



Pisa, 26 febbraio 2019 - Dal 2008 la Giornata delle malattie rare viene celebrata in tutto il mondo l'ultimo giorno di febbraio, con eventi che sensibilizzano l'opinione pubblica e i politici sulle malattie rare e sull'impatto che hanno sulla vita di chi ne è affetto.

Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza (cioè il numero di casi presenti su una data popolazione) è inferiore a 5 casi su 10.000 persone. E oggi il numero delle malattie rare conosciute e diagnosticate – secondo le ultime stime circa 7-8.000 – aumenta in modo esponenziale con l'avanzare delle conoscenze scientifiche e della ricerca genetica.

L'Aou pisana anche quest'anno partecipa con un ruolo da protagonista, forte di un gruppo di lavoro che coinvolge 29 strutture e oltre 300 dipendenti tra medici, ricercatori, tecnici di laboratorio, biologi, dietisti e psicologi, e l'impegno a sostegno degli ammalati è reso evidente anche dai numeri forniti dal Registro toscano delle malattie rare, che vede l'Aou pisana al secondo posto in Toscana per numero di pazienti seguiti in ospedale (circa 18.000).

Si tratta di un ruolo di rilievo regionale, nazionale ed europeo. Da un lato infatti l'Aou pisana è incaricata dalla Regione Toscana della stesura di percorsi diagnostico-terapeutici e assistenziali (Pdta) per 13 malattie rare per le quali in ospedale a Pisa sono presenti centri di eccellenza, e che comprendono patologie neurologiche, pneumologiche, gastroenterologiche, reumatologiche, endocrino-metaboliche, nefrologiche e chirurgiche.

Dall'altro partecipa agli ERN (European Reference Network), le reti di riferimento europee per l'assistenza transfrontaliera ai pazienti affetti da malattie rare, promosse dalla Commissione Europea e operative dal 2017, che hanno l'obiettivo di migliorare l'assistenza ai malati rari in tutta Europa, favorendo la condivisione delle migliori conoscenze e buone pratiche dei diversi Paesi membri.

Sono quattro le strutture dell'Aou pisana coinvolte negli ERN: Reumatologia, guidata dalla professoressa Marta Mosca, per ReCONNET (malattie del tessuto connettivo); Neurologia, con il professor Gabriele Siciliano, per EURO-NMD (malattie neuromuscolari); Pediatria, guidata dal professor Diego Peroni, per

ERN-LUNG (malattie polmonari); Endocrinologia 1, con il professor Ferruccio Santini, per MetabERN (malattie metaboliche).

In particolare, l'Aou pisana è il centro coordinatore di ERN ReCONNET, la rete europea costituita da 26 centri altamente specializzati di 8 Paesi europei (Italia, Francia, Portogallo, Belgio, Olanda, Germania, Romania e Slovenia) che si occupa delle malattie rare e complesse del tessuto connettivo e dell'apparato muscolo-scheletrico.

Il valore aggiunto degli ERN è costituito - oltretutto dalla possibilità di sottoporre all'attenzione dei migliori specialisti i propri casi clinici su una piattaforma che consente la condivisione dei dati in un ambiente protetto e anonimo - anche dall'attiva collaborazione dei pazienti, che svolgono un ruolo chiave con i loro gruppi europei di rappresentanza, per far sì che non si perda mai di vista l'approccio globale alla presa in carico e la vicinanza alle reali necessità di chi soffre di patologie rare e complesse.

Di recente ReCONNET ha pubblicato sulla rivista scientifica *Rheumatic & Musculoskeletal Diseases* un supplemento sullo stato dell'arte sulle linee guida per le malattie coperte dal network. Si tratta di dieci revisioni degli studi presenti in letteratura, in riferimento alle malattie coperte dalla rete: la sindrome da anticorpi antifosfolipidi, la sindrome di Ehlers-Danlos, le miopatie infiammatorie idiopatiche, le malattie IgG4 correlate, la connettivite mista, la policondrite ricorrente, la sindrome di Sjögren, il lupus eritematoso sistemico, la sclerosi sistemica e le connettiviti indifferenziate.

Lo stato dell'arte pubblicato nel supplemento ha permesso di confermare l'esistenza di ottime linee guida per alcune malattie rare e complesse coperte dal network, ma ha allo stesso tempo evidenziato come manchino per le restanti, sulle quali pertanto saranno focalizzate molte delle attività future di ReCONNET.

Centrale è stato anche in questo caso il ruolo dei rappresentanti dei pazienti, che hanno evidenziato i principali bisogni non soddisfatti per ciascuna patologia.

Nella Giornata mondiale delle malattie rare, quindi, l'Aou pisana rinnova il suo impegno a favore dei pazienti, continuando ad offrire eccellenza nelle cure e nella diagnosi anche grazie alle attività del Centro di coordinamento aziendale delle malattie rare, che promuove una collaborazione sempre più stretta tra le varie branche specialistiche attraverso attività organizzative e informative.