



Relazione delle attività 2014

1. Orphanet Internazionale

1.1	Obiettivo	5
1.2	Presentazione del database	5
1.3	Contenuto del database di Orphanet	6
1.4	Elenco dei servizi specialistici di Orphanet	7

2. Orphanet Italia

2.1	Principali risultati ottenuti nel 2014	11
2.2	Raccolta dei dati nel 2014	12
2.3	EUROPLAN II	12
2.4	Piano Nazionale delle Malattie Rare	13
2.5	Sito nazionale	13
2.6	OrphaNews Italia	14
2.7	Mappatura dei centri esperti	15
2.8	Quaderni di Orphanet	16
2.9	Implementazione delle Linee Guida di Emergenza	16
2.10	Comunicazione e diffusione di Orphanet	17
2.11	Collaborazioni e partnership	19
2.12	Secondo Incontro di Primavera con le Associazioni di Pazienti	19
2.13	Partecipazione ad eventi	20
2.14	Enti finanziatori e sponsor	22
2.15	Team di Orphanet Italia	22

1

Orphanet Internazionale

1.1 Obiettivo

L'obiettivo generale di Orphanet è fornire al grande pubblico un insieme esaustivo di informazioni sulle malattie rare (MR) e sui farmaci orfani (FO), al fine di contribuire al miglioramento della diagnosi, della presa in carico e del trattamento dei pazienti affetti dalle malattie rare.

1.2 Presentazione del database

Attualmente Orphanet rappresenta il database più esaustivo sulle MR, in particolare per quanto riguarda i documenti di riferimento. È il solo progetto che permette di associare le malattie alle relative informazioni esistenti in letteratura e ai servizi utili per i pazienti, i ricercatori e i professionisti della salute. Inoltre, il contenuto del sito web di Orphanet si fa forte della sua validazione da parte di esperti, dell'aggiornamento continuo e del controllo di qualità dei dati. Queste caratteristiche uniche rendono Orphanet il sito web di riferimento per le MR, in quanto permette a diversi portatori di interesse e, in particolare ai professionisti della salute e ai ricercatori, di tenere il passo con una conoscenza sulle MR in continua evoluzione.

Attraverso il sito è possibile accedere a:

- Un elenco completo delle malattie rare classificate mediante un sistema poligerarchico. Per ogni malattia sono disponibili la classificazione ICD10, l'OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), riferimenti a MeSH (Medical Subject Headings), UMLS (Unified Medical Language System), MedRa (Medical Dictionary for Regulatory Activities), geni correlati e una "carta di identità" comprensiva dei dati sulla prevalenza, sull'età di esordio, e sulla modalità di trasmissione
- Un'enciclopedia di oltre 6.600 malattie rare o gruppi di malattie, redatta e valutata da esperti a livello mondiale. Le descrizioni sono redatte in inglese e in seguito tradotte in francese, tedesco, italiano, portoghese, spagnolo, olandese, polacco, slovacco, greco e finlandese. Per specifiche malattie, sono realizzati e tradotti dal francese degli articoli per il grande pubblico e le Linee guida di emergenza.
- Un elenco degli articoli di revisione sulle malattie rare e delle linee guida cliniche
- degli articoli di qualità pubblicati da riviste o società scientifiche. Previa autorizzazione degli autori ed editor, sono stati pubblicati oltre 1.000 articoli, che comprendono linee guida cliniche nazionali ed internazionali, redatte da società scientifiche e non pubblicate su riviste soggette a peer-review ma rese disponibili forma di relazioni.
- Un elenco dei farmaci orfani e dei farmaci indicati per le malattie rare, con tutte le loro fasi di sviluppo, dalla designazione orfana all'autorizzazione all'immissione in commercio.
- Un elenco dei servizi specialistici nei 39 paesi di Orphanet, validati da esperti a livello nazionale, che forniscono informazioni su centri di riferimento/presidi e consulenze specialistiche, laboratori di diagnosi, progetti di ricerca, sperimentazioni cliniche, registri, network, piattaforme tecnologiche, associazioni di pazienti.

Una serie di altri servizi:

- Uno strumento di supporto alla diagnosi (ricerca per segno e sintomo).
- **OrphaNews**, una newsletter in inglese che divulga gli ultimi sviluppi scientifici e politici nel campo delle malattie rare, pubblicata anche in francese e italiano.
- Una raccolta di relazioni e studi tematici di vario argomento: la sezione "I Quaderni di Orphanet" (ORS), costituita da documenti in formato PDF

1.3 Contenuto del database di Orphanet

Nel 2014, il database delle malattie comprendeva 9.539 malattie o gruppi di malattie e i loro sinonimi. Il database delle sostanze e dei farmaci orfani contiene i seguenti dati:

Per l'Europa: 1.219 sostanze legate a 1.198 designazioni orfane (relative a 548 malattie), 187 autorizzazioni all'immissione in commercio (di cui 83 in seguito a designazione orfana e 104 senza precedente designazione orfana) (relative a 199 malattie)

Per gli Stati Uniti: 786 sostanze legate a 896 designazioni orfane (relative a 419 malattie), 193 autorizzazioni all'immissione in commercio in seguito a designazione orfana (relative a 187 malattie).

1.4 Elenco dei servizi specialistici di Orphanet

Orphanet fornisce un elenco di:

Centri di riferimento/presidi/consulenze genetiche

Laboratori di diagnosi

Associazioni di pazienti

Sperimentazioni cliniche

Registri di pazienti

Registri di mutazioni

Biobanche

Progetti di ricerca in corso

Piattaforme

Network

I dati vengono raccolti dagli information scientist di ciascun paese sulla base sia di fonti ufficiali nazionali che, in modo proattivo, di fonti non ufficiali. I dati vengono sottoposti a un processo di validazione antecedente alla loro pubblicazione e a un controllo di qualità. L'obiettivo di questo processo multifase è quello di generare dati di elevata qualità, accuratezza e attendibilità: completi, validi, coerenti, univoci e omogenei con gli altri dati del database.

Per le fonti ufficiali, non è necessaria alcuna validazione preliminare, anche se i dati vengono comunque sottoposti a un controllo di qualità. In caso di fonti non ufficiali, invece, i dati vengono sottoposti a una validazione preliminare, che è definita da ciascun paese sulla base di procedure stabilite a livello nazionale, possibilmente in concerto con le autorità sanitarie, per garantire la rilevanza dei dati per la comunità delle malattie rare. Una seconda fase di validazione viene eseguita dal team coordinatore di Orphanet in base a criteri di rilevanza per le malattie rare, di coerenza con i dati degli altri paesi e di corretta indicizzazione con i sistemi di classificazione delle malattie. Una terza fase di controllo della qualità è effettuata sui dati pubblicati online, a seguito di una procedura definita a livello nazionale (revisione annuale da parte del Comitato Scientifico, o di autorità competenti). Almeno una volta l'anno, i professionisti sono invitati a verificare e aggiornare i servizi specialistici per cui sono registrati su Orphanet.

I 39 paesi in cui Orphanet raccoglie dati sono i seguenti:

Armenia, Australia occidentale, Austria, Belgio, Bulgaria, Canada, Cipro, Croazia, Danimarca, Estonia, Finlandia, Francia, Georgia, Germania, Grecia, Irlanda, Israele, Italia, Lettonia, Libano, Lituania, Lussemburgo, Marocco, Norvegia, Paesi Bassi, Polonia, Portogallo, Regno Unito, Repubblica Ceca, Romania, Serbia, Slovacchia, Slovenia, Spagna, Svezia, Svizzera, Tunisia, Turchia, Ungheria.

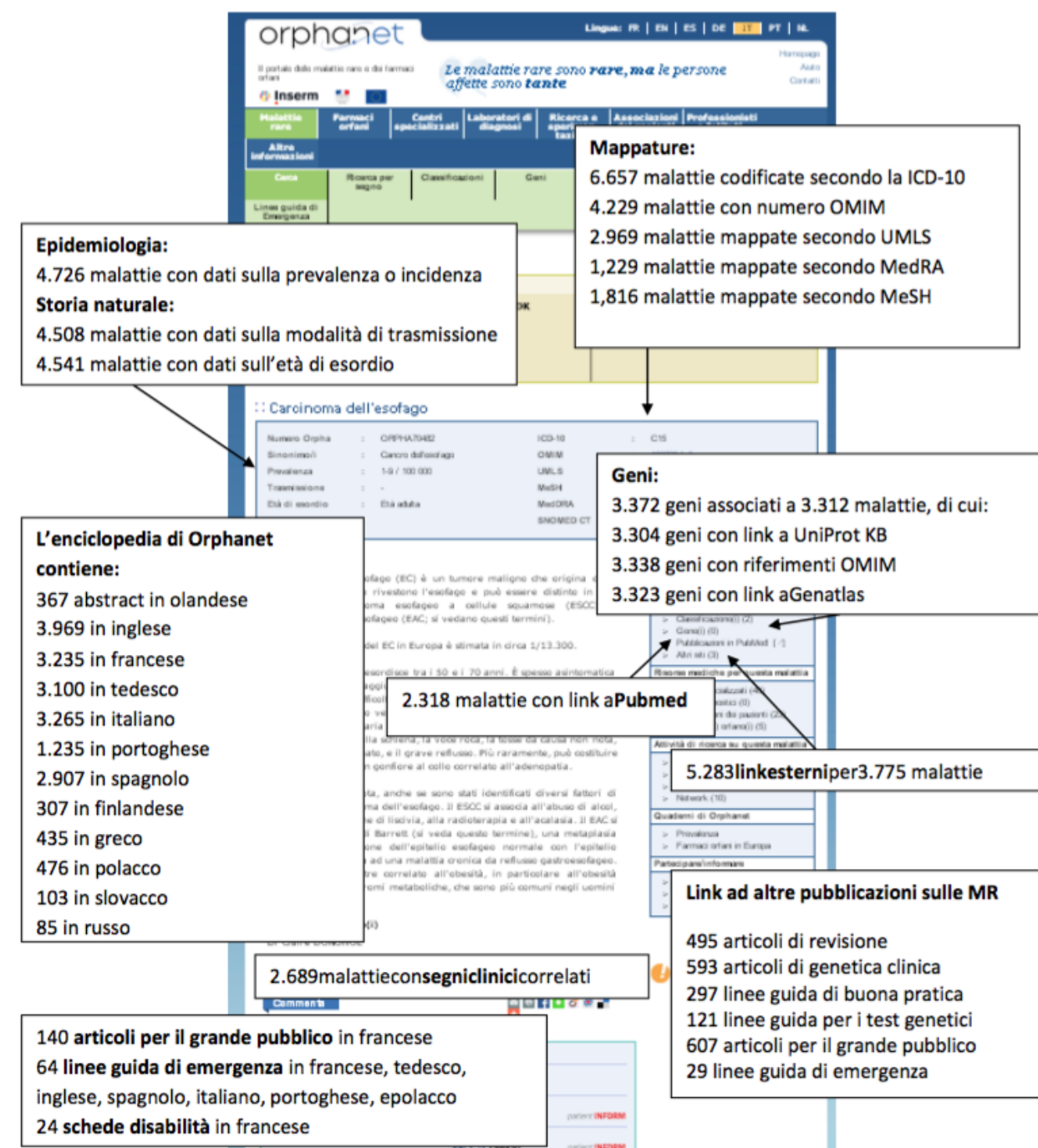
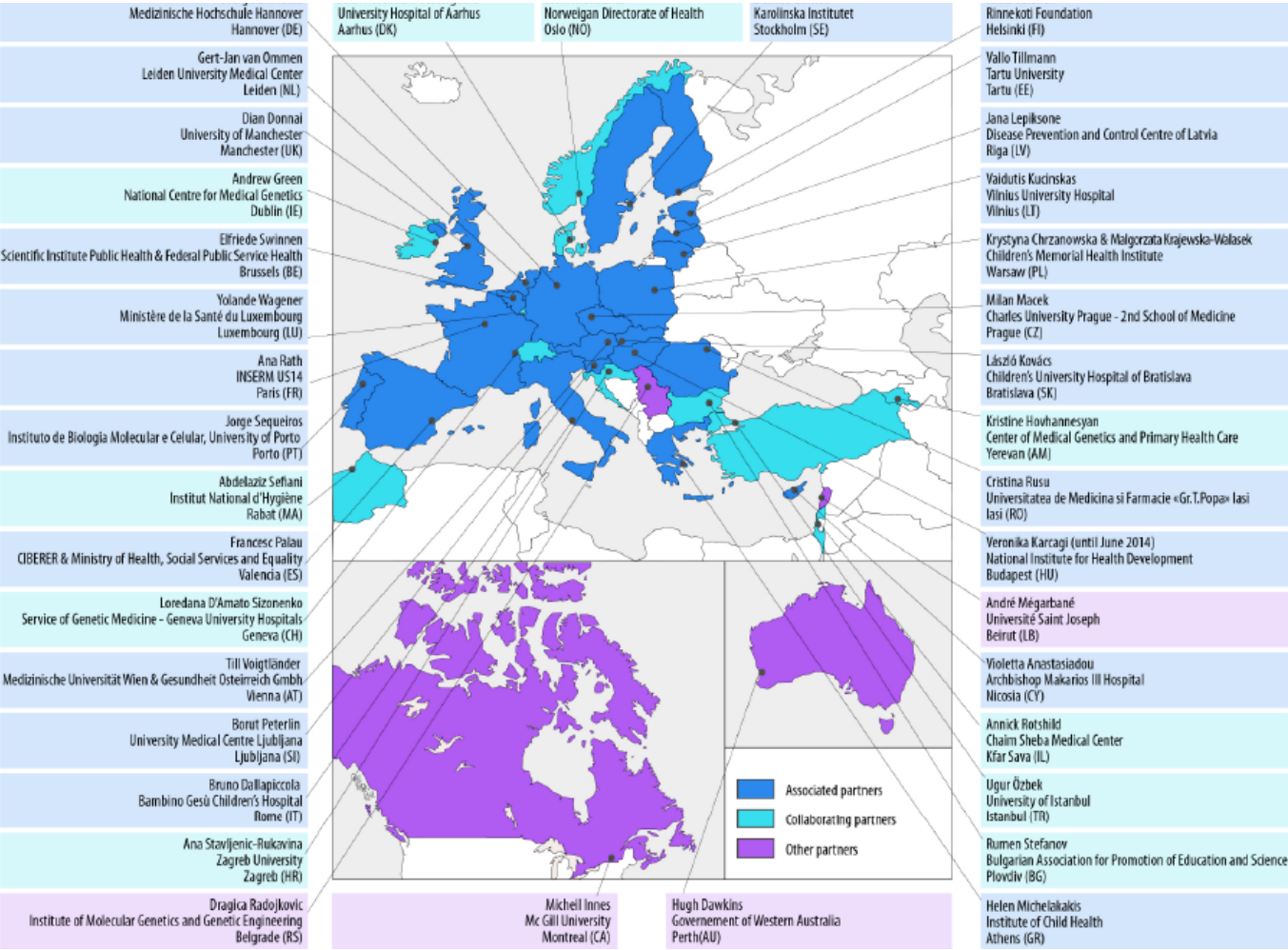


Fig.1 La rete di Orphanet nel 2014

Vengono raccolti dati sulla ricerca (progetti di ricerca, sperimentazioni cliniche, registri di pazienti, biobanche e database di mutazioni) anche in paesi che non fanno parte della rete di Orphanet, in cui gli enti finanziatori appartengono al consorzio IRDiRC (Stati Uniti e Corea del Sud).



La raccolta dei dati e/o gli aggiornamenti annuali sono gestiti dai team a livello nazionale, quando dispongono di fondi sufficienti per un professionista dedicato, o dal team coordinatore per conto del team nazionale di Orphanet.

Nel 2014, tutti i paesi gestivano, a livello nazionale, sia la raccolta di dati che gli aggiornamenti, fatta eccezione per Bulgaria, Cipro, Danimarca, Georgia, Libano, Lussemburgo, Norvegia e Turchia.

2



**Orphanet
Italia**

2.1 Principali risultati ottenuti nel 2014

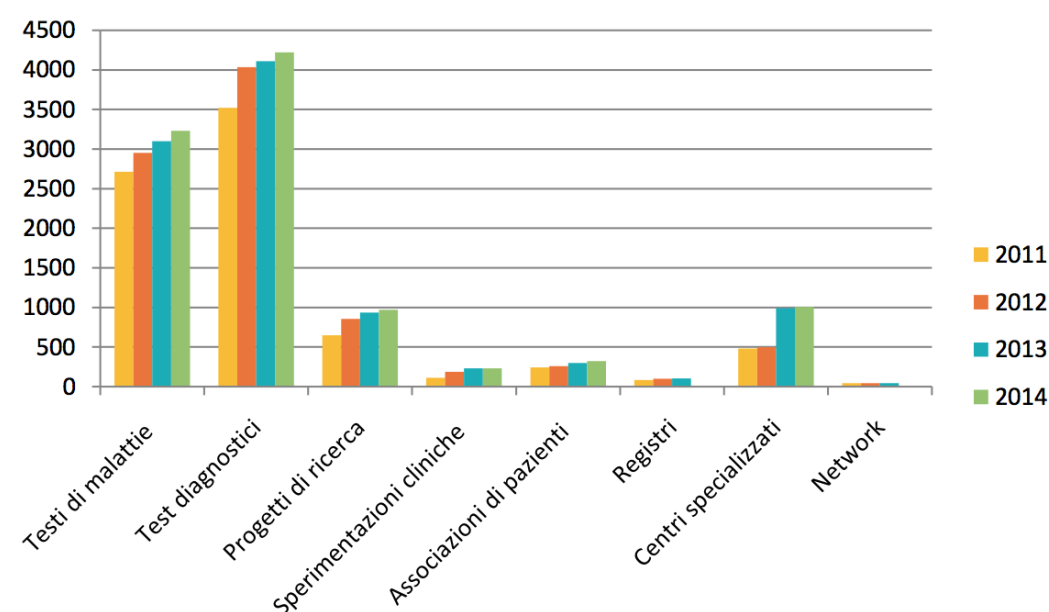
- È stata implementata e aggiornata l'enciclopedia delle malattie rare
- È stato implementato e aggiornato l'elenco dei centri esperti, dei laboratori di diagnosi, delle sperimentazioni cliniche, dei progetti di ricerca, dei network, dei registri e delle associazioni dei pazienti
- Sono stati effettuati la revisione e il controllo dei dati evidenziati nei Quality Assurance Review e New Entries Quality Control inviati dal team coordinatore francese
- È proseguita la mappatura dei centri esperti in Italia mediante una collaborazione con il Tavolo Tecnico Interregionale per le malattie rare
- Sono stati pubblicati in italiano i seguenti Quaderni di Orphanet: Relazione delle attività 2013 (febbraio 2014); OrphaNew Italia – Questionario di gradimento (marzo 2014); Relazione delle attività di Orphanet-Italia 2013 (aprile 2014); Prevalenza delle malattie rare (maggio 2014); Elenco delle malattie rare e sinonimi (luglio 2014)
- Sono state pubblicate nuove Linee guida di emergenza in italiano
- È stata portata avanti la pubblicazione di OrphaNews Italia, traduzione italiana della newsletter OrphaNews Europe
- Orphanet-Italia ha partecipato e dato il suo contributo a diversi eventi, tra cui il la Conferenza finale del progetto EUROPLAN II e il Secondo Incontro di Primavera con le Associazioni di Pazienti
- Sono stati presentati i poster A survey on the centres of expertise for rare diseases in Italy e The results of a satisfaction survey on OrphaNews Italy alla settima European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD 2014 Berlin, 8-10 maggio)
- È stato implementato il sito nazionale di Orphanet
- Sono stati realizzati i contenuti e la grafica della pagina Orphanet-Italia sul nuovo portale dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
- È stata implementata con nuovi contenuti la pagina Facebook di Orphanet-Italia
- È stato aperto il canale YouTube di Orphanet-Italia
- Sono stati realizzati due video: un video per la Giornata delle Malattie Rare 2014 e il video tutorial Introduzione all'utilizzo del portale Orphanet
- È stata diffusa l'app mobile di Orphanet per iPhone, iPad e Android
- È stato realizzato un volantino A5 sul portale di Orphanet
- È stato svolto il corso ECM Orphanet: come usare il portale di riferimento per le malattie rare presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

2.2 Raccolta dei dati nel 2014

Nel 2014, Orphanet-Italia ha aumentato e aggiornato i contenuti del database con particolare riguardo ai servizi per le malattie rare, proseguendo nell'attività di traduzione dei testi dell'enciclopedia on-line ed aggiornando i testi relativi alle patologie già presenti nel database.

Questa attività complessiva ha permesso di ottenere, alla fine del 2014, i seguenti risultati:

testi di malattie n. 3.229;
test diagnostici n. 4.221;
progetti di ricerca n. 969;
sperimentazioni cliniche n. 231;
associazioni di pazienti n. 323;
registri di pazienti/ registri di mutazioni/biobanche n. 104;
centri specializzati n. 1007;
network n. 44;
linee-guida d'emergenza n. 36.



2.3 EUROPLAN II

Durante le giornate del 27-28 gennaio, Orphanet ha partecipato all'evento conclusivo del progetto EUROPLAN II, per la definizione a livello europeo di piani/strategie nazionali per le malattie rare. In particolare, il coordinatore nazionale e il team hanno contribuito alle attività dei gruppi di lavoro, che hanno avuto il compito di presentare raccomandazioni e proposte per la definizione del primo Piano Nazionale delle Malattie Rare in Italia, approvato poi il 16 ottobre. I gruppi di lavoro comprendevano diversi portatori di interesse: rappresentanti delle associazioni di pazienti (UNIAMO F.I.M.R. ONLUS), decisori politici (Istituto Superiore di Sanità, Tavolo Tecnico Interregionale per le Malattie Rare, Ministero

della Salute), società scientifiche (FISM, FIMMG, FIMP, SIP, SIGU, SIMGEPED). Le tematiche affrontate sono state le seguenti: ricerca, farmaci orfani, rete (centri di riferimento; e-health; assistenza sanitaria transfrontaliera), PDTA e codifica. I risultati finali dei diversi gruppi di lavoro sono stati presentati in occasione della sessione plenaria, aperta al pubblico, tenutasi il 28 gennaio presso l'Auditorium San Paolo dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Orphanet è stato spesso citato nel documento finale come esempio di buona pratica: in particolare, come strumento utile e attendibile per la ricerca di informazioni sulle malattie rare e sui farmaci orfani, per l'identificazione dei centri di riferimento in Italia e per la codifica delle malattie rare. Relativamente a quest'ultimo tema, è stata proposta l'adozione dell'ORPHA code da parte delle istituzioni sanitarie italiane. Inoltre, i risultati del progetto sono stati presentati da UNIAMO in occasione della Giornata delle Malattie Rare 2014, durante l'evento "Dalla ricerca scientifica alla tutela delle persone con malattie rare", tenutosi a Roma.



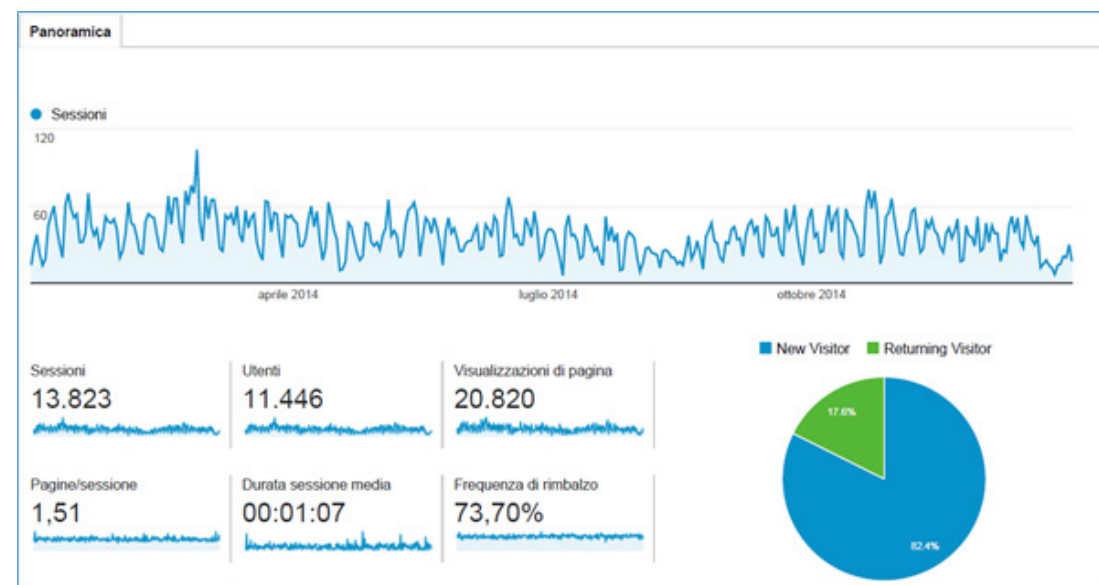
2.4 Piano Nazionale delle Malattie Rare

Il 16 ottobre 2014 è stato approvato il primo Piano Nazionale delle Malattie Rare in Italia. Con una validità triennale (2013-2016), il Piano si muove lungo i tre assi di assistenza, ricerca e prevenzione. Sul versante delle cure, in particolare, definisce un aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, potenziando anche la continuità di intervento tra ospedale e territorio, in modo da assicurare cure a ciascun paziente più in prossimità del proprio domicilio. Quanto alla ricerca l'obiettivo è l'aggregazione delle iniziative in modo da avere una massa critica che consenta la partecipazione a consorzi internazionali per gruppi di patologie. Al tempo stesso si realizzerà un sistema di tracciamento delle ricerche e valutazione dei risultati. Sul fronte della prevenzione, infine, si punterà a screening, consulenze preconcezionali e prenatali e promozione di corretti stili di vita. Orphanet è citato diverse volte nel Piano come fonte affidabile per i dati relativi alle malattie rare e ai farmaci orfani in Italia. In particolare, è dedicata alla descrizione del progetto la sezione Fonti di informazioni europee. Per maggiori informazioni, si rimanda al testo integrale del Piano.

2.5 Sito nazionale



Nel 2014, il sito nazionale è stato aggiornato costantemente. Le notizie presenti sulla homepage sono state aggiornate e pubblicate con cadenza settimanale. Sono stati aggiornati e pubblicizzati, in tempo reale, gli eventi, le notizie e i documenti relativi alle MR e alle associazioni dei pazienti.



Nel 2014, hanno visitato il sito italiano 11.446 utenti, per complessive 13.823 visite e 20.820 pagine visualizzate. Rispetto al 2013, si è registrato un aumento del 10% per quanto riguarda i visitatori e del 4% relativamente alle visite e una leggera flessione nelle pagine visualizzate. Il grafico dimostra come sia elevata la percentuale delle nuove visite, che si assesta attorno al 82%. La percentuale degli utenti che effettuano più visite riguarda circa il 17% del totale.



2.6 OrphaNews Italia

Nel corso dell'anno si è consolidata la traduzione di OrphaNews Europe, il bollettino quindicinale del Comitato degli Esperti sulle Malattie Rare dell'Unione Europea (EUCERD), disponibile gratuitamente online.

La traduzione della newsletter in lingua italiana, pubblicata con il titolo OrphaNews Italia, favorisce la divulgazione, presso un pubblico che si sta rapidamente ampliando, degli sviluppi nel campo delle MR e dei FO: meccanismi delle malattie, nuovi geni-malattia e nuove sindromi, ricerche cliniche, progressi nella presa in carico dei pazienti, iniziative politiche a livello nazionale ed internazionale, attività di sorveglianza epidemiologica,

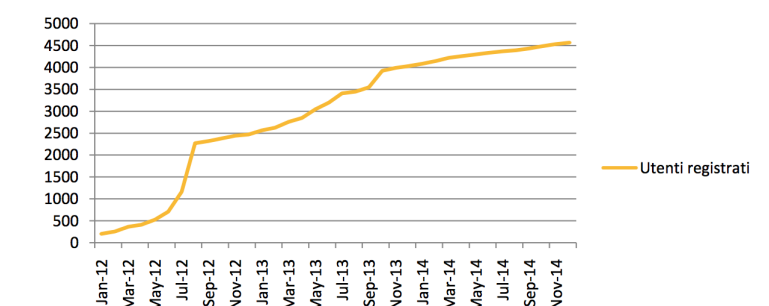
sperimentazioni cliniche, nuovi farmaci orfani approvati, opportunità di finanziamento per la ricerca, questioni etiche, sociali e legali, iniziative ed eventi organizzati dalle associazioni dei pazienti, congressi e conferenze scientifiche e nuove pubblicazioni internazionali.

OrphaNews Italia è rivolta a tutti i portatori di interesse della comunità dei malati rari, ai politici, ai ricercatori, ai professionisti dell'area sanitaria, ai rappresentanti dei pazienti e dell'industria, ai genetisti e a tutti gli altri specialisti che hanno interesse ad essere informati sui progressi e sulle nuove iniziative nell'ambito delle MR e dei FO. La traduzione della newsletter viene realizzata con il contributo di Genzyme, a Sanofi company. Le newsletter tradotte alla fine del 2014 erano 58 ed hanno raggiunto 4563 lettori.



A partire da settembre 2013 fino a marzo 2014, è stato svolto un sondaggio, tramite la compilazione di un questionario online, sul gradimento della newsletter OrphaNews Italia da parte degli utenti. I risultati sono stati raccolti e pubblicati ne Il Quaderno di Orphanet OrphaNews Italia – Questionario di Gradimento pubblicato a marzo 2014 e successivamente illustrati nel poster The results of a satisfaction survey on OrphaNews Italy, esposto il 10 maggio alla settimana European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD 2014 Berlin, 8-10 maggio).

Utenti registrati a OrphaNews Italia



2.7 Mappatura dei centri esperti

In occasione dell'adozione dei piani/strategie nazionali per le malattie rare, che la Commissione Europea ha raccomandato agli Stati membri di attuare entro il 2013, il team coordinatore di Orphanet-Francia ha chiesto a tutti i partner nazionali della rete di controllare e implementare i dati relativi ai Centri esperti per le malattie rare ufficialmente riconosciuti dai diversi Paesi. Orphanet-Italia ha richiesto la collaborazione del Tavolo Tecnico della Rete Interregionale per le malattie rare per avere l'elenco di tali Centri, identificati e riconosciuti con delibera dalle Regioni. Tale mappatura è iniziata a partire dal 1° Gennaio 2013 ed è proseguita per tutto il 2014.

I moduli per la raccolta di informazioni, compilati dai vari Centri, sono stati raccolti, validati da ciascun Coordinamento regionale per le malattie rare, ed infine inviati ad Orphanet.

Alla data di dicembre 2014, 16 Regioni hanno risposto a questo censimento (Piemonte, Valle d'Aosta, Trentino Alto Adige, Abruzzo, Lombardia, Liguria, Emilia Romagna, Marche, Umbria, Toscana, Friuli Venezia Giulia, Campania, Basilicata, Puglia, Sardegna e Sicilia).

Da Gennaio 2013 a Dicembre 2014 sono stati inseriti nel database 550 nuovi Centri di riferimento regionali per le malattie rare su un totale di 703. Indicativamente il 59% di tali Centri è localizzato nel Nord, il 18% nel Centro e il 22% nel Sud Italia.

Il team di Orphanet ha presentato i risultati della mappatura dei Centri esperti per le malattie rare in Italia durante la settimana European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD 2014 Berlin, 8-10 maggio), con il poster A survey on the centres of expertise for rare diseases in Italy.

2.8 Quaderni di Orphanet

I Quaderni di Orphanet costituiscono una serie di relazioni che forniscono dati aggregati su diversi argomenti rilevanti per tutte le malattie rare. Nuove relazioni sono regolarmente pubblicate online e aggiornate periodicamente. Queste relazioni sono pubblicate in formato PDF e sono accessibili dall’homepage e da qualsiasi pagina del sito web. Le versioni aggiornate di queste relazioni sono pubblicizzate in OrphaNews Europe ed OrphaNews Italia. È stato riscontrato un significativo download de I Quaderni di Orphanet: nel 2014, per quanto riguarda la lingua italiana, sono stati consultati 103.851 volte.

Elenco delle malattie rare	38.155
Prevalenza delle malattie o numero di casi pubblicati in ordine alfabetico	17.816
Malattie elencate per prevalenza decrescente o numero di casi pubblicati	12.983
Elenco dei farmaci orfani in Europa	22.693
Relazione delle attività 2012	4.720
Relazione delle attività 2013	7.484
Totale 103.851	

Nel 2014, sono stati pubblicati in italiano i seguenti Quaderni di Orphanet:

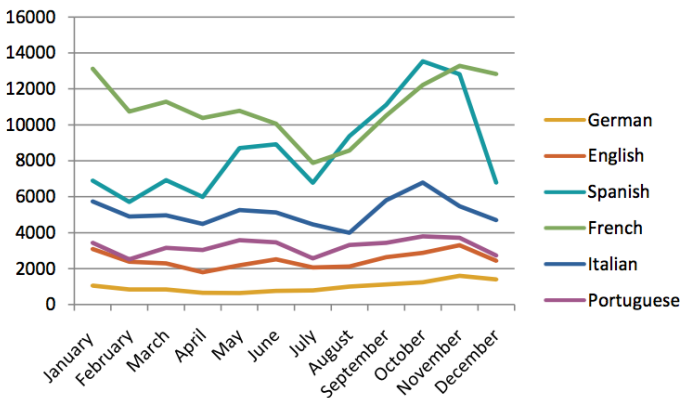
- Relazione delle attività 2013 (febbraio 2014)
- OrphaNew Italia – Questionario di gradimento (marzo 2014)
- Relazione delle attività di Orphanet-Italia 2013 (aprile 2014)
- Prevalenza delle malattie rare (maggio 2014)
- Elenco delle malattie rare e sinonimi (luglio 2014)

La relazione che ha riscosso maggior successo è stata Elenco delle malattie rare, con il relativo numero ORPHA, per una comunicazione più efficace, ma anche per un reperimento agevolato dell’ORPHA code da parte dei clinici e degli addetti alla codifica.

2.9 Implementazione delle Linee Guida di Emergenza



Orphanet-Urgenze si propone di migliorare la gestione dell’emergenza ospedaliera delle MR, mediante l’elaborazione di raccomandazioni sulla presa in carico dei pazienti, che necessitano di cure mediche in regime d’urgenza. Il servizio si rivolge prioritariamente ai medici dei reparti di emergenza e d’urgenza ed è validato e implementato dagli esperti del settore. Queste linee guida sono redatte in collaborazione con i centri di riferimento francesi e le associazioni di pazienti e sono sottoposte a peer-review da parte degli esperti in medicina di emergenza, che appartengono alle principali società scientifiche nazionali.



Nel 2014, le linee guida redatte in lingua italiana, presenti sul sito di Orphanet e integrate con i dati nazionali, erano 36. Nel corso dell’anno, questi documenti sono stati oggetto di frequente consultazione, a conferma dell’utilità e del successo di queste informazioni. Le schede tradotte dal team di Orphanet-Italia sono state validate e integrate da revisori esperti e/o dai membri del comitato scientifico italiano.

2.10 Comunicazione e diffusione di Orphanet



Pagina Facebook

Creata il 27 settembre del 2013, la pagina Facebook di Orphanet-Italia (<https://www.facebook.com/OrphanetItalia>) ha raggiunto 592 “Mi piace” alla fine del 2014, con un incremento del 57% rispetto alla fine dell’anno precedente. Questo canale è dedicato alla promozione degli eventi e delle notizie relativi alle malattie rare e ai farmaci orfani, con particolare attenzione alle seguenti tematiche: eventi; newsletter di OrphaNews Italia; notizie dall’Italia e dal mondo; ricerca e sperimentazioni; pubblicazioni; interviste/video; notizie su Orphanet.

Pagina Youtube



A febbraio del 2014, in occasione della Giornata delle Malattie Rare, è stato aperto il canale Youtube di Orphanet-Italia, con la realizzazione di un video in celebrazione della Giornata. Nel corso dell'anno, è stato inoltre realizzato il video tutorial Introduzione all'utilizzo del portale Orphanet.

App



Nel 2014, il team ha provveduto alla diffusione dell'applicazione mobile di Orphanet. Scaricabile gratuitamente da App Store e Google Play, permette di accedere all'elenco delle malattie rare, alla loro descrizione e alle risorse correlate. Un'opzione dedicata permette, con un solo click, di contrassegnare le pagine e i file PDF che si intendono consultare in un secondo momento. È inoltre possibile apporre note su alcune pagine.

I dati disponibili sull'applicazione di Orphanet corrispondono a quelli scaricati al momento del suo ultimo aggiornamento. Per poter accedere ai dati più recenti e sfruttare al meglio i servizi di Orphanet sul tuo cellulare, è quindi importante aggiornare l'applicazione regolarmente.

Corso Orphanet

Nell'aprile del 2014, Orphanet-Italia ha proposto il corso di formazione Orphanet: come usare il portale di riferimento per le malattie rare. L'evento, indirizzato agli operatori sanitari, si è tenuto nel mese di aprile a Roma presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.

Il corso è stato articolato in quattro temi principali:

- modalità di utilizzo del portale, con particolare riferimento alla ricerca per nome della malattia, i sinonimi e i segni;
- i servizi di ricerca e i farmaci orfani;
- i servizi per la diagnosi, con un particolare focus sui test diagnostici;
- i prodotti editoriali di Orphanet (riassunti delle malattie, l'enciclopedia dedicata ai professionisti e ai pazienti, I Quaderni di Orphanet, l'Orphanet Journal of Rare Diseases, Orphan-News-Italia, l'app di Orphanet e altre pubblicazioni nazionali) e lo strumento orphadata.org;
- Il corso è stato integrato da una sessione pratica.



2.11 Collaborazioni e partnership

Nel 2014, Orphanet-Italia ha consolidato la partnership con Telethon, ha partecipato attivamente ai progetti Community e Carosello coordinati dalla Federazione Italiana delle Malattie Rare (UNIAMO) e rafforzato la partnership con O.M.A.R. (Osservatorio Malattie Rare), condividendo notizie e organizzando congiuntamente la seconda edizione del Premio Giornalistico Malattie Rare 2014 il 27 febbraio presso l'Auditorium San Paolo dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.

2.12 Secondo Incontro di Primavera con le Associazioni di Pazienti



Roma, 5 aprile: L'Auditorium San Paolo dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù ha ospitato il Secondo Incontro di Primavera con le Associazioni dei Pazienti, organizzato da Orphanet-Italia e dalla Fondazione Telethon. L'Incontro ha rappresentato un'occasione unica per condividere esperienze, incontrarsi e confrontarsi sul tema delle malattie rare, dando ai pazienti la possibilità di diventare esperti, in grado di contribuire alla diffusione delle informazioni, al miglioramento della loro qualità di vita e al progresso della ricerca scientifica. Durante l'evento, sono stati presentati alcuni esempi di collaborazione tra le associazioni e la comunità scientifica: la comunità online RareConnect, in particolare quella della sindrome di Lowe; gli studi a sostegno della ricerca per la PCDH19; i progetti Metabeat e MALattie raRE NOSTRUM per i bambini affetti da malattie metaboliche; la storia di una ragazza affetta dalla malattia di Huntington; la collaborazione tra Blue Cone Monocromacy e l'Associazione Acromati Italiana. L'evento è stato introdotto dal Prof. Bruno Dallapiccola. Il team di Orphanet-Italia ha contribuito all'evento curandone l'organizzazione e, in particolare, con un'intervista di Roberta Ruotolo al presidente dell'Associazione Italiana Sindrome di Lowe, Salvatore Sgarra, durante la quale è stata evidenziata l'importanza delle comunità online e della condivisione delle informazioni per far fronte alla scarsità di informazioni che contraddistingue le malattie rare.

2.13 Partecipazione ad eventi
Giornata delle Malattie Rare

In occasione della settima Giornata delle Malattie Rare, Orphanet-Italia ha realizzato un video per sensibilizzare il grande pubblico sul tema delle Malattie rare e dei farmaci orfani. Roma, 27 febbraio: Il Prof. Bruno Dallapiccola ha presieduto l’evento istituzionale Together for a better care dedicato alla celebrazione della Giornata delle Malattie Rare 2014, tenuto- si presso l’Auditorium San Paolo dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. L’evento prevedeva una sessione scientifica, organizzata in collaborazione con Fondazione Telethon e UNIAMO F.I.M.R. ONLUS, durante cui sono stati illustrati gli ultimi risultati ottenuti nel trattamento dei pazienti affetti da malattie rare. Nella sessione dedicata all’attività dell’Ospedale, il coordinato- re nazionale del progetto Orphanet ha presentato le funzionalità e i contenuti del portale di ri- ferimento per le malattie rare e i farmaci orfani. Durante la giornata, ha avuto luogo la seconda edizione del premio giornalistico O.Ma.R, in collaborazione con Orphanet-Italia e la Fondazio- ne Telethon, per la promozione dell’informazione sui diversi aspetti delle malattie rare. Il Prof. Bruno Dallapiccola ha premiato i vincitori nelle categorie Stampa e Video: Antonella Patete per l’articolo “Pianeta acondroplasia. Siamo bassi. E allora?” e Lidia Scognamiglio per il servizio “Nuove terapie per la protoporfiria eritropoietica” trasmesso dal TG2 Medicina.

Interventi

- B. Dallapiccola - Lectio Magistralis Genetica della cardiopatia, Meeting per lo sviluppo di una rete siciliana per la cardiologia pediatrica, Catania, 18 gennaio
- B. Dallapiccola - Lo stato dell’arte sulla medicina predittiva e personalizzata, apertura dell’anno accademico 2014 presso il Centro Congressi per la Formazione in Sanità “Germana Gaslini”, Genova, 20 gennaio
- B. Dallapiccola - fotografRARE, organizzato dal Movimento Italiano Malati Rari MIR ONLUS, Chiesa Santa Marta al Collegio Romano, Roma, 31 gennaio
- B. Dallapiccola - Lectio Magistralis Rivoluzione genetica: dalla diagnosi alla predizione delle malattie, conferen- za Genetica, obesità e steatosi epatica, Università di Bari, Bari, 8 febbraio
- B. Dallapiccola - Genetica: diagnosi, prevenzione e predizione, Conferenza nazionale dell’AIPD (Associazione Italiana Persone Down), Lecce, 22 marzo
- B. Dallapiccola - Il bambino con sindrome di Williams, conferenza Sindrome di Williams, insieme per il futuro, organizzata dall’Associazione Italiana Sindrome di Williams, presso l’Università di Bologna, Bologna, 29 marzo
- S. Ciampa, R. Ruotolo, S. Festa, E. Cocchiara, M. Di Giacinto - Orphanet: come usare il portale di riferimento per le malattie rare, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, 14 aprile
- B. Dallapiccola - Scientific Research and Technological Innovation, Master Internazionale Managament in Clinical Engineering, Corso Evaluation and Management of Health Technologies, Roma, 14 maggio
- B. Dallapiccola - Lectio Magistralis Dalla genodermatosi alla dermatologia genomica, 89° Congresso Nazio- nale SIDeMAST, Parma, 16 maggio
- B. Dallapiccola - Lectio Magistralis Dai test diagnostici alle medicina predittiva, Congresso Attualità sui test genetici e nuove applicazioni, Ospedale “Moscati”, Avellino, 12 giugno
- B. Dallapiccola - Dalla diagnosi genetica alla medicina predittiva, Congresso Test genetici, un modello di impatto clinico delle biotecnologie, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, 9 ottobre
- B. Dallapiccola - Meccanismi ereditari delle malattie. Studi genome-wide per la definizione della suscetti- bilità alle malattie complesse. Test genetici, Public Health Genomics (PHG): l’approccio di sanità pubblica e possibili utilizzi nell’ambito dell’assistenza primaria, conferenza promossa dalla FIMMG (Federazione Italiana dei Medici di Medicina Generale), Roma, 18 ottobre

Partecipazioni

- M. Di Giacinto - Premio letterario e artistico Il volo di Pègaso, organizzato dall’Istituto Superiore di Sanità, Roma, 26 febbraio
- S. Ciampa - Dalla ricerca scientifica alla tutela delle persone con malattie rare, Roma, 28 febbraio

- S. Ciampa e M. Di Giacinto - Incontro tra il Ministro della Salute, Beatrice Lorenzin, e le Associazioni di Pazien- ti, Azienda Universitario-Ospedaliera Umberto I, Roma, 16 aprile
- B. Dallapiccola - Orphanet coordinators’ meeting, Berlino, 8 maggio
- B. Dallapiccola, R. Mingarelli, S. Ciampa, R. Ruotolo, M. Di Giacinto - 7th European Conference on Rare Dise- ases & Orphan Products (ECDR 2014 Berlin), Berlino, 8-10 maggio
- B. Dallapiccola - Conferenza di lancio del Progetto Carosello, promossa da UNIAMO F.I.M.R. ONLUS, Roma, 6 giugno
- B. Dallapiccola - Evento finale Determinazione Rara, presso il Ministero della Salute, Roma, 20 giugno
- B. Dallapiccola - European Reference Networks (ERNs) Awareness Conference, Bruxelles, 23 giugno
- B. Dallapiccola - Second Meeting of the Commission Experts Group on Rare Diseases, Bruxelles, 3-4 luglio
- B. Dallapiccola e R. Ruotolo - Evento finale del progetto Community, promosso da UNIAMO F.I.M.R. ONLUS, Roma, 15 luglio
- S. Ciampa e M. Di Giacinto - Annual Information Scientist’s Meeting, Université Pierre et Marie Curie e Hôpital Necker, Parigi, 15-17 ottobre
- E. Cocchiara - Un premio per la Vita, promosso da A.N.I.Ma.S.S. ONLUS, Roma, 15 ottobre
- B. Dallapiccola - International Conference Rare Diseases: Europe’s Challenges, organizzato dall’Istituto Su- periore di Sanità presso la Camera dei Deputati, Roma, 31 ottobre
- B. Dallapiccola - Workshop on Rare Disease European Reference Networks (ERNs) and Structural Funds, organizzato dall’Istituto Superiore di Sanità, Roma, 28-29 ottobre
- B. Dallapiccola - Third Meeting of the Commission Experts Group on Rare Diseases, Lussemburgo, 12-13 novembre
- B. Dallapiccola - International Meeting “The European Research Infrastructures in Biomedical Sciences: Translating Discoveries into Innovation and Health Promotion”, promosso dall’Istituto Superiore di Sanità, Roma, 3 dicembre

Nuovi contatti

- 12 maggio, Roma: Orphanet-Italia ha ricevuto la visita di una delegazione del National Health Insurance Service e del Ministero della Salute della Corea del Sud.
- 26 giugno, Roma: Orphanet-Italia ha ricevuto la visita di una delegazione di medici cileni provenienti dall’Ospedale Las Condes di Santiago.

Pubblicazioni, rassegna stampa, interviste

- R. Mingarelli, S. Ciampa, R. Ruotolo, M. Di Giacinto, S. Festa, E. Cocchiara, B. Dallapiccola - Poster A sur- vey on the centres of expertise for rare diseases in Italy, Settima European Conference on Rare Diseases & Orphan Products, Berlino, 9 maggio
- R. Mingarelli, S. Ciampa, R. Ruotolo, M. Di Giacinto, M.L. Dentici S. Festa, E. Cocchiara, B. Dallapiccola - Poster The results of a satisfaction survey on OrphaNews Italy, Settima European Conference on Rare Diseases & Orphan Products, Berlino, 10 maggio
- Orphanet-Italia, Relazione delle attività 2013, maggio 2014
- Video per la Giornata delle Malattie Rare 2014
- Video tutorial Introduzione all’utilizzo del portale Orphanet
- Volantino A5 sul portale Orphanet



2.14 Enti finanziatori e sponsor

Enti finanziatori

Il Ministero della Sanità italiano finanzia l'attività di Orphanet Italia attraverso i fondi di ricerca corrente.

L'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.

Genzyme, a Sanofi Company Italia finanzia OrphaNews Italia.



Sponsor

Orphanet ha il sostegno ufficiale dell'**Istituto Superiore di Sanità**.

Telethon collabora con Orphanet per la raccolta dei dati sui progetti di ricerca.

Uniamo FIMR ONLUS, Federazione Italiana Malattie Rare, collabora con Orphanet all'organizzazione e alla promozione di eventi e iniziative dedicati alle malattie rare, al fine di sensibilizzare l'opinione pubblica su questo particolare tema.

L'AIFA collabora con Orphanet alla raccolta dei dati sulle sperimentazioni cliniche.

Netgene collabora con Orphanet alla diffusione delle informazioni sulle malattie rare.

Farmindustria promuove le pubblicazioni di Orphanet.

Osservatorio Malattie Rare (O.Ma.R.) collabora con Orphanet alla diffusione delle informazioni sulle malattie rare e alla promozione di eventi.



2.15 Team di Orphanet Italia

Coordinatore: Bruno Dallapiccola

Project Manager: Rita Mingarelli

Centri esperti, associazioni di pazienti, network,

pagina Facebook: Serena Ciampa

Centri esperti, associazioni di pazienti, network,

traduttrice di OrphaNews Italia: Roberta Ruotolo

Laboratori di diagnosi, test diagnostici, quality

management e sito Orphanet-Italia: Sonia Festa

Progetti di ricerca, sperimentazioni cliniche, registri e biobanche: Elena Cocchiara

Responsabile editoriale, pagina Facebook:

Martina Di Giacinto

Risposte pazienti/revisori esperti: Maria Lisa Dentici e Francesca Clementina Radio

Orphanet-Italia è finanziato dalla Comunità Europea e dal Ministero della Salute Italiana.

Orphanet Italia ringrazia :

- per la partecipazione attiva al progetto: Tavolo Tecnico Interregionale per le malattie rare;
- per il supporto economico: Ministero della salute e Genzyme, a Sanofi Company;
- per il supporto scientifico: Telethon; Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.
- per l'attività di comunicazione e divulgazione: Osservatorio Malattie Rare; UNIAMO.
- il Comitato Scientifico, i professionisti, i ricercatori, le associazioni pazienti, l'industria e tutti coloro che, a vario titolo, hanno collaborato alla realizzazione del progetto.

Redazione: Martina di Giacinto, Rita Mingarelli

Grafica: inkhorus@gmail.com

Per qualsiasi commento o richiesta, contattate l'indirizzo: orphanetitalia@opbg.net

