



VASCERN, la rete di riferimento europea sulle malattie vascolari rare

VASCERN, la rete di riferimento europea sulle malattie vascolari multisistemiche rare, è una delle 24 reti di riferimento europee per le malattie rare, a bassa prevalenza e complesse, create 5 anni fa.

Gli obiettivi principali di VASCERN sono stati quelli di definire ciò che è considerata un'assistenza ottimale per le malattie vascolari rare coperte dalla rete (teleangiectasia emorragica ereditaria o HHT, malattie dell'aorta toracica ereditarie, malattie delle medie arterie, linfedema primario e pediatrico, anomalie vascolari, malattie neurovascolari) e di facilitare l'accesso a tale assistenza ottimale per tutti i pazienti in Europa. Ciò è stato fatto lavorando sui 15 obiettivi stabiliti da VASCERN, che sono stati raggiunti grazie all'esperienza dei membri della rete e alla collaborazione offerta da tutti i gruppi di lavoro, facilitata da regolari incontri online e faccia a faccia organizzati dal gruppo di coordinamento VASCERN (Fig. 1).

Priorità n°1: migliorare la cura e la diagnosi

Gli strumenti per il processo decisionale clinico prodotti (e in molti casi tradotti) da VASCERN includono schede informative su cosa fare e cosa non fare (in totale 87 dispo-

nibili), percorsi del paziente (rinominati percorsi diagnostici e gestionali, attualmente disponibili per 8 malattie/gruppi di malattie), documenti di consenso.

Le misure di esito clinico, che mirano a valutare la qualità dell'assistenza fornita ai pazienti, sono un altro obiettivo su cui VASCERN ha fatto progressi, con il gruppo dedicato alla teleangiectasia emorragica ereditaria (HHT) che ha già pubblicato 5 misure di esito e gli altri gruppi che stanno attualmente definendo le proprie.

L'importanza della ricerca

VASCERN ha reso la ricerca collaborativa più accessibile; negli ultimi 5 anni sono stati realizzati numerosi progetti di ricerca collaborativa che hanno coinvolto i membri di VASCERN, con oltre

Numerosi progetti di ricerca hanno coinvolto i membri di VASCERN con oltre 45 pubblicazioni apparse su riviste scientifiche internazionali

fig. 1

I membri di VASCERN all'ultimo incontro face-to-face, Parigi, 6-7 ottobre 2022



La rete attualmente include 47 Centri esperti, 6 partner affiliati, 55 Centri di riferimento e 73 organizzazioni di pazienti

45 pubblicazioni collaborative apparse su riviste scientifiche sottoposte a revisione. A causa della rarità di molte delle malattie di VASCERN e della conseguente mancanza di dati solidi, le linee guida di pratica clinica (CPG) non sono ancora state prodotte da VASCERN, tuttavia di molte delle CPG internazionali o europee identificate e adottate dai nostri gruppi di lavoro, i membri di VASCERN sono co-autori.

Il Progetto Registro VASCERN è in pieno svolgimento e sarà fondamentale per la raccolta dei dati dei pazienti, necessari per rafforzare la ricerca e la sorveglianza epidemiologica. I 6 gruppi di lavoro sono tutti in fasi diverse nello sviluppo dei loro registri, con alcuni pronti a iniziare a raccogliere i dati dei pazienti. Il progetto durerà fino a maggio 2023.

Materiale didattico e divulgativo

In termini di materiale didattico, è stata realizzata un'ampia raccolta di video: le *Pills of Knowledge* (PoK), che hanno sottotitoli disponibili in varie lingue dell'UE. VASCERN ha realizzato 12 webinar dal vivo. Il canale Youtube VASCERN ha attualmente

12 playlist e oltre 130 video, inclusi video PoK, registrazioni di webinar, tutorial didattici, video promozionali e registrazioni di congressi o riunioni.

Consulenza di esperti

Con oltre 140 meeting online negli ultimi 5 anni, gli esperti di VASCERN hanno affrontato e discusso casi complessi proposti alla loro attenzione da colleghi di vari Paesi europei.

È stata creata l'app VASCERN per facilitare l'assistenza sanitaria transfrontaliera consentendo ai pazienti di trovare il centro esperto o l'organizzazione di pazienti più vicino a loro: VASCERN attualmente include 47 Centri esperti che sono membri a pieno titolo, 6 partner affiliati, 55 Centri di riferimento e 73 organizzazioni di pazienti.

Una proficua collaborazione

Dopo 5 anni VASCERN ha ottenuto molti risultati, ma il più notevole è la forte collaborazione tra tutti gli esperti internazionali ed i sostenitori dei pazienti (ePAGs) che lavorano insieme con passione per migliorare la vita dei pazienti affetti da malattie vascolari rare in Europa.

Per ulteriori informazioni è possibile visitare il sito web www.vascern.eu o consultare le pubblicazioni di VASCERN presenti su PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=vascern>).

Bibliografia

- Jondeau G, Hallac J, Hurard M, et al. The VASCERN European Reference Network: An overview. *Eur J Med Genet.* 2022;65(3):104420.
- Shovlin CL, Buscarini E, Sabbà C, et al. The European Rare Disease Network for HHT Frameworks for management of hereditary haemorrhagic telangiectasia in general and speciality care. *Eur J Med Genet.* 2022;65(1):104370.
- Eker OF, Boccardi E, Sure U, et al. European Reference Network for Rare Vascular Diseases (VASCERN) position statement on cerebral screening in adults and children with hereditary haemorrhagic telangiectasia (HHT). *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):165.
- Buscarini E, Botella LM, Geithoff U, et al. Safety of thalidomide and bevacizumab in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):28.
- Shovlin CL, Buscarini E, Kjeldsen AD, et al. European Reference Network For Rare Vascular Diseases (VASCERN) Outcome Measures For Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia (HHT). *Orphanet J Rare Dis.* 2018;13(1):136.