

orphanet

ITALIA

A large, semi-transparent world map is centered on the page. The map uses a color gradient from light blue to light orange, with a grid of latitude and longitude lines. The text 'Relazione delle attività 2015' is overlaid on the map in a bold, blue font.

Relazione delle attività 2015

www.orphanet.it

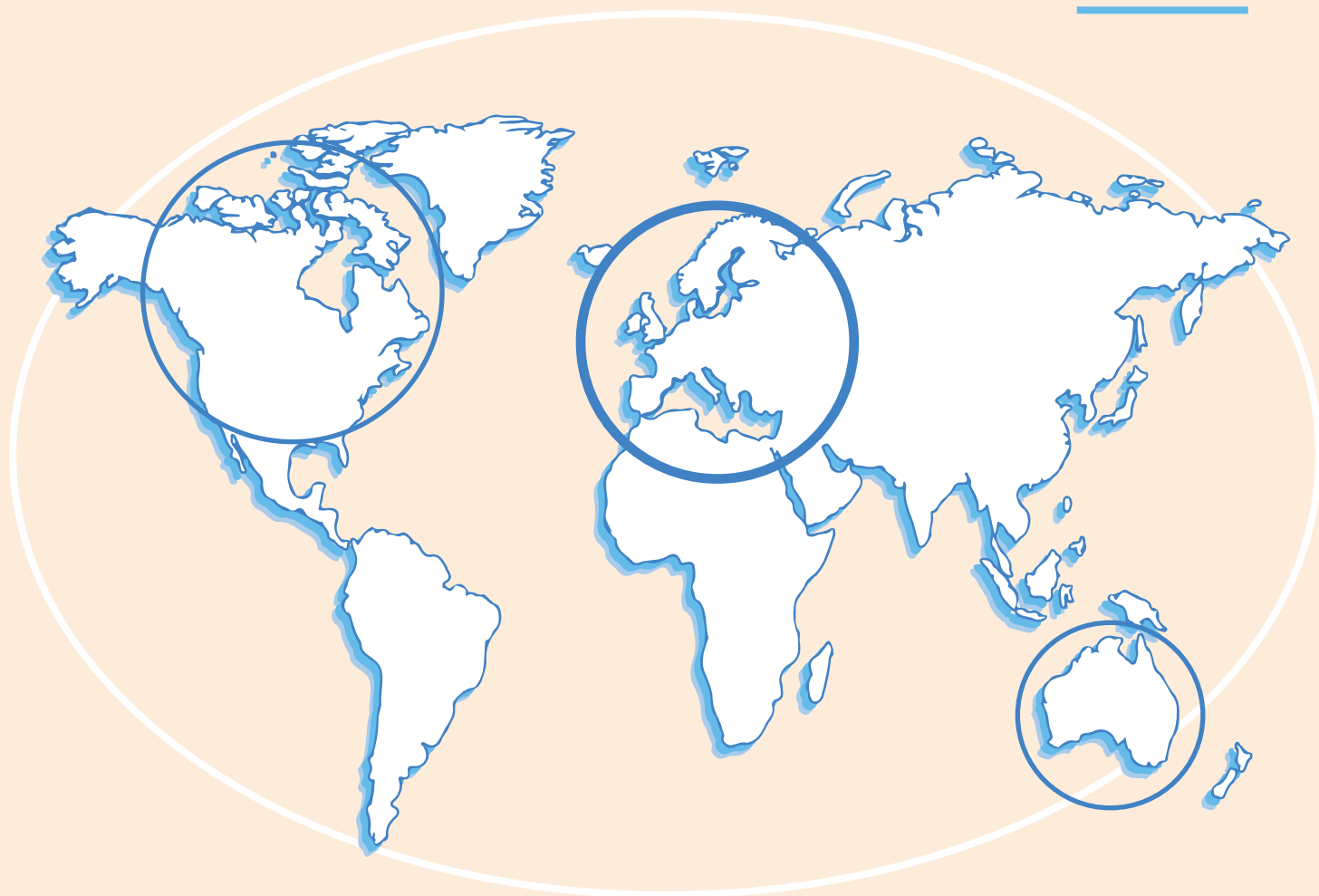
1. Orphanet Internazionale

1.1	Obiettivo	5
1.2	Presentazione del database	5
1.3	Contenuto del database di Orphanet	6
1.4	Elenco dei servizi specialistici di Orphanet	6

2. Orphanet Italia

2.1	Principali risultati ottenuti nel 2015	11
2.2	Raccolta dei dati nel 2015	12
2.3	Sito nazionale	12
2.4	OrphaNews Italia	14
2.5	Mappatura dei centri esperti	15
2.6	Quaderni di Orphanet	15
2.7	Implementazione delle Linee Guida di Emergenza	16
2.8	Comunicazione e diffusione di Orphanet	17
2.9	Collaborazioni	20
2.10	Enti finanziatori e partner	20
2.11	Team di Orphanet Italia	21

1



**Orphanet
Internazionale**

1.1 Obiettivo

L'obiettivo generale di Orphanet è fornire al grande pubblico un insieme esaustivo di informazioni sulle malattie rare (MR) e sui farmaci orfani (FO) al fine di contribuire al miglioramento della diagnosi, della presa in carico e del trattamento dei pazienti affetti dalle malattie rare.

1.2 Presentazione del database

Attualmente [Orphanet](#) rappresenta un database esaustivo che fornisce informazioni e dati sulle MR, in particolare attraverso documenti di riferimento. È il solo progetto che permette di associare le malattie alle relative informazioni esistenti in letteratura e ai servizi utili per i pazienti, i ricercatori, i professionisti della salute e i responsabili politici. Inoltre, il contenuto del sito web di Orphanet è ricco di informazioni e validato da esperti, aggiornato regolarmente e sottoposto a un controllo di qualità. Queste caratteristiche uniche rendono Orphanet uno strumento essenziale per diversi portatori di interesse, in particolare i professionisti della salute e i ricercatori, i quali lo utilizzano per aggiornarsi sulla continua evoluzione delle conoscenze relative alle MR.

Attraverso il sito è possibile accedere a:

- Un [elenco completo delle malattie rare classificate mediante un sistema poligerarchico](#). Per ogni malattia sono disponibili la classificazione ICD-10, l'OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), riferimenti a MeSH (Medical Subject Headings), UMLS (Unified Medical Language System), e MedRa (Medical Dictionary for Regulatory Activities), i geni correlati e una “carta di identità” comprensiva dei dati sulla prevalenza, sull'età di esordio, e sulla modalità di trasmissione.
- Un'enciclopedia relativa ad oltre 6.800 malattie rare o gruppi di malattie, comprensiva delle loro descrizioni, redatte e validate da esperti a livello mondiale. Le descrizioni delle malattie sono redatte in inglese e in seguito tradotte in francese, tedesco, italiano, portoghese, spagnolo, olandese, polacco, slovacco, greco e finlandese. Per specifiche malattie, sono realizzati e tradotti dal francese degli articoli per il grande pubblico e le Linee guida di emergenza.
- Una [raccolta di articoli di qualità pubblicati da riviste o società scientifiche](#). Previa autorizzazione degli autori e redattori, sono stati pubblicati oltre 1.000 articoli, che comprendono linee guida cliniche nazionali ed internazionali redatte da società scientifiche, non pubblicate su riviste soggette a peer-review, ma disponibili sotto forma di relazioni.
- Un [elenco dei farmaci orfani e dei farmaci con un'indicazione per le malattie rare](#), con tutte le loro fasi di sviluppo, dalla designazione orfana all'autorizzazione all'immissione in commercio.
- Un elenco dei servizi specialistici nei 35 paesi di Orphanet, validati da esperti a livello nazionale, che forniscono informazioni su [centri di riferimento/presidi e consulenze specialistiche](#), [laboratori di diagnosi](#), [progetti di ricerca](#), [sperimentazioni cliniche](#), [registri](#), [network](#), [piattaforme tecnologiche](#), [associazioni di pazienti](#).

Una serie di altri servizi:

- Uno [strumento di supporto alla diagnosi](#) (ricerca per segno e sintomo).
- [OrphaNews](#), una newsletter in inglese che divulga gli ultimi sviluppi scientifici e politici nel campo delle malattie rare, pubblicata anche in francese e [italiano](#).
- Una raccolta di relazioni e studi tematici di vario argomento: la raccolta [“I Quaderni di Orphanet”](#) (ORS), costituita da documenti in formato PDF.

1.3 Contenuto del database di Orphanet

Nel 2015, il database delle malattie comprendeva 9.799 fenotipi (fenoma*) e i loro sinonimi (comprese 6.368 malattie**). Il database delle sostanze e dei farmaci orfani contiene i seguenti dati:

Per l'Europa: 970 sostanze legate a 1.241 designazioni orfane relative a 469 malattie, 199 autorizzazioni all'immissione in commercio (di cui 83 in seguito a designazione orfana e 113 senza precedente designazione orfana) relative a 204 malattie

Per gli Stati Uniti: 418 sostanze legate a 529 designazioni orfane relative a 305 malattie, 86 autorizzazioni all'immissione in commercio (di cui 84 in seguito a designazione orfana e 2 senza precedente designazione orfana), relative a 98 malattie

1.4 Elenco dei servizi specialistici di Orphanet

Orphanet fornisce un elenco di:

I dati vengono raccolti dagli information scientist di ciascun paese sulla base sia di fonti ufficiali-

Centri di riferimento/presidi/consulenze genetiche	Progetti di ricerca in corso
Registri di pazienti	Associazioni di pazienti
Registri di mutazioni	Piattaforme
Biobanche	Sperimentazioni cliniche
Laboratori di diagnosi	Network

li nazionali che, in modo proattivo, di fonti non ufficiali. I dati vengono sottoposti a un processo di validazione antecedente alla loro pubblicazione e a un controllo di qualità. L'obiettivo di questo processo multifase è quello di generare dati di elevata qualità, accuratezza e attendibilità: completi, validi, coerenti, univoci e omogenei con gli altri dati del database.

Per le fonti ufficiali, non è necessaria alcuna validazione preliminare, anche se i dati vengono comunque sottoposti a un controllo di qualità. In caso di fonti non ufficiali, invece, i dati vengono sottoposti a una validazione preliminare, che è definita da ciascun paese sulla base di procedure stabilite a livello nazionale, possibilmente in concerto con le autorità sanitarie, per garantire la rilevanza dei dati per la comunità delle malattie rare. Una seconda fase di validazione viene eseguita dal team coordinatore di Orphanet in base a criteri di rilevanza per le malattie rare, di coerenza con i dati degli altri paesi e di corretta indicizzazione con i sistemi di classificazione delle malattie. Una terza fase di controllo della qualità coinvolge i dati pubblicati online a seguito di una procedura definita a livello nazionale (revisione annuale da parte del Comitato Scientifico, o di autorità competenti). Almeno una volta l'anno, i professionisti sono invitati a verificare e aggiornare i servizi specialistici per cui sono registrati su Orphanet. .

I 36 paesi in cui Orphanet raccoglie dati sono i seguenti:

Argentina, Armenia, Australia occidentale, Austria, Belgio, Bulgaria, Canada, Cipro, Croazia, Estonia, Finlandia, Francia, Germania, Grecia***, Irlanda, Israele, Italia, Lettonia, Lituania, Marocco, Norvegia, Paesi Bassi, Polonia, Portogallo, Regno Unito, Repubblica Ceca, Romania, Serbia, Slovacchia, Slovenia, Spagna, Svezia, Svizzera, Tunisia, Turchia, Ungheria.

* malattie, sindromi malformative, anomalie morfologiche, anomalie biologiche, sindromi cliniche, situazione clinica particolare in una malattia o sindrome, gruppo di fenotipi, sottotipi eziologici, sottotipi clinici, sottotipi istopatologici

**malattie, sindromi malformative, anomalie morfologiche, anomalie biologiche, sindromi cliniche, situazione clinica particolare in una malattia o sindrome

*** a partire dall'inizio della nuova Joint Action RD-ACTION, non è stato designato un team per la Grecia e, di conseguenza, la raccolta di dati è stata interrotta.

Epidemiologia:
4.801 malattie con dati sulla prevalenza puntuale

Storia naturale:
4.851 malattie con dati sulla modalità di trasmissione
4.637 malattie con dati sull'età di esordio

Mappature:
6.798 malattie codificate con l'ICD-10
4.312 malattie con numero OMIM
2.960 malattie mappate con UMLS
1.227 malattie mappate con MedRA
1.809 malattie mappate con MeSH

Sclerosi tuberosa

ORPHA805	Sclerosi tuberosa complessa Sindrome di Bourneville	ICD-10: OMIM: UMLS: MeSH: MedDRA:
Sinonimi:	Sclerosi tuberosa complessa Sindrome di Bourneville	
Prevalenza:	1-5 / 10 000	
Trasmissione:	Autosomica dominante	
Età di esordio:	Qualsiasi età	

RIASSUNTO

La sclerosi tuberosa è una malattia ereditaria autosomica dominante con un'incidenza di 1/10.000 nati. La prevalenza nella popolazione generale Europea è stata stimata in 8,8/100.000. Sono stati identificati due loci principali: uno in 9q34 (TSC1), l'altro in 16p13 (TSC2). Entrambi i geni sono oncosoppressori. Il gene TSC2 codifica per la tuberina. Oltre la metà dei casi è sporadica (mutazioni spontanee). La penetranza raggiunge il 95% e l'espressività varia ampiamente anche all'interno di una stessa famiglia. In età adulta il 95% dei pazienti presenta lesioni molto evocative: angiofibromi facciali, tumori di Koenen, papillomi, angiomiolipomi renali, noduli subependimali o tuber corticali multipli, e molto sfumati durante l'infanzia. L'epilessia, spesso generalizzata, è comune. Il ritardo mentale è presente in oltre il 50% dei casi. L'accuratezza della diagnosi è alta. Le lesioni sintomatiche (lesioni neurologiche, renali, cardiache e, a volte, polmonari), che possono essere rimosse con interventi chirurgici o con il trattamento laser. La variabilità fenotipica.

[Slovak \[L\] \(2005,pdf\)](#)
[Deutsch \[L\] \(2007,pdf\)](#)
[English \[L\] \(2007,pdf\)](#)
[Português \[L\] \(2007,pdf\)](#)
[Polski \[L\] \(2007,pdf\)](#)
[Français \[L\] \(2007,pdf\)](#)
[Italiano \[L\] \(2007,pdf\)](#)
[Español \[L\] \(2007,pdf\)](#)
[English \[L\] \(2013\)](#)
[Español \[L\] \(2015,pdf\)](#)
[Français \[L\] \(2013,pdf\)](#)
[English \[L\] \(2012,pdf\)](#)
[English \[L\] \(2006,pdf\)](#)
[English \[L\] \(2013,pdf\)](#)
[Français \[L\] \(2015,pdf\)](#)
[Svenska \[L\] \(2015\)](#)
[English \[L\] \(2015\)](#)
[Français \[L\] \(2015,pdf\)](#)

L'enciclopedia di Orphanet
contiene le seguenti descrizioni delle malattie:

- 4.061 in inglese
- 3.344 in francese
- 3.356 in italiano
- 3.234 in tedesco
- 2.954 in spagnolo
- 1.233 in portoghese
- 670 in olandese
- 503 in polacco
- 436 in greco
- 336 in finlandese
- 261 in russo
- 116 in slovacco

Geni:
3.506 geni associati a 3.377 malattie, di cui:
3.505 geni con link a HGNC
3.500 geni con riferimenti OMIM
3.458 geni con link a Genatlas

Ulteriori informazioni su questa malattia

- > Classificazione(i) (7)
- > Gene(i) (2)
- > Riferimenti
- > Attribuzioni
- > Servizi
- > Qualità
- > Prevalenza
- > Farmaci orfani in Europa
- Partecipare/informare
- > I termini in parole chiave

2.307 malattie con link a **Pubmed**

5.461 **link esterni** per 4.931 malattie

2.681 malattie associate ai **segni clinici**

Link ad altre pubblicazioni sulle MR

- 518 articoli di revisione
- 619 articoli di genetica clinica
- 312 linee guida di buona pratica
- 129 linee guida per i test genetici
- 595 articoli per il grande pubblico
- 29 linee guida di emergenza

Articoli auto-redatti: 142 **articoli per il grande pubblico** in francese, 72 **linee guida di emergenza** in francese, tradotte in tedesco, inglese, spagnolo, italiano, portoghese e polacco. 30 **schede disabilità** in francese

Figura 1. Il contenuto del database delle malattie al 31 dicembre 2015

La raccolta dei dati e/o gli aggiornamenti annuali sono gestiti dai team a livello nazionale, quando dispongono di fondi sufficienti per un professionista dedicato, o dal team coordinatore per conto del team nazionale di Orphanet. Nel 2015, tutti i paesi gestivano, a livello nazionale, sia la raccolta di dati che gli aggiornamenti, fatta eccezione per Argentina, Bulgaria, Norvegia e Turchia. Inoltre, gli aggiornamenti inviati tramite il tool per la registrazione online riguardanti la Danimarca, la Georgia, il Libano e il Lussemburgo sono gestiti direttamente dal team coordinatore per conto dei punti di contatto di Orphanet in quei paesi.

La raccolta dei dati al di fuori del consorzio di Orphanet:

Le associazioni di pazienti nei paesi al di fuori del consorzio di Orphanet possono essere registrate nel database se facenti parte di un'alleanza e/o di EURORDIS e provviste di uno status giuridico o promosse su una rivista ufficiale. Orphanet assicura l'aggiornamento regolare di tali informazioni: il relativo avviso è disponibile per gli utenti sulla pagina delle risorse del sito. Le risorse associate alla ricerca (progetti di ricerca, sperimentazioni cliniche, registri di pazienti, biobanche e database di mutazioni), sovvenzionate da enti finanziatori in paesi che non fanno parte del consorzio di Orphanet, sono raccolte dal team coordinatore, se l'ente finanziatore appartiene al [consorzio IRDiRC](#). Il database non può essere considerato esaustivo. Se non è presente un progetto di ricerca per una malattia, un gruppo di malattie o un gene, potrebbe essere dovuto al fatto che non è in corso nessuna attività di ricerca, o che l'informazione non è ancora stata inserita nel database. Tuttavia, è anche possibile che il ricercatore non abbia acconsentito alla pubblicazione della sua attività sul nostro sito. Un avviso informa gli utenti di questa possibilità. Inoltre, possono essere registrati i registri di pazienti, le biobanche, i database di mutazioni e le piattaforme, se tali risorse soddisfano i criteri di inclusione (si prega di fare riferimento alle procedure tecniche per un elenco esaustivo di tali criteri).

L'insieme dei servizi specialistici nel consorzio di Orphanet fa riferimento ai seguenti dati:

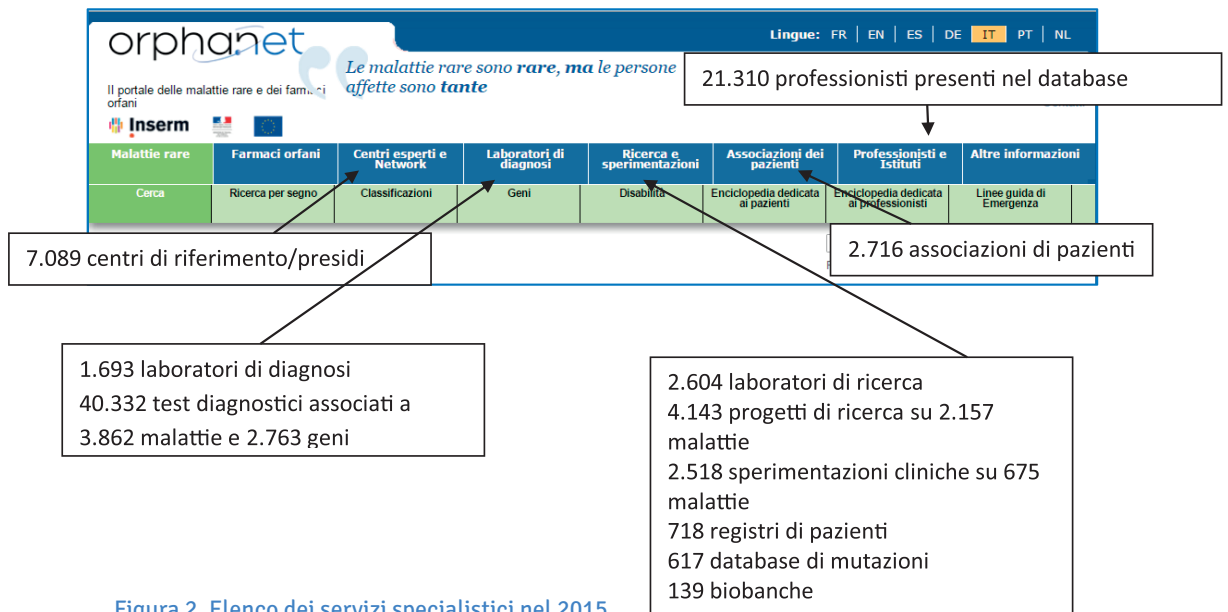


Figura 2. Elenco dei servizi specialistici nel 2015

2



**Orphanet
Italia**

2.1 Principali risultati ottenuti nel 2015

- Implementazione e aggiornamento dell'enciclopedia delle malattie rare e della terminologia specifica
- Implementazione e aggiornamento dell'elenco dei centri esperti, dei laboratori di diagnosi e dei test diagnostici, delle sperimentazioni cliniche, dei progetti di ricerca, dei network, dei registri e delle associazioni di pazienti
- Revisione e controllo dei dati evidenziati nei Quality Assurance Review e New Entries Quality Control inviati dal team coordinatore francese
- Prosecuzione della collaborazione con i centri regionali di coordinamento della Rete Malattie Rare per la raccolta dei dati sui centri/presidi di riferimento per le malattie rare (Tavolo Tecnico Interregionale per le malattie rare)
- Pubblicazione in italiano dei seguenti [Quaderni di Orphanet](#): Relazione delle attività 2014 (maggio 2015); Elenco delle malattie rare (luglio e dicembre 2015); Elenco dei farmaci orfani (luglio 2015)
- Pubblicazione di nuove [Linee guida di emergenza](#) in italiano
- Pubblicazione e divulgazione di [OrphaNews Italia](#), traduzione italiana della newsletter OrphaNews Europe
- Sviluppo dell'applicazione mobile di [OrphaNews Italia](#) per dispositivi [iOS](#) e [Android](#)
- Partecipazione a diversi eventi ed iniziative, tra cui "La Notte dei Ricercatori" presso l'Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" e il progetto "Carosello" promosso da UNIAMO FIMRM ONLUS, conclusosi con la pubblicazione del volume [MonitoRare: Primo rapporto sulla condizione in Italia delle persone con Malattia Rara](#)
- Collaborazione alla stesura del capitolo Il ruolo delle reti terze: la collaborazione con Orphanet Italia pubblicato nel volume Stato dell'assistenza alle persone con malattia rara in Italia: il contributo delle Regioni, Commissione Salute, Tavolo Tecnico Malattie Rare, Coordinamento delle Regioni, Venezia – 21 aprile 2015
- Implementazione del [sito nazionale di Orphanet](#)
- Creazione dei contenuti della [pagina Orphanet-Italia](#) sul portale dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
- Creazione di contenuti, gestione e aggiornamento quotidiano della [pagina Facebook di Orphanet-Italia](#)
- Realizzazione di un [video](#) in occasione della Giornata delle Malattie Rare 2015 e sua diffusione tramite il [canale YouTube di Orphanet-Italia](#)
- Diffusione dell'applicazione mobile di Orphanet per [iPhone](#), [iPad](#) e [Android](#)
- Consolidamento delle nuove partnership e rafforzamento dei rapporti con i grandi enti finanziatori per la ricerca, come Telethon e Genzyme

2.2 Raccolta dei dati nel 2015

Nel 2015, Orphanet-Italia ha aumentato e aggiornato i contenuti del database con particolare riguardo ai servizi per le malattie rare, proseguendo nell'attività di traduzione dei testi dell'enciclopedia on-line ed aggiornando i testi relativi alle patologie già presenti nel database.

Questa attività complessiva ha permesso di ottenere, alla fine del 2015, i seguenti risultati:

testi di malattie n. 3.356

test diagnostici n. 4.324

progetti di ricerca n. 820

sperimentazioni cliniche n. 236

associazioni di pazienti n. 332

registri di pazienti/ registri di mutazioni/biobanche n. 108

centri esperti n. 1028

linee-guida d'emergenza n. 40

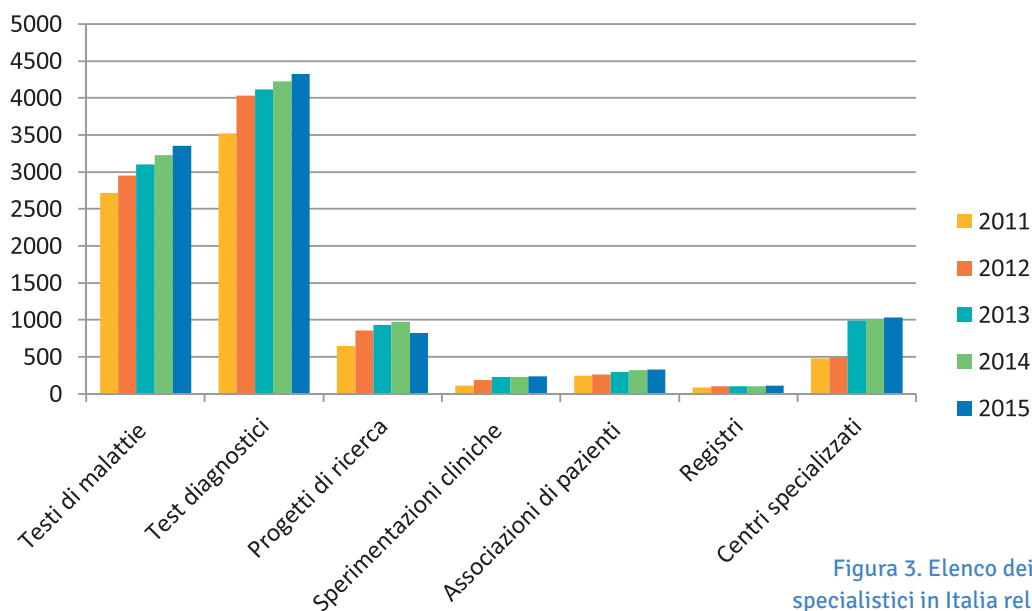


Figura 3. Elenco dei servizi specialistici in Italia relativo al periodo 2011-2015

2.3 Sito nazionale

Nel 2015, il sito nazionale è stato aggiornato costantemente. Le notizie presenti sulla homepage sono state aggiornate e pubblicate con cadenza settimanale. Sono stati aggiornati e pubblicizzati, in tempo reale, gli eventi, le notizie e i documenti relativi alle MR e alle associazioni dei pazienti.

Nel 2015, hanno visitato il sito italiano 12.230 utenti, per complessive 14.319 visite e 20.935 pagine visualizzate. Rispetto al 2014, si è registrato un aumento del 7% per quanto riguarda i visitatori e del 4% relativamente alle sessioni, mentre il numero delle pagine visualizzate è rimasto stabile. Il grafico dimostra come sia elevata la percentuale delle nuove visite, che si assesta attorno al 85%. La percentuale degli utenti che effettuano più visite riguarda circa il 15% del totale.



Figura 4. Home page del sito nazionale di Orphanet-Italia

Panoramica del pubblico

01 gen 2015 - 31 dic 2015

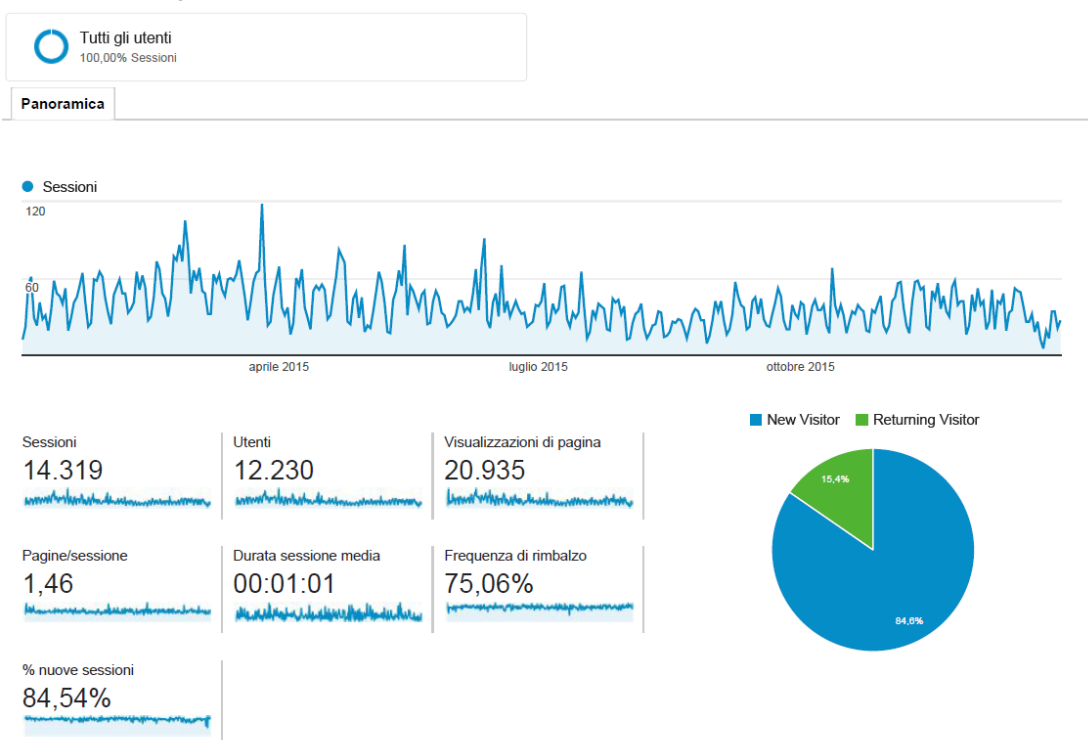


Figura 5. Statistiche relative all'utenza del sito nazionale nel 2015



2.4 OrphaNews Italia

Nel corso dell’anno è stata consolidata la pubblicazione di OrphaNews Italia, traduzione italiana della newsletter elettronica bimensile OrphaNews Europe, strumento di divulgazione della RD-ACTION, la nuova Joint Action sulle MR co-finanziata dal 3° Programma dell’UE per la Salute. OrphaNews Italia è disponibile gratuitamente [online](#).

La traduzione della newsletter in lingua italiana favorisce la divulgazione, presso un pubblico che si sta rapidamente ampliando, degli sviluppi nel campo delle MR e dei FO: meccanismi delle malattie, nuovi geni-malattia e nuove sindromi, ricerche cliniche, progressi nella presa in carico dei pazienti, iniziative politiche a livello nazionale ed internazionale, attività di sorveglianza epidemiologica, sperimentazioni cliniche, nuovi farmaci orfani approvati, opportunità di finanziamento per la ricerca, questioni etiche, sociali e legali, iniziative ed eventi organizzati dalle associazioni dei pazienti, congressi e conferenze scientifiche e nuove pubblicazioni internazionali.

Utenti registrati a OrphaNews Italia

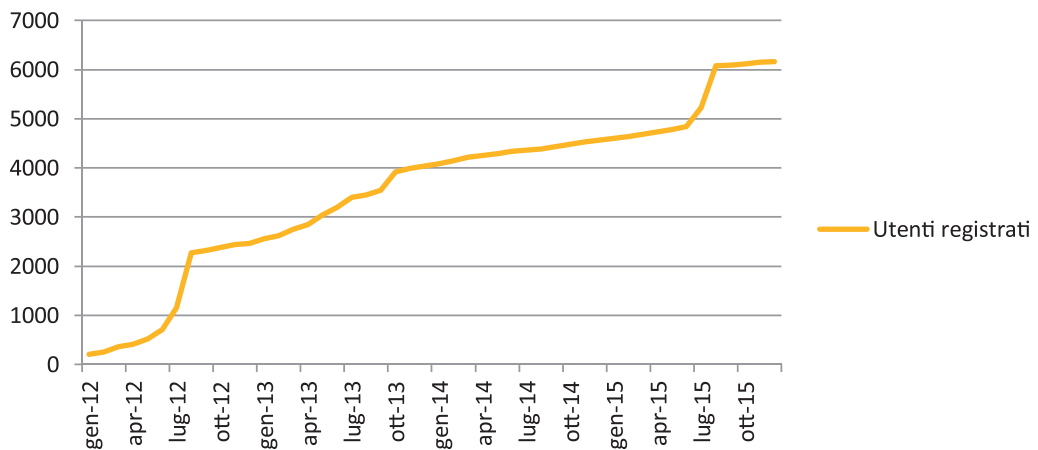


Figura 6. Numero degli utenti registrati ad OrphaNews Italia dal 2012 al 2015

OrphaNews Italia è rivolta a tutti i portatori di interesse della comunità dei malati rari, ai politici, ai ricercatori, ai professionisti dell’area sanitaria, ai rappresentanti dei pazienti e dell’industria, ai genetisti e a tutti gli altri specialisti che hanno interesse ad essere informati sui progressi e sulle nuove iniziative nell’ambito delle MR e dei FO. La traduzione della newsletter viene realizzata con il contributo di Genzyme, a Sanofy company. Le newsletter tradotte alla fine del 2015 erano 76 ed hanno raggiunto 6.160 lettori.

2.5 Mappatura dei centri esperti

A seguito della raccomandazione della Commissione Europea secondo cui gli Stati Membri erano stati invitati ad attuare dei piani/delle strategie nazionali per le malattie rare, il team coordinatore di Orphanet-Francia ha richiesto a tutti i partner nazionali della rete di verificare e implementare i dati relativi ai Centri esperti per le malattie rare ufficialmente riconosciuti dai diversi paesi. Orphanet-Italia ha richiesto la collaborazione del Tavolo Tecnico della Rete Inter-regionale per le malattie rare al fine di ricavare l'elenco di tali Centri, identificati e riconosciuti con delibera dalle Regioni. Tale mappatura è iniziata a partire dal 1° Gennaio 2013 ed è proseguita per tutto il 2015. I moduli per la raccolta di informazioni, compilati dai vari Centri, sono stati raccolti, validati da ciascun Coordinamento regionale per le malattie rare, ed infine inviati ad Orphanet. Al 31 dicembre 2015, 18 Regioni hanno fornito ad Orphanet i dati relativi ai Centri di riferimento ufficialmente riconosciuti presenti sul loro territorio (Abruzzo, Basilicata, Campania, Friuli-Venezia Giulia, Emilia-Romagna, Liguria, Lombardia, Marche, Molise, Piemonte, Puglia, Sardegna, Sicilia, Toscana, Trentino-Alto Adige, Umbria, Valle d'Aosta, Veneto). Da gennaio 2013 a dicembre 2015 sono stati inseriti nel database 581 nuovi Centri di riferimento regionali per le malattie rare su un totale di 740.

2.6 Quaderni di Orphanet

I Quaderni di Orphanet costituiscono una serie di relazioni che forniscono dati aggregati su diversi argomenti rilevanti per tutte le malattie rare. Nuove relazioni sono regolarmente pubblicate online e aggiornate periodicamente. Queste relazioni sono pubblicate in formato PDF e sono accessibili dall'homepage e da qualsiasi pagina del sito web. Le versioni aggiornate di queste relazioni sono pubblicizzate in OrphaNews Europe ed OrphaNews Italia. È stato riscontrato un significativo download dei Quaderni di Orphanet: nel 2015, per quanto riguarda la lingua italiana, sono stati consultati 203.208 volte, con un aumento del 95.7% rispetto all'anno precedente.

Download dei Quaderni di Orphanet in italiano nel 2015

Elenco delle malattie rare	151.514
Prevalenza delle malattie o numero di casi pubblicati in ordine alfabetico	15.794
Malattie elencate per prevalenza decrescente o numero di casi pubblicati	12.307
Elenco dei farmaci orfani in Europa	20.614
Relazione delle attività 2014	2.979
	Totale 203.208

Nel 2014, sono stati pubblicati in italiano i seguenti Quaderni di Orphanet:

- Relazione delle attività 2014 (maggio 2015)
- Relazione delle attività di Orphanet-Italia 2014 (settembre 2015)
- Elenco delle malattie rare (luglio e dicembre 2015)
- Elenco dei farmaci orfani (luglio 2015)

La relazione che ha riscosso maggior successo è stata l'Elenco delle malattie rare, attraverso cui veniva fornito il numero ORPHA relativo a tutte le malattie presenti su Orphanet, al fine di agevolare il reperimento dell'ORPHA code da parte dei clinici e degli addetti alla codifica. Rispetto al 2014, è stato registrato un aumento sorprendente (297,1%) dei download di tale documento.



2.7 Implementazione delle Linee Guida di Emergenza

Orphanet-Urgenze si propone di migliorare la gestione dell'emergenza ospedaliera delle MR, mediante l'elaborazione di raccomandazioni sulla presa in carico dei pazienti, che necessitano di cure mediche in regime d'urgenza. Il servizio si rivolge prioritariamente ai medici dei reparti di emergenza e d'urgenza ed è validato e implementato dagli esperti del settore. Queste linee guida sono redatte in collaborazione con i centri di riferimento francesi e le associazioni di pazienti e sono sottoposte a peer-review da parte degli esperti in medicina di emergenza, che appartengono alle principali società scientifiche nazionali.

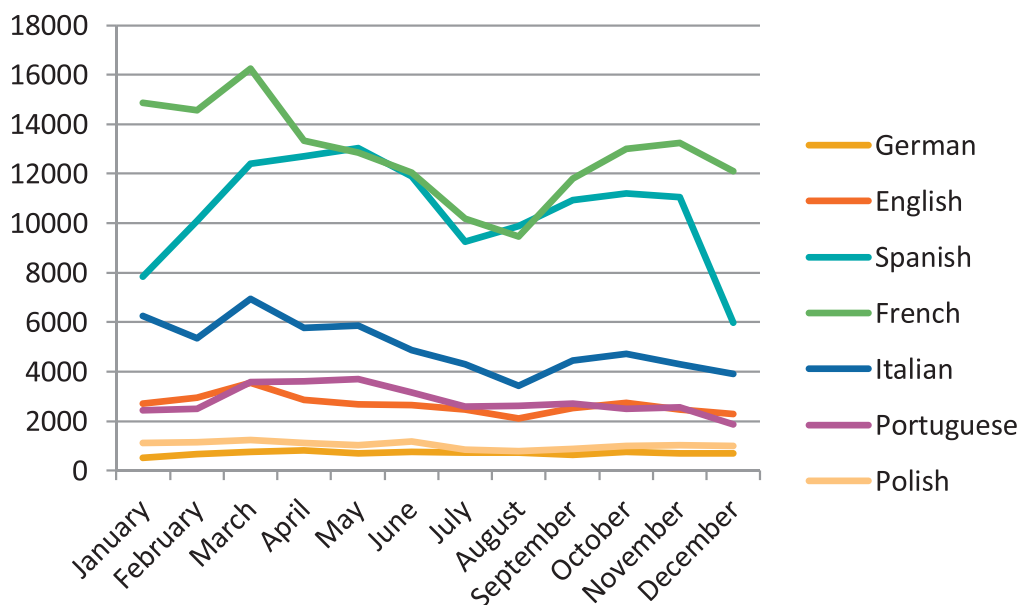


Figura 7. Consultazione delle Linee guida di emergenza in base alla lingua nel 2015

Nel 2015, le linee guida redatte in lingua italiana, presenti sul sito di Orphanet e integrate con i dati nazionali, erano 40. Nel corso dell'anno, questi documenti sono stati oggetto di frequente consultazione, a conferma dell'utilità di queste informazioni.

Le schede tradotte dal team di Orphanet-Italia sono state validate e integrate da revisori esperti e/o dai membri del comitato scientifico italiano.

2.8 Comunicazione e diffusione di Orphanet



Figura 8. Pagina Facebook di Orphanet-Italia

Pagina Facebook

Creata il 27 settembre del 2013, la pagina Facebook di Orphanet-Italia (<https://www.facebook.com/OrphanetItalia>) ha raggiunto 592 “Mi piace” alla fine del 2015, con un incremento del 66% rispetto alla fine dell’anno precedente. Questo canale è dedicato alla promozione degli eventi e delle notizie relativi alle malattie rare e ai farmaci orfani, con particolare attenzione alle seguenti tematiche: eventi; newsletter di OrphaNews Italia; notizie dall’Italia e dal mondo; ricerca e sperimentazioni; pubblicazioni; interviste/video; notizie su Orphanet.



Figura 9.
App di OrphaNews Italia

App

Nel 2015, è stata lanciata l'applicazione mobile di Orphanews Italia grazie al contributo di Genzyme, a Sanofi Company. L'app permette agli utenti di consultare direttamente sul proprio smartphone tutte le edizioni della newsletter OrphaNews Italia, dalla più recente a quelle in archivio, di salvare le loro edizioni preferite in una sezione specifica e di condividere gli articoli più interessanti sui social media. È disponibile su Play Store e App Store.



Figura 10. App di Orphanet

Nel 2015, il team ha continuato a promuovere la diffusione dell'applicazione mobile di Orphanet. Scaricabile gratuitamente da App Store e Google Play, permette di accedere all'elenco delle malattie rare, alla loro descrizione e alle risorse correlate. Un'opzione dedicata permette, con un solo click, di contrassegnare le pagine e i file PDF che si intendono consultare in un secondo momento. È inoltre possibile apporre note su alcune pagine.

I dati disponibili sull'applicazione di Orphanet corrispondono a quelli scaricati al momento del suo ultimo aggiornamento. Per poter accedere ai dati più recenti e sfruttare al meglio i servizi di Orphanet sul tuo cellulare, è quindi importante aggiornare l'applicazione regolarmente.

Giornata delle Malattie Rare

In occasione della settima Giornata delle Malattie Rare, Orphanet-Italia ha realizzato un [video](#) per sensibilizzare il grande pubblico sul tema delle Malattie rare e dei farmaci orfani.

Roma, 27 febbraio: Il Prof. Bruno Dallapiccola è intervenuto durante l'evento istituzionale "Vivere con una malattia rara. Giorno per giorno, mano nella mano" dedicato alla celebrazione della Giornata delle Malattie Rare 2015, tenutosi presso l'Aula Pocchiari dell'Istituto Superiore di Sanità.



Notte Europea dei Ricercatori

Roma, 25 settembre: il team di Orphanet-Italia ha preso parte alla Notte Europea dei Ricercatori allestendo uno stand informativo sul progetto presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. Durante l'evento, il team ha fornito informazioni sulle attività di Orphanet.



Figura 11. Il team di Orphanet-Italia

Pubblicazioni, rassegna stampa, interviste

- [Video](#) per la Giornata delle Malattie Rare 2015, febbraio 2015
- Dallapiccola B., Reti Europee di Riferimento per le malattie rare: **A che punto siamo?** in **Malattie Rare**, marzo 2015: http://www.fonemacomunicazione.com/inserti_portfolio/malattierare2015.pdf
- Dallapiccola B., Ruotolo R., Ciampa S., Di Giacinto M., Mingarelli R., **Il ruolo delle reti terze: la collaborazione con Orphanet Italia** nel volume **Stato dell'assistenza alle persone con malattia rara in Italia: il contributo delle Regioni**, Commissione Salute, Tavolo Tecnico Malattie Rare, Coordinamento delle Regioni, Venezia, 21 aprile 2015
- **Mai più soli contro le malattie rare: Orphanet e la battaglia dell'informazione in Sanità Informazione**, 9 giugno 2015: <http://news.sanitainformazione.it/frontend/live/index.php#orphanet>
- Orphanet-Italia, [Relazione delle attività 2014](#), settembre 2015



2.9 Collaborazioni

Nel 2015, Orphanet-Italia ha consolidato la partnership con Telethon, ha partecipato attivamente al progetto “Carosello” coordinato dalla Federazione Italiana delle Malattie Rare (UNIAMO) e rafforzato la partnership con O.MA.R. (Osservatorio Malattie Rare), condividendo notizie e collaborando alla terza edizione del Premio Giornalistico Malattie Rare (3 marzo 2015). In particolare, relativamente al progetto “Carosello”, Orphanet-Italia ha fornito i dati utilizzati per la pubblicazione del volume **MonitoRare: Primo rapporto sulla condizione in Italia delle persone con Malattia Rara**.

2.10 Enti finanziatori e partner

Enti finanziatori

Il Ministero della Sanità italiano finanzia l’attività di Orphanet Italia attraverso i fondi di ricerca corrente.

L’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù è beneficiario della RD-ACTION 677024.

Genzyme, a Sanofi Company Italia finanzia OrphaNews Italia.



Partner

Orphanet ha il sostegno ufficiale dell’**Istituto Superiore di Sanità**.

Telethon collabora con Orphanet per la raccolta dei dati sui progetti di ricerca.

Uniamo FIMR ONLUS, Federazione Italiana Malattie Rare, collabora con Orphanet all’organizzazione e alla promozione di eventi e iniziative dedicati alle malattie rare, al fine di sensibilizzare l’opinione pubblica su questo particolare tema.

L’AIFA collabora con Orphanet alla raccolta dei dati sulle sperimentazioni cliniche.

Netgene collabora con Orphanet alla diffusione delle informazioni sulle malattie rare.

Farmindustria promuove le pubblicazioni di Orphanet.

Osservatorio Malattie Rare (O.Ma.R.) collabora con Orphanet alla diffusione delle informazioni sulle malattie rare e alla promozione di eventi.

Il Tavolo Tecnico Interregionale per le Malattie Rare collabora con Orphanet alla raccolta dei dati relativi ai centri di riferimento riconosciuti ufficialmente in Italia.



2.11 Team di Orphanet Italia

Coordinatore: Bruno Dallapiccola

Project Manager: Rita Mingarelli

Laboratori di diagnosi, test diagnostici, quality management, progetti di ricerca, sperimentazioni cliniche, registri e biobanche, pagina Facebook:

Serena Ciampa

Responsabile editoriale, pagina Facebook, sito nazionale di Orphanet-Italia:

Martina Di Giacinto

Centri esperti, associazioni di pazienti, network, traduttrice di OrphaNews:

Roberta Ruotolo

Risposte pazienti/revisore esperto:

Francesca Clementina Radio

Risposte pazienti/revisore esperto:

Maria Lisa Dentici (fino a novembre 2015)

Information scientist:

Sonia Festa ed Elena Cocchiata (fino a febbraio 2015)

Orphanet-Italia è finanziato dall'Unione Europea e dal Ministero della Salute Italiana.

Orphanet-Italia ringrazia

- **per la partecipazione attiva al progetto:** Tavolo Tecnico Interregionale per le malattie rare
- **per il supporto economico:** Ministero della Salute e Genzyme, a Sanofi Company
- **per il supporto scientifico:** Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e Telethon
- **per l'attività di comunicazione e divulgazione:** UNIAMO FIMR ONLUS ed Osservatorio Malattie Rare
- **il Comitato Scientifico, i professionisti, i ricercatori, le associazioni pazienti, l'industria e tutti coloro che, a vario titolo, hanno collaborato alla realizzazione del progetto.**

Per qualsiasi commento o richiesta, contattate l'indirizzo:

orphanetitalia@opbg.net

Redazione: Rita Mingarelli,
Martina Di Giacinto

Grafica: inkhorus@gmail.com

La formula esatta da usare per citare il documento è:

« Relazione delle attività 2015 di Orphanet-Italia », Raccolta de I Quaderni di Orphanet, luglio 2016

