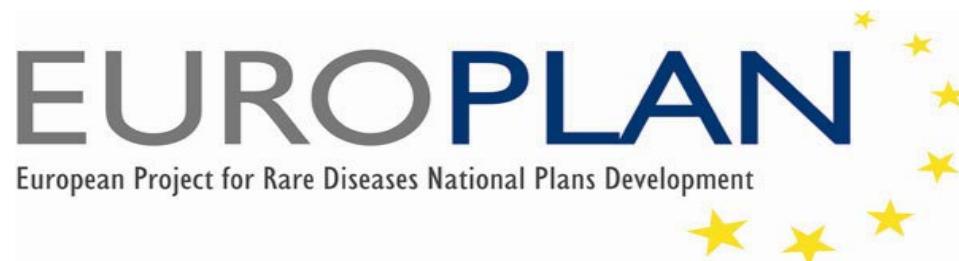


**Convegno
Rare..ma non troppo:
Le malattie rare scheletriche**

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/streategy 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)

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
Läkemedelsväret	Sweden
Ospedale S. Giovanni Bosco – Clinical Research Center for RD	Italy
Hospital Dona Estafania	Portugal
Children's University Hospital Zagreb	roatia
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 Pecs	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.



E-mail: europlan@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

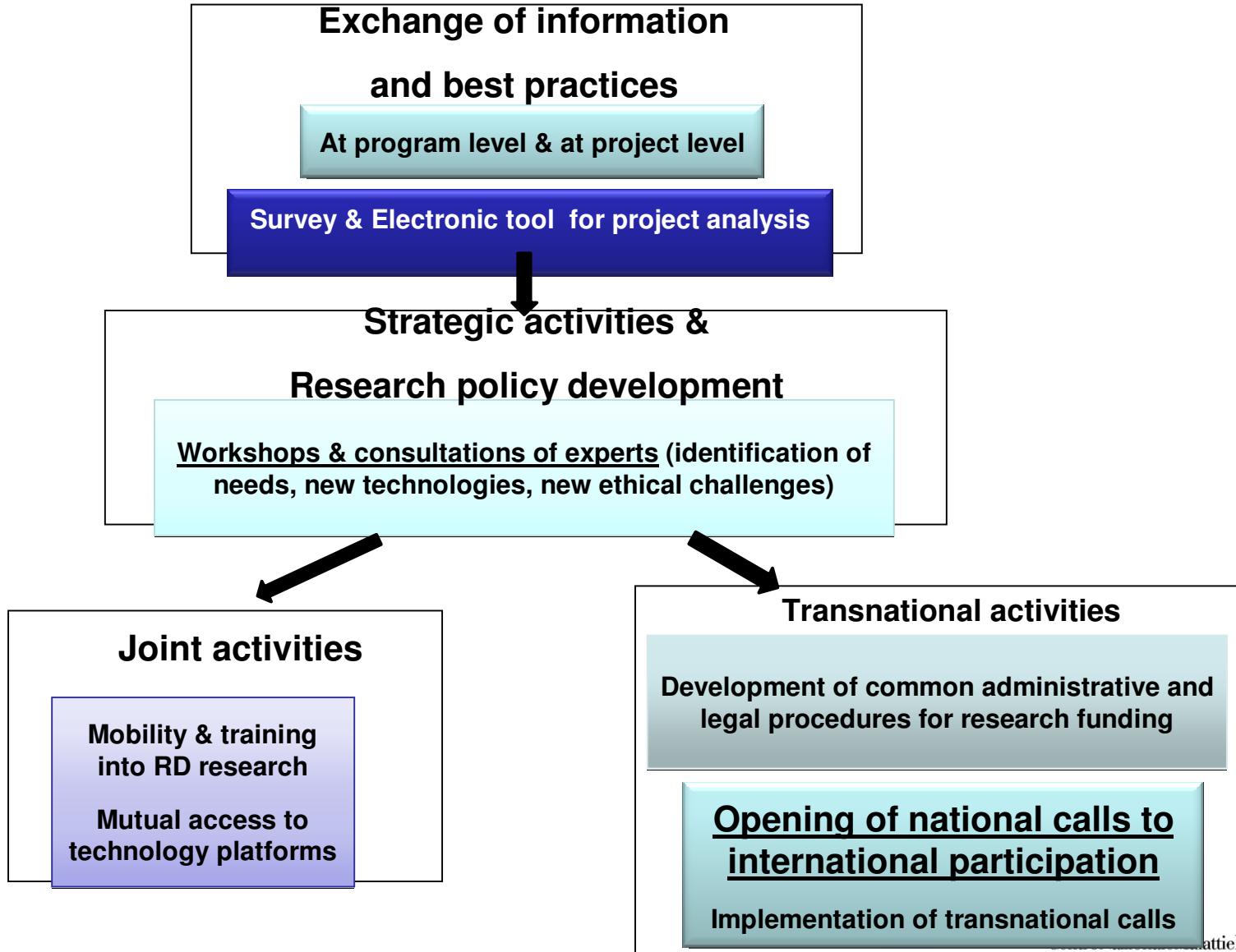
E-Rare: Networking research programmes on rare diseases in Europe



- 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



atticRare

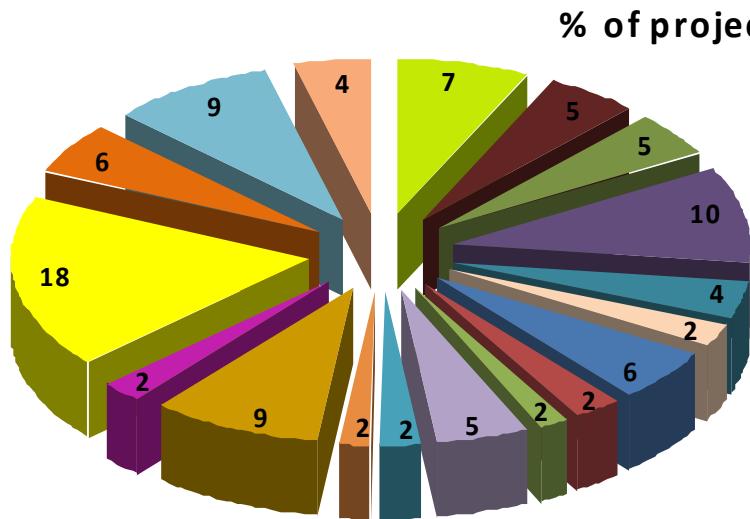
Facts about the first transnational call

Budget: over 9 million euros

Partners: Mean of 5 partners/proposal

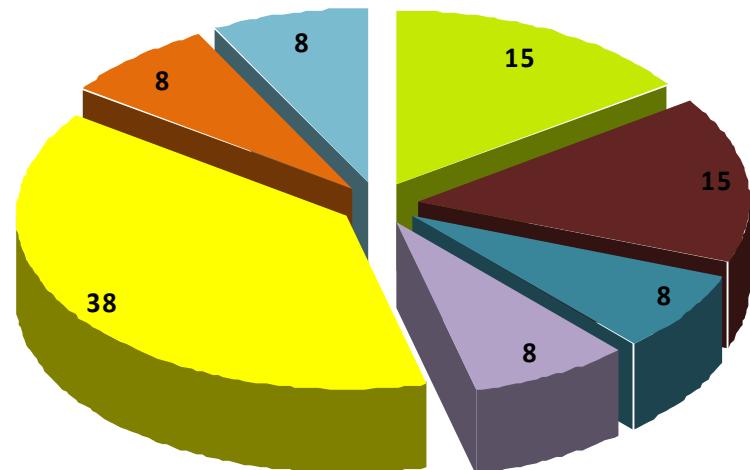
Proposals:

123 received; 18 thematic areas



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

13 funded; 7 thematic areas



- Bone diseases**
- Complex syndromes
- Embryonic developement 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 multidisciplinarity** 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/>

onaleMalattieRare



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 esente in Italia

Elenco ordinato delle patologie e ricerca online.

CentroNazionaleMalattieRare



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.

In rilievo



Oltre l'ignoto"

Secondo Concorso artistico - letterario "Il Volo di Pegaso"

"Raccontare le malattie rare: parole e immagini.

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 SOCIETÀ

03 Giugno - 12th INTERNATIONAL CONGRESS ON NEURONAL CERO LIPOFUSCINOSES

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

Arearie 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)

Mis^sione

“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

Centro Nazionale Malattie Rare

Istituto Superiore di Sanità



CNMR

REGISTRI NAZIONALI
MALATTIE RARE e
FARMACI ORFANI



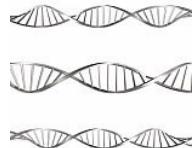
NETWORK ITALIANO
ACIDO FOLICO



RICERCA



TEST GENETICI



PROGETTI
EUROPEI

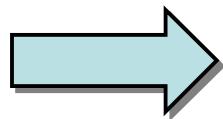


EURO
PLAN



www.iss.it/cnmr

IMPEGNO E ATTIVITA' DEL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE



Dalla prevenzione

alla ricerca

alla accuratezza diagnostica

alla sorveglianza

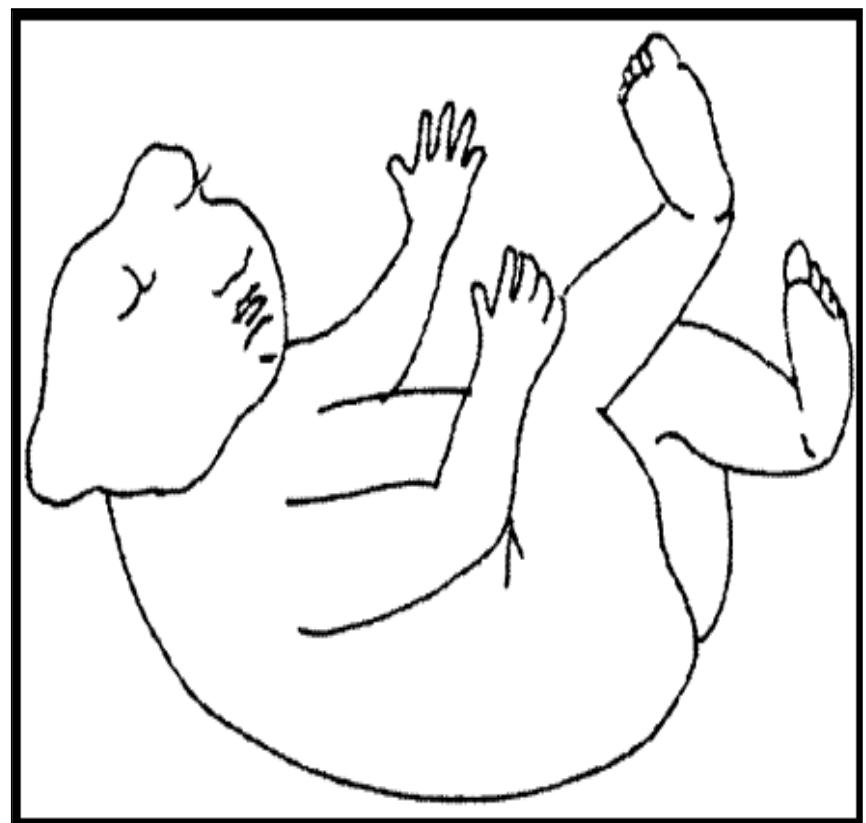
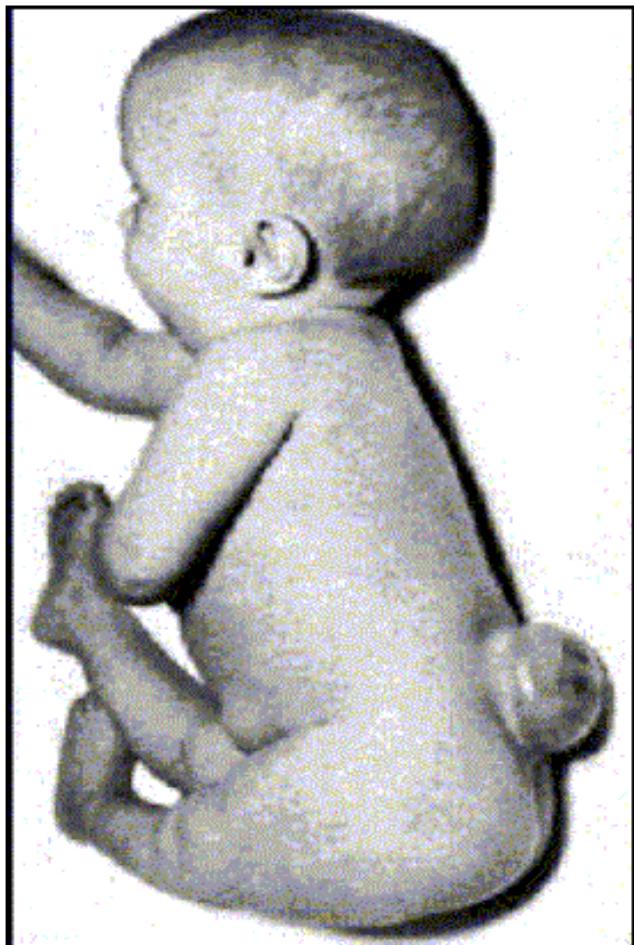
all'epidemiologia dei bisogni

A LIVELLO NAZIONALE ED INTERNAZIONALE

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



PREVENZIONE PRIMARIA DI ALCUNI DIFETTI CONGENITI

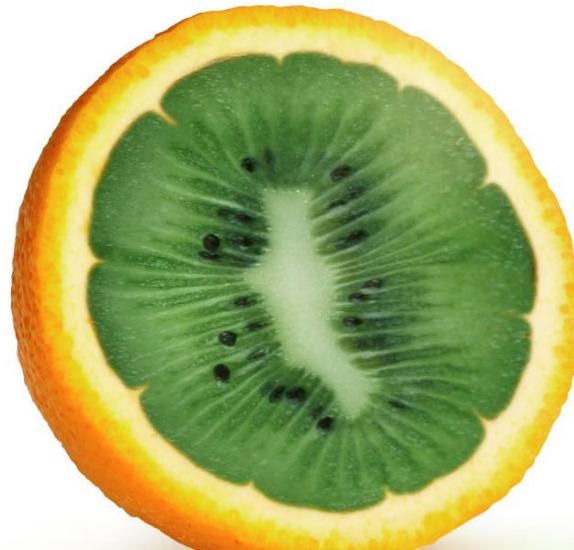
ES. SPINA BIFIDA

**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 specifica



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 di 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.

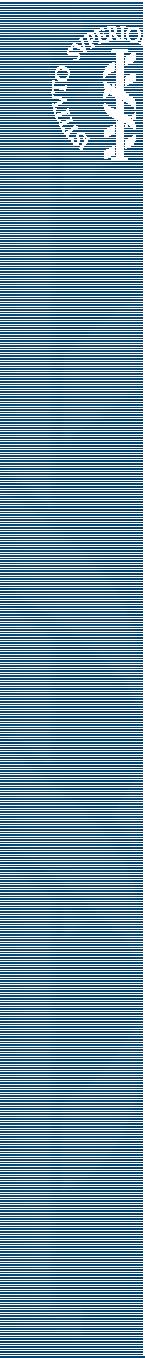
Risultati:

elaborazione delle seguenti linee guida insieme a medici e pazienti:

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

Prospettive:

produzione di nuove linee guida, diffusione e valutazione dei risultati



Sistema nazionale per le linee guida



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

1g
LINEA GUIDA

Ministero del Lavoro, della Salute
e delle Politiche Sociali



AISEA

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

www.iss.it

 Linee Guida Malattie Rare

Responsabile: Domenica Taruscio

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


CentroNazionaleMalattieRare
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 Ereditarie
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.

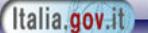
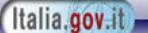
[M]appa del Sito

[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
[J] Italiano :: [V] 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

La rete per le informazioni: Telefono Verde Malattie Rare

Un numero **raro**,
prezioso e **gratuito**.

Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49

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.

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.



**La Rete Nazionale
Malattie Rare**



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.



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 Petriglione*, 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

Le narrazioni di pazienti, familiari, operatori dovranno riguardare qualsunque aspetto e momento dell'esperienza "malattia rara" e dovranno essere necessariamente anonime.

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 dovranno riguardare qualsunque 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 DI SANITÀ
CNMR

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

www.iss.it/cnmr

Numero Verde Italia
800.89.69.49

MEDICINA NARRATIVA

CONDIVIDERE ESPERIENZE E STORIE NELLE MALATTIE RARE

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

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 online.

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



CNMR

In rilievo



Oltre l'ignoto"

Secondo Concorso artistico - letterario "Il Volo di Pegaso"

"Raccontare le malattie rare: parole e immagini."

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



Responsabile: Domenica Taruscio

[Www.iss.it](http://www.iss.it)



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.

CentroNazionaleMalattieRare



CNMR

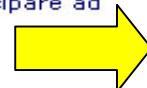
I nostri progetti con le Associazioni

- 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.



Cerca l'Associazione



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

Vuoi inserire la tua associazione nel database?

In rilievo



NUOVE GUIDE SULLA DISABILITÀ'

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 consultazione 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

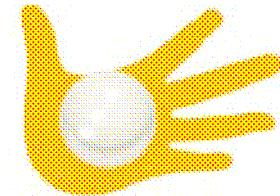
- Guida all'esenzione di una malattia rara
- Guida all'esenzione di una malattia cronica
- Il disabile e i suoi diritti

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 Esteri**.

[M]appa del Sito

Consulta Nazionale Associazioni di Pazienti Malattie Rare



Consulta Nazionale
delle Malattie Rare

INFORMAZIONE COMUNICAZIONE FORMAZIONE



Corsi, workshop, convegni

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



Corso

Malattie rare: comunicare in modo efficace per un intervento integrato

24-25 giugno 2009

Organizzato da

Istituto Superiore di Sanità

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

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: