



Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare

# ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI

## Rare... ma non troppo: le malattie rare scheletriche

*Flavio Bertoglio*  
Segretario Generale CNdMR

# COS'E' LA CONSULTA



Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare

- **E' un Organismo autonomo di rappresentanza Nazionale delle Associazioni di Pazienti MR.**
- **Realizza le sue attività presso l'ISS, con la collaborazione logistico-tecnico-scientifica del Centro Nazionale Malattie Rare.**
- **Nasce composta da 34 rappresentanti (oggi 28) eletti da 122 Associazioni di Malattie Rare.**
- **Indetto per il prossimo mese l'Assemblea Generale le 265 Associazioni di Malattie Rare oggi accreditate presso l'Istituto Superiore di Sanità.**



# IL PERCORSO COSTITUENTE

- **18-09-06: il Ministro della Salute annuncia la costituzione della Consulta, ospite dell'ISS.**
- **20-01-07: elezione dei 10 componenti (poi divenuti 34) del Tavolo di Consultazione all'ISS.**
- **05-06-07: presso il Ministero della Salute, il Ministro, ha insediato la Consulta Malattie Rare; indicando nell'ISS la sede istituzionale per le proprie attività.**
- **14-02-08: Il Ministero della Salute, per il tramite della Direzione Generale della Programmazione Sanitaria, con un documento di “presa d’atto”, riconosce le attività della “Consulta Nazionale per le Malattie Rare”.**
- **07-01-09: La stessa Direzione Generale Programmazione Sanitaria, riconosce la nostra autonomia e ribadisce che la scadenza della stessa è “correlata alle attività che l'ISS si è impegnato a portare avanti nell’ambito del loro accordo”**



# I NOSTRI OBIETTIVI

- Determinare le priorità nel mondo delle Malattie Rare, definirne le criticità e individuare le possibili **“concrete” soluzioni** per i pazienti e loro familiari.
- Rendere costante la presenza dei Malati Rari nelle sedi legislative, dove si decide per loro.
- Rafforzare i legami e creare le sinergie tra le organizzazioni di MR e la società civile (fare rete).

**UNO STUDIO DI CONCRETE SOLUZIONI:  
I SEI GRUPPI DI LAVORO DELLA CNDMR.**



# I SEI GRUPPI DI LAVORO:

Le criticità nel quotidiano del Malato Raro

1. **Disomogeneità nell'accertamento d'invalidità**
2. **Problematiche nella presa in carico**
3. **Integrazione socio-sanitaria latitante**
4. **Operatori socio-sanitari disinformati sulle MR**
5. **Insufficienti soluzioni medico-scientifiche**
6. **Carenza di dati epidemiologici, di “vera” condivisione, scarsa qualità di vita per i MR**

# Gruppo di lavoro 1:

## Accertamento dell'invalidità, certificazione – esenzione



Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare

### *Criticità e possibili soluzioni*

1. **aggiornamento dell'allegato 1 del D.M. 279/01**
2. **mancato riconoscimento dell'invalidità**
3. **revisione della condizione di invalidità**
4. **mancanza di informazione su Leggi e diritti**



## Gruppo di lavoro 2:

### **Presa in carico**

***Criticità e possibili soluzioni***

**sospetto ed accertamento diagnostico**

**piano terapeutico e trattamento**

**presa in carico ed uniformità dell'assistenza  
sanitaria sul territorio nazionale**

**presa in carico ed uniformità  
dell'assistenza sanitaria sul territorio nazionale**



## Gruppo di lavoro 3:

### Integrazione socio-sanitaria

*Criticità e possibili soluzioni*

**Applicare l'esistente e valorizzare le risorse**

**Carenza e/o mancanza nell'attuazione dei  
Piani di Zona**

**L'integrazione scolastica**



## Gruppo di lavoro 4:

### **Formazione degli operatori socio-sanitari**

*Criticità e possibili soluzioni*

**limitate conoscenze ed esperienze degli operatori socio-assistenziali sulle malattie rare**

**limitata condivisione delle informazioni e delle conoscenze tra gli operatori sanitari**



## Gruppo di lavoro 5:

### Ricerca scientifica

*Criticità e possibili soluzioni*

**difficile reperibilità  
e disponibilità di campioni biologici**

**problematiche generali demandate  
alla comunità scientifica**



# Gruppo di lavoro 6:

## Informazione e comunicazione

*Criticità e possibili soluzioni*

**carenza di informazione epidemiologiche**

**mancanza di informazione**

**mancato riconoscimento dell'invalidità**



# RISULTATI nel breve periodo

- Riconoscimento del Gruppo Tecnico Interregionale MR
- Promozione del numero verde: 800 89 69 49
- Sito web istituzionale: [www.cndmr.it](http://www.cndmr.it)
- il Decreto Ministeriale del 7 agosto 2007:  
la non rivedibilità dell'invalidità del Malato Raro

# IL LAVORO CONCRETO



Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare

## *Le nostre proposte*

**Essere “istituzionalizzati”: che venga quindi riconosciuto il nostro lavoro dalle Istituzioni**

**Nuovi LEA con le Malattie Rare, migliorare la presa in carico e l'assistenza al Malato Raro**

**Screening neonatali obbligatori in Italia**

**Prepensionamento ai Genitori ed ai Pazienti di Malattie Rare, senza limiti anagrafici.**

**Piano Nazionale per le Malattie Rare**

**Inserimento urgente delle 109 Malattie Rare Nell'elenco L.279, poi aggiornamenti annuali**

# IL LAVORO CONCRETO



Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare

## *Le nostre proposte*

Analisi dei Disegni di Legge presentati dal gennaio 2007 ad oggi, sia alla Camera che al Senato, con particolare attenzione al DDL 52.

**Fondo Nazionale per la cura delle MR**

**Ricerca Scientifica per farmaci orfani**

**Registri Nazionali dei pazienti MR**

**Uso off-label libero dei Farmaci per le MR**

**Linee Guida Scientifiche per le Malattie Rare**

# COSA CHIEDIAMO DOMANI



Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare

## *Le nostre speranze*

Approfondiremo il lavoro dei sei gruppi di lavoro, con l'obiettivo di presentare una proposta unilaterale di  
**“Piano Nazionale per le Malattie Rare”**

dopo un seguito di lavoro che svolgeremo con le 265 Associazioni accreditate all'ISS, ci riuniremo in Assemblea Generale e, dopo aver avuto mandato da queste, procederemo con un costruttivo confronto Istituzionale.

# ***Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità***



Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare

## **Articolo 26**

### **Abilitazione e riabilitazione**

**...Gli Stati Parte prenderanno misure efficaci e appropriate, tra cui il sostegno tra pari per permettere alle persone con disabilità di ottenere e mantenere la massima indipendenza, la piena abilità fisica, mentale, sociale e professionale, nonché la completa inclusione e partecipazione in tutti gli ambiti della vita....**

# **Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità**



Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare

**in particolare nelle aree:**

- **della sanità,**
- **dell'occupazione,**
- **dell'istruzione,**
- **dei servizi sociali**

**Gli Stati Parte promuoveranno lo sviluppo  
della formazione iniziale e permanente per i  
professionisti e per il personale che lavora  
nei servizi di abilitazione e riabilitazione.**

**LA CONSULTA DOPO IL LAVORO FATTO**  
**DESIDERÀ RISPOSTE “CONCRETE”**  
**DALLE ISTITUZIONI**



Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare

**Lo Stato Italiano ha ratificato in data 24-02-09 tale Convenzione ONU, pertanto vigileremo al fine di assicurarci che la ratifica non sia solo virtuale ma decisamente concreta per:**

- 1. Diritto alla Salute dei MR,**
- 2. Diritto alla Vita dei MR,**
- 3. Diritto alla dignità della persona malata rara.**
- 4. La nostra Istituzionalizzazione così da permetterci di continuare a lavorare!**



Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare

Grazie per l'attenzione!

Flavio Bertoglio