

# ERN VASCERN– European Reference Network on rare multisystemic vascular diseases

## Descrizione



[VASCERN – European Reference Network \(ERN\) on Rare Multisystemic Vascular Diseases – Rete di riferimento europea \(ERN\) per le Malattie Vascolari Multisistemiche](#) è una delle 24 ERN dedicata a raccogliere le migliori competenze in Europa al fine di fornire un'[assistenza sanitaria transfrontaliera](#) accessibile ai pazienti con malattie vascolari rare.

VASCERN mira a migliorare l'assistenza, promuovere le migliori pratiche e linee guida, rafforzare la ricerca, responsabilizzare i pazienti, fornire formazione agli operatori sanitari e realizzare il pieno potenziale della cooperazione europea per l'assistenza sanitaria specializzata sfruttando le ultime innovazioni nella scienza medica e nelle tecnologie sanitarie.

VASCERN attualmente è composta da 31 équipe multidisciplinari altamente specializzate provenienti da 26 centri di assistenza (HCP-Help Care Provider) e da 7 partner affiliati provenienti da 16 Stati membri dell'Unione Europea, nonché da varie organizzazioni europee di pazienti. VASCERN ha la sede di coordinamento a Parigi, Francia, [Hôpital Bichat-Claude Bernard, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris](#).

L'Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi con il suo [Centro di Riferimento Regionale per la Sindrome di Marfan](#) e Malattie correlate è uno dei 26 HCP.

Il lavoro degli esperti VASCERN è strutturato in 5 gruppi di lavoro specializzati sulle malattie rare:

- HHT: telangiectasia emorragica ereditaria
- HTAD: malattie ereditarie dell'aorta toracica
- MSA: Arterie di medie dimensioni (sindrome vascolare di Ehlers-Danlos)
- PPL: Linfedema Pediatrico e Primitivo
- VASCA: Anomalie Vascolari

In particolare, il nostro HCP contribuisce ai lavori del gruppo HTAD e ai lavori sulle tematiche trasversali ai gruppi (costruzione di registri internazionale, corretta comunicazione, etc.).

Per ulteriori informazioni invitiamo a visitare le pagine del sito web [app VASCERN](#).

VASCERN ha sviluppato un'app mobile ([app VASCERN](#)) che aiuta i pazienti a raggiungere i centri di esperti ERN e non ERN più vicini e le organizzazioni di pazienti in Europa.

L'app sugli store di [Google](#) e di [Apple](#). L'app mobile è accessibile in tutte le lingue dell'UE.

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

L'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Careggi (AOUC) partecipa alle attività di VASCERN sin dalla sua costituzione, nel 2016.

L'AOUC è coinvolta, in particolare, nelle tematiche del gruppo HTAD (malattie ereditarie dell'aorta toracica) che vengono trattate Presso il Centro di Riferimento Regionale per la Diagnosi e Trattamento della Sindrome di Marfan che afferisce alla Struttura Organizzativa Dipartimentale (SOD) [Malattie Aterotrombotiche](#).

La presa in carico del paziente avviene attraverso una consulenza genetico/specialistica che avvia un percorso multidisciplinare che prevede (valutazioni cardiologiche, cardiocirurgiche, oculistiche, ortopediche, pneumologiche, reumatologiche, chirurgia toracica, diagnostica per immagini, diagnostica genetica, e altre competenze specifiche a seconda del quadro clinico).

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 firmare e datare dopo accurata spiegazione.

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 una 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 della SOD.

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

Per migliorare l'empowerment dei pazienti e dei care giver nel processo di cura l'Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi e il Centro sono in contatto con le associazioni dei pazienti.

Associazioni pazienti

- [Associazione Vittorio per la sindrome di Marfan e malattie correlate](#)
- [Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO](#)

Materiale Informativo in italiano e documenti video già tradotti in italiano sono disponibili nel sito VASCERN a cura dei membri HCP italiani

- [Sindrome di Marfan – Diagnosi, Prof. Julie De Backer](#)

- [3 a settimana – L'importanza dell'esercizio fisico per i pazienti con Sindrome di Marfan e malattie toraciche aortiche ereditarie \(HTAD\), Prof. Guillaume Jondeau](#)
- [Cos'è HTAD? Prof. Julie De Backer](#)
- [Cos'è HTAD? Prof. Julie De Backer](#)
- [Cosa sapere prima e durante la gravidanza degli aneurismi e dissecazioni ereditarie dell'aorta toracica \(HTAD\) Prof Jolien Roos-Hesselink and Dr. Yaso Emmanuel](#)
- [Cosa è una dissezione aortica acuta? Prof Artur Evangelista](#)
- [Cosa è una dissezione aortica cronica? Prof Artur Evangelista](#)
- [Come viene monitorata l'aorta? Dr. Gisela Teixido-Tura](#)
- [Cos'è la sostituzione della radice aortica e quando è indicata? Prof Zoltan Szabolcs and Dr. Kalman Benke](#)
- [I sette segni della sindrome di Marfan Pr Yskert von Kodolitsch](#)

Informative su malattie vascolari multisistemiche rare

- [Sindrome di Marfan](#)
- [Sindrome di Ehlers-Danlos](#)
- [Sindrome di Loeys Dietz](#)
- [Sindrome della tortuosità delle arterie](#)
- [Sindrome di Stickler](#)
- [Ectopia del cristallino isolata](#)
- [Dissecazione/Aneurisma aortico toracico familiare](#)
- [Aneurisma aortico addominale familiare](#)
- [Osteogenesi imperfetta](#)
- [Cutis laxa](#)
- [Valvola aortica bicuspidale](#)
- [Omocistinuria](#)

Linee guida e PDTA disponibili per la diagnosi e cura delle patologie correlate alle malattie vascolari multisistemiche rare inerenti alla rete VASCERN

- **Malattie ereditarie dell'aorta toracica**

[Scheda percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale \(PDTA\) Sindrome di Marfan](#)

– 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan SV, Budts W, Chessa M, Diller GP, Lung B, Kluin J, Lang IM, Meijboom F, Moons P, Mulder BJM, Oechslin E, Roos-Hesselink JW, Schwerzmann M, Sondergaard L, Zeppenfeld K; ESC Scientific Document Group. Eur Heart J. 2020 Aug 29;ehaa554. doi: 10.1093/eurheartj/ehaa554. Online ahead of print. PMID: 32860028- Editor'sChoice – Management of Descending Thoracic Aorta Diseases: Clinical Practice Guidelines of the European Society for Vascular Surgery (ESVS). Riambau V, Böckler D, Brunkwall J, Cao P, Chiesa R, Coppi G, Czerny M, Fraedrich G, Haulon S, Jacobs MJ, Lachat ML, Moll FL, Setacci C, Taylor PR, Thompson M, Trimarchi S, Verhagen HJ, Verhoeven EL, Esvs Guidelines Committee, Kolh P, de Borst GJ, Chakfé N, Debus ES, Hinchliffe RJ, Kakkos S, Koncar I, Lindholt JS, Vega de Ceniga M, Vermassen F, Verzini F, Document Reviewers, Kolh P, Black JH 3rd, Busund R, Björck M, Dake M, Dick F, Eggebrecht H, Evangelista A, Grabenwöger M, Milner R, Naylor AR, Ricco JB, Rousseau H, Schmidli J. Eur J Vasc Endovasc Surg. 2017 Jan;53(1):4-52. doi: 10.1016/j.ejvs.2016.06.005. PMID: 28081802- 2017 ESC/EACTS Guidelines for the management of valvular heart disease. Baumgartner H, Falk V, Bax JJ, De Bonis M,

Hamm C, Holm PJ, Iung B, Lancellotti P, Lansac E, Rodriguez Muñoz D, Rosenhek R, Sjögren J, Tornos Mas P, Vahanian A, Walther T, Wendler O, Windecker S, Zamorano JL; ESC Scientific Document Group. *Eur Heart J*. 2017 Sep 21;38(36):2739-2791. doi: 10.1093/eurheartj/ehx391. PMID: 28886619

– Goldstein SA, Evangelista A, Abbara S, Arai A, Asch FM, Badano LP, Bolen MA, Connolly HM, Cuéllar-Calàbria H, Czerny M, Devereux RB, Erbel RA, Fattori R, Isselbacher EM, Lindsay JM, McCulloch M, Michelena HI, Nienaber CA, Oh JK, Pepi M, Taylor AJ, Weinsaft JW, Zamorano JL, Dietz H, Eagle K, Elefteriades J, Jondeau G, Rousseau H, Schepens M. Multimodality imaging of diseases of the thoracic aorta in adults: from the American Society of Echocardiography and the European Association of Cardiovascular Imaging: endorsed by the Society of Cardiovascular Computed Tomography and Society for Cardiovascular Magnetic Resonance. *J Am Soc Echocardiogr*. 2015 Feb;28(2):119-82. doi: 10.1016/j.echo.2014.11.015. PMID: 25623219.

– Erbel R, Aboyans V, Boileau C, Bossone E, Bartolomeo RD, Eggebrecht H, Evangelista A et al. 2014 ESC Guidelines on the diagnosis and treatment of aortic diseases: Document covering acute and chronic aortic diseases of the thoracic and abdominal aorta of the adult. The Task Force for the Diagnosis and Treatment of Aortic Diseases of the European Society of Cardiology(ESC). *Eur Heart J*. 2014 Nov 1; 35(41):2873-926.

– Grabenwöger M, Alfonso F, Bachet J, Bonser R, Czerny M, Eggebrecht H, Evangelista A, Fattori R, Jakob H, Lönn L, Nienaber CA, Rocchi G, Rousseau H, Thompson M, Weigang E, Erbel R; European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS); European Society of Cardiology (ESC); European Association of Percutaneous Cardiovascular Interventions (EAPCI). Thoracic Endovascular Aortic Repair (TEVAR) for the treatment of aortic diseases: a position statement from the European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS) and the European Society of Cardiology (ESC), in collaboration with the European Association of Percutaneous Cardiovascular Interventions (EAPCI). *Eur J Cardiothorac Surg*. 2012 Jul;42(1):17-24.

– Evangelista, A. et al., 2010. Echocardiography in aortic diseases: EAE recommendations for clinical practice. *European Journal of Echocardiography*, 11(8), pp.645–658.

– Hiratzka, L.F. et al., 2010. 2010 ACCF/AHA/AATS/ACR/ASA/SCA/SCAI/SIR/STS/SVM guidelines for the diagnosis and management of patients with Thoracic Aortic Disease: a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines, American Association for Thoracic Surgery, American College of Radiology, American Stroke Association, Society of Cardiovascular Anesthesiologists, Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, Society of Interventional Radiology, Society of Thoracic Surgeons, and Society for Vascular Medicine. *Circulation*, 121(13), pp.e266–369.

- **Guidelines for the diagnosis of Marfan syndrome**

– Loeys, B.L. et al., 2010. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet*, 47(7), pp.476–485.

- **Guidelines for genetic testing in HTAD**

– Arslan-Kirchner, M. et al., 2015. Clinical utility gene card for: Hereditary thoracic aortic aneurysm and dissection including next-generation sequencing-based approaches. *European Journal of Human Genetics*.

- Clinical Validity of Genes for Heritable Thoracic Aortic Aneurysm and Dissection. Renard M, Francis C, Ghosh R, Scott AF, Witmer PD, Adès LC, Andelfinger GU, Arnaud P, Boileau C, Callewaert BL, Guo D, Hanna N, Lindsay ME, Morisaki H, Morisaki T, Pachter N, Robert L, Van Laer L, Dietz HC, Loeys BL, Milewicz DM, De Backer J. *J Am Coll Cardiol*. 2018 Aug 7;72(6):605-615. doi: 10.1016/j.jacc.2018.04.089.PMID: 30071989
- **Guidelines on management of aortic disease in pregnancy**
  - 2018 ESC Guidelines for the management of cardiovascular diseases during pregnancy. Regitz-Zagrosek V, Roos-Hesselink JW, Bauersachs J, Blomström-Lundqvist C, Cífková R, De Bonis M, Iung B, Johnson MR, Kintscher U, Kranke P, Lang IM, Morais J, Pieper PG, Presbitero P, Price S, Rosano GMC, Seeland U, Simoncini T, Swan L, Warnes CA; ESC Scientific Document Group. *Eur Heart J*. 2018 Sep 7;39(34):3165-3241. doi: 10.1093/eurheartj/ehy340.PMID: 30165544 No abstract available.
  - Wanga, S. et al., 2016. Pregnancy and Thoracic Aortic Disease: Managing the Risks. *The Canadian journal of cardiology*, 32(1), pp.78–85.
- **Arterie di medie dimensioni (sindrome vascolare di Ehlers-Danlos)**
  - Malfait F, Castori M, Francomano CA, Giunta C, Kosho T, Byers PH. The Ehlers-Danlos syndromes. *Nat Rev Dis Primers*. 2020 Jul 30;6(1):64. doi: 10.1038/s41572-020-0194-9. PMID: 32732924.  
Diagnosis, natural history, and management in vascular Ehlers-Danlos syndrome. Byers PH, Belmont J, Black J, De Backer J, Frank M, Jeunemaitre X, Johnson D, Pepin M, Robert L, Sanders L, Wheeldon N. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2017 Mar;175(1):40-47. doi: 10.1002/ajmg.c.31553. Review. PMID: 28306228
  - Benchellal ZA, Hutten N, Danquechin Dorval E, Podeur L, Rahili A, Lemeret S, De Muret A. [Abdominal emergencies in type IV ehlers-Danlos syndrome]. *Gastroenterol Clin Biol*. 1998 Mar;22(3):343-5. French  
Wiesmann T, Castori M, Malfait F, Wulf H. Recommendations for anesthesia and perioperative management in patients with Ehlers-Danlos syndrome(s). *Orphanet J Rare Dis*. 2014 Jul 23;9:109. doi: 10.1186/s13023-014-0109-5. Review
  - Boodhwani M, Andelfinger G, Leipsic J, Lindsay T, McMurtry MS, Therrien J, Siu SC; Canadian Cardiovascular Society. Canadian Cardiovascular Society position statement on the management of thoracic aortic disease. *Can J Cardiol*. 2014 Jun;30(6):577-89.  
Sobey G. Ehlers-Danlos syndrome: how to diagnose and when to perform genetic tests. *Arch Dis Child*. 2015 Jan;100(1):57-61
  - Bergqvist D, Björck M, Wanhainen A. Treatment of vascular Ehlers-Danlos syndrome: a systematic review. *Ann Surg*. 2013 Aug;258(2):257-61. doi: 10.1097/SLA.0b013e31829c7a59. Review  
Chetty SP, Shaffer BL, Norton ME. Management of pregnancy in women with genetic disorders, Part 1: Disorders of the connective tissue, muscle, vascular, and skeletal systems. *Obstet Gynecol Surv*. 2011 Nov;66(11):699-709. Review