

EMATOLOGIA DI RAVENNA: CENTRO DI RIFERIMENTO EUROPEO PER LE MALATTIE RARE.

Una malattia è considerata rara se colpisce meno di cinque persone su 10.000. Oltre 30 milioni di persone nell'Unione europea (UE) soffrono di una malattia rara debilitante, che significa una persona ogni 17. Secondo la banca dati della rete Orphanet Italia, nel nostro Paese i malati rari sono circa 2 milioni: nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica. Ogni anno sono circa 19.000 i nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la penisola. Per i pazienti in età adulta, le malattie rare più frequenti appartengono al gruppo delle patologie del sistema nervoso e degli organi di senso (29%) seguite da quelle del sangue e degli organi ematopoietici (18%). Trovare un trattamento efficace per queste malattie rare è uno degli obiettivi principali della Sanità Europea ed Italiana. Il problema clinico più rilevante per molte di queste patologie, risiede nel fatto che oltre il 40% dei pazienti italiani attende da 5 a 30 anni per ricevere la conferma di una diagnosi di malattia rara.

Negli anni scorsi (2018-2021) sono stati costituiti a livello Europeo i cosiddetti **ERN (European Reference Network- Centri di Riferimento Europei)** che identificano dei centri di eccellenza per la cura delle malattie rare al fine di mettere in rete queste strutture. L'ematologia di Ravenna è entrata a far parte di questa rete che include un numero limitato di centri in Italia.

Le patologie rare maggiormente seguite dalla UO di Ematologia Ravennate sono la Emoglobinuria Parossistica Notturna (EPN), le mastocitosi, alcune varianti di leucemie acute linfoblastiche e mieloblastiche, le mielodisplasie, aplasia midollare, piastrinopenia immune e trombotica (ITP e PTT) e altre forme rare di disordini linfoproliferativi (Linfomi cutanei, amiloidosi). Per molte di queste malattie l'Ematologia di Ravenna ha in corso terapie innovative nell'ambito di sperimentazioni cliniche di fase 1, 2 e 3.

La Emoglobinuria Parossistica Notturna è una malattia rara caratterizzata da emolisi intravascolare, trombosi prevalentemente venosa e, talora, insufficienza midollare.

La diagnosi di EPN è frequentemente complessa ed effettuata con notevole ritardo rispetto al momento della comparsa dei primi sintomi clinici, non tanto per una reale difficoltà tecnica nell'esecuzione della diagnosi laboratoristica, quanto piuttosto per la difficoltà dell'inquadramento clinico dovuta all'estrema varietà e ambiguità dei sintomi e dei segni clinici.