

La formazione e l'informazione sulle malattie rare sono insufficienti ed è fondamentale sensibilizzare e migliorare il processo di diagnosi per curare al meglio i pazienti. La mission della Fondazione Recordati Rare Diseases è quella di colmare le lacune di carattere formativo e sensibilizzare sul tema delle malattie rare.

Ogni anno la Fondazione organizza corsi di apprendimento e di formazione professionali, indipendenti, avanzati e altamente specializzati sul tema delle malattie rare. Dal 2000, anno di creazione dell'ex "Orphan Europe Academy", a oggi, abbiamo formato oltre 2.000 operatori sanitari in tutto il mondo. Gli eventi sono utili per creare una rete mondiale di specialisti in grado di offrire un contributo importante all'identificazione, al riconoscimento e alla gestione delle malattie rare, nonché all'individuazione di nuovi trattamenti in questo campo.

In Europa, sono considerati rari i disturbi o le malattie che interessano meno di 1 cittadino su 2.000

La Fondazione mira a intensificare la collaborazione con le associazioni di pazienti, per raggiungere non soltanto gli operatori sanitari, ma anche i pazienti e il pubblico in generale.

Tenendo presente questo obiettivo, la Fondazione

→ sostiene il **1° Incontro Pazienti-Esperti** che avrà luogo a Praga il 29 febbraio 2016, in occasione della Giornata delle malattie rare. Questo incontro è stato organizzato da un'associazione di pazienti australiana e da una rete di riferimento europea dedicata a una malattia rara denominata omocistinuria.

Si stima che in Europa le persone affette da una delle oltre 6.000 malattie rare identificate siano più di 30 milioni.

→ continua a offrire straordinarie opportunità di formazione in occasione della Giornata delle malattie rare, attraverso un corso avanzato della durata di 2 giorni sui temi dell'omocistinuria e dei difetti della metilazione, rivolto agli operatori sanitari di tutto il mondo. L'obiettivo è incrementare le diagnosi attraverso lo screening neonatale e offrire cure migliori ai pazienti per evitare complicanze irreversibili.

Per i soggetti affetti da omocistinuria, con difetti della metilazione o con difetti del metabolismo dei folati sono fondamentali una maggiore sensibilizzazione dei medici, l'ottimizzazione del processo diagnostico e delle terapie e la creazione di una rete di contatto più solida tra operatori sanitari e pazienti. L'Incontro Pazienti-Esperti riunirà e rafforzerà l'interazione tra le principali parti interessate provenienti da tutto il mondo, in particolare pazienti, medici e ricercatori. L'obiettivo principale dell'incontro è intensificare lo scambio di informazioni e, in definitiva, offrire esiti migliori per la salute dei pazienti affetti da questi disturbi.

Abbiamo posto alcune domande a Tara Morrison, Direttrice e Presidente di HCU Network Australia:

Come è diventata presidente di HCU Network Australia?

Quando ai nostri due figli è stata diagnosticata l'omocistinuria, ci siamo sentiti soli e travolti dalle tante domande senza risposta su questa malattia devastante. All'inizio il desiderio era fare in modo che nessun altro vivesse la nostra stessa esperienza. Il desiderio si è alimentato nel momento in cui, poco tempo dopo la diagnosi, il più grande dei nostri figli vide una pubblicità sui tumori infantili e ci chiese: "Perché tutti sanno cos'aveva Charlotte e nessuno sa cosa ho io?"

La sua sorellina è guarita da un tumore infantile. Il desiderio si è così trasformato in esigenza e nel 2014 è nata HCU Network Australia.

Che cos'è l'omocistinuria?

L'omocistinuria è una malattia rara causata dall'incapacità di metabolizzare alcuni aminoacidi; se non viene trattata, provoca accumuli anomali di omocisteina, e in alcuni casi di metionina, e a lungo andare disturbi a carico di diversi apparati e una riduzione dell'aspettativa di vita.

Com'è la convivenza quotidiana con questa malattia?

I nostri figli dovranno seguire regimi medici e alimentari specifici per tutta la vita, per evitare ulteriori complicanze associate alla malattia. Per il bambino questo significa assumere medicinali tutti i giorni, bere un disgustoso integratore e attenersi a una precisa e rigorosa dieta ipoproteica. Come genitore significa riuscire ad accettare il fatto che, se la malattia fosse stata individuata e curata alla nascita, oggi i bambini non dovrebbero sostenere il peso della disabilità.

Qual è il ruolo delle associazioni di pazienti nell'ambito delle malattie rare?

Un'organizzazione di pazienti supporta e mette in contatto le famiglie e i pazienti colpiti dalla malattia. Può offrire formazione e informazione a tutti coloro che si trovano a fronteggiare una diagnosi inimmaginabile. Da ultimo, può essere un'ottima piattaforma per raccogliere fondi da destinare al supporto e allo sviluppo delle competenze mediche.



Tara Morrison and her family

Se potesse comunicare un solo messaggio in occasione della Giornata delle malattie rare, quale sarebbe?

La Giornata mondiale delle malattie rare è un'opportunità di sensibilizzazione. Per me riguarda la sensibilizzazione degli operatori sanitari, con l'obiettivo di colmare il divario tra l'insorgenza dei sintomi e la diagnosi definitiva. In questo modo si eviterebbe di non diagnosticare o di diagnosticare in modo errato una malattia curabile, malgrado l'impegno del paziente, dei familiari e degli operatori sanitari che si occupano di loro.

Abbiamo posto qualche domanda anche al Prof. Viktor Kožich, M.D., Ph.D., Professore di Genetica clinica e Responsabile di dipartimento presso l'Istituto per i Disturbi metabolici di origine ereditaria dell'Università Carolina di Praga (prima Facoltà di Medicina e Ospedale universitario generale di Praga) :

Cosa fanno le associazioni di pazienti per aiutare gli operatori sanitari?

Gli operatori sanitari traggono grandi benefici dalla collaborazione con le associazioni di pazienti. Queste offrono un feedback eccezionale sulla qualità della vita dei pazienti, consentendo agli operatori sanitari di comprendere meglio le loro esigenze. Di fatto, l'entusiasmo di molti membri delle associazioni di pazienti infonde energia ai professionisti e funge da stimolo per lo sviluppo di procedure diagnostiche migliori e nuove opzioni terapeutiche per le malattie rare. Inoltre, le associazioni di pazienti hanno un'importante voce in capitolo nelle negoziazioni tra operatori sanitari e finanziatori del settore sanitario e dei servizi sociali. La collaborazione tra le associazioni di pazienti e gli operatori sanitari è un processo bidirezionale continuo, che può arricchire ed essere di grande giovamento per entrambe le parti.

Che cosa significa per Lei la collaborazione con la Fondazione Recordati Rare Diseases?

Facendo parte del comitato scientifico che ha organizzato il corso sull'omocistinuria e sui difetti della metilazione, ho approfittato dell'opportunità per invitare esperti del settore di fama mondiale. Un incontro di così alto calibro consentirà una diffusione sempre più capillare delle conoscenze sull'omocistinuria e sulle soluzioni pratiche di natura diagnostica e terapeutica tra i medici e gli specialisti di laboratorio di quasi 30 Paesi in tutto il mondo. Per i partecipanti, il corso rappresenterà un'opportunità unica per incontrare colleghi di altri Paesi, condividere esperienze e conoscere luminari del settore con cui parlare liberamente di diversi argomenti e casi specifici. Esperienze di apprendimento di livello così elevato e possibilità così intense per la creazione di una rete di contatti sono davvero limitate nell'ambito delle malattie rare ed è importante che la Fondazione Recordati Rare Diseases renda possibili questi corsi.

Per ulteriori informazioni su:

- *Giornata delle malattie rare:*
www.rarediseaseday.org
 - *HCU Network Australia:*
www.hcunetworkaustralia.org.au
 - *European Network and Registry for
Homocystinurias and Methylation Defects (E-HOD):*
www.e-hod.org
 - *Fondazione Recordati Rare Diseases:*
www.rrd-foundation.org
-

Contatto:
Cecilia Kellquist
Recordati Rare Diseases Foundation Coordinator
ckellquist@rrd-foundation.org
Tel.: +33 (0)1 4773 8611