MALATTIE RARE E DISABILITÀ
“Siamo Rari…ma Tanti”
Sinergie Salute Famiglia Scuola

Venerdì 1 dicembre 2006
CAMERA DEI DEPUTATI
Palazzo Marini – Sala delle Conferenze
Via del Pozzetto 158

CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

MALATTIE RARE

Patologie a bassa frequenza nella popolazione:

- 5 casi su 10.000 abitanti EU
- U.S.A.: numero assoluto 200.000 (7.5: 10.000)
- Giappone: prevalenza non superiore a 4 su 10.000

numerosità (circa 6000)

spesso gravi

cronico-invalidanti

onerosità del trattamento

MALATTIE RARE

DIFFICOLTA' DIAGNOSTICHE

- esperienza limitata dall'esiguo numero di pazienti
- esperienze poche e scarsamente condivise

TRATTAMENTO

- terapie efficaci non sempre disponibili
- trials clinici risentono dei piccoli numeri
- Sviluppo di farmaci e fattori economici

RIABILITAZIONE

- cronicità

SOSTEGNO SOCIO-ECONOMICO

- Esiti invalidanti

Malattie Rare:
Normativa e interventi di Sanità Pubblica

Europa

Italia

Regioni



INIZIATIVE EUROPEE A FAVORE DELLE MALATTIE RARE

Piano di Azione Comunitaria sulle Malattie Rare

Decisione n 1295/1999/CE, 29 Aprile 1999

Regolamento (CE) del Parlamento Europeo e del Consiglio

concernente medicinali orfani

n° 141/2000, 16 Dicembre 1999

Regolamento (CE)

concernente le disposizioni di applicazione dei criteri previsti per assegnazione della qualifica di medicinale orfano

n° 847/2000, 27 Aprile 2000

Piano di Azione Comunitaria sulle Malattie Rare
Decisione n.1295/1999/CE, 29 Aprile 1999

Il programma d'azione prevedeva:

- il miglioramento delle conoscenze sulle malattie rare, incentivando la creazione di una rete europea d'informazione per i pazienti e le loro famiglie;
- la formazione e l'aggiornamento degli operatori sanitari, al fine di migliorare la diagnosi precoce;
- il rafforzamento della collaborazione internazionale tra le organizzazioni di volontariato e professionali impegnati nell'assistenza;
- il sostegno del monitoraggio delle malattie rare negli Stati membri

Regolamento n. 141/2000

Orphan Medicinal Products

del Parlamento Europeo e del Consiglio concernente medicinali orfani

Scopo : istituire una procedura comunitaria per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani e di offrire incentivi per la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio dei medicinali orfani così qualificati

Regolamento n. 847/2000, 27 Aprile 2000

COMP - (EMEA) Committee for Orphan Medicinal Products

INIZIATIVE NAZIONALI A FAVORE DELLE MALATTIE RARE

D.M. 24 Aprile 2000. Adozione del P.O. Materno-infantile

Piani Sanitari Nazionali: 1998-2000, 2003-2005, 2006-'8

Piani Sanitari Regionali

Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare (D.M. 279 / 2001)

Accordo Conferenza Stato Regioni (11 Luglio 2002)

REGOLAMENTO RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE
(D.M. 279/2001)

Definisce la Rete Nazionale per :

- ✓ *la prevenzione*
- ✓ *la sorveglianza*
- ✓ *la diagnosi*
- ✓ *la terapia*

Istituisce il Registro Nazionale delle MR presso l'ISS

Regolamenta l'esenzione dalla partecipazione al costo di circa 500 MR

Rete per malattie…



Difficili da diagnosticare

Poche conoscenze disponibili

Poche Opzioni terapeutiche

Poche conoscenze condivise

RETE

Nasce come necessità di condividere casi clinici

- Confronto con altri operatori con le stesse competenze (***conferma diagnostica***)
- Confronto con operatori sanitari con competenze diverse (***approccio plurispecialistico***)

Si può sviluppare

- Relazioni funzionali con altri settori dell'assistenza (**reti integrate di servizi**)

La rete è istituita al fine di
assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare

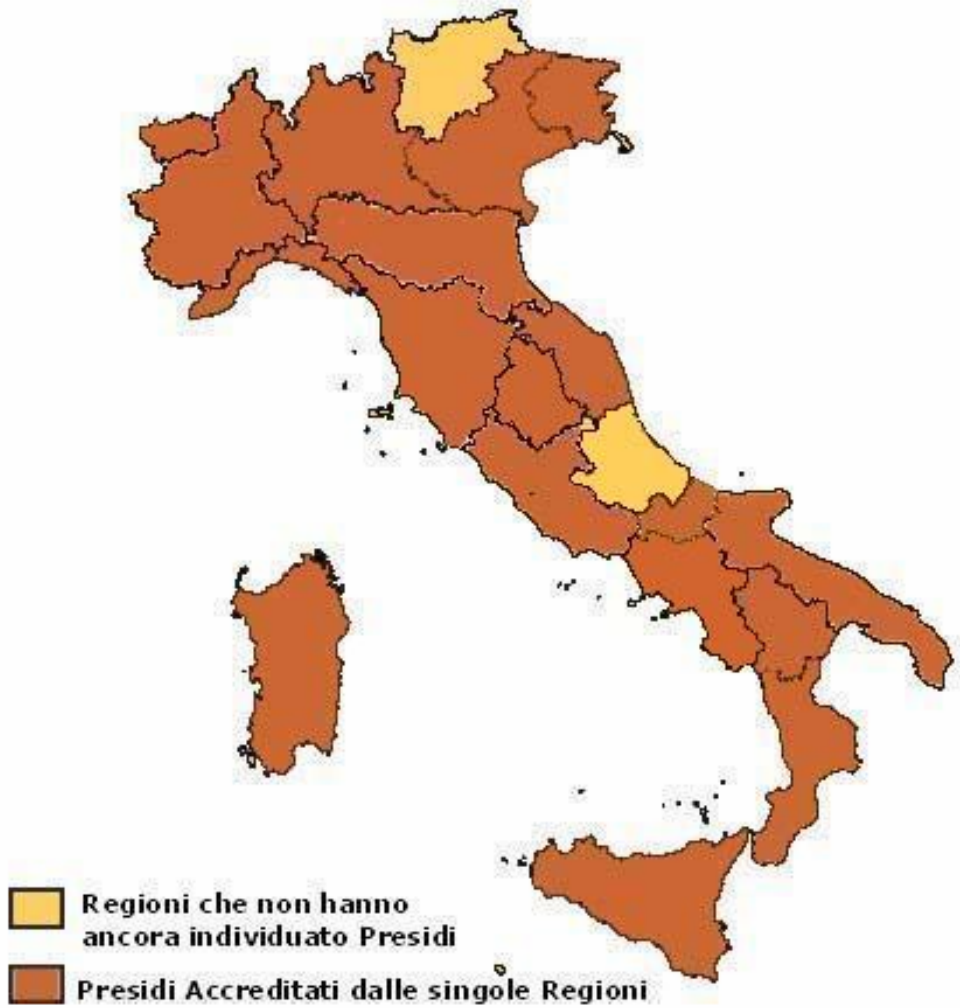
Rete costituita da:

- Presidi accreditati (Regioni)
- Centri interregionali di riferimento (MdS, Regioni, CSR)
- Registro Nazionale Malattie Rare (Istituto Superiore di Sanità)

Requisiti dei presidi:

- documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare
- idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare

Presidi individuati da Delibera di Giunta Regionale, ufficialmente comunicati dalle Regioni al Ministero della Salute e all'Istituto Superiore di Sanità (D.M.18 maggio 2001 n. 279)



Legge Costituzionale 18 ottobre 2001, n. 3
"Modifiche al titolo V della parte seconda della Costituzione"



definisce le materie di legislazione esclusiva e quelle di legislazione concorrente

a) **sui LEA:**

- lo Stato ha competenza esclusiva (legislativa e regolamentare);
- le Regioni devono attenersi a quanto stabilito dalla normativa nazionale

b) **la tutela della salute è materia concorrente tra Stato e Regioni:**

- i principi generali (con legge) spettano allo Stato
- la competenza (legislativa e regolamentare) spetta alle Regioni

Accordo tra il Ministero della Salute, le Regioni e le Province autonome (11 luglio 2002)

Istituisce un Gruppo Tecnico Interregionale permanente (Regioni, MdS, ISS):

Individua gli strumenti per:

- assicurare il coordinamento e l'operatività in rete dei presidi
- sviluppare percorsi diagnostico, terapeutici e assistenziali condivisi
- garantire, in collaborazione con l'ISS, la sorveglianza epidemiologica e monitoraggio delle attività assistenziali
- collaborare con le istituzioni, associazioni dei pazienti
- propone al Ministro della Salute aggiornamenti o modifiche dell'elenco (Allegato 1) delle malattie rare esentate

Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare

art. 3

Registro Nazionale Malattie Rare

obiettivi generali

1) programmazione nazionale e regionale degli interventi sanitari

2) attività di sorveglianza

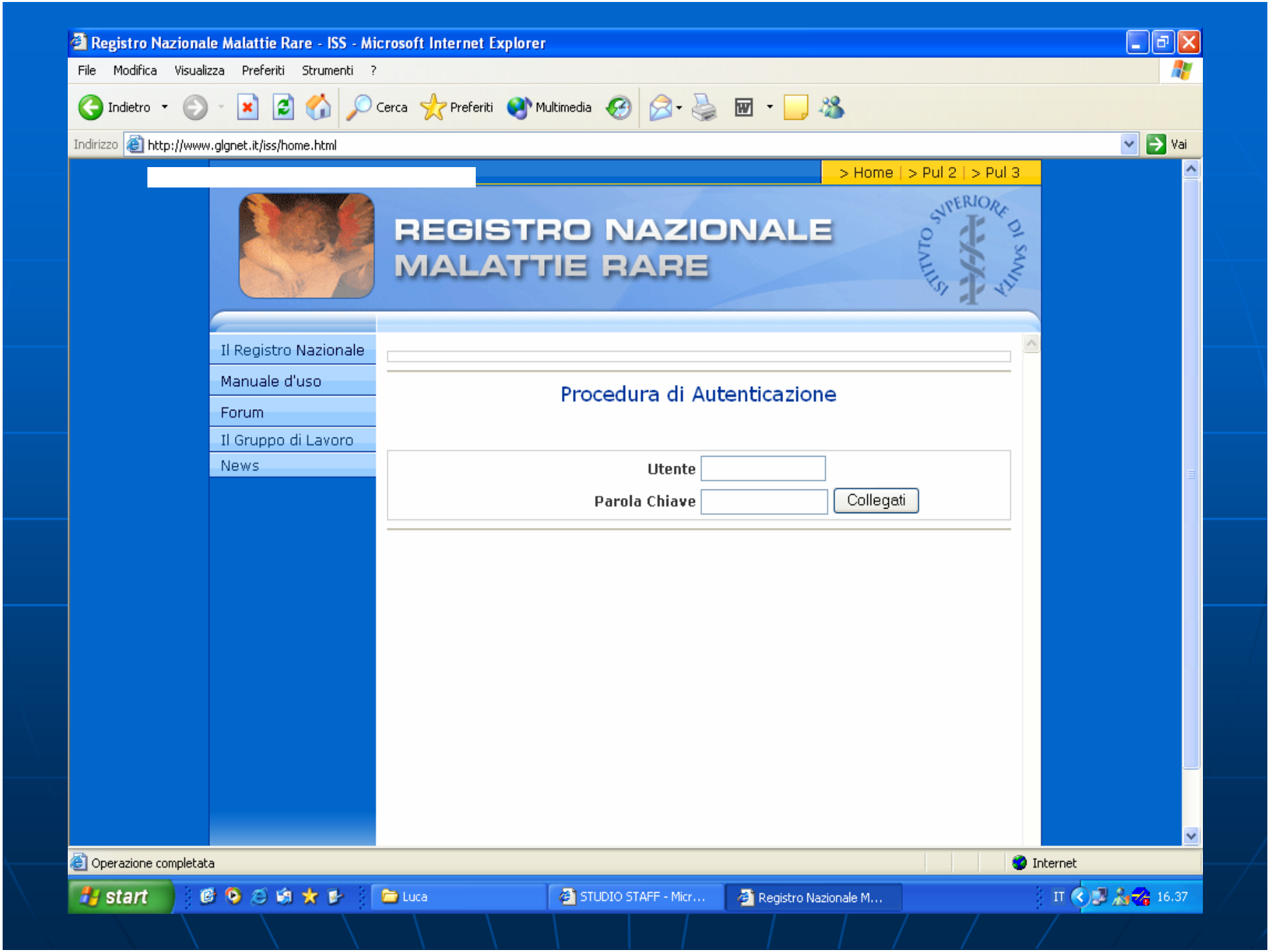
Registro Nazionale Malattie Rare

Obiettivi specifici

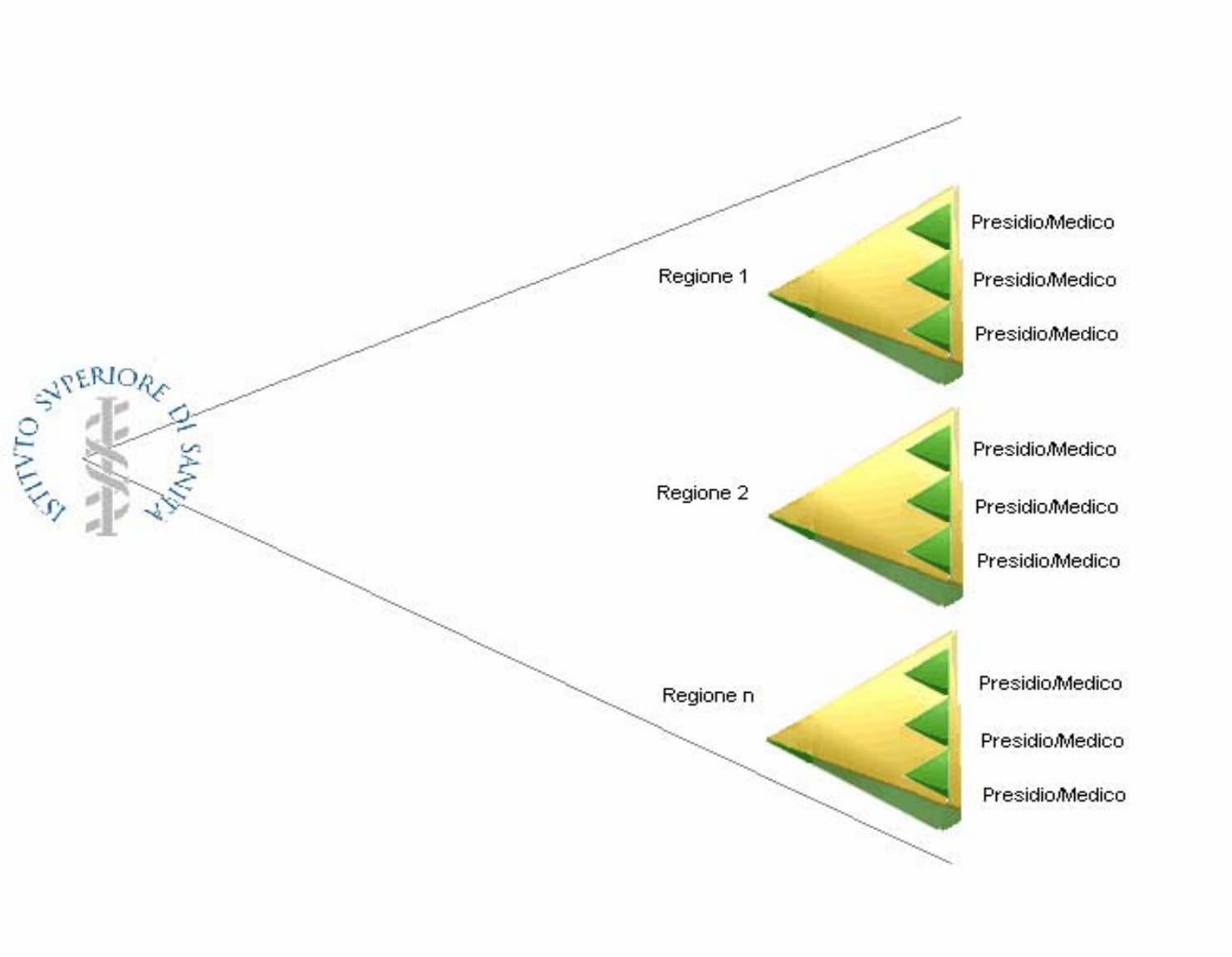
- **stimare l'incidenza/prevalenza delle malattie rare sul territorio nazionale;**
- **ipotizzare cause e fattori di rischio associati alle malattie rare;**
- **rilevare i percorsi diagnostici-terapeutici dei pazienti ed i tempi di latenza tra esordio della sintomatologia ed effettuazione della diagnosi;**
- **promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici.**

Registro Nazionale Malattie Rare

- **Strumento epidemiologico dell' intera Rete nazionale delle malattie rare**
- **Dimensioni del problema: prevalenza e/o incidenza delle malattie rare**
- **Altri indici (mortalità, ritardo diagnostico, migrazione sanitaria dei pazienti, ecc.)**
- **Contributo nelle attività di programmazione sanitaria nazionale**


Registro Nazionale Malattie Rare - ISS - Microsoft Internet Explorer
File Modifica Visualizza Preferiti Strumenti ?
Indietro Cerca Preferiti Multimedia
Indirizzo http://www.glgnet.it/iss/home.html
Vai
> Home | > Pul 2 | > Pul 3
REGISTRO NAZIONALE
MALATTIE RARE
ISTITVTO SVPERIORE DI SANITA
Il Registro Nazionale
Manuale d'uso
Forum
Il Gruppo di Lavoro
News
Procedura di Autenticazione
Utente
Parola Chiave
Collegati
Operazione completata
Internet
start
Luca
STUDIO STAFF - Micr...
Registro Nazionale M...
IT
16.37

Flusso dei dati epidemiologici



D.M. 279/2001

Regolamenta il regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie di 284 tra malattie e gruppi di MR (in totale circa 500 diverse malattie)

Aggiornamento

I contenuti del presente regolamento sono aggiornati, con cadenza almeno triennale, con riferimento all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, ai dati epidemiologici relativi alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici



AGGIORNAMENTO ALLEGATO 1:

Studio di 239 patologie

Criteri di inclusione:

- prevalenza
- cronicità
- esiti invalidanti
- onerosità del trattamento

Risultati:

n. 109 Accordo su inclusione

n. 27 Accordo su non inclusione

n. 103 Parere non unanimi

Data base malattie rare



REGOLAMENTO RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE

(D.M. 279/2001)

Definisce la Rete Nazionale per :

- ✓ *la prevenzione*
- ✓ *la sorveglianza*
- ✓ *la diagnosi*
- ✓ *la terapia*

Istituisce **il Registro Nazionale delle MR presso l'ISS**

Regolamenta **l'esenzione dalla partecipazione al costo di circa 500 MR**

PREVENZIONE PRIMARIA DI DIFETTI CONGENITI MEDIANTE UNA VITAMINA:

ACIDO FOLICO

Supplementazione

Raccomandazione per la riduzione del rischio di difetti congeniti

Le donne che

- **programmano una gravidanza o che non ne escludono “attivamente” la possibilità**
- **almeno 0.4 mg al giorno di acido folico**
- **almeno un mese prima del concepimento e per tutto il primo trimestre di gravidanza**

Alimentazione equilibrata ricca di frutta,

verdura e legumi

e

Supplementazione giornaliera

Obiettivo!!

Stime di impatto preventivo mediante supplementazione con acido folico a tutte le donne nel periodo periconcezionale



Prevalenza nei nati e IVG per 10.000	RRR% (1)	Casi attesi (2)	Riduzione casi/anno (3)
6,02	35	343	120
65,69	20	3.744	749
10,97	25	625	156
4,51	30	257	77
2,88	20	164	33
19,62	30	1.118	336
1,60	20	91	18
		6.344	**1.489**

casi attesi sulla base di 570.000 nascite/anno; (3) casi evitabili sulla base

Acido folico e difetti congeniti:
evidenze scientifiche e strategie di sanità pubblica

Aspetti nutrizionali dei folati

Acido folico: nuovi aspetti nella valutazione rischio-beneficio

Malformazioni congenite sensibili all'azione dell'acido folico:
l'andamento del fenomeno in Italia

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

Registro Nazionale Malattie Rare: malformazioni congenite e acido folico

A cura di
Anna Pierini (a), Fabrizio Bianchi (a), Paolo Salerno (b) e Domenica Taruscio (b)

(a) Istituto di Fisiologia Clinica, Sezione di Epidemiologia, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Pisa
(b) Centro Nazionale Malattie Rare, Dipartimento Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

ISSN 1123-3117
Rapporti ISTISAN 06/34

Workshop Annuale

Network Italiano
Promozione Acido Folico
Risultati e prospettive

15 dicembre 2006

Organizzato da
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299
Roma

Venerdì 15 Dicembre

09.45	Saluto delle autorità
10.00	La prevenzione nel sistema sanitario nazionale **G.Tarsitani**
10.15	Network Italiano Acido Folico: aggiornamento **D. Taruscio**
10.30	Ruolo delle Associazioni dei pazienti e familiari **M. C. Dieci**
10.45	Acido folico e la rete della consulenza genetica **E. Calzolari**
11.00	Acido folico e la rete dei ginecologi extraospedalieri **F. L. Giorgino**
11.15	Acido folico e la Federazione Nazionale dei Collegi delle Ostetriche **M.A. Bianco**
11.30	*Intervallo*
11.45	Esistono problemi di carenza di acido folico oggi in Italia? **S. Ruggeri, E. Carnovale**
12.00	Quale ruolo per la rete SIANET? **G. Ugolini**
12.15	Acido folico e difetti del tubo neurale dal punto di vista della tossicologia alimentare **A. Mantovani**
12.30	Discussione
13.30	*Intervallo*

Risultati dei progetti in corso

14.15	Malformazioni congenite e acido folico **F. Bianchi**
14.30	Indagine conoscitiva **M. Grandolfo**
14.45	Progetto per una campagna di comunicazione **L. Carra**
15.00	Interventi preordinati sulle attività del Network
16.00	Prospettive del Network: discussione moderata dal coordinamento del Network
17.00	Conclusione dei lavori

Www.iss.it A A RSS

Centro Nazionale Malattie Rare

Responsabile: Domenica Taruscio

Cerca

Rete Nazionale Malattie Rare >>>



Le malattie rare sono definite tali quando colpiscono 5 su 10.000 cittadini nella popolazione comunitaria. Al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare è istituita, mediante il D.M. 279/2001, la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare

Registro Nazionale Mal. Rare >>>



Il Registro Nazionale Malattie Rare è istituito dal 2001 all'ISS in attuazione dell'articolo 3 del D.M. 279/2001.

Letteratura scientifica >>>

Vengono riportati articoli sulle malattie rare pubblicati dall' Istituto Superiore di Sanità e, più in generale, dalla comunità scientifica.

Documenti >>>

In questa sezione potete trovare informazioni, normative ed altri documenti di interesse sulle malattie rare.

Modulistica >>>

Questa sezione contiene modulistica inerente l'attivita' del Centro Nazionale Malattie Rare.

Link >>>

In questa area sono disponibili collegamenti a siti di importanti istituzioni nazionali [Ministero della Salute, Regioni, AIFA] e internazionali [Commissione Europea, Office for Rare Diseases-NIH EMEA, FDA]. Dalla sezione potete accedere inoltre a siti nazionali e esteri che affrontano specifici aspetti inerenti le malattie rare e i farmaci orfani.



Ricerca informazioni >>>

Guida all'esenzione delle Malattie Rare

Presidi Accreditati dalle Regioni

Patologie esenti ticket

Ricerca Associazioni dei pazienti

In rilievo >>>

15 dicembre 2006: Workshop "Network Italiano Promozione Acido Folico - Risultati e prospettive"

La terza indagine EurordisCare

Sclerosi Laterale Amiotrofica e IGF-1

Appuntamenti >>>

30 Novembre - Malformazioni Congenite : dalla diagnosi prenatale alla terapia postnatale. V Corso Residenziale

30 Novembre - 2° Bergamo Workshop on hemolytic uremic syndrome

01 Dicembre - Convegno "Malattie Rare e disabilità"

02 Dicembre - Le Giornate toscane sulle Neoplasie Endocrine Multiple

03 Dicembre - Marcia per le Malattie Rare

05 Dicembre - Malattie Rare : Modelli, strumenti e partnership

Associazioni pazienti >>>



Le Associazioni svolgono un ruolo attivo nel sostegno dei pazienti affetti da malattie rare e dei loro familiari.

Farmaci orfani >>>



I farmaci orfani sono prodotti potenzialmente utili per trattare una malattia rara che non hanno un mercato sufficiente...

Acido folico >>>



Network Italiano Promozione Acido Folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti

Medicina narrativa >>>



Pone attenzione alle storie di malattia come modo per ri-collocare e comprendere le persone nel proprio contesto...

Test genetici >>>



Test genetici: le nostre attività dalla ricerca molecolare nelle malattie rare al controllo esterno di qualità coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare (ISS)

Linee guida >>>



Linee Guida e malattie rare: forniscono indicazioni per un'assistenza appropriata attraverso un processo multispecialistico e multidisciplinare.

Nephird >>>



Network, finanziato dalla Commissione Europea, di Istituzioni internazionali impegnate nelle malattie rare