



Poste Italiane S.p.A. - Spedizione in abbonamento postale
D.L. 353/03 (conv. in L. 27/02/04 n. 46) art. 1, c. 2-3, CNS PD
In caso di mancato recapito, inviare al CMP di Padova per
la restituzione al mittente previo pagamento resi

Rivista di prevenzione e informazione dell'AIMME
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus
info@aismme.org • tel. 049 9900700 • numero verde 800 910 206

Il 2019 "Anno Europeo delle Malattie Rare"

EURORDIS proponendo di proclamare il 2019 "Anno Europeo delle Malattie Rare", un'opportunità unica per sensibilizzare sia il grande pubblico che la politica e promuovere la ricerca.

Aderisci alla campagna a questo indirizzo: www.eurordis.org/eyrd2019



28 febbraio 2015 8° Giornata delle Malattie Rare

"Vivere con una malattia rara: Giorno per giorno, mano nella mano": è questo il tema dell'ottava edizione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare che si svolgerà il 28 febbraio 2015, pensato per richiamare la solidarietà tra le famiglie, i malati, le associazioni e le comunità. La campagna per la Giornata delle Malattie Rare, creata e coordinata da EURORDIS e organizzata con le Federazioni Nazionali per le malattie rare di tutto il mondo, mira a sensibilizzare l'opinione pubblica, i politici, i rappresentanti dell'industria, i ricercatori e i professionisti del settore sanitario sul tema delle MR. Dal 2008 la partecipazione a questo evento non ha fatto che aumentare e all'edizione 2014 hanno preso parte centinaia di associazioni di malati da 84 Paesi e regioni da tutto il mondo! Per info: rarediseaseday.org



PIANO NAZIONALE MR: approvato dalla Conferenza Stato-Regioni
SCREENING: 2014 Veneto - 2015 Marche
SPERIMENTAZIONI CLINICHE: un nuovo Regolamento UE

Parliamo di noi

Nello scorso numero del nostro notiziario abbiamo dato conto degli straordinari progressi che abbiamo registrato negli ultimi mesi: la conclusione dell'iter di approvazione del Piano Nazionale Malattie Rare con l'ok da parte della Conferenza Stato-Regioni di cui leggerete in queste pagine, i 5 milioni stanziati dal Governo per lo screening allargato da applicare a tutte le Regioni (che ci auguriamo non restino in cassa), la prassi del coinvolgimento nei processi decisionali delle associazioni di pazienti.

Sono risultati che ci incoraggiano a continuare nel nostro impegno, su tutti i fronti, non solo su quello della sensibilizzazione. Tra i nostri compiti, infatti, è anche far conoscere al mondo della ricerca le malattie che viviamo sulla nostra pelle o su quella dei nostri cari, in un processo di condivisione che, come affermato ormai da più parti, porta a migliori risultati scientifici.

In un recente articolo pubblicato su BioSocieties, infatti, è stato analizzato il ruolo delle associazioni dei pazienti nella promozione della ricerca sulle malattie rare. L'indagine ha rilevato che la combinazione di registri dei pazienti, profili clinici della malattia, centri di riferimento per la diagnosi e la cura e le reti di associazioni ed esperti è essenziale per sviluppare un trattamento completo per una malattia rara. Non solo. Gli autori hanno sottolineato che, a meno che le associazioni dei pazienti non siano le prime a richiamare l'attenzione degli specialisti sulle proprie specifiche esigenze, i ricercatori potrebbero non dare la necessaria priorità a queste aree di indagine.

E' vero, le malattie rare vivono sui 'piccoli numeri' e ognuno di noi vive la sua personalissima storia con la sua personalissima malattia. Ma proprio attingendo dalle differenze e similitudini tra le persone affette da malattie rare, la cosiddetta "politica della singolarizzazione", viene facilitata l'organizzazione di schemi multidisciplinari su misura delle specifiche esigenze di gruppi di pazienti.

Rimbocchiamoci le maniche, dunque, e al lavoro, senza dimenticare mai di spiegare e di parlare di noi e delle nostre storie.

Il Piano c'è! La Conferenza Stato-Regioni ha varato il Piano Nazionale Malattie Rare



Trovato l'accordo il 16 ottobre della Conferenza Stato-Regioni sul Piano nazionale delle malattie rare. Il documento dovrebbe quindi ora iniziare il suo iter "discendente" per trovare approvazione in tutte le Regioni del Paese

"L'obiettivo principale del Piano – come si legge nel documento – è lo sviluppo di una strategia integrata, globale e di medio periodo per l'Italia sulle malattie rare, centrata sui bisogni assistenziali della persona e della sua famiglia e definita con il coinvolgimento di tutti i portatori di interesse, tenuto conto delle esperienze già maturate e nel quadro delle indicazioni europee. Quale strumento di governo del sistema appare necessaria l'istituzione di un Comitato Nazionale che veda la partecipazione di tutti i soggetti coinvolti (il Ministero della salute e gli altri Ministeri interessati, le Regioni, l'AIFA, l'ISS, Agenas e le Associazioni dei pazienti), con il compito di delineare le linee strategiche da attuare nei settori della diagnosi e dell'assistenza, della ricerca, della tutela e promozione sociale, della formazione, informazione e del sistema informativo, di indicare le priorità di impiego delle risorse dedicate alle MR e svolgere attività di monitoraggio. Inoltre si ritiene necessario che il Comitato permanente per la verifica dell'effettiva erogazione dei Livelli essenziali di assistenza, di cui all'Intesa Stato-Regioni del 23 marzo 2005, introduca tra gli adempimenti da sottoporre a verifica gli interventi in attuazione del presente Piano nazionale".

Il testo del Piano Nazionale MR 2013-2016

La rete europea

A causa del limitato numero dei pazienti e delle limitate esperienze disponibili, per garantire la diagnosi e la cura di queste malattie è indispensabile l'istituzione di una rete di riferimento europea per le malattie rare, nell'ambito della quale poter scambiare esperienze, informazioni, dati, campioni biologici e immagini radiologiche, anziché movimentare i pazienti. Tra gli strumenti che la CE intende maggiormente condividere sono elencati i registri e i database, le linee-guida e le informazioni, le immagini trasmesse per via telematica, le attività di formazione.

I cosiddetti Centri di expertise per le Malattie Rare saranno individuati dagli Stati membri quali strutture esperte per la diagnosi e la cura di questi pazienti in una definita area geografica, preferibilmente nazionale e, laddove necessario, internazionale.

Le Reti europee di riferimento, European Reference Networks (ERNs), verranno individuate dai singoli Stati membri, mentre a livello europeo saranno definite le tipologie dei servizi e le strutture necessarie e le risorse da condividere e saranno individuate formalmente le modalità di condivisione delle competenze e delle informazioni, comprese le indicazioni sulle migliori pratiche da diffondere per favorire la diagnosi ed il corretto trattamento. Le singole reti di riferimento dovranno adottare procedure per il controllo della qualità e l'intero sistema dovrà essere sottoposto a una valutazione.

Assistenza transfrontaliera

Viene sostenuta attivamente la cooperazione tra Stati, specificando che, quando una persona affetta o con un sospetto diagnostico di MR chiede l'autorizzazione preventiva, può essere effettuata una valutazione clinica da esperti del settore. Se gli esperti non possono essere individuati nello Stato membro di affiliazione, o se il parere degli esperti non è conclusivo, lo Stato membro di affiliazione può richiedere a uno Stato membro un parere scientifico.

LEA

L'attività, i servizi e le prestazioni destinate alle persone affette dalle MR sono qui definite parte integrante dei Livelli essenziali di assistenza (Lea). A causa della varietà e della complessità dei sintomi clinici delle MR, la norma non definisce puntualmente le prestazioni erogabili in esenzione, ma prevede, per quelle presenti nell'elenco allegato al DM, il diritto all'esenzione per tutte le prestazioni incluse nei Lea, necessarie a confermare la diagnosi, appropriate per il monitoraggio della malattia e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Al momento, i tumori rari restano fuori dall'ambito di trattazione del Piano, non essendo inclusi nell'elenco delle malattie rare allegato al decreto ministeriale n. 279/2001; tuttavia, non si esclude una modifica in futuro.

La rete nazionale

I nodi principali della Rete nazionale delle MR sono i Presidi accreditati, preferibilmente ospedalieri, individuati dalle Regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza nella diagnosi e nella cura di speci-

che MR o di gruppi di MR, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ad esempio per la gestione delle emergenze e per la diagnosi biochimica, genetica e molecolare. I Presidi compresi nella rete dovranno operare secondo protocolli clinici concordati e collaborano con i servizi territoriali e i medici di famiglia per la presa in carico e la gestione del trattamento. I centri di expertise dovranno essere incardinati nella rete assistenziale regionale. Nel processo di valutazione continua della qualità dell'assistenza di tali strutture, le Regioni potranno acquisire il parere delle Associazioni dei malati e potranno proporre programmi di valutazione esterna di qualità anche mediante audit esterni, secondo modelli già in atto in diversi Paesi europei.

Classificazione delle MR

Il miglioramento della codifica e della classificazione delle MR è un obiettivo prioritario a livello nazionale e internazionale perché fondamentale



Istituzioni

per assicurare la rintracciabilità dei casi nei sistemi informativi sanitari, per realizzare i registri epidemiologici o per effettuare analisi statistiche sia ai fini della programmazione sanitaria, sia per finalità di ricerca. I registri dei pazienti e le banche-dati vengono definiti strumenti chiave per la ricerca clinica sulle MR, per migliorare la presa in carico dei pazienti, pianificare la loro salute e valutare gli esiti sociali, economici e la qualità della vita. Particolarmente utili vengono poi definiti i registri dei pazienti trattati con farmaci orfani, in quanto consentono di valutare l'appropriatezza e l'efficacia della terapia e gli eventuali effetti collaterali, tenuto presente che le autorizzazioni alla commercializzazione di solito vengono rilasciate quando le evidenze sono ancora limitate, ancorché già convincenti.

Le biobanche sono servizi dedicati alla raccolta ed alla conservazione del materiale biologico umano, finalizzate alla diagnosi, agli studi sulla biodiversità e alla ricerca. L'Italia partecipa (www.bbmri-eric.it) all'infrastruttura di ricerca europea Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure che si propone di assicurare accesso sicuro alle risorse biologiche e garantirne una gestione appropriata ai fini del miglioramento della salute dei cittadini europei.

La diagnosi e la certificazione

Tutti gli accertamenti diagnostici devono essere eseguiti secondo i criteri, supportati dalle evidenze scientifiche, di appropriatezza ed efficacia, essenzialità e sicurezza. Qualora alla fine dell'iter diagnostico si confermi la presenza di una MR compresa nell'elenco del DM 279/2001 è compito dello specialista del Presidio redigere il certificato di MR e rilasciarlo al paziente nel più breve tempo possibile. Le Asl di residenza del paziente in possesso della certificazione rilasciano l'attestato di esenzione corrispondente alla malattia certificata. Una volta formulata la diagnosi di malattia, è ancora compito del presidio della Rete definire il profilo del danno attuale ed evolutivo presentato dal paziente ed il suo potenziale funzionale. Questa seconda parte dell'inquadramento diagnostico viene definito essenziale per consentire successivamente la redazione del piano di trattamento,

che deve tenere conto degli specifici bisogni assistenziali identificati in base alle caratteristiche individuali della persona e perciò non definiti unicamente in base al paradigma standard della malattia.

I percorsi terapeutici

I percorsi definiti da ogni Regione dovranno individuare gli attori, i collegamenti e l'offerta assistenziale disponibile per ogni paziente in ciascuna Regione, oltre che definire i piani di responsabilità generale. Entro questi percorsi si sviluppano i piani assistenziali individuali redatti dal Presidio che ha in carico il singolo malato in base al suo profilo di bisogno assistenziale. I piani assistenziali individuali e l'applicazione dei percorsi e dei protocolli devono essere basati sul principio dell'appropriatezza prescrittiva e tenere conto della specifica condizione clinica del singolo paziente.

La ricerca

Ampio spazio è dedicato alla ricerca, sia in ambito nazionale che internazionale, vista come strumento di elezione per accrescere le cono-

scenze sulle MR. Sebbene essa sia rappresentata a macchia di leopardo in Europa, il volume delle ricerche, complessivamente considerato, resta basso, in rapporto all'elevato numero delle malattie ed alla loro eterogeneità. Per questo, è necessario attivare iniziative in grado di attrarre l'interesse dei ricercatori e dell'industria verso la ricerca sulle MR. Sarà però necessario superare una serie di 'colli di bottiglia': in primo luogo, la scarsa numerosità dei pazienti, che richiede la promozione di studi collaborativi, di respiro nazionale ed internazionale, e la necessità di sviluppare disegni sperimentali clinici alternativi, applicabili a pochi pazienti; in secondo luogo, la limitata disponibilità di piattaforme altamente tecnologiche e la necessità di investire continuamente nell'innovazione; in terzo luogo, i limiti posti dalla peculiarità clinica delle MR, di solito eterogenee, spesso non adeguatamente documentate a livello fenotipico, la cui storia naturale, in molti casi, è poco o affatto nota, e, più in generale, lo scarso interesse nei confronti della ricerca clinica.

Formazione

Un importante ambito di interventi formativi è quello dei Medici di medicina generale (MMG) e dei Pediatri di libera scelta (PLS), che costituiscono il primo punto di contatto del paziente con il SSN. Per questo è necessario formare specificamente i MMG/PLS e gli specialisti nella interpretazione delle complesse sintomatologie delle MR e nella formulazione del sospetto diagnostico, per evitare i ritardi nella diagnosi e nella presa in carico.

Prevenzione

Si deve promuovere la prevenzione, sia quella primaria, ossia stili di vita corretti che evitino l'esposizione a sostanze teratogene e genotossiche, il consumo di alcol e il fumo, e incentivano un'alimentazione corretta nelle donne in età fertile, nonché l'uso appropriato di acido folico, mediante supplementazione, per ridurre il rischio di insorgenza di difetti congeniti folico-acido sensibili; sia quella secondaria e si torna a sottolineare l'importanza di una diagnosi precoce. (*da quotidianosanita.it*)

I commenti

UNIAMO

Si tratta di un documento attesissimo da tutta la comunità italiana dei malati rari, perché costituisce una svolta determinante nella parabola storica delle malattie rare nel nostro Paese da quando nel 1999 furono dichiarate dall'UE una "Priorità di sanità pubblica". Inoltre il PNMR rappresenta una risposta alle Raccomandazioni del Consilium europeo per una azione comune nel settore delle malattie rare, emanate nel 2009. Il PNMR è importante anche per la novità del processo di elaborazione, che ha visto UNIAMO FIMR onlus protagonista e motore di un processo di empowerment verso una dimensione di "comunità competente". Diversi miglioramenti correttivi apportati al testo originale sono proprio il frutto del lavoro della Federazione e delle associazioni affiliate. Questo importante traguardo è stato raggiunto grazie all'impegno di tutti i portatori d'interesse che dal 2010 hanno lavorato in sinergia per mettere a sistema lo sviluppo di una strategia integrata,

globale e di medio periodo per l'Italia sulle malattie rare, strategia centrata sui bisogni assistenziali della persona e della sua famiglia. Tra gli esiti da tempo attesi dai pazienti è l'istituzione di un Comitato Nazionale cui afferiscono tutti i portatori di interesse, comprese le Associazioni dei pazienti, con funzione di cabina di regia per le azioni da sviluppare e monitorare. Ora l'impegno dei pazienti diventa sempre più rilevante. Tra gli obiettivi "mantenere i diritti esigibili acquisiti", riconoscendoli a tutte le persone affette da patologie rare e non solo a quelle facenti parte di un elenco: la distinzione deve essere sul bisogno assistenziale e non sul tipo di malattia, sul dato epidemiologico di rarità e non dell'area geografica di residenza; trasferire a sistema le "buone pratiche" attuando analisi economiche capaci a dimostrare l'efficacia, l'efficienza di una corretta organizzazione, magari anche in isorisorse; attuare azioni di monitoraggio per la valutazione dell'appropriatezza, di verifica sia di processo che di esito.

Il sottosegretario alla Salute De Filippo

Il sottosegretario alla Salute ha espresso grande apprezzamento per l'approvazione del PNMR. "Il fine ultimo del documento è l'eliminazione delle discriminazioni territoriali e l'adozione di una politica chiara in materia di esenzione. Il nuovo accordo - ha spiegato - definisce un approccio organico alla materia prevedendo il potenziamento di interventi per la diagnosi precoce, certezze nei percorsi di intervento e cura, uniformità sul territorio nazionale e finanziamento degli interventi. E abbiamo affrontato anche il tema dei costi, esentando questi pazienti da ogni contributo. Sul versante delle cure, in particolare, il Piano definisce un aggiornamento dei LEA che tenga conto delle malattie rare, potenziando anche la continuità di intervento tra ospedale e territorio. Prevede, infine, anche il coinvolgimento dello Stabilimento chimico farmaceutico militare per assicurare la disponibilità a costi ridotti di farmaci e altri trattamenti.

VENETO

Attivo da gennaio 2014 lo screening neonatale allargato nel Veneto, viene effettuato dalle aziende ospedaliere di Padova e Verona, che si dividono i nuovi nati secondo una ripartizione territoriale. In questo numero di Aismme News ospitiamo l'esperienza di Verona.

Lo screening metabolico allargato è finalmente attivo

Un progetto che sta creando entusiasmo e sinergie nuove

Sono 19 mila i bambini che annualmente, a partire dal 1 gennaio 2014, sono screenati presso il Centro Regionale Malattie Metaboliche Neonatali dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata (A.O.U.I.) di Verona, diretto dal professor Attilio Boner, con la collaborazione delle dottoresse Marta Camilot, Francesca Teofoli, Monica Vincenzi e Florina Ion Popa. Si tratta di tutti i nuovi nati nelle provincie di Verona, Vicenza e Rovigo.

"Il nuovo programma permette l'identificazione di ulteriori 22 patologie metaboliche rispetto al pannello di base - spiega la dottoressa Camilot, responsabile screening neonatale - alle quali potrebbero aggiungersene altre a partire dal 2016".

Il Centro di Verona ha una lunga tradizione in medicina preventiva e assistenza di malati metabolici che ha inizio nel lontano 1976, quando fu incaricato dello screening neonatale per l'ipotiroidismo congenito di tutti i

nati del Veneto, Friuli Venezia Giulia e Trentino Alto Adige. Un bacino di circa 60.000 nati/anno. Progressivamente sono stati introdotti altri test utili all'identificazione di neonati affetti da fibrosi cistica, fenilchetonuria, galattosemia, malattia delle urine a sciroppo d'acero, deficit di biotinidasi, deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi e iperplasia congenita del surrene.

"Con l'introduzione dello screening neonatale allargato - interviene il dott. Andrea Bordugo, da marzo responsabile clinico delle malattie metaboliche nell'U.O.C. di Pediatria - il pannello operativo nel Veneto è tra i più completi. L'auspicio è che in materia di prevenzione neonatale, si possa raggiungere presto uniformità a livello nazionale. L'A.O.U.I. di Verona sta investendo molto perché questo servizio, importante per i nostri bambini, sia efficace e conforme a standard qualitativi nazionali ed internazionali. Per efficacia si intende la

capacità di identificare e tempestivamente trattare i neonati affetti, al fine di impedire tutte quelle modificazioni biomorali che sono responsabili di gravi disabilità e, nelle forme più gravi, del decesso del neonato".

Al dottor Bordugo sono state affiancate le dottoresse Silvana Lauriola e Stefania Ganzarolli, medici esperti in neonatologia e terapia intensiva pediatrica, oltre che la dottoressa Alice Dianin, dietista con specifica esperienza in campo metabolico.

"Con lo screening neonatale allargato - continua il dott. Bordugo - sono previsti circa 10 nuovi pazienti all'anno che si andranno ad aggiungere a quelli già seguiti presso la clinica pediatrica. Il servizio è inoltre a supporto di altri professionisti per l'identificazione, in soggetti adulti, di malattia metabolica ad insorgenza tardiva. I pazienti di ogni età dovranno poi, attraverso una stretta collaborazione con i medici e pediatri di base, essere seguiti nei distretti di residenza".

"Ci stiamo impegnando - concludono il dottor Bordugo e la dottoressa Camilot - per realizzare questo progetto complesso, convinti che Verona possa diventare un centro di eccellenza in materia di malattie metaboliche. Una grande sfida medicoculturale ci attende".

Il personale del Centro di Verona, si sta caratterizzando come un team che lavora con grande professionalità ed entusiasmo, ma se verrà a mancare la convergenza di risorse da parte di istituzioni, privati e associazioni lo screening allargato sarà servito solo a diagnosticare nuovi malati che però rischiano di essere seguiti in modo non ottimale.

Aismme per Verona

L'associazione collabora con la struttura veronese con borse di studio, contratti per personale e assegni di ricerca.

Unità Operativa Complessa di Pediatria Malattie Metaboliche Ereditarie

Direttore Prof. Attilio Boner
Policlinico G.B. Rossi Borgo Roma
Piazzale L.A.Scuro, 10 37134 Verona
Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata Verona
Dott. Andrea Bordugo
andrea.bordugo@ospedaleuniverona.it
Tel. 045.8126676
Dott.ssa Silvana Lauriola
silvana.lauriola@ospedaleuniverona.it
Tel. 045.8126676
Dietista Dott.ssa Alice Dianin
alice.dianin@ospedaleuniverona.it
Tel. 045.8126676
Dott.ssa Stefania Ganzarolli
Segreteria e Data Management
stefania.ganzarolli@ospedaleuniverona.it
Tel. 045.8124384 Fax 045.8124790

Centro di screening neonatale

Direttore Prof. Attilio Boner
Dott.ssa Marta Camilot (Dirigente Biologo) - Laurea in scienze biologiche, specialista in biochimica-clinica e dottore di ricerca.
Dott.ssa Francesca Teofoli (Dirigente Biologo) - Laurea in scienze biologiche e specialista in genetica-applicata
Dott.ssa Monica Vincenzi (Tecnico Universitario) - Laurea in biologia sanitaria, biotecnologie mediche e specialista in biochimica-clinica
Dott.ssa Florina Ion Popa (Borsista) - Laurea in biochimica, bioinformatica e dottore di ricerca
Sig.ra Lorella Morosato (Tecnico di laboratorio biomedico)
Sig.ra Daniela Nicolis (Tecnico di laboratorio biomedico)
Sig.ra Cristina Ragno (Tecnico di laboratorio biomedico)
Sig.ra Luisa Zaffanello (Tecnico di laboratorio biomedico)
Sig.ra Marilena Taglia (Infermiere professionale)
Sig.ra Sara Grigoletti (Coadiutore Amministrativo)
Segreteria Tel. 045.8128440



Screening neonatale

MARCHE

Nella regione Marche lo screening neonatale per la diagnosi di malattie endocrine e metaboliche ereditarie dell'infanzia è stato avviato nel 1973 dal Centro Screening Neonatale Regionale di diagnostica e cura del Reparto di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Santa Croce di Fano, inizialmente solo per la fenilchetonuria. Negli anni successivi l'attività si è consolidata, inserendo dal 1981 lo screening per l'ipotiroidismo congenito e dal 1995 quello per la fibrosi cistica, che ha compreso successivamente l'analisi delle mutazioni. Lo screening è stato riconosciuto e consolidato con la legge regionale n.37/1982. Dal 1990 ad oggi sono stati sottoposti al test il 100% dei neonati; ben 403 bambini marchigiani sono stati diagnosticati per le tre patologie.

Con delibera DGR n.918/2013, la Regione ha deciso di avviare lo Screening Neonatale Allargato per le malattie metaboliche dal primo gennaio 2015, individuando il Centro Regionale Screening del l'Azienda Ospedali Riuniti Marche Nord

Dal 1 gennaio 2015 al via lo screening neonatale allargato

quale Centro per l'allargamento dello screening. Prendendo come riferimento le "Linee Guida per lo Screening neonatale esteso e la conferma diagnostica" prodotte nel 2008 da SISMME e SISN, sono state individuate le patologie da includere (aminoacidopatie, difetti di beta ossidazione degli acidi grassi, acidoemie organiche) che saranno oggetto di periodiche revisioni sulla base dei dati epidemiologici e clinici. Saranno utilizzati corrieri per il ritiro giornaliero dei cartoncini dai Punti Nascita e sarà allestito un sistema di collegamento in rete per una acquisizione veloce e sicura delle informazioni relative al cartoncino e per una velocizzazione del sistema di richiamo e di cura. Il laboratorio del Centro Screening sarà dotato della strumentazione necessaria per effettuare la conferma diagnostica di tutte le patologie sottoposte a screening. Il Centro è in rete con sistemi na-



zionali e internazionali di controllo di qualità, ha usufruito della consulenza di esperti italiani per l'acquisizione dell'expertise necessaria all'uso della strumentazione e all'interpretazione degli esami, e continuerà una collaborazione con alcuni

laboratori italiani per l'interpretazione dei dati.

Per quanto riguarda la gestione dei risultati positivi e l'individuazione dei percorsi da intraprendere, vista la dimensione geografica della regione Marche, l'incidenza delle malattie metaboliche inserite nello SNA e la loro complessità assistenziale, la gestione delle patologie a basso rischio avverrà all'interno della Regione. Per le patologie "ad alto rischio" si prevede invece un percorso privilegiato in un Centro Specialistico Italiano.

Dr.ssa Vera Stoppioni

Az. Ospedaliera Ospedali Riuniti Marche Nord, Direttore Neuropsichiatria infantile Ospedale S.Croce vera.stoppioni@ospedalimarchenord.it

Da Atlanta arriva la Professoressa Joanne Mei

Dopo l'acquisto della Tandem Massa, un primo intervento economico della Regione per gli esami ed un supporto della Fondazione Carifano per l'attivazione di una borsa di studio e l'acquisto del software che consentirà la messa in rete di tutti i punti nascita, continuano le azioni propedeutiche per l'attivazione dello screening regionale allargato nelle Marche.

Il 14 luglio scorso nella Neuropsichiatria Infantile dell'azienda Marche Nord di Fano, centro di riferimento per lo Screening Allargato, si è svolto corso di formazione tenuto da un membro del Centers for Disease Control and Prevention (CDC) la Dottoressa Joanne Mei, PhD, Team Leader Newborn Screening Quality Assurance Program del CDC di Atlanta, struttura mondiale per il controllo e la prevenzione delle malattie. La lezione verteva sul controllo di qualità per i programmi di screening neonatale.

LIGURIA

Forse a Genova il primo centro in Italia per malati non diagnosticati

"Io non voglio più essere invisibile". È lo slogan con cui centinaia di malati affetti da patologie rare o non diagnosticate stanno cercando con un selfie di uscire dal silenzio e dall'indifferenza delle istituzioni. Un'iniziativa promossa dal Comitato I Malati Invisibili, che ha raggiunto i 3.600 iscritti e ha raccolto le adesioni di decine di associazioni, ma che ha un progetto ancora più ambizioso: quello di creare il primo centro diagnostico per le malattie rare in Italia.

"Abbiamo scritto un progetto molto dettagliato - racconta Deborah Capanna, presidente del Comitato - adattando all'Italia alcune esperienze estere, in particolare un centro del Maryland. Il centro, convenzionato con il sistema sanitario nazionale, prevede la presenza di un'equipe di specialisti in varie discipline, che,



effettuati tutti i gli accertamenti necessari, cercherà di formulare una diagnosi condivisa. Questo in pratica consentirebbe di evitare quel che accade ora, con medici e ospedali che "rimbalzano" i pazienti da uno specialista all'altro senza riuscire, magari per anni, a formulare una diagnosi. Il paziente, durante la settimana di 'week hospital' viene ricoverato nel Centro dalla mattina al pomeriggio, ma alla sera alloggia in un albergo, con grande risparmio per l'ospedale ma anche con vantaggio per il paziente. Il comitato sta raccogliendo fondi proprio per poter finanziare l'alloggio dei pazienti. Per questo abbiamo bisogno di aiuto".

La raccolta fondi è appena iniziata (l'iban e il paypal sono sulla pagina del sito <http://www.imalatiinvisibili.altervista.org/>), e sono stati avviati i contatti con banche, case farmaceutiche e quanti possano offrire un sostegno. (da Genova24.it)



Aismme Onlus offre la possibilità di eseguire lo screening neonatale metabolico allargato al vostro bambino e fornisce il cartoncino (blood spot) necessario per il prelievo

INFO info@aismme.org Numero Verde 800.910.206

OSSERVATORIO MALATTIE RARE

La ricerca italiana va avanti, ma la politica resta indietro

Ilaria Ciancaleoni Bartoli, direttore dell'Osservatorio: "In Italia le eccellenze non vengono prese in considerazione. Si pensi al nuovo test per diagnosticare alla nascita una grave forma di immunodeficienza nota come PNP. L'autore della ricerca andrà a lavorare negli Usa".

"Dalla collaborazione tra l'Università di Firenze e il Meyer è nato un nuovo test per diagnosticare alla nascita, una

grave forma di immunodeficienza. Il principale autore della ricerca, il dr Giancarlo la Marca, è stato chiamato negli Usa a lavorare alla revisione delle Linee Guida dello Screening Neonatale allargato. La ricerca italiana in tema di screening neonatale fa scuola nel mondo, mentre in Italia queste eccellenze non vengono prese in considerazione. Né il dottor la Marca né i suoi collaboratori, infatti, fanno parte della

commissione nominata dal Ministero, che deve stilare lista delle malattia da inserire nel programma di screening allargato a livello nazionale". Così Ilaria Ciancaleoni Bartoli, direttore dell'Osservatorio malattie rare. "Nella commissione nominata dal Ministero - prosegue - sono stati chiamati rappresentanti di 5 Regioni e 3 medici esperti. Tra le Regioni rappresentate solo una, la Liguria, ha esperienza nello screening metabolico allargato; sorprende l'assenza della Toscana che ha un'esperienza decennale ed è un modello di riferimento non solo nazionale. Ora, visto che questa commissione sta ancora lavorando, questi esperti potrebbero almeno far tesoro

dei risultati della ricerca italiana e includere la PNP, ma anche l'ADA SCID, due immunodeficienze rare, nel panel di malattie da ricercare alla nascita. Almeno così il ritardo potrebbe tradursi in qualche cosa di buono per il futuro". "Ci appelliamo al Ministro della Salute Beatrice Lorenzin - conclude - affinché emani nel più breve tempo possibile il decreto attuativo previsto dalla legge: i termini per questo atto sono scaduti il 3 marzo scorso e i ritardi mettono a rischio i 5 milioni di euro stanziati per l'attuazione dello screening neonatale, una perdita che il mondo delle malattie rare e tutti i neonati italiani non possono permettersi".

da www.quotidianosanita.it/



Registro malattie rare della Regione Veneto Una preziosa fonte di informazioni

Presentati con un articolo pubblicato sull'*Orphanet Journal of Rare Diseases* i risultati di uno studio condotto a livello di popolazione, che ha utilizzato i dati epidemiologici sulle malattie rare con riferimento agli anni 2002-2012 forniti dal Registro delle Malattie Rare istituito nella Regione Veneto. Si tratta del primo studio conosciuto sulla prevalenza delle malattie rare a livello di popolazione, un lavoro che, secondo gli autori può contribuire a giustificare l'allocazione delle risorse e a rispondere ai bisogni sanitari delle persone affette da malattie rare.

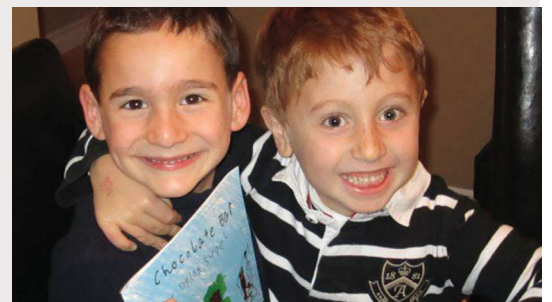
Per quanto riguarda i dati, sono sta-

ti registrati 19.547 pazienti con malattie rare, di questi il 23% sono in età pediatrica. Il numero di malati è di 33.09 ogni 10.000 abitanti. Le diagnosi più comuni sono: malformazioni congenite (5.45/10,000), malattie del sangue (4.83/10,000), disturbi oculari (4.47/10,000), malattie del sistema nervoso (3.51/10,000) e del metabolismo (2,95/10,000). La maggior parte dei decessi avviene in età pediatrica per malformazioni congenite e nell'età adulta con disordini neurologici. Le MR al sistema nervoso centrale hanno la maggiore percentuale di decessi (71.36/1,000).



Scrive un libro a 7 anni e raccoglie un milione di dollari per l'amico malato

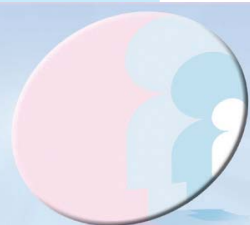
Dylan Siegal a soli 7 anni ha scritto un libro dalla cui vendita ha ricavato un milione di dollari. Denaro che ha voluto devolvere per le cure dell'amico malato, Jonah Pournazarian, affetto da una rara



malattia metabolica, un difetto enzimatico che impedisce al corpo di utilizzare i propri depositi di zucchero. "Chocolate Bar", il titolo del libro, è andato letteralmente a ruba: è stato venduto in tutte le scuole dei 50 Stati americani e in 42 altri Paesi del mondo.

Tutto il ricavato è andato allo "Shands Children Hospital" dell'Università della Florida. Il piccolo scrittore ha deciso di intitolare il libro "Chocolate Bar", proprio perché l'amicizia con l'amichetto di scuola è per lui "stupenda come una tavoletta di cioccolata".

Focus sullo screening neonatale allargato a "Milanopediatria 2014, Nutrizione Genetica Ambiente per l'educazione alla salute" che si è svolto a Milano dal 20 al 23 novembre scorso. Un momento importante per fare il punto sullo status e sul futuro di questo test nell'ambito del convegno pediatrico, che ha accolto anche il VI° Congresso Nazionale Società Italiana Malattie Metaboliche e Screening Neonatali (SIMMESN) e il VIII Congresso Nazionale Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche (SIMGePeD). Non poteva mancare Aismme.



MILANOPEDIATRIA 2014

Staminali alla nascita per mettere un freno alla SINDROME DI HURLER

Il trapianto di cellule staminali del midollo osseo, se effettuato alla nascita, previene le anomalie ossee causate dalla sindrome di Hurler, una rara malattia genetica. Lo hanno dimostrato, per ora solo su modelli animali, i ricercatori del Centro di ricerca Tettamanti in collaborazione con il dipartimento di medicina molecolare dell'Università Sapienza di Roma e il Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children di Wilmington (USA), in uno studio pubblicato sulla rivista Blood.

La sindrome di Hurler o mucopolisaccaridiosi di tipo 1, provoca nei bambini affetti una disfunzione multiorgano, un ritardo psicomotorio e soprattutto gravi anomalie scheletriche. Colpisce un bambino ogni 175.000 ed è causata da mutazioni in un gene chiamato "Idua". Il trattamento d'elezione è il trapianto di cellule staminali ematopoietiche, che tuttavia non è in grado di risolvere del tutto i problemi scheletrici perché viene effettuato quando già la malattia inizia a manifestarsi.

Per questo motivo i ricercatori hanno ipotizzato che sottoporre i pazienti al

trapianto nei primissimi mesi di vita possa prevenire i danni allo scheletro. Hanno quindi sperimentato il trapianto in laboratorio su topi neonati affetti da questa patologia e dimostrato che il trattamento è efficace se viene effettuato tempestivamente.

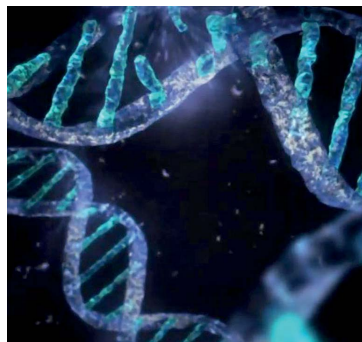
"Questo studio, sebbene limitato a una malattia genetica rara, dimostra l'importanza di implementare gli screening neonatali - ha commentato Marta Serafini, a capo del gruppo di ricerca italiano - Ciò permetterebbe, infatti, una diagnosi precoce e il trattamento immediato, che in alcuni casi, come nella sindrome di Hurler, possono influire sulla stessa progressione della malattia".

Prossimo obiettivo su questa malattia sarà di sfruttare i programmi di screening per individuare chi ne è affetto e sottoporlo a un trapianto di cellule staminali cordonali, ottenute cioè dal sangue del cordone ombelicale di madri donatrici. Questo permetterebbe di avviare in futuro anche al problema della ricerca di un donatore di midollo compatibile in un arco di tempo ridotto. (da www.healthdesk.it)

Scoperti nuovi geni associati a MR con il progetto canadese FORGE

Interessanti risultati del progetto biennale del consorzio canadese FORGE, composto da 170 esperti di malattie rare di 17 Paesi avviato nel 2011 e coordinato dalla dott.ssa Kym Boycott. Il Consorzio ha come obiettivo l'identificazione di geni responsabili di una vasta gamma di malattie rare a insorgenza precoce nella popolazione canadese. Sono state studiate 264 malattie rare grazie al sequenziamento dell'intero esoma di 783 campioni di DNA raccolti. Le mutazioni che causano malattie sono state identificate in 67 geni precedentemente non associati a disturbi e i nuovi geni identificati contribuiscono alla comprensione dei meccanismi biologici delle malattie rare. Gli autori hanno osservato che mutazioni in geni distinti, implicati in pathway biologici simili, possono sia provocare sindromi con caratteristiche comuni che causare malattie molto diverse. Un certo numero di muta-

zioni genetiche che causano malattie, spesso non sono identificate attraverso metodi tradizionali, il che rafforza l'evidenza dei vantaggi delle tecniche di sequenziamento dell'intero esoma. La comprensione di questi meccanismi contribuirà alla scoperta di nuove terapie per le malattie rare. Il successore di FORGE Care4Rare continuerà a indagare sui nuovi geni, sulle tecniche diagnostiche e prospettive terapeutiche per le malattie rare.



Uno studio sull'Utilizzo appropriato delle tecniche di CMA nella diagnosi prenatale

La Società Italiana di Genetica Umana e la Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e Metodologie Biofisiche hanno elaborato, mediante un tavolo di lavoro congiunto tra Genetisti e Ginecologi con specifica esperienza in Medicina Fetale, un documento sull'utilizzo appropriato delle tecniche di CMA (Chromosomal Microarrays Analysis) nella diagnosi prenatale, spinti dalla necessità di approfondimento scientifico dei dati di letteratura disponibili relativi alle indicazioni per l'esecuzione delle tecniche CMA. Questo primo obiettivo si propone anche come progetto pilota di validazione circa l'istituzione di un Tavolo di lavoro stabilmente preposto a fornire pareri, proposte e linee-guida sulla tematica più generale dell'utilizzo di test genetici in epoca prenatale. "Sulla base delle evidenze disponibili - si legge nel documento conclusivo - non si ritiene al momento che l'analisi CMA debba o possa essere offerta come test di primo livello in epoca prenatale, in sostituzione o in affiancamento del cariotipo. Non sono disponibili al momento evidenze sufficienti a supporto della utilità clinica dell'analisi CMA nei feti che mostrano un aumento isolato della NT, in presenza di un cariotipo normale. In presenza di una anomalia fetale, come sopra definita, l'analisi CMA può essere presa in considerazione

dopo valutazione multidisciplinare da parte del ginecologo e del genetista clinico esperti in medicina prenatale, in un centro di secondo livello. La complessità della gestione dell'analisi CMA prenatale, dell'interpretazione e della comunicazione dei risultati ne giustifica un uso cauto e ponderato. L'analisi deve essere sempre considerata 'possibile' e non 'necessaria'. La sua integrazione nel percorso della diagnosi prenatale deve essere affidata solo a Centri di documentata esperienza, nei quali operi un'équipe multidisciplinare (ginecologo, genetista clinico, genetista di laboratorio) con competenze nella diagnosi prenatale, in grado di garantire la presa in carico della gravidanza e della coppia, e di uno psicologo. Al momento non è possibile stabilire e sostenere una strategia nazionale di un 'expert review panel'. Pertanto si raccomanda di utilizzare un filtro 'tecnico', mediante un'analisi targeted con una risoluzione del backbone inferiore a quella utilizzata nella diagnosi postnatale. Infine, il laboratorio che offre l'analisi CMA prenatale deve essere integrato in un percorso di secondo livello, all'interno del quale operi un'équipe multidisciplinare comprendente un ginecologo esperto in medicina fetale, un genetista clinico ed un genetista di laboratorio esperto nell'analisi CMA". (da www.orpha.net)

I Social media al servizio della ricerca scientifica

Internet e i social media offrono nuove opportunità di reclutare pazienti affetti da malattie rare in vaste aree geografiche per i registri on-line e la ricerca. Lo affermano gli autori di un articolo pubblicato sull'*American Journal of Medical Genetics*, che hanno descritto i modelli di reclutamento nel 2012 di soggetti affetti da una malattia genetica, la neurofibromatosi tipo 1 (NF1). Per cercare i potenziali partecipanti, sono stati utilizzati la pubblicità su Facebook e Google, su siti governativi e accademici, attraverso associazioni dei malati e profes-

sionisti del settore sanitario. Si sono presentate in un anno 880 persone provenienti da oltre 40 Paesi diversi. Di queste il 72% sono state reclutate attraverso Facebook, dimostrando così l'alto potenziale di questo strumento per riunire le persone affette da una malattia rara da tutto il mondo per studi di ricerca.



INCONTRI E CONVEGNI

Insieme e formati su cura e ricerca

Si è svolto a Roma il **6 giugno** scorso Insieme e formati sulle frontiere di cura e ricerca, un incontro promosso da UNIAMO-FIMR su screening neonatale e l'accesso anticipato a farmaci ancora in fase di sperimentazione.

Il workshop si poneva l'obiettivo di promuovere il consenso informato come buona pratica partecipativa, struttura portante e indicatore di qualità della cura e della ricerca.

Verso un nuovo patto per la ricerca

Questo il titolo dell'evento conclusivo di "Determinazione rara" (percorso formativo co-finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali e da UNIAMO), che si è svolto il **20 giugno** a Roma, incontro voluto per aprire un dialogo tra tutti gli attori sull'opportunità di un nuovo patto per la ricerca e sulla necessità che la ricerca stessa sia etica, sostenibile e centrata sul cittadino. Una giornata di dibattito pubblico con oltre 30 Associazioni di pazienti, insieme a rappresentanti dell'IRCCS Ospedale Bambino Gesù di Roma, della Fondazione Telethon, dell'AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco) e dell'ISS (Istituto Superiore di Sanità), del Network delle Biobanche BBMRI ERIC-IT e TGNB (Telethon Network of Genetic Biobank), che hanno lavorato confrontandosi sulla qualità dell'informazione quale indicatore di partecipazione e di buona pratica di ricerca e sul fatto che includere le Associazioni negli snodi decisionali porta a una differenza sostanziale negli esiti. In particolare, è emerso che una buona pratica della ricerca innovativa deve vedere i malati e le Associazioni coinvolti come interlocutori non solo validi, ma necessari, un concetto di cittadinanza scientifica, questo, che dovrebbe essere globale e coltivato già nelle scuole,

Proprio per questo è nato il percorso di *empowerment* [nel senso di "crescita dell'autoconsapevolezza", N.d.R.], svolto tramite *Determinazione rara*, che ha promosso un modello formativo interattivo, tra ricercatori, Istituzioni di ricerca e Associazioni di pazienti, allo scopo di comprendere i processi di sviluppo e i requisiti di buona pratica della ricerca, sperimentandosi come parte attiva dei processi stessi e riconoscendo il plusvalore del "fare sistema". Nel corso della giornata è stata distribuita alle associazioni presenti la cosiddetta "cassetta per gli attrezzi", una serie di strumenti per affrontare



consapevolmente le nuove frontiere della medicina, dalla ricerca biomolecolare alle terapie cellulari, fino all'accesso anticipato a farmaci ancora in sperimentazione, utile a far rispettare i diritti esigibili e alla buona pratica della ricerca. Tra i vari strumenti, il *Glossario*, messo a punto dalle Associazioni, per sciogliere quei nodi del linguaggio che frequentemente sono un ostacolo alla buona comprensione; due *Vademecum*, centrati su buone pratiche rispettivamente del consenso informato nella ricerca biomedica e sul *Biobanking* (costruzione di banche genetiche); un volumetto sul tema dei cosiddetti *farmaci off label*, che offre prospettive di riflessione a partire da un'esperienza di indagine con le Associazioni, e un libro intitolato *Diritti e percorsi di accesso al farmaco: un iter informativo*, per affrontare consapevolmente l'accesso anticipato alle terapie farmacologiche.

Infine, la presentazione di un applicativo web sviluppato per la gestione dei contatti delle Associazioni, con la possibile evoluzione verso un vero e proprio registro di patologia.

Tutti strumenti disponibili su richiesta contattando la segreteria di UNIAMO FIMR (segreteria@uniamo.org).

Ha chiuso la giornata il workshop scientifico intitolato *Per un nuovo patto di ricerca: early dialogue con le Associazioni*, nel corso del quale la discussione è stata avviata partendo da esperienze concrete di Associazioni che hanno visto il coinvolgimento dei pazienti in tre azioni decisive per la ricerca, ovvero *Orientare*, *Valutare* e *Monitorare*.

Una Community per le MR

Si è svolto il **15 luglio** al Ministero della Salute l'evento finale dell'iniziativa denominata *Una Community per le Malattie Rare*, progetto di ricerca promosso da UNIAMO IMR Obiettivo la realizzazione – e successivamente la sperimentazione – di un modello di valutazione della qualità dei Presidi delle Reti Regionali per le Malattie Rare, detti anche *Centri di Competenza*. Il progetto ha coinvolto quasi tutti gli attori fondamentali del sistema socio-sanitario, portatori di interesse nell'ambito delle Malattie Rare, allo scopo di avviare l'utilizzo di criteri e strumenti comuni di valutazione della qualità, di percorsi di riflessione,

confronto e miglioramento dei servizi già offerti dai Centri già riconosciuti. Il modello è stato sperimentato in cinque centri per malati di talassemia, in modo da evidenziare le caratteristiche degli strumenti di rilevazione messi a punto e degli algoritmi per il calcolo degli indicatori valutativi.

Il lavoro svolto si inserisce nel quadro della decisioni della Commissione Europea verso l'identificazione degli ERN (*European Reference Network/Reti Europee di Riferimento*), riguardanti appunto i criteri e le condizioni che questi ultimi devono soddisfare, in base a quanto stabilito con la Decisione 2014/287/UE.

MR: combattere sprechi e inefficienze, lavorare in rete

La risposta dal convegno "Rare Diseases: Europe's Challenges" che si è svolto a Roma il **31 ottobre** scorso e organizzato dal Centro nazionale malattie rare - Istituto Superiore di Sanità e dal Gruppo interparlamentare per le malattie rare con la collaborazione di EURORDIS e UNIAMO FIMR onlus, nell'ambito delle iniziative del semestre di presidenza italiana del Consiglio dell'Unione Europea. Il convegno ha voluto sintetizzare il quadro attuale delle politiche e dei risultati raggiunti a livello europeo, nazionale e territoriale nell'assistenza ai malati rari, a conclusione di una intensa settimana tutta dedicata ai diversi aspetti delle malattie rare: dalla ricerca, ai registri, alle reti internazionali.

Le Alleanze dei pazienti presenti, EURORDIS, una federazione di associazioni non governativa, centrata sui pazienti, che rappresenta 633 organizzazioni di malati in 59 Paesi, e UNIAMO FIMR onlus, federazione italiana di malati rari che rappresenta oltre 100 Associazioni di pazienti, hanno voluto portare la voce dei pazienti in questo convegno, puntando l'attenzione non solo su quanto ancora è necessario fare, ma soprattutto su quanto sia importante la partecipazione consapevole dei malati e delle loro associazioni ai processi decisionali per le malattie rare.

EURORDIS ha sottolineato quanto sia importante a livello europeo la voce dei pazienti grazie all'empowerment presenti in Commissioni e Organi decisionali, per adeguare le politiche in tema di malattie rare ai reali e concreti bisogni dei malati e caregivers. Ma non bisogna fermarsi perché molti obiettivi sono ancora da raggiungere, anche se molti sono stati raggiunti.

UNIAMO ha voluto ricordare il successo dell'inserimento dei pazienti nella governance del sistema e nel processo di valutazione degli esiti delle prestazioni di assistenza del SSN per i malati rari. Un successo che può essere un fattore di successo per le azioni previste nel Piano Nazionale Malattie Rare. La Federazione ha concluso dichiarando che c'è consapevolezza tra le associazioni che il percorso è ancora lungo. Tante sono le cose che ancora non funzionano, ma con il PNMR c'è un punto di inizio: è uno strumento di assunzione di impegni e responsabilità. Sicuramente c'è bisogno di tanta formazione in tutti i settori, bisogna organizzare una buona rete e combattere gli sprechi e le inefficienze, andare verso la presa in carico globale del paziente, ma con lavoro collegiale e condiviso di tutti gli attori del sistema si può andare verso le soluzioni per soddisfare i bisogni ancora inevasi dei malati rari.

La SIP denuncia una grave disomogeneità nell'assistenza pediatrica (lo sapevamo già...)

Sono rimbalzati su tutti i mass media i dati pubblicati all'interno di un documento predisposto dal Comitato per la Bioetica della Società Italiana di Pediatria (<http://sip.it/wp-content/uploads/2014/10/Documento-Comitato-bioetica.pdf>) e pubblicato nell'ultimo numero della rivista della SIP, che fotografa le enormi differenze sul territorio nei servizi sanitari per i bambini, dagli screening neonatali alle cure palliative. Differenze di non poco conto, se si considera che chi nasce al Sud ha un rischio del 30% più alto di morire alla nascita. Una situazione che chi si batte per l'introduzione dello screening neonatale allargato in tutte le Regioni italiane conosce bene. "Lo screening neonatale metabolico "allargato" - si legge nel documento emesso dalla SIP - non è stato tempestivamente inserito nei programmi nazionali adottando gli appositi dispositivi legislativi. Non sussistendo normative nazionali, ogni decisione è stata de-

mandata all'azione di indirizzo delle singole regioni nei rispettivi piani sanitari, con le prevedibili, inevitabili differenze e sperequazioni. La Toscana ha introdotto l'obbligatorietà dello screening metabolico neonatale allargato a tutti i neonati con una delibera regionale del 2004 e lo stesso è accaduto, successivamente, in altre realtà territoriali, senza un effettivo ed efficace coordinamento. Nel frattempo, l'inserimento dello screening metabolico neonatale allargato nei LEA veniva fortemente, sostenuto da Uniamo e AISMME, senza trovare una sostanziale risposta politica".

"È una situazione è inaccettabile - ha detto il presidente della SIP Giovanni Corsello - Sia guardando alla disomogeneità nella qualità del servizio offerto sia guardando alla confusione normativa che si è creata. I bambini pagano un prezzo particolarmente alto a questa disomogeneità e a questa confusione. I bambini italiani, oggi, non sono tutti



uguali: programmi di vaccinazione, screening neonatali, rete punti nascita, assistenza oncologica e cure palliative rappresentano altrettante priorità di una politica sanitaria che non è stata capace di garantire i fondamentali principi di uguaglianza, universalità e equità. E purtroppo nemmeno i livelli essenziali di assistenza, come testimonia il Rapporto Verifica Adempimenti LEA 2012 da cui una sola regione italiana, il Veneto, fra le 16 prese in esame, risulta in regola "per tutti gli adempimenti oggetto di verifica" e sono purtroppo molte quelle che dimostrano di

non saper assicurare neppure i livelli considerati essenziali".

"La cabina di regia nazionale prevista dal Patto per la salute per gli anni 2014-2016 non basterà a correggere le distorsioni - ha affermato il presidente del Comitato per la Bioetica della SIP Stefano Semplici e presidente del Comitato internazionale di Bioetica dell'Unesco - Occorre un ripensamento radicale degli esiti della regionalizzazione del sistema sanitario, fermando almeno la tendenza alla divaricazione fra le regioni e orientando la loro autonomia all'obiettivo di una crescente integrazione, perché questa è l'unica direzione coerente con l'articolo 32 della Costituzione".

Approfondendo del dibattito in atto sulla riforma del titolo V della Costituzione, la Società Italiana di Pediatria propone una modifica al testo uscito dal Senato in direzione di un maggior accentramento della tutela della salute.

MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

Specializzandi a Milano per la gestione del paziente pediatrico

Un'occasione unica di confronto con i maggiori esperti italiani su patologie normalmente non trattate all'interno dell'offerta formativa di base in una tre giorni di formazione per specializzandi in pediatria a Milano dall'8 al 10 maggio. L'appuntamento, organizzato dall'Os-

servatorio Nazionale Specializzandi in Pediatria, dalla SIMGePed e dalla SIMMESN, grazie al supporto non condizionato di Genzyme, Gruppo Sanofi, si proponeva di fornire agli specializzandi tutti gli strumenti utili per svolgere un ruolo attivo nella diagnosi tempestiva e nella comple-

ta presa in carico dei pazienti, facendoli diventare il punto di riferimento delle famiglie con bambini colpiti da queste particolari patologie.

"Le Sindromi Malformative e le Malattie Metaboliche Ereditarie identificano un ampio numero di patologie rare e complesse che necessitano di un approccio multidisciplinare: dall'inquadramento diagnostico all'approccio terapeutico e riabilitativo, all'impostazione di un follow up mirato - spiega il Dr. Angelo Selicorni, Responsabile Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica Azienda Ospedaliera San Gerardo di Monza e Past President SIMGePeD - Nel loro complesso rappresentano una percentuale assai rilevante della popolazione pediatrica, con una stima di 1 bambino malato ogni 200. Questo significa che, se consideriamo che

ogni pediatra ha in cura circa 800 bambini, si troverà a dovere gestire 4 o 5 piccoli pazienti affetti da una di queste patologie."

"Per queste malattie la mancata tempestività della diagnosi e rapidità di inizio della terapia in centri medici specializzati si traducono in un peggioramento della prognosi e della qualità di vita dei pazienti, oltre che in un elevato costo sociale - aggiunge il Dr. Carlo Corbetta Direttore del Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale A.O. Istituti Clinici di perfezionamento - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi", Milano e Vice-Presidente SIMMESN - Una specifica sessione del corso era dedicata al dibattito sull'opportunità di prevedere programmi ad hoc di screening neonatale per le malattie da accumulo lisosomiale".





La Commissione Europea pubblica la relazione di attuazione sulle malattie rare

All'inizio di settembre la Commissione ha pubblicato la Relazione sull'esecuzione della Comunicazione della Commissione "Le malattie rare: una sfida per l'Europa" (<http://ec.europa.eu/transparency/regdoc/rep/1/2014/IT/1-2014-548-IT-F1-1.Pdf>) e della Raccomandazione del Consiglio, che evidenzia i traguardi raggiunti e i risultati ottenuti in questi anni.

Le cose fatte

- La Commissione ha cofinanziato il progetto EUROPLAN e la Joint Action EUCERD per supportare gli Stati membri nello sviluppo, nell'attuazione e nella valutazione dei propri Piani e strategie nazionali per la presa in carico e la classificazione delle malattie rare. Ad oggi, sedici Stati membri hanno proposto un Piano nazionale sulle malattie rare e altri sette sono in procinto di sviluppare la propria strategia. La Raccomandazione del Consiglio prevede che gli Stati membri stabiliscano definizioni chiare e comuni delle malattie

rare. I Paesi che hanno già implementato i Piani Nazionali hanno adottato le definizioni dell'UE di malattia rara e utilizzano i sistemi di classificazione internazionale delle malattie ICD-9 o ICD-10. Alcuni Stati membri hanno iniziato a introdurre contemporaneamente l'ORPHA code, sviluppato dalla Joint Action Orphanet, dal momento che i sistemi ICD-9 e ICD-10 escludono la maggior parte delle malattie rare. Per aumentare la presenza delle malattie rare nella nomenclatura internazionale, la Joint Action EUCERD sta contribuendo alla bozza di classificazione della ICD-11 dell'OMS.

- L'UE ha finanziato all'incirca 120 progetti di ricerca multidisciplinari sulle malattie rare. Alcuni di questi, come E-RARE-2, hanno il compito di coordinare e consolidare i progetti multidisciplinari e multinazionali. Il consorzio IRDiRC, avviato nel 2011 e composto da 41 membri, illustra l'impegno costante dell'UE nel promuovere la collaborazione internazionale in ma-

teria di ricerca sulle malattie rare. La Commissione mira ad armonizzare ulteriormente la ricerca attraverso una Piattaforma Europea di Registri sulle Malattie Rare, che centralizzi le informazioni sui registri dei malati rendendole accessibili a tutte le parti interessate.

- In conformità all'Articolo 12 della Direttiva 2011/24/EU concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera e sulla base di dieci progetti pilota, la Commissione sta sviluppando delle Reti di Riferimento Europee tra prestatori di assistenza sanitaria e centri di eccellenza negli Stati membri, soprattutto nel settore delle malattie rare. Mettere in comune le competenze dei vari Paesi in centri di riferimento contribuirà ad armonizzare le buone pratiche, le tecniche diagnostiche, lo screening e l'assistenza dei malati. La Commissione si propone, inoltre, di facilitare l'accesso ai farmaci orfani che non sono sistematicamente approvati

in tutti gli Stati membri. A tal proposito, la Commissione e gli Stati membri hanno avviato un Meccanismo di accesso coordinato ai prodotti medicinali orfani (MOCA) per organizzare la valutazione dei nuovi farmaci attraverso una piattaforma europea per l'accesso ai farmaci.

In conclusione, la Commissione ritiene che la Comunicazione e la Raccomandazione del Consiglio abbiano raggiunto il loro obiettivo di rafforzare la collaborazione tra gli Stati membri dell'UE e le parti interessate. Sebbene i recenti progressi presentati in questa relazione siano incoraggianti, la Commissione riconosce i notevoli sforzi ancora necessari per garantire che tutte le persone affette da malattie rare siano adeguatamente assistite in tutta l'Unione Europea. La Commissione intende raggiungere questo obiettivo attraverso il nuovo programma europeo di sanità, ricerca e innovazione Horizon 2020.

Fonte: OrphaNews Italia

BERLINO A maggio 2014 la 7^a Conferenza Europea sulle MR e i Farmaci Orfani

Si è svolta a Berlino dall'8 al 10 maggio la 7a Conferenza Europea sulle Malattie Rare e i Farmaci Orfani. Presenti oltre 750 portatori di interesse - rappresentanti dei malati, professionisti del settore sanitario, ricercatori, rappresentanti dell'industria e della politica - provenienti da oltre 40 Paesi che si sono confrontati sullo stato dell'arte delle malattie rare e sulle nuove iniziative e le ultime scoperte nel settore. La conferenza biennale ECRD è l'unica piattaforma per discutere e orientare le azioni politiche in materia di malattie rare per tutte le patologie, in tutti i Paesi europei ed extraeuropei e attraverso tutti i soggetti interessati.

Sei temi generali della conferenza:

Migliorare i servizi sanitari;

Ampliamento delle conoscenze e divulgazione, Ricerca dalle scoperte ai pazienti;

Stato dell'arte e progressi dei farmaci orfani;

Nuovi concetti e politiche future per il trattamento delle malattie rare; Oltre l'assistenza medica.

È stato ribadito che il quadro normativo per le malattie rare è ben sviluppato in Europa e la sfida è ora quella di garantire che le politiche e le iniziative attuali e future possano ottimizzare i regolamenti esistenti nel modo più completo possibile. Dal momento che un numero sempre maggiore di Paesi sta sviluppando e attuando strategie nazionali per le malattie rare, i soggetti interessati stanno lavorando duramente per sviluppare le risorse comprese in queste strategie, tra cui i centri di expertise e le reti europee di riferimento per le malattie rare.

Molto frequentate le sessioni dedicate alle migliori pratiche per lo sviluppo, il funzionamento, la designazione e la valutazione dei centri di expertise e le reti europee di rife-

ramento, così come le sessioni sulle iniziative per garantire l'accesso dei pazienti ai trattamenti per le malattie rare pubbliche, quelle dedicate ai sistemi progressivi di accesso dei pazienti, al coinvolgimento del paziente nella valutazione del rapporto rischio-beneficio, ai meccanismi di accesso coordinato ai farmaci e al *transparent value framework*, agli accordi di accesso condizionato al mercato e ad altre nuove iniziative per sostenere l'accesso ai farmaci orfani. Durante tutte le sessioni, i pazienti e i loro rappresentanti hanno avuto un ruolo di primo piano, condividendo le proprie esperienze, sfide ed esigenze. La conferenza ECRD 2014 di Berlino, in quanto punto di incontro per tutti i portatori di interesse che hanno potuto condividere esigenze, esperienze e sfide, ha rafforzato il ruolo dei suoi partecipanti e ha favorito lo scambio di informazioni e

conoscenze, in particolare in merito alle nuove iniziative nel settore delle malattie rare, come ad esempio i meccanismi per facilitare l'accesso ai trattamenti, la codifica delle malattie rare nei sistemi sanitari, i registri per queste patologie, il ruolo dei mezzi di comunicazione nella promozione della conoscenza delle malattie rare, il ruolo dei pazienti nello sviluppo di trattamenti, la carenza dei farmaci, la risposta alle esigenze mediche non soddisfatte, le sfide sociali, la promozione dell'autonomia e dell'indipendenza.

Tutte le presentazioni della conferenza sono disponibili all'indirizzo <http://www.rare-diseases.eu/programme/speakers-presentations-ecrd-2014/>



Malattie Rare: pubblicato il nuovo Regolamento Europeo sulle Sperimentazioni Cliniche

Il nuovo Regolamento Europeo pubblicato in Gazzetta Ufficiale lo scorso 27 maggio, diverrà effettivo dalla metà del 2016 e rappresenterà un grande sostegno per una rapida e approfondita valutazione delle sperimentazioni cliniche sui farmaci orfani, facilitando lo svolgimento delle sperimentazioni cliniche multinazionali, snellendo le procedure a favore di una collaborazione transfrontaliera, particolarmente importante nel campo della ricerca sulle malattie rare.

Maggiore trasparenza

Le aziende farmaceutiche e i ricercatori universitari sono tenuti a pubblicare entro un anno i risultati di tutte le sperimentazioni cliniche europee in una banca dati accessibile pubblicamente. I ricercatori dovranno rilasciare un rapporto completo sullo studio clinico contenente informazioni dettagliate sul processo di progettazione e di analisi, compresi i set di dati a livello del paziente, se il farmaco viene presentato per l'autorizzazione all'immissione in commercio, a prescindere dal successo di tale domanda. Questa parte della normativa dovrebbe entrare in vigore a metà del 2016 e l'Unione Europea multerà i ricercatori accademici e le aziende che non si conformeranno. Altri aspetti della normativa prevedono un'incentivazione della cooperazione transfrontaliera per effettuare test clinici più ampi, più vitali ed affidabili, con lo scopo a sua volta di fornire uno stimolo allo sviluppo di trattamenti per le malattie rare.

Meno burocrazia e regole meno restrittive

Sarà più semplice svolgere sperimentazioni cliniche multinazionali. Le nuove regole faciliteranno, infatti, la collaborazione internazionale ampliando lo spettro degli studi clinici, fondamentali per la ricerca sulle malattie rare. Le questioni burocratiche, i requisiti regolamentari e i costi crescenti hanno portato ad una flessione del 25% del numero

di sperimentazioni cliniche condotte in Europa negli ultimi anni. Con il nuovo Regolamento le richieste saranno processate da un sistema di approvazione centralizzato, in modo da assicurare un singolo risultato per ogni Paese ed evitare, così, richieste multiple per la stessa sperimentazione in diversi Paesi membri, riducendo costi e tempi per l'autorizzazione, permettendo ai ricercatori di risparmiare fino a 800 milioni di euro l'anno.

La messa in rete con l'informatica

Il nuovo Regolamento specifica la responsabilità dell'Agenzia Europea dei Medicinali (EMA) di sviluppare piattaforme tecnologiche informatiche per supportare gli sponsor delle sperimentazioni cliniche e gli esperti da tutta l'UE. Per questa ragione il Registro Europeo delle Sperimentazioni Cliniche verrà integrato in un più ampio portale europeo che raccoglierà tutte le informazioni delle sperimentazioni cliniche, sia in corso che concluse. Il portale UE è previsto per il 2016.

Sperimentazione clinica a basso impatto

I nuovi requisiti saranno definiti in base al livello di rischio a cui saranno esposti i malati durante la sperimentazione. Il Regolamento, infatti, introduce il concetto di "sperimentazione clinica a basso impatto", ad esempio per studi comparativi tra farmaci già autorizzati.

L'Europa controllerà

Infine, mentre ogni singolo Paese continuerà a mantenere i propri Comitati Etici per la valutazione delle sperimentazioni cliniche, la Commissione avrà il diritto di controllare i Paesi, sia europei che non, al fine di assicurare che le regole siano applicate uniformemente e in linea con i requisiti dell'Unione Europea nel caso di sperimentazioni condotte fuori dall'Europa.

Sperimentazioni cliniche: un paziente informato è più... efficace

Gli studi clinici classici generalmente non rappresentano gli interessi dei pazienti e raramente durante lo studio i partecipanti vengono informati sui risultati. Lo affermano gli autori di un articolo pubblicato su Value for Health, Mullins et al, che osservano anche che in tali condizioni, i pazienti spesso perdono interesse e abbandonano la sperimentazione. L'esperienza mostra che il coinvolgimento attivo dei partecipanti nella progettazione e nello sviluppo di sperimentazioni cliniche trattiene maggiormente il paziente e porta a risultati più significativi. I pazienti informati sono più disposti a impegnarsi in studi che richiedono maggiori sforzi e tempo, sentendosi valorizzati e in grado di valutare le opzioni terapeutiche.

Gli autori suggeriscono alcuni metodi per progettare una sperimentazione clinica dal punto di vista del paziente, piuttosto che da quello del ricercatore: gli studi pragmatici, le sperimentazioni adattive e le statistiche bayesiane, che possono migliorare la sicurezza dei pazienti e aumentare il reclutamento e la fidelizzazione. Metodi particolarmente rilevanti per le malattie rare, in quanto sono più propensi a mantenere il numero già limitato di pazienti e offrono loro i primi benefici. Anche se gli autori evidenziano diverse limitazioni a questi metodi, sottolineano comunque la necessità primaria di sforzi sostenuti per informare e coinvolgere i pazienti e i loro rappresentanti in tutti gli stadi degli studi clinici.

L'European Medicine Agency lancia un progetto pilota sull'adaptive licensing

EURORDIS sta promuovendo l'accesso progressivo ai farmaci per accelerare la disponibilità di terapie innovative più sicure, efficaci e accessibili, con un reale valore aggiunto terapeutico che risponda ai bisogni medici insoddisfatti dei cittadini affetti da malattie rare. L'European Medicine Agency ha, infatti, annunciato il lancio di un progetto pilota di "adaptive licensing" (letteralmente licenza adattiva) per accelerare l'accesso ai farmaci in via di sviluppo. Questo progetto rappresenta un passo importante verso la comprensione di un diverso approccio al processo di autorizzazione all'immissione in commercio di farmaci specifici, fornendo così un vantaggio per quelle aree di cura che non seguono un formato convenzionale, come i farmaci avanzati per le malattie rare. L'accesso progressivo ai farmaci, noto anche come

Adaptive Licensing (licenze adattive) o "approvazione sfalsata", è un processo di autorizzazione prospettico, che inizia con l'autorizzazione precoce di un medicinale in una popolazione ristretta di pazienti e prosegue con una serie di fasi iterative di raccolta di evidenze e di adattamento dell'autorizzazione all'immissione in commercio, per ampliare l'accesso al farmaco a popolazioni di pazienti più ampie. L'accesso progressivo ai farmaci permette, quindi, ai pazienti di accedere più rapidamente ai trattamenti salva-vita e migliora, contemporaneamente, la raccolta delle evidenze in situazioni di vita reale su tutta l'eterogenea popolazione di malati per ciascuna malattia rara.



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

EMA: un progetto per coinvolgere i pazienti sulla valutazione dei rischi/benefici dei farmaci

Il 26 settembre, l'Agenzia europea per i medicinali (EMA) ha annunciato il lancio di un progetto pilota per includere i pazienti nelle discussioni presso il Comitato per i medicinali per uso umano (CHMP) relative alla valutazione dei benefici e dei rischi dei farmaci. Il progetto mira ad aumentare la trasparenza e la consapevolezza del paziente in relazione al processo di valutazione dei medicinali. L'EMA svilupperà il progetto per un anno. (da Orpha-net)



Reti di ricerca per le MR per far progredire la ricerca sui difetti del ciclo dell'urea

In un articolo pubblicato su *Molecular Genetics and Metabolism*, Summar et al. Si descrivono delle collaborazioni di successo fra registri, ricercatori, associazioni di pazienti affetti che operano nel campo dei difetti del ciclo dell'urea (UCD) e fra tre grandi consorzi internazionali. I ricercatori, gli istituti e le associazioni di pazienti si sono riuniti in consorzi negli Stati Uniti, in Europa e Giappone, per ottimizzare le risorse, in risposta alla mancanza di dati, alle lacune nelle conoscenze e all'inadeguatezza delle linee guida di trattamento per i difetti del ciclo dell'urea. I tre consorzi hanno inoltre sviluppato fra di loro delle alleanze attraverso affiliazioni bilaterali e trilaterali per condividere conoscenze e dati. Gli autori ritengono che il loro successo sia dovuto a quattro fattori: la cooperazione, piuttosto che la competizione, e l'interazione umana; il contributo del paziente; la collaborazione e la condivisione delle risorse; e un'amministrazione auto-

revole e forte. Questo esempio di collaborazione mostra come la messa in comune delle risorse possa facilitare il superamento di alcune limitazioni legate alla ricerca sulle malattie rare. I consorzi di ricerca sono in grado di raggiungere un gran numero di pazienti, possono beneficiare di maggiori risorse per esplorare e confrontare le diverse opzioni terapeutiche e creare opportunità per generare nuove idee e progetti. (da Orpha-net)

Attenuare gli effetti avversi dei farmaci orfani

In un articolo pubblicato su *Expert Opinion on Orphan Drugs*, O'Connell e Pariser valutano e confrontano le procedure di valutazione pre-mercato della sicurezza dei farmaci per le malattie rare e comuni. Gli autori indicano che il numero di pazienti nelle sperimentazioni cliniche sulla sicurezza dei farmaci per le malattie comuni è di nove volte superiore al numero nelle sperimentazioni per i farmaci orfani. Nel tentativo di attenuare l'incertezza determinata dall'elevato rischio associato all'utilizzo dei farmaci orfani, la FDA richiede agli sviluppatori di farmaci orfani di attenersi a quanto stabilito nel programma Valutazione del rischio e strategia di attenuazione (REMS), in cui vengono definiti degli elementi atti ad assicurare l'utilizzo sicuro (ETASU) prima o dopo l'approvazione del farmaco. I programmi REMS ETASU non possono, tuttavia, sostituire gli studi di valutazione pre-mercato sulla sicurezza dei farmaci, né devono ritardare l'accesso dei pazienti ai farmaci orfani.

O'Connell e Pariser evidenziano le difficoltà nella valutazione dei profili di rischio e di sicurezza dei farmaci orfani, in quanto si basano sempre su dati incompleti, relativi a pochi pazienti. Gli autori hanno osservato che i foglietti illustrativi dei farmaci orfani solo di rado hanno dovuto subire modifiche successive alla valutazione post-mercato sulla sicurezza. Riten- gono, quindi, che la proporzione più elevata (in termini di prevalenza della malattia) di pazienti nelle sperimentazioni cliniche per i farmaci orfani rispetto a quella nelle sperimentazioni di farmaci per le malattie comuni potrebbe compensare la scarsa di-

sponibilità di dati pre-mercato per la valutazione dei farmaci orfani.

Poiché in genere non sono disponibili alternative, i pazienti affetti da malattie rare, le loro famiglie e i medici si trovano spesso costretti a confrontarsi con una maggiore incertezza del rischio legato all'utilizzo di farmaci orfani. Tuttavia, gli autori ritengono che i farmaci orfani sono generalmente e dovrebbero essere sistematicamente valutati in base a rigorose procedure di valutazione sulla sicurezza. Raccomandano agli sviluppatori di farmaci orfani e alle agenzie regolatorie di applicare tutti i metodi necessari ed opportuni per ottenere il maggior numero possibile di dati sulla sicurezza dei farmaci orfani, senza ostacolare l'accesso dei pazienti a questi trattamenti. (da Orpha-net)

A novembre la conferenza IRDiRC

Si è svolta dal 7 al 9 novembre Shenzhen, in Cina, la seconda conferenza organizzata dal Consorzio Internazionale della Ricerca sulle Malattie Rare (IRDiRC) in collaborazione con l'Istituto di Genomica di Pechino. IRDiRC, avviato nell'aprile 2011, è dedicato alla ricerca di trattamenti e diagnosi per le malattie rare, favorendo gli scambi tra i ricercatori e le organizzazioni che investono nella ricerca sulle malattie rare. Questo consorzio si propone di raggiungere due obiettivi entro il 2020: contribuire alla definizione di 200 nuove terapie per le malattie rare e sviluppare gli strumenti per diagnosticare la maggior parte di queste patologie. A questo proposito il Comitato Scientifico di IRDiRC sta sviluppando le raccomandazioni chiave per sbloccare il potenziale dello sviluppo di terapie per le malattie rare e promuovere politiche e strategie di finanziamento.



RARE-Bestpractices coinvolge i malati

RARE-Bestpractices è il progetto che si propone di coinvolgere i malati nell'identificazione e lo sviluppo di linee guida per le malattie rare attraverso lo sviluppo di una piattaforma online contenente un database di linee guida per le malattie rare e di raccomandazioni per la ricerca. EURORDIS è partner trasversale di questo progetto che coinvolge anche le associazioni dei pazienti, affinché contribuiscano all'identificazione di linee guida per le malattie rare che saranno archiviate nella piattaforma online.



Gruppo di Esperti sulle Malattie Rare

Si sono riuniti in Lussemburgo il 2 e 4 luglio scorso per la seconda volta i componenti del Gruppo di Esperti della Commissione sulle Malattie Rare che sostituisce il Comitato di Esperti sulle Malattie Rare dell'Unione Europea (EUCERD) e riunisce i rappresentanti degli Stati membri e diverse parti interessate per assistere la Commissione Europea nel formulare e attuare misure di politica europea per la lotta alle malattie rare. Tra i temi affrontati, la codifica delle malattie rare, le reti europee di riferimento per le malattie rare nel quadro della direttiva sull'assistenza sanitaria transfrontaliera e la relazione della Commissione Europea sull'attuazione della comunicazione della Commissione sulle Malattie Rare: una sfida per l'Europa e la raccomandazione del Consiglio dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare.



Malattia di Gaucher

Da Genova un algoritmo per non sbagliare la diagnosi

Creata un algoritmo che facilita la diagnosi della malattia di Gaucher, che, come tante altre patologie rare, è sotto diagnosticata. Un sistema rivolto a pediatri ed ematologi e creato dalla Dottoressa Maja Di Rocco, responsabile della struttura semplice dipartimentale di Malattie rare dell'Ospedale "Gaslini" di Genova. "I sintomi tipici della malattia di Gaucher sono la splenomegalia (l'aumento del volume della milza), la piastrinopenia e l'anemia - spiega

- Se a questi sintomi se ne associa un altro, che può essere un'alterazione radiologica dei femori, l'aumento della ferritina nel sangue o la diminuzione della crescita, occorre eseguire immediatamente un dosaggio enzimatico, che potrà rivelare la presenza della malattia. La diagnosi dev'essere la più precoce possibile: ogni ritardo, infatti, comporta una sintomatologia rilevante con danno d'organo a volte irreversibile e una risposta meno valida alla terapia".

Mucopolisaccaridosi (Mps) Nella giornata mondiale appello all'Aifa per approvazione del farmaco salvavita

Celebrata il 15 maggio in tutto il mondo la Mps Awareness day, nata per sensibilizzare sulla mucopolisaccaridosi (Mps). Questa malattia colpisce circa 250 persone in Italia, e consiste nell'accumulo di 'detriti' di molecole in diversi organi, che l'organismo non riesce a smaltire. La giornata, giunta all'ottava edizione, vuole dare dignità e voce alle persone affette, fornire sostegno alle famiglie colpite e raccogliere fondi a favore della ricerca scientifica. Nell'occasione l'Associazione ha lanciato un appello all'Agenzia italiana del Farmaco: "Auspichiamo che dia parere favorevole all'inserimento del farmaco orfano salvavita Elosulfase Alfa per la mucopolisaccaridosi di tipo IV A, nota come sindrome di Morquio. Questo consentirebbe l'utilizzo del farmaco immediatamente. Cosa di fondamentale importanza perché sappiamo che la lotta alle Malattie Rare è una lotta contro il tempo, che si vince solo con la diagnosi precoce e la conseguente, immediata, somministrazione della cura, laddove esiste". (ANSA)

info@aismme.org ☎ 049.990700

COME AIUTARE AISMME ONLUS

Se vuoi sostenere direttamente i progetti dell'associazione puoi versare un tuo contributo libero:

a mezzo versamento c/c postale 68.59.58.34

con bonifico bancario Banca Etica
IBAN IT 93 X 05018 12101 000000121810

devolvendo il 5 per mille ad AISMME Onlus
Codice fisc. 9218104 0285 usando:
mod. integrativo CUD, mod. 730/1 bis redditi;
mod. unico persone fisiche.



Malattia di Pompe

Da Telethon finanziamenti

Assegnato da Telethon un finanziamento per individuare nuove possibili strategie di cura per la malattia di Pompe al gruppo di ricerca di Emanuele Buratti dell'ICGEB di Trieste e quello di Andrea Elena Dardis del Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria "Santa Maria della Misericordia" di Udine. Il Centro è una delle strutture di eccellenza europee per la cura e la ricerca di nuovi trattamenti nella Glicogenosi 2 e in altre patologie lisosomiali, collabora con ricercatori europei e statunitensi ed è attualmente impegnato nel coordinamento di un importante progetto europeo riguardante lo sviluppo di un registro di un'altra malattia neurodegenerativa, la malattia di Niemann-Pick C.

Il registro di patologia migliora la diagnosi

Publicato su Molecular Genetics and Metabolism uno studio su 1.059 individui affetti da malattia di Pompe e iscritti nel Registro di malattia, effettuato da un team internazionale di ricercatori per analizzare i metodi diagnostici e i vantaggi che ne conseguono. "I saggi dell'attività enzimatica rimangono il metodo d'elezione per diagnosticare la malattia di Pompe - si legge - con un crescente impiego di saggi sul sangue rispetto ai lunghi ed invasivi metodi basati sul prelievo dei tessuti e sulle biopsie muscolari. Le tecniche di colorazione specifiche della malattia di Pompe, come ad esempio l'acido periodico di Schiff per diagnosticare le fibre muscolari vacuolate presenti nei neonati, sono abbastanza promettenti dal momento che sono veloci, poco costose e relativamente non invasive. L'uso crescente di saggi sul sangue, da soli o in combinazione con altri metodi, contribuirà alla diagnosi precoce della malattia di Pompe, con una conseguente presa in carico più tempestiva del paziente con terapia enzimatica sostitutiva".

La diagnosi tempestiva è indispensabile

Una diagnosi tempestiva, possibile grazie allo screening neonatale, può cambiare radicalmente la vita dei pazienti, che possono essere immediatamente trattati con la corretta terapia enzimatica sostitutiva (ERT). Lo afferma uno studio pubblicato su Pediatrics and Neonatology, che sostiene anche che la ricerca nei confronti di questa patologia, che nel mondo colpisce circa 10.000 pazienti, deve continuare anche perché recentemente è stato identificato un nuovo fenotipo per la forma classica della malattia ad esordio infantile.

Da Messina a Taiwan per parlare della malattia di Pompe

Nel maggio scorso il prof. Antonio Toscano dell'Azienda Ospedaliera Universitaria di Messina è stato invitato a Taipei nell'ambito di un convegno di Neurologi dei paesi Asiatici. Ha svolto relazioni sugli ultimi aggiornamenti in tema di diagnostica e terapia delle Malattie muscolari, utilità degli screening di popolazione in pazienti a rischio per malattie muscolari e gestione dei pazienti con Malattia di Pompe (Glicogenosi muscolare tipo II) nei paesi Europei.

Taiwan, sebbene sia una nazione di ridotta estensione territoriale, è stato il primo Stato nel mondo ad effettuare un ampio screening neonatale per malattie rare. Il test è stato effettuato su 473.738 neonati per circa 2 anni. È risultato che 31 bambini erano affetti da Malattia di Pompe. Lo studio ha consentito di documentare un notevole incremento dei tassi di sopravvivenza dei bambini con malattia di Pompe nati nell'era post-trattamento con ERT rispetto a quelli nati nel periodo pre-trattamento. In vari Centri nel mondo, alcuni dei bambini trattati hanno raggiunto i 13-14 anni di età. Durante l'incontro di Taipei sono stati discussi i risultati di uno screening di popolazione ad alto rischio per malattie muscolari - coordinato a livello nazionale dallo stesso prof. Toscano - ed eseguito negli ultimi 2 anni in Italia da 18 centri per le malattie muscolari.



Malattia di Niemann Pick tipo C NPC: ci hai mai pensato? Una campagna destinata ai medici

Una diagnosi che arriva con un ritardo medio di 5/6 anni, una patologia spesso confusa con altre, un frustrante e continuo peregrinare da ospedale in ospedale alla ricerca di una risposta. Ecco quanto ogni giorno sono costrette a vivere le persone affette dalla rara patologia di Niemann Pick tipo C: malattia progressiva, irreversibile ed invalidante con sintomi variabili ed eterogenei, che colpisce soggetti di tutte le età e che causa un accumulo intracellulare di lipidi nel cervello, nel fegato e nella milza. Con l'obiettivo di aumentare la conoscenza dei segni e dei sintomi di questa malattia tra i professionisti del settore sanitario, l'International Niemann Pick Disease Alliance (INPDA) coordina la campagna di sensibilizzazione mondiale "Think again, think NP-C" (www.think-npc.com) che l'As-

sociazione Italiana Niemann Pick Onlus lancia sul territorio nazionale come "NPC: ci hai mai pensato?". Il claim della campagna vuole ricordare la NPC a tutti coloro che non pensano a questa patologia quando si trovano di fronte a pazienti con un quadro diagnostico poco chiaro e il fine di questa iniziativa è proprio quello di indurre negli operatori sanitari il sospetto di malat-

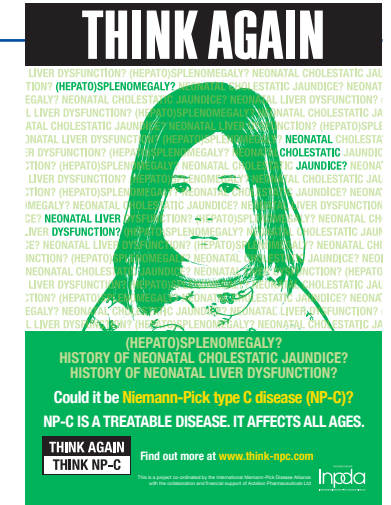
tia: collegando tra loro i sintomi si potrebbe infatti evidenziare un quadro riconducibile alla NPC ed indirizzare immediatamente il paziente ad un centro di riferimento per gli opportuni test diagnostici di conferma. In questo modo si garantirebbe una diagnosi tempestiva della malattia, fondamentale dal momento che per la Niemann Pick tipo C esiste una terapia in grado

Al via una sperimentazione sul Vorinostat

Al via da settembre una sperimentazione clinica presso l'NIH (Istituto Nazionale della Sanità USA) per studiare la sicurezza e la tollerabilità di Vorinostat negli adulti con malattia di Niemann-Pick, tipo C1. Lo studio, annunciato dagli uffici centrali della Fondazione Niemann Pick americana, sarà condotto dal

Dr. Forbes D. Porter.

Il trial clinico durerà sei mesi ed è uno studio open label su 12 pazienti: ogni paziente riceverà Vorinostat e non ci sono placebo. I pazienti dovranno recarsi all'Istituto Nazionale della Sanità (NIH) per tre visite (7-10 giorni ogni volta) dove verranno fatti prelievi di sangue ed una puntura



lombare (rachicentesi) per raccogliere il liquido spinale per misurare la quantità di farmaco assorbito. I pazienti saranno sottoposti anche a prove di udito, linguaggio, deglutizione e movimento. Per informazioni o per partecipare al trial inviare una e-mail all'indirizzo nichdnp1@mail.nih.gov.

Patologie da accumulo lisosomiale Negli USA si discute l'inclusione nel panel dello screening

Negli Stati Uniti i bambini appena nati sono sottoposti a screening per almeno 29 differenti malattie. "I gruppi di sostegno dei pazienti continuano a fornire il loro contributo per spingere le autorità sanitarie e federali ad allargare il panel di malattie screenabili - spiega

Alessia Ciancaleoni Bartoli - Il comitato che ha il compito di consigliare il Segretario del Dipartimento della Salute e dei Servizi Umani degli Stati Uniti circa la composizione del pannello NBS ha ricevuto proposte per l'inserimento della malattia di Krabbe, della malattia di Pompe,

della malattia di Fabry, e della malattia di Niemann-Pick di tipo A e B. Nessuna di queste condizioni è ancora stata omologata a causa di preoccupazioni, come ad esempio i costi e il momento opportuno in cui avviare trattamenti in pazienti con varianti della malattia lieve o

ad insorgenza tardiva. Tuttavia, lo stato di New York ha già aggiunto la malattia di Krabbe nel 2006, e in altri tre Stati (Illinois, Missouri e New Mexico) hanno intrapreso azioni al fine di iniziare il programma NBS per un massimo di cinque LSDs entro i prossimi anni".

La terapia domiciliare è un diritto ANCHE PER I MALATI RARI

L'assistenza e la terapia domiciliare sono un diritto, anche per chi è affetto da malattie rare. Lo conferma un documento approvato dalla Conferenza Stato Regioni nel marzo scorso, che sancisce i diritti del paziente e le responsabilità delle Regioni.

Nel "Documento sulla somministrazione a domicilio di farmaci ad alto costo per persone con malattia rara", si ribadisce che la terapia domiciliare deve essere applicata a tutti i pazienti che sono nelle condizioni cliniche adeguate per essere curati a casa, su decisione del Centro di riferimento. E'

dovere del Sistema Sanitario Regionale attivare questo servizio, utilizzando le proprie risorse o appoggiandosi ai programmi domiciliari finanziati dalle case farmaceutiche, purché rispettino gli standard che il documento sancisce e le prescrizioni del Centro di riferimento, la prescrizione del farmaco, il dosaggio e la modalità. Accanto alla somministrazione del farmaco deve esserci anche il monitoraggio clinico, che deve essere garantito dalla USL ed è responsabilità del distretto di residenza attraverso il pediatra, il medico di famiglia o il medico del distretto.

TUTOR: la terapia Genzyme a domicilio

Il programma TUTOR è attivo su tutto il territorio nazionale, viene attivato dal medico curante per i pazienti affetti da Malattia di Gaucher, Malattia di Fabry e Mucopolisaccaridosi I in trattamento con terapie Genzyme, clinicamente stabili ritenuti idonei. Il programma, completamente gratuito, assicura la continuità assistenziale, l'aderenza alla terapia ed il contenimento dei costi ospedalieri. Un infermiere (sempre lo stesso) porta a domicilio al paziente la terapia enzimatica sostitutiva, garantendo un servizio di elevata professionalità. TUTOR si propone di:

- Permettere al paziente di effettuare il trattamento nel proprio ambiente domestico in orari fless-

sibili e di migliorare la propria dimensione sociale e/o lavorativa, migliorandone la qualità di vita ed eliminando il tempo perso nei continui spostamenti per raggiungere il centro clinico.

- Sostenere il paziente ed i suoi familiari, favorendo la continuità assistenziale attraverso la figura di un infermiere dedicato che affianca il medico curante.
- Contenere la durata ed il numero degli accessi ospedalieri, a vantaggio sia del paziente che del SSN.
- Garantire un'attenta e scrupolosa aderenza al piano terapeutico stabilito dal medico curante, grazie alla piena sinergia dell'infermiere con il centro clinico.

Utility

Al Policlinico di Verona 'Masterchef' per cucinare cibo sano e buono per malati metabolici

"Hai una malattia metabolica ereditaria? La dieta aproteica è una sfida quotidiana? Gli alimenti aproteici ti sembrano monotoni? Ti faremo cambiare idea!" E' questo l'invito dell'equipe della Clinica Pediatrica, Malattie Metaboliche Ereditarie, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona Policlinico G.B. Rossi, che ha organizzato a Verona l'8 novembre scorso un corso di cucina aproteica, destinato a malati di malattie metaboliche e ai loro familiari, promosso in collaborazione con Mevalia (Shar) e con l'Istituto Professionale Servizi per l'Enogastronomia e l'Ospitalità Alberghiera "Angelo Berti" di Verona. Durante il corso i partecipanti hanno preparato alcune pietanze ipoproteiche accompagnati passo

passo da uno chef esperto, quindi la degustazione l'assegnazione del primo titolo di 'MasterChef Aproteico'. "Alcune patologie - spiegano gli organizzatori, il Prof. Attilio Boner e i Dottori Andrea Bordugo e Alice Dianin - necessitano di un calibrato apporto proteico in quanto l'organismo non riesce a sintetizzare, per mancanza o insufficienza enzimatica, tutti gli aminoacidi di cui le proteine sono formate. Sono malattie diffuse, come le amminoacidopatie, le acidurie organiche, le beta ossidazioni acidi grassi, le glicogenosi, che interessano molti pazienti, costretti a una vita di dieta. Spesso poco gradevole al palato, anche se una vera e propria necessità salvavita".

Dagli USA un nuovo dolcificante: l'advantame ATTENZIONE, NON VIENE INDICATO NELLA CONFEZIONE

E' l'advantame il nuovo dolcificante 'ad alta intensità' approvato dalla Food and Drug Administration, l'ente americano che regola cibi e farmaci. E' simile al più noto aspartame, ma molto più dolce. L'advantame è chimicamente 'parente' dell'aspartame e quindi le persone che non possono prenderlo, come chi soffre di fenilchetonuria, dovranno evitarlo. I cibi che contengono aspartame devono indicarlo sulla confezione, ma, attenzione, con l'advantame non sarà necessario, perché essendo molto più dolce dell'aspartame ne basta una quantità molto piccola per raggiungere lo stesso livello di dolcezza.



Community

CONSENSO INFORMATO Una pratica trasformativa della relazione medico paziente, non un obbligo

Il Codice Deontologico ribadisce che è un atto strettamente medico. In realtà, spesso, si ha l'impressione che vi sia una riflessione insufficiente sul tema del Consenso informato. Molto spesso è percepito dai medici come un impedimento e proposto ai pazienti come una formalità amministrativa da sbrigare prima di potere attuare procedure più importanti. In altri casi, purtroppo non infrequenti, è percepito come un approccio da utilizzare in un'ottica di medicina difensiva, per limitare il rischio di contenzioso ove le procedure sanitarie dovessero presentare complicanze. Questo tipo di mentalità non considera la possibilità che le fasi di acquisizione del consenso costituiscano al contrario

un momento di compartecipazione tra medico e paziente, in grado di modificare profondamente la natura del rapporto terapeutico. L'atto dell'informazione al paziente, quindi della raccolta del suo consenso o dissenso, costituisce un'occasione di straordinario potenziale, sia costruttivo che "distruttivo", nella dimensione relazionale medico-paziente. In termini generali, per essere valido, il consenso deve essere frutto di un processo decisionale volontario, scaturito a seguito di un'informazione che deve essere accurata e completa e fornita ad un paziente che possiede una valida capacità di decidere rispetto al proprio trattamento. Si ribalta così il classico approccio

paternalistico del medico rispetto al paziente, ancorato allo straordinario livello tecnico ed anche, specie in passato, informativo, che ha storicamente separato curante e malato. Se il processo di informazione, di valutazione e di scelta non è effettivamente condiviso, è difficile affermare che il processo decisionale del paziente possa definirsi realmente libero, quanto meno da pregiudizi che possono allontanare da scelte terapeutiche valide o fuorviare verso scelte scientificamente poco motivate. I medici spesso si risentono perché percepiscono l'acquisizione del consenso informato come una limitazione e l'accettano solo per via dell'aspetto

di medicina difensiva. I pazienti, spesso, temono che chiedere informazioni al medico sia inopportuno, per cui acquisiscono il parere, poi, colti dai normali dubbi che ogni essere umano ha di fronte ad una malattia o ad un intervento, assumono informazioni da fonti disparate, confondendosi, sviluppando risentimento, perdendo tempo spesso invece prezioso. Quello che manca, e che andrebbe invece sviluppata, è una effettiva cultura del consenso informato come pratica trasformativa della relazione medico-paziente, e non come obbligo per adempiere all'ennesimo dovere di un Paese burocratizzato e sclerotico. La pratica del consenso informato è una pratica di informazione, miglioramento dei rapporti personali e professionali e sviluppo della libertà. Da www.quotidianosanita.it/

Dalla redazione La redazione di AISMMME NEWS è disponibile per quanti desiderassero far conoscere la loro storia e la loro esperienza nell'ambito delle Malattie Metaboliche Ereditarie che potrebbe essere di esempio o di aiuto ad altre famiglie o persone. Ci scusiamo sin d'ora per le eventuali inesattezze contenute in questa pubblicazione. Saremo lieti di riprendere l'argomento e pubblicare le eventuali modifiche o correzioni nella prossima pubblicazione. **Ringraziamo vivamente i Medici che hanno dato il loro supporto, determinante per poter dare una corretta informazione nell'ambito della prevenzione, diagnosi e trattamento delle Malattie Metaboliche Ereditarie.**

AISMME NEWS rivista di prevenzione ed informazione

Editore e redazione: AISMMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus - Sede Legale: Via N. Tommaseo, 67-c 35131 PADOVA tel. 049-9900700 fax 049-9900700

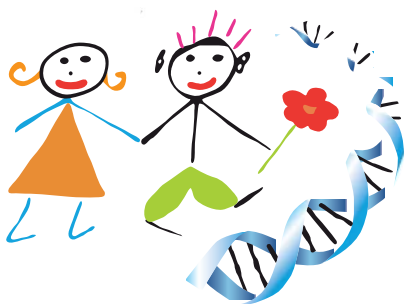
info@aismme.org - www.aismme.org - Cod. Fisc. 92181040285 Iscritta al Registro Volontariato Regione Veneto: PD0704

Direttore Responsabile: Giuliana Valerio
Fotografie: dall'archivio di AISMMME Onlus
Progetto grafico: Studio Colibri - Ponte S. Nicolò (PD)
Impaginazione: Espodesign - Limena (PD)
Stampa: Graficart Arti Grafiche Srl - Resana (TV)

Comitato di Redazione: il Consiglio Direttivo di AISMMME Onlus e Giuliana Valerio
Tiratura: copie 12.500, pubblicazione semestrale
Chiuso in redazione il 4 Novembre 2014
Registrata al Trib. di Padova n. 2.078 del 13.4.2007

I dati necessari per l'invio della rivista sono trattati elettronicamente e utilizzati dall'editore AISMMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus per la sola spedizione della rivista. Ai sensi del decreto legislativo 30-06-2003 n. 196 è possibile in qualsiasi momento chiedere l'annullamento dell'invio o modificare o cancellare i dati o semplicemente opporsi al loro utilizzo scrivendo a: AISMMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus Via N. Tommaseo, 67-c - 35131 Padova o a mezzo e-mail all'indirizzo: info@aismme.org

Buon Natale!



Associazione Italiana Sostegno
Malattie Metaboliche Ereditarie
Onlus

aismme

*Addolcire le Feste con le dolcezze
di Natale di AISMME Onlus è un gesto
di solidarietà a favore dei bambini affetti
da malattie metaboliche ereditarie.*

PER INFORMAZIONI info@aismme.org Numero Verde 800.910.206