

ERN RECONNET– European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases

Descrizione



European Reference Network on Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases Reference Network (ERN ReCONNET)

è un network dedicato ai pazienti affetti da malattie rare del tessuto connettivo e muscoloscheletrico nato con lo scopo di migliorare il trattamento e l'accesso all'assistenza sanitaria di alta qualità. Lo scopo principale dell'ERN ReCONNET è di fornire una cura altamente specializzata attraverso la condivisione delle conoscenze, i programmi di training e di educazione ed i progetti di ricerca scientifica incentrati sul paziente.

Gli obiettivi principali dell'ERN ReCONNET sono:

- Realizzare la cooperazione europea tra i centri che trattano le malattie rare del tessuto connettivo e muscoloscheletrico provvedendo un'infrastruttura europea stabile e funzionante
- Fornire una cura altamente specializzata per i pazienti affetti da malattie rare del tessuto connettivo e muscoloscheletriche
- Migliorare la diagnosi, il trattamento e il monitoraggio di tali patologie in un modo economicamente sostenibile
- Unire, migliorare e scambiare le conoscenze e le informazioni sulle malattie rare di riferimento attraverso i programmi di training e di educazione dei professionisti
- Stimolare ed incoraggiare la collaborazione dei centri nei progetti di ricerca incentrati sui fabbisogni dei pazienti
- Promuovere coinvolgimento dei pazienti affetti da malattie rare del tessuto connettivo e muscoloscheletrico nelle comunità scientifiche che si occupano delle loro patologie

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

L'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Careggi (AOUC) partecipa alle attività dell'ERN ReCONNET sin dalla sua costituzione, nel 2016.

Nell'ambito della rete ERN sono incluse le seguenti patologie afferenti alla Struttura Organizzativa Dipartimentale (SOD) di [Reumatologia](#), che gestisce anche il percorso dello [Scleroderma UNIT](#):

- Sclerosi sistemica
- Sindrome di Sjogren
- Connettivite mista
- Connettivite indifferenziata
- Dermatomiosite
- Polimiosite
- Sindrome da anticorpi antisintetasi

Per quanto riguarda i pazienti affetti da sclerosi sistemica i percorsi di diagnosi e cura vengono gestiti da Scleroderma Unit in un'ottica multidisciplinare e di rete che comprende le strutture di secondo livello AOUC, lo specialista territoriale e il medico di medicina generale del paziente.

Per migliorare coinvolgimento dei pazienti e dei care giver nel processo di cura vengono condotte iniziative in collaborazione con le associazioni pazienti di patologia.

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.

È 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 del tessuto connettivo e muscoloscheletrico

- [Sclerosi sistemica](#)
- [Sindrome di Sjogren](#)
- [Connettivite mista](#)
- [Connettivite indifferenziata](#)
- [Dermatomiosite](#)
- [Polimiosite](#)
- [Sindrome da anticorpi anti-sintetasi](#)

Associazioni pazienti

Sclerosi sistemica

- [ASSMAF](#)
- [GILS](#)

Sindrome di Sjogren

- [ANIMASS](#)

Connettivite indifferenziata – Connettivite mista – Polimiosite – Dermatmiosite – Sindrome da anticorpi antisintetasi

- [Forum Toscana Malattie Rare](#)
- [APMARR](#)
- [ATMaR](#)
- [ANMAR](#)

Linee guida e PDTA disponibili per la diagnosi e cura delle varie patologie correlate alle malattie rare del tessuto connettivo e muscoloscheletrico inerenti alla rete ERN ReCONNECT

Sclerosi sistemica

- [Eular EMEUNET Systemic Sclerosis](#)

Syndrome di Sjogren

- [Eular EMENUET Sjögren's Syndrome](#)

Connettivite indifferenziata

- [Pub Med The diagnosis and classification of undifferentiated connective tissue diseases](#)

Connettivite mista

- [BMJ Journals Mixed connective tissue disease: state of the art on clinical practice guidelines](#)

Polimiosite – Dermatmiosite – Sindrome da anticorpi anti-sintetasi

- [Eular EMEUNET Myositis](#)

[? Linee guida Regione Toscana Reumatologia](#)

Bibliografia:

Sclerosi sistemica

1.Volkman ER, Andréasson K, Smith V. Systemic sclerosis. Lancet. 2023 Jan 28;401(10373):304-318. doi: 10.1016/S0140-6736(22)01692-0. Epub 2022 Nov 25. PMID: 36442487; PMCID: PMC9892343.

2.Kowal-Bielecka O, Fransen J, Avouac J, Becker M, Kulak A, Allanore Y, Distler O, Clements P, Cutolo M, Czirjak L, Damjanov N, Del Galdo F, Denton CP, Distler JHW, Foeldvari I, Figelstone K, Frerix M, Furst DE, Guiducci S, Hunzelmann N, Khanna D, Matucci-Cerinic M, Herrick AL, van den Hoogen F, van Laar JM, Riemekasten G, Silver R, Smith V, Sulli A, Tarner I, Tyndall A, Welling J,

Wigley F, Valentini G, Walker UA, Zulian F, Müller-Ladner U; EUSTAR Coauthors. Update of EULAR recommendations for the treatment of systemic sclerosis. *Ann Rheum Dis*. 2017 Aug;76(8):1327-1339. doi: 10.1136/annrheumdis-2016-209909. Epub 2016 Nov 9. PMID: 27941129.

Sindrome di Sjogren

1.Carsons SE, Patel BC. Sjogren Syndrome. 2022 Aug 1. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan–. PMID: 28613703.

2.Ramos-Casals M, Brito-Zerón P, Bombardieri S, Bootsma H, De Vita S, Dörner T, Fisher BA, Gottenberg JE, Hernandez-Molina G, Kocher A, Kostov B, Kruize AA, Mandl T, Ng WF, Retamozo S, Seror R, Shoenfeld Y, Sisó-Almirall A, Tzioufas AG, Vitali C, Bowman S, Mariette X; EULAR-Sjögren Syndrome Task Force Group. EULAR recommendations for the management of Sjögren's syndrome with topical and systemic therapies. *Ann Rheum Dis*. 2020 Jan;79(1):3-18. doi: 10.1136/annrheumdis-2019-216114. Epub 2019 Oct 31. PMID: 31672775.

Connettivite mista

1.Gunnarsson R, Hetlevik SO, Lilleby V, Molberg Ø. Mixed connective tissue disease. *Best Pract Res Clin Rheumatol*. 2016 Feb;30(1):95-111. doi: 10.1016/j.berh.2016.03.002. Epub 2016 Apr 12. PMID: 27421219.

2.Chaigne B, Scirè CA, Talarico R, Alexander T, Amoura Z, Avcin T, Beretta L, Doria A, Guffroy A, Guimarães V, Hachulla É, Krieg T, Launay D, Lepri G, Moinsadeh P, Müller-Ladner U, Rednic S, Rodrigues A, Tas SW, van Vollenhoven RF, Vieira A, Bombardieri S, Fonseca JE, Galetti I, Schneider M, Smith V, Cutolo M, Mosca M, Fischer-Betz R. Mixed connective tissue disease: state of the art on clinical practice guidelines. *RMD Open*. 2018 Oct 18;4(Suppl 1):e000783. doi: 10.1136/rmdopen-2018-000783. PMID: 30402271; PMCID: PMC6203102.

Connettivite indifferenziata

1.Marwa K, Anjum F. Undifferentiated Connective Tissue Disease. 2022 Jun 19. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan–. PMID: 34283427.

2.Antunes M, Scirè CA, Talarico R, Alexander T, Avcin T, Belocchi C, Doria A, Franceschini F, Galetti I, Govoni M, Hachulla E, Launay D, Lepri G, Macieira C, Matucci-Cerinic M, Montecucco CM, Moraes-Fontes MF, Mouthon L, Paolino S, Ramoni V, Tani C, Tas SW, Tincani A, Van Vollenhoven R, Zen M, Fonseca J, Bombardieri S, Fonseca JE, Schneider M, Smith V, Cutolo M, Mosca M, Beretta L. Undifferentiated connective tissue disease: state of the art on clinical practice guidelines. *RMD Open*. 2019 Feb 26;4(Suppl 1):e000786. doi: 10.1136/rmdopen-2018-000786. PMID: 30886731; PMCID: PMC6397427.

3.Mosca M, Tani C, Vagnani S, Carli L, Bombardieri S. The diagnosis and classification of undifferentiated connective tissue diseases. *J Autoimmun*. 2014 Feb-Mar;48-49:50-2. doi: 10.1016/j.jaut.2014.01.019. Epub 2014 Feb 8. PMID: 24518855.

Dermatomiosite- Polimiosite- S da anticorpi antisintetasi

1.Ashton C, Paramalingam S, Stevenson B, Brusch A, Needham M. Idiopathic inflammatory myopathies: a review. *Intern Med J*. 2021 Jun;51(6):845-852. doi: 10.1111/imj.15358. PMID: 34155760.

2.Lundberg IE, Miller FW, Tjärnlund A, Bottai M. Diagnosis and classification of idiopathic inflammatory

myopathies. J Intern Med. 2016 Jul;280(1):39-51. doi: 10.1111/joim.12524. PMID: 27320359; PMCID: PMC5021058.

3. Lundberg IE, Tjärnlund A, Bottai M, Werth VP, Pilkington C, de Visser M, Alfredsson L, Amato AA, Barohn RJ, Liang MH, Singh JA, Aggarwal R, Arnardottir S, Chinoy H, Cooper RG, Dankó K, Dimachkie MM, Feldman BM, Garcia-De La Torre I, Gordon P, Hayashi T, Katz JD, Kohsaka H, Lachenbruch PA, Lang BA, Li Y, Oddis CV, Olesinska M, Reed AM, Rutkowska-Sak L, Sanner H, Selva-O'Callaghan A, Song YW, Vencovsky J, Ytterberg SR, Miller FW, Rider LG; International Myositis Classification Criteria Project Consortium, the Euromyositis Register, and the Juvenile Dermatomyositis Cohort Biomarker Study and Repository (UK and Ireland). 2017 European League Against Rheumatism/American College of Rheumatology Classification Criteria for Adult and Juvenile Idiopathic Inflammatory Myopathies and Their Major Subgroups. Arthritis Rheumatol. 2017 Dec;69(12):2271-2282. doi: 10.1002/art.40320. Epub 2017 Oct 27. Erratum in: Arthritis Rheumatol. 2018 Sep;70(9):1532. PMID: 29106061; PMCID: PMC5846474.

4. Oldroyd AGS, Lilleker JB, Amin T, Aragon O, Bechman K, Cuthbert V, Galloway J, Gordon P, Gregory WJ, Gunawardena H, Hanna MG, Isenberg D, Jackman J, Kiely PDW, Livermore P, Machado PM, Maillard S, McHugh N, Murphy R, Pilkington C, Prabu A, Rushe P, Spinty S, Swan J, Tahir H, Tansley SL, Truepenny P, Truepenny Y, Warriar K, Yates M, Papadopoulou C, Martin N, McCann L, Chinoy H; British Society for Rheumatology Standards, Audit and Guidelines Working Group. British Society for Rheumatology guideline on management of paediatric, adolescent and adult patients with idiopathic inflammatory myopathy. Rheumatology (Oxford). 2022 May 5;61(5):1760-1768. doi: 10.1093/rheumatology/keac115. PMID: 35355064; PMCID: PMC9398208.

5. Meyer A, Scirè CA, Talarico R, Alexander T, Amoura Z, Avcin T, Barsotti S, Beretta L, Blagojevic J, Burmester G, Cavazzana I, Cherrin P, Damian L, Doria A, Fonseca JE, Furini F, Galetti I, Houssiau F, Krieg T, Maddalena L, Launay D, Campanilho-Marques R, Martin T, Matucci-Cerinic M, Moinzadeh P, Montecucco C, Moraes-Fontes MF, Mouthon L, Neri R, Paolino S, Piette Y, Rednic S, Tamirou F, Tincani A, Toplak N, Bombardieri S, Hachulla E, Mueller-Ladner U, Schneider M, Smith V, Vieira A, Cutolo M, Mosca M, Cavagna L. Idiopathic inflammatory myopathies: state of the art on clinical practice guidelines [corrected]. RMD Open. 2019 Feb 26;4(Suppl 1):e000784. doi: 10.1136/rmdopen-2018-000784. Erratum in: RMD Open. 2019 Apr 15;5(1):e000784corr1. PMID: 30886730; PMCID: PMC6397434.

Link eventi

Sclerosi sistemica

- [Eventi ASSMAF](#)
- [Eventi AILS](#)

Sindrome di Sjogren

- [Eventi ANIMASS](#)

Connettivite indifferenziata- Connettivite mista- Polimiosite-Dermatomiosite- Sindrome da anticorpi antisintetasi

- [Campagne della Regione Toscana sulla salute](#)