

Cari Amici di Vips,

con grande piacere raccontarvi della mia prima partecipazione come rappresentante di vips all'evento tenutosi a Riva del Garda (Tn) 13 e 14 marzo nell'abito della XIX convention scientifica organizzata da TELETHON con cadenza biennale, e dove la nostra associazione ha partecipato come associazione amica.

L'evento che ha visto la partecipazione delle Associazioni Amiche di Fondazione Telethon, giunto alla sua quinta edizione, si è manifestato come un'opportunità unica di incontro, confronto e scambio tra i ricercatori e noi rappresentanti di patologie rare; sono stati presentati i risultati finora raggiunti con uno sguardo rivolto ai progetti futuri.

Grande plauso anche a Fondazione Telethon che è riuscita a mettere in moto un'organizzazione che ha visto la partecipazione di oltre 125 persone in rappresentanza di circa 90 associazioni di patologia e circa 800 medici ricercatori (di cui 650 ricercatori di Fondazione TELETHON).

Diversi gli argomenti medico scientifici trattati :i registri di patologia ,la condivisione dei dati, dei campioni biologici ai biomarcatori, i risultati scientifici nella lotta alle malattie genetiche ,le terapie in fase di sperimentazione , i network nazionali ed internazionali che si occupano di malattie rare,al programma TELETHON per le malattie non diagnosticate, alla rete TELETHON di biobanche genetiche .

Oltre alle sessioni scientifiche dedicate a diversi gruppi di **malattie genetiche** e stata affrontata una di interesse trasversale intitolata "**Share for Rare**", nella quale e stata affrontato gli aspetti etici e tecnologici relativi alla condivisione allargata di **dati clinici, genetici e scientifici** e di **campioni biologici**, grazie a strumenti quali biobanche e registri.

L'importanza fondamentale della condivisione dei "Data" nella lotta alle malattie genetiche è stato sviluppato grazie anche all'intervento di ospiti internazionali di spicco quali William A. Gahl, direttore del programma per **malattie senza diagnosi** dei **National Institutes of Health** statunitensi, Hanns Lochmueller, coordinatore del programma europeo RD-Connect e presidente della Commissione scientifica interdisciplinare del consorzio internazionale per la ricerca sulle malattie rare (IRDIRC) e Sharon Terry, presidente di Genetic Alliance nonché membro del consiglio di indirizzo scientifico della Fondazione.

Di grande interesse è stata anche la tavola rotonda moderata dal direttore del Centro nazionale per le malattie rare dell'Istituto Superiore di sanità Domenica Taruscio e da Yann Le Cam, presidente dell'organizzazione che rappresenta le associazioni di malattie rare a livello europeo (Eurordis), a cui è stata affidata anche l'apertura dei lavori. La Convention ha rappresentato dunque un'occasione unica per tutti i **ricercatori** di Fondazione Telethon non solo per l'aggiornamento e la condivisione con i colleghi di tutta Italia, ma anche per confrontarsi direttamente con chi quotidianamente affronta le paure e i disagi delle patologie studiate.

Altro importante appuntamento della Convention è stato il **III Convegno neuromuscolare**, che si è svolto il 12 e il 13 marzo: un'iniziativa che ha come obiettivo la promozione della formazione e della ricerca clinica nell'ambito delle **malattie neuromuscolari** in Italia, organizzato dall'**Alleanza Neuromuscolare**, creata nel 2015 da Fondazione Telethon congiuntamente con l'Associazione Italiana di Miologia (AIM) e l'Associazione per lo studio sul Sistema nervoso Periferico (ASNP). Insomma una vera full immersion in un mondo che ci coinvolge in prima persona come malati.

Nell'ambito degli argomenti trattati vorrei soffermarmi su un argomento che può interessare un po' noi tutti soci di vips, che appunto sono i registri di patologia, che cosa sono e a che cosa servono, relazione affrontata in modo molto chiaro dalla sigra Anna Ambrosini Responsabile dei programmi scientifici presso la direzione scientifica di Fondazione Telethon.

I registri di Patologia. Uno strumento prezioso per la ricerca ed i pazienti

Nell'ambito delle malattie rare, i registri di patologia sono uno strumento fondamentale per lo sviluppo della ricerca clinica e per l'implementazione della gestione di cura dei pazienti contribuendo al miglioramento della loro qualità di vita.

Questo perché consentono di raccogliere in maniera accurata e a lungo termine i dati clinici rilevanti, dando accesso agli specialisti ad informazioni che riguardano le condizioni reali dei pazienti. Maggiori sono i dettagli a disposizione maggiori sono le probabilità di aumentare le conoscenze sulla patologia e di disegnare uno studio clinico di successo.

Il Registro italiano dei pazienti neuromuscolari (WWW.registonmd.it) e basato su un'alleanza tra associazioni di pazienti – ACTMT-Rete, Aisla,Asamsi,FamiglieSma,Uildme Fondazione TELETHON, formalizzata legalmente dalla costituzione dell' Associazione del Registro.

L'obiettivo principale é quello di raccogliere dati anagrafici, genetici e clinici di pazienti con malattie neuromuscolari, conservati in specifici database per ordinare le informazioni, renderle disponibili ai ricercatori impegnati nella ricerca di nuove terapie e facilitare l'arruolamento di pazienti nei trial clinici.

La scheda di registrazione é accessibile on line e può essere compilata direttamente dal paziente o dai suoi familiari in caso di minori, consentendo loro di sentirsi coinvolti in prima persona e avere accesso ad informazioni che li riguardano direttamente.

Dati accurati di clinica e genetica sono raccolti dalla rete dei centri clinici, i quali accedono al registro attraverso codici personalizzati.

I dati sono raccolti in un database tramite una procedura che tutela la privacy e la sicurezza e la consultazione delle informazioni da parte di ricercatori e regolata da un comitato indipendente.

Grazie a questo strumento ,costantemente aggiornato,i medici impegnati nella pianificazione di sperimentazioni cliniche saranno anche in grado di contattare nel minor tempo possibile, tramite il responsabile del registro ,tutti i pazienti potenzialmente idonei agli studi in preparazione .

Ad oggi il registro e già stato impegnato con successo nell'inserimento di pazienti in trial internazionali sulla distrofia muscolare di Duchenne e sulla Atrofia Spinale per effettuare studi Standard di cura a livello nazionale.

RegistRare la nuova piattaforma dedicata ai registri di patologie rare.

Presentazione esposta dalla Dott.ssa Domenica Taruscio, responsabile del Centro Nazionale Malattie Rare.

In linea con quanto raccomandato a livello europeo, partendo dall' esperienza nel settore dei registri e riconoscendo il ruolo centrale dei pazienti, il CNMR , si propone di sviluppare una piattaforma italiana per la raccolta dei dati sulle malattie rare.

RegistrRare nasce per rispondere all' esigenze emerse in anni di collaborazione con il mondo associativo e si propone come nuova piattaforma web Nazionale dedicata a Registri di Patologie rare.

Principali obiettivi di tale piattaforma sono fornire un punto di accesso centrale alle informazioni sui registri di pazienti affetti da malattie rare, creando nuovi registri di patologia specifica e sostenendo quelli esistenti in vista della loro operabilita', fornendogli strumenti informatici necessari per mantenere la raccolta dei dati.

La raccolta dei dati presso un' istituzione pubblica quale l'ISS e' per le parti coinvolte , garanzia di imparzialità, correttezza istituzionale ed afferenza alle norme vigenti.

Tale progetto ha caratteristiche eminentemente scientifiche e di ricerca e non si propone di sostituirsi o di competere con le strutture regionali e nazionali di rilevamento dei dati sulle Malattie Rare.

Giorgia Tartaglia