

ERN EuroBloodNet – European Reference Network in hematological diseases

Descrizione



Regione T

[European Reference Network in Hematological Diseases \(EuroBloodNet\)](#) è un network europeo dedicato a pazienti con selezionate malattie del sangue, genetiche o acquisite, che ha lo scopo di migliorare i percorsi diagnostici, terapeutici ed assistenziali, armonizzandoli tra le diverse strutture specialistiche in Europa. EuroBloodNet si propone quindi da un lato di offrire prestazioni simili, ottimali, a tutti i cittadini europei che sono affetti da queste patologie che hanno un decorso largamente cronico, dall'altro di favorire le interazioni di esperienza e di ricerca tra gli specialisti coinvolti per migliorare ulteriormente la conoscenza e l'assistenza. Per le loro caratteristiche, queste patologie necessitano di team con esperienza dedicata, multidisciplinari, nei quali sono coinvolti anche laboratori di diagnostica molecolare avanzata nelle diverse fasi di definizione diagnostica, prognostica e di monitoraggio. I centri EuroBloodNet sono in grado di offrire anche opzioni terapeutiche innovative all'interno di studi clinici controllati.

L'azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi fa parte dell'ERN EuroBloodNet dal 2016. Per ulteriori informazioni invitiamo a visitare la [pagina della rete dedicata al centro di riferimento dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi](#).

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

- **Emofilie (includono Emofilia A e B, Emofilia acquisita)**

I pazienti con queste patologie vengono presi in carico dalla Struttura Organizzativa Dipartimentale (SOD) Malattie Emorragiche e della Coagulazione che svolge le necessarie indagini diagnostiche presso il proprio Laboratorio interno, effettua la presa in carico occupandosi di tutti gli aspetti clinici, terapeutici e socio-amministrativi per tutta la durata della vita dei pazienti con emofilia geneticamente determinata e per la durata della malattia nell'emofilia acquisita. Particolare attenzione viene posta alla diagnostica delle portatrici (carrier), anche nell'ottica di fornire informazioni e percorsi diagnostico-assistenziali per le gravidanze di maschi potenzialmente affetti da emofilia, compresa la diagnosi prenatale assieme alla SOD di Genetica Medica. La SOD gestisce l'assistenza terapeutica ed il monitoraggio laboratoristico accurato dei pazienti con e senza inibitori sottoposti a chirurgia ortopedica riabilitativa, spesso provenienti da altre regioni. La SOD offre inoltre l'opportunità di terapie innovative, compresa la terapia genica,

all'interno di studi clinici controllati. La SOD coopera in maniera strutturata con altre SOD per i percorsi diagnostici-terapeutici per le patologie associate al decorso della malattia genetica (Ortopedia, Urologia, Odontoiatria, Fisiatria, Malattie Infettive, Genetica Medica).

- **Malattia di von Willebrand**

I pazienti con questa malattia vengono presi in carico dalla SOD Malattie Emorragiche e della Coagulazione che svolge le necessarie indagini diagnostiche presso il proprio Laboratorio interno, effettua la presa in carico occupandosi di tutti gli aspetti clinici, terapeutici e socio-amministrativi per tutta la durata della vita dei pazienti. La SOD offre inoltre l'opportunità di terapie innovative all'interno di studi clinici controllati. La SOD coopera in maniera strutturata con altre SOD per i percorsi diagnostici-terapeutici per le patologie associate al decorso della malattia genetica (Ortopedia, Urologia, Odontoiatria, Fisiatria, Malattie Infettive, Laboratorio Genetiche avanzate).

- **Piastrinopatie ereditarie**

I pazienti con queste patologie eterogenee, a gravità variabile, vengono presi in carico dalla SOD Malattie Emorragiche e della Coagulazione che svolge le necessarie indagini diagnostiche presso il proprio Laboratorio interno, effettua la presa in carico occupandosi di tutti gli aspetti clinici, terapeutici e socio-amministrativi per tutta la durata della vita dei pazienti. La SOD offre inoltre l'opportunità di terapie innovative all'interno di studi clinici controllati. La SOD coopera in maniera strutturata con altre SOD per i percorsi diagnostici-terapeutici per le patologie associate al decorso della malattia genetica (Ortopedia, Urologia, Odontoiatria, Fisiatria, Malattie Infettive, Laboratorio Genetiche avanzate).

- **Neoplasie mieloproliferative croniche (includono Mielofibrosi, Policitemia vera, trombocitemia essenziale)**

I pazienti vengono presi in carico dal [Centro di ricerca e innovazione per le malattie mieloproliferative \(CRIMM\)](#) che svolge tutte le necessarie indagini per la diagnosi, effettua la presa in carico accompagnando il paziente nel decorso della malattia. Il CRIMM offre numerose opportunità di terapia innovativa mediante studi clinici controllati, oltre a studi epidemiologici e ricerca traslazionale

- **Leucemia mieloide cronica**

I pazienti vengono presi in carico da un ambulatorio dedicato presso la Struttura Dipartimentale Organizzativa (SOD) [Ematologia](#), che offre terapie convenzionali e innovative

- **Sindromi mielodisplastiche**

I pazienti vengono presi in carico dalla MDS Unit, SOD Ematologia, che svolge tutte le necessarie indagini per la diagnosi, effettua la presa in carico accompagnando il paziente nel decorso della malattia, ed offre numerose opportunità di terapia innovativa mediante studi clinici controllati, oltre a studi epidemiologici e ricerca traslazionale

- **Mastocitosi sistemica**

È disponibile un Ambulatorio Integrato (con specialista immunologo, allergologo, del metabolismo osseo, gastroenterologo, dermatologo) facente capo al CRIMM, Centro Ricerca ed innovazione delle Malattie Mieloproliferative, SOD Ematologia, che svolge tutte le necessarie indagini per la diagnosi, effettua la presa in carico accompagnando il paziente nel decorso della malattia, ed offre numerose opportunità di terapia innovativa mediante studi clinici controllati, oltre a studi epidemiologici e ricerca traslazionale

- **Emoglobinuria parossistica notturna**

I pazienti vengono presi in carico da un ambulatorio dedicato presso la SOD Ematologia, che offre terapie convenzionali e innovative.

Approccio generale

Il paziente che accede ad una procedura diagnostica, o a un trattamento medico, dopo avere ricevuto un'adeguata informazione da parte del medico di riferimento, riceve l'informativa appropriata, un modulo di consenso informato ed un modulo per la privacy, da restituire firmato e datato. 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 centro](#). Per gli utenti stranieri è previsto l'accesso alla [Mediazione linguistico-culturale](#). I mediatori possono tradurre in tempo reale le informazioni fornite ai pazienti nella loro lingua natale. È 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. I pazienti inoltre possono accedere a [visite di controllo a distanza](#) mediante l'utilizzo di tecnologia appositamente predisposta dalla Regione.

Informative su malattie ematologiche rare

[Difetti rari della coagulazione](#)

[Emofilia acquisita](#)

[Emofilia A e B](#)

[Emoglobinuria parossistica notturna](#)

[Leucemia mieloide cronica](#)

[Malattia di von Willebrand](#)

[Mastocitosi sistemica](#)

[Mielofibrosi](#)

[Piastrinopatie congenite](#)

[Policitemia vera](#)

[Sindromi mielodisplastiche](#)

[Trombocitemia essenziale](#)

Associazioni pazienti

- [Associazione Italiana per le leucemie \(AIL\)](#)
- [Gruppo AIL Malattie Mieloproliferative](#)
- [Associazione Italiana pazienti con malattie mieloproliferative \(AIPAMM\)](#)
- [Associazione Italiana Pazienti con sindrome mielodisplastica \(AIPASIM\)](#)
- [Associazione Italiana Mastocitosi \(ASIMAS\)](#)
- [Gruppo AIL Leucemia mieloide cronica](#)
- [Associazione Italiana Emoglobinuria Parossistica Notturna \(AIEPN\)](#)

Linee guida e PDTA disponibili per la diagnosi e cura delle varie patologie correlate alle malattie rare inerenti alla rete ERN EuroBloodNet

- **Neoplasie mieloproliferative croniche (includono Mielofibrosi, Policitemia vera, trombocitemia essenziale)**¹. Arber, D. A., A. Orazi, R. P. Hasserjian, M. J. Borowitz, K. R. Calvo, H.-M. Kvasnicka, S. A. Wang, A. Bagg, T. Barbui, S. Branford, C. E. Bueso-Ramos, J. E. Cortes, P. Dal Cin, C. D. DiNardo, H. Dombret, E. J. Duncavage, B. L. Ebert, E. H. Estey, F. Facchetti, K. Foucar, N. Gangat, U. Gianelli, L. A. Godley, N. Gökbüget, J. Gotlib, E. Hellström-Lindberg, G. S. Hobbs, R. Hoffman, E. J. Jabbour, J.-J. Kiladjan, R. A. Larson, M. M. Le Beau, M.

L.-C. Loh, B. Löwenberg, E. Macintyre, L. Malcovati, C. G. Mullighan, C. Niemeyer, O. M. Odenike, S. Ogawa, A. Orfao, E. Papaemmanuil, F. Passamonti, K. Porkka, C.-H. Pui, J. P. Radich, A. Reiter, M. Rozman, M. Rudelius, M. R. Savona, C. A. Schiffer, A. Schmitt-Graeff, A. Shimamura, J. Sierra, W. A. Stock, R. M. Stone, M. S. Tallman, J. Thiele, H.-F. Tien, A. Tzankov, A. M. Vannucchi, P. Vyas, A. H. Wei, O. K. Weinberg, A. Wierzbowska, M. Cazzola, H. Döhner and A. Tefferi (2022). "International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data." *Blood* 140(11): 1200-1228.2.

Barbui, T., A. Tefferi, A. M. Vannucchi, F. Passamonti, R. T. Silver, R. Hoffman, S. Verstovsek, R. Mesa, J. J. Kiladjian, R. Hehlmann, A. Reiter, F. Cervantes, C. Harrison, M. F. Mc Mullin, H. C. Hasselbalch, S. Koschmieder, M. Marchetti, A. Bacigalupo, G. Finazzi, N. Kroeger, M. Grieshammer, G. Birgegard and G. Barosi (2018). "Philadelphia chromosome-negative classical myeloproliferative neoplasms: revised management recommendations from European LeukemiaNet." *Leukemia* 32(5): 1057-1069.3.

Duncavage, E. J., A. Bagg, R. P. Hasserjian, C. D. DiNardo, L. A. Godley, I. Iacobucci, S. Jaiswal, L. Malcovati, A. M. Vannucchi, K. P. Patel, D. A. Arber, M. E. Arcila, R. Bejar, N. Berliner, M. J. Borowitz, S. Branford, A. L. Brown, C. A. Cargo, H. Döhner, B. Falini, G. Garcia-Manero, T. Haferlach, E. Hellström-Lindberg, A. S. Kim, J. M. Klotz, R. Komrokji, M. Lee-Cheun Loh, S. Loghavi, C. G. Mullighan, S. Ogawa, A. Orazi, E. Papaemmanuil, A. Reiter, D. M. Ross, M. Savona, A. Shimamura, R. C. Skoda, F. Solé, R. M. Stone, A. Tefferi, M. J. Walter, D. Wu, B. L. Ebert and M. Cazzola (2022). "Genomic profiling for clinical decision making in myeloid neoplasms and acute leukemia." *Blood* 140(21): 2228-2247.4.

NCCN (2022). "Clinical Practice Guidelines in Oncology. Myeloproliferative Neoplasms." version 1.2022.5. Progetto GIMEMA JAKNET per la standardizzazione della diagnostica molecolare: <https://www.gimema.it/labnet/jaknet/6>. [PDTA delle Malattie Mieloproliferative croniche -AOU Careggi, PT/903/31](#)

- **Leucemia mieloide cronica**

a. European LeukemiaNet 2020 recommendations for treating chronic myeloid leukemia. Hochhaus A, Baccarani M, Silver RT, Schiffer C, Apperley JF, Cervantes F, Clark RE, Cortes JE, Deininger MW, Guilhot F, Hjorth-Hansen H, Hughes TP, Janssen JJWM, Kantarjian HM, Kim DW, Larson RA, Lipton JH, Mahon FX, Mayer J, Nicolini F, Niederwieser D, Pane F, Radich JP, Rea D, Richter J, Rosti G, Rousselot P, Saglio G, Saußebe S, Soverini S, Steegmann JL, Turkina A, Zaritskey A, Hehlmann R. *Leukemia*. 2020 Apr;34(4):966-984.

b. Chronic Myeloid Leukemia, Version 2.2021, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. Deininger MW, Shah NP, Altman JK, Berman E, Bhatia R, Bhatnagar B, DeAngelo DJ, Gotlib J, Hobbs G, Maness L, Mead M, Metheny L, Mohan S, Moore JO, Naqvi K, Oehler V, Pallera AM, Patnaik M, Pratz K, Pusic I, Rose MG, Smith BD, Snyder DS, Sweet KL, Talpaz M, Thompson J, Yang DT, Gregory KM, Sundar H. *J Natl Compr Canc Netw*. 2020 Oct 1;18(10):1385-1415.

2. [PDTA Gestione del percorso del paziente affetto da leucemia mieloide cronica trattato con inibitori delle tirosinocinasi – AOU Careggi. PT/903/64](#)

- **Sindromi mielodisplastiche**

1. Fenaux P, Haase D, Santini V, Sanz GF, Platzbecker U, Mey U; ESMO Guidelines Committee. Electronic address: clinicalguidelines@esmo.org. Myelodysplastic syndromes: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up†?. *Ann Oncol*. 2021 Feb;32(2):142-156. doi: 10.1016/j.annonc.2020.11.002.

2. Stojkov K, Silzle T, Stussi G, Schwappach D, Bernhard J, Bowen D, ?ermák J, Dinmohamed AG, Eeltink C, Eggmann S, Fenaux P, Germing U, Haschke M, Hellstrom-Lindberg E, Heger M, van de Loosdrecht AA, Passweg J, Pfeilstöcker M, Platzbecker U, Malcovati L, de Almeida AM, Mittelman M, Morgenthaler C, Steensma DP, Santini V, Stauder R, Symeonidis A, Schär S,

- Maddox C, de Witte T, Bohlius J, Bonadies N. Guideline-based indicators for adult patients with myelodysplastic syndromes. *Blood Adv.* 2020 Aug 25;4(16):4029-4044. doi: 10.1182/bloodadvances.202000231. PMID: 32841339
3. Platzbecker U, Fenaux P, Adès L, Giagounidis A, Santini V, van de Loosdrecht AA, Bowen D, de Witte T, Garcia-Manero G, Hellström-Lindberg E, Germing U, Stauder R, Malcovati L, Sekeres MA, Steensma DP, Gloaguen S. Proposals for revised IWG 2018 hematological response criteria in patients with MDS included in clinical trials. *Blood.* 2019 Mar 7;133(10):1020-1030. doi: 10.1182/blood-2018-06-857102. Epub 2018 Nov 7. PMID: 30404811
4. Santini V, Prebet T, Fenaux P, Gattermann N, Nilsson L, Pfeilstöcker M, Vyas P, List AF. Minimizing risk of hypomethylating agent failure in patients with higher-risk MDS and practical management recommendations. *Leuk Res.* 2014 Dec;38(12):1381-91. doi: 10.1016/j.leukres.2014.09.008. Epub 2014 Sep 22. PMID: 25444075
5. Malcovati L, Hellström-Lindberg E, Bowen D, Adès L, Cermak J, Del Cañizo C, Della Porta MG, Fenaux P, Gattermann N, Germing U, Jansen JH, Mittelman M, Mufti G, Platzbecker U, Sanz GF, Selleslag D, Skov-Holm M, Stauder R, Symeonidis A, van de Loosdrecht AA, de Witte T, Cazzola M; European Leukemia Net. Diagnosis and treatment of primary myelodysplastic syndromes in adults: recommendations from the European LeukemiaNet. *Blood.* 2013 Oct 24;122(17):2943-64. doi: 10.1182/blood-2013-03-492884. Epub 2013 Aug 26. PMID: 23980065
6. Santini V, Alessandrino PE, Angelucci E, Barosi G, Billio A, Di Maio M, Finelli C, Locatelli F, Marchetti M, Morra E, Musto P, Visani G, Tura S; Italian Society of Hematology. Clinical management of myelodysplastic syndromes: update of SIE, SIES, GITMO practice guidelines. *Leuk Res.* 2010 Dec;34(12):1576-88. doi: 10.1016/j.leukres.2010.01.018. Epub 2010 Feb 11. PMID: 20149927
7. Buske C, Dreyling M, Alvarez-Larrán A, Apperley J, Arcaini L, Besson C, Bullinger L, Corradini P, Giovanni Della Porta M, Dimopoulos M, D'Sa S, Eich HT, Foà R, Ghia P, da Silva MG, Gribben J, Hajek R, Harrison C, Heuser M, Kiesewetter B, Kiladjan JJ, Kröger N, Moreau P, Passweg JR, Peyvandi F, Rea D, Ribera JM, Robak T, San-Miguel JF, Santini V, Sanz G, Sonneveld P, von Lilienfeld-Toal M, Wendtner C, Pentheroudakis G, Passamonti F. Managing hematological cancer patients during the COVID-19 pandemic: an ESMO-EHA Interdisciplinary Expert Consensus. *ESMO Open.* 2022 Apr;7(2):100403. doi: 10.1016/j.esmoop.2022.100403. Epub 2022 Jan 28. PMID: 35272130
- **Mastocitosi sistemica**
 1. Valent, P., Akin, C; Hartmann, K; Alvarez-Twose, I; Brockow, K; Hermine, O; Nidoszytko, M; Schwaab, J; Lyons, J; Carter, M; Elberink, H; Butterfield, J; George, T; Greiner, G; Ustun, C; Bonadonna, P; Sotlar, K; Nilsson, G; Jawhar, M; Siebenhaar, F; Broesby-Olsen, S; Yavuz, S; Zanotti, R; Lange, M; Nidoszytko, B; Hoermann, G; Castells, M; Radia, D; Muñoz-Gonzalez, J; Sperr, W; Triggiani, M; Kluin-Nelemans, H; Galli, S; Schwartz, L; Reiter, A; Orfao, A; Gotlib, J; Arock, M; Horny, H; Metcalfe, D. Updated Diagnostic Criteria and Classification of Mast Cell Disorders: A Consensus Proposal. *HemaSphere* 5(11):p e646, November 2021.
 2. Rete Italiana Mastocitosi; <https://associazionerima.it/>
– [Percorso diagnostico terapeutico assistenziale mastocitosi in AOUC \(PT/903/95\)](#)
 - **Emoglobinuria parossistica notturna**
 1. Girmenia C, Barcellini W, Bianchi P, Di Bona E, Iori AP, Notaro R, Sica S, Zanella A, De Vivo A, Barosi G, Risitano AM. Management of infection in PNH patients treated with eculizumab or other complement inhibitors: Unmet clinical needs. *Blood Reviews.* 2022 Sep 6: in press/ Epub.
 2. Risitano AM, Peffault de Latour R. How we('ll) treat paroxysmal nocturnal haemoglobinuria: diving into the future. *British journal of haematology.* 2022 Jan;196(2):288-303. doi:

10.1111/bjh.17753. Epub 2021 Aug 5.

3. Brodsky RA. How I treat paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Blood*. 2021 Mar 11;137(10):1304-1309.

4. Patriquin CJ, Kiss T, Caplan S, Chin-Yee I, Grewal K, Grossman J, Larratt L, Marceau D, Nevill T, Sutherland DR, Wells RA, Leber B. How we treat paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: A consensus statement of the Canadian PNH Network and review of the national registry. *Eur J Haematol*. 2019 Jan;102(1):36-52. doi: 10.1111/ejh.13176. Epub 2018 Oct 25. PMID: 30242915.

5. Luzzatto L, Gianfaldoni G, Notaro R. Management of paroxysmal nocturnal haemoglobinuria: a personal view. *British journal of haematology*. 2011;153(6):709-720. DOI: 10.1111/j.1365-2141.2011.08690.x.

Data

04/04/2026