

Reti di riferimento europee

Un'azione faro dell'Unione europea a favore dei pazienti affetti da malattie rare, a bassa prevalenza e complesse

Cosa sono le reti di riferimento europee (ERN)?

Istituite ai sensi della [direttiva 2011/24/UE](#) concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, le reti di riferimento europee (ERN) sono reti virtuali di prestatori di assistenza sanitaria ubicati nell'Unione europea (UE) e in Norvegia specializzati nella cura di pazienti affetti da malattie rare, a bassa prevalenza e complesse.

Le reti di riferimento europee raccolgono le conoscenze, esperienze e competenze e supportano i singoli operatori sanitari nel fornire una diagnosi più accurata e il miglior trattamento disponibile.



Oltre **6.000 malattie rare** influenzano la vita quotidiana di ben 36 milioni di persone nell'UE.



Una malattia è definita rara quando colpisce meno di **5 persone su 10.000**.



Grazie a una piattaforma IT protetta, i casi dei pazienti possono essere valutati da un team di esperti europei senza chiedere ai pazienti di lasciare il proprio paese.

Le conoscenze viaggiano in modo che non debbano farlo i pazienti.



Le reti di riferimento europee:

- **esaminano singoli casi di pazienti** (più di 3.800 ad oggi) organizzando delle discussioni virtuali tra gli esperti appartenenti a prestatori di assistenza sanitaria supportati da una piattaforma IT protetta dedicata, finanziata dalla Commissione europea; Gli esperti discutono i casi clinici per concordare su diagnosi e trattamenti;
- **sviluppano linee-guida per la pratica clinica e altri strumenti di supporto alla decisione clinica dei medici per una specifica malattia, nonché corsi di formazione per prestatori di assistenza sanitaria;**
- **facilitano il networking e la realizzazione di studi clinici di grandi dimensioni** che altrimenti sarebbero impossibili, mettendo insieme i dati disponibili nell'UE per comprendere meglio le malattie rare e complesse e contribuire allo sviluppo delle cure;
- **sviluppano e mantengono registri delle malattie rare** contenenti i dati dei pazienti a cui si riferiscono;
- **coinvolgono i pazienti** attraverso gruppi europei di sostegno ai pazienti, **portando la loro voce al centro delle attività delle ERN.**

Le 24 ERN istituite sino ad ora coprono molte malattie rare, come ad esempio patologie ossee rare, tumori rari, patologie endocrine rare, malattie neurologiche e neuromuscolari rare, per citarne alcune.



Queste 24 ERN sono state create nel 2017 riunendo più di 900 centri clinici specializzati nell'ambito di oltre 300 ospedali in 26 Stati membri.

Nel 2024 hanno raggiunto il numero di 1.619 centri clinici specializzati nell'ambito di 382 ospedali ubicati in tutti i 27 Stati membri dell'UE e la Norvegia.



In che modo i pazienti hanno accesso alle ERN?

Con il consenso scritto dei pazienti e attenendosi alle regole del relativo sistema sanitario nazionale, **i casi dei pazienti possono essere sottoposti dal prestatore di assistenza sanitaria al membro competente della ERN** ubicato nel corrispondente paese di residenza del paziente per richiedere consigli sulla formulazione di una diagnosi o di un trattamento.



In che modo i prestatori di assistenza sanitaria facilitano una discussione virtuale?

I prestatori di assistenza sanitaria possono suggerire di rivolgersi alla ERN pertinente, dopo aver esplorato le possibilità di trattamento esistenti nel proprio paese.

Possono contattare i membri delle ERN ubicati nel proprio paese per sottoporre loro il caso del paziente, ma solo dopo aver ottenuto l'esplicito consenso scritto del paziente sul rinvio del proprio caso e la condivisione dei propri dati sanitari.

Dopo aver ricevuto la richiesta, i coordinatori della ERN possono convocare un comitato consultivo virtuale di specialisti di diverse discipline tramite una piattaforma IT protetta dedicata — il CPMS (Clinical Patient Management System) — che consente di condividere in sicurezza i dati dei pazienti, discutere il caso, formulare una diagnosi e/o prescrivere un trattamento, se disponibile.

Il prestatore di assistenza sanitaria del paese di origine del paziente rimane l'unico punto di contatto del paziente, che discute i contributi degli esperti in ogni singola fase della diagnosi e del trattamento.



Storia di Onni (affetto da una forma di epilessia rara)

Quando in Finlandia un bambino di quattro anni che soffriva di 20-30 attacchi epilettici al giorno venne inviato dal proprio medico a uno specialista presso l'ospedale universitario di Helsinki, la revisione dei test eseguiti con encefalogramma (EEG) e della risonanza magnetica per immagini (RMI) del cervello condusse alla diagnosi di una rara forma di epilessia causata da una malformazione presente nel cervello. Inizialmente, i genitori si sentirono sollevati dal fatto che non si trattasse di un tumore. Tuttavia, il team medico dell'ospedale non aveva molte conoscenze sul tipo di epilessia di cui soffriva il bambino. Era una delle poche persone in Finlandia ad avere questa malattia e solo un ristretto numero di centri medici in tutto il mondo vantava una certa esperienza in materia.

Il team dell'ospedale si rivolse all'ERN "EpiCARE" per chiedere assistenza. Con il consenso di Onni e dei suoi genitori, caricò le informazioni contenute nelle cartelle cliniche del bambino nel sistema CPMS. Un gruppo di specialisti provenienti dai centri clinici di Italia, Regno Unito, Francia, Spagna, Romania, Svezia e Paesi Bassi esaminarono il caso e le ricerche disponibili. Consigliarono l'innovativa tecnica di radiocirurgia GammaKnife®, disponibile in soli due centri, quale trattamento presentante il rischio più basso e le migliori probabilità di successo.

Onni e la sua famiglia si recarono a Marsiglia dove il team di epilessia dell'Università di Marsiglia è particolarmente esperto in questo tipo di interventi. In seguito all'intervento chirurgico, le sue condizioni migliorarono significativamente. Sebbene soffra ancora di attacchi epilettici, il numero di episodi si è ridotto drasticamente.

Esempio fittizio basato su un caso paziente ERN reale



In che modo gli operatori sanitari traggono vantaggio dalle ERN?

Gli operatori sanitari possono trarre vantaggio da discussioni virtuali di casi di malattie rare.

Inoltre, possono accedere alle linee guida e altri strumenti di orientamento per la pratica clinica sviluppati dalle ERN, nonché ai materiali educativi e formativi e ai corsi disponibili online.

Infine, possono partecipare a programmi di scambio per ricercatori e a studi di ricerca su vasta scala.



Link utili

Reti di riferimento europee (Sito Web Europa)



Opuscolo ERN
(Ufficio delle pubblicazioni dell'UE, 2023)



