ERN BOND – European Reference Network on rare bone diseases

Descrizione

Le malattie rare dello scheletro costituiscono un'area importante nel campo del metabolismo osseo e minerale. Negli ultimi decenni sono state identificate molte malattie ossee ereditarie che hanno permesso di scoprire percorsi molecolari chiave per il mantenimento dell'omeostasi minerale.
ERN BOND è una delle 24 reti di riferimento europee (ERN) esistenti.
ERN BOND mira a migliorare l'accesso a un'assistenza sanitaria di alta qualità per i pazienti affetti da malattie ossee rare e ad attuare misure che facilitino la presa in carico multidisciplinare dei pazienti, garantendo la realizzazione dei loro diritti umani fondamentali.
L'aspirazione di ERN BOND è sostenere i pazienti affetti da malattie ossee rare e le loro famiglie, per aumentare la loro capacità di assumere un ruolo partecipativo nell'erogazione dell'assistenza, stabilire priorità e partecipare alle decisioni riguardanti il loro piano di assistenza e il loro progetto di vita, in conformità con EUCERD raccomandazioni (2013).

ERN-BORN nella AOU Careggi

L'Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi è un importante hub all'interno del Sistema Sanitario della Regione Toscana, per ogni triennio, dietro presentazione di un piano strategico e finanziario, viene accreditata al Sistema Sanitario Regionale e al Ministero della Salute.
L'attività della Struttura Organizzativa Dipartimentale Malattie del Malattie del Metabolismo Minerale e Osseo (Metabolic Bone Diseases Unit) è rivolta alla diagnosi e alla cura delle malattie metaboliche dell'osso: osteoporosi primitive e secondarie, disordini rari primitivi dello scheletro, malattie sistemiche con coinvolgimento scheletrico. I pazienti affetti da disturbi rari del metabolismo osseo e minerale sono indirizzati alla Metabolic Bone Diseases Unit, che opera all'interno di cliniche specializzate ambulatoriali e di ricovero.
I pazienti sono trattati nel rispetto delle linee guida internazionali. Vengono effettuati test genetici quando si sospetta l'ereditarietà di una malattia rara. È richiesto il consenso informato per poter registrare dati clinici, eseguire test genetici (se necessari), eseguire terapie, partecipare a studi clinici e raccogliere campioni biologici a fini di studio. Ai pazienti viene prima proposto e poi facilitato l'accesso alle associazioni di pazienti esistenti (per esempio, l'associazione italiana per pazienti con ipoparatiroidismo, la A.P.P.I. l'associazione sui disordini paratiroidi AIMEN e l'associazioone sui

disordini del fosfato AIFOS.) La SOD fa parte del presidio di Rete della Regione Toscana per le malattie rare come struttura di coordinamento delle malattie rare dell'osso dell'AOU Careggi e Centro di Riferimento Regionale per i Tumori Endocrini Ereditari (CRR delibera Regione Toscana N.437 del 19.4.1999). La SOD e parte dell' European Reference Network on Rare Endocrine Conditions (ENDOERN) e dell' European Reference Network on rare bone diseases (ERN BOND).

Informazioni di contatto
Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi
Viale Pieraccini 6 – 50139 Firenze
General representatives
Laura Masi (Main representative, Adult)
Gemma Marcucci (Substitute representative, Adult)

Attività dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi nell' ERN BOND – Percorsi dedicati ai pazienti

L'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Careggi partecipa alle attività del BOND-ERN sin dalla sua costituzione, nel 2016.
Il paziente affetto da malattia rara dello scheletro è preso in carico dal personale della Struttura Organizzativa Dipartimentale dove viene svolta una valutazione dei vari aspetti del metabolismo osseo (visita medica, programmazione di esami biochimici ed eventuale esame genetico, valutazione strumentale per la misurazione quantitativa e qualitativa della massa ossea). In caso di necessità di trattamenti per via endovenosa il personale medico specialista illustra i vantaggi e i possibili effetti collaterali del farmaco e consegna al paziente l'informativa relativa al trattamento. Il documento è sottoscritto dal paziente, riconsegnato al medico ed è parte integrante della cartella clinica insieme al consenso informato e al modulo della privacy. Nel caso di pazienti minori il trattamento farmacologico per via endovenosa viene eseguito in struttura protetta (Unità di cure Post Anestesiologiche – PACU) secondo procedura specifica. La SOD opera in un ambulatorio condiviso con gli specialisti della mediazione culturale che si occupano degli aspetti chirurgici delle malattie rare dell'osso. La condivisione dell'ambulatorio è di fondamentale importanza per la discussione di casi particolari e se necessario, per un più rapido trattamento chirurgico in particolare per i pazienti provenienti da fuori regione. La stretta collaborazione con il reparto Medicina Interna rende possibile il ricovero di pazienti con malattia rare ossee qualora ci sia la necessità di intraprendere esami invasivi e/o accertamenti da svolgere in regime protetto.
Nell'ambito della Radiologia la SOD ha posti dedicati per gli esami strumentali per i pazienti con malattie rare. Infine, visite con la Chirurgia Maxillo-Facciale sono disponibili in caso di particolari patologie (es. la Displasia fibrosa Maxillo Faciale) e eseguite nella stessa struttura.
I pazienti ai quali viene proposta l'adesione ad un protocollo sperimentale ricevono accurata informazione dal medico di riferimento, che risponde a tutte le domande formulate dal paziente e dal care giver, ricevono informativa scritta prima di firmare il modulo di consenso informato per il protocollo specifico il quale è stato sottoposto all'approvazione del Comitato etico area vasta
Per gli utenti stranieri è previsto l'accesso alla mediazione culturale. I mediatori possono tradurre in tempo reale le informazioni fornite ai pazienti nella loro lingua natale.
É possibile inviare segnalazioni dell'esperienza di cura avuta all'interno dell'AOUC tramite l'URP – Ufficio Relazioni con il Pubblico o rispondendo al questionario di gradimento presente negli ambulatori della SOD. I pazienti inoltre possono accedere a visite di controllo a distanza mediante l'utilizzo di tecnologia appositamente predisposta dalla Regione Toscana (TELEMEDICINA).
Per migliorare l' empowerment del pazienti e dei care giver nel processo di cura vengono condotte

iniziative in collaborazione con le associazioni pazienti di patologia.

Informative su malattie rare dello scheletro

- Calcinosi tumorale
- Displasia fibrosa ossea
- Ipofosfatasia
- Ipoparatiroidismo cronico pseudoipoparatirodismo
- Osteogenesi imperfetta (opuscolo)

La SOD inoltre fornisce al paziente le seguenti infomative:

- Informativa per il paziente e il modulo di consenso informato qui riportati fanno riferimento al programma di “uso terapeutico” del farmaco Crysvita® (burosumab)
- Informativa Terapia con Bisfosfonati e scheda di rilevazione eventi orali

Associazioni pazienti

Displasia fibrosa ossea

- Associazione italiana displasia fibrosa

Calcinosi tumorale

- AIFOSF Associazione Italiana dei Pazienti con Disordini Rari del Metabolismo del Fosfato
- AISMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie

Ipofosfatasia

- Associazione pazienti ipofosfatasia

Ipoparatiroidismo cronico e pseudoipoparatirodismo

- APPI Associazione per i Pazienti con Ipoparatiroidismo
- Associazione europea Amici della sindrome di Mc Cune Albright e altre malattie genetiche rare

Osteogenesi Imperfecta

- Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta (ASITOI)

Rachitismo ipofosfatemico X-linked e altri rachitismi ipofosfatemici ereditari nei pazienti adulti

- Associazione pazienti con disordini rari delle metabolismo del fosfato

Linee guida e PDTA disponibili per la diagnosi e cura delle varie patologie inerenti al BOND-ERN

Disturbi dell’omeostasi del calcio e del fosfato

- **Displasia fibrosa ossea**
  La SOD di Malattie del metabolismo minerale e osseo ha creato un percorso specifico per la presa in carico dei pazienti con DF dal punto di vista diagnostico-terapeutico. Il PDTA è

pubblicato sul sito della Regione Toscana: Scheda percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a: Displasia Fibrosa/RNG060
Linee Guida:
-Javaid MK, Boyce A, Appelman-Dijkstra N, Ong J, Defabianis P, Offiah A, Arundel P, Shaw N, Pos VD, Underhil A, Portero D, Heral L, Heegaard AM, Masi L, Monsell F, Stanton R, Dijkstra PDS, Brandi ML, Chapurlat R, Hamdy NAT, Collins MT.Orphanet -Best practice management guidelines for fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome: a consensus statement from the FD/MAS international consortium. Orphanet J Rare Dis. 2019 Jun 13;14(1):139. doi: 10.1186/s13023-019-1102-9

- **Calcinosi tumorale**
  La SOD di Malattie del metabolismo minerale e osseo ha creato un percorso specifico per la presa in carico dei pazienti con DF dal punto di vista diagnostico-terapeutico. Il PDTA è pubblicato sul sito della Regione Toscana: Scheda percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a: Calcinosi Tumorale / RC0230
  Linee Guida:
  -Fathi I. et al. : Review of tumoral calcinosis: A rare clinico-pathological entity. World J Clin Cases 2014 September 16; 2(9): 409-41.
  -Masi L. et al . Human Preosteoblastic Cell Culture from a Patient with Severe Tumoral CalcinosisHyperphosphatemia Due to a New GALNT3 Gene Mutation: ·Study of In Vitro Mineralization. Calcif Tissue Int. 2015; 96(5):438-52.
  -Masi L, et al.: Taxonomy of rare genetic metabolic bone disorders. Osteop. Int. 2015; 26(10):2529-58
- **Ipofosfatasia**
  Linee Guida:
  -Hypophosphatasia: Canadian update on diagnosis and management. Khan AA, Josse R, Kannu P, Villeneuve J, Paul T, Van Uum S, Greenberg CR.Osteoporos ·Int. 2019 Sep;30(9):1713-1722. doi: 10.1007/s00198-019-04921-y. Epub 2019 Mar 26.PMID: 30915507
- **Ipoparatiroidismo cronico e pseudoipoparatirodismo**
  Linee guida:
  -Evaluation and Management of Hypoparathyroidism Summary Statement and Guidelines from the Second International Workshop. Khan AA, Bilezikian JP, Brandi ML, Clarke BL, Gittoes NJ, Pasieka JL, Rejnmark L, Shoback DM, Potts JT, Guyatt GH, Mannstadt M.J Bone Miner Res. 2022 Aug 28. doi: 10.1002/jbmr.4691. Online ahead of print
  -Diagnosis and management of pseudohypoparathyroidism and related disorders: first international Consensus Statement. Mantovani G, Bastepe M, Monk D, de Sanctis L, Thiele S, Usardi A, Ahmed SF, Bufo R, Choplin T, De Filippo G, Devernois G, Eggermann T, Elli FM, Freson K, García Ramirez A, Germain-Lee EL, Groussin L, Hamdy N, Hanna P, Hiort O, Jüppner H, Kamenický P, Knight N, Kottler ML, Le Norcy E, Lecumberri B, Levine MA, Mäkitie O, Martin R, Martos-Moreno GÁ, Minagawa M, Murray P, Pereda A, Pignolo R, Rejnmark L, Rodado R, Rothenbuhler A, Saraff V, Shoemaker AH, Shore EM, Silve C, Turan S, Woods P, Zillikens MC, Perez de Nanclares G, Linglart A.Nat Rev Endocrinol. 2018 Aug;14(8):476-500. doi: 10.1038/s41574-018-0042-0.PMID: 29959430
  -Causes and pathophysiology of hypoparathyroidism. Cianferotti L, Marcucci G, Brandi ML. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. 2018 Dec;32(6):909-925. doi: 10.1016/j.beem.2018.07.001. Epub 2018 Jul 29PMID: 30665552
  -Review ·Clinical presentation and management of hypoparathyroidism. Marcucci G, Cianferotti L, Brandi ML Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. 2018 Dec;32(6):927-939. doi:

10.1016/j.beem.2018.09.007 Epub 2018 Sep 28. PMID: 30665553 Review

- **Osteogenesi Imperfecta**
  La SOD di Malattie del metabolismo minerale e osseo ha creato un percorso specifico per la presa in carico dei pazienti con DF dal punto di vista diagnostico-terapeutico. Il PDTA è pubblicato sul sito della Regione Toscana: Scheda percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a: Osteogenesi imperfetta del DGR 36/2013
  Linee Guida:
  -Consensus guidelines on the use of bisphosphonate therapy in children and adolescents.<imm PJ, Biggin A, Zacharin MR, Rodda CP, Tham E, Siafarikas A, Jefferies C, Hofman PL, Jensen DE, Woodhead H, Brown J, Wheeler BJ, Brookes D, Lafferty A, Munns CF; APEG Bone Mineral Working Group. J Paediatr Child Health. 2018 Mar;54(3):223-233. doi: 10.1111/jpc.13768.
- **Rachitismo ipofosfatemico X-linked e altri rachitismi ipofosfatemici ereditari nei pazienti adulti**
  Linee Guida:
  -Interdisciplinary management of FGF23-related phosphate wasting syndromes: a Consensus Statement on the evaluation, diagnosis and care of patients with X-linked hypophosphataemia. Trombetti A et al. Nat Rev Endocrinol. 2022 Jun;18(6):366-384. doi: 10.1038/s41574-022-00662-x. Epub 2022 Apr 28. PMID: 35484227. DOI: 10.1038/s41574-022-00662-x
  -Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. Haffner D, et al. Nat Rev Nephrol. 2019 Jul;15(7):435-455. doi: 10.1038/s41581- 019-0152-5. PMID: 31068690
  -Phosphate wasting disorders in adults. Marcucci G, Masi L, Ferrarì S, Haffner D, Javaid MK, Kamenický P, Reginster JY, Rizzoli R, Brandi ML. Osteoporos Int. 2018 Nov;29(11):2369-2387. doi: 10.1007/s00198-018-4618-2. Epub 2018 Jul 16.PMID: 30014155 Review