



Volume 22  
Numero 4 - 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 7**

Centro Nazionale Malattie Rare



CNMR

### Editoriale

**Il 28 febbraio 2009:**

**Giornata Mondiale sulle malattie rare**

*Parent training* nella Sindrome di Prader Willi

**L'acido folico nella prevenzione di difetti congeniti**

Il Registro Regionale MR della Toscana

**Tre storie dal database del CNMR**

## SOMMARIO

Editoriale .....	3
<b>Focus</b>	
Il 28 febbraio 2009: Giornata Mondiale sulle malattie rare .....	5
<b>Centro Nazionale Malattie Rare</b>	
Parent training nella Sindrome di Prader Willi .....	7
<b>Ricerca scientifica</b>	
L'acido folico nella prevenzione di difetti congeniti .....	10
<b>Rete nazionale malattie rare</b>	
Il Registro Regionale Malattie Rare della Toscana .....	13
<b>Medicina narrativa</b>	
Tre storie dal database del Centro Nazionale Malattie Rare .....	18
<b>Esperienze internazionali</b> .....	21
<b>Appuntamenti &amp; News</b> .....	23
<b>Per saperne di più...</b> .....	27
<b>La voce delle Associazioni (Insero)</b> .....	i



Attività, iniziative, progetti del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) sono disponibili sul portale del CNMR ([www.iss.it/cnmr](http://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](mailto:notiziario.rare@iss.it)

Numero chiuso in redazione il 22 maggio 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](mailto:pubblicazioni@iss.it)

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

Registro Stampa Tribunale di Roma

© Istituto Superiore di Sanità 2009



**A**nche quest'anno, come nel 2008, è stata celebrata la Giornata mondiale delle malattie rare, un evento internazionale che sta coinvolgendo sempre più persone e istituzioni. Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) ha partecipato a questo importante appuntamento organizzando vari momenti di riflessione, studio e confronto. Nel corso della Giornata si è infatti svolta la premiazione del concorso artistico-letterario "Il Volo di Pègaso. Raccontare le malattie rare: parole e immagini", organizzato dal CNMR con lo scopo di attivare una riflessione sulla condizione di vita delle persone con malattie rare (MR) attraverso la scrittura, il disegno, la poesia e la scultura. Nel corso della premiazione, attori di fama nazionale hanno recitato alcuni racconti dei vincitori e, a fare da contorno, c'erano i disegni, le sculture e i quadri di quanti hanno contribuito al successo di partecipazione de "Il Volo di Pègaso". ▶

**T**his year too, as it happened in 2008, the World Day for rare diseases has been celebrated. It was an international happening involving a growing number of people and institutions. The National Centre for Rare Diseases (CNMR) gave its contribution to this event by organising several spaces of reflexion, study and discussion. The artistic-literary award "Il Volo di Pègaso, the narrative of rare diseases" took place during the event. It was competition organised by the CNMR aiming at facilitating reflexions about the quality of life of the people affected by rare diseases through narrative, drawing, poetry and sculpture. During the awarding session, actors of national fame interpreted some of the stories awarded. Furthermore, there were drawings, sculptures, paintings of those who contributed to the success of "Il Volo di Pègaso". ▶



La mostra di pittura de "Il Volo di Pègaso"/Drawing exhibition "Il Volo di Pègaso"



Gli artisti del "Muro simbolico"/Artists of the "Symbolic Wall"

Accanto alle parole e ai disegni dei concorrenti è stata inoltre organizzata la Tavola rotonda "Malati in prima pagina. Racconti difficili di storie rare", cui hanno partecipato alcune tra le firme più importanti del giornalismo italiano. Nessuna voglia di protagonismo, parlare delle centinaia di migliaia di persone con MR significa, al contrario, sostenere la loro battaglia per i diritti e per una migliore qualità di vita.

Proprio per questo, sempre nel corso della Giornata mondiale delle malattie rare, l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) ha lanciato un appello rivolto ai mezzi di informazione per far luce su queste esistenze troppo spesso invisibili. Motivo di grande orgoglio, la prima firma dell'appello è del Premio Nobel Rita Levi-Montalcini, che ha deciso di sostenere questa battaglia insieme al Presidente dell'ISS, Enrico Garaci, al senatore Sergio Zavoli e alle centinaia di cittadini che stanno continuando a firmare attraverso il sito web dell'ISS.

In questo numero del Supplemento del *Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità* si parla di molti argomenti. Particolarmente importante l'impegno nella formazione di genitori i cui figli presentano difficoltà di tipo comportamentale. Si tratta del *parent training*, un modello di intervento centrato sulla famiglia non ancora molto utilizzato nel nostro Paese. Questa prima esperienza, condotta in collaborazione con la "Federazione fra le Associazioni per l'aiuto ai soggetti con Sindrome di Prader Willi", si rivolge ai genitori i cui figli hanno questa Sindrome. Il corso intende dunque promuovere lo sviluppo di abilità di gestione delle problematiche quotidiane: difficoltà di adattamento sociale, instabilità emotiva, iperfagia, comportamento disadattivo.

Continua inoltre il viaggio tra le attività delle diverse realtà regionali. Verrà presentata l'attività del Registro regionale delle MR della Toscana. Spazio, come di consueto, rivolto anche alle Associazioni, a quelle realtà civiche preziosissime formate da pazienti, familiari e amici che danno un contributo fondamentale nel campo delle MR. Infine la medicina narrativa, un viaggio tra le speranze e le paure delle persone che convivono con la MR, un vissuto preziosissimo per organizzare interventi di salute pubblica adeguati ed efficaci. ■

**Domenica Taruscio**  
Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare



Le musiche della giornata di Pègaso sono state interpretate dal trio del Conservatorio di Musica Santa Cecilia: (da sinistra) Guendalina Pulcinelli, primo violino; Anna Oleandro, secondo violino, Fabrizia Pandimiglio, violoncello/Musicians of Santa Cecilia Conservatory played during the event: (from left) Guendalina Pulcinelli, first violin; Anna Oleandro, second violin; Fabrizia Pandimiglio, violoncello

In addition to the words and drawings it was set up a Round Table with the participation of the most important Italian journalists. It was not about "taking the stage", but it was about supporting the fight for the rights and a better quality of life for hundreds of people affected by rare diseases.

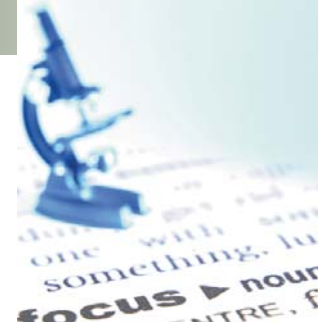
For this reason, the National Institute of Health (ISS) made an appeal to the media in order to shed a light on those lives that are too often invisible. We are very proud that the first signature is that of the Nobel Prize Rita Levi-Montalcini, who decided to support this battle together with the ISS President, Enrico Garaci, senator Sergio Zavoli and hundreds of fellow citizens that are keeping on signing through the ISS website.

In this number of the Supplement of *Notiziario* we write about many topics. Of particular relevance is the engagement in the training of parents whose children experience behavioural difficulties. It is about parent training, a model of intervention centred on the family still not much used in Italy. The first experience made in cooperation with the "Federation of Associations to help patients with Prader Willi syndrome" is dedicated to parents who have children with this disease. The course aims at developing the ability to manage daily problems such as difficulties in social adaptation, emotional instability, hyperphagia, maladaptive behaviour.

The journey through the activities of the different Italian regions keeps going. In this issue the activity of the Tuscany Registry for Rare Diseases is presented. Space is also given, as usual, to the Associations, very precious civic organisations made by patients, parents and friends who are giving a fundamental contribution in the field of rare diseases. Finally, the narrative medicine, a journey among fears and hopes of people who live with a rare disease, a precious account useful to set up adequate and effective interventions of public health. ■

**Domenica Taruscio**  
Director of the National Centre for Rare Diseases

## **IL 28 FEBBRAIO 2009: GIORNATA MONDIALE SULLE MALATTIE RARE**



**IN BRIEF**

**Focus. The 28th of February 2009. World Day for rare diseases.**

This is the second year the whole world celebrate the day to promote awareness on rare diseases. It is a fundamental step to promote the right to health of millions of people with a rare disease, to acknowledge the news coming from scientific research and to shed a light on a universe that is often shadowed. There have been several happenings of a different kind worldwide set up by different organisations that are active in Italy: the artistic and literary award at the Istituto Superiore di Sanità (ISS, Italian National Institute of Health), the seminars for medical doctors at the "Associazione Dossetti", the symbolic wall of the "Consulta Malattie Rare" (Committee for Rare Diseases) and the happening at the "Teatro Argentina" with the involvement of celebrities coming from the world of culture, entertainment and sport.

**P**er il secondo anno di seguito tutto il mondo ha celebrato la Giornata di sensibilizzazione sulle malattie rare (MR). Un appuntamento fondamentale per promuovere il diritto alla salute di milioni di persone con MR, per fare il punto sulle novità che arrivano dalla ricerca scientifica e per illuminare un universo che vive spesso nell'ombra. Celebrare le MR significa infatti anche promuovere il diritto a una vita il più possibile piena e attiva: il diritto a una vita sociale, culturale ed economica degna di questo nome.

Tanti gli appuntamenti che sono stati organizzati in tutta Italia dalle diverse istituzioni e dalle Associazioni di pazienti e familiari con MR. Ed è pro-



Domenica Taruscio, Direttore del CNMR, consegna il premio a una giovane vincitrice



Le storie della giornata di Pègaso interpretate dagli attori Paolo Triestino e Crescenza Guarnieri

prio da qui, dalle decine di Associazioni, che è giusto partire per parlare di questa Giornata. "Mi riguarda, il contrario di non mi interessa", è la frase che la Consulta Nazionale delle Malattie Rare ha scelto come simbolo di questa giornata. Sono parole di don Lorenzo Milani, che esortano tutti noi a impegnarci di più, a immedesimarci nella vita di chi vive la malattia 365 giorni l'anno. Un pensiero che noi del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) condividiamo in pieno e che abbiamo fatto nostro. La Consulta ha dunque eretto, sia presso l'Istituto Superiore di Sanità sia presso il Teatro Argentina di Roma, un muro simbolico su cui sono stati scritti i nomi delle oltre 5.000 MR esistenti.

E a questa giornata non poteva mancare l'Associazione culturale Onlus "Giuseppe Dossetti: i valori - Sviluppo e tutela dei diritti", impegnata da anni nell'universo delle MR. L'Associazione ha infatti organizzato un convegno che ha affrontato tematiche importanti legate alle MR: i diritti e la dignità dei malati, la comunicazione, il ruolo delle industrie e quello della ricerca.

La Fondazione Luca Barbareschi, in collaborazione con il CNMR, UNIAMO, l'Associazione Dossetti e Orphanet ha invece organizzato un importante evento al Teatro Argentina di Roma, coinvolgendo personaggi di primissimo piano del mondo della politica, della cultura, dello spettacolo e dello sport.

Inoltre "Conoscere per assistere" è il seminario di tre giornate, dedicato da UNIAMO (Federazione italiana malattie rare Onlus) ai pediatri e medici di

medicina generale. Un importante momento di studio e riflessione, fatto con gli occhi di chi assiste e si prende cura dei pazienti con MR.

Naturalmente anche il CNMR ha organizzato un proprio evento dedicato integralmente a questa giornata. Come già riferito nell'editoriale di questo Supplemento, il Centro ha colto l'occasione per premiare i vincitori e ringraziare tutti i partecipanti del concorso artistico-letterario "Il Volo di Pègaso", e ha organizzato una Tavola rotonda dedicata al delicatissimo ruolo dell'informazione rispetto al tema MR. Il tutto intervallato dalla musica eseguita dalle allieve del Conservatorio di Musica Santa Cecilia. ■

Si ringrazia il Presidente dell'ISS, Enrico Garaci, che ha partecipato con grande entusiasmo a questa Giornata. Non saranno mai dimenticati i volti e i sorrisi di ognuna delle persone presenti.



## Il Telefono Verde Malattie Rare compie un anno

Il Telefono Verde Malattie Rare (TVMR) è stato istituito il 29 febbraio 2008, in occasione della prima Giornata di sensibilizzazione delle malattie rare (MR) e ha ufficialmente iniziato la sua attività, presso il Centro Nazionale Malattie Rare, il 10 marzo 2008.

Il servizio è anonimo, gratuito, a copertura nazionale e attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle 13.00.

Risponde un'équipe di ricercatori specializzati nella tecnica del counselling telefonico, cui fa da supporto il personale medico del CNMR.

Il servizio è rivolto a persone con MR, familiari, operatori socio-sanitari e popolazione generale (Tabella).

Tipologia di richieste accolte: informazioni di ordine generale sulle malattie, sulle esenzioni a esse relative, orientamento verso i nodi della Rete nazionale dedicata alle MR (Presidi/Centri ospedalieri) e verso le Associazioni di pazienti.

Il TVMR non rilascia alcuna indicazione diagnostica, terapeutica o prognostica su specifici casi o patologie.



**Tabella** - Attività svolta a un anno dall'apertura del servizio Telefono Verde Malattie Rare (TVMR) (10 marzo 2008-10 marzo 2009)

n. richieste ricevute	Utenti che più spesso si rivolgono al TVMR	%	Richieste più frequenti	%
3.756	Donne	68	Informazioni sui Presidi ospedalieri nazionali	27
	Età compresa tra 41 e 50 anni	26	Informazioni sulle procedure per l'esenzione	21
	Residenti nel Nord Italia	38	Informazioni su patologia senza diagnosi	12
	Pazienti	49		

### PARENT TRAINING NELLA SINDROME DI PRADER WILLI

#### IN BRIEF

#### The National Centre for Rare Diseases (CNMR). Parent training for Prader Willi Syndrome.

The Italian National Center of Rare Diseases has been recently involved in *parent training* programme for patients with Prader Willi Syndrome (PWS). The characteristics of the programme is to engage the parents of childrens with PWS in order to: improve parents' relationship with their childrens; improve their children's behaviour; increase the knowledge on PWS; empower them in the management of their children with PWS. The programme includes the discussion of several topics: food-seeking, social aspects, behaviour difficulties, rehabilitation, mental aspects, new knowledge on treatment and diagnosis. Several questionnaires have been elaborated for the evaluation of the programme. Similar interventions will be implemented and disseminated for other rare diseases.

Il *parent training* è un'attività di formazione rivolta a una coppia o a un gruppo di genitori, che hanno in comune l'esperienza di un figlio con una particolare caratteristica o difficoltà di tipo comportamentale. Generalmente il *parent training* di gruppo si rivolge a tutti i *caregiver*, sia familiari (zii, nonni, ecc.) sia extrafamiliari (ad esempio, insegnanti e altri operatori), coinvolti nella gestione quotidiana della relazione con il bambino/ragazzo.

Il *parent training* è un modello d'intervento nato più di quarant'anni fa nell'ambito della clinica applicata ai disturbi del comportamento infantile. La sua caratteristica è di coinvolgere i genitori quali agenti di primaria importanza nella crescita dei figli, offrendo un aiuto specialistico a coloro che desiderano cambiare il modo di interagire con loro e promuovere lo sviluppo di comportamenti positivi. È un modello operativo rivolto a più famiglie e articolato in momenti formativi e in sessioni a carattere pratico.

Questo modello d'intervento comportamentale centrato sulla famiglia non è tuttavia ancora sufficientemente conosciuto né utilizzato in Italia, nonostante l'efficacia documentata da una vastissima letteratura sperimentale (vedi bibliografia a p. 27).

Il modello di *parent training* mira a orientare i genitori al *problem solving*, a fornire un supporto emotivo-empatico, a incrementare il loro senso di autostima nella gestione delle problematiche dei figli con difficoltà comportamentali.

Un'importante conseguenza di ciò è il riconoscimento della competenza dei genitori quali esperti dei problemi del figlio. Lo psicologo, che accompagna i genitori durante il percorso, ha proprio il compito di incoraggiarli a mettere a frutto la loro esperienza e individuare le strategie più efficaci per gestire i problemi connessi con le difficoltà del figlio nel corso delle ordinarie interazioni educative.

Per valutare l'utilità di questo modello d'intervento nell'ambito di specifiche malattie rare (MR), in particolare quelle caratterizzate da disordini comportamentali, il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), in collaborazione con la "Federazione fra le Associazioni per l'aiuto ai soggetti con Sindrome di Prader Willi", ha sviluppato corsi di formazione, rivolti ai genitori con figli con Sindrome di Prader Willi (SPW). La SPW è una malattia genetica, causata dall'assenza o alterazione di una regione del cromosoma 15 di origine paterna (15q11-q13). Nell'ambito delle MR, la SPW rappresenta la forma più frequente di ►



obesità genetica, con un'incidenza di circa 1 caso ogni 10.000-25.000 nati vivi, e colpisce entrambi i sessi con la stessa frequenza. La prognosi della malattia è fortemente condizionata dalla gravità dell'eccesso ponderale.

La gestione delle persone con SPW, per le molteplici esigenze di tipo medico (ad esempio, ipotonia, ipogonadismo, obesità), comportamentale (ad esempio, instabilità emotiva, iperfagia, comportamento disadattivo) e sociale, richiede un approccio multidisciplinare. I bambini con SPW presentano con una frequenza molto elevata disturbi del comportamento: difficoltà di adattamento sociale, instabilità emotiva, iperfagia, comportamento disadattivo.

Il corso, pertanto, è stato strutturato con l'obiettivo generale di promuovere lo sviluppo di abilità di gestione delle problematiche quotidiane connesse alla patologia.

In particolare, questo intervento psico-educativo di *parent training*, si è posto i seguenti obiettivi specifici:

- rilevare i bisogni formativi/informativi dei genitori;
- incrementare le abilità genitoriali nella gestione della vita dei propri figli;
- aumentare le capacità di osservazione e analisi dei problemi (educativi, comunicativi, comportamentali) dei propri figli;
- arricchire le opportunità di comprensione dei problemi da parte dei genitori attraverso un confronto con altri che vivono le stesse difficoltà;
- migliorare la collaborazione fra genitori e operatori;

- migliorare le capacità degli operatori di interagire con i genitori e con i gruppi;
- aumentare le conoscenze teoriche in possesso dei genitori;
- fornire un supporto emotivo-empatico ai genitori.

La caratteristica del corso è stata di coinvolgere i genitori quali "agenti attivi" nello sviluppo e nella crescita dei propri figli.

Sono state selezionate per la partecipazione al corso 25 coppie di genitori, privilegiando un gruppo di medie dimensioni al fine di riuscire ad affrontare una vasta gamma di situazioni e, nello stesso tempo, offrire a tutti la possibilità di assumere una parte attiva nelle discussioni.

La selezione delle tematiche del corso è stata effettuata mediante la rilevazione dei bisogni formativi, attraverso la somministrazione di uno specifico questionario rivolto ai genitori dei ragazzi con SPW. L'analisi dei questionari ha portato all'individuazione di tematiche formative considerate fondamentali dai genitori. Dopo l'individuazione delle tematiche si è proceduto alla scelta dei docenti e alla strutturazione degli incontri di *parent training*.

Il corso, a oggi completato, si è articolato in 6 incontri, di 6 ore ciascuno, uno al mese a partire da settembre 2008. In Tabella viene presentata la sintesi delle giornate formative.

A ciascun incontro era prevista la presenza di due tutor (un genitore e un professionista con esperienza nel settore del *parent training*), di due osservatori e di docenti esperti in riferimento agli argomenti trattati sulla SPW. Compito dei tutor/osservatori è stato quello di incoraggiare i genitori e i *caregiver* del ragazzo a mettere a frutto la propria esperienza e individuare le strategie più efficaci per gestire le difficoltà del figlio nella vita quotidiana.

Ogni incontro si è articolato in due parti:

- la parte informativa, in cui sono state fornite informazioni teoriche riguardanti un argomento specifico da trattare;
- la parte formativa, caratterizzata da una discussione tra docente, tutor e familiari con l'obiettivo di:
  - commentare l'argomento trattato, riconducendolo alla propria effettiva esperienza;
  - individuare problemi concreti;
  - cercare di identificare soluzioni efficaci.



Tabella - Articolazione e obiettivi del corso

Incontri	Tematiche affrontate	Obiettivi
1° incontro: 13 settembre 2008	1. La Sindrome di Prader-Willi (SPW) 2. Educazione alimentare e gestione dell'obesità nella SPW	- Cosa sapere della SPW: diagnosi e trattamento - Avere un ruolo attivo nella gestione della SPW - Come gestire la dieta - Come gestire i problemi connessi all'alimentazione a casa
2° incontro: 18 ottobre 2008	3. Scuola ed educazione 4. Età adulta: casa, lavoro, tempo libero e "dopo di noi"	- Collaborare con gli insegnanti per migliorare le abilità scolastiche e i metodi di insegnamento - Collaborare con il personale scolastico per la gestione dell'alimentazione a scuola - Migliorare le abilità sociali nelle persone con SPW - Aiutare la persona con SPW a farsi amicizie, trovare lavoro e gestire il tempo libero
3° incontro: 15 novembre 2008	5. Autonomia 6. Comunicazione	- Educare alle abilità di autonomia di base, alla gestione del luogo di vita e alla cura di sé - Conoscere lo sviluppo comunicativo nella SPW - Favorire la comunicazione nel contesto familiare
4° incontro: 13 dicembre 2008	7. Comportamenti inadeguati nei bambini con SPW 8. Riabilitazione	- Quali sono i comportamenti problematici più frequenti nella SPW - Come gestire i problemi comportamentali a casa - Quali abilità possono accompagnare la SPW - Come orientarsi per la riabilitazione
5° incontro: 17 gennaio 2009	9. La salute mentale dei bambini con SPW 10. Novità nella ricerca scientifica (diagnosi e terapia)	- Ansia, disturbi ossessivo compulsivi, psicosi, depressione nella SPW - Come ridurre i rischi per la salute mentale - Dove ci sta portando la ricerca scientifica sulla SPW - Quale futuro
6° incontro: 7 febbraio 2009	11. La comunicazione della diagnosi 12. La sessualità nella SPW	- Contenuto della comunicazione e problemi correlati ai fratelli e sorelle - Gestione degli aspetti teorici e pratici della sessualità nella SPW

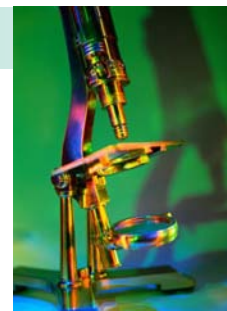
Da un'analisi degli incontri, sono emersi alcuni aspetti positivi importanti per i genitori, tra cui: acquisizione di nuove informazioni teoriche e pratiche; condivisione dei problemi; metodologia innovativa; acquisizione di nuove informazioni dai genitori con bambini di età maggiore.

Inoltre, sono stati elaborati i questionari di valutazione del corso, al fine di accertare l'efficacia dell'intervento formativo e se avesse o meno prodotto cambiamenti positivi nelle interazioni familiari. La valutazione è stata effettuata a più livelli:

- prima dell'inizio del corso: valutare il carico familiare in relazione alla SPW;
- fine corso: valutare il gradimento del corso;
- dopo tre mesi dalla fine del corso: valutare se gli effetti positivi del corso si sono mantenuti nel tempo.

Si può concludere che, a oggi, la valutazione dell'intervento è positiva; pertanto è importante

diffondere questo modello d'intervento anche ad altre patologie rare. Il *parent training* favorisce, a breve termine, miglioramenti nei comportamenti dei bambini, ragazzi e adulti con disabilità e nelle abilità educative dei genitori, come un incremento del tempo dedicato ai figli, delle iterazioni positive e rinforzanti. I programmi d'intervento producono cambiamenti duraturi se intervengono concretamente sulle interazioni genitore-figlio. Questi interventi, oltre che indirizzare i familiari nella scelta formativa, aumentano l'*empowerment* (accrescimento e sviluppo della fiducia nelle proprie capacità e abilità) e migliorano la loro qualità di vita. Il coinvolgimento e la partecipazione attiva delle Associazioni dei familiari è cruciale nella promozione e nella realizzazione di questi modelli d'intervento, favorendo l'informazione e la formazione dei genitori con figli con patologia rara. ■



# L'ACIDO FOLICO NELLA PREVENZIONE DI DIFETTI CONGENITI

IN BRIEF

### Scientific research. Folic acid in congenital malformations prevention.

In Italy at least 3% of babies are born with some congenital malformations. The intake of folic acid (FA) prior to conception and during the early stages of pregnancy plays an important role in preventing neural tube defects, severe anomalies of the embryogenesis of the brain, and other malformations such as cardiac and urinary tract anomalies, oro-facial clefts and limb reduction defects. The Italian Network for Folic Acid Promotion, coordinated by the National Centre for Rare Diseases of the Italian National Institute of Health, has elaborated and diffused a recommendation for the periconceptual FA supplementation: "Women of child-bearing age are recommended to consume 0,4 mg/day of FA, to reduce the risk of congenital defects. The intake of folic acid should start at least one month before the conception and should continue during the first quarter of pregnancy". This article discusses different strategies to promote FA intake during periconceptual period. Food fortification, adopted in several countries such as USA, has raised concerns about the risk of an excessive FA intake which may lead to adverse effects such as tumour promotion. Currently, periconceptual supplementation and healthy dietary habits promotion appear to be the most effective strategies.

L'acido folico è il composto di sintesi della vitamina B9. Negli ultimi decenni, l'acido folico è stato riconosciuto come essenziale nella prevenzione di alcune malformazioni congenite, particolarmente di quelle a carico del tubo neurale, che si possono originare nelle prime fasi dello sviluppo embrionale. Durante la gravidanza, il fabbisogno di folati aumenta perché il feto utilizza le riserve materne.

Anche se il suo ruolo non è conosciuto nei dettagli, la vitamina B9 è essenziale per la sintesi del DNA e delle proteine e per la formazione dell'emoglobina. La sua presenza contribuisce a prevenire altre situazioni di rischio per la salute, ad esempio abbassa i livelli dell'aminoacido omocisteina associato al rischio di malattie cardiovascolari.

Attualmente sono in atto a livello nazionale e internazionale campagne di sanità pubblica ed educazione sanitaria per incrementare l'assunzione di acido folico e folati nelle donne in età fertile.

## Folati e acido folico

Folati è il termine generico per indicare tutti i composti vitaminici del gruppo B9; si tratta di composti non prodotti dall'organismo ma che devono essere assunti con la dieta. Il fabbisogno quotidiano

in condizioni normali è di 0,2 mg al giorno. I folati svolgono un ruolo nel trasferimento di unità mononucleotidiche nel metabolismo degli acidi nucleici e aminoacidi, per cui le cellule che si dividono rapidamente sono particolarmente vulnerabili a una mancanza di folati. Tale deficit determina una modificazione nella sintesi di DNA, RNA e aminoacidi, particolarmente evidenti nel midollo osseo (anemia megaloblastica) e nell'embrione (incremento del rischio di malformazioni congenite). La carenza di folati è uno dei deficit vitaminici più comuni e può essere conseguente a un'inadeguata alimentazione o a un alterato assorbimento e metabolismo.

Una condizione nella quale aumenta il fabbisogno di folati è la gravidanza. In gravidanza tale incremento è dovuto sia alle maggiori richieste materne (accelerata eritropoiesi) sia alle eccezionali richieste fetali (tessuti in rapida proliferazione e crescita).

Pertanto, proprio durante le primissime fasi dello sviluppo embrionico-fetale, nel quale si realizzano rapida crescita e proliferazione cellulare, è fondamentale che la donna abbia un apporto adeguato di questa vitamina. La carenza di folati in questa fase può pertanto costituire una condizione di aumentato rischio per lo sviluppo di anomalie del feto e, in particolare, di specifiche malformazioni congenite.

Negli ultimi decenni, diversi studi hanno evidenziato e confermato l'efficacia dell'assunzione di acido folico (vitamina B9 di sintesi) nel periodo peri-concezionale per la prevenzione di alcune malformazioni congenite, ad esempio di quelle a carico del tubo neurale (ad esempio, spina bifida, anencefalia) che originano nelle prime fasi dello sviluppo embrionale.

Il tubo neurale si chiude entro 30 giorni dal concepimento (tra il 17° e il 29° giorno), quando la donna spesso non sa ancora di essere in gravidanza. Data l'importanza dell'apporto di folati e acido folico in questo processo embriogenetico, tutte le donne che programmano una gravidanza o che semplicemente sono in età riproduttiva e non applicano misure anti-concezionali, dovrebbero assumerne giornalmente, sia tramite la dieta sia attraverso il composto di sintesi (acido folico).

### Acido folico e difetti del tubo neurale

A partire dagli anni '80 sono state prodotte numerose evidenze sul ruolo protettivo dell'acido folico, assunto nel periodo peri-concezionale nei confronti dei difetti del tubo neurale e, seppure in misura minore, di altri difetti congeniti (ad esempio, cardiopatie congenite, labiopalatoschisi, difetti del tratto urinario, ipoagenesie degli arti, onfalocoele e l'atresia anale).

I dati riferiti ai difetti del tubo neurale mostrano una grande variabilità, a proposito di fattori quali area geografica osservata, stato socio-demografico ed etnia della popolazione considerata.

In Europa i dati epidemiologici raccolti dai Registri nazionali o regionali vengono periodicamente trasmessi, oltre che all'International Clearinghouse for Birth Defects (ICBD), anche al Network europeo EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies). In conformità a questi dati, si stima che ogni anno si determinano nella popolazione europea circa 4.500 casi di difetti del tubo neurale tra nati vivi, nati morti e interruzioni di gravidanza. Data la difficoltà a soddisfare il fabbisogno minimo di folati durante la gravidanza, con la sola alimentazione (0,6 mg/die di folati), è possibile agire su tre fronti: una dieta ricca di folati, l'uso di alimenti fortificati (fortificazione) e l'assunzione quotidiana di integratori di acido folico (supplementazione).



### Strategie di sanità pubblica per la prevenzione di difetti congeniti mediante acido folico

Tutte le evidenze raccolte in questi ultimi anni hanno rivelato la necessità di incrementare l'assunzione di folati nelle donne che sono in età riproduttiva per abbassare il rischio (fino al 70%) di insorgenza dei difetti congeniti sopra riportati.

In particolare queste strategie includono:

- promozione di un'alimentazione equilibrata e ricca di alimenti ad alto contenuto di folati (frutta e verdura);
- supplementazione, che prevede un apporto di acido folico indirizzato alle donne nel periodo periconcezionale e perinatale;
- disponibilità facoltativa di alimenti fortificati.

### Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti

In Italia, nell'aprile del 2004 si è costituito il Network Italiano Promozione Acido Folico, coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità.

Attualmente, aderiscono al Network oltre 200 strutture pubbliche e private tra cui l'Istituto Nazionale di Ricerca per gli Alimenti e la Nutrizione, il Consiglio Nazionale delle Ricerche, il Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali, gli Assessorati alla Sanità di diverse Regioni, i Registri regionali dei difetti congeniti, operatori del Servizio Igiene Alimenti e ►

**Tabella** - Stime di impatto preventivo mediante supplementazione con acido folico a tutte le donne nel periodo peri-concezionale

Malformazioni	Prevalenza nei nati e IVG per 10.000	RRR% <sup>a</sup>	Casi attesi <sup>b</sup>	Riduzione casi/anno <sup>c</sup>
Difetti tubo neurale	6,02	35	343	120
Malformazioni cardiovascolari	65,69	20	3.744	749
Schisi orali	10,97	25	625	156
Difetti riduzione arti	4,51	30	257	77
Atresia/stenosi ano-rettale	2,88	20	164	33
Anomalie apparato urinario	19,62	30	1.118	336
Onfalocele	1,60	20	91	18
<b>Totale</b>			<b>6.344</b>	<b>1.489</b>

(a) RRR = riduzione relativa del rischio; (b) casi attesi sulla base di 570.000 nascite/anno; (c) casi evitabili sulla base della RRR

Nutrizione (SIAN), operatori delle Aziende Sanitarie Locali (ginecologi, pediatri, ecc.), medici di medicina generale, esponenti del mondo medico universitario e ospedaliero, giornalisti, Associazioni di Pazienti e loro familiari, ecc.

L'obiettivo principale del Network è di promuovere, integrare e rendere più visibili azioni in favore di un maggior apporto di acido folico nel periodo peri-concezionale, come strategia necessaria per attuare programmi di prevenzione primaria di alcuni difetti congeniti.

Il Network ha elaborato da tempo la seguente raccomandazione sulla supplementazione peri-concezionale di acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti: "Si raccomanda che le donne che programmano una gravidanza, o che non ne escludono attivamente la possibilità, assumano regolarmente almeno 0,4 mg al giorno di acido folico per ridurre il rischio di difetti congeniti. È fondamentale che l'assunzione inizi almeno un mese prima del concepimento e continui per tutto il primo trimestre di gravidanza". Per le donne a rischio (ad esempio, donne con diabete, malassorbimento o che usano ad esempio, farmaci antiepilettici) il dosaggio consigliato è 4-5 mg/die.

Recenti stime condotte nel nostro Paese sul numero di difetti congeniti potenzialmente prevenibili attraverso la supplementazione nel periodo peri-concezionale sono riportati in Tabella.

Una dieta corretta ed equilibrata si pone quale elemento fondamentale nella strategia complessiva di sanità pubblica volta alla salvaguardia della salute dei cittadini e non solo nella prevenzione di difetti congeniti. L'acido folico si trova in abbondanza nelle verdure a foglie verdi come gli spinaci, i broccoli, gli asparagi e la lattuga, nei legumi come i fagioli e i piselli, nei cereali, nel lievito di birra, in alcuni frutti come arance, fragole e nocciole. Un'alimentazione variata (nelle popolazioni "ricche") può arrivare a coprire il fabbisogno giornaliero

di 0,2 mg. È da rilevare che diversi studi hanno evidenziato che il raggiungimento del fabbisogno di folati quale è nella gravidanza (0,6 mg/die) richiederebbe modificazioni nella dieta molto difficili da ottenere.

In diversi Paesi dalla fine degli anni '90 (ad esempio, USA, Canada, Cile, Costa Rica) è stata intrapresa la via della fortificazione generalizzata degli alimenti con acido folico, in particolare della farina di grano, al dosaggio di 0,1-0,2mg/100 g di farina.

La fortificazione è in grado di assicurare a tutta la popolazione e in particolare alle donne in età fertile, indipendentemente dalla programmazione della gravidanza, un apporto supplementare di acido folico.

I risultati ottenuti dalla strategia di fortificazione sono stati incoraggianti. Tuttavia, rispetto alla strategia della supplementazione, la fortificazione generalizzata pone, il problema della sovraesposizione di gruppi di popolazione potenzialmente suscettibili; ciò riguarderebbe in particolare gli anziani (mascheramento dei danni neurologici dell'anemia megaloblastica da carenza di vitamina B12) e i bambini (il cui fabbisogno è largamente inferiore rispetto all'adulto).

Nell'ambito dell'attuazione di politiche sanitarie di prevenzione e promozione della salute nel territorio italiano, sono state svolte dal 2004 molte iniziative da parte del Network. Tra queste iniziative, oltre alla realizzazione di un Convegno annuale, alla diffusione della raccomandazione sopra riportata, all'attività di studio e di ricerca e di educazione sanitaria, spiccano le attività di formazione per gli operatori sanitari. Nel mese di febbraio 2009 è stato aperto un corso di formazione a distanza (FAD), fruibile gratuitamente online per circa 3 mesi "La prevenzione dei difetti congeniti nel periodo peri-concezionale e peri-natale: fattori di rischio e fattori protettivi per la gravidanza". Il corso è stato accreditato per diverse figure professionali, presso il Programma nazionale dell'Educazione Continua in Medicina (ECM). ■



# IL REGISTRO REGIONALE MALATTIE RARE DELLA TOSCANA

IN BRIEF

### Italian National Network for Rare Diseases. The Tuscany Registry for Rare Diseases.

Rare diseases (RDs) are life-threatening or chronically debilitating diseases with a prevalence lower than 5 cases among 10,000. For these conditions there is a lack of scientific information, research, diagnosis, treatment and expert availability. In 2001 the Italian Network for RDs was set up in order to obtain epidemiological information on these diseases. Presidia specifically identified by the Regions for diagnosis/treatment and by the Regional and National Registries are part of the national Network. Some RDs Registries were also created at the regional level. The Tuscany Registry for Rare Diseases (RTMR) is a network of presidia identified by the regional administration. The single presidium refers to a coordination centre for each group of RDs. The "G. Monasterio" Foundation for Medical Research and Public Health, formerly Institute of Clinical Physiology of the CNR, in charge of the Registry management, has produced a protocol, a questionnaire and a software allowing electronic registration of RD cases treated in Tuscany health centres via the Internet. Additionally, the local Register uploads local cases into the National Registry for RDs, coordinated by the Istituto Superiore di Sanità (ISS). The registration questionnaire is divided in several sections and seeks information on patient, disease, diagnosis, tests performed for diagnosis, besides health condition and treatment. Cases are patients, dead or alive, diagnosed and followed by the Tuscan Presidia of the Regional Health System, including those residing outside the Region, properly diagnosed with one of the RDs included in the 279/2001 Ministerial Decree's list. To ensure privacy, data can only be accessed using a login username and password assigned to each user. Further information is available on the Tuscan Registry for Rare Diseases website: [www.rtmr.it](http://www.rtmr.it)

**I**n meno di 10 anni l'attenzione per le malattie rare (MR) ha registrato una crescita così rapida da costituire un riferimento di assoluto rilievo nel panorama della sanità pubblica.

Parlare di MR nella loro totalità serve a riconoscere una serie di comuni problematiche assistenziali e a progettare interventi di sanità pubblica mirati e non frammentati. Per la loro rarità possono presentare difficoltà e ritardi nella diagnosi e nel trattamento per la scarsa conoscenza tra gli operatori, l'assenza di una chiara identificazione dei centri di riferimento e la molteplicità dei soggetti necessari per la loro presa in carico.

Tra i motivi di preoccupazione e attenzione per le MR sono da annoverare il grande numero di forme diverse (oltre 5.000 condizioni da meno rare a rarissime), l'elevata frequenza del complesso delle malattie, l'impatto su morbosità e mortalità precoce, le difficoltà di diagnosi e cura, l'enorme peso sociale in termini di sofferenze per i portatori e le famiglie. Qui entra in

gioco uno dei fattori più caratteristici delle MR che è rappresentato da un'estesissima ed enormemente vitale rete di Associazioni di pazienti e di familiari che operano promuovendo, oltre a una condivisibile opera di pressione politica, studi e ricerche sull'argomento, in collaborazione con le amministrazioni sanitarie e con le istituzioni di ricerca. Nella Regione Toscana, in particolare, le singole Associazioni sono organizzate nel Forum regionale, che partecipa al coordinamento di attività di programmazione e collabora fattivamente con il Registro regionale delle MR.

Il 29 aprile 1999 il Parlamento Europeo adottava il Programma di azione comunitaria sulle MR, nell'ambito del Piano di sanità pubblica 1999-2003, in cui erano presenti tutte le motivazioni sull'importanza di aprire un'azione specifica su malattie definite "rare" se osservate con una prevalenza non superiore a 5 casi su 10.000 abitanti: dalla presa di consapevolezza che si tratta di malattie complesse debilitanti o che rappresentano un pericolo per la vita o ne compromettono ►

la qualità, alla necessità di avere una visione di scala sopranazionale per permettere analisi e interventi efficaci, al dovere di informare sulle conoscenze e i servizi sanitari disponibili.

Il DM 279/2001 indicava, come risposta alle problematiche correlate alle MR, la realizzazione di una Rete Nazionale costituita da Presidi appositamente individuati dalle Regioni, la costituzione di Registri territoriali, interregionali e nazionali, e individuava 331 malattie/condizioni patologiche rare riprese in altrettanti codici per l'esenzione dalla compartecipazione alla spesa pubblica. L'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 ribadisce che la Rete Nazionale è costituita dall'insieme dei Presidi coordinati da Centri di coordinamento regionali e conferma la necessità dell'attivazione di registri per le MR.

In Toscana l'assistenza ai soggetti portatori di MR si conferma tra le azioni prioritarie degli ultimi Piani Sanitari Regionali. L'impegno regionale ha voluto garantire la qualità dei servizi prestati e l'informazione sui servizi erogati. A questo scopo sono state perseguite tre linee di intervento:

- collaborazione con le Associazioni dei pazienti (Protocollo d'intesa Forum delle Associazioni dei Pazienti affetti da MR/Regione Toscana: DGR 796/2001);
- costituzione di una Rete regionale di Presidi dedicati alla diagnosi/cura delle MR e delle strutture di coordinamento (DGR 1017/2004);
- affidamento della gestione del Registro Toscano Malattie Rare (RTMR) all'Istituto di Fisiologia Clinica del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) di Pisa (DGR 573/2005).

Per la definizione dei percorsi assistenziali e la programmazione, la Regione Toscana si avvale del Coordinamento Regionale delle MR costituito anche dai professionisti coordinatori della Rete (individuati dal Consiglio Sanitario Regionale), dal Forum e dall'RTMR.

La Regione Toscana ha condiviso al Tavolo tecnico interregionale istituito presso la Commissione Salute della Conferenza Stato-Regioni, tre linee progettuali declinate in un progetto regionale (DGR 139/2008). Il progetto ha l'obiettivo di ridurre i tempi di diagnosi garantendo un'equità di accesso e cura per i malati rari. Prevede un rafforzamento del modello organizzativo, l'implementazione di percorsi diagnostico-terapeutici condivisi in un sistema di rete e una più ampia diffu-

sione delle conoscenze a medici e cittadini. L'utilizzo di strumenti informatici, coerentemente con la scheda sanitaria, consentirà inoltre di sviluppare strumenti di coordinamento tra i Presidi. Si prevede inoltre l'implementazione dell'RTMR quale strumento di rilevazione di dati epidemiologici ai fini della programmazione sanitaria.

## Dati raccolti nel Registro

L'RTMR, attivo dal 2005 ed entrato a regime nel luglio 2006, è gestito e coordinato dalla Regione Toscana, da un gruppo di medici professionisti e dall'RTMR di Epidemiologia della Fondazione CNR/Regione Toscana "Gabriele Monasterio" per la Ricerca Medica e di Sanità Pubblica (FGM) di Pisa.

Il Registro è stato implementato con uno specifico sistema informatico accessibile via web, denominato Registro Toscano Malattie Rare, che prevede la raccolta delle informazioni da parte dei medici che operano nei 19 Presidi ospedalieri della Rete.

L'accesso al sito Internet per la registrazione dei casi di MR (<https://bmf01.ifc.cnr.it/rtmr>) è protetto e dedicato e avviene tramite login e password assegnate ai medici professionisti dei Presidi in cui vengono erogate prestazioni sanitarie diagnostico-terapeutiche per pazienti affetti da MR. L'assegnazione della login di accesso viene effettuata dietro segnalazione dei membri del gruppo di coordinamento o tramite richiesta diretta ai gestori del sito (Figura 1).



Figura 1 - Home page del Registro Toscano delle Malattie Rare ([www.rtmr.it](http://www.rtmr.it))

segue

## La voce delle Associazioni/Patients' Associations speaking

Per 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 Rett Onlus

### Sindrome di Rett

La Sindrome di Rett (SR) è una malattia neurodegenerativa che colpisce quasi esclusivamente il sesso femminile. L'incidenza è stimata intorno a 1/15.000, è una malattia genetica che si eredita con modalità X-linked dominante e nell'80% circa dei casi è sporadica. Il gene responsabile è il MeCP2 codificante per una proteina con funzioni regolatrici su geni coinvolti in alcune attività neuronali. La SR esordisce tra i 6-18 mesi di vita ed è caratterizzata da arresto dello sviluppo psicomotorio, microcefalia acquisita, perdita del linguaggio e dell'uso finalizzato delle mani con comparsa di continue stereotipie manuali. È presente ritardo mentale. Altre manifestazioni cliniche sono le crisi convulsive spesso farmaco-resistenti, i fenomeni parossistici non epilettici quali tremori, crisi di iperventilazione e di apnea, disturbi vasomotori e disturbi del sonno. La scoliosi rappresenta un problema ortopedico molto importante specie in età adolescenziale. Accanto alla forma classica, sono state descritte delle varianti fenotipiche. Il decorso clinico della malattia è suddiviso in 4 stadi, tuttavia la distinzione non è mai netta e il passaggio da uno stadio all'altro è molto graduale. La terapia medica non è specifica ma sintomatica, inoltre programmi di riabilitazione, musicoterapia, ippoterapia e idroterapia sembrano dare un certo beneficio.

### Attività dell'Associazione

Nel 1990 un gruppo genitori, le cui figlie presentavano il quadro clinico della SR, ha deciso di fondere le proprie energie costituendo l'Associazione Italiana Rett-AIR.

L'obiettivo principe è garantire la miglior qualità di vita possibile per le loro bimbe, sostenerle nel difficile cammino della malattia, ma anche informare e coordinare quanti, tra medici, operatori socio-sanitari e familiari, si trovano a dover arginare e superare quelle complicate problematiche che la SR impone.

Dopo quasi vent'anni d'impegno, l'AIR basa le proprie attività sull'incremento della fitta rete a supporto delle famiglie e sulla diffusione di notizie, novità e progetti relativi alla malattia tramite il periodico quadrimestrale *ViviRett*. L'AIR, inoltre, si impegna nella raccolta di finanziamenti, organizza corsi, convegni e manifestazioni in tutta Italia, pubblica testi e relazioni, ed è inserita nel circuito nazionale di Telethon, con lo scopo di diffondere la conoscenza e gli studi riguardanti una malattia per certi aspetti ancora poco studiata, ma anche per sostenere progetti e studi di ricerca genetica e scientifica. A questi fini, i soci dell'AIR aggiungono oggi nuovi obiettivi, quali sensibilizzare le coscienze, incentivare la solidarietà, lottare per una più consapevole accettazione della diversità, ma soprattutto arrivare, nei tempi più brevi possibili, a una diagnosi precoce e a una terapia adeguata. ■

### Associazione Italiana Rett Onlus-AIR

Per maggiori informazioni:

Sede: Policlinico Le Scotte - Reparto di Neuropsichiatria Infantile

Viale Bracci snc - 53100 Siena

Telefono: 0577 586543

E-mail: [direttivo@airett.it](mailto:direttivo@airett.it)

[www.airett.it](http://www.airett.it)

## Gruppo di sostegno Anemia di Diamond-Blackfan Onlus

### Anemia di Diamond-Blackfan

L'anemia di Diamond-Blackfan (DBA) o aplasia congenita pura degli eritrociti esordisce nei primi mesi di vita, raramente in età adulta. L'incidenza è stimata intorno a 5/1.000.000 nati vivi negli Stati Uniti. Si presenta più spesso in forma sporadica. Sono stati identificati tre diversi geni responsabili della malattia, coinvolti nella biogenesi dei ribosomi. Lo spettro clinico dell'ADB comprende: bassa statura, anomalie craniofaciali (schisi labiale, palato ogivale, ipertelorismo e radice nasale depressa), anomalie degli arti superiori (ipoplasia dell'eminanza tenar, pollice trifalangeo), malformazioni genitourinarie e cardiache. I criteri diagnostici sono: a) anemia normocromica macrocitica; b) reticulocitopenia; c) midollo osseo normocellulare con deficit selettivo dei precursori eritroidi (eritroblasti <5%); d) conta dei globuli bianchi normale o lievemente ridotta; e) conta delle piastrine normale o spesso aumentata. Sono di supporto alla diagnosi un aumento della deaminasi eritrocitaria e della emoglobina fetale. La scarsa correlazione genotipo-fenotipo rende una valutazione prognostica alquanto difficile. La complessità del quadro clinico e il recente riscontro di difetti delle tre linee ematopoietiche suggerisce che l'ADB è una malattia multisistemica, non esclusivamente della serie eritroide. La terapia di scelta è quella steroidea. Nei casi di mancata risposta o refrattarietà a tale terapia, si ricorre alla trasfusione. Il trapianto di cellule staminali ematopoietiche può essere una terapia definitiva.

### Attività dell'Associazione

Il Gruppo di sostegno DBA Italia nasce dall'idea di una donna che vive la malattia in prima persona e spera di creare una realtà analoga a quella tedesca, di cui è socia.

Dalla semplice realizzazione di una pagina Internet con recapiti e indicazioni per associarsi, il Gruppo prende corpo, e nell'agosto 2006 l'Associazione diviene Onlus.

L'obiettivo cardine del Gruppo è quello di fornire sostegno ai malati di DBA e ai loro parenti, riunendo



Home page del sito web del gruppo di sostegno Anemia di Diamond-Blackfan Onlus

nell'Associazione tutti i malati italiani di Anemia di Blackfan-Diamond, malattia genetica rara, ancora poco conosciuta.

Come esplicitato nello statuto associativo, il gruppo vuole essere un punto di ascolto e di confronto ma anche un tramite per un'adeguata diffusione di eventuali terapie alternative, che potrebbero procurare - ai nuovi soci- benefici immediati. Gli strumenti basilari per il perseguimento delle attività istituzionali sono: l'organizzazione di eventi, convegni e dibattiti; scambi con Associazioni estere di uguali scopi, al fine di creare una rete internazionale di malati con DBA; contatti con medici anche stranieri per attuare il confronto tra medici e/o centri specializzati nella ricerca e/o cura della DBA.

I piani per il futuro si orientano principalmente verso una più cospicua promozione di iniziative di raccolta di finanziamenti destinati alla ricerca scientifica e una maggiore sensibilizzazione dell'opinione pubblica. ■

### Gruppo di sostegno Anemia di Diamond-Blackfan Onlus

Per maggiori informazioni:

c/o Maria Villa

Via Pindemonte, 15 - 37126 Verona

Telefono: 347 4400253; Fax: 045 918593

E-mail: mariavilla@diamondblackfanitalia.org

[www.diamondblackfanitalia.org](http://www.diamondblackfanitalia.org)



## Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma

### Neuroblastoma

Il neuroblastoma è un tumore del sistema nervoso simpatico, è il secondo tumore maligno più comune a sede extracranica e il primo tumore solido in età pediatrica. L'incidenza annuale è di circa 10,5/1.000.000 sotto i 15 anni d'età. L'età d'esordio è in genere tra 0 e 4 anni. Le manifestazioni cliniche dipendono dalla sede di origine del tumore (ad esempio, cervicale, toracico, addominale, surrenale, retroperitoneale), dall'estensione della malattia, dalle metastasi o dall'eventuale presenza di sindromi paraneoplastiche (opsoclonomiocloni). Il neuroblastoma è un tumore istologicamente eterogeneo con una prognosi assai variabile. L'estensione della malattia, l'età, i marker citogenetici (perdita di eterozigotità del cromosoma 1p) e molecolari (amplificazione del proto-oncogene n-myc) analizzati sul tessuto tumorale sono parametri utilizzati per valutarne la prognosi e i protocolli terapeutici. Il trattamento si avvale della terapia chirurgica, radioterapia, chemioterapia variamente combinati in relazione alla stadiazione del tumore. Nuove molecole come gli inibitori dell'istone deacetilasi, della tirosin-chinasi e sostanze anti-angiogeniche sono in fase di sperimentazione nel miglioramento della risposta all'induzione e nell'ottimizzare il trattamento dei residui minimi della malattia.

### Attività dell'Associazione

L'Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma è un'organizzazione di volontariato a scopo non lucrativo di utilità sociale. Nasce il 23 luglio 1993 su iniziativa di alcuni genitori di bambini con questa patologia e da alcuni medici oncologici dell'Istituto "Giovanni Gaslini" di Genova.

La Divisione di Ematologia e Oncologia Pediatrica, rappresenta uno dei principali punti di riferimento per la ricerca e la cura del neuroblastoma, tumore dell'età evolutiva.

Gli obiettivi principali, su cui si concentrano l'attenzione e le attività dell'Associazione, sono volte non soltanto a sostenere la ricerca scientifica sui



Home page del sito web dell'Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma

tumori cerebrali pediatrici (Progetto Pensiero) e del neuroblastoma e ad ampliare le prospettive delle possibili terapie, ma anche a stimolare e finanziare la formazione, dotare i laboratori di macchinari all'avanguardia, e altri ancora ugualmente importanti.

Per poter raggiungere tali obiettivi, l'Associazione ha istituito una serie di iniziative in collaborazione con altre realtà sociali, col fine di raccogliere finanziamenti e sensibilizzare l'opinione pubblica sulla realtà dei tumori dell'età evolutiva.

Il 24 aprile 1994 l'Associazione ha ottenuto il riconoscimento di personalità giuridica da parte della Repubblica Italiana, con Decreto Ministeriale emesso dal Ministero della Sanità. ■

### Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma

Per maggiori informazioni:

Sede Legale: Largo Gaslini - 16143 Genova

Presso Istituto "Giovanni Gaslini"

Telefono: 010 6018839; Fax: 010 6018961

E-mail: [neuroblastoma@neuroblastoma.org](mailto:neuroblastoma@neuroblastoma.org)

[www.neuroblastoma.org/](http://www.neuroblastoma.org/)

## Federazione Italiana per la Lotta alla Retinite Pigmentosa-Retina Italia Onlus

### Retinite Pigmentosa

La malattia chiamata retinite pigmentosa è in realtà costituita da un gruppo di malattie ereditarie che portano a una perdita progressiva della visione periferica e notturna dovuta alla scomparsa dei fotorecettori chiamati bastoncelli, presenti soprattutto nella parte periferica della retina. Il nome stesso della malattia "retinite", può essere fuorviante, in quanto non si tratta di un'inflammatione della retina, bensì di una distrofia della retina o dell'epitelio retinico pigmentato. Può essere ereditata in modalità autosomica dominante, recessiva o legata al cromosoma X. La visione diurna è generalmente conservata. Con la perdita progressiva della visione periferica, si ha come conseguenza quella che viene definita "visione a cannocchiale". Con il progredire della malattia, anche i coni possono essere colpiti dando luogo a una perdita anche della visione diurna. Si stima che le mutazioni a carico di più di 100 geni diversi possano essere all'origine di questa malattia. Si ritiene che la prevalenza sia di circa 1/5.000.

### Attività dell'Associazione

Retina Italia è la Federazione per la tutela dei pazienti con distrofie retiniche ereditarie, con particolare attenzione alla retinite pigmentosa, cui aderiscono 11 Associazioni regionali e 2 Associazioni tematiche nazionali.

La Federazione è membro della Consulta Nazionale delle Malattie Rare e dell'Associazione Retina International.

Organo istituzionale di informazione è la rivista di aggiornamento tecnico scientifico *Lumen*, distribuita gratuitamente a tutti i soci.

Retina Italia ha numerosi obiettivi, non ultimo il sostegno alla ricerca scientifica, alimentato dalla speranza di creare un percorso di prevenzione e cura delle degenerazioni maculari, delle distrofie retiniche ereditarie e della retinite pigmentosa.

The screenshot shows the homepage of Retina Italia Onlus. At the top, there is a navigation bar with links for Home, Chi Siamo, Patologie della Vista, Comitato Scientifico, Per Sostenerci, and Centri di Riferimento. Below this, the main content area features a large banner for the XVI World Congress Retina International Italy-Stresa 26-27 June 2010. To the right, there is a search bar and a 'Link Utili' section. At the bottom, there is a section for 'You Telethon' with a date of Wednesday 08 April 2009 18:35.

### Home page del sito web della Federazione Italiana per la Lotta alla Retinite Pigmentosa-Retina Italia Onlus

L'Associazione, inoltre, organizza convegni e seminari per l'aggiornamento scientifico, nonché corsi e attività di formazione professionale per quanti operano nell'ambito delle malattie rare. Sempre in prima linea nella lotta per l'abbattimento delle barriere architettoniche e psicologiche, Retina Italia opera a tutto campo per sensibilizzare le istituzioni sulle problematiche legate all'ipovisione.

Nel maggio 2006 la Federazione ha organizzato il Primo Congresso Nazionale sulle degenerazioni retiniche ereditarie, certa della necessità di una continua collaborazione tra i soggetti coinvolti. Infine, per la sua riconosciuta operatività, Retina Italia ha vinto la candidatura per organizzare in Italia il Congresso Retina International del 2010.

### Associazione Italiana per la Lotta alla Retinite Pigmentosa-Retina Italia Onlus

Per maggiori informazioni:

Sede Legale: Piazza IV Novembre, 4 - 20124 Milano

presso Istituto "Giovanni Gaslini"

Telefono: 02 6691744; Fax: 02 67070825

E-mail: [info@retinaitalia.org](mailto:info@retinaitalia.org)

[www.retinaitalia.org](http://www.retinaitalia.org)

segue

La scheda di registrazione prevede diverse sezioni con informazioni sul paziente, sulla malattia, sulla diagnosi (data di diagnosi, periodo di esordio, Presidio di prima diagnosi/cura, eventuale trattamento con farmaci orfani) (Figura 2), sugli esami effettuati indispensabili per la diagnosi, sull'impegno clinico prevalente. Le informazioni raccolte prevedono tutte le variabili obbligatorie (data set minimo) da inviare al Registro Nazionale Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS).

## Il Sistema Registro Toscano Malattie Rare

Gli obiettivi e le caratteristiche del Sistema RTMR sono i seguenti:

- raccolta dei dati e possibilità di consultazione dei dati riepilogativi, con stime sui casi inseriti per i vari gruppi di patologie, analisi dei dati tramite tabulati e grafici ottenuti dinamicamente in base a filtri impostati dagli utenti;
- individuazione dei Presidi di riferimento per patologia o gruppo di patologia o codice di esenzione;

- individuazione dei percorsi diagnostico-terapeutici per area vasta del Presidio;
- diffusione delle attività connesse: normativa, delibere e documentazione, giornate formative, news ed eventi;
- configurazione delle funzionalità del sistema in base ai diversi profili assegnati agli utenti (coordinatore, professionista, pubblico, amministratore);
- estrazione dei dati secondo il tracciato standard nazionale fornito dall'ISS.

Per diffondere le informazioni sulle MR e sulle attività regionali connesse, è stato inoltre creato un sito pubblico ([www.rtmr.it](http://www.rtmr.it)), che fornisce in consultazione tutte le informazioni estrapolabili dai dati inseriti nel Registro. Qualsiasi utente (dal singolo paziente, alle Associazioni, ai medici di famiglia) può trovare informazioni sulla singola patologia e sui Presidi della Rete presso cui è stata effettuata la diagnosi/cura, può trovare la documentazione legislativa inerente il tema delle MR e può reperire informazioni sulle giornate formative già svolte e su quelle programmate, con la possibilità di consultare le relazioni presentate. ▶

Data Diagnosi/Controllo (gg/mm/aaaa) *	19/06/2008
Prima Diagnosi/Controllo *	1 - PRIMA DIAGNOSI ▼
Malattia *	275 - SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA ▼
Data Esordio (gg/mm/aaaa) *	19/07/2000
Centro Prima Diagnosi	108 - AOU CAREGGI FIRENZE ▼
Reparto Prima Diagnosi	28 - NEUROLOGIA ▼
Ente Medico *	108 - AOU CAREGGI FIRENZE ▼
Reparto Medico *	28 - NEUROLOGIA ▼
Cognome Medico	<input type="text"/>
Nome Medico	<input type="text"/>
Città del medico	<input type="text"/>
Ente Compilatore *	3 - AOU CAREGGI FIRENZE ▼
Reparto Compilatore *	28 - NEUROLOGIA ▼
Cognome Compilatore	<input type="text"/>
Nome Compilatore	<input type="text"/>
Manifestazione	<input type="text"/>
Trattamento con farmaci orfani	▼
Descrizione farmaci orfani	<input type="text"/>
Codice Paziente Interno	<input type="text"/>
Classificazione Internazionale	<input type="text"/>
<input type="button" value="Annulla"/> <input type="button" value="Salva"/>	

Figura 2 - Registrazione dei casi tramite il sistema RTMR: diagnosi

## Attività di formazione

Nel corso di quest'anno sono stati organizzati sei incontri di formazione accreditati ECM destinati agli operatori sanitari che hanno o possono avere in carico pazienti affetti da MR. Tali attività sono state strutturate in due giornate che sono state ripetute a Firenze, Pisa e Siena, facendo coincidere l'avvio di questa iniziativa con la prima Giornata europea delle MR, svoltasi il 29 febbraio 2008.

Gli incontri non sono stati rivolti solo ai medici dei Presidi della Rete e ai referenti dei percorsi diagnostico-terapeutici per MR ma volevano raggiungere una più ampia platea del mondo medico per diffondere la conoscenza dell'RTMR e le sue potenzialità. Nel corso della prima giornata del percorso formativo regionale "Il Registro Toscano delle Malattie Rare come risorsa in rete per i percorsi diagnostico-terapeutici" sono state illustrate le caratteristiche della Rete, le esperienze dei singoli Presidi sulle diverse tipologie di MR con particolare attenzione ai percorsi diagnostici e le caratteristiche del sistema applicativo RTMR. Nel corso della seconda giornata di follow-up sono stati presentati programmi diversi nelle tre sedi di svolgimento, concentrati sulle problematiche specifiche di ciascuna area vasta regionale di riferimento con particolare attenzione ai percorsi terapeutici.

## Primi risultati

Alla data del 31 ottobre 2008 hanno effettuato almeno un accesso al sito 110 utenti su 262 utenti totali provvisti di login di accesso personale. Sono stati rilevati 13.610 pazienti con diagnosi certa di MR di cui il 28,8% residenti fuori Regione, dato che evidenzia una notevole capacità di attrazione da parte dei centri di assistenza toscani.

Tra i gruppi di MR più segnalati emergono le "malattie del sistema nervoso e degli organi di senso" che rappresentano il 30,1% della casistica totale con 4.098 casi segnalati, seguite dalle "malformazioni congenite" (2.918 casi, pari al 21,4%), dalle "malattie endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari" (2.380 casi, pari al 17,5%) e dalle "malattie del sangue e degli organi ematopoietici" (8,9%).

Nella Tabella 1 sono riportati, in ordine decrescente di frequenza, i casi totali segnalati per alcune MR, sia come prime diagnosi che come follow-up. Le patologie con maggior numero di casi segnalati come prima diagnosi sono state la "sclerosi laterale amiotrofica" (433 casi su 559 totali), la "connettivite indifferenziata" (401 prime diagnosi su 619 casi totali), "altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale" (364 prime diagnosi su 472 casi totali) e la "crioglobulinemia mista" (332 casi su 439 casi totali).

Tabella 1 - Casi totali segnalati per le principali malattie rare

Numero di casi totali segnalati	Codice di esenzione	Malattia	Numero di casi totali segnalati	Codice di esenzione	Malattia
1.050	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	233	RG0080	Arterite a cellule giganti
619	RMG010	Connettiviti indifferenziate	200	RN1360	Sindrome di Alport
559	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	196	RN0710	Malattie mitocondriali
522	RBG010	Neurofibromatosi	172	RCG100	Emocromatosi
472	RNG100	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	170	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
469	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	163	RN0750	Sclerosi tuberosa
439	RC0110	Crioglobulinemia mista	146	RN0660	Sindrome di Down
419	RFG040	Malattie spinocerebellari	142	RF0080	Corea di Huntington
387	RFG080	Distrofie muscolari	125	RM0010	Dermatomiosite
371	RF0280	Cheratocono	118	RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o ossa faccia
335	RCG160	Immunodeficienze primarie	115	RF0140	Sindrome di West
302	RN1320	Sindrome di Marfan	114	RM0020	Polimiosite
293	RB0020	Retinoblastoma	110	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss
277	RF0040	Sindrome di Rett	106	RCG040	Disturbi metabolici e trasporto aminoacidi
257	RFG060	Neuropatie ereditarie			
251	RC0210	Malattia di Behçet	104	RFG010	Leucodistrofie
238	RFG090	Distrofie miotoniche	101	RN0020	Microcefalia

**Tabella 2** - Patologie con distribuzione omogenea in Toscana

	Casi totali segnalati	% provenienza extra RT	Casi vivi residenti	Prevalenza x 10.000
Sclerosi laterale amiotrofica	559	11,1	289	0,79
Distrofie muscolari	391	17,9	281	0,77
Retinoblastoma	293	75,1	37	0,1
Sindrome di Rett	277	82,7	35	0,1
Neuropatie ereditarie	260	21,9	177	0,49
Malattie mitocondriali	196	29,6	102	0,28
Sclerosi tuberosa	163	54,0	60	0,16
Connettivite mista	88	14,8	44	0,12
Organico acidurie	53	34,0	28	0,08
Tumore di Wilms	27	7,4	15	0,11
Fascite eosinofila	24	8,3	20	0,05
Fibrosi retroperitoneale	19	0,0	14	0,04

Su un totale di 263 MR registrate, il numero di malattie registrate come prima diagnosi presso ciascun Presidio è molto variabile, con un valore massimo di 177 malattie diagnosticate presso i Presidi dell’Azienda Ospedaliera Universitaria (AOU) Senese, seguito dall’AOU Pisana con 118 MR, l’AOU Careggi di Firenze con 110 MR e l’AOU Meyer di Firenze con 95 MR.

I principali quattro grandi Presidi dislocati tra Firenze, Pisa e Siena garantiscono quindi il percorso diagnostico-terapeutico per la maggior parte delle malattie, mentre gli altri Presidi sono specializzati e intercettano un numero più limitato di malattie, contribuendo in modo significativo al completamento della Rete.

Il test di eterogeneità (test chi quadrato) della distribuzione delle 50 MR più frequenti appartenenti a gruppi diversi tra le tre aree geografiche corrispondenti alle aree vaste della Toscana, ha evidenziato un’omogeneità per 12 MR. Dopo l’esclusione dei casi deceduti, anche sulla base delle informazioni recuperate tramite il confronto con i dati del Registro regionale di mortalità, è stata calcolata una stima di prevalenza sulla popolazione di 3.638.211 residenti al 1° gennaio 2007 (Tabella 2).

## Conclusioni

La distribuzione dei casi per gruppo di MR e la segnalazione di uno stesso paziente da parte di più Presidi sono di fondamentale supporto alla definizione di percorsi diagnostico-assistenziali che, partendo dagli elementi di sospetto diagnostico, accompagnano il paziente attraverso i nodi della Rete.

I dati inseriti entro la data del 31 marzo 2008 sono stati utilizzati come base per l’aggiornamento della

Delibera Regionale che individua i Presidi di riferimento per ciascuna MR. Dopo l’approvazione della nuova Delibera il Sistema RTMR renderà disponibile sul sito pubblico la consultazione dell’elenco dei Presidi diagnostico-terapeutici per ciascuna patologia/gruppo/codice esenzione, con tutte le informazioni associate a ciascun Presidio e le strutture di coordinamento di riferimento per ciascuna patologia. Il Coordinamento regionale delle MR attraverso il Registro, i singoli coordinatori e il Forum delle Associazioni è fortemente impegnato in questa azione che vuole rendere più chiara ai pazienti e alle strutture sanitarie la configurazione della Rete toscana, che sarà presentata in un successivo rapporto. Da questo primo importante risultato, attraverso gli opportuni confronti con le Aziende sanitarie e le Associazioni dei pazienti e un’ulteriore sensibilizzazione al mondo sanitario sulle opportunità che il Registro offre per un’opportuna programmazione dei percorsi diagnostico-terapeutici, sarà possibile potenziare e razionalizzare la rete assistenziale per i malati rari.

Il Registro, basato sulla rete degli operatori sanitari che possono “entrare in contatto” con MR, è lo strumento fondamentale per conoscere l’effettiva dimensione del fenomeno e stimarne l’impatto nella popolazione, valutare l’efficacia e l’efficienza dei servizi e delle prestazioni sanitarie, analizzare il fenomeno della “migrazione sanitaria”, definire i percorsi diagnostico-assistenziali per i pazienti, suggerire e promuovere la ricerca, elemento di importanza strategica per molte MR.

Questa esperienza regionale rappresenta un importante riferimento in ambito nazionale e costituisce un rilevante contributo al Centro Nazionale per le Malattie Rare, che ha messo al centro dei propri obiettivi la crescita delle conoscenze a servizio dei pazienti: una strada lunga ma tracciata, da percorrere senza indugi. ■

### TRE STORIE DAL DATABASE DEL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE



IN BRIEF

*Narrative-based medicine. Three stories from the National Centre for Rare Diseases (CNMR) database*

These stories show different points of view about management of a rare disease, from the diagnosis to the construction of a new "everyday". Words of a doctor and two patients highlight the importance of always combining clinical and human care. You can send stories of your experience to: [medicina.narrativa@iss.it](mailto:medicina.narrativa@iss.it)

#### La malattia oltre la diagnosi: il vissuto di un medico e di due pazienti di fronte alla diagnosi della Sindrome da Ipertensione Polmonare

I vissuti di medici e pazienti al cospetto di una patologia - in modo particolare, una malattia rara - si muovono oltre il momento in cui la malattia viene individuata, vedendo implicate diverse aree della propria vita. Ne sono testimonianza i contributi, di seguito proposti, di un medico e di due pazienti, in riferimento alla propria esperienza relativa alla Sindrome da Ipertensione Polmonare. Due aspetti emergono dalle parole del medico: prima di tutto, il senso di impotenza, di frustrazione, la coscienza dei limiti personali che il professionista può provare alle prese con una patologia per la quale l'individuazione di una terapia efficace è ancora *in fieri*. L'altro aspetto, è la consapevolezza chiara della finalità delle proprie capacità e competenze: agire, svolgere al meglio la propria attività per prendersi cura del paziente, per il progresso delle condizioni di vita di chi al medico affida la propria salute. Le storie raccontate dalle pazienti mettono l'accento sul ruolo attivo che una persona con malattia rara può avere nella gestione della propria patologia: non arrendersi al pessimismo, ma collaborare con i medici, mantenendo costante il dialogo con loro, per il miglioramento della propria salute e della propria quotidianità. Le esperienze proposte sono dunque legate da un filo comune, perché tutte portano alla conclusione che l'efficacia dell'approccio alla malattia non è data soltanto dall'elemento e dal momento "tecnico". Questo doppio sguardo medico-paziente permette dunque di riflettere su cosa accomuna, pur nella diversità dei ruoli, gli operatori sanitari e le persone con malattia rara: il senso e l'importanza degli aspetti "umani" della cura, che integrano in modo sostanziale quelli puramente clinici. L'ultimo contributo introduce, infine, un altro protagonista fondamentale della rete delle malattie rare: l'Associazione di pazienti. Le Associazioni, infatti, svolgono un ruolo fondamentale per le persone con malattia rara: le affiancano nella gestione della malattia e permettono, attraverso la condivisione della stessa esperienza, di attenuarne il senso di solitudine.

Potete inviare le vostre storie all'indirizzo: [medicina.narrativa@iss.it](mailto:medicina.narrativa@iss.it)

#### Partecipazione al bisogno di cure

“Curare bambini con malattie oggi inguaribili, quali, ad esempio, l'ipertensione polmonare, non è cosa semplice. Soprattutto la cura e la capacità di curare non dipendono solo dalle conoscenze tecniche, fisiopatologiche, farmacologiche, ma dalla consapevolezza, da parte

“*E noi medici dobbiamo comunque assicurare le cure, senza fughe dal bisogno, né promesse false, illusorie, od onnipotenti. Dobbiamo esserci, vicino ai pazienti, per curarli, sempre e comunque, per guarirli, se e quando possibile*”

del medico, delle proprie conoscenze, capacità, possibilità, così come dei propri limiti culturali, tecnici, emotivi, caratteriali. Tale consapevolezza ha un valore essenziale nel momento in cui ci si propone di curare pazienti che, oggi, non possiamo considerare guaribili e che, quindi, ci esporranno a insuccessi, complicità, difficoltà di ogni tipo, seguendo un percorso che potrà



migliorare solo compiendo errori e correggendoli. Un percorso che ci esporrà a insuccessi e delusioni, che andranno accettati e vissuti con la serenità che solo può derivare dal sapere di aver fatto comunque tutto il possibile per questi malati. Anche perché questa è l'unica garanzia che alla fine loro ci chiedono, ben sapendo che è anche l'unica che possiamo veramente offrire loro. Chi chiede aiuto non chiede necessariamente il risultato, ma chiede la partecipazione al proprio bisogno di cure. E noi medici le cure dobbiamo comunque assicurare, senza fughe dal bisogno, né promesse false, illusorie, od onnipotenti. Dobbiamo esserci, vicino ai pazienti, per curarli sempre e comunque, per guarirli, se e quando possibile.»

## Speranza e fiducia

“

Voglio portare anch'io un contributo di speranza e fiducia nei progressi della medicina e della scienza attraverso il ricordo della mia storia personale. Dieci anni fa mi fu diagnosticata l'ipertensione polmonare primitiva, mi fu detto che in Italia non c'erano cure, che avevo un anno di vita e che l'unica soluzione era quella del trapianto, con tutti i rischi allora connessi. Non mi sono arresa a questo verdetto, non l'ho accettato, mi sono impegnata in una ricerca di informazione e di terapia perché ero animata da una grande voglia di vivere. Ho scoperto che ci sono delle cure: grazie alla pompa portatile che infonde 24 ore su 24 farmaci preziosi, non solo ho potuto sopravvivere per tutto questo tempo, ma ho avuto una qualità di vita, di cui tuttora godo, pienamente accettabile: mi riferisco al lavoro, che svolgo con impegno e che mi gratifica perché a esso corrispondono stima e rispetto da parte dei colleghi e dei superiori, mi riferisco alle relazioni familiari e di amicizia, al tempo libero, che organizzo come tutti quelli che godono di buone condizioni di salute, mi riferisco alle vacanze.

La depressione, la paura dei farmaci e delle cure in genere, il pessimismo sul proprio futuro sono i primi mali da combattere a livello psicologico: se alla diagnosi ci si lascia andare al senso della morte, se si rifiuta la costanza del perseguire la terapia e nel dialogare costantemente con i medici in modo aperto e sereno, allora le possibilità di sopravvivenza si riducono drasticamente e peggiora la qualità della vita, instaurando un circolo vizioso per cui ci si sente male, non si fanno cure perché si è sfiduciati, la malattia peggiora e quindi la motivazione a cercare la vita si assottiglia sempre più.

Insomma il mio è un invito a reagire: ci si ammala spesso senza colpe, ma con forza d'animo bisogna affrontare la situazione e fare tutto il possibile per migliorare. E questo

“ *La depressione, la paura dei farmaci e delle cure in genere, il pessimismo sul proprio futuro sono i primi mali da combattere a livello psicologico* ”

oggi è alla portata di tutti. La mia testimonianza lo dimostra. Voglio anche ringraziare, attraverso questo mio intervento, tutte le straordinarie persone ▶

che mi hanno aiutato in questa mia battaglia: il Dipartimento di Scienze Cardiovascolari, i dottori che vi operano, i responsabili del Centro, il personale tutto, persone che sempre mi hanno messo a disposizione non solo le loro competenze professionali altissime, ma la loro umanità, le attenzioni, l'incoraggiamento, che non è mai mancato anche al di fuori del quadro della terapia consueta, instaurando con me, come tutti gli altri pazienti, un rapporto personale, quasi di affetto. Durante i ricoveri mi hanno detto sempre la parola giusta, sono venuti a farmi visita fuori orario, mi hanno offerto il loro sostegno, cosa che è fondamentale per farci sentire persone e non oggetti. Dunque non c'è solo malasanità in Italia, c'è una sanità pubblica che funziona, e bene, che prolunga la nostra vita, dandole anche la qualità che desideriamo, ed è a quella sanità che vanno il mio ringraziamento e la mia riconoscenza senza fine. ”

### Coraggio e volontà

“ Grazie all'opportunità che mi è stata concessa, desidero scrivere queste poche righe per rivolgere un particolare e sincero ringraziamento a due eccellenti dottori di un ospedale di una grande città del Centro Italia. Sono affetta da ipertensione polmonare primitiva dal 1994 e solo oggi, nel 2003, ho avuto il coraggio di iniziare una terapia.

Con piacere devo dire che se ho avuto il coraggio e la forza di intraprendere un cammino di cura, lo devo soprattutto a due dei suddetti dottori, che hanno saputo con la loro ottima preparazione e con la loro eccelsa umanità suscitare in me quel coraggio e quella volontà che fino allo scorso 26 giugno non ho mai avuto. Con la loro umanità hanno saputo abbattere quel muro di paura e di diffidenza che mostravo nei confronti dei medici e della medicina. Un muro che ho cominciato a costruire quando nel lontano 1994 mi è stata diagnosticata quella stessa malattia che nel passato mi ha portato via due persone molto care.

Oggi, grazie ai dottori di cui sto parlando, vivo la vita serenamente; consapevole di poter contare sem-



pre sul loro aiuto, ovvero su un rapporto che va ben oltre il classico e rigido rapporto medico-paziente, in quanto hanno la capacità di affiancare alla loro preparazione quelle doti - come il saper ascoltare, il dare conforto - che spesso mancano. Un affettuoso

ringraziamento lo voglio rivolgere alla Presidentessa di un'Associazione, grazie alla quale ho avuto l'opportunità di arrivare al Centro di Ipertensione Polmonare dell'ospedale che mi ha preso in cura. Inoltre, devo dire che il suo aiuto

è stato per me prezioso, in quanto avendo la mia stessa malattia ha saputo comprendere i miei dolori, le mie ansie e, insieme a un'altra persona cara, mi è stata vicino oltrepasando la distanza che ci divide, a tal punto che oggi posso dire che le sento come due grandi amiche. ”

“ *Abbattere quel muro di paura e di diffidenza che mostravo nei confronti dei medici e della medicina.* ”



### EURORDIS: DARE VOCE ALLE PERSONE CON MALATTIE RARE IN EUROPA



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. EURORDIS: empowering people with rare diseases in Europe.**

The European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS) is a patient-driven alliance of organisations active in the field of rare diseases. Founded in 1997, today it represents 30 millions of patients living with a rare disease in Europe. EURORDIS' main aim is to fight against the impact of rare diseases. It is achieved by networking, information sharing, advocacy, public development, access to diagnosis and medical care as well as therapeutic development, research and finally empowerment by training. In 2009 EURORDIS published a book "The Voice of 12,000 Patients" presenting key findings based on two surveys conducted directly with rare disease patients, through their patient groups. Surveys investigated patients' experiences and expectations regarding access to diagnosis and health services, for a variety of significantly relevant rare diseases across Europe. EURORDIS is also concentrated around promoting orphan drugs development process through its participation in the Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) at the European Medicines Agency (EMA), On the 11th of November 2008, with contribution and endorsement from EURORDIS, the European Commission adopted a Communication and a proposal for a European Council Recommendation on rare diseases.

**L'**Organizzazione Europea per le Malattie Rare (European Organization for Rare Diseases, EURORDIS) è una confederazione di organizzazioni, guidate dai pazienti, attive nel campo delle malattie rare (MR). È un'organizzazione non governativa e no profit, con una politica finanziaria trasparente, una solida *governance* e una gestione sicura ed efficace. EURORDIS è stata costituita nel 1997 e oggi rappresenta 30 milioni di pazienti con MR in Europa. L'obiettivo è quello di costruire una robusta comunità paneuropea di organizzazioni di pazienti con MR, per essere la loro voce a livello europeo. Parlare uniti a livello europeo significa per EURORDIS combattere l'impatto che le MR hanno.

Nonostante la rarità di ogni singola MR, è sempre sorprendente per il pubblico sapere che circa 30 milioni di persone nei 27 Stati Membri hanno una MR (ciò significa che dal 6% all'8% della popolazione totale europea è costituito da pazienti con MR). Le MR sono spesso croniche, progressive, degenerative, potenzialmente mortali e portatrici di disabilità. A molti pazienti con MR è negato il diritto al più alto standard di salute

ottenibile e continuano a sottolineare il loro bisogno di superare ostacoli banali. Ecco perché l'obiettivo principale di EURORDIS è quello di migliorare la qualità della vita di ogni paziente con MR in tutta Europa.

Tale obiettivo viene raggiunto attraverso il networking, la condivisione delle informazioni, la *advocacy*, l'accesso ai centri diagnostici, al trattamento medico e ai progressi terapeutici, attraverso la ricerca e, infine, l'*empowerment* dei pazienti anche attraverso la formazione. Le attività di *advocacy* di EURORDIS sono varie e comprendono l'identificazione delle priorità più importanti per la comunità delle MR e il contributo al processo decisionale dell'Unione Europea (UE). Oggi, più della metà delle nuove politiche, leggi e regolamentazioni nazionali derivano dalle politiche, direttive e regolamentazioni dell'UE.

EURORDIS, quindi, si focalizza sulle attività di *advocacy* a livello europeo e, quando necessario e in stretta collaborazione con i suoi membri, agisce anche a livello dei singoli Stati Membri.

Vi è una mancanza di informazione dei cittadini poiché i pazienti con MR sono una minoranza. Le ►

MR per molti Paesi non costituiscono una priorità per la salute pubblica e la ricerca è insufficiente. Il mercato è così ristretto per ciascuna malattia che l'industria farmaceutica esita nell'investire in ricerca e sviluppo per il trattamento delle MR. C'è bisogno quindi di una regolamentazione finanziaria che comprenda incentivi a livello nazionale e internazionale.

L'esperienza di EURORDIS mostra che, al di là della diversità esistente fra le singole malattie, i pazienti con MR e le loro famiglie affrontano un ampio ventaglio di difficoltà che originano proprio dalla rarità stessa delle malattie. Tali difficoltà comprendono: mancanza o ritardo della diagnosi, mancanza di informazioni, mancanza di conoscenze scientifiche, difficoltà nei rapporti sociali, mancanza di cure sanitarie adeguate, alto costo dei farmaci e disuguaglianze nella disponibilità di trattamenti e cure. Questi sono i problemi che EURORDIS fronteggia.

La prima lotta che i pazienti e i familiari affrontano è quella di ottenere una diagnosi ed è spesso una lotta vana. Si ripete a ogni stadio di una MR evolutiva o degenerativa. La mancanza di conoscenze dovute alla rarità spesso mette a rischio la vita dei pazienti e produce enormi sprechi: ritardi non necessari, consulenze mediche ripetute e prescrizione di farmaci e trattamenti non appropriati o addirittura dannosi.

Si conosce così poco su molte MR che la diagnosi accurata è regolarmente effettuata con grande ritardo. Può essere effettuata molto tempo dopo (a volte anche anni dopo) l'inizio di un trattamento per un'altra patologia erroneamente diagnosticata. Spesso solo alcuni sintomi sono riconosciuti e curati. EURORDIS intraprende le sue attività per conto dei suoi membri tenendo in considerazione tutto ciò. Ad esempio, i pazienti hanno avuto modo di richiamare l'attenzione sui problemi di accesso alla diagnosi e cura per mezzo dell'*EURORDIS Survey Programme*.

EURORDIS ha pubblicato nel 2009 un volume, che presenterà le priorità individuate attraverso due sondaggi effettuati direttamente con pazienti affetti da MR. La pubblicazione del volume *La voce di 12.000 pazienti* consentirà al punto di vista dei pazienti di andare oltre i singoli episodi e potrà, inoltre, essere rappresentato dall'analisi dei dati raccolti con i sondaggi EURORDISCare2 ed EURORDISCare3.

Questi sondaggi hanno esplorato le esperienze e le aspettative dei pazienti per quel che riguarda l'accesso alla diagnosi e ai servizi sanitari per una varietà significativa di MR in Europa.

Per affrontare le sfide poste dall'ottenimento di diagnosi puntuali e accurate e di servizi sanitari e

sociali accessibili e di qualità gli *stakeholder* hanno dibattuto sulla promozione di piani nazionali concernenti le MR in ogni Paese europeo (per mezzo di EUROPLAN, European Project on Rare Diseases National Plan Developments), in cui l'organizzazione dell'assistenza sanitaria per le MR è basata sui Centri di *expertise*. La creazione di network europei di riferimento, il networking fisico o virtuale di conoscenze ed *expertise* dovrebbero potenzialmente fornire un valore aggiunto europeo e riconoscere allo stesso tempo la responsabilità degli Stati Membri nell'organizzazione e gestione dei propri sistemi sanitari.

EURORDIS continuerà a dare supporto ai rappresentanti dei pazienti nel richiedere un'assistenza completa e multidisciplinare e nel promuovere adeguate politiche pubbliche. È fondamentale avere la consapevolezza che le MR possono colpire ogni famiglia in ogni momento. Non si tratta di qualcosa di terribile che capita solo agli altri. "È una cosa tremenda che può colpire chiunque", rimarca Yann Le Cam, Presidente di EURORDIS. Fortunatamente, grazie allo strenuo lavoro dei pazienti e delle Associazioni dei familiari che lavorano in partenariato con le altre parti coinvolte, le cose stanno lentamente cambiando. Fino a tempi recenti, le autorità sanitarie pubbliche e i responsabili della programmazione hanno largamente ignorato le MR. Oggi vediamo che le autorità pubbliche intraprendono alcune azioni grazie a una maggiore sensibilità di parte dell'opinione pubblica.

Molto resta da fare. Le autorità pubbliche dovrebbero considerare le MR come una priorità per la salute pubblica e agire concretamente per sostenere pazienti e famiglie colpite da MR. Come sottolineato nell'articolo di fondo sulle MR per il Rapporto dell'Organizzazione Mondiale della Sanità sulle priorità farmacologiche per l'Europa e il mondo "...nonostante la crescente consapevolezza dell'opinione pubblica delle MR negli ultimi dieci o venti anni, ci sono ancora molte manchevolezze nella conoscenza dei progressi dei trattamenti delle MR. Le autorità di gestione e programmazione devono capire che le MR costituiscono un problema sanitario cruciale per circa 30 milioni di persone nella UE".

Gli aspetti e le implicazioni sociali delle MR devono anch'essi essere tenuti nel debito conto. Servizi finanziari e territoriali a sostegno delle di pazienti e familiari come, ad esempio, servizi di assistenza ambulatoriali, servizi di accoglienza temporanea, unità di emergenza, centri di socializzazione e riabilitazione, devono essere organizzati e sviluppati localmente. ■



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](http://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](http://www.iss.it/cnmr)).

## Convegni

### Maggio 2009

Santander (Spagna), 27-30 maggio 2009  
**8th Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (HHT)  
International Scientific Meeting**

<http://www.hht2009.com/>

Bergamo, 27-28 maggio 2009  
**Focus on Fabry Nephropathy:  
Biomarkers, Progression  
and Disease Severity**

<http://www.retemalattierare.it/modules.php?name=Kalender&op=view&eid=575>

### Giugno 2009

Amburgo (Germania), 3-6 giugno 2009  
**12th International Congress  
on Neuronal Ceroid Lipofuscinoses**

<http://www.ncl2009hamburg.de/>

Baltimora, MD (USA), 4-5 giugno 2009  
**First International Conference  
on Hyperphagia**

<http://www.hyperphagia.org/details.htm>

Milano (Italia), 5-7 giugno 2009  
**I° Congresso europeo sulla Sindrome di Rett.**

**“Dalla ricerca al trattamento: nuove prospettive  
nella Sindrome di Rett”.**

<http://www.retemalattierare.it/modules.php?name=Kalender&op=view&eid=576>

Bilbao (Spagna), 10 giugno 2009  
**10th European Symposium:  
Prevention of Congenital Anomalies**

<http://www.eurocat2009.com/?lang=en>

Plovdiv (Bulgaria), 13-14 giugno 2009  
**The Fourth Eastern European Conference  
on Rare Diseases and Orphan Drugs**

More detailed information will be given soon.

Stoccolma (Svezia), 14-18 giugno 2009  
**Porphyryns and Porphyrias 2009**

<http://www.sls.se/berzelius/6547.csù>

Amsterdam (Olanda), 19-20 giugno 2009  
**5th International Congress  
on Shwachman-Diamond Syndrome**

<http://www.shwachmancongress.info/>

Roma, 26 giugno 2009  
**La medicina narrativa e le malattie rare**  
[www.cnmr.it](http://www.cnmr.it)

Cluj-Napoca (Romania), 26-27 giugno 2009  
**Balkan Congress for Rare Diseases**  
<http://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2009/doc/cluj.pdf>

### Agosto 2009

San Diego (California, USA), 29 agosto 2009  
**Treatment Options in Phenylketonuria and Related Pediatric Neurotransmitter Disorders**  
<http://www.biopku.org/sandiego2009/finalprogram.asp>

### Settembre 2009

Salt Lake City (Utah, USA), 11-15 settembre 2009  
**36th Annual Meeting of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)**  
<http://www.icbdsr.org/page.asp?p=9895&l=1>

Hyannis (MA, USA), 13-16 settembre 2009  
**Genetics and Genomics of Vascular Disease Workshop**  
<http://www.navbo.org/event/GGVD>

Stresa, 17-18 settembre 2009  
**European Working Group on Rett Syndrome-2009 Meeting**  
<http://www.rettmeeting.org/>

### Ottobre 2009

New Delhi (India), 4-7 ottobre 2009  
**Fourth International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World**  
<http://www.4icbdddw2009.com/default.asp>

Roma, 9 ottobre 2009  
**Convegno annuale del Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti**  
[www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr)

Sant Feliu de Guixols (Spagna), 25-30 ottobre 2009  
**Rare Diseases II: Hearing and Sight Loss**  
<http://www.esf.org/activities/esf-conferences/conferences-by-research-areas/medical-sciences-emrc.html>

### Novembre 2009

Bruxelles (Belgio), 17-19 novembre 2009  
**TREAT-NMD/NIH International Conference**  
<http://www.treat-nmd.eu/research/events/events/401/www.4icbdddw2009.com/default.asp>

## News 2009

### 5° Congresso ICORD-International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs Istituto Superiore di Sanità, Roma 23-25 febbraio 2009

Il 23-25 febbraio 2009 si è tenuto all'Istituto Superiore di Sanità la "V International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs-Global approaches for rare diseases and orphan drugs".

Il Meeting ha visto la presenza attiva di numerosi partecipanti provenienti da molte parti del globo (USA, Australia, Giappone, moltissimi Paesi europei, ecc.).

Il Meeting si è articolato attraverso numerose Sessioni e Gruppi di lavoro. In particolare, per sottolineare l'importanza della cooperazione internazionale, la prima sessione è stata dedicata a "Rare diseases: an International public health priority". L'impegno dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) è emerso durante la sessione dedicata alla codifica delle malattie rare (MR), durante la quale è stata evidenziata la necessità di realizzare una codifica internazionale e transnazionale guidata dall'OMS che includa, in maniera appropriata, il massimo numero possibile di malattie rare per renderle tracciabili e quindi visibili nei sistemi sanitari dei diversi Paesi.

Inoltre, ampio spazio è stato dato alle iniziative intraprese da vari Paesi per realizzare Piani o strategie nazionali sulle MR, nonché all'impegno della Commissione Europea per promuovere queste iniziative in modo coordinato, anche attraverso il finanziamento di specifici progetti finanziati dalla Commissione stessa, quali ad esempio, l'European Project for Rare Diseases National Plans Development-EUROPLAN ([www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr)).

Per saperne di più: <http://www.icord.se/conferences.php>

## Italy-USA Collaborative Programme-Final Report Meeting Istituto Superiore di Sanità, Roma 15-16 aprile 2009

Il 15 e 16 aprile 2009 si è tenuto all'Istituto Superiore di Sanità (ISS) il "Final Report Meeting" che rappresenta la conclusione di un programma di collaborazione ISS-NIH. Nel 2003, infatti, i National Institutes of Health (NIH) americani e l'ISS hanno firmato un accordo mirato a rafforzare la cooperazione scientifica tra l'Italia e gli Stati Uniti d'America. Nel corso degli anni tale accordo ha permesso di ampliare le collaborazioni e di promuovere nuove sinergie attraverso lo scambio di giovani ricercatori e la condivisione delle migliori competenze, conoscenze e capacità in diversi campi delle scienze biomediche. Il Convegno si è articolato in 4 sezioni dedicate al cancro, alle malattie rare, all'immunità e malattie infettive e alle neuroscienze. Hanno partecipato, oltre a numerosi ricercatori italiani anche scienziati di fama mondiale.

Infine, nell'ambito della sezione "Neuroscienze" l'ISS ha dedicato a Rita Levi-Montalcini, in occasione del suo centesimo compleanno, un'importante cerimonia e l'inaugurazione dell'Aula dei Nobel, a lei intitolata; come è noto infatti il premio Nobel, subito dopo il suo ritorno dagli USA negli anni '60, ha lavorato come ricercatore all'ISS.

Il programma è consultabile su: [www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr) (sezione Appuntamenti)

### Convegno "Medicina narrativa e malattie rare" Istituto Superiore di Sanità, Roma 26 giugno 2009

Il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità organizza un convegno integralmente dedicato alla medicina narrativa. Tra i relatori saranno presenti: Domenica Taruscio, Rita Charon, Lucia Zannini, Giorgio Bert, Paolo Marino Cattorini e Gaia Marsico. Il Convegno intende creare un momento di confronto internazionale nell'ambito della medicina narrativa affrontando i vari aspetti della malattia: i diritti del malato, la relazione medico-paziente e la dimensione del racconto. Le sessioni saranno moderate da Giuseppe Masera, Domenica Taruscio, Paola De Castro e Mirella Taranto.

Viene di seguito riportato il Programma della giornata.

<p>8.30 Registrazione partecipanti</p> <p>9.15 Indirizzo di benvenuto <i>Enrico Garaci</i></p> <p><b>Sessione I</b> <i>Moderatori: Giuseppe Masera, Domenica Taruscio</i></p> <p>9.30 Lettura Magistrale Narrative Medicine <i>Rita Charon</i></p> <p>10.10 Malattie rare e medicina narrativa <i>Domenica Taruscio</i></p> <p>10.30 Medicina narrativa e <i>medical humanities</i> <i>Lucia Zannini</i></p> <p>10.50 Medicina narrativa e <i>counseling</i> in medicina generale <i>Vincenzo Masini</i></p> <p>11.10 Break e Sessione Poster</p> <p>11.30 Approccio narrativo e relazione di cura in pediatria <i>Michele Gangemi, Federica Zanetto</i></p> <p>11.50 <i>Evidence Based Medicine-</i> <i>Narrative Based Medicine:</i> l'integrazione possibile <i>Guido Giarelli</i></p>	<p>12.10 La medicina narrativa nella formazione dei professionisti sanitari <i>Giorgio Bert</i></p> <p>12.30 Interventi preordinati: Testimonianze</p> <p>13.00 Discussione</p> <p>13.30 Lunch e Sessione Poster con autori presenti</p> <p><b>Sessione II</b> <i>Moderatori: Paola De Castro, Mirella Taranto</i></p> <p>14.30 Lettura magistrale Narrazione, etica e medicina: il caso del cinema <i>Paolo Marino Cattorini</i></p> <p>15.10 Medicina narrativa e letteratura <i>Antonio Virzi</i></p> <p>15.30 Presentazione dei risultati più rilevanti emersi dai Poster <i>Amalia Egle Gentile, Ilaria Luzi</i></p> <p>15.50 Narrare la malattia: diritto ed epidemiologia <i>Gaia Marsico</i></p> <p>16.10 Conclusioni</p> <p>16.30 Questionario ECM e valutazione dell'evento formativo</p> <p>17.00 Chiusura dei lavori</p>
---	--



Pègaso, il cavallo alato caro a Zeus, prende il volo ancora una volta. Siamo infatti lieti di annunciare e presentare la seconda edizione del concorso artistico - letterario "Il Volo di Pègaso, raccontare le malattie rare". Oltre alla narrativa, la poesia, la fotografia, la pittura, il disegno e la scultura, quest'anno ci sarà anche una sezione dedicata alle opere video.

Il tema del concorso di quest'anno è la relazione tra le malattie rare e l'ignoto. C'è una cosa, infatti, che accomuna e rende peculiari tutte le malattie rare: la difficoltà della diagnosi e, molto spesso, di cura. Le persone in attesa di diagnosi vivono settimane, talvolta mesi o anni, prima di capire quale sia il male che li rende tanto fragili e deboli. È un limbo, una condizione di sospensione: si sa che si sta male ma se ne ignorano le cause e le ragioni; la malattia è dentro di noi e nello stesso tempo ci è estranea, ignota.

Le opere narrative e figurative dovranno dunque prendere le mosse da questa condizione di sospensione e attesa che caratterizza le prime fasi della malattia rara. Dovranno portare alla luce il dialogo interiore che la malattia innesta nelle persone. Un dialogo di certo drammatico che diviene però grande occasione di introspezione e di conoscenza di sé: "Solo noi malati sappiamo qualche cosa di noi stessi", scrive infatti Italo Svevo ne "La coscienza di Zeno".

I candidati sono dunque invitati a percorrere questo sentiero metaforico e ad illuminarlo con la parola o con il gesto artistico, perché, come ricorda il premio Nobel Rita Levi-Montalcini, "non è l'assenza di difetti che conta, ma la passione, la generosità, la comprensione e simpatia del prossimo e l'accettazione di noi stessi con i nostri errori, le nostre debolezze, le nostre tare e le nostre virtù così simili a quelle di chi ci ha preceduto o di chi verrà dopo di noi".

Per poter partecipare è necessario leggere il regolamento e compilare la scheda di partecipazione in ogni sua parte, autorizzando il trattamento dei dati personali e la cessione del diritto di stampa e/o riproduzione pena l'esclusione dal concorso.

Tra i documenti in allegato è disponibile la scheda di partecipazione in formato pdf ed rtf.

Si ricorda che anche le schede in formato rtf compilate elettronicamente devono essere firmate e poi scansionate per l'invio e-mail.

Il termine per l'invio delle opere è il **1° settembre 2009**.

**Il Regolamento del Concorso è disponibile online all'indirizzo: [www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr)**

## 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

### Bibliografia essenziale sul Parent Training

Benedetto L. *Il Parent Training: Counseling e Formazione per genitori*. Roma:Carocci editore;2005.

Falloon I, et al. *Intervento psicoeducativo integrato in psichiatra: Guida al lavoro con le famiglie*. Trento:Erickson;1993.

Stormont M. Externalising behaviour problems in young children: Contributing factors and early interventions. *Psychology in the school* 2002; 39(2):127-38.

### ... anche dal web!

Registro Malattie Rare della Toscana

International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD)

Network Italiano Acido Folico

[www.rtmr.it](http://www.rtmr.it)

[www.icord.se/conferences.php](http://www.icord.se/conferences.php)

[www.iss.it/cnmr/acid](http://www.iss.it/cnmr/acid)

**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**



**Le Malattie rare**  
Sono tante, molto diverse tra loro, spesso croniche ed invalidanti. Ad oggi se ne contano tra le 5000 e le 8000. Colpiscono non più di 5 persone ogni 10000 abitanti interessando milioni di pazienti in tutta Europa. Una realtà molteplice, resa ancora più complessa dalla difficoltà diagnostica ed assistenziale, in cui è difficile orientarsi.

### Hanno collaborato alle sezioni di questo numero:

Cecilia Berni, Fabrizio Bianchi, Fiorentino Capozzoli, Pietro Carbone, Flavia Caretto, Marta De Santis, Alessia Ferraroni, Amalia Gentile, Claudia Giannelli, Orietta Granata, Yllka Kodra, Gemma Laugheed, Andrea Leto, Yann Le Cam, Tania Lopez, Ilaria Luzi, Anna Pierini, Federica Pieroni, Agata Polizzi, Michela Rial, Maria Antonietta Ricci, Paolo Salerno, Patrizia Scida, Gloria Scopetani, Maria Antonietta Serra, Davide Vari, 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 2mila abitanti. Si parlano tra le famiglie e in ambiti diversi patologie che solo in Europa colpiscono più di 15 milioni di abitanti.

**Malattie Rare esentate in Italia**  
 Devono ottenere l'alta prima e i versamenti in IMI.

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

**Previdi Regionali**  
 Previdi di diagnosi e cura accreditati dalle Regioni in accordo con il Ministero della Salute raggiungibili per Regione.  
 Cerca i previdi in Italia

**Associazioni di pazienti**  
 Svolgono 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  
 1800.89.49.49, è possibile lasciare un'informazione

**Appuntamenti**  
 21 Luglio - 4th INTERNATIONAL CONFERENCE ON METALS AND GENETICS  
 21 Luglio - 4th INTERNATIONAL

**in rilievo**  
 Il meeting del logo del CNMR, dalla riformazione classica dell'angolo del Reale. Potremmo al nuovo simbolo moderno e stilizzato.

**in rilievo**  
 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-Pecci



Istituto Superiore di Sanità

Presidente: Enrico Garaci

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