

Conferenza Europea sulle

www.orphanet-italia.it

Malattie Rare e i Farmaci Orfani 2020

LA DECIMA EDIZIONE DELLA CONFERENZA EUROPEA SULLE MALATTIE RARE E I FARMACI ORFANI (ECRD) SI È TENUTA A STOCCOLMA IL 15-16 MAGGIO 2020. RICONOSCIUTO A LIVELLO MONDIALE COME IL PIÙ GRANDE EVENTO DEDICATO ALLE MALATTIE RARE INTERAMENTE ORGANIZZATO DA PAZIENTI, L'ECRD HA RIUNITO OLTRE 800 PARTECIPANTI DA PIÙ DI 50 PAESI IN TUTTO IL MONDO.

L'esperienza di Orphanet Italia

L'emergenza Covid-19 ha costretto gli organizzatori a convertire l'ECRD 2020 in un evento online, con i partecipanti seduti davanti al proprio PC, ognuno collegato dal salotto di casa o dall'ufficio. Nonostante questa necessaria e insolita distanza, sono stati due giorni intensi, anche grazie alla passione e alla professionalità dei relatori invitati. Di questa esperienza portiamo a casa - si fa per dire - soprattutto la testimonianza di due dei professionisti coinvolti e appartenenti a background molto diversi, ma uniti dal comune interesse di vedere realizzati i diritti delle persone affette da una malattia rara.

Dr Gareth Baynam

Genetista clinico, professore alla University of Western Australia e molto altro, si è impegnato per garantire una diagnosi di malattia rara, di per sé un processo lungo ed estenuante anche nelle aree urbane dell'Occidente, ai membri della popolazione aborigena australiana, spesso residenti in aree remote del Paese. Nel 2015 ha scoperto la mutazione nel gene MTOR, responsabile della malattia di tre fratelli della comunità aborigena, aprendo la strada ad un possibile trattamento farmacologico per questa condizione. Il Dr. Gareth ha definito così questa scoperta: "Un regalo di una famiglia di una delle aree più remote al resto del mondo, un regalo che continua a trasformare la conoscenza".

Dr Jerome Bickenbach

Filosofo, professore emerito alla Queen's University (Canada) e visiting professor all'Università di Lucerna (Svizzera), consulente dell'Organizzazione Mondiale della Sanità per le politiche sulla disabilità ha ribadito ed esortato: "La questione della

disabilità in sé è neutrale. La disabilità è come la vivi e che effetti ha nel preciso contesto in cui ti trovi. La disabilità esiste lì, non nel corpo."

Rebecca Skarberg

Assistente sociale, presidente della Osteogenesis Imperfecta Federation Europe (OIFE), paziente esperta e membro del comitato direttivo di ERN-BOND, ha parlato dei diversi modi in cui possono essere affrontati lo sviluppo di terapie e le politiche di sostegno alle esigenze dei pazienti rari nell'Unione Europea. Il suo auspicio è che gli investimenti e l'innovazione tecnologica vadano di pari passo con la responsabilità collettiva.

Alcune parole del suo intervento alla sessione plenaria: "Non è uno scenario basato sulla beneficenza, la generosità o l'altruismo, è uno scenario che capisce che siamo tutti connessi.

Le malattie rare possono capitare a tutti ed esisteranno sempre. L'impatto delle malattie rare può essere solo affrontato insieme. La nostra qualità della vita ha a che fare con il senso di comunità, ha a che fare con la realizzazione del nostro potenziale di vivere le nostre vite nel miglior modo possibile".

Il Poster di Orphanet Italia presentato all'ECRD 2020

Con il poster dal titolo "Facebook come strumento di sensibilizzazione sulle malattie rare: l'esperienza di Orphanet-Italia", il nostro team ha voluto concentrare l'attenzione sull'uso dei social media e l'influenza crescente di questi sul modo in cui l'opinione pubblica cerca informazioni riguardo la salute. A darne evidenza è la maggiore presenza di risultati su Pubmed quando nella stringa di ricerca si inseriscono le parole "social media", considerando l'ultimo decennio.

In particolare il team ha analizzato la pagina Facebook di Orphanet-Italia, attualmente il nostro social network di maggior successo e in grado di presentare i servizi Orphanet a un pubblico più generale, al di là della cerchia delle principali parti interessate: operatori sanitari, ricercatori e pazienti.

Nata nel 2013 con l'obiettivo di condividere contenuti affidabili e verificati sulle malattie rare, la pagina ha raggiunto più di 9.000 followers alla fine del 2019. Il tasso di crescita ha mostrato un notevole aumento (~210% nel 2019) rispetto all'intervento di un team di social media, da settembre 2018 ad oggi.

«Nessuna malattia è così rara da non meritare attenzione»

Orphanet è una risorsa unica nel suo genere che riunisce e incrementa le conoscenze sulle malattie rare, allo scopo di migliorare la diagnosi, la presa in carico e il trattamento dei pazienti con malattia rara. Il suo obiettivo è quello di fornire informazioni di alta qualità sulle malattie rare e di assicurare un accesso equo alle informazioni che le riguardano per tutti i portatori di interesse. Inoltre, Orphanet provvede ad elaborare una nomenclatura per le malattie rare (l'ORPHA code), il cui utilizzo è essenziale per aumentare la visibilità delle malattie rare nei sistemi informatizzati per la sanità e la ricerca.

Orphanet è stato fondato in Francia dall'INSERM (Istituto nazionale francese per la salute e la ricerca medica) nel 1997, diventando un progetto europeo a partire dal 2000, mediante lo stanziamento di fondi dedicati da parte della Commissione Europea: Orphanet ha esteso gradualmente la sua rete a 40 paesi, in Europa e nel mondo.

Alcuni servizi:

- elenco, classificazione ed enciclopedia delle malattie rare e relativi geni-malattia;
- farmaci orfani;
- associazioni dei pazienti;
- professionisti e istituti;
- centri esperti;
- laboratori diagnostici per le malattie rare;
- progetti di ricerca in corso;
- sperimentazioni, biobanche;

Quaderni di Orphanet.

