

Criteri per la raccolta dati di Orphanet Italia

Il database Orphanet fornisce un elenco di:

- Centri esperti (Centri di Riferimento, Consulenze specialistiche)
- Associazioni di pazienti
- Sperimentazioni cliniche
- Registri di pazienti
- Biobanche
- Progetti di ricerca in corso
- Laboratori di diagnosi e Valutazioni esterne di qualità

I dati vengono raccolti dal team di ciascun paese sulla base sia di fonti ufficiali nazionali che, in modo proattivo, di fonti non ufficiali. I dati vengono sottoposti a un processo di validazione antecedente alla loro pubblicazione e a un controllo di qualità. L'obiettivo di questo processo multifase è quello di generare dati di elevata qualità e accuratezza: completi, validi, coerenti, univoci e omogenei con gli altri dati del database.

Per le fonti ufficiali, non è necessaria alcuna validazione preliminare. In caso di fonti non ufficiali, invece, i dati vengono sottoposti a una validazione preliminare, che è definita da ciascun paese sulla base di procedure stabilite a livello nazionale possibilmente in concerto con le autorità sanitarie, per garantire la rilevanza dei dati per la comunità delle malattie rare. Una seconda fase di validazione viene eseguita dal team coordinatore di Orphanet in base a criteri di rilevanza per le malattie rare, di coerenza con i dati degli altri paesi e di corretta indicizzazione con i sistemi di classificazione delle malattie. Una terza fase di controllo della qualità è effettuata sui dati pubblicati online a seguito di una procedura definita a livello internazionale.

1 CENTRI ESPERTI (CENTRI DI RIFERIMENTO, CONSULENZE SPECIALISTICHE)

1.1 CRITERI DI INCLUSIONE

Orphanet fornisce informazioni sui centri esperti o sui network di centri esperti dedicati alla presa in carico medica e/o alla consulenza genetica/specialistica per una determinata malattia rara o un gruppo di malattie rare.

Comprendono centri che fanno parte delle Reti di Riferimento Europee (ERN), centri che sono stati designati ufficialmente dalle regioni italiane e centri sprovvisti di una designazione ufficiale che soddisfano, tuttavia, i criteri di eleggibilità di Orphanet, adattati in base alle raccomandazioni del Comitato degli esperti di malattie rare dell'Unione Europea. I centri esperti per la consulenza genetica sono quelli che offrono consulenze per tutte le malattie genetiche o per una particolare malattia genetica/un determinato gruppo di malattie.

Per quanto riguarda i centri ufficialmente designati, il DM 279/2001 ha disciplinato per la prima volta in Italia l'assistenza relativa alle malattie rare. L'elenco è stato successivamente aggiornato a livello nazionale con il DPCM 12/1/2017. Nell'art 2 del DM 279/2001 si istituiva la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, costituita da "presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare."

1.2 FONTI DI DATI

- Istituto Superiore di Sanità – Centro Nazionale Malattie Rare
- Centri di coordinamento regionali malattie rare
- Ospedali/Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS)
- Università
- Form pervenuti attraverso il servizio di registrazione di Orphanet <https://www.orpha.net/professor/htdocs/>

2 ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI

2.1 CRITERI DI INCLUSIONE

Orphanet fornisce informazioni sulle associazioni di pazienti, sulle federazioni e sulle alleanze di associazioni che si occupano di una determinata malattia rara o di un gruppo di malattie rare.

Le associazioni di pazienti devono essere in attività, ricettive, fornire supporto e informazioni ai pazienti, avere un presidente e/o referente e disporre di uno statuto giuridico in conformità con le norme vigenti nel rispettivo paese di provenienza.

Le associazioni di pazienti presenti in Orphanet sono associazioni nazionali, europee o internazionali con sede in uno dei paesi facenti parte del consorzio di Orphanet. Le associazioni di pazienti regionali sono registrate nel database esclusivamente nel caso in cui non esistesse un'associazione equivalente a livello nazionale. Le associazioni che non hanno sede in uno dei paesi di Orphanet possono essere incluse nel database nel caso di alleanze o associazioni affiliate a EURORDIS che dispongano di uno statuto giuridico.

2.2 FONTI DI DATI

- Istituto Superiore di Sanità – Centro Nazionale Malattie Rare
- Organi di informazione sulle malattie rare
- Fondazione Telethon
- Uniamo FIMR Onlus – Federazione Italiana Malattie Rare
- Contatti personali attraverso partecipazioni a congressi
- Form pervenuti attraverso il servizio di registrazione di Orphanet <https://www.orpha.net/professor/htdocs/>

3 SPERIMENTAZIONI CLINICHE

3.1 CRITERI DI INCLUSIONE

Orphanet fornisce informazioni sugli studi clinici per una malattia rara o un gruppo di malattie rare. Gli studi clinici comprendono studi interventistici mirati alla valutazione di un farmaco (o una combinazione di farmaci o un prodotto biologico) per trattare (o prevenire) una malattia rara o un gruppo di malattie rare. Gli studi clinici registrati in Orphanet sono studi monocentrici e multicentrici nazionali o internazionali, possono essere in corso, in fase di reclutamento, o terminati.

È in atto una collaborazione tra l'ICTRP (International Clinical Trials Registry Platform - Piattaforma di Registri Internazionali di Sperimentazioni cliniche) dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (<https://www.who.int/ictrp/en/>) e Orphanet al fine di rendere facilmente identificabili e reperibili gli studi clinici sulle malattie rare, in modo da migliorare la conoscenza delle stesse. Questa collaborazione rafforza la posizione di Orphanet come database di riferimento fornendo un registro esaustivo di studi clinici sulle malattie rare per i paesi che fanno parte del Network Orphanet.

Sono inoltre registrate nel database di Orphanet sperimentazioni cliniche finanziate da un ente affiliato al Consorzio internazionale per la ricerca sulle malattie rare (IRDiRC).

3.2 FONTI DI DATI

- ICTRP - International Clinical Trials Registry Platform
- www.clinicaltrials.gov
- www.clinicaltrialsregister.eu
- IRDiRC – International Rare Diseases Research Consortium
- Form pervenuti attraverso il servizio di registrazione di Orphanet <https://www.orpha.net/professor/htdocs/>

4 REGISTRI DI PAZIENTI

4.1 CRITERI DI INCLUSIONE

Per Registro di pazienti si intendono raccolte sistematiche di dati clinici, gestite da un ente riconosciuto, finalizzate alla ricerca clinica, ed esplicitamente mirate a una particolare malattia rara o a un gruppo di malattie. I registri di pazienti singoli o i network di registri di pazienti (nazionali o internazionali) devono avere sede in uno dei paesi del consorzio di Orphanet.

4.2 FONTI DI DATI

- RegiRare - Piattaforma Nazionale Registri di Patologia
- Form pervenuti attraverso il servizio di registrazione di Orphanet <https://www.orpha.net/professor/htdocs/>

5 BIOBANCHE

5.1 CRITERI DI INCLUSIONE

Per Biobanca si intende qualsiasi tipo di registro sistematico di campioni biologici (DNA, cellule, tessuti, siero/plasma) raccolti per la ricerca clinica, che si avvalga della collaborazione fra ricercatori, con un chiaro orientamento al campo delle malattie rare.

5.2 FONTI DI DATI

- Nodo Nazionale della Infrastruttura di Ricerca Europea delle Biobanche e delle Risorse BioMolecolari (BBMRI-ERIC)
- Form pervenuti attraverso il servizio di registrazione di Orphanet <https://www.orpha.net/professor/htdocs/>

6 PROGETTI DI RICERCA

6.1 CRITERI DI INCLUSIONE

Orphanet fornisce informazioni sui progetti di ricerca in corso, ancora non pubblicati, esplicitamente dedicati a una malattia rara o a un gruppo di malattie, finanziati da enti e selezionati dai rispettivi comitati scientifici mediante una selezione competitiva, o finanziati mediante i fondi nazionali di ricerca corrente. I progetti registrati in Orphanet sono studi monocentrici e progetti di ricerca multicentrici nazionali o internazionali.

Sono inoltre registrati nel database di Orphanet progetti di ricerca finanziati da un ente affiliato al Consorzio internazionale per la ricerca sulle malattie rare (IRDiRC).

6.2 FONTI DI DATI

- Istituto Superiore di Sanità – Centro Nazionale Malattie Rare
- Consiglio Nazionale delle Ricerche
- Horizon 2020
- Fondazione Telethon
- Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico
- Bandi di Ricerca ministeriali
- Aziende Ospedaliere
- Università
- Associazioni di Pazienti
- IRDiRC – International Rare Diseases Research Consortium
- Form pervenuti attraverso il servizio di registrazione di Orphanet <https://www.orpha.net/professor/htdocs/>

7 LABORATORI DI DIAGNOSI – TEST DIAGNOSTICI

7.1 CRITERI DI INCLUSIONE

I laboratori di diagnosi elencati in Orphanet sono quelli che offrono test per la diagnosi di una malattia rara o di un gruppo di malattie rare, e quelli che effettuano test genetici indipendentemente dalla prevalenza della malattia. Questi laboratori di diagnosi devono essere accreditati e questo comporta una procedura attraverso la quale un ente ufficiale riconosce formalmente che un ente o una persona è competente a svolgere un compito specifico (ISO 9000, 2000 Sistemi di gestione della qualità - fondamenti e vocabolario).

Inoltre, i laboratori di diagnosi possono sottoporsi ad una valutazione esterna di qualità (VEQ), in base al quale un insieme di reagenti e tecniche vengono valutate da una fonte esterna e i risultati del laboratorio che effettua i test sono confrontati con quelli di un laboratorio di riferimento approvato (OMS). Tutto ciò permette ai laboratori di confrontare le proprie prestazioni per un singolo test o una tecnica con quelle di altri laboratori.

Le informazioni sulla partecipazione alle VEQ sono fornite annualmente da CF Network, GenQA ed EMQN, con il consenso dei laboratori interessati. Per gli altri provider di VEQ, le informazioni sono validate, a partire da dicembre 2012, direttamente da Orphanet, successivamente alla ricezione di un certificato di partecipazione alla VEQ.

7.2 FONTI DI DATI

- Società italiana di genetica Umana (SIGU)
- Ospedali/Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS)
- Form pervenuti attraverso il servizio di registrazione di Orphanet <https://www.orpha.net/professor/htdocs/>

NOTA IMPORTANTE: QUESTE DEFINIZIONI E CRITERI SONO STATI AMPIAMENTE CONCORDATI DAI PARTNER DEL NETWORK EUROPEO DI ORPHANET E SONO STATI ULTERIORMENTE ADATTATI ALLA SITUAZIONE ITALIANA.

PER QUALSIASI COMMENTO O RICHIESTA, CONTATTATE L'INDIRIZZO: ORPHANETITALIA@OPBG.NET