



*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

I progetti  
candidati



Il 20 ottobre 2023 a Firenze nell'ambito del **Forum Sistema Salute** la giuria UNIAMO ha proclamato i vincitori del **3° RARE DISEASES AWARD**. Il premio è un progetto promosso da Konzept e da Uniamo - Federazione Italiana Malattie Rare per valorizzare i progetti e le iniziative promossi per migliorare la qualità della vita delle persone con malattia rara e tumori rari. **"I pazienti amano chi li ama e lo premiano"** è il claim altamente evocativo che sottolinea la forte connessione fra i diversi beneficiari del premio: la comunità delle persone con malattia rara che riconosce il valore delle progettualità realizzate per incidere significativamente sulla qualità di vita e le premia. Per questo il premio, giunto ormai alla terza edizione, si è imposto come il riconoscimento più importante e significativo per tutti coloro che operano nell'ambito delle malattie rare.

Sono stati oltre 60 i progetti presentati, ecco i vincitori:

- per la categoria COMUNICAZIONE il progetto 22q11.2DS MOOC, Cognitive development and mental health della **Federazione europea delle associazioni 22q11DS**
- per la categoria CO-CREAZIONE il progetto StomyCraft presentato da **FAIS OdV Italia**.
- per la Categoria SERVIZI ha vinto il premio il progetto Arco di **Alexion Pharma Italy srl**.

A nome di tutta la comunità rara, UNIAMO vuole ringraziare di cuore tutti i soggetti proponenti che hanno partecipato con i loro progetti, la madrina del premio, la Dott.ssa Domenica Taruscio, già Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare - ISS, e le 5 giurate scelte tra i rappresentanti delle Associazioni Federate per il grande lavoro svolto: **Raffaella Cungi** di Aldel22 - Associazione Italiana delezione cromosoma 22 - APS, Vanessa Cerrone di Butterfly APS, **Silvana Morson** di AIMFT - Associazione Italiana Malattia Fronto Temporale, **Mariella Priano** di Associazione sindrome di Kleeftstra - APS - Italia e **Jessica Furlan** di Associazione Conquistando Escalones. In questo documento tutti i progetti candidati.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

# Categoria Comunicazione

## Ti Racconto la Malattia Rara

Fondazione Alessandra Bisceglia ViVa Ale Onlus

Il progetto TI RACCONTO LA MALATTIA RARA è nato con l'idea di sensibilizzare gli studenti delle scuole (gli adulti di domani) al tema delle malattie rare e delle malformazioni vascolari in particolare. La malattia rara è stata raccontata attraverso l'esperienza dei pazienti che convivono con la rarità. L'esperienza con la malattia è stata presentata in un'ottica di resilienza, stimolando questa abilità anche nei giovani destinatari del progetto. Bambini e adolescenti si sono messi in discussione, riflettendo sulle loro difficoltà e prendendo esempio dai pazienti affetti da malattia rara, per trovare nuove strategie di fronteggiamento dei problemi. Durante le varie fasi del percorso (durato un anno e concluso in data 30.05.2023) i pazienti hanno ribaltato completamente la loro posizione rispetto alla loro patologia: da vittime impotenti, ad eroi indiscussi di resilienza.

### SOGGETTI COINVOLTI

Psicologi e pazienti della fondazione; studenti delle scuole elementari, medie e superiori, insieme ai loro insegnanti

### BENEFICI RISCONTRATI

15 pazienti; 399 alunni degli istituti comprensivi della Basilicata; 142 liceali.

*Il paziente ama chi lo ama... e lo premia.*

## Siamo rari, non invisibili

### Associazione Nazionale Malattie Rare Dermatologiche Vascolari ODV

Siamo rari, non invisibili è un progetto editoriale, volto alla sensibilizzazione sul tema delle malattie rare, sviluppato attraverso le testimonianze di persone che vivono, a vario titolo, la dimensione della malattia rara.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Associati

#### BENEFICI RISCONTRATI

Il testo è stato presentato presso associazioni culturali, università statali e centri di ricerca, nonché in sedi istituzionali e ha ottenuto un ottimo riscontro.

## CUORI E FIBRILLE.

### Vivere con l'amiloidosi cardiaca da transtiretina

#### Think2it S.r.l.

Realizzato con il patrocinio di fAMY - Associazione Italiana Amiloidosi, il documentario "CUORI E FIBRILLE. Vivere con l'amiloidosi cardiaca da transtiretina" ripercorre, attraverso le storie di due pazienti, il percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale di questa patologia.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Il documentario è un progetto della testata Cardioinfo (Il Pensiero Scientifico Editore/Think2it S.r.l.), realizzato con il patrocinio di fAMY - Associazione Italiana Amiloidosi. Gli intervistati presenti nel documentario sono pazienti, medici e operatori provenienti da sei centri di riferimento italiani per la gestione dell'amiloidosi cardiaca.

#### BENEFICI RISCONTRATI

Il documentario aveva l'obiettivo di favorire una maggiore consapevolezza degli iscritti alla newsletter di Cardioinfo (circa 10.000 cardiologi italiani) nei confronti delle caratteristiche cliniche e del percorso diagnostico dell'amiloidosi cardiaca da transtiretina, patologia in cui la tempestività della diagnosi gioca un ruolo cruciale ai fini della prognosi.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## La disabilità non visibile

### AICCA ETS

Ci sono tantissime persone che ogni giorno combattono la propria lotta in silenzio, vivendo con patologie croniche o condizioni che limitano la propria sfera di vita (personale, professionale e sociale). Sono le “disabilità non visibili” come alcune patologie cardiache tra cui le cardiopatie congenite, la sclerosi multipla, le malattie autoimmuni, la sindrome di Asperger e tante altre. Oltre alle problematiche di dover gestire quotidianamente la patologia, queste persone affrontano stigmatizzazione e fraintendimenti sociali poiché gli altri spesso non riconoscono la difficoltà nel fare semplici azioni (in fila al supermercato, sui mezzi pubblici, in attesa fuori da un negozio o in un bagno pubblico) generando talvolta incomprensioni e imbarazzo (“come mai sta utilizzando un parcheggio riservato ai disabili?”). Nel 2019 abbiamo lanciato la campagna di sensibilizzazione a livello nazionale che coinvolge TUTTE le disabilità non visibili. La campagna è andata avanti per tutto il 2022 e 2023 e proseguirà nel 2024 coinvolgendo diversi media e partner aziendali e istituzionali. Abbiamo voluto affrontare i concetti base sul tema delle disabilità non visibili per migliorare la consapevolezza individuale e collettiva tramite contenuti che generassero engagement e stimolassero la riflessione. L’obiettivo principale è quello di valorizzare la diversità e favorire l’inclusione, elementi distintivi di una società equa e migliore. Per generare un cambiamento a livello sociale è necessario intraprendere diverse azioni strategiche che possono essere messe in atto solamente grazie a dei partner. Abbiamo creato un nuovo simbolo che superasse l’immagine della disabilità legata alla carrozzina. Il nuovo visual è inclusivo e rappresenta le disabilità in tutte le sue forme. L’adesivo è pensato per azioni di sensibilizzazione in luoghi pubblici come aeroporti, mezzi, centri commerciali, ristoranti, scuole, università...

### BENEFICI RISCONTRATI

Stiamo diffondendo una cultura dell’inclusione, contro i pregiudizi della società rispetto all’aver una disabilità non visibile, con l’intento di evitare episodi di stigmatizzazione. Per farlo abbiamo utilizzato canali social (con un ottimo seguito) e interviste online o sulla carta stampata.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## Plasmare

### CIDP Italia aps

Che ne sai di malattie rare e di plasma? Attorno a questa domanda si è costruito un progetto di informazione e comunicazione che ha coinvolto 6 comuni della provincia di Lecce. La prima linea di intervento è stata quella di comunicare l'importanza della donazione di plasma per alcune malattie rare con una azione diretta su chi è già donatore di sangue. La seconda linea di intervento è stata quella di far diventare le 6 sedi associative dei donatori di sangue dei centri informativi sulle malattie rare. Sono stati infatti organizzati incontri con la rete delle malattie rare della ASL e della regione e i referenti associativi delle 6 sedi di donatori hanno tutti i contatti non solo di UNIAMO ma anche di tutti i referenti delle malattie rare dei distretti e degli ospedali locali per poter far avviare subito un percorso diagnostico. La terza linea di azione è stata quella di avviare un percorso informativo presso i ragazzi frequentanti l'indirizzo biotecnologie dell'IISS Don Tonino Bello sulla trasformazione del sangue e del plasma in plasmaderivati e le modalità con le quali sorgono e si curano le malattie rare trattati con tali farmaci. La quarta linea di intervento è stata un concorso nazionale che ha coinvolto i ragazzi frequentanti l'indirizzo grafico del medesimo istituto per individuare una immagine di sensibilizzazione alla donazione di plasma per la cura delle malattie rare.

#### SOGGETTI COINVOLTI

ANACC aps, ADOVOS Messapica odv, ASL Lecce, Uniamo, IISS Don Tonino Bello Tricase

#### BENEFICI RICONTRATI

Seppure il progetto sia ancora in corso i risultati sono stati molteplici. 1) Il numero delle donazioni di plasma nei comuni oggetto dell'intervento è raddoppiato rispetto all'anno precedente 2) la stragrande maggioranza dei donatori di sangue non aveva mai sentito parlare di donazione di plasma e dell'utilizzo terapeutico che se ne fa 3) la stragrande maggioranza dei donatori di sangue non aveva mai sentito parlare di malattie rare

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

4) la stragrande maggioranza di donatori di sangue ignorava completamente l'esistenza di riferimenti locali e nazionali sia di ambito clinico che di ambito associativo 5) numerose persone con malattia rara che hanno sino ad ora vissuto la malattia in una forma molto privata, hanno appreso di queste iniziative e hanno manifestato la volontà di collaborare esprimendoci la loro gioia nel non sentirsi più sole 6) il personale sanitario coinvolto nei centri trasfusionali ha conosciuto alcune malattie rare e rafforzata la convinzione della necessità di aumentare ulteriormente la donazione. Maggiori informazioni sono disponibili sul sito del progetto [www.plasmami.it](http://www.plasmami.it)

## Alfa1 in pillole

### Associazione Nazionale Alfa1-AT ODV

Realizzazione di video brevi che trattano i temi legati alla patologia da noi rappresentata cercando di coprire tutti gli aspetti e veicolati tramite canali social

#### SOGGETTI COINVOLTI

pazienti, caregiver, medici

#### BENEFICI RISCONTRATI

aumento della consapevolezza e maggiore diffusione di informazioni

## Una storia di specialità rara: la mia vita con Miastenia Gravis

### A.I.M. Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative - Amici del Besta ODV

Si tratta di un video sulla Miastenia ideato e creato da Maya, paziente miastenica e membro dell'associazione A.I.M., che con le sue illustrazioni spiega la patologia, i sintomi, l'invisibilità della malattia, il senso della fatica e i tempi di diagnosi. L'obiettivo di questo video è far comprendere che per convivere con la miastenia grave, sia che ci si trovi nei panni di un paziente che di un caregiver, è opportuno capire e comunicare bene la patologia. Solo in questo modo ci si può davvero aiutare. Inoltre l'utilizzo del disegno, completamente ideato e realizzato da Maya, è di far identificare le persone e al contempo strappare loro un sorriso.

Il percorso descritto da Maya, in questo video, fa capire che la miastenia grave non è una malattia così semplice e che ancora oggi è sconosciuta anche tra i medici e tra la popolazione, quindi è necessaria una divulgazione accurata sulla patologia.

#### SOGGETTI COINVOLTI

A.I.M., Maria Bonaria Ucheddu (Maya) paziente miastenica e membro A.I.M. e Alexion Astrazeneca Rare Disease

#### BENEFICI RICONTRATI

Una divulgazione della Miastenia tra il pubblico, un supporto per chi ha appena ricevuto una diagnosi e per chi è ancora in attesa, molte persone hanno dichiarato di essersi identificate nella storia descritta da Maya. Inoltre in molti hanno dichiarato che questo video è un ottimo strumento per far capire a chi circonda le persone miasteniche cosa voglia dire vivere con la miastenia in quanto è una malattia fluttuante e invisibile.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*



## Aiutare a vivere con l'ipofosfatasia

### Fondazione FIRMO Onlus

Per aiutare i pazienti affetti da ipofosfatasia in Italia nell'acquisire una maggiore conoscenza e consapevolezza della propria patologia, e per ridurre le barriere che questi rari pazienti, ed i loro familiari, trovavano nell'arrivare ad una diagnosi corretta e precoce della propria patologia e nell'ottenere un percorso terapeutico adeguato, al fine di migliorarne la qualità della vita, la Fondazione FIRMO Onlus ha concorso a fondare, in data 2 Luglio 2018, l'Associazione Pazienti Ipofosfatasia (API). Questo ha portato all'istituzione in Italia del primo punto di riferimento per i pazienti affetti da tale patologia, che da quel momento non sono stati più soli. L'Associazione, come recita, infatti, il suo Statuto: "nasce per fornire informazioni e facilitare legami: legami che permettano agli ammalati di non sentirsi soli, che consentano loro di reperire le informazioni o gli specialisti giusti, e che aiutino anche i medici ad orientarsi in un panorama che può esulare dalle loro specializzazioni".

In contemporanea alla fondazione dell'associazione API la Fondazione FIRMO Onlus si è direttamente occupata anche dello sviluppo del sito internet di API (<https://www.associazioneapi.it/>). Il sito internet nasce per essere un ulteriore supporto informativo, costantemente aggiornato, per pazienti, familiari e medici. Tale sito possiede una sezione specifica dedicata alla comunicazione ai pazienti ed ai loro familiari (INFO PAZIENTI) dove questi possono trovare: 1) le notizie aggiornate nell'ambito dell'ipofosfatasia, 2) una sottosezione dedicata al ruolo e all'importanza del fosfato, 3) una sottosezione specifica dove si spiega cosa sia l'ipofosfatasia e come avvenga la trasmissione genetica di malattia, 4) una sottosezione in cui si descrivono le diverse forme cliniche, 5) una sottosezione che spiega come diagnosticare l'ipofosfatasia, e 6) una sottosezione dove è possibile scaricare una brochure informativa sull'ipofosfatasia, in lingua italiana, redatta dalla Fondazione FIRMO Onlus stessa. Sul sito è, inoltre, disponibile un contatto email al quale i pazienti si possono rivolgere per ricevere informazioni e supporto, ricevendo risposte ed assistenza dal team medico-scientifico della Fondazione FIRMO Onlus e dai componenti del Comitato Scientifico di API. Il sito è, inoltre, costantemente aggiornato sugli ultimi sviluppi in campo medico-scientifico relativi all'ipofosfatasia. Negli anni la Fondazione FIRMO Onlus ha, inoltre, promosso la realizzazione di tre video informativi in cui tre pazienti, affette da ipofosfatasia, raccontano la loro storia personale e clinica, con lo scopo di informare e sensibilizzare su questa rara e spesso sconosciuta patologia. I video sono disponibili sul sito dell'associazione API sotto la sezione dedicata "Vivere con l'ipofosfatasia".

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## SOGGETTI COINVOLTI

Fondazione FIRMO Onlus

Pazienti affetti da ipofosfatasia e loro familiari

Comitato Scientifico di API

## BENEFICI RISCONTRATI

Dalla data della sua istituzione, il 2 Luglio 2018, l'associazione API conta attualmente 9 soci attivi, oltre ai membri del Comitato Scientifico.

Nell'ultimo anno di cui sono disponibili i dati completi (2022), il sito internet dell'associazione API ha ricevuto 167.108 visite, di cui 74.788 risultano essere visite di visitatori unici, con una media mensile di 13.926 visite (di cui 6.232 visitatori unici).

Nell'ultimo mese di monitoraggio (Luglio 2023) il sito dell'associazione API ha ricevuto 12.348 visite (di cui 5.807 visitatori unici).

La pagina del sito che ospita la brochure informativa sull'ipofosfatasia è stata visitata 176 volte nel corso dell'anno 2022 (170 visitatori unici), con una media di circa 14,7 visite al mese.

Attraverso il sito internet dell'associazione API e la mail dedicata, arrivano ogni anno, da parte di pazienti e loro familiari, circa 100 richieste/domande riguardanti l'ipofosfatasia. Domande alle quali viene inviata specifica risposta, grazie alla consulenza clinica dei medici specialisti del Comitato Scientifico di API.

L'istituzione dell'associazione API, costantemente supportata dalla Fondazione FIRMO Onlus e dal proprio Comitato Scientifico, ha tra le altre cose permesso a pazienti affetti da ipofosfatasia di rivolgersi alle istituzioni pubbliche sanitarie per effettuare la richiesta per l'erogazione del farmaco asfotase alfa (terapia enzimatica specifica a base di fosfatasi alcalina umana ingegnerizzata) per pazienti adulti con ipofosfatasia che gioverebbero dall'utilizzo di tale terapia, ma che risultano fuori indicazione terapeutica per la prescrivibilità prevista da AIFA e Ministero della Salute.

## Siena accoglie e fa sentire a casa: l'ospitalità ai familiari e ai pazienti affetti da malattie rare e trapiantati durante il percorso di cura

### Azienda ospedaliero-universitaria Senese

Una malattia si definisce rara quando interessa meno di una persona su 2000. Si stima che oltre 3 milioni di persone in Italia risultino affette da malattie rare. Numerosi pazienti affetti da patologie rare si rivolgono all'Azienda ospedaliero-universitaria Senese (AouS) per ottenere una diagnosi specifica ed essere seguiti nel loro percorso terapeutico e di follow-up. Presso l'AouS sono attivi il Presidio di coordinamento per le malattie rare dell'apparato respiratorio della Regione Toscana e i Coordinamenti regionali delle reti trapianto di polmone e trapianto di cuore, insieme al Centro di riferimento regionale per le interstiziopatie polmonari che afferisce all'European Research Network for respiratory diseases (ERN-LUNG) - core network ILD. È stato inoltre riconosciuto il Centro di eccellenza dalla World Association for Sarcoidosis and other Granulomatous Lung Diseases (WASOG) e, dal 2023, il Centro ERN per la Sarcoidosi. Sono disponibili in AouS numerosi studi multicentrici internazionali per la sperimentazione di nuovi farmaci per le malattie rare del polmone. Da anni i Centri di riferimento per le malattie rare e i Centri trapianto di cuore e polmone dell'AouS lavorano in stretta sinergia con le Associazioni di pazienti, con il Comitato di partecipazione dell'AouS e con il Forum Toscano delle Associazioni malattie rare. Inoltre la Misericordia di Siena, con il proprio Gruppo Espianti, mette a disposizione equipaggio e veicoli ad uso speciale per i servizi di Trasporto Organi a scopo terapeutico, per gli organi destinati all'ospedale Santa Maria alle Scotte. L'interazione con le Associazioni di pazienti malattie rare e trapiantati di cuore e polmone consente un'attività di sostegno in senso lato ai malati e ai loro familiari che spesso provengono da altre regioni. I pazienti possono trovare nelle Associazioni un punto di riferimento utile e valido poiché queste si impegnano ad accogliere, orientare e accompagnare i pazienti con malattie rare e trapiantati nel loro percorso medico e burocratico. In questo contesto, tutte le Associazioni lavorano in maniera sinergica per accogliere i pazienti e i loro familiari. L'Associazione cardiotrapiantati italiani (ACTI) - sezione di Siena ha messo a disposizione gratuitamente una struttura di accoglienza a pochi chilometri dall'AouS destinata ai familiari dei pazienti ricoverati, inclusi i pazienti con patologie cardiache e polmonari, i malati rari e, con priorità, cardiotrapiantati e trapiantati di polmone.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

Tutte le Associazioni di pazienti hanno fornito e continuano a fornire informazioni ai loro associati in merito a questa opportunità. Così i pazienti rari con interstiziopatie polmonari, sarcoidosi, fibrosi polmonare, i pazienti trapiantati di cuore e polmone vengono informati e indirizzati dalle Associazioni a usufruire del servizio di accoglienza garantito dall'ACTI Siena. Nello specifico vengono rese disponibili 10 camere singole a titolo gratuito presso la Casa di riposo posta in via Castellina in Chianti n. 4 (località Fontebecci) grazie alla generosità dell'Associazione suddetta e alla collaborazione con la Congregazione delle Sorelle dei poveri di S. Caterina da Siena e con la Misericordia di Siena. Inoltre, sempre la stessa Associazione garantisce agli ospiti convenzioni con ristoranti e pizzerie nelle vicinanze della struttura e con la mensa dell'ospedale affinché possano usufruire di pasti a costo agevolato. Il servizio di accoglienza è attivo dal 26 luglio 2022. La struttura è stata inaugurata ufficialmente il 4 ottobre 2022.

#### SOGGETTI COINVOLTI

La realizzazione e la gestione del progetto dedicato alla struttura di accoglienza è a cura dell'Associazione cardiotrapiantati italiani (ACTI) - sezione di Siena. Il network che promuove la fruizione del servizio di accoglienza, informando e indirizzando i pazienti e i familiari, si caratterizza per la collaborazione e sinergia tra i Centri di riferimento per le malattie rare, i Centri trapianto di polmone e di cuore dell'AouS, la suddetta Associazione cardiotrapiantati italiani (ACTI) - sezione di Siena, la Misericordia di Siena, il Comitato di partecipazione dell'AouS, il Forum Toscano delle Associazioni malattie rare (a cui afferiscono, fra l'altro, l'Associazione Un soffio di Speranza- Un sogno per Emanuela, Profondi Respiri, AimAKU, Uniamo).

#### BENEFICI RISCONTRATI

Il servizio offre ai familiari ed ai pazienti affetti da malattie rare e trapiantati di polmone e di cuore "una casa lontano da casa" pronta ad accoglierli durante le diverse fasi del percorso di cura presso l'AouS. Viene assicurato, pertanto, un aiuto concreto ai malati e alle famiglie dei pazienti fragili che afferiscono ai Centri di riferimento per malattie rare e Centri trapianto di polmone e cuore dell'AouS, e contestualmente creato e rafforzato un tramite diretto fra le famiglie, le Associazioni di pazienti e l'Azienda ospedaliero-universitaria agevolando l'accesso e la continuità del percorso di cura del paziente, sempre accanto al familiare o care-giver.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

**Sono rare ma tante!**

## **IFO – Istituti Fisioterapici Ospitalieri**

**Sono rare ma tante!**

Gli IFO, Istituto nazionale tumori Regina Elena e Istituto Dermatologico San Gallicano, impegnati sul fronte clinico e della ricerca di eccellenza, sono centro di riferimento nazionale per 22 Malattie Rare e centro di riferimento del progetto EURACAN (European Network for Rare Adult Solid Cancer) . Oltre 4000 sono i pazienti seguiti per malattia rara, con sindromi ereditarie che predispongono al cancro e ai tumori cutanei, malattie rare della pelle e malattie metaboliche rare. E' attivo uno sportello dedicato alle patologie e tumori rari per orientare le persone e consentire di risparmiare tempo prezioso per arrivare a una diagnosi certa e intraprendere un percorso di cura.

L'expertise dei nostri istituti, la consolidata esperienza, la numerosità dei pazienti rari che trattiamo, consentono una valutazione più rapida e la costruzione di percorsi assistenziali e terapeutici per una presa in carico totale e un affiancamento del paziente nell' intero percorso di vita: circa il 72% di queste patologie è infatti di origine genetica. Il nostro obiettivo è avere un impegno costante nella ricerca per garantire una gestione ottimale del paziente raro, una migliore qualità di vita e permettere lo sviluppo di nuove conoscenze. Il San Gallicano ad esempio è stato pioniere già dagli anni '70, come unico centro italiano ad occuparsi di diagnosi e cura delle malattie rare e di porfirie, patologie molto difficili da diagnosticare alle quali è dedicato un laboratorio di biochimica e dove si realizzano studi sperimentali per terapie innovative.

Dedichiamo grande attenzione alle campagne di comunicazione sulle malattie e i tumori rari consapevoli dell'importanza di sensibilizzare ed arrivare ad un ampio pubblico. Nel 2021, in pieno covid non ci siamo dimenticati dei rari e Abbiamo organizzato due dirette social con i nostri esperti dal titolo "Malattie dermatologiche rare: cosa c'è da sapere per la diagnosi e la cura": E "Incontro tra esperti e cittadini su Malattie Rare ad alto rischio Oncologico e Tumori Rari".

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

Solo nel 2022 sono state numerose le iniziative da noi curate:

- abbiamo realizzato 17 pillole video che vedono i nostri esperti e pazienti protagonisti per informare su malattie e tumori rari e in particolare sul valore della ricerca che deve investire sempre più su terapie innovative e terapie orfane.
- Per la 15° giornata mondiale delle malattie rare abbiamo organizzato un Incontro (live ed online) tra esperti IFO ed associazioni di pazienti per approfondire le sindromi ereditarie di suscettibilità al tumore della cute, le malattie rare metaboliche e della pelle.
- Abbiamo ospitato per 3 mesi la mostra itinerante “Oltre il visibile” sulla Porfiria Epatica Acuta. Un viaggio interattivo attraverso molteplici suggestioni visive per sensibilizzare sull’esistenza di questa patologia rara, della natura complessa, aspecifica ed eterogenea dei suoi sintomi, ma anche per favorire l’empatia con i pazienti, raccontandone le difficoltà quotidiane e il coraggio con cui affrontano la loro condizione.
- Infine abbiamo collaborato alla realizzazione di un documentario dal titolo “Rukije Un Raggio di Sole: la terapia della speranza”, il racconto di un’associazione nata nei nostri istituti e costituita da pazienti affetti da sarcoma che accompagna chi è all’inizio del percorso di cura, vincitore del Festival cinematografico internazionale “Rare disease”.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Medici, ricercatori, pazienti, associazioni, infermieri e caregiver, comunicatori, event manager.

#### BENEFICI RISCONTRATI

Aumento della consapevolezza dell’importanza di affidarsi a centri di riferimento con ampia expertise, approccio multidisciplinare e tecnologie d’avanguardia.

Solo nel 2022 abbiamo pubblicato oltre 120 post sulle nostre piattaforme social (Facebook, Twitter, LinkedIn, Telegram), oltre 150mila le visualizzazioni e 4000 le interazioni. Crediamo che il continuo battage su tutti i canali, con condivisioni da parte di media ed associazioni di riferimento porti un reale beneficio ai pazienti colpiti da malattie rare per essere aggiornati in particolare su eventuali novità terapeutiche visto che solo l’1% delle malattie rare ha una terapia specifica a disposizione, mentre il 95% sono ancora orfane di una cura.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## IO HO LA CMT

### Media Soluzioni snc

Un cortometraggio di finzione della durata di 11 minuti che racconta di una donna con una malattia rara che, causa goffaggine e problemi di equilibrio, deve affrontare una serie di situazioni imbarazzanti e comiche quando si trasferisce in un nuovo appartamento e interagisce con vicini stravaganti, portando alla luce fraintendimenti divertenti e momenti di autoaccettazione.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Malati di CMT

#### BENEFICI RISCONTRATI

Gran DIVERTIMENTO

## Dillo al tuo medico

### ACMT-Rete odv

ACMT-Rete lancia la Campagna di Informazione sulla Charcot-Marie-Tooth "Dillo al tuo Medico!", un'iniziativa rivolta a medici di base e pediatri affinché riconoscano prontamente i sintomi riconducibili a una sospetta CMT e indirizzino il paziente verso lo specialista per ulteriori accertamenti.

#### SOGGETTI COINVOLTI

ACMT-Rete, La Federazione Europea CMT (ECMTF), medici medicina generale e pediatri, pazienti affetti da CMT

#### BENEFICI RISCONTRATI

Una maggiore conoscenza della patologia, soprattutto in ambito pediatrico.

## Corso formazione per medici sulla CMT

### ACMT-Rete odv

ACMT-Rete e Fondazione Consulcesi organizzano un corso gratuito di formazione con crediti ECM per medici di medicina generale sulla malattia di Charcot-Marie-Tooth o CMT

#### SOGGETTI COINVOLTI

ACMT-Rete, CONSULCESI

#### BENEFICI RICONTRATI

Divulgazione della conoscenza della patologia Rara Charcot Marie Toothp

## MANIBLU: UNA STORIA DI SCLEROSI SISTEMICA

### ELMA ACADEMY SRL

Elma Academy in collaborazione con AILS (Associazione Italiana Lotta alla Sclerodermia) ha realizzato e autofinanziato un progetto di Graphic Medicine, Maniblù, una storia di sclerodermia sistemica rivolto a giovani con sclerodermia sistemica.

Maniblù, è una Graphic Novel che nasce con l'obiettivo di raccontare la sclerosi sistemica agli adolescenti, dalla prospettiva unica di un'adolescente. La protagonista è Maniblù il cui nome richiama uno dei sintomi caratteristici e visibili della patologia e dovuto al fenomeno di Reynaud, che racconta la propria storia e il difficile percorso di accettazione.

Per dare vita al soggetto sono state condotte preliminarmente diverse interviste a giovani e caregiver, che hanno consentito, con il racconto del loro vissuto di diagnosi e malattia, di entrare in un mondo spesso inaccessibile come quello dell'adolescenza che può chiudersi ancora di più se si affronta una patologia. La fase delle interviste ha permesso di raccogliere informazioni sull'esordio, sul rapporto con la patologia, sulla relazione con i medici e infermieri, sul contesto sociale e relazionale.

Sulla base del materiale raccolto attraverso le interviste, lo sceneggiatore Andrea Voglino e l'illustratore Luca Bertelè hanno dato vita al personaggio Maniblù e alla sua storia.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*



Come afferma Gabriela Verzi Presidentessa di AILS “nelle pagine di questa Graphic Novel vengono espresse tutte le sensazioni, le emozioni e le paure che sopraggiungono dopo la diagnosi, ma la sensibilità, mista alla bravura, con cui Maniblù è stata creata, trovo siano il modo più consono per parlare a quella fascia di età di adolescenti che deve prendere atto della patologia, ma con la delicatezza d'obbligo in queste circostanze”.

La proposta di sviluppare una Graphic Novel parte da alcuni presupposti:

- La consapevolezza che spesso gli strumenti di informazione che si basano su un approccio solo razionale siano poco efficaci nel rispondere ai reali needs dei pazienti
- La convinzione che tale strumento di narrazione visiva, costruito a partire dalle storie di vita di altri pazienti che hanno attraversato la stessa storia di malattia e gli stessi vissuti, sia un potente veicolo di comunicazione
- Perché il fumetto è una forma narrativa in grado di intercettare i gusti, le tendenze, il linguaggio dei giovani e per questo la più indicata per trasmettere informazioni sui temi della salute.

Maniblù ha ricevuto il patrocinio di Reumaped (Società Italiana di Reumatologia Pediatrica).

Le copie della Graphic Novel sono distribuite in forma gratuita da Elma Academy e AILS ai reparti di Reumatologia e a chiunque ne faccia richiesta. È disponibile anche la versione in lingua inglese.

Il dipartimento grafico di Elma Academy ha sviluppato infine una videoanimazione (sottotitolata in inglese) disponibile sul canale youtube.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Elma Academy, società che ha prodotto e coordinato il progetto.

AILS (Associazione Italiana Lotta alla Sclerodermia) associazione pazienti che ha collaborato alla realizzazione del progetto.

REUMAPED (Società Italiana di Reumatologia Pediatrica) società scientifica che ha patrocinato il progetto

## BENEFICI RICONTRATI

Attraverso la narrazione a fumetti:

- il giovane con sclerosi sistemica può...
- recepire informazioni sulla patologia, sulle terapie in maniera più empatica, sintetica, fruibile e sulle strategie messe in atto dai giovani pazienti per convivere con la patologia;
- migliorare l'autoaccettazione della propria condizione ("Non sono il solo, è successo anche al protagonista di questa storia a fumetti");
- migliorare l'autostima in senso catartico ("Se ce l'ha fatta il protagonista di questa storia a fumetti posso farcela anch'io").
- il medico può
- empatizzare con il paziente
- comprendere meglio l'iter della malattia dal punto di vista del paziente
- avere accesso a "confessioni" sul vissuto della malattia che un paziente potrebbe non essere disposto a fare di persona

Riprendendo le parole della Dottoressa Giorgia Martini (UOSD Reumatologia Pediatrica Azienda Ospedale Università di Padova), che ha curato la supervisione scientifica del progetto "L'idea della Graphic Novel per cercare di spiegare in modo immediato e con linguaggio adatto all'età adolescenziale quello che la sclerosi sistemica può comportare è sicuramente accattivante, oltre che innovativa".

## Viaggio alla scoperta della PAH, Ipertensione Arteriosa Polmonare

### Janssen-Cilag spa

L'ipertensione Arteriosa Polmonare (sigla PAH, dall'inglese Pulmonary Arteria Hypertension) è una condizione patofisiologica rara, ancora poco conosciuta e diagnosticata, si stimano in Italia circa 3.000 pazienti. Abbiamo voluto portare all'attenzione delle persone questa patologia,

per aiutarne la diagnosi parlando della sintomatologia e supportare i pazienti ed i caregiver parlando di follow up, stile di vita e aspetti legali.

Il progetto si è realizzato attraverso un viaggio "on the road" alla scoperta della PAH insieme 6 Clinici specializzati nel trattamento della PAH, un'avvocato esperto di diritti dei pazienti e 4 rappresentanti delle Associazioni Pazienti: AICCA, AIPI, AMIP e GILS.

Le quattro puntate hanno visto coinvolte 4 città: Lazise, Bari, Ancona, Perugia. Il conduttore del format è stato Paolo Ruffini.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## SOGGETTI COINVOLTI

Il progetto si è realizzato attraverso un viaggio “on the road” alla scoperta della PAH insieme 6 Clinici specializzati nel trattamento della PAH, un’avvocato esperto di diritti dei pazienti e 4 rappresentanti delle Associazioni Pazienti: AICCA, AIPI, AMIP e GILS.

## BENEFICI RICONTRATI

Pur mantenendo un profilo scientifico molto alto il format è risultato piacevole e coinvolgente.

L’obiettivo era avvicinare le persone alla PAH e aiutare i pazienti ad essere più consapevoli

della loro situazione. La campagna ha coinvolto più di 1 milione di utenti sui diversi canali online, web, social e YouTube (per i dettagli dei KPI, vedi deck allegato)

## Vicini a te nelle malattie rare

### **CRIS – Centro di Riferimento Regionale Sclerosi Sistemica Ospedale Pertini – ASL Roma 2**

Il video (pubblicato il 15 gennaio 2023) che ha rapidamente ha superato le 4.000 visualizzazioni, racconta la storia di Silvia, paziente affetta da sclerodermia malattia rara, cronica e progressiva di tipo autoimmune

TALK di approfondimento con esperti e associazioni pazienti, realizzato in collaborazione con Policlinico e Università Tor Vergata il 27 febbraio 2023  
<https://youtu.be/CtJiOZZGRwM>

Il primo OpenDay in Telescreening, il 28 febbraio 2023, presso l'Ospedale Sandro Pertini.

Cards dedicate pubblicate sui social network tra il 15 gennaio e il 27 giugno 2023

## SOGGETTI COINVOLTI

Il progetto mira a diffondere in primo luogo la conoscenza degli alert clinici precoci visibili ( Fenomeno di Raynaud ) e a dare concrete possibilità di accesso a valutazioni di screening anche a distanza telescreening , che permettono la selezione appropriata e l'accesso in tempi brevi ad esame capillaroscopico che nello specifico favorisce la diagnosi precoce di Sclerosi Sistemica . Contestualmente il progetto si propone la più ampia finalità di sensibilizzare l'attenzione di tutta la popolazione sulle malattie rare perchè si RICONOSCE solo ciò che si conosce . OGNI DIAGNOSI PRECOCE SARA' GUADAGNO DI SALUTE PER IL SINGOLO E RISPARMIO DI RISORSE PER LA COMUNITA' : quindi tutti dobbiamo adoperarci, chi per fare e chi per far conoscere..

## BENEFICI RISCONTRATI

Oltre 4600 visualizzazioni del video , più ampia partecipazione alle campagne di telecreening rispetto a quelle in presenza , preselezione dei pazienti con Fenomeno di Raynaud confermato da sottoporre a capillaroscopia con riduzione del tempo di attesa per l'esame e maggiore 'appropriatezza , nonché aumento della cultura, della consapevolezza, dell' interesse verso la Sclerosi Sistemica , il fenomeno di raynaud e verso gli esami di screening da effettuare.

## 22q11.2DS MOOC, Cognitive development and mental health Federazione europea delle associazioni 22q11DS

Il MOOC (Massive Open Online Course) sullo sviluppo cognitivo e la salute mentale nei soggetti con sindrome da microdelezione del cromosoma 22q11.2 (anche nota con il nome di Sindrome di DiGeorge, specie in Italia) è stato pensato come strumento per informare dettagliatamente sulla sindrome le famiglie e tutti coloro che, a vario titolo, si trovano ad operare con questa tipologia di malati rari. Le problematiche legate all'area cognitiva e alla salute mentale sono infatti le meno conosciute, anche perché spesso si intensificano negli adolescenti e nei giovani adulti, cioè in concomitanza con la transizione dall'assistenza sanitaria pediatrica a quella dell'età adulta, molto spesso ancora impreparata sulla sindrome e sulle manifestazioni psicotiche che in un quarto dei casi l'accompagnano.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

Il MOOC si compone di quindici video in cui un pool di specialisti europei con comprovata esperienza nel trattare pazienti con la sindrome da microdelezione del cromosoma 22q11.2 (22q11.2DS) illustra in maniera accessibile ma dettagliata la sindrome nel suo complesso, lo sviluppo cognitivo in particolare, l'impatto delle difficoltà cognitive sulla vita quotidiana, lo sviluppo cerebrale, le problematiche legate alle difficoltà di attenzione e in particolare all'ADHD, le problematiche relazionali e le modalità per affrontare le difficoltà di socializzazione e d'apprendimento, la salute mentale, l'ansia e la depressione, lo stress e i traumi, la psicosi e il trattamento della psicosi e la transizione all'età adulta.

Essendo un'iniziativa di 22q11 Europe, la federazione che riunisce le associazioni di pazienti con 22q11.2DS di tutta Europa il cui membro italiano è 'Aldel22 (Associazione Italiana delezione cromosoma 22) la serie completa, prodotta in inglese, è stata caricata e resa liberamente accessibile attraverso il canale Youtube della federazione; ogni video è corredato da sottotitoli selezionabili nella lingua di ciascuno dei paesi federati.

#### SOGGETTI COINVOLTI

22q11 Europe; specialisti di fama internazionale.

#### BENEFICI RICONTRATI

Nei dieci mesi intercorsi da quando il MOOC è stato reso disponibile le visualizzazioni sono state migliaia; le famiglie finalmente dispongono di uno strumento utile e di facile fruizione con cui informare gli operatori con cui si trovano a dover interagire e il feedback è estremamente positivo.

## Più unici che rari. Storie dei ragazzi della III C

### Libri progetti educativi s.r.l

Una campagna educativa per le scuole primarie e secondarie di primo grado del territorio nazionale, che partendo dal concetto di MALATTIA RARA e di RARITÀ, permette di apprezzare a pieno le singole caratteristiche di ciascun individuo, in quanto il sentirsi diverso accumuna tutti i ragazzi. La campagna prevede kit educativi cartacei distribuiti gratuitamente nelle scuole e una piattaforma digitale destinata a ragazzi e ragazze, insegnanti e famiglie.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Libri progetti educativi in collaborazione con Sanofi s.r.l

#### BENEFICI RISCONTRATI

La campagna educativa ha sensibilizzato famiglie e nuove generazioni sui temi delle malattie rare e diffuso maggiore conoscenza e consapevolezza su alcune patologie, come ad esempio la malattia di Fabry.

## Il paese delle rarità

### Centro di Coordinamento Malattie Rare Regione Campania,

L' iniziativa è nata con l'obiettivo di informare e sensibilizzare bambini, ragazzi e genitori sulle malattie rare, a partire dal ruolo e dall' impegno del Centro di Coordinamento Malattie Rare sulla tematica.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Centro di Coordinamento Malattie Rare Regione Campania, Chiesi Global Rare Disease, Scuola Italiana di Comix

#### BENEFICI RISCONTRATI

pazienti/associazioni/scuole/strutture sanitarie

## HemoHelp

### BIOVIIIx

HemoHelp è la prima app sull'emofilia e la coagulazione completamente basata su tecnologia AI. Grazie alla tecnologia, basata sulla nota intelligenza artificiale "Chat GPT", l'app risponde a domande su temi di emofilia e coagulazione. L'app è disponibile gratuitamente su Apple Store e Google Play Store. Chiunque può utilizzarla, senza log in, tracciamento o limiti di età. L'app risponde a quesiti inerenti all'emofilia e alla coagulazione, attingendo esclusivamente da fonti accademiche certificate. La tecnologia è dotata di capacità di apprendimento, dunque essa migliora dopo ogni singola interazione, consegnando all'utente una risposta precisa e comprensibile. HemoHelp è un'applicazione davvero precisa e, su richiesta, cita anche la fonte delle informazioni. Allo stesso tempo però, l'app è pensata per fornire un supporto alla società, e non per sostituirsi ad un dottore. La tecnologia è stata testata da diversi ematologi a livello nazionale che ne hanno constatato la grande affidabilità.

## Giornata di sensibilizzazione sulla sindrome di Sanfilippo Sanfilippo Fighters APS

La giornata Internazionale sulla Sindrome di Sanfilippo è il 16 novembre. Per tutto novembre 2022, la nostra Associazione Sanfilippo Fighters APS, attraverso una campagna dedicata, si è impegnata a far conoscere la sindrome di Sanfilippo e a organizzare attività di sensibilizzazione. Trattandosi di una malattia rara e ad oggi ancora poco conosciuta, l'obiettivo della campagna era suscitare curiosità e interesse ad approfondire la tematica. Per farlo, abbiamo scelto di lanciare una challenge, sfidando il pubblico a vestirsi di viola, colore rappresentativo delle malattie rare, e mettere in luce la sindrome.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## SOGGETTI COINVOLTI

Il piano della campagna prevedeva una forte attivazione digitale, diffusa in tutta la Nazione, e localizzata attraverso il coinvolgimento dei Comuni, le Scuole e la Stampa Locale nelle aree dove vivono i soci della nostra Associazione.

In particolare è stato chiesto alle 30 scuole frequentate dai bambini Sanfilippo di vestirsi di viola e realizzare dei laboratori di diversa entità a seconda dell'età: il momento è stata l'occasione di promuovere la conoscenza della Sindrome rendendo così le classi un luogo sempre più inclusivo.

A livello digitale è stata realizzata una campagna multisoggetto, pubblicata in organico sulle pagine dell'Associazione (Facebook - Instagram - LinkedIn) e promossa con una campagna advertising a livello nazionale, per un pubblico targettizzato, nella settimana della Giornata di sensibilizzazione.

I risultati sono ancora visibili nelle storie in evidenza su instagram, cliccando su questo link.

## BENEFICI RICONTRATI

I soggetti coinvolti mostrano un maggior coinvolgimento nella conoscenza della Sindrome di Sanfilippo. La sfida di vestirsi di viola è stata accolta e effettuata da un gran numero di soggetti che ri-postando nei loro profili la spiegazione sulla Sindrome di Sanfilippo hanno allargato la platea e reso così meno sole le famiglie che combattono contro questa malattia rara e li stigma che porta con se.



## Sondaggio nazionale sulle esigenze insoddisfatte (unmet needs ) dei pazienti affetti da Sindrome Mielodisplastica (MDS) e dei loro caregivers

### AIPaSiM Associazione Italiana Pazienti con Sindrome Mielodisplastica Onlus

La popolazione affetta da sindrome mielodisplastica trova un riferimento nell'associazione AIPASIM (Associazione Italiana Pazienti con Sindrome Mielodisplastica), nata nel 2017 con l'obiettivo di fornire a pazienti e familiari informazioni sui problemi legati a questa patologia e su come affrontarli, sulle nuove opportunità di terapia e sulle frontiere della ricerca scientifica, e che operando in tutto il territorio nazionale, ha elaborato un progetto che si è rivolto all'intero territorio nazionale. Capire le esigenze insoddisfatte dei pazienti con MDS a cui non si riesce a fornire sufficiente supporto e ascolto è cruciale per migliorare la qualità dell'assistenza e delle cure e per guidare ematologi e autorità sanitarie nelle scelte di governance.

Il progetto di AIPASIM ha inteso studiare le esigenze insoddisfatte e di conseguenza la qualità di vita dei pazienti con MDS e le problematiche che affrontano quotidianamente con i loro caregivers. Questo sondaggio è stato realizzato attraverso un questionario on-line finanziato da AIPASIM e appositamente prodotto da una società tedesca esperta in questionari sanitari, utilizzando misure di outcome riportate dai pazienti (PROMs), QOL-E and HM-PRO e riconosciute scientificamente. Il sondaggio è stato coordinato nei contenuti dai componenti del ns Comitato scientifico, tra cui alcuni particolarmente esperti sull'argomento come la prof Esther Oliva, vicepresidente della commissione sulla qualità di vita dei pz ematologici nella commissione ad hoc della Associazione Europea di Ematologia (European Hematology Association, EHA). Le domande contenute nel questionario sono 60 riservate ai pazienti e 20 dedicate esclusivamente ai caregivers.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Pazienti con Mielodisplasia e loro caregiver

#### BENEFICI RISCONTRATI

Nella prima elaborazione dei dati si evidenziano i principali bisogni non soddisfatti dei pazienti con Mielodisplasia e loro caregiver con una significatività rilevante. L'elaborazione finale che avverrà a breve confermerà questi risultati

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## Rari in rete

### Azienda Ospedaliera di Alessandria

Due persone, due storie diverse, due modi di essere rari..

Abbiamo intervistato due pazienti, Francesca ed Emiliano, affetti da malattie rare differenti per farci raccontare come hanno scoperto di avere la loro patologia, come la affrontano e come la gestiscono nella quotidianità.

Ad alternare le loro storie, le voci di due professionisti dell'Azienda Ospedaliera di Alessandria: Roberto Santi, Responsabile del Centro Emostasi e Trombosi, ma anche del Gruppo multidisciplinare aziendale dedicato alle malattie rare, e Luigi Castello, Direttore di Medicina Interna e Referente della Medicina Traslazionale.

Le interviste sono state realizzate in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare del 2023 per la quale l'Ospedale di Alessandria ha organizzato un evento per parlare di tali tematiche, aperto a tutta la rete dei referenti regionale.

Un modo per sensibilizzare l'opinione pubblica sul tema delle malattie rare attraverso la voce di chi le vive ogni giorno, con risvolti positivi e negativi.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Per la realizzazione del video abbiamo coinvolto in prima persona i due pazienti protagonisti, Francesca ed Emiliano, e i due professionisti dell'Azienda Ospedaliera di Alessandria Roberto Santi, Direttore del Centro Emostasi e Trombosi e Referente del Gruppo di Coordinamento aziendale per le Malattie Rare, e Luigi Castello, Direttore della Struttura a direzione universitaria di Medicina Interna.

#### BENEFICI RICONTRATI

Il video è stato presentato in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare durante un convegno organizzato, in collaborazione con la Rete Malattie Rare Piemonte e Valle d'Aosta, all'interno dell'Ospedale che ha visto come protagonisti i pazienti, le associazioni e i professionisti del Gruppo di Coordinamento aziendale per le Malattie Rare. Nel corso dell'evento sono state presentate le cinque patologie più frequenti trattate all'Ospedale di Alessandria, ovvero Cheratocono, Sclerosi sistemica progressiva, Malattia di Hirschsprung, Sarcoidosi ed Emofilia congenita.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

Nei mesi successivi, poi, attraverso i canali social dell'Ospedale sono state presentate, sotto forma di interviste all'esperto e di testimonianze dei pazienti, altre patologie rare con l'obiettivo di far conoscere alla popolazione i progressi della scienza in questo ambito e l'impatto di queste sulla qualità della vita dei pazienti. Dalle domande poste sui social e dalle interviste realizzate in collaborazione con le Associazioni abbiamo potuto riscontrare un grande interesse da parte della popolazione per queste malattie: il risultato raggiunto riguarda la generazione di informazione in termini di health literacy sia nell'ambito della conoscenza di queste malattie sia in merito alla promozione dell'importanza di un supporto ai pazienti da parte delle associazioni, facendo conoscere le loro attività e le loro realtà.

## CAMPAGNA SU MOLECULAR TUMOR BOARD IFO- Istituti Fisioterapici Ospitalieri

Il Molecular Tumor Board (MTB) dell'Istituto Nazionale Tumori Regina Elena-IFO nasce per fornire a medici e pazienti ulteriori strumenti per la gestione di casi clinici complessi e RARI. L'MTB IRE è punto di riferimento per particolari casi clinici in cura presso gli Istituti o inviati da professionisti che operano in altre istituzioni della Regione Lazio, e consente di offrire una opportunità terapeutica in più a pazienti che nonostante abbiano la malattia neoplastica in stato avanzato sono ancora in buone condizioni generali.

In sintesi, il compito del Molecular Tumor Board è quello di identificare ulteriori opzioni terapeutiche per quei pazienti che non rispondono alle terapie standard, o hanno sviluppato resistenza e non traggono più beneficio dalle terapie disponibili o sono affetti da tumori rari.

Per i tumori rari infatti le principali difficoltà potrebbero essere la ricerca di una terapia specifica a disposizione e le poche sperimentazioni attive per lo sviluppo di nuovi farmaci a causa della scarsa incidenza e numerosità di pazienti. I tumori rari rappresentano un importante unmet clinical need, che richiede un ampliamento di conoscenze, in particolare in ambito di genetica e biologia molecolare. Il MTB è quindi un'opportunità importantissima che definisce i criteri di selezione dei pazienti oncologici rari da sottoporre a profilazione genomica, con l'obiettivo di intervenire sulla base della disponibilità di farmaci innovativi a target molecolare e delle conoscenze cliniche correlate.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

Ricordiamo che gli Istituti Regina Elena e San Gallicano, sono centro provider per la Regione Lazio di 8 domini, ovvero gruppi, di Tumori Rari solidi dell'adulto, gli stessi per cui sono anche coinvolti nella rete europea EURACAN. Gli Istituti offrono l'eccellenza dell'expertise specialistica e tecnologica per l'inquadramento globale di queste rare neoplasie. Nei mesi successivi, poi, attraverso i canali social dell'Ospedale sono state presentate, sotto forma di interviste all'esperto e di testimonianze dei pazienti, altre patologie rare con l'obiettivo di far conoscere alla popolazione i progressi della scienza in questo ambito e l'impatto di queste sulla qualità della vita dei pazienti. Dalle domande poste sui social e dalle interviste realizzate in collaborazione con le Associazioni abbiamo potuto riscontrare un grande interesse da parte della popolazione per queste malattie: il risultato raggiunto riguarda la generazione di informazione in termini di health literacy sia nell'ambito della conoscenza di queste malattie sia in merito alla promozione dell'importanza di un supporto ai pazienti da parte delle associazioni, facendo conoscere le loro attività e le loro realtà.

Il MTB nasce all'IRE nel 2018 e da allora ci siamo occupati di diffonderne le finalità con varie azioni di comunicazione istituzionale. L'avvio di una vera e propria campagna informativa per i cittadini è stata avviata nel 2022 attraverso un video animato realizzato con il supporto dei nostri ricercatori, finanziato dal Ministero della Salute tramite un premio assegnato alle attività di medicina personalizzata; curato dall'Agenzia Industry e patrocinato da Regione Lazio. La scelta del video animato ci è sembrata la modalità più efficace per far conoscere l'opportunità che i cittadini hanno durante il percorso di cure oncologiche.

## SOGGETTI COINVOLTI

Il team "fisso" del MolecularTumor Board comprende:

- direttore scientifico (in qualità di coordinatore);
- anatomopatologo;
- patologo molecolare;
- patologo clinico;
- ricercatori preclinici esperti di "profiling" molecolare e/o "drugrepositioning";
- bioinformatico;
- biostatistico/metodologo/responsabile del CTC;
- genetista;
- due oncologi medici;

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

- un ematologo;
- esperto di medicina molecolare;
- infermiere di ricerca/“case manager”;
- farmacista;
- segretario.

In base alla tipologia del caso in discussione (distretto anatomico di origine della patologia, fase di malattia, etc.), rappresentanti del relativo DMT di patologia (anatomopatologo, radiologo, chirurgo, radioterapista, oncologo medico) verranno convocati. Analogamente, ciascun DMT potrà proporre casi ritenuti particolarmente interessanti al MTB.

## BENEFICI RISCONTRATI

MTB è un punto di riferimento per casi clinici in cura presso i nostri Istituti o inviati da professionisti che operano in altri ospedali. Il MTB è una porta di accesso a farmaci ‘fuori indicazione’ per pazienti rari e per quelli che nonostante abbiano un tumore in fase avanzata e non rispondano alle terapie convenzionali, godono ancora di buone condizioni generali di salute. Un farmaco si definisce ‘fuori indicazione’, quando non ha ancora trovato una indicazione terapeutica definitiva per uno specifico tumore, ma è già disponibile per altre patologie o è in fase avanzata di sperimentazione clinica e potrebbe essere efficace alla luce di solide evidenze scientifiche.

Ad oggi il nostro MTB ha discusso circa 250 casi, rilevando alterazioni molecolari cosiddette “azionabili” in circa il 50% dei casi. Tra questi, il 20% hanno iniziato terapie al di fuori degli standard con risultati incoraggianti in termini di sopravvivenza globale.”

Inoltre, il nostro video sul Molecular Tumor Board, diffuso su tutti i nostri canali social e ripreso dalle maggiori testate nazionali web ha contribuito a diffondere la campagna tra i cittadini. 130.000 le visualizzazioni di tutta la campagna creata ad hoc. Divulgare la scienza significa tradurla in un linguaggio comprensibile a tutti, senza perdere in complessità, questo richiede un intenso lavoro di squadra tra comunicatori e ricercatori.

Il nostro video sul Molecular Tumor Board spiega quindi attraverso il linguaggio universale dell'animazione cosa è, come funziona e come può aiutarci nella lotta ai tumori.

## Rare Disease Day - Illuminazione albero della vita Alexion Pharma Italy stl

Al fine di sensibilizzare la popolazione su una malattia rara, la miastenia gravis generalizzata, il 28 febbraio 2023 Alexion Astra Zeneca Rare Disease ha illuminato di verde, viola e azzurro l'Albero della Vita al MIND (Milano Innovation District). Il monumento, simbolo dell'Expo, è stato reso luminoso attraverso l'energia cinetica prodotta da un corner di bike. I ciclisti sono stati i dipendenti di Alexion che hanno deciso di organizzare questo evento in occasione del 28 febbraio, la Giornata Mondiale delle Malattie Rare (di cui verde, viola e azzurro sono i colori ufficiali), aderendo alla campagna #UNIAMOleforze.

Con questa particolare bicicletata abbiamo voluto ribadire il nostro impegno a 360 gradi per migliorare le condizioni e l'aspettativa di vita delle persone che vivono con patologie rare. L'iniziativa si è svolta inoltre in una modalità ecofriendly evidenziando la nostra sensibilità aziendale su due temi di grande attualità come l'efficienza energetica e la sostenibilità ambientale.

Il gesto simbolico di illuminare un monumento ha voluto mettere in luce l'impegno che tutti i giorni noi di Alexion, AstraZeneca Rare Disease da più di 30 anni poniamo nella ricerca di soluzioni terapeutiche innovative che possano portare speranza e migliorare la vita dei pazienti di questa comunità

### SOGGETTI COINVOLTI

AIM, Alexion, Guido Bertolaso

### BENEFICI RICONTRATI

contributo all'awareness sul Rare Disease Day

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## TrendSanità per Scienza Partecipata

### SEEd srl

TrendSanità ha realizzato due Dirette Live dedicate al progetto “Scienza Partecipata per il miglioramento della qualità di vita delle persone con malattie rare” organizzato dall’Istituto Superiore di Sanità, finanziato dal Ministero della Salute. L’iniziativa dell’ISS è stata una delle prime di Scienza partecipata sviluppata in ambito sanitario e per questo motivo la testata ha deciso di supportarla con i propri mezzi di comunicazione e diffusione anche social per promuoverne il valore e l’utilità per il sistema sanitario e la società nel suo complesso.

Le Dirette Live sono state realizzate in streaming e la registrazione delle stesse è rimasta a disposizione sul sito della testata

#### SOGGETTI COINVOLTI

Domenica Taruscio (Già Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare, ISS), Gaia Marsico (Membro del Comitato promotore di Scienza partecipata ISS), Antonella Tarantino (Presidente di Disabilmentemamme), Ketty Vaccaro (Responsabile Area salute e welfare, Censis. Presidente Comitato scientifico Scienza partecipata ISS), Sonia Desini (Associazione Mondo Charge)

#### BENEFICI RICONTRATI

L’obiettivo principale delle nostre Dirette Live è stato diffondere la conoscenza dell’iniziativa “Scienza partecipata” tra un vasto pubblico, coinvolgendo attivamente gli stakeholder che hanno partecipato, inclusi i rappresentanti di associazioni di pazienti. Ciò che rende innovativo il nostro approccio è stata l’implementazione di una diretta Live con la partecipazione interattiva del pubblico collegato da remoto, che ha potuto inviare domande agli ospiti delle Live.

Questo progetto ha aperto nuove prospettive, permettendo a un pubblico più ampio, soprattutto coloro che non sono affetti da malattie rare, di comprendere le sfide che le persone con Malattie Rare affrontano quotidianamente. Abbiamo favorito un dialogo aperto e la condivisione di esperienze personali, mettendo in luce gli approcci innovativi con cui le persone affette da malattie rare, e spesso anche i loro familiari, superano tali ostacoli.

Il target della testata TrendSanità è costituito principalmente da stakeholder della sanità, in campo pubblico e privato, a tutti i livelli (aziendale, regionale, nazionale).

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## Tutto il tempo del mondo

### Takeda

«Tutto il tempo del mondo» è il cortometraggio cinematografico che punta a cambiare il racconto dell'angioedema ereditario. Un viaggio «on the road» che vede Enzo Miccio, maestro di stile e conduttore televisivo, protagonista di un'imprevista avventura da Milano a Roma.

Il cortometraggio è il fulcro della campagna di comunicazione "Destinazione posso. Il mio viaggio con angioedema ereditario", iniziativa promossa da Takeda Italia con il patrocinio di A.A.E.E., ITACA e UNIAMO.

Enzo non è solo: con lui ci sono l'amica di sempre Chiara (Chiara Tomei) e Gaetano (Ivan Boragine): un giovane paziente che convive con l'angioedema ereditario fin da bambino, ma non ha mai lasciato che la patologia intralciasse i suoi sogni. E presto coronerà il suo desiderio di fare l'attore.

L'angioedema ereditario è una malattia genetica rara che ha spesso un impatto notevole nella vita quotidiana dei pazienti, e può arrivare a condizionare il benessere emotivo e l'idea stessa di futuro. Ma oggi lo scenario è profondamente cambiato.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Takeda, AAEE, Itaca; Uniamo

#### BENEFICI RICONTRATI

Raccontare le malattie rare e il vissuto del paziente in maniera semplice ed emozionale, attraverso il linguaggio cinematografico.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*



## Facciamo conoscere le malattie rare

### FIORI DI CAMPO odv

L'Associazione Fiori di Campo odv è da sempre impegnata nel dare visibilità e nel sostenere le esigenze delle persone con malattia rara perché "raro non significhi dimenticato".

Sostiene inoltre, più nello specifico, il Centro Malattie Rare Pediatriche presso l'Ospedale S. Orsola di Bologna che segue e cura bambini con una malattia rara provenienti da tutta Italia.

Nel 2022 Fiori di Campo si è fatta promotrice affinché l'evento culturale TEDx portasse sul proprio palcoscenico un ospite del tutto particolare in grado di dare spazio e forte risalto al tema delle malattie rare e di rivolgersi ad un pubblico vario, non esperto se non addirittura estraneo all'argomento.

Una premessa fondamentale: TED è un'organizzazione no profit che ha come obiettivo quello di diffondere idee di valore in vari ambiti come la scienza, la tecnologia, la cultura, l'arte, il design e molto altro. È un format arrivato dagli Stati Uniti e oggi, anche in Italia, riempie i teatri delle maggiori città del nostro paese.

Gli speaker TEDx vengono selezionati sulla base di contenuti di valore, innovativi, da raccontare ad un mondo di persone non specializzate, e lo fanno con discorsi della durata massima di 18 minuti chiamati TED Talks.

L'associazione Fiori di Campo si è quindi impegnata per unire questi due mondi e il 24 settembre 2022 la professoressa Laura Mazzanti è salita sul palco dello storico Teatro Duse di Bologna. Ospite del TEDx dal titolo "It's a Miracle", ha parlato del suo personale miracolo: l'individuazione di una malattia genica rara, oggi conosciuta dal mondo scientifico con l'eponimo di 'Mazzanti Syndrome'.

L'intervento ha raccontato dell'incontro della dottoressa con Marco, nome di fantasia, un bimbo con una sindrome rara fino ad allora sconosciuta: la voglia di capire, la forza dello studio, della ricerca, tanta determinazione e l'intento di non lasciare tutti i bambini come Marco orfani di diagnosi è il percorso in cui è stato portato il pubblico fino all'emozione della risposta scientifica finale.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

Un linguaggio immediato, non scientifico e rivolto ad un pubblico non esperto ha creato il "miracolo": non solo l'intervento è stato seguito da una platea partecipe e ammutolita, ma l'intervento della Prof.ssa Mazzanti continua ad essere seguito in YouTube conteggiando, ad oggi, oltre 1.000 visualizzazioni.

La nostra Associazione ha voluto cercare un pubblico eterogeneo, fuori dagli ambiti più tradizionali dove si parla di malattie rare.

Abbiamo voluto rivolgerci alle persone attraverso una narrazione che fosse la testimonianza diretta dell'importanza della ricerca scientifica, del lavoro dei nostri medici, del silenzio che c'è ancora nel mondo delle malattie rare e a quanta strada si è fatta e c'è ancora da fare.

#### **SOGGETTI COINVOLTI**

Fiori di Campo odv

#### **BENEFICI RICONTRATI**

L'intervento della Prof.ssa Mazzanti continua ad essere seguito in YouTube conteggiando ad oggi oltre 1.000 visualizzazioni: un linguaggio immediato, non scientifico in un ambito inusuale per parlare di malattie rare aiuta i malati, e chi si adopera in quest'ambito, ad essere ascoltati anche da un pubblico non esperto.



# Categoria Servizi



## Ambulatorio malattie rare scheletriche per la Regione Sicilia IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli

L'Istituto Ortopedico Rizzoli è punto di riferimento nazionale per le patologie rare muscolo scheletriche ed è stato riconosciuto Centro di Coordinamento dell'European Reference Network (ERN) sulle malattie rare scheletriche (ERN-BOND).

Lo IOR offre risposta a fabbisogni ad alta complessità nell'area della diagnostica molecolare, dell'ortopedia e della riabilitazione sul piano assistenziale, grazie alla forte integrazione con l'attività di ricerca, propria dell'IRCCS; a partire dal Giugno 2022 è stato attivato un ambulatorio di Malattie Rare Scheletriche, coordinato dal Centro di Riferimento per le malattie rare scheletriche del Rizzoli (CEMARS) per la presa in carico multidisciplinare delle persone affette da malattia rare scheletrica.

Le visite multidisciplinari prevedono la presenza contemporanea del genetista medico, dell'ortopedico e del fisiatra che valutano congiuntamente la persona affetta da malattia rare scheletriche definendone un piano terapeutico e un follow-up multidisciplinare.

L'ambulatorio è inserito nella rete siciliana malattie rare ed opera in strettissima sinergia con i professionisti delle Aziende Pubbliche della Regione.

Lo scopo è favorire percorsi che - partendo dai Medici di Medicina Generale / Pediatri di Libera Scelta e dai professionisti delle sedi della Rete Ospedaliera e Territoriale Siciliana possano garantire l'invio delle persone affette da malattia rare scheletrica ai centri di riferimento per limitare il ritardo diagnostico e il conseguente rallentamento della presa in carico terapeutica onde evitare l'insorgenza di gravi limitazioni funzionali e garantire una buona qualità della vita.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

Si stanno attivando per l'anno 2024 attività in-formative per i pediatri di libera scelta e i medici di medicina generale del territorio siciliano.

Si sta inoltre effettuando uno studio pilota che valuta la possibilità di seguire i pazienti in remoto con sistemi di telemedicina in particolare con l'utilizzo di sensori per valutare il grado di limitazioni funzionali delle persone affette da malattie rare scheletriche onde valutare i benefici delle terapie (farmacologiche, fissatrice, chirurgiche) che vengono effettuate

#### **SOGGETTI COINVOLTI**

Regione Emilia-Romagna, Regione Sicilia, Istituto Ortopedico Rizzoli, Rete Malattie Rare della Regione Sicilia

#### **BENEFICI RISCONTRATI**

expertises che viaggiano e non le persone affette da malattia rare rendere i servizi più facilmente accessibili e diminuire i disagi delle persone affette da malattie rare e dei loro caregivers sia per gli aspetti economici che per quelli logistici diminuire il ritardo diagnostico e accelerare la presa in carico delle persone affette coinvolgimento e formazione dei pediatri di libera scelta e dei medici di base sia per gli aspetti diagnostici che di follow-up delle persone affette da malattie rare sperimentare sistemi che possano consentire di valutare le persone affette da malattie rare a distanza per valutare lo stato clinico e definire degli standard di valutazione a distanza (livelli di alert)

## **OSPEDALE APERTO SCREENING PER LA DIAGNOSI PRECOCE LEGA ITALIANA SCLEROSI SISTEMICA APS**

CAMPAGNA DI SCREENING PER LA DIAGNOSI PRECOCE DEL FENOMENO DI RAYNAUD PRIMO SINTOMO DELLA SCLEROSI SISTEMICA. LE CAMPAGNE DI SCREENING SUL TERRITORIO NAZIONALE CONTRADDISTINGUONO DA ANNI LA NOSTRA ATTIVITA' DI SERVIZI COME PREVENZIONE ALLA CITTADINANZA E SI SONO SVOLTE IN DIVERSE REGIONI. HANNO PERMESSO DI FARE EMERGERE LA PATOLOGIA RARA AD UNA MEDIA DEL 12 % DELLA POPOLAZIONE SOTTOPOSTA AD ESAME.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

#### **SOGGETTI COINVOLTI**

MEDICI REUMATOLOGI E PARAMEDICI, REGIONI, COMUNI, FEDERFARMA, ORDINE DEI MEDICI, ASSOCIAZIONE ITALIANA DONNE MEDICO.

#### **BENEFICI RISCONTRATI**

INDIVIDUAZIONE DI SOGGETTI AFFETTI DA PATOLOGIA CHE SENZA L'OPPORTUNITA' DI QUESTO SCREENING GRATUITO NON AVREBBERO MAI SOSPETTATO LA MALATTIA E NON SAREBBERO STATI INSERITI IN UN PERCORSO DI CURA OSPEDALIERO CON SSN.

### **Progetto Sollievo**

#### **Sanfilippo Fighters APS**

I genitori sono costretti a dedicare la loro intera giornata 24 ore su 24 a seguire il bambino, con una responsabilità senza respiro che assorbe non solo energia, ma spesso anche salute, lucidità e ogni forma di libertà a livello personale e lavorativo. Con il Progetto Sollievo doniamo 5 ore di assistenza domiciliare qualificata alle famiglie garantendo la possibilità di prendersi una pausa dal lavoro di cura. Le famiglie dopo soli 6 mesi raccontando di una qualità della vita migliorata e di più tempo di qualità trascorso insieme ai figli e compagni.

#### **SOGGETTI COINVOLTI**

Sono state coinvolte 22 famiglie Sanfilippo e 23 cooperative/operative del luogo in cui le famiglie abitano.

#### **BENEFICI RISCONTRATI**

Le famiglie hanno da subito riscontrato un grande sollievo e una grande opportunità. Poter avere una persona di fiducia qualificata è un modo per avere più tempo per fare faccende di casa, passeggiate, avere del tempo libero che sarebbe altrimenti dedicato al lavoro di cura. I genitori hanno riscontrato da subito un miglioramento quotidiano.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## La consapevolezza della dinamicità

### ATE odv

Il paziente emofilico è un paziente complesso, i numerosi momenti emorragici che coinvolgono il soggetto emofilico nel corso della sua vita compromettono, nel tempo, sia le articolazioni sia il sistema muscolare, questo è uno stato che fa perdere alla persona sicurezza dell'intraprendere una vita "normale".

Pertanto, il soggetto emofilico in pochi anni si trova ad una ridotta massa muscolare con conseguente debolezza ed una minor mobilità articolare con una ridotta qualità di vita ed una forza di volontà che difficilmente lo porta a migliorare.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Pazienti emofilici

#### BENEFICI RISCONTRATI

La finalità è aumentare la massa muscolare e migliorare la stima del proprio corpo per raggiungere la finalità di avere una mobilità articolare migliore, più agile, riuscendo a migliorare la qualità della vita, riducendo il numero di emorragie.

Avviamento dei pazienti a discipline sportive leggere.

Sensibilizzazione del sistema sanitario locale all'importanza dell'attività fisioterapica in chiave preventiva.

## Corso formazione fisioterapisti

### ACMT-Rete odv

Corso di formazione teorico e pratico per la riabilitazione e la fisioterapia funzionale dei pazienti affetti da CMT. Il corso era rivolto a fisioterapisti e fisiatristi con crediti ECM, si è svolto a Volterra con la collaborazione dell'istituto Auxilium Vitae e il patrocinio della regione Toscana.

#### SOGGETTI COINVOLTI

ACMT-Rete, Auxilium Vitae, clinici, fisioterapisti e pazienti.

#### BENEFICI RICONTRATI

Competenza nella presa in carico per la riabilitazione e la fisioterapia funzionale dei pazienti affetti da CMT

## Generazione Z

### ACMT-Rete odv

Progetto dedicato ai giovani tra i 15 e i 24 anni affetti dalla Malattia di Charcot Marie Tooth al fine di fornire gli strumenti utili al raggiungimento di una migliore qualità di vita, con consapevolezza e autonomia.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Clinici, pazienti ACMT-Rete

#### BENEFICI RICONTRATI

Servizio in corso, con numerose adesioni.

## Progetto di implementazione della Lupus Unit in provincia di Ferrara

### Università Degli Studi Di Ferrara

#### SOGGETTI COINVOLTI

Paziente affetto da lupus, medico reumatologo esperto nella gestione della malattia in grado di coordinare le competenze di un team multidisciplinare composto da una varietà di specialisti, inclusi nefrologi, dermatologi, ematologi, cardiologi, neurologi, pneumologi, radiologici, oculisti e rappresentanti delle professioni sanitarie che lavorano come parte di una rete clinica collaborativa che coinvolga centri regionali specializzati, ospedali territoriali e medici di medicina generale.

#### BENEFICI RICONTRATI

Il PDTA rappresenta la premessa per creare una rete gestionale integrata locale e regionale per l'inquadramento diagnostico e la cura del LES. Le finalità riguardano la possibilità di individuare modalità operative che consentano l'integrazione tra le diverse figure specialistiche coinvolte, con l'obiettivo di garantire l'appropriatezza e la continuità assistenziale dell'assistito con le suddette caratteristiche.

## Settimana sulla neve

### Associazione Persone Williams Italia APS

Settimana sulla neve mirata allo sviluppo delle abilità motorie, prassiche e visuo spaziali per le persone con sindrome di Williams, lezioni di sci per tutta la settimana con maestri qualificati e partecipazione alla gara di fine corso con rilascio di attestato e medaglia. Il progetto si ripeterà anche l'anno prossimo (marzo 2024). I ragazzi, attraverso la pratica dello sci, mettono alla prova: il loro equilibrio, la loro capacità di sviluppare abilità visuo spaziali attraverso la pratica nelle piste da sci, che data la pendenza sono anche di difficile approccio in un momento iniziale. Inoltre l'uso dei piccoli gruppi fa sì che i ragazzi debbano rispettare i turni, coordinarsi con gli altri e seguire le istruzioni dei maestri.



In parallelo, il progetto ha visto lo sviluppo di un percorso di socializzazione anche nelle ore libere dalle lezioni, attraverso attività comuni e convivialità. Le famiglie sono state coinvolte in questa seconda parte del progetto, con la possibilità di sviluppare rapporti fra loro e con un prezioso scambio di informazioni sulla presa in carico dei ragazzi e i loro percorsi di apprendimento.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Sono stati coinvolti ad oggi circa 35 ragazzi, nei due anni di realizzazione del progetto, con un'età variabile dai 6 ai 42 anni. Altrettante famiglie e siblings.

È stata coinvolta una scuola di sci, che ha messo a disposizione maestri specializzati che sono stati coinvolti nel progetto e hanno ricevuto anche informazioni sui ragazzi pre-corso.

#### BENEFICI RICONTRATI

I ragazzi hanno avuto nella stragrande maggioranza dei casi un approccio positivo nei confronti del progetto, vincendo le loro paure e mettendosi, in molti casi per la prima volta, gli sci. Hanno avuto modo di mettere alla prova le loro abilità, acquisendo quindi sia consapevolezza che autostima. La socializzazione ha permesso di stringere rapporti di amicizia che durano anche nel resto dell'anno, anche con momenti di convivialità nel corso del tempo, con visite reciproche nei luoghi di residenza. Anche per i genitori è stata un'ottima occasione di scambio e conoscenza. I siblings hanno avuto modo di confrontarsi con i loro pari.

### **Percorso diagnostico terapeutico per i pazienti con glioma - una piattaforma ideale per far convergere assistenza, reti e ricerca** **AUSL Bologna - IRCCS Istituto Scienze Neurologiche di Bologna**

Dall'ottobre 2013 è stato creato il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per i pazienti affetti da neoplasie cerebrali gliali nell'ambito dell'IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna (ISNB) - AUSL di Bologna.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

L'ISNB presenta un assetto istituzionale del tutto peculiare in quanto è stato il primo, e oggi è uno dei due, IRCCS pubblici inseriti in una azienda sanitaria territoriale. L'Azienda USL di Bologna (AUSLBO) è una delle maggiori Aziende sanitarie italiane per dimensioni, popolazione servita e complessità della rete dei servizi e delle strutture che operano nel suo contesto. Le neoplasie gliali sono tumori rari (incidenza <5/100000/anno) e necessitano un expertise specifico, nonché una presa in carico globale che implica la presenza simultanea di molteplici attori (neuroradiologo, neurochirurgo, anatomo patologo, biologo molecolare, radioterapista, oncologo, psicologo, palliativista, personale infermieristico), capaci di garantire la continuità assistenziale in tutte le fasi di malattia. Questo PDTA è stato creato con indicatori sia di percorso che di outcome, al fine di armonizzare, monitorare e implementare i vari passaggi della presa in carico del paziente e per mantenere elevati ed aggiornati gli standard diagnostico assistenziali.

Sono stati inclusi anche indicatori legati alla ricerca nell'ambito di queste neoplasie rare. Tutti questi indicatori vengono valutati annualmente dalla Direzione dell'Azienda USL di Bologna. Ciclicamente vengono inoltre eseguiti sondaggi presso gli utenti per la valutazione della Qualità Percepita.

Il PDTA delle neoplasie cerebrali ha portato, in prima battuta, alla creazione di meetings multidisciplinari a cui hanno partecipato costantemente tutti gli attori coinvolti. Nel tempo questi meetings sono stati supportati da piattaforme informatiche (CarestreamPACS e HealthMeeting) in grado di supportare gli incontri anche da remoto (in particolare durante la pandemia da COVID19) e permettere la condivisione di immagini neuro radiologiche e di immagini di campioni istologici di anatomia patologica. Negli ultimi 5 anni sono stati discussi 2066 casi, a provenienza sia locale, che regionale, che nazionale (vedi tabella)

Meeting multidisciplinare delle neoplasie cerebrali

2018 2019 2020 2021 2022

Casi discussi 365 517 345 425 414

Questo PDTA si è rivelato, nel corso degli anni, non solo in grado di portare ad un miglioramento della presa in carico e della assistenza dei pazienti affetti da glioma, ma ha dimostrato di essere la piattaforma ideale per lo sviluppo organizzativo, il networking e la ricerca.

- Dal punto di vista dello sviluppo organizzativo, dal 2021 è stata creata nell'ambito dell'IRCCS ISNB - AUSL di Bologna, una UOC di Oncologia del Sistema Nervoso, unica nel panorama oncologico nazionale, con la doppia missione di assistenza e ricerca. L'expertise dimostrato nell'ambito di tale UOC ha portato al coordinamento delle linee guida per i tumori cerebrali dell'Associazione Italiana di Oncologia Medica (AIOM), essere accettate dell'Istituto Superiore di Sanità.

E' stato creato una collaborazione con l'associazione pazienti Bimbo Tu per permettere i giovani pazienti affetti da neoplasie cerebrali che arrivano a bologna per trattamenti ad elevata complessità di soggiornare in strutture dedicate con significativa riduzione delle spese di vitto e alloggio.

- Dal punto di vista del networking Il PDTA si è rivelato infatti piattaforma fondamentale per l'adesione a reti internazionali, in particolare ad EURACAN, la rete dei centri di riferimento europei (ERN) per tumori rari, di cui in nostro Ente è entrato a far parte già dal 2016 per il comprovato expertise e di cui, a partire dal 2021 è diventato co-coordinatore del dominio relativo ai tumori cerebrali. Nel 2023 ha superato la valutazione di qualità della "Andalusian Agency for Healthcare Quality Independent Evaluation Body" per gli obiettivi di EURACAN.

Sempre nell'ambito del networking, a livello nazionale, dal 2022 è divenuta parte del Consiglio Direttivo dell'Istituto Virtuale Nazionale (IVN) sulla Neurooncologia della Rete IRCCS delle neuroscienze e della neuroriabilitazione (RIN).

A livello Regionale, nel 2023, la UOC di Oncologia del sistema nervoso è stata inoltre identificata come centro Provider della Rete Tumori Rari per l'Emilia Romagna.

- Per quanto riguarda gli aspetti relativi alla Ricerca clinica e traslazionale, negli ultimi 5 anni sono stati arruolati 618 pazienti in studi clinici e sono attualmente aperti 16 studi clinici profit e non profit.

Sia nel 2022 che nel 2023 è stato vinto il Bando Ricerca Medica e Alta Tecnologia della fondazione Carisbo.

E' stata creata una Linea di ricerca dell'IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna relativa a "Neurochirurgia, Oncologia del Sistema Nervoso, Neuropatologia Oncologica" con la creazione di un Board multidisciplinare di ricerca con riunioni mensili a cui partecipano anche membri provenienti da ambiti/enti esterni (ad esempio: ricerca preclinica, Università di Bologna) con cui sono solidamente instaurate collaborazioni. Nell'ambito delle varie anime del PDTA sono stati pubblicati più di 150 articoli scientifici su riviste internazionali negli ultimi 5 anni

A livello tecnologico, si è assistito a una progressiva implementazione delle strumentazioni diagnostiche e terapeutiche con l'acquisizione di microscopio confocale miniaturizzato (CONVIVO) per meglio identificare il tessuto tumorale in interventi di asportazione di tumori del sistema nervoso centrale e dell'attrezzatura radiochirurgica stereotassica tipo Cyberknife la cui attività inizierà ad inizio del 2024.

In conclusione, la creazione del PDTA su un tumore raro quali le neoplasie gliali si è dimostrato un importante volano per gli sviluppi organizzativi, di rete e di ricerca e ha permesso di posizionare l'IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna - AUSL di Bologna come importante crocevia clinico-assistenziale e scientifico e come piattaforma per progetti nazionali e internazionali futuri.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Diverse Unità Operative della AUSL Bologna - IRCCS ISNB Bologna

#### BENEFICI RICONTRATI

- Ottimizzazione secondo le buone pratiche EBM del percorso del paziente con elementi di garanzia di qualità (efficacia, appropriatezza, equità), continuità di cura e presa in carico
- Soddisfazione dei pazienti
- Innovazione organizzativa attorno al PDTA con creazione di articolazione organizzativa ad hoc
- Favorire il posizionamento di questa realtà all'interno di reti nazionali ed internazionali
- Rafforzamento della ricerca clinica
- Maggiore competitività

**Percorso diagnostico terapeutico per i pazienti con glioma - una piattaforma ideale per far convergere assistenza, reti e ricerca**  
**AUSL Bologna - IRCCS Istituto Scienze Neurologiche di Bologna**

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## **HAVE FUN: reHAbilitation And ricreatiVE camp For neUromuscular patieNts**

**IRCCS Fondazione Stella Maris**

Il progetto si propone di organizzare una settimana intensiva per soggetti con patologie neuromuscolari seguiti regolarmente c/o il nostro Istituto ponendosi i seguenti obiettivi:

1. Trattamento motorio intensivo (“super-allenamento”) per promuovere le attività e le autonomie di vita quotidiana
2. Iniziare un percorso di promozione attraverso attività ludico-strutturate lo sviluppo e la maturazione affettiva
3. Favorire gli scambi relazionali con i pari con patologie simili per potenziare le abilità socio-relazionali
4. Condividere momenti “difficili”, caratteristici della patologia neuromuscolare, quali ad esempio il pasto per alcuni soggetti, o l'utilizzo di carrozzina per altri, attraverso percorsi di supporto personalizzato e di gruppo
5. Favorire scambi e supporto alle famiglie all'interno di gruppi di lavoro coordinati e supervisionati da esperti del settore

### **Benefici attesi**

Attraverso HAVE FUN i nostri pazienti e famiglie gioveranno di occasioni di incontro, confronto e di scambio, non solo rispetto agli aspetti motori ma anche a quelli emotivo-affettivo-relazionali. Questo progetto contribuisce a porre le basi per la costruzione di una rete solida tra famiglia, comunità e ospedale, migliorando la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie e permettendo anche l'incremento di compliance in merito ai trattamenti futuri.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## L'INFORMAZIONE CORRETTA LA PRIMA MEDICINA FONDAZIONE ITALIANA GIST ETS

Questo progetto nasce nel 2016 con il nuovo direttivo con la forte convinzione che l'informazione corretta sui tumori rari sia la prima medicina. Quindi sfatare bufale del web ed educare i pazienti tramite webinar ed incontri con i medici fuori dall'ambulatorio

### SOGGETTI COINVOLTI

medici dei centri italiani pazienti e caregivers

### BENEFICI RICONTRATI

molti pazienti in questi anni sono riusciti a conoscere la malattia in maniera da poter decidere insieme al medico strategie di cura come trials clinici importanti quando si parla di tumori rari

## Riabilitazione Multispecialistica del paziente con malattia rara: gestione del paziente con malattia di Charcot-Marie-Tooth Auxilium Vitae Volterra | ACMT-Rete

L'idea progettuale è nata dalla constatazione che sulle Malattie Rare la programmazione dell'approccio clinico-terapeutico è stato ottimizzato, viceversa, quello clinico-riabilitativo aveva ricevuto poche attenzioni.

Disegnare quindi un percorso clinico-riabilitativo, tenendo conto anche che in alcune tipologie di MMRR esso costituisce di fatto l'approccio più performante per il paziente, è apparso un modo per completare gli ambiti di intervento assistenziale scientificamente previsti per tali tipologie di malattie.

La progettazione è stata sviluppata grazie alla collaborazione tra il Centro Multispecialistico di Riabilitazione Auxilium Vitae Volterra che assieme ad un Medico Neurologo universitario specificamente specializzato sulle Malattie Rare, ed in condivisione con il Dipartimento del Diritto alla Salute della Regione Toscana e con l'Associazione ACMT-Rete, ha realizzato il progetto.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

Il programma assistenziale è rivolto a pazienti affetti da malattie rare, in particolare CMT. Prevede la presa in carico multidisciplinare e il trattamento individualizzato della durata di 2 settimane. Le figure professionali coinvolte sono: medico (neurologo e pneumologo), fisioterapista (per la riabilitazione respiratoria e muscoloscheletrica), logopedista (deglutizione, articolazione e fonazione) psicologo (trattamento disturbi di ansia e dolore cronico), infermiere e OSS. Il progetto prevede una parte rivolta all'addestramento del caregiver e il coinvolgimento del tecnico ortopedico per la scelta di eventuali ausili. Le dimissioni venivano corredate di supporto audio visivo con le istruzioni per il corretto svolgimento degli esercizi di mantenimento da svolgere a domicilio.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Neurologo specializzato in Malattie Rare, Pneumologo, Fisioterapista, Logopedista, Psicologo, Infermieri, OSS, famiglie o caregivers.

#### BENEFICI RICONTRATI

I benefici che sono stati rilevati nella quasi totalità dei pazienti sono stati il miglioramento del dolore cronico, del tono dell'umore, dell'eloquio e quindi della capacità di esprimersi e relazionarsi. Per molti pazienti tutto ciò ha avuto ricadute importanti sia dal punto di vista sociale che professionale in alcuni casi con ritorno alle proprie professioni. Si è concretizzata per i pazienti la possibilità di ottenere ausili più conformi alle singole esigenze stante l'opportunità in Auxilium Vitae Volterra di poter essere valutati in contemporanea sia dal tecnico ortopedico che dal fisioterapista con risultati ottimali in termini di valutazione delle specifiche esigenze e individuazione delle migliori soluzioni per i pazienti stessi. Questi hanno inoltre avuto la possibilità di poter effettuare contestualmente sia una riabilitazione muscolo scheletrica che cardio-respiratoria.

Oltre ai suddetti benefici, rappresentati anche nelle schede di valutazione dei singoli deficit trattati, i pazienti hanno espresso particolare apprezzamento per la presa in carico globale con la quale sono stati presi cura i loro bisogni non solo dal punto di vista clinico-riabilitativo ma anche psico-sociale e umano. Per esempio il fisioterapista si è fatto carico, nei casi in cui è stato ritenuto opportuno, di contattare personalmente il datore di lavoro del paziente al fine di renderlo edotto sulle modalità da tenere per il corretto svolgimento dell'attività professionale del paziente stesso.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## Screening neonatale per Atrofia Muscolare Spinale: esperienza toscana

Fondazione IRCCS Stella Maris

In Italia le prime due Regioni che hanno attivato un progetto pilota per lo screening neonatale della SMA sono state il Lazio e la Toscana. Il progetto, promosso dall'Università Cattolica del Sacro Cuore, è stato avviato con il primo test eseguito nel Lazio, il 1° settembre 2019. La Toscana ha invece eseguito i test a partire dal 16 marzo 2020. L'avvio del progetto è stato preceduto da diversi mesi di preparazione per formare sia gli operatori sanitari che i singoli punti nascita, durante i quali, in collaborazione con le associazioni dei pazienti, sono state promosse delle campagne di informazione sulla popolazione.

In Toscana lo studio, approvato dal Comitato Etico Regionale per la Sperimentazione Clinica della Regione Toscana, Sezione Comitato Etico Pediatrico nella seduta del 25.02.2020, è stato avviato previo incontro informativo con i punti nascita del 10.03.2020. La partecipazione dei punti nascita è stata progressiva e rapida, nonostante il periodo di emergenza Covid-19, raggiungendo un'adesione del 100% dei punti nascita nel mese di maggio del 2020.

Il Progetto Pilota è terminato il 4 Settembre 2021; dal 5 settembre 2021 lo screening SMA viene erogato a tutti i nati nel territorio Toscano parimenti allo screening SNE (DGR n°796 del 2/8/2021).

Di seguito si riportano gli step operativi del programma attuale di screening neonatale per SMA:

1. Informativa alle famiglie: il personale sanitario del Punto Nascita informa i genitori o il tutore legale del neonato in merito al programma di screening neonatale della Regione Toscana che include anche l'Atrofia Muscolare Spinale e consegna loro i documenti necessari (informativa sul programma e per il trattamento dei dati, modulo per dichiarazione di consenso informato al test genetico per genitori/tutore legale)

2. Prelievo del campione: Gli spot ematici (n. 3) per lo screening neonatale SMA sono raccolti sul cartoncino dedicato tra la 48° e la 72° ora di vita del neonato, contestualmente al cartoncino per gli altri screening neonatali obbligatori.

3. Invio del campione al Centro Screening dell'AOU Meyer ed accettazione.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*



4. Trasporto del materiale al Dipartimento di Scienze della Vita e Sanità Pubblica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore e accettazione del materiale, esecuzione del test genetico e comunicazione dell'esito positivo: in caso di conferma di test di screening positivo, il personale del laboratorio dell'Università Cattolica del Sacro Cuore contatta il medico dell'Unità Clinica Screening Neonatale AOU Meyer comunicando nome, cognome, data di nascita e Punto Nascita del neonato positivo da richiamare.

5. Presa in carico del neonato positivo allo screening: il medico dell'Unità Clinica Screening Neonatale AOU Meyer contatta il Punto Nascita e, in caso di neonato dimesso, contatta la famiglia del neonato per la programmazione e gestione dell'iter diagnostico di conferma. Il neonato viene preso in carico c/o la SOC di Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie dell'AOU Meyer per valutazione clinica, colloquio parentale e, previa acquisizione di consenso informato per analisi genetica, esecuzione di un prelievo ematico da sangue periferico per una ulteriore conferma del risultato, mediante analisi genetico molecolare SMN1 e SMN2. Nel caso di neonato ancora ricoverato presso il Punto Nascita/Ospedale, viene concordato il trasferimento del neonato presso l'AOU Meyer o in caso di impossibilità viene data indicazione ad eseguire, previa acquisizione di consenso informato per analisi genetica, un prelievo ematico del neonato da sangue periferico per una ulteriore conferma del risultato, mediante analisi genetico molecolare SMN1 e SMN2. La gestione clinico-terapeutica viene poi stabilita sulla base del quadro clinico e del referto del test di conferma.

La nostra Struttura Organizzativa Complessa di Malattie Metaboliche e Neuromuscolari Ereditarie che si occupa della presa in carico del neonato positivo allo screening per la SMA dispone di:

- personale medico strutturato (specialista in Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Neurologia) dedicato e formato in modo specifico sulle patologie neuromuscolari
- un Team multidisciplinare che comprende il Servizio di Fisioterapia motoria, formato anche per l'effettuazione di scale di valutazione e monitoraggio standardizzate, Servizio di fisioterapia respiratoria, Servizio Dietetico/Nutrizionale, Servizio di Neurofisiologica, Servizio di Anestesia e Rianimazione e di Neuroanestesia, Servizio di Logopedia, Servizi di mediazione culturale e di operatori sociali, Servizio di Psicologia Clinica

Il personale medico, in collaborazione con le figure descritte, nel contesto di un intervento multidisciplinare:

- ha il compito della presa in carico, della terapia e del follow up dei pazienti, secondo standard di cura condivisi, PDTA laddove disponibili;
- comunica la diagnosi di conferma alla famiglia favorendo l'attivazione del sostegno psicologico e dei servizi sociali, laddove necessario;
- una volta posta la diagnosi rilascia la Certificazione per Malattia rara ai fini dell'esenzione;
- attiva il Counseling Genetico alla famiglia;
- favorisce la continuità assistenziale attraverso anche il coinvolgimento del Pediatra di Libera Scelta, i Servizi territoriali, i Medici di Medicina Generale;
- alimenta un sistema informativo specifico sullo screening neonatale, laddove esistente, e aggiorna il Registro Regionale delle Malattie Rare per alimentare il Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità;
- collabora con le Associazioni dei pazienti per una migliore soddisfazione dei bisogni e per un miglioramento della qualità di vita

La gestione clinico-terapeutica del neonato richiamato e con conferma di diagnosi di SMA viene poi stabilita sulla base del quadro clinico e del referto del test di conferma (numero copie gene SMN2).

#### SOGGETTI COINVOLTI

Popolazione toscana, SOC Malattie Metaboliche e Neuromuscolari Osp. Meyer

#### BENEFICI RICONTRATI

In conclusione l'attivazione dello screening neonatale per la SMA, inizialmente come progetto pilota e successivamente come Legge Regionale, ha consentito la diagnosi e la presa in carico precoce di questi pazienti con rapida applicazione di standard di cura specifici per la patologia, l'inizio immediato del trattamento in casi candidabili e la rapida presa in carico multidisciplinare integrata. I risultati da noi ottenuti mostrano come la diagnosi precoce e il trattamento immediato modifichino in modo significativo la storia naturale di questi pazienti, con una sopravvivenza pari al 100% e l'evidenza di un chiaro miglioramento della funzionalità bulbare e motoria, con bambini che possono anche presentare uno sviluppo in linea con i pari della stessa età.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## Progetto Arco

### Alexion Pharma Italy srl

Alexion da oltre 25 anni si dedica allo sviluppo di farmaci innovativi per migliorare la vita di persone affette da malattie rare ed ultra-rare. In Italia, dalla collaborazione fra Alexion e IQVIA, è nato il Programma di Supporto ARCO, ideato e progettato facendo tesoro dell'esperienza pluriennale di quest'ultima a supporto degli specialisti del SSN in diverse aree terapeutiche e dei pazienti.

Il Programma di Supporto ARCO nasce alla fine del 2020 per migliorare la qualità di vita dei pazienti con malattie rare, non solo con i farmaci, ma anche grazie a una serie di servizi "su misura":

1. Terapia - Facilitare la gestione del percorso di cura e delle terapie, anche al di fuori dell'ambiente ospedaliero
2. Aderenza - Migliorare la corretta aderenza alla terapia, alla luce delle difficoltà di centri clinici e pazienti emerse anche durante la pandemia nel rispettare la schedula terapeutica
3. Accesso - Migliorare l'accessibilità al trattamento e la raggiungibilità del centro clinico, riducendo il burden a carico dei pazienti e dei loro caregiver

#### SOGGETTI COINVOLTI

Alexion, IQVIA, Clinici, Pazienti, Associazioni Pazienti, Caregivers, Farmacisti Ospedalieri, Direzioni Sanitarie, Regioni

#### BENEFICI RICONTRATI

Informazioni chiare e complete circa il Programma:

Il 100% dei Pazienti ritiene di aver ricevuto informazioni chiare e complete che hanno permesso di attivare facilmente i servizi (punteggio 3, 4 e 5). Più dell'85% attribuisce i punteggi più elevati(4e5).

Supporto nella gestione della malattia:

Dopo 4 mesi in PSP, il 100% dei Pazienti ritiene che il Programma lo stia supportando nell'affrontare il percorso di cura. Circa il 95% attribuisce i punteggi più elevati (4 e 5). All'aumentare del periodo di permanenza in Programma, la percezione si sposta verso il punteggio più elevato (5).

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

#### Qualità del Programma:

Dopo 4 mesi in PSP, il 100% dei Pazienti ritiene che il Programma lo stia supportando nell'affrontare la gestione della sua malattia e circa l'85% attribuisce i punteggi più elevati (4 e 5). Questa percentuale aumenta con la permanenza in Programma, raggiungendo il 92% al mese 8 e il 100% alla conclusione del primo anno.

#### Consiglio ad altre persone:

Dopo 4 mesi in PSP, il 100% dei Pazienti consiglierebbe il Programma ad altre persone che si trovino ad affrontare il suo stesso percorso di cura e più del 95% attribuisce i punteggi più elevati (4 e 5). Questa percentuale aumenta con la permanenza in Programma, raggiungendo il 100% al mese 8 e mantenendosi tale alla conclusione del primo anno.

## NINA Flow

### Alexion Pharma Italy srl

NINA Flow nasce dal bisogno di avere un sistema di "seconda opinione".

Le dinamiche ospedaliere o dell'azienda sanitaria vincolano all'esecuzione di test di primo livello nel laboratorio dell'OSP per i pazienti ricoverati. Non è previsto un sistema di "seconda opinione";

Inoltre, per i pazienti ambulatoriali l'accesso ai laboratori (geograficamente lontani) è complessa e sono spesso obbligati a organizzare autonomamente la spedizione dei propri campioni, o addirittura a intraprendere lunghi viaggi per recarsi direttamente ai laboratori.

NINA Flow è un progetto nazionale di supporto al trasporto dei campioni attraverso un sistema di Network HUB & SPOKE al fine di regolare il flusso di campioni tra i laboratori AINI per garantire a tutti i pazienti una diagnostica anticorpale ottimale in termini di tempistiche e di qualità del test.

- Offrire un servizio di "second opinion" per il dosaggio di autoanticorpi AQP4, MOG, ACHR e MUSK
- Migliorare la gestione dei pazienti con NMOSD e Miastenia Gravis aumentando l'accuratezza della diagnostica di laboratorio
- Promuovere la standardizzazione nella diagnostica neuro immunologica di laboratorio (disponibilità di test diagnostici «gold standard»)

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

#### SOGGETTI COINVOLTI

AINI (Associazione Italiana Neuroimmunologia), Alexion, Clinici, Medici di Laboratori Ospedalieri

#### BENEFICI RISCONTRATI

Ad oggi: 56 Campioni Analizzati

17% DEI CAMPIONI RISULTATI POSITIVI PER NMOSD

### **SPEED Rare**

#### **Alexion Pharma Italy srl**

Il deficit di Lipasi acida lisosomiale (LAL-D) è una malattia d'accumulo lisosomiale che può entrare in diagnosi differenziale con molte patologie epatiche e correlate alla dislipidemia, sia nell'adulto che nell'età pediatrica.

La metodica di analisi più avanzata è quella su sangue secco essiccato (DBS), ma è eseguita in pochi laboratori in Italia e necessità di expertise per mantenerla riproducibile e affidabile

Come ulteriore test in casi dubbi, si può eseguire il sequenziamento del gene LIPA sia tramite metodica classica Sanger che in Next Generation Sequencing.

Il sequenziamento è invece disponibile nei principali centri di genetica italiani e richiedibile tramite ticket.

Speed Rare si pone l'obiettivo di favorire e accelerare il processo di screening mediante un processo semplificato, in cui il campione viene prelevato presso il Centro Clinico da un corriere specializzato e portato per l'analisi presso un laboratorio centralizzato di eccellenza.

#### SOGGETTI COINVOLTI

Alexion, HNP (HealthCare Network Partners), Clinici, Medici di Laboratori Ospedalieri

#### BENEFICI RISCONTRATI

125 campioni analizzati da cui ne è derivata 1 diagnosi di LAL-D (vista l'incidenza e la prevalenza della malattia, il risultato ottenuto è molto positivo)

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## Sostegno allo studio per gli studenti Caregiver Familiari Centro SINAPSI Università degli studi di Napoli "Federico II"

Lo studente caregiver, in quanto persona che si prende cura di un familiare con disabilità che non può svolgere in maniera autonoma le attività quotidiane, si confronta con difficoltà che possono avere un impatto considerevole sulla gestione degli impegni accademici: minor tempo a disposizione per lo studio, vissuti di ansia e preoccupazione, e la sensazione di sovraccarico di responsabilità. Pertanto, il Centro di Ateneo SINAPSI provvederà a sostenere questi studenti accompagnandoli nel loro percorso formativo, valorizzando il loro impegno nei confronti del familiare e riconoscendone la valenza sociale, affinché possano sentirsi pienamente inclusi nel contesto universitario.

Il progetto messo in campo da SINAPSI, a partire dal dicembre 2021 ispirato da uno studente Caregiver dell'Università di Cagliari, sarà un progetto pilota della durata di anni 2 nel corso dei quali gli studenti Caregiver Familiari potranno rivolgersi al Punto Accoglienza del centro SINAPSI chiedendo l'attivazione dei Servizi necessari. A tal fine, affinché possa essere riconosciuto e formalizzato questo status, essi dovranno presentare un'autocertificazione nella quale dichiarano di trovarsi di fatto nella condizione prevista dalla norma (comma 255 della legge 27), allegare a tale autocertificazione il riconoscimento di invalidità ai sensi dell'articolo 3, comma 3, della legge 5 febbraio 1992, n. 104 relativa al familiare indicato e la dichiarazione sostitutiva di atto di notorietà (Artt. 21 e 47 D.P.R. 445/2000) attestante l'assenza, all'interno del proprio nucleo familiare, di ulteriori membri che usufruiscono di benefici riferiti alla medesima persona assistita.

In sede di attivazione, lo studente avrà modo di raccontare e condividere la propria storia personale e familiare e di confrontarsi con i servizi di accoglienza psicologica in merito alle difficoltà che incontra in ambito accademico. Inoltre, attraverso l'utilizzo della Classificazione Internazionale del Funzionamento della Salute e della Disabilità, ICF, verrà desunto il profilo di funzionamento dello studente caregiver mettendo a fuoco limiti e risorse, in una logica esplorativa e propedeutica alla formulazione del progetto di inclusione individualizzato che potrebbe prevedere uno o più dei seguenti servizi:

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

Counselling psicologico;

Lezioni a distanza in modalità asincrona, in tal caso sarà SiNAPSi a predisporre d'intesa con il docente, con l'ausilio dei propri volontari di SCU e con il supporto del proprio staff tecnico, le registrazioni delle lezioni che saranno quindi rese disponibili esclusivamente agli studenti caregiver, salvo diverso avviso del docente;

Estensione della durata prevista per il completamento della carriera universitaria;

Esami a distanza (in casi eccezionali, qualora lo studente dimostri di non poter in alcun modo provvedere a una sostituzione della propria mansione, e sempre previo accordo con ogni singolo docente ed esplicito consenso dei delegati alla didattica di Ateneo);

Ove possibile, di intesa con il docente, rimodulazione delle eventuali attività laboratoriali in funzione delle specifiche esigenze dello studente (ad eccezione delle professioni sanitarie).

Come prassi operativa del Centro SiNAPSi, un Case Manager sarà responsabile per tutte le iniziative da mettere in campo per lo studente.

#### **SOGGETTI COINVOLTI**

20 studenti universitari caregiver familiari

#### **BENEFICI RICONTRATI**

Gli studenti caregiver nel primo anno erano una decina, nel secondo anno sono arrivati a 20. Il temuto tsunami di studenti che dichiaravano il falso per fruire dei benefici previsti dal progetto NON è avvenuto, e oggi 20 studenti possono assistere serenamente il proprio congiunto senza dover rinunciare alle lezioni e con il sostegno dell'Università.

Abbiamo predisposto un'indagine di customer satisfaction della quale non possiamo allegare i risultati per un malfunzionamento della piattaforma eusurvey adoperata per la rilevazione. Potremo inviare i dati appena i problemi tecnici (non dipendenti da noi) saranno risolti, nel tramite inseriamo due link che danno il senso della percezione del progetto da parte dei destinatari.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## Studio pilota sul protocollo di trattamento fluidodinamico MAM nei pazienti con sindrome di Emiplegia Alternante

### TECHNOSCIENCE

Studio pilota sul protocollo di trattamento fluidodinamico MAM nei pazienti con sindrome di Emiplegia Alternante, non affetti da crisi epilettiche, per valutare l'effetto del trattamento MAM sulla frequenza, modalità di insorgenza ed intensità delle crisi in questi soggetti. Il protocollo prevede un ciclo di 8 sedute, di stimolazione delle stazioni linfonodali del bacino, degli arti inferiori, del collo e del capo di questi soggetti con cadenza settimanale. Il Modulatore Acustico Muscolare (MAM) è un apparecchio che emana una particolare onda acustica, modulata in frequenza e potenza, che è efficace sin dalla prima seduta sul dolore acuto e cronico e ha dimostrato con protocolli dedicati essere molto efficace su malattie neurodegenerative quali la sclerosi multipla.

### SOGGETTI COINVOLTI

Associazione Italiana Sindrome Alternante, Ospedale Universitario Gaslini Genova, Parco Technoscience San Severo

### BENEFICI RICONTRATI

Riduzione della frequenza e dell'intensità delle crisi emiplegiche

## Accessibilità ai servizi socio-sanitari per i malati rari

### ASL CN2

Il progetto descrive l'organizzazione di supporto e presa in carico del malato raro e della famiglia e care givers, per i vari aspetti necessari, siano essi burocratici, assistenziali, sociali e sanitari.

Vengono dettagliate le varie fasi di sviluppo, dagli albori, alle attività svolte e le prospettive future.

### SOGGETTI COINVOLTI

pazienti e caregivers, operatori amministrativi, sociali e sanitari dell'ASL CN2

### BENEFICI RICONTRATI

facilitazione erogazione servizi per le malattie rare, maggior disponibilità di cura, fornitura di supporto multidisciplinare clinico e assistenziale. Maggior consapevolezza del paziente e suoi care givers. Percezione di conforto e riduzione del senso di solitudine.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*





# Categoria Co-Creazione



## Copernico

Takeda Italia, Maugeri ICS

Progetto Copernico è un'iniziativa che mira a migliorare ulteriormente la qualità di vita dei pazienti con Angioedema Ereditario (HAE), l'efficienza organizzativa del relativo percorso di cura e gli outcomes clinici. Copernico è un progetto di reale co-creazione del percorso paziente HAE in modalità multi-disciplinare, insieme a tutti gli stakeholders chiave, partendo da pazienti e caregiver rendendoli agenti attivi del cambiamento.

Copernico lavora con un approccio multidisciplinare di co-creazione del percorso paziente con Angioedema Ereditario (HAE) per migliorare:

- (1) outcome clinico
- (2) esperienza paziente
- (3) efficienza organizzativa

Copernico vuole proporre un modello di cura che possa diventare un paradigma per la gestione di pazienti con HAE a livello nazionale e internazionale in modo da creare uno standard di cura ottimale ri-creabile in qualsiasi Centro. Questo permetterà di garantire uno standard di qualità omogeneo nelle diverse regioni Italiane.

Tale modello di presa in carico multi-disciplinare permetterà un miglioramento della qualità di Vita del 65% per i pazienti con HAE, iniziando con i 105 pazienti attualmente in cura presso ICS Maugeri, Milano.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## Allenamento assistito da un esoscheletro in persone con distrofia fascio-scapolo-omeroale

Università degli Studi di Pavia | Centro Di Medicina Dello Sport Voghera

Il progetto riguarda la prima applicazione di un esoscheletro per l'allenamento di soggetti affetti da distrofia facioscapolomeroale

### OBIETTIVI:

Lo scopo primario della ricerca è quello di valutare i miglioramenti nelle abilità funzionali, nei test clinici e cognitivi tra un gruppo di pazienti FSHD che si allenano con un esoscheletro (EXOT), un gruppo che eseguirà attività aerobica convenzionale (AAC), un gruppo a terapia cognitiva comportamentale (TCC) ed un gruppo di controllo (GC). Un obiettivo minore, all'interno del precedente, è la quantificazione oggettiva dei livelli di attività fisica quotidiana e settimanale rilevata tramite un accelerometro da polso da indossare per sette giorni consecutivi durante il periodo di ricerca. Il secondo obiettivo del progetto è quello di investigare, tramite interviste, l'applicabilità, i benefici e i limiti dei protocolli sperimentali implementati (TCC, AAC, EXOT).

## Premio Francesca Martini per una Tesi Sperimentale in Oncoematologia 2023

### NAnA ETS

Il Premio Francesca Martini per una tesi di laurea di tipo sperimentale in Oncoematologia nasce dall'idea di sostenere i giovani laureati di valore che desiderino portare avanti la propria carriera nell'ambito della ricerca e incoraggiarli ad accedere al percorso di dottorato. Condizione per l'elargizione del premio è che il/la recipiente partecipi e sia ammessa/o a un corso di dottorato di ricerca nel campo delle malattie ematologiche neoplastiche.

### OBIETTIVO:

Incoraggiare giovani laureati/e di valore ad accedere al percorso di dottorato per proseguire la loro attività nel campo della ricerca sulle malattie oncoematologiche

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## IO HO LA CMT

### Media Soluzioni snc FIRENZE

Un cortometraggio di fiction di 11 minuti con attori affetti da CMT in cui vengono ricreate delle situazioni, alcune buffe, altre paradossali, che succedono a chi ha questa malattia rara

**OBIETTIVO:** Dare più visibilità a chi soffre di questa malattia

## Video degli Orphan Skin Diseases + Dark Ages – “Stay With Me”

### ANAT – Associazione Nazionale Atassia Telangiectasia Odv

Official Video degli Orphan Skin Diseases + Dark Ages - "Stay With Me" per promuovere la ricerca medica per l'Atassia Telangiectasia e diffondere la conoscenza di una patologia rarissima che ad oggi non ha una cura. Il Video è stato promosso su Youtube, sui canali social di ANAT e degli Orphan Skin Disease. Il video si è classificato al primo posto tra i video metal italiani.

**OBIETTIVO:**

Raccogliere fondi per combattere l'Atassia Telangiectasia e far conoscere la patologia rarissima neurodegenerativa che a oggi non ha una cura. Tutti i proventi degli streaming, dei download e delle visualizzazioni, sono stati interamente devoluti all'Associazione Nazionale Atassia Telangiectasia Odv.

**ABITIAMO NUOVI SPAZI DI LIBERTÀ. Con la tecnologia la casa diventa intelligente, sicura e accessibile per le persone con disabilità**

### Biogen Italia | Centri Clinici NeMO

“La casa è il vostro corpo più grande. Vive nel sole e si addormenta nella quiete della notte; e non è senza sogni” - Khalil Gibran

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

• UN PERCORSO DI CO-CREAZIONE PUBBLICO-PRIVATO PER L'AUTONOMIA E L'INDIPENDENZA DI CHI AFFRONTA LA DISABILITÀ

Il progetto "Abitiamo nuovi spazi di libertà", realizzato in partnership da Biogen e dai Centri Clinici NeMO (Fondazione Serena Onlus) nasce dalla volontà di co-creare, grazie alla collaborazione tra pubblico-privato, un percorso di sensibilizzazione, servizio e impegno condivisi, per mettere in luce il ruolo che una "casa intelligente" può avere per rispondere al bisogno di autonomia e di indipendenza delle persone che vivono gravi disabilità, come quelle causate da malattie rare, neuromuscolari e neurodegenerative. Il progetto è stato realizzato in collaborazione con NeMO Lab e con il Patrocinio di AISLA (Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica), Famiglie SMA (Associazione Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale) e UILDM (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare).

• INSIEME PER REALIZZARE UN DIRITTO SANCITO DALLE NAZIONI UNITE

L'Articolo 19 della Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità sancisce il diritto a "vivere nella società, con la stessa Libertà di scelta delle altre persone". Questo diritto trova nella "casa" il primo ambito di realizzazione, perché per chi vive con gravi disabilità la casa può trasformarsi da luogo di cura, intimità e autonomia in una vera e propria prigione. Eppure, la tecnologia domotica e i sistemi di controllo ambientale possono trasformare l'ambiente domestico ed essere un importante alleato dei pazienti e delle loro famiglie. Ma oggi una "casa intelligente" è una realtà davvero accessibile per tutti?

• L'INDAGINE CHE HA FOTOGRAFATO IL BISOGNO DI PAZIENTI E CAREGIVER

Secondo i dati dell'indagine indagine pilota qualitativa, condotta dal team multidisciplinare di NeMO Lab e del Centro Clinico NeMO su un campione di 46 intervistati adulti, di cui 23 persone con Atrofia Muscolare Spinale (SMA), Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), Distrofie Muscolari e 23 rispettivi caregiver, emerge che più della metà degli intervistati racconta di non essere soddisfatto delle informazioni ricevute sulle tecnologie utili ad aumentare la propria autonomia e 7 intervistati su 10 non sono a conoscenza che alcune di queste soluzioni siano a carico del Servizio Sanitario Nazionale, a fronte di una grande fiducia nelle tecnologie di controllo ambientale e del desiderio di utilizzarle di più. Proprio da questo bisogno nasce il progetto "Abitiamo nuovi spazi di libertà" e l'impegno congiunto di Biogen e dei Centri Clinici NeMO.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

• IL FORWARD PAPER E L'EVENTO

Biogen e i Centri clinici NeMO hanno rivolto insieme lo sguardo al futuro e hanno tracciato un percorso, che ha coinvolto le Associazioni Pazienti, la comunità clinica e accademica e le Istituzioni. Questo mosaico di voci è confluito in un forward paper che contiene, tra gli altri contenuti, delle raccomandazioni concrete per intraprendere a livello istituzionale e sociale un percorso rivolto all'implementazione e alla semplificazione dell'accesso alle tecnologie e ai sistemi di controllo ambientale. Una tecnologia, dunque, alleata per la realizzazione del progetto di vita indipendente della persona. Il Forward paper è stato presentato il 22 novembre 2022 a Roma, alla presenza delle Istituzioni, dei media e di tutti gli interlocutori coinvolti nel progetto. L'evento è stato trasmesso in diretta streaming sul portale dell'agenzia di stampa ANSA e ha visto la partecipazione in diretta di 11.800 persone. L'evento ha ricevuto grande attenzione mediatica e al progetto sono state dedicate un totale di 331 riprese stampa, per una readership stimata di 25.568.021 milioni di persone.

• IL LEAFLET PER I PAZIENTI E I LORO CAREGIVER

Oltre al forward paper, il progetto ha dato vita a un pieghevole informativo rivolto alle persone che vivono con gravi disabilità, come quelle causate da malattie rare, neurologiche e neurodegenerative e alle loro famiglie. Uno strumento che vuole rappresentare un primo spunto di riflessione, da cui può nascere un percorso di dialogo e di approfondimento nelle diverse realtà regionali, sul valore e le possibilità che la tecnologia offre per migliorare l'esperienza di autonomia nel proprio spazio di vita.

• IL SITO WEB

Il sito [www.abitiamonuovispazidiliberta.it](http://www.abitiamonuovispazidiliberta.it)

raccoglie tutte le tappe e gli strumenti di questo percorso, dal forward paper a una serie di video pillole di approfondimento, realizzate con gli esperti, alla video testimonianza di una paziente, Sharon, che racconta in prima persona cosa significa vivere in una "casa intelligente", fino al leaflet informativo rivolto ai pazienti e ai loro caregiver.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

• **UN ESEMPIO DI PARTNERSHIP PER CO-CREARE IL FUTURO**

Biogen e i Centri Clinici NeMO hanno dimostrato come dalla collaborazione tra pubblico e privato possa scaturire un percorso di cambiamento, volto a migliorare concretamente la vita delle persone con disabilità, ma che di fatto, si spinge oltre, nel ripensare a una società nella quale ciascuno si senta protagonista, a prescindere dal proprio limite.

**OBIETTIVI:**

• **CO-CREARE UN PERCORSO DI SENSIBILIZZAZIONE E IMPEGNO CONDIVISO**

per fare luce sul ruolo che la tecnologia domotica e i sistemi di controllo ambientale possono avere per migliorare l'indipendenza e l'autonomia delle persone che vivono gravi disabilità, come quelle causate da malattie rare, neuromuscolari e neurodegenerative.

• **DELINEARE UN PROCESSO DI CAMBIAMENTO VOLTO A MIGLIORARE CONCRETAMENTE LA VITA DELLE PERSONE CON DISABILITÀ**

per contribuire alla realizzazione del progetto di vita indipendente della persona, in linea con il diritto, sancito dall'Articolo 19 della Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità, di "vivere nella società, con la stessa Libertà di scelta delle altre persone".

• **RISPONDERE, GRAZIE A UN MODELLO INNOVATIVO DI PARTNERSHIP PUBBLICO-PRIVATO, AL BISOGNO DI MIGLIORARE LA CONOSCENZA E L'ACCESSO A UN "CASA INTELLIGENTE"**

per chi affronta la disabilità, causata ad esempio da malattie rare, neuromuscolari e neurodegenerative.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## StomyCraft

### FAIS OdV

StomyCraft è una personalizzazione del gioco Minecraft, ideata dalla FAIS per favorire una partecipazione attiva di pazienti stomizzati e caregiver nel processo di cura, informando tramite il gioco, e sviluppata insieme alle società Maker Camp e Medere e con il contributo del Gamification Lab dell'università la Sapienza.

Nelle malattie rare come PIPO (Pediatric Pseudo-Intestinal Obstruction) e POIC (Chronic Intestinal Pseudo-Obstruction), l'uso del sacchetto per la stomia è una soluzione quando l'intestino non funziona in modo adeguato e il passaggio del cibo e delle feci attraverso l'intestino è gravemente compromesso. In questi casi, la stomia può essere necessaria per garantire che il paziente possa ricevere alimenti e rimuovere le feci in modo sicuro ed efficiente.

Pazienti pediatriche affetti da queste malattie possono trovarsi ad affrontare improvvisamente la presenza del sacchetto e confrontarsi così con dinamiche sociali e quotidiane difficili e inaspettate. Uno strumento come StomyCraft diventa, così, fondamentale per facilitare questo percorso di formazione e consapevolezza e minimizzare l'impatto sulle loro vite.

La dinamica del gioco parte da un antefatto: lo stregone nero ha conquistato il potere sul mondo e sta distruggendo tutto inviando orde di mostri. Il giocatore assieme ai suoi amici seguirà le indicazioni del mago bianco, e dopo una serie di avventure, sarà in grado di costruire quanto necessario per affrontare e cercare di sconfiggere lo stregone lo affronta nella sfida finale.

Nel gioco il bambino/a dovrà tenere conto della presenza del sacchetto per stomia, che dovrà essere cambiato ad intervalli regolari (come nella vita reale), e incontrerà diversi cibi che potrà scegliere di mangiare o no. Se mangerà un cibo adatto alla sua condizione riceverà dei bonus (forza, velocità), viceversa se mangerà un cibo sconsigliato avrà dei malus (lentezza, nausea, maggior riempimento del sacchetto e quindi necessità di cambiarlo prima).

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

StomyCraft è un progetto phygital: al videogioco si affiancano componenti fisiche, per aumentare il livello di engagement, come un elemento compatibile LEGO in grado di trasformare una miniatura in un personaggio con il sacchetto per la stomia e un copri sacca personalizzabile con l'immagine che più si preferisce.

Queste caratteristiche virtuali e fisiche vogliono veicolare due messaggi: inclusione, mostrando che, anche se portatori di stomia, i bambini possono lo stesso compiere qualsiasi attività; importanza di una corretta alimentazione, infatti i bambini, giocando, imparano a conoscere tutti i cibi adatti alla specifica condizione medica e ne apprezzano i benefici.

Le funzionalità principali del videogioco StomyCraft sono le seguenti:

- possibilità di personalizzare il personaggio utilizzato durante il gioco dal paziente pediatrico;
- condivisione dei risultati ottenuti con altri pazienti che usano la piattaforma, al fine di favorire la socializzazione e lo scambio di esperienze;
- possibilità di giocare da soli, in coppia con il proprio caregiver, o con altri pazienti per stimolare la creazione di una community di persone che vivono la medesima condizione. Community che potrà favorire lo scambio di esperienze tra pari (peer education);

StomyCraft sarà impiegato dai pazienti e dai loro caregiver in ambiente extra ospedaliero per innovare i processi di preparazione all'intervento e di follow-up post-intervento al fine di migliorare gli esiti e l'impatto sulle persone.

Uno degli elementi caratterizzanti la gamification è l'immediatezza nell'utilizzo e la presenza di interfacce utenti user friendly ed intuitive. Pertanto, non sono previste speciali attività formative lato utente, ma solo per gli operatori sanitari che illustrano ai caregiver e ai loro giovani pazienti la possibilità di utilizzare il gioco per familiarizzare con la condizione che dovranno imparare a gestire per il periodo necessario al loro specifico percorso terapeutico.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*



Il principale punto di forza del progetto, altro elemento che ne contraddistingue l'innovatività, è l'utilizzo come piattaforma del gioco Minecraft, che ha un'elevatissima diffusione tra bambini e adolescenti. Per utilizzare StomyCraft basta scaricare dallo store ufficiale di Minecraft il componente personalizzato da FAIS e si può iniziare subito a giocare.

Le novità (presenza del sacchetto, impatto dei cibi e l'energia a disposizione del personaggio) sono di facile apprendimento e saranno veicolate tramite dialoghi personalizzati con personaggi che si incontreranno durante il gioco.

Il progetto StomyCraft nasce nel 2021 e sta raccogliendo premi e riconoscimenti, come:

Finanziamento del 50% del budget della fase 1 del progetto da parte di Banca d'Italia 2021;

GamificationLAB design award del 2021;

Rare Disease Hack del 2022 (terzo classificato);

Progetto "Scienza Partecipata" nel 2023 (iniziativa promossa dal Centro Nazionale delle Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità nell'ambito della giornata mondiale delle malattie rare). Selezionato tra le 4 iniziative meritevoli;

Patrocinio da parte dell'Ordine degli Ingegneri della provincia di Roma;

Premio Innovazione Digitale in Sanità 2023 del Politecnico di Milano.

L'iter del progetto proseguirà nei prossimi anni fino a raggiungere la massima diffusione e il massimo utilizzo da parte dei pazienti pediatrici.

Lo sviluppo informatico è stato affidato a Maker Camp, una società specializzata che si avvale anche della collaborazione di esperti del Gamification LAB per l'individuazione delle meccaniche di gioco più adatte.

Gli aspetti legati alla progettazione e produzione delle sacche per i LEGO sono stati affidati alla startup innovativa Medere, già attiva nel sociale con collaborazioni con Fondazione Cariplo, CBM e l'Istituto Superiore di Sanità.

La collaborazione tra FAIS, Maker Camp, Medere e strutture sanitarie come l'IRCSS G. Gaslini di Genova e a breve con l'Università Vita - Salute San Raffaele di Milano, l'ospedale Bambino Gesù di Roma e l'ospedale Poliambulanza di Brescia, rendono il progetto StomyCraft un esempio virtuoso della collaborazione fra enti pubblici e privati.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

L'impatto che questo tipo di interazioni possono avere sulla sanità e sul sociale emerge chiaramente dai risultati di questo progetto innovativo.

Il team di lavoro è inoltre composto da un gruppo di specialisti appartenenti alle seguenti aree:

ingegneri ed informatici, game designer, infermieri stomaterapisti e riabilitatori del pavimento pelvico, nutrizionisti e psicologi.

Le esigenze che hanno spinto FAIS ad intraprendere la realizzazione del progetto sono diverse:

sviluppare, grazie all'aiuto di tecnologie e imprese innovative, uno strumento che sia un concreto aiuto a pazienti, caregiver e sistema sanitario;

sensibilizzare l'attenzione sulle malattie rare investendo puntando sulla gamification per favorire l'inclusione dei pazienti pediatrici;

migliorare il livello di consapevolezza di pazienti e caregiver in relazione alla condizione di stomizzato (o incontinente) grazie a una soluzione ludico-didattica in grado di offrire consigli utili ed immediatamente fruibili mentre ci si diverte;

costruire un luogo di incontro virtuale in cui poter giocare e condividere esperienze e favorire la creazione di una community di persone che condividono una stessa condizione indipendentemente dal luogo di residenza (tramite il gioco online la community può raggiungere persone di tutto il mondo);

aumentare il rapporto di fiducia tra il bambino ed il suo caregiver che giocano insieme ed affrontano in una dimensione ludica i problemi legati alla condizione medica;

stimolare studi di ricerca e pubblicazioni insieme a istituzioni e professionisti sanitari per incrementare la letteratura di settore.

Questi macro-obiettivi sono stati condivisi dalle strutture sanitarie partner che condividono con FAIS l'idea che la sanità del 2030 non potrà prescindere dalle tecnologie digitali per esplorare modalità innovative di relazione tra medici, infermieri e pazienti.

Dal punto di vista qualitativo, grazie all'utilizzo innovativo del gioco quale strumento di accrescimento della consapevolezza e delle competenze si stima un miglioramento della capacità di accettazione della condizione e di recupero di una condizione di vita migliore (impatto positivo sulla qualità della vita).

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

Sempre tramite il gioco saranno veicolate informazioni sulla gestione corretta dell'alimentazione e dei presidi sanitari migliorando quindi l'empowerment dei pazienti pediatrici e dei loro caregiver.

La capacità di self-care ridurrà la necessità di accedere alle strutture sanitarie e nel caso dei pazienti pediatrici, essendoci pochi centri specializzati nel Paese e per la natura stessa dei pazienti (bambini e adolescenti), la riduzione degli spostamenti assume un maggiore rilievo. Evita infatti lo stress correlato all'accesso alla struttura ospedaliera per i giovani pazienti e quello del viaggio per i genitori e caregiver.

## Podcast gMG Your Way

Alexion Pharma Italy Srl | Associazione italiana miastenia

Il podcast gMG Your Way è una serie di otto puntate realizzato da Alexion, Astra Zeneca Rare Disease con il patrocinio e contributo dell'associazione pazienti Associazione italiana miastenia (A.I.M). Romina Gibertoni, segretaria di A.I.M, ci accompagna in un percorso di scoperta all'interno del mondo della gMG, ossia la miastenia gravis generalizzata.

In ogni episodio, Romina e' affiancata da persone che vivono e affrontano questa malattia ogni giorno, clinici, caregiver e altri membri attivi della comunità gMG, che, attraverso la condivisione delle loro storie, esperienze e professionalità ci aiuteranno a capire meglio non solo cos'è la miastenia da un punto di vista clinico, ma soprattutto cosa significa, nella vita di tutti i giorni, convivere con una malattia neurologica rara e debilitante, spesso non conosciuta o sottovalutata.

L'obiettivo del podcast è di fare divulgazione e di dare incoraggiamento a chi da anni o da poco si trova a fare i conti con la miastenia data la limitata conoscenza della patologia e delle sue implicazioni sulla qualità di vita di queste persone.

La difficoltà e il ritardo nella diagnosi, e il mancato senso di urgenza nella gestione della miastenia, con conseguenze spesso dannose per i pazienti, è una delle criticità più frequenti riscontrate tra le persone affette da miastenia. Per questo speriamo che la condivisione di esperienze vissute possano essere un punto di riferimento per la comunità MG e per chi volesse informarsi su questa patologia.

Il podcast ha un obiettivo puramente divulgativo, personale e senza scopo di lucro.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## AURORA + XLH

### KYOWA KIRIN SRL | AISMEE

Il progetto AURORA + XLH, creato da AISMEE con il contributo non condizionato di KYOWA KIRIN, è volto ad accompagnare tramite un supporto psicologico, in presenza e o a distanza, i genitori dei pazienti pediatrici e i pazienti adulti nella gestione delle malattie metaboliche ereditarie al di fuori delle strutture ospedaliere.

Il progetto AURORA + XLH ha come obiettivo l'offrire un sostegno psicologico nella gestione quotidiana della patologia, aiutare ad accettare la malattia del bambino nel caso di genitori di pazienti pediatrici e prendere coscienza ampliando la conoscenza della malattia nel caso di pazienti adulti.

## Studio sulla fisiopatologia dell'acalasia e dell'EGJOO - Università degli Studi di Padova

### Azienda Ospedale Università di Padova

L'acalasia è un raro disturbo della motilità esofagea, con un'incidenza di 1.6 casi per 100.000 persone/anno. Questo disturbo è caratterizzato da un'apertura incompleta dello sfintere esofageo inferiore, una sorta di valvola che regola il passaggio del bolo tra l'esofago e lo stomaco durante la deglutizione. Inoltre, la contrazione dell'esofago, importante per lo spostamento del bolo verso lo stomaco, risulta assente. Di conseguenza il bolo ha difficoltà a procedere nello stomaco e rimane più a lungo nell'esofago. I principali sintomi dell'acalasia sono bruciore di stomaco, rigurgito, perdita di appetito, perdita di peso, ecc. Fino ad ora, il meccanismo alla base dello sviluppo dell'acalasia non è chiaro. Tuttavia, si sa che il disturbo è il risultato di un danno neuronale nella parete esofagea. La causa scatenante questo danno non è ancora conosciuta. Studi precedenti hanno mostrato che una reazione del sistema immunitario può essere coinvolta.

Le opzioni di trattamento attualmente disponibili sono dirette alla riduzione dei sintomi, con l'obiettivo di migliorare il passaggio del cibo allo stomaco. Questo si ottiene tagliando o strappando lo sfintere tra l'esofago e lo stomaco con, rispettivamente, una miotomia o una dilatazione pneumatica.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

Questi interventi non mirano a curare i neuroni della parete esofagea, e di conseguenza, i sintomi possono tornare nel tempo. È importante condurre ulteriori ricerche sul meccanismo responsabile allo sviluppo dell'acalasia. A lungo termine, questa ricerca potrebbe contribuire allo sviluppo di nuovi metodi di trattamento che puntano a fermare la degenerazione delle cellule neuronali nelle prime fasi della malattia. La diagnosi di acalasia è ottenuta mediante l'utilizzo della manometria esofagea. Si tratta di una misurazione della pressione nell'esofago attraverso un tubo sottile inserito attraverso il naso. La misurazione della pressione fornisce informazioni sul movimento di compressione dell'esofago e sull'apertura dello sfintere tra l'esofago e lo stomaco. Recentemente, è stata introdotta una tecnica manometrica più sofisticata, la manometria ad alta risoluzione. Usando questa nuova tecnica, sono stati identificati 3 sottotipi (o pattern) di acalasia. Inoltre si è scoperto che in alcuni pazienti il movimento di compressione dell'esofago è ancora presente mentre lo sfintere tra l'esofago e lo stomaco si apre in modo incompleto durante la deglutizione. Questi pazienti soddisfano quindi solamente una delle due condizioni per la diagnosi di acalasia. Questo disturbo è chiamato "esophagogastric junction outflow obstruction" (EGJOO) e si riferisce all'apertura incompleta dello sfintere tra l'esofago e lo stomaco durante la deglutizione. La causa di questo disturbo è ancora sconosciuta. È possibile che l'EGJOO sia una variante dell'acalasia, per esempio un'acalasia non completamente espressa, o che sia un precursore dell'acalasia che si sviluppa in acalasia in una fase successiva.

In questo studio, vogliamo raccogliere campioni di tessuto dall'esofago per confrontare le cellule e i fattori presenti tra i pazienti con acalasia, i pazienti con EGJOO e i pazienti di controllo non affetti da acalasia. Tale proposta viene rivolta a pazienti che devono subire un intervento chirurgico all'esofago o allo stomaco. La raccolta dei campioni di tessuto avviene solo dopo che i pazienti hanno fornito un consenso informato volontario ("consenso informato").

#### OBIETTIVO:

L'obiettivo generale del nostro studio è quello di fare un importante passo avanti nella comprensione dei meccanismi responsabili dello sviluppo dell'acalasia e dell'EGJOO (esophagogastric junction outflow obstruction), patologie rare che interessano la motilità esofagea. Inoltre la comprensione della fisiopatologia alla base di queste malattie rare potrebbe permettere di prevenire lo sviluppo della patologia o di sviluppare farmaci o trattamenti che possano essere curativi per i pazienti affetti da acalasia o EGJOO.

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

## Utilizzo dei games per migliorare le performance muscolari nella malattia di Pompe late-onset

Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale

Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare della regione Friuli Venezia Giulia (Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale)- Associazione Italiana Glicogenosi (A.I.G.), Imaginary SRL

La malattia di Pompe late-onset è una malattia rara da accumulo lisosomiale, con coinvolgimento neuromuscolare che porta a disabilità progressiva. La terapia enzimatica sostitutiva ad oggi disponibile migliora la funzionalità muscolare, ma sembra avere un effetto limitato sul lungo termine. L'esercizio fisico associato alla terapia enzimatica è in grado di migliorare le performance muscolari dei pazienti, ma i sistemi di riabilitazione tradizionali si scontrano con un alto tasso di abbandono causato da noia e frustrazione. In questo progetto viene testato nella malattia di Pompe il sistema Reability, un sistema innovativo di tele-riabilitazione tramite utilizzo di games, che permette di eseguire a domicilio esercizi motori personalizzati, in maniera divertente e con supervisione da remoto.

### OBIETTIVI:

Valutare l'efficacia del sistema Reability nel migliorare le performance muscolari dei pazienti affetti da malattia di Pompe late-onset

*I pazienti amano chi li ama...e lo premiano.*

