

SCIENZA PARTECIPATA PER IL MIGLIORAMENTO DELLA QUALITÀ DI VITA DELLE PERSONE CON MALATTIA RARA



Progetto Scienza partecipata:

idee e proposte concrete che migliorano la vita quotidiana delle persone con malattie rare

Marta De Santis¹, Antonella Sanseverino¹, Rosa Immacolata Romeo¹,
Daniela De Vecchis¹ e Domenica Taruscio²

¹Centro Nazionale Malattie Rare, ISS

²già Centro Nazionale Malattie Rare, ISS

RIASSUNTO - Le malattie rare sono un ampio gruppo di patologie eterogenee, definite dalla bassa prevalenza nella popolazione e accomunate da difficoltà diagnostica, complessità clinica, cronicità, invalidità e alto impatto familiare e sociale. Risulta, quindi, prioritario promuovere la ricerca scientifica per identificare nuovi strumenti diagnostici e trattamenti efficaci; inoltre, è importante promuovere progetti e iniziative mirate al benessere psicofisico quotidiano della persona e del suo nucleo familiare. Ispirato alla *Citizen Science*, nasce quindi il Progetto di "Scienza partecipata per il miglioramento della qualità di vita delle persone con malattia rara", coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS), nell'ambito di un più ampio Accordo di collaborazione fra l'ISS e il Ministero della Salute.

Parole chiave: malattie rare; qualità di vita; scienza partecipata; bene comune

SUMMARY (*Citizen science to improve the quality of life of people with rare diseases*) - Rare diseases are a large group of disorders, defined by their low prevalence in the population: while heterogeneous, they share diagnostic difficulties, clinical complexity, chronic and disabling outcomes and a high family and social burden. It is therefore a priority to promote scientific research to identify new diagnostic tools and effective treatments; furthermore, it is important to promote projects and initiatives aimed at the daily psychophysical well-being of the person. Inspired to *Citizen Science*, we started the project "Participatory science for improving the quality of life of people with rare diseases", coordinated by the CNMR of the Istituto Superiore di Sanità (the Italian National Institute of Health in Italy, ISS), within a broader collaboration agreement between the ISS and the Ministry of Health.

Key words: rare diseases; quality of life; citizen science; common good

scienzapartecipata@iss.it

Le malattie rare sono un ampio gruppo di patologie eterogenee, definite dalla bassa prevalenza nella popolazione (<5/10.000 a livello europeo) e accomunate dalla notevole complessità clinica e di presa in carico. Si tratta di malattie genetiche (80% circa) e multifattoriali (20%), con eterogeneità di patogenesi, manifestazioni cliniche ed età di insorgenza, a decorso cronico, spesso gravemente invalidanti. Secondo i dati dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), le malattie rare sono circa 7.000-8.000 e, in Europa, coinvolgono circa 30 milioni di persone, costituendo quindi un problema rilevante per il Servizio Sanitario Nazionale. Ai numeri dei pazienti si aggiungono quelli dei familiari, anch'essi coinvolti nella gestione organizzativa ed emotiva della malattia.

In tale contesto, risulta prioritario promuovere la ricerca per identificare nuovi strumenti diagnostici e trattamenti efficaci. Accanto a ciò, risulta altrettanto fondamentale avviare e sostenere progetti e iniziative finalizzate al benessere psicofisico della persona, con l'obiettivo di favorire l'inclusione sociale, scolastica e lavorativa, e, in generale, la pienezza di vita nei vari aspetti, adattando l'ambiente al contesto della persona e non viceversa.

Nasce con questo spirito il Progetto "Scienza partecipata per il miglioramento della qualità di vita delle persone con malattia rara", coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS). L'iniziativa, che si inserisce in un più ampio accordo di collaborazione fra l'ISS e il Ministero della Salute sulla comu- ►



Evento in occasione della celebrazione della XVI Giornata mondiale delle malattie rare 2023. Roma, Sala Zuccari del Senato della Repubblica

nicazione in ambito sanitario rivolta al cittadino, è iniziata a luglio 2022 e ha concluso la sua prima fase a giugno 2023.

Il Progetto

Inspirato alla *Citizen Science* (1-3), che ha il suo fondamento nella partecipazione attiva dei cittadini e delle cittadine al processo della conoscenza scientifica e già utilizzata in numerosi ambiti, il Progetto “Scienza partecipata per il miglioramento della qualità di vita delle persone con malattia rara” si pone l’obiettivo di coinvolgere persone che, pur non avendo competenze tecnico-scientifiche né curricula accademici, vogliono mettere a frutto ingegno e creatività per agevolare e migliorare la vita propria e quella degli altri. Tanto più se, come nel caso delle persone con malattia rara e/o i loro familiari, vivono in prima persona difficoltà che le portano ad agire per risolverle. Si tratta, quindi, di sviluppare conoscenze su una base di esperienza diretta da parte di persone che sono “in campo”.

Scopo prioritario dell’iniziativa è quello di valorizzare, promuovere e condividere idee e attività, strumenti e soluzioni pratiche che siano in grado di facilitare la vita quotidiana delle persone con disabilità temporanea o permanente. Contestualmente, si intende anche promuovere il dialogo e il confronto fra cittadine e cittadini, ricercatrici e ricercatori e istituzioni; stimolarne la partecipazione per il bene comune e sensibilizzarle/li sul tema delle malattie rare attraverso diversi linguaggi e strumenti.

Il Progetto si avvale della professionalità e delle competenze di tre diversi Comitati:

- **Comitato promotore**, ovvero un gruppo di lavoro multidisciplinare che, partendo dall’iniziale idea progettuale, ne ha definito gli scopi, i destinatari e gli obiettivi, concetti confluiti nel Bando del Progetto (www.scienzapartecipata.it);
- **Comitato tecnico organizzativo**, i cui membri hanno sviluppato gli strumenti web e curato la campagna di comunicazione social;
- **Comitato scientifico**, composto da rappresentanti delle/dei cittadine/i, delle/dei pazienti, delle professioniste e dei professionisti della salute e della comunità scientifica, che ha il compito di valutare i contributi di chi ha aderito all’iniziativa.

I nominativi dei componenti dei Comitati sono visibili sul sito www.scienzapartecipata.it

Chi può partecipare e come

La partecipazione libera e gratuita, è aperta a ogni cittadina/o, senza limiti di età, che desideri inviare uno o più contributi (per un massimo di tre) utilizzando vari formati: testi (pdf), immagini, video, audio, presentazioni (ppt o pptx). È importante specificare che i contributi non devono essere coperti da diritti d’autore o brevetto, ma possono essere progetti già realizzati, in fase di realizzazione o di ideazione.





I contributi possono riguardare una o più aree tematiche fra cui: abilità cognitive; autonomia/strategie per provvedere alle necessità quotidiane; comunicazione; gestione delle emozioni; mobilità (sport/tempo libero e strategie di inclusione sociale).

Così come specificato nel Bando, gli ideatori/partecipanti mantengono la proprietà intellettuale delle proposte, tuttavia cedono all'ISS il diritto di utilizzo del prodotto (testi, immagini, audio e video) e della sua riproduzione (con qualsiasi mezzo, formato e supporto inclusi CD-ROM, supporti elettronici, servizi Internet o altri formati in futuro disponibili) a fini di attività di ricerca, informazione e comunicazione.

Tutto il materiale ricevuto dal CNMR, tramite l'apposito modulo di iscrizione online, viene valutato dal Comitato scientifico; le proposte che soddisfano i requisiti richiesti sono pubblicate sul sito www.scienzapartecipata.it e diffuse tramite Webinar a essi dedicati, strumenti istituzionali, profili social dell'ISS (Facebook, Twitter, Instagram).

Risultati

Tra luglio 2022 e giugno 2023 sono giunte e sono state sottoposte a valutazione 48 idee progettuali; di queste 32 sono state valutate positivamente, pubblicate sul sito dedicato e diffuse attraverso 12 Webinar, interviste, anche radiofoniche su RadioAIDEL 22 (<https://webradio.aidel22.it/>) e un Convegno rea-

lizzato alla Camera dei Deputati, in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare 2023. I contributi ammessi possono suddividersi sinteticamente in 5 macroaree: abilità cognitive; autonomia/strategie per provvedere alle necessità quotidiane; comunicazione; gestione delle emozioni; mobilità (sport/tempo libero e strategie di inclusione sociale). Ciascuna soluzione proposta può riguardare uno o più ambiti, pertanto in Figura vengono rappresentati, in linea generale, i settori che hanno destato maggior interesse e partecipazione.

La tipologia dei partecipanti ha incluso cittadini, pazienti, familiari, associazioni, professionisti, e studenti, sia di scuola superiore sia universitari. Sono state elaborate soluzioni innovative rivolte sia agli adulti sia ai bambini. Come riconoscimento dell'impegno, tutti i 32 ideatori hanno ricevuto la nomina di "Ambasciatrice/Ambasciatore" del Progetto, con l'invito a continuare a dar voce all'iniziativa, favorendo ulteriormente la circolazione delle conoscenze e stimolando l'attiva partecipazione di altre persone all'azione per il bene comune. Tutte le soluzioni che hanno superato la valutazione del Comitato scientifico sono visibili sul sito dedicato. ►



Suddivisione dei 32 contributi per aree tematiche

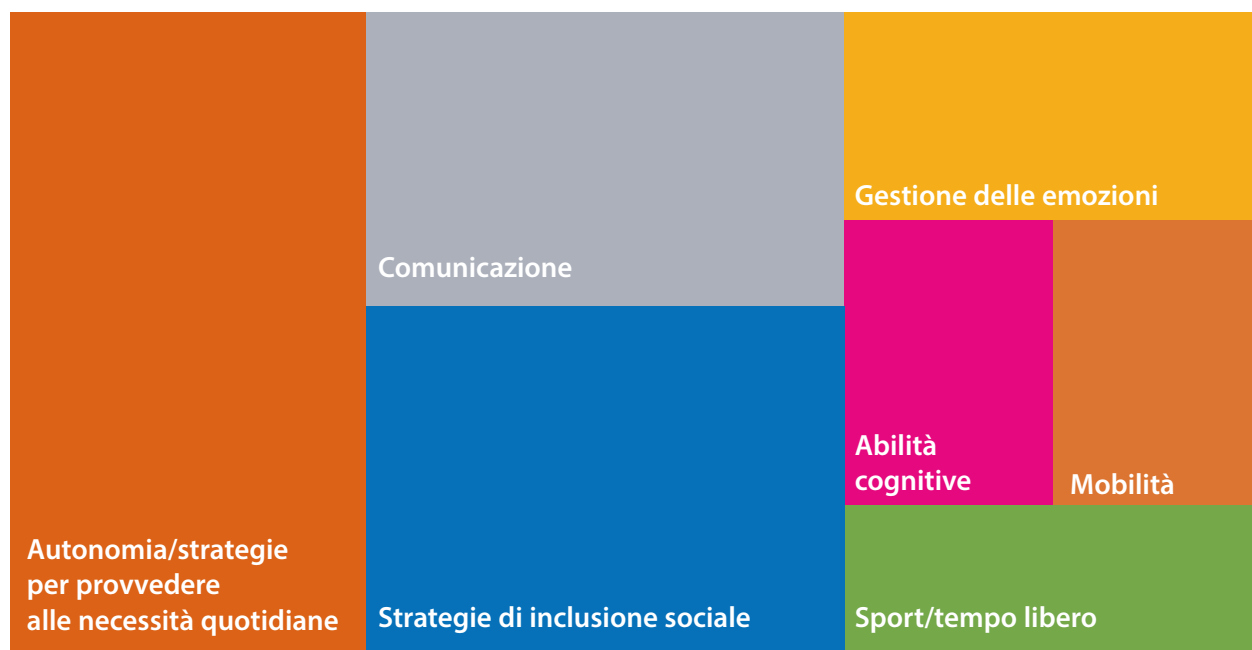


Figura - Suddivisione dei contributi ammessi per macroaree (periodo luglio 2022-giugno 2023)

Il Progetto, inoltre, ha avuto un'ottima risonanza mediatica e molte testate giornalistiche hanno dedicato spazio all'iniziativa, confermandola come vincente.

Sulla base del successo ottenuto l'iniziativa è stata presentata al primo Convegno nazionale *Citizen Science* svoltosi a Pisa il 24-26 novembre 2023 riscuotendo numerosi consensi.

Per avere maggiori informazioni sul Progetto, sui contributi e i loro ideatori, è possibile scrivere una mail a scienzapartecipata@iss.it

Dichiarazione sui conflitti di interesse

Gli autori dichiarano che non esiste alcun potenziale conflitto di interesse o alcuna relazione di natura finanziaria o personale con persone o con organizzazioni, che possano influenzare in modo inappropriato lo svolgimento e i risultati di questo lavoro.

Riferimenti bibliografici

1. Den Broeder L, Devilee J, Van Oers H, et al. Citizen Science for public health. *Health Promot Int* 2018;33(3):505-14 (doi: 10.1093/heapro/daw086).
2. Pedersen M, Wood GER, Fernes PK, et al. The "Our Voice" Method: Participatory Action Citizen Science Research to Advance Behavioral Health and Health Equity Outcomes. *Int J Environ Res Public Health* 2022(19):14773 (<https://doi.org/10.3390/ijerph192214773>).

3. Neff M, Storf H, Vasseur J, et al. Identifying project topics and requirements in a citizen science project in rare diseases: a participative study. *Orphanet J Rare Dis* 2022;17(1):357 (doi: 10.1186/s13023-022-02514-3).

TAKE HOME MESSAGES

Perché nasce il Progetto Scienza partecipata nell'ambito delle malattie rare?

Il Progetto nasce per contribuire al bene comune mediante lo sviluppo e la condivisione di idee creative e risorse per far fronte alle difficoltà quotidiane delle persone con malattia rara, per le quali, spesso, azioni ordinarie richiedono sforzi straordinari.

Chi può partecipare e in che modo?

La partecipazione è libera e gratuita, senza limiti di età. Persone, gruppi, scuole, associazioni possono inviare uno o più contributi, tramite un apposito modulo di iscrizione presente su www.scienzapartecipata.it

Come viene diffuso il materiale?

I contributi che superano la valutazione del Comitato scientifico vengono pubblicati sul sito dedicato (www.scienzapartecipata.it), diffusi mediante il portale www.malattierare.gov.it e attraverso i social media del Telefono Verde Malattie Rare.