

I vincitori dei Premi Speciali del Premio Giornalistico OMAR

Premio Malattie Rare e Continuità Assistenziale sostenuto da Shire, a Tamara Ferrari di Vanity Fair

Il Premio Speciale è stato assegnato alla giornalista Tamara Ferrari, ideatrice del **blog DiversamenteVanity.it**, che ha vinto con l'articolo **'Malattie rare: Alessandro, troppo grande per continuare le cure'** pubblicato su VanityFair.it perché ha messo in luce le difficoltà dei pazienti affetti da malattie rare per le quali fino a pochi anni fa non esistevano terapie, che quindi non sopravvivono fino all'età adulta, per i quali oggi è difficile ottenere una presa in carico corretta, in centri dedicati ai pazienti adulti. La giornalista da molto tempo si dedica al mondo delle malattie rare prima con il **blog Malanova**, attraverso il quale ha raccontato tante storie di pazienti e familiari. Da alcuni mesi ha deciso di dedicare ancora più spazio, e lavoro, alle tematiche della salute creando il canale Divesamente Vanity dove non parla solo di malasanità e disabilità, ma anche di quelle piccole e grandi notizie che infondono speranza. Tra i protagonisti del blog, anche l'onorevole **Ileana Argentin** che cura una rubrica settimanale.

Premio Tumori rari sostenuto da Celgene a Enrico Orzes di lazione.it

Il Premio Speciale è stato assegnato al giovane giornalista Enrico Orzes che ha vinto con l'articolo **'Terapie mirate per guarire'** pubblicato su **azione.it**, settimanale del trevigiano, perché è stato capace di affrontare le complesse tematiche relative ai tumori rari spiegandole con parole chiare, semplici ed esaustive. I tumori rari rappresentano **oltre il 20 per cento di tutti i tumori diagnosticati ogni anno nell'Unione Europea** e riguardano in questo territorio più di 4 milioni di persone. Il fatto che un tumore sia raro, tuttavia, non significa che sia incurabile o che le possibilità di guarigione siano più limitate rispetto a quelle di un tumore più comune: alcune neoplasie rare hanno infatti percentuali di guarigione superiori a quelle dei tumori più diffusi. Soprattutto se in soccorso arrivano le terapie di ultima generazione: trattamenti mirati che colpiscono bersagli molecolari specifici, ottenendo un effetto sulle cellule neoplastica senza danneggiare quelle sane, abbassando il rischio di effetti collaterali.

Premio Malattie Rare del Polmone sostenuto da InterMune, società acquisita dal gruppo Roche, a Daniele Mont D'Arpizio de Il Bo

Il Premio Speciale è stato assegnato al giornalista Daniele Mont D'Arpizio, redattore de Il Bo quotidiano dell'Università di Padova, che ha vinto con l'articolo **'Caterina Simonsen: la ricerca, la malattia e Facebook'** perché ha contribuito a diffondere la storia di questa giovane ragazza padovana affetta da quattro malattie rare veicolando una corretta informazione su queste patologie. Caterina Simonsen è diventata famosa a seguito del duro attacco che ha subito, sui social network, da parte del movimento animalista dopo alcune sue dichiarazioni a sostegno della ricerca scientifica. La sua storia è raccontata nel **libro "Respiro dopo Respiro"** – recentemente presentato anche nella trasmissione di Daria Bignardi "Le Invasioni Barbariche" – scritto insieme a D'Arpizio.

I vincitori delle Menzioni Speciali del premio Giornalistico OMAR

Menzione arti visive sostenuta da Genzyme al fotografo Aldo Soligno Rare Lives

La Menzione è stata assegnata a un progetto europeo di fotografia d'autore, firmato Aldo Soligno. **“Rare Lives – il significato di vivere una vita rara”** <http://www.rarelives.it/>, questo il nome del progetto premiato, ha infatti raccontato la vita con una malattia rara in 7 paesi europei: Polonia, Romania, Portogallo, Francia, Danimarca, Olanda e Italia. Nei prossimi mesi visiterà altri 3 Paesi per concludere il lavoro che produrrà anche una mostra e un libro. Per condividere ogni fase del reportage fotografico e renderlo fruibile a quanto più pubblico possibile è stato creato il sito www.rarelives.com, e sono state aperte pagine dedicate su Facebook (<https://www.facebook.com/rarelives>), Twitter (<https://twitter.com/RareLives>), Instagram (<http://instagram.com/rarelives/>) e Tumblr (<http://rarelives.tumblr.com/>).

Alcune storie raccontate dal Progetto “Rare Lives”

Jolanta, madre di Ola affetta dalla sindrome di Leigh - Polonia

"L'anno in cui ho scoperto della malattia di Ola ero veramente triste.

Piangevo e questo trasmetteva a Ola nervosismo e tristezza, sentimenti che non sono normali per la sua sindrome. Ad un certo punto ho deciso che avrei dovuto farmi forza. Allora ho cominciato ad essere felice e mia figlia è diventata felice con me! É migliorata incredibilmente! Ora vogliamo solo colori intorno a noi!"

Silvia, affetta dalla malattia di Pompe - Portogallo

Persino sollevare la propria figlia può diventare uno sforzo enorme se soffri di una malattia rara. Ma per me questo sarà sempre lo sforzo più bello!

Luis, 17 anni, affetto da Pseudoaccondroplasia. - Francia

“Io non vivo una vita rara, vivo una vita con delle difficoltà, ma riesco comunque a fare tantissime cose e questo non rende la mia vita una vita particolare. Io sono fiero della mia malattia e se anche potessi decidere di non averla più io non vorrei. Perché si tratta della mia identità. Fa di me quello che sono.”

Christina, 51 anni, affetta dalla malattia di Fabry. Danimarca

"Anche se spesso è doloroso, cerco di fare del mio meglio per vivere una vita normale. Una passeggiata nella foresta con i miei cani è qualcosa che mi dà una pace incredibile. Mi fa dimenticare che ho una malattia."

Serena, 7 anni affetta da CDKL5 - Italia

Serena soffre di CDKL5 con disordine neurovegetativo e una mutazione farmaco resistente non descritta nella letteratura medica. Il suo nome, però, rispecchia perfettamente la sua personalità: è una bambina tranquilla, di una dolcezza infinita, con un carattere molto forte perché da quando è nata ha affrontato prove molto dure. "Lei non parla, ma la sua voce quando si emette qualche gorgheggio sporadico, è un tesoro. " Dice suo padre.

Menzione Giovanna Corder sostenuta da InterMune ad AMA Fuori dal Buio

La Menzione è stata assegnata all'associazione modenese **AMA Fuori dal Buio**, che ha rappresentato l'Italia nella realizzazione della **Carta Europea del Paziente con Fibrosi Polmonare Idiopatica** (<http://www.ipfcharter.org/the-charter-ita/>), **presentata al Parlamento europeo il 30 settembre 2014**. Si tratta del primo documento dedicato alla IPF, realizzato da 11 associazioni di pazienti insieme ai professionisti sanitari di 9 Paesi Europei, per chiedere il miglioramento delle condizioni di vita delle persone che vivono con l'IPF, un livello di cura standardizzato e un equo accesso a diagnosi e trattamento per tutti i pazienti europei.

AMA Associazione Malati Autoimmuni Orfani e Rari nasce dalla collaborazione di un gruppo di pazienti, medici e ricercatori impegnati a favore di quanti soffrono di queste patologie orfane e neglette. Ha sede legale presso l'Azienda Ospedaliera Policlinico di Modena e con essa progetta percorsi informativi, formativi e di sensibilizzazione a favore di tutte le categorie coinvolte in questa emergenza sanitaria e socio-assistenziale. AMA vuole aiutare le persone affette da malattie rare a uscire da una condizione senza speranza, dal buio dell'isolamento e della discriminazione. **Si occupa in particolare di Fibrosi Polmonare Idiopatica, patologia rara che colpisce migliaia di pazienti in Italia.** Colpisce in genere intorno ai 65 anni: i polmoni si riempiono di tessuto fibroso, la malattia toglie letteralmente il fiato, fino all'insufficienza respiratoria. Fino a pochi anni fa l'unica speranza per i pazienti era raggiungere il difficile traguardo del trapianto di polmoni. Oggi, grazie ad una intensa ricerca, la situazione è cambiata e sono state approvate in Europa due terapie orali in grado di rallentare la progressione della malattia. In Italia solo una di queste è al momento in commercio, il pirfenidone. Lo sviluppo della Carta - spiega Rosalba Mele, Presidente di Ama - rappresenta il più grande sforzo mai realizzato dalla comunità IPF europea. E' la prima volta che i pazienti delle associazioni di tutta Europa chiedono con un'unica voce di fare luce sulle necessità dei pazienti. Tutto ciò non sarebbe stato possibile senza il supporto di InterMune, che ha creduto in noi e ci ha offerto la possibilità di incontrarci tutti insieme, condividere le nostre sfide e sviluppare questa Carta che speriamo possa davvero supportare la necessità di cambiamento nella gestione dell'IPF in Europa, garantendo un futuro ai pazienti che convivono con questa terribile malattia. Il nostro contributo ha visto coinvolti i pazienti e i familiari del Gruppo di Supporto nato dalla collaborazione con il Centro per le Malattie Rare del Polmone di Modena."

La menzione è dedicata a Giovanna Corder, prematuramente mancata all'affetto dei suoi cari il 15 dicembre 2013. Giovanna era affetta da fibrosi polmonare idiopatica e, dopo aver subito un trapianto di polmone, ha scritto il libro "Respirerò ancora". Ha sempre messo a disposizione di tutti la propria forza e voglia di vivere, incoraggiando tutti coloro che hanno provato il dramma della malattia. Grazie alla sua attività con l'Unione Trapiantati Polmonari di Padova e la collaborazione con l'Osservatorio Malattie Rare, molte persone hanno ritrovato il coraggio di lottare per la vita, che Lei ha dimostrato di saper amare e accettare sempre.

Menzione Speciale della Giuria ad AISP Associazione Italiana Sindrome di Poland

La Menzione Speciale della Giuria è andata all'Associazione Italiana Sindrome di Poland che ha realizzato una importante attività di sensibilizzazione nei confronti delle diversità attraverso il bellissimo **libro "Non sono solo"** scritto dalla volontaria Renata Morini, meglio conosciuta come Nonna AISP, e illustrato da Pier Giorgio Magrassi. Grazie a questo libro, AISP ha realizzato anche uno spot (<https://www.youtube.com/watch?v=1K9B1bX8Pzg>) che contiene un importante messaggio dedicato ai bambini sul tema dell'integrazione e della diversità.

La Sindrome di Poland è una malattia rara che colpisce un bambino ogni 20-30.000 ed è caratterizzata da anomalie unilaterali che colpiscono i muscoli del torace o di un arto superiore, generalmente quello destro. Le malformazioni possono interessare i muscoli del gran pettorale, le costole, il torace, le braccia e le dita. Ad oggi, non si conosce la causa anche se si suppone possa essere una malattia di tipo genetico. Queste caratteristiche non sono tali da inibire un corretto sviluppo psicofisico dei bambini affetti, tanto che una corretta educazione consente di sviluppare abilità manuali anche nei portatori delle malformazioni gravi. L'associazione dei familiari e delle persone affette dalla Sindrome di Poland nasce, nel 2004, proprio allo scopo di collegare chi è colpito da questa patologia, per fornire un aiuto concreto soprattutto sotto il profilo dell'informazione e dello scambio di esperienze. In molti casi, infatti, proprio a causa della rarità della patologia, le famiglie non ricevono il supporto, anche psicologico, necessario ad affrontare al meglio la situazione.

Malattie Rare e farmaci orfani

Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza, intesa come il numero di caso presenti su una data popolazione, non supera una soglia stabilita. In UE la soglia è fissata a allo 0,05 per cento della popolazione, ossia **5 casi su 10.000 persone**. Molte patologie, però, sono molto più rare arrivando appena a una frequenza dello 0,001%, cioè un caso ogni 100.000 persone.

Il numero di **malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7.000 e le 8.000**, ma è una cifra che cresce con l'avanzare della scienza e, in particolare, con i progressi della ricerca genetica. Secondo la rete Orphanet Italia, che è coordinata dal professor Bruno Dallapiccola, direttore scientifico dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, nel nostro paese sono circa 2 milioni le persone affette da malattie rare e il 70 per cento sono bambini in età pediatrica.

Vista la mancanza di un'univoca definizione esauriente a livello internazionale, ci sono diverse liste di malattie rare che sono prodotte da National Organization for Rare Disorder (NORD), Office of Rare Diseases e Orphanet che propone una lista di circa 5.000 nomi, sinonimi compresi, di patologie rare in ordine alfabetico.

In Italia l'Istituto Superiore della Sanità (ISS) ha individuato un elenco di **malattie rare esenti-ticket che comprende attualmente 583 patologie**. Non tutte le patologie a bassa prevalenza, infatti, presuppongono l'esonero dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ma solamente quelle presenti nell'elenco allegato al D.M. 279/2001. Alcune Regioni italiane hanno deliberato esenzioni per patologie ulteriori da quelle previste dal decreto. Per avere informazioni, il Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS ha attivato il Telefono Verde Malattie Rare che risponde al numero 800.89.69.49.

Nel nostro Paese, seconde stime non ufficiali, le **malattie rare più diffuse sono la fibrosi cistica, la talassemia, l'emofilia e la fibrosi polmonare idiopatica**.

In ambito preventivo, i Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) prevedono che tutti i neonati vengono sottoposti a **screening neonatale per l'ipotiroidismo e la fenilchetonuria e quasi tutti per la fibrosi cistica**. Alcune Regioni hanno incluso ulteriori malattie come ad esempio la Toscana che garantisce lo screening su oltre 40 patologie; altre si sono adeguate al protocollo internazionale esteso o si sono fermate a un numero minore, la maggior parte non ha ancora iniziato.

Il mancato diritto alla prevenzione di molte delle problematiche determinate dalle malattie rare, che potrebbe essere assicurata grazie allo screening neonatale, è spesso al centro di polemiche da parte delle associazioni di pazienti che denunciano la grave iniquità che caratterizza il territorio italiano. Negli ultimi tempi, questa situazione viene sintetizzata con il termine **'postcode lottery'** con il quale si intende la differenze tra la salute e la disabilità per due neonati affetti dalla medesima malattia metabolica, può essere determinata dal nascere a pochi chilometri di distanza e dunque sotto due 'Cap' diversi.

I farmaci detti 'orfani' sono destinati alla cura delle malattie rare. Le aziende farmaceutiche sono solitamente restie a sviluppare questi farmaci secondo le normali condizioni di mercato, poiché i capitali investiti per la ricerca e lo sviluppo dei prodotti non vengono recuperati attraverso le vendite

a causa della scarsa domanda. I pazienti affetti da malattie rare non possono rimanere esclusi dai progressi della scienza e della terapia, in quanto hanno gli stessi diritti sanitari di tutti gli altri malati. Al fine di stimolare la ricerca e lo sviluppo nel settore dei farmaci orfani, le istituzioni pubbliche hanno adottato degli incentivi per la sanità e le industrie biotecnologiche. Questo approccio ciò ha avuto inizio negli Stati Uniti, nel 1983, con l'adozione dell'Orphan Drug Act, poi in Giappone e in Australia nel 1993 e 1997; l'Europa ha seguito il loro esempio nel 1999 istituendo una politica per i farmaci orfani unificata per tutti gli Stati membri.

Un elenco dei farmaci orfani disponibili in Europa aggiornato mensilmente è presente su Orphanet che permette, inoltre, di accedere alle informazioni sui farmaci orfani in fase di sviluppo (designazione orfana e sperimentazioni cliniche) o già sul mercato attraverso una ricerca per categoria della malattia, per tipo di prodotto, per nome della sostanza, per nome dello sponsor e per paese.

Dati aggiornati a gennaio 2015

Osservatorio Malattie Rare OMAR

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.

L'Osservatorio, nato nel 2010, in meno di 5 anni è arrivato a costruire stretti rapporti di scambio di informazioni e di collaborazione con il mondo delle associazioni pazienti, con le istituzioni, con i medici e i ricercatori e con le aziende farmaceutiche impegnate nel settore dei farmaci orfani. Il portale www.osservatoriomalattierare.it, che ha ricevuto la certificazione Hon Code per l'affidabilità dell'informazione medica, è arrivato a superare la media di 10.000 visualizzazioni di pagina al giorno.

Dal 2012 organizza il "Premio Giornalistico OMAR per le malattie e i tumori rari" (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, 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, la rete europea dei pazienti.

Osservatorio Malattie Rare OMAR
Direttore Responsabile Ilaria Ciancaleoni Bartoli
info@osservatoriomalattierare.it
www.osservatoriomalattierare.it