

UNIAMO

FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

Malattie rare, ricerca di frontiera: dalla consapevolezza alla concretezza

UNIAMO F.I.M.R. onlus, la federazione che raccoglie molte delle associazioni italiane di Malattie Rare, rinnova al Ministro della Salute On.le Lorenzin l'importanza di investire nella ricerca delle malattie rare: duecento nuovi farmaci entro il 2020. Questa è la sfida europea!

Non possiamo farci trovare impreparati di fronte a questa sfida cruciale del 21° secolo che attraversa non solo la governance della ricerca ma anche della cura e dei sistemi sanitari che la sostengono: concreti e efficaci devono essere gli strumenti che ci permetteranno di fare squadra, fare sistema, innovativi i modelli di costruzione del sapere e di co-decisione.

Le frontiere della ricerca e della cura avanzate, con i nuovi scenari etici-normativi e le prospettive di salute che aprono, sono frontiere in cui noi malati rari, per la nostra stessa complessità e vulnerabilità, ci ritroviamo a coprire un ruolo pionieristico.

La ricerca biomolecolare, le terapie cellulari, l'accesso anticipato a farmaci ancora in sperimentazione, evidenziano l'alto impatto sociale e individuale delle scelte implicate e pongono con estrema chiarezza l'urgenza di un coinvolgimento diretto e attivo dei pazienti, e di chi li rappresenta, nelle azioni cruciali, quali orientare, valutare, decidere, monitorare, informare, in cui si snodano la ricerca e l'implementazione dei suoi esiti.

Noi malati rari, proprio per le esperienze di cui siamo portatori, diventiamo interlocutori decisivi per prospettare questo patto e siamo consapevoli che è necessario un modello di empowerment di comunità scientifica innovativo per tutti, da sperimentare e ripensare in un contesto definito ma esemplare per le scelte in gioco.

Perché pazienti consapevoli e perché pazienti concreti

Consapevoli che si è di fronte a questa importante sfida, determinati ad affrontarla, pronti a mettersi in gioco abbiamo promosso un percorso innovativo di empowerment basato su un modello partecipativo di comunità scientifica, reso possibile grazie all'iniziativa dal nome singolare: DETERMINAZIONE RARA.

L'iniziativa di UNIAMO F.I.M.R. onlus è co-finanziata dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali (legge 383/2000, annualità 2012 lettera d) e attraverso un percorso formativo interattivo e fuori dagli schemi, da novembre 2013 fino ad aprile 2014, è entrata nei luoghi chiave della ricerca:

**Agenzia Italiana del Farmaco,
Istituto Superiore di Sanità (in particolare il Centro Nazionale Malattie Rare)
Fondazione Telethon (in particolare TNGB e TIGET),
IRCCS Ospedale dal Bambino Gesù,
BBMRI ERIC- ITA,**

quali partner attivi con le associazioni di Malattie Rare, e con il patrocinio dal Ministero della Salute.

Si è voluto avviare questo modello precursore perché ritenuto necessario per trasformare la consapevolezza delle proprie diverse potenzialità e ruoli in concretezza.

La concretezza si è consolidata nella costruzione di spazi di empowerment reciproco e di confronto diretto, tra associazioni e professionisti della ricerca e della sua governance, nei luoghi stessi della ricerca (biobanche, fondazioni, laboratori, agenzie regolatorie...), validando sul campo il fatto che per affrontare la complessità la modalità vincente è quella di fare squadra, di fare sistema.

Istituzioni, professionisti e associazioni dei pazienti, seduti allo stesso tavolo, si sono così messi in gioco in un percorso di responsabilizzazione e di empowerment reciproci per integrare competenze e gettare le basi di un sapere e di un linguaggio condiviso tra ricercatori e pazienti.

28 associazioni insieme con i ricercatori e le istituzioni nazionali, in prima linea per la ricerca, hanno dialogato, discusso, si sono confrontate direttamente a partire da esperienze associative di sperimentazione clinica e biobanking, da studi clinici in corso, modelli di consenso informato in uso, sulle nuove frontiere aperte della ricerca biomedica.

Tra i temi concreti e affrontati nelle principali sessioni e nei luoghi della ricerca:

- il ruolo attivo dei malati rari e delle loro associazioni nella valutazione, sviluppo e verifica della ricerca scientifica: la buona pratica del consenso informato, i comitati etici, le commissioni tecnico-scientifiche come strumenti per comprendere e agire attivamente il biobanking e la ricerca;
- gli esiti della ricerca e il loro monitoraggio: gli scenari aperti dallo sviluppo di farmaci innovativi, i percorsi decisionali di accesso anticipato ai farmaci per malati rari con particolare attenzione al cosiddetto uso compassionevole e all'off-label;
- i registri: informazioni di qualità per il miglioramento della ricerca e della cura.

In quello scenario complesso di cura e ricerca dove è sempre più essenziale essere partecipi dei processi decisionali, DETERMINAZIONE RARA si è proposta come laboratorio formativo, in un'atmosfera di fattiva convivialità, per favorire e consolidare una PRESENZA CONSAPEVOLE E COMPETENTE dei rappresentanti dei pazienti e come CANTIERE DI BUONE PRATICHE TRA ASSOCIAZIONI E PROFESSIONISTI DELLA RICERCA.

La partecipazione e la condivisione delle esperienze di ogni singola associazione hanno fatto la differenza, come l'impegno e il coinvolgimento degli esponenti delle Istituzioni: passo dopo passo, con confronti incisivi, che non si sottraevano ai problemi, si è reso concreto ed unico questo percorso di empowerment e di creazione di un nuovo modello di community nella ricerca, inclusivo dei pazienti e dei loro rappresentanti.

Si è così sperimentato e validato

UN MODELLO DI EMPOWERMENT EVOLUTO, UN'INFRASTRUTTURA FORMATIVA quale risposta possibile alla sfida che la ricerca e la cura di frontiera pongono.

Si sono di conseguenza, quasi naturalmente aperte prospettive di sviluppo e di collaborazione ulteriori con le istituzioni in gioco, soprattutto per i processi di orientamento della ricerca e di valutazione sia degli studi più avanzati che dei prodotti medicinali.

Proprio qui si rafforza l'appello al Ministro della Salute On.le Lorenzin

affinché colga questo modello innovativo e lo ponga a sistema già da ora per il migliore utilizzo dei tre milioni di euro, previsti inizialmente per la sperimentazione del Metodo Stamina, che potrebbero passare alla "ricerca per le malattie rare".

Il 20 giugno durante **ATTIVAMENTE INSIEME NELLA RICERCA E NELLA SPERIMENTAZIONE**, evento conclusivo di Determinazione rara aperto a tutti, verrà presentata e consegnata la cassetta degli attrezzi, mentre nella tavola rotonda PER UN NUOVO PATTO DI RICERCA: EARLY DIALOGUE CON LE ASSOCIAZIONI si approfondirà come è dirimente coinvolgere i pazienti e le Associazioni non solo come attori legittimamente riconosciuti, ma come co-costruttori di conoscenza e di policy.

Ecco perché è stato chiesto di svolgere questo importante evento proprio presso il Ministero della Salute e alla presenza del Ministro Lorenzin. Per conoscere gli sviluppi: <http://www.uniampo.org/it/progetti/determinazione-rara.html>

La "COMMUNITY" di DETERMINAZIONE RARA

Associazioni partecipanti:

■ A.C.A.R. - Ass. conto alla rovescia ■ A.I.C.I. - Ass. It. Cistite Interstiziale
■ A.I.F.P.-Ass. It. Febbre Peridoidche ■ A.I.M.A.R. - Ass. It. per le Malformazioni Anorettali ■ A.I.S.A.C.- Ass. per l'informazione e lo studio dell'Acondroplasia ■ A.I.S.M.M.E. - Ass. Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie
■ A.P.M.M.C. Ass. Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite ■ A.S.C.E - Ass. Sarda Coaguloptici Emorragici ■ A.S.T - Associazione Sclerosi tuberosa
■ A.T.D.L.- Ass. Talassemici Lombardi ■ Acondroplasia - Insieme per Crescere onlus ■ Aldel 22 - Ass. Italiana Delezione del Cromosoma 22 ■ AIMAR
■ AIPEN onlus ■ AISPHEM - Ass. It. Sindrom Phelan - Mc Dermid ■ AMRI - Ass. Malattie Reumatiche Infantili ■ Angeli Noonan - Ass. Ita. Sindrome di Noonan ■ ASM17 Italia onlus ■ Associazione A.N.D.E ■ Ass. Bimbi Cri Du Chat ■ Ass. It. Sindrome di Poland ■ Ass. Italiana Sindromi Costello e Cardiofaciocutanea ■ CIDP - Ass. It. Pazienti Polineuropatia Cronica ■ F.O.P. Ass. Italia Fibrodiplosia Ossificante Progressiva ■ I Colori del Vento ■ I.A.G.S.A. - International Aicardi Gouthiers Syndrome Ass. ■ ILA - Ass. It. Angiodiplosia e Emangiomi Infantili ■ L'A.P.E. onlus - Ass. PKU ■ LIRH Lega It. Ricerca Huntington ■ MITOCON onlus - Insieme per lo studio e la Cura delle Malattie Mitocondriali ■ Nonsolo15 ■ Parent Project ■ UNITI Unione italiana Ittiosi.

Istituzioni partner del progetto:

■ AIFA ■ BBMRI - IT ■ Fondazione Telethon Onlus ■ Galeno Help
■ IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù ■ ISS ■ Istituto Mario Negri
■ Registro Regione Abruzzo ■ Registro Regione Lazio ■ Registro Regione Puglia ■ Registro Regione Sicilia ■ Università Federico II

Con il patrocinio del Ministero della Salute

Una cassetta degli attrezzi per tutti

In una prospettiva di concreto coinvolgimento di tutti, decisivo è stato fornire degli strumenti utili affinché i diretti partecipanti a DETERMINAZIONE RARA potessero essere attivatori di curiosità e conoscenza all'interno della propria associazione e offrire possibilità di empowerment, e quindi di partecipazione informata e consapevole, al maggior numero di persone possibile.

Tappa dopo tappa è stata elaborata una cassetta degli attrezzi per i diritti esigibili e la buona pratica della ricerca composta da

- vademecum per una buona pratica del consenso informato,
- vademecum per una buona pratica del biobanking,
- oltre un uso off-label dei farmaci,
- diritti e percorsi di accesso al farmaco: un iter informativo, accanto al glossario dei pazienti e all'applicativo web di gestione dell'anagrafica associativa.

La Missione di UNIAMO FIMR onlus

Migliorare la qualità di vita delle persone colpite da malattia rara, attraverso l'attivazione, la promozione e la tutela dei diritti vitali dei malati rari nella ricerca, nella bioetica, nella salute, nelle politiche sanitarie e socio-sanitarie.

www.uniampo.org