“SIAMO RARI… MA TANTI”

STATI GENERALI DELLE MALATTIE RARE

COSTRUIRE UN RESPIRO UNICO

Giovedì, 13 dicembre 2012 ore 8.30 – 14.00

AUDITORIUM
BASILICA SANTA MARIA
DEGLI ANGELI E DEI MARTIRI
Via Cernaia, 9 - Roma

L’impegno della Fondazione Gianni Benzi nel campo delle malattie rare

Viviana Giannuzzi

Fondazione per la Ricerca Farmacologica Gianni Benzi Onlus

Sede Legale:
Via Abate Eustasio, 30
70010 Valenzano (BA)

Sede Operativa:
Via Putignani, 178
70122 BARI

Tel.: +39 080 96 43 146
Fax: +39 080 96 43 144

www.benzifopundation.org
info@benzifoundation.org

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Chi siamo, cosa facciamo

La Fondazione per la Ricerca Farmacologica 'Gianni Benzi' onlus è un'*organizzazione di ricerca scientifica 'no-profit'* *fondata il 9 Novembre 2007*

MISSIONE

Contribuire al progresso della ricerca farmacologica nei campi in cui il patrimonio scientifico del Prof Gianmartino Benzi è più rilevante



www. fondazionebenzi.org

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Chi siamo, cosa facciamo

• Ricerca

- Partecipare a progetti di ricerca Europei e nazionali
- Erogare borse di studio e grant di ricerca

• Formazione

Promuovere attività educazionali nei campi di interesse ⇨ *Foresight Training Course, corsi a distanza*



• Malattie Rare

- Gestire e disseminare informazioni
- Fornire supporto etico

• Doping

Promuovere un'informazione trasparente e scientificamente adeguata sul doping ed i rischi per la salute correlati

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

L'impegno della Fondazione nel campo delle malattie rare



- **Malattie Rare**
  - Gestire e disseminare informazioni
  - Fornire supporto etico

La ricerca e il progresso scientifico nel campo delle malattie rare costituiscono un obiettivo difficile da raggiungere, poichè di solito solo pochi centri di ricerca altamente specializzati si occupano di una malattia rara specifica.

Una forte cooperazione ed un'ampia disseminazione delle informazioni scientifiche sono fattori chiave per il successo della ricerca in questo campo.

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

L'impegno della Fondazione nel campo delle malattie rare



- *Data la rarità delle MR le sperimentazioni cliniche sono quasi sempre multicentriche e multinazionali ⇨ garantire uno standard etico*
- *Le MR sono per lo più malattie di origine genetica ⇨ colpiscono spesso i bambini*

- ***Malattie Rare***
  - Gestire e disseminare informazioni
  - Fornire supporto etico

I bambini sono "orfani" due volte

- *Pochi pazienti affetti*
- *Scarsi investimenti nella ricerca e sviluppo di farmaci*

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

L'impegno della Fondazione nel campo delle malattie rare

Partecipazione a progetti di ricerca:

- DEEP
- InNerMeD-I-network

Realizzazione di strumenti informativi:

- Libretto Talassemia
- Eu-Orphan

- ***Malattie Rare***
  - Gestire e disseminare informazioni
  - Fornire supporto etico

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Progetto DEEP



- Progetto di ricerca di 4 anni che studia il deferiprone nei bambini affetti da β-talassemia major
- Finanziato dalla Commissione Europea nell'ambito del 7° Programma Quadro
- Coinvolge 17 partner EU ed extra-EU inclusi centri clinici in Albania, Cipro, Egitto, Grecia, Italia e Tunisia

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Progetto DEEP

Obiettivi:



Supportare l'uso del deferiprone nei bambini

- Coprendo la mancanza di conoscenza
- Integrando le informazioni esistenti sull'uso del deferiprone nei bambini

⇨ in linea con un 'bisogno terapeutico' riconosciuto (*Priority list* dell'EMA)

⇨ 2 studi clinici + 1 studio osservazionale

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Progetto DEEP

DEFERIPRONE
EVALUATION IN
PAEDIATRICS

Compiti della Fondazione:

- Gestire gli aspetti regolatori ed etici
- Supportare la preparazione dei protocolli di studio, materiale informativo per i pazienti in accordo con le leggi nazionali ed Europee
- Supportare la sottomissione degli studi ai Comitati Etici

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Libretto informativo per i pazienti talassemici

vivere bene con la talassemia



www.deep.cvbf.net

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

THALASSEMIA

Fondazione Italiana "Leonardo Giambrone"
per la Guarigione dalla Thalassemia

redazione dei contenuti:
Dr.ssa Rossella Conte

revisione dei contenuti:
Dr.ssa Giusi Calvaruso, Maria Cavallo,
Dr.ssa Mariagrazia Felisi, Dr.ssa Viviana Giannuzzi

coordinamento scientifico:
Prof. Adriana Ceci, Prof. Angela Iacono,
Prof. Aurelio Maggio, Dr. Loris Brunetta

Realizzato nell'ambito del Settimo Programma Quadro per la Ricerca e lo Sviluppo Tecnologico
HEALTH-F4-2010 - SP1 - Cooperation - G.A. n° 261483
Progetto DEEP - Coordinatore Consorzio per Valutazioni Biologiche e Farmacologiche
Responsabile del Progetto Dr. Donato Bonifazi

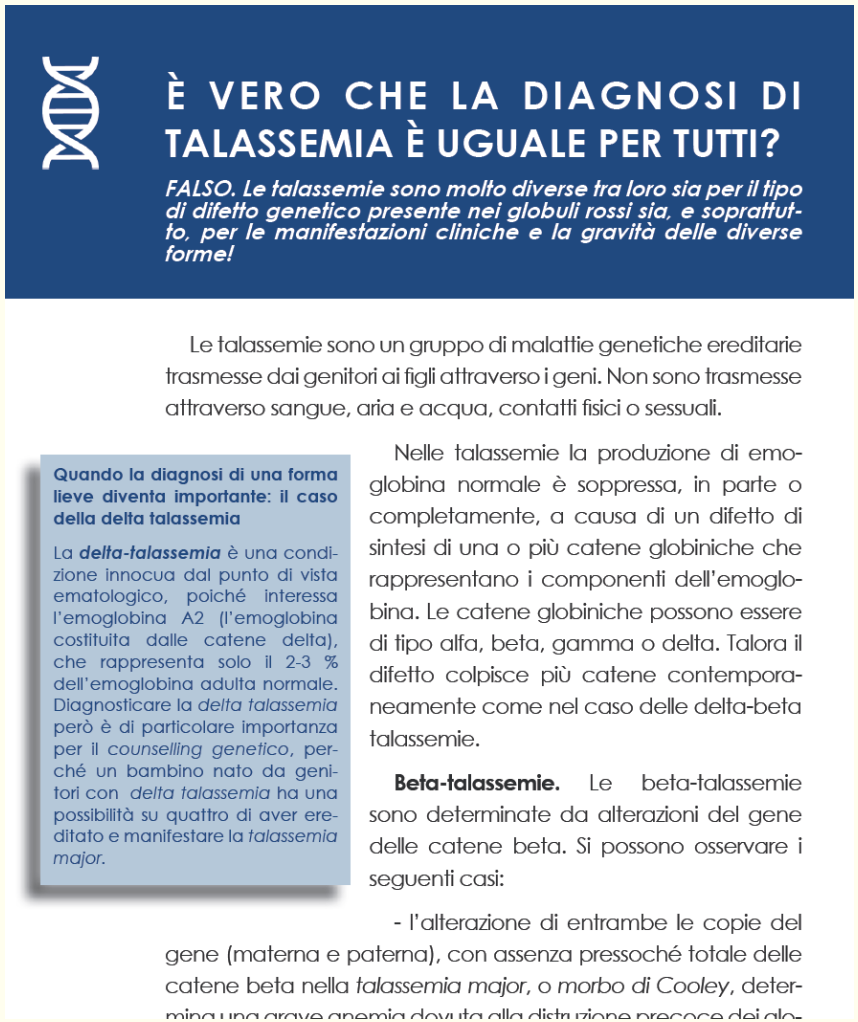
CONSORZIO PER VALUTAZIONI BIOLOGICHE E FARMACOLOGICHE

DEFERIPRONE EVALUATION IN PAEDIATRICS

SEVENTH FRAMEWORK PROGRAMME

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Libretto informativo per i pazienti talassemici



È VERO CHE LA DIAGNOSI DI TALASSEMIA È UGUALE PER TUTTI?

FALSO. Le talassemie sono molto diverse tra loro sia per il tipo di difetto genetico presente nei globuli rossi sia, e soprattutto, per le manifestazioni cliniche e la gravità delle diverse forme!

Le talassemie sono un gruppo di malattie genetiche ereditarie trasmesse dai genitori ai figli attraverso i geni. Non sono trasmesse attraverso sangue, aria e acqua, contatti fisici o sessuali.

Quando la diagnosi di una forma lieve diventa importante: il caso della delta talassemia

La ***delta-talassemia*** è una condizione innocua dal punto di vista ematologico, poiché interessa l'emoglobina A2 (l'emoglobina costituita dalle catene delta), che rappresenta solo il 2-3 % dell'emoglobina adulta normale. Diagnosticare la *delta talassemia* però è di particolare importanza per il *counselling genetico*, perché un bambino nato da genitori con *delta talassemia* ha una possibilità su quattro di aver ereditato e manifestare la *talassemia major*.

Nelle talassemie la produzione di emoglobina normale è soppressa, in parte o completamente, a causa di un difetto di sintesi di una o più catene globiniche che rappresentano i componenti dell'emoglobina. Le catene globiniche possono essere di tipo alfa, beta, gamma o delta. Talora il difetto colpisce più catene contemporaneamente come nel caso delle delta-beta talassemie.

Beta-talassemie. Le beta-talassemie sono determinate da alterazioni del gene delle catene beta. Si possono osservare i seguenti casi:

- l'alterazione di entrambe le copie del gene (materna e paterna), con assenza pressoché totale delle catene beta nella *talassemia major*, o *morbo di Cooley*, determina una grave anemia dovuta alla distruzione precoce dei glo-

Obiettivi:

- Favorire la diretta conoscenza da parte del paziente dei numerosi problemi connessi alla cura della malattia
- Entrare nel concreto fornendo risposte ai quesiti che più comunemente i pazienti si pongono
- Fondare le informazioni su evidenze scientifiche riconosciute

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Eu-Orphan

www. euorphan.com

Il sito Eu-Orphan raccoglie informazioni sui farmaci orfani disegnati e/o approvati in Europa e negli USA

Obiettivi:

Fornire un servizio di informazione gratuito sui farmaci orfani



FONDAZIONE PER LA RICERCA FARMACOLOGICA GIANNI BENZI ONLUS

Eu-Orphan

Banca Dati

EuOrphan

- ACTIVE SUBSTANCE
- TRADENAME
- ATC FIRST LEVEL
- DISEASE AREA
- COMPANY
- SEARCH

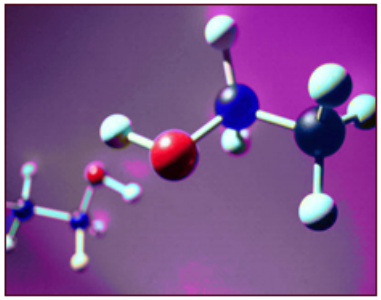
ACTIVE SUBSTANCE

EMA | FDA | Approved | Designated | ALL

A B C D E F G H I J K L M Symbols

N O P Q R S T U V W X Y Z

NO DATA, SELECT ONE



The ACTIVE SUBSTANCE is the chemical ingredient in the pharmaceutical drug that is biologically active. It means that it is responsible of the therapeutic activity of the medicine.

In this page you can check the drug according to the active substance. Choose the initial letter or press the button 'symbol' if the name of the active substance start with a number or a symbol.

Filter your research selecting the AGENCY and/or 'DESIGNED' if the drug is tagged as orphan but is not yet on the market or 'APPROVED' if the medicine is marketed and is available for the therapy.

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Eu-Orphan

Banca Dati

EuOrphan

ACTIVE SUBSTANCE
TRADENAME
ATC FIRST LEVEL
DISEASE AREA
COMPANY
SEARCH

DISEASE AREA

ORPHAN CONDITION | ACTIVE SUBSTANCE | TRADENAME

43	Arthritis and diseases of the connective tissue
211	Cardiovascular and respiratory diseases
52	Dermatological diseases
152	Endocrine diseases
61	Gastrointestinal diseases
77	Genetic diseases
727	Haematologic / oncologic diseases
108	Inborn errors of metabolism
241	Infectious and immunitary system diseases
252	Neurological and psychotic diseases
58	Ophthalmic diseases
39	Poisoning / overdose
27	Renal and genitourinary hereditary diseases



In this section, the research within the database is easily subdivided in therapeutic areas, listened below.

You can make your research by orphan condition, active substance or tradename.

If you click on 'orphan condition', you will select the disease area of your interest and you will find the list of all orphan conditions referred to the selected disease area.

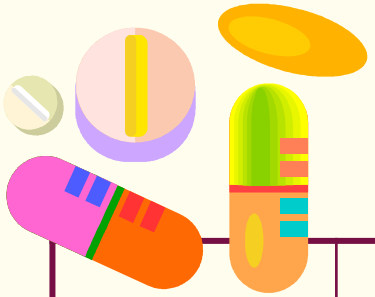
While, if you can click on 'active substance', you can select disease area of your interest and you will find the list of all active substances referred to the selected

Fine

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

Eu-Orphan

Banca Dati



	Designazioni	Approvati	Approv./ Design.
EU	764	69	9%
USA	1729	379	22%



Aggiornamento gennaio 2012

FONDAZIONE PER LA RICERCA FARMACOLOGICA GIANNI BENZI ONLUS

Eu-Orphan

Catalogo online

Farmaco designato / autorizzato e patologia correlata

Descrizione del Principio Attivo "Orfano"
Indicazioni approvate
Dettagli sulla Condizione Orfana
Indicazioni ed Uso in Pediatria
Studi Post-Approvazione (-Designazione) rilevanti PUBBLICAZIONI STUDI DA BANCHE DATI (Clinicaltrial.gov, EudraCT)

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

InNerMeD-I-network

Inherited NeuRoMEtabolic Diseases-Information-Network

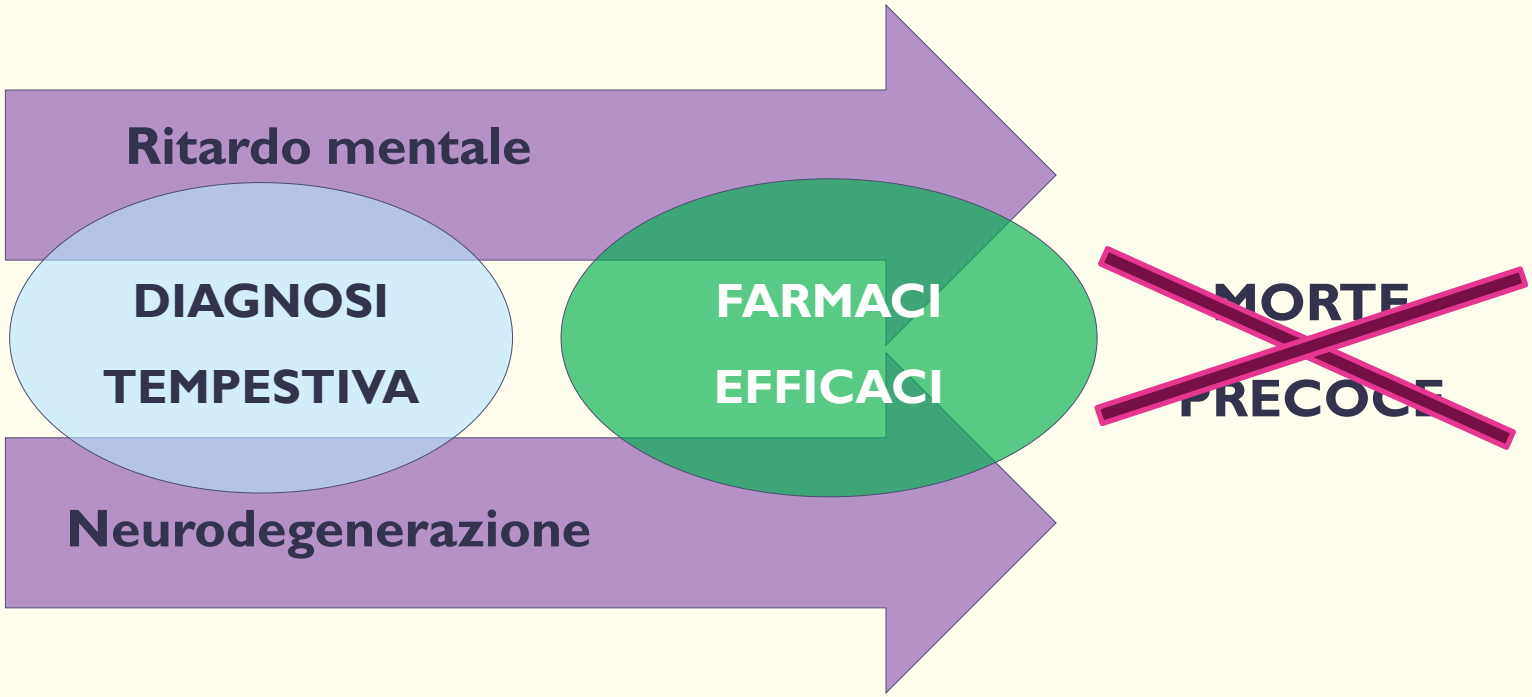


- Approvato dalla DG-SANCO (*Directorate-General for Health & Consumers*) all'internonell'ambito del Secondo Programma "Health" della Commissione Europea a luglio 2012
- Prevede l'istituzione di un network di informazione sulla diagnosi ed il trattamento delle NMD ereditarie
- Coinvolge 5 partner Europei

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

InNerMeD-I-network

Malattie neurometaboliche (NMD): gruppo di malattie rare genetiche caratterizzate da disordini metabolici che impattano sul sistema nervoso centrale dalla nascita causando



FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

InNerMeD-I-network



Obiettivi:

- Consentire la raccolta e lo scambio di informazioni appropriate tra gli esperti
- Disseminare dati validati tra i pazienti e tutte le parti interessate
- Aumentare la conoscenza corrente sulle NMD ed accelerare l'identificazione tempestiva dei pazienti a cui applicare i trattamenti disponibili

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

InNerMeD-I-network

Compiti della Fondazione:



- Fornire i contenuti di Eu-Orphan
- Realizzare la piattaforma informatica
- Supportare le attività che favoriscono la ricerca
- Supportare la realizzazione di raccomandazioni etiche

FONDAZIONE
PER LA RICERCA FARMACOLOGICA
GIANNI BENZI
ONLUS

La tutela della salute richiede sforzi differenti e da soggetti differenti

INFORMAZIONE

TUTELA DEI DIRITTI DEI PAZIENTI



RICERCA

INVESTIMENTI