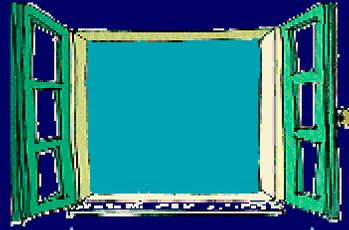


[www.conosciamocimeglio.it](http://www.conosciamocimeglio.it)



## Presentazione della collana di siti dedicata alle malattie rare

*Enzo Chilelli*

*Direttore Enti Locali Forum PA*

*Anna Contardi*

*Coordinatrice Nazionale AIPD*

*Flavia Luchino*

*Pediatra di Famiglia*

*Pierpaolo Mastroiacovo*

*Professore di Pediatria*

*Direttore International Centre on Birth Defects*

*Anna Razzano*

*Genitore, Fondatrice AIPD*

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

**Collana di siti**

**dedicata**

**alla produzione di conoscenze più ampie**

**sulle persone con alcune malattie rare**

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

**Perché  
una particolare attenzione alle  
persone  
con una malattia rara ?**

# Malattia rara

- ❖ **Prevalenza nella popolazione Europea inferiore a 1 : 2.000.**  
**(Giappone 1 : 2.500, USA 1 : 1.430)**
- ❖ **In Italia su una popolazione di 56.000.000 di abitanti una malattia è rara se interessa meno di 28.000 persone**  
*La sindrome Down, spina bifida, fibrosi cistica, neurofibromatosi, sono le malattie rare "più comuni" ma per molte malattie rare il numero di persone che ne sono affette è di poche centinaia o migliaia in tutto il mondo*
- ❖ **Numero di malattie rare > 7.000**
- ❖ **Complessivamente le malattie rare sono "comuni" :**  
**1 : 200 persone**  
**10% di tutte le malattie**  
**25% dei ricoveri in pediatria**

**La rarità della malattia determina  
problematiche speciali  
alle persone che ne sono affette  
e alle loro famiglie nel campo  
dell'assistenza,  
delle risorse personali,  
della ricerca.**

# 1 - Assistenza

## Conoscenza limitata da parte della rete assistenziale

- ❖ ogni pediatra/medico di famiglia ha in cura circa 1.000 bambini/adulti, ciò implica che ogni medico abbia in cura poche persone con una malattia rara, spesso una diversa dall'altra
- ❖ nei centri ospedalieri-universitari, l'aggregazione dei pazienti non è stata incentivata

**La conoscenza limitata da parte della rete assistenziale produce incertezze e ritardi nella diagnosi, trattamento, prognosi.**

## 2 - Risorse personali

**Le persone affette e le loro famiglie non hanno punti di riferimento nella rete delle amicizie, conoscenze, persone di fiducia.**

**Ciò produce :**

- ❖ **senso di isolamento,**
- ❖ **eccessiva dipendenza o rifiuto degli "specialisti",**
- ❖ **tentativi autarchici di soluzione del problema,**
- ❖ **eccesso di credulità in ogni novità che .... "possa rappresentare una fonte di speranza",**
- ❖ **difficoltà di sviluppare un "sapere" personale, pratico, in grado di affrontare i problemi quotidiani.**

# 3 - Ricerca

La scarsa numerosità dei pazienti non incentiva la ricerca

- ❖ né da parte dei gruppi di ricerca istituzionali
- ❖ né da parte delle grandi industrie multinazionali

Se viene intrapresa una ricerca su una malattia rara l'attenzione è (stata) spesso mirata:

- ❖ al "modello di malattia" *piuttosto che* alla "persona" con la malattia
- ❖ alla ricerca della "terapia" *piuttosto che* alla "care", promozione della salute, verifica della implementazione delle conoscenze acquisite
- ❖ alla "prevenzione" *piuttosto che* al miglioramento della qualità di vita delle persone che ne sono affette

# Le diverse dimensioni della ricerca

Modello di malattia rara con prognosi non favorevole

**Assenza di una terapia specifica**

**Bisogno elevato di**

- **trattamenti sintomatici**
- **"care"**
- **accoglienza socio-sanitaria**

**Ricerca biomedica**

Investimenti  
ingenti

**Ricerca socio-sanitaria**

Investimenti  
modesti

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

Collana di  
**siti dedicati**

alla produzione di conoscenze più ampie  
sulle **persone** con alcune **malattie rare**

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

**Perché siti dedicati alla produzione di  
conoscenze più ampie ?**

# Preso atto che :

- ❖ **Per molte malattie rare esistono varie possibilità di diffusione delle informazioni**

<b>Esempio : Pagine in Internet</b>	<b>Inglese</b>	<b>Italiano</b>
<b>Sindrome Down</b>	<b>185.000</b>	<b>7.510</b>
<b>Spina bifida</b>	<b>71.000</b>	<b>2.140</b>
<b>Febbre periodica</b>	<b>46.300</b>	<b>577</b>
<b>Sindrome Noonan</b>	<b>7.750</b>	<b>252</b>

- ❖ **Per alcune malattie rare esistono associazioni molto attive nella diffusione delle informazioni disponibili**

**.....le domande cruciali sono :**

- ❖ **le informazioni disponibili sono sufficienti ?**
- ❖ **la ricerca socio-sanitaria attuale è sufficiente per produrre nuove conoscenze ?**

**La nostra risposta è stata : NO !**

**Si può fare di più,  
con una "ricerca – incontro"  
ovvero**

**con la partecipazione attiva  
delle persone con una malattia rara,**

**e**

**degli operatori socio-sanitari che hanno cura  
di persone con una malattia rara**

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

Collana di  
siti dedicati  
alla **produzione di conoscenze più ampie**  
sulle **persone** con alcune **malattie rare**

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

**Che cosa intendiamo  
per  
produzione di conoscenze più ampie ?**

# Migliori conoscenze

- ❖ **Conoscere, nel dettaglio e nella sua variabilità (*attenzione speciale alle code oltre che alla media*), lo stato di salute e la qualità di vita delle persone con una malattia rara e delle loro famiglie**
- ❖ **Valutare se le conoscenze acquisite vengono utilizzate "correttamente" (*principio di beneficalità*) "da tutti" (*principio di giustizia*)**
- ❖ **Identificare le barriere che impediscono il raggiungimento di un buono stato di salute e una buona qualità di vita non solo in generale ma soprattutto in ogni singola persona**
- ❖ **Valorizzare le esperienze personali dei singoli come spunto (*o fonte irrinunciabile*) di nuove conoscenze**
- ❖ **Comprendere l'efficacia dei vari interventi socio-sanitari, vecchi e nuovi**

# Con quali strumenti ?

Incontro tra

“persone che producono la conoscenza”

+

“ricercatori”

+

“persone che utilizzano la conoscenza prodotta”

con gli strumenti propri della .....

# Ricerca epidemiologica

*(evidenze che emergono da indagini su gruppi di pazienti definiti)*

- Tipologia delle ricerche
  - studi trasversali
  - studi di coorte
  - registri regionali o nazionali di autoregistrazione
- Promotori delle ricerche
  - ricercatori del sito
  - ricercatori iscritti al sito
- Modalità di raccolta dati
  - questionari ad hoc diffusi attraverso il sito
  - compilati dai diretti interessati (pazienti, tutori, operatori socio-sanitari responsabili delle cure)
- Collegamenti
  - Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore della Sanità
- Modalità di diffusione
  - il sito stesso
  - mass-media
  - letteratura scientifica

# Inoltre

- Scambio di esperienze tra pazienti e tra operatori socio-sanitari
  - Con valutazione analitica per individuare bisogni inevasi o problemi emergenti
- Informazioni ed aggiornamento
  - Con valutazione dell'impatto sui comportamenti tra gli iscritti

# Struttura di base di ogni sito

## area epidemiologica

- indagini trasversali o di coorte tramite questionari
- registri nazionali o regionali

## area narrativa

- esperienze personali degli iscritti (preziosa fonte di scambio di conoscenza sui vissuti e sulle condizioni di vita delle persone con malattia rara, e sulle esperienze degli operatori socio-sanitari)

## area informativa

- risposte alle domande più frequenti (FAQ)
- journal club e sezioni informative
- corsi di aggiornamento

# Conclusione (1)

**[www.conosciamocimeglio.it](http://www.conosciamocimeglio.it)**

- ✓ **è una collana di siti dedicata alla produzione di conoscenze socio-sanitarie sulle persone con alcune malattie rare, per identificare i loro bisogni inevasi e proporre soluzioni innovative per risolverli**
- ✓ **ogni sito non è soltanto un sito informativo, di servizio, di scambio di esperienze ma un tentativo organico di costruire tra i ricercatori e le persone con sindromi rare un rapporto continuativo ed interattivo di "ricerca-incontro"**
- ✓ **la realizzazione di ogni sito è uno sforzo comune tra associazioni di genitori/pazienti e ricercatori**

# Conclusione (2)

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

- ✓ è un esplicito invito a ricercatori e operatori socio-sanitari a mettere a disposizione professionalità e conoscenze per attivare ricerche strutturate ed interattive
- ✓ persegue l'obiettivo di dar voce, visibilità e dignità scientifica ai bisogni inevasi delle persone con malattie rare
- ✓ ha come obiettivo finale quello di contribuire al miglioramento della salute e qualità di vita delle persone con una malattia rara

# Conclusione (3)

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

- ✓ **è utile e necessaria l'iscrizione al sito da parte dei pazienti/tutori o degli operatori socio-sanitari coinvolti per poter contribuire efficacemente alla realizzazione degli obiettivi di ricerca**
- ✓ **i questionari, e soprattutto i risultati delle ricerche sono disponibili a chiunque visiti i siti**

*Qualunque commento abbiate  
scriveteci le vostre opinioni*

*[www.conosciamocimeglio.it](http://www.conosciamocimeglio.it)*

# *La palla che lanciavi giocando nel parco non è ancora scesa al suolo*

**Dylan Thomas**

- ❖ I siti al momento attuale sono soltanto 4 :
  - Sindrome Down
  - Spina Bifida
  - Sindrome Noonan
  - Febbri periodiche
- ❖ Ne sono previsti altri, per altre malattie rare
- ❖ Sono in fase di evoluzione, costruiti dinamicamente con l'apporto di tutti