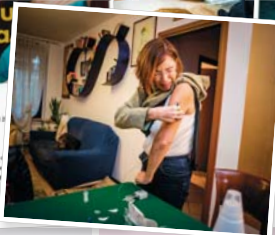




forward



Il racconto dei racconti

Il filo conduttore di questo numero di *Forward* è una narrazione più intima rispetto agli approfondimenti precedenti. Abbiamo voluto aprire con la storia di Alberto colpito da emiplegia alternante, per continuare con le esperienze di chi lavora con i piccoli numeri, per raccoglierci e interpretarli, per definire dei percorsi di assistenza globale, per tradurli in evidenze e in una speranza di cura. Infine, l'oro in quanto elemento raro, prezioso ed enigmatico. Una narrazione più attenta di altre ai vissuti individuali perché la rarità richiede una messa a fuoco più sulla persona che sulla popolazione, come le foto del progetto *Rare Lives*.

“Avere una diagnosi certa è fondamentale perché altrimenti sei nella disperazione.

Rosaria Vavassori,
la mamma di Alberto

04

“L'approccio alle malattie rare non può prescindere dalla ricerca sperimentale né dalle collaborazioni.

Domenica Taruscio

10

“Con un numero piccolo di pazienti la sfida più grande è garantire degli standard di accuratezza e adeguatezza.

Erica Daina

12

Rari ma preziosi



Il tema della rarità in ambito medico pone diverse sfide metodologiche, etiche e di pratica clinica che attraversano tutti i settori di intervento e cura e arrivano direttamente fino al paziente. Nelle discussioni all'interno delle attività del progetto *Forward* ci siamo trovati più volte di fronte alle criticità poste dalle difficoltà di produrre buona ricerca e riuscire a prendersi in carico (sia dal punto di vista produttivo che di cura) le patologie che coinvolgono pochi pazienti. Si tratta di pochi pazienti per patologia (rara) ma che messi tutti assieme diventano tanti.

Un tempo rarità in medicina era immancabilmente sinonimo di mancanza di ricerca e di terapie adeguate. Molte cose negli ultimi anni sono cambiate; non ultimo il quadro regolatorio in entrambe le sponde dell'Atlantico. L'aggiornamento di alcuni standard registrativi richiesti e la presenza di specifici incentivi hanno acceso l'attenzione dell'industria del farmaco verso questo campo.

Allo stesso tempo sono emersi altri problemi, legati per esempio alla definizione corretta del valore di queste terapie, spesso in mancanza di qualsiasi alternativa, così come della verifica nel tempo delle promesse di efficacia e sicurezza che spingono ad accelerare i tempi di valutazione.

In questo numero abbiamo cercato di raccontare diversi aspetti critici, non ultimo quello metodologico di riuscire a trarre il massimo della conoscenza pur avendo a disposizione piccoli numeri.

Un particolare spazio in questo numero è stato lasciato a chi, fra quelli che partecipano al gruppo *Forward*, viene dalle aziende produttrici di medicinali. L'obiettivo è stato quello di capire in che modo è stato possibile sviluppare dei modelli di ricerca e sviluppo industriale in aree poco promettenti in termini di numeri di pazienti coinvolti.

Per quanto riguarda la ricerca, tra i tanti aspetti, la rarità pone diversi limiti che impongono la necessità di costruire reti e analizzare dati con approcci originali ma che alla fine potrebbero tornare utili non solo alle popolazioni in studio. In questo contesto, il nuovo supplemento mostra come l'attenzione per i piccoli numeri in medicina può fare in modo che il termine "raro" possa assumere la valenza di "prezioso".

Antonio Addis

Dipartimento di epidemiologia,
Servizio sanitario regionale del Lazio
Asl Roma 1

“La ricerca ha i suoi tempi e i tempi sono più lenti di quello che le famiglie vorrebbero.

Bruno Dallapiccola

14

“La formale adozione di logiche bayesiane permetterebbe processi decisionali più trasparenti.

Paolo Bruzzi

15

“Il mio interesse verso la specie rara derivava proprio dalla mancanza di informazioni.

Flávia Miranda

16

“Gli outlier potranno servire per indagare le eccezionalità, trasformando in melodia ciò che finora è stato considerato rumore.

Valeria Belleudi

21

“Serve un punto di vista diverso che osservi le due dimensioni (cronicità e rarità) prendendo in considerazione i Pdta.

Nello Martini

25

“Regolare la messa a fuoco non più sul "volume" ma sul "valore" può servire al miglioramento del sistema salute in generale.

Lara Pippo, Laura Crippa

29

forward

Supplemento a *Recenti Progressi in Medicina* Vol. 109, numero 6, giugno 2018

Advisory Board

Laura Amato	Tiziano Carradori	Ranieri Guerra	Carlo Perucci
Giovanella Baggio	Marina Cerbo	Giovanni Leonardi	Walter Ricciardi
Giovanni Bissoni	Marina Davoli	Nello Martini	Carlo Saitto
Renato Botti	Flori Degrassi	Fulvio Moirano	Angelo Tanese

I componenti dell'Advisory Board, il Direttore responsabile e l'Associate Editor non percepiscono compensi per le attività svolte nell'ambito del progetto Forward. — Le opinioni espresse dagli autori e dalle persone intervistate sono personali e non impegnano gli enti e le aziende di appartenenza.

Direttore responsabile

Luca De Fiore

Associate Editor

Antonio Addis

Redazione

Marialidia Rossi

Laura Tonon

Relazioni esterne

Luciano De Fiore

Maria Nardojanni

Grafica

Antonella Mion

Il Pensiero Scientifico Editore

Via San Giovanni Valdarno 8
00138 Roma

T. +39 06 862 82 335

F. +39 06 862 82 250

info@recentiproggressi.it

Stampa Ti Printing

Via delle Case Rosse 23 - 00131 Roma

Giugno 2018

© 2018 Il Pensiero Scientifico Editore



La policy di *Forward* è descritta in dettaglio sul sito del progetto.

Il progetto *Forward* è realizzato anche grazie al contributo non condizionato di

