



Convegno annuale LIRH ONLUS

LA RICERCA
sulle malattie rare e
LE PROSPETTIVE
di cura per la malattia di
HUNTINGTON

Roma, sabato 2 Dicembre, 2017
Ore 9:30-16:00 Sala Loyola - Roma Eventi
Piazza della Pilotta 4 (Fontana di Trevi)

"Comunicare la ricerca sulle malattie rare e i farmaci orfani".



Ilaria Ciancaleoni Bartoli
direttore@osservatoriomalattierare.it

OSSERVATORIO MALATTIE RARE

Osservatorio Malattie Rare, testata giornalistica dedicata alle malattie e ai tumori rari. La testata giornalistica online (www.ossevatoriomalattierare.it) si avvale di un Comitato Scientifico di oltre 40 tra medici, ricercatori, biologi.

Circa 15.000 persone ogni giorno vengono a contatto con le nostre notizie.
Considerando come funziona il web e come funzionano gli algoritmi di Google
se le persone arrivano da noi vuol dire che, per un qualsiasi motivo, sono
interessati alle malattie rare: per molti si tratta di
TROVARE RISPOSTE CONNESSE AD UN PROBLEMA DI SALUTE

Per quanto un paziente sia preso in carico da un ottimo centro (non sempre)
Per quanto un paziente abbia un ottima équipe che lo segue (non sempre)
Per quanto il paziente abbia fiducia nel proprio medico (non sempre)

**...AVRÀ SEMPRE DENTRO DI SE UNA DOMANDA A CUI DAR RISPOSTA,
PERCHÉ QUESTA È LA NATURA UMANA,
CHE ACCOMUNA IL RICERCATORE E IL PAZIENTE**

COMUNICARE O NON COMUNICARE?

È UNA DOMANDA CHE HA ANCORA SENSO?

LE DOMANDE

Se parlo di una ricerca su modello murino i pazienti si faranno illusioni

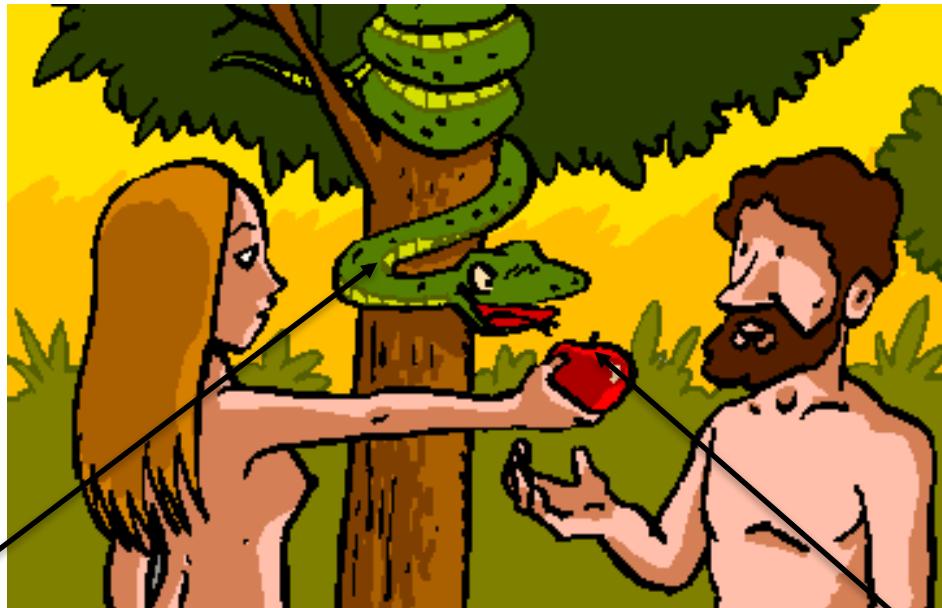
Sicuro che il paziente debba sapere tutto questo? Non vorrà poi decidere lui sulle terapie da seguire?

Se do informazioni su una ricerca che non si svolge in Italia non partiranno i viaggi della speranza?

- **NESSUNO PUO' IMPEDIRE AI PAZIENTI DI CERCARE INFORMAZIONI.**
- **CIO' CHE NON VIENE DETTO VERRA' SCOPERTO LO STESSO...sul web o per passaparola**
- **MA NON NECESSARIAMENTE VERRA' INTERPRETATO ALLO STESSO MODO**

OSSERVATORIO MALATTIE RARE

NON POSSIAMO ARGINARE LA VOGLIA DI CONOSCENZA :
MA POSSIAMO FARE E' FARE IN MODO CHE CHI CERCA INFORMAZIONI NE TROVI DI
AFFIDABILI E COMPRENSIBILI



Tra scienza e pazienti non dobbiamo mettere una barriera, ma costruire un ponte fatto di corretta comunicazione

L'INFORMAZIONE

COME FARE UNA CORRETTA INFORMAZIONE?

«Il posto migliore per seppellire un cadavere è la seconda pagina di Google»
Possiamo dunque contrastare la cattiva informazione diffondendo quella corretta

Per farlo dobbiamo rivolgerci a tutti:

- ai pazienti e alle loro famiglie
- ai medici meno esperti nelle malattie rare
- agli altri giornalisti.

Per questo chi scrive per noi riceve innanzi tutto questo vademecum, domande a cui cercare di dare una risposta, perché saranno probabilmente le stesse che il lettore si pone

- E' rara? È esente? Quando compaiono i sintomi? Come evolve?
- È familiare? Se è genetica da chi e come viene trasmessa?
- Se è genetica esiste un test per i portatori? E' possibile individuarla in gravidanza o alla nascita?
- In Italia Esiste un'associazione? Se si quale/i? Cosa fanno e cosa chiedono?
- Esiste un farmaco specifico? Esistono delle terapie (fisioterapia etc?) o PDTA?
- Ci sono sperimentazioni cliniche in corso? Dove? Chi può entrarvi? Quanto sono previsti i risultati?

LE PAROLE SONO IMPORTANTI



LINGUAGGIO
SEMPLICE: SI

BANALIZZANTE,
SEMPLICISTICO
INCOMPRENSIBILE,
ERRATO: NO

Es: UNA 'TERAPIA' NON È 'LA CURA'.

E I FARMACI ORFANI?

Nel 2017 l'Agenzia Europea per i Medicinali ha autorizzato **73 nuovi farmaci** di cui **10 con designazione orfana**.

La spesa per farmaci orfani è cresciuta in modo significativo tra il 2015 e il 2016: in termini percentuali passa, infatti, dal **3,9 al 4,6 per cento**

SU
WWW.OSSERVATORIOFARMACIORFANI.IT
E' POSSIBILE SCARICARE L'INTERO
RAPPORTO



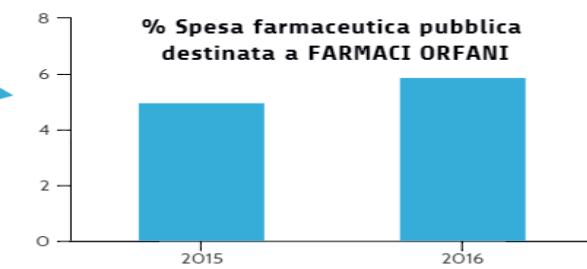
MALATTIE RARE I COSTI ITALIANI



Un malato raro esente costa come un malato cronico con due co-morbilità.

Non si considera l'assistenza residenziale e domiciliare in quanto ancora scarsamente diffusa sul territorio nazionale.

Secondo le stime in Italia il SSN spende



Fonte: 1° Rapporto OSSFOR. 2017.

LA CORRETTA COMUNICAZIONE PUÒ DAVVERO ESSERE UTILE

PER METTERE IN CONTATTO LE FAMIGLIE: NON SENTIRSI SOLI È IMPORTANTE

**PER DARE NOTIZIE POSITIVE: NO ALL'ILLUSIONE, MA LARGO ALLA FIDUCIA
NELLA SCIENZA E ALLA SPERANZA!**

PER INFORMARE I PAZIENTI SU DIRITTI E OPPORTUNITÀ

PER ATTRARRE FONDI VERSO LA RICERCA

PER PERMETTERE VERAMENTE AI PAZIENTI DI COLLABORARE ALLA RICERCA

AD ESEMPIO..PERCHE' DOVREI PARTECIPARE AD ENROLL –HD SE NON SO A
COSA SERVE E NON NE COMPREENDO LO SCOPO?



OSSEVATORIO MALATTIE RARE & HUNTINGTON

La malattia di Huntington è una malattia Rara, pertanto rientra tra i temi di cui ci occupiamo, grazie anche alla collaborazione per Prof Ferdinando Squitieri che fa parte de nostro comitato scientifico

Malattia di Huntington

La **malattia di Huntington (HD)** è una patologia rara, di tipo ereditario e degenerativo, che causa movimenti continui e scoordinati, disturbi cognitivi e del comportamento, il cui esordio avviene intorno ai 40-50 anni. La trasmissione della malattia è **ereditaria**. Attualmente la HD ha una prevalenza di circa 3 - 7 casi per 100.000 abitanti di discendenza europea occidentale. Si stima che in Italia siano circa 6000 le persone ammalate, e 18.000 quelle a rischio di ereditare la malattia. Il gene responsabile della HD si trova sul cromosoma 4.

Il codice di esenzione della malattia di Huntington è RF0080 ("Corea di Huntington").

Per maggiori informazioni clicca [qui](#).

Malattia di Huntington, continua studio clinico su terapia antisenso

Autore: Redazione , 06 Luglio 2017

Mentre gli Huntington's Days erano in pieno svolgimento, è giunta una notizia molto attesa: Ionis Pharmaceuticals ha annunciato che **il farmaco sperimentale IONIS-HTTRx, disegnato per bloccare l'attività del gene responsabile della malattia di Huntington, può proseguire la sperimentazione**.

"Siamo incoraggiati dal fatto che **i dati di tollerabilità e sicurezza del farmaco IONIS-HTTRx nei gruppi sperimentali di Fase I/IIa sono tali da sostenere la continuazione della sperimentazione**, prospettando che questa possa avvenire in condizioni 'aperte', cioè con tutti i pazienti messi in grado di ricevere il farmaco e senza più il gruppo controllo. Il passo successivo di questa sperimentazione sarà quello di condurre un secondo studio per comprendere se, diminuendo la produzione dell'huntingtina mutata, si verificherà anche un rallentamento della progressione della malattia", ha affermato **Frank Bennett**, Vice-Presidente di Ionis Pharmaceuticals.

IN CONCLUSIONE

Osservatorio Malattie Rare è a disposizione per ...

- Raccontare la ricerca in tutte le sue fasi
- Raccogliere le vostre storie, anche in forma anonima
- Rompere il muro di silenzio intorno all'Huntington, e a qualsiasi malattie rara.
- Raccontare storie di buona e di cattiva sanità
- Raccontare le iniziative delle associazioni pazienti

....PER AMPLIFICARE LA VOSTRA VOCE.



USATECI!