PROF. LUIGI CATALDI

Dipartimento di Scienze Pediatriche, Divisione Neonatologica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma, CD della Società Italiana di Pediatria

L'IMPEGNO DEI PEDIATRI SUL FRONTE DELLE MALATTIE RARE

Le malattie rare, secondo una nota definizione da parte della comunità scientifica, sono quelle malattie che, nella popolazione europea, interessano meno di 1 individuo ogni 2000 abitanti. Ad oggi ne sono conosciute circa 7-8.000, con una evidente tendenza ad un certo incremento nel futuro prossimo. La stragrande maggioranza di esse si evidenzia in età pediatrica. Ciò comporta chiaramente l'esigenza di un impegno della Società Italiana di Pediatria e dei pediatri italiani in questo importante settore, come recentemente ribadito in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare.

Il problema ha un' impatto sociale assai rilevante in quanto pur registrandosi solo pochi casi per ciascuna malattia rara, complessivamente sono migliaia i bambini coinvolti, e quindi le famiglie interessate al problema. Sono famiglie che si aspettano risposte concrete che la comunità scientifica ha il dovere di fornire loro, e dall'altra parte un importante sostegno sociale sia dal legislatore sia dagli organi istituzionali.

L'obiettivo, già esposto a suo tempo dal presidente della Società Italiana di Pediatria e dei pediatri italiani, è quello di creare una vasta ed articolata rete operativa regionale ed interregionale, costituita da ospedali di riferimento, particolarmente dediti ad uno o più gruppi di malattie rare dell'infanzia, e dalle realtà territoriali presenti a livello distrettuale che coinvolgono sia la pediatria di famiglia sia i servizi di riabilitazione, le agenzie della formazione e del tempo libero.

A tal proposito la SIP non potrà non acquisire una posizione che permetta di offrire ai pediatri la possibilità di maturare in breve livelli di formazione adeguati in materia, affinché il bambino, a prescindere dalla rarità della sua condizione, possa essere adeguatamente preso in carico e seguito nell'evoluzione della malattia.

Fondamentale per la conoscenza e la diffusione delle stesse è il Registro Nazionale Farmaci Orfani.

Questo, istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità, predispone le schede di rilevazione per ogni patologia rara e relativi farmaci, raccoglie, verifica e analizza i dati inviati dai Centri regionali autorizzati all'erogazione dei farmaci stessi. In definitiva raccoglie dati importanti per la diagnosi e il follow up dei pazienti trattati con i farmaci orfani autorizzati a livello centralizzato dall'Agenzia Europea di Valutazione dei Medicinali (EMEA) e rimborsati dal Sistema Sanitario Nazionale (SSN).

Il Registro Nazionale Farmaci Orfani, è, nelle intenzioni dell'Istituzione Responsabile, una sorta di garanzia, con copertura totale del territorio nazionale, per una equilibrata e corretta gestione del problema; con ovviamente la garanzia della tutela della riservatezza dei dati personali secondo le norme vigenti.

Maggiore dovrebbe essere, a parere dello scrivente, la disponibilità dell'applicazione delle norme esistenti allo scopo di poter erogare ai soggetti colpiti da malattie rare, in particolare ai bambini, una assistenza adeguata sia sanitaria sia sociale, peraltro formalmente garantita, ma non sufficientemente applicata nella realtà.

Associazione culturale ONLUS "Giuseppe Dossetti: i Valori - Sviluppo e Tutela dei Diritti"
Via Giulio Salvadori 14/16, 00135 Roma
Tel. +39 06 3389120 - +39 348 8118752 - Fax +39 06 30603259 - www.dossetti.it - segreteria@dossetti.it

Associazione "Giuseppe Dossetti : i Valori" SVILUPPO E TUTELA DEI DIRITTI

ART. 32 TUTELA DELLA SALUTE...E LE MALATTIE RARE? "Costruire Un Respiro Unico"

L'IMPEGNO DEI PEDIATRI SUL FRONTE DELLE MALATTIE RARE

LUIGI CATALDI

Dipartimento di Scienze Pediatriche, Divisione Neonatologica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma, CD della Società Italiana di Pediatria (SIP)

Le malattie rare, secondo una nota definizione da parte della comunità scientifica, sono quelle malattie che, nella quota attuale di popolazione europea, interessano meno di 1 individuo ogni 2000 abitanti.

Ad oggi ne sono conosciute circa 7-8.000, con una evidente tendenza ad un certo incremento nel futuro prossimo.

La stragrande maggioranza di esse si evidenzia in età pediatrica.

Ma la diagnosi precoce può essere sospettata e definita in età prenatale…

prevenzione!

2008-2011


EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development
A three-year project co-funded by the Eur
within the framework of the EU program
in the field of Public Health
EUROPLAN milestones
1 April 2008
Project starts
18 November 2008
Conference "National strategies and plans for Rare Diseases in Europe",
Paris,under the aegis of the EU Presidency (France), EURORDIS and EUROPLAN
February 2010
Indicators and EUROPLAN Recommendations finalised
13 May 2010
Krakow Workshop with national
authorities to discuss the EUROPLAN Recommendations
May 2010 to December 2010
National Conferences on Rare Diseases
February 2011
Recommendations finalised
Spring 2011
Final International Conference
in Rome (Italy)
EUROPLAN
NATIONAL CONFERENCES AND ORGANISERS
BULGARIA • Sofia
NAPRD National Alliance of People with RD
CROATIA • Dubrovnik
DENMARK • Copenhagen
Rare Disorders Denmark
FRANCE • Paris
Alliance Maladies Rares
GERMANY • Berlin
ACHSEAA Chronischer Seltener Erkrankungen
GREECE • Athens
PESPA Greek Alliance for RD
HUNGARY • Budapest
HUFEDIS Rare Disease Hungary
IRELAND • Dublin
GRDO Genetic and Rare Disorders Organisation
ITALY • Rome
UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare
LUXEMBOURG • Luxembourg
NETHERLANDS • The Hague
VSOP Dutch Genetic Alliance
ROMANIA • Bucarest
RONARD Romanian National Alliance for RD
SPAIN • Burgos
FEDER Federación Española de Enfermedades Raras
SWEDEN • Stockholm
UNITED KINGDOM • Manchester
Genetic Interest Group - Rare Disease UK
For more information:
www.europlanproject.eu
or contact:
europlan@iss.it
Domenica Taruscio
National Centre for Rare Diseases
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299
00161 Roma - Italy
Tel. +39 06 4990 4016
www.iss.it/cnmr

Ma, e le terapie?

Necessario l'impegno della Società Italiana di Pediatria e dei pediatri italiani in questo importante settore.

Ma non dobbiamo dimenticare il necessario impegno delle

"ISTITUZIONI !!"

ISS

Fondamentale per la conoscenza e la diffusione delle stesse è il Registro Nazionale Farmaci Orfani.

A tal proposito la SIP ha già acquisito una posizione che permetta di offrire ai pediatri la possibilità di maturare in breve livelli di formazione adeguati in materia, affinché il bambino, a prescindere dalla rarità della sua condizione, possa essere adeguatamente preso in carico e seguito nell'evoluzione della malattia.

"Gruppo di lavoro SIP sulle Malattie Rare"

L’obiettivo, già esposto a suo tempo dal presidente della Società Italiana di Pediatria e dei pediatri italiani, è quello di creare una vasta ed articolata rete operativa regionale ed interregionale, costituita da:

ospedali di riferimento, particolarmente dediti ad uno o più gruppi di malattie rare dell’infanzia,

realtà territoriali, presenti a livello distrettuale, che coinvolgono sia la pediatria di famiglia sia i servizi di riabilitazione, le agenzie della formazione e del tempo libero.

Istituzioni attente al bambino con malattia rara.

Istituto Superiore di Sanità

Centri regionali autorizzati

all'erogazione dei farmaci

Agenzia Europea di Valutazione dei Medicinali (EMEA)

Sistema Sanitario Nazionale (SSN).

Il Registro Nazionale Farmaci Orfani, è, nelle intenzioni dell'Istituzione Responsabile, una sorta di garanzia, con copertura totale del territorio nazionale, per una equilibrata e corretta gestione del problema; con ovviamente la garanzia della tutela della riservatezza dei dati personali secondo le norme vigenti.

Questo, istituito presso l’Istituto Superiore di Sanità, predispone le schede di rilevazione per ogni patologia rara e relativi farmaci, raccoglie, verifica e analizza i dati inviati dai Centri regionali autorizzati all'erogazione dei farmaci stessi. In definitiva raccoglie dati importanti per la diagnosi e il follow up dei pazienti trattati con i farmaci orfani autorizzati a livello centralizzato dall’Agenzia Europea di Valutazione dei Medicinali (EMEA) e rimborsati dal Sistema Sanitario Nazionale (SSN).

Maggiore dovrebbe essere, a parere della SIP e di chi vi parla, la disponibilità dell'applicazione delle norme esistenti allo scopo di poter erogare ai soggetti colpiti da malattie rare, in particolare ai bambini, una **assistenza adeguata sia sanitaria sia sociale,** peraltro formalmente garantita, ma non sufficientemente applicata nella realtà.

Il problema ha un impatto sociale assai rilevante in quanto pur registrandosi solo pochi casi per ciascuna malattia rara, complessivamente sono migliaia i bambini coinvolti, e quindi le famiglie interessate al problema. Sono famiglie che si aspettano risposte concrete che la comunità scientifica ha il dovere di fornire loro, e dall'altra parte un importante sostegno sociale sia dal legislatore sia dagli organi istituzionali.

A tal proposito la SIP non potrà non acquisire una posizione che permetta di **offrire ai pediatri la possibilità di maturare in breve livelli di formazione adeguati** in materia, affinché il bambino, a prescindere dalla rarità della sua condizione, possa essere adeguatamente preso in carico e seguito nell'evoluzione della malattia.

- Fondamentale per la conoscenza e la diffusione delle stesse è il Registro Nazionale Farmaci Orfani.
- Questo, istituito presso l'ISS: predispone le schede di rilevazione per ogni patologia rara e relativi farmaci; raccoglie, verifica e analizza i dati inviati dai Centri regionali autorizzati all'erogazione dei farmaci stessi.

In definitiva valuta dati importanti per la diagnosi e il follow up dei pazienti trattati con i farmaci orfani autorizzati a livello centralizzato dall'Agenzia Europea di Valutazione dei Medicinali (EMEA) e rimborsati dal Sistema Sanitario Nazionale (SSN).

Il modello che voglia proporre un'assistenza ottimale deve tenere dunque conto di quattro esigenze fondamentali:

- la competenza sullo screening neonatale, sulla diagnosi precoce, sulla diagnosi clinica ed il follow up della specifica patologia, che necessita di un centro di riferimento

la competenza sui problemi trasversali a diverse patologie, che può trovarsi in **servizi specialistici sul territorio**

(Es.: il servizio di neuropsichiatria infantile territoriale o di riabilitazione)

in **strutture pediatriche ospedaliere locali** che hanno sviluppato le competenze necessarie per la gestione del follow up pediatrico di utenti con disabilità complessa, o in **centri/specialisti di riferimento per singoli problemi specifici**

- la **competenza pediatrica e sanitaria di base** la costruzione di **reti assistenziali nel sistema sociale dove vive il bambino** e dove è possibile la utilizzazione dei fattori protettivi tipici del capitale sociale localmente disponibile.