

**INSTANT
PRESS BOOK**

Premio OMAR 2019

8 premi alla divulgazione delle malattie rare



Introduzione

Sei premi, più una menzione e un premio speciale. Sono questi i riconoscimenti assegnati nella suggestiva cornice dell'Ara Pacis dalla giuria del Premio Giornalistico sulle Malattie e i Tumori rari. Giunto quest'anno alla VI edizione, l'evento ha visto la partecipazione di oltre 200 persone.

In questo Istant book abbiamo voluto non solo descrivere l'edizione 2019 del Premio OMaR, raccontandovi i temi che sono stati premiati, ma anche farvela rivivere attraverso le fotografie dell'evento e tanti video. Inoltre, troverete la storia del Premio, come è nato e come si evoluto è negli anni, l'impegno dei partner istituzionali come l'ISS, da sempre a fianco agli organizzatori.

Il premio è organizzato dall'Osservatorio Malattie Rare, in partnership con il Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS, Orphanet, Fondazione Telethon e Uniamo FIMR Onlus.

I temi premiati spaziano dalle terapie avanzate alla comunicazione di messaggi importanti sul valore della diversità. E' stata premiata anche la capacità di rappresentare in maniera inedita e originale la reazione umana di fronte a una malattia rara e sconosciuta che, spesso, si abbatte sulle famiglie come una violenta e inaspettata tempesta.

Non da ultimo, il Premio OMaR quest'anno offre un'attenzione speciale al lavoro delle agenzie di stampa, che spesso lavorano dietro le quinte e che invece rappresentano una fonte preziosa d'informazione per molti comunicatori.

Sfogliatelo, leggetelo e, speriamo, emozionatevi nel rivivere la Cerimonia del Premio OMaR 2019.

Ilaria Ciancaleoni Bartoli

Danilo Magliano



PREMI OMAR

I vincitori dell'edizione 2019

Adriana Bazzi, Il Corriere della Sera, con l'articolo "Taglia & Cuci del DNA. Purché nelle mani giuste" (*Premio Giornalistico Categoria Stampa e Web*).

Emilia Vaccaro, PharmaStar, "B-Side" (*Premio giornalistico categoria audio video*).

Barbara Di Chiara, Adnkronos, "Storia di Chiara, la febbre mediterranea mi ha tolto l'infanzia" (*Premio della giuria*).

Cristina Tognaccini, AboutPharma, "Speranze da terapia genica e oligonucleotidi antisenso" (*Menzione speciale*).

Parent Project Onlus, "In viaggio con Luca" (*Premio per la migliore campagna di comunicazione*).

Stefano Scherma, "Faire Avec" (*Premio per la migliore divulgazione attraverso foto, illustrazioni o fumetti*).

Associazione Sindrome di Prader Willi Campania, "Ciak! Molto bene!" (*Premio per la migliore divulgazione attraverso video*).

Anna Meldolesi, Blog CRISPeR MANIA (*Premio Eugenio Aringhieri*).

and the
WINNER is...



Il Premio OMAR per la comunicazione delle malattie rare e dei tumori rari

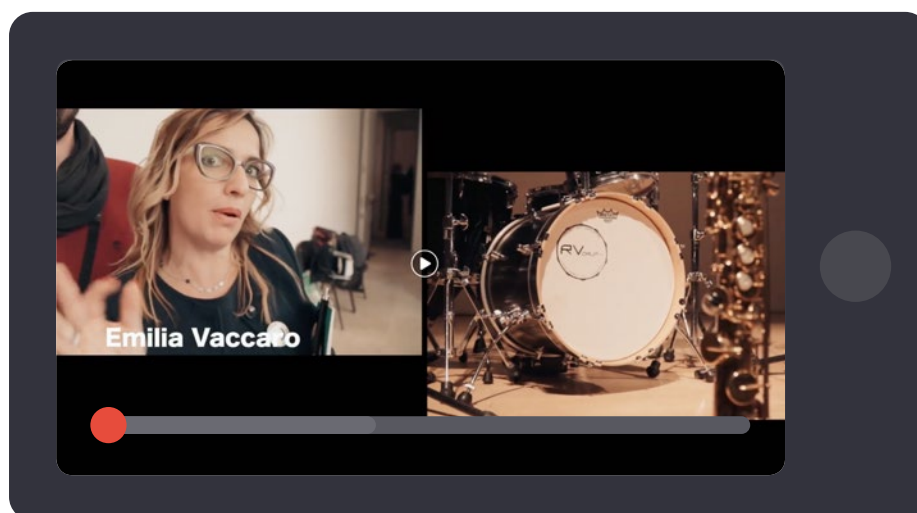
Il Premio OMaR nasce nel 2012, come Premio Giornalistico dedicato alle malattie e ai tumori rari, da un'idea di Ilaria Ciancaleoni Bartoli, direttore dell'Osservatorio Malattie Rare, prima ed unica testata giornalistica italiana dedicata alle malattie rare.

La prima edizione del Premio è stata organizzata insieme a Telethon e Orphanet Italia, con la collaborazione di Uniamo FIMR Onlus e del Centro Nazionale Malattie Rare. Un Premio dedicato a chi ha scelto di fare comunicazione corretta nell'ambito della complessità per eccellenza: le malattie rare.

Scoperte scientifiche dai nomi altisonanti ma a volte ancora troppo lontane dai pazienti, eccellenze mediche italiane ed internazionali, storie di speranza ma anche drammi da raccontare senza pietismo, buone pratiche e situazioni da denunciare. Queste e molte altre sono state le tematiche affrontate dai tanti giornalisti premiati nel corso degli anni. Tg2 Medicina 33, Presadiretta Rai 3, Redattore Sociale, Wired, Vanity Fair, Focus, Repubblica, Corriere della Sera, Pharmastar: sono solo alcune delle testate premiate dalla Giuria, composta dai rappresentanti dei 5 enti organizzatori, nel corso delle 6 edizioni dell'iniziativa.

La cerimonia di premiazione che ricorre ogni anno in occasione della giornata mondiale delle malattie rare, il 28 febbraio, è sempre un'occasione per celebrare questa giornata festeggiando, ma anche discutendo di argomenti fondamentali in quest'ambito, come le politiche sociosanitarie dedicate alle malattie rare e l'innovazione in ambito biomedico.

La partnership tra OMaR, CNMR, Orphanet, Telethon e Uniamo FIMR, ormai consolidata, permette al Premio di crescere, edizione per edizione, e di registrare una sempre maggior partecipazione e interesse, non solo dei giornalisti ma



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

Dietro le quinte del Premio OMaR 2019



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

Il Video Racconto della VI Cerimonia di premiazione del Premio OMaR

anche di associazioni, registi, videomaker, fotografi, agenzie, tutti professionisti che, con strumenti diversi, fanno comunicazione sul tema.

Tant'è che dalla quinta edizione l'iniziativa si apre a tutti i linguaggi della comunicazione. Non più, quindi, solo un momento riservato ai giornalisti, ma un concorso aperto al più ampio mondo della comunicazione, che include, ad esempio, gli autori di campagne social, pubblicitari, autori di libri e fumetti, artisti e filmmaker. Per poter valutare al meglio queste forme di comunicazione, altrettanto preziose e necessarie, il Premio OMaR si avvale ora della collaborazione di FERPI [Federazione Relazioni Pubbliche Italiana], del Festival Uno Sguardo Raro e del fotografo e regista Michelangelo Gratton, fondatore di Ability Channel.



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

Premio OMaR per le malattie rare: vincono le terapie avanzate e la lotta ai pregiudizi

La VI Edizione del Premio OMaR si è conclusa nella suggestiva cornice dell'Ara Pacis Augustae, in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare 2019, ed ha visto la partecipazione di oltre 200 persone.

Sei premi, più una menzione e un premio speciale alla memoria di Eugenio Aringhieri, assegnati dalla giuria a chi è stato in grado di affrontare correttamente il tema delle terapie avanzate, trasmettendo un messaggio di positività che non induce però a false speranze. Allo stesso modo, i giurati hanno dato le proprie preferenze a chi che si è dimostrato capace di rompere gli schemi della comunicazione dando una visione diversa della comunità dei malati rari. Non da ultimo, il premio di quest'anno offre un'attenzione speciale al lavoro della stampa specializzata e alle agenzie di stampa, che spesso lavorano dietro le quinte e che invece rappresentano una fonte preziosa d'informazione per molti comunicatori.

Il Premio OMaR ha ricevuto quest'anno il patrocinio di Eurordis, Alleanza Malattie Rare, Ability Channel, Festival Uno Sguardo Raro, Centro Documentazione Giornalistica, Comunicazione Pubblica, Consiglio Nazionale Ricerche (CNR), Federazione Italiana Editori Giornali (FIEG), Federazione Nazionale Stampa Italiana (FNSI), Federazione Relazioni Pubbliche Italiana (FERPI), Ordine Nazionale dei Giornalisti (ODG), Unione stampa periodica Italiana (USPI) e Whin (Web Health Information Network).

A questa edizione hanno partecipato diversi sponsor che hanno sostenuto l'iniziativa: Biogen; C4T; Sobi; Amicus; Sanofi genzyme; Shire Italia Spa ora parte di Takeda; Chiesi; Baxter; Pfizer; Roche; Aegerion; Alnylam; Akcea; APR; Celgene; Grifols; Kyowa Kirin; Merck Serono; PTC Therapeutics; Sarepta; Vertex.

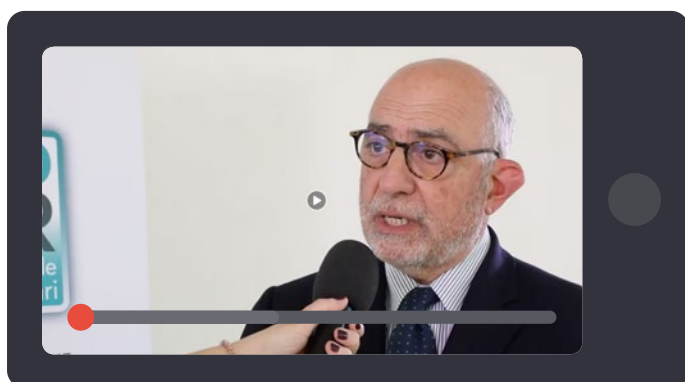


▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

Intervista al prof. Bruno Dallapiccola

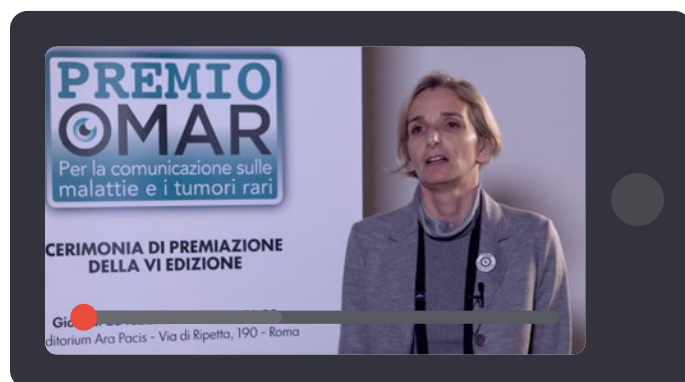
OSSERVATORIO TERAPIE AVANZATE

Durante la cerimonia conclusiva della VI edizione del Premio OMaR è stato presentato, in anteprima nazionale, il nuovo progetto di casa RareLab, nato dall'esperienza di Osservatorio Malattie Rare: Osservatorio Terapie Avanzate. Un portale di informazione indipendente a autorevole ma anche una piattaforma di confronto che nasce dall'alleanza tra giornalisti esperti e science writer affiancati da un **Comitato Scientifico d'eccellenza** che vede riuniti **Anna Cereseto, Gilberto Corbellini, Giulio Cossu, Michele De Luca, Franco Locatelli, Anna Meldolesi, Luigi Naldini** e **Paolo Rossi**, tra i maggiori esperti italiani ed internazionali di terapie avanzate. A completare il quadro d'eccellenza è **Fondazione Telethon**, prima realtà di ricerca ad aver portato le terapie avanzate in Italia, che patrocina il progetto.



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

Intervista al Prof. Paolo Rossi per Osservatorio Terapie Avanzate



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

Intervista a Francesca Ceradini, coordinatrice Osservatorio Terapie Avanzate





**Emofilia,
come spiegarla
attraverso un servizio
giornalistico su uno
spettacolo teatrale**



A vincere la VI edizione del **Premio giornalistico OMaR** per la Comunicazione sulle malattie e i tumori rari, nella **categoria video** è il servizio “B-side, il primo spettacolo teatrale che porta in scena l'emofilia» realizzato da **Emilia Vaccaro**, giornalista della testata **PharmaStar**.

Il servizio vincitore del Premio nella categoria video ripercorre lo spettacolo teatrale “**B-side, siamo tutti diversi**” che racconta agli adolescenti la diversità, non come problema ma “come caratteristica”, prendendo in prestito le parole di Daniela Quarta, presidente della **Banda Sciapò**, associazione culturale di Milano che ha realizzato lo spettacolo.

La motivazione della giuria è stata la seguente: «Si può parlare correttamente di malattie rare facendo un servizio televisivo su uno spettacolo teatrale? Evidentemente sì e il servizio di Vaccaro ci riesce molto bene. Senza sminuire le implicazioni di una patologia cronica e rara come l'emofilia, il video riesce a comunicare, in perfetta assonanza con lo spettacolo di cui tratta, una nuova immagine di chi è oggi affetto da questa patologia. Lo fa con un linguaggio semplice e originale capace di portare con immediatezza il messaggio a tutti gli spettatori».

Lo spettacolo è stato scritto e diretto da Alessandro Marchello, drammaturgo e componente della Banda Sciapò ed è stato patrocinato dalla **Fondazione Paracelso**, con il supporto di **ATE** (Associazione Toscana Emofilici onlus) per la tappa Toscana e il contributo non condizionato di **Sobi Italia**.

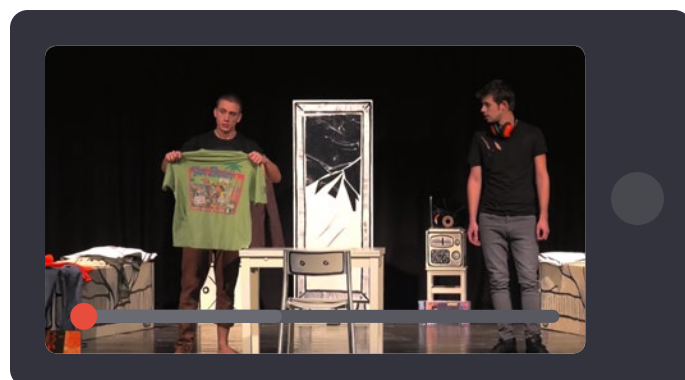
La prima tappa dello spettacolo è stata, quella di Firenze ma ha già emozionato i ragazzi di altre città e in programma ci sono numerose tappe lungo tutto lo stivale.

«Siamo felici di far parte di questo enorme progetto e siamo felici per Emilia la giornalista di PharmaStar che è stata premiata per il suo video sul nostro spettacolo. La tournèe di B-side è appena iniziata, molte sono le città che visiteremo».



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

Intervista ad Emilia Vaccaro



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

B-SIDE, il primo spettacolo teatrale che porta in scena l'emofilia



mo ed andremo a incontrare persone che avranno il desiderio e la fortuna di vedere il racconto della nostra storia» sottolinea **Daniela Quarta**.

La storia messa in scena evidenzia che in fondo siamo tutti diversi, caratterialmente e geneticamente e vuole essere un inno alla diversità in tutte le sue forme anche quando si esprime nelle vesti di una malattia molto rara come l'emofilia B o la passione per i dischi introvabili o un carattere molto forte e battagliero.

Ennio ed Emilio sono due fratelli gemelli ognuno con le proprie particolarità. Emilio è appassionato di pezzi rock di nicchia, i «B side»: pezzi poco conosciuti, rari ed Ennio ha la forma più rara di emofilia, l'emofilia B. Ma in fondo entrambi i ragazzi hanno passioni e incertezze di tutti i ragazzi di oggi, come li ha anche Monica, una ragazza molto battagliera fidanzata di Ennio.

«Sono molto contenta di aver vinto questo Premio e ancora di più di esserci riuscita con questo servizio perché credo nei mezzi di informazione e comunicazione “alternativi”, come il teatro. Per arrivare ai giovani serve un linguaggio simile a quello che utilizzano loro e bisogna raccontare storie di quotidianità in cui spesso ci troviamo di fronte alla diversità ma non sempre la affrontiamo come opportunità» ha dichiarato **Emilia Vaccaro**.

«Il Premio che Emilia ha ricevuto è un importante riconoscimento per il suo lavoro, il suo impegno e l'entusiasmo che ripone nelle sue attività ed è per tutti noi motivo di grande soddisfazione – ha dichiarato **Daniilo Magliano**, direttore della testata giornalistica PharmaStar. Con i nostri video, che sono arrivati quasi a quota 6mila, cerchiamo di raccontare le tante storie che ci sono dietro ai farmaci. Parliamo delle ricerche svolte nei laboratori e nei centri clinici di tutto il mondo. Qualche volta abbiamo anche la possibi-

lità di raccontare le vittorie sulla malattia o come in questo caso quelle sui pregiudizi e l'emarginazione di cui può soffrire chi è colpito da una malattia rara. Cercare di stare sempre dalla parte dei malati è il faro che ci guida ogni giorno».

I tre giovani attori, Nicolò Pessi, Alessandro Negri, Isabella Ravetta con linguaggio molto familiare ai giovani ma mai volgare riesce a far arrivare messaggi importanti quali l'importanza di essere se stessi, con le proprie caratteristiche e rarità e anche informazioni su una patologia che fino a non molto tempo fa a causa di sanguinamenti spontanei e improvvisi condizionava anche una semplice passeggiata o il partecipare a una festa tra amici.

«Benvenute le iniziative per ampliare la conoscenza dell'emofilia, una patologia rara e ancora parzialmente misconosciuta, e complimenti a chi, come Emilia, riesce a raccontarle in maniera incisiva ed efficace» ha commentato **Andrea Buzzi**, presidente della Fondazione Paracelso.

La vita dei pazienti con emofilia B negli ultimi anni è decisamente migliorata non solo in termini di anni di vita guadagnati ma anche in qualità della stessa. Oggi sono, infatti, disponibili dei fattori della coagulazione (fattore IX) ad emivita prolungata che vanno infusi per via endovenosa ogni 7-14 giorni rispetto alle precedenti infusioni che andavano eseguite due volte a settimana. Forse la percezione della malattia non ha seguito la stessa evoluzione positiva ed ecco perché gli spettacoli teatrali e il loro racconto con i video, come in questo caso, sono utili a spazzare via vecchi tabù e vecchi preconcetti.



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

**Un progetto di Sobi vince uno dei Premio OMaR
a sottolineare l'impegno nelle malattie rare**



**Come spiegare
l'editing genomico,
rigore scientifico
alla portata di tutti**

«Per il rigore con il quale ha raccontato lo stato dell'arte di alcune nuove tecniche biomediche che stanno alla base degli approcci terapeutici sperimentali più avanzati, come il genome editing». È questa la motivazione alla base dell'assegnazione del **Premio giornalistico OMaR Categoria Stampa e Web** alla giornalista **Adriana Bazzi**, con l'articolo "Taglia & Cuci del Dna. Purché nelle mani giuste" pubblicato sul **Corriere della Sera**.

«Sono contenta di aver ricevuto questo Premio prestigioso – spiega la giornalista – perché coinvolge un tema d'avanguardia, che è quello della possibilità di manipolare il Dna. Devo ringraziare anche il giornale per cui scrivo, Il Corriere della Sera, poiché dà spazio a questo argomento difficile ed importante da comunicare perché, non solo svela i progressi della ricerca scientifica, ma pone anche una serie di questioni etiche che il pubblico dovrebbe conoscere» ha commentato Bazzi.

Il primo bio-hacker di se stesso, come lo definisce la stessa Bazzi nel suo articolo è un americano di 36 anni, specializzato in biologia molecolare e biofisica impegnato nella manipolazione genica. Il suo nome è Josiah Zayner, lo scorso ottobre in diretta su Internet, si è iniettato nel braccio destro quella che oggi si chiama DIY (do-it-yourself) therapy: una terapia fai-da-te.

«Il mio articolo parla della possibilità di manipolare il Dna su se stessi: ci sono persone che fanno queste sperimentazioni sulle proprie cellule, per aumentare la forza muscolare. Ma queste tecniche, come ci hanno informato dalla Cina recentemente, possono essere usate anche sugli embrioni: ciò significa modificare delle caratteristiche che poi vengono trasmesse alla prole e il risultato potrebbe aprire scenari interessantissimi per la cura delle malattie, ma anche porre problemi etici di estrema rilevanza» ha aggiunto Bazzi.

Ovviamente l'editing del Dna può avere delle applicazioni molto interessanti in ambito di salute e dare una possibilità di guarigione a diverse patologie.



Come spiega dettagliatamente Bazzi, questa tecnica, modificando parti del nostro patrimonio genetico, può far distruggere sequenze geniche implicate in malattie o sostituirle con sequenze sane. Quindi una vera e propria sostituzione a differenza della terapia genica che aggiunge geni sani ma che si posizionano casualmente nel Dna del soggetto trattato.

L'identificazione dei geni viene fatta in maniera molto precisa come nel caso della tecnica dello zing finger utilizzato ad esempio nei pazienti con infezione da Hiv; in questo caso è stato identificato, nei linfociti dei pazienti, il gene del recettore che permette al virus Hiv di infettare le cellule umane. È una tecnica che può essere applicata in diverse malattie rare come l'immunodeficienza legata al cromosoma X e l'immunodeficienza da iperIgM.

Nell'articolo vincitore si parla anche di evoluzione delle tecniche di editing genomico, fornendo spiegazioni sulla Crispr-Cas9 ed esempi del suo utilizzo come esperimenti eseguiti animali da laboratorio, ma anche sugli embrioni.

«Penso che ora sia necessario ragionare su nuovi modi di comunicare, ad esempio attraverso i social media, perché attualmente l'informazione passa ancora sui media tradizionali, ma i giovani, che saranno i pazienti di domani, oggi non leggono più i giornali o i siti tradizionali: vanno a cercare informazioni su You Tube. Le nuove generazioni di giornalisti quindi – conclude Adriana Bazzi – devono imparare ad usare i nuovi media e ripensare le regole di un giornalismo che sfrutta queste nuove possibilità, senza però dimenticarsi dell'importanza della verifica delle fonti, per contrastare il fenomeno sempre più dilagante delle fake news».



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

**Adriana Bazzi,
vincitrice categoria stampa e web**



**L'editing genomico
spiegato in un libro
e in un blog**



Quest'anno il Premio OMaR ha voluto ricordare Eugenio Aringhieri, tra i più noti e apprezzati dirigenti dell'industria farmaceutica italiana, presidente del gruppo Biotecnologie di Farmindustria, deceduto prematuramente lo scorso anno.

Il premio speciale “Eugenio Aringhieri” è andato ad **Anna Meldolesi** che si è distinta per aver portato all'attenzione di un pubblico ampio il tema dell'editing genomico attraverso il **blog CRISPeR MANIA** (<https://crispr.blog>) e le iniziative collegate, tra le quali un libro “E l'uomo creò l'uomo” di straordinaria capacità divulgativa e scorrevolezza nonostante la tematica complessa.

«Dal 2013 in poi il mondo delle biotecnologie è stato attraversato da una rivoluzione innescata da una nuova tecnica che si chiama CRISPR e che consente di modificare i genomi in modo più semplice e più preciso» ha dichiarato la vincitrice.

Come riportato nel suo blog, il sistema Crispr e le altre varianti dell'editing attualmente allo studio promettono di trasformare le scienze della vita, consentendo di correggere i genomi con una



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

**Il VI Premio OMaR ricorda Eugenio Aringhieri
con un blog sulle terapie avanzate**

precisione senza precedenti e di farlo in modo facile ed economico, con applicazioni che sono destinate a interessare una vasta gamma di settori produttivi, dal farmaceutico all'agroalimentare.

«Ho iniziato a seguire da subito l'evoluzione di questa tecnica che ha entusiasmato i laboratori, parlando con i ricercatori, vedendo come evolvevano le narrazioni e anche la sua immagine pubblica e ho raccontato questa storia scientifica e anche di comunicazione in un libro e poi in un blog dove continuo a raccontare come cambia questa tecnica e quali speranze sta accendendo attraverso delle cronache dalla frontiera della ricerca perciò sono molto felice di ricevere questo premio intitolato a un innovatore come Aringhieri» ha aggiunto Meldolesi.

Nel suo blog Meldolesi racconta tutti i giorni le novità che riguardano e coinvolgono la CRISPR applicata ai più svariati settori, alle piante, agli animali, all'agricoltura quindi le sue applicazioni e le sue narrazioni, con curiosità e apertura al confronto con punti di vista diversi.

«È un onore poter associare il nome di mio padre al concetto di innovazione; questa è stato un cruccio che lo ha tenuto occupato in tutti gli anni che ha lavorato sia nel gruppo Dompè che nella scommessa del Nerve Growth Factor e quindi la ricerca del premio nobel Rita Levi Montalcini» ha commentato Giorgio Aringhieri, figlio di Eugenio.

Anna Meldolesi scrive di scienza sul *Corriere della Sera* e insegna giornalismo scientifico al Master di giornalismo dell'Università IULM a Milano. A partire dal 2000 ha raccontato l'evoluzione del biotech su testate italiane e straniere, tra cui *Nature Biotechnology*.



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

**Anna Meldolesi,
vincitrice Premio Eugenio Aringhieri**



**“In viaggio
con Luca”,
migliore campagna
di comunicazione**

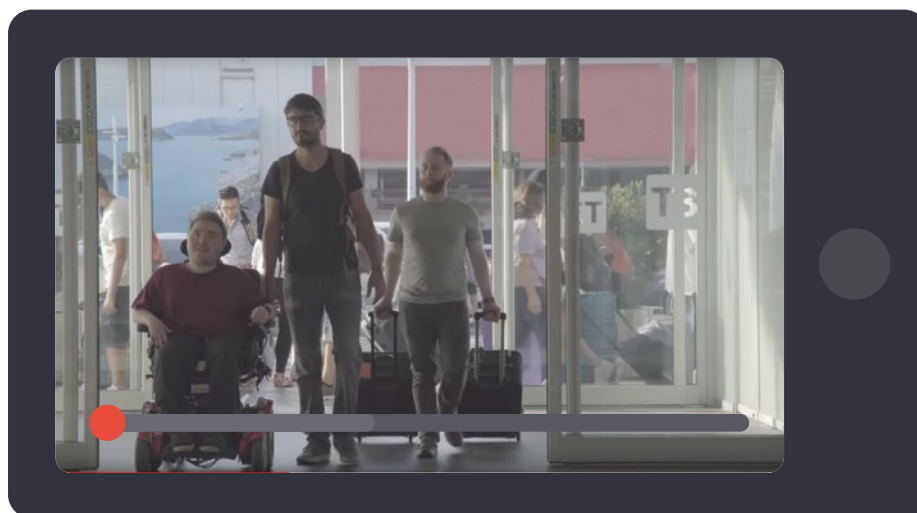
Ad aggiudicarsi il **Premio per la migliore campagna di comunicazione** è lo spot “In viaggio con Luca” realizzato da **Parent Project onlus**.

Luca, il protagonista dello spot, ha 27 anni e ha compiuto il suo primo viaggio in autonomia in Norvegia, in compagnia di suo fratello e del suo migliore amico. Un viaggio fatto di emozioni, risate, paesaggi meravigliosi e voglia di condividere. Nulla di straordinario forse, ma Luca ha la distrofia di Duchenne, si muove su una carrozzina elettrica e per lui un viaggio in autonomia rappresenta il raggiungimento di un obiettivo importante.

La Duchenne è la forma più grave delle distrofie muscolari, che si manifesta nei primi anni dell'infanzia e **colpisce 1 su 5000 neonati maschi**. La Duchenne è inesorabile: comporta la degenerazione progressiva del tessuto muscolare scheletrico, compresi i muscoli respiratori del cuore.

Al momento non esiste una cura, ma i progressi della ricerca hanno permesso di raddoppiare l'aspettativa di vita di chi è affetto da questa patologia.

«Dobbiamo essere noi disabili i primi a considerarci le persone normali che siamo: la rivoluzione deve partire prima di tutto da dentro di noi. Cominciare a ritenerci possibili di avere una vita soddisfacente è il solo modo per mostrare al mondo che ne siamo capaci. Ma nemmeno dobbiamo pensare che essendo disabili tutto ci sia dovuto: dobbiamo guadagnarci le possibilità, niente ci deve essere regalato, abbiamo gli stessi diritti e doveri di ogni essere umano».



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

In viaggio con Luca
Parent Project onlus

Sono parole che Luca pronunciava qualche anno fa. Nella sua vita ha dovuto superare molte barriere, architettoniche e culturali, per costruirsi un “futuro” Oggi è laureato, lavora nella comunicazione, ha grandi obiettivi ed è impegnato a promuovere la ricerca per la sua patologia.

«Con i miei amici ho raggiunto questa meta – spiega nello spot- ma il viaggio per fermare la Duchenne deve continuare».

Il cuore dello spot è proprio il parallelo proposto tra il viaggio compiuto materialmente da Luca e il progresso della ricerca e della gestione clinica, fondamentali per offrire un presente e un futuro di qualità a tutti i bambini e i giovani che oggi vivono con questa patologia. Al contempo, su un ulteriore livello, la campagna intende valorizzare il tema della qualità della vita: ogni giovane adulto con disabilità, infatti, dovrebbe avere gli strumenti e le opportunità per essere protagonista attivo del proprio quotidiano e per progettare il proprio futuro.

Un futuro che per molto tempo ai ragazzi con la Duchenne era stato “negato”, perché fino a qualche anno fa era molto frequente che la morte sopraggiungesse entro i venti anni



di età. La messa a punto di un approccio multidisciplinare, che comprende la farmacologia, la fisioterapia, la chirurgia ortopedica, la prevenzione cardiologia e l'assistenza respiratoria, ha permesso di limitare gli effetti della malattia e di migliorare le condizioni di vita.

Ed è proprio per sostenere questo tipo di approccio che nasce lo sport di Parent Project onlus, legato a una raccolta fondi per sostenere il ricavato dell'iniziativa andrà a sostenere il progetto "Formazione e consulenza fisioterapica per i pazienti con distrofia muscolare di Duchenne e Becker e le loro famiglie».

I centri coordinatori del progetto saranno la rete dei Centri Clinici NeMO (*Neuromuscular Omnicentre*), con la sede di Roma, presso il Policlinico A. Gemelli, la sede di Messina, presso il Policlinico G. Martino e quella di Milano, presso l'Ospedale Niguarda Ca' Granda ed il Reparto di Anestesia e Rianimazione Pediatrica dell'Azienda Ospedaliera Nazionale SS. Antonio e Biagio e C. Arrigo di Alessandria. Il progetto vedrà, inoltre, la collaborazione dell'Associazione Italiana Fisioterapisti (AIFI).

Parent Project onlus è attiva in Italia dal 1996, con il fine di migliorare la qualità della vita dei bambini e ragazzi affetti da tale patologia, attraverso tre obiettivi primari: informare e sostenere le famiglie, promuovere e finanziare la ricerca scientifica e sviluppare un network collaborativo in grado di diffondere procedure di trattamento clinico e di emergenza, linee guida e protocolli terapeutici e centri di riferimento su tutto il territorio nazionale.

In particolare Parent Project finanzia la ricerca scientifica attraverso progetti di ricerca, borse di studio per ricercatori e l'acquisto di strumenti diagnostici.

Dal 2002 ha dato vita al Centro Ascolto Duchenne, servizio di informazione e divulgazione clinica, legale e sociale, rivolto alle famiglie e agli specialisti e ha inoltre sviluppato, in collaborazione con Oracle Italia, il Registro Italiano DMD/BMD: banca dati on-line che intende colmare la mancanza di informazioni sui pazienti affetti da Distrofia muscolare di Duchenne/Becker e permettere la comunicazione relativa alle sperimentazioni cliniche.



FONDAZIONE



Organizzato da:



orphanel.net



In partnership con:



CERIMONIA DI PREMIAZIONE DELLA VI EDIZIONE

Giovedì 28 febbraio 2019 - ore 16,30
Auditorium Ara Pacis - Via di Ripetta, 190 - Roma

Nell'ambito della Giornata Mondiale Malattie Rare

**Le malattie rare
spiegate attraverso
scatti di vita
quotidiana**

Gli scatti di **Stefano Scherma** conducono l'osservatore all'interno della quotidianità del paziente con malattia rara, senza note di pietismo né compassione, ma valorizzando la bellezza dei piccoli e inconsapevoli gesti della vita di ogni giorno. È proprio questo che ha convinto la giuria del Premio OMaR assegnandogli il **Premio come migliore divulgazione con foto, illustrazioni e fumetti**. La raccolta di foto, "Faire Avec", che ha immortalato momenti di quotidianità di 3 bambini e una adolescente affetti da malattie rare è stata giudicata da Michelangelo Gratton di Ability Channel.

"Faire avec" è un progetto di reportage, incominciato nel 2017, è composto da quattro storie singole. Le immagini illustrano cosa significa essere affetto da una malattia rara e cosa comporta essere genitore, parente, amico di una persona affetta da una patologia rara.

Questi scatti mostrano con sensibilità e delicatezza la quotidianità della vita delle persone affette e di chi vive insieme. Come sottolinea Scherma sul suo sito www.stefanoscherma.com, dove è possibile emozionarsi con diversi suoi progetti, queste quattro storie si possono leggere singolarmente, ma anche insieme in modo da costruire un racconto di racconti che da uno sguardo approfondito sul tema "malattia rara".



«Ho focalizzato l'attenzione dei miei scatti non solo sull'aspetto della patologia, ma anche, se non soprattutto, sulle strategie di adattamento e di resilienza e di sviluppo delle potenzialità individuali. Le malattie rare sono rare, ma a qualcuno tocca» sottolinea Scherma.

I piccoli protagonisti delle raccolte fotografiche sono: **Adrien**, 12 anni, è un ragazzino affetto da sindrome di Angelman (delezione cromosoma 15 e patrimonio genetico ereditato solo da uno dei due genitori); **Emma**, 25 anni, è una ragazza con la sindrome du Cri du chat (delezione di una parte del quinto cromosoma) e infine **Marco** 6 anni e **Hervé** 4 anni hanno una patologia talmente rara che non è codificata tra le 6-8000 malattie rare.

«Hervé è nato con una malattia che mai nessuno ha diagnosticato anche se abbiamo eseguito tantissimi esami genetici e clinici. L'unico segno evidente appena nato era una malformazione alla mandibola e il mento sfuggente. La sua è una malattia ultra-rara. L'unica cosa certa che alcuni dei nervi cranici non funzionano bene. Si tratta di quei nervi particolari che invece che dal midollo spinale partono direttamente dal tronco encefalico e che servono a fare molte cose tra cui deglutire, succhiare, tossire, fare delle smorfie e muovere gli occhi. Queste cose Hervé non riesce a farle o le fa molto male». Agnieszka e Patrik, genitori di Hervé.

Nel 2017 è nata l'Associazione "la casa di sabbia" per sostenere le famiglie con i bambini disabili gravi per i quali il sistema socio-sanitario italiano non prevede soluzioni adeguate per garantire le migliori cure e assistenza a domicilio e preservare la vita familiare (www.lacasadisabbia.org).

«Faire avec è la volontà determinata di vivere e essere felice. Che cosa voglio io nella vita? Essere felice. Che cosa voglio per Marco ? La sua felicità. A lui non le servono la mia rabbia, la mia tristezza o la mia frustrazione. Marco merita pace, serenità e gioia... Questo è lo scopo di tutti i giorni...» Marjorie - la mamma di Marco.

Stefano Scherma si avvicina al fotogiornalismo e al reportage sociale nel 2010. A partire dal 2014 approfondisce la ricerca del linguaggio ed editing fotografico anche seguendo lezioni di perfezionamento con il fotoreporter romano Valerio Bispuri. Con Bispuri è nata una collaborazione come assistente durante i suoi lavori di workshop in Argentina. Dal 2015 sta lavorando al progetto: "Pase libre" una panoramica sull'identità di genere in Sudamerica.

Sindrome di Angelman

La Sindrome di Angelman è una sindrome genetica, descritta la prima volta nel 1965 dal pediatra inglese Harry Angelman, causata dall'assenza di una porzione del cromosoma 15 (porzione contrassegnata come 15q11-q13). La malattia si osserva solo nelle persone in cui la mancanza riguarda il cromosoma 15 di origine materna. A causa di un complesso meccanismo biologico chiamato imprinting, infatti, i geni contenuti in questa porzione del cromosoma 15 sono funzionanti solo nel cromosoma materno, e sono "spenti" in quello paterno.

La Sindrome di Angelman è caratterizzata da ritardo grave dello sviluppo psicomotorio, linguaggio gravemente compromesso o assente, deficit dell'equilibrio dinamico e movimenti scoordinati (atassia) con tremori agli arti, comportamento tipico caratterizzato da contegno generalmente felice e facilità nella relazione, iperattività motoria, ipereccitabilità con ridotto span attentivo, rari accessi di riso immotivato.

Cri du Chat

La Cri Du Chat è una malattia genetica rara che dipende dalla delezione di una regione più o meno estesa del braccio corto del cromosoma 5, e che sta registrando un calo nella frequenza grazie alla diagnostica prenatale. I segni clinici principali comprendono il pianto acuto monotono (da cui origina il nome della sindrome del 'miagolio del gatto'), la microcefalia, la sella nasale ampia, l'epicanto, la micrognazia, le anomalie dei dermatoglifi e il grave ritardo psicomotorio e mentale. L'incidenza varia tra 1/15.000 e 1/50.000 nati vivi.





**“Ciaak!
Molto bene!”**

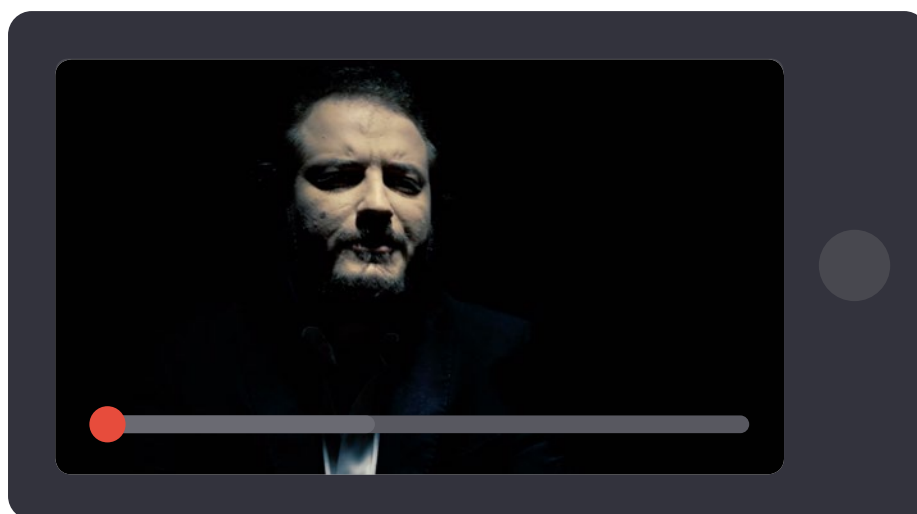
Premio per la migliore divulgazione attraverso video

È **Associazione Sindrome di Prader Willi Campania** ad aggiudicarsi il **Premio per la migliore divulgazione attraverso video** con lo spot “Ciak! Molto bene!”. Il video ha colpito la giuria del Festival Uno Sguardo Raro per la capacità di rappresentare in maniera inedita e originale la reazione umana di fronte ad una malattia rara e sconosciuta che arriva in famiglia.

«Il Video presentato ci ha colpito per la capacità di rappresentare la reazione umana di una malattia rara che vive in famiglia – ha spiegato Serena Bartezzati, Coordinatrice del Festival Uno Sguardo Raro – Il buio, parole cupe e pesanti che accompagnano la diagnosi, parole che cadono come macigni ad ostacolare il percorso immaginato. Poi il buio però si dissolve e lascia spazio alla vita».

La vita con la Sindrome di Prader Willi può non essere facile. È una malattia rara, causata da anomalie ipotalamico-pituitarie, associate a grave ipotonia nel periodo neonatale e nei primi due anni di vita e alla insorgenza di iperfagia (aumento esponenziale dell'appetito) che esita nel rischio di obesità patologica durante l'infanzia e nell'età adulta, a difficoltà di apprendimento e a disturbi comportamentali anche gravi.

La Sindrome di Prader-Willi (PWS) è nota come la causa genetica più comune di obesità. Anche se la causa è complessa, è il risultato di una anomalia sul cromosoma 15. Essa si verifica nei maschi e nelle femmine in ugual misura, con una prevalenza che va da 1:10.000 a 1:30.000 casi. In Ita-



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

Ciak! Molto bene!

Associazione Sindrome di Prader Willi Campania



lia si stimano attualmente circa 800 pazienti. La PWS è una malattia estremamente complessa che colpisce l'appetito, la crescita, il sistema ormonale, il metabolismo, le funzioni cognitive e il comportamento. È tipicamente caratterizzata da ridotto tono muscolare, bassa statura, sviluppo sessuale incompleto, disabilità intellettiva, comportamento peculiare e tutte le complicanze dell'obesità. La terapia con ormone della crescita è in grado di agire positivamente sulla crescita staturale e sull'eccesso di tessuto adiposo.

La maggior parte dei casi di PWS sono attribuite a un errore di genetica spontanea che si verifica per la mancanza del contributo paterno in una specifica parte del braccio lungo del cromosoma 15.

Accettare una diagnosi di questo tipo non è facile. Il mondo può crollarti addosso. Ma con il giusto supporto si può rovesciare questa drammatica prospettiva, arrivando a pensare che «non esistono disabilità, ma solamente adattabilità».



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

**Intervista a Eugenio Grimaldi,
Associazione Prader-Willi Campania**

Per fornire il giusto supporto alle famiglie che si trovano ad affrontare questa diagnosi nasce nel 1991 in Lombardia la prima Associazione regionale di soggetti affetti da “sindrome di Prader Willi”.

Negli anni 90 il professionista di riferimento era il Prof. Giuseppe Chiumello, primario di endocrinologia pediatrica dell'Ospedale San Raffaele di Milano, che studiava la patologia e organizzava, per l'Associazione, incontri per le famiglie. Successivamente nacquero altre associazioni; in Piemonte, nel Veneto, nel Lazio, in Liguria, in Campania e in Emilia Romagna e i presidenti iniziarono a collaborare con i medici delle loro regioni, per costituire punti di riferimento per la prevenzione, la cura e la riabilitazione della sindrome. Nacquero così i Centri ospedalieri di riferimento. In Piemonte nel 1995 si sperimentò anche la pubblicazione del giornale “Impegno per una vita migliore” utile per informare le famiglie ed inoltre per realizzare una “Banca dati nazionale” dei soggetti affetti dalla malattia rara. Col passare del tempo, grazie alla partecipazione a trasmissioni televisive e alla cooperazione di medici, genetisti, endocrinologi e neonatologi i soggetti diagnosticati in tutta Italia divennero più di 200.

Oggi l'associazione Associazione Sindrome di Prader Willi Campania fa parte della Federazione Prader Willi www.praderwilli.it, che coordina tutte le associazioni regionali ed è dotata di un illustre comitato scientifico. Offre informazione e supporto, in particolare sui temi previdenziali e sul fronte dell'inclusione scolastica.





**“La storia di Chiara”,
raccontare
con professionalità
una malattia rara**

«Questo Premio sottolinea l'impegno delle agenzie di stampa che spesso fanno un lavoro che rimane un po' nell'ombra» è questo il primo commento di **Barbara Di Chiara**, giornalista di **Adnkronos** subito dopo la proclamazione come vincitrice del **Premio della Giuria**.

«Noi abbiamo due tipi di pubblico, uno è quello generalista delle persone che visitano il nostro sito internet e l'altro è quello dei giornalisti. Quindi, il nostro ruolo è sia informare le persone che sono alla ricerca di informazioni più generali anche su come riconoscere una malattia rara, ma dobbiamo anche informare i giornalisti che dovranno poi scrivere un loro personale articolo e quindi andare più sullo specifico» ha concluso Di Chiara.

«Storia di Chiara, la febbre mediterranea mi ha tolto l'infanzia» è un articolo che secondo la giuria da una parte rappresenta il riconoscimento della professionalità con cui la giornalista ha raccontato una rara malattia genetica, la febbre mediterranea familiare, ma anche il valore simbolico dell'impegno delle agenzie di stampa nel diffondere in modo puntuale e rigoroso informazioni scientifiche.

«È importante la specializzazione di chi scrive e l'impegno nel dare sempre informazioni puntuali, precise e verificate e in questo le agenzie di stampa sono la fonte più affidabile. Spesso è più efficace dal punto di vista della comunicazione raccontare le storie dei pazienti come nel caso dell'articolo che ho scritto perché sapere che cosa vuol dire avere una malattia rara e come questa impatta sulla vita di



La febbre mediterranea familiare

La febbre mediterranea familiare o Fmf, come suggerisce il nome, è una malattia più comune nel bacino mediterraneo, e soprattutto nei Paesi del Medio Oriente e nella parte più orientale della Turchia. Si è diffusa anche in Grecia e in Sud Italia a causa di correnti migratorie e fenomeni di colonizzazione negli scorsi millenni.

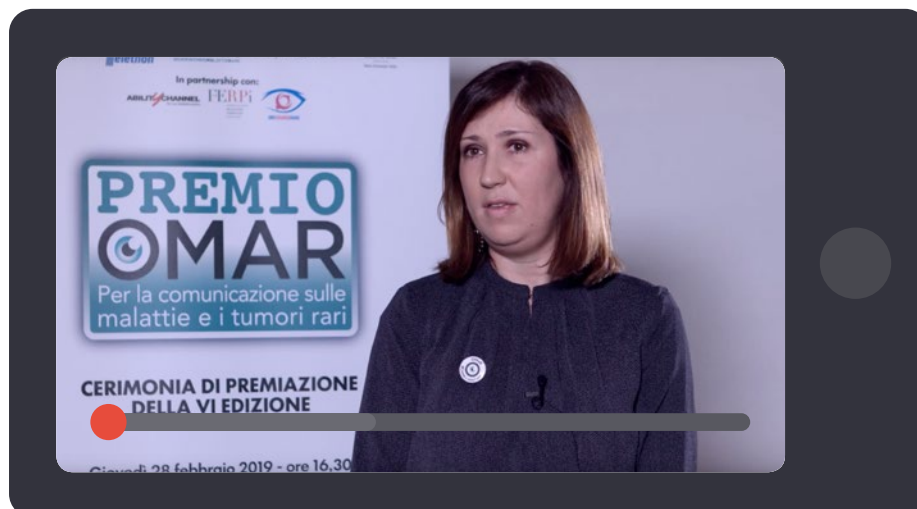
tutti i giorni e soprattutto di bambini, persone giovani ha veramente un impatto emotivo grande per il pubblico» ha aggiunto Di Chiara.

Nell'articolo viene raccontata la storia di Chiara, che oggi ha 19 anni e conduce una vita normale, ma non è sempre stato così. La ragazza è affetta da febbre mediterranea familiare e fa parte di quel 5-10% che non risponde alla cura con colchicina, l'unica disponibile finora. Ma gli esperti dell'ospedale Bambino Gesù di Roma lo scorso anno, quando è stato pubblicato questo articolo, hanno annunciato di aver messo a punto un nuovo trattamento.

Nell'articolo viene raccontata la vita di tutti i giorni con questa malattia a partire dalla difficoltà nel costruire delle amicizie.

Solo da grande Chiara è riuscita ad avere una vita sociale, a fare sport e studiare Legge all'università, frequentando regolarmente le lezioni.

Chiara ha infatti partecipato alla sperimentazione clinica del farmaco e fin dalla prima iniezione di interleuchina 1 ha visto cessare gli attacchi febbrili.



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

Intervista a Barbara Di Chiara - Adnkronos

A photograph of two women laughing joyfully. The woman on the left has red hair and is wearing a blue cardigan over a patterned top. The woman on the right has dark hair and is wearing a dark blazer. They are both smiling broadly, and the woman on the right is gesturing with her hand. The background is slightly blurred, showing what appears to be a social gathering.

**Malattie rare,
“Speranze
da terapia genica
e oligonucleotidi
antisenso”**

La **menzione speciale del Premio OMaR** quest'anno è andata a **Cristina Tognaccini**, giornalista di **AboutPharma** per il suo articolo "Speranze da terapia genica e oligonucleotidi antisenso".

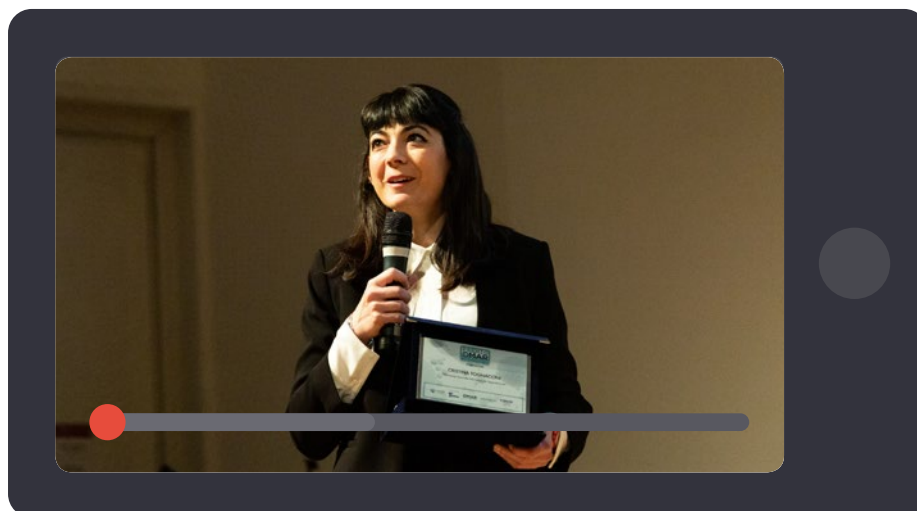
«Nel mio articolo parlo di terapie che sono un po' più avanti rispetto a quelle a cui siamo abituati a confrontarci tutti i giorni quindi terapie geniche, oligonucleotidi antisenso. Scrivo di medicina e mi fa piacere scrivere di terapie geniche perché oltre ad essere il futuro è anche un argomento che apre diverse tematiche come la sostenibilità economica e i costi e porta a tante riflessioni» ha dichiarato Tognaccini subito dopo il conferimento del Premio.

In questo articolo vengono spiegate con rigore scientifico i trattamenti 2.0 per la SLA, dalle cellule staminali pluripotenti indotte alla terapia genica tramite vettori virali o attraverso gli oligonucleotidi antisenso.

È raccontata con estrema chiarezza la storia della scoperta della proteina SOD1 responsabile, con oltre 180 possibili mutazioni del suo gene, dello sviluppo della malattia per accumulo enzimatico tossico.

Alcune aziende stanno lavorando sulla proteina SOD1 con tecniche di silenziamento dell'RNA messaggero in modo da ridurre l'enzima quando mutato. Tognaccini spiega in modo chiaro la differenza tra terapia genica e gli Aso, tecniche usate allo stesso scopo: silenziare l'RNA messaggero.

Vengono schematizzati i pro e i contro delle tecniche; ad esempio, è precisato come sopprimere totalmente, o comunque per molto tempo, la produzione della Sod, che potrebbe avere un ruolo fisiologico, a lungo andare potrebbe infatti avere delle ripercussioni negative.



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

**Cristina Tognaccini: menzione speciale
al VI Premio OMaR con 'Terapie 2.0'**

Certo gli studi condotti finora sono su modelli preclinici e non è detto che tutto funzioni allo stesso modo nell'uomo anche se i principali centri di ricerca coinvolti in questi studi evidenziano che sono stati rispettati dei criteri di riproducibilità nell'uomo.

Altro modello discusso nell'articolo riguarda le linee cellulari staminali umane in vitro, al momento osservato dalla comunità scientifica con notevole interesse, è quello basato.

Un altro filone di ricerca prevede di usare le staminali neuronali come sorgente per il trapianto. Per arrivare a una terapia mediata dalle cellule staminali sicura ed efficace però, devono essere prima affrontati e risolti diversi aspetti: tra cui l'identificazione della fonte cellulare più efficace, un protocollo di somministrazione applicabile e la definizione dei meccanismi terapeutici.

L'articolo non si focalizza solo sulle terapie ma anche sui nuovi orizzonti dal punto di vista diagnostico. Viene spiegato il meccanismo alla base di un nuovo possibile test non invasivo, condotto sul sangue che potrà essere usato per diagnosticare la malattia precocemente e per monitorarla nel tempo, anche in seguito a un trattamento sperimentale. Quelli che vengono ricercati sono i neurofilamenti (proteine che costituiscono "l'impalcatura" delle cellule nervose come i motoneuroni) che si sono infatti rivelati un ottimo strumento per diagnosticare precocemente le malattie neurodegenerative.

Insomma, tanto bolle in pentola nella ricerca in campo di Sla, dalle terapie alla diagnostica e bisogna continuare a raccontare questi avanzamenti in modo sistematico e preciso.





ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

299

**Malattie rare,
l'impegno del Centro
Nazionale Malattie
Rare – CNMR ISS**

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), diretto dalla **Dott.ssa Domenica Taruscio**, è riferimento per la **Rete Nazionale Malattie Rare** svolgendo sia attività di ricerca scientifica sia di sanità pubblica. Più specificamente, il CNMR «è riferimento a livello nazionale e internazionale per le malattie rare, integrando la ricerca scientifica, le funzioni di coordinamento e controllo tecnico-scientifico e le attività di sanità pubblica, sorveglianza e monitoraggio della Rete nazionale malattie rare, mediante il registro nazionale; opera in tutte le fasi della ricerca traslazionale relativa alle malattie rare, forma gli operatori del Servizio sanitario nazionale, promuove la qualità delle diagnosi e delle cure, fornisce informazione sui servizi e le normative di interesse, promuove l'inclusione sociale dei pazienti e partecipa allo sviluppo dei programmi comunitari e internazionali sulle malattie rare».

A raccontarci alcune delle principali attività è proprio la dott.ssa Taruscio, intervistata durante la Cerimonia del VI Premio OMaR, del quale il CNMR è co-organizzatore.

«Una delle attività più importanti del CNMR è quella legata ai registri nazionali delle malattie rare. In particolare il Registro Nazionale Malattie Rare rileva il numero di casi e la distribuzione sul territorio nazionale delle malattie rare identificate dalla normativa vigente, costituendo quindi il raccordo a livello centrale della rete clinica-epidemiologica nazionale. Si tratta di uno strumento scientifico molto importante perché ci offre una stima dei pazienti che noi abbiamo sul territorio nazionale, regione per regione e per ogni patologia. Su questo vi è la possibilità di effettuare studi di epidemiologia e di patogenesi».



Il Centro svolge ricerca sperimentale su selezionate patologie rare, inclusi alcuni tumori, anche in collaborazione con centri di eccellenza nazionali e internazionali. Inoltre realizza attività di ricerca epidemiologia e socio-sanitaria e si occupa di malattie rare senza diagnosi.

«Le malattie rare senza diagnosi rappresentano quasi il 30% del totale. Da anni siamo impegnati in collaborazioni internazionali e nazionali per fornire una diagnosi a pazienti che ne sono privi. Nel 2014 abbiamo contribuito a co-fondare il Network Internazionale delle malattie rare senza diagnosi (Undiagnosed Diseases Network International (UDNI, www.udninternational.org) che oggi vede la partecipazione di numerosi ricercatori e clinici di vari Paesi e Continenti; nel 2016 abbiamo coordinato abbiamo il progetto bilaterale Italia-USA, “Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy – USA project”, finanziato dal Ministero degli Affari Esteri della Cooperazione Internazionale (MAE), al quale partecipano centri di ricerca clinica italiani appartenenti alla Rete Nazionale Malattie Rare e il National Human Research Institute dell’NIH.

Queste iniziative garantiscono una concreta opportunità di incontro fra ricercatori geograficamente molto distanti, attraverso la condivisione di informazioni fenotipiche e genotipiche in maniera standardizzata, merito dell’impiego di software sviluppati con algoritmi in grado di unificare il linguaggio impiegato nella descrizione di un dato scientifico. Recentemente abbiamo anche inaugurato una Unità interdipartimentale che vede coinvolto non solo il CNMR ma anche 11 dipartimenti, più altri centri nazionali del nostro Istituto per un totale di 43 ricercatori con competenze importanti per un approccio multidisciplinare alle malattie senza diagnosi».

«Il CNMR fornisce il supporto scientifico al Centro di coordinamento, con sede all’Istituto Superiore di Sanità, del programma nazionale dello screening neonatale, voluto dalla legge 167. Il Coordinamento è costituito da esperti interni ed esterni all’ISS, da ricercatori, clinici, associazioni, un esponente del Ministero e uno di Agenas. Il coordinamento è stato istituito al fine di favorire la massima uniformità nell’applicazione sul territorio nazionale della diagnosi precoce neonatale delle malattie metaboliche rare neonatale. Pertanto, il suo ruolo è quello di monitorare questo processo per assicurare uniformità ed elevati standard di qualità, per poter garantire a tutti i neonati una diagnosi precoce e una corretta presa in carico in caso di malattie metaboliche ereditarie».

Il centro svolge inoltre attività di controllo esterno di qualità di test genetici eseguiti da laboratori pubblici e privati, distribuiti sul territorio nazionale, che utilizzano i test genetici a fini diagnostici; scopo di tale attività è di assicurare la validità, l'accuratezza, la precisione, la riproducibilità dei test genetici.

Una delle attività più note tra i pazienti è certamente il **Numero Verde Malattie Rare**: 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. Il numero è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.

Il Telefono Verde Malattie Rare (TVMR) è stato istituito il 29 febbraio 2008, in occasione della prima giornata di sensibilizzazione delle malattie rare. Il servizio è gestito direttamente dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, è a copertura nazionale e completamente gratuito.

A partire dal 2016 il Telefono Verde Malattie Rare ha avviato un servizio dedicato ai cittadini e in particolare alle giovani coppie che intendono avere un bambino di: informazione sulle corrette prassi di assunzione preconcezionale dell'acido folico per ridurre il rischio di malformazioni congenite; orientamento sui principali comportamenti che favoriscono la prevenzione primaria dei difetti congeniti quali l'evitare il fumo e il consumo di alcolici in gravidanza nonché l'uso corretto di farmaci.



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

**Centro Nazionale Malattie Rare,
un bilancio delle attività più recenti**

La metodologia che caratterizza l'intervento telefonico, fa riferimento ai principi e alle tecniche del counselling. Tale processo attraverso il dialogo e l'interazione aiuta la persona a gestire problemi, nonché a prendere decisioni autonome e consapevoli.

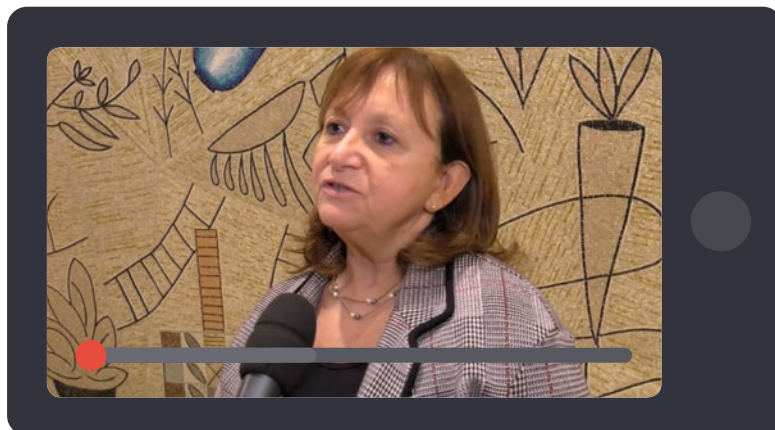
«Infine vorrei ricordare un'iniziativa che mi sta particolarmente a cuore: Il Volo di Pegaso. Si tratta di un concorso letterario, artistico e musicale che ha un duplice obiettivo: fornire spazi espressivi a persone con malattie rare, loro familiari e professionisti sanitari coinvolti e promuovere la conoscenza del complesso mondo delle malattie rare attraverso molteplici canali, consolidando il legame tra narrazione, nelle sue diverse forme, e promozione alla salute.

Ogni edizione ha un tema specifico: il tema della XI edizione de "Il Volo di Pegaso" è stata la "TENACIA".

Le numerose Associazioni di persone con malattie rare sono un importantissimo interlocutore per il confronto e lo scambio di esperienze, svolgendo un ruolo determinante per i pazienti e per le loro famiglie. Il CNMR ha instaurato con le Associazioni numerose e proficue collaborazioni su vari progetti. In particolare, ha realizzato diversi studi per valutare l'accessibilità ai servizi sociosanitari, la qualità dell'assistenza e della vita nelle persone con malattia rara e nei loro familiari.

La dott.ssa Domenica Taruscio collabora sin dal 2014 ad oggi con la Commissione europea e i suoi comitati nel settore delle malattie rare, rappresenta l'Istituto Superiore di Sanità nel Comitato Internazionale per la Ricerca sulle Malattie Rare (IRDiRC), membro dell'Organismo nazionale di coordinamento e monitoraggio delle Reti europee di riferimento, ha coordinato e/o coordina numerosi progetti europei, ha organizzato numerosi corsi, convegni e congressi nazionali ed internazionali, è autrice di oltre 160 pubblicazioni scientifiche, capitoli di libri e Rapporti ISTISAN.

Altre voci a sostegno delle malattie rare



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

Malattie rare, impegno di Takeda rafforzato dall'acquisizione di Shire



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

Libro bianco sulla SMA, un fiore all'occhiello dell'impegno di Biogen nelle malattie rare



▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO

Premio OMAR 2019: l'intervista Giuseppe De Lucia - FERPI Lazio

Guarda le foto più belle dell'evento



CLICCA QUI

PHARMASTAR

www.pharmastar.it

Registrazione al Tribunale di Milano

n° 516 del 6 settembre 2007

EDITORE

MedicalStar

Via San Gregorio, 12 - 20124 Milano

info@medicalstar.it - www.medicalstar.it

AVVERTENZE PER I LETTORI

Nessuna parte di questa pubblicazione può essere copiata o riprodotta anche parzialmente senza l'autorizzazione dell'Editore.

L'Editore declina ogni responsabilità derivanti da errori od omissioni in merito a dosaggio o impiego di medicinali o dispositivi medici eventualmente citati negli articoli e invita il lettore a controllare personalmente l'esattezza delle informazioni, facendo riferimento alla bibliografia relativa.

DIRETTORE RESPONSABILE

Danilo Magliano

PROGETTO E GRAFICA

Francesca Bezzan - www.franbe.it

HANNO COLLABORATO ALLO SPECIALE



Emilia Vaccaro - *PharmaStar*



Ilaria Vacca - *Osservatorio malattie rare*