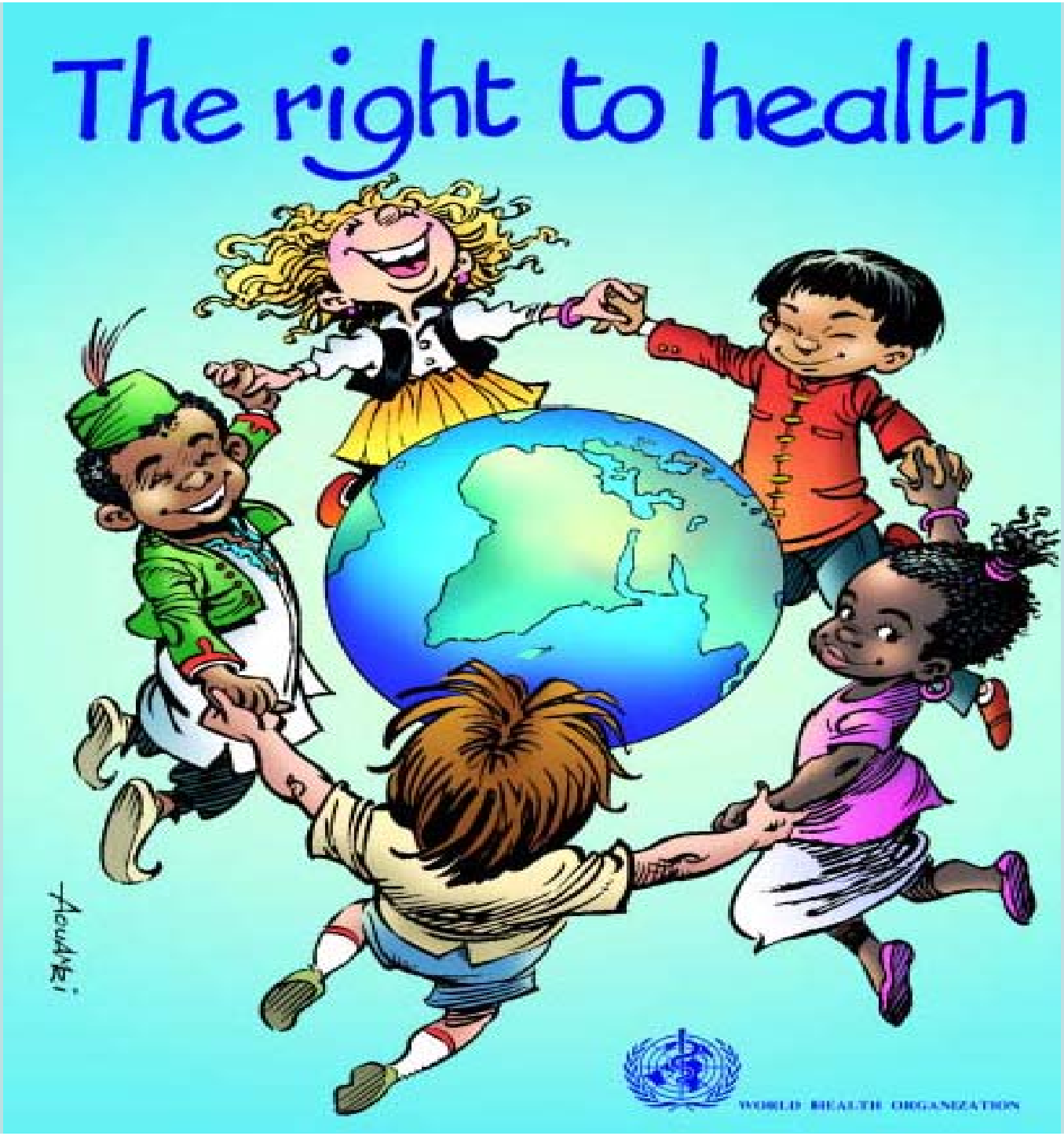

The right to health
WORLD HEALTH ORGANIZATION

MALATTIE RARE NELLE CE



Sono definite “rare" le malattie con prevalenza ≤ 5/1000 abitanti

MALATTIE RARE NELLE CE



- 5.000 – 8.000 patologie
- 36 milioni di soggetti
- fino a 7.000 euro costo/giorno



Proposta di raccomandazione del Consiglio Europeo per Malattie Rare

1. Elaborare piani nazionali per le Malattie Rare per garantire ai pazienti un accesso universale a una assistenza di livello qualitativamente elevato,compresi strumenti diagnostici,trattamenti e medicinali orfani
2. Adottare nella UE una definizione comune di Malattie Rare: **prevalenza ≤ 5/10.000 persone**
3. Garantire che le malattie rare siano codificate in modo adeguato e sostenere a livello nazionale reti di informazione,registri e *data base* specifici.

Proposta di raccomandazione del Consiglio Europeo per Malattie Rare

4. Individuare le esigenze e le priorità per la ricerca di base,clinica e translazionale nel campo delle Malattie Rare
5. Inserire nei piani nazionali disposizioni rivolte a promuovere la ricerca su le Malattie Rare
6. Identificare Centri di Competenza nazionali o Regionali entro la fine del 2011, promuovendone la partecipazione alle Reti Europee di riferimento

Proposta di raccomandazione del Consiglio Europeo per Malattie Rare

5. Garantire che i Centri di Competenza siano fondati su una strategia di assistenza pluridisciplinare per affrontare le situazioni complesse attraverso l'integrazione dei livelli medico e sociale
6. Garantire che i Centri di Competenza aderiscano agli standard definiti dalle Reti Europee di riferimento
7. Predisporre meccanismi per riunire le competenze nazionali su le Malatti Rare
8. Sostenere lo sviluppo,a livello Europeo, di protocolli comuni

Address http://rarediseasesnetwork.epi.usf.edu/ Go Links

Google rarediseasesnetwork Search 19 blocked Check AutoLink AutoFill Options rarediseasesnetwork



RARE DISEASES CLINICAL RESEARCH NETWORK

Where do I need to go

Welcome! You have reached the home page for the Rare Diseases Clinical Research Network (RDCRN). Each Consortium within the network provides detailed information on several rare diseases.

What if I am unsure of which consortium to visit?

Scan the list to the right for a disease name. Once you have located it, click on the link for a brief description which will lead you to the correct consortium.

How will this consortium be useful to me?

You can take action! Once you have reached the correct consortium, you will be able to **join the contact registry** for clinical research

Studies Now Opening! Get information on current open studies, and updates on future studies - Updated 15 Sep 2006

Clinical Research Consortia :

Urea Cycle Disorders Consortium [Study Information]
- N-Acetylglutamate Synthase (NAGS) Deficiency
- Carbamyl Phosphate Synthetase (CPS) Deficiency
- Ornithine Transcarbamylase (OTC) Deficiency
- Argininosuccinate Synthetase Deficiency (Citrullinemia I)
- Citrin Deficiency (Citrullinemia II)
- Argininosuccinate Lyase Deficiency (Argininosuccinic Aciduria)
- Arginase Deficiency (Hyperargininemia)
- Ornithine Translocase Deficiency (HHH) Syndrome

Angelman, Rett, and Prader-Willi Syndromes Consortium [Study Information]
- Angelman Syndrome
- Rett Syndrome
- Prader-Willi Syndrome

CINCH - Consortium for Clinical Investigation of Neurological Channelopathies [Study Information]
- Andersen-Tawil Syndrome (Periodic paralysis)

Vasculitis Clinical Research Consortium [Study Information]
- Wegener's Granulomatosis (WG)
- Microscopic Polyangiitis (MPA)
- Churg-Strauss Syndrome (CSS)
- Polyarteritis Nodosa (PAN)
- Takayasu's Arteritis (TAK)
- Giant Cell (Temporal) Arteritis (GCA)

Rare Genetic Steroid Disorders Consortium [Study Information]
- Congenital Adrenal Hyperplasia
- Androgen Receptor Defects
- Apparent Mineralocorticoid Excess (Low Renin Hypertension)

Rare Thrombotic Diseases Consortium [Study Information]
- Antiphospholipid Antibody Syndromes (APS)
- Heparin-induced Thrombocytopenia (HIT)
- Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH)
- Catastrophic Antiphospholipid Antibody Syndrome (Thrombotic Storm)
- Thrombotic Thrombocytopenic Purpura (TTP)

Address http://rarediseasesnetwork.epi.usf.edu/clic/index.htm

Google Search 19 blocked Check AutoLink AutoFill Options

CLiC Cholestatic Liver Disease Consortium

- What is CLiC?
- Learn More
- Take Action
- Patient Advocacy Groups
- Information for Physicians
- News & Events
- Participating Clinical and Research Centers
- Contact Information

RDCRN Member Site Login

Rare Diseases Media Center

Welcome to the CLiC website!

The Cholestatic Liver Disease Consortium (CLiC) is a collaborative team of doctors, nurses, research coordinators, and patient support organizations throughout the US and London, UK working together to improve the lives of children and families dealing with rare Cholestatic Liver Diseases. The goal of the CLiC team is to investigate five genetic causes of intrahepatic cholestasis and to train the next generation of clinical researchers. More About Us >>>

Information for Patients, Parents & Family



Learn More

The Diseases We Study:

Alagille Syndrome

Alpha-1 Antitrypsin Deficiency

Bile Acid Synthesis Defects

Mitochondrial Hepatopathies

PFIC (Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis)

Term Glossary

Links and Other Resources

Frequently Asked Questions



Take Action

Why your participation matters

Join the Contact Registry

Learn about Current Research Studies

Find support or advocacy groups



Information For Physicians

Learn More About Rare Cholestatic Liver Diseases

New! > Digital Histopathology Library

Other Useful Resources

Participating Clinical and Research Centers

New! > Download the Patient Contact Registry Paper Form or the CLiC Patient Contact Registry Brochure

CLiC Ancillary Studies Policy

CLiC Publications and Presentations Policy

News

- **Orphanet**

- **The portal for rare diseases and orphan drugs**

- **http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php**

Proposta di raccomandazione del Consiglio Europeo per Malattie Rare

9. Garantire che i pazienti e i loro rappresentanti siano debitamente consultati in tutte le fasi di elaborazione delle politiche e del processo decisionale nel settore delle Malattie Rare,anche per la gestione dei Centri di Competenza e delle Reti Europee di riferimento nonché per l'elaborazione dei Piani Nazionali.
10. Sostenere le attività svolte dalle organizzazioni di pazienti



WHY?





Proposta di raccomandazione del Consiglio Europeo per Malattie Rare

11. Garantire attraverso meccanismi di finanziamento adeguati la sostenibilità a lungo termine delleinfrastrutture di **ricerca** (quali biobanche, *data base,*registri) e di **assistenza**
12. Inserire nei Piani nazionali disposizioni su la necessità di affrontare la questione della sostenibilità finanziaria delle attività nel settore delle Malattie Rare



Il Consiglio Europeo invita la Commissione a:

1. Riferire,entro la fine del quinto anno successivo all'adozione delle raccomandazioni,in merito alla loro attuazione, al Consiglio,al Parlamento,al Comitato Economico e Sociale Europeo e al Comitato delle Regioni basandosi su le informazioni fornite dagli Stati membri
2. Analizzare l'efficienza delle misure proposte
3. Valutare la necessità di ulteriori azioni


IL MEDICO DICÉ CHE HO UNA MALATTIA RARISSIMA
E COSA TI HA CONSIGLIATO?
DI NON MONTARMI LA TESTA!