

**Convegno
Rare..ma non troppo:
Le malattie rare scheletriche**

Bologna, 15 Maggio 2009



Progetto europeo EUROPLAN

Domenica Taruscio
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Roma



European Project for Rare Diseases National Plans Development

EUROPLAN is **a three-year project** of the Programme of Community action in the field of Public Health (2003 - 2008), which **began in April 2008.**

Scientific responsible: D. Taruscio, CNMR-ISS

The main goal is **to elaborate recommendations** on how to define a national / regional plan/strategy for rare diseases in order to support MS in the implementation of the **COUNCIL RECOMMENDATION on a European action in the field of rare diseases**

The Commission Communication on Rare Diseases.

Europe's challenges and the proposal for Council Recommendation on a European Action in the field of Rare Diseases

- The European Commission **adopted the 11 November 2008** the setting out an overall Community strategy to support Member States in diagnosing, treating and caring million of EU citizens with rare diseases.



Proposal for Council Recommendation on a European Action in the field of Rare Diseases

RECOMMENDS THAT MEMBER STATES:

- 1. Establish national plans / strategies for rare diseases**
- 2. Adequate definition, codification and inventorying of rare diseases**
- 3. Research on rare diseases**
- 4. Centres of expertise and European reference networks for rare diseases**
- 5. Gathering at European level the expertise on rare diseases**
- 6. Empowerment of patient organisations**
- 7. Sustainability**





EUROPLAN includes 30 Countries and



EUROPLAN collaborates also with the Office for rare diseases (NIH-USA)

Partners

1. Austria (Additional Collaborating Country - ACC)
2. Belgium (Additional Collaborating Country - ACC)
3. Bulgaria
4. Croatia
5. Czech Republic
6. Cyprus
7. Denmark
8. Estonia
9. Finland
10. France
11. Germany
12. Greece
13. Hungary
14. Ireland (Additional Collaborating Country - ACC)
15. Italy
16. Latvia (Additional Collaborating Country - ACC)
17. Lithuania (Additional Collaborating Country - ACC)
18. Luxembourg (Additional Collaborating Country - ACC)
19. Malta
20. Netherlands
21. Poland (Additional Collaborating Country - ACC)
22. Portugal
23. Romania (Additional Collaborating Country - ACC)
24. Slovenia (Additional Collaborating Country - ACC)
25. Spain
26. Sweden
27. Turkey
28. United Kingdom
USA
Canada (Additional Collaborating Country - ACC)

Centro Nazionale Malattie Rare



An inclusive project

Associated partners

Institution	Country
Istituto de Salud Carlos III	Spain
University of Tartu	Estonia
European Organisation for Rare Diseases (Eurordis)	
The Netherlands Organisation for Health Research and Development – Steering Committee on Orphan Drugs	The Netherlands
Karolinska Institutet	Sweden
Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri	Italy
Bulgarian Association for Promotion of Education and Science	Bulgaria
London Strategic Health Authority	UK
Fundacion Canaria de Investigacion y Salud	Cruz de Tenerife, Spain

Collaborating partners

Institution	Country
Federal Ministry of Health	Germany
Ministry of Health - Health Care Organisation Department	France
Italian Ministry of Health	Italy
The National Board of Health	Denmark
National Organisation for Medicines	Greece
Läkemedelsverket	Sweden
Ospedale S. Giovanni Bosco - Clinical Research Center for RD	Italy
Hospital Dona Estafani	Portugal
Children's University Hospital Zagreb	Croatia
Mater Dei Hospital	Malta
The Cyprus Institute of Neurology & Genetics	Cyprus
University Hospital of Motol	Czech Republic
Department of Medical Biology, Hacettepe University	Turkey
Faculty of Health Sciences, University of Pécs	Hungary
La Sapienza University	Italy
EUROCAT	Italy
Epidemiology Unit - Istituto Nazionale Tumori	Italy
Fundació Doctor Robert	Spain
The Family Federation of Finland	Finland
Office for Rare Diseases, National Institute of Health	USA

National Authorities & health care planners

Health care professionals

Researchers

Patients

Activities

- **Collection of information on RD initiatives in selected EU MS**
- **Elaborate indicators for monitoring the implementation of national plans /strategies for RD**
- **Elaborate the content of the recommendations for the development of strategic plan for RD**
- **Discuss the recommendations and present the Commission Communication on rare diseases with local stakeholders**

Expected outputs

- **To stimulate a discussion and reach a consensus on the importance of national plans / strategies**
- **To promote the development of national plans / strategies for rare diseases within EU MS**

also providing an instrument to support Countries in designing national plans for rare diseases accordingly to the Council Recommendation
- The recommendations developed by EUROPLAN promoting the development of national plans for rare diseases within EU MS will link national efforts with a **common strategy at European level.**
- This **“double-level” (national, EU) approach will ensure that progress is globally coherent** and follows common orientations throughout Europe.

EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development



E-mail: europplan@iss.it

National Centre for Rare Diseases

Istituto Superiore di Sanità

Via Giano della Bella, 34

000162 – Rome

Tel. +39 06 4990 4371

Fax. +39 06 4990 4370

Centro Nazionale Malattie Rare



www.iss.it/cnmr

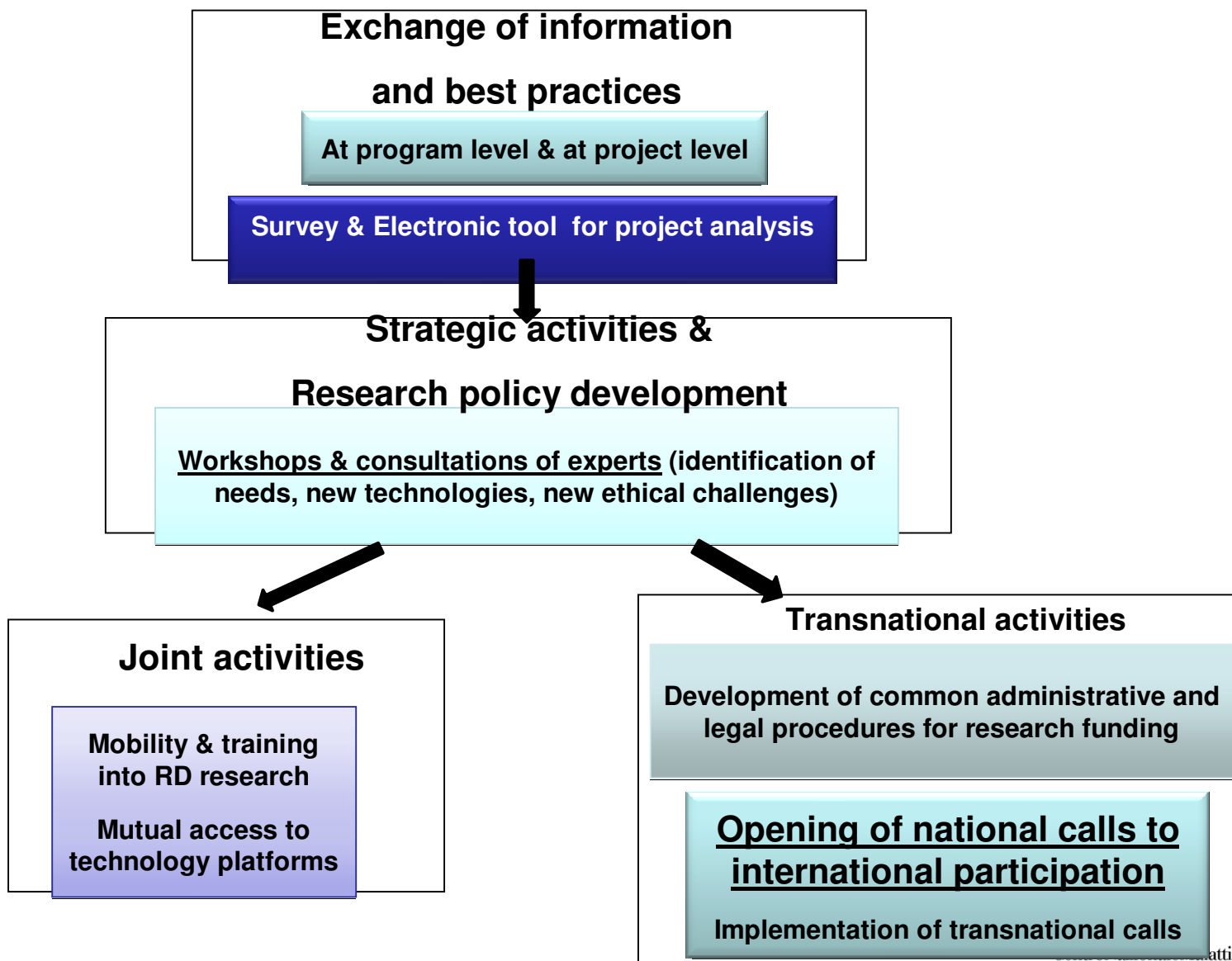
E-Rare: Networking research programmes on rare diseases in Europe



- EU funded project (DG Research)
- Scientific responsible: France, Italy – ISS (WP Leader)
- Objective: coordinate existing national research programmes on RD to:
 - **Reduce fragmentation** in research
 - **Launch multinational joint calls** and other joint initiatives
 - **Eventually develop joint programmes on RD**



E-Rare roadmap





Facts about the first transnational call

Budget: over 9 million euros

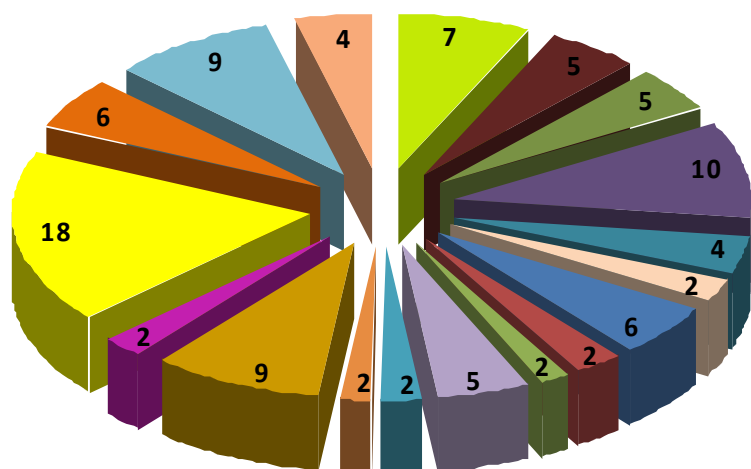
Partners: Mean of 5 partners/proposal

Proposals:

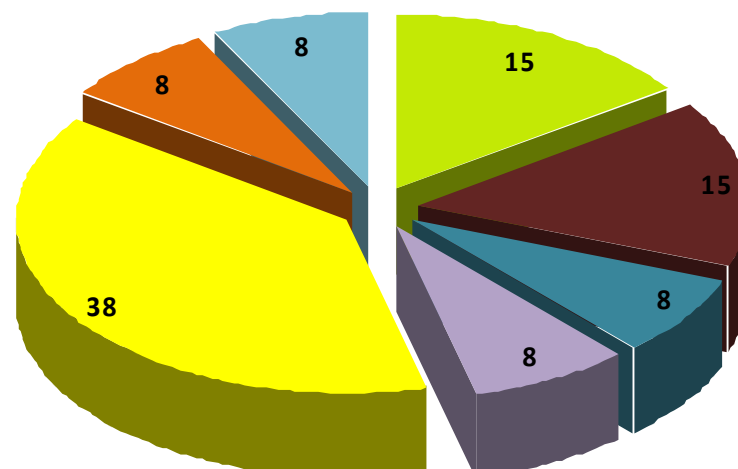
123 received; 18 thematic areas

13 funded; 7 thematic areas

% of projects per thematic area



- Autoimmune and rare systemic diseases
- Cardiovascular diseases
- Dermatological diseases
- Endocrinological diseases
- Immunodeficiency
- Lung diseases
- Metabolic diseases
- Neurological diseases
- Non malignant hematological diseases



- Bone diseases
- Complex syndromes
- Embryonic development abnormalities
- Hepato Gastro Entero diseases
- Kidney diseases
- Lysosomal storage disorders
- Mitochondrial diseases
- Neuromuscular diseases
- Sense organs diseases



Second call: on going

- **Success of 1st E-Rare call** reflects expectations and needs of the RD research community
- **Legal and administrative barriers among countries** are still significant

E-Rare will continue its efforts towards:

- Facilitating **access of RD researchers** to the best technology platforms regardless their localization
- **Fostering multidisciplinary** thorough training and exchange programs
- **Establishing joint programs** for rare diseases research

The 2nd E-Rare Joint Transnational Call was launched on the 3 December 2008 and is currently on going.

Dead-line for submission of applications was

5 february 2009

<http://www.e-rare.eu/>

ionale Malattie Rare

ENMR

www.iss.it/cnmr



Centro Nazionale Malattie Rare

www.iss.it



Responsabile: **Domenica Taruscio**

Cerca

Le Malattie Rare

Cosa sono le Malattie Rare?

Una Malattia è considerata Rara quando colpisce un persona ogni 2 mila abitanti.

Ho una Malattia Rara? Come fare per ricevere l'esenzione?

Guida per orientarsi nel mondo delle Malattie Rare: dal sospetto diagnostico ai centri di diagnosi e cura

Malattie Rare esentate in Italia

Elenco ordinato delle patologie e ricerca on line.

Rete Nazionale e centri di diagnosi e cura



La Rete nazionale dedicata alle malattie rare e i nodi che la compongono.

Cerca i centri in Italia

Associazioni di pazienti



Svolgono un ruolo fondamentale di sostegno e di aiuto per i pazienti e i loro familiari.

Cerca le Associazioni in Italia

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.

CentroNazionaleMalattieRare



In rilievo



Secondo Concorso artistico - letterario "Il Volo di Pegaso"

"Raccontare le malattie rare: parole e immagini."

Oltre l'ignoto"

Comunicare in modo efficace per un intervento integrato

Corso sulla comunicazione nelle malattie rare rivolto ad operatori sanitari e alle Associazioni di pazienti



CONVEGNO : MEDICINA NARRATIVA E MALATTIE RARE

26 Giugno - Istituto Superiore di Sanità

Appuntamenti

14 Maggio - 8th BALKAN MEETING ON HUMAN GENETICS

14 Maggio - CORSO E CONGRESSO INTERNAZIONALE SULL'INTERVENTO PRECOCE PER IL BAMBINO CON SINDROME DI DOWN

14 Maggio - GRUPPO DI STUDIO: SISTEMA NERVOSO PERIFERICO

16 Maggio - 2a GIORNATA CAMPANA SULLE NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1

18 Maggio - LE MALATTIE RARE: PARADIGMA DEL RAPPORTO TRA SOCIETA'

03 Giugno - 12th INTERNATIONAL CONGRESS ON NEURONAL CEROLIPOFUSCINOSSES

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

Notiziario CNMR



Il Supplemento al Notiziario ISS dedicato alle malattie rare e ai farmaci orfani.

[Ultimo pubblicato](#)

Aree riservate



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

Chi siamo



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

Link

Istituzioni internazionali
Istituzioni nazionali
Newsletter sulle malattie rare

www.iss.it/cnmr

Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)

Missione

“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



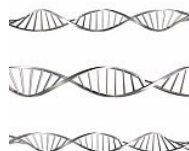
NETWORK ITALIANO ACIDO FOLICO



RICERCA



TEST GENETICI



PROGETTI EUROPEI



Centro Nazionale Malattie Rare Istituto Superiore di Sanità



FARMACI ORFANI



ASSOCIAZIONI PAZIENTI



INFORMAZIONE FORMAZIONE



MEDICINA NARRATIVA



LINEE GUIDA



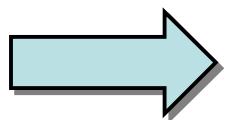
www.iss.it/cnmr

Centro Nazionale Malattie Rare



www.iss.it/cnmr

IMPEGNO E ATTIVITA' DEL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE



*Dalla prevenzione
alla ricerca*

alla accuratezza diagnostica

alla sorveglianza

all'epidemiologia dei bisogni

A LIVELLO NAZIONALE ED INTERNAZIONALE

Centro Nazionale Malattie Rare

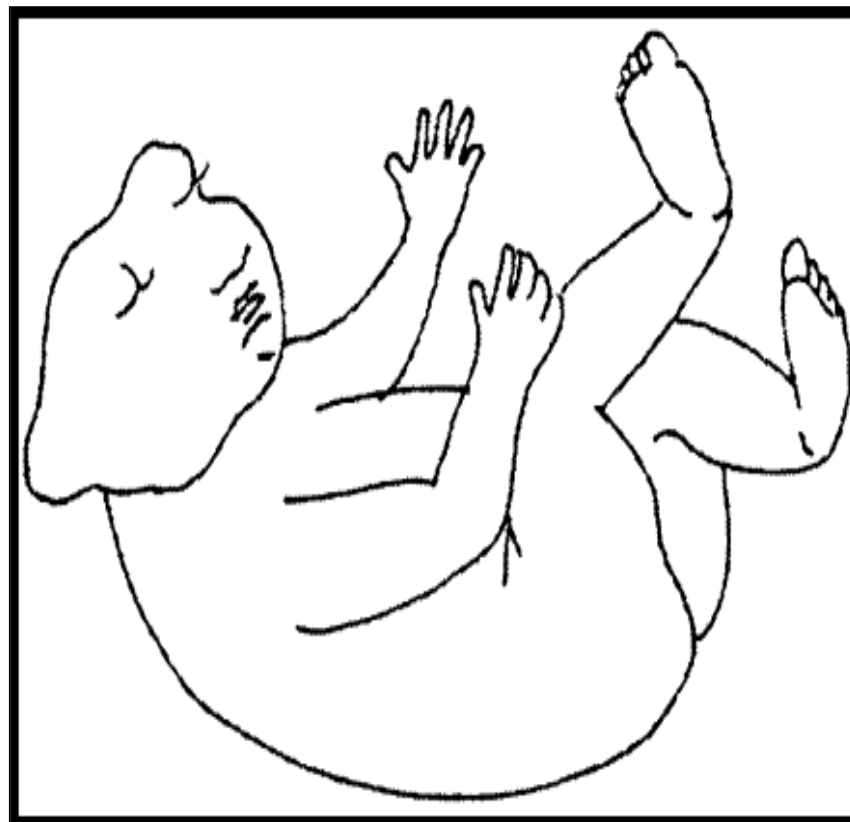
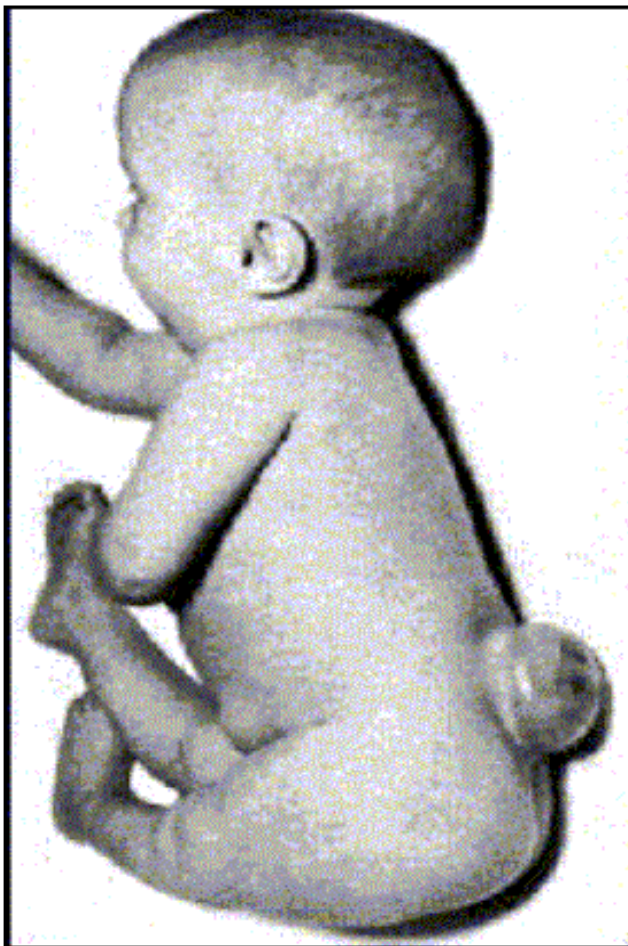


www.iss.it/cnmr

PREVENIRE E' MEGLIO CHE CURARE

Spina Bifida

Anencefalia



La rete per la prevenzione

Alcune gravi malformazioni congenite sono prevenibili dalla adeguata assunzione di una vitamina: l'acido folico.

Fino al 2005 in Italia l'uso dell'acido folico era molto limitato

Network Italiano Promozione Acido Folico

per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti

Risultati:

costituzione e sviluppo un Network nazionale (*Ministeri, CNR, INRAN, Università, IRCCS, Regioni, ASL, Società scientifiche, Associazioni Pazienti, ecc.*) per diffondere il corretto uso di acido folico per la prevenzione di malformazioni

Prospettive:

ridurre l'incidenza di difetti congeniti

DISTRIBUZIONE GEOGRAFICA DELLE ADESIONI AL NETWORK (193)

(Dati aggiornati al 01/10/2008)



Centro Nazionale Malattie Rare

PREVENZIONE PRIMARIA DI ALCUNI DIFETTI CONGENITI

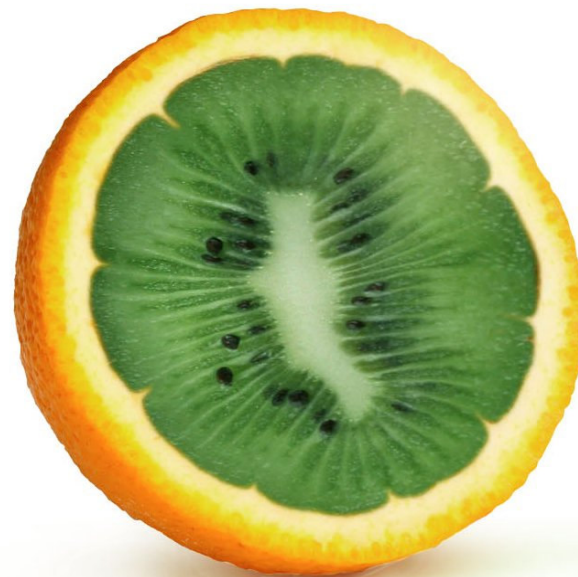
ES. SPINA BIFIDA

**MEDIANTE UNA
VITAMINA:**

L'ACIDO FOLICO

Acido Folico

Un concentrato di protezione
per il figlio che verrà



La rete epidemiologica per le malformazioni congenite

Coordinamento nazionale dei sistemi di registrazione delle malformazione congenite

*Le malformazioni sono un
problema che richiede attenzione
specific*



Prospettive:

- estendere la sorveglianza delle malformazioni congenite a tutto il territorio nazionale
- valutazione di morbilità e mortalità
- proposte per l'intervento socio-sanitario

La rete della ricerca per le Malattie Rare

Risultati ottenuti:

Dalla genetica all'ambito-sociosanitario

- *incremento delle conoscenze scientifiche su specifici tumori rari*
- *nuovi modelli per la formazione e informazione di operatori e pazienti*

Finanziamenti:

- Ministero del Lavoro
- Salute e politiche sociali
- AIFA
- Commissione europea
- Convenzione Italia-USA



Coordinamento di programmi per la rete di ricerca italiana (ISS, Università, CNR, IRCCS, Istit. “Mario Negri”) ed europea

- Bandi per progetti europei nell’ambito del progetto **E-Rare (Commissione europea)**
- Bandi per progetti si ricerca su malattie rare e farmaci orfani finanziati nell’ambito dell’accordo bilaterale **Italia - USA**

Prospettive

Incrementare ulteriormente gli aspetti interdisciplinari e traslazionali
(dal laboratorio al paziente)

La rete per l'assicurazione di qualità dei test genetici

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

Risultati:

Livello nazionale

- a) dal 2001 il CNMR svolge attività di controllo esterno di qualità dei test genetici eseguiti nei laboratori pubblici
- b) la valutazione dei risultati ha rilevato un significativo miglioramento della qualità dei test genetici eseguiti

Livello internazionale

- a) partecipazione a progetti europei - Eurogentest
- b) partecipazione a organismi internazionali - OECD, Commissione Europea

Prospettive:

estensione e rafforzamento del programma



Nel 2008 hanno partecipato più di
85 laboratori

Una rete per le scelte cliniche e organizzative

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.

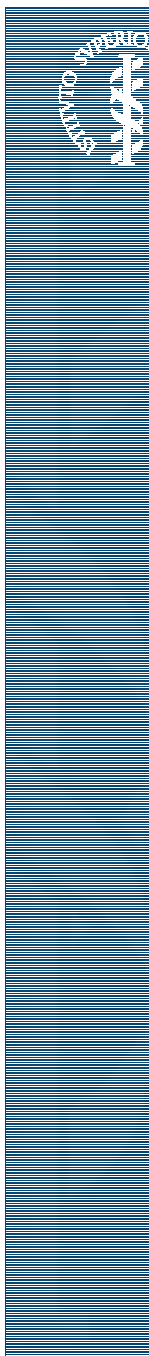
Risultati:

elaborazione delle seguenti linee guida insieme a medici e pazienti:

- **Emiplegia alternante**
- **Epidermolisi bollose ereditarie**
- **Esostosi multiple congenite**
- **Aniridia**
- **Sindrome di Down**

Prospettive:

produzione di nuove linee guida, diffusione e valutazione dei risultati



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

Sistema nazionale per le linee guida



Assistenza alle persone
con sindrome da emiplegia alternante
e ai loro familiari

1g
LINEA GUIDA



Centro Nazionale Malattie Rare



www.iss.it/cnmr




www.iss.it
www.iss.it

Linee Guida Malattie Rare


Responsabile: Domenica Taruscio

Cerca

Cosa sono le Linee Guida?



Raccomandazioni di comportamento clinico basate su una valutazione analitica delle evidenze scientifiche disponibili e della opinione di esperti allo scopo di aiutare i medici ed i pazienti a decidere sulle modalità assistenziali più appropriate in relazione a specifiche situazioni cliniche.

Documenti



Questa sezione è dedicata alla raccolta di documenti di indirizzo, rapporti, pubblicazioni e riferimenti bibliografici di interesse generale nell'ambito delle linee guida.

Link



In questa sezione sono disponibili collegamenti ad archivi e siti nazionali ed internazionali per la ricerca di linee guida.

In rilievo



Nuove Linee Guida sull'Emiplegia Alternante
A cura del Centro Nazionale Malattie Rare



Next Guideline International Network (G-I-N)
Conference: 7th International G-I-N Conference 2010



Linee guida elaborate dal CNMR

Emiplegia Alternante
Sindrome di Down

Linee Guida in corso di elaborazione

Epidermolisi Bollose Ereditaria
Aniridia
Esostosi Multipla Ereditaria
Emiplegia Alternante

D-space - Linee guida on line



L'archivio digitale che raccoglie la letteratura scientifica prodotta sulle linee guida per malattie rare.

[M]appa del Sito

[\[A\] Cosa sono le Linee Guida?](#) :: [\[B\] In rilievo](#) :: [\[C\] Documenti](#)
[\[D\] In rilievo](#) :: [\[E\] Linee guida elaborate dal CNMR](#) :: [\[F\] Linee Guida in corso di elaborazione](#)
[\[J\] D-space - Linee guida on line](#)
[\[I\] Informazioni](#) :: [\[R\] Cerca](#) :: [\[K\] Contattaci](#) :: [\[W\] Link](#)
[\[H\] Home](#) :: [\[S\] Torna a ISS Home](#) :: [\[V\] Accessibilità](#)

[\[I\] Italiano](#) :: [\[Y\] Inglese](#)

CSS: caratteri medi :: CARATTERI GRANDI :: Versione stampabile di questa pagina
 RSS: Sottoscrivi l'RSS di questo sito per essere informato sugli aggiornamenti

© - Istituto Superiore di Sanità
 Viale Regina Elena 299 - 00161 - Roma (I)
 Partita I.V.A. 03657731000 [L] Informazioni legali - Trasparenza e privacy







Accessibile

Italia.gov.it

La rete per le informazioni: Telefono Verde Malattie Rare

Un numero raro,
prezioso e gratuito.



Centro Nazionale Malattie Rare

 **CNMR**
www.iss.it/cnmr

Telefono Verde Malattie Rare

Il Telefono Verde Malattie Rare (TVMR) è istituito come **servizio nazionale**, gestito dal Centro Nazionale Malattie Rare

- il servizio è anonimo e gratuito
- con copertura nazionale
- intende valorizzare le risorse presenti sul territorio nazionale



Rete con i centri di diagnosi e cura e le Associazioni

Il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità ha attivato l'800.89.69.49, un numero verde completamente gratuito che vuol essere un punto di riferimento per le persone con malattia rara, i familiari, i medici e gli operatori che vogliono saperne di più.

All'800.89.69.49 risponde un'equipe di operatori esperti che garantisce un ascolto attivo e personalizzato, volto a dare risposta alle specifiche situazioni.



La Rete Nazionale Malattie Rare

Attraverso il servizio telefonico gli operatori del **Telefono Verde Malattie Rare** accolgono e orientano la persona verso i centri di diagnosi e cura della rete nazionale e le associazioni di pazienti: una vera e propria rete di sostegno in grado di dare risposta ai diversi bisogni delle persone coinvolte.



Le Malattie rare
Sono tante, molto diverse tra loro, spesso croniche ed invalidanti. Ad oggi se ne contano tra le 5000 e le 8000. Colpiscono non più di 5 persone ogni 10000 abitanti interessando milioni di pazienti in tutta Europa. Una realtà molteplice, resa ancora più complessa dalla difficoltà diagnostica ed assistenziale, in cui è difficile orientarsi.

Per questo è nato il Telefono Verde Malattie Rare: per informare e orientare le persone che si ritrovano immerse in un universo così articolato e complesso.

800.89.69.49 un numero raro, un numero prezioso.



Centro Nazionale Malattie Rare



www.iss.it/cnmr

La rete delle storie di vita: la 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



**EFFECTIVE COMMUNICATION AND COUNSELLING:
IMPROVING LISTENING IN RARE DISEASES**



Simonetta Pulciani*, Anna Maria Luzi**, Anna Colucci**, Pietro Gallo**, Barbara De Mei***, Chiara Cattaneo***, Rossella Petrigliano*, Claudia Giannelli*, Italian Patient's Associations for Rare Diseases and Domenica Taruscio*

Risultati: raccolte numerose “storie di vita” di pazienti, medici, operatori

Prospettive: proposte di formazione e di intervento in sanità pubblica

CONTRIBUISCI ANCHE TU

*...per testimoniare che esiste
...malattia. Leggasi a un
...che ha una preparazione in
...che prevede la morte
...in vita, poco assai
...di cui si prodiga
...e la preparazione.*

Puoi inviare la tua testimonianza
al CNMR tramite:
• posta ordinaria a:
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299
00161 - Roma
• e-mail a:
medicina.narrativa@iss.it

Le narrazioni di pazienti, familiari,
operatori potranno riguardare
qualunque aspetto e momento
dell'esperienza "malattia rara"
e dovranno essere
necessariamente anonime.
Nell'area del nostro sito dedicata
alla medicina narrativa troverete
indicazioni e suggerimenti:
www.iss.it/cnmr

Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR

Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
medicina.narrativa@iss.it



www.iss.it/cnmr

Numero Verde Malattie Rare
800.89.69.49



Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR



MEDICINA NARRATIVA

CONDIVIDERE ESPERIENZE E STORIE
NELLE MALATTIE RARE

Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR
www.iss.it/cnmr

Attualmente in corso....



Convegno / Meeting

MEDICINA NARRATIVA E MALATTIE RARE

NARRATIVE MEDICINE AND RARE DISEASES

Aula Pocchiari
Istituto Superiore di Sanità
Rome, Italy

26 Giugno 2009 / June 26th, 2009

Centro Nazionale Malattie Rare

 **CNMR**
www.iss.it/cnmr

La rete delle Associazioni / pazienti / familiari

- **Associazioni dei pazienti**
- **Federazioni (es. Uniamo)**
- **Pazienti, familiari**
- **Cittadini**
- **Consulta Nazionale Malattie Rare**





Centro Nazionale Malattie Rare

www.iss.it



Responsabile: **Domenica Taruscio**

Cerca

Le Malattie Rare

Cosa sono le Malattie Rare?

Una Malattia è considerata Rara quando colpisce un persona ogni 2 mila abitanti.

Ho una Malattia Rara? Come fare per ricevere l'esenzione?

Guida per orientarsi nel mondo delle Malattie Rare: dal sospetto diagnostico ai centri di diagnosi e cura

Malattie Rare esentate in Italia

Elenco ordinato delle patologie e ricerca on line.

Rete Nazionale e centri di diagnosi e cura



La Rete nazionale dedicata alle malattie rare e i nodi che la compongono.

Cerca i centri in Italia

Associazioni di pazienti



Svolgono un ruolo fondamentale di sostegno e di aiuto per i pazienti e i loro familiari.

Cerca le Associazioni in Italia

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

CentroNazionaleMalattieRare



In rilievo



Secondo Concorso artistico - letterario "Il Volo di Pègaso"

"Raccontare le malattie rare: parole e immagini.

Oltre l'ignoto"

Comunicare in modo efficace per un intervento integrato

Corso sulla comunicazione nelle malattie rare rivolto ad operatori sanitari e alle Associazioni di pazienti



CONVEGNO : MEDICINA NARRATIVA E MALATTIE RARE

26 Giugno - Istituto Superiore di Sanità

Appuntamenti

12 Maggio - 7th WORLD CONGRESS ON MELANOMA

12 Maggio - LA SETTIMANA DELLE MALATTIE RARE IN REUMATOLOGIA ALESSANDRO LUPOLI

14 Maggio - 8th BALKAN MEETING ON HUMAN GENETICS

14 Maggio - CORSO E CONGRESSO

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

Notiziario CNMR



Il Supplemento al Notiziario ISS dedicato alle malattie rare e ai farmaci orfani.

[Ultimo pubblicato](#)

Aree riservate



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

Chi siamo



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

Link

www.iss.it/cnmr



Associazioni dei Pazienti Malattie Rare

Www.iss.it



Responsabile: **Domenica Taruscio**

Cerca

L'associazione come risorsa



Le Associazioni nascono dall'esigenza di dare una risposta alle problematiche vissute da quanti sono coinvolti nelle malattie rare; la loro attività si focalizza sull'esigenza di "dar voce" ai bisogni dei pazienti e dei loro familiari.

I nostri progetti con le Associazioni

- La Medicina Narrativa
- Parent Training nella Sindrome Prader-Willi
- Corsi di formazione sui farmaci orfani
- Comunicazione efficace e counseling
- Indagine sui servizi in Italia

Faq



Le domande più frequenti rivolte al Centro Nazionale Malattie Rare per ricevere informazioni sulle Associazioni di pazienti, partecipare ad iniziative comuni, ecc.

Centro Nazionale Malattie Rare



Cerca l'Associazione



Il Centro Nazionale Malattie Rare ha realizzato un data base consultabile on-line delle Associazioni presenti su territorio nazionale ed estero.

Vuoi inserire la tua associazione nel data base?

In rilievo



NUOVE GUIDE SULLA DISABILITA'

Due nuove guide sulla disabilità a cura del CNMR:
- Servizi Sociali

- Tutela Legislativa in Italia

INCONTRO "IL VOLO DI PEGASO"

Incontro nazionale "Il Volo di Pegaso - Raccontare le malattie rare: parole e immagini"



Consulta Nazionale Malattie Rare



Consulta Nazionale delle Malattie Rare

In questa sezione sono riportate le attività della consulta delle Associazioni. Il CNMR ha coordinato le attività necessarie per l'elezione dei componenti del Tavolo di consultazione delle associazioni di pazienti con malattie rare.

Come orientarsi fra norme e servizi

- Guida all'esenzione di una malattia rara
- Guida all'esenzione di una malattia cronica
- Il disabile e i suoi diritti

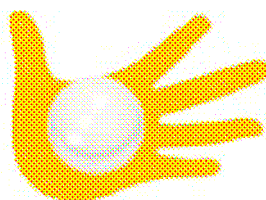
Link

In questa area sono disponibili collegamenti a siti di interesse, nazionali ed internazionali.

Per maggiori informazioni, ricercare le singole associazioni nella sezione **Associazioni Italia ed Estero**.

[M]appa del Sito

Consulta Nazionale Associazioni di Pazienti Malattie Rare



Consulta Nazionale
delle Malattie Rare

Centro Nazionale Malattie Rare



www.iss.it/cnmr

INFORMAZIONE COMUNICAZIONE FORMAZIONE



Centro Nazionale Malattie Rare



www.iss.it/cnmr

Corsi, workshop, convegni

- **Corsi**

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

- **Workshop**

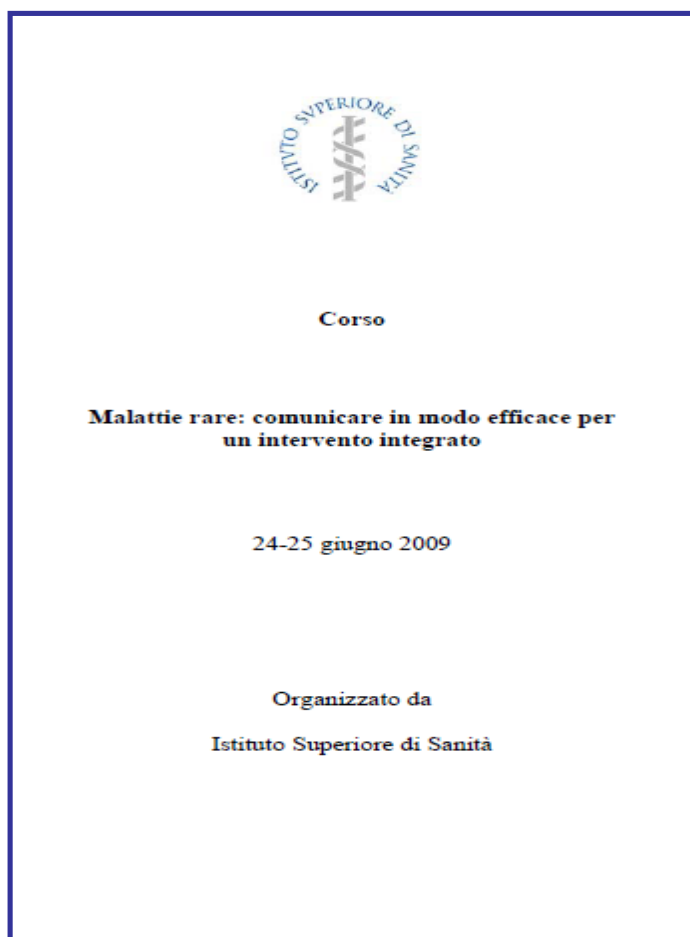
specifiche tematiche quali ad es. epidemiologie dei piccoli numeri, test genetici, prevenzione primaria, ricerca scientifica (Progetti ISS-USA)

- **Convegni e Congressi**

organizzazione di almeno 1 Convegno internazionale per anno “Malattie rare e farmaci orfani”

*Intensa partecipazione con Relatori del CNMR a numerosi Corsi,
Workshop, Convegni esterni all'ISS*

Attualmente in corso...



Realizzazione del percorso formativo rivolto ad operatori sanitari e membri delle associazioni di pazienti

Titolo corso "MALATTIE RARE: COMUNICARE IN MODO EFFICACE PER UN INTERVENTO INTEGRATO"

Coinvolgimento di 35/40 partecipanti tra operatori e membri delle Associazioni

Attualmente in corso....



Convegno / Meeting

MEDICINA NARRATIVA E MALATTIE RARE

NARRATIVE MEDICINE AND RARE DISEASES

Aula Pocchiari
Istituto Superiore di Sanità
Rome, Italy

26 Giugno 2009 / June 26th, 2009

Centro Nazionale Malattie Rare



www.iss.it/cnmr

CNMR: in Europa

COMP – EMEA

Comitato per la designazione dei medicinali
orfani - Agenzia europea dei medicinali:
Dal 2000 ad oggi rappresenta l'Italia



EFSA

European Food Safety Authority
dal 2007 ad oggi (Working Group su acido folico)



TFRD

Task Force Rare Diseases
(istituita dalla Commissione EU)
dal 2004 ad oggi



CNMR: in Europa

E – RARE

progetto finanziato dalla Commissione EU, cui l'Italia, mediante il Centro Nazionale Malattie Rare, partecipa come promotore e attivo partner.

Obiettivo principale: superare la frammentazione della ricerca scientifica

Risultati: nel 2007 lanciata “call” trans-nazionale, sono stati finanziati 13 progetti internazionali cui partecipa anche l'Italia



EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN), coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare, è finanziato dalla Commissione Europea. Iniziato in Aprile 2008, durata triennale. Partecipano 23 Paesi, Eurordis.

Obiettivo: elaborare raccomandazioni europee per la stesura di piani nazionali per le malattie rare nei vari Paesi europei

Risultati: Meeting di avvio progetto, Questionario per raccogliere opinioni e aspettative; Meeting congiunto con Ministero francese a Parigi (18 Nov. 2008)



ERROR: ioerror
OFFENDING COMMAND: image

STACK: