

ESTRATTO



Volume 26  
Numero 5 - Supplemento 1 - 2013  
ISSN 0394-9303

SUPPLEMENTO AL

# Notiziario

dell'Istituto Superiore di Sanità

## Malattie rare e farmaci orfani

a cura del Centro Nazionale Malattie Rare

Numero 15



Editoriale

**"C'era una volta...": a scuola si costruisce la video-favola che parla di malattie rare**

Lo screening neonatale esteso per la prevenzione delle malattie metaboliche congenite

**La malattia di Lesch-Nyhan**

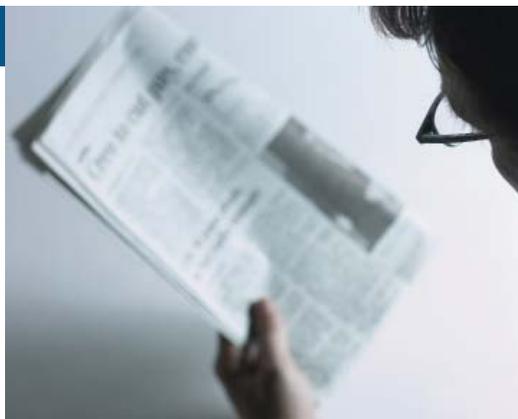
Centri e Presidi per le malattie rare nel Lazio

**Stare vicino a chi si ammala**

IRDIRC - Consorzio Internazionale per la ricerca sulle MR

Insero *La voce delle Associazioni*

www.iss.it/cnmr



**U**n bell'articolo nella sezione "Ricerca scientifica" di questo numero descrive la malattia di Lesch-Nyhan e ne mette in luce le criticità, legate soprattutto al ritardo diagnostico e alla conseguente posposizione degli interventi terapeutici. Sull'efficienza dei percorsi diagnostici e di cura si focalizzano le pagine sulla Rete nazionale malattie rare, che presenta i risultati di uno studio pilota sui Centri e Presidi del Lazio. Questa dettagliata fotografia mostra sia le criticità, su cui è necessario lavorare (ad esempio, la carenza di personale dedicato e di percorsi d'emergenza) sia i punti di forza (quali l'agevolazione dell'accesso dei pazienti, la diminuzione dei tempi di attesa, la collaborazione tra strutture diverse). Il contributo dei ricercatori del Centro Nazionale Malattie Rare, invece, si incentra sullo screening neonatale esteso e, in particolare, su due progetti in corso a livello nazionale, coordinati dall'Istituto Superiore di Sanità (ISS) e dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. Di portata europea è la Voce delle Associazioni, che ritrae EURORDIS, Federazione europea per le malattie rare che riunisce 545 Associazioni di pazienti e 32 Alleanze nazionali (30 milioni di malati rari). Si sbarca poi oltreoceano con le attività del Consorzio internazionale IRDiRC, nato per ottimizzare e coordinare le risorse e la ricerca sulle malattie rare. Il Consorzio ha due obiettivi per il 2020: scoprire 200 nuove terapie e progettare strumenti diagnostici innovativi per 6.000 patologie. Alla formazione è dedicata la sezione "Focus", in cui si illustra un lavoro condotto dall'ISS con il Ministero della Salute, il Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca e la Federazione italiana UNIAMO. Il progetto coinvolge gli alunni di due scuole primarie romane nella realizzazione di una video-favola sulle malattie rare. L'iniziativa è il punto di partenza per un percorso formativo e divulgativo esportabile in altre scuole e si colloca entro un più ampio piano editoriale del Ministero della Salute. L'insero sulla "Medicina Narrativa", infine, propone il racconto di un uomo diviso fra la malattia della moglie e il confronto con i figli. È la storia della lotta contro l'ipertensione polmonare primitiva, ma anche di un buon supporto medico e dell'importanza dello scambio di esperienze con altre famiglie. ■

**Domenica Taruscio**  
*Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare*

**T**he scientific section of the present issue of the Supplement of *Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità* includes a paper on the Lesch-Nyhan disease, a genetic disorder caused by the absence of the HPRT enzyme. It is a seriously invalidating, often late diagnosed disease, with neurological and behavioural alterations. Therefore, needed treatment itself is often delayed. Another article concerning the Italian national network and the efficiency of the Reference Centres and Hospital Units for rare diseases describes the results from a pilot study on the network in the Italian region of Latium. There are still some critical situations (such as the lack of specialized staff and emergency procedures) but also strengths (patients have easier access to services and access time is reduced if compared to the past; collaboration within the network). Researchers from the National Centre for Rare Diseases examine the newborn screening tests. In this Supplement you will then find a description of EURORDIS, the European non-governmental patient-driven Alliance of patient organisations representing 545 Associations and 32 Alliances. EURORDIS gives voice to approximately 30 million people affected by rare diseases throughout Europe and succeeds in pushing for the adoption and implementation of national plans or strategies for rare diseases in every European country. Another important international subject is presented: the International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), that has the following main goal: delivering new therapies and diagnostic instruments for rare diseases. IRDiRC aims at optimizing resources and coordinating research efforts (Italian National Institute of Health and Telethon Foundation are members). The Focus section deals with a new ISS project: a fairy tale, involving two Roman schools, directed to raise awareness on rare diseases. Finally, a section is dedicated to Narrative Medicine, Associations of patients and their family members. The story of a woman who suffered from primary pulmonary hypertension is published. ■

**Domenica Taruscio**  
*Director of the National Centre for Rare Diseases*