

MeB – Pagine Elettroniche

Volume IX

Settembre 2006

numero 7

STRUMENTI E RISORSE

Il database Orphanet dedicato alle malattie rare

A cura della Redazione

Orphanet, un database virtuale dedicato interamente alle malattie rare: uno strumento utilissimo a disposizione di chi debba affrontare il problema di una patologia rara.



Secondo le stime dell'Oms le malattie rare conosciute sono, allo stato attuale, circa 5 mila e rappresentano il 10 per cento di tutte le patologie umane note. Il campo di queste malattie "orfane", soffre molto della scarsità di conoscenze scientifiche e, soprattutto, della mancanza di riferimenti, indispensabili per chi debba affrontarle.

Per rispondere a queste carenze nel 1998 la sanità francese ha dato vita a **Orphanet**, un database virtuale (www.orpha.net), interamente dedicato alla raccolta, catalogazione e offerta gratuita di informazioni sulle malattie rare. Questo sito ha rappresentato una svolta preziosa non solo per i pazienti e le loro famiglie, ma anche per i professionisti della sanità. L'utilità di Orphanet è attestata dai circa 12mila accessi quotidiani che il sito registra. L'aggiornamento di questa "enciclopedia" delle malattie rare, redatta a Parigi, è affidata ogni anno a un comitato editoriale di esperti che stabilisce l'elenco delle nuove malattie da documentare, nomina i potenziali Autori e convalida i testi prima della pubblicazione sul web. Fino a oggi oltre 400 esperti hanno scritto testi per Orphanet. Dopo la Francia altri Paesi europei hanno aderito all'iniziativa, avviando la raccolta di dati, con analoghe finalità e

caratteristiche.

Il sito web è attualmente disponibile in 6 lingue. L'Italia è entrata a far parte di Orphanet nel 2001 (www.orphanet-italia.it), anno in cui, con il DL 279/2001, è stato definito e regolamentato il tema delle malattie rare con l'istituzione di una rete nazionale che si occupa della prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia, e la costituzione di un registro nazionale presso l'ISS.

IL PARADOSSO DELLE MALATTIE RARE

Seppur rare singolarmente, queste malattie colpiscono nel complesso un gran numero di persone. Secondo le normative europee perché una malattia possa essere considerata rara o orfana deve avere una prevalenza di 5 casi ogni 10 mila abitanti. Nel nostro Paese il numero di malati è di circa 3milioni e in Europa di oltre 25.

Ogni persona sana ha 6-8 anomalie genetiche recessive che si esprimono solo con l'incontro di due portatori. Le malattie rare sono, in circa l'80 per cento dei casi di origine genetica,

e nella restante parte di natura autoimmune, infettiva, neoplastica o a eziologia sconosciuta. Nonostante siano tante e diverse fra loro, queste malattie hanno molte caratteristiche comuni.

Le caratteristiche comuni delle malattie rare

- Sono gravi, croniche, degenerative e di norma necessitano di un trattamento per tutta la vita;
- Sono disabilitanti, ovvero portano alla perdita di autonomia del malato;
- Comportano livelli elevati di sofferenza, tanto nel malato quanto nella sua famiglia;
- Solo per il 5 per cento esistono terapie specifiche, anche se è possibile trattare i sintomi di molte di esse e migliorare la qualità di vita del paziente.

Uno dei principali problemi legati a queste patologie è quello della **terapia**: infatti solo per il 5 per cento di esse esistono trattamenti farmacologici significativi. Negli ultimi anni leggi create ad hoc che favoriscono l'azione delle industrie farmaceutiche, hanno aiutato lo sviluppo di nuovi farmaci orfani.

Negli Stati Uniti, l'Orphan Drug Act del 1983 ha reso possibile l'approvazione da parte della FDA di oltre 200 molecole.

Anche l'Unione Europea nel 1999 ha adottato un regolamento che offre facilitazioni alle aziende impegnate in questo settore (esclusiva del prodotto per 10 anni, esonero totale o parziale del pagamento per la registrazione) e quindi, ha fortemente incentivato la ricerca tanto che 18 farmaci sono già stati approvati.

IL DATABASE ORPHANET-ITALIA

Orphanet-Italia offre un'esauritiva versione in lingua italiana delle informazioni contenute nel sito francese, che giungono a coprire 1350 testi riguardanti le singole malattie e permettono l'identificazione di 3679 di esse (vedi riquadro). Sono inoltre riportate informazioni sui laboratori di diagnosi molecolare e citogenetica (160) e sulle cliniche di consulenza genetica e specialistica (80), rilevati da un censimento nazionale del 2000. Sul sito sono anche disponibili informazioni su 166 associazioni di pazienti affetti da malattie rare e sui progetti di ricerca in corso.

INFORMAZIONI ANCHE FUORI RETE

Nell'intento di rendere un servizio sempre migliore a tutti coloro che devono confrontarsi con una malattia rara, è ora disponibile il **primo Annuario Orphanet-Italia** sulle malattie rare, che rappresenta la **versione "su carta"** del database. L'Annuario permette un corretto iter diagnostico e terapeutico ai malati e alle loro famiglie, evitando di scontrarsi con le incertezze che, in circa un quarto o metà dei casi, portano al ritardo nella diagnosi e a errori di trattamento. Questa utile guida sarà inviata gratuitamente a chiunque ne faccia richiesta compilando un "form" sul sito internet.

Orphanet è **accessibile gratuitamente** e contiene informazioni su oltre 1300 patologie rare. Per ogni malattia esso offre:

- Un breve testo sulle caratteristiche della patologia, i criteri diagnostici e di diagnosi differenziale, la descrizione clinica e le terapie disponibili;
- Un elenco di centri di consulenza dedicati, di laboratori diagnostici e servizi specializzati;
- Altre informazioni sui farmaci orfani utili alla cura, sulle sperimentazioni cliniche e sui progetti di ricerca in corso;
- Indirizzi e riferimenti per le associazioni di pazienti.

Il progetto è ormai allargato a più Paesi della **Comunità Europea**, ognuno dei quali partecipa con un proprio comitato scientifico che ha il compito di supportare l'attività del team locale di Orphanet.