

# Biotecnologie Mediche

Malattie rare e farmaci orfani: la realtà italiana

*Anno I, numero V - 15 giugno 2008*

## In questo numero:

- Anatomia del Netter nell'iPhone
- Colazione e merenda con latte
- Successo della via americana per la conservazione delle staminali
- Cerotto contro la diarrea
- Il donatore di organi non era morto
- Un display a portata di mano
- Le malattie rare e i farmaci orfani

Biotecnologie Mediche è una testata giornalistica telematica a carattere scientifico (registrata presso il Tribunale di Bassano del Grappa n. 02/08), diretta dall'Ing. Federico Illesi, iscritto all'albo speciale dei giornalisti del Veneto.

Per contattarci: [redazione@biotecnologiemediche.it](mailto:redazione@biotecnologiemediche.it)

## In redazione:

***Direttore responsabile:***  
Federico Illesi

***Autori:***  
Giustino Iannitelli  
Andrea Baron  
Alessandro Aquino  
Giuseppe Miragoli

***Grafica e impaginazione:***  
Giustino Iannitelli

***Software di gestione:***  
Andrea Baron

bitHOUSEweb di Andrea Baron, Federico Illesi, Giustino Iannitelli & c. S.n.c.  
P. IVA 03443440247

**Sede legale:** Via Leonardo da Vinci, 20 - 36061 - Bassano del Grappa (VI)

# Anatomia del Netter nell'iPhone

*14/06/2008, di Federico Illesi*

Usando le straordinarie illustrazioni anatomiche del Netter, famoso atlante giunto alla quarta edizione, Modality ha realizzato un software molto interessante per iPhone e iPod Video, presentato al Worldwide Developers Conference Apple 2008.

Con il programma da installare nell'iPhone, sarà possibile navigare tra le tavole anatomiche del Netter, ingrandirle, leggere i nomi delle strutture, etc. semplicemente appoggiando un dito sullo schermo.

Inoltre, viene data la possibilità all'utente di sottoporsi a dei quiz per valutare il grado di preparazione, la stessa funzionalità presente nel cd allegato all'atlante cartaceo.

Come dichiarato dagli stessi sviluppatori, il software assieme alle potenzialità del telefono Apple può risultare molto utile agli studenti in medicina per apprendere, ma anche ai medici come consulto veloce e pratico.

Tra le principali caratteristiche del software medico:

- possibilità di gestire le immagini aggiungendone e rimuovendone;
- visualizzare i dettagli delle illustrazioni con o senza nomi delle regioni;
- tutto il materiale è memorizzato all'interno dell'iPhone quindi non serve collegarsi a internet;
- link rapidi a Wikipedia e a Google per cercare informazioni aggiuntive sulle strutture anatomiche;
- oltre 300 tavole anatomiche, 84 testa e collo, 24 colonna vertebrale e schiena, 27 torace, 31 addome, 22 pelvi e perineo, 65 arti superiori e 71 arti inferiori.

Il software per l'iPhone sarà in vendita a luglio, direttamente sul sito della Apple, a 9,99 .

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

# Colazione e merenda con latte

*13/06/2008, di mafalda*

Una ricerca condotta dall'università di Zurigo, assieme alla scuola di medicina di Dartmouth, ha dimostrato come bere quattro bicchieri (o due tazze) di **latte** al giorno ricuono il rischio di **fratture** alle **ossa** del 72%.

La regola di fare scorpacciata di latte e derivati non vale -a quanto pare- solo per piccoli e teenager, ma resta una norma a cui attenersi anche con l'avanzare dell'età.

Lo studio ha preso in esame ben 930 persone in salute tra i 20 e gli 80 anni d'età e si è visto che 1.200 milligrammi di calcio al giorno, l'equivalente di circa 4 bicchieri di latte, diminuiscono vertiginosamente il rischio fratture del 72%.

Per riuscire a dimostrare tale esperimento, in cui il bere calcio aiuti a rafforzare le ossa, i ricercatori hanno diviso il campione in due gruppi: al primo sono stati somministrati 1.200 milligrammi di calcio al dì per quattro anni, al secondo gruppo il placebo.

I risultati parlano chiaro: nel primo gruppo ci sono state 4 fratture in 4 anni, contro le 14 riscontrate nel secondo gruppo.

Inoltre, osservando il campione dopo i 4 anni di monitoraggio, i ricercatori hanno scoperto che i benefici del primo gruppo diminuivano sensibilmente in tutte quelle persone che avevano abbandonato la dieta dei 1.200 milligrammi di calcio giornalieri. Il rischio di fratture, infatti, tornava a lievitare per quanti rinunciavano al latte.

Insomma, bere il latte più volte al giorno fa bene e aiuta le ossa a stare in salute, ma l'assunzione deve essere costante nel tempo perché, come si è visto, l'interruzione porta immediatamente ad aumentare il rischio fratture. Per i giovani la dose di latte quotidiana può essere somministrata con una bella tazza a colazione e una alla merenda pomeridiana, mentre per gli adulti che spesso snobbano il latte si può consigliare di assumere i derivati, ad esempio uno più yogurt a colazione e a merenda e qualche fetta di formaggio durante i pasti principali.

[foto [law keven](#)]

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

# Successo della via americana per la conservazione delle staminali

*13/06/2008, di Federico Illesi*

La società italiana Smart Bank, impegnata da tempo nella conservazione delle cellule staminali prelevate dal cordone ombelicale in una banca privata, ha diffuso oggi un comunicato con i dati del successo della via americana per il banking pubblico e privato.

Cordone ombelicale: in attesa dell'ordinanza ministeriale entro il 30 giugno dagli Stati Uniti vengono le cifre del successo dei trapianti con le staminali cordonali e la via per una sinergia tra banking pubblico e privato.

I dati: 10mila trapianti effettuati con una percentuale del 63% di successo per uso intrafamiliare. In crescita anche le conservazioni in banche private, che si attestano al 4% sul totale dei parti.

Il 30 giugno scade il termine previsto dal Decreto Milleproroghe per la predisposizione da parte del Ministero della Salute di una rete nazionale di banche per la conservazione dei cordoni ombelicali. Il provvedimento punta a creare anche in Italia una rete di banche pubbliche e private al fine di incrementare la disponibilità di cellule staminali.

Un provvedimento atteso da tempo, che non manca di suscitare dibattito ma anche attesa per una legge che porterebbe l'Italia ad avvicinarsi ad altri paesi europei in tema di ricerca scientifica, di progresso nella cura di malattie importanti come quelle del sangue e di altre patologie su cui continua la ricerca. In tal modo si afferma il diritto per i genitori italiani e i nuovi nati a conservare il prezioso materiale biologico presente nel sangue del cordone ombelicale.

Stando ai dati Istat riferiti al 2006 su 560.010 nascite solo lo 0,46% ha deciso di donare il cordone per uso eterologo, mentre l'1% ha deciso di portare le staminali in banche estere, non essendoci ad oggi la possibilità in Italia di conservare per sé il cordone ed essendo vietate le banche private, divieti a cui sopperisce con efficacia la rete di banche private che portano all'estero le preziose staminali cordonali.

«Se questa è la situazione italiana - dice la dott.ssa Irene Martini, biologa e direttore scientifico di SmartBank, la banca delle cellule staminali con sede a Roma e laboratorio a Plymouth in Inghilterra dal recente congresso internazionale che si è tenuto a Los Angeles il 6 e 7 giugno, emerge che negli

Stati Uniti è cresciuto non solo il numero delle unità conservate in banche private, ormai il 4% del totale delle nascite ogni anno, ma è ormai evidente che l'uso delle staminali cordonali rappresenta un successo nella cura di malattie importanti come quelle del sangue».

Un successo confermato dai dati che dicono che se fino al 2006 i trapianti erano 8mila, dal 2007 se ne contano 10mila con una percentuale di successo del 63% per trapianti intrafamiliari, più del doppio rispetto a quelli effettuati con uso eterologo delle staminali, anche se il dato non è irrilevante e si attesta al 22%. Ma, elemento ancor più importante è quello che può segnare la via anche per l'Italia per un sistema misto, che veda affiancate le banche pubbliche e le banche private, modello chiaramente indicato dalle linee guida emanate della Food and Drug Administration.

[maggiori [informazioni](#)]

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

# Cerotto contro la diarrea

*13/06/2008, di Federico Illesi*

La **diarrea**, paura di tutti i turisti in viaggio, anche chiamata con nomi pseudo-divertenti come la vendetta di Montezuma o Maledizione di Tutankhamon, è una patologia intestinale sempre in agguato nei paesi esotici dove la presenza di agenti infettivi è maggiore.

La diarrea, causata spesso dall'acqua o pietanze contaminate con batteri quali lo *Staphylococcus aureus*, l'*Escherichia coli*, la *Salmonella*, etc., è spesso accompagnata da altri sintomi che dipendono dal tipo di microrganismo responsabile dello stato patologico. Si può avere nausea, vomito e febbre e la diarrea può essere acquosa o sanguinolenta. In caso di ingestione di alimenti che presentano tossine batteriche, generalmente, si ha vomito, nausea e dolore diffuso di tipo crampiforme ma non molto forte. La febbre, invece, è poco frequente.

La Iomai ha sviluppato un vaccino da applicare come un normale cerotto sulla pelle per prevenire la diarrea del viaggiatore.

Il cerotto contro la diarrea non è ancora in vendita, ma è in fase avanzata di studio: nei test sull'uomo ha ridotto del 75% rispetto al placebo le probabilità di contrarre la fastidiosa patologia intestinale e nei pazienti colpiti ugualmente dalla malattia, si è mostrata significativamente più leggera e breve.

Dei 170 turisti volontari, entrati a far parte della sperimentazione, dei 59 che hanno ricevuto il vaccino contro la diarrea, solo 3 hanno sofferto di diarrea moderata, mentre 23 dei 111 che hanno ricevuto il placebo hanno contratto diarree anche gravi.

Secondo i dati diffusi dalla stessa Iomai, quest'anno circa 55 milioni di viaggiatori visiteranno Paesi poveri a forte presenza batterica e circa 20 milioni svilupperanno la diarrea (so che state facendo le corna n.d.r.).

Il vaccino contro la diarrea agisce sull'*Escherichia coli*, principale batterio responsabile dei disturbi intestinali, che contamina cibi non ben cotti o bevande.

Se i risultati venissero confermati in un'ulteriore fase di sperimentazione (la terza e ultima prima della commercializzazione), potrebbe diventare un farmaco molto importante per non rovinare le tanto attese e agoniate vacanze, ma soprattutto

per aiutare le popolazioni dell'Africa e America Latina in cui la diarrea è spesso la principale causa di morte.

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

# Il donatore di organi non era morto

*10/06/2008, di Federico Illesi*

Un uomo deceduto, in seguito a un **infarto** al miocardio, viene sottoposto dopo circa un'ora dalla morte a espianto degli organi, ma quando i chirurghi cominciano a operare l'uomo riprende conoscenza, insomma è proprio il caso di dire che l'espianto di organi gli ha salvato la vita.

Sembra la trama di un film dell'horror invece è accaduto veramente qualche mese fa nell'ospedale Pitié-Salpêtrière a Parigi; ne ha dato notizia le Monde.

Il malcapitato paziente francese di 45 anni, di cui non si conoscono le generalità, dopo essere stato colpito da infarto del miocardio in una strada di Parigi è stato subito soccorso dai medici dell'ambulanza chiamata sul posto, ma senza riuscire a rianimarlo.

È stato quindi trasportato d'urgenza all'ospedale per tentare la dilatazione delle coronarie (l'infarto miocardico è dovuto alla formazione di un grumo di sangue o coagulo che ostruisce un'arteria coronarica), ma dalle analisi si è evidenziata l'impraticabilità della dilatazione.

L'uomo, dopo un'ora e mezza dall'arresto cardiaco, è stato dichiarato come potenziale donatore d'organi. In Francia (come in altri Stati europei), infatti, un paziente **a cuore fermo**, non cerebralmente morto, ma non più rianimabile, grazie a un programma sperimentale del 2007 emanato dall'Agenzia della biomedicina, reso necessario dalla penuria di organi disponibili per i trapianti, fa diventare il paziente un donatore di organi.

L'équipe di chirurghi si è quindi preparata per eseguire l'espianto degli organi, ma subito dopo aver iniziato a incidere la cute, si è accorta che il paziente reagiva agli stimoli dolorosi e ha anche iniziato a respirare spontaneamente. Per la cronaca ora il paziente cammina autonomamente e parla.

Nella sola Francia più di 13.000 persone sono in lista d'attesa per ricevere un trapianto e nel 2007 si sono registrati 231 decessi riconducibili direttamente alla mancanza di organi.

L'iniziativa che definisce un paziente deceduto se a cuore fermo, anche senza l'encefalogramma piatto, ha permesso di eseguire una sessantina di trapianti salvando altrettante persone da morte certa.

In Spagna, ad esempio, il prelievo da donatori dichiarati morti per mancanza di attività cardiaca rappresenta a Barcellona e Madrid rispettivamente il 20% e il



63% degli espanti, con risultati equivalenti ai prelievi su donatori in stato di morte cerebrale.

Nei Paesi Bassi, i prelievi su donatori morti per mancanza di attività cardiaca rappresentano il 30% della totalità degli espanti renali.

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

# Un display a portata di mano

*10/06/2008, di Alessandro Aquino*

Un gruppo di scienziati coreani e statunitensi hanno sviluppato un nuovo tipo di display che fornisce informazioni attraverso il nostro organo più grande: la pelle.

Il nuovo display tattile è sufficientemente flessibile per essere arrotolato intorno al dito come un semplice cerotto, e può essere un utile aiuto computerizzato alla lettura Braille.

Il nuovo dispositivo utilizza proprio un polimero elettroattivo, che, quando una tensione viene applicata, si espande applicando una dolce pressione vicino alla pelle. Questo, insieme al fatto che non ha bisogno di complesse apparecchiature elettroniche, significa che è il tipo di tecnologia che potrebbe facilmente finire in un feedback tattile come data gloves o in un sistema di trasferimento dati solo con l'ausilio tattile. Un gadget alla Minority Report!

[Physorg]

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

# Le malattie rare e i farmaci orfani

*09/06/2008, di Federico Illesi*

Pubblico un intervento concessomi dalla dottoressa Domenica Taruscio del Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, per sensibilizzare l'opinione pubblica sulle malattie rare e per cercare di aiutare chi è alle prese con i cosiddetti farmaci orfani.

Le malattie rare (MR) sono un grande gruppo di patologie umane che colpiscono bambini e adulti, definite dalla bassa frequenza nella popolazione. A livello europeo, si definisce rara una malattia che colpisce non più di 5 persone su 10.000 abitanti.

Quasi tutte le MR sono gravi, spesso invalidanti. Tuttavia, la loro importanza deriva anche dalla loro numerosità: l'Organizzazione Mondiale della Sanità ha stimato che esistono tra 7.000 e 8.000 distinte MR, che colpiscono complessivamente dall'1% al 3% della popolazione; secondo le diverse stime: cioè da una persona su 100 ad una su 30 ha una malattia rara.

Questo si traduce in numeri imponenti nelle grandi aree geografiche: nella Unione Europea si stimano tra 27 e 36 milioni di persone coinvolte. Le MR sono molto diverse fra loro; alcune colpiscono l'intero organismo (ad es., la sindrome di Prader Willi, una malattia genetica con ritardo mentale di grado variabile, obesità e diverse altre alterazioni), altre solo - o prevalentemente - un singolo sistema dell'organismo: tra i tanti esempi la malattia di Rett, che colpisce il sistema nervoso con una grave e progressiva forma simile all'autismo, e l'accondroplasia, che colpisce la crescita scheletrica causando una caratteristica forma di nanismo. Alcune MR si manifestano alla nascita (ad es., quelle caratterizzate da malformazioni congenite), altre durante l'infanzia (ad es., le malattie metaboliche rare; tumori infantili come l'epatoblastoma;), altre solo durante la vita adulta (ad es., malattie che causano la degenerazione del sistema nervoso e/o muscolare come la malattia di Huntington, la malattia di Charcot-Marie-Tooth, e la sclerosi laterale amiotrofica).

L'80% delle MR ha una riconosciuta origine genetica; tuttavia il tipo di trasmissione ereditaria può variare e il rischio per i discendenti varia con la possibilità che esistano portatori sani. Per le rimanenti patologie, accanto a una predisposizione genetica, sono importanti i fattori scatenanti ambientali (ad es., legati all'alimentazione o ad abnormi reazioni immunitarie) che, ove riconosciuti, potrebbero permettere la prevenzione: un esempio è il gruppo di malformazioni

del sistema nervoso definite difetti del tubo neurale (fra questi ricordiamo la spina bifida), che possono essere prevenute con un adeguato apporto di una vitamina - la vitamina B9 o acido folico- almeno un mese prima del concepimento e nel primo mese di gravidanza.

Va ricordato che anche per le MR di origine genetica un ambiente di vita sano e che accolga i bisogni della persona può significativamente mitigare i sintomi e migliorare la qualità della vita.

### **Cosa accomuna persone che hanno patologie tanto diverse?**

Proprio un complesso di problemi causati dalla bassa frequenza delle MR. Come già accennato, la maggior parte delle MR sono croniche: la persona colpita deve convivere per tutta la vita o almeno per un lungo tratto dell'esistenza; quindi si tratta di patologie impegnative che richiedono risorse da parte dei servizi socio-sanitari.

Le MR per lo più sono poco conosciute al di fuori di limitati gruppi di operatori specialisti che se ne occupano: da qui derivano difficoltà diagnostiche e nella gestione clinica.

Le singole patologie sono poco interessanti per il cosiddetto mercato della salute : vi è poco interesse da parte dell'industria farmaceutica ad affrontare le spese necessarie per lo sviluppo di un farmaco destinato ad una patologia che colpisce una persona su 10.000 (e la gran parte delle MR hanno frequenze molto più basse).

A questo si deve aggiungere il forte impatto, pratico ed emotivo sulla persona e sulla famiglia, che spesso è costretta a farsi carico del problema da sola: l'esperienza della MR è spesso accompagnata da un senso di abbandono e, per reazione, da un assorbimento totalizzante nella ricerca di informazioni e di punti di riferimento. Su un piano pratico, le MR sono un notevole fattore nella migrazione sanitaria verso centri di diagnosi e di cura in Regioni distanti da quella di residenza o all'estero.

### **I farmaci orfani**

Il farmaco orfano è quel prodotto potenzialmente utile per trattare una MR, che non ha però un mercato sufficiente per ripagare le spese del suo sviluppo.

Si definisce, quindi, orfano proprio perché manca l'interesse da parte delle industrie farmaceutiche a investire su un farmaco destinato a pochi pazienti. La ricerca e lo sviluppo dei farmaci orfani devono dunque essere stimolati e incentivati da leggi apposite. Le prime esperienze a tal proposito sono nate negli

Stati Uniti, che nel 1983, emanando l'Orphan Drug Act, prevedeva una serie di incentivi economici, tra cui l'esclusività di mercato allo sponsor per sette anni. Successivamente, un provvedimento simile è stato emanato in Giappone, in Australia e, nel 2000, in Europa.

Il Regolamento europeo istituisce una procedura comunitaria per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani: la qualifica comporta l'esclusività di mercato allo sponsor per dieci anni. Inoltre il Regolamento contempla l'offerta di incentivi per la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio dei farmaci orfani. In seno all'Agenzia Europea per i Medicinali (EMA-European Medicines Agency), è stato istituito il Comitato per i Medicinali Orfani (COMP-Committee for Orphan Medicinal Products) con il compito di esaminare le domande di assegnazione della qualifica di medicinale orfano. Il COMP è responsabile anche di consigliare la Commissione Europea in relazione allo sviluppo di linee guida e normative nel settore.

Il COMP è composto da un rappresentante di ciascuno Stato Membro, tre rappresentanti delle organizzazioni dei pazienti e tre membri nominati dalla Commissione in base alle raccomandazioni dell'EMA. L'iter di designazione e autorizzazione, così come l'immissione in commercio nei singoli Stati Membri,

Dall'aprile 2000 sono state presentate all'EMA più di 700 domande per l'assegnazione di qualifica di farmaco orfano, di questi prodotti più di 500 hanno ricevuto la designazione di farmaco orfano e 45 hanno ricevuto l'autorizzazione all'immissione in commercio; in Italia sono stati messi in commercio 26 farmaci orfani dei 46 autorizzati dall'EMA.

### **La rete nazionale delle malattie rare**

In Italia le persone con MR sono tutelate dal decreto ministeriale 279/2001 che istituisce la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle MR. La Rete è costituita da Presidi ospedalieri, identificati dalle Regioni mediante delibere regionali e dal Registro Nazionale Malattie Rare, istituito all'Istituto Superiore di Sanità, con l'obiettivo di effettuare la sorveglianza delle malattie rare e di consentire la programmazione nazionale degli interventi sanitari. Inoltre, il decreto esenta dalla partecipazione al costo tutte le malattie rare elencate nel decreto stesso.

Ad oggi, tutte le Regioni hanno identificato i presidi ospedalieri in cui si possono recare i cittadini per la diagnosi e cura delle malattie rare.

**Quali sono i passi da seguire per orientarsi nel mondo delle malattie rare: dalla diagnosi ai centri di cura, alle Associazioni di pazienti?**

1) Sospetto di malattia rara: cosa deve fare il medico di famiglia o il pediatra?

Se il medico di famiglia o il pediatra sospetta che il paziente possa avere una patologia rara, deve indirizzarlo ad un presidio ospedaliero appartenente alla rete nazionale malattie rare. Qui potrà effettuare gli esami medici necessari, in forma gratuita.

L'elenco completo dei presidi ospedalieri che si occupano delle malattie rare è consultabile sul sito del CNMR [www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr) (Vedi Presidi regionali)

2) Accertamento e certificazione della diagnosi

Il presidio appartenente alla rete nazionale malattie rare, individuato dalla Regione con deliberazione di giunta regionale, eseguirà gli esami medici (inclusi i test genetici, laddove necessari) finalizzati all'accertamento diagnostico in esenzione.

Una volta formulata la diagnosi, il presidio provvederà a fornire al paziente il certificato di malattia rara.

3) L'esenzione

Dopo aver ottenuto il certificato di malattia rara, il paziente può recarsi all'Asl di residenza per ottenere il documento di esenzione che ha durata illimitata e validità nazionale.

Da questo momento il paziente può eseguire visite, esami ai fini del monitoraggio, della evoluzione della malattia e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Ogni Regione, rispetto ai regolamenti nazionali, può fornire ulteriori prestazioni gratuite.

4) Dove rivolgersi per cure e sostegno

Per effettuare esami e controlli ai fini del monitoraggio, della evoluzione della malattia e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti, il paziente potrà rivolgersi ai presidi ospedalieri della rete nazionale malattie rare identificati per la specifica patologia.

Anche le numerose Associazioni di pazienti di malattie rare svolgono un ruolo determinante per il confronto e lo scambio di esperienze per i pazienti e per le

loro famiglie su tutto il territorio nazionale.

L'elenco dei presidi ospedalieri e delle associazioni che si occupano di malattie rare è consultabile sul sito del [CNMR](#).

5) A chi chiedere informazioni

Tutte le informazioni sulla rete nazionale possono essere richieste al Telefono Verde Malattie Rare del Centro Nazionale Malattie Rare (ISS) al numero verde: 800.89.69.49. Il servizio, raggiungibile gratuitamente da tutta Italia e anche dai cellulari, è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.

### **L'impegno dell'Istituto Superiore di Sanità**

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), diretto da Domenica Taruscio, si inserisce nella Rete nazionale malattie rare svolgendo attività sia di ricerca scientifica sia di sanità pubblica.

Il CNMR coordina il Registro Nazionale, rappresentando il raccordo centrale della rete clinico-epidemiologica dedicata alle MR. I dati del Registro consentono di definire il numero di casi presenti in Italia relativi alle diverse MR, nonché di valutare il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria dei pazienti. Il Registro è anche un fondamentale strumento di confronto tra operatori sanitari per condividere la definizione di criteri diagnostici nonché per coadiuvare la ricerca.

Nelle MR vi è una ridotta possibilità di effettuare trial clinici, pertanto è particolarmente importante monitorare l'efficacia, la sicurezza e l'appropriatezza d'uso dei farmaci orfani una volta immessi sul mercato.

Il Registro Nazionale Farmaci Orfani è stato istituito presso il CNMR con l'obiettivo di attivare un sistema di sorveglianza per i farmaci orfani autorizzati a livello centralizzato dall'EMA e rimborsati dal Servizio Sanitario Nazionale. Il Registro vuole essere uno strumento per gli studi a lungo termine e per gli studi di patologie con presentazione clinica eterogenea per i quali i trial clinici sono più difficili da effettuare ed è più difficile identificare end point clinici di efficacia. Il Registro, inoltre, si propone di promuovere la collaborazione tra i diversi centri clinici esistenti in Italia al fine di incoraggiarne un miglior coordinamento per lo studio di specifici farmaci orfani e delle MR con essi trattate. Il CNMR sta realizzando, nelle regioni che ne fanno richiesta, corsi di formazione ad hoc per l'utilizzo del Registro Nazionale Farmaci Orfani.

Il Centro oltre a svolgere numerosi progetti di ricerca scientifica e di sanità pubblica, ha consolidato la collaborazione con gli Stati Uniti d'America ed in

particolare con i National Institutes of Health (NIH-USA), nell'ambito del Programma Malattie Rare, Accordi Italia-USA : il programma ha permesso di lanciare, per la prima volta in Italia, un insieme di progetti di ricerca sui diversi aspetti di svariate malattie rare, dalla prevenzione di malformazioni congenite alla patogenesi di tumori rari alla diagnosi e terapia di diverse malattie genetiche.

Il Centro svolge inoltre numerose attività collaborative a livello europeo, partecipando alle attività della Task Force sulle malattie rare istituita dalla Commissione europea; alle attività dell'Agenzia europea del farmaco per la designazione dei farmaci orfani; infine coordina progetti europei finanziati direttamente dalla Commissione europea, quali ad es. European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN) che ha l'obiettivo di contribuire a elaborare piani nazionali per le malattie rare a livello dei vari Paesi europei.

Considerato lo sviluppo e l'uso crescente di test genetici per le la diagnosi delle MR, è di cruciale importanza fornire criteri per garantirne qualità e affidabilità. In questo settore dal 2001 il CNMR ha avviato un programma nazionale per il controllo di qualità dei test genetici (comprendenti anche malattie come beta-talassemia, fibrosi cistica, la sindrome da X fragile), cui oggi partecipano ottanta laboratori pubblici. Oltre al lavoro di laboratorio, questo programma ha rappresentato un significativo contributo italiano all'elaborazione di nuove linee guida internazionali ed europee per i test di genetica molecolare.

Altre linee guida su cui è impegnato il CNMR sono quelle per garantire la gestione clinica di pazienti con determinate MR, in modo da garantire standard di appropriatezza ed equità nell'assistenza a livello nazionale, un aspetto tanto pi

Inoltre, il Centro storicamente ha sempre ha instaurato con le Associazioni dei pazienti di malattie rare numerose e proficue collaborazioni su vari progetti. In particolare, ha realizzato numerosi studi per valutare l'accessibilità ai servizi socio-sanitari, la qualità dell'assistenza e della vita nelle persone con MR e nei loro familiari. Questi studi hanno rappresentato un modello collaborativo tra istituzioni e associazioni nell'ambito

della ricerca socio-sanitaria. Nel sito web del CNMR vi è un'intera sezione dedicata alle associazioni di pazienti, nella quale si possono reperire informazioni sulle attività e sui progetti; inoltre, è anche possibile consultare un database anagrafico delle associazioni contenente recapiti e indirizzi web.

Il CNMR cura il Telefono Verde Malattie Rare (800 - 89-69-49) che è stato



istituito il 29 febbraio 2008, in occasione della prima giornata di sensibilizzazione delle malattie rare. Questo servizio, completamente gratuito e a copertura nazionale, è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00. All 800.89-69-49 risponde un'équipe di ricercatori esperti che, mediante un ascolto attivo e personalizzato, accoglie e fornisce informazioni sulle malattie, le esenzioni ad esse relative, orientando la persona verso i presidi di diagnosi e cura della Rete nazionale malattie rare e le Associazioni dei pazienti. Le informazioni fornite fanno riferimento alla letteratura scientifica e alla normativa vigente. Le Associazioni di cui si forniscono i contatti sono quelle registrate presso il Centro Nazionale Malattie Rare.

**Grazie alla dottoressa Domenica Taruscio per la disponibilità.**  
In caso di ulteriori domande o dubbi vi prego di scriverle nei commenti.

[Vedi e commenta l'articolo »](#)