



Orphanet-Italia
Relazione sulle attività
svolte nel 2011

1. Orphanet Internazionale - Bilancio dell'attività 2011

- 1.1 Obiettivo
- 1.2 Attività nel 2011
- 1.3 Principali risultati del 2011
- 1.4 Evoluzione della rete di Orphanet e dei contenuti del database
- 1.5 Avvio della Joint Action europea di Orphanet
- 1.6 Collaborazioni nazionali ed internazionali di Orphanet

2. Orphanet-Italia - Bilancio dell'attività 2011

- 2.1 Raccolta dati nel 2011
- 2.2 Altri risultati del 2011
 - 2.2.1 Annuario
 - 2.2.2 Sito nazionale
 - 2.2.3 Traduzione della newsletter OrphaNews Europe
 - 2.2.4 Implementazione delle Linee Guida di Emergenza
 - 2.2.5 Collaborazione con UNIAMO e altre Partnership
 - 2.2.6 Progetti europei
 - 2.2.7 Eventi sulle Malattie Rare
 - 2.2.8 Altri eventi e progetti a cui ha partecipato Orphanet
- 2.3 Pubblicazioni
- 2.4 Rassegna stampa
- 2.5 Interventi radio e TV
- 2.6 Partnership di tipo finanziario
- 2.7 Partnership di tipo non finanziario
- 2.9 Team di Orphanet-Italia

1. Orphanet Internazionale - Bilancio dell'attività 2011

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 Attività nel 2011

Orphanet è diventato il portale di riferimento per le malattie rare e i 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 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 3.000 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 e spagnolo. Per specifiche malattie sono disponibili le Linee Guida di Emergenza.
- Un elenco dei farmaci orfani con tutte le loro fasi di sviluppo, dalla designazione orfana all'autorizzazione all'immissione in commercio.
- Un elenco dei servizi specialistici nei 36 paesi partner di Orphanet, che forniscono informazioni su: centri di riferimento e centri specializzati, 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 (*OrphaNews Europe*), pubblicata anche in francese e italiano (*OrphaNews Italia*).
 - Una raccolta di relazioni e studi monografici di vario argomento: la sezione "I Quaderni di Orphanet", costituita da documenti in formato PDF.

Attualmente Orphanet è il solo progetto che permette di associare le malattie alle relative informazioni bibliografiche (compresi i link ad altri siti web di informazione) e ai servizi utili per i pazienti. Di conseguenza, Orphanet è il sito web sulle MR più significativo per quanto riguarda i riferimenti informativi.

1.3 Principali risultati del 2011

Principali risultati ottenuti nel 2011:

- L'avvio della Joint Action europea di Orphanet ad aprile 2011.

Attualmente Orphanet è finanziato da una Joint Action tra la Commissione Europea e gli Stati Membri (SM) dell'UE.

- La governance di Orphanet è stata ottimizzata.

Tre organi (il Consiglio di Amministrazione, il Comitato Direttivo e il Comitato Consultivo Internazionale) garantiscono la coerenza del progetto, la sua evoluzione in relazione agli sviluppi tecnologici e alle necessità degli utenti finali e la sua sostenibilità.

- La traduzione del sito web internazionale e dell'intero contenuto del database in portoghese.
- La pubblicazione di minisiti specifici per ciascun paese nelle lingue nazionali.

I minisiti nazionali offrono nuove possibilità di accesso alle informazioni, che possono essere presentate nella maniera che più si adatta alle necessità di ciascuno Stato Membro (SM) e di ciascun portatore di interesse. Permettono l'accesso alle consuete informazioni reperibili sul sito internazionale, ma anche a quelle specifiche di un determinato paese: notizie, eventi, iniziative politiche e documenti sulle MR.

- L'allargamento della rete a nuovi paesi.

Nel 2011 il Canada è entrato a far parte della rete di Orphanet e sono state avviate trattative con l'Argentina, l'Australia, il Brasile, la Cina e il Giappone.

- L'accesso libero e gratuito ai dataset di Orphanet su www.orphadata.org.

Il servizio disponibile su Orphadata.org è stato creato per far fronte all'aumento crescente di richieste di dati, per assicurare la diffusione della nomenclatura delle MR di Orphanet e per massimizzare l'utilizzo delle informazioni sui servizi specialistici presenti nel database. I dataset rappresentano un'estrazione parziale dei dati contenuti in Orphanet e sono aggiornati mensilmente. Sono liberamente accessibili in sei lingue (inglese, francese, tedesco, italiano, portoghese e spagnolo) e stanno ottenendo un grande successo con più di 1.000 download al mese.

- L'enciclopedia delle MR è stata implementata e aggiornata.

Dal 2011 è possibile la consultazione anche in portoghese e polacco, in aggiunta all'inglese, al francese, al tedesco, all'italiano e allo spagnolo.

- L'elenco dei centri specializzati, dei laboratori di diagnosi, delle sperimentazioni cliniche, dei network, dei registri e delle associazioni dei pazienti è stato implementato e aggiornato.
- Le informazioni sui FO sono pubblicate nella sezione "I Quaderni di Orphanet" per una comunicazione più efficace.
- Nel 2011 è stata implementata l'interattività per la condivisione delle informazioni su Orphanet. I commenti creati tramite il pulsante "Commenta" sono inviati a un coordinatore e non sono quindi visibili online.
- Sono state implementate le Linee Guida di Emergenza: al momento sono disponibili online 9 linee guida in inglese, 16 in spagnolo, 15 in italiano, 13 in portoghese e una in tedesco. Rispetto al 2010 sono state pubblicate 33 nuove linee guida.

1.4 Evoluzione della rete di Orphanet e dei contenuti del database

Il database delle malattie e dei geni contiene **8.461 malattie o gruppi di malattie** e i loro sinonimi.

Epidemiologia:

- 3.747 malattie con dati sulla prevalenza
- 3.800 malattie con dati sulla modalità di trasmissione
- 3.642 malattie con dati sull'età di esordio

Joubert syndrome

Orpha number : ORPHA475
 Prevalence of rare diseases : 1-9 / 100 000
 Inheritance : Autosomal recessive
 Age of onset : Neonatal/infancy
 ICD 10 code : Q04.3
 MIM number : [213300](#) [[↗](#)] [610688](#) [[↗](#)] [612291](#) [[↗](#)] [614173](#) [[↗](#)]

SUMMARY

Joubert syndrome (JS) is characterized by congenital brainstem and agenesis or hypoplasia of the cerebellar vermis leading to an abnormal respiratory pattern, nystagmus, hypotonia, ataxia, and delay in achieving motor milestones. Prevalence is estimated at approximately 1/100,000. Tests by an irregular breathing and nystagmus. During infancy, ring gait and imbalance may be present. Cognitive deficit to normal range is common. Intellectual deficit to normal range is common. Cognitive deficit to normal range is common. Intellectual deficit to normal range is common.

L'enciclopedia di Orphanet contiene:

- 2.845 abstract in francese
 - 3.077 abstract in inglese
 - 2.475 abstract in tedesco
 - 2.714 abstract in italiano
 - 2.101 abstract in spagnolo
 - 268 abstract in portoghese
- 1.148 abstract nuovi o aggiornati o definizioni redatti durante il 2011

3.504 malattie classificate mediante l'ICD10
 3.776 malattie con numero OMIM

2.543 geni associati a 2.544 malattie, comprendenti:

- 2.480 geni con link a UniProt
- 2.521 geni con riferimenti OMIM
- 2.512 geni con link a Genatlas
- 2.543 geni con link a HGNC

Further information on this disease

- > Classification(s) (7)
- > Gene(s) (5)
- > Publications in PubMed [[↗](#)]
- > Other website(s) (9)

Health care resources for this disease

- > Expert centres (243)
- > Diagnostic tests (2)
- > Patient organisations (1)
- > Orphan drugs (1)

Research activities on this disease

- > Networks (26)

Orphanet Reports series

- > Prevalence of rare diseases
- > Orphan drugs in Europe

Getting involved informed

- > Read the newsletter
- > Read OJRD [[↗](#)]
- > Register your activity

The documents contained in this web site are presented for information purposes only. The material is in no way intended to replace professional medical care by a qualified specialist and should not be used as a basis for diagnosis or treatment.

2.700 malattie con segni clinici correlati

573 articoli in francese, tra cui 113 dedicati al grande pubblico e 34 Linee Guida di Emergenza
 728 articoli in inglese, tra cui 9 Linee Guida di Emergenza

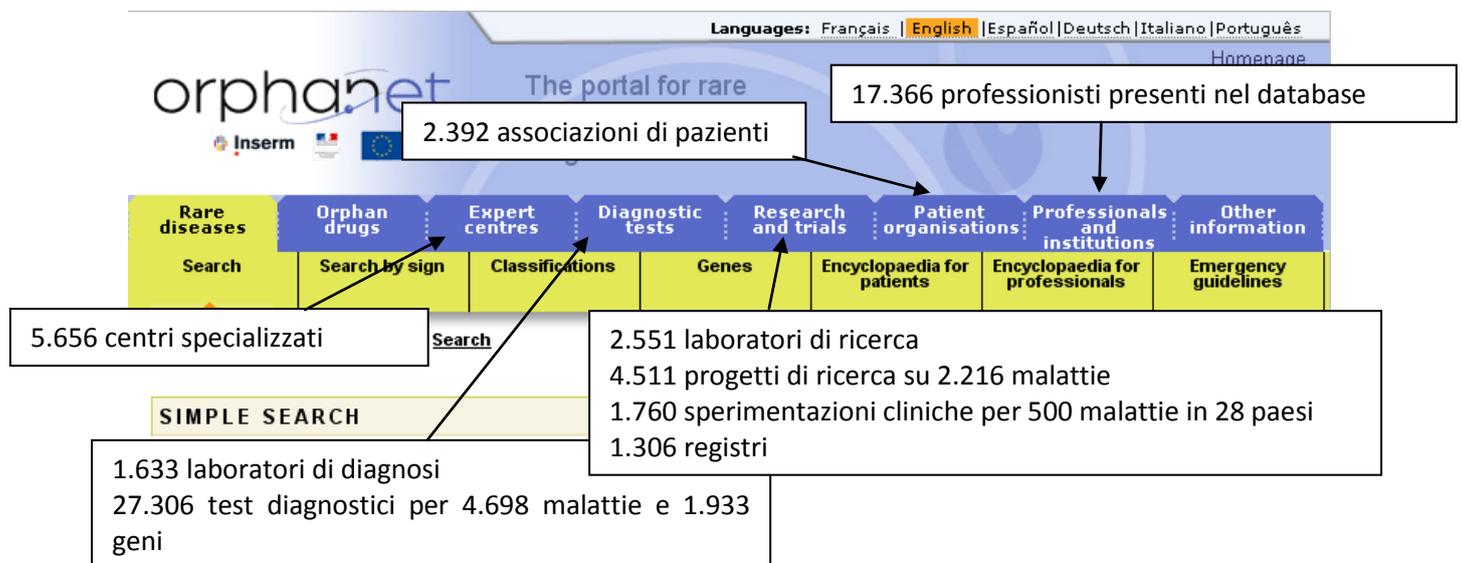
Suggest an update

Detailed information

- Review article [English](#) [[↗](#)] (2010)
- Practical genetics [English](#) [[↗](#)] (2007,pdf)
- Guidance for genetic testing [Français](#) [[↗](#)] (2009,doc) [English](#) [[↗](#)] (2011,pdf)
- Article for general public [Français](#) [[↗](#)] (2007,pdf)

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

- 961 sostanze associate a 1.137 designazioni orfane (UE e USA)
- 133 autorizzazioni all'immissione in commercio (tra cui 62 successive a una designazione orfana e 71 senza precedente designazione orfana)
- 150 autorizzazioni all'immissione in commercio negli Stati Uniti
- queste sostanze hanno una designazione/indicazione per oltre 550 malattie rare



La raccolta dei dati di Orphanet avviene in 36 paesi:

Armenia, Austria, Belgio, Bulgaria, Canada, Cipro, Croazia, Estonia, Finlandia, Francia, Germania, Grecia, Ungheria, 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 e Turchia.

1.5 Avvio della Joint Action europea di Orphanet

Orphanet è considerato a livello internazionale una risorsa autorevole, poiché è l'unica fonte di dati validati sulle malattie rare, ed è citato nei documenti della Commissione Europea sulle Malattie Rare ("Malattie rare: una sfida per l'Europa" – 11 novembre 2008 e "Raccomandazioni del Consiglio sulle Malattie Rare" – 8 giugno 2009) come fonte di informazioni aggiornate sulla situazione delle MR nell'Unione Europea e anche come strumento strategico per le MR che ciascuno SM dovrebbe sviluppare entro la fine del 2013.

Nel 2011, è stato fatto un importante passo in avanti con l'avvio della Joint Action europea di Orphanet, uno strumento che combina i finanziamenti stanziati dalla Commissione Europea con quelli previsti a livello nazionale da ciascuno SM, anche dalla Svizzera in qualità di partner collaborativo. La Joint Action di 7,2 milioni in tre anni ha avuto inizio il primo aprile e la riunione di avvio, a cui hanno partecipato tutti i coordinatori nazionali e i rappresentanti delle autorità degli SM, si è svolta a Parigi

il 7-8 giugno del 2011. Lo scopo principale della Joint Action è incrementare e adattare la presenza di Orphanet in ciascun paese partecipante al progetto. Di conseguenza, gli obiettivi comprendono il miglioramento dei servizi esistenti e lo sviluppo di nuovi (compresa la creazione dell'ontologia di Orphanet). Le iniziative prioritarie evidenziate dalla Joint Action comprendono la traduzione del database e dei documenti correlati in altre lingue al fine di rendere i servizi forniti accessibili a un pubblico più vasto.

Nel giugno del 2011 si è provveduto alla riorganizzazione del consiglio direttivo di Orphanet al fine di ottimizzare la gestione della Joint Action, garantire l'efficienza dell'attività svolta dai team e, inoltre, dare evidenza del nuovo coinvolgimento delle autorità sanitarie degli Stati Membri. In aggiunta al Consiglio di Amministrazione (costituito dai coordinatori nazionali), sono stati creati e nominati due nuovi organi durante il primo incontro annuale della Joint Action:

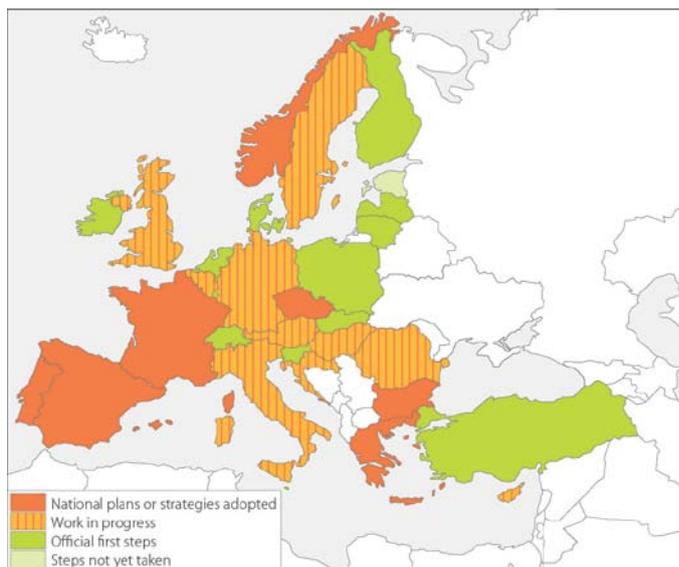
- Il Comitato Direttivo composto dai rappresentanti degli enti finanziatori/autorità sanitarie che contribuiscono al finanziamento del progetto principale (database delle malattie, enciclopedia, strutturazione del database, infrastrutture e coordinamento delle attività).
- Il Comitato Consultivo Internazionale composto da esperti internazionali.

Questi tre organi garantiscono la coerenza del progetto, la sua evoluzione in relazione agli sviluppi tecnologici e alle necessità dei utenti finali e la sua sostenibilità.

Attraverso la Joint Action e la nuova gestione, Orphanet si propone di razionalizzare i costi in relazione ai risultati, di diventare più user-friendly e di essere più sostenibile. Nonostante il numero ingente di sfide complesse e opportunità che si sono venute a creare con la Joint Action per i paesi facenti parte della rete di Orphanet, i partner del progetto si stanno mobilitando tenendo sempre gli occhi puntati sull'obiettivo finale: migliorare le condizioni dei pazienti affetti dalle malattie rare e delle loro famiglie in Europa e non solo.

1.6 Collaborazioni internazionali di Orphanet

- La Direttrice di Orphanet presiede il Comitato di Esperti sulle Malattie Rare dell'Unione Europea (EUCERD, www.eucerd.eu) svolgendo funzioni di Segretariato Scientifico.
- L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) e Orphanet collaborano per la revisione della Classificazione Internazionale delle Malattie (ICD-11). L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) sta attualmente revisionando la Classificazione Internazionale delle Malattie (ICD-10). Lo scopo è quello di classificare le malattie, i disturbi associati e le cause esterne alle malattie e alle lesioni, per poter elaborare delle informazioni utili. Tuttavia, attualmente, l'ICD-10 comprende solo 240 malattie provviste di un codice specifico. L'OMS ha affidato ad Orphanet il compito di raccogliere le informazioni necessarie per stabilire una prima bozza della classificazione ICD-11 sulle malattie rare. La nuova versione dell'ICD sarà adottata nel 2015.
- I team di Orphanet partecipano attivamente alla stesura dei Piani Nazionali sulle Malattie Rare, in quanto riconosciuti come esperti a livello nazionale.



Paesi che hanno adottato piani o strategie nazionali sulle malattie rare: Bulgaria, Francia, Grecia, Norvegia, Portogallo, Repubblica Ceca e Spagna.

Lavori in corso: Austria, Belgio, Cipro, Croazia, Germania, Italia, Regno Unito, Romania, Svezia e Ungheria.

Primi passi ufficiali: Danimarca, Finlandia, Irlanda, Lettonia, Lituania, Lussemburgo, Malta, Paesi Bassi, Polonia, Slovacchia, Svizzera e Turchia.

Nessun passo intrapreso: Estonia.



2. Orphanet-Italia - Bilancio dell'attività 2011

2.1 Raccolta dati nel 2011

Nell'anno 2011, ORPHANET-ITALIA ha incrementato e aggiornato il contenuto del database italiano relativamente ai servizi per le malattie rare, proseguito l'attività di traduzione dei testi dell'enciclopedia on-line ed ha aggiornato i testi relativi alle patologie già presenti nel database.

L'implementazione del database ha permesso di ottenere, alla fine del 2011, i seguenti risultati:

- testi di malattie n. 2.714
- test diagnostici n. 3.522
- progetti di ricerca n. 650
- sperimentazioni cliniche n. 110
- associazioni di pazienti n. 244
- registri n. 83
- centri specializzati n. 482
- network n. 44
- urgenze n. 15

2.2 Altri risultati del 2011

2.2.1 Annuario

In occasione del 10 ° anniversario di Orphanet-Italia, nel mese di febbraio è stato presentato presso il Ministero della Salute *l'Annuario Orphanet delle Malattie Rare 2011*, un volume di 884 pagine, realizzato con il contributo di Farmindustria, a cura della casa editrice Elsevier. Sono intervenuti durante la conferenza stampa per la presentazione del volume il Ministro della Salute, Prof. Ferruccio Fazio; il presidente dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (OPBG), Prof. Giuseppe Profiti; il coordinatore nazionale di Orphanet e direttore scientifico dell'OPBG, Prof. Bruno Dallapiccola; il presidente di Farmindustria, Dott. Sergio Dompé e il presidente di UNIAMO, Dott.ssa Renza Barbon Galluppi. Nella sua presentazione, il Prof. Bruno Dallapiccola ha sottolineato il ruolo di Orphanet come strumento di informazione per i pazienti, i medici, i ricercatori, le imprese, le associazioni dei pazienti, e i media.

L'Annuario 2011 contiene informazioni su oltre 3.000 malattie rare e fornisce indicazioni specifiche sugli ambulatori specialistici, i laboratori diagnostici e le associazioni di pazienti presenti in Italia. Seguendo le indicazioni fornite dalle associazioni, sono stati identificati, contattati ed inseriti nel database i centri specializzati, dedicati alla presa in carico dei pazienti affetti dalle malattie rare. Il

volume rappresenta un estratto del database online di Orphanet , che comprende altre informazioni relative ai progetti di ricerca, i registri dei pazienti e delle mutazioni, le reti cliniche e di ricerca, le sperimentazioni cliniche, le piattaforme tecnologiche e le biobanche.



Il volume è stato diffuso dalla SIGU (Società Italiana di Genetica Umana), da UNIAMO (Federazione Italiana Malattie rare) e da Farmindustria. Sono stati inoltre realizzati e distribuiti a tutte le sedi italiane della FIMMG (Federazione Italiana Medici di Medicina Generale), oltre 6.000 CD contenenti la versione elettronica del libro. Il libro e il CD sono stati inviati ai medici di base, ai pediatri, agli specialisti del settore, in base ad un programma di diffusione concordato con la FIMMG. Il libro può essere consultato e scaricato dal sito www.ospedalebambinogesu.it/.

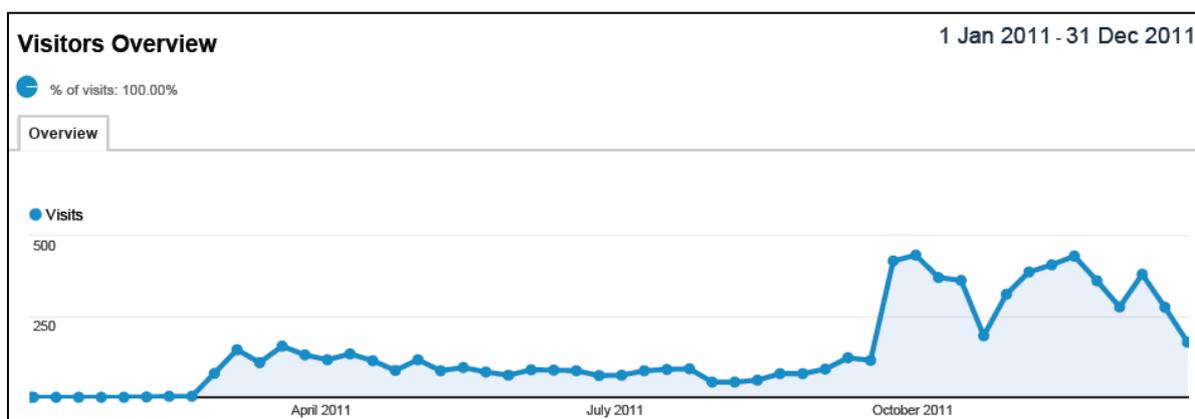
2.2.2 Sito nazionale



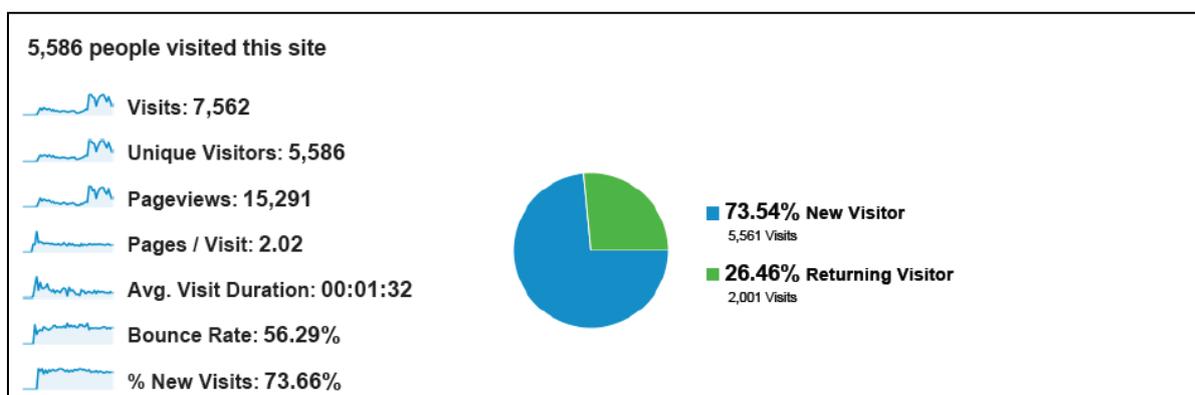
Nel mese di marzo 2011, è stato realizzato e pubblicato il minisito aggiornato www.orphanet-italia.it, in conformità con i criteri condivisi da tutti i Paesi aderenti al progetto. Nel sito sono state tradotte e pubblicate le pagine contenenti informazioni generali sul progetto Orphanet. Sono state inoltre realizzate e pubblicate le pagine relative a Orphanet Italia, compresi i team/contatti, la governance, i link utili e l'homepage. Le notizie presenti sulla homepage sono state aggiornate e pubblicate con cadenza almeno mensile. Sono stati aggiornati e pubblicizzati, in tempo reale gli eventi, le news e i documenti che riguardano le malattie rare.

Il sito web nazionale ha messo a disposizione di tutti gli utenti uno strumento per la divulgazione in lingua italiana di informazioni sui eventi e notizie di rilevanza nazionale e per accedere a documenti istituzionali nazionali che riguardano le malattie rare, i farmaci orfani e "I Quaderni di Orphanet".

Visite al minisito italiano di Orphanet nel 2011



L'aumento complessivo nel corso dell'anno degli utenti del sito riflette in parte l'accrescere della consapevolezza dell'esistenza delle pagine nazionali dedicate alle malattie rare.



Nel 2011, sono entrati nel sito italiano 5.586 utenti, per complessive 7.562 visite e 15.291 pagine visualizzate. Il grafico dimostra che è relativamente elevata la percentuale delle nuove visite, che si assesta attorno al 73,54%. Non deve peraltro essere trascurato il fatto che la percentuale degli utenti che effettuano più visite riguarda circa un terzo del totale.

2.2.3 Traduzione della newsletter OrphaNews Europe



Nel mese di novembre 2011 è stata avviata la traduzione di *OrphaNews Europe*, il bollettino quindicinale del Comitato degli Esperti sulle Malattie Rare dell'Unione Europea (EUCERD), che è disponibile gratuitamente on line 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*, permette di divulgare ad un pubblico, che si sta rapidamente ampliando, gli sviluppi più recenti nel campo delle malattie rare e dei farmaci orfani, compresi i meccanismi delle malattie, i nuovi geni-malattia e le nuove sindromi, le ricerche cliniche, i progressi nella presa in

carico dei pazienti, le iniziative politiche a livello nazionale ed internazionale, l'attività di sorveglianza epidemiologica, gli aggiornamenti sulle sperimentazioni cliniche, l'approvazione dei farmaci orfani, le opportunità di finanziamenti per la ricerca, le questioni etiche, sociali e legali, le iniziative e gli eventi organizzati dalle associazioni dei pazienti, i congressi e le conferenze scientifiche e le nuove pubblicazioni.

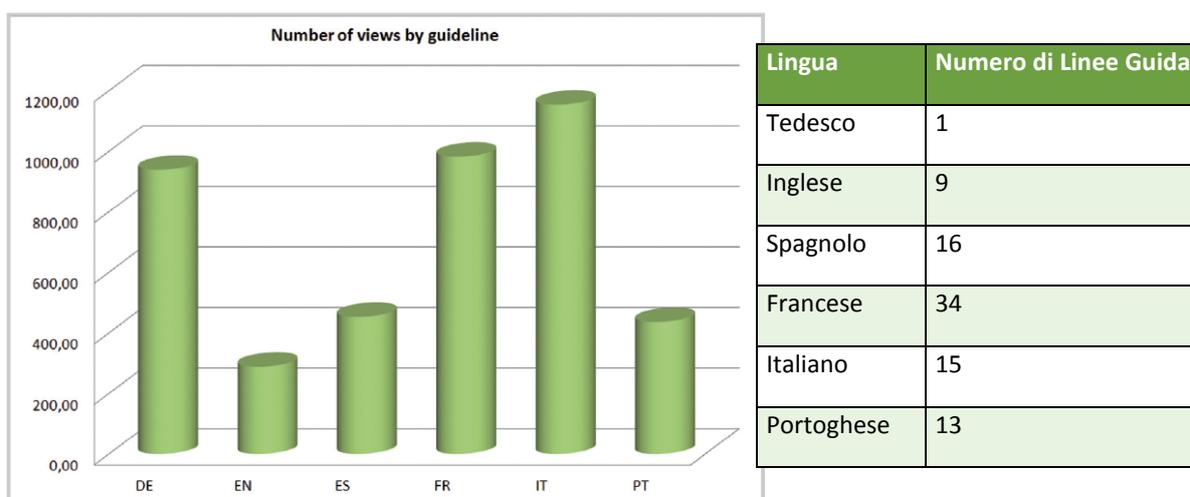
OrphaNews Italia è rivolta a tutti i portatori di interesse della comunità dei malati rari, ai politici, ai ricercatori, ai professionisti dell'area sanitaria, ai rappresentanti dei pazienti e dell'industria biofarmaceutica, ai genetisti e a tutti coloro che hanno interesse ad essere informati sui progressi e sulle nuove iniziative nell'ambito delle malattie rare e dei farmaci orfani. Il Comitato di Redazione è composto da Bruno Dallapiccola, Rita Mingarelli, Maria Elena Congiu (in rappresentanza del Ministero della Salute), Simona Bellagambi (in rappresentanza di Eurordis) e Renza Barbon Galluppi (in rappresentanza di UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare). La traduzione della newsletter viene realizzata con il contributo di Genzyme Italia e in collaborazione con MediArt Promotion.

2.2.4 Implementazione delle Linee Guida di Emergenza

Orphanet-Urgenze ha lo scopo di migliorare la gestione dell'emergenza ospedaliera delle malattie rare, mediante 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 pratiche vengono elaborate in collaborazione con i centri di riferimento francesi e le associazioni di pazienti e sono sottoposte a *peer-review* da parte di esperti in medicina di emergenza, che appartengono alle principali società scientifiche. Al momento sono disponibili in lingua francese 34 linee-guida di emergenza.

Nel 2011, le linee-guida in italiano, presenti sul sito di Orphanet e implementate con i dati nazionali, erano 15. Nel corso dell'anno, sono state consultate con una frequenza relativamente alta, a conferma dell'utilità e del successo di questa raccolta, soprattutto in alcune lingue, come l'italiano e il francese.



Number of views by language and by guideline

Nel mese di settembre del 2011, è stata avviata una collaborazione con la Società Italiana di Anestesia, Analgesia e Terapia Intensiva Pediatrica (SIAATIP), per la validazione e l'implementazione delle schede della sezione "Orphanet Urgenze", tradotte dal team di Orphanet-Italia.

2.2.5 Collaborazione con UNIAMO e altre Partnership



Il team Orphanet-Italia è stato coinvolto attivamente in alcuni progetti di UNIAMO:

- **Mercurio:** progetto finanziato dal Ministero della Salute italiano, finalizzato ad aggiornare e innovare il sito www.malattirari.it, portale dedicato alle malattie rare. Nel Gennaio 2011 Orphanet-Italia è diventato membro del Comitato Scientifico del progetto Mercurio.
- **Conoscere per Assistere:** progetto mirato all'organizzazione di corsi sulle malattie rare, rivolti ai medici di medicina generale e ai pediatri di libera scelta. Orphanet-Italia è sponsor del progetto. Nel 2011 si sono svolti almeno 5 corsi in Emilia Romagna, Sardegna, Calabria, Puglia e Sicilia.
- **Ristorante Fantàsia di UNIAMO – GOLDIN:** la responsabilizzazione delle persone affette da malattie rare è una priorità per UNIAMO. Il suo impegno per raggiungere questo obiettivo si è concretizzato nel 2009 nella creazione di un'impresa sociale, UNIAMO - GOLDIN, avente lo scopo di promuovere, realizzare e gestire progetti sociali sul territorio. In questo ambito è stato creato Fantàsia, il ristorante dove i sogni diventano realtà (Venezia, Castello 3911, Bragora). Il ristorante è stato inaugurato il 21 maggio, alla presenza di rappresentanti della Regione Veneto, UNIAMO varie organizzazioni di pazienti e Orphanet-Italia rappresentata dal Prof. Bruno Dallapiccola. E' prevista l'apertura di nuove filiali in altre città italiane.
- **Una comunità per le malattie rare (Community):** progetto nato con la finalità di elaborare i criteri di valutazione dei centri di riferimento per le malattie rare in Italia. Presentato nel luglio 2011, ha mirato a fare condividere dalle Regioni i criteri per la riorganizzazione della rete di centri di competenza (expertise centres). Orphanet ha partecipato al progetto, in collaborazione con il Ministero della Salute, il Ministero del Lavoro e degli Affari Sociali, l'Istituto Superiore di Sanità, le Regioni, le ASL, i centri di competenza, i distretti comunali, i medici di medicina generale, i pediatri di libera scelta, le associazioni di pazienti.
- **Diaspro Rosso:** progetto finanziato dal Ministero delle Politiche Sociali e del Lavoro, avente lo scopo di sviluppare un modello di rilevazione dei costi sociali dei malati rari. A tale scopo è stato costituito un comitato progettuale che ha creato un sistema per l'individuazione dei bisogni di assistenza sanitaria nei pazienti affetti dalle malattie rare e l'analisi dei costi sociali ed economici per le famiglie. Il progetto è iniziato nel dicembre 2011 con Orphanet come membro del comitato progettuale.

Nel 2011, oltre alla collaborazione con UNIAMO, sono state rafforzate partnership e collaborazioni già in atto con Telethon e con Cittadinanzattiva, organizzazione nata per promuovere la partecipazione dei cittadini alla tutela dei propri diritti. Orphanet-Italia ha preso parte attiva all'evento promosso da Cittadinanzattiva *Giornata di Studio e Riflessione sugli Screening Neonatali*. Sono state avviate collaborazioni con nuovi partner, compresi OMAR (Osservatorio Malattie Rare), NOMOS Centro Studi Parlamentari, Genzyme-Italia per l'elaborazione di un Libro bianco sulle Malattie Rare e MEDIART, mirate alla divulgazione della corretta informazione nel campo delle malattie Rare. Nel maggio del 2011, Orphanet-Italia ha avviato una collaborazione con la Fondazione Cesare Serono per incrementare la visibilità e la diffusione delle informazioni sulle malattie rare presenti su entrambi i siti web, attraverso un collegamento reciproco creato mediante link attivi tra il sito di Orphanet e quello della Fondazione Serono.

2.2.6 Progetti europei



Nel 2011, Orphanet-Italia ha preso parte a una serie di iniziative, in ambito europeo, legate alle malattie rare, compresi il progetto **EUROPLAN** (coordinato dall'ISS e da UNIAMO) e il comitato **EUCERD**.

A febbraio 2011, il Prof. Bruno Dallapiccola e il team di Orphanet hanno partecipato alla conferenza finale di **EUROPLAN**, presso l'Istituto Superiore di Sanità a Roma. Durante l'evento, sono state mostrate le conclusioni derivate dai diversi workshop tematici organizzati nel precedente autunno, finalizzati alla realizzazione di linee-guida per la stesura del Piano Nazionale per le Malattie Rare. Orphanet ha contribuito a questi workshop preparatori e, in occasione della conferenza, è stato ricordato più volte come attore significativo del progetto. Il Ministro della Salute, Prof. Ferruccio Fazio, lo ha definito uno strumento indispensabile per le malattie rare.

Il Prof. Bruno Dallapiccola, coordinatore nazionale del progetto Orphanet, è stato nominato, dal Ministro della Sanità, rappresentante italiano del Comitato degli Esperti dell'Unione Europea sulle Malattie Rare (**EUCERD**), gruppo di lavoro che ha il compito di promuovere le iniziative relative alle malattie rare a livello europeo.

2.2.7 Eventi sulle Malattie Rare



Orphanet-Italia è stato ospite dei seguenti eventi italiani:

- Fondazione Barbareschi
In occasione della Giornata delle Malattie Rare 2011, in collaborazione con UNIAMO (Federazione Italiana Malattie Rare) e con la partecipazione di Orphanet-Italia in qualità di sponsor, la Fondazione Barbareschi ha organizzato un evento al Teatro Argentina di Roma finalizzato ad aumentare la consapevolezza su questo tema. Orphanet è stato segnalato più volte nei diversi interventi, come mezzo importante di informazione, in particolare dal Ministro della Salute, Prof. Ferruccio Fazio, intervenuto in videoconferenza.
- Giornata delle Malattie Rare 2011
Orphanet-Italia ha partecipato attivamente alla Giornata delle Malattie Rare 2011 (RDD), organizzando una campagna di comunicazione sulle malattie rare con la distribuzione presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di materiale informativo (CD-Rom versione del libro "*Annuario Orphanet delle Malattie Rare 2011*", volantini informativi su Orphanet-Italia, spille sulla RDD, palloncini, bandane, ecc). Orphanet-Italia ha dato il proprio sostegno alla manifestazione nazionale "*Rari ma Uguali*" organizzata da UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare.
- 8 ° International Health Forum, SANIT, Roma (14-17 giugno 2011)
- EPIRARE kick-off meeting, Roma (11 Luglio, 2011)
L'Istituto Superiore di Sanità (ISS) ha organizzato il primo incontro EPIRARE. EPIRARE è un progetto triennale co-finanziato dalla Commissione Europea nell'ambito del Programma UE di azione comunitaria in materia di sanità pubblica, e coordinato dal Centro Nazionale Italiano per le Malattie Rare (ISS), che coinvolge 22 partner in 13 Paesi. Le attività del progetto si sviluppano dal 2011 al 2013. Il loro scopo è la costruzione di un consenso e di sinergie per affrontare le questioni etiche, normative e tecniche associate alla creazione e alla gestione dei registri per i pazienti affetti dalle malattie rare in Europa, ed elaborare scenari politici possibili. Il progetto è organizzato in 8 workshop. Il Prof. Bruno Dallapiccola ha partecipato alla sessione "*Esperienze dei registri esistenti: le difficoltà, le opportunità, le debolezze, e i punti di forza*".

2.2.8 Altri eventi e progetti a cui ha partecipato Orphanet



- Presentazione del libro *Libro bianco* a cura di Margherita De Bac, febbraio 2011.
- Presentazione dello *Studio pilota sui costi sociali e i bisogni assistenziali per le malattie rare* a cura dell'Istituto Neurologico Besta, in collaborazione con l'ISFOL (Istituto per lo Sviluppo della Formazione Professionale dei Lavoratori), UNIAMO, Orphanet e Farmindustria; aprile 2011.
- Presentazione del *Registro di sistema e rete di assistenza per le malattie rare in Sicilia*.
- Partecipazione al tutorial multimediale *Le Biotecnologie della Salute in Italia: Novità e Prospettive* organizzato da Farmindustria.
- Lezione sulle malattie rare presso una scuola superiore di Ferrara, tenuta dal Prof. Bruno Dallapiccola.
- Promozione del progetto *Mare Nostrum*. Il progetto Mare Nostrum ha dato la possibilità ad un gruppo di 10 adolescenti (11-16 anni) affetti da malattie metaboliche rare di navigare per 5 giorni nel mare Tirreno (da Civitavecchia a Gaeta), grazie alla collaborazione tra l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e la fondazione "*Tender to Nave Italia*", con il patrocinio di Orphanet Italia.
- Partecipazione e patrocinio al *Corso di Genetica Medica* organizzato dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.
- Partecipazione al corso *La bioetica 40 anni dopo: tra le esperienze del passato e la sfida del futuro*, organizzato dall'Ateneo Pontificio Regina Apostolorum: intervento del Prof. Bruno Dallapiccola dal titolo *Test Genetici: dalla diagnosi alla predizione del rischio di malattia (medicina personalizzata)*.
- Partecipazione al primo incontro del progetto EPIRARE (Piattaforma Europea per Registri Malattie Rare), coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità.
- Partecipazione all'evento *Vincere la solitudine delle disabilità. La domanda di cura e di assistenza delle persone disabili e delle famiglie*, promosso dalla Fondazione Cesare Serono e dal Censis (Centro Studi Investimenti Sociali) nell'ambito del progetto *Centralità della persona e della famiglia: realtà od obiettivi da raggiungere*.
- Partecipazione alla conferenza stampa per la nascita di una nuova unità operativa dedicata alla robotica e alla analisi del movimento, presso la sede di Santa Marinella dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, in collaborazione con l'Università La Sapienza di Roma e il Massachusetts Institute of Technology di Boston.
- Presentazione dell'e-poster *Orphanet: l'evoluzione di un sito web* durante il XVI Congresso della SIGU (Società Italiana di Genetica Umana). Il poster ha mostrato lo stato dell'arte del progetto, incentrato sulle nuove prospettive generate dall'azione comune tra UE e Ministero della Salute italiano e dalla migrazione verso un approccio ontologico.

- Intervento del Prof. Bruno Dallapiccola dal titolo *Genetic testing: verso la medicina personalizzata?* durante la sessione plenaria dedicata malattie rare del XVI Congresso della SIGU.
- Citazione di Orphanet nel documento *Relazione Sullo Stato Sanitario del Paese 2009-2010*, presentato dal Ministro della Salute, Prof. Renato Balduzzi, alle istituzioni. Per la prima volta, il Ministero della Salute italiano individua Orphanet come fonte di riferimento per le malattie rare ed i farmaci orfani, sottolineando l'importanza dell'azione comune stabilita tra il Ministero della Salute e Orphanet-Italia
- Partecipazione alla conferenza stampa per la presentazione del libro *La fantastica Storia del signor 22*, realizzato dall'Associazione AIDEL 22.
- Partecipazione alla *2° Conferenza Internazionale di Bioetica* presso la diocesi di Noto: intervento del Prof. Bruno Dallapiccola da titolo *Test genetici: dalla diagnosi alla predizione della malattia*.
- Intervento del Prof. Bruno Dallapiccola dal titolo *Linee guida per la sindrome di Williams* in occasione del *Congresso Nazionale sulla Sindrome di Williams* presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.
- Partecipazione alla manifestazione *Un dono per Natale*, tenutasi presso il Circolo Canottieri Roma, per la raccolta fondi finalizzata alla creazione di una "Cell Factory" all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.

2.3 Pubblicazioni



❖ Orphanet -Italia.

Annuario Orphanet delle Malattie Rare 2011

Elsevier, 10 Febbraio 2011.

❖ B. Dallapiccola

Una rete di professionisti al servizio di malati unici

Scienza & Vita, n° 45, 31 Marzo 2011.

❖ Mingarelli R., Festa S., Lauretti T., Cocchiara E. and Di Giacinto M.

Orphanet: schediamo malattie per dare risposte alle famiglie

Scienza & Vita, n° 45, 31 Marzo 2011.

❖ Mingarelli R., Festa S., Lauretti T., Cocchiara E., Di Giacinto M., Dentici M.L., Dallapiccola B.
Orphanet Italia : evoluzione di un sito (Abstract XIV congresso SIGU 2011).

2.4 Rassegna stampa



Elenco di articoli su giornali e riviste riferiti ad Orphanet:

- quotidiano Net, 10 Febbraio 2011, *Annuario Orphanet, in Italia oltre in due milioni sono affetti da malattie rare*.
- Città Oggi Web, 10 Febbraio 2011, *Salute: ecco "Orphanet", annuario delle malattie rare*.
- Vita di donna, 10 Febbraio 2011, *Malattie rare: con Orphanet una guida per sentirsi meno "orfani"*.
- Il sole 24 ore, 11 Febbraio 2011, *Malattie rare: Orphanet, le ottomila voci ne fanno il più importante database al mondo*.
- Italia – News Notizie, 11 Febbraio 2011, *Presentato l'Annuario Orphanet 2011 sulle malattie rare*.
- Agi News, 11 Febbraio 2011, *Malattie rare: in Italia per 2 milioni di malati, arriva annuario "Orphanet"*.
- La Repubblica, 22 Febbraio 2011, *Un database per i farmaci e le cure, column Salute, Le terapie, page 47*.
- AboutPharma, Marzo 2011, *Focus sulle malattie rare*.

2.5 Interventi radio e TV



- **10 Febbraio 2011 – 10° anniversario Orphanet** L'intervista al Prof. Bruno Dallapiccola sull'evento è disponibile cliccando sul seguente link:
http://www.youtube.com/watch?v=0R7-CisDWFU&feature=player_embedded#at=144
- **Febbraio 2011:** il Prof. Bruno Dallapiccola è stato invitato a diversi programmi televisivi e radiofonici e ha rilasciato interviste ai giornalisti in collegamento con RDD.
- **Aprile 2011:** il Prof. Dallapiccola risponde ai telespettatori del TG1 delle 13:30 sulle malattie rare con una sessione di chat dedicata.
- **Maggio 2011:** intervista del Prof. Bruno Dallapiccola sul tema delle malattie rare, disponibile su FondazioneSeroni.org.

2.6 Partnership di tipo finanziario e collaborazione con partner istituzionali a supporto delle attività del team nazionale

ITALIA	
	Il Ministero della Sanità italiano partecipa con la Joint Action al progetto Orphanet e finanzia l'attività di Orphanet-Italia con i fondi di Ricerca Corrente
	L'Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" è l'Istituto italiano che ospita il progetto Orphanet, dedicato della raccolta, validazione e dell'inserimento dei dati sulle sperimentazioni cliniche, sui laboratori di diagnosi, sui centri specializzati, sui progetti di ricerca, sui registri, e sulle associazioni di pazienti.
	Farmindustria, partner di tipo finanziario, ha sostenuto la realizzazione della pubblicazione dell'Annuario Orphanet e dei CD.
	Genzyme Italia, partner di tipo finanziario, sponsorizza la traduzione di OrphaNews Italia, bollettino quindicennale di EUCERD.

2.7 Partnership di tipo non finanziario per il 2011

ITALIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale dell'Istituto Superiore di Sanità. Collabora con il Centro Nazionale Malattie Rare e condivide progetti sulle Malattie Rare.
	Telethon collabora con Orphanet alla raccolta dei dati sui progetti di ricerca e alla diffusione della comunicazione relativa alle patologie genetiche
	Uniamo FIMR ONLUS, Federazione Italiana Malattie Rare, collabora con Orphanet all'organizzazione e alla promozione di eventi e iniziative dedicate 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.
	Mediart Promotion collabora con Orphanet alla diffusione di OrphaNews Italia e sostiene progetti comuni di comunicazione.
	La Società Italiana di Anestesia, Analgesia e Terapia Intensiva Pediatrica (SIAATIP) collabora con Orphanet alla revisione delle Linee Guida di Emergenza in italiano.

2.8 Team di Orphanet-Italia

Dal gennaio 2011, il team di Orphanet-Italia ha una nuova sede presso l’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (OPBG).

Il team di Orphanet-Italia è composto da 8 persone:

Bruno Dallapiccola: medico genetista, coordinatore nazionale del progetto Orphanet, direttore scientifico dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS.

Rita Mingarelli: medico genetista, supervisore del progetto Orphanet, responsabile del monitoraggio e coordinamento delle attività.

Martina Di Giacinto: traduttore professionista, coordinatore editoriale, responsabile della traduzione italiana dell’enciclopedia delle malattie rare, thesaurus, pagine statiche e programmi applicativi. È anche responsabile della sezione Orphanet Urgenze e delle newsletter di Orphanet.

Maria Lisa Dentici: medico genetista, assistente editoriale, assistente alla traduzione dell’enciclopedia delle malattie rare e responsabile delle risposte ai pazienti.

Roberta Ruotolo: traduttore professionista, assistente editoriale, responsabile della traduzione di OrphaNews Italia.

Elena Cocchiara: biologo e specialista in genetica, responsabile della gestione dei dati relativi a sperimentazioni cliniche, registri dei pazienti, progetti di ricerca, biobanche, piattaforme tecnologiche e network di ricerca.

Sonia Festa: biologo, coordinatore delle attività del team, responsabile della gestione dei dati relativi a consulenze cliniche, centri di riferimento, associazioni di pazienti e network clinici.

Tiziana Lauretti: biologo, responsabile della gestione dei dati dei laboratori diagnostici e dei test genetici ; responsabile della gestione del sito nazionale. È referente del progetto EuroGentest in Italia.

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

Orphanet-Italia ringrazia

- ***per la partecipazione attiva al progetto:*** *Simona Bellagambi (Eurordis), Maria Elena Congiu (Ministero della Salute), Renza Barbon Galluppi (UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare), Domenica Taruscio (Istituto Superiore di Sanità) ;*
- ***per l'attività di supporto economico:*** *FARMINDUSTRIA e GENZYME;*
- ***per il supporto scientifico:*** *Telethon, SIAATIP, Netgene;*
- ***per l'attività di comunicazione e divulgazione:*** *MEDIART, NOMOS, OMAR e OPBG.*