

Orphanet: il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani

The portal for rare diseases and orphan drugs

Simple Search: Enter keyword (Ok) Other search options: Orphan drugs, Patient organisations, Research and trials, Clinics, Clinical laboratories, Research and trials, Patient organisation, Directory of resources, Education.

Rare Diseases: Information about a disease, Alphabetical list, Search by sign, Emergency guidelines, Patient encyclopaedia, Professional encyclopaedia, About Rare diseases.

Resources directory: Clinics, Reference centres, Clinical laboratories, Research projects, Registries / databases, Professionals, Patient organisations, EuroGentest, Register your activity.

Orphan drugs: Information about an orphan drug, Clinical trials, Register your clinical trial, About orphan drugs.

Media: About Orphanet, About orphan drugs, About Rare diseases, Press Releases.

Educational tools: Training sessions, Orphanet Report Series, Powerpoint.

Other search options: Orphan drugs, Patient organisations, Research and trials, Clinics, Clinical laboratories, Research and trials, Patient organisation, Directory of resources, Education.

Orphanet Today: Diseases (7242), Clinics (3017), Laboratories (1029), Professionals (10136), Daily visitors (22558).

Improve: the quality of medical care for Rare Diseases.

Provide: adapted services to the rare diseases community.

About Orphanet | Quality charter | Register your activity | Support Orphanet

Services for professionals: Professional encyclopaedia, Search by sign, Emergency guidelines, Orphanet Journal Of Rare Diseases, Newsletters, Powepoint, Register your activity, OrphanXchange.

Services for patients: Professional encyclopaedia, Information about a disease, Patient organisations, Clinics, Participate in clinical research, Contact other patients / families, Training sessions, Newsletters.

Services for organisations: Patient organisations, Register your organisation, Website assistance creation/hosting.

Services for industry: Orphan drugs, Clinical trials, Register your organisation, OrphanXchange, Newsletters.

News: Orphanet's 10th birthday Conference presentation highlights, EC Rare Disease webpages, French National Plan for Rare Diseases, Other Events.

New documents: Orphanet's 10th birthday Conference, French National Plan for Rare Diseases, The prevalence of rare diseases: A bibliographic study October 2007 - Issue 6.

What's new: Orphanet's 10th birthday Conference, OECD guidelines on genetic tests.

Orphanet in countries: Austria, Belgium, Bulgaria, Croatia, Cyprus, Czech Republic, Germany, Greece, Denmark, Estonia, Finland, France, Hungary, Ireland, Italy, Latvia, Lebanon, Lithuania, Morocco, Netherlands, Norway, Poland, Portugal, Romania, Serbia, Slovakia, Slovenia.

Inserm, European Union, HON@CODE

Orphanet | Rare diseases | Orphan drugs | Clinics | Clinical laboratories | Research projects | Research and trials | Patient organisations

Maria Lisa Dentici

Dip. di Medicina Sperimentale -Sezione di Genetica Medica, Università “La Sapienza”
Istituto CSS-Mendel, Roma

MALATTIE RARE: epidemiologia

- prevalenza < 1:2.000 (Orphan Drug Regulation 141/2000)
- esistono 6.000 - 8.000 malattie rare
- in Italia: ~2-3 milioni di persone affette;
ogni anno >20.000 nuovi casi
- interessano il 3-4% dei neonati
- il 6% della popolazione è colpita

Il paradosso delle malattie rare



**“Le mosche bianche sono rare.
Anche noi siamo rari, ma tanti”...**

*“Despite the growing public awareness of rare diseases in the last one or two decades, there are still many gaps in knowledge related to the development of treatment for rare diseases. **Policymakers have to realise that rare diseases are a crucial health issue for about 30 million people in the EU**” (WHO).*

Caratteristiche generali delle malattie rare

- ~ 80% hanno una base genetica; 20% delle malattie rare sono causate da infezioni, allergie o cause degenerative o proliferative (7% dei tumori appartiene alle malattie rare) o da agenti teratogeni.
- Molte sono gravi o molto gravi.
- Spesso costituiscono una minaccia per la vita; solo il 38% non modifica le attese di vita). Il 30% dei pazienti con malattie rare muore prima dei 5 anni di vita.
- Sono invalidanti; la qualità della vita delle persone con malattie rare è spesso seriamente compromessa dalla mancanza o dalla perdita di autonomia.
- Molte hanno una evoluzione cronica.
- Spesso sono degenerative.
- Molte sono progressive.
- Circa il 75% colpisce l'età pediatrica.
- Sono spesso dolorose; la sofferenza dei pazienti e dei loro familiari è aggravata dalle disuguaglianze psicologiche e dalla mancanza di riferimenti terapeutici.
- Molte sono incurabili, in quanto non sono disponibili terapie efficaci; in altri casi i sintomi possono essere trattati per migliorare la qualità e le attese di vita.

Problemi condivisi dalle persone con malattie rare

- Difficoltà o impossibilità di accedere alla diagnosi corretta.
- Mancanza di informazioni qualitativamente adeguate sulla malattia.
- Mancanza di conoscenze scientifiche sulla malattia.
- Conseguenze sociali pesanti per il paziente (stigmatizzazione, isolamento nella scuola e nelle attività lavorative).
- Mancanza di assistenza medica qualitativamente adeguata.
- Disuguaglianze e difficoltà nell'accesso al trattamento e alle cure.
- Il costo dei trattamenti è elevato e causa povertà nelle famiglie.
- Le persone affette spesso vivono per anni in condizioni precarie, anche dopo avere ottenuto la diagnosi.
- Ritardo nella diagnosi.

Il ritardo nella diagnosi

- La diagnosi viene posta in ritardo nel 25 - 50% delle malattie rare.
- Prima di ottenere la diagnosi conclusiva, 40% dei pazienti ha avuto una prima diagnosi sbagliata e 60% non ha ancora ricevuto nessuna diagnosi.
- Gli errori diagnostici esitano in terapie inappropriate in 1 paziente su 3; in interventi chirurgici in 1 su 6; in terapie psicologiche in 1 su 10; nel caso della sindrome di Marfan, causano la morte dei pazienti nel 6% dei casi.
- La mancanza della diagnosi dipende dalla malattia e dal Paese in cui vive il paziente.
- La diagnosi viene comunicata in maniera inappropriata nel 33% dei casi, in forma inaccettabile nel 12%. Nel 25% non viene comunicata l'origine genetica della malattia.

Kroneman M, ECRD 2005 Report, pp. 39-42

Le Malattie Rare viste dai pazienti

EURORDIS CARE survey 2007 – 16 malattie – 23 centri

- In media ogni paziente necessita di 9 esperti (42% per le visite, 33% per i test, 25% per le cure).
- 26% lamenta di non avere ricevuto i servizi fondamentali.
- 20% non è soddisfatto della assistenza ricevuta.
- 18% sono stati abbandonati dal loro medico (34% in più i maschi rispetto alle femmine).
- 29% necessita di un assistente sociale (in media occorrono 5 anni per ottenerlo).

Le origini

Il progetto ORPHANET è nato in Francia nel 1997 presso l'INSERM (*Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale*) con il patrocinio del *Ministero Francese della Salute* e lo CNAMT (*l'Ente Francese per la Sicurezza Sociale*). Nel 2001 i finanziamenti della Commissione Europea (DG SANCO) hanno consentito di estendere ORPHANET ad altri Paesi della Comunità Europea, compresa l'Italia.

Oggi il progetto si è esteso oltre i confini dell'Unione Europea

Direttore del Progetto:
Dott.ssa Ségolène Aymé

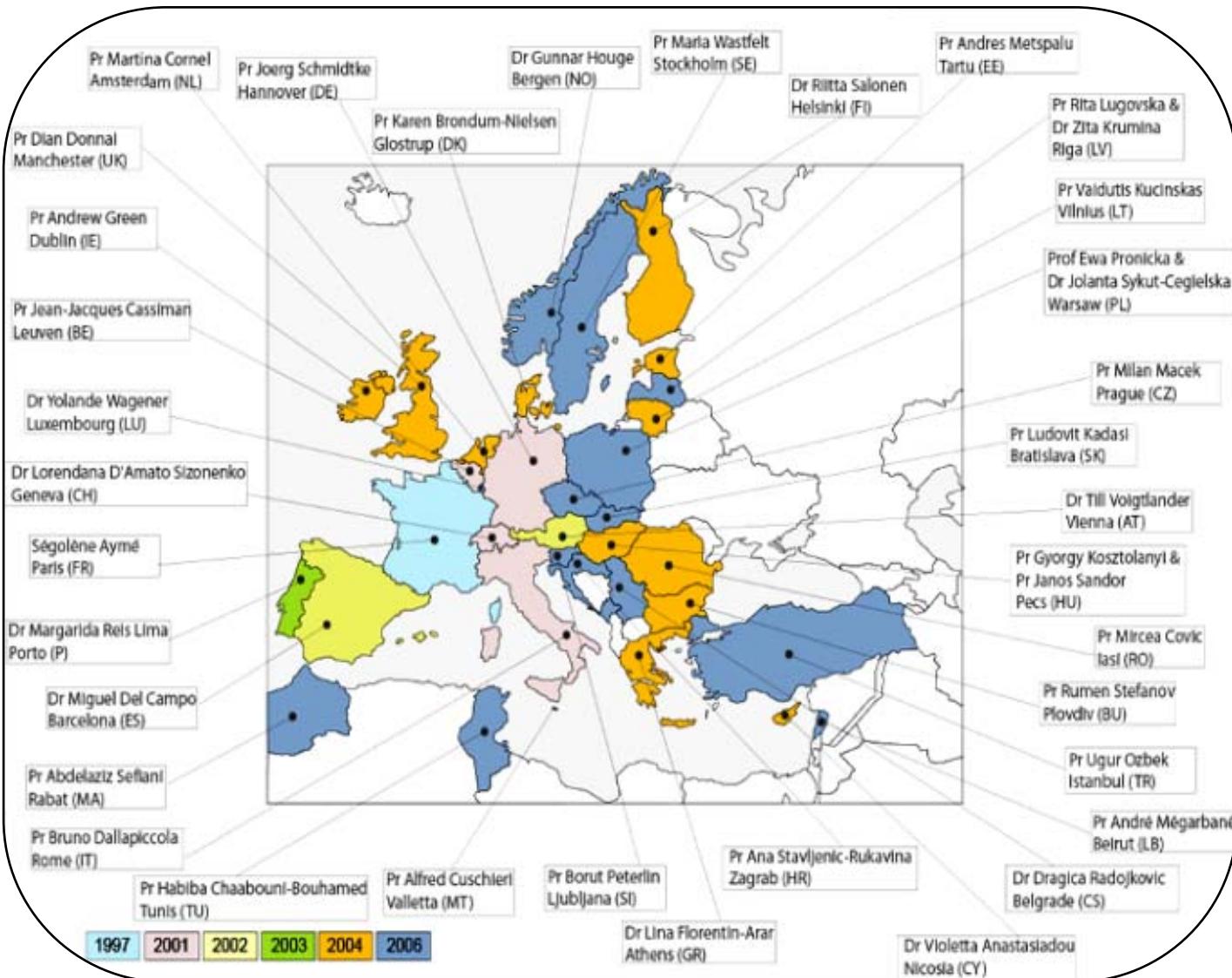
- ***La missione***

- Servire il pubblico
- Migliorare la gestione e il controllo delle malattie rare
- Fornire informazioni accurate, attendibili e aggiornate
- Sviluppare un *database* unico per i pazienti e per i professionisti
- Fornire informazioni nelle lingue originali dei Paesi che aderiscono al progetto
- Creare un *database* non protetto da password
- Fornire un servizio gratuito

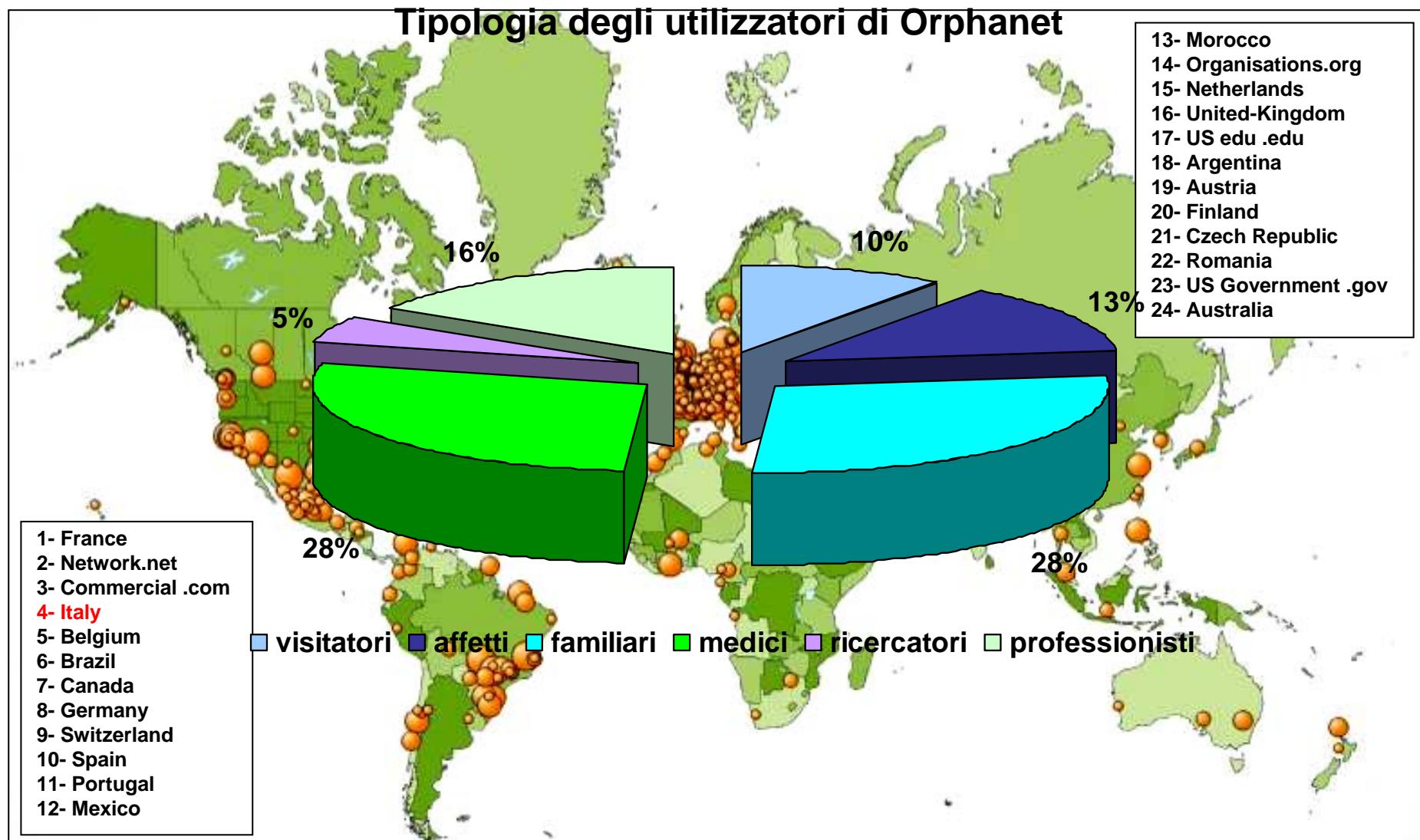
Orphanet

Fornisce l'accesso ad una enciclopedia *on-line* di malattie rare e di farmaci orfani in 37 Paesi, fornendo informazioni di clinici esperti, di laboratori clinici, attività di ricerca e associazioni dei pazienti.

Orphanet è stato creato nel 1997 dal Ministero della Salute Francese e dall'INSERM ed è finanziato dalla Commissione Europea.



Gli utilizzatori di *Orphanet* a livello mondiale > 20.000 da 170 paesi al giorno



- ***Caratteristiche del database***

ORPHANET contiene informazioni relative a ~5.000 malattie rare. Sono disponibili per gli utenti :

- Sinonimi
- Definizione/criteri diagnostici
- Diagnosi differenziale
- Incidenza/prevalenza
- Descrizione clinica
- Terapie standard
- Eziologia
- Consulenza genetica/diagnosi prenatale Laboratori clinici
- Test genetici
- Farmaci orfani
- Sperimentazioni cliniche
- Ricerche in corso
- Associazioni di volontariato
- Registri dei pazienti
- Problemi aperti/commenti
- Parole-chiave
- Collegamenti a siti web
- Bibliografia

I numeri di *Orphanet-Italia*

Il database contiene

- 6944 **malattie**
- 249 **laboratori diagnostici che forniscono test per 808 malattie**
- 421 **laboratori di ricerca coinvolti in 750 progetti su 717 malattie**
- 56 **sperimentazioni cliniche**
- 44 **registri**
- 433 **consulenze**
- 225 **associazioni di pazienti**
- 1606 **professionisti**
- 480 **farmaci per malattie rare**

5 languages

Languages : Français | English | Español | Deutsch | Italiano

Homepage
Site map (XML)
Help
Contact us

orphanet
Inserm
EU

The portal for rare diseases and orphan drugs

Rare diseases ··· Orphan drugs ··· Clinics ··· Diagnostic tests ··· Research and trials ··· Patient organisations ··· Directory of resources ··· Education and media

SIMPLE SEARCH
Search a disease 
Alphabetical list of rare diseases

OTHER SEARCH OPTION(S)
> Orphan drugs > Patient organisations
> Research and trials > Clinics
> Diagnostic tests > Directory of resources

ORPHANET DATA
Diseases : 7242
Clinics : 3017
Laboratories : 2838
Professionals : 10136
Daily visitors : 22558

RARE DISEASES
> Information about a disease
> Alphabetical list
> Search by clinical sign
> Emergency guidelines
> Patient encyclopaedia
> Professional encyclopaedia
> About Rare Diseases

RESOURCES DIRECTORY
> Clinics
> Reference centres
> Clinical laboratories
> Research projects
> Registries / databases
> Professionals
> Patient organisations
> EuroGentest
> Register your activity

ORPHAN DRUGS

Improve the quality of medical care for Rare Diseases.

Provide adapted services for the rare diseases community

[About Orphanet](#) | [Quality charter](#)
[Register your activity](#)

Services for professionals
> Professional encyclopaedia
> Search by clinical sign
> Emergency guidelines
> Orphanet Journal Of Rare Diseases
> Newsletters
> Education tools
> Register your activity
> OrphanXchange

Services for patients
> Patient encyclopaedia
> Information about a disease
> Patient organisations
> Clinics
> Participate in clinical research
> Contact other patients / families
> Training sessions
> Newsletters

NEWS
[Orphanet's 10th birthday](#)
[Conference presentation highlights](#)
[EC Rare Disease webpages](#)
[French National Plan for Rare Diseases](#)



Lingue : Français | English | Español | Deutsch | **Italiano** 

Homepage [Aiuto](#) [Contatti](#)

orphanet
Inserm  

Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani

Malattie rare  Farmaci orfani Consulenze Laboratori di diagnosi Ricerca e sperimentazioni Associazioni dei pazienti Cerca in Orphanet Informazioni e Media

RICERCA SEMPLICE
Inserire la parola chiave  **ALTRE OPZIONI DI RICERCA**
> Farmaci orfani > Associazioni dei pazienti
> Ricerca e sperimentazioni > Consulenze
> Laboratori di diagnosi > Cerca in Orphanet

ORPHANET IN NUMERI

Malattie	:	5682
Consulenze	:	4186
Laboratori	:	4283
Professionisti	:	12650
Visite giornaliere	:	14782

Migliorare la qualità dell'assistenza medica per le Malattie Rare.

Fornire servizi adeguati per la comunità delle malattie rare

[Informazioni su Orphanet](#) | [La Qualità di Orphanet](#)
[Registra la tua attività](#)

MALATTIE RARE

- > Informazioni su una malattia
- > Elenco alfabetico
- > Ricerca per segno
- > Linee guida di Emergenza
- > Enciclopedia dedicata ai pazienti
- > Enciclopedia dedicata ai professionisti
- > Informazioni sulle malattie rare

CERCA IN ORPHANET

- > Consulenze
- > Centri di riferimento
- > Laboratori di diagnosi
- > Progetti di ricerca
- > Registri/database
- > Professionisti

Servizi per i professionisti

- > Enciclopedia dedicata ai professionisti

Servizi per i pazienti

- > Enciclopedia dedicata ai pazienti
- > Informazioni su una malattia
- > Associazioni dei pazienti
- > Consulenze

NOVITA

Latest news across Europe

Leggi le news sulla ricerca Telethon



Malattie rareFarmaci
orfani

Consulenze

Laboratori di
diagnosiRicerca e
sperimentazioniAssociazioni
dei pazientiCerca in
OrphanetInformazioni
e Media

Cerca

Ricerca per segno

Classificazioni

Geni

Encyclopedia
dedicata ai
pazientiEncyclopedia
dedicata ai
professionistiLinee guida di
Emergenza[Homepage](#) » [Malattie rare](#) » [Cerca](#)[Stampare](#)**RICERCA SEMPLICE**

- Nome della malattia
- Nome/sigla del gene
- Numero MIM
- Codice CIM 10
- Numero Orpha

→ OK

ALTRÉ OPZIONI DI RICERCA> [Elenco alfabetico](#)**::Aiuto**

Inserire il nome della malattia, la sigla del gene o il numero relativo al sistema di classificazione prescelto nella casella di ricerca e cliccare su OK per confermare.

È anche possibile inserire nomi incompleti. Comparirà un elenco completo delle malattie o dei geni relativi all'interrogazione. Selezionare la malattia o il gene d'interesse.

Ogni malattia è descritta da un nome, da sinonimi e da parole chiave pertinenti. Ogni gene è descritto da un nome in inglese e da uno o più sigle. Le malattie e i geni contengono riferimenti incrociati.

Ogni malattia è definita anche dal numero/i OMIM, dal codice/i CIM e dal numero Orpha :

OMIM è il database creato dal Dott. McKusick che cataloga i fenotipi e i geni mendeliani

CIM-10 è la decima Classificazione Internazionale delle Malattie stabilita dall'Organizzazione Mondiale della Sanità

Il numero Orpha riguarda la classificazione di Orphanet delle malattie

Ricerca mediante il nome della malattia

The screenshot shows the Orphanet homepage with a search bar containing 'Acondroplasia'. The search dropdown menu is open, showing four options: 'Nome/sigla del gene' (selected), 'OMIM del gene', 'Nome della malattia', and 'OMIM della malattia'. A yellow button labeled 'OK' is positioned next to the first option.

Dati epidemiologici_Orphanet Italia

- Numero di Riassunti:**
 - 2235 malattie**
- Prevalenza**
 - 2635 malattie**
- Modello di trasmissione**
 - 2763 malattie**
- Età d'esordio**
 - 2724 malattie**

Ricerca mediante il nome del gene

The screenshot shows the Orphanet homepage with a red arrow pointing to the "Italiano" link in the top right corner of the language bar. Another red arrow points to the "Nome/sigla del gene" radio button in the search form, which is selected.

Lingue : Français | English | Español | Deutsch | **Italiano**

Homepage
Aiuto
Contatti

orphanet

Inserm

Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani

Malattie rare Farmaci orfani Consulenze Laboratori di diagnosi Ricerca e sperimentazioni Associazioni dei pazienti Cerca in Orphanet Informazioni e Media

Cerca Ricerca per segno Classificazioni Geni Encyclopedia dedicata ai pazienti Encyclopedia dedicata ai professionisti Linee guida di Emergenza

Homepage » Malattie rare » Cerca

Stampare

RICERCA SEMPLICE

FGFR3

OK

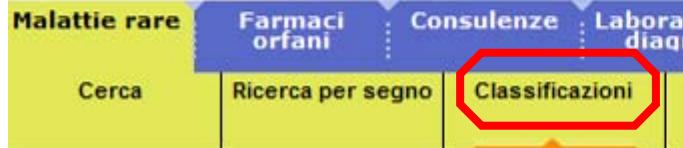
Nome della malattia
Nome/sigla del gene
Numero MIM
Codice CIM 10
Numero Orpha

ALTRÉ OPZIONI DI RICERCA

> Elenco alfabetico

::Aiuto

Inserire il nome della malattia, la sigla del gene o il numero relativo al sistema di classificazione prescelto nella casella di ricerca e cliccare su OK per confermare.
È anche possibile inserire nomi incompleti. Comparirà un elenco completo delle malattie o dei geni relativi all'interrogazione. Selezionare la malattia o il gene d'interesse.
Ogni malattia è descritta da un nome, da sinonimi e da parole chiave pertinenti. Ogni gene è descritto da un nome in inglese e da uno o più sigle. Le malattie e i geni contengono riferimenti incrociati.
Ogni malattia è definita anche dal numero/i OMIM, dal codice/i CIM e dal numero Orpha :

[Homepage](#) » [Malattie rare](#) » [Classificazioni](#)

CERCARE UNA MALATTIA

Nome della malattia

Malattia ossea rara

[Indietro all'elenco delle classificazioni](#)

:: Classificazione delle malattie scheletriche

[Termine generico](#)

- [Displasia costa-corta con o senza polidattilia](#)
- [Displasia epifisaria multipla](#)
- [Displasia epifisaria multipla e pseudoacondroplasia](#)
- [Displasia mesomelica e rizo-mesomelica](#)
- [Displasia osteosclerotica neonatale](#)
- [Displasia spondilodisplastica grave](#)
- [Displasia spondilodisplastica moderata](#)
- [Displasia spondilo-epi-\(meta\)fisaria](#)
- [Displasia spondilometafisaria](#)
- [Disturbo della sulfazione](#)
- [Ipoplasia articolare - riduzione anomala degli arti](#)
- [Malattia da depositi lisosomiali, con coinvolgimento scheletrico](#)
- [Osteolisi](#)
- [Polidattilia - Sindattilia - Trifalangismo](#)
- [Sindrome da craniosinostosi e malattia dell'ossificazione cranica](#)
- [Sinostosi e anomalie della formazione ossea](#)
- [Sviluppo disorganizzato dello scheletro](#)

[Indietro all'elenco delle classificazioni](#)

Malattie rare | Farmaci orfani | **Consulenze** | Laboratori di diagnosi | Ricerca e sperimentazioni | Associazioni dei pazienti | Cerca in Orphanet | Informazioni e Media

Cerca

Registra /
Aggiorna la tua
attività

Nome della malattia

Crouzon



Paese :

Italia

Centro di riferimento



- Presa in carico esclusivamente medica
- Consulenza genetica
- Entrambi i tipi

- Consulenza per adulti
- Consulenza per bambini
- Tutte

79 Risultato/i

Didascalia : centro di riferimento =

3 Presa in carico

esclusivamente medica ; 76 Consulenza genetica

**Presa in carico
esclusivamente medica**

ITALIA | EMILIA ROMAGNA | BOLOGNA

- > [Consulenza Specialistica per le malattie ossee](#)
- > [Istituti Ortopedici Rizzoli](#)
- > [Ulteriori informazioni](#)

ITALIA | LOMBARDIA | MILANO

- > [Consulenza Specialistica per le malattie ossee](#)
- > [Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena](#)
- > [Ulteriori informazioni](#)

ITALIA | PUGLIA | TRICASE

**Ricerca attraverso le
Consulenze**

Lingue : Français | English | Español | Deutsch | Italiano

Homepage
Aiuto
Contatti

orphanet

Inserm

Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani

RICERCA SEMPLICE

Nome della malattia: Mc Cune Albright

Paese: Tutti i paesi

ALTRE OPZIONI DI RICERCA

> Elenco alfabetico
> Nome dell'associazione

7 Risultato/i

FINLANDIA | Etela-Suomen Iäni | HELSINKI
> Harvinäisten ihotautien keskus
> Ulteriori informazioni

FRANCIA | PROVENCE-ALPES-COTE D'AZUR | MARSEILLE
> ASSYMCAL - Association des Malades du Syndrome de McCune-Albright et de dysplasie fibreuse des os
> Ulteriori informazioni

GERMANIA | Bayern | MÜNCHEN
> FibDys - Forum für fibröse Dysplasie
> Ulteriori informazioni

ITALIA | PIEMONTE | CARIGNANO
> EAMAS - European Association Friends of McCune-Albright Syndrome
> Ulteriori informazioni

MAROCCO | Rabat | RABAT
> AMDG - Association Marocaine des Génodermatoses
> Ulteriori informazioni

POLONIA | Gorzow Wielkopolski | POZNAN
> Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi
> Ulteriori informazioni

SPAGNA | Andalucía | SEVILLA
> ADAC - Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo
> Ulteriori informazioni

Homepage » Associazioni dei pazienti

Ricerca semplice

Cerca

Servizi per le associazioni dei pazienti

1 Risultato/i

Sindrome di McCune-Albright

Ricerca tramite le
Associazioni dei pazienti

Ricerca attraverso il nome del professionista

Lingue : Français | English | Español | Deutsch | Italiano

Homepage | Aiuto | Contatti

orphanet

Inserm

Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani

Malattie rare | Farmaci orfani | Consulenze | Laboratori di diagnosi | Ricerca e sperimentazioni | Associazioni dei pazienti | Cerca in Orphanet | Informazioni e Media

Ricerca per persona | Ricerca per istituto | Aggiungi

Homepage » Cerca in Orphanet » Ricerca

RICERCA SEMPLICE

Nome Baujat Genevieve → OK

1 Risultato/i

Dr BAUJAT Genevieve

Cerca in Orphanet

Dr Genevieve BAUJAT

Attività registrata in Orphanet

Consulente

E-mail : genevieve.baujat@nck.aphp.fr

Telefono : 33 (0)1 71 19 64 18

telefonino/fax : -

Département de génétique moléculaire

INSERM U 781 - Institut de recherche Necker Enfants malades (IRNEM)
Hôpital Necker - Enfants Malades
149 Rue de Sèvres
75743 PARIS CEDEX 15
FRANCIA

Più informazioni

Telefono : 33 (0)1 42 19 27 13
Fax : 33 (0)1 44 49 44 50

Informazioni supplementari

Attività di questa persona

- > Consulenze
- > Test diagnostici
- > Progetti di ricerca
- > Associazioni dei pazienti
- > Autore di articolo(i) per Orphanet
- > Autore di riassunto(i) per orphane

Inserm

EU

AFM

AIRFRANCE

Fondation Léon pour la santé

HON CODE

Orphanet | Malattie rare | Farmaci orfani | Consulenze | Laboratori di diagnosi | Ricerca e sperimentazioni | Associazioni dei pazienti | Cerca | Orphanet | Informazioni e Media | XML Sitemap

Progetti di Ricerca

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there is a navigation bar with links for various languages (Français, English, Español, Deutsch, Italiano) and site sections (Homepage, Aiuto, Contatti). The main header reads "Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani". Below the header, there is a horizontal menu bar with several options: Malattie rare, Farmaci orfani, Consulenze, Laboratori di diaognosi, Ricerca e sperimentazioni (which is highlighted with a red oval), Associazioni dei pazienti, Cerca in Orphanet, and Informazioni e Media. A yellow banner below the menu bar contains links for Cerca, Partecipa ad una ricerca clinica, Progetti di ricerca, Registri / database, and Registra / Aggiorna la tua attività. A red arrow points from the left towards the "Cerca" button. Underneath the menu, the breadcrumb navigation shows "Homepage » Ricerca e sperimentazioni » Cerca". On the right, there is a "Stampare" (Print) button. The main search form is divided into two sections: "PER TIPO DI RICERCA" (with input fields for Nome della malattia, Nome/sigla del gene, Paese, and a dropdown menu set to Italia) and "ALTRE OPZIONI DI RICERCA" (with a link to "Ricerca semplice"). Below the search form, there are two boxes for "ITALIA | LOMBARDIA | PAVIA". The top box lists research projects: "La sulfatazione dei proteoglicani nello sviluppo ed omeostasi dello scheletro : un approccio in vivo con un modello murino di Displasia Diastrofica", "Università degli Studi di Pavia", "Sezione di Medicina e Farmacia", and a link to "Ulteriori dettagli". A red arrow points to this link. The bottom box lists another project: "EUROGROW: Patofisiologia della placca di crescita cartilaginea", "Università degli Studi di Pavia", "Sezione di Medicina e Farmacia", and a link to "Ulteriori dettagli".

Lingue : Français | English | Español | Deutsch | Italiano

Homepage
Aiuto
Contatti

orphanet

Inserm

Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani

Malattie rare Farmaci orfani Consulenze Laboratori di diaognosi Ricerca e sperimentazioni Associazioni dei pazienti Cerca in Orphanet Informazioni e Media

Cerca Partecipa ad una ricerca clinica Progetti di ricerca Registri / database Registra / Aggiorna la tua attività

Homepage » Ricerca e sperimentazioni » Cerca

Stampare

PER TIPO DI RICERCA

Acondrogenesi

Nome della malattia Nome/sigla del gene

Paese : Italia

OK

ALTRE OPZIONI DI RICERCA

> Ricerca semplice

ITALIA | LOMBARDIA | PAVIA

> La sulfatazione dei proteoglicani nello sviluppo ed omeostasi dello scheletro : un approccio in vivo con un modello murino di Displasia Diastrofica
> Università degli Studi di Pavia
> Sezione di Medicina e Farmacia
> [Ulteriori dettagli](#)

ITALIA | LOMBARDIA | PAVIA

> EUROPAT: Patofisiologia della placca di crescita cartilaginea
> Università degli Studi di Pavia
> Sezione di Medicina e Farmacia
> [Ulteriori dettagli](#)

Sperimentazioni Cliniche

Lingue : Français | English | Español | Deutsch | Italiano

Homepage
Aiuto
Contatti

orphane^t
Inserm European Union

Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani

Malattie rare Farmaci orfani Consulenze Laboratori di diagnosi **Ricerca e sperimentazioni** Associazioni dei pazienti Cerca in Orphanet Informazioni e Media

Cerca Partecipa ad una ricerca clinica Progetti di ricerca Registri / database Registra / Aggiorna la tua attività

[Homepage](#) » [Ricerca e sperimentazioni](#) » [Cerca](#) [Stampare](#)

PER TIPO DI RICERCA

Acromegalia

Nome della malattia OK

Nome/sigla del gene

Paese : Italia

ALTRE OPZIONI DI RICERCA

> Ricerca semplice

ITALIA | PIEMONTE | ORBASSANO

> Studio clinico di fase II del Bevacizumab in associazione ad Octreotide a lento rilascio e Capecitabina in pazienti con neoplasia neuroendocrina ben differenziata ed in fase avanzata.
> Azienda Ospedaliero-Universitaria San Luigi Gonzaga
> Azienda Sanitaria
> [Ulteriori dettagli](#)

ITALIA | PUGLIA | SAN GIOVANNI ROTONDO

> Sviluppo ed implementazione di reti di piattaforme tecnologiche avanzate per la caratterizzazione molecolare dei tumori rari atte a predire e valutare la risposta terapeutica dei pazienti
> IRCCS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza
> Servizio di Patologia dell'Invecchiamento ed Oncologia
> [Ulteriori dettagli](#)

PROTOCOLLO DELLA Sperimentazione Clinica

Titolo

Bevacizumab in associazione ad Octreotide a lento rilascio e Capecitabina in pazienti con neoplasia neuroendocrina ben differenziata e in fase avanzata. Studio clinico di fase II

Criteri di Inclusione:

- Diagnosi istologica o citologica di tumore neuroendocrino ben differenziato.
- Malattia inoperabile non precedentemente trattata con chemioterapia.
- ESS \geq 18
- ECOG Performance Status 0-2 (Appendice III)
- Aspettativa di vita di almeno 12 settimane.
- Lesioni misurabili e/o valutabili secondo i criteri RECIST

Criteri di esclusione:

- Ferite o ulcere non completamente guarite.
- Evidenza di distesi emorragica o coagulopatia.
- Ipertensione non controllata.
- Malattie cardiovascolari clinicamente significative (i.e. attive), per esempio accidenti cerebrovascolari (>6 mesi), infarto miocardico (>6 mesi), angina instabile, scompenso cardiaco congestivo grado II secondo New York Heart Association (NYHA) o danno miocardio maggiore, arritmie cardiache richiedenti trattamento.
- Attuale o precedente (entro 10 giorni prima dell'inizio del trattamento dello studio) terapia con anticoagulanti.
- Trattamento cronico giornaliero con aspirina ad alte dosi (>325 mg/die) o altri trattamenti predisponenti all'ulcera gastrointestinale.
- Trattamento con qualsiasi farmaco sperimentale entro 30 giorni prima dall'ammissione.
- Pazienti con allergia nota alle proteine cellulari overiche del criceto cinese o altri componenti dei farmaci in studio.
- Pazienti con insufficienza renale severa (clearance della creatinina inferiore a 30 ml/min). In pazienti con insufficienza renale moderata basale (clearance della creatinina: 30-50 ml/min), è raccomandata una riduzione del dosaggio di capecitabina del 75%.
- Neoplasie concomitanti o neoplasie diagnosticate nel 5 anni precedenti, eccetto carcinoma basocellulare e carcinoma in situ della cervice uterina.
- Procedure di chirurgia maggiore, biopsie a cielo aperto, lesioni traumatiche significative nei 28 giorni precedenti l'inizio del trattamento, o necessità di trattamenti chirurgici in corso di studio.
- Donne in gravidanza o allattamento. Donne fertili con test di gravidanza positivo o dubbio alla valutazione basale. Le donne in post-menopausa non devono avere ciclo mestruale da almeno 12 mesi per essere considerate non più fertili.

Numero previsto oasis arruolati:
36

Fase della Sperimentazione:
Fase II

Farmaco/ Sostanza attiva:

1. AVASTIN
2. XELODA
3. OCTREOTIDE

Studio multicentrico nazionale

Farmaci Orfani

Lingue : Français | English | Español | Deutsch | Italiano

Homepage
Aiuto
Contatti

orphanet

Inserm

Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani

Malattie rare Farmaci orfani Consulenze Laboratori di diagnosi Ricerca e sperimentazioni Associazioni dei pazienti Cerca in Orphanet Informazioni e Media

Cerca Partecipa ad una ricerca clinica Registra / Aggiorna la tua attività

[Homepage](#) » [Farmaci orfani](#) » [Cerca](#)

Stampare

RICERCA SEMPLICE

Acromegalia

Farmaco

Nome della malattia

→ OK

:: 4 Risultato/i

[Lanreotide acetate](#) SOMATULINE DEPOT, SOMATULINE LP

[Octreotide](#) SANDOSTATINE

[Pegvisomant](#) SOMAVERT

[Vapreotide](#)

Orphanet Journal of Rare Diseases

- ▶ Review articles written by international experts and submitted to the editorial board
- ▶ Indexed by PubMed, Medline and Scopus
- ▶ Open access

Key figures

20% highly accessed
> 10 000 visitors per month

Partnership with the European Journal of Human
Genetics (*Nature Publishing Group*)

- Articles on the practical applications of genetic research in the *Practical genetics* series

Review articles/Practical genetics

Collaborazione con EuroGentest

- Orphanet è il database selezionato da **EuroGenTest** per divulgare le informazioni sui test genetici garantiti e sulla gestione della qualità dei laboratori
- Per contribuire al miglioramento della capacità diagnostica e la presa in carico delle malattie attraverso:
 - uno sviluppo appropriato dei test diagnostici
 - un'organizzazione appropriata dei laboratori diagnostici
 - un uso appropriato dell'uso di ricerche già esistenti
 - Il miglioramento della performance di questi test in situazioni concreti

Modi diversi per cercare i test diagnostici/laboratori clinici

Languages Français | English | Español | Deutsch | Italiano | Portuguese

Homepage
Site map
Help
Contact us
Accessibility

orphanet
Inserm
EU

The portal for rare diseases and orphan drugs

RARE DISEASES ORPHAN DRUGS CLINICS CLINICAL LABORATORIES RESEARCH AND TRIALS PATIENT ORGANISATION DIRECTORY OF RESOURCES EDUCATION

SIMPLE SEARCH
Enter keyword Ok
> Alphabetical list of rare diseases

OTHER SEARCH OPTION(S)
> Orphan drugs > Patient organisations
> Research and trials > Clinics
> Clinical laboratories > Directory of resources

ORPHANET TODAY
Diseases : 7242
Clinics : 3017
Laboratories : 2838
Professionals : 10136
Daily visitors : 22558

RARE DISEASES
> Information about a disease
> Alphabetical list
> Search by sign
> Emergency guidelines
> Patient encyclopaedia
> Professional encyclopaedia
> About Rare diseases

RESOURCES DIRECTORY
> Clinics
> Reference centres
Clinical laboratories
> Research projects
> Registries / databases
> Professionals
> Patient organisations
> EuroGentest
> Register your activity

Improve the quality of medical care for Rare Diseases.

Provide adapted services to the rare diseases community

[About Orphanet](#) | [Quality charter](#)
[Register your activity](#) | [Support Orphanet](#)

EuroGentest link

Services for professionals
> Professional encyclopaedia
>
>
>
> Newsletters
> Powernpoint

Services for patients
> Patient encyclopaedia
> [Search for a disease](#)
> Clinical research
> Newsletters
> Contact other patients / families
> Training sessions

NEWS
Orphanet's 10th birthday
Conference presentation highlights
EC Rare Disease webpages



Lingue : Français | English | Español | Deutsch | Italiano

orphanet
Inserm EuroGentest
Homepage Aiuto Contatti

Malattie rare Farmaci orfani Consulenze **Laboratori di diagnosi** Ricerca e sperimentazioni Associazioni dei pazienti Cerca in Orphanet Informazioni e Media

Cerca EuroGentest Registra / Aggiorna la tua attività

Homepage » Laboratori di diagnosi » Cerca

RICERCA SEMPLICE

Osteogenesi Imperfetta Nome della malattia Nome/sigla del gene →OK

Paese : Tutti i paesi

Laboratori accreditati
 Laboratori partecipanti alla VEQ
 Laboratori certificati

Tipo di sistema di controllo di Qualità:

- Accreditamento
- Certificazione
- EQA (External Quality Assessment)

Clinical laboratories listed in *Orphanet* are those offering a test for the diagnosis of a rare disease or of a group of rare diseases and those performing genetic testing whatever the prevalence of the disease. The lists are established in collaboration with *EuroGentest* which is also in charge of the validation of the data on accreditation and on *EQA* (External Quality Assessment) of the laboratories. Data on certification are based on self-reporting of the laboratories.

The information which is displayed is provided by the scientists in charge of the activities. They must apply to have their laboratory activity listed. The applications are reviewed by the member of the *Orphanet* scientific advisory board of the country in charge of the relevant specialty.

Accreditation is a "procedure by which an authoritative body gives formal recognition that a body or person is competent to carry out specific tasks" (*ISO 9000, 2000 Quality management systems – fundamentals and vocabulary*).

Accreditation standards related to clinical laboratories (for example, *ISO15189*) place emphasis on having an effective quality insurance system in place, on a commitment to meeting needs of patients and their doctors as users of laboratory services and a need for continuous cycle of quality improvement at the centre of all policy making operational decisions. Data on accreditation have been validated by *EuroGentest* before their release on *Orphanet*.

Certification is a procedure by which a third party gives written assurance that a product, process or service conforms to specific requirements. (*ISO 9000, 2000 Quality management systems – fundamentals and vocabulary*).

EQA (External Quality Assessment, also known as proficiency testing) is "a system whereby a set of reagents and techniques are assessed by an external source and the results of the testing laboratory are compared with those of an approved reference laboratory" (*WHO*). It allows a laboratory to compare its performance for an individual test or technique against that of other laboratories. Data on *EQA* participation have been validated by *EuroGentest* before their release on *Orphanet*.

Licensing is a legal permit or formal permission from a constituted authority or governmental agency to operate a laboratory. It may involve documenting the existence, institutional accountability and the activities of the facility, for example, the type of service provided. In return the laboratory is officially registered and may be publicly listed.

[Cerca](#)[EuroGentest](#)
[Registra /
Aggiorna la tua
attività](#)
[Stampare](#)
[Homepage](#) » [Laboratori di diaqnsi](#) » [Cerca](#)
RICERCA SEMPLICE

Neurofibromatosi tipo 1

 Nome della malattia →OK
 Nome/sigla del gene
Paese : **Tutti i paesi**

- Laboratori accreditati
- Laboratori partecipanti alla VEQ
- Laboratori certificati

ALTRÉ OPZIONI DI RICERCA

- > Ricerca per città
- > Ricerca per laboratorio
- > Ricerca per professionista

:: 55 Risultato/i

Gestione della qualità

→OK

Ubicazione

Didascalia : Accreditato =■ ; Certificato=● ;

OrphaNews Europe : 29 April 2009

Editorial

[Parliament and the European Social & Economic Committee issue opinions on the Council rare disease proposal](#)

National & International Policy Developments

[A rare disease registry framework makes its debut in the Netherlands](#)

[Discussions for a national plan for rare diseases in the UK get off to a promising start](#)

[Switzerland forms national patient alliance for rare diseases](#)

Other European news

[A small country reflects on its experiences caring for rare disease patients](#)

Other International News

[Geiser Foundation hosts a different kind of summit meeting for rare diseases](#)

Ethical, Legal & Social Issues

[Public consultation open for draft report on the impact of gene patents on patient access to testing](#)

[Give them a break! Parents of children with special health needs rank respite care as one of the most needed services](#)

[He ain't heavy..... Considering the sibling of the chronically ill child](#)

Orphanet News

New Texts

[New Orphanet Journal of Rare Diseases publications](#)

New Syndromes

[Dystonia-parkinsonism: a new phenotype associated with PLA2G6 mutations](#)

New Genes

[Dravet syndrome: sporadic infantile epileptic encephalopathy caused by mutations in PCDH19 mainly affecting females](#)

[Pelizaeus-Merzbacher disease: mutations in the thyroid hormone transporter gene MCT8](#)

[Eurordis Annual Membership Meeting 2009](#)

[Congenital myasthenic syndrome: mutations in LAMB2 cause a severe form of the disease](#)

[Wolff-Parkinson-White syndrome: a de novo BMP2 deletion found](#)

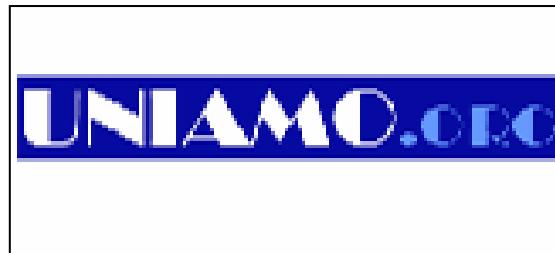
[Ichthyosis, follicular atrophoderma, and hypotrichosis: mutations found in a serine protease synthesized in epithelia](#)

[SCID and ADHD associated with a Coronin-1A mutation and a chromosome 16p11.2 deletion](#)

ASSOCIAZIONI ITALIANE MALATTIE RARE

Orphanet è un servizio unico e si pone l'obiettivo di soddisfare tutti gli utenti. Tutti i professionisti interessati sono invitati a registrare le proprie attività e a collaborare in modo da espandere le informazioni del database, per migliorare la qualità delle cure mediche per le malattie rare.

In collaborazione con:



Associazioni dei pazienti_ Malattie Scheletriche

A.C.A.R. Malattia esostosante e S. di Ollier/ Maffucci

<http://www.acar2006.org/>



A.C.A.R. onlus
associazione conto alla rovescia

As.It.O.I. Onlus - Associazione Italiana

<http://www.asitoi.it/nuovo/>



EAMAS - Associazione Europea Amici della Sindrome di McCune-Albright

<http://www.eamas.net/main.php>

Fedra ONLUS_ Sindromi malformative congenite

<http://www.fedra.org/>



F.O.P. Italia_ Fibrodisplasia Ossificante Progressiva

<http://www.fopitalia.it/>



IPOHA - Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea Progressiva –ONLUS

<http://www.pohdisease.org/ipoha.html>



RAGGIUNGERE- Associazione italiana per bambini con malformazione agli arti

<http://www.raggiungere.it/>



ORPHANET ITALIA

Istituto CSS-Mendel
Viale Regina Margherita, 261
00198 Roma
Tel.: +39 06 44160528
Fax.: +39 06 44160560

Direttore del progetto: [Bruno Dallapiccola](#)

Supervisore delle attività

[Rita Mingarelli](#)

r.mingarelli@css-mendel.it

Responsabile gestione dati

[Sonia Festa](#)

s.festa@orphanet-italia.it

Responsabile laboratori di diagnosi

[Tiziana Lauretti](#)

t.lauretti@orphanet-italia.it

Responsabile sperimentazioni cliniche e progetti di ricerca

[Elena Cocchiara](#)

e.cocchiara@orphanet-italia.it

Responsabile editoriale

[Martina Di Giacinto](#)

m.digiacinto@orphanet-italia.it

Assistente editoriale e della raccolta dei progetti di ricerca

[Maria Lisa Dentici](#)

m.dentici@css-mendel.it

Assistente editoriale e della raccolta network/registri

[Francesca Clementina Radio](#)

f.radio@css-mendel.it

[Francesca Inzana](#)

f.inzana@css-mendel.it