

FIBROSI CISTICA: NON SOLO POLMONI
Intervista al Dr. Mirco Ros - Coordinatore UOS di Fibrosi Cistica
Ospedale S. Maria di Ca' Foncello Treviso

La fibrosi cistica è la più comune e letale patologia ereditaria della razza caucasica. In Italia colpisce un neonato su 2500-3000 circa. Si trasmette con carattere autosomico recessivo, quindi da due portatori sani della malattia. “A causare la malattia è un difetto della proteina CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), è un canale posizionato sulla membrana cellulare la cui funzione è di trasportare il cloro. L'alterazione della proteina comporta quindi un'anomalia del trasporto di sali minerali e di conseguenza dell'acqua attraverso le cellule. Per questo nelle persone affette da FC le secrezioni delle ghiandole esocrine che vengono prodotte sono estremamente dense. Gli apparati principalmente coinvolti sono l'apparato respiratorio, gastrointestinale (compreso pancreas e fegato) e genitale. Si tratta di una patologia progressiva ad esito fatale, non guaribile ad oggi ma certamente curabile, se diagnosticata tempestivamente.”

Grazie allo **screening neonatale** oggi possiamo eseguire la maggior parte delle diagnosi entro 30 giorni di vita del bambino. Il test, diffuso praticamente in tutte le Regioni d'Italia, ha modalità diverse: nella maggior parte consiste nella raccolta di poche gocce di sangue dal tallone del neonato entro le prime 72 ore di vita e/o del meconio. Sul sangue si determina il livello di una sostanza, detta 'tripsina immunoreattiva' o IRT e nel meconio della lattasi: valori alterati vengono considerati positivi. In questi casi si va alla diagnosi definitiva attraverso il test del sudore (un semplice test ambulatoriale che misura la quantità del cloro nel sudore) e la ricerca delle mutazioni genetiche che causano la patologia. La diagnosi viene fatta negli altri casi mediante manifestazioni cliniche, la più frequente e precoce è l'ileo da meconio.

Una volta ottenuta la diagnosi che cosa ci si deve aspettare?

“I neonati malati di FC si riconoscono dal fatto che in un solo mese che intercorre tra la diagnosi neonatale e il controllo clinico successivo, mostrano spesso una scarsa crescita. Questo a causa principalmente dell'insufficienza pancreatica che colpisce i piccoli pazienti nell'85% dei casi e la cui terapia consiste nell'assunzione degli enzimi pancreatici e vitamine per tutta la loro vita. L'interessamento polmonare è senza dubbio la manifestazione più evidente per questi pazienti anche se non la più precoce. L'ostruzione bronchiale favorisce infezioni ricorrenti e uno stato infiammatorio cronico che portano i polmoni ad un progressivo danno permanente, riducendo in modo progressivo la loro funzione. La terapia consiste nell'eseguire costantemente aerosol e fisioterapia respiratoria più volte al giorno oltre a terapie antibiotiche e antiinfiammatorie. Nelle fasi avanzate di malattia i pazienti devono ricorrere all'ossigenoterapia ed ad avere supporti come la ventilazione non invasiva fino poi all'eventuale trapianto polmonare. La sintomatologia respiratoria è molto variabile nelle varie fasi di malattia e anche tra paziente e paziente e riguarda anche le alte vie respiratorie: riniti, sinusiti, poliposi. Tutti sono accomunati dalla tosse cronica che si può associare più o meno abbondante espettorazione. L'evoluzione della patologia in generale ha andamento variabile. Le mutazioni che causano la FC oggi note sono circa 2000 alterano la proteina in diverse fasi della sua sintesi e funzione e comportano fenotipi molto diversi.

Altri quadri clinici di questa malattia sono **l'ostruzione intestinale, epatopatia** che in alcuni casi arriva fino all'insufficienza epatica. Molti pazienti sviluppano un **diabete insulino-dipendente**, proprio a causa del danno pancreatico (sappiamo bene che l'insulina è un prodotto del pancreas). Anche l'osteoporosi è un quadro clinico molto comune tra i pazienti adulti, favorita dai farmaci, dal malassorbimento di calcio e vitamina e spesso dallo scarso esercizio fisico.”

“Tutti i maschi sono sterili – prosegue Ros – tecnicamente azoospermici (producono gli spermatozoi che però non sono presenti nel liquido seminale, a causa dell'ostruzione e atresia dei dotti deferenti dovuta alla patologia). Molti pazienti vanno incontro a patologia articolari, con conseguente dolore cronico. Molti di loro e i famigliari necessitano di supporto psicologico nelle varie fasi di malattia: gli adulti hanno una maggiore incidenza di depressione e stati d'ansia. La malattia non comporta alcun tipo di deficit cognitivo, questi pazienti fanno una vita normale: frequentano la scuola, praticano attività sportiva, sono socialmente attivi. La progressione della malattia però mina con l'andar del tempo le progettualità personali.”

IL CENTRO FC DI TREVISO

Il centro di Treviso nasce nel 2004 come supporto al Centro di riferimento Regionale di Verona, che allora aveva in carico circa 800 pazienti, dei quali il 50% proveniente da fuori regione. Attualmente i pazienti seguiti presso il Centro di Treviso sono 162: 152 pazienti più 10 trapiantati polmonari. Il 43% sono pazienti pediatrici e il 57% sono maggiorenni.

“Nonostante la popolazione FC è sempre più adulta – spiega Ros – quasi tutti i Centri di riferimento sono pediatrici. Anche il Centro di Treviso, nonostante sia nato nel 2004, nasce come gestione in pediatria ed è fisicamente collocato all'interno dell'area pediatrica. Ad oggi possiamo garantire il servizio ambulatoriale per pazienti di tutte le età, ma effettuiamo ricoveri solo pediatrici. Fortunatamente lavoriamo in stretta sinergia con il vicino centro di Verona a cui inviamo i ricoveri degli adulti. Con Verona siamo collegati anche mediante rete informatica e grazie a questo possiamo garantire a tutti la continuità assistenziale.”

“All'interno del nostro presidio ospedaliero abbiamo costituito un **network di specialisti con i quali lavoriamo in completa sinergia, per poter garantire ai pazienti la continuità terapeutica**, abbreviando anche i tempi di attesa. Diabetologo, otorinolaringoiatra, fisiatra, reumatologo, neuropsichiatra infantile, radiologo, microbiologo, cardiologo, oculista: tutte queste professionalità sono a disposizione dei nostri pazienti, oltre a tre infermiere, **due fisioterapisti e allo psicologo che lavorano esclusivamente per il Centro**. Queste due ultime professionalità, oltre alla segretaria, **sono finanziate completamente dalla LIFC, Lega Italiana Fibrosi Cistica, alla quale dobbiamo davvero molto. Lavorare in sinergia con l'associazione di pazienti** ci permette di svolgere al meglio il nostro lavoro e di essere più vicini alle esigenze dei pazienti.”

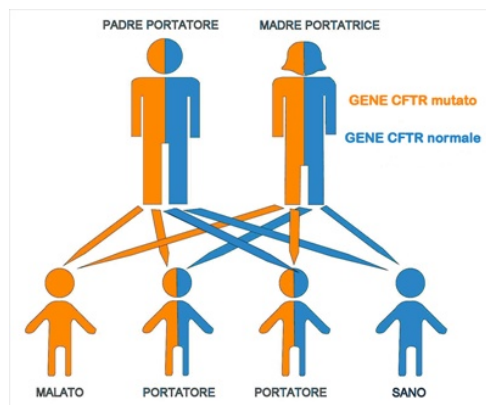
FIBROSI CISTICA, TRA GENETICA ED EPIDEMIOLOGIA

Intervista al Dr. Giuseppe Cimino, Direttore del Centro di Riferimento regionale per la fibrosi cistica del Policlinico Umberto I di Roma

“In Italia i pazienti con la fibrosi cistica sono circa 6000, incluse le forme meno severe di patologia. – spiega Cimino - Si tratta di una patologia a trasmissione genetica tipica della razza caucasica. Un bambino che nasce con la fibrosi cistica possiede nel suo corredo genetico due mutazioni del gene CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator), che ha ereditato dal papà e dalla mamma. I genitori possiedono ciascuno un solo gene difettoso, non hanno sintomi della malattia, e per questo si dicono ‘portatori sani’ di fibrosi cistica. **In Italia c’è un portatore sano di fibrosi cistica ogni 25 persone circa. Questo vuol dire che circa una coppia su 600 è composta da due portatori.** Quella coppia, ad ogni gravidanza, ha il 25% di probabilità di avere un bambino affetto da fibrosi cistica. Questa è la ragione per cui nasce un bambino malato ogni 2500-3000 nuovi nati e la fibrosi cistica è la più frequente fra le malattie genetiche gravi.”

A ogni gravidanza, due genitori portatori del gene difettoso hanno:

- 1 probabilità su 4 (25%) di avere un figlio malato. Questo succede quando entrambi trasmettono il gene difettoso;
- 1 probabilità su 4 (25%) di avere un figlio sano e non portatore. Questo succede quando nessuno dei due trasmette il gene difettoso;
- 2 probabilità su 4 (50%) di avere un figlio portatore sano. Questo succede quando uno solo dei due trasmette il gene difettoso.



Il gene CFTR, presente sul cromosoma numero 7, regola il passaggio di elettroliti (cloro in particolare) e di acqua, dall'interno all'esterno delle cellule epiteliali, che rivestono molti organi del nostro corpo. Ogni individuo possiede due cromosomi numero 7 e quindi due copie del gene CFTR. L'individuo sano possiede due copie di gene CFTR normale; la persona malata possiede due copie di gene CFTR mutate ovvero con un'alterazione nella sequenza del DNA; il portatore sano possiede una copia di gene CFTR mutato e una normale. La mutazione del gene determina la produzione di una proteina CFTR difettosa o addirittura ne impedisce la sintesi, con la conseguenza che le secrezioni sono povere d'acqua, perciò dense e poco scorrevoli (da cui il nome in passato di “mucoviscidosi”, cioè muco viscido). Comporta inoltre che il sudore abbia una concentrazione molto alta di sale, 4-5 volte superiore il normale.

Nel pancreas le secrezioni stagnanti possono formare delle specie di cisti e il tessuto circostante tende a infiammarsi, indurirsi e diventare fibrotico. Di qui il nome ‘fibrosi cistica’, che per esteso sarebbe ‘fibrosi cistica del pancreas’, nonostante il pancreas sia solo uno degli organi colpiti. Nell’85-90% dei casi il pancreas è ostruito dalle sue stesse secrezioni e non svolge l’azione normale di riversare nell’intestino gli enzimi per la digestione dei cibi. Gli organi che presentano le più importanti conseguenze cliniche sono i polmoni, al cui interno il muco tende a ristagnare, predisponendo il paziente ad infezioni respiratorie ricorrenti e a progressiva infiammazione fino all’insufficienza respiratoria. Altri organi interessati sono le cavità nasali e paranasali, l’intestino, il fegato e i dotti deferenti nel maschio.

“Le mutazioni che causano la FC attualmente note sono circa 2000 – spiega ancora Cimino – la differenza di mutazione indica una diversa espressione di malattia. Le mutazioni che causano la FC sono divise in 5 classi: la prima è la peggiore, la quinta quella che esprime il fenotipo meno severo. La mutazione più frequente in Italia è la mutazione DF508, che interessa il circa 50% dei pazienti. Ma l’Italia è disomogenea dal punto di vista genetico.”

La genetica quindi può determinare una forma di malattia più o meno grave. Ma dalla genetica dipende anche la possibilità di accesso ad alcune nuove terapie.

“I farmaci che correggono il difetto genetico di base si dividono in due categorie, i correttori e i potenziatori del canale del cloro. Un potenziatore può essere somministrato solo a particolari categorie di pazienti, ovvero quelli con mutazioni di gating. Questi rappresentano il 2% di tutti i pazienti con fibrosi cistica in Italia, circa 120 su 6.000. Diciotto di loro sono seguiti nel nostro Centro presso il Policlinico Umberto I: si tratta del 15% di tutti i pazienti italiani con queste mutazioni, diffuse prevalentemente nelle regioni meridionali come Lazio, Campania e Puglia”. Trattandosi di una malattia multiorgano, prima di questo nuovo approccio terapeutico la fibrosi cistica veniva gestita con diversi trattamenti farmacologici, dagli antibiotici ai mucoregolatori, dai broncodilatatori cortisonici agli enzimi pancreatici per favorire la digestione. “Il vantaggio di queste nuove molecole è che il difetto di base è più controllato.”

Questo significa una qualità di vita nettamente migliore, con la possibilità di proseguire le normali attività quotidiane, il lavoro e i rapporti sociali. “L’aspettativa di vita per il paziente con fibrosi cistica è più alta: se fino a pochi anni fa si attestava in media sui 40-45 anni, **oggi nel centro dell’Umberto I ci sono diversi pazienti sopra i 50 anni, e il più anziano ne ha 73. Due terzi dei malati sono adulti, mentre un terzo ha meno di 18 anni.** Merito dell’ottimizzazione delle cure, ma anche dello screening neonatale, obbligatorio dal 1992 (Legge 40). Oggi grazie allo screening individuiamo praticamente tutti i bambini malati alla nascita. Grazie a questo test e ai progressi terapeutici possiamo dire che la FC oggi è una patologia dell’adulto”

IL CENTRO FIBROSI CISTICA DI ROMA

Tra adulti e bambini i pazienti FC in carico al Centro di Roma sono 500 (60% adulti, 40% pediatrici) e sono seguiti prevalentemente in day hospital: il paziente che sta bene viene visto, secondo linee guida, ogni 3 mesi. I controlli sono più frequenti a seconda della situazione.

Il Day Hospital dedicato prevede il rispetto della microbiologia dei pazienti FC, altamente suscettibili alle infezioni.

Per questo motivo l'organizzazione segue questo criterio fisso:

Lunedì - solo trapiantati (**presso il Centro sono seguiti 70 pazienti FC trapiantati polmonari**).

Martedì – pazienti privi di infezioni.

Mercoledì - pazienti con infezione da *Pseudomonas* non cronica.

Giovedì e venerdì – pazienti con infezioni croniche.

Le stanze devono essere attentamente disinfettate, in modo tale che i pazienti non rischino in alcun modo di contrarre ulteriori infezioni.

Presso il Centro lavorano pediatri, pneumologi dell'adulto e internisti e fisioterapisti specializzati. Sono presenti inoltre un nutrizionista, uno psicologo, un assistente sociale, un genetista e un microbiologo specializzato.

I posti letto in ricovero ordinario, dedicati ai pazienti FC, sono 10 in totale. **“I posti letto non sono sufficienti rispetto ai 500 pazienti. Inoltre dovremmo far convergere presso il nostro Centro circa 150 pazienti adulti attualmente seguiti presso l'OPBG di Roma. Per questo stiamo lavorando per ottenere un reparto adulti separato dalla clinica pediatrica.** La previsione è quella di ottenere 10 posti letto per il reparto adulti e 7 posti letto dedicati presso la clinica pediatrica. Si tratta di una patologia ad alta complessità, per la quale devono essere previste risorse adeguate.”

FIBROSI CISTICA: IL PESO DELLA TERAPIA

Intervista al Dr. Giuseppe Tuccio, Direttore del Centro fibrosi cistica della Calabria, Ospedale Giovanni Paolo II di Lamezia Terme

“Chi è affetto da fibrosi cistica in forma severa e segue la terapia standard può arrivare a fare anche 5 cicli di antibiotici intravena all’anno, ricoverato in ospedale, con un dosaggio di due o tre volte superiore a quello di un soggetto sano, per circa 15 giorni. Praticamente passa 60 giorni all’anno in ospedale. Ciò significa che in 6 anni di vita 1 anno intero è dedicato alle sole terapie intravena.”

Così il Dr. Tuccio introduce il delicato tema delle terapie per la fibrosi cistica (FC), patologia multiorgano cronica e invalidante che colpisce in Italia circa 6000 pazienti. In Calabria almeno 5 neonati all’anno. **Presso il Centro di riferimento FC diretto dal Dr. Tuccio sono attualmente presi in carico 120 pazienti con fibrosi cistica.**

“I nostri pazienti sono sia adulti che pediatrici, circa al 50%. Tra gli adulti abbiamo pazienti di tutte le decadi, fino ai 55 anni. Fortunatamente lo screening neonatale oggi individua la quasi totalità dei casi in età pediatrica: noi abbiamo circa 5, anche 6 diagnosi all’anno. Noi però eseguiamo anche diagnosi su pazienti adulti, nati prima che lo screening neonatale fosse obbligatorio. In media sono due all’anno. Questo ci fa capire che la FC non è una problematica solo pediatrica e che il ritardo diagnostico esiste ancora nella popolazione italiana.”

Quali sono dunque le possibilità terapeutiche previste per questi pazienti?

“Le terapie standard prevedono tre diverse fasi: l’aerosol (mucolitico e antibiotico, 2-3 volte al giorno per tutta la vita), gli antibiotici per bocca o intravena per contrastare le infezioni e la fisioterapia respiratoria (almeno 2 sedute al giorno, meglio se 3).”

Si tratta di terapie impegnative, continuative, che necessitano quella che definiamo ‘aderenza terapeutica’, cioè il coinvolgimento attivo e collaborativo del paziente. “L’aderenza è davvero fondamentale. Nei bambini richiede una enorme collaborazione da parte dei genitori, mentre negli adulti richiede grande motivazione. Seguire correttamente la terapia permette ai nostri pazienti una vita lavorativa e sociale attiva, ma certamente ruba loro molto tempo. I nostri pazienti adulti sono avvocati, ingegneri studenti. Devo dire che tra i pazienti che seguono la terapia con maggior attenzione ci sono proprio i lavoratori: sono più motivati e la vita socialmente attiva ha delle ricadute davvero positive sulle cure.”

Una terapia standard impegnativa che ha però permesso un notevole innalzamento della vita media del paziente che 40 anni fa erano di fatto solo bambini. Poi sono arrivate le terapie di nuova generazione.

“In particolare posso segnalare i nuovi modulatori della proteina CFTR che hanno come target la proteina CFTR mutata causa alla base della fibrosi cistica. Ad oggi questi farmaci sono disponibili solo per due sottogruppi di mutazioni: la mutazione gating di classe III, la mutazione R117H e la mutazione in omozigosi F508delta. Per la prima volta, è possibile trattare la causa alla base della fibrosi

cistica interagendo con la proteina, andando ad aumentare la quantità, ed a potenziare la funzione sulla superficie cellulare, con un conseguente aumento di trasporto del cloro.”

“Le nuove possibilità farmacologiche offrono grandi speranze ai pazienti con FC. Ciò che conta è che oggi possiamo offrire un approccio sempre più personalizzato e sempre più efficace. Unitamente a una presa in carico multidisciplinare e globale ciò garantisce ai pazienti la possibilità di costruire un proprio progetto di vita qualitativamente buono. **Penso ad esempio che 4 delle mie pazienti sono diventate mamme. Hanno affrontato la gravidanza con grande entusiasmo, seguendo la terapia meglio di qualunque altro paziente.**”

IL CENTRO FIBROSI CISTICA DI LAMEZIA TERME

Ricordiamo che il Centro FC di Lamezia Terme ha attualmente in carico 120 pazienti. “Presso il nostro centro operano due pediatri, due pneumologi dell’adulto, un fisioterapista specializzato, uno psicologo, una caposala e diversi infermieri. Abbiamo 2 posti letto in ricovero ordinario e 2 day hospital. Il nostro tasso di ospedalizzazione è del 100%, con una degenza media ospedaliera di 8 giorni. Il nostro DRG è di 1.6 (1.5= cure semintensive). **Siamo un centro di medie dimensioni ma l’unico punto di riferimento in Calabria.** Grazie all’impegno costante **abbiamo ridotto ai limiti fisiologici la migrazione dei pazienti: prima andavano a curarsi a Verona, Genova e Milano, oggi quasi tutti fanno riferimento al nostro centro.** La presa in carico dei nostri pazienti è globale, tutti si sottopongono a controlli costanti ogni due, massimo tre mesi. Con loro abbiamo stabilito un rapporto di grande fiducia reciproca, nell’ottica di un’alleanza terapeutica sempre più costruttiva.”

LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA ONLUS (LIFC)

LIFC è l'unica Associazione in Italia che si fa carico di tutti gli aspetti della vita dei pazienti con fibrosi cistica e delle loro famiglie, dalla qualità delle cure alla qualità della vita, dalla tutela sociale alla promozione di programmi di Ricerca volti a migliorare la diagnosi precoce, la cura e la riabilitazione. Solo in Italia, la Fibrosi Cistica colpisce circa 4.500 persone. È una malattia ereditaria che costringe chi ne è affetto a terapie quotidiane e per tutta la vita. Questa patologia non riguarda solo chi ne è colpito, ma anche i familiari, estendendo dunque i suoi effetti e le relative problematiche di gestione a decine di migliaia di persone. Nel 2005, LIFC ha fondato l'Istituto Europeo per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica (IERFC), con lo scopo di promuovere e realizzare la Ricerca, al fine di individuare nuove terapie con riscontri clinici a breve-medio termine.

Finalità

LIFC ha struttura democratica e non ha scopo di lucro. Persegue esclusivamente finalità di solidarietà sociale, civile e culturale nel campo dell'assistenza sociosanitaria, sociale e della Ricerca scientifica, con i seguenti obiettivi:

- Assicurare la rappresentanza e la tutela degli interessi giuridici, morali ed economici dei soggetti affetti da Fibrosi Cistica e delle loro famiglie in ogni ambito, ivi comprese le pubbliche amministrazioni e gli enti che hanno per scopo l'educazione, il lavoro e l'assistenza previsti dalle norme vigenti in materia.
- Favorire l'inserimento lavorativo e sociale dei soggetti affetti da fibrosi cistica tutelandone la salute.
- Promuovere programmi di Ricerca atti a migliorare le conoscenze cliniche di base della malattia per ottimizzare la possibilità di prevenzione, nonché la diagnosi precoce, la cura e la riabilitazione.
- Erogare appositi servizi informativi per favorire l'educazione e l'istruzione dei pazienti e delle loro famiglie in relazione alla patologia.
- Diffondere l'informazione e la formazione delle classi medica e sanitaria non medica circa le possibilità diagnostiche e terapeutiche, erogando appositi servizi informativi e di sensibilizzazione
- Svolgere attività di supporto, consulenza, formazione e sostegno alle strutture territoriali nella loro attività in ambito locale.



Attività

- Rappresentare i pazienti con FC e le loro famiglie di fronte alle istituzioni e associazioni nazionali e internazionali che si occupano di tematiche affini.
- Promuovere e sviluppare la Ricerca come base imprescindibile per la lotta contro la Fibrosi Cistica, in alleanza con altre organizzazioni che perseguono lo stesso fine, in Italia e all'estero.
- Migliorare l'assistenza sociosanitaria nei confronti delle persone affette da Fibrosi Cistica e delle loro famiglie, così come l'istruzione e l'educazione degli stessi in relazione alla patologia.
- Migliorare e semplificare l'accesso alle cure per tutti.
- Migliorare la qualità di vita dei pazienti affetti da FC, incoraggiandone l'inserimento scolastico, lavorativo e sociale.

Contatti

LIFC – Lega Italiana Fibrosi Cistica ONLUS

Sede Legale: Viale Regina Margherita, 306- 00198 Roma (RM)

Tel. / Fax: 06 44254836

segreteria@fibrosicistica.it

Sostieni LIFC:

c/c postale 39629530

Intestato alla LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA – ONLUS

Intesa San Paolo S.p.A.

Piazzale di Porta Pia, 114

00198 Roma

IBAN: IT87 G030 6905 0421 0000 0003 919

Banca Prossima

IBAN: IT07 J033 5901 6001 0000 0017 372



OSSERVATORIO MALATTIE RARE O.M.A.R.

Osservatorio Malattie Rare è l'unica testata giornalistica, in Italia ed in Europa, esclusivamente focalizzata sulla tematica delle malattie rare e dei farmaci orfani e ad accesso interamente gratuito. Scopo dell'Osservatorio è produrre e far circolare una informazione facilmente comprensibile, ma scientificamente corretta, su tematiche ancora poco note, mettendo le proprie competenze a disposizione degli altri Media, dei pazienti e di tutti gli stakeholder del settore. La correttezza scientifica è assicurata da un accurato vaglio delle fonti e dal controllo di un comitato scientifico composto da oltre 40 tra i maggiori esperti del settore.

Nato nel 2010, in meno di 5 anni ha superato la media dei 9.000 accessi giornalieri e costruito stretti rapporti di scambio di informazioni e di collaborazione con il mondo delle associazioni pazienti, con le istituzioni, con i medici e i ricercatori attivi nel settore e con le aziende farmaceutiche impegnate nel settore dei farmaci orfani.

Il portale ha ottenuto la certificazione Hon Code per l'affidabilità dell'informazione medica <https://www.healthonnet.org/HONcode/Italian/?HONConduct124272>

Grazie alla capacità di raccogliere informazioni e di veicularle in modo corretto l'Osservatorio ha guadagnato la stima delle istituzioni di riferimento, al punto da essere invitato a partecipare – quale unico relatore sul tema delle Malattie Rare – agli Stati Generali della Salute organizzati dal Ministro Lorenzin e da essere audito, sul tema degli screening neonatali, dalla Commissione Sanità del Senato.

Il tema dello screening neonatale allargato ed uniforme rappresenta, infatti, una delle battaglie principali dell'Osservatorio che è riuscito a sensibilizzare le istituzioni fino al punto di far approvare un emendamento apposito che lo introduce tra le misure di prevenzione obbligatorie e ha destinato a questo specifici finanziamenti.

Dal 2012 Osservatorio Malattie Rare organizza anche un concorso annuale (www.premiomalattierare.it) volto a premiare i giornalisti che sono stati in grado di trattare con maggior rigore scientifico e con approcci capaci di coinvolgere i lettori su tematiche tanto difficili e le associazioni pazienti che meglio hanno svolto attività di divulgazione e sensibilizzazione. Il Premio è organizzato in partnership con le più importanti realtà del settore: il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Iss, Orphanet Italia, Uniamo Fimr onlus e Telethon e con il patrocinio di Eurordis, al rete europea dei pazienti.

Nell'ambito delle proprie attività, l'Osservatorio organizza convegni, conferenze stampa e corsi di aggiornamento per i giornalisti. Inoltre, collabora con le principali reti televisive e testate giornalistiche per la costruzione di servizi e inchieste sul tema e collabora attivamente con tutti i parlamentari sensibili al tema che vogliano raccogliere informazioni per mozioni, interrogazioni e disegni di legge in materia di malattie rare e farmaci orfani.