officinamalattierare@dossetti.it



DOTT.SSA DOMENICA TARUSCIO

ISS, Roma

MALATTIE RARE: L'IMPORTANZA DI CREARE SINERGIE

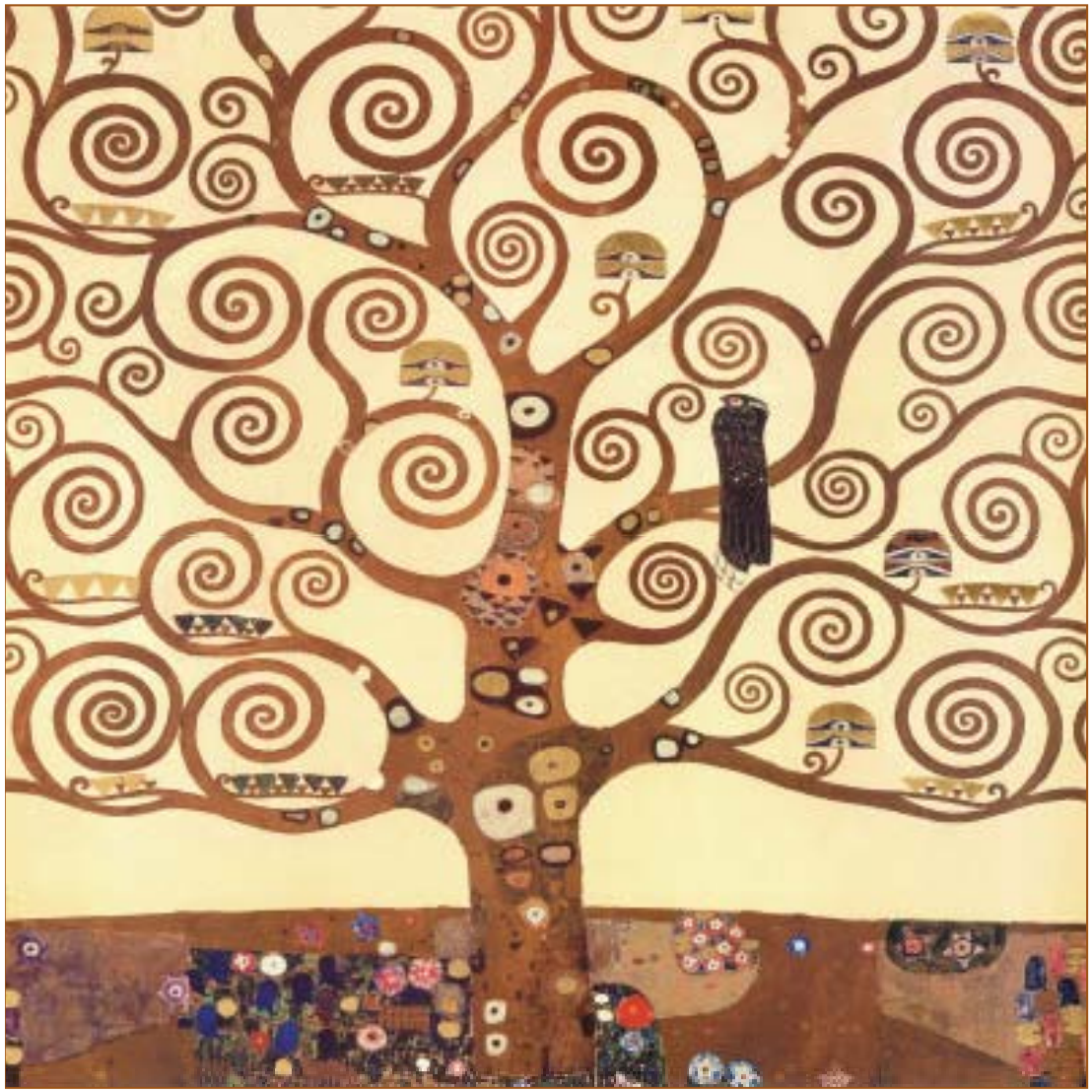
Da vari anni le malattie rare costituiscono un tema di dibattito pubblico e di impegno delle istituzioni, della comunità scientifica, del mondo dell'associazionismo e altri stakeholders, a livello regionale, nazionale, europeo ed internazionale. Le iniziative sono molteplici e variegate.

La Commissione europea ha sviluppato da molti anni importanti attività a favore delle malattie rare e dei farmaci orfani; dal 2000 all'Agenzia del Farmaco è attivo il Comitato dei prodotti medicinali orfani; più recentemente la Commissione ha dato un ulteriore, forte impulso sia nel settore della sanità pubblica (Comunicazione della Commissione, la Raccomandazione del Consiglio dell'Unione europea) che nella ricerca scientifica (E-RARE) e VII Programma Quadro.

A livello degli Stati Membri, alcuni hanno adottato specifiche iniziative e Piani nazionali per le malattie rare. Inoltre, numerose iniziative regionali, nazionali ed internazionali sono state intraprese, per le specifiche competenze, da altre istituzioni, dalle società scientifiche, dalle industrie di settore e dal mondo dell'associazionismo.

Creare e rafforzare sinergie a livello globale fra tutti gli stakeholders in un universo così complesso ed articolato, quale quello delle malattie rare, potrà contribuire positivamente a fornire soluzioni (in termini di prevenzione, diagnosi, trattamento e qualità di vita) alle persone colpite da patologie, certamente molto diverse far loro ma molte di esse gravi, croniche ed invalidanti.

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



Malattie rare: l'importanza di creare sinergie

Domenica Taruscio

Direttore

Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Roma

Art. 32 tutela della salute. E le malattie rare?

Roma, 16 settembre 2010

CAMERA DEI DEPUTATI. Palazzo Marini – Sala delle Conferenze



La Costituzione

Parte I - Diritti e doveri dei cittadini

Titolo II - Rapporti etico-sociali

Articoli | 29 | 30 | 31 | **32** | 33 | 34 | Elenco completo

Articolo 32

La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti.

Nessuno può essere obbligato a un determinato trattamento sanitario se non per disposizione di legge. La legge non può in nessun caso violare i limiti imposti dal rispetto della persona umana.

Versione per la stampa

Indice

Principi fondamentali

Parte I
Diritti e doveri dei cittadini

- **Titolo I**
  Rapporti civili
- **Titolo II**
  Rapporti etico-sociali
- **Titolo III**
  Rapporti economici
- **Titolo IV**
  Rapporti politici

Parte II
Ordinamento della Repubblica

- **Titolo I**
  Il Parlamento
  - **Sezione I**
    Le Camere
  - **Sezione II**
    La formazione delle leggi

Da diversi anni le malattie rare (MR) rappresentano a più livelli (internazionale, europeo, nazionale e regionale) materia di dibattito pubblico e di impegno da parte di:

- **istituzioni**
- **comunità scientifica**
- **mondo dell'associazionismo**
- **altri *stakeholders***



A. Lorenzetti *Allegoria degli Effetti del Buon Governo in Campagna* (1338-1340)
Palazzo Pubblico, Siena



A. Lorenzetti *Allegoria degli Effetti del Buon Governo in Città* (1338-1340)
Palazzo Pubblico, Siena

Le iniziative intraprese sono molteplici e variegate



LE MALATTIE RARE IN EUROPA

Le MR sono state identificate dai singoli Stati membri e dalla Comunità europea come uno dei settori in cui il valore aggiunto europeo potrà dare un contributo importante.
Per questo, sono state incoraggiate iniziative regionali e nazionali, europee ed anche internazionali.

● **Decisione N. 1295/1999/CE del 29 aprile 1999**: il Parlamento Europeo adotta il **primo programma d'azione comunitaria** sulle malattie rare,
finalizzato a:
- migliorare le conoscenze scientifiche sulle malattie rare, incentivando la creazione di una rete europea d'informazione per i pazienti e le loro famiglie;
- formare e aggiornare gli operatori sanitari;
- rafforzare la collaborazione internazionale tra organizzazioni di volontariato e professionali;
- monitorare le malattie rare negli Stati membri.

● **Regolamento (CE) N. 141/2000, concernente i medicinali orfani.**
Scopo: istituire una procedura comunitaria per l'assegnazione della qualifica di medicinali orfani e offrire incentivi per la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio dei medicinali orfani così qualificati. L'art. 4 di questo regolamento ha istituito, in seno all'Agenzia europea per i farmaci, il comitato per i medicinali orfani**.**



LE MALATTIE RARE IN EUROPA

● **2004**: istituzione della **Rare Diseases Task Force (RDTF)** presso la Direzione Generale Salute e Consumatori (DG Health and Consumer).
Obiettivo principale: assistere la Commissione europea nella promozione delle migliori strategie per prevenzione, diagnosi e trattamento delle MR.

● **2008-2013**: le MR rappresentano una priorità anche nel **secondo programma di azione comunitaria sulle MR**, nel quadro dell'azione nel settore della sanità pubblica (2008-2013).

● **2008**: viene adottata la **Comunicazione "Le malattie rare: una sfida per l'Europa".**
La Comunicazione delinea una strategia comunitaria per supportare gli Stati membri nel percorso di diagnosi, trattamento e cura per i cittadini europei con MR.

● **2009**: viene adottata la **Raccomandazione del Consiglio dell'8 giugno 2009** su un'azione nel settore delle malattie rare.
La Raccomandazione invita gli Stati membri ad adottare piani nazionali e strategie nel settore delle MR, possibilmente entro il 2013.

LE MALATTIE RARE IN EUROPA

3.7.2009 IT Gazzetta ufficiale dell'Unione europea C 151/7

RACCOMANDAZIONE DEL CONSIGLIO

dell'8 giugno 2009

su un'azione nel settore delle malattie rare

(2009/C 151/02)

► elaborare **piani e strategie nel settore delle malattie rare**; prendere atto dell'elaborazione di orientamenti e raccomandazioni per la progettazione di interventi nazionali elaborate nel progetto europeo EUROPLAN (coordinato dal CNMR-ISS);

► mirare a garantire che le **malattie rare siano adeguatamente codificate** e rintracciabili in tutti i sistemi informativi sanitari;

► **incentivare la ricerca** sulle MR;

► **individuare centri di competenza** (expertise) nel territorio nazionale e promuoverne la creazione; promuovere la partecipazione di tali centri alle **reti europee**;

► **sostenere la condivisione a livello europeo delle migliori pratiche** su diagnosi, assistenza medica, e formazione degli operatori;

► **consultare i pazienti sulle politiche nel settore MR**, promuovere le attività svolte dalle organizzazioni di pazienti, quali sensibilizzazione, formazione, scambio di informazioni;

► mirare a garantire, in collaborazione con la CE, la **sostenibilità delle infrastrutture** per le MR.

EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development

A three-year project co-funded by the European Commission within the framework of the EU program of Community Action 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
European Project for Rare Diseases National Plans Development



NATIONAL CONFERENCES AND ORGANISERS

BULGARIA • Sofia
NAPRD National Alliance of People with RD

CROATIA • Dubrovnik
Hrvatska udruga bolesnikas rijetkim bolestima

DENMARK • Copenhagen
Rare Disorders Denmark

FRANCE • Paris
Alliance Maladies Rares

GERMANY • Berlin
ACHSE AG Chronischer Seltener Erkrankungen

GREECE • Athens
PESPA Greek Alliance for RD

HUNGARY • Budapest
HUFERDIS Rare Disease Hungary

IRELAND • Dublin
GRDO Genetic and Rare Disorders Organisation

ITALY • Rome
UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

LUXEMBOURG • Luxembourg
Groupe de Travail Maladies Rares

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
Sällsynta diagnoser

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

2008 - 2011

LE MALATTIE RARE IN EUROPA

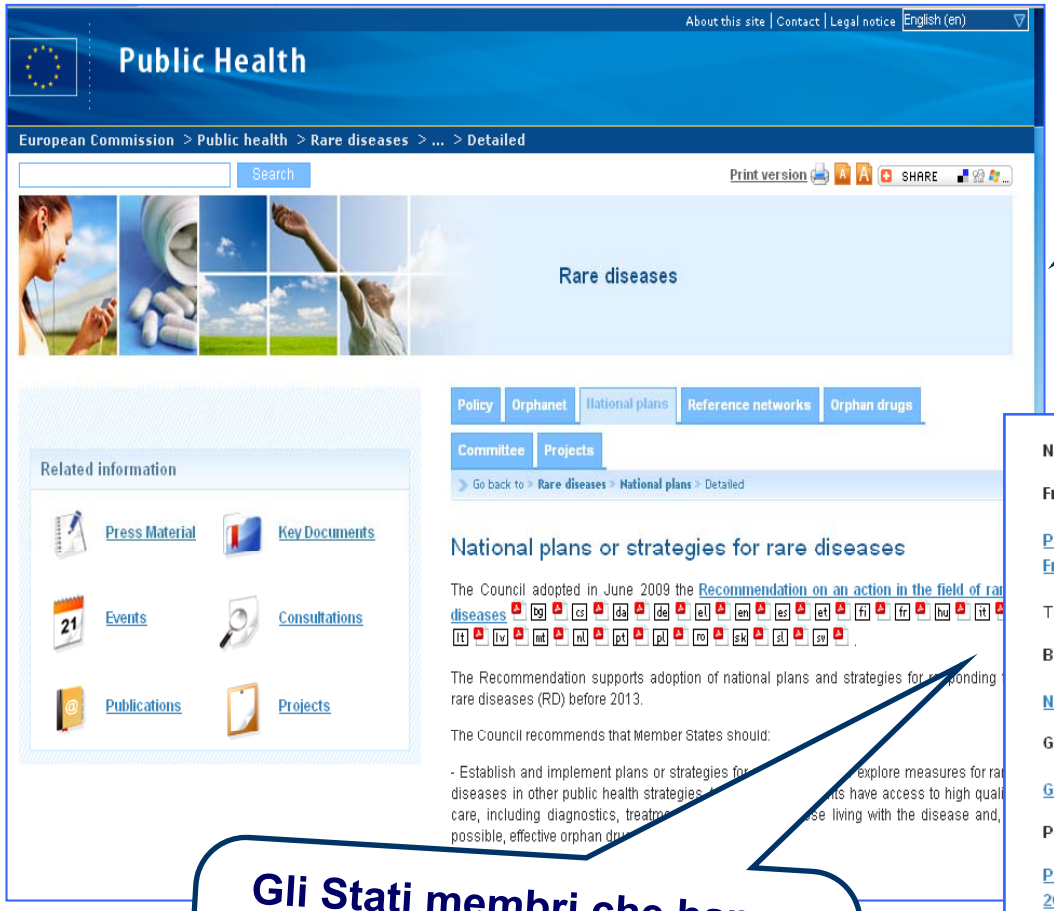
European Union Committee of Experts on Rare Diseases

● **2010**: viene istituito il **Comitato europeo di esperti sulle malattie rare (European Union Committee of Experts on Rare Diseases - EUCERD)**.

Obiettivo: coadiuvare la Commissione Europea per l'elaborazione e l'attuazione delle azioni comunitarie nel settore delle MR, in collaborazione e consultazione con gli Stati Membri, le autorità europee competenti in materia di ricerca e di azione della sanità pubblica e altri soggetti interessati che operano nel settore.

EUCERD sostituisce la Rare Diseases Task Force della Commissione Europea.

LE MALATTIE RARE IN EUROPA



Il portale dedicato alle Malattie Rare realizzato dalla Commissione Europea

National Plans or strategies on Rare Diseases adopted by the Member States

France

Plan National Maladies Rares (2005-2008)
French National Plan on Rare Diseases (2005-2008)

The Plan 2005-2008 is under evaluation before the adoption of a new Plan 2010-2014.

Bulgaria

National Plan on Rare Diseases 2009-2013 (unofficial English version)

Greece

Greek National Plan on Rare Diseases 2008-2012 (in Greek)

Portugal

Programa Nacional para Doenças Raras / National Programme for Rare Diseases 2008-2015 (in Portuguese only) [81 KB]

Spain

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud / Rare Diseases Strategy of the National Health System (in Spanish) es en Translations

Czech Republic

Czech National Strategy for Rare Diseases 2011-2013 (text available soon)

Gli Stati membri che hanno adottato o stanno per adottare un Piano nazionale o una strategia nel settore delle MR

E-Rare: Networking research programmes on rare diseases in Europe



- **Progetto europeo** finanziato dalla Commissione Europea (DG Research)
- **Coordinatore:** France
- **Per l'Italia il CNMR-ISS è WP Leader**

- **Obiettivo primario**: coordinare le attività di ricerca nei vari Paesi
  - **riducendone la frammentazione**
  - **lanciare « joint calls » trans-nazionali**
  - **favorire lo sviluppo di programmi di ricerca congiunti**

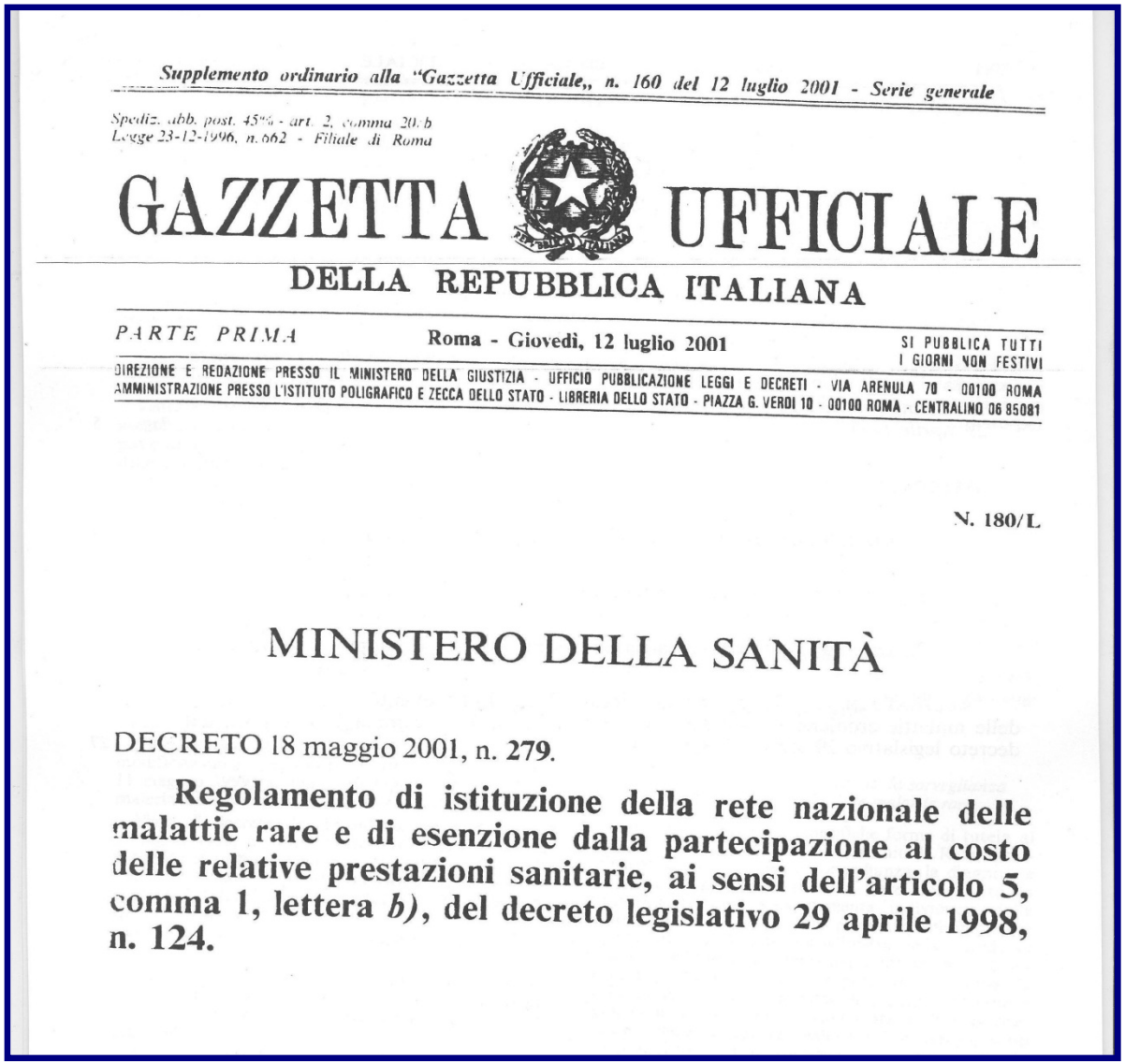


LE MALATTIE RARE IN ITALIA:
BASE NORMATIVA

- **Piano sanitario nazionale (PSN) 1998-2000:** individua tra i suoi obiettivi di salute la sorveglianza delle MR. Indica gli interventi prioritari da realizzare per il **triennio 1998-2001**, tra cui l'identificazione di centri, e la costituzione di una rete di presidi ospedalieri ad essi collegati per la diagnosi ed il trattamento di singole patologie e gruppi di esse;
- **PSN 2001-2003:** le MR vengono segnalate quali **patologie di particolare rilievo sociale**;
- **PSN 2003-2005:** sottolinea l'importanza della **Rete Nazionale dedicata alle MR**, attraverso cui sviluppare azioni di prevenzione, sorveglianza, informazione e la formazione e del Registro Nazionale delle Malattie Rare, per avere dati su prevalenza, incidenza e fattori di rischio delle MR.
- **PSN 2006-2008:** invita le Regioni a realizzare collaborazioni tra i presidi per la diagnosi e cura, al fine di garantire alle persone con MR un'assistenza omogenea su tutto il territorio nazionale.

*Anche il documento preliminare del **PSN 2010-2012** indica le MR tra le patologie di grande rilevanza.*

LE MALATTIE RARE IN ITALIA: BASE NORMATIVA



Supplemento ordinario alla "Gazzetta Ufficiale,, n. 160 del 12 luglio 2001 - Serie generale

Spediz. abb. post. 45% - art. 2, comma 20/b Legge 23-12-1996, n. 662 - Filiale di Roma

GAZZETTA UFFICIALE

DELLA REPUBBLICA ITALIANA

PARTE PRIMA Roma - Giovedì, 12 luglio 2001 SI PUBBLICA TUTTI I GIORNI NON FESTIVI

DIREZIONE E REDAZIONE PRESSO IL MINISTERO DELLA GIUSTIZIA - UFFICIO PUBBLICAZIONE LEGGI E DECRETI - VIA ARENULA 70 - 00100 ROMA
AMMINISTRAZIONE PRESSO L'ISTITUTO POLIGRAFICO E ZECCA DELLO STATO - LIBRERIA DELLO STATO - PIAZZA G. VERDI 10 - 00100 ROMA - CENTRALINO 06 85081

N. 180/L

MINISTERO DELLA SANITÀ

DECRETO 18 maggio 2001, n. **279**.

Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera *b)*, del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124.



GAZZETTA UFFICIALE
DELLA REPUBBLICA ITALIANA

MINISTERO DELLA SANITÀ

DECRETO 18 maggio 2001, n. 279

Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera *b)*, del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124.

LE MALATTIE RARE IN ITALIA:
BASE NORMATIVA

IL D.M. 279/01

- individua **284 malattie e 47 gruppi di malattie rare** definisce le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie
- prevede **l'istituzione di una rete assistenziale dedicata**
- istituisce il **Registro nazionale delle malattie rare** presso l'Istituto Superiore di Sanità

RISPOSTA ISTITUZIONALE

alle problematiche correlate alle malattie rare, al fine di assicurare specifiche forme di tutela alle persone con malattia rara



Accordo Stato Regioni 2002

Il Ministero della Salute, le Regioni e le P.A. di Trento e Bolzano convengono sulla necessità di:

A. garantire il **coordinamento e l'operatività in rete dei presidi** individuati dalle Regioni per la diagnosi e il trattamento delle MR;

B. sviluppare, in collegamento con le sedi istituzionali scientifiche nazionali e internazionali, **percorsi diagnostici e terapeutici condivisi** sulle malattie rare, al fine di orientare e supportare gli operatori e le strutture sanitarie nella diagnosi e nel trattamento delle MR;

C. dare attuazione a quanto previsto dall' art. 3 del D.M. 279/01, relativamente alla sorveglianza epidemiologica delle MR, attraverso **la raccolta e l'invio dei relativi dati al Registro Nazionale istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità**;

D. assicurare la **diffusione delle informazioni** relative alle caratteristiche ed alla dislocazione dei presidi individuati dalle Regioni per la diagnosi ed il trattamento delle MR;

E. assicurare la **collaborazione con le associazioni** dei pazienti e dei loro familiari, al fine di agevolare l'avvio e la prosecuzione dei percorsi terapeutici ed assistenziali.



Accordo Stato Regioni 2007

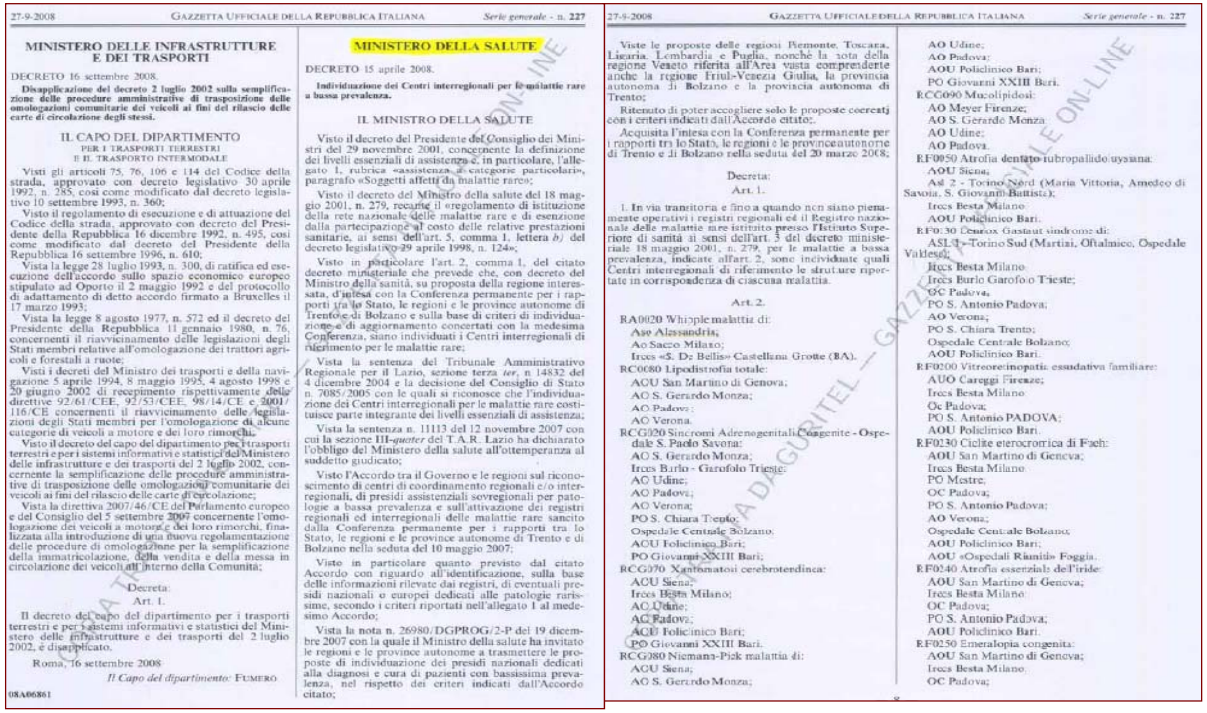
Il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano convengono, tra l'altro:

- sull'importanza delle **reti regionali e interregionali** per le MR;
- che la Rete Nazionale MR è costituita dalle reti regionali e/o interregionali, coordinate tra loro;
- che sia **favorito il riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali** che garantiscano, ciascuno per il bacino territoriale di competenza, lo svolgimento delle funzioni, previste dal D.M. 279/01;
- **sull'attivazione dei registri regionali (o interregionali) delle MR,** anche al fine di acquisire informazioni utili al riconoscimento dei presidi della rete, di garantire l'operatività delle reti e incrementare le conoscenze sulle malattie rare;
- **che le Regioni si impegnano ad attivare i registri** regionali (o interregionali) sulle MR e a garantire il collegamento con il registro nazionale presso l'ISS;
- che il Registro nazionale produca le evidenze epidemiologiche a supporto della definizione e dell'aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza, nonché delle politiche e della programmazione nazionale;
- che i **Registri regionali siano a supporto del governo e della programmazione a livello locale** e della gestione dei servizi e dell'assistenza dei pazienti.



Decreto Ministeriale 15 aprile 2008

Il D.M. del 15 aprile 2008 individua, in via transitoria e fino a quando non siano pienamente operativi i Registri regionali e il Registro nazionale delle malattie rare, ai sensi dell'art. 3, D.M. 279/01, **Centri interregionali** di riferimento per le patologie a bassa prevalenza.



27-9-2008 GAZZETTA UFFICIALE DELLA REPUBBLICA ITALIANA *Serie generale* - n. 227

MINISTERO DELLE INFRASTRUTTURE E DEI TRASPORTI

DECRETO 16 settembre 2008.

Disapplicazione del decreto 2 luglio 2002 sulla semplificazione delle procedure amministrative di trasposizione delle omologazioni comunitarie dei veicoli ai fini del rilascio delle carte di circolazione degli stessi.

IL CAPO DEL DIPARTIMENTO PER I TRASPORTI TERRESTRI E IL TRASPORTO INTERMODALE

Visti gli articoli 75, 76, 106 e 114 del Codice della strada, approvato con decreto legislativo 30 aprile 1992, n. 285, così come modificato dal decreto legislativo 10 settembre 1993, n. 360;

Visto il regolamento di esecuzione e di attuazione del Codice della strada, approvato con decreto del Presidente della Repubblica 16 dicembre 1992, n. 495, così come modificato dal decreto del Presidente della Repubblica 16 settembre 1996, n. 610;

Vista la legge 28 luglio 1993, n. 300, di ratifica ed esecuzione dell'accordo sullo spazio economico europeo stipulato ad Oporto il 2 maggio 1992 e del protocollo di adattamento di detto accordo firmato a Bruxelles il 17 marzo 1993;

Vista la legge 8 agosto 1977, n. 572 ed il decreto del Presidente della Repubblica 11 gennaio 1980, n. 76, concernenti il ravvicinamento delle legislazioni degli Stati membri relative all'omologazione dei trattori agricoli e forestali a ruote;

Visti i decreti del Ministro dei trasporti e della navigazione 5 aprile 1994, 8 maggio 1995, 4 agosto 1998 e 20 giugno 2002 di recepimento rispettivamente delle direttive 92/61/CEE, 92/53/CEE, 98/14/CE e 2001/116/CE concernenti il ravvicinamento delle legislazioni degli Stati membri per l'omologazione di alcune categorie di veicoli a motore e dei loro rimorchi;

Visto il decreto del capo del dipartimento per i trasporti terrestri e per i sistemi informativi e statistici del Ministero delle infrastrutture e dei trasporti del 2 luglio 2002, concernente la semplificazione delle procedure amministrative di trasposizione delle omologazioni comunitarie dei veicoli ai fini del rilascio delle carte di circolazione;

Vista la direttiva 2007/46/CE del Parlamento europeo e del Consiglio del 5 settembre 2007 concernente l'omologazione dei veicoli a motore e dei loro rimorchi, finalizzata alla introduzione di una nuova regolamentazione delle procedure di omologazione per la semplificazione della immatricolazione, della vendita e della messa in circolazione dei veicoli all'interno della Comunità;

Decreta:

Art. 1.

Il decreto del capo del dipartimento per i trasporti terrestri e per i sistemi informativi e statistici del Ministero delle infrastrutture e dei trasporti del 2 luglio 2002, è disapplicato.

Roma, 16 settembre 2008

Il Capo del dipartimento: FUMERO

08A06861

MINISTERO DELLA SALUTE

DECRETO 15 aprile 2008.

Individuazione dei Centri interregionali per le malattie rare a bassa prevalenza.

IL MINISTRO DELLA SALUTE

Visto il decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 29 novembre 2001, concernente la definizione dei livelli essenziali di assistenza e, in particolare, l'allegato 1, rubrica «assistenza a categorie particolari», paragrafo «Soggetti affetti da malattie rare»;

Visto il decreto del Ministro della salute del 18 maggio 2001, n. 279, recante il «regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera *b)* del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124»;

Visto in particolare l'art. 2, comma 1, del citato decreto ministeriale che prevede che, con decreto del Ministro della sanità, su proposta della regione interessata, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano e sulla base di criteri di individuazione e di aggiornamento concertati con la medesima Conferenza, siano individuati i Centri interregionali di riferimento per le malattie rare;

Vista la sentenza del Tribunale Amministrativo Regionale per il Lazio, sezione terza *ter*, n 14832 del 4 dicembre 2004 e la decisione del Consiglio di Stato n. 7085/2005 con le quali si riconosce che l'individuazione dei Centri interregionali per le malattie rare costituisce parte integrante dei livelli essenziali di assistenza;

Vista la sentenza n. 11113 del 12 novembre 2007 con cui la sezione III-*quater* del T.A.R. Lazio ha dichiarato l'obbligo del Ministero della salute all'ottemperanza al suddetto giudicato;

Visto l'Accordo tra il Governo e le regioni sul riconoscimento di centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di presidi assistenziali sovregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare sancito dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano nella seduta del 10 maggio 2007;

Visto in particolare quanto previsto dal citato Accordo con riguardo all'identificazione, sulla base delle informazioni rilevate dai registri, di eventuali presidi nazionali o europei dedicati alle patologie rarissime, secondo i criteri riportati nell'allegato 1 al medesimo Accordo;

Vista la nota n. 26980/DGPROG/2-P del 19 dicembre 2007 con la quale il Ministro della salute ha invitato le regioni e le province autonome a trasmettere le proposte di individuazione dei presidi nazionali dedicati alla diagnosi e cura di pazienti con bassissima prevalenza, nel rispetto dei criteri indicati dall'Accordo citato;

27-9-2008 GAZZETTA UFFICIALE DELLA REPUBBLICA ITALIANA *Serie generale* - n. 227

Viste le proposte delle regioni Piemonte, Toscana, Liguria, Lombardia e Puglia, nonché la nota della regione Veneto riferita all'Area vasta comprendente anche la regione Friuli-Venezia Giulia, la provincia autonoma di Bolzano e la provincia autonoma di Trento;

Ritenuto di poter accogliere solo le proposte coerenti con i criteri indicati dall'Accordo citato;

Acquisita l'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano nella seduta del 20 marzo 2008;

Decreta:

Art. 1.

1. In via transitoria e fino a quando non siano pienamente operativi i registri regionali e il Registro nazionale delle malattie rare istituito presso l'Istituto Superiore di sanità ai sensi dell'art. 3 del decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, per le malattie a bassa prevalenza, indicate all'art. 2, sono individuate quali Centri interregionali di riferimento le strutture riportate in corrispondenza di ciascuna malattia.

Art. 2.

RA0020 Whipple malattia di:
Aso Alessandria;
Ao Sacco Milano;
Irccs «S. De Bellis» Castellana Grotte (BA).
RC0080 Lipodistrofia totale:
AOU San Martino di Genova;
AO S. Gerardo Monza;
AO Padova;
AO Verona.
RCG020 Sincronii Adrenogenitali Congenite - Ospedale S. Paolo Savona;
AO S. Gerardo Monza;
Irccs Burlo - Garofolo Trieste;
AO Udine;
AO Padova;
AO Verona;
PO S. Chiara Trento;
Ospedale Centrale Bolzano;
AOU Policlinico Bari;
PO Giovanni XXIII Bari.
RCG070 Xantomatosi cerebrotendinea:
AOU Siena;
Irccs Besta Milano;
AO Udine;
AO Padova;
AOU Policlinico Bari;
PO Giovanni XXIII Bari.
RCG080 Niemann-Pick malattia di:
AOU Siena;
AO S. Gerardo Monza;
AO Udine;
AO Padova;
AOU Policlinico Bari;
PO Giovanni XXIII Bari.
RCG090 Mucolipidosi:
AO Meyer Firenze;
AO S. Gerardo Monza;
AO Udine;
AO Padova.
RF0050 Atrofia dentato-rubropallido-luysiana:
AOU Siena;
Asl 2 - Torino Nord (Maria Vittoria, Amedeo di Savoia, S. Giovanni Battista);
Irccs Besta Milano;
AOU Policlinico Bari.
RF0130 Cerroid-Gaslaut sindrome di:
ASL 3 - Torino Sud (Martini, Oftalmico, Ospedale Valdese);
Irccs Besta Milano;
Irccs Burlo Garofolo Trieste;
OC Padova;
PO S. Antonio Padova;
AO Verona;
PO S. Chiara Trento;
Ospedale Centrale Bolzano;
AOU Policlinico Bari.
RF0200 Vitreoretinopatia essudativa familiare:
AUO Careggi Firenze;
Irccs Besta Milano;
Oc Padova;
PO S. Antonio PADOVA;
AOU Policlinico Bari.
RF0230 Cicilie eterocromica di Fuch:
AOU San Martino di Genova;
Irccs Besta Milano;
PO Mestre;
OC Padova;
PO S. Antonio Padova;
AO Verona;
Ospedale Centrale Bolzano;
AOU Policlinico Bari;
AOU «Ospedali Riuniti» Foggia.
RF0240 Atrofia essenziali dell'iride:
AOU San Martino di Genova;
Irccs Besta Milano;
OC Padova;
PO S. Antonio Padova;
AOU Policlinico Bari.
RF0250 Emeralopia congenita:
AOU San Martino di Genova;
Irccs Besta Milano;
OC Padova;



I *NODI* DELLA RETE

- ➔ **Ministero della Salute**
- ➔ **Istituto Superiore di Sanità (Centro Nazionale Malattie Rare)**
- ➔ **Regioni**
  - **Presidi**
  - **Centri di Coordinamento Regionali**
- ➔ **Centri Interregionali**

Ma anche

- ➔ **Agenzia Italiana del Farmaco**
- ➔ **Associazioni (di pazienti, per la tutela della salute)**

La Rete Nazionale MR è una rete clinico - epidemiologica costituita da presidi appositamente individuati dalle Regioni attraverso atti normativi (es. Delibere di Giunta Regionale).



"I presidi della Rete per le malattie rare sono individuati tra quelli in possesso di *documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare*, nonché di *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" (Art . 2, D.M. 279/01).

Tutte le Regioni hanno identificato una propria rete di Presidi dedicati alle malattie rare, in attuazione del D.M. 279/01

IL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

CentroNazionaleMalattieRare
CNMR

Mission

"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)

REGISTRI NAZIONALI MALATTIE RARE e FARMACI ORFANI

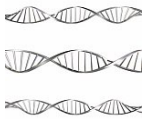
NETWORK ITALIANO ACIDO FOLICO



RICERCA



TEST GENETICI



PROGETTI EUROPEI

EURO PLAN

e rare

FARMACI ORFANI



ASSOCIAZIONI PAZIENTI



INFORMAZIONE FORMAZIONE



MEDICINA NARRATIVA



LINEE GUIDA



CNMR

www.iss.it/cnmr

ATTIVITÀ IN CUI È COINVOLTO IL CNMR

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

CentroNazionaleMalattieRare CNMR

PROGETTI EUROPEI

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development

TEDDY

e rare

EU TENDER ON EU NEWBORN SCREENING PRACTICES

efsa
European Food Safety Authority

European Union Committee of Experts on Rare Diseases

COLLABORAZIONI con ASSOCIAZIONI

RICERCA



Ministero della Salute



NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH

Associazioni a livello nazionale (di pazienti, per tutela della salute "G. Dossetti"), Consulta dei pazienti, Federazioni (es. UNIAMO)

Associazioni europee

EURORDIS
Rare Diseases Europe

Associazioni internazionali
(es. GEISER-Argentina, Giappone)

ALTRI STAKEHOLDERS

Associazioni

(di Pazienti e per la tutela della salute)

Istituzioni

(internazionali, europee nazionali, regionali, locali)

Malattie rare

Industrie

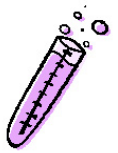


Università



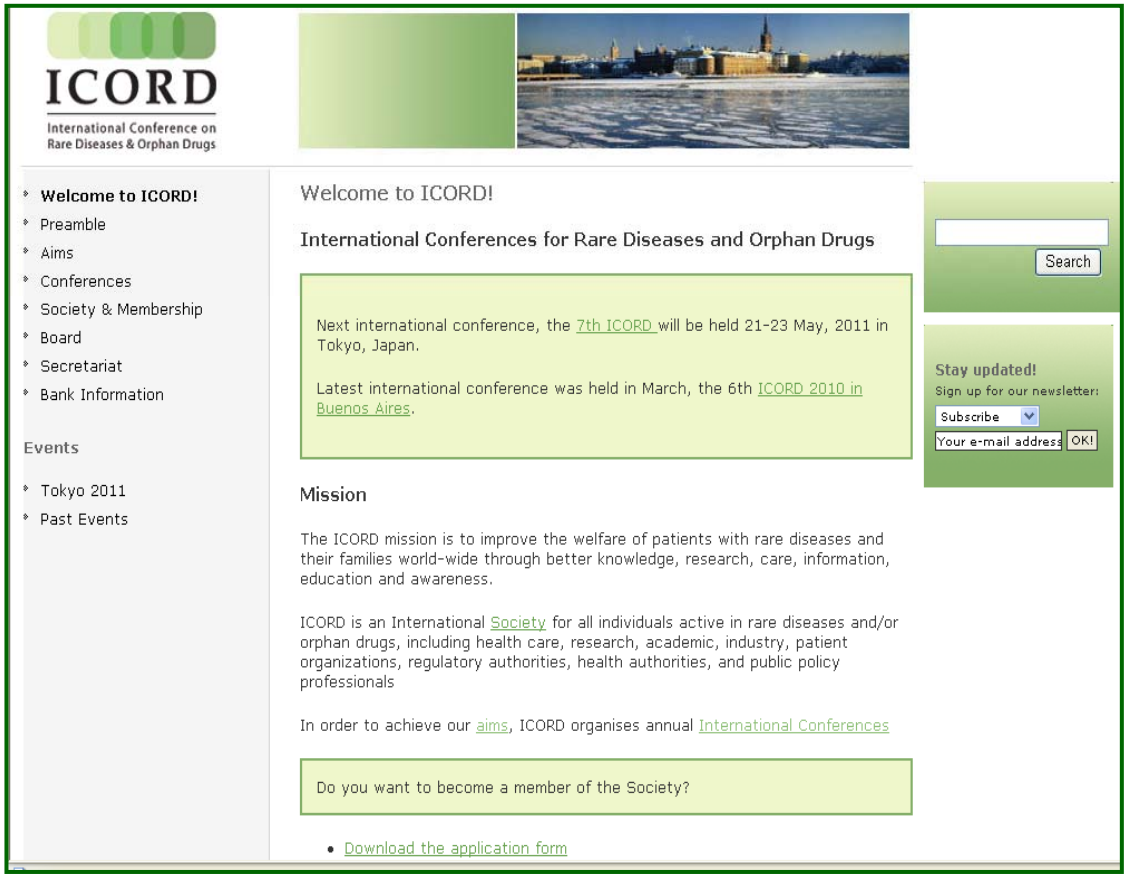
Altri enti e organizzazioni di ricerca

I.R.C.C.S



Società scientifiche

COLLABORAZIONI INTERNAZIONALI



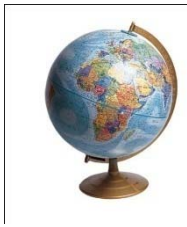
http://icord.se

ICORD

È una **società internazionale** per tutti coloro che sono impegnati attivamente nel settore delle MR e dei farmaci orfani: operatori sanitari, ricercatori, università, industria, associazioni di pazienti, Istituzioni governative, autorità sanitarie…

ICORD mission

Migliorare su scala mondiale la qualità della vita delle persone con MR e dei loro familiari, attraverso una migliore conoscenza, cura, informazione, formazione e consapevolezza.



COLLABORAZIONI INTERNAZIONALI

Il prossimo Congresso sarà a

Tokyo

dal 21 al 23 maggio 2011



http://icord.se

Presidente: D. Taruscio

CONCLUSIONI



Rafforzare e collegare le reti esistenti,

***creare nuove sinergie* a livello globale**

fra tutti gli stakeholders,

potrà contribuire a elaborare nuove soluzioni per sviluppare ed incentivare

- la ricerca scientifica

- le iniziative di sanità pubblica

al fine di

migliorare la qualità di vita

di numerose persone, colpite da patologie gravi, croniche e invalidanti.

Centro Nazionale Malattie Rare

www.iss.it/cnmr

Responsabile: Domenica Taruscio

Cerca

Le malattie rare

Cosa sono le malattie rare?
Malattie che colpiscono 1 ogni 2000 abitanti

Ho una malattia rara? Cosa fare? Come ricevere l'esenzione?
Dal sospetto di malattia ai centri di diagnosi e cura

Malattie rare esentate in Italia
Elenco ordinato delle patologie e ricerca on line

Le malattie rare e l'Europa

Le informazioni e le iniziative della Commissione Europea.

Ulteriori informazioni sul portale ad esse dedicato.

Rete Nazionale e centri di diagnosi e cura



Il sito per **cercare i centri di diagnosi e cura** e **conoscere la Rete Nazionale**

Associazioni di pazienti



Visita il sito per conoscere i progetti di ricerca, le guide per orientarsi tra norme e servizi e le **Associazioni in Italia e all'estero**

Telefono Verde Malattie Rare



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.

Chi siamo



Ricerca scientifica finalizzata a prevenzione, sorveglianza, diagnosi e trattamento delle malattie rare, è la principale attività del CNMR

CentroNazionaleMalattieRare

CNMR

In rilievo



Il Volo di Pegaso: "Le voci del silenzio"
Novità della terza edizione del concorso.

DISABILITÀ - Aggiornata la guida "Dai diritti costituzionali ai diritti esigibili"
Agevolazioni, detrazioni, sconti fiscali: tutto nella nuova guida





Convegno Network Promozione Acido Folico e Coordinamento Nazionale Registri Malformazioni Congenite
Roma 26 Novembre 2010
Call for Abstracts: scadenza 10 Luglio 2010

EUROPLAN Project
Coordinato dal CNMR e finanziato dalla Commissione EU

EURORDIS: Conferenze nazionali

EURO PLAN

Appuntamenti

16 Settembre - MEN 2010: 12TH INTERNATIONAL WORKSHOP ON MULTIPLE ENDOCRINE NEOPLASIA

16 Settembre - ART.32 TUTELA DELLA SALUTE E LE MALATTIE RARE?

17 Settembre - 3° CORSO DI AGGIORNAMENTO ECM PER MEDICI BIOLOGI FARMACISTI - RICERCARE SPERIMENTARE CONOSCERE CURARE

17 Settembre - 2ND ANEUPLOIDY WORKSHOP

20 Settembre - INTERNATIONAL DATA SHARING CONFERENCE

20 Settembre - MALATTIE RARE E AMBIENTE

21 Settembre - 2ND CONFERENCE ON CLINICAL RESEARCH FOR RARE DISEASE

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

Il sito dedicato al concorso Il Volo di Pegaso



"Il Volo di Pègaso - Raccontare le malattie rare: parole e immagini", il concorso artistico letterario nato per garantire spazi espressivi e visibilità alle persone con malattie rare.

Notiziario CNMR e altre pubblicazioni



Il Notiziario del CNMR (Supplemento al Notiziario ISS), i notiziari ISS e i rapporti ISTISAN.

Ultimo Notiziario CNMR pubblicato

Aree riservate



Accesso alle aree riservate per gli autorizzati in possesso delle credenziali di autenticazione

Link

Istituzioni internazionali

Istituzioni nazionali

Newsletter sulle malattie rare

Regioni