

# ERN EYE – European Reference Network on rare eye disease

## Descrizione



Regione Tos

Le [ERN \(reti di riferimento europee per le malattie rare\)](#) sono reti di riferimento europee sviluppate dalla Commissione europea, che riuniscono centri di riferimento ospedalieri in tutta Europa per migliorare l'accesso a cure sanitarie altamente specializzate.

[ERN-EYE](#) è una rete dedicata alle Malattie Rare degli occhi, una delle principali cause di minorazione visiva e cecità.

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

Nell'ambito ERN-EYE l'Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi si occupa, attraverso il [Centro di Riferimento Regionale Degenerazioni Retiniche Ereditarie](#), della diagnosi e del trattamento delle malattie oculari rare: distrofie ereditarie della retina e della coroide, cheratocono, distrofie corneali e neuropatie ottiche ereditarie. Il Centro fornisce una gestione completa dei pazienti con malattie oculari rare basata sulla collaborazione di diversi professionisti che interagiscono per assicurare una cura globale del paziente. I pazienti vengono esaminati da oculisti con un background specifico per le malattie rare e le malattie genetiche dell'occhio e quindi sottoposti a una serie di indagini specifiche ad alta tecnologia. I pazienti sono indirizzati alla Consulenza Genetica e all'analisi genetica molecolare per l'individuazione di eventuali mutazioni patogene.

I pazienti sono informati dei possibili sviluppi della ricerca nel campo e viene valutata la loro partecipazione negli studi clinici in corso. In casi selezionati viene offerto un trattamento medico e/o chirurgico della patologia e delle complicanze. Presso il Centro è attivo un percorso dedicato alla terapia genica per le malattie rare dell'occhio: selezione, trattamento e follow-up/riabilitazione di pazienti idonei al trattamento. La valutazione dei casi sindromici è condivisa tra oftalmologi e altri specialisti come nefrologi, neurologi, specialisti di medicina interna, ecc.

Per migliorare l' empowerment dei pazienti e dei care giver nel processo di cura vengono condotte iniziative in collaborazione con le associazioni pazienti di patologie endocrine rare. Il paziente che accede a una procedura, o a un trattamento medico o chirurgico, dopo aver ricevuto un'adeguata informazione dal medico di riferimento riceve un modulo di consenso informato ed un modulo per la privacy, da fornire 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 di 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 madre.

É possibile inviare segnalazioni dell'esperienza di cura avuta all'interno dell'AOUC tramite l'[Ufficio Relazioni con il Pubblico \(URP\)](#) o rispondendo al questionario di gradimento presente negli ambulatori delle 3 SOD sopracitate.

I pazienti inoltre possono accedere a [visite di controllo a distanza](#) mediante l'utilizzo di tecnologia appositamente predisposta dalla Regione.

Informative su malattie rare degli occhi

[Informativa per il trattamento con Luxturna \(DCi/903/183\)](#)

Associazioni pazienti

Il Centro lavora in stretto collegamento con l'associazione pazienti Retina Italia. Alcuni rappresentanti dell'Associazione sono solitamente presenti nell'area ospedaliera proprio a ridosso delle stanze dove i pazienti ricevono il loro consulto medico. Il personale medico e di laboratorio del Centro partecipa abitualmente alle riunioni delle associazioni dei pazienti offrendo spiegazioni su diverse problematiche mediche e rendendosi disponibile a rispondere alle domande dei pazienti.

- [PXE Italia Ody](#)
- [Retina Italia Onlus](#)

Link utili

- [Portale Malattie rare della Regione Toscana](#)
- [Centro integrato per l'educazione e la riabilitazione visiva "Carlo Monti"](#)