

orphanet

ITALIA



## Relazione delle attività 2013

## **1. Orphanet internazionale**

<b>1.1 Obiettivo.....</b>	<b>4</b>
<b>1.2 Presentazione del database .....</b>	<b>4</b>
<b>1.3 Contenuto del database di Orphanet.....</b>	<b>5</b>
<b>1.4 Elenco dei servizi specialistici di Orphanet .....</b>	<b>6</b>

## **2. Orphanet Italia**

<b>2.1 Principali risultati ottenuti nel 2013 .....</b>	<b>10</b>
<b>2.2 Raccolta dei dati nel 2013.....</b>	<b>11</b>
<b>2.3 Sito nazionale .....</b>	<b>12</b>
<b>2.4 OrphaNews Italia .....</b>	<b>13</b>
<b>2.5 Mappatura dei centri esperti.....</b>	<b>14</b>
<b>2.6 Quaderni di Orphanet.....</b>	<b>14</b>
<b>2.7 Implementazione delle Linee Guida di Emergenza .....</b>	<b>15</b>
<b>2.8 Comunicazione e diffusione di Orphanet.....</b>	<b>16</b>
<b>2.9 Collaborazioni e partnership .....</b>	<b>17</b>
<b>2.10 Partecipazione ad eventi .....</b>	<b>17</b>
<b>2.11 Enti finanziatori e sponsor .....</b>	<b>23</b>
<b>2.12 Team di Orphanet Italia .....</b>	<b>24</b>

# 1

## ORPHANET INTERNAZIONALE



## 1.1 Obiettivo

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

## 1.2 Presentazione del database

Orphanet è il portale di riferimento per le informazioni sulle malattie rare e sui farmaci orfani.

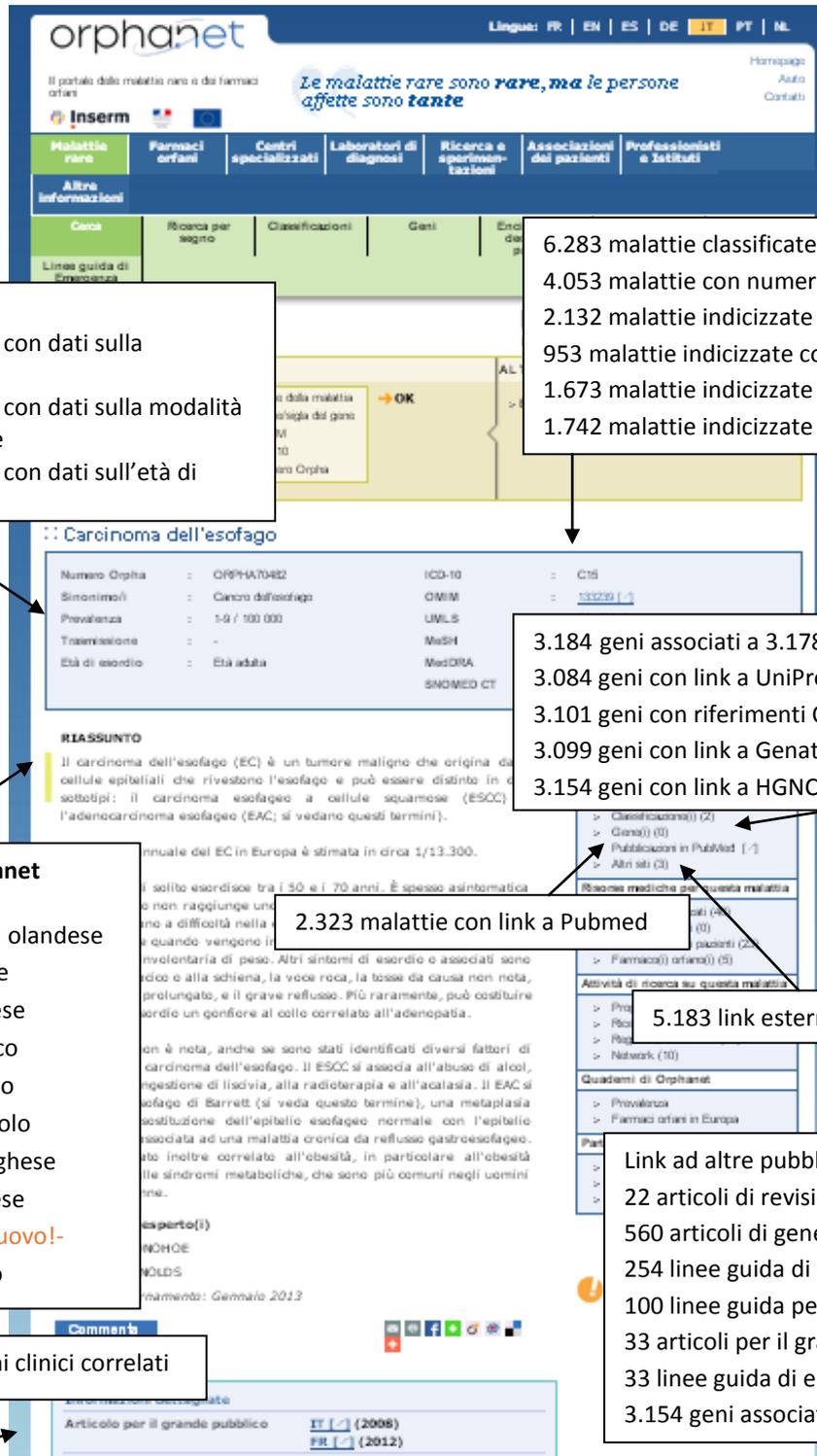
Attraverso il sito è possibile accedere a:

- Un elenco delle malattie rare con relative classificazioni, stabilite sulla base di quelle già esistenti pubblicate da esperti. Per ogni malattia sono disponibili la classificazione ICD10, l'OMIM, riferimenti a MeSH, SNOMED CT, UMLS, MedRa, e una "carta di identità" comprensiva dei dati sulla prevalenza, sull'età di esordio, sulla modalità di trasmissione e sui geni associati.
- Un'enciclopedia di oltre 4.500 malattie rare, 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 e finlandese. Per specifiche malattie sono realizzati e tradotti 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.
- 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 37 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).
  - Una newsletter in inglese di interesse politico e scientifico, pubblicata anche in francese e italiano.
  - Una raccolta di relazioni e studi monografici di vario argomento: la sezione "I Quaderni di Orphanet", costituita da documenti in formato PDF.
  - Articoli di qualità pubblicati da riviste o società scientifiche. Previa autorizzazione degli autori ed editor, sono stati pubblicati oltre 990 articoli, che comprendono linee guida cliniche nazionali ed internazionali redatte da società scientifiche che non sono state pubblicate su riviste soggette a "peer-reviewing", ma sono disponibili sotto forma di relazioni.

Attualmente Orphanet 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 (e i dati) del sito web di Orphanet si avvale del parere di esperti, dell'aggiornamento continuo e del controllo di qualità. Queste caratteristiche uniche rendono Orphanet il sito web di riferimento per le malattie rare, in quanto permette ai 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.

### 1.3 Contenuto del database di Orphanet

Il database delle malattie comprende 8.945 malattie o gruppi di malattie e i loro sinonimi.



**Epidemiologia:**

- 4.545 malattie con dati sulla prevalenza
- 4.401 malattie con dati sulla modalità di trasmissione
- 4.404 malattie con dati sull'età di esordio

6.283 malattie classificate mediante l'ICD10  
 4.053 malattie con numero OMIM  
 2.132 malattie indicizzate con UMLS  
 953 malattie indicizzate con MedRA  
 1.673 malattie indicizzate con SNOMED CT  
 1.742 malattie indicizzate con MeSH

3.184 geni associati a 3.178 malattie, di cui:  
 3.084 geni con link a UniProt KB  
 3.101 geni con riferimenti OMIM  
 3.099 geni con link a Genatlas  
 3.154 geni con link a HGNC

**L'enciclopedia di Orphanet contiene:**

- 304 abstract in olandese
- 4.574 in inglese
- 4.060 in francese
- 3.736 in tedesco
- 4.092 in italiano
- 3.478 in spagnolo
- 1.085 in portoghese
- 293 in finlandese
- 40 in greco -nuovo!-
- 331 in polacco

2.323 malattie con link a Pubmed

5.183 link esterni per 2.983 malattie

2.773 malattie con segni clinici correlati

Link ad altre pubblicazioni sulle MR  
 22 articoli di revisione  
 560 articoli di genetica clinica  
 254 linee guida di buona pratica  
 100 linee guida per i test genetici  
 33 articoli per il grande pubblico  
 33 linee guida di emergenza  
 3.154 geni associati con HGNC

131 articoli per il grande pubblico in francese e 151 linee guida di emergenza in francese, tedesco, inglese, spagnolo, italiano, portoghese e polacco.

Figura 1 Il contenuto del database delle malattie al 31 dicembre 2013

Il database delle sostanze e dei farmaci orfani contiene i seguenti dati:

- Per l'EUROPA
  - 766 sostanze legate a 974 designazioni orfane (relative a 393 malattie).
  - 156 autorizzazioni all'immissione in commercio (di cui 68 in seguito a designazione orfana e 88 senza precedente designazione orfana) (relative a 182 malattie)
- Per gli STATI UNITI
  - 386 sostanze legate a 445 designazioni orfane (relative a 306 malattie)
  - 163 autorizzazioni all'immissione in commercio in seguito a designazione orfana (relative a 157 malattie).

## 1.4 Elenco dei servizi specialistici di Orphanet

Orphanet fornisce un elenco di:

- Centri esperti
- Laboratori di diagnosi
- Associazioni di pazienti
- Sperimentazioni cliniche
- Registri di pazienti
- Registri di mutazione
- Biobanche
- Progetti di ricerca in corso

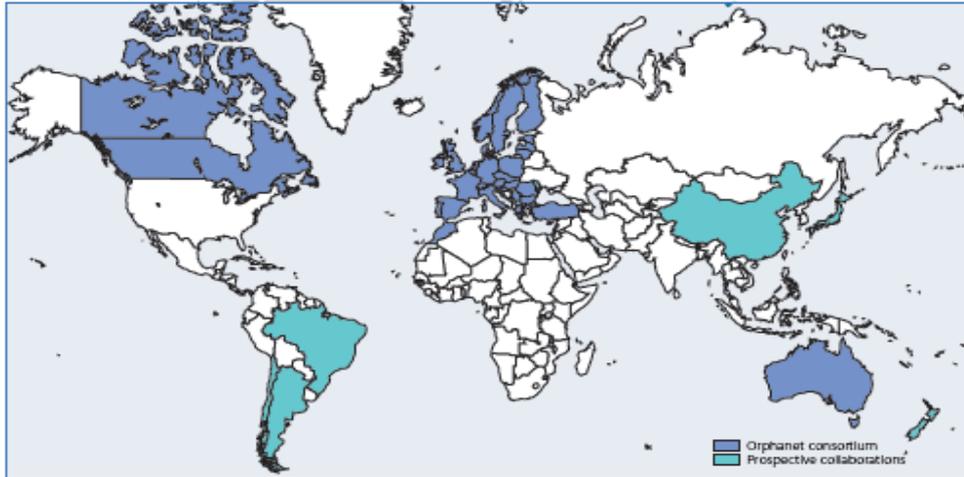
I dati vengono raccolti dagli information scientist di ciascun paese sulla base sia di fonti ufficiali nazionali che, in modo proattivo, di fonti non ufficiali. I dati vengono sottoposti a un processo di validazione antecedente alla loro pubblicazione e a un controllo di qualità. L'obiettivo di questo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

Per le fonti ufficiali, non è necessaria alcuna validazione preliminare. 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 a cadenza mensile 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).

I dati pubblicati sono verificati e aggiornati regolarmente (almeno una volta l'anno).

### **I 37 paesi in cui Orphanet raccoglie i dati sono i seguenti:**

Armenia, Australia occidentale, Austria, Belgio, Bulgaria, Canada, Cipro, Croazia, Estonia, Finlandia, Francia, 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.



Nel 2013, i paesi che, a livello nazionale, hanno gestito sia la raccolta di dati che gli aggiornamenti sono: Austria, Belgio, Canada-Quebec, Croazia, Finlandia, Francia, Germania, Grecia, Irlanda, Italia, Lettonia, Lituania, Marocco, Paesi Bassi, Polonia, Portogallo, Regno Unito, Repubblica Ceca, Slovacchia, Spagna, Svezia, Svizzera e Ungheria.



# 2

## ORPHANET-ITALIA



## 2.1 Principali risultati ottenuti nel 2013

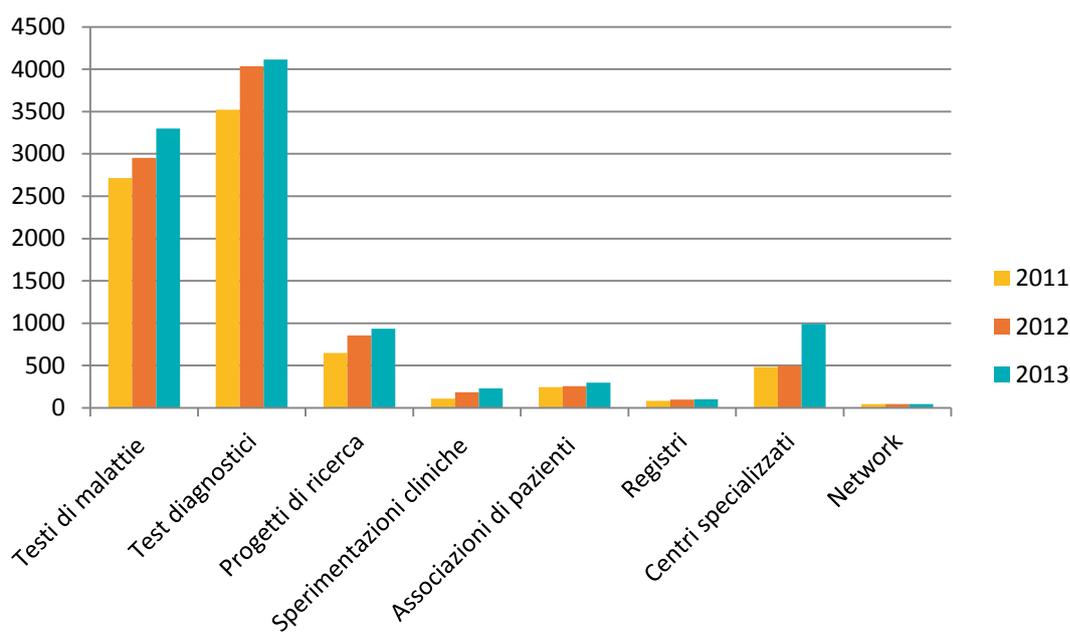
- È stata implementata e aggiornata l'enciclopedia delle malattie rare.
- È stato implementato e aggiornato l'elenco dei centri esperti, dei laboratori di diagnosi, delle sperimentazioni cliniche, dei progetti di ricerca, dei network, dei registri e delle associazioni dei pazienti.
- È stata effettuata la mappatura dei centri esperti in Italia mediante una collaborazione con il Tavolo Tecnico Interregionale per le malattie rare.
- È stata pubblicata in italiano la relazione "Elenco delle malattie rare e sinonimi" nella sezione "Quaderni di Orphanet".
- È stata portata avanti la pubblicazione in lingua italiana di OrphaNews Europa, OrphaNews Italia.
- È stato implementato il sito nazionale di Orphanet.
- Sono state pubblicate nuove Linee guida di emergenza in italiano.
- È stata lanciata l'app mobile di Orphanet per iPhone, iPad e Android.
- È stata creata la pagina Facebook di Orphanet-Italia.

## 2.2 Raccolta dei dati nel 2013

Nel 2013, Orphanet-Italia ha aumentato e aggiornato i contenuti del database con particolare riguardo ai servizi per le malattie rare, ha proseguito l'attività di traduzione dei testi dell'enciclopedia on-line ed ha aggiornato i testi relativi alle patologie già presenti nel database.

Questa attività complessiva ha permesso di ottenere, alla fine del 2013, i seguenti risultati:

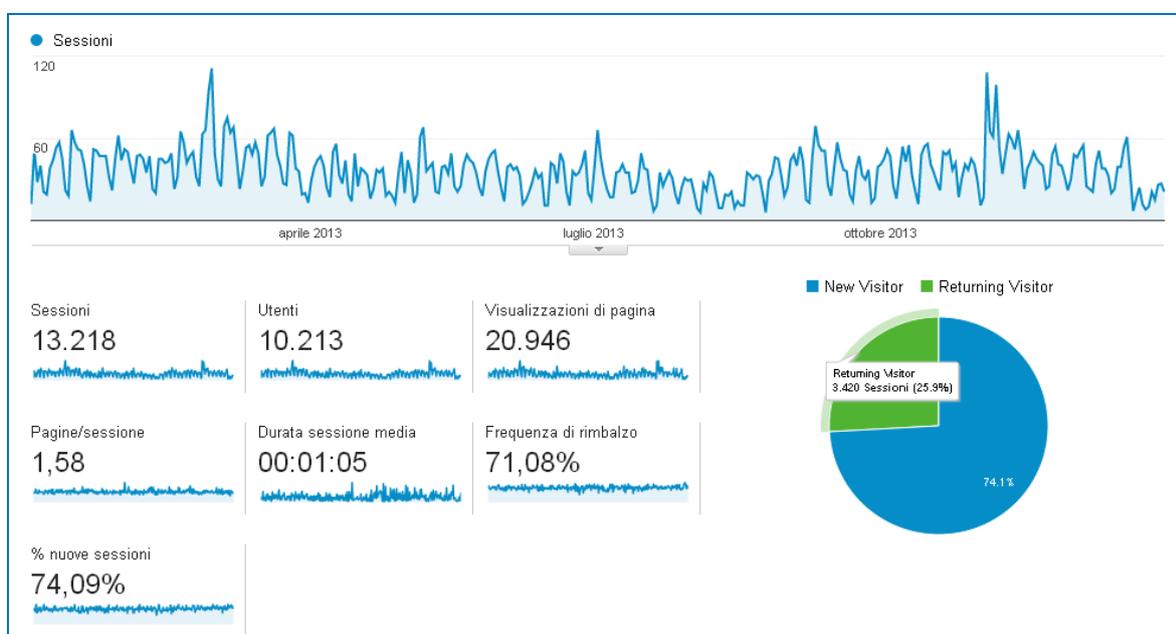
- testi di malattie n. 3.352;
- test diagnostici n. 4.112;
- progetti di ricerca n. 934;
- sperimentazioni cliniche n. 231;
- associazioni di pazienti n. 298;
- registri n. 104;
- centri specializzati n. 992;
- network n. 44;
- linee-guida d'emergenza n. 25.



## 2.3 Sito nazionale



Nel 2013, il sito nazionale è stato costantemente aggiornato. 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 2013, hanno visitato il sito italiano 10.213 utenti, per complessive 13.318 visite e 20.946 pagine visualizzate. Rispetto al 2012, si è registrato una flessione del 21% per quanto riguarda i visitatori, del 28% relativamente alle visite e del 36% in relazione alle pagine visualizzate. Il grafico dimostra come sia elevata la percentuale delle nuove visite, che si assesta attorno al 74%. La percentuale degli utenti che effettuano più visite riguarda circa il 25% del totale.

## 2.4 OrphaNews Italia

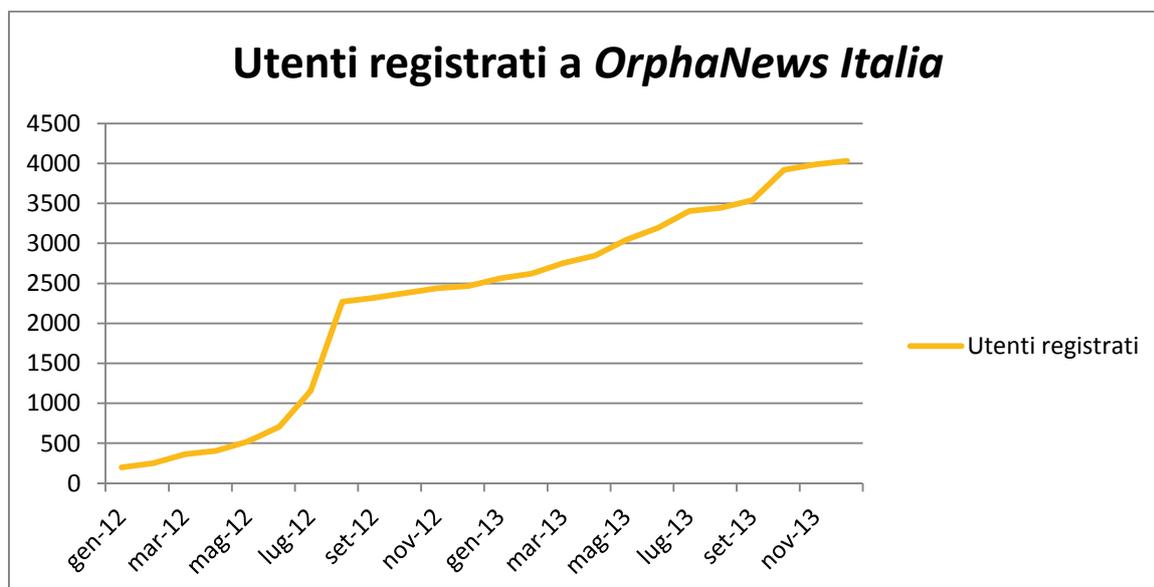


Nel corso dell'anno si è consolidata la traduzione di *OrphaNews Europe*, il bollettino quindicinale del Comitato degli Esperti sulle Malattie Rare dell'Unione Europea (EUCERD), disponibile gratuitamente online all'indirizzo <http://www.orpha.net/actor/cgi-bin/OAhome.php?Ltr=ItaliaNews>.

La traduzione della newsletter in lingua italiana, pubblicata con il titolo *OrphaNews Italia*, favorisce la divulgazione, presso un pubblico che si sta rapidamente aumentando, degli sviluppi nel campo delle MR e dei FO, dei meccanismi delle malattie, dei nuovi geni-malattia e

delle nuove sindromi, delle ricerche cliniche, dei progressi nella presa in carico dei pazienti, delle iniziative politiche a livello nazionale ed internazionale, delle attività di sorveglianza epidemiologica, delle sperimentazioni cliniche, dei nuovi farmaci orfani approvati, delle opportunità di finanziamento per la ricerca, delle questioni etiche, sociali e legali, delle iniziative e degli eventi organizzati dalle associazioni dei pazienti, dei congressi e delle conferenze scientifiche e delle 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 Italia. Le newsletter tradotte sono state 20 ed hanno raggiunto oltre 4031 lettori.



Numero utenti registrati ad OrphaNews Italia

## 2.5 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 Centro coordinatore di Orphanet di Parigi 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.

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.

Allo stato attuale 15 Regioni hanno risposto a questo censimento (Piemonte, Valle d'Aosta, Trentino Alto Adige, Abruzzo, Lombardia, Liguria, Emilia Romagna, Marche, Umbria, Friuli Venezia Giulia, Campania, Puglia, Sardegna e Sicilia).

Da Gennaio a Dicembre 2013 sono stati inseriti nel database 480 nuovi Centri per un totale generale di 697.

Indicativamente il 59% di tali Centri è localizzato nel Nord, il 18% nel Centro e il 22% nel Sud Italia.

## 2.6 Quaderni di Orphanet

I Quaderni di Orphanet sono 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.

È stato riscontrato un significativo download dei "Quaderni di Orphanet": nel 2013, per quanto riguarda la lingua italiana, sono stati consultati 44.989 volte.

Elenco delle malattie rare	436
Prevalenza delle malattie o numero di casi pubblicati in ordine alfabetico	14.066
Malattie elencate per prevalenza decrescente o numero di casi pubblicati	10.849
Elenco dei farmaci orfani in Europa	19.636
Relazione delle attività 2012	3.555
Totale	44.987

### Numero di download de "I Quaderni di Orphanet" in italiano nel 2013

Nel 2013, è stata pubblicata in italiano la relazione "Elenco delle malattie rare e sinonimi in ordine alfabetico" 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. La relazione che ha riscosso maggior successo è stata "Elenco dei farmaci orfani in Europa".

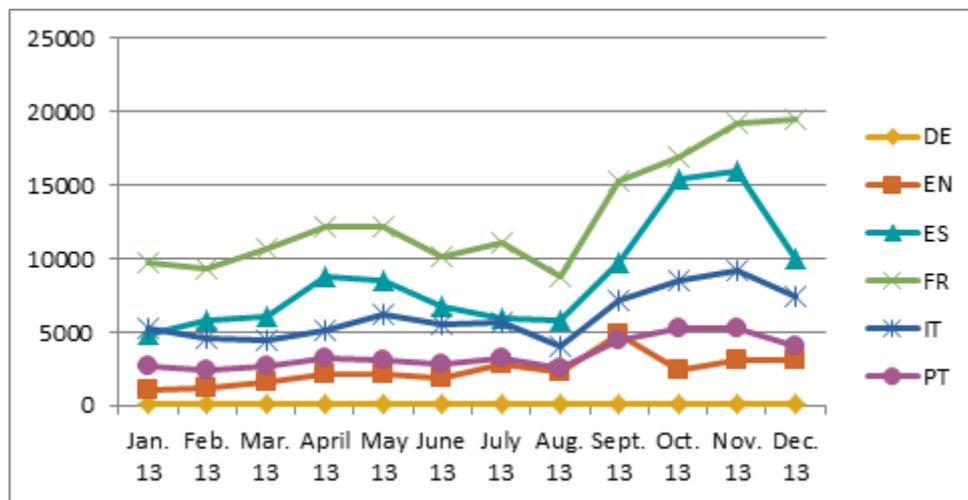
## 2.7 Implementazione delle Linee Guida di Emergenza

*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 2013, le linee-guida redatte in lingua italiana, presenti sul sito di Orphanet e integrate con i dati nazionali, erano 25. 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 dai professionisti e/o dai membri del comitato scientifico italiano.



**Consultazione delle Linee guida di emergenza in base alla lingua nel 2013**

## 2.8 Comunicazione e diffusione di Orphanet

### Pagina Facebook



Il 27 settembre del 2013 è stata creata la pagina Facebook di Orphanet Italia <https://www.facebook.com/OrphanetItalia>. Questo nuovo 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.

### App

Nel 2013 è stata lanciata l'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 intende 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 2013, Orphanet-Italia ha proposto il corso di formazione sulle "Orphanet: come usare il portale di riferimento per le malattie rare". L'evento, indirizzato agli operatori sanitari che lavorano presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, si è tenuto nel mese di aprile a Roma. Il corso è stato articolato in quattro temi principali:

- modalità di utilizzazione 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, l'*Orphanet Journal of Rare Diseases*, *OrphaNews-Italia* e altre pubblicazioni nazionali) e lo strumento orphadata.org .

Il corso è stato integrato da una sessione pratica.

## 2.9 Collaborazioni e partnership



Nel 2013, Orphanet-Italia ha consolidato la partnership con Telethon, ha attivamente partecipato al progetto Community coordinato dalla Federazione Italiana delle Malattie Rare (UNIAMO) e rafforzato la partnership con OMAR (Osservatorio Malattie Rare), condividendo notizie e organizzando congiuntamente la prima edizione del Premio Giornalistico Malattie Rare 2013 a Riva del Garda l'11 marzo.

## 2.10 Partecipazione ad eventi

### Giornata delle Malattie Rare



- **Roma, 27 febbraio:** UNIAMO FIMR onlus ha promosso l'evento "Una rara notte di divertimento" in uno dei più bei locali di Roma, il Gilda, dove si è esibita la JC Band. Il Prof. Dallapiccola e il team di Orphanet erano presenti all'evento, sponsorizzato da Farindustria.
- **Roma, 28 febbraio:** in occasione della sesta Giornata Mondiale delle Malattie Rare, l'Istituto Superiore di Sanità insieme alla diocesi di Roma e alla Facoltà di Medicina e Chirurgia del Policlinico Universitario "Agostino Gemelli", hanno promosso il congresso "Salute è solidarietà: l'impegno comune per la lotta alle malattie rare. Durante questo evento il Prof.

Bruno Dallapiccola ha presieduto alla tavola rotonda “Dalla diagnosi alla presa in carico” insieme alla Dr.ssa Domenica Taruscio.

- **Roma, 6 marzo:** Gli alunni delle scuole primarie e secondarie dell'I.C. "Virgilio" di Roma hanno lavorato oltre un anno con l’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù sul tema delle malattie rare: “Se le conosci non ti fanno paura”. Hanno studiato, fatto ricerche e disegni, scritto poesie e realizzato un corto animato con l’aiuto dei loro insegnanti. Il 6 marzo 2013 hanno ricevuto l’attestato di “giovani ricercatori” dalle mani del Prof. Bruno Dallapiccola, direttore Scientifico del Bambino Gesù e tra i massimi esperti di malattie rare a livello internazionale. “Rari, ma forti insieme” è lo slogan che campeggia sull’attestato consegnato a circa 100 studenti per ricordare che “raro” non vuol dire “solo”. Il video realizzato dai piccoli pazienti del Dipartimento di Neuropsichiatria dell’Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù” insiste sul messaggio “Io sono me stesso”, pronunciato dal protagonista del corto animato “Pezzettino”, basato su un racconto di Leo Lionni. Il video è disponibile su Youtube: <http://www.youtube.com/watch?v=PDhxSQTQgNE>.



- **Riva del Garda (TN), 11 marzo:** In occasione della 17° Convention “Associazioni Amiche di Telethon” a Riva del Garda, ha avuto luogo la prima edizione del Premio giornalistico O.Ma.R. sulle malattie rare e i farmaci orfani, promosso dall’Osservatorio Malattie Rare, Orphanet-Italia e Fondazione Telethon. Fra i giurati figuravano il Prof. Bruno Dallapiccola, coordinatore di Orphanet-Italia, e Domenica Taruscio, direttore del Centro Nazionale Malattie Rare presso l’Istituto Superiore di Sanità. Questo riconoscimento rappresenta un modo nuovo di promuovere e potenziare l’informazione sulle malattie rare attraverso i media. Sono disponibili maggiori informazioni su <http://www.premiomalattierare.it/>.

## INTERVENTI

- Nel corso del 2013, Bruno Dallapiccola, coordinatore nazionale del progetto Orphanet, su incarico del Ministro della Sanità, ha rappresentato l'Italia nel Comitato degli Esperti dell'Unione Europea sulle Malattie Rare (EUCERD). In questo ambito, ha anche fatto parte del gruppo di lavoro insediato dal Ministro della Salute con il compito di redigere la prima bozza del piano nazionale delle malattie rare.
- B. Dallapiccola, *Lectio Magistralis Dalla genetica clinica alla pediatria di sistema, Dal mito alla realtà*, Milano, 8 febbraio;
- B. Dallapiccola, *Lectio Magistralis Al di qua e al di là del genoma*, Università degli Studi di Messina, Messina, 8 marzo;
- B. Dallapiccola, *La rivoluzione genetica e le promesse della medicina personalizzata, Colloquia Festival delle Idee*, Foggia, 23 marzo;
- B. Dallapiccola, *Oltre il genoma umano: una rivoluzione posticipata*, Rotary Club di Ferrara, Ferrara, 12 aprile;
- B. Dallapiccola, *Lectio Magistralis La genetica e la sua veloce evoluzione offre una risposta significativa alla medicina di oggi?*, 13° Congresso Nazionale della Società di Psicogeriatrica *La medicina del domani: predittiva, preventiva, personalizzata, partecipata*, Gardone Riviera (Brescia), 18 aprile;
- B. Dallapiccola, *How novel technologies provide insight into human genetic diseases*, Simposio Internazionale *The Microbiota and Immunity in Human Diseases*, Auditorium "San Paolo" dell'Ospedale "Bambino Gesù" di Roma, Roma, 3 maggio;
- B. Dallapiccola, introduzione al convegno *LA PAROLA del 22, Approccio multispecialistico per la presa in carico di bambini, adolescenti e giovani adulti* e intervento *La Delezione 22q11.2 come prototipo di presa in carico multidisciplinare*, Auditorium "San Paolo" dell'Ospedale "Bambino Gesù" di Roma, Roma, 24 maggio;
- B. Dallapiccola, *Tecnoscienza: per l'uomo, oltre la natura*, Auditorium "San Paolo" dell'Ospedale "Bambino Gesù" di Roma, Roma, 21 giugno;
- B. Dallapiccola, *Medicina personalizzata: dalle certezze al dubbio di una rivoluzione posticipata*, durante la conferenza *Le 2ue culture*, centro di ricerca Biogem, Ariano Irpino (Avellino), 8 settembre;
- B. Dallapiccola, *La ricerca genetica e genomica: rivoluzione biologica o rivoluzione sociale?*, *Convegno Internazionale di Bioetica*, Noto (Sicuracusa), 14 settembre;
- B. Dallapiccola, *Insights into rare diseases*, *Congresso della Società Italiana di Biochimica*, Ferrara, 19 settembre;
- B. Dallapiccola, *Stato dell'arte del Piano Nazionale sulle Malattie Rare* congresso dell'Associazione "Dossetti", Roma, 25 settembre;
- B. Dallapiccola, presentazione dei risultati del censimento dei laboratori di genetica in Italia, *16° Conferenza della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)*, Roma, 25 settembre;
- B. Dallapiccola, *Lectio Magistralis Renal diseases beyond the genome*, *29° Congresso della Società Italiana di Nefrologia Pediatrica (SINP)*, Palazzo Lanfranchi, Matera, 18 ottobre;
- B. Dallapiccola, tavola rotonda *Assistenza senza frontiere: da oggi si può?*, evento promosso da Cittadinanzattiva, Libreria del Senato "Giovanni Spadolini", Roma, 24 ottobre;
- B. Dallapiccola, *La rivoluzione genetica: dalla diagnosi alla predizione di malattia*, conferenza *Genetica e steatosi epatica*, Palazzo dei Papi, Viterbo, 26 ottobre;

- B. Dallapiccola, introduzione al primo incontro del progetto *Determinazione Rara*, promosso da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, Roma, 8 novembre;
- B. Dallapiccola, *Lectio Magistralis The cornerstones of rare diseases*, seminario *Rare diseases and congenital disorders*, Arezzo, 9 novembre;
- B. Dallapiccola, *Screening neonatale per la prevenzione delle Malattie Rare: una proposta contro le discriminazioni dei Sistemi Sanitari Regionali*, Senato della Repubblica, Roma, 20 novembre;
- B. Dallapiccola, *La ricerca nelle malattie rare e genetiche pediatriche*, 9° Congresso della SIEDP, Bari, 21 novembre;
- B. Dallapiccola, *Dalla clinica alla pediatria dei sistemi*, 16° Conferenza Nazionale della SITOP (Società Italiana di Ortopedia e Traumatologia Pediatrica), Auditorium "San Paolo" dell'Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù", Roma, 22 novembre;
- B. Dallapiccola, *Forme sindrome e non sindromiche associate a spasmi infantili*, 14° Incontro Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale, Università di Messina, Messina, 29-30 novembre;
- B. Dallapiccola, *Lectio Magistralis Genetica delle cardiopatie congenite*, cerimonia di inaugurazione del Master in Cardiologia organizzato dal Centro Mediterraneo di Cardiologia di Taormina e l'Università di Messina, Taormina (Messina), 2 dicembre;
- B. Dallapiccola, R. Mingarelli, S. Festa, S. Ciampa, R. Ruotolo e M. Di Giacinto, partecipazione attiva ai gruppi di lavoro per la definizione del Piano Nazionale per le Malattie Rare in Italia nell'ambito del progetto EUROPLAN, Roma, 4-5 dicembre;
- B. Dallapiccola, *Attualità e valenza sanitarie della ricerca in pediatria*, durante l'*Incontro sulla Scienza, l'Innovazione e la Salute*, promosso dal Senato della Repubblica, Roma, 10 dicembre.

## PARTECIPAZIONI

- M. Di Giacinto, *Il Registro Nazionale e i Registri Regionali ed Interregionali delle Malattie Rare* organizzato dall'Istituto Superiore di Sanità, Roma, 25 febbraio;
- B. Dallapiccola, workshop per il progetto EUROPLAN *Indicatori Chiave per i Piani Nazionali* presso l'Istituto Superiore di Sanità, Roma, 25 marzo;
- S. Ciampa e R. Ruotolo, *Tavola Rotonda Malattie Rare: dalle indicazioni nazionali alla realtà della rete regionale del Lazio* e sessione organizzata dal Centro Nazionale per le Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, durante il *2013 International Health Forum (SANIT)*, Roma, 18-19 giugno;
- S. Ciampa e R. Ruotolo, *annual Orphanet Information Scientist's Meeting*, Parigi, 5-6 giugno;



- B. Dallapiccola, *Orphanet Europe Joint Action Annual Meeting*, Parigi, 7-8 giugno;
- R. Ruotolo, *12° Incontro dell'A.I.S.L.O*, Roma, 6 settembre;
- R. Mingarelli, R. Ruotolo e M. Di Giacinto, *2013 DEBRA International Congress*, presso l'Auditorium "San Paolo" dell'Ospedale "Bambino Gesù" di Roma, allestimento di uno stand con materiale divulgativo su Orphanet, Roma, 20 settembre;



- S. Ciampa e R. Ruotolo, *Stato dell'arte del Piano Nazionale sulle Malattie Rare*, evento promosso dall'Associazione "Dossetti", Roma, 25 settembre;
- S. Ciampa e M. Di Giacinto, *4° Congresso Progetto: un premio per la vita* promosso da A.N.I..Ma.S.S. – Onlus, Roma, 3 ottobre;
- S. Festa, R. Ruotolo e M. Di Giacinto, *International Meeting of Angelman syndrome*, presso l'Auditorium "San Paolo" dell'Ospedale "Bambino Gesù" di Roma, allestimento di uno stand con materiale divulgativo su Orphanet, Roma, 11 ottobre;
- S. Ciampa, *Assistenza senza frontiere: da oggi si può?*, evento promosso da Cittadinanzattiva, presso la Libreria del Senato "Giovanni Spadolini", Roma, 24 ottobre;
- R. Ruotolo e M. Di Giacinto, *Screening neonatale per la prevenzione delle Malattie Rare: una proposta contro le discriminazioni dei Sistemi Sanitari Regionali*, presso il Senato della Repubblica, Roma, 20 novembre.

## PUBBLICAZIONI, RASSEGNA STAMPA, INTERVISTE

- B. Dallapiccola, video-chat *Malattie Rare, 6 anni di "outing". Cosa è cambiato?*, febbraio 2013([http://www.youtube.com/watch?v=LA3\\_D44iEDg](http://www.youtube.com/watch?v=LA3_D44iEDg);  
<http://www.youtube.com/watch?v=1n3nnZ-uCDA>;  
<http://www.youtube.com/watch?v=alkQPyUYW6Y>;  
<http://www.youtube.com/watch?v=7Wq4GRZpk3U>);
- Intervista a B. Dallapiccola *Malattie rare: ecco le priorità*, pubblicata sulla rivista della SIP (Società Italiana di Pediatria) *Pediatria*, volume 3, numero 1-2, Gennaio-Febbraio 2013, p. 24;
- B. Dallapiccola, video-chat sulle malattie rare sul sito RAI del TG1 <http://www.tg1.rai.it>, 20 marzo;
- Intervista a B. Dallapiccola sulla rivista *Tempi.it* sul caso Stamina, 23 aprile: [http://www.tempi.it/stamina-non-sono-cure-compassionevoli-gli-scientiati-seri-contano-meno-di-celentano#.U3tC4tJ\\_uSp](http://www.tempi.it/stamina-non-sono-cure-compassionevoli-gli-scientiati-seri-contano-meno-di-celentano#.U3tC4tJ_uSp)
- Orphanet-Italia, *Relazione delle attività 2012*, Aprile 2013.

## 2.11 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 Italia finanzia OrphaNews Italia.
	Il Senato della Repubblica Italiana ha finanziato Orphanet attraverso la donazione dei ricavi del Concerto di Natale.

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.

## 2.12 Team di Orphanet Italia

Coordinatore: **Bruno Dallapiccola**

Project Manager: **Rita Mingarelli**

Progetti di ricerca, sperimentazioni cliniche, registri e biobanche:

**Elena Cocchiara**

Laboratori di diagnosi, test diagnostici, quality management e sito Orphanet-Italia:

**Sonia Festa**

Centri esperti, associazioni di pazienti, network, pagina Facebook:

**Serena Ciampa**

Centri esperti, associazioni di pazienti, network, traduttrice di OrphaNews Italia:

**Roberta Ruotolo**

Responsabile editoriale, pagina Facebook:

**Martina Di Giacinto**

Risposte pazienti/assistente editoriale:

**Maria Lisa Dentici**



**Per qualsiasi commento o richiesta, contattateci all'indirizzo [orphanetitalia@opbg.net](mailto:orphanetitalia@opbg.net)**

Redazione e grafica: Serena Ciampa, Martina Di Giacinto e Rita Mingarelli

*La formula esatta da usare per citare il documento è:*

« Relazione delle attività 2013 di Orphanet-Italia », Raccolta dei Quaderni di Orphanet, maggio 2014