, garantisce la tutela della privacy dei propri assistiti.

L'azienda AOU Città della Salute ha emanato specifico atto deliberativo di formalizzazione della partecipazione alla reti ERN quale parte integrante dell'attività istituzionale delle strutture assistenziali, riconoscendone l'alto valore professionale e scientifico. Ha inoltre riconosciuto la partecipazione alla rete virtuale CPMS definendo l'informatica da consegnare ai cittadini.

[Delibera ERN 1365-2023 - 1 MB](#)

[CPMS-ERN INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI - 149 KB](#)

E' disponibile anche il sito Orphanet nato nato in Francia nel 1997 con contributi statali e finanziamenti della Comunità Europea, fra cui l'Italia come progetto/servizio di informazioni per il pubblico e gli operatori coinvolti nelle malattie rare.

Il sito è disponibile in 6 lingue ed ha un ricco data base contenente informazioni relative a moltissime malattie rare, descritte nei dettagli da esperti europei. Orphanet si propone di contribuire al miglioramento del trattamento delle malattie rare grazie a dettagliate e aggiornate informazioni. Il sito in italiano é: www.orphanet-italia.it

La Rete nazionale delle malattie rare è stata istituita mediante Decreto ministeriale 279/2001. È costituita da strutture sanitarie dei sistemi regionali che concorrono, in maniera integrata e in relazione alle specifiche competenze e funzioni, a sviluppare azioni di prevenzione, implementare azioni di sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e al trattamento e promuovere l'informazione ai cittadini e la formazione agli operatori. Nodi principali della Rete sono i centri (individuati dalle Regioni tramite atto normativo) per la diagnosi e trattamento dei pazienti con malattia rara e i Registri regionali e/o interregionali che alimentano il Registro nazionale malattie rare istituito all'Istituto Superiore di Sanità (ISS), strumento scientifico-istituzionale per la sorveglianza delle malattie rare in Italia (<https://www.malattierare.gov.it/ern/ricerca>).

A livello della Regione Piemonte e Valle d'Aosta è istituito il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale Malattie Rare (CMID) che tra le sue attività ospita il **Centro di Ascolto per le**

Malattie Rare

, curato da

A-RARE

Forum delle Associazioni di Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta attivo dal 2018 (
<https://www.malattierarepiemonte.it/struttura-dettaglio.asp?IDS=47>

).

E' gestito direttamente dalle associazioni dei pazienti con l'obiettivo di dare informazioni, in termini bio-psico-sociali, riguardo diversi aspetti legati alle malattie rare.

Il collegamento con il CMID, e con le strutture sanitarie della rete interregionale per le malattie rare, facilita il processo diagnostico-terapeutico dei singoli pazienti affetti da malattia rara, l'acquisizione di informazioni capillari di carattere socio-assistenziale e la diffusione della conoscenza del network di associazioni presenti sul territorio piemontese e valdostano.