



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**

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. **manca 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

manca di informazione

manca 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
- il Decreto Ministeriale del 7 agosto 2007:
la non rivedibilità dell'invalidità del Malato Raro

IL LAVORO CONCRETO

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

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

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



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



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
DESIDERA 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