Attività del
Centro Nazionale Malattie Rare

Istituto Superiore di Sanità



Roma, 27 Febbraio 2009

CentroNazionaleMalattieRare
CNMR

Missione

"Il Centro svolge attività di **ricerca, sorveglianza, consulenza e documentazione** finalizzate alla **prevenzione, diagnosi, trattamento, valutazione e controllo** nel campo delle malattie rare e farmaci orfani".

Gazzetta Ufficiale N. 157 del 07.07.2008

Centro Nazionale Malattie Rare

Istituto Superiore di Sanità

REGISTRI NAZIONALI MALATTIE RARE e FARMACI ORFANI

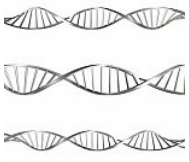
NETWORK ITALIANO ACIDO FOLICO



RICERCA



TEST GENETICI



PROGETTI EUROPEI

EURO PLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development

erare

CNMR



FARMACI ORFANI



ASSOCIAZIONI PAZIENTI



INFORMAZIONE FORMAZIONE



MEDICINA NARRATIVA



LINEE GUIDA



La rete della ricerca per le Malattie Rare

Risultati ottenuti:

Dalla genetica all'ambito-sociosanitario

- *incremento delle conoscenze scientifiche su specifici tumori rari*
- *nuovi modelli per la formazione e informazione di operatori e pazienti*

Finanziamenti:

- Ministero del Lavoro
- Salute e politiche sociali
- AIFA
- Commissione europea
- Convenzione Italia-USA



Coordinamento di programmi per la rete di ricerca italiana (*ISS, Università, CNR, IRCCS, Istit. "Mario Negri"*) ed europea

- Bandi per progetti europei nell'ambito del progetto **E-Rare** (*Commissione europea*)

- Bandi per progetti si ricerca su malattie rare e farmaci orfani finanziati nell'ambito dell'accordo bilaterale **Italia - USA**

Prospettive

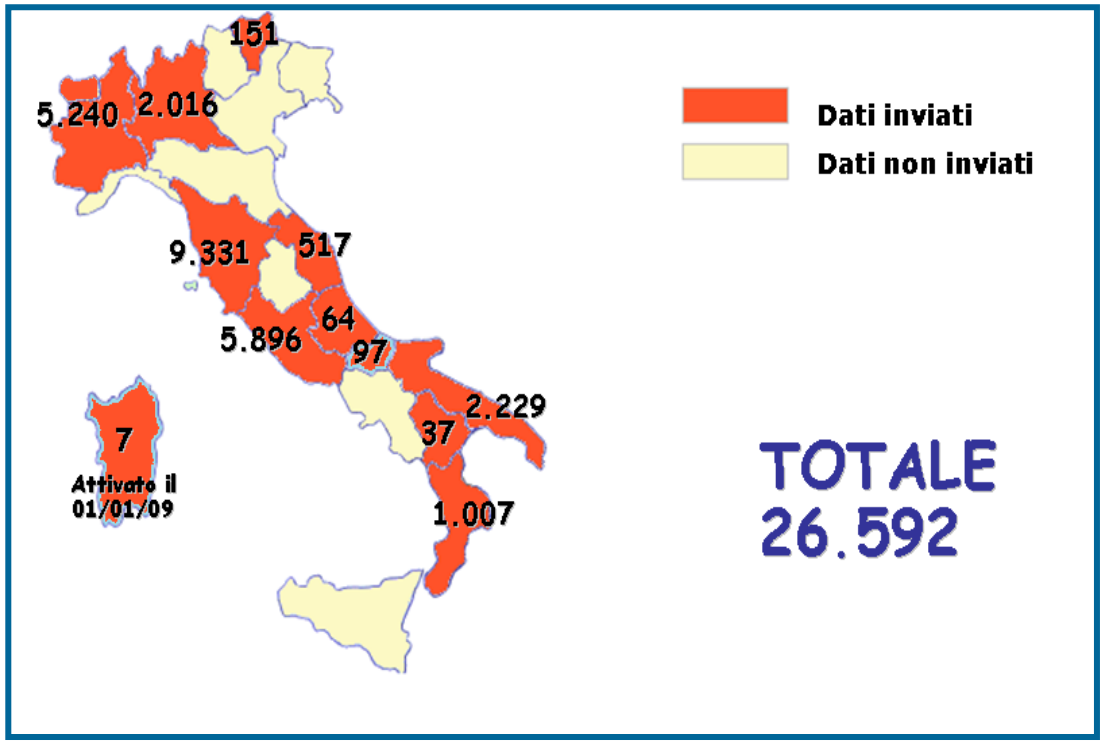
Incrementare ulteriormente gli aspetti *interdisciplinari e traslazionali* (dal laboratorio al paziente)

La rete epidemiologica per le malattie rare

Registro Nazionale Malattie Rare (*D.M. 279/2001, Art.3*)

Risultati:

Dati aggiornati al 25 febbraio 2009



Prospettive:

- prevalenza delle malattie rare in Italia, valutazione di problemi (*ritardo diagnostico, migrazione sanitaria, ecc.)*
- strumento per la programmazione nazionale e regionale

La rete epidemiologica per le malformazioni congenite

Coordinamento nazionale dei sistemi di registrazione delle malformazione congenite

Le malformazioni sono un problema che richiede attenzione specifica



Prospettive:

- estendere la sorveglianza delle malformazioni congenite a tutto il territorio nazionale
- valutazione di morbilità e mortalità
- proposte per l'intervento socio-sanitario

La rete per la prevenzione

Alcune gravi malformazioni congenite sono prevenibili dalla adeguata assunzione di una vitamina: l'acido folico. Fino al 2005 in Italia l'uso dell'acido folico era molto limitato

Network Italiano Promozione Acido Folico

per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti

Risultati:

costituzione e sviluppo un network nazionale (Ministeri, CNR, INRAN, Università, IRCCS, Regioni, ASL, Società scientifiche, Associaz. Pazienti ecc.) per diffondere il corretto uso di ac. Folico per la prevenzione di malformazioni

Prospettive:

ridurre l'incidenza di difetti congeniti

DISTRIBUZIONE GEOGRAFICA DELLE ADESIONI AL NETWORK (195)

(Dati aggiornati al 14/01/2009)



Nazionali	
Abruzzo	1
Basilicata	3
Calabria	5
Campania	9
Emilia Romagna	13
Friuli Venezia Giulia	3
Lazio	41
Liguria	5
Lombardia	30
Marche	5
Molise	2
Piemonte	15
Puglia	7
Sardegna	9
Sicilia	12
Toscana	13
Trentino Alto Adige	1
Umbria	1
Valle D'Aosta	0
Veneto	18
Totale	**193**

Internazionali	
Belgio	1
USA	1
Totale	**2**

La rete per l'assicurazione di qualità dei test genetici

Progetto nazionale per la standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici

Risultati:

Livello nazionale

a) dal 2001 il CNMR svolge attività di controllo esterno di qualità dei test genetici eseguiti in 80 laboratori pubblici

b) la valutazione dei risultati ha rilevato un significativo miglioramento della qualità dei test genetici eseguiti

Livello internazionale

a) partecipazione a progetti europei - Eurogentest

b) partecipazione a organismi internazionali - OECD, Commissione Europea



Prospettive:

estensione e rafforzamento del programma

Nel 2008 hanno partecipato più di

85 laboratori

Collaborazione con la Rete assistenziale per le malattie rare

La Rete D.M. 279/2001 individua:

- **presidi** in tutte le Regioni
- **centri di coordinamento regionali** in *diverse* Regioni
- **centri di coordinamento inter-regionali** (*Conferenza Stato Regione*)
- **Tavolo di Coordinamento** per il monitoraggio delle attività



Una rete per le scelte cliniche e organizzative
Linee guida per malattie rare

Le linee guida per la gestione clinica di pazienti con malattie rare hanno un ruolo fondamentale per garantire appropriatezza e equità nell'assistenza.

Risultati:

elaborazione delle seguenti linee guida insieme a medici e pazienti:

- **Emiplegia alternante**
- **Epidermolisi bollose ereditarie**
- **Esostosi multiple congenite**
- **Aniridia**
- **Sindorme di Down**

Prospettive:

produzione di nuove LG, diffusione e valutazione dei risultati

La rete delle Associazioni / pazienti / familiari

- **Consulta Nazionale Malattie Rare**
- Tutte le **Associazioni** impegnate a livello nazionale e internazionale
- **Pazienti e loro familiari**
- **Cittadini**



Consulta Nazionale
Associazioni di Pazienti Malattie Rare



Cos’è la Consulta Nazionale Malattie Rare?

- Organismo di rappresentanza su base nazionale delle Associazioni di Pazienti Malattie Rare
- Realizza le sue attività presso l’ISS, con la collaborazione tecnico-scientifica del Centro Nazionale Malattie Rare e con altre istituzioni
- È composta da 34 Rappresentanti, eletti dalle Associazioni di Malattie Rare

Attività della Consulta: gruppi di lavoro criticità e proposte

Componenti della Consulta hanno costituito 3 Gruppi di lavoro (3 Luglio 2007):

1) Accertamento dell'invalidità, certificazione – esenzione
2) Presa in carico e continuità assistenziale
3) Integrazione socio – sanitaria

Attivati altri 3 Gruppi di lavoro (8 Settembre 2007) :

4) Formazione degli operatorie uniformità dell'assistenza sanitaria sul territorio nazionale
5) Ricerca scientifica
6) Informazioni e comunicazione

<u>Risultati</u>

- illustrati al convegno "*Malattie rare e farmaci orfani*" (ISS, 5-8 novembre, 2007)
- inviati al Ministero come base per *Piano Nazionale MR*

La rete delle storie di vita: la medicina narrativa



La narrazione da parte di pazienti, familiari, operatori – racconti, pitture, poesie – è un diritto e un'opportunità preziosa. Presso il CNMR è attivo il laboratorio di medicina narrativa



Risultati: raccolte numerose "storie di vita" di pazienti, medici, operatori

Prospettive: proposte di formazione e di intervento in sanità pubblica

La rete delle storie di vita: la medicina narrativa



La rete per le informazioni: Telefono Verde Malattie Rare



Telefono Verde Malattie Rare

Il Telefono Verde Malattie Rare (TVMR) è istituito come **servizio nazionale**, gestito dal Centro Nazionale Malattie Rare

- il servizio è anonimo e gratuito



- con copertura nazionale

- intende valorizzare le risorse presenti sul territorio nazionale

Rete con i centri di diagnosi e cura e le Associazioni

Il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità ha attivato l'800.89.69.49, un numero verde completamente gratuito che vuol essere un punto di riferimento per le persone con malattia rara, i familiari, i medici e gli operatori che vogliono saperne di più.

All'**800.89.69.49** risponde un'equipe di operatori esperti che garantisce un ascolto attivo e personalizzato, volto a dare risposta alle specifiche situazioni.

Attraverso il servizio telefonico gli operatori del **Telefono Verde Malattie Rare** accolgono e orientano la persona verso i centri di diagnosi e cura della rete nazionale e le associazioni di pazienti: una vera e propria rete di sostegno in grado di dare risposta ai diversi bisogni delle persone coinvolte.



Le Malattie rare
Sono tante, molto diverse tra loro, spesso croniche ed invalidanti. Ad oggi se ne contano tra le 5000 e le 8000. Colpiscono non più di 5 persone ogni 10000 abitanti interessando milioni di pazienti in tutta Europa. Una realtà molteplice, resa ancora più complessa dalla difficoltà diagnostica ed assistenziale, in cui è difficile orientarsi.

Per questo è nato il Telefono Verde Malattie Rare: per informare e orientare le persone che si ritrovano immerse in un universo così articolato e complesso.



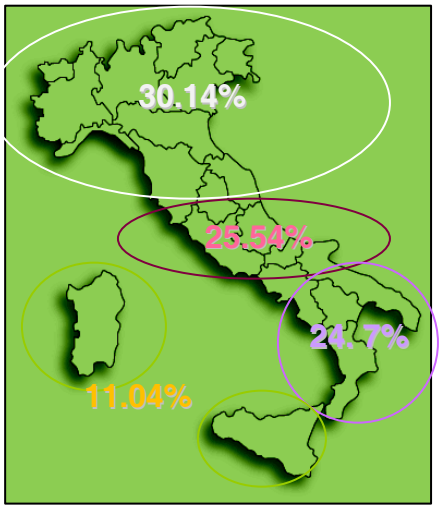
La Rete Nazionale Malattie Rare

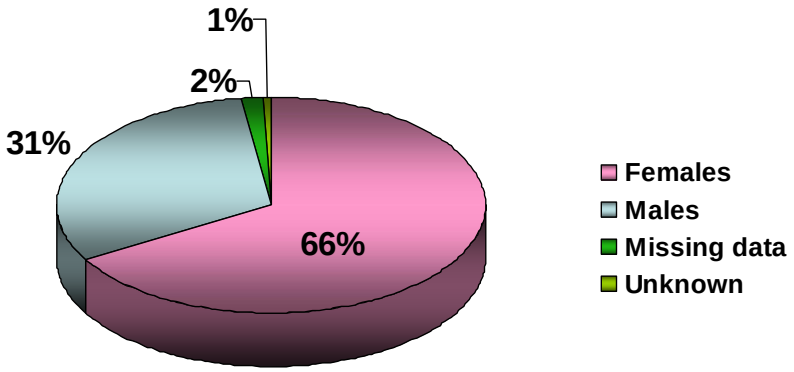
800.89.69.49 un numero raro, un numero prezioso.

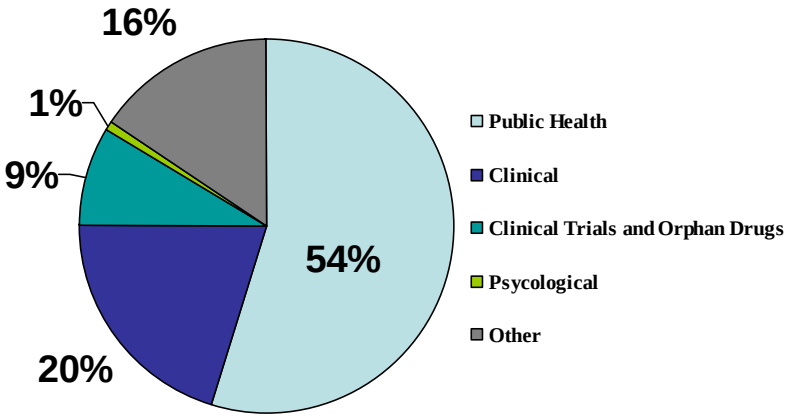


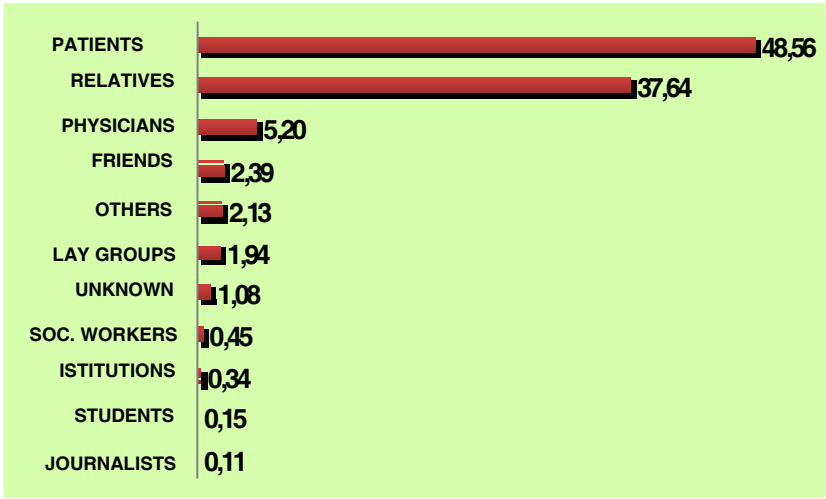
A telephone helpline for rare diseases: the Italian experience

From March 10th to November 10th 2008: Total number of calls: 2675

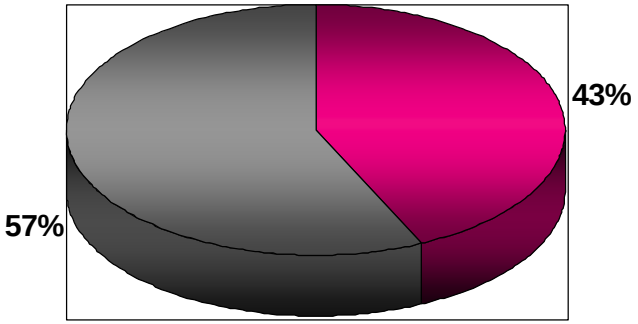




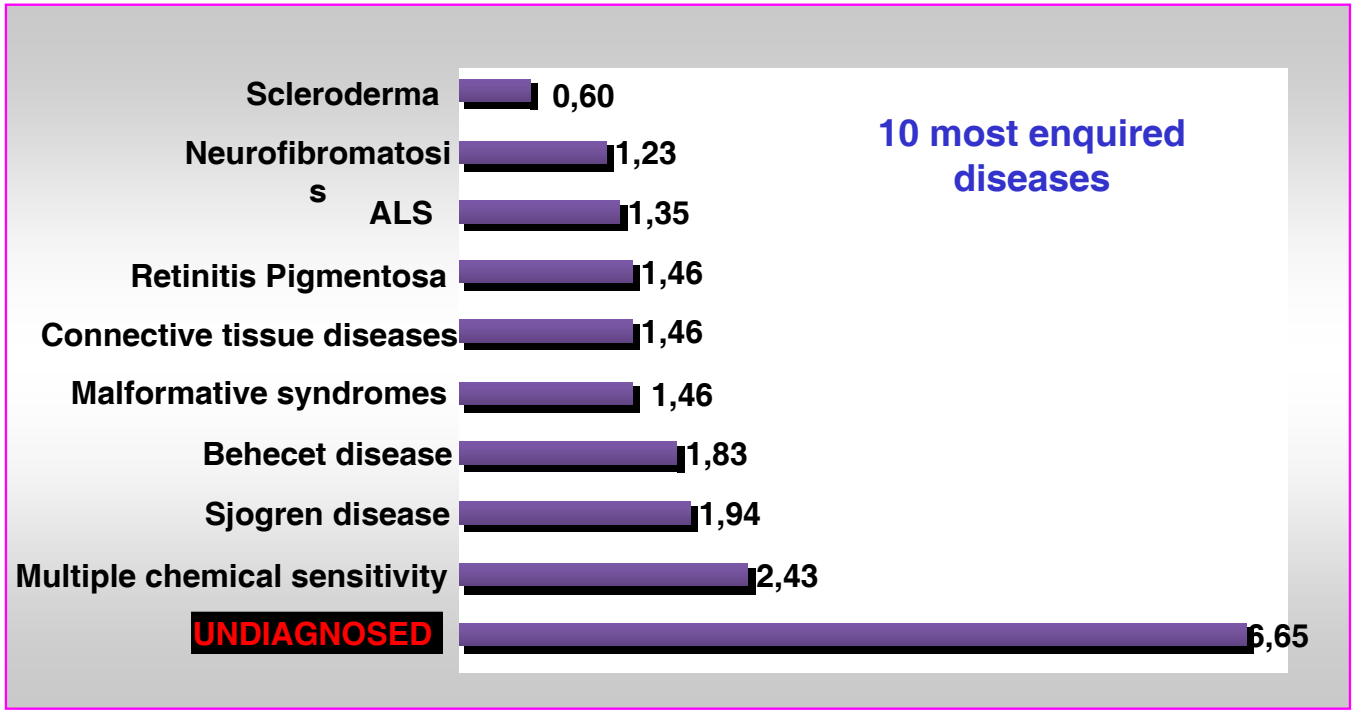




A telephone helpline for rare diseases
the Italian experience



Enquiries re diseases included in the



INFORMAZIONE
COMUNICAZIONE
FORMAZIONE



Corsi, workshop, convegni

- **Corsi**
  dedicati ai Registri Nazionali Malattie Rare e Farmaci Orfani, a gruppi di malattie rare, specifiche malattie malattie

- **Workshop**
  specifiche tematiche quali ad es. epidemiologie dei piccoli numeri, test genetici, prevenzione primaria, ricerca scientifica (Progetti ISS-USA)

- **Convegni e Congressi**
  organizzazione di almeno 1 Convegno internazionale per anno “Malattie rare e farmaci orfani”

Intensa partecipazione con Relatori del CNMR a numerosi Corsi, Workshop, Convegni esterni all’ISS


Centro Nazionale Malattie Rare
Www.iss.it
Responsabile: Domenica Taruscio
Cerca
Le Malattie Rare
Cosa sono le malattie rare?
Una malattia è considerata rara quando colpisce un persona ogni 2mila abitanti. Si contano tra le 5mila e le 8mila diverse patologie che, solo in Europa, colpiscono più di 15milioni di abitanti.
Ho una malattia rara? Come fare per ricevere l'esenzione?
Guida per orientarsi nel mondo delle malattie rare: dal sospetto diagnostico ai centri di diagnosi e cura
Malattie Rare esentate in Italia
Elenco ordinato delle patologie e ricerca on line.
Centri di diagnosi e cura
Centri di diagnosi e cura accreditati dalle Regioni in accordo con il Ministero della Salute raggruppati per Regione.
Cerca i centri in Italia
Associazioni di pazienti
Svolgono un ruolo fondamentale di sostegno e di aiuto anche psicologico per i pazienti e i loro familiari.
Cerca le Associazioni in Italia
Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49
Chiamando gratuitamente l'800.89.69.49, è possibile ricevere informazioni personalizzate su presidi, Associazioni, esenzione. Il numero è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.
FAQ
Le domande più frequenti rivolte al Centro Nazionale Malattie Rare per ricevere informazioni sulle patologie esenti ticket, i presidi accreditati, le associazioni di pazienti, ecc.
CentroNazionaleMalattieRare
CNMR
In rilievo
Appello
APPELLO PER LE MALATTIE RARE
Insieme all'Istituto Superiore di Sanità per fare luce sulle storie invisibili
27 febbraio 2009
Premiazione del concorso "Il Volo di Pegaso - Raccontare le malattie rare: parole e immagini"
Il Volo di Pegaso
Corso FAD - Acido Folico
"La prevenzione di difetti congeniti nel periodo peri-concezionale e peri-natale: fattori di rischio e fattori protettivi per la gravidanza"
EUROPLAN PROJECT
Progetto finanziato dalla Commissione Europea, coordinato dal CNMR, coinvolge 30 paesi e EURORDIS
EURO PLAN
BANDO E-RARE
E' stato lanciato il secondo bando per progetti di ricerca europea sulle malattie rare nell'ambito del programma E-RARE (ERA-net)
Appuntamenti
26 Febbraio - CONOSCERE PER ASSISTERE
27 Febbraio - INCONTRO "IL VOLO DI PEGASO"
27 Febbraio - CONSULTA NAZIONALE MALATTIE
Tematiche
Farmaci Orfani
Linee Guida
Medicina Narrativa
Network Italiano Promozione Acido Folico
Progetti europei
Test genetici
Registri
Registro Nazionale Farmaci Orfani
Registro Nazionale Malattie Rare
Registri Malformazioni Congenite
Notiziario CNMR
Notiziario
Il Supplemento al Notiziario ISS dedicato alle malattie rare e ai farmaci orfani.
Ultimo pubblicato
Aree riservate
Accesso alle aree riservate per gli autorizzati in possesso delle credenziali di autenticazione.
Chi siamo
Ricerca scientifica finalizzata a prevenzione, sorveglianza, diagnosi e trattamento delle malattie rare, è la principale attività del CNMR.
Link
Istituzioni internazionali
Istituzioni nazionali
Newsletter sulle malattie rare
Regioni


Volume 20
Numero 9 - Supplemento 1 - 2007
SUPPLEMENTO AL
Notiziario
dell'Istituto Superiore di Sanità
Malattie rare e farmaci orfani
a cura del Centro Nazionale Malattie Rare
Numero 1
Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR
Un progetto al via
Cosa sono le malattie rare e i farmaci orfani
Attività del Centro Nazionale Malattie Rare
Progetto E-Rare
Presidi regionali e disciplina di settore
Consulta Nazionale delle malattie rare
Medicina narrativa
www.iss.it/cnmr


Volume 21
Numero 9 - Supplemento 1 - 2008
SUPPLEMENTO AL
Notiziario
dell'Istituto Superiore di Sanità
Malattie rare e farmaci orfani
a cura del Centro Nazionale Malattie Rare
Numero 5
Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR
Editoriale
Focus: la medicina traslazionale
Il coordinamento nazionale dei registri delle MC
GENESKIN: un network europeo per le genodermatosi
L'esperienza della Regione Lazio
Due storie dal database del CNMR
Inserto La voce delle Associazioni
www.iss.it/cnmr

Centro Nazionale Malattie Rare

CNMR

MALATTIE RARE
FARMACI ORFANI

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

1 LE MALATTIE RARE...

Sono un ampio gruppo di patologie definite dalla bassa prevalenza nella popolazione. A livello europeo, si definisce rara una malattia che colpisce non più di 5 persone su 10.000 abitanti. Nel loro insieme queste patologie sono molto numerose: si stima che ne esistano più di 6.000.







3 IL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

Ricerca scientifica finalizzata alla prevenzione, sorveglianza, diagnosi e trattamento delle malattie rare è la principale attività del CNMR dell'Istituto Superiore di Sanità.

2 ...I FARMACI ORFANI

Sono prodotti potenzialmente utili per trattare una malattia rara ma che non hanno un mercato sufficiente a ripagare le spese del loro sviluppo. Vengono definiti orfani proprio perché è scarso l'interesse delle industrie farmaceutiche ad investire su farmaci destinati a pochi pazienti.



CNMR: in Europa

COMP – EMEA
Comitato per la designazione dei medicinali orfani - Agenzia europea dei medicinali:
Dal 2000 ad oggi rappresenta l'Italia

EFSA
European Food Safety Authority
dal 2007 ad oggi (Working Group su acido folico)

TFRD
Task Force Rare Diseases
(istituita dalla Commissione EU)
dal 2004 ad oggi

CNMR: in Europa

E – RARE

progetto finanziato dalla Commissione EU, cui l'Italia, mediante il Centro Nazionale Malattie Rare, partecipa come promotore e attivo partner.

Obiettivo principale: superare la frammentazione della ricerca scientifica

Risultati: nel 2007 lanciata "call" trans-nazionale, sono stati finanziati 13 progetti internazionali cui partecipa anche l'Italia

EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN), coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare, è finanziato dalla Commissione Europea. Iniziato in Aprile 2008, durata triennale. Partecipano 23 Paesi, Eurordis.

Obiettivo: elaborare raccomandazioni europee per la stesura di piani nazionali per le malattie rare nei vari Paesi europei

Risultati: Meeting di avvio progetto, Questionario per raccogliere opinioni e aspettative; Meeting congiunto con Ministero francese a Parigi (18 Nov. 2008)

CNMR: collaborazione con Office for Rare Diseases NIH (USA)

Presentazione del Prof. S. Groft

Risultati

2 Call per progetti di ricerca scientifica:

a) 2005-7: finanziati 54 progetti

b) 2007-2009: finanziati 82 progetti

Prospettive:

incrementare re la collaborazione internazionale con NIH - USA (azioni di ricerca scientifica e sanità pubblica)


Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)
dell'Istituto Superiore di Sanità presenta
CNMR
Concorso
artistico letterario
Il Volo di
Pègaso
Raccontare le malattie rare:
parole e immagini

APPELLO PER LE MALATTIE RARE

Insieme all'Istituto Superiore di Sanità

per fare luce sulle storie invisibili

Primi firmatari:

Rita Levi Montalcini, ***Premio Nobel per la Medicina***
Enrico Garaci, ***Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità***
Alberto Asor Rosa, ***Storico della letteratura italiana e critico letterario***
Sergio Zavoli, ***Presidente Commissione di Vigilanza Rai***
Franco Cardini, ***Docente universitario***
Emma Bonino, ***Parlamentare***

FIRMA ANCHE TU ! WWW.ISS.IT