MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI:

ATTIVITA' DEL CENTRO NAZIONALE NAZIONALE MALATTIE RARE A LIVELLO NAZIONALE ED EUROPEO

CentroNazionaleMalattieRare
CNMR

Passi importanti dal 2001 ad oggi
D.M. 271/2001
Accordi Stato-Regioni (2002, 2007)

Rete Nazionale Malattie Rare

(D.M. 279/2001):



a) Rete completata: tutte le Regioni hanno deliberato

b) Aggiornamento dell'Allegato 1

c) Registro Nazionale Malattie Rare: potenziato



Ricerca scientifica

Ricerca indipendente dell'AIFA: "Malattie rare e farmaci orfani"

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

Bandi di ricerca finalizzata



Centro Nazionale Malattie Rare

Www.iss.it

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.

Accesso riservato agli utenti autorizzati

Presidi Accreditati dalle Regioni

Sono le strutture individuate dalla 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)

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'attività del Centro Nazionale Malattie Rare.

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.



Ricerca informazioni

Ricerca Associazioni dei pazienti

Presidi Accreditati dalle Regioni

Malattie Rare esenti ticket

Guida all'esenzione delle Malattie Rare

In rilievo

5-8 Novembre - CONFERENZA INTERNAZIONALE "Malattie rare e farmaci orfani" (Istituto Superiore di Sanità)

Supplemento al Notiziario ISTISAN : MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI

NUOVO ACCORDO STATO REGIONI SULLE MALATTIE RARE (10/05/2007)

Appuntamenti

03 Novembre - 8TH COURSE IN GENETIC COUNSELLING IN PRACTICE - EUROPEAN SCHOOL OF GENETIC MEDICINE

05 Novembre - 7° CORSO CONGIUNTO DI DERMATOLOGIA PEDIATRICA OPBG-IDI

05 Novembre - CONFERENZA INTERNAZIONALE "Malattie rare e farmaci orfani" (Istituto Superiore di Sanità)

08 Novembre - THIRD INTERNATIONAL MEETING ON CONGENITAL CENTRAL HYPOVENTILATION SYNDROME

13 Novembre - ONE-DAY CONFERENCE - GREEK ALLIANCE FOR RARE DISEASES ORPHAN DRUGS: ACCESS OF RARE DISEASE PATIENTS

14 Novembre - 10° CONGRESSO DELLA SOCIETA' ITALIANA DI GENETICA UMANA

Associazioni Pazienti Mal. Rare



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.

Progetti europei



I progetti europei in cui il CNMR è coinvolto in qualità di partner (TEDDY, E-Rare) o coordinatore (NEPHIRD).

NEPHIRD

TEDDY

E-Rare





Ricerca scientifica: i tumori rari

1. Identificazione di markers genetici per la diagnosi e la prognosi di tumori rari (ghiandole salivari)

2. Analisi e studio del ruolo di specifici pathways molecolari nella patogenesi dell'epatoblastoma



Test genetici



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

Dal 2001 il CNMR svolge attività di controllo esterno di qualità dei test genetici eseguiti in laboratori pubblici distribuiti sul territorio nazionale

Workshop, ISS, 20/09/2007

Laboratori che partecipano al controllo esterno di qualità

PREVENZIONE PRIMARIA DI ALCUNI DIFETTI CONGENITI (ES. SPINA BIFIDA) MEDIANTE UNA VITAMINA: L'ACIDO FOLICO

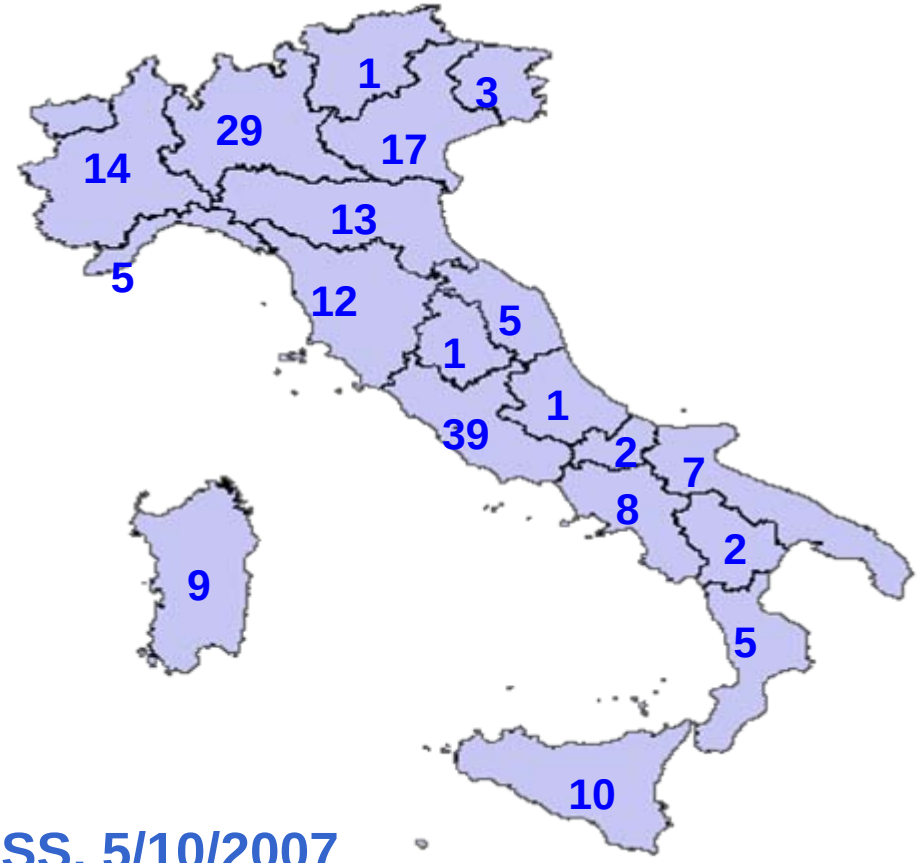
CentroNazionaleMalattieRare
CNMR



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ



Network Italiano Acido Folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti



Workshop ISS, 5/10/2007



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.

Linee guida in fase di elaborazione:

Emiplegia alternante
Epidermolisi bollose ereditarie
Esostosi multiple congenite
Aniridia



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





Contributo alla realizzazione della Rete Nazionale Malattie Rare (D.M. 279/2001)

a) Rete completata: tutte le Regioni hanno deliberato

b) Aggiornamento dell'Allegato 1

c) Registro Nazionale Malattie Rare: potenziato





Registro Nazionale Malattie Rare

(Art. 3 del D.M. 279/2001)

Rileva il numero dei casi e loro distribuzione sul territorio nazionale costituendo il raccordo centrale della Rete nazionale malattie rare.
E' stato potenziato con software e corsi di formazione nelle Regioni.

Registro Nazionale dei Farmaci Orfani

Registro Nazionale Farmaci Orfani

mira ad attivare un sistema di sorveglianza per i farmaci orfani rimborsati dal Sistema Sanitario Nazionale



L’impegno in Europa (1)

E – RARE

E - Rare è un progetto europeo cui l’Italia, mediante il Centro Nazionale Malattie Rare, partecipa come promotore e attivo partner.

E-Rare **mira a superare la frammentazione della ricerca scientifica nelle malattie rare in Europa**, migliorandone il coordinamento

e **intende fornire ai Paesi membri un’opportunità** per impegnarsi in problematiche difficilmente gestibili e risolvibili a livello di singolo Paese



L’impegno in Europa (2)

EUROPLAN

- European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN), coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare, è finanziato dalla Commissione Europea (Settembre 2007)

- EUROPLAN coinvolge 19 Paesi Europei ed EURORDIS.

  Inoltre, si avvale della collaborazione dell’Office for Rare Diseases (NIH-USA)

- **Obiettivi:** identificazione di *best practices* relative alle strategie di sanità pubblica più efficaci per affrontare le diverse criticità nelle malattie rare



EUROPLAN

- EUROPLAN mira ad elaborare Raccomandazioni per la definizione di Piani strategici nazionali per le malattie rare

- L'importanza di questi obiettivi è evidenziata nella Comunicazione sulle malattie rare della Commissione europea

- EUROPLAN costituirà una base per diversi Paesi EU impegnati a definire strategie di intervento / Piani nazionali per le malattie rare



L’impegno in Europa (3)

Il CNMR è membro della Task Force Rare Diseases (istituita dalla Commissione EU)

partecipa alle attività della TFRD e dei suoi Working Groups



INFORMAZIONE
COMUNICAZIONE
FORMAZIONE




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



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.





Corsi, workshop, convegni

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

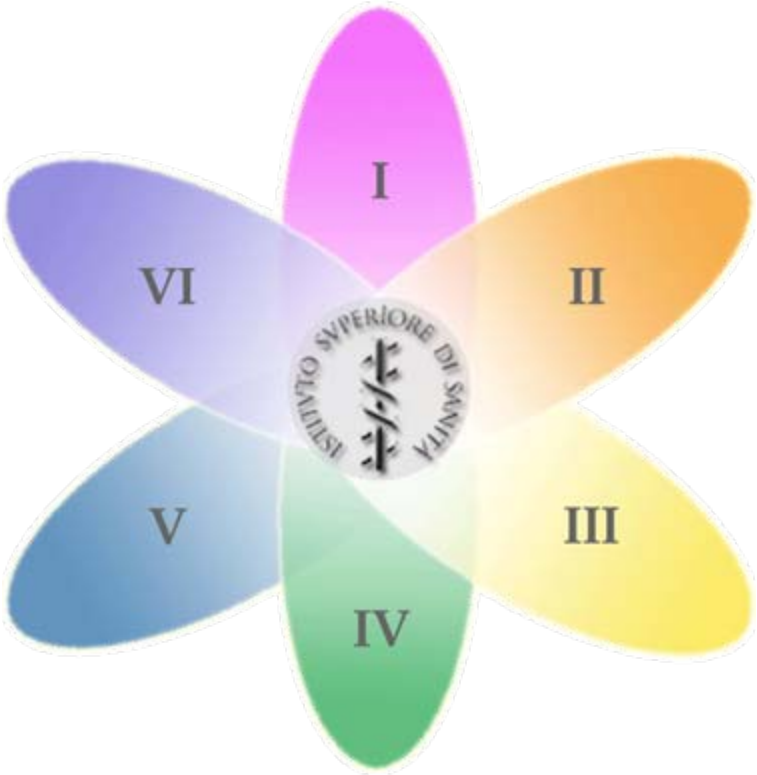
- **Workshop:** specifiche tematiche quali ad es. epidemiologie dei piccoli numeri, test genetici, prevenzione primaria, ricerca scientifica (Progetti ISS-USA)

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

  Partecipazione con Relatori a numerosi Corsi, Workshop, Convegni esterni all’ISS



Consulta Nazionale
Associazioni di Pazienti Malattie Rare



CentroNazionaleMalattieRare
CNMR

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



I 6 Gruppi di lavoro: criticità e proposte

Il 3 Luglio 2007 i Componenti della Consulta hanno costituito 3 Gruppi di lavoro:

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

L'8 Settembre 2007 sono stati attivati altri 3 Gruppi di lavoro:

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

RISULTATI: ILLUSTRATI DURANTE IL CONVEGNO "MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI"

Istituto Superiore di Sanità, 5-8 Novembre, 2007



Centro Nazionale Malattie Rare

Www.iss.it

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.

Accesso riservato agli utenti autorizzati

Presidi Accreditati dalle Regioni

Sono le strutture individuate dalla 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)

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'attività del Centro Nazionale Malattie Rare.

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.



Ricerca informazioni

Ricerca Associazioni dei pazienti

Presidi Accreditati dalle Regioni

Malattie Rare esenti ticket

Guida all'esenzione delle Malattie Rare

In rilievo

5-8 Novembre - CONFERENZA INTERNAZIONALE "Malattie rare e farmaci orfani" (Istituto Superiore di Sanità)

Supplemento al Notiziario ISTISAN : MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI

NUOVO ACCORDO STATO REGIONI SULLE MALATTIE RARE (10/05/2007)

Appuntamenti

03 Novembre - 8TH COURSE IN GENETIC COUNSELLING IN PRACTICE - EUROPEAN SCHOOL OF GENETIC MEDICINE

05 Novembre - 7° CORSO CONGIUNTO DI DERMATOLOGIA PEDIATRICA OPBG-IDI

05 Novembre - CONFERENZA INTERNAZIONALE "Malattie rare e farmaci orfani" (Istituto Superiore di Sanità)

08 Novembre - THIRD INTERNATIONAL MEETING ON CONGENITAL CENTRAL HYPOVENTILATION SYNDROME

13 Novembre - ONE-DAY CONFERENCE - GREEK ALLIANCE FOR RARE DISEASES ORPHAN DRUGS: ACCESS OF RARE DISEASE PATIENTS

14 Novembre - 10° CONGRESSO DELLA SOCIETA' ITALIANA DI GENETICA UMANA

Associazioni Pazienti Mal. Rare



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.

Progetti europei



I progetti europei in cui il CNMR è coinvolto in qualità di partner (TEDDY, E-Rare) o coordinatore (NEPHIRD).

NEPHIRD

TEDDY

E-Rare

