Malattie rare e progetto Orphanet: i servizi a disposizione

Fornire **informazioni di alta qualità sulle malattie rare**, assicurare un **accesso equo alle informazioni** che le riguardano, elaborare una **nomenclatura per ciascuna malattia** (l'ORPHA code), essenziale per aumentarne la visibilità nei sistemi informatizzati per la sanità e la ricerca. È con questi obiettivi che nel 1997 viene fondato dall'INSERM – Istituto nazionale francese per la salute e la ricerca medica – **Orphanet**, in concomitanza con l'avvento di Internet, al fine di riunire in un unico portale le allora scarse informazioni esistenti a disposizione dei malati rari e **favorire la certezza terapeutica, l'accessibilità del percorso di cura, l'efficacia dei trattamenti**.

Il progetto Orphanet nel corso degli anni

Nel 2000, grazie allo stanziamento di fondi dedicati alla ricerca della Commissione Europea, il progetto ha potuto svilupparsi ed estendersi, tanto che **attualmente Orphanet coinvolge 40 paesi in tutto il mondo**, che costruiscono i propri database nazionali e sviluppano canali di informazione per i malati rari del territorio. È quello che è accaduto in Italia, uno dei primi paesi ad aderire, dove da oltre 20 anni il portale nazionale, **Orphanet Italia**, è la fonte di riferimento da cui attingere **informazioni altamente certificate sulle malattie rare**.

Dal 2022,15 Paesi europei del network Orphanet, tra cui l'Italia, usufruiscono di un **finanziamento dell'Unione Europea** che ha permesso il lancio del **progetto OD4RD** (Orphanet Data For Rare Diseases). Con **OD4RD** si è ulteriormente consolidata la **collaborazione tra Orphanet e le Reti Europee di Riferimento**, **ERN**, reti virtuali che coinvolgono le maggiori strutture ospedaliere dell'Unione specializzate in malattie rare, create per **agevolare la condivisione delle conoscenze e la presa in carico dei pazienti** rari europei, indipendentemente dal Paese di origine di questi ultimi.

In questo contesto, Orphanet mette a disposizione delle ERN il **sistema di codifica delle malattie rare basato sugli ORPHA code**, nonché gli strumenti informatici a supporto dell'implementazione di tali codici nei sistemi informativi ospedalieri e, soprattutto, degli **helpdesk nazionali** che supportano attivamente il lavoro dei Centri affiliati alle ERN, ad esempio con l'organizzazione di training dedicati alla comprensione della nomenclatura e all'utilizzo degli ORPHA code.

È stato attraverso questo lavoro che Orphanet Italia è potuto diventare, per tutti i malati rari e per le loro famiglie, un **punto di riferimento imprescindibile**.

I servizi di Orphanet

Attraverso il sito è possibile accedere gratuitamente a:

- un **elenco completo delle malattie rare**, identificabili con l'ORPHA code;
- un **elenco di farmaci orfani** con tutte le fasi di sviluppo, dalla designazione all'autorizzazione, fino all'immissione in commercio;
- una **classificazione delle malattie rare** in base al quadro clinico. Le classificazioni si basano su articoli scientifici pubblicati in letteratura e sono validate da esperti;

- un'**enciclopedia delle malattie rare**, comprensiva delle loro descrizioni, redatte e validate da esperti a livello mondiale. I testi, redatti in lingua inglese, vengono tradotti in 9 lingue tra cui l'italiano;
- un elenco dei **servizi specialistici** che forniscono informazioni su:
  - centri di riferimento;
  - laboratori di diagnosi;
  - progetti di ricerca;
  - studi clinici;
  - registri di pazienti;
  - network;
  - piattaforme tecnologiche;
  - associazioni di pazienti.
- una **raccolta di articoli di qualità** pubblicati da riviste o società scientifiche che comprendono linee guida cliniche nazionali e internazionali.

E inoltre:

ORPHANEWS. Una **newsletter bimensile** che offre una panoramica sulle **notizie di attualità in campo scientifico e politico** sulle malattie rare e sui farmaci orfani, tradotta in lingua francese, inglese e italiana.

ORPHADATA. La piattaforma di Orphanet che fornisce alla comunità scientifica **dataset scaricabili di alta qualità relativi alle malattie rare e ai farmaci orfani**, in un formato riutilizzabile e computabile. Nel 2019 Orphadata è diventata una delle risorse fondamentali di Elixir, l'infrastruttura informatica europea che raccoglie diversi tipi di dati/strumenti, utili ai ricercatori nel campo biomedico.

I QUADERNI DI ORPHANET. Una **raccolta di relazioni e articoli tematici** che trattano argomenti trasversali, direttamente scaricabili dal sito.

Chi e come utilizza il sito

Orphanet ha recentemente concluso un **sondaggio** per comprendere quali fossero gli **utilizzatori del sito** e a quali risorse fossero interessati.

La categoria più ampia di fruitori del sito sono i **professionisti della salute e i pazienti**, inclusi i loro familiari e caregiver, seguiti dalle categorie degli **studenti**, dei **ricercatori** e, infine, dai **professionisti nel campo dell'istruzione e della comunicazione**.

Le **risorse che vengono considerate più interessanti** sono costituite dai **testi sulle malattie rare**, seguite dalle classificazioni delle malattie rare e dai **dati epidemiologici**. A seguire, i geni collegati alle malattie rare e le conseguenze funzionali delle malattie rare.

Tra i **servizi specialistici** collegati alle malattie rare, sappiamo che gli utenti sono maggiormente interessati ai **centri esperti/centri di riferimento** per la presa in carico medica e per la diagnosi dei pazienti.

Source URL: *https://www.novartis.com/it-it/il-paziente/area-dedicata-ai-pazienti-e-alle-associazioni-pazienti/politiche-sanitarie-e-socio-assistenziali/malattie-rare-e-progetto-orphanet-i-servizi-a-disposizione*

List of links present in page

- https://www.novartis.com/it-it/it-it/il-paziente/area-dedicata-ai-pazienti-e-alle-associazioni-pazienti/politiche-sanitarie-e-socio-assistenziali/malattie-rare-e-progetto-orphanet-i-servizi-a-disposizione
- https://od4rd.eu/
- https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/overview_en

- https://italia.orphanews.org/archivio.html
- https://www.orphadata.com/
- https://elixir-europe.org/
- https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/ActivityReport2022.pdf