



Volume 22
Numero 10 - Supplemento 1 - 2009
ISSN 0394-9303

Notiziario

SUPPLEMENTO AL

del Istituto Superiore di Sanità

Malattie rare e farmaci orfani

a cura del Centro Nazionale Malattie Rare

Numero 9

Centro Nazionale Malattie Rare



CNMR

Editoriale

Convegno nazionale "Medicina narrativa e malattie rare"

Gruppi di auto-mutuo aiuto nelle malattie rare

La malattia di Hailey-Hailey

Consorzio Malformazione di Chiari e Siringomielia"

Una storia dal database del CNMR

SOMMARIO

Editoriale	3
Focus	
Il Convegno nazionale "Medicina narrativa e malattie rare", 26 giugno 2009	4
Centro Nazionale Malattie Rare	
I gruppi di auto-mutuo aiuto nelle malattie rare	6
Ricerca scientifica	
La malattia di Hailey-Hailey	8
Rete nazionale malattie rare	
"Consorzio Malformazione di Chiari e Siringomielia": un modello di percorso multidisciplinare e condiviso per le malattie rare.....	11
Medicina narrativa	
Una storia dal database del Centro Nazionale Malattie Rare	14
Esperienze internazionali	16
Appuntamenti & News	17
Per saperne di più...	19
La voce delle Associazioni (Insero)	i



Attività, iniziative, progetti del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) sono disponibili sul portale del CNMR (www.iss.it/cnmr) e sui siti in esso contenuti

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

Comitato Scientifico:

Responsabile: Domenica Taruscio, Centro Nazionale Malattie Rare

Fabrizio Bianchi - Consiglio Nazionale delle Ricerche, Pisa

Elisa Calzolari - Università di Ferrara

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

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

Walter Marrocco - Federazione Italiana Medici di Famiglia, Roma

Gaia Marsico - Università di Padova

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

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

Gianfranco Tarsitani - Università degli Studi "Sapienza", Roma

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

Coordinamento redazionale: Paola De Castro

Redazione, impaginazione e grafica:

Anna Maria Rossi, Giovanna Morini, Alessandro Spurio (Settore Attività Editoriali)

Fabiola Gnessi, Tania Lopez, Davide Vari (Centro Nazionale Malattie Rare)

Distribuzione: Patrizia Mochi, Sara Modigliani, Giorgio Vincenti

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Viale Regina Elena, 299 - 00161 - Roma

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

Per richiedere questo supplemento inviare una mail a: notiziario.rare@iss.it

Numero chiuso in redazione il 27 novembre 2009 Stampa: Tipografia Facciotti s.r.l. Roma

L'Istituto Superiore di Sanità

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

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

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

Dipartimenti

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

Centri nazionali

- AIDS per la Patogenesi e Vaccini contro HIV/AIDS
- Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute
- Malattie Rare
- Organismo di Valutazione ed Accreditamento
- Ricerca e Valutazione dei Prodotti Immunobiologici
- Sostanze Chimiche
- Sangue
- Trapianti

Servizi tecnico-scientifici

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

Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità

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

Redattore capo: Paola De Castro

Redazione: Anna Maria Rossi, Giovanna Morini

Progetto grafico: Alessandro Spurio

Impaginazione e grafici: Giovanna Morini

Distribuzione: Patrizia Mochi, Sara Modigliani

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

Redazione del Notiziario

Settore Attività Editoriali

Istituto Superiore di Sanità

Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma

Tel: +39-0649902260-2427

Fax +39-0649902253

e-mail: pubblicazioni@iss.it

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

Registro Stampa Tribunale di Roma

© Istituto Superiore di Sanità 2009



Centralità della persona: il filo conduttore di questo numero del Supplemento del *Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità* è la rivoluzione Copernicana che lentamente, a fatica ma in modo irreversibile, sta interessando il mondo della medicina. Una rivoluzione che vuole mettere al centro l'uomo, le sue risorse, le sue fragilità, i suoi diritti. Una rivoluzione cui il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità crede molto. Per questo motivo viene data tanta importanza alla medicina narrativa ed è stato organizzato, nel giugno 2009, il Convegno Nazionale a essa dedicato. Narrare il proprio vissuto, anche se nella fase di malattia, significa proprio riscoprire il protagonismo e la centralità della persona.

La medicina narrativa contribuisce a promuovere una cultura di partecipazione e di diritto e a colmare la distanza tra il vissuto soggettivo e il punto di vista clinico.

La narrazione restituisce a chi vive la malattia un ruolo attivo all'interno della propria storia di vita. Raccontare di sé, della propria esperienza, è un diritto e un momento che restituisce dignità alla persona.

L'obiettivo principale del Convegno è stato proprio quello di promuovere la conoscenza della medicina narrativa quale strumento funzionale indispensabile alla centralità dei pazienti/personone, con particolare attenzione a quelli con malattia rara (MR).

In questo numero si parlerà anche dei gruppi di auto-mutuo aiuto nelle MR. Del resto, la stessa Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) attribuisce una grande importanza al fenomeno del *self-help* e alle sua capacità di ridare ai cittadini responsabilità e protagonismo, di umanizzare i servizi per migliorare il benessere della comunità. L'OMS illustra, inoltre, un passaggio importante nell'approccio alla persona con malattia: si passa da una visione di tipo assistenziale a un approccio in cui il ruolo della persona è reso attivo e potenziato, e i concetti di malattia e di salute sono riveduti. Si parla poi della malattia di Hailey-Hailey, una rara patologia dermatologica a trasmissione ereditaria, con modalità autosomica dominante, causata da un difetto di coesione delle cellule dell'epidermide. Spazio, inoltre, alle Associazioni e agli appuntamenti internazionali che si muovono lungo l'asse delle MR. ■

Domenica Taruscio

Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare

Centrality of the person: the underlying theme of this issue of the Supplement of *Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità* is the Copernican revolution that is slowly, but irreversibly, making its way through the world of medicine. It is a revolution that places at the center of medicine the individual together with his resources, his fragility and his rights; a revolution in which the National Centre for Rare Diseases of the Italian National Institute of Health firmly believes. For this reason, great emphasis is placed on narrative medicine and a National Meeting on this subject was organized last June. Narrating personal life experience, including the phase of illness, is to discover the centrality of the individual as a protagonist of his own life. Narrative medicine contributes to the promotion of a culture of participation and rights and bridges the distance between the subjective life experience and the clinical point of view.

Narration restores an active role to the individual experiencing a disease within his own life story. Telling about oneself, one's personal experience, is a right. It is a moment that restores dignity to the individual.

The main objective of the Meeting was to promote narrative medicine as an essential tool for the centrality of the patient/person with particular attention to people living with a rare disease.

In this issue we also talk about self-mutual help groups in rare diseases. The World Health Organization (WHO) itself gives considerable importance to the phenomenon of self-help groups and to their ability to restore responsibility and advocacy to citizens, to make services more responsive in order to improve well-being in the community. The WHO illustrates an important passage in the approach towards the person affected with a disease. The change is from an assistance-oriented vision to an approach in which the role of the person is more active, more empowered and the concepts of illness and health are revisited. We also talk about Hailey-Hailey disease, a rare dermatologic disease caused by a defect in the cohesion of epidermal cells. Finally, we look at Associations and international dates relative to rare diseases in general. ■

Domenica Taruscio

Director of the National Centre for Rare Diseases

IL CONVEGNO NAZIONALE "MEDICINA NARRATIVA E MALATTIE RARE", 26 GIUGNO 2009



IN BRIEF

Focus. National Meeting "Narrative medicine and rare diseases". Istituto Superiore di Sanità, Rome-2009, June 26.

The Meeting was the first occasion on which the leading exponents of the narrative medicine in Italy came together. Besides, the event had the honour of hosting Professor Rita Charon (Columbia University, New York), founder, in 80s, of the narrative medicine. The reports of the Italian experts addressed many issues: the different application's areas of narrative medicine, ethics and cinema, narrative medicine and literature, the possible link between evidence-based medicine and narrative-based medicine, ethics and rights, the role of "narrative" in general medicine and in paediatrics and the role of narrative medicine in training health professionals. A wide space was dedicated to the patients' Associations of rare diseases and, particularly, to their "narrative" of illness experiences. Furthermore, the Meeting wanted to give the necessary attention to the practical experiences in narrative medicine, setting up a dedicated poster session. The interest demonstrated by participants of the Meeting, and the many areas involved, show that from the field of narrative medicine may start up new collaborations and get interesting results.

L'Istituto Superiore di Sanità (ISS) ha organizzato, il 26 giugno 2009, il primo Convegno nazionale dedicato alla medicina narrativa.

La medicina narrativa, o *narrative medicine*, si configura come ponte tra *disease* e *illness*, per colmare il gap sempre maggiore tra conoscenze cliniche del medico e vissuto soggettivo del paziente: negli ultimi decenni, infatti, sia la specializzazione degli strumenti della medicina convenzionalmente intesa, sia la burocratizzazione del sistema sanitario, hanno focalizzato l'attenzione sulle malattie più che sulle persone.



Rita Charon, Direttore del "Programme in Narrative Medicine", College of Physicians and Surgeons, Columbia University, New York

L'obiettivo dell'evento è stato quello di promuovere la conoscenza della medicina narrativa quale importante strumento sia per gli operatori socio-sanitari che per i pazienti, con particolare attenzione alle persone con malattia rara (MR).

Rita Charon, professore di medicina clinica e Direttore del "Programme in Narrative Medicine" presso il College of Physicians and Surgeons della Columbia University di New York, ha inaugurato la giornata con una lettura magistrale che, in modo efficace e coinvolgente, ha descritto le potenzialità della medicina narrativa.

"Clinicians are divided from our patients in so many ways—they are sick, we are well. They are unschooled in the ways of science; we are overschooled in the ways of science. They know inside out their own lived experience with illness; we are strangers to their lived experience of illness. Throughout the illness, it is hard to achieve and maintain contact with the patient, with the patient's family, with our colleagues, even with ourselves as those who care for the sick.

Narrative Medicine can help to bridge these divides. Our methods can equip clinicians with skills to see from our patients' perspectives, to use the imagination to bring to life the situation of patients, even to imagine possible futures for patients in their illnesses."

Rita Charon



La sezione "Medicina Narrativa" del sito web del Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS

Domenica Taruscio, Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS, ha illustrato le potenzialità della medicina narrativa nell'ambito delle MR, evidenziando come il bisogno di costruire una relazione significativa tra paziente e operatore sanitario sia avvertito ancor di più nell'ambito delle MR, dove il vissuto di isolamento da parte delle persone con MR e dei loro familiari e il senso di impotenza da parte degli operatori socio-sanitari sono più intensi.

Eminenti esponenti della medicina narrativa in Italia hanno approfondito il tema spaziando dalla pediatria alla medicina generale, dalle *medical humanities* all'etica, dai diritti al cinema e alla letteratura, dalla formazione per gli operatori dell'area sanitaria e sociale all'integrazione tra *Evidence-Based Medicine* e *Narrative-Based Medicine*.



Domenica Taruscio, Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS



Nella sessione poster dedicata alle esperienze pratiche è emerso che attualmente, in Italia, la medicina narrativa è applicata soprattutto nell'ambito di progetti di formazione, informazione e comunicazione e, in alcuni casi, anche in progetti di ricerca clinica. Gli obiettivi di questi studi sono prevalentemente quelli di descrivere o di valutare metodi di analisi di narrazioni, identificare i bisogni dei soggetti direttamente coinvolti, i vissuti di professionisti sanitari, pazienti e familiari, condividere e diffondere esperienze. A conferma della necessità di uno strumento come la medicina narrativa nell'ambito delle MR, l'evidenza che quasi la metà delle esperienze presentate nella sessione poster ha riguardato MR.

Il Convegno è stato accolto con attenzione ed entusiasmo da tutti i partecipanti: non solo dagli operatori socio-sanitari, direttamente coinvolti dal punto di vista professionale, ma anche dai numerosi esponenti delle Associazioni di pazienti di MR, ai quali, durante la giornata, è stato dedicato ampio spazio per presentare alcune testimonianze dirette, attraverso la narrazione di storie ed esperienze personali.

L'interesse che il tema ha suscitato durante questa giornata di lavoro pone le basi per nuove collaborazioni e stimolanti sviluppi culturali.

Per saperne di più consultare il sito www.iss.it/cnmr (sezione medicina narrativa). ■

Le immagini sono state gentilmente concesse dalla rivista *Sanità Pubblica Veterinaria* www.spvet.it - Istituto Zooprofilattico Sperimentale dell'Umbria e delle Marche, 2009.



I GRUPPI DI AUTO-MUTUO AIUTO NELLE MALATTIE RARE

IN BRIEF

The National Centre for Rare Diseases (CNMR). Self-mutual help groups on rare diseases.

There is evidence that self-help groups (or mutual-help groups) are beneficial and there is a growing interest in the research and evaluation of these groups. A self-help group is defined as a group of people sharing a similar problem, who meets regularly to exchange information and to give and receive psychological support. The purpose of the self-help group is to increase mutual aid and social support, knowledge about the problem or the disease and its consequences and possibilities for changing attitudes of the group members and their social environment. As rare diseases have profound psychological and social consequences for both patients and those close to them, self-help groups can play an important role in helping them to deal with the rare disease. In this framework, the National Centre for Rare Diseases carries out a mutual-help group programme for the Prader-Willi Syndrome. The objectives of the programme are to give information on the methodology and instruments in order to implement a mutual-help group. The opportunity was offered to parents of children with Prader-Willi Syndrome. Results from this preliminary experience suggest that a mutual-help group is a promising intervention for parents of children with rare disease and might be of benefit for all involved.

La cultura e la pratica della mutualità stanno diventando sempre di più una risorsa importante nell'ambito della promozione della salute, costituendo un terreno ideale di incontro e di crescita comune per operatori, utenti, familiari e cittadini.

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) già nel 1989 ha attribuito una notevole importanza al fenomeno del *self-help*. Lo ha definito come il complesso di azioni fondamentali, svolte da non professionisti, per ridare ai cittadini responsabilità e protagonismo, per umanizzare i servizi alla persona, per migliorare il benessere della comunità. L'espressione inglese *self-help* mette in luce l'esperienza individuale di aiutare se stessi, mentre il termine auto-mutuo aiuto è una definizione più ampia in quanto include l'idea di mutualità e di scambio reciproco, elemento caratterizzante proprio di questi gruppi.

L'OMS illustra, inoltre, un passaggio importante nell'approccio all'utente o più in generale alla malattia, alla sofferenza. Si passa da una visione di tipo assistenziale a un approccio di tipo educativo, dove il ruolo della persona è rivalutato, reso attivo e potenziato e il concetto di malattia e di salute è riveduto. L'auto-mutuo aiuto punta, infatti, al potenziamento, all'aumento di capacità, allo sviluppo di competenze, alla valorizzazione della persona come soggetto responsabile delle condizioni di benessere o di dis-

agio psico-fisico e sociale, proprio e altrui. Partendo dall'affermazione significativa "aiutando gli altri è un po' aiutare se stessi", si può cogliere come il concetto fondamentale dell'auto-mutuo aiuto si espliciti in tre parole: attivazione, condivisione, reciprocità.

La chiave di lettura della forza e del successo di questi gruppi sta, infatti, proprio nella reciprocità di risorse che ogni partecipante racchiude in sé e condivide con gli altri, nella parità e nella mutualità della relazione d'aiuto.

A livello nazionale, l'auto-mutuo aiuto ha trovato anche a livello legislativo un riconoscimento nella legge quadro per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali, la cosiddetta "riforma dell'assistenza" (Legge dell'8 novembre 2000, n. 328). Si sostiene infatti che i Comuni e i servizi sociali hanno tra i loro scopi la valorizzazione delle iniziative delle persone, dei nuclei familiari, delle forme di auto-aiuto e della solidarietà organizzata.

Partendo da questi presupposti e dai bisogni emersi durante il Corso "Incontri di Parent Training nella Sindrome di Prader-Willi", il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) ha organizzato, in collaborazione con la Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi e l'Associazione Auto Mutuo Aiuto Onlus (AMA) di Trento, due giornate di formazione dedicate all'attivazione di gruppi

di auto-mutuo aiuto nell'ambito delle malattie rare (MR). Gli incontri hanno avuto luogo il 30 maggio e il 4 luglio 2009 presso l'ISS, e hanno visto la partecipazione di genitori di bambini e di ragazzi con Sindrome di Prader-Willi e di operatori sanitari, interessati ad attivare questi gruppi e programmi di mutualità nella propria comunità.

Il Corso si è articolato in una parte teorica, destinata alla trasmissione di informazioni e alla discussione sulle tematiche oggetto del Corso, e una parte pratica di lavoro in piccoli gruppi con successiva discussione plenaria di quanto elaborato e confronto sui programmi di mutualità che si intende attivare.

Gli incontri sono stati fortemente orientati a stimolare la partecipazione attiva dei partecipanti al Corso, lo scambio delle esperienze (facilitati in questo dalla composizione del gruppo), la nascita di iniziative concrete.

I principali temi affrontati sono stati: la storia dell'auto-aiuto; l'organizzazione, l'attivazione e il funzionamento dei gruppi di auto-aiuto; gli ambiti applicativi con particolare riferimento ai gruppi per familiari; il ruolo del facilitatore nei gruppi di auto-aiuto.

È nel 1935 che nasce il gruppo Alcolisti Anonimi ad Akron negli Stati Uniti, seguito poi, nel 1964, dal Club degli Alcolisti in Trattamento (CAT) istituito da Vladimir Hudolin nella ex-Jugoslavia. In Italia, il primo CAT nasce nel 1978 a Trieste e i primi gruppi di auto-mutuo aiuto negli anni '80 a Prato nell'ambito della salute mentale, per famiglie affidatarie e adottive e per familiari di persone disabili. Ma è dagli anni '90 che le iniziative di mutualità nascono e si diffondono a macchia di leopardo. Oggi i gruppi stanno crescendo rapidamente in molti ambiti: alimentazione, fumo, salute mentale, tossicodipendenza, lutto, diversabilità, ecc.

I gruppi di auto-mutuo aiuto risultano essere particolarmente utili poiché consentono alle persone di condividere il medesimo problema, la stessa condizione di vita o la stessa fase di crisi, gli stessi obiettivi. Inoltre facilitano l'interazione tra i soggetti, l'espressione dei sentimenti, la nascita e lo sviluppo di amicizie e relazioni profonde. Ognuno, con la propria esperienza e competenza, attraverso il confronto e la condivisione, trae aiuto per sé e per gli altri e ogni decisione è formulata, discussa e accettata democraticamente, esprimendo liberamente il proprio pensiero, rispettando gli altri, senza accentrare su di sé la discussione.

La persona è protagonista del cambiamento che vuole ottenere, è la prima risorsa per sé e per il gruppo. Attraverso gli sforzi e i successi conseguiti e riconosciuti dal gruppo, l'individuo ha la possibilità concreta di

aumentare la propria autostima e di credere nelle proprie risorse. L'auto-mutuo aiuto permette a chi vi partecipa di adottare una nuova visione di sé come "persona che ha un problema" piuttosto che ritenersi "il problema". Il sentirsi ascoltati e accettati, dà la forza di ricostruire un proprio equilibrio con se stessi e con l'esterno.

Durante gli incontri si è parlato anche di come si attiva un gruppo di auto-mutuo aiuto. La prima fase è importante: sensibilizzazione della popolazione all'iniziativa e diffusione del materiale informativo (volantini, televisione, web e locandine). Strategica sarà la scelta dei luoghi in cui verrà diffuso il materiale (farmacie, ASL, oratori, distretti sanitari, ecc.), tenendo in considerazione anche l'argomento che sarà trattato dal gruppo che si vorrà attivare.

La seconda fase prevede l'attivazione di alcuni incontri preliminari "formativi" (tre o quattro), che hanno come scopo quello di stimolare la conoscenza reciproca dei partecipanti, di introdurre riflessioni e approfondire le tematiche che saranno affrontate. Negli incontri successivi, infine, si sviluppano argomenti più mirati e tematiche relative al problema specifico.

Generalmente i gruppi sono autogestiti, oppure possono avere al loro interno la presenza di un facilitatore. Il facilitatore è la persona che nel gruppo si mette a disposizione e contribuisce, anche grazie alle sue capacità personali e alle indicazioni metodologiche, ad agevolare il buon funzionamento del gruppo, a tutelarne le dinamiche, a facilitare e catalizzare la comunicazione favorendo uno scambio comunicativo positivo tra i partecipanti, a curare il gruppo e gestire eventuali nuovi ingressi.

Il Corso si è posto come terreno fertile per la possibile attivazione di gruppi di auto-mutuo aiuto per ragazzi con la Sindrome di Prader-Willi e le loro famiglie, nelle diverse realtà sul territorio nazionale. In quest'ottica il CNMR si pone come punto di riferimento e di sostegno scientifico e operativo per la realizzazione di tali progetti.

In conclusione, riteniamo che sia importante e utile diffondere questi modelli d'intervento anche ad altri gruppi di persone con diverse MR. I gruppi di auto-mutuo aiuto aumentano l'*empowerment* (accrescimento e sviluppo della fiducia nelle proprie capacità e abilità), il benessere del singolo e della comunità per una migliore qualità della vita. Il coinvolgimento e la partecipazione attiva delle Associazioni di pazienti e familiari con MR è cruciale nella promozione e nella realizzazione di questi modelli d'intervento, favorendo anche l'informazione e la formazione delle persone che si confrontano con le MR. ■

LA MALATTIA DI HAILEY-HAILEY



IN BRIEF

Scientific research. Hailey-Hailey's disease.

Familial benign pemphigus (Hailey-Hailey disease, HHD) was originally described by the Hailey brothers in 1939. It is a chronic autosomal dominant disorder with incomplete penetrance. Approximately two thirds of patients have a family history of the disorder. A history of multiple relapses and remissions is characteristic. Therapeutic options are limited. Hailey-Hailey disease is hypothesized to result from a genetic defect in a calcium pump protein. The pump mutation is in ATP2C1, a gene localized on chromosome 3. While a strong relationship exists between mutations in the gene ATP2C1 and the HHD, there is still little understanding of how these mutations affect manifestations of disease. A recent study shows that HHD-derived keratinocytes undergo oxidative stress and that a new class of molecules called microRNAs could play an active role in this rare disease.

La malattia di Hailey-Hailey (HHD), denominata anche “pemfigo cronico familiare benigno”, è stata descritta per la prima volta nel 1939 dai fratelli Howard e Hugh Hailey, da cui prende il nome.

Nonostante la somiglianza istologica al “pemfigo volgare”, è noto che l'HHD non è di natura autoimmunitaria. Essa è una rara patologia dermatologica a trasmissione ereditaria, con modalità autosomica dominante, causata da un difetto di coesione delle cellule (cheratinociti) soprabasali dell'epidermide.

Questo difetto è dovuto a mutazioni a carico del gene ATP2C1, localizzato sul braccio corto del cromosoma 3 e coinvolto nei meccanismi di regolazione del trasporto del calcio all'interno della cellula.

L'HHD si manifesta dopo i 20-30 anni di età; la caratteristica istologica principale è rappresentata dall'acantolisi soprabasale, un rigonfiamento cutaneo, che consiste nella distruzione dei ponti intercellulari che collegano i cheratinociti dello strato basale dell'epidermide. Questo determina la comparsa delle tipiche lesioni vescico-bollose che evolvono in erosioni essudanti e croste. Possono essere presenti anche lesioni papulose ed eritematose.

L'andamento della malattia è altalenante poiché si alternano periodi con sintomatologia grave a periodi in cui i sintomi scompaiono, a volte, anche spontaneamente. Spesso, a causa di irritazione cronica, possono svilupparsi vegetazioni granulomatoze, con sovrapposizione di infezioni batteriche e/o micotiche. La terapia è esclusivamente sintomatica. Quando sono presenti sovrainfezioni micotiche e/o batteriche è necessario ricorrere all'uso di antibiotici e/o antimicotici per via generale oppure solamente con applicazioni locali. I cortisonici vengono utilizzati come antinfiammatori, con temporaneo e breve miglioramento.

In Italia non esistono studi epidemiologici che consentano di conoscere quanti soggetti sono affetti dalla malattia e quanti siano i portatori della mutazione genetica. Anche negli Stati Uniti, da sempre all'avanguardia per le ricerche scientifiche su queste patologie, non esistono dati certi in merito; solo nel 2006 si è costituita la prima Associazione americana dell'HHD e si stima, con molta approssimazione, che i malati siano da 1 a 5 su un milione.

Da un punto di vista sociale, come tutte le malattie rare (MR), l'HHD è una malattia che condiziona la vita del paziente e della sua famiglia, i ritmi di vita, i rapporti con la società e con il lavoro, con evidenti risvolti psicologici negativi soprattutto

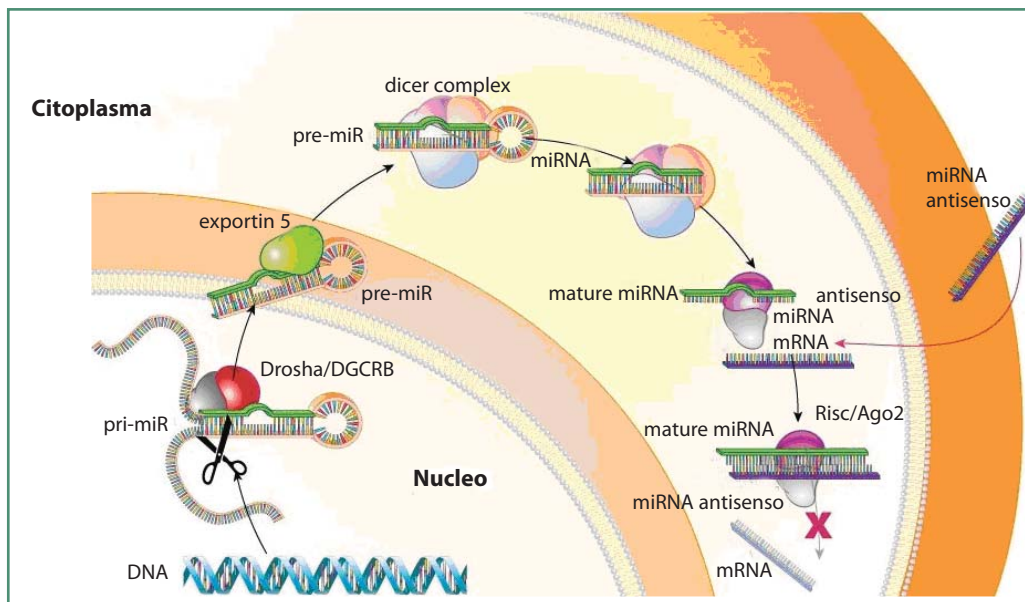


Figura - Rappresentazione schematica della biogenesi e meccanismo di azione dei microRNA, e possibile ruolo terapeutico di molecole (antisense) utilizzabili in terapia per controllare questi processi

per la ridotta capacità fisica e per l'obbligata sopportazione del dolore. Tutto questo contribuisce in maniera determinante e negativa sulla qualità della vita di chi ne è colpito.

I pazienti possono contare sulla presenza attiva di Associazioni alle quali fare riferimento; fra queste citiamo la AMaHHD Onlus, che promuove iniziative volte ad assicurare adeguati mezzi di assistenza ai soggetti colpiti dalla patologia e ai loro familiari.

Da un punto di vista sanitario, oltre alle continue applicazioni farmacologiche necessarie al contenimento delle manifestazioni della malattia, spesso si è costretti al ricovero in strutture ospedaliere per risolvere solo la sintomatologia.

L'HHD è una malattia per la quale attualmente non c'è ricerca scientifica che possa dare un contributo significativo alla "definitiva risoluzione" della patologia. Molti studi sono rivolti alla ricerca di terapie più efficaci nelle fasi sintomatiche, pochi studi sono rivolti alla comprensione molecolare degli eventi che generano la patologia.

Un recente studio, pubblicato sul *British Journal of Dermatology*, condotto dall'Università di Roma Sapienza in collaborazione con il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità, ha evidenziato un difetto nella proliferazione e differenziazione dei cheratinociti ottenuti da

pazienti con HHD rispetto ai soggetti sani. La diminuita capacità proliferativa è stata anche correlata a un incremento dello stress ossidativo (ROS) nei cheratinociti dei pazienti. È stato dimostrato che la perdita di un allele del gene ATP2C1 non è sufficiente a causare i sintomi della patologia; infatti, meccanismi compensatori sono coinvolti nella regolazione dell'omeostasi del calcio intracellulare. Queste nuove evidenze hanno condotto all'ipotesi che uno squilibrio del sistema ossidante-antiossidante del ►



Cosa sono i microRNA?

I microRNA (miRNA) sono piccoli RNA (22-25 nucleotidi), non codificanti, che regolano, post-trascrizionalmente, l'espressione di alcuni geni, inibendone la traduzione o determinandone la degradazione. Si stima che i microRNA, rappresentino nell'uomo circa l'1% dei geni totali e sono la classe più abbondante di molecole regolative nelle cellule animali. Dal 2000, anno in cui i primi microRNA furono descritti, il numero dei microRNA scoperti è continuato a crescere e la loro esistenza è stata ormai provata in tutte le cellule eucariotiche a eccezione di quelle di lievito. La conservazione evolutiva di molti microRNA, anche attraverso i *phyla*, suggerisce che queste molecole abbiano un ruolo antico e significativo nell'evoluzione e nella regolazione di importanti processi cellulari. Molti di essi sono differenzialmente espressi nel corso dello sviluppo e del differenziamento e la modulazione specifica di diversi microRNA è stata di recente associata a molte forme tumorali umane, suggerendo che queste molecole possano rappresentare una nuova classe di geni coinvolti nell'oncogenesi.

cheratinocita può avere un ruolo fondamentale nella patogenesi dell'HHD. Sebbene questo studio sia un importante passo avanti, ulteriori ricerche sono necessarie per caratterizzare i *pathway* coinvolti e i meccanismi molecolari che partecipano all'insorgenza e progressione di questa MR.

A tal proposito sono attualmente in corso ulteriori studi da parte dei ricercatori del CNMR volti alla caratterizzazione del ruolo biologico che i microRNA esercitano in questa patologia. Studi recenti hanno infatti suggerito che queste piccole molecole di RNA non codificante siano coinvolte in un numero sempre maggiore di MR. In particolare, incrementi o decrementi nell'espressione dei microRNA sono correlati alla regolazione di oncogeni o soppressori tumorali e possono perciò esplicitare una funzione importante nell'insorgenza di numerose forme tumorali. Studi preliminari, condotti dai ricercatori del CNMR, hanno evidenziato il coinvolgimento di alcuni microRNA anche nei pazienti con HHD; in particolare, lo squilibrio del sistema ossidante/antiossante dei cheratinociti che si osserva nei pazienti HHD sembrerebbe correlare con la variazione dei livelli di espressione di alcuni microRNA.



Recenti studi hanno dimostrato che i livelli dei microRNA nel siero possono servire come biomarcatori per evidenziare la presenza di malattie, fra cui diversi tipi di cancro. L'analisi di microRNA effettuata su siero di pazienti rappresenta una prospettiva di indagine non invasiva per determinare la progressione e/o lo stato di una patologia aprendo prospettive nella comprensione dei meccanismi molecolari coinvolti nelle MR e nuovi orizzonti per la sperimentazione clinica e la messa a punto di nuovi farmaci.

I risultati raggiunti, una volta validati e confermati, potrebbero consentire la messa a punto di biomarcatori anche per l'HDD. ■

La voce delle Associazioni/Patients' Associations speaking

Per poter dare maggiore visibilità alle Associazioni presenti sul territorio, questa sezione presenta le schede informative dedicate alle Associazioni di pazienti e familiari iscritte presso il Centro Nazionale Malattie Rare. Ogni scheda è corredata da una parte relativa a una specifica malattia, a cura della nostra redazione, e da una breve descrizione sulle attività svolte dall'Associazione elaborata in collaborazione con l'Associazione stessa. Il metodo di selezione adottato è l'estrazione, preferito per una scelta di trasparenza, non rispondendo a nessun criterio o valutazione "qualitativo" delle Associazioni stesse.



IN BRIEF

The Patients' Associations.

To give more visibility to the Italian Associations this section will present profiles of patients' and relatives' Associations included in the Italian National Centre for Rare Diseases database. Each information sheet will include a section, written by our editorial staff and focused on a specific disease, and a brief description of the activities carried out by or in collaboration with the Association. Associations will be selected by extraction, to guarantee transparency. No "qualitative" criterion or evaluation of the Associations will be considered.

Associazione Italiana Malattie Interstiziali o rare del Polmone (AIMIP)

Malattie interstiziali del polmone

Le malattie interstiziali del polmone (MIP) sono un gruppo eterogeneo di condizioni che colpiscono prevalentemente il parenchima polmonare. Le cause sono note solo in parte. Attualmente, sono distinte più di 100 affezioni, tra queste, la fibrosi polmonare idiopatica, la sarcoidosi e le forme associate alle malattie del connettivo sono tra le più frequenti. Eziologia, manifestazioni cliniche, aspetti radiologici, dati istopatologici e decorso clinico possono variare notevolmente da una condizione all'altra. Le MIP sono malattie dell'età adulta, sebbene alcune forme, quali la polmonite da ipersensibilità e la polmonite interstiziale idiopatica, si manifestano anche nel bambino. Storia clinica, esame obiettivo, specifiche indagini di laboratorio e strumentali (autoanticorpi organo e non organo specifici, radiografia e TC ad alta risoluzione, broncoscopia, esame istopatologico) contribuiscono alla formulazione della specifica diagnosi. La prognosi e la scelta del trattamento dipendono da una diagnosi accurata. In particolare, nuove strategie terapeutiche, modulando il fenotipo di cellule con funzione riparatrice come le cellule mesenchimali, endoteliali ed epiteliali, possono offrire nuove opportunità per lo sviluppo di farmaci più efficaci nel trattamento di tali affezioni.

Attività dell'Associazione

Nel 2007 è stata legalmente costituita l'Associazione Italiana Malattie Interstiziali o rare del Polmone (AIMIP), iscritta nel Registro Unico delle Onlus dell'Agenzia delle Entrate.

L'Associazione fornisce supporto e assistenza alle persone affette da patologie rare dell'apparato respiratorio, incoraggiando altresì la diffusione delle informazioni sulle interstiziopatie polmonari (ad esempio, fibrosi polmonare idiopatica).

Si avvale della collaborazione di personale qualificato operante nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale; facilita l'interazione con le strutture sanitarie preposte all'assistenza; promuove e sostiene la ricerca biomedica nell'ambito delle patologie interstiziali o rare dell'apparato respiratorio; collabora con altre Associazioni e istituti di ricerca, anche a livello internazionale.

L'Associazione partecipa a convegni e ad altre iniziative e divulga aggiornamenti dal mondo della ricerca, estratti da riviste scientifiche nazionali e internazionali. ■

Associazione Italiana Malattie Interstiziali o rare del Polmone (AIMIP)

Per maggiori informazioni:

Sede: Via Etruria, 14 - 00183 Roma

Telefono: 06 62205681; Fax: 06 62201392

E-mail: info@aimip.org

www.aimip.org

Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e malattie affini (AIMPS)

Mucopolisaccaridosi

Le mucopolisaccaridosi (MPS) sono un gruppo di malattie genetico-metaboliche caratterizzate dal deficit degli enzimi lisosomiali preposti alla degradazione dei glicosaminoglicani o mucopolisaccaridi, importanti componenti del tessuto connettivo. In relazione al difetto biochimico - in alcuni tipi non ancora ben definito - se ne distinguono i seguenti tipi: MPS I-H (Sindrome di Hurler), MPS I-S (Sindrome di Scheie), MPS I-H/S (composti Hurler/Scheie), MPS II (Sindrome di Hunter), MPS III (Sindrome di Sanfilippo, distinta a sua volta in 4 tipi: A, B, C, D), MPS IV (Sindrome di Morquio), MPS VI (Sindrome di Maroteaux-Lamy), MPS VII (Sindrome di Sly). Le MPS si manifestano entro i primi anni di vita, sono malattie multisistemiche e hanno un decorso cronicoprogressivo. Le manifestazioni cliniche sono legate alle lesioni tissutali da accumulo intralisosomiale, gli organi principalmente coinvolti sono lo scheletro, il sistema nervoso, l'occhio, il cuore, il fegato e la milza. Esiste una variabilità nell'espressione della malattia legata in parte al grado di attività enzimatica residua. La diagnosi di laboratorio si avvale del dosaggio dei mucopolisaccaridi urinari e del relativo deficit enzimatico. Attualmente è disponibile la terapia enzimatica sostitutiva per la MPS I, MPS II e MPS VI.

Il trapianto allogenico di cellule staminali ematopoietiche è stato eseguito in casi selezionati di Sindrome di Hurler.

Attività dell'Associazione

L'AIMPS è un'Associazione nazionale che nasce il 13 giugno 1991 a Verona. Dal 1993 è iscritta al Registro di Volontariato Regionale del Veneto e si avvale di un Comitato Scientifico che oggi conta 10 membri. Inoltre, dal 1994 segue anche alcune malattie affini alle MPS: le Oligosaccaridosi, le Gangliosidosi e le Mucolipidosi. Oggi ha la sede legale a Milano e nel gennaio 2007 ha aperto la "MPS House", la sede operativa nazionale a Senago (MI).



Home page del sito web dell'Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e malattie affini (AIMPS)

L'AIMPS, nel perseguire esclusive finalità di solidarietà sociale, si propone di:

- tutelare i diritti dei pazienti colpiti da MPS e malattie affini;
- sensibilizzare l'opinione pubblica per renderla consapevole dell'esistenza di queste malattie e dei relativi problemi sanitari, sociali e socio-assistenziali da questa derivanti;
- raccogliere fondi per la ricerca di efficaci terapie per combattere le MPS e perfezionare i test sui portatori;
- informare le famiglie sulla malattia, sui loro diritti sanitari, sociali e scolastici.

Inoltre:

- favorisce i contatti tra le famiglie per mettere fine all'isolamento in cui queste si vengono a trovare;
- individua e potenzia centri diagnostici per concorrere a migliorare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie;
- promuove incontri tra genitori, famigliari di pazienti, medici e operatori sociali e scolastici per divulgare il più possibile le conoscenze scientifiche e tecniche, le novità nella ricerca medico-scientifica e psicopedagogica, sia italiane che estere. ■

Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e malattie affini (AIMPS)

Per maggiori informazioni:

Sede operativa nazionale, amministrativa e postale:

Via Volta, 291 - 20030 Senago (MI)

Telefono: 02 99010188 - 800 091 001; Fax: 02 99486016

E-mail: info@mucopolisaccaridosi.it

www.aimps.it/

Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM) - Sezione di Sassari

Le distrofie muscolari

Le distrofie muscolari sono un gruppo di malattie ereditarie che colpiscono il tessuto muscolare causando la degenerazione e, di conseguenza, la perdita parziale o completa della mobilità dei distretti muscolari colpiti.

Tra le distrofie muscolari si annoverano la distrofia di Duchenne e la distrofia di Becker, entrambe causate da mutazioni di una proteina chiamata distrofina. La distrofia dei cingoli, la distrofia facio-scapolo-omerale, la distrofia miotonica, la distrofia oculofaringea e la distrofia di Emery-Dreifuss, per citarne alcune, sono fra le più comuni, ma si ritiene che siano più di cento le sindromi riconducibili a forme di distrofie muscolari.

Si calcola che le persone affette da distrofia muscolare rappresentino circa il 10% di tutti gli ammalati neurologici.

Anche se il principale bersaglio di tali patologie è costituito dai muscoli volontari, altri organi o apparati possono essere colpiti: il cuore, il sistema nervoso, l'apparato gastrointestinale, alcune ghiandole endocrine, la cute e gli occhi per citare alcuni esempi. Le distrofie muscolari hanno un profondo impatto sulla vita dei pazienti, sia in termini di disabilità, sia in termini di aspettativa e qualità di vita.

La ricerca scientifica è attivamente impegnata su vari fronti per trovare soluzioni terapeutiche efficaci che si spera possano essere disponibili in un futuro non troppo lontano.

Attività dell'Associazione

L'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM), è un'Associazione senza scopo di lucro che ispira la propria azione ai principi del volontariato e della più ampia solidarietà nei confronti delle persone disabili, in generale, e di quelle affette da patologie neuromuscolari, in particolare.

L'Associazione fornisce una consulenza medico-scientifica in collaborazione con il "Centro multidisciplinare per lo studio e il trattamento delle malattie neuromuscolari e delle cardiomiopatie ereditarie" dell'Università di Sassari.



Home page del sito web Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM) - Sezione di Sassari

Offre, inoltre, consulenza e materiale divulgativo sulle malattie neuromuscolari e le agevolazioni fiscali per le persone disabili e le famiglie in tutta la Sardegna, essendo l'unica sezione presente nel territorio. Periodicamente vengono inviati a tutti i soci disabili gli opuscoli informativi realizzati dalla Commissione Medico Scientifica Nazionale UILDM.

Per favorire la conoscenza e l'informazione sui diritti e sui bisogni delle persone con disabilità, la UILDM ha istituito a livello nazionale un Centro per la Documentazione Legislativa che, attraverso ciascuna sezione, funge da sportello informativo rivolto a disabili, familiari, operatori pubblici e privati, oltre a raccogliere e distribuire metodicamente materiale informativo di carattere legislativo.

È possibile consultare online la rivista *Distrofia Muscolare*. ■

Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM) - Sezione di Sassari

Per maggiori informazioni:
Via Pozzomaggiore, 14 - 07100 Sassari (SS)
Telefono: 079 273389
Email: uildmsassari@tiscali.it
www.uildmsassari.org

Associazione Lega del Filo d'Oro (LFO)

Sordocecità e pluriminorazione psico-sensoriale

Le ipoacusie - sino al grado di completa sordità - si distinguono in trasmissive, neurosensoriali e centrali. In relazione all'epoca di insorgenza, possono essere congenite se il danno uditivo è intervenuto in epoca pre e perinatale e acquisite con esordio in epoca post-natale. In rapporto all'eziopatogenesi, si distinguono in ipoacusie genetiche e acquisite.

Le sordità genetiche costituiscono circa il 30% di tutte le ipoacusie infantili e sono condizioni più rare rispetto alle forme acquisite. Possono presentarsi in maniera isolata (ipoacusie non sindromiche) o far parte di un quadro clinico più complesso (ipoacusie sindromiche). Queste si osservano in più di 100 sindromi diverse, alcune molto rare, con modelli di ereditarietà e quadro clinico differenti. La sequenza di Pierre Robin, la Sindrome di Di George, l'Associazione CHARGE, le Sindromi di Cornelia de Lange, Goldenhar, Klippel-Feil e Wildervank sono esempi di malattie sindromiche con alterazioni dell'udito. Le ipoacusie non sindromiche comprendono il 60% circa delle ipoacusie genetiche; attualmente sono stati identificati circa 200 geni responsabili di tali affezioni. La Sindrome di Usher è la forma più comune di sordità genetica ed è caratterizzata principalmente da ipoacusia neurosensoriale congenita di grado medio-grave e retinite pigmentosa progressiva con conseguente deficit visivo. L'ereditarietà è di tipo recessivo (oppure X-linked). Se ne distinguono diversi tipi e sottotipi caratterizzati da un'età d'esordio diversa, un fenotipo clinico di gravità variabile e da specifiche anomalie genetiche.

Attività dell'Associazione

La Lega del Filo d'Oro (LFO), Associazione nazionale non lucrativa nata nel 1964, ha per scopo l'assistenza, la riabilitazione e il reinserimento delle persone non vedenti, prive di udito e con deficit psico-sensoriali. Tale impegno è affrontato con la creazione di strutture di assistenza e riabilitazione che utilizzano metodologie *ad hoc* per questo particolare tipo di disabilità, con la formazione di operatori qualificati, lo svolgimento di attività di ricerca e sperimentazione e la sensibilizzazione degli organismi competenti e dell'opinione pubblica per la prevenzione di tali handicap.



Home page del sito web dell'Associazione Lega del Filo d'Oro (LFO)

Le attività riabilitative vengono effettuate in tre grandi strutture: Osimo (Ancona), dove l'Associazione ha la sua sede principale, Lesmo (Monza) e Molfetta (Bari). Sono, inoltre, attive altre sedi territoriali a Osimo, Milano, Roma, Napoli e Modena, punto di riferimento per quanti sono coinvolti nell'ambito di tali disabilità.

La LFO cura l'organizzazione di attività di tempo libero e promuove, all'interno di una visione realistica di sé e dell'ambiente sociale, l'integrazione delle persone sordocieche. Per il raggiungimento di tale obiettivo, è indispensabile il sostegno e la partecipazione attiva del contesto familiare. In tal senso, l'Associazione attua un programma di coinvolgimento e di formazione per i genitori attraverso la metodologia del *parent training*.

La LFO sostiene, inoltre, numerose iniziative nel campo della divulgazione scientifica e gestisce corsi per operatori specializzati. ■

Associazione Lega del Filo d'Oro (LFO)

Per maggiori informazioni:

Sede: Via Montecerno, 1 - 60027 Osimo (AN)

Telefono: 071 72451 - Fax: 071 717102

E-mail: info@legadelfilodoro.it

www.legadelfilodoro.it

Rete nazionale malattie rare

"CONSORZIO MALFORMAZIONE DI CHIARI E SIRINGOMIELIA": UN MODELLO DI PERCORSO MULTIDISCIPLINARE E CONDIVISO PER LE MALATTIE RARE



IN BRIEF

Italian National Network for Rare Diseases. "Chiari and Syringomyelia Consortium": a model of multidisciplinary and sharing path for rare diseases.

Applying the National Law (Ministerial Decree no. 279/2001), the Piedmont (Regional Decree of March 3, 2004, no. 22-11870) established the Piedmont Regional Network for the prevention, screening, diagnosis and therapy of rare diseases (RD). This law obliges the Regional Hospital Units to report RD to the Regional Network for RD and sets up a Regional Coordinating Center. A second law (Regional Decree of April 12, 2005, no. 38-15326) sets up a Specialist-Technical Committee to work in collaboration with the Coordinating Centre and confers the benefits of the Ministerial Decree no. 279/2001 to about fifty RD, including Syringomyelia-Syringobulbia (exemption code RF0321). In 2008 the Network for RD was extended to the Aosta Valley Region. The Piedmont and Aosta Valley model of a "diffuse" network is unique in Italy and involves all the interregional health system specialists in the diagnosis, therapy and, above all, in the follow-up and treatment of the disease. A crucial part of this model is the Consortium, a multidisciplinary group operating throughout the Region made up of volunteer physicians, biologists and health care workers. Activities of the Consortium include the development of shared protocols in order to set up a standardized regional diagnostic-therapeutic approach. In 2008 the Specialist-Technical Committee for the Interregional RD Network approved the set up of the "Chiari and Syringomyelia Consortium" with specific objectives. Firstly, to compile and/or adapt interregional diagnostic criteria with the aim of developing a dedicated, interdisciplinary and shared interregional diagnostic-therapeutic approach. Secondly, it is to define the prevalence of the Chiari Malformation and Syringomyelia in Piedmont and Aosta Valley, in particular for the different diagnoses between the symptomatic and asymptomatic forms in adults and children. Other objectives are to promote group research, to improve collaboration between patient associations and physicians and to promote interaction with national and international scientific societies.

Il 28 febbraio 2009 si è svolta la Seconda Giornata Internazionale per le Malattie Rare (Rare Disease Day 2009) con il seguente focus: "*Patient care: a public affair! Patient Centered Care*". Si tratta di una sfida che il nostro Paese ha raccolto, identificando le malattie rare (MR) come priorità di salute pubblica sin dal Piano Sanitario Nazionale del 1999, in accordo ai Piani d'azione dell'Unione Europea (UE) (1999-2003; 2003-2008; 2008-2013). In base alla definizione stessa data dall'UE, le MR comprese quelle di origine genetica, sono malattie che minacciano la vita, cronicamente debilitanti, che presentano una prevalenza così ridotta da richiedere un particolare impegno congiunto per combatterle al fine di prevenire una morbilità significativa o una mortalità prematura, ovvero una rilevante riduzione della qualità della vita o del potenziale socio-economico delle persone.

In Europa, è stato scelto per le MR un valore soglia di prevalenza <1:2.000 individui, con 5-8.000 diverse MR che si stima colpiscano, solo in Europa, più di 15

milioni di persone. Secondo la normativa italiana esiste una lista ben definita di MR, ovvero quelle presenti nell'elenco allegato al DM 279/2001, per le quali il Servizio Sanitario Nazionale riconosce l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative cure.

In Piemonte è stata istituita, nel 2004 la Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle MR (DGR 2 marzo 2004, n. 22-11870), che rende obbligatorio il censimento dei casi di MR nel Registro Regionale delle MR da parte degli operatori di tutti i Presidi sanitari e istituisce un Centro Regionale di Coordinamento con sede presso l'ASL 4 di Torino (attualmente ASL TO 2 Nord). Il Centro di Coordinamento ha funzioni di gestione del Registro, promozione dell'informazione e della formazione degli operatori e di collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità, le Regioni e le Associazioni dei pazienti.

Un secondo Decreto Regionale (DGR 12 aprile 2005, n. 38-15326) ha istituito un Tavolo tecnico-specialistico costituito dai referenti delle Aziende ►

Sanitarie, di supporto al Centro di Coordinamento nell'attività di monitoraggio delle segnalazioni, nell'approfondimento dell'appropriatezza degli approcci diagnostici e nella proposta di percorsi assistenziali condivisi. Inoltre, tale DGR estende i benefici del DM 279/2001 a una cinquantina di malattie (tra cui la Siringomielia-Siringobulbia, codice esenzione per il Piemonte e la Valle d'Aosta RF0321), la maggior parte comprese in un elenco per le quali si sta completando un faticoso iter di riconoscimento a livello nazionale. Infine, nel 2008, la Rete regionale è diventata Rete Interregionale del Piemonte e della Valle d'Aosta (DGR della Valle d'Aosta 1° febbraio 2008, n. 234 e DGR del Piemonte 17 marzo 2008, n. 21-8414).

Questo modello di rete "diffusa" è unico in Italia e si basa sui bilanci di precedenti esperienze di reti diagnostico-assistenziali, che hanno evidenziato il ruolo critico della presa in carico dei pazienti nei centri più vicini al luogo di residenza. Tutti gli specialisti del Servizio Sanitario Regionale sono potenzialmente coinvolti nella diagnosi, ma soprattutto nel follow-up e nell'erogazione della terapia.

Elemento cruciale della Rete è il Consorzio, ovvero un Gruppo multidisciplinare con estensione interregionale, composto da medici, biologi, operatori sanitari, tutti a partecipazione volontaria, il cui obiettivo prioritario consiste nello sviluppo di percorsi assistenziali dedicati e condivisi in ambito interregionale. Con questa finalità è stato attivato nel 2008 il "Consorzio Malformazione di Chiari e Siringomielia" (Tabella), i cui obiettivi prevedono di:

- definire la prevalenza nella Regione Piemonte e Valle d'Aosta della Siringomielia e della Malformazione di Chiari, in particolare differenziando le forme sintomatiche (Malformazione di Chiari, con diritto a esenzione), da quelle asintomatiche;
- produrre-adottare criteri diagnostici univoci a livello della Rete Interregionale;
- sviluppare un percorso diagnostico-terapeutico interregionale dedicato e condiviso di tipo interdisciplinare;
- migliorare la collaborazione con le Associazioni dei pazienti e favorire le relazioni con le società scientifiche nazionali e internazionali;
- favorire progetti di ricerca, tra cui una proposta di creare un Network internazionale con funzioni di database clinico-genetico per la Malformazione di Chiari e la Siringomielia.

All'interno del Consorzio, al quale partecipano operatori di tutti i Presidi sanitari del Piemonte e della Valle d'Aosta, è particolarmente attivo un gruppo di specialisti del Presidio CTO di Torino, ossia il Gruppo Multidisciplinare Aziendale "Siringomielia-Malformazione di Chiari", che comprende tutti gli operatori socio-sanitari potenzialmente coinvolti nella diagnosi, cura e follow-up dei pazienti: neurologi, neurofisiologi, neurochirurghi, neuroradiologi, fisiatristi, neurourologi, chirurghi vertebrali, internisti, algologi, foniatristi, psicologi, assistenti sociali, infermieri (Figura 1). In particolare, il team multidisciplinare sta sviluppando un modello

Tabella - Normativa vigente relativa alla Malformazione di Chiari e Siringomielia

Siringomielia	Codice
Cod. esenzione regionale (DGR 12 aprile 2005)	RF0321-00
Cod. ICD-10* Orphanet	G95.0
Cod. ICD-9-CM primaria/secondaria	336.0
Malformazione di Chiari	Codice
Cod. esenzione nazionale (DM 279/2001)	RN0010-00
cod. ICD-10* Orphanet	Q07*
cod. ICD-9-CM**:	
● tipo I	384.4
● tipo II	741.0
● tipo III	742.0
● tipo IV	742.2

(*) Altre malattie del midollo spinale, malattie congenite

(**) Altre malattie congenite SN

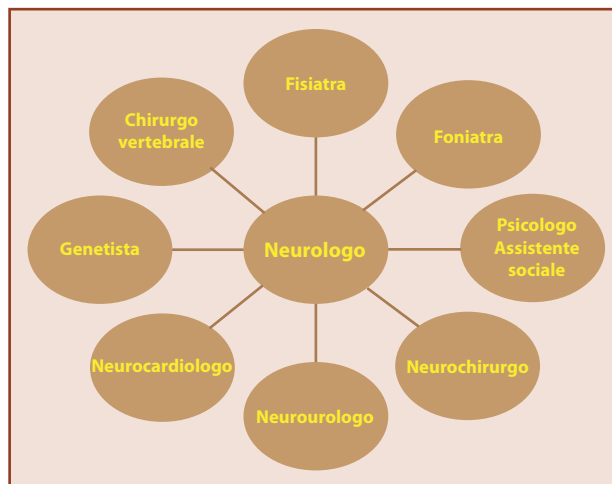


Figura 1 - Gruppo multidisciplinare "Malformazione di Chiari-Siringomielia"

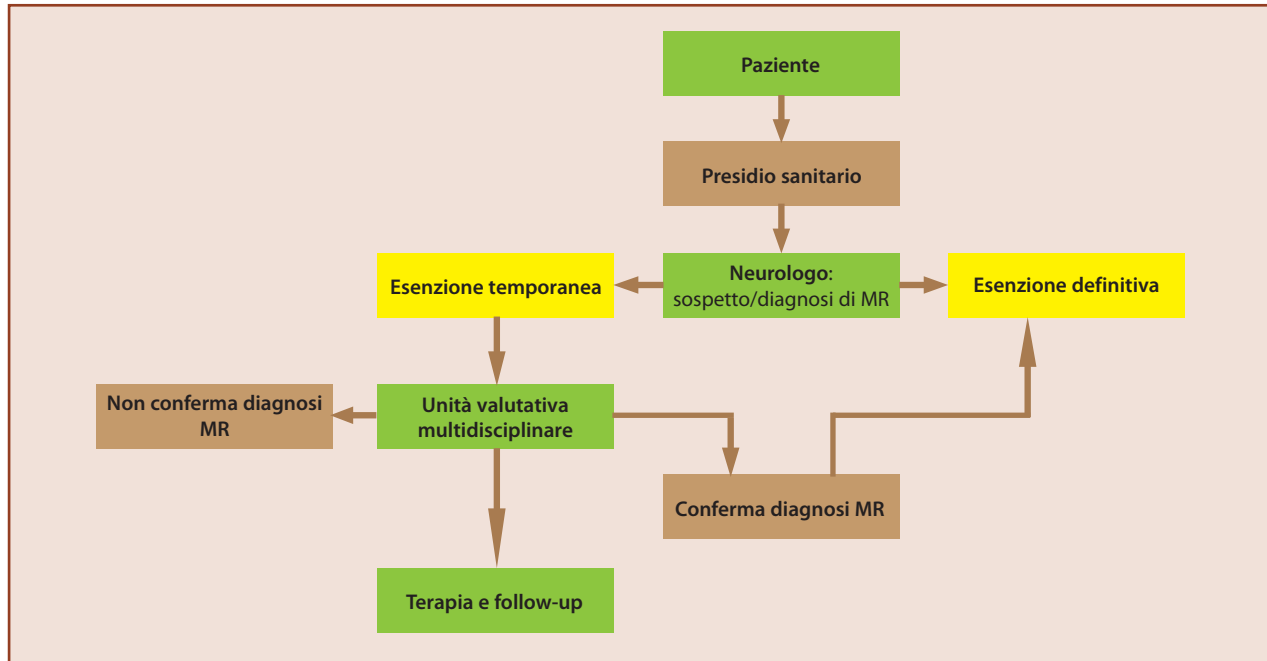


Figura 2 - Percorso assistenziale del paziente con sospetta/diagnosi di malattia rara "Malformazione di Chiari e Siringomielia"

potenzialmente esportabile a tutti gli altri Presidi della Rete interregionale. Il Gruppo multidisciplinare si riunisce con incontri aziendali periodici allo scopo di:

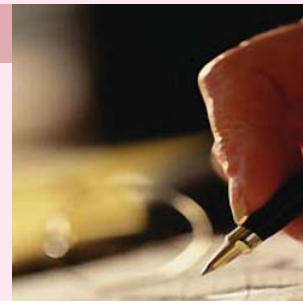
- identificare protocolli diagnostici-terapeutici per le patologie rare in oggetto sulla base di linee guida esistenti e, qualora assenti, di *consensus* nazionale e internazionale;
- organizzare un percorso aziendale relativo sia alla fase "diagnostica" (selezione di pazienti chirurgici) sia alla fase "cronica" (follow-up a lungo termine per pazienti con esiti disabilitanti in trattamento conservativo o post-chirurgico);
- valutare collegialmente casi clinici inerenti a patologie complesse (Unità valutativa multidisciplinare), prevalentemente in fase di selezione chirurgica, ma anche nella fase di definizione diagnostica, in presenza di presentazione "atipica" della patologia, anche ai fini dell'erogazione del certificato di esenzione per malattia rara (MR).

Infatti, secondo lo schema illustrato nella Figura 2, il "percorso" del paziente con diagnosi o sospetta Malformazione di Chiari/Siringomielia inizia con la visita neurologica presso l'Ambulatorio dedicato a queste patologie e, successivamente, coinvolge in modo coordinato tutte le altre branche specialistiche.

che. Il neurologo conferma la diagnosi e predisporre per l'esenzione dalle spese sanitarie, secondo quanto previsto dalla normativa vigente in materia di MR; in caso di diagnosi sospetta o "dubbia", il neurologo consegna un attestato di esenzione temporanea in attesa di ulteriori accertamenti e della valutazione da parte dell'Unità Valutativa Multidisciplinare", formata dagli specialisti del Gruppo. Se la diagnosi viene confermata, si dispone l'esenzione definitiva; in caso contrario, alla scadenza l'esenzione temporanea non verrà ulteriormente rinnovata.

Dal 2008 a oggi, presso l'Ambulatorio neurologico dedicato "Chiari-Siringomielia" del CTO di Torino sono stati visitati 102 pazienti (81 donne, 21 uomini) con sospetta/definita diagnosi di Malformazione di Chiari e/o Siringomielia, in particolare 68 Malformazione di Chiari (n. 65 di tipo 1, n. 3 di tipo 2; n. 37 in forma isolata, n. 31 associata a Siringomielia) e 65 Siringomielia (n. 57 primaria, n. 8 secondaria; n. 26 in forma isolata); 35/102 pazienti con CM1 associata a Siringomielia. Tra questi, hanno avuto diritto all'esenzione definitiva 41 pazienti con Malformazione di Chiari (cod. RN0010) e 38 con Siringomielia (cod. RF0321), in accordo al DM 279/2001 e al DGR 12 aprile 2005, n. 38-15326. ■

UNA STORIA DAL DATABASE DEL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE



IN BRIEF

Narrative-based medicine. One story from the National Centre for Rare Diseases (CNMR) Database.

The story tells the life experience of a woman with Poland Syndrome. It shows the importance of accepting own condition in order to overcome the difficulties of life and the prejudices of the society.

You can send stories of your experience to: medicina.narrativa@iss.it

Il punto di vista del paziente

La storia racconta l'esperienza diretta di una donna con Sindrome di Poland. Pur non implicando particolari deficit motori e sensoriali, la patologia presenta "evidenti difetti fisici", motivo principale di disagio sociale. Primo scoglio da superare, quindi, è l'accettazione di sé, un percorso faticoso che dalla prima infanzia si protrae fino all'età adulta, quando la razionalità attenua il comprensibile senso di solitudine, impotenza e ingiustizia. Non meno difficile il rapporto con gli altri, pregiudicato dal comune disagio nel rapportarsi con il "diverso". Domande fuori luogo, commenti pungenti e insulti gratuiti costellano la vita di chi non rientra nei canoni della "normalità", ma la soddisfazione di dimostrare le proprie capacità, superando le aspettative altrui, è grandissima. Per affrontare le vicissitudini della vita, tuttavia, oltre a un carattere forte è fondamentale una solida base familiare, che possa compensare con amore e sincero sostegno ogni difficoltà. La diversità è un valore aggiunto? Lo diventa nel momento in cui di fronte a giudizi e preconcetti, si decide di mettersi in gioco, puntando sempre a nuovi traguardi per migliorare, per crescere e per trovare il proprio ruolo nella società.

Potete inviare le vostre storie all'indirizzo: medicina.narrativa@iss.it

“ Il 46° giorno

L'idea di iniziare a scrivere queste pagine mi è saltata in mente un giorno qualunque, quando nella buca delle lettere - solitamente occupata dalle bollette - trovai una busta spedita da un'Associazione di volontariato che conoscevo da poco più di un anno [...]. All'interno della busta oltre il solito bollettino di conto corrente postale, vi erano contenuti vari fogli redatti da medici e soci dell'Associazione.

La mia attenzione si è concentrata subito su poche righe descritte a pagina tre della lettera: ...“Il difetto di base consiste in una anomala formazione della vascolarizzazione fetale con interruzione dell'arteria succlavia, intorno al 46° giorno di sviluppo embrionale [...] un soggetto affetto ha il rischio di trasmettere la condizione al 50% dei figli”.

Che shock! [...] È strano sapere all'improvviso che esiste un giorno ben preciso in cui si è verificato un evento che modificherà per sempre il tuo futuro, e che

esista una definizione ben precisa a un qualcosa che uno ci mette tutta la vita a capire. In un solo istante si ha la consapevolezza che il proprio problema non è unico, non è isolato, e per quanto raro comunque condiviso da altre persone, insomma non ci si sente più soli. Sto parlando di una malattia rara, la Sindrome di Poland, e scopro solo di recente di esserne affetta.

In realtà si tratta solo di un difetto "estetico", infatti non comporta nessuna limitazione delle capacità motorie e/o sensoriali. Ci tengo a sottolineare che il difetto è realmente solo estetico.

Mi rendo conto di quanto sia coraggioso fare questa affermazione, soprattutto per il fatto che viviamo in una società nella quale la presenza è al di sopra dell'essenza [...].

Bambina

Quando ero bambina una delle spiegazioni più ricorrenti, riguardo al mio difetto fisico più accentua-

“ *Relazionarsi con gli adulti era paradossalmente tanto più difficile che con i piccoli. Le loro reazioni ferivano spesso la mia suscettibilità e sensibilità, sia per le domande che mi ponevano, sia per il voler a tutti i costi affrontare un argomento che forse non mi andava di trattare in quel momento* ”



to nel braccio e nella mano sinistra - ops... confondo spesso la destra con la sinistra, era il dx più piccolo di quello sx - comunque la "giustificazione" è stata: "Gesù ha voluto così".

Non potete capire quanto ero arrabbiata con Gesù. Era per me naturale pensare che avesse voluto punirmi perché non ero abbastanza buona [...]. Le domande che mi ponevo erano tante.

Relazionarsi con gli adulti era paradossalmente tanto più difficile che con i piccoli. Le loro reazioni ferivano spesso la mia suscettibilità e sensibilità, sia per le domande che mi ponevano, sia per il volere a tutti i costi affrontare un argomento che forse non mi andava di trattare in quel momento. Insomma sbagliavano i modi e tempi [...].

Al contrario i miei coetanei reagivano quasi sempre con l'innocente curiosità di un bimbo nell'aver visto un qualcosa di nuovo, senza voler a tutti i costi spiegazioni [...].

Quando si ha una menomazione, nasce nella persona il forte desiderio di dimostrare agli altri ma anche a se stessi, che ciò non comporta una limitazione delle proprie capacità. Ricordo che, da bambina, per svolgere determinati compiti manuali dovevo prima escogitare il modo per realizzarli, e la soddisfazione quando trovavo la soluzione era grandissima, sinceramente non ricordo nessun insuccesso.

La mia è stata un'infanzia pensierosa ma serena, soprattutto grazie al fatto di essere cresciuta in una grande famiglia, solida, semplice, numerosa e

con tanto amore intorno a me. Quello che sono diventata oggi lo devo interamente alla mia famiglia [...].

Ragazza

Poi è arrivata l'adolescenza, periodo burrascoso, ma che fa parte della natura dell'uomo indipendentemente da un'eventuale patologia o avvenimento circostante.

È il periodo dell'*accettazione*, dell'espressione, del riconoscersi all'interno di un gruppo, o del far parte di un gruppo per sentirsi protetti dal resto della società [...]. In questa fase delicata il confronto con gli altri è veramente duro. A parte la nicchia costituita dalla famiglia e dagli amici più intimi, il resto della società è una grande incognita.

Il senso di solitudine, di impotenza e di ingiustizia si facevano sentire spesso e senza nessun preavviso [...]. L'espressione esatta che meglio definiva questa fase può essere racchiusa in due parole: "volavo basso".

Donna

Passata la "burrasca", sono diventata adulta ed eccomi ancora qui a parlare di me. Nella vita di tutti i giorni dimentico il mio difetto fisico, in un certo senso è come cercare di "evitare il problema". Intendo "evitare il problema" come "non sentirlo al centro dell'attenzione", "evito" di avere gli occhi puntati, "evito" di creare disagio e/o imbarazzo al prossimo [...].

Comunque, in qualche modo trovi sempre qualcuno che te lo fa notare e ti fa sentire diversa.

La diversità dovrebbe essere un valore aggiunto, perché la

gente non lo capisce?

Il sentirsi diversi non è negativo, lo diventa nel momento in cui le persone sono accecate dai loro pregiudizi e preconcetti. È importante superare questi ostacoli e non perdere mai di vista i propri traguardi. I traguardi da raggiungere sono tanti... dal raggiungimento-realizzazione di un importante obiettivo formativo alla continua ricerca di sapere, dal ricercare il proprio obiettivo o ruolo chiave all'interno della società al continuo bisogno di migliorare e arricchire la propria esistenza, dall'esigenza di fortificare la propria essenza alla ricerca di condividerla con la persona più vicina.

Per tutto questo è importante non smettere mai di credere e sognare, per tutto questo la vita è una fantastica realtà! 🍷

“*Nell'adolescenza, a parte la nicchia costituita dalla famiglia e dagli amici più intimi, il resto della società è una grande incognita*”

ARGENTINA: L'ATTIVITÀ DELLA FONDAZIONE GEISER (GRUPO DE ENLACE, INVESTIGACIÓN Y SOPORTE-ENFERMEDADES RARAS)



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

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

IN BRIEF

International experiences. Activity of the GEISER Foundation (Grupo de Enlace, Investigación y Soporte-Enfermedades Raras).

The GEISER Foundation was founded by the commitment of a group of professionals, patients who are affected by RD and those close to them. This umbrella organization includes all the RD associations in Latin America. It identifies needs and common interests and promotes political, social and educational actions toward a common benefit.

La Fondazione GEISER è stata costituita nel 2001 nella città andina di Mendoza da un gruppo di professionisti, pazienti e famiglie colpiti da malattie rare (MR). GEISER è nata dall'esigenza di unire tutte le Associazioni di pazienti e le iniziative che di volta in volta sorgevano a livello regionale ma che, rimanendo isolate e separate, avevano scarsa possibilità di incidere. La Fondazione si configura, infatti, come organizzazione "ombrello" per tutte le Associazioni di MR dell'America Latina, individuando i bisogni e gli interessi comuni e promuovendo azioni politiche, sociali e formative per il bene comune.

Virgina Alejandra Llera, psichiatra, Presidente e fondatore della Fondazione GEISER, descrive così la *mission* della Fondazione:

Noi di GEISER affrontiamo i problemi che riguardano le malattie rare e i farmaci orfani come una questione di interesse generale e, pertanto, cerchiamo di riunire le Associazioni regionali e di organizzarle nello stesso modo in cui sono organizzate le Associazioni dei Paesi industrializzati, seguendo l'esempio di EURORDIS e NORD.

V.A. Llera sostiene che la partecipazione coordinata dei Paesi latino-americani sia essenziale per cooperare a livello internazionale con i centri di ricerca, di diagnosi e di trattamento delle MR, e inoltre tale partecipazione

coordinata è fondamentale per promuovere iniziative per lo sviluppo e l'armonizzazione delle politiche sanitarie, legali e formative. Afferma ancora V.A. Llera:

"Nel settore delle MR e dei farmaci orfani, sarà necessario raggiungere un consenso internazionale su regolamenti e finanziamenti. Questo permetterebbe di avere davvero un impatto globale".

Il fatto che la prossima Conferenza internazionale sulle MR e i farmaci orfani (ICORD, 18-20 marzo 2010) si terrà a Buenos Aires, in Argentina, sta a dimostrare che in quasi un decennio di attività la Fondazione ha raggiunto in parte i suoi obiettivi. È la prima volta, infatti, che un Paese dell'emisfero meridionale ospita questo importante meeting. Ciò è coerente con gli obiettivi di ICORD (International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs), che opera a livello internazionale e globale dalla ricerca scientifica sulle MR e sui farmaci orfani allo sviluppo di *policy*. Conclude V.A. Llera:

"Questa è la prima opportunità per i Paesi dell'America Latina e dei Caraibi di cominciare un lavoro serio sull'armonizzazione e la globalizzazione delle politiche; sicuramente l'esperienza e i benefici che scaturiranno da questo lavoro, avranno un'influenza positiva su altre strutture sociali e sanitarie di questa vasta regione del mondo".



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

Per maggiori informazioni consultare la sezione appuntamenti del sito del Centro Nazionale Malattie Rare (www.iss.it/cnmr).

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

For more information visit the National Centre for Rare Diseases website (www.iss.it/cnmr).

Convegni

Dicembre 2009

Parigi (Francia), 1-2 dicembre 2009
International Conference on Myasthenia
<http://euromyasthenia.free.fr/>

Ferrara, Castello Estense, 4 dicembre 2009
**Le malattie rare in Emilia-Romagna:
la malattia di Pompe**
www.iss.it/binary/cnmr/cont/programma_pompe.pdf

Cancun (Messico), 6-9 dicembre 2009
**7th International and Latin American Congress
Inborn Errors of Metabolism
and Neonatal Screening**
www.nsiemcancun2009.com/

Parigi (Francia), 11 dicembre 2009
**11th ERTC Workshop "Improving Access to Orphan
Drugs for all Patients Affected by Rare Diseases
in Europe: EU Assessment of Clinical Added-Value
of Orphan Drugs (CAVOD)"**
www.eurordis.org/article.php3?id_article=643

Cimitile (Napoli), Complesso delle Basiliche
Paleocristiane, 11 dicembre 2009
**Corso di aggiornamento ECM:
etica della sperimentazione clinica**
www.iss.it/cnmr/appu/cont.php?id=1392&lang=1&tipo=56

Pavia, 14 dicembre 2009
**La sclerosi laterale amiotrofica,
approccio metabolico-nutrizionale:
dalla fisiopatologia, alla clinica, all'etica**
www.iss.it/binary/cnmr/cont/programma_aisla.pdf

Gennaio 2010

Torino, 21-23 gennaio 2010
**13° Convegno Patologia immune
e malattie orfane 2010**
www.iss.it/cnmr/appu/cont.php?id=1414&lang=1&tipo=56

Roma, 27 gennaio 2010
**Convegno "Test genetici: standardizzazione
e assicurazione di qualità"**
www.iss.it/cnmr/

Febbraio 2010

Ancona, 19-20 febbraio 2010
**L'assistenza al bambino con malattia rara
e grave disabilità**
www.iss.it/cnmr/appu/cont.php?id=1415&lang=1&tipo=56

Roma, 22-26 febbraio 2010
**International Congress on Rare Diseases
and Orphan Drugs**
www.iss.it/cnmr/

Febbraio 2010

Sydney (Australia), 26-27 febbraio 2010
**2010 Neuromuscular Disorders Conference:
Toward a Better Future**

www.parentproject.org.au/html/s02_article/article_view.asp?art_id=637&nav_cat_id=132&nav_top_id=58

Marzo 2010

Monaco (Germania), 8-10 marzo 2010
Eurometing DIA (Drug Information Association) 2010

http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1835

Berlino (Germania), 13-14 marzo 2010
**2nd Pan-European Conference
on Haemoglobinopathies**

www.thalassaemia.org.cy

Buenos Aires (Argentina), 18-20 marzo 2010
**6th International Conference on Rare Diseases
and Orphan Drugs**

www.icord.se/buenos_aires_2010.php

Aprile 2010

Parigi (Francia), 6-7 aprile 2010
Health 2.0 Europe

www.health2con.com/paris2010/

Cascais (Portogallo), 15-18 aprile 2010
**ESH-EHA Scientific Workshop in association
with ENERCA. Innovative Therapies
for Red Cell and Iron Related Disorders**

www.esh.org/agenda10/Iron/ironprog.html

Washington, 17-21 aprile 2010
**The Second BHD (Birt-Hogg-Dubé Syndrome)
Symposium 2010**

www.bhdsyndrome.org/conference/

Maggio 2010

Bruxelles (Belgio), 27-29 maggio 2010
**22nd Annual Meeting of the European Academy
of Childhood Disability**

<http://www.eacd2010.com/index.php>

Giugno 2010

Gothenburg (Svezia), 12-15 giugno 2010
European Human Genetics Conference 2010

www.eshg.org/eshg2010.0.html

Luglio 2010

Londra (Regno Unito), 8-10 luglio 2010
14th International Conference on Behçet Disease

www.icbd2010.com/

News 2009

VI Settimana Nazionale della Spina Bifida 3-6 ottobre, Ospedale Niguarda, Milano

Tra il 3 e il 10 ottobre 2009 si è svolta la sesta edizione della Settimana Nazionale della Spina Bifida, il principale evento informativo e di sensibilizzazione su questa patologia in Italia.

L'evento, nato 6 anni fa per iniziativa di ASBI Onlus - Associazione Spina Bifida Italia, è promosso dal Coordinamento Nazionale delle Associazioni Spina Bifida (ASBI). Tra le iniziative di maggior rilievo per questa edizione si annovera sicuramente il Convegno "La spina bifida in Italia oggi: prevenzione, ricerca e cura" svoltosi il 3 ottobre 2009 presso l'Ospedale Niguarda di Milano, che ha fornito un quadro aggiornato relativamente alla ricerca, prevenzione e cura della Spina Bifida nel nostro Paese.

La promozione della Settimana è stata realizzata dall'ASBI in collaborazione con l'Associazione Italiana Spina Bifida e Idrocefalo "La Strada per l'Arcobaleno", attraverso una campagna di comunicazione di ampio respiro. Il messaggio della campagna: "Diamo a chi è affetto da Spina Bifida un mondo all'altezza dei suoi sogni" si rivolgeva al grande pubblico come invito a non discriminare e ad aumentare la solidarietà nei confronti di quanti nascono con la Spina Bifida. Tra i testimonial della campagna nomi dello spettacolo come quello dell'attrice Margherita Buy, da anni impegnata in tale ambito, e di Leo Gullotta.

La campagna di comunicazione è andata ad affiancare un'attività di informazione e sensibilizzazione per la prevenzione della Spina Bifida attraverso l'assunzione di acido folico, in cui da anni l'ASBI è impegnata. Durante la Settimana si è svolto infatti un altro appuntamento importante: il "Workshop annuale del Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti", svoltosi il 9 ottobre 2009 presso l'Istituto Superiore di Sanità, organizzato dal Centro Nazionale Malattie Rare in collaborazione con il Network.

Per saperne di più...



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

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

ARTICOLI DI RIVISTA, MONOGRAFIE, RAPPORTI, LEGGI E REGOLAMENTI

Bibliografia essenziale sezione Rete nazionale malattie rare: Consorzio Malformazione di Chiari e Siringomielia

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

Italia. Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279. Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del DLvo 29 aprile 1998, n. 124. *Gazzetta Ufficiale - Supplemento Ordinario* 12 luglio 2001, n. 160.

Piemonte. Deliberazione della Giunta Regionale 2 marzo 2004, n. 22-11870. *Bollettino Ufficiale della Regione Piemonte* 1° aprile 2004, n. 13.

Piemonte. Deliberazione della Giunta Regionale 12 aprile 2005, n. 38-15326. *Bollettino Ufficiale della Regione Piemonte* 19 maggio 2005, n. 20.

Valle d'Aosta. Deliberazione della Giunta Regionale 1° febbraio 2008, n. 234. *Bollettino Ufficiale della Regione Valle d'Aosta* 18 marzo 2008, n. 12.

Piemonte. Deliberazione della Giunta Regionale 17 marzo 2008, n. 21-8414. *Bollettino Ufficiale della Regione Piemonte* 3 aprile 2008, n. 14.

Bibliografia essenziale sezione Ricerca scientifica: Malattia di Haley-Haley

Cialfi S, Oliviero C, Ceccarelli S, *et al.* Complex multipathways alterations and oxidative stress are associated with Hailey-Hailey disease. *Brit J Dermatol* (in stampa, disponibile all'indirizzo: www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/fulltext/122592421/PDFSTART).

Ng EKO, Chong WWS, Jin H, *et al.* Differential expression of microRNAs in plasma of colorectal cancer patients: a potential marker for colorectal cancer screening. *Gut* 2009;58:1375-81.

Visone R, Croce CM. MiRNAs and cancer. *Am J Pathol* 2009;174:1131-8.

Xu R, DeVries S, Camboni M, *et al.* Overexpression of Galg2 reduces dystrophic pathology in the skeletal muscles of alpha sarcoglycan-deficient mice. *Am J Pathol* 2009;175(1):235-47.

... anche dal web!

Associazione Malati di Haley Haley Disease www.amahhd.it

Coordinamento Nazionale delle Associazioni Spina Bifida www.spinabifidaitalia.it

Associazione Spina Bifida Italia www.gasbi.it

Il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità ha attivato l'800.89.69.49, un numero verde completamente gratuito che vuol essere un punto di riferimento per le persone con malattia rara, i familiari, i medici e gli operatori che vogliono saperne di più.

All'800.89.69.49 risponde un'equipe di operatori esperti che garantisce un ascolto attivo e personalizzato, volto a dare risposta alle specifiche situazioni.

Attraverso il servizio telefonico gli operatori del Telefono Verde Malattie Rare accolgono e orientano la persona verso i centri di diagnosi e cura della rete nazionale e le associazioni di pazienti: una vera e propria rete di sostegno in grado di dare risposta ai diversi bisogni delle persone coinvolte.

Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49



Il servizio a copertura nazionale completamente gratuito è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9:00 alle ore 13:00

Hanno collaborato a questo numero:

Fiorentino Capozzoli, Palma Ciaramitaro, Marta De Santis, Alessia Ferraroni, Amalia Egle Gentile, Tania Lopez, Ilaria Luzi, Armando Magrelli, Agata Polizzi, Antonella Sanseverino, Maria Antonietta Serra, Domenica Taruscio.

Centro Nazionale Malattie Rare

Responsabile: **Domenica Tarascio**

Le Malattie Rare

Cosa sono le malattie rare?
 Una malattia è considerata rara quando colpisce un numero ogni 10mila abitanti. Si parlano tra le 5mila e le 6mila diverse patologie che, solo in Europa, colpiscono più di 15 milioni di abitanti.

Malattie Rare esentate in Italia
 Devono ottenere l'alta sanitaria e rientra in IM.

Ho una malattia rara? Cosa devo fare?
 I passi da seguire per orientarsi nel mondo delle malattie rare: dalla diagnosi in centri di cura, alle Associazioni di pazienti.

Presidi Regionali
 Presidi di diagnosi e cura accreditati dalle Regioni in accordo con il Ministero della Salute raggruppati per Regione.

Cerca i presidi in Italia

Associazioni di pazienti
 Promuovono un ruolo fondamentale di sostegno e di aiuto anche psicologico per i pazienti e i loro familiari.

Cerca le Associazioni in Italia

Telefono Verde Malattie Rare
 Chiamata gratuita
 1906.89.69.69, è possibile lasciare informazioni

CNMR

L'orgoglio, la malizia, Storia di un logo
 Il logo del logo del CNMR, dalla riproposizione classica dell'angolo del fiore. Rientrano al nuovo simbolo modernità e utilità.

In affare

Bruxelles, 2 luglio 2008
 La Commissione adotta una proposta di direttiva sui diritti dei pazienti nell'assistenza sanitaria transfrontaliera

17 ottobre 2008
 Workshop annuale del Network ADRP Falco

Appuntamenti

21 Luglio - 4th INTERNATIONAL CONFERENCE ON METALS AND GENETICS

21 Luglio - 4th INTERNATIONAL

Istituto Superiore di Sanità

Presidente: Enrico Garaci

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