



Volume 20  
Numero 9 - Supplemento 1 - 2007  
ISSN 0394-9303

# Notiziario

SUPPLEMENTO AL

dell'Istituto Superiore di Sanità

## Malattie rare e farmaci orfani

a cura del Centro Nazionale Malattie Rare

**Numero 1**



Un progetto al via

**Cosa sono le malattie rare e i farmaci orfani**

Attività del Centro Nazionale Malattie Rare

**Progetto E-Rare**

Presidi regionali e disciplina di settore

**Consulta Nazionale delle malattie rare**

Medicina narrativa

## SOMMARIO

### Editoriale

Un progetto al via..... 3

### Focus

Le malattie rare e i farmaci orfani ..... 4

### Centro Nazionale Malattie Rare

Le attività del Centro ..... 7

### Ricerca scientifica

Il Progetto E-Rare. Superare la frammentazione nella ricerca scientifica ..... 13

### Rete nazionale malattie rare

Presidi regionali e disciplina di settore ..... 15

### La voce delle Associazioni

Consulta Nazionale delle malattie rare..... 17

### Medicina narrativa

Perché raccogliere storie? ..... 18

Esperienze internazionali ..... 20

Appuntamenti & News ..... 21

Per saperne di più... ..... 26



Attività, iniziative, progetti del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) sono disponibili sul portale del CNMR (<http://www.iss.it/cnrmr>) e sui siti a esso collegati: ricerca scientifica, test genetici, progetti europei, farmaci orfani, linee guida malattie rare, network promozione acido folico, associazioni dei pazienti malattie rare.

### Malattie rare e farmaci orfani. Supplemento al Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità

#### Comitato Scientifico:

Responsabile: *Domenica Taruscio, Centro Nazionale Malattie Rare*

*Fabrizio Bianchi - Consiglio Nazionale delle Ricerche, Pisa*

*Elisa Calzolari - Università di Ferrara*

*Silvio Garattini - Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Milano*

*Steven Groft - Office for Rare Diseases, National Institute of Health, Bethesda, USA*

*Walter Marrocco - Federazione Italiana Medici di Famiglia, Roma*

*Gaia Marsico - Università di Padova*

*Dario Roccatello - Centro Multidisciplinare di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare, Torino*

*Giorgio Tamburlini - Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Burlo Garofolo", Trieste*

*Gianfranco Tarsitani - Università degli Studi "Sapienza", Roma*

*Con la collaborazione del Ministero della Salute e dell'Agenzia Italiana del Farmaco*

**Coordinamento redazionale:** Paola De Castro

#### Redazione, impaginazione e grafica:

Anna Maria Rossi, Giovanna Morini, Alessandro Spurio,

Giulia Bertagnolio, Fabiola Gnessi, Daniela Pierannunzio, Davide Vari

**Fotografia:** Valter Tranquilli

**Distribuzione:** Patrizia Mochi, Sara Modigliani, Giorgio Vincenti

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Viale Regina Elena, 299 - 00161 - Roma

Tel: +39-0649904017 - Fax +39-0649904370

Per richiedere questo supplemento inviare una mail a: [notiziario.rare@iss.it](mailto:notiziario.rare@iss.it)

Numero chiuso in redazione il 25 ottobre 2007 Stampa: Tipografia Facciotti s.r.l. Roma

## L'Istituto Superiore di Sanità

è il principale ente di ricerca italiano per la tutela della salute pubblica.

È organo tecnico-scientifico del Servizio Sanitario Nazionale e svolge attività di ricerca, sperimentazione, controllo, consulenza, documentazione e formazione in materia di salute pubblica.

L'organizzazione tecnico-scientifica dell'Istituto si articola in Dipartimenti, Centri nazionali e Servizi tecnico-scientifici

### Dipartimenti

- Ambiente e Connessa Prevenzione Primaria
- Biologia Cellulare e Neuroscienze
- Ematologia, Oncologia e Medicina Molecolare
- Farmaco
- Malattie Infettive, Parassitarie ed Immunomediate
- Sanità Alimentare ed Animale
- Tecnologie e Salute

### Centri nazionali

- AIDS per la Patogenesi e Vaccini contro HIV/AIDS
- Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute
- Qualità degli Alimenti e Rischi Alimentari
- Trapianti

### Servizi tecnico-scientifici

- Servizio Biologico e per la Gestione della Sperimentazione Animale
- Servizio Informatico, Documentazione, Biblioteca ed Attività Editoriali

### Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità

**Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità e Direttore responsabile:** Enrico Garaci

**Redattore capo:** Paola De Castro

**Redazione:** Anna Maria Rossi, Giovanna Morini

**Progetto grafico:** Alessandro Spurio

**Impaginazione e grafici:** Giovanna Morini

**Distribuzione:** Patrizia Mochi, Sara Modigliani

La responsabilità dei dati scientifici e tecnici è dei singoli autori.

*Redazione del Notiziario*

Settore Attività Editoriali

Istituto Superiore di Sanità

Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma

Tel: +39-0649902260-2427

Fax +39-0649902253

e-mail: [pubblicazioni@iss.it](mailto:pubblicazioni@iss.it)

Iscritto al n. 475/88 del 16 settembre 1988.

Registro Stampa Tribunale di Roma

© Istituto Superiore di Sanità 2007

### UN PROGETTO AL VIA



#### IN BRIEF

##### Editorial. A new initiative is starting

The newsletter of the Italian National Centre for Rare Diseases aims at providing a focus on rare diseases by describing the activities involving the Centre at national and international level, presenting the perspectives as well as the initiatives of the different stakeholders dealing with rare diseases and orphan drugs. A special section is reserved to patients' associations. Pursuing these objectives the "rare diseases and orphan drugs newsletter" was born to promote discussion at national level, give more visibility to rare diseases related issues and challenges, and strengthen the collaboration. Updated information will be provided on orphan drugs, needs and challenges for tackling rare diseases, research initiatives, Italian rare disease network and regional networks for the provision of care. Special attention is paid to the Centre's activities including narrative medicine.

**U**n focus sulle malattie rare, patologie che colpiscono non più di 5 persone su 10.000. Una fotografia sempre aggiornata delle attività del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), che si occupa a livello nazionale e internazionale di questo gruppo di patologie. Esse sono circa 6-7mila e colpiscono complessivamente centinaia di migliaia di persone in Italia.

Uno strumento per far emergere le numerose attività di ricerca scientifica e di sanità pubblica presenti sul territorio nazionale e per dare voce e visibilità alle centinaia di associazioni di pazienti che, attraverso la condivisione di esperienze e problematiche comuni, riescono a tenere in piedi e a rafforzare ogni giorno di più una ormai stabile rete di solidarietà.

Questi gli obiettivi con cui nasce il Supplemento del *Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità* "Malattie rare e farmaci orfani" a cura del CNMR, rivolto ai medici di medicina generale, ai pediatri, ai responsabili socio-sanitari regionali e nazionali, ai pazienti, alle associazioni di pazienti e, più in generale, a tutti gli operatori impegnati nel settore.

Affronterà le diverse tematiche e illustrerà le novità scientifiche con lo scopo primario di col-

legare tutti gli attori impegnati nel settore, creare sinergie e mantenere alta l'attenzione sulle malattie rare e sui farmaci orfani.

Questo primo numero, principalmente dedicato alla presentazione delle attività del CNMR, è organizzato in varie sezioni tematiche che saranno poi riproposte nelle pubblicazioni successive.

Gli argomenti sono: le malattie rare e i farmaci orfani, la ricerca scientifica, i progetti di ricerca e di sanità pubblica, la Rete nazionale malattie rare (inclusi i registri epidemiologici), le attività delle singole regioni e le decisioni del Gruppo tecnico interregionale permanente per il coordinamento e il monitoraggio delle attività assistenziali per le malattie rare.

Una sezione a parte sarà dedicata alle associazioni di pazienti e familiari, alle loro attività e iniziative. Infine, nell'area della "Medicina narrativa", verrà dato libero spazio al racconto di esperienze di vita e di malattia. Quest'ultima costituisce un'area "preziosa" a cui teniamo particolarmente perché convinti che l'approccio terapeutico e la ricerca vadano accompagnati da un percorso fatto di condivisione, possibile solo attraverso la comunicazione e l'ascolto.

*Domenica Taruscio*  
Responsabile del Centro Nazionale Malattie Rare



## LE MALATTIE RARE E I FARMACI ORFANI

**IN BRIEF**

### Focus. Rare Diseases and Orphan Drugs

Rare diseases, according to the European Union (EU) definition, are diseases which affect 5 individuals out of 10,000. The focus on these topics is a recent attitude due to the new and global approach towards rare diseases. However, in despite of the advancements over the last ten years, many challenges are still open (delay in and failure of diagnosis, absence of information about a specific disease, lack of referral to qualified professionals, lack of availability of quality care and social benefits, poor co-ordination of in and out patient care, difficulty in reintegration into the working, social and family environment). Rare diseases are a priority health at European level and in Italy. Main results and work in progress are the following.

#### At European level

- Programme of Community action on rare diseases within the framework for action in the field of public health (1999 to 2003)
- Rare diseases among the priorities of the EU Public Health Programme 2003-2008, 2008-2013 and of the European Community Seventh Framework Programme for Research and Technological Development (FP7)
- EU Regulation no. 141/2000 on orphan medicinal products
- Establishment of the Rare Diseases Task Force by the European Commission in 2004

#### In Italy

- Ministerial Decree no. 279/2001 "Institution of the national network of rare diseases"
- Institution of the Rare Diseases National and Regional Registers
- Calls for proposals for research projects by Italian National Medicines Agency, the Ministry of Health and the National Institute of Health
- Establishment of the "Consulta" (Council) of rare diseases patients organisations
- Institution of the Orphan Drugs Register

According to the EU definition an "orphan drug" is a medicinal product that is potentially useful in treating a rare disease but does not have a market sufficient to cover the costs of its development. EU Regulation no. 141/2000 of the European Parliament and the Council lays down the provisions for Community procedure regarding the designation of a medicinal product as an orphan medicinal product (OMP). In compliance with this Regulation the Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) was set up within the European Medicines Agency (EMA). Since 2000, 40 OMP have been receiving the EU marketing authorisation. In Italy 25 OMP are currently available.

**L**e malattie rare (MR) sono un ampio gruppo di patologie definite dalla bassa prevalenza nella popolazione. A livello europeo, si definisce rara una malattia che colpisce non più di 5 persone su 10.000 abitanti.

Nel loro insieme queste patologie sono molto numerose, infatti l'Organizzazione Mondiale della Sanità ha stimato che esistono tra 6.000 e 7.000 distinte MR, che colpiscono complessivamente circa il 3% della popolazione; in totale si stimano tra 27 e 36 milioni di persone coinvolte nella sola Unione Europea (UE).

Cronicità ed elevata mortalità, effetti disabilitanti e difficoltà di cura, complessità della gestione clinica e forte impatto emotivo su pazienti e familiari: sono queste le caratteristiche che legano patologie così diverse. Per questo, la scelta di raggruppare più forme morbose, anche molto differenti tra loro, all'interno di un unico contenitore denominato "malattie rare", risponde alle comuni problematiche assistenziali e a un approccio di strategie di sanità pubblica che coinvolge le MR come gruppi, piuttosto che come entità singole. Inoltre, le persone colpite da una MR vivono spesso gli

stessi problemi: dal ritardo della diagnosi (talora mancata diagnosi), alle limitate informazioni sulla patologia e sui centri medici specialistici.

L'80% delle MR è dovuto a cause genetiche. Il restante 20% è invece il risultato di fattori associati all'alimentazione, all'ambiente, a infezioni o ad abnormi reazioni immunitarie.

I sintomi di alcune di queste patologie possono manifestarsi alla nascita o nell'adolescenza (ad esempio, atrofia muscolare spinale infantile, neurofibromatosi, osteogenesi imperfetta), molti altri compaiono solo quando si è raggiunta l'età adulta (ad esempio, malattia di Huntington, malattia di Charcot-Marie-Tooth, sclerosi laterale amiotrofica).

## Il Registro Nazionale Malattie Rare

Il Registro Nazionale Malattie Rare è stato istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) nel 2001 (DM 18 maggio 2001, n. 279, art. 3) e costituisce il raccordo a livello centrale della rete clinico-epidemiologica dedicata alle MR, composta da strutture sanitarie distribuite su tutto il territorio nazionale.

Il Registro Nazionale Malattie Rare ha come obiettivo generale di contribuire alla programma-

zione nazionale e regionale degli interventi sanitari dedicati alle MR e di effettuarne la sorveglianza. Tra gli obiettivi specifici, quello di definire il numero di casi presenti sul territorio nazionale relativi alle diverse MR inserite nel DM 279/2001, il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria dei pazienti.

Il Registro ha anche lo scopo di promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici e costituire un importante strumento per coadiuvare la ricerca scientifica. L'attività di registrazione delle MR è iniziata nel 2001 e si è avvalsa della collaborazione di Presidi regionali e dei registri regionali esistenti. Al fine di aumentare la copertura e l'efficienza della raccolta dei dati epidemiologici, il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) a partire dall'inizio del 2006 ha messo in atto una nuova modalità di raccolta dati che include un nuovo software; tale strumento può essere utilizzato dai responsabili dei Centri di coordinamento regionale, che coordinano le attività sulle MR e fanno da tramite tra l'ISS e i singoli Presidi/Centri regionali.

L'ISS mette a disposizione il software gratuitamente sia per le regioni che non hanno ancora attivato un proprio registro regionale, sia per quelle che ne sono già in possesso. Il CNMR ►

### Cosa si sta facendo in Italia?

- DM 279/2001: "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle MR e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie"
- Istituzione del Registro Nazionale Malattie Rare e dei registri regionali
- Promozione di bandi di ricerca sulle MR e i farmaci orfani da parte dell'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA), del Ministero della Salute e dell'Istituto Superiore di Sanità
- Istituzione della Consulta delle associazioni di pazienti con MR

### Le MR: una priorità in Europa per la sanità pubblica e la ricerca scientifica

Le MR sono una priorità di sanità pubblica per la Commissione Europea e un programma di attività per le MR è stato definito nell'area "Sanità pubblica" sin dalla fine degli anni '90 (decisione n. 1295/1999/EC)

#### Priorità del Programma Comunitario (1999-2003)

- Definizione di un network per lo scambio di informazioni a livello europeo
- Formazione e aggiornamento degli operatori sanitari
- Promozione della collaborazione transnazionale
- Sorveglianza delle MR

Le MR sono una priorità anche del **Programma Comunitario di sanità pubblica (2003-2008)** e continueranno a esserlo anche nel nuovo Programma (2008-2013).

La Commissione Europea istituisce un regolamento sui farmaci orfani (Regolamento CE n. 141/2000).

A partire da gennaio 2004 è stata istituita la Rare Diseases Task Force, il cui obiettivo principale è consigliare e assistere la Commissione Europea nel promuovere strategie per garantire prevenzione, diagnosi e trattamento delle MR in Europa e fornire un forum di discussione per lo scambio di esperienze e opinioni sui diversi problemi relativi alle MR.

**Le MR sono un'area prioritaria anche nel 7° Programma Quadro di Ricerca della Commissione Europea (European Community Seventh Framework Programme - FP7).**



sta realizzando, nelle regioni che ne fanno richiesta, corsi di formazione finalizzati alla raccolta dei dati epidemiologici. Nei prossimi numeri del Supplemento del *Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità* verrà approfondito il funzionamento del Registro Nazionale Malattie Rare, i flussi dei dati e i risultati ottenuti.

## I farmaci orfani

Il farmaco orfano è quel prodotto potenzialmente utile per trattare una MR, che non ha però un mercato sufficiente per ripagare le spese del suo sviluppo. Si definisce, quindi, "orfano" proprio perché manca l'interesse da parte delle industrie farmaceutiche a investire su un farmaco destinato a pochi pazienti.

La ricerca e lo sviluppo dei farmaci orfani devono dunque essere stimolati e incentivati da leggi apposite. Le prime esperienze a tal proposito sono nate negli Stati Uniti, che nel 1983, emanando l'Orphan Drug Act, prevedeva una serie di incentivi economici, tra cui l'esclusività di mercato allo sponsor per sette anni. Successivamente, un provvedimento simile è stato emanato in Giappone, in Australia e, nel 2000, in Europa (Regolamento CE n. 141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio d'Europa).

Scopo del Regolamento europeo è l'istituzione di una procedura comunitaria per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani e l'offerta di incentivi per la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio dei farmaci orfani, oltre che l'esclusività di mercato allo sponsor per dieci anni.

Tale Regolamento istituisce, in seno all'Agenzia Europea per i Medicinali (EMEA-European Medicines Agency), il Comitato per i Medicinali Orfani (COMP-Committee for Orphan Medicinal Products) con il compito di esaminare le domande di assegnazione della qualifica di medicinale orfano presentate dagli sponsor (persona fisica o giuridica, che richieda oppure abbia ottenuto la qualifica di medicinale orfano).

Il COMP è responsabile anche di consigliare la Commissione Europea in relazione alla costituzione e allo sviluppo di una linea politica/normativa sui farmaci orfani nell'UE. Si occupa, inoltre, di assistere la Commissione nella designazione di dettagliate linee guida e di mediare a livello internazionale in relazione a problematiche riguardanti i farmaci orfani.

Il COMP è composto da un rappresentante di ciascuno Stato Membro, tre rappresentanti delle organizzazioni dei pazienti e tre membri nominati dalla Commissione in base alle raccomandazioni dell'EMEA.

Dall'aprile 2000 sono state presentate all'EMEA più di 700 domande per l'assegnazione di qualifica di farmaco orfano, di questi prodotti più di 500 hanno ricevuto la designazione di farmaco orfano e 41 hanno ricevuto l'autorizzazione all'immissione in commercio.

Dal 2002 a oggi in Italia sono stati messi in commercio 25 farmaci orfani dei 41 autorizzati dall'EMEA secondo procedure centralizzate. Tutti i dati sono aggiornati al 25 ottobre 2007. L'iter di designazione e autorizzazione, così come l'immissione in commercio nei singoli Stati Membri, è una procedura lunga e complessa e i dati sono continuamente aggiornati.

## Il Registro Nazionale Farmaci Orfani

Nelle MR vi è una ridotta possibilità di effettuare trial clinici, pertanto è particolarmente importante monitorare l'efficacia e la sicurezza dei farmaci orfani una volta immessi sul mercato.

Il Registro Nazionale Farmaci Orfani è stato istituito presso il CNMR con l'obiettivo di attivare un sistema di sorveglianza per i farmaci orfani autorizzati a livello centralizzato dall'EMEA e rimborsati dal Servizio Sanitario Nazionale.

Il Registro vuole essere uno strumento per gli studi a lungo termine e per gli studi di patologie con presentazione clinica eterogenea per i quali i trial clinici sono più difficili da effettuare ed è più difficile identificare *end point* clinici di efficacia.

Il Registro, inoltre, si propone di promuovere la collaborazione tra i diversi centri clinici esistenti in Italia al fine di incoraggiarne un miglior coordinamento per lo studio di specifici farmaci orfani e delle MR con essi trattate.

Il CNMR sta realizzando, nelle regioni che ne fanno richiesta, corsi di formazione *ad hoc* per l'utilizzo del Registro Nazionale Farmaci Orfani.

Nei prossimi numeri del Supplemento del *Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità* sarà approfondito il funzionamento del Registro Nazionale Farmaci Orfani, i flussi dei dati e i risultati ottenuti. ■



## LE ATTIVITÀ DEL CENTRO

IN BRIEF

### Activities of the Italian National Centre for Rare Diseases

Established at the National Institute of Health, the Italian National Centre for Rare Diseases ensures the functioning of the National Register (established by the Ministerial Decree 279/2001 «Institution of the national network of rare diseases») and carries on several activities at national and international level. In addition, the Centre officially represents Italy at the Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) of the European Medicines Agency (EMA) and is involved in the coordination and development of several EU projects.

The main activities of the Italian National Centre Rare Diseases are:

- research on selected rare diseases;
- quality assurance and standardization of genetic tests;
- primary prevention of congenital defects and folic acid promotion;
- surveillance of rare diseases at national level (National Register of Rare Diseases);
- National Register of Orphan Drugs;
- development of guidelines for diagnosis and treatment of specific rare diseases;
- studies on accessibility and quality of health and social services for patients with rare diseases;
- projects/activities on narrative medicine;
- dissemination of information among patients, families and the general population;
- training and continuous education of health care operators;
- European projects (NEPHIRD-Network of Public Health Institutions on Rare Diseases, E-Rare, TEDDY-Task force in Europe for Drug Development for the Young);
- international collaborations: Office for Rare Diseases (NIH-National Institutes of Health, USA); Office of Orphan Products Development (FDA-Food and Drug Administration, USA); World Health Organisation (WHO); Organisation for Economic Co-operation and Development (OECD).

Further information is available on the Italian National Centre for Rare Diseases website ([www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr)).

In Italia le malattie rare (MR) sono state affrontate a livello legislativo dal DM 279/2001 che, al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da MR istituisce la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle MR. Essa è costituita da Presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni mediante delibere regionali (art. 2).

Il Decreto istituisce presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) il Registro Nazionale Malattie Rare (art. 3) con l'obiettivo generale di consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti affetti da MR e al fine di effettuare la sorveglianza delle stesse (vedi le sezioni *Focus* e *Rete nazionale malattie rare*).

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), diretto da Domenica Taruscio, si inserisce nella

Rete nazionale malattie rare svolgendo sia attività di ricerca scientifica sia di sanità pubblica a livello nazionale e internazionale.

In particolare, oltre a curare il Registro Nazionale Malattie Rare e il Registro Nazionale Farmaci Orfani (vedi sezione *Focus*), il CNMR è impegnato nei settori che vengono di seguito descritti.

### Ricerca sperimentale

Il CNMR collabora con centri di eccellenza nazionali e internazionali impegnati in vari ambiti della ricerca scientifica e svolge attività di ricerca su selezionate patologie e tumori rari.

Recentemente si è consolidata la collaborazione con i National Institutes of Health ►



(NIH-USA), nell'ambito del Programma "Malattie Rare, Accordi Italia-USA" e sono stati sviluppati progetti di ricerca su selezionate patologie rare (ad esempio, sindrome di Nijmegen, una sindrome caratterizzata da instabilità cromosomica) e su alcuni tumori rari (ad esempio, tumori delle ghiandole salivari, epatoblastoma).

L'approccio adottato per l'analisi di queste patologie prevede sia l'impiego di tecniche di citogenetica molecolare per l'analisi delle alterazioni cromosomiche, sia di genetica molecolare per l'analisi dettagliata di geni coinvolti nella regolazione del ciclo cellulare e nel mantenimento della stabilità genomica.

### Test genetici

Considerato lo sviluppo e l'uso crescente di test genetici nella diagnostica di patologie rare e non, è di cruciale importanza fornire criteri e parametri per assicurare un elevato standard di qualità e affidabilità dei test genetici.

Dal 2001 il CNMR svolge attività di controllo esterno di qualità dei test genetici eseguiti da laboratori pubblici distribuiti su tutto il territorio nazionale; scopo di tale attività è di assicurare la validità, l'accuratezza, la precisione e la riproducibilità dei test genetici a scopo diagnostico.

A oggi partecipano ottanta laboratori pubblici (Figura 1) e il controllo esterno di qualità ha coperto test di citogenetica e di genetica mole-

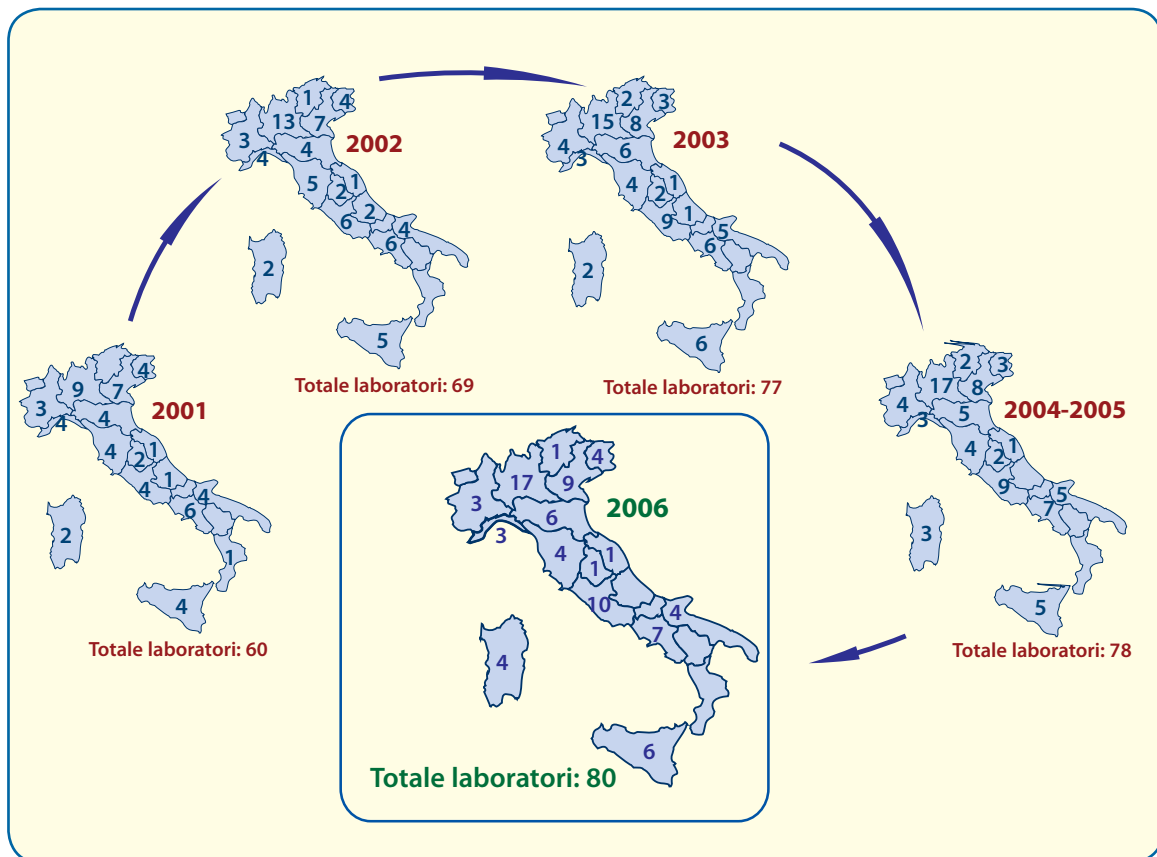


Figura 1 - Numero di laboratori partecipanti al controllo esterno di qualità per regione negli anni 2001-2006



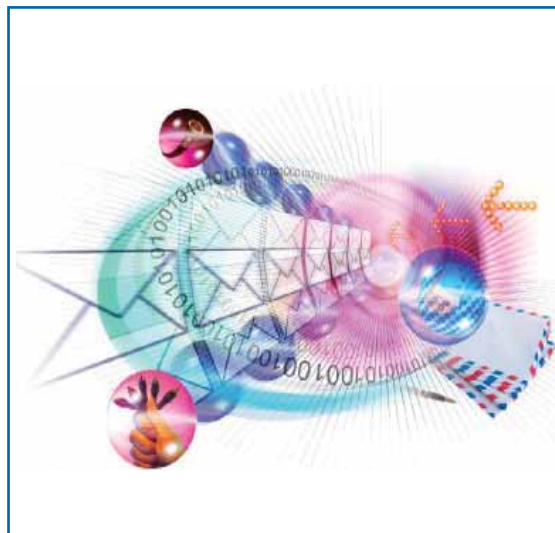
colare per selezionate MR (APC gene, sindrome dell'X-fragile, beta-talassemia e fibrosi cistica). Il programma è annuale e include un workshop organizzato presso l'ISS, a cui partecipano laboratori ed esperti nazionali e internazionali.

IL CNMR ha partecipato all'elaborazione delle "Linee guida per l'assicurazione di qualità nei test di genetica molecolare" dell'Organisation for Economic Co-operation and Development (OECD) e al progetto internazionale, finanziato dalla Commissione Europea, "Multi-National External Quality Assay (EQA) programmes in Clinical Molecular Diagnostics based on Performance and Interpretation of PCR assay methods including dissemination and training" (EQUAL). Attualmente collabora con il Network di eccellenza europeo EuroGentest per la standardizzazione e l'armonizzazione di qualità dei test di genetica in tutti i Paesi dell'Unione Europea.

### Servizio informazioni

Il Servizio informazioni è diretto a fornire risposte ai quesiti di operatori socio-sanitari, pazienti e familiari, e singoli cittadini. Il Servizio si inquadra nel primo punto del Programma d'Azione sulle MR realizzato a livello europeo (Decisione n. 1295/1999/CE del 29 aprile 1999), che prevede "il miglioramento delle conoscenze sulle MR, incentivando la creazione di una rete europea d'informazione per i pazienti e le loro famiglie".

Il Servizio fornisce, inoltre, informazioni sulle MR (epidemiologia, diagnosi, prognosi, ecc.), sui farmaci orfani (disponibilità, rimborsabili-



tà, ecc.), sui servizi e le prestazioni erogate dal Servizio Sanitario Nazionale-SSN (centri della rete nazionale, esenzioni, ecc.).

### Linee guida

L'elaborazione e la diffusione di linee guida per la gestione clinica di pazienti con MR hanno un ruolo fondamentale per garantire appropriatezza ed equità nei processi assistenziali.

Il CNMR è impegnato nella realizzazione di specifiche linee guida in collaborazione con altri enti di ricerca, operatori sanitari e sociali e soprattutto con le associazioni di pazienti e i loro familiari. Alcuni esempi di patologie per le quali sono in corso di elaborazione nuove linee guida sono: l'emiplegia alternante, l'epidermolisi bollosa ereditaria, l'esostosi multipla ereditaria e l'aniridia.

Inoltre, il CNMR raccoglie e diffonde linee guida elaborate a livello nazionale e internazionale.

### Formazione e aggiornamento

L'attività di formazione e aggiornamento è rivolta a ricercatori e operatori socio-sanitari e si realizza attraverso corsi, workshop, convegni e congressi nazionali e internazionali.

I temi trattati, per specifici gruppi di MR, sono relativi ai recenti progressi nella ricerca scientifica, alla sanità pubblica e alle attività clinico-assistenziali.

I programmi e gli atti, laddove disponibili, sono consultabili sul sito del CNMR. ▶

## Collaborazione con le associazioni dei pazienti

Le numerose associazioni di pazienti di MR sono un importante punto di riferimento per il confronto e lo scambio di esperienze, svolgendo un ruolo determinante per i pazienti e per le loro famiglie.

Il CNMR ha instaurato con le associazioni numerose e proficue collaborazioni su vari progetti. In particolare, ha realizzato diversi studi per valutare l'accessibilità ai servizi socio-sanitari, la qualità dell'assistenza e della vita nelle persone con MR e nei loro familiari.

Questi studi hanno rappresentato un modello collaborativo tra istituzioni e associazioni nell'ambito della ricerca socio-sanitaria.

Nel sito web del CNMR vi è un'intera sezione dedicata alle associazioni di pazienti, nella quale si possono reperire informazioni sulle attività e sui progetti; inoltre, è anche possibile consultare un database anagrafico delle associazioni contenente recapiti e indirizzi web.

Il 5 giugno 2007 il Ministro della Salute, Livia Turco, ha istituito la Consulta delle Malattie Rare e ha indicato nell'ISS la sede per realizzare attività e incontri (vedi anche la sezione *La voce delle Associazioni*).

## Promozione dell'acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti

La possibilità di ridurre significativamente l'incidenza di difetti congeniti e, principalmente dei difetti del tubo neurale, mediante un'adeguata assunzione periconcezionale di acido folico (AF), una vitamina del gruppo B, rappresenta a tutt'oggi uno dei principali esempi di prevenzione primaria nel campo delle MR.

Nel 2004 è stato istituito presso il CNMR il "Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti". L'obiettivo principale del Network è di promuovere azioni in favore di un maggior apporto di AF nel periodo periconcezionale, come strategia necessaria per attuare programmi di prevenzione primaria per l'anencefalia, la spina bifida e altre malformazioni.

Il Network è una sinergia tra strutture pubbliche e private (istituti di ricerca, dipartimenti universitari, società scientifiche, registri epide-



miologici, assessorati regionali, associazioni dei pazienti, testate giornalistiche) e attualmente vi partecipano 181 partner.

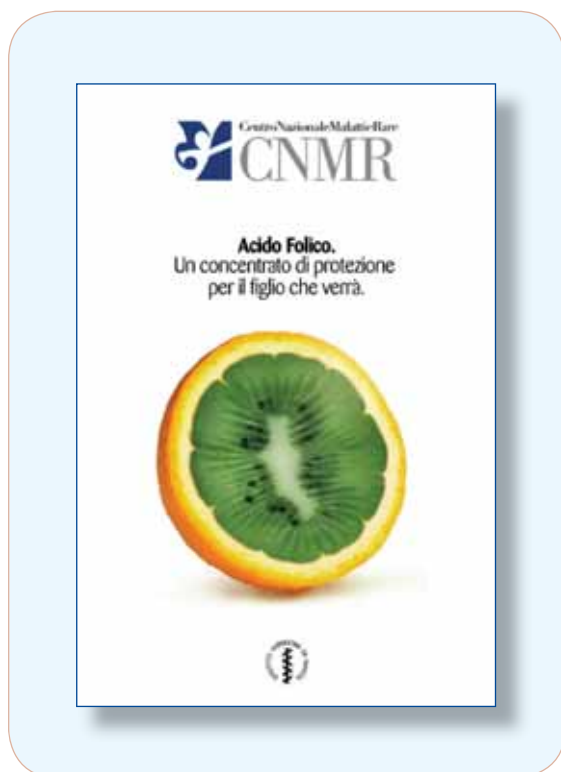
Il Network ha elaborato e approvato la "Raccomandazione per l'uso peri-concezionale dell'acido folico" e, attualmente, si sta adoperando per darne massima diffusione su tutto il territorio. In Figura 2 è riportato l'opuscolo realizzato nel 2007 e in Figura 3 il numero di adesioni al Network.

Il Network si riunisce annualmente presso l'ISS per presentare le attività realizzate nell'anno in corso dai vari componenti e discutere le iniziative da intraprendere nell'anno successivo (vedi anche la sezione *Appuntamenti & News*).

## Attività europee

Domenica Taruscio ha il compito di rappresentare l'Italia nel Comitato per i Medicinali Orfani (COMP-Committee for Orphan Medicinal Products), istituito in seno all'Agenzia Europea per i Medicinali (EMA-European Medicines Agency) in base al Regolamento CE n. 141/2000, allo scopo di esaminare le domande di assegnazione della qualifica di medicinale orfano.

Il CNMR è membro della Task force europea sulle MR (Rare Diseases Task Force - RDTF). La Task force è stata istituita dalla Commissione europea nel gennaio del 2004 con gli obiettivi di consigliare e assistere la Commissione Europea nella promozione di strategie per garantire prevenzione, diagnosi e trattamento delle MR in Europa e fornire un forum di discussione per lo scambio di esperienze e opinioni sui diversi pro-



**Figura 2** - Opuscolo contenente la "Raccomandazione per l'uso periconcezionale dell'acido folico" realizzato nel 2007



**Figura 3** - Numero di adesioni al "Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti" suddivisi per regione

blemi relativi alle MR. La Task force è composta da responsabili scientifici di progetti europei finanziati dalla Commissione Europea, esperti dei Paesi Membri e rappresentanti di organismi internazionali.

Il CNMR è attivo, inoltre, in diversi progetti europei: Network of Public Health Institutions on Rare Diseases (NEPHIRD), European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN), Task force in Europe for Drug Development for the Young (TEDDY) ed ERA-Net for research programmes on Rare diseases (E-Rare).

### NEPHIRD

NEPHIRD è un progetto europeo, finanziato dalla Commissione Europea, coordinato dal CNMR, realizzato in collaborazione con 13 Paesi europei e concluso nel 2006.

NEPHIRD ha definito una rete di collaborazione per la raccolta di dati epidemiologici e socio-sanitari inerenti a selezionate MR in merito a: frequenza e distribuzione, qualità di vita dei pazienti, qualità e accessibilità dell'assistenza sanitaria e sociale erogata.

Questo progetto ha contribuito a produrre informazioni importanti per orientare la programmazione e la pianificazione di servizi sanitari sulla base dei bisogni espressi dai pazienti e dai loro familiari.

### EUROPLAN

EUROPLAN è un progetto finanziato nell'ambito del Programma di Azione Comunitario della Sanità Pubblica (2003-2008).

Il CNMR è il coordinatore del progetto che vede coinvolti altri 17 Paesi europei, l'Office of Rare Diseases dei National Institutes of Health (NIH-USA) e l'European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS), l'organizzazione europea di associazioni di pazienti.

EUROPLAN mira, in base all'esperienza dei suoi numerosi partner, a elaborare raccomandazioni per la definizione di piani strategici per le MR.

A tal fine, il progetto mira a identificare e a descrivere *best practice* relative alle strategie di sanità pubblica più efficaci per affrontare le diverse criticità che le MR presentano. ▶



## TEDDY

TEDDY è un Network di eccellenza finanziato dalla Commissione Europea, che comprende 11 Paesi, 19 partner e circa 300 ricercatori ed è coordinato dal Consorzio per le Valutazioni Biologiche e Farmacologiche (Pavia). Il progetto è iniziato nel giugno 2005 e terminerà nel 2010. Il CNMR è leader del *work package* WP5: "Malattie rare e farmaci orfani".

TEDDY ha l'obiettivo generale di promuovere la disponibilità di farmaci pediatrici sicuri ed efficaci. Attraverso la definizione dello stato dell'arte della ricerca nell'ambito di farmaci pediatrici, il Network mira a: raccogliere l'*expertise* esistente per definire linee guida e *best practice* per armonizzare e standardizzare la ricerca in ambito pediatrico; sviluppare specifici strumenti per lo scambio di informazioni; aumentare le conoscenze e le capacità per effettuare ricerche sui farmaci per bambini.

### Il sito web

Tutte le attività del CNMR sono descritte all'interno del sito a esso dedicato, il cui obiettivo principale è quello di fornire elementi informativi sulle MR e sui farmaci orfani,



realizzando un canale interattivo tra ricercatori, operatori sanitari, istituzioni e associazioni dei pazienti e familiari.

Al suo interno sono contenuti tutti gli approfondimenti a livello nazionale e internazionale relativi agli aspetti scientifici, medici e normativi, progetti di ricerca, raccolta di dati epidemiologici, laboratorio di medicina narrativa, collaborazioni con la comunità scientifica, collaborazioni con le strutture dell'SSN e con le istituzioni internazionali, collaborazioni con i pazienti e familiari, nonché tutte le informazioni relative a congressi, workshop, corsi dedicati alle MR e ai farmaci orfani.

### L'angelo, la musica. Storia di un logo



Un angelo che suona la mandòla, dipinto dalla mano maestra del Rosso Fiorentino e frutto del suo tratto sublime in cui grazia e leggerezza si fondono.

Sembra quasi di udire la musica lieve di quello strumento, nel guardare l'immagine che per anni ha rappresentato il Centro Nazionale Malattie Rare. Simbolo onnipresente su opuscoli, sito e pubblicazioni, cui siamo legati dal profondo per quel senso di protezione capace di evocare, per quella musica che sembra di sentire quando lo si osserva.

Oggi quell'immagine si è trasformata: il logo che contraddistingue il Centro non è più il quadro dell'angelo così com'è stato dipinto dal Maestro, ma una sua versione moderna e stilizzata.

Una reinterpretazione segno del cambiamento e della volontà di modellarsi sui nuovi scenari che cambiano senza abbandonare ciò che da sempre ci appartiene, ma anche un simbolo più "nostro" rispetto a quello originale.

Frutto di un *restyling* che fa parte della forte spinta verso nuovi modelli di comunicazione, sempre più mirati e incisivi, che oggi più che mai ci caratterizzano.



### IL PROGETTO E-RARE. Superare la frammentazione nella ricerca scientifica



#### IN BRIEF

#### Scientific research. The E-Rare project

Even being a deep need, research on rare diseases is thwarted by lack of resources at several levels: few scientists working on one specific disease; few patients scattered over a large geographic area, causing difficulties to gather cohorts required for studies; existing databases and material collections are usually local, small, and not accessible or standardized; diseases often have complex clinical phenotypes and require interdisciplinary cooperation for research). Due to the small number of patients affected by a specific rare disease and fragmentation of research, efforts in each individual European country appear to be limited in objectives and power. Therefore rare diseases are a standing example of a research area that could take a big advantage from a transnational coordination. In this context, nine partners (public bodies or research management organisations from eight countries - Belgium, France, Germany, Israel, Italy, Netherlands, Spain and Turkey) decided to join their efforts to overcome the substantial difficulties in research on rare diseases and are now implementing the E-Rare project. The general goal of E-Rare is to coordinate existing programmes and to elaborate connections and strategic activities to overcome some of the limitations imposed by scattered funding and fragmentation among national research programmes. The first call for proposals for European projects on rare diseases was launched within the E-Rare project in 2007.

More information is available on the E-Rare web-site: [www.e-rare.eu](http://www.e-rare.eu)

La ricerca scientifica è una delle aree di intervento riconosciuta come prioritaria sia a livello europeo sia all'interno di molti Paesi Membri dell'Unione Europea (UE) per rispondere adeguatamente ai problemi delle malattie rare (MR). Anche le associazioni dei pazienti confermano e richiedono maggiore attenzione e risorse per la ricerca sulle MR, ritenuta essenziale per rispondere alle tante domande aperte su tali malattie, che ostacolano e limitano la definizione di adeguate e corrette azioni diagnostiche e terapeutiche.

La ricerca sulle MR presenta difficoltà specifiche legate al tipo e alla numerosità delle malattie in studio:

- un limitato numero di ricercatori lavora su una specifica malattia;
- i pazienti sono "rari", quindi pochi e dispersi in ampie aree geografiche (rendendo difficile la definizione di coorti necessarie per i diversi studi);
- esiste una grande eterogeneità di temi di ricerca;
- il livello di conoscenza sulle singole malattie è estremamente eterogeneo. Solo per alcu-

ne, la fisiopatologia è nota mentre per molte altre è ancora sconosciuta o vi sono limitate informazioni;

- i complessi fenotipi clinici delle MR richiedono un approccio interdisciplinare sia per il trattamento sia per la ricerca. Inoltre, database e materiali biologici fondamentali per la ricerca sono raccolti prevalentemente a livello locale e risultano difficilmente accessibili e non standardizzati.

La ricerca sulle MR dispone di finanziamenti limitati e i progetti di ricerca sulle MR sono svantaggiati quando chiamati a competere, per l'assegnazione di finanziamenti, con i progetti per le malattie più comuni.

L'impatto dei risultati della ricerca scientifica sul sistema sanitario è più facile da dimostrare con grandi numeri rispetto a piccoli numeri. In questo contesto la ricerca sulle MR appare frammentata. Per quanto esposto, tali malattie rappresentano un'area di ricerca che si gioverebbe molto delle collaborazioni tra i diversi Paesi Membri dell'UE e quindi di un coordinamento delle attività di ricerca a livello sovranazionale. ▶



Questo permetterebbe di riorganizzare e rafforzare *expertise* scientifica, strutture di ricerca e definire adeguate coorti di pazienti e materiali biologici.

L'importanza di migliorare e supportare la collaborazione e il coordinamento delle attività di ricerca condotte a livello nazionale e/o regionale nei diversi Paesi Membri è riconosciuta anche dall'UE che ha definito lo schema ERA-Net con i seguenti obiettivi:

- promuovere e sostenere il networking di attività di ricerca condotte a livello nazionale e regionale;
- promuovere l'apertura coordinata (tra diversi Paesi Membri) di bandi di ricerca nazionali e regionali.

Lo schema ERA-Net mira a migliorare il coordinamento delle attività di ricerca in Europa e vuole fornire ai Paesi Membri un'opportunità per impegnarsi in problematiche difficilmente gestibili e risolvibili a livello di singolo Paese.

Secondo le logiche dello schema ERA-Net e considerando le problematiche della ricerca sulle MR è stato sviluppato il progetto E-Rare.

## Il progetto E-Rare

E-Rare è un progetto specifico per la ricerca scientifica sulle MR, finanziato dalla Commissione Europea nell'ambito del Sesto Programma Quadro (schema ERA-Net) per un periodo di 4 anni a partire dal 1° giugno 2006. E-Rare è un Network di 9 partner, istituzioni pubbliche o di ricerca, responsabili dello sviluppo o gestione di programmi di ricerca sulle MR in 8 Paesi diversi.

I partner aderenti al progetto e i rispettivi Paesi di appartenenza sono:

- National Fund for Scientific Research (FNRS), Belgio;
- National Institute for Health and Medical Research (INSERM), Francia;
- PT-DLR (organizzazione non governativa specializzata nella gestione e finanziamento di programmi di ricerca), Germania;
- Federal Ministry of Education and Research, Germania;
- Institute of Health Carlos III, Spagna;
- Chief Scientist Office of the Israeli Ministry of Health (CSMOH), Israele;
- Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Italia;

- Netherlands Organisation for Health Research and Development (ZonMw), Olanda;
- Scientific and Technological Research Council of Turkey, Turchia.

## Obiettivi

L'obiettivo generale di E-Rare è di ottimizzare la ricerca sulle MR creando possibilità per promuovere la collaborazione tra diversi ricercatori/clinici e tra diversi istituti in ambito europeo. Nello specifico E-Rare mira a:

- instaurare collaborazioni tra diversi Paesi/partner;
- limitare la frammentazione nel campo della ricerca sulle MR e promuovere approcci multidisciplinari;
- armonizzare e coordinare i diversi programmi di ricerca nei Paesi partecipanti al progetto;
- sviluppare e promuovere politiche e priorità di ricerca comuni;
- aumentare la competitività dell'Europa, rispetto ad altri Paesi del mondo, relativamente alla ricerca sulle MR.

## Attività in corso

Per quanto riguarda le attività si segnalano:

- raccolta di informazioni sui diversi programmi di ricerca disponibili a livello di ciascun Paese per definire e sviluppare attività collaborative tra i Paesi aderenti al progetto;
- identificazione delle priorità per la ricerca sulle MR da inserire nella *research policy agenda* e nei futuri programmi di ricerca a livello nazionale e internazionale;
- definizione e sviluppo di collaborazioni multidisciplinari tra i Paesi aderenti al progetto (possibile apertura di programmi per lo scambio di esperti tra diversi istituti/Paesi, networking per l'utilizzo delle nuove tecnologie disponibili per lo studio/trattamento delle MR, ecc.);
- promozione di un bando di ricerca internazionale sulle MR co-finanziato dai partner del progetto.

A marzo 2007 è stato aperto il primo bando transnazionale di ricerca europea sulle MR promosso nell'ambito del progetto E-Rare.

In totale 120 progetti sono attualmente in fase di valutazione e i risultati sono attesi entro il prossimo mese di dicembre. ■



### PRESIDI REGIONALI E DISCIPLINA DI SETTORE

#### IN BRIEF

#### Italian National Network for Rare Diseases. Regional centres and proper legislation

In 1998 the Italian National Health Plan indicated rare diseases (RDs) as a priority for public health. In 2001 a specific national Law (Ministerial Decree no. 279, May 18, 2001) established the Italian National Network for Rare Diseases to tackle the problem of prevention, surveillance, diagnosis and treatment of rare diseases. The Decree identifies approximately 500 RDs for which patients are diagnosed and treated entirely free of charge, lists the criteria to establish the centres designated to manage rare diseases patients (regional centres) and establishes the Rare Diseases National Register at the National Institute of Health (Istituto Superiore di Sanità). As part of the State-Regions Conference (a permanent inter-regional technical group including Regional Representatives, the Ministry of Health and the National Institute of Health) in July 2002 a programme was established aimed at optimising the function of the Regional networks and safeguard the principle of equal healthcare for all citizens.

The Regional Centres are identified by the Regions among those possessing:

- documented experience in diagnostic and/or specific therapeutic activities for single or groups of RDs;
- adequate supporting structures and complementary services (emergency services and services for biochemical and genetic-molecular diagnosis).

Nel nostro Paese i Piani Sanitari Nazionali (PSN) 1998-2000, 2003-2005 e 2006-2008 hanno indicato fra le priorità la tutela dei soggetti colpiti da malattie rare (MR).

In particolare, il Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 individuava tra gli interventi prioritari “l’identificazione di centri nazionali di riferimento per patologie e la costituzione di una rete di Presidi ospedalieri, a essi collegati, per la diagnosi e il trattamento di patologie rare (singole o gruppi)”.

Nel 2001 è stato emanato il DM 279/2001 “Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell’articolo 5, comma 1, lettera b), del DLvo 29 aprile 1998, n. 124”. Esso individua le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo di un gruppo di MR elencato nell’Allegato 1 del Decreto stesso e definisce le forme di tutela per i soggetti colpiti dalle suddette malattie.

Il Decreto prevede la realizzazione di una rete clinico-epidemiologica costituita da Presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e il trattamento delle MR e che, nell’ambito di tali Presidi siano individuati Centri interregionali, con Decreto del Ministero della Sanità, su proposta della regione interessata, d’intesa con la Conferenza Permanente per i Rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano.

Attualmente, tutte le regioni hanno emanato deliberazioni in attuazione al DM 279/2001 individuando Presidi per MR o gruppi di queste. L’elenco completo delle deliberazioni regionali, nonché la mappa dei Presidi e dei Centri di ogni singola regione, sono disponibili sul sito del Centro Nazionale Malattie Rare.

In particolare, per tutti i Presidi e Centri regionali sono disponibili online informazioni relative a indirizzo, telefono, fax e MR o gruppo di MR trattate. ▶

Il DM 279/2001 istituisce anche il Registro Nazionale Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) (vedi sezioni *Focus* e *Centro Nazionale Malattie Rare*).

L'ambito sovraregionale è svolto dalla Conferenza Permanente per i Rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano. In particolare, attraverso l'Accordo dell'11 luglio 2002 è stato istituito un gruppo tecnico interregionale permanente per il coordinamento e il monitoraggio delle attività assistenziali per le MR.

L'obiettivo di questo gruppo di lavoro, al quale partecipano i rappresentanti delle singole regioni, il Ministero della Salute e l'ISS, è rappresentato dall'ottimizzazione del funzionamento delle reti

regionali e dalla salvaguardia del principio di equità dell'assistenza per tutti i cittadini.

Sempre nell'ambito della Conferenza Permanente per i Rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano è stato realizzato l'Accordo del 10 maggio 2007 riguardante in particolare l'attività di sorveglianza epidemiologica con l'attribuzione di funzioni ai Centri di coordinamento regionali e ai registri regionali delle MR in coordinamento con il Registro Nazionale. Altri contenuti di questo Accordo riguardano il coordinamento in rete dei Presidi a fini assistenziali, il supporto e la formazione ai medici del Servizio Sanitario Nazionale e l'informazione ai cittadini. Il testo è disponibile sulla home page del sito: [www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr) ■



Il Ministro della Salute Livia Turco, il Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) Enrico Garaci e il Responsabile del Centro Nazionale Malattie Rare Domenico Taruscio al Workshop annuale "Network Italiano Promozione Acido Folico. Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti", tenutosi il 5 ottobre 2007 presso l'ISS, aula Pocchiarri



## CONSULTA NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE

**IN BRIEF**

### **The Patients' Associations. National "Consulta" of rare diseases**

The Italian Minister of Health has formally established (July 5, 2007) a "Consulta" (Council) of rare diseases affected patients' organisations. The Consulta is formed by 34 representatives of the patients' associations. It collaborates with the Rare Diseases National Centre and other competent authorities with the following objectives: advise on rare diseases issues; strengthen collaboration and improve the rare diseases network operations; contribute to identify rare diseases challenges and priority needs. Upon request of the Minister of Health, the Consulta is currently working with the scientific-technical support of the Rare Diseases National Centre in the definition of priority needs and gaps that need to be communicated to the Ministry of Health. Different working groups have been established to identify future activities to handle the following priority areas: provision of care (social and health), professional training, scientific research, development and distribution of information about rare diseases.

**L**e associazioni composte da pazienti e familiari sono centinaia in tutta Italia e svolgono un fondamentale ruolo di sostegno. Il principio base delle associazioni è, infatti, l'aiuto reciproco che si esplica favorendo l'informazione e la formazione per un miglior accesso alla diagnosi, alle cure, ai diritti e all'integrazione dei pazienti. Le iniziative lanciate e portate avanti con impegno e determinazione dalle diverse associazioni sono tantissime, come tantissimi sono gli eventi e gli incontri promossi ogni anno dai vari gruppi per far sì che le persone colpite da una malattia rara (MR) non si sentano sole.

### **La Consulta delle MR**

Costituita dai 34 rappresentanti eletti dalle associazioni di pazienti, la Consulta delle MR realizza le proprie attività presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) e collabora attivamente con il Centro Nazionale Malattie Rare (che fornisce supporto tecnico-scientifico alle diverse attività) e con altre istituzioni coinvolte nella gestione sanitaria delle MR e farmaci orfani.

Istituita il 5 luglio 2007 presso il Ministero della Salute dal Ministro Livia Turco, la Consulta ha come obiettivo quello di rafforzare i legami tra le organizzazioni di tutela della rete delle patologie rare presenti in Italia e di contribuire

a individuare le priorità di settore per far sì che i percorsi diagnostico-terapeutici dei pazienti siano sempre più efficienti. In questo senso la Consulta punta in particolare alla riduzione dei tempi d'accesso alla prima diagnosi, alla semplificazione delle procedure di accertamento dell'invalidità, al rafforzamento della rete dei centri per le MR.

Per proporre possibili soluzioni a queste problematiche la Consulta è articolata in gruppi di lavoro, che sono stati attivati in tempi diversi.

I primi tre gruppi sono stati attivati il 3 luglio 2007 e comprendono le seguenti aree tematiche:

- accertamento dell'invalidità, certificazione esenzione;
- presa in carico e continuità assistenziale;
- integrazione socio-sanitaria.

I seguenti gruppi di lavoro sono stati attivati l'8 settembre 2007:

- formazione dei medici di medicina generale e dei pediatri di libera scelta;
- uniformità dell'assistenza sanitaria sul territorio nazionale;
- ricerca scientifica;
- comunicazione.

I risultati dei vari gruppi di lavoro saranno presentati all'attenzione del Ministro della Salute il 5 novembre 2007, durante la Conferenza internazionale "Malattie rare e i farmaci orfani" presso l'ISS. ■



### PERCHÉ RACCOGLIERE STORIE?

*“La memoria, difesa ed educata in noi stessi per gli altri tramite l'autobiografia, ci restituisce al senso di aver vissuto e di poter insegnare quel poco che della vita siamo riusciti a capire”*

(Demetrio D. *Autoanalisi per non pazienti. Inquietudine e scrittura di sé.* Milano: Raffaello Cortina; 2003)

#### IN BRIEF

##### Narrative-based medicine. Why collecting stories?

The narrative-based medicine seeks to understand through stories the individual in his/her own specific context, in order to identify needs and new therapeutic strategies. *In the diagnostic encounter, the narrative description is the phenomenal form in which the patient experiences ill health. It encourages empathy and promotes understanding between the clinician and the patient. It allows for the construction of meaning and may supply useful analytical clues and categories to the therapeutic process. Narrative-based medicine suggests holistic methods. In research, the study of narratives helps to set a patient-centered agenda and to generate new hypotheses* [T. Greenhalgh, B. Hurwitz]

The narration of personal experiences should play a significant role in therapeutic relationships because suffering needs to be set in real stories to make it acquire a specific sense and become something that can be shared and transformed into an important resource. However, gathering an experience and giving it evidence is not an easy task. It requires an appropriate amount of time and an adequate consideration.

You can send stories of your experience to: [medicina.narrativa@iss.it](mailto:medicina.narrativa@iss.it)

La medicina narrativa, diffusa già da alcuni anni anche in Italia, pone attenzione alle storie di malattia come modo per ricollocare e comprendere le persone nel proprio specifico contesto, mettere a fuoco, oltre che i bisogni, anche nuove strategie di intervento.

L'esperienza di malattia infatti costruisce una specifica competenza insostituibile e preziosa. La raccolta di testimonianze offre un'occasione per contestualizzare i dati clinici e individuare i tanti bisogni inevasi. Non solo. “Prendere parola” è una forma “alta” di partecipazione e di coinvolgimento: parte dalla coscienza di essere titolari di diritti e portatori di una cultura non delegabile.

La narrazione dell'esperienza personale dovrebbe avere un ruolo significativo nelle relazioni di cura, al fine di inserire la sofferenza in racconti reali, farla diventare condivisibile e trasformarla in risorsa.

Raccogliere “storie di malattia” è un progetto di grande valore culturale che rende possibile la costruzione di percorsi davvero condivisi.

Le storie sono lì per creare spazi di libertà, per dare una possibilità che altrimenti non c'è e anche

per invitare all'ascolto e suscitare percorsi formativi interessanti fondati sull'esperienza e competenza di pazienti/familiari.

Promuovere la raccolta di storie è un progetto di grande portata, se è finalizzato ad ascolta-

#### L'ospedalizzazione

“ Sono stata in un reparto di terapia intensiva per tredici mesi. Il solo legame che avevo con il mondo esterno era il vento che arrivava dalla finestra aperta sulla pelle del viso. Era la consapevolezza del fatto che riuscivo ancora a sentire, a percepire lo spessore del desiderio, la tensione di volere ancora vivere...”



re e comprendere le domande di salute e le proposte racchiuse nelle esperienze di malattia e di vita. Di questo si è fatto promotore il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) che, in continuità con alcuni percorsi avviati all'interno del Progetto Europeo NEPHIRD-Network of Public Health Institutions on Rare Diseases (vedi sezione *Centro Nazionale Malattie Rare*) e in collaborazione con un gruppo di associazioni di pazienti, ha avviato il progetto "Malattie rare e medicina narrativa". Tale progetto, con l'obiettivo di promuovere una cultura di partecipazione nei soggetti coinvolti nelle malattie rare, mira a integrare i dati raccolti nell'ambito della ricerca su "Accessibilità e qualità dei servizi socio-sanitari italiani per i pazienti con malattie rare".

### La comunicazione della diagnosi

“ Me lo dissero per telefono, credendo che io già sapessi. Non riuscivo ad agganciare la cornetta. In un attimo tutto cambiò e nello stesso tempo tutto mi fu chiaro... le lacrime, lo sgomento dei miei, i silenzi...”

Eppure, raccontare la propria storia non è facile; più facile è lo sfogo, la lamentela, privata, distruttiva. Oppure, per altro verso, l'esternazione di un ringraziamento sganciato da una progettualità, da una proposta, da un interrogativo. Le narrazioni non sono da confondersi con le denunce, possono anche esserlo ma sono soprattutto la testimonianza di un'esperienza vissuta e rielaborata.

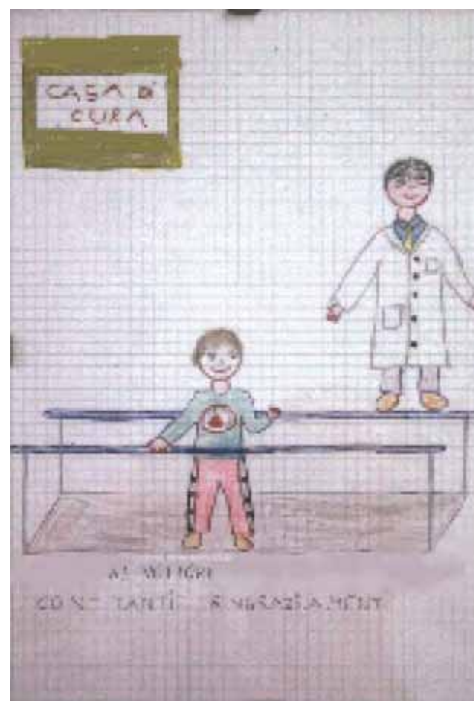
Scrivere è un modo per raccontarsi, con calma, al di fuori della fretta di un'intervista o degli schemi rigidi di un questionario. Il racconto consegna infatti un "punto di vista" nel modo più "puro", non condizionato dalle domande esterne.

Sono diverse le scritture possibili: poesie, versi, pitture, disegni; sono scritture che raccontano stati d'animo, dubbi, paure, aspettative, attese, domande, progetti di vita. ■

In questa sezione del Supplemento del *Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità* verranno presentate testimonianze raccolte presso il CNMR. Chi fosse interessato potrà consultare sul sito web (<http://www.iss.it/cnmr>) la vasta raccolta di testimonianze, raccolte per patologie e problematiche.

Medici, operatori sanitari, pazienti, familiari che volessero inviare materiale possono utilizzare l'indirizzo di posta elettronica appositamente dedicato ([medicina.narrativa@iss.it](mailto:medicina.narrativa@iss.it)) oppure l'indirizzo postale: Domenica Taruscio, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma.

Nella preparazione delle storie è importante tenere presente che ogni riferimento specifico, come nomi e cognomi, città di residenza o nomi di ospedali, dovrebbe essere sostituito da nomi comuni che comunque inquadrino la situazione. Tutto questo non diminuisce il valore delle testimonianze né la loro unicità.



Disegno presente nel database della medicina narrativa

## Esperienze internazionali



Una sezione in cui sono presentate iniziative internazionali promosse da istituti di ricerca, autorità competenti e altre istituzioni. Una finestra su un mondo di idee in continua evoluzione con cui confrontarsi, interagire e collaborare. Una panoramica sulle molteplici attività relative alle malattie rare (MR) e ai farmaci orfani.

The section presents several initiatives fostered by research institutes, qualified authorities and other institutions. It is meant to be a window on a world of continuously evolving ideas for comparison, interaction and cooperation. An overview on the various activities related to rare diseases and orphan drugs.

### L'esperienza degli Stati Uniti

Il portale dell'Office of Rare Diseases dei National Institutes of Health (NIH). Un portale che illustra le attività dell'Office of Rare Diseases e risponde alle domande sulle MR poste dai pazienti, dalle loro famiglie, dagli operatori sanitari, dai ricercatori, dagli studenti e da chiunque abbia interesse nel settore delle MR.

<http://rarediseases.info.nih.gov/>



### Le malattie rare nel portale della Commissione Europea

L'Health Portal della Commissione Europea fornisce informazioni sulle MR nella sezione delle priorità di sanità pubblica dell'Health & Consumer Protection Directorate General. Il portale fornisce informazioni generali sulle MR in un'ottica di intervento europeo, sulle priorità del programma di azione comunitaria, sui diversi progetti ed iniziative europee.

[http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_diseases\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm)

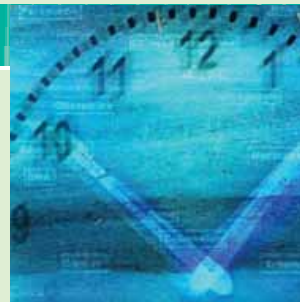


### Dalla Francia ORPHANET: il portale europeo delle MR

ORPHANET è un servizio di informazioni al pubblico sulle MR e sui farmaci orfani. Il suo obiettivo è di contribuire al miglioramento del trattamento di tali patologie, sia di quelle genetiche sia di quelle autoimmuni o infettive, dei tumori o delle malattie prive di diagnosi precisa. ORPHANET offre servizi che si adattano ai bisogni dei pazienti e delle loro famiglie, dei medici e dei ricercatori, delle associazioni e dell'industria.

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/>





In questa sezione sono presentate le iniziative nazionali e internazionali che ruotano intorno all'universo delle malattie rare (MR) e dei farmaci orfani. Tali iniziative si collocano principalmente nell'ambito della ricerca scientifica, della formazione e dell'informazione. Le iniziative legate alla formazione si avvalgono sia di strumenti tradizionali, quali master di formazione, conferenze e seminari, sia di strumenti interattivi come quelli forniti attraverso il portale web.

The section presents national and international initiatives focused on rare diseases and orphan drugs. The initiatives are mainly related to scientific research, training and information areas. Training initiatives are both traditional (masters, conferences, and seminars) and interactive (web-based tools).

2007

Settembre

CONVEGNI

**Bruxelles, 13 settembre 2007**

### Ricerca sulle malattie rare: costruire sul successo.

Nell'ambito del 7° Programma Quadro di Ricerca della Commissione Europea (FP7, 2007-2013) è stata organizzata la conferenza "Rare Diseases: Building on Success". Gli obiettivi della conferenza sono stati: a) incrementare la visibilità della ricerca sulle MR e aumentare la consapevolezza dei 27 Paesi Membri dell'Unione Europea e del Parlamento Europeo sulle priorità della ricerca in questo ambito e in tal modo portare beneficio sia alla comunità scientifica impegnata nel settore sia alle persone con MR; b) fornire alla comunità delle MR l'opportunità di far emergere le proprie esigenze in termini di ricerca; c) offrire alla Commissione Europea indicazioni per i prossimi inviti a presentare proposte nell'ambito dell'FP7.

Per saperne di più: [http://cordis.europa.eu/fp7/cooperation/health-events\\_en.html](http://cordis.europa.eu/fp7/cooperation/health-events_en.html)

**Roma, 20 settembre 2007**

### V° Workshop "Progetto Nazionale Italiano per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici".

Si è tenuto presso l'Istituto Superiore di Sanità il V Workshop "Progetto Nazionale Italiano per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici". A tale evento, organizzato dal Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), hanno partecipato laboratori Italiani che eseguono test genetici a fine diagnostico. Nell'ambito del Workshop sono state presentate le attività inerenti l'assicurazione di qualità dei test genetici a livello internazionale, attraverso le linee guida per l'assicurazione di qualità in genetica molecolare elaborate dalla OECD (Organisation for Economic Co-operation and Development); inoltre è stato affrontato l'impatto dei Network europei EMQN (European Molecular Quality Network) ed EuroGentest sulla qualità dei test genetici in Europa. La situazione italiana è stata approfondita con interventi relativi ai cinque anni di attività del progetto italiano per la standardizzazione e assicurazione di qualità dei test genetici e ai risultati ottenuti dai laboratori partecipanti al V trial del Controllo Esterno di Qualità coordinato dal CNMR. Infine, sono state presentate le nuove linee guida per la diagnosi citogenetica, elaborate dalla Società Italiana di Genetica Umana.

Ottobre

**Roma, 5 ottobre 2007**

### Workshop annuale "Network Italiano Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti"

Si è tenuto presso l'Istituto Superiore di Sanità il Workshop annuale "Network Italiano Acido Folico. Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti". Il Workshop ha rappresentato un'importante occasione per illustrare i risultati ottenuti da tutti i componenti del Network, presentare le iniziative da loro intraprese nell'ultimo anno, discutere le prospettive di attività future. Il Workshop ha visto la partecipazione, oltre che del Ministro della Salute Livia Turco, di rappresentanti provenienti da istituti di ricerca, dipartimenti universitari, società scientifiche, registri delle malformazioni congenite, assessorati regionali alla salute, associazioni dei pazienti, testate giornalistiche. È stato affrontato il tema delle nuove acquisizioni nell'ambito della ricerca scientifica sull'acido folico, la valutazione dei rischi e dei benefici della sua assunzione e le azioni intraprese per promuovere la riduzione del rischio di difetti congeniti.

**Montecatini Terme (Pistoia), 2-4 novembre 2007**  
**Hotel Croce di Malta**

### Convegno

#### "Comunicare la rarità: Sindrome di Poland questa sconosciuta"

L'Associazione Italiana Sindrome di Poland organizza, in collaborazione con l'Istituto Giannina Gaslini di Genova, il convegno "Comunicare la rarità: Sindrome di Poland questa sconosciuta". Durante l'evento verranno presentati e discussi tre principali punti: la comunicazione medica, la comunicazione nella relazione d'aiuto, il gap comunicativo.

<http://www.sindromedipoland.org>

**Roma, 5-8 novembre 2007**  
**Istituto Superiore di Sanità**

### Conferenza internazionale "Malattie rare e i farmaci orfani"

Rappresenta un appuntamento annuale organizzato dal Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), finalizzato a illustrare le attività nazionali e internazionali intraprese nel settore delle malattie rare (MR) e dei farmaci orfani e a proporre possibili nuove iniziative in Italia, tenendo conto anche del più ampio contesto europeo. All'interno della Conferenza internazionale ampio spazio è dedicato alla ricerca scientifica. In questo contesto si inserisce il Workshop (7-8 novembre) dedicato alla presentazione dei progetti di ricerca finanziati nell'ambito dell'accordo bilaterale fra l'Istituto Superiore di Sanità (Italia) e i National Institutes of Health, Office for Rare Diseases (USA). Questi progetti sono finalizzati a incrementare le conoscenze scientifiche su eziopatogenesi, diagnosi e trattamento di specifiche MR.

**Sestri Levante (Genova), 8-11 novembre 2007**  
**Convento dell' Annunziata**

### Third International Meeting on Congenital Central Hypoventilation Syndrome

Il programma dell'incontro ruoterà attorno a temi centrali riguardanti la sindrome da ipoventilazione centrale congenita, quali: lo sviluppo del sistema nervoso autonomo, la fisiologia e patologia delle funzioni autonome, gli aspetti clinici e i progressi nella diagnosi, le indicazioni terapeutiche e la cura dei pazienti affetti da tali patologie. L'evento sarà patrocinato dalla Società di Anestesia e Rianimazione Neonatale e Pediatrica Italiana (SARNePI), il Comune di Sestri Levante e la Regione Liguria.

<http://www.sispge.com/cchs/>

**Montecatini Terme (Pistoia), 14-16 novembre 2007**  
**Palazzo dei Congressi**

### X Congresso della Società Italiana di Genetica Umana

Le tre giornate del congresso saranno incentrate su sessioni tematiche relative alla terapia farmacologica per le malattie genetiche, ai rapporti tra la bioetica e la genetica, alla variabilità del genoma e fenotipi correlati, all'epigenetica e l'epigenomica, alla genetica dello sviluppo e alle cellule staminali dei tumori. A seguito delle giornate di congresso vi sarà una giornata dedicata a corsi di aggiornamento nel campo della genetica.

[http://www.sigu.net/e107\\_plugins/calendar\\_menu/event.php?1194994800.event.20](http://www.sigu.net/e107_plugins/calendar_menu/event.php?1194994800.event.20)

**CONVEGNI**

**Roma, 16-18 novembre 2007**  
**Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù"**

## **Second World Congress on Hypospadias and Disorders of Sex Development**

Il programma scientifico dell'evento è suddiviso in due giornate di incontro e una giornata di workshop chirurgico. Le prime due giornate saranno incentrate su temi di particolare rilevanza riguardanti l'ipospadia e i disordini dello sviluppo sessuale (DSD), quali: l'impatto della "DSD Consensus Conference", la sindrome da insensibilità agli androgeni e la gestione medica dei DSD in neonati, bambini e adulti, l'approccio chirurgico ai neonati con DSD, la differenziazione genetica e sessuale, le problematiche medico legali nella gestione dei DSD, l'impatto psicologico della chirurgia genitale, tema affrontato anche dal simposio previsto all'interno del programma.

<http://www.romeishid2007.org/>

**Roma, 23-24 novembre 2007**  
**Centro Congressi, Hotel Crowne Plaza**

## **Le malattie rare in dermatologia pediatrica**

Alla sua terza edizione, si propone di mantenere il carattere multidisciplinare nell'approccio ai temi prescelti per incontrare interesse e aspettative di dermatologi pediatri, pediatri generali e specialistici. Saranno trattati, dopo una panoramica sulle novità nella ricerca di alcune malattie rare (MR) in dermatologia pediatrica, i rapporti tra MR e apparato gastroenterico, connettiviti e alcune genodermatosi.

[http://www.ideacpa.com/popup/7\\_11\\_roma/index.html](http://www.ideacpa.com/popup/7_11_roma/index.html)

**Lisbona (Portogallo), 27-28 novembre 2007**

## **European Conference on Rare Diseases**

Si terrà a Lisbona la "European Conference on Rare Diseases" organizzata da EURORDIS, in collaborazione con altri 9 partner, con il patrocinio del Ministero della Salute portoghese, nell'ambito della Presidenza portoghese del Consiglio Europeo e sponsorizzata dalla Commissione Europea. Prima della Conferenza (26 novembre, ore 13.30-17.30), si terrà il Workshop sulle *help line* nelle malattie rare (MR) gestite da associazioni di pazienti in Europa; l'evento offrirà alle associazioni l'opportunità di conoscere i progressi raggiunti dal Network europeo delle *help line* dedicate alle MR, ricevere informazioni su come si gestisce una *help line* efficace e incontrare e condividere esperienze con altre associazioni di pazienti.

<http://www.rare-diseases.eu/2007/pre-conference-workshops-November>

**Roma, 28-30 novembre 2007**  
**Centro Congressi, Hotel Crowne Plaza**

## **Congresso congiunto "Malattie genetiche e metaboliche in pediatria: diagnosi, prevenzione e assistenza"**

Il Comitato Scientifico, composto dal Direttivo SIMGePed, il Direttivo SISMME e il Direttivo SISN, organizza il congresso congiunto per le malattie genetiche e metaboliche in pediatria. L'evento è stato accreditato ECM presso il Ministero della salute per medici (genetisti, pediatri, neuropsichiatri infantili), biologi, chimici, dietisti, psicologi, infermieri pediatrici, tecnici di laboratorio, terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva e fisioterapisti.

<http://www.sismme.it/congressi/2007/cong2007.htm>

**Toronto (Canada), 1-3 dicembre 2007**

## **15th Annual Meeting. Int'l ALS/MND Associations Alliance & 18th ALS/MND Int'l Symposium**

Quindicesima edizione di questo evento annuale che riunisce le associazioni per la Sclerosi Amiotrofica Laterale (ALS) e la Malattia del Motoneurone (MND) di tutto il mondo. Il forum sarà incentrato sulla pratica e sull'esperienza dei professionisti del settore, mentre il simposio, che riunirà i maggiori ricercatori e professionisti mondiali, sarà costituito da due incontri paralleli sulle scienze biomediche e sui progressi delle ricerche e della cura delle persone affette da ALS/MND.

<http://www.alsmndalliance.org/meetings.html>

Marzo



*Pisa, 14-15 marzo 2008*

### **Congresso Nazionale. "Discinesie ciliari e malattie respiratorie croniche del bambino: dalla diagnosi differenziale alla qualità della vita"**

Il congresso verterà su temi rilevanti relative alle malattie respiratorie croniche e alle infezioni ricorrenti recidivanti nel bambino, analizzando l'interazione di quest'ultimo con l'ambiente, affrontando lo screening e la diagnosi della Discinesia Ciliare Primaria (DCP), il monitoraggio strumentale e il trattamento del bambino con DCP. Il convegno si concluderà con una tavola rotonda sulla qualità della vita nel paziente con DCP.

<http://www.retemalattierare.it/modules.php?name=Kalender&op=view&eid=380>

*Washington DC (USA), 20-22 maggio 2008*

### **International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD 2008)**

La conferenza dell'ICORD 2008 si terrà presso i National Institutes of Health (NIH) in occasione del venticinquesimo anniversario dell'Orphan Drug Act, approvato dal Parlamento Americano nel 1983. La conferenza è stata programmata in concomitanza con il Tribute Banquet annuale della National Organization for Rare Disorders (NORD) e del NORD Corporate Council del 20 maggio.

<http://www.icord.cc/>

*Ronzano (Bologna), 3-8 novembre 2007*

*European School of Genetic Medicine.*

*G. Levi and V.A. McKusick Euro-Mediterranean Center for Genetics and Medicine*

### **8th Course in Genetic Counselling in Practice**

Il corso, che comprenderà anche quattro workshop, affronterà diversi temi inerenti la pratica e la consulenza genetica. Gli argomenti trattati nelle varie sessioni comprenderanno: l'eredità mendeliana, l'analisi molecolare, le prospettive interculturali nella consulenza e i test genetici, lo sviluppo della professione della consulenza genetica in Europa, i concetti base nella dismorfologia, il monitoraggio e i test genetici nei bambini, la genetica del ritardo mentale e la genetica e la sanità pubblica.

<http://www.eurogene.org/body.php?t=1&l=l&p=pages/train/courses/crsprogr.php&r=104>

*Ronzano (Bologna), 25-28 novembre 2007*

*European School of Genetic Medicine.*

*G. Levi and V.A. McKusick Euro-Mediterranean Center for Genetics and Medicine*

### **1st Course in Systems Biology and Pharmacogenomics**

Le varie sessioni del corso saranno incentrate su temi rilevanti nel campo della biologia dei sistemi e della farmacogenomica. I temi trattati riguarderanno: l'analisi della struttura proteica, le reti di geni nelle malattie genetiche, l'approccio della biologia dei sistemi allo studio dei linfomi maligni, l'analisi basata sulla rete di geni per rintracciare marcatori ed elaborare una terapia personalizzata, la farmacogenetica e la farmacogenomica, il polimorfismo genetico dei trasportatori, la farmacogenomica e la resistenza ai farmaci e la farmacoterapia dei difetti funzionali della fibrosi cistica.

<http://www.eurogene.org/body.php?t=1&l=l&p=pages/train/courses/crsprogr.php&r=105>

Pisa, 27-28 febbraio 2008

### Corso teorico-pratico di perfezionamento universitario "La diagnosi, il trattamento e il monitoraggio nella discinesia ciliare primaria"

I temi proposti dal corso affronteranno tematiche rilevanti nella diagnosi, trattamento e monitoraggio della discinesia ciliare primaria (DCP), quali: la mucosa respiratoria come sistema difensivo, l'iterazione tra virus respiratori ed epitelio ciliato, i test di screening nella DCP, la misurazione dell'ossido nitrico nasale, i test diagnostici e la terapia nella DCP, la fisioterapia nella DCP, il monitoraggio del bambino con DCP tramite valutazione della funzione respiratoria, valutazioni ORL, valutazione radiologica e broncoscopia e lavaggio bronco-alveolare. La giornata successiva al corso sarà la 1° Giornata di sensibilizzazione per le Malattie Rare (MR). Il corso è promosso da EURORDIS per l'Europa e coordinato da UNIAMO FIMR per l'Italia, in collaborazione con tutte le associazioni italiane per le MR.

<http://www.retemalattie.it/modules.php?name=Kalendar&op=view&id=381>

### Inaugurato il nuovo portale: [www.netgene.it](http://www.netgene.it)

È stato inaugurato il portale "Netgene", creato dall'IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste per venire incontro alle esigenze di approfondimento delle tematiche legate alla genetica umana e medica da parte di famiglie, medici e studenti. Il numero crescente di nozioni, informazioni e dati che in questa disciplina vengono continuamente prodotti porta alla necessità di avere un contenitore dinamico, vivo e sempre aggiornato in grado di soddisfare le esigenze dei vari utilizzatori. "Netgene" si avvale della professionalità di molti esperti italiani del settore ed è stato pensato con una veste grafica semplice ma allo stesso tempo funzionale. Il portale è strutturato in due aree principali, una generale e una didattica per medici e studenti. Nell'area generale è presente un database con informazioni sulle principali malattie ereditarie, news aggiornate periodicamente, link alle principali associazioni di malati e un servizio di supporto legale. Verranno organizzati forum su specifiche patologie gestiti dai massimi esperti del settore con la possibilità di richiedere telefonicamente pareri e consigli (il medico al telefono). L'area didattica per medici e studenti è caratterizzata da numerosi esempi di casi clinici, lezioni tenute da esperti del settore, quiz per studenti per l'autovalutazione del proprio livello di apprendimento e molti altri servizi. Tutte le attività di "Netgene" sono coordinate da un comitato scientifico.

### International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD)

Il 13 settembre 2007 è stata costituita la Società Internazionale per le Malattie Rare e i Farmaci Orfani: l'International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD). Il Presidente è Jan-Inge Henter (Karolinska Institutet - Svezia), il President-elect è Stephen Groft (NIH, USA), la segretaria è Domenica Taruscio (Istituto Superiore di Sanità, Italia) e il tesoriere è John Forman (NZORD, Nuova Zelanda). La Società ha l'obiettivo di migliorare la qualità della vita dei malati affetti da malattia rara (MR) e dei loro familiari intervenendo su conoscenza, ricerca, assistenza e informazioni sulle MR. L'ICORD vuole rappresentare un'opportunità per affrontare i problemi delle MR e dei farmaci orfani in una prospettiva mondiale, considerando le importanti esperienze statunitensi ed europee per promuovere il confronto e la collaborazione con i diversi Paesi del mondo. Gli obiettivi specifici dell'ICORD sono principalmente quelli di organizzare conferenze internazionali sulle MR e sui farmaci orfani; promuovere ricerca, politiche e interventi per affrontare il problema in tutto il mondo; fornire un forum di discussione sulle MR e i farmaci orfani per tutti i diversi attori; migliorare e promuovere la collaborazione e il coordinamento internazionale in materia di ricerca, politiche e azioni prioritarie; promuovere lo scambio di *best practice* e la definizione di possibili approcci per rispondere ai problemi delle MR e dei farmaci orfani. L'ICORD è rivolta a tutte le persone che, individualmente o come organizzazione, lavorano sulle MR: ricercatori, pazienti, medici, industrie, ecc. La prossima conferenza dell'ICORD si terrà dal 20 al 22 maggio 2008 negli Stati Uniti presso i National Institutes of Health (NIH), in occasione dell'anniversario dei 25 anni dell'Orphan Drug Act.

È possibile iscriversi all'ICORD pagando una quota di iscrizione e scaricando il modulo dal sito web della Società:  
<http://www.icord.cc/>

## Per saperne di più...



La sezione contiene i riferimenti bibliografici delle fonti utilizzate per gli articoli di questo Supplemento del *Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità*, la normativa di riferimento, gli articoli di rivista, le monografie e i siti di interesse per eventuali approfondimenti.

This section includes the bibliographic references used in the articles published in this number of the Newsletter: laws and regulations, journal articles, books and websites.

## LEGGI E REGOLAMENTI

Italia. Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279. Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie per circa 350 MR. *Gazzetta Ufficiale* n.160, 12 luglio 2001; Suppl. Ord. n. 180/L.

Unione Europea. Dec. n. 1295/1999/CE del 29 aprile 1999. Programma d'azione comunitaria sulle malattie rare nel quadro dell'azione nel settore della sanità pubblica (1999-2003). *Gazzetta Ufficiale delle Comunità Europee* n. L 155, 22 giugno 1999.

The EU Public Health Programme 2003-2008. Decision no 1786/2002/EC of the European Parliament and of the Council of 23 September 2002 adopting a programme of Community action in the field of public health (2003-2008). Official Journal of the European Communities. October 9, 2002.

European Medicines Agency (EMA). Orphan drugs and rare diseases at a glance. Doc. Ref. EMA/290072/2007.

European Medicines Agency (EMA). Press release: EMA passes milestone of 40th positive opinion for an orphan medicinal product. Doc. Ref. EMA/290061/2007. Disponibile all'indirizzo: <http://www.emea.europa.eu/pdfs/human/comp/29006107en.pdf>

European Medicines Agency (EMA). Inventory of Community and Member States' incentive measures to aid the research, marketing, development and availability of orphan medicinal products. Revision 2005. Disponibile all'indirizzo: [http://www.ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/orphanmp/doc/inventory\\_2006\\_08.pdf](http://www.ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/orphanmp/doc/inventory_2006_08.pdf)

Identifying the research needs of the Rare Diseases community. Workshop organised by the European Commission Directorate General for Research, Health Directorate. April 12-13, 2005. Highlights of the discussion and recommendations. Disponibile all'indirizzo: [ftp://ftp.cordis.europa.eu/pub/lifescihealth/docs/wks\\_rare\\_diseases\\_0405.pdf](ftp://ftp.cordis.europa.eu/pub/lifescihealth/docs/wks_rare_diseases_0405.pdf)

EC workshop takes stock of future rare disease research need. *Newsletter of the Rare Diseases Task Force*, June 28, 2007. Disponibile all'indirizzo: <http://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2007/070628Prt.html>

ERA-NET Review 2006. Disponibile all'indirizzo: <http://cordis.europa.eu/coordination/era-net.htm>

EURORDIS . Position Paper on the Research Priorities for the 7th Framework Programme. Disponibile all'indirizzo: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

## ARTICOLI DI RIVISTA, MONOGRAFIE, RAPPORTI

Agazio E, Salerno P, Mirabella F, *et al.* Associazioni nazionali dei pazienti malattie rare. Accessibility and quality to health social services in Italy for the patients with rare diseases: the opinion of associations. *Ann Ig* 2005;17(2):121-8.

Berardinelli F, di Masi A, Salvatore M, *et al.* A case report of a patient with microcephaly, facial dysmorphism, chromosomal radiosensitivity and telomere length alterations closely resembling "Nijmegen breakage syndrome" phenotype. *Eur J Med Genet* 2007;50(3):176-87.

Bianchi F, Taruscio D. *Registro Nazionale Malattie Rare. Epidemiologia di 44 malformazioni congenite rare in Italia*. Roma: Istituto Superiore di Sanità;2002 (Rapporti ISTISAN 02/36).

Demetrio D. *Pedagogia della memoria. Per se stessi, con gli altri*. Meltemi: 1998

Florida G, Falbo V, Censi F, *et al.* The Italian External Quality Assessment scheme in classical cytogenetics: four years of activity. *Community Genetics*. 2007 (in press).

Florida G, Grilli G, Salvatore M, *et al.* Chromosomal alterations detected by comparative genomic hybridization in nonfunctioning endocrine pancreatic tumors. *Cancer Genet Cytogenet* 2005;156(1):23-30.

- Gaver A, Borkan JM, Weingarten MA. Illness in context and families as teachers: a year-long project for medical students. *Acad Med* 2005;80:448-51.
- Good B. *Narrare la malattia*. Ed. Comunità; 1999.
- Greenhalgh T, Hurwitz B. (Ed.). *Narrative based medicine: dialogue and discourse in clinical practice*. London: BMJ Books; 1998.
- Hurwitz B. (Ed.) *Narrative research in health and illness*. London: BMJ Books, Blackwell Publishing, 2004.
- Kodra Y, Morosini PR, Petrigliano R, et al. Access to and quality of health and social care for rare diseases: patients and caregivers' experiences. *Ann Ig* 2007;19(2):153-60.
- Kodra Y, Salerno P, Agazio E, et al. Accessibilità e qualità dei servizi socio-sanitari italiani: le esperienze dei pazienti con neurofibromatosi tipo I e dei loro familiari. *Ann Ig* 2007 (in press).
- Marsico G. Perché raccogliere storie? *Ricerca e Pratica* 2007;133(1):20-5.
- McGovern MM, Elles R, Beretta I, et al. Report of an international survey of molecular genetic testing laboratories. *Community Genet* 2007;10(3):123-31.
- Orlando C, Verderio P, Maatman R, et al. EQUAL-qual: A European Program for External Quality Assessment of Genomic DNA Extraction and PCR Amplification. *M Clin Chem* 2007;53(7):1349-57.
- Pierini A, Bianchi F, Salerno P, et al. *Registro Nazionale Malattie Rare: malformazioni congenite e acido folico*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2006 (Rapporti ISTISAN 06/34).
- Salvatore M, Falbo V, Florida G, et al. The Italian External Quality Control Programme for cystic fibrosis molecular diagnosis: 4 years of activity. *Clin Chem Lab Med* 2007;45(2):254-60.
- Taruscio D. Folic acid: from research to public health practice. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2004 (Rapporti ISTISAN 04/26).
- Taruscio D, Agazio P, Salerno P. Prevenzione primaria di difetti congeniti mediante una vitamina: l'acido folico. *Not Ist Super Sanità* 2005;18(5):11-7.
- Taruscio D, Falbo V, Florida G, et al. Quality assessment in cytogenetic and molecular genetic testing: the experience of the Italian project on standardisation and quality assurance. *Clin Chem Lab Med* 2004;42(8):915-21.
- Taruscio D, Marsico G, Pulciani S, et al. *Narrative medicine and rare diseases*. 11th World Conference on Internet Medicine. Toronto, October 13-20, 2006.
- Wykurz G, Kelly D. Developing the role of patients as teachers: literature review. *BMJ* 2002;12;325(7368):818-21.

### ... anche dal web!

Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA)	<a href="http://www.agenziafarmaco.it">www.agenziafarmaco.it</a>
Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)	<a href="http://www.iss.it/cnmr">www.iss.it/cnmr</a>
EQUAL	<a href="http://www.ec-4.org/equal">www.ec-4.org/equal</a>
EuroGentest	<a href="http://www.eurogentest.org">www.eurogentest.org</a>
European Medicines Agency (EMA)	<a href="http://www.emea.europa.eu/home.htm">www.emea.europa.eu/home.htm</a>
European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)	<a href="http://www.eurordis.org">www.eurordis.org</a>
Food and Drugs Administration (FDA)-farmaci orfani	<a href="http://www.fda.gov/orphan">www.fda.gov/orphan</a>
govNational Guideline Clearinghouse	<a href="http://www.guideline.gov">www.guideline.gov</a>
Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri"	<a href="http://www.marionegri.it">www.marionegri.it</a>
Istituto Nazionale di Ricerca per gli Alimenti e la Nutrizione (INRAN)	<a href="http://www.inran.it">www.inran.it</a>
Ministero della Salute	<a href="http://www.ministerosalute.it">www.ministerosalute.it</a>
National Organization for Rare Diseases	<a href="http://www.rarediseases.org">www.rarediseases.org</a>
Organization for Economic Co-operation and Development (OECD)	<a href="http://www.oecd.org">www.oecd.org</a>
ORPHANET	<a href="http://www.orpha.net">www.orpha.net</a>
Partecipasalute	<a href="http://www.partecipasalute.it">www.partecipasalute.it</a>
Progetto E-Rare	<a href="http://www.e-rare.eu">www.e-rare.eu</a>
Progetto TEDDY	<a href="http://www.teddynoe.org">www.teddynoe.org</a>
Programma Nazionale Linee Guida (PNLG)	<a href="http://www.pnlg.it">www.pnlg.it</a>
Rare Diseases Task Force	<a href="http://www.rdtf.org">www.rdtf.org</a>
Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)	<a href="http://www.sigu.net">www.sigu.net</a>

### Hanno collaborato a questo numero:

Domenica Taruscio, Elvira Agazio, Federica Censi, Vincenzo Falbo, Gianluca Ferrari, Giovanna Florida, Fabiola Gnese, Donata Izzo, Yllka Kodra, Eleonora Lacorte, Rossella Petrigliano, Daniela Pierannunzio, Simonetta Pulciani, Paolo Salerno, Marco Salvatore, Fabio Salvo, Fabrizio Tosto, Annalisa Trama, Giorgio Vincenti



Istituto Superiore di Sanità

Presidente: Enrico Garaci

Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma  
Tel. +39-0649901 Fax +39-0649387118

*a cura del Settore Attività Editoriali*