

ERN LUNG– European Reference Network on rare respiratory diseases

Descrizione



Regione

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 nella ERN-LUNG

L'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Careggi (AOUC) partecipa alle attività dell'ERN-LUNG sin dal 2020.

Il Centro di Riferimento per Fibrosi polmonare e Malattie Rare Polmonari si occupa della diagnosi e del trattamento delle Fibrosi polmonari e Malattie Rare polmonari ed in particolare Fibrosi polmonare Idiopatica, Sarcoidosi, Interstiziopatie polmonari associate a Collagenopatie e altre Malattie Rare Polmonari.

In AOU – Careggi la Struttura Organizzativa Dipartimentale [Pneumologia e Fisiopatologia toraco-polmonare](#) gestisce il Gruppo Multidisciplinare per le Malattie Polmonari Interstiziali (GIM) per la discussione dei casi clinici, per la diagnosi e la cura del paziente che si riunisce ogni settimana anche in via telematica (piattaforma Zoom AOU – Careggi) e a cui partecipano: Radiologi, Pneumologi, Broncologi, Anatomopatologi, Reumatologi, Immunologi, Medicina del Lavoro, Chirurghi Toracici della AOUC e dell'Area Vasta Toscana Centro. Le conclusioni della discussione del caso vengono registrate e utilizzate al fine di stabilire il corretto iter diagnostico-terapeutico.

Per facilitare la collaborazione, la continuità e l'omogeneità della cura, il Centro si avvale della mail aziendale malattierarepolmone@aou-careggi.toscana.it per i contatti con i pazienti, con i medici curanti, le farmacie di riferimento ed i familiari al fine di inviare prescrizioni, piani terapeutici, ricevere copie di esami di laboratorio ed esami diagnostici, fornire informazioni e consigli su gestione di trattamenti ed effetti collaterali.

Il percorso diagnostico si integra con la SOD [Pneumologia interventistica](#) per le indagini invasive diagnostiche tra cui fibrobroncoscopia, lavaggio broncoalveolare, broncoscopia con biopsia bronchiale,

linfonodale e criobiopsia polmonare.

Partecipa al percorso diagnostico la SOD [Chirurgia Toraco-polmonare](#) per la diagnostica invasiva chirurgica in particolare biopsia polmonare e pleurica mediante VATS (Chirurgia Toracica Video-Assistita).

Partecipa al percorso diagnostico l'Ambulatorio per la cura della Ipertensione polmonare condiviso tra Cardiologia e Pneumologia afferente alla SOD di [Pneumologia e Fisiopatologia toraco-polmonare](#).

Dal Gennaio 2022 le SOD Pneumologia e Fisiopatologia Toracopolmonare e Pneumologia Interventistica gestiscono l'ambulatorio condiviso per visita pneumologica e visita reumatologica in collaborazione con la SOD [Reumatologia](#) dell'AOUC.

La SOD Pneumologia e Fisiopatologia Toracopolmonare rappresenta Presidio di [Rete Regionale Toscana Malattie Rare](#) per l'Area Vasta Toscana Centro autorizzata alla Terapia antifibrotica dei pazienti affetti da Fibrosi polmonare Idiopatica e Pneumopatie Interstiziali progressive fibrosanti

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 al [mediatore culturale](#) che 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'[Ufficio Relazioni con il Pubblico \(URP\)](#).

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

Informative su malattie rare al polmone

- [Fibrosi polmonare idiopatica \(IPF\)](#)
- [Sarcoidosi](#)

Associazioni pazienti

- [Respiriamo insieme onlus](#) accreditata in AOU Careggi

Linee guida e PDTA disponibili per la diagnosi e cura delle varie patologie respiratorie inerenti all'ERN-LUNG

Fibrosi polmonare idiopatica (IPF)

- Linee guida
 - American thoracic society documents Idiopathic Pulmonary Fibrosis (an Update) and Progressive Pulmonary Fibrosis in Adults An Official ATS/ERS/JRS/ALAT Clinical Practice Guideline di Ganesh Raghu, Martine Remy-Jardin, Luca Richeldi, et al; on behalf of the American Thoracic Society, European Respiratory Society, Japanese Respiratory Society, and Asociacion Latinoamericana de Torax
Am J Respir Crit Care Med Vol 205, Iss 9, pp e18–e47, May 1, 2022
DOI: 10.1164/rccm.202202-0399ST
 - American thoracic society documents Diagnosis of Idiopathic Pulmonary Fibrosis An Official

ATS/ERS/JRS/ALAT Clinical Practice Guideline di Ganesh Raghu, Martine Remy-Jardin, Jeffrey L. Myers, Luca Richeldi, et al; on behalf of the American Thoracic Society, European Respiratory Society, Japanese Respiratory Society, and Latin American Thoracic Society

– Am J Respir Crit Care Med Vol 198, Iss 5, pp e44–e68, Sep 1, 2018

– DOI: 10.1164/rccm.201807-1255ST

- Il PDTA è pubblicato sul sito della Regione Toscana: [Scheda percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale \(PDTA\) relativo a: FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA / RHG010](#)

Sarcoidosi

- Linee guida

– American thoracic society documents Diagnosis and Detection of Sarcoidosis An Official American Thoracic Society Clinical Practice Guideline, di Elliott D. Crouser*, Lisa A. Maier*, Kevin C. Wilson*, et al.; on behalf of the American Thoracic Society Assembly on Clinical Problems

Am J Respir Crit Care Med Vol 201, Iss 8, pp e26–e51, Apr 15, 2020

DOI: 10.1164/rccm.202002-0251ST

– The new england journal of medicine, Review Article, Dan L. Longo, M.D., Editor Challenges of Sarcoidosis and Its Management Marjolein Drent, M.D., Ph.D., Elliott D. Crouser, M.D., and Johan Grunewald, M.D., Ph.D.

n engl j med 385;11 nejm.org September 9, 2021

DOI: 10.1056/NEJMra2101555

- Il PDTA è pubblicato sul sito della Regione Toscana: [Scheda percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale \(PDTA\) relativo a: SARCOIDOSI / RH0011](#)

Desquamative interstitial pneumonia

- Linee guida

– Travis WD, Costabel U, Hansell DM, King TE Jr, Lynch DA, Nicholson AG, Ryerson CJ, Ryu JH, Selman M, Wells AU, Behr J, Bouros D, Brown KK, Colby TV, Collard HR, Cordeiro CR, Cottin V, Crestani B, Drent M, Dudden RF, Egan J, Flaherty K, Hogaboam C, Inoue Y, Johkoh T, Kim DS, Kitaichi M, Loyd J, Martinez FJ, Myers J, Protzko S, Raghu G, Richeldi L, Sverzellati N, Swigris J, Valeyre D; ATS/ERS Committee on Idiopathic Interstitial Pneumonias. An official American Thoracic Society/European Respiratory Society statement: Update of the international multidisciplinary classification of the idiopathic interstitial pneumonias. Am J Respir Crit Care Med. 2013 Sep 15;188(6):733-48. doi: 10.1164/rccm.201308-1483ST. PMID: 24032382; PMCID: PMC5803655.

– Desquamative interstitial pneumonia: a systematic review of its features and outcomes, di Merel E. Hellemons, Catharina C. Moor, et al.

– European Respiratory Review 2020 29: 190181; DOI: 10.1183/16000617.0181-2019

Pulmonary langerhans cell histiocytosis

- Linee guida

– Gupta N, Vassallo R, Wikenheiser-Brokamp KA, McCormack FX. Diffuse Cystic Lung Disease.

Part I. Am J Respir Crit Care Med. 2015 Jun 15;191(12):1354-66. doi: 10.1164/rccm.201411-2094CI. PMID: 25906089; PMCID: PMC5442966.

Hypersensitivity pneumonitis

- Linee guida
 - Raghu G, Remy-Jardin M, Ryerson CJ, Myers JL, Kreuter M, Vasakova M, Bargagli E, Chung JH, Collins BF, Bendstrup E, Chami HA, Chua AT, Corte TJ, Dalphin JC, Danoff SK, Diaz-Mendoza J, Duggal A, Egashira R, Ewing T, Gulati M, Inoue Y, Jenkins AR, Johansson KA, Johkoh T, Tamae-Kakazu M, Kitaichi M, Knight SL, Koschel D, Lederer DJ, Mageto Y, Maier LA, Matiz C, Morell F, Nicholson AG, Patolia S, Pereira CA, Renzoni EA, Salisbury ML, Selman M, Walsh SLF, Wuyts WA, Wilson KC. Diagnosis of Hypersensitivity Pneumonitis in Adults. An Official ATS/JRS/ALAT Clinical Practice Guideline. Am J Respir Crit Care Med. 2020 Aug 1;202(3):e36-e69. doi: 10.1164/rccm.202005-2032ST. Erratum in: Am J Respir Crit Care Med. 2021 Jan 1;203(1):150-151. Erratum in: Am J Respir Crit Care Med. 2022 Aug 15;206(4):518. PMID: 32706311; PMCID: PMC7397797.
 - Marinescu DC, Raghu G, Remy-Jardin M, Travis WD, Adegunsoye A, Beasley MB, Chung JH, Churg A, Cottin V, Egashira R, Fernández Pérez ER, Inoue Y, Johansson KA, Kazerooni EA, Khor YH, Lynch DA, Müller NL, Myers JL, Nicholson AG, Rajan S, Saito-Koyama R, Troy L, Walsh SLF, Wells AU, Wijisenbeek MS, Wright JL, Ryerson CJ. Integration and Application of Clinical Practice Guidelines for the Diagnosis of Idiopathic Pulmonary Fibrosis and Fibrotic Hypersensitivity Pneumonitis. Chest. 2022 Sep;162(3):614-629. doi: 10.1016/j.chest.2022.06.013. Epub 2022 Jun 20. PMID: 35738345.

RB-ILD

- Linee guida
 - Travis WD, Costabel U, Hansell DM, King TE Jr, Lynch DA, Nicholson AG, Ryerson CJ, Ryu JH, Selman M, Wells AU, Behr J, Bouros D, Brown KK, Colby TV, Collard HR, Cordeiro CR, Cottin V, Crestani B, Drent M, Dudden RF, Egan J, Flaherty K, Hogaboam C, Inoue Y, Johkoh T, Kim DS, Kitaichi M, Loyd J, Martinez FJ, Myers J, Protzko S, Raghu G, Richeldi L, Sverzellati N, Swigris J, Valeyre D; ATS/ERS Committee on Idiopathic Interstitial Pneumonias. An official American Thoracic Society/European Respiratory Society statement: Update of the international multidisciplinary classification of the idiopathic interstitial pneumonias. Am J Respir Crit Care Med. 2013 Sep 15;188(6):733-48. doi: 10.1164/rccm.201308-1483ST. PMID: 24032382; PMCID: PMC5803655.

Organizing pneumonia

- Linee guida
 - Raghu G, Meyer KC. Cryptogenic organising pneumonia: current understanding of an enigmatic lung disease. Eur Respir Rev. 2021 Aug 17;30(161):210094. doi: 10.1183/16000617.0094-2021. PMID: 34407978; PMCID: PMC9488952.

Non specific interstitial pneumonia

- Linee guida

– Travis WD, Costabel U, Hansell DM, King TE Jr, Lynch DA, Nicholson AG, Ryerson CJ, Ryu JH, Selman M, Wells AU, Behr J, Bouros D, Brown KK, Colby TV, Collard HR, Cordeiro CR, Cottin V, Crestani B, Drent M, Dudden RF, Egan J, Flaherty K, Hogaboam C, Inoue Y, Johkoh T, Kim DS, Kitaichi M, Loyd J, Martinez FJ, Myers J, Protzko S, Raghu G, Richeldi L, Sverzellati N, Swigris J, Valeyre D; ATS/ERS Committee on Idiopathic Interstitial Pneumonias. An official American Thoracic Society/European Respiratory Society statement: Update of the international multidisciplinary classification of the idiopathic interstitial pneumonias. *Am J Respir Crit Care Med*. 2013 Sep 15;188(6):733-48. doi: 10.1164/rccm.201308-1483ST. PMID: 24032382; PMCID: PMC5803655.

Lymphangioleiomyomatosis

- Linee guida
 - Gupta N, Vassallo R, Wikenheiser-Brokamp KA, McCormack FX. Diffuse Cystic Lung Disease. Part I. *Am J Respir Crit Care Med*. 2015 Jun 15;191(12):1354-66. doi: 10.1164/rccm.201411-2094CI. PMID: 25906089; PMCID: PMC5442966.

Churg strauss syndrome

- Linee guida
 - Chung SA, Langford CA, Maz M, Abril A, Gorelik M, Guyatt G, Archer AM, Conn DL, Full KA, Grayson PC, Ibarra MF, Imundo LF, Kim S, Merkel PA, Rhee RL, Seo P, Stone JH, Sule S, Sundel RP, Vitobaldi OI, Warner A, Byram K, Dua AB, Husainat N, James KE, Kalot MA, Lin YC, Springer JM, Turgunbaev M, Villa-Forte A, Turner AS, Mustafa RA. 2021 American College of Rheumatology/Vasculitis Foundation Guideline for the Management of Antineutrophil Cytoplasmic Antibody-Associated Vasculitis. *Arthritis Care Res (Hoboken)*. 2021 Aug;73(8):1088-1105. doi: 10.1002/acr.24634. Epub 2021 Jul 8. PMID: 34235880.
 - Cottin V, Bel E, Bottero P, Dalhoff K, Humbert M, Lazor R, Sinico RA, Sivasothy P, Wechsler ME, Groh M, Marchand-Adam S, Khouatra C, Wallaert B, Taillé C, Delaval P, Cadranel J, Bonniaud P, Prévot G, Hirschi S, Gondouin A, Dunogué B, Chatté G, Briault A, Jayne D, Guillemin L, Cordier JF; the Groupe d'Etudes et de Recherche sur les Maladies Orphelines Pulmonaires (GERM“O”P). Respiratory manifestations of eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss). *Eur Respir J*. 2016 Nov;48(5):1429-1441. doi: 10.1183/13993003.00097-2016. Epub 2016 Sep 1. PMID: 27587545.
 - International Consensus on Antineutrophil Cytoplasm Antibodies Testing in Eosinophilic Granulomatosis with Polyangiitis di Sergey Moiseev 1, Xavier Bossuyt 2, Yoshihiro Arimura 3, Daniel Blockmans 4, Elena Csernok 5, Jan Damoiseaux 6, Giacomo Emmi 7, et al <https://doi.org/10.1164/rccm.202005-1628SO>

Kartagener

- Linee guida
 - Shoemark A, Dell S, Shapiro A, Lucas JS. ERS and ATS diagnostic guidelines for primary ciliary dyskinesia: similarities and differences in approach to diagnosis. *Eur Respir J*. 2019 Sep 5;54(3):1901066. doi: 10.1183/13993003.01066-2019. PMID: 31488586.

- Dalrymple RA, Kenia P. European Respiratory Society guidelines for the diagnosis of primary ciliary dyskinesia: a guideline review
- Archives of Disease in Childhood – Education and Practice 2019;104:265-269.

Other interstitial pneumonias

- Linee guida
 - Raghu G, Remy-Jardin M, Richeldi L, Thomson CC, Inoue Y, Johkoh T, Kreuter M, Lynch DA, Maher TM, Martinez FJ, Molina-Molina M, Myers JL, Nicholson AG, Ryerson CJ, Strek ME, Troy LK, Wijsenbeek M, Mammen MJ, Hossain T, Bissell BD, Herman DD, Hon SM, Kheir F, Khor YH, Macrea M, Antoniou KM, Bouros D, Buendia-Roldan I, Caro F, Crestani B, Ho L, Morisset J, Olson AL, Podolanczuk A, Poletti V, Selman M, Ewing T, Jones S, Knight SL, Ghazipura M, Wilson KC. Idiopathic Pulmonary Fibrosis (an Update) and Progressive Pulmonary Fibrosis in Adults: An Official ATS/ERS/JRS/ALAT Clinical Practice Guideline. Am J Respir Crit Care Med. 2022 May 1;205(9):e18-e47. doi: 10.1164/rccm.202202-0399ST. PMID: 35486072; PMCID: PMC9851481.