Proposta unilaterale propedeutica ad un:
"Piano Nazionale per le Malattie Rare"

Documento per la definizione di criticità e possibili soluzioni
in tema di Malattie Rare in Italia

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

INDICE

Introduzione

Gruppo di lavoro 1
Accertamento dell'invalidità, certificazione – esenzione

Gruppo di lavoro 2
Presa in carico

Gruppo di lavoro 3
Integrazione socio-sanitaria

Gruppo di lavoro 4
Formazione degli operatori/uniformità dell'assistenza sanitaria sul territorio nazionale

Gruppo di lavoro 5
Ricerca scientifica

Gruppo di lavoro 6
Informazioni e comunicazione

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Introduzione

Il 5 giugno 2007 il Ministro della Salute, Sen. Livia Turco, ha insediato la Consulta Nazionale delle Malattie Rare presso il Ministero della Salute.

Oltre al Ministro della Salute, erano presenti i 34 rappresentanti eletti dalle Associazioni dei pazienti (27 al 31-12-2011, vedi in coda Allegato 3), la Dr.ssa Silvia Arcà, la Sen. Monica Bettoni, la Dr.ssa Maria Elena Congiu, il Dr. Stefano Inglese e la Dr.ssa Domenica Taruscio.

Durante la riunione sono intervenuti, oltre al Ministro della Salute e alla Sen. Bettoni, la Dr.ssa Taruscio, la Dr.ssa Arcà e tutti i rappresentanti delle Associazioni che lo hanno desiderato.

Durante la riunione sono stati indicati dai rappresentanti della "Consulta" eletti dalle 122 Associazioni presso l'ISS come terreni prioritari di azione per i prossimi mesi i seguenti temi:

- semplificazione delle procedure di accertamento della invalidità, presa in carico e continuità della assistenza;
- rafforzamento della rete dei centri per le malattie rare su tutto il territorio nazionale;
- investimenti nella ricerca;
- formazione dei medici di medicina generale e pediatri;
- riduzione dei tempi di accesso alla prima diagnosi.

Il Ministro ha affermato: "Vogliamo che l'esperienza di chi convive tutti i giorni con una malattia rara guidi la nostra azione di Governo e concorra attivamente all'individuazione e alla selezione delle priorità di azione".

Pertanto, le tematiche individuate dai rappresentanti della Consulta Nazionale delle Malattie Rare (in breve "Consulta"), sono state indicate come prioritarie anche dal Ministro, in particolare:

1. accertamento dell'invalidità, certificazione - esenzione
2. presa in carico e continuità assistenziale
3. integrazione socio - sanitaria
4. uniformità dell'assistenza sanitaria sul territorio nazionale (assicurata mediante diffusione di linee – guida, protocolli diagnostico-assistenziali, ecc.)
5. formazione dei medici di medicina generale e dei pediatri di libera scelta
6. ricerca scientifica
7. comunicazione

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Il Ministro ha indicato nell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) la sede tecnico-scientifica per realizzare attività ed incontri nell'ambito della "Consulta" e delle riunioni delle Associazioni accreditate presso l'ISS; inoltre, ha sottolineato l'importanza di istituire presso il Centro Nazionale Malattie Rare – ISS un Centro di documentazione nazionale dedicato alle malattie rare ed ai farmaci orfani e un Telefono Verde dedicato alle malattie rare.

La Consulta Nazionale delle Malattie Rare ha svolto due incontri presso l'ISS.

Nella prima fase gli elementi della Consulta suddivisi in tre gruppi di lavoro hanno elaborato i seguenti documenti:

1) Accertamento dell'invalidità, certificazione, esenzione;
2) Presa in carico e continuità assistenziale;
3) Integrazione socio – sanitaria.

Nella seconda fase gli stessi elementi hanno costituito altri tre gruppi di lavoro che hanno elaborato i seguenti documenti:

1) Formazione degli operatori/uniformità dell'assistenza sanitaria sul territorio nazionale;
2) Ricerca scientifica;
3) Informazioni e comunicazione.

L'ISS ha inviato tutti i citati documenti alla totalità dei delegati della Consulta Nazionale Malattie Rare per una valutazione e per apportare eventuali modifiche.

Inoltre, l'ISS ha inviato gli stessi documenti a tutte le Associazioni di pazienti di Malattie Rare presenti nel database dedicato disponibile sul sito web del Centro Nazionale Malattie Rare (www.iss.it/cnmr) alla data, con l'invito a fare pervenire ai Rappresentanti della Consulta Nazionale Malattie Rare modifiche e/o suggerimenti. I rappresentanti hanno inviato i commenti pervenuti e le loro nuove osservazioni all'ISS.

Sono state accolte le indicazioni provenienti dai membri della Consulta ed è stato quindi raggiunto un consenso su tutti i documenti che rappresentano quindi l'espressione non solo della Consulta ma anche di tutte le Associazioni di pazienti di malattie rare sul territorio nazionale.

Per agevolare queste attività è stato realizzato nell'ambito del sito del Centro Nazionale Malattie Rare, una sezione su "Consulta Nazionale Malattie Rare" nella quale sono descritte le attività, archiviati documenti, riportati gli impegni.

Il documento prodotto rappresenta l'espressione delle associazioni di pazienti di malattie rare riguardo alle criticità del Sistema Sanitario Nazionale rilevate attraverso esperienze personali e di comunità. I contenuti di questo documento confermano la competenza delle Associazioni a proposito delle realtà di cui si occupano e quindi il diritto di essere considerati "*esperti*" del settore. Conseguentemente, le Associazioni rivendicano il diritto di poter far parte, a tutti gli effetti, della rete di presa in carico assistenziale con un ruolo attivo basato sul riconoscimento del loro "sapere".

Pertanto, le possibili soluzioni indicate nei documenti forniscono preziose indicazioni per la realizzazione di programmi e specifiche azioni intersettoriali e multidisciplinari nell'ambito delle malattie rare.

Un punto di partenza per un futuro "Piano Nazionale Malattie Rare", sulla falsariga di quelli già esistenti negli Stati Uniti, in Francia, in Portogallo e in Bulgaria.

Inoltre, le attività così impostate rappresentano un modello collaborativo che vede coinvolti i pazienti e loro famigliari, medici, aziende farmaceutiche, ricercatori e decisori politici.

Tale lavoro è stato riconosciuto in un documento della Direzione Generale della Programmazione Sanitaria del Ministero della Salute in data 14 febbraio 2008 e da un nuovo documento del Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali; Dipartimento della Qualità, Direzione Generale della Programmazione Sanitaria, dei Livelli di Assistenza e dei Principi di Sistema in data 7 gennaio 2009, in risposta ad una nostra richiesta di chiarimenti (Allegati 1 e 2).

Purtroppo al 31 dicembre 2010 la Consulta Nazionale delle Malattie Rare ha finito il suo mandato Ministeriale, il Ministro della Salute, alla data odierna, Prof. Ferruccio Fazio ha ritenuto di non rinnovare la "nostra" Consulta, nonostante non avesse nessun costo per lo Stato (noi ci si autotassava per riunirci); così come per tutte le altre sul territorio.

Determinati a non perdere quattro anni d'intenso lavoro, ci siamo costituiti in forma giuridica privata (associazione di volontariato) con l'intento di proseguire ed essere attori principali del prossimo "Piano Nazionale Malattie Rare" che la Comunità Europea ci impone entro l'anno 2013.

Elavio Bertoglio
PRESIDENTE CNdMR

Milano, 20 maggio 2011

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Gruppo di lavoro 1: accertamento dell'invalidità, certificazione – esenzione

Componenti del gruppo di lavoro in organico al 31/12/2010:

- ✓ Ceretelli Icilio
- ✓ Dieci Maria Cristina
- ✓ Hanau Carlo
- ✓ Marotta Lucia
- ✓ Passafiume Angela

Il gruppo di lavoro ha identificato e discusso le seguenti criticità:

1) Aggiornamento dell'allegato 1 del DM 279/2001;
2) Mancato riconoscimento della condizione di invalidità;
3) Revisione della condizione di invalidità;
4) Mancanza di informazioni su leggi e diritti.

Di seguito sono riportate le criticità con le possibili soluzioni proposte:

Aggiornamento dell'allegato 1 del D.M. 279/2001

Soluzioni possibili

1) Monitoraggio a livello nazionale delle malattie non inserite nel D.M. 279/2001 al fine di stilare un elenco da presentare al tavolo Interregionale per l'inserimento nell'elenco 1 tramite segnalazioni da parte dei cittadini, Associazioni, operatori sanitari, presidi;
2) Inserimento di alcuni rappresentanti della Consulta, ai lavori dell'aggiornamento dell'allegato 1 del D.M. 2001, anche sottoforma di confronti preliminari e/o audizioni;
3) Aggiornamento una volta all' anno (gennaio di ogni anno).

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Mancato riconoscimento della condizione di invalidità

Soluzioni possibili

1) Al momento della domanda deve essere indicato nel modulo che la richiesta di invalidità e disabilità (Legge 104/1992) riguarda una malattie rara (inserita e non nell'elenco del D.M. 279/2001);

2) Al fine di avere la disponibilità dell'esperto nelle commissioni mediche vengono proposte due modelli possibili:

a) Le commissioni mediche per l'accertamento dell'invalidità e disabilità (Legge 104/1992) dovranno obbligatoriamente avvalersi di uno specialista operante presso uno dei presidi individuati dalla regione (rete nazionale malattie rare) per la specifica malattia rara scelto su indicazione del Centro di Coordinamento regionale e/o interregionale, eventualmente anche al di fuori dell'ambito regionale;

b) Istituire a livello regionale una Commissione specifica e svincolata dalle esistenti che si riunisca minimo due volte l'anno. La commissione dovrà essere costituita da specialisti operanti presso i presidi individuati dalle regioni (rete nazionale malattie rare) scelti su indicazione del Centro di Coordinamento regionale e/o interregionale, eventualmente anche al di fuori dell'ambito regionale.

Revisione della condizione di invalidità

Soluzioni possibili

1) In caso di patologia rara, inserita e non nell'elenco 1 del D.M. 279/2001, ingravescenti o stabilizzate, l'attestato di invalidità dovrà avere validità illimitata;
2) La consulta delle malattie rare dovrà fornire un proprio contributo alla predisposizione dell'elenco previsto dall'art 6 comma 3 della legge 80/2006.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Mancanza di informazioni su leggi e diritti

Soluzioni possibili

1) Realizzazioni di materiale informativo sulle malattie rare in generale, su leggi e diritti a tutela delle persone con malattie rare, e delle leggi di riferimento per il riconoscimento dell'invalidità e disabilità;

   Il materiale informativo dovrà essere reso disponibile a livello dei presidi individuati dalle regioni, nelle ASL Regionali.

   Questa parte generale riguardante i diritti connessi con il riconoscimento della malattia rara sarà preparata a livello nazionale da parte dell'ISS in collaborazione con la consulta delle malattie rare, sarà disponibile sul sito e scaricabile da parte dei presidi individuati dalle Regioni. Questa documentazione verrà distribuita dal Presidio che effettua la diagnosi di malattia rara alle persone affette.

   Alla parte generale sarà aggiunta la carta dei servizi dell'U.O. specifica, nella quale si ritroveranno i diritti garantiti alla specifica patologia rara che il presidio tratta;

2) L'ISS potrà farsi carico di una sensibilizzazione dei presidi specialistici sia per quanto riguarda la diffusione della parte generale sui diritti delle persone affette da malattie rare sia di quella riferita alle carte dei servizi, sia della parte riguardante la costruzione del sistema informativo;

3) L'ISS promuove attualmente la costituzione del sistema di raccolta dei dati epidemiologici delle persone affette da malattie rare, diagnosticate dai presidi della rete nazionale malattie rare, utilizzando un data set minimo informativo comune.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Gruppo di lavoro 2: presa in carico

Componenti del gruppo di lavoro in organico al 31/12/2010:

- ✓ Andrao Assia
- ✓ Bertoglio Flavio
- ✓ Curtoni Ilde
- ✓ Mazzuchi Cargiolli Paola
- ✓ Moresco Francesco
- ✓ Petrigliano Nicola
- ✓ Sessa Valerio Donatella
- ✓ Teofili Corrado

Premessa

La presa in carico della persona con malattia rara deve essere sovra regionale e quindi anche la definizione dei centri di riferimento deve avvenire a livello sovra regionale tenendo conto del parere delle associazioni. La presa in carico della persona con malattia rara riguarda gli aspetti socio assistenziali oltre che sanitari.

Con questa premessa, il gruppo di lavoro ha identificato e discusso le seguenti criticità della continuità assistenziale:

- Sospetto e accertamento diagnostico
- Definizione del piano terapeutico
- Trattamento
- Presa in carico

Di seguito sono riportate le criticità con le possibili soluzioni proposte

Sospetto e accertamento diagnostico

La mancata/ritardata diagnosi è attribuibile ai seguenti fattori:

- Scarsa informazione/formazione dei medici di medicina generale (MMG) e pediatri di libera scelta
- Peculiarità delle malattie (pochi casi, limitata conoscenza dell'eziopatogenesi e della storia naturale).
- Mancanza di informazioni sui Centri di riferimento (MMG/pediatri non sanno, spesso, dove inviare un paziente con sospetto diagnostico di malattia rara)
- Limitate competenze degli operatori/medici dei centri di riferimento

Inoltre, il momento della comunicazione della diagnosi è stato riconosciuto come estremamente carente e critico: la diagnosi viene spesso data senza lasciare speranze, in modo assolutistico, abbandonando la persona o dando informazioni lacunose.
La comunicazione della diagnosi deve considerare non solo la persona con malattia rara ma coinvolgere anche agli altri operatori/medici/infermieri.

Soluzioni possibili

1) Sensibilizzazione e formazione dei MMG e pediatri di libera scelta (devono svolgere una funzione "sentinella" a livello territoriale) sulle malattie rare;
2) Sviluppare una rete informativa per l'acquisizione e la diffusione all'interno del network assistenziale di informazioni sanitarie;
3) Divulgazione di corrette informazioni sulla rete e Centri di Riferimento esistenti sul territorio di riferimento e a chi inviare il paziente;
4) Garantire che la diagnosi sia effettuata nel modo più specifico possibile;
5) Assicurare un corretto counseling genetico e un'adeguata comunicazione al paziente e alla sua famiglia;
6) Promuovere lo screening neonatale alla presenza di una terapia conclamata;
7) Migliorare la comunicazione della diagnosi deve essere fatta con professionalità ed empatia, essere chiara e personalizzata. Deve avvenire in un ambiente e in condizioni appropriate.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Definizione del piano terapeutico

La definizione del piano terapeutico risulta spesso difficile a causa delle peculiarità delle malattie rare (difficoltà nell'effettuare la diagnosi, scarse conoscenze) e delle scarse evidenze scientifiche disponibili. Inoltre, una volta definito, non viene comunicato e condiviso con i pazienti, la loro famiglia e non viene comunicato ai MMG, ai pediatri e/o agli altri referenti che a livello territoriale seguiranno il paziente.

Soluzioni possibili

1) Il Piano terapeutico deve essere definito dal Centro di Riferimento (in base all'expertise multidisciplinare del Centro di riferimento);
2) Raccogliere, definire e diffondere su tutto il territorio nazionale specifiche Linee Guida per le diverse malattie rare (le Linee Guida devono essere multidisciplinari ed includere aspetti sanitari e non: interventi terapeutici farmacologi ma anche altri interventi sanitari in grado di migliorare la qualità della vita, integrazione sociale etc);
3) Il piano terapeutico deve essere comunicato e condiviso con il paziente/famiglia;
4) Garantire la comunicazione del piano terapeutico ai MMG/referenti servizi territoriali;
5) Il Piano terapeutico stabilito dal centro di riferimento non deve essere soggetto a revisione da parte di terzi (ASL x questioni economiche).

Trattamento

Le principali criticità riguardanti il trattamento per le persone con malattia rara sono legate al mancato rimborso di farmaci in fascia C ed ai diversi approcci regionali relativi al rimborso dei farmaci per le persone con malattie rare non inclusi nei LEA. Questi diversi approcci hanno portato a disuguaglianze regionali rispetto ai farmaci rimborsati inaccettabili. Inoltre, l' erogazione dei farmaci spesso avviene lontana dalla casa del paziente.

Soluzioni possibili

1) Stabilire un fondo nazionale per la cura delle malattie rare
2) Identificare una rete assistenziale vicino al domicilio del paziente (fino alla home therapy)

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Presa in carico

La limitata competenza dei centri di riferimento (nella diagnosi, nella definizione dei piani terapeutici e nel follow up/monitoraggio dei pazienti) ha comportato l'assenza della presa in carico "effettiva".

Soluzioni possibili

1) Verifica continua/valutazione dell'effettiva competenza ed efficacia dei Centri accreditati
2) Identificazione di un referente (case manager) per le malattie rare nei centri di riferimento in grado di gestire e coordinare la gestione del paziente nel centro e di garantire il passaggio di informazioni a livello territoriale
3) Definire le correlazioni funzionali tra Presidi della Rete, la medicina territoriale, l'assistenza socio-sanitaria
4) Expertise in rete e collegamenti funzionali tra persone, servizi, laboratori
5) Potenziare i servizi assistenziali inclusi quelli per la riabilitazione
6) Creazione/identificazione all'interno di ciascuna ASL di una figura di coordinamento (case manager) per coordinare gli interventi descritti nel piano terapeutico

Il gruppo ha inoltre discusso e riconosciuto l'importanza della raccolta di dati epidemiologici per l'acquisizione di informazioni fondamentali per la definizione del problema malattie rare e quindi per l'attuazione ed offerta di appropriati interventi e servizi sanitari.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Gruppo di lavoro 3: integrazione socio-sanitaria

Componenti del gruppo di lavoro in organico al 31/12/2010:

- ✓ Di Nucci Salvatore ✞
- ✓ Giambrone Loris
- ✓ Lapadula Velia Maria
- ✓ Magrì Marco
- ✓ Mazzuoli Cinzia
- ✓ Petrone Anna
- ✓ Posterino Domenico

Premessa

Il gruppo di lavoro sostiene in fase di premessa che l'impianto normativo nel nostro Paese sia rispondente ai bisogni delle persone con disabilità e loro familiari a proposito delle problematiche dell'integrazione socio-sanitaria in generale ma non adeguato alle peculiarità delle malattie rare.

In particolare, si fa riferimento alla L. 328/2000, art. 14 "Disposizioni per la realizzazione di particolari interventi di integrazione e sostegno sociale".

Inoltre, si rileva che l'attività d'indirizzo sia Statale che Regionale vede attualmente impegnati diversi Tavoli di Lavoro nell'ambito delle problematiche connesse all'integrazione socio-sanitaria.

In fase di premessa si rileva inoltre che l'interazione socio-sanitaria deve svilupparsi attraverso la sinergia tra diversi piani istituzionali (Ministero della Salute, Ministero della Pubblica Istruzione, Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali ecc).

Il gruppo di lavoro rileva un'attuazione della normativa a macchia di leopardo sul territorio nazionale e richiama a misure di uniformità ed equità.

Infine, per le azioni proposte nell'ambito di questo tavolo nell'elaborazione di futuri documenti, s'indica la necessità di schematizzare ogni criticità riportando le azioni correttive e le risorse, da riportarsi all'interno di una normativa specifica.

Con questa premessa, il gruppo di lavoro ha identificato e discusso le seguenti criticità:

- Carenza dei Piani di Zona/non piena attuazione
- Qualità delle abilità professionali degli operatori (esperienza).
- Mancanza di coordinamento tra la fase sociale e la fase sanitaria dell'assistenza
- Insufficienti equità, carenze organizzative, strutturali e professionali, esiguità di risorse (si riporta la difficoltà nell'accesso e nella qualità delle terapie riabilitative)
- Difetto di informazioni in ambito scolastico sulle malattie rare
- Difficoltà nell'integrazione scolastica

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Di seguito sono riportate le criticità con le possibili soluzioni proposte.

Carenza dei Piani di Zona/non piena attuazione

Soluzioni possibili

1) Presa in carico globale/piani individualizzati. (Valorizzazione del dato epidemiologico per la realizzazione dei Piani di Zona).

Qualità delle abilità professionali degli operatori (esperienza)

Soluzioni possibili

Formazione del personale socio-sanitario.

Carenza di coordinamento tra la fase sociale e la fase sanitaria dell'assistenza

Soluzioni possibili

1) Identificazione all'interno della ASL di un coordinatore per l'assistenza socio-sanitaria dedicato alle malattie rare. Si ritiene che il personale possa essere identificato all'interno delle UVI (Unità valutativa integrata) che già svolgono questa funzione in generale. Questo personale deve essere adeguatamente formato anche in collaborazione con le associazioni di pazienti e loro familiari ed i Presidi della Rete Nazionale Malattie Rare;
2) Sviluppo di una rete informativa in grado di mettere in comunicazione il coordinatore per l'assistenza socio-sanitaria per le malattie rare con i Presidi della Rete Nazionale Malattie Rare, gli uffici per la certificazione, gli uffici comunali, le Associazioni di pazienti e loro familiari, ecc.

Mancanza di equità, carenze organizzative, strutturali e professionali, esiguità di risorse (si riporta la difficoltà nell'accesso e nella qualità delle terapie riabilitative) nelle risorse impiegate.

Soluzioni possibili

1) Elaborazione da parte di un gruppo multidisciplinare di Linee guida per l'integrazione sociosanitaria a livello distrettuale;
2) Promozione di attività di formazione sulla base delle suddette linee guida.

Carenza di informazioni in ambito scolastico sulle malattie rare

Soluzioni possibili

1) Formazione nella scuola attraverso un sistema informativo e formativo che veda coinvolte le associazioni di pazienti, il Ministero della Salute e Ministero della Pubblica Istruzione.

Difficoltà nell'integrazione scolastica

Soluzioni possibili

1) Utilizzare le strutture all'interno della scuola (es Gruppo di Lavoro Interistituzionale Provinciale GLIP) i cui componenti devono essere informati sui temi delle malattie rare Il GLIP deve richiedere la consulenza dell'associazione specifica di riferimento. Ove non esistesse l'associazione specifica il riferimento è l'ISS-Centro Nazionale Malattie rare/ Consulta delle Associazioni di pazienti sulle malattie rare.

Difficoltà integrazione lavorativa

Soluzioni possibili

1) Definire assunzioni e percorsi di lavoro facilitati per le persone con malattia rara (considerare tutte le specificità della malattia rara di cui si discute).

Considerare gli aspetti inerenti i differenti stadi di integrazione:

1. Percorso di studio specifico
2. Formazione lavoro
3. Lavoro
4. permessi

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Gruppo di lavoro 4: formazione degli operatori, uniformità dell'assistenza sanitaria sul territorio nazionale

Componenti del gruppo di lavoro in organico al 31/12/2010:

- ✓ Curtoni Ilde
- ✓ Di Nucci Salvatore ✞
- ✓ Mazzuoli Cinzia
- ✓ Moresco Francesco
- ✓ Noli Franco
- ✓ Passafiume Angela
- ✓ Petrigliano Nicola
- ✓ Petrone Anna

Punto A: formazione degli operatori

Il gruppo di lavoro ha identificato e discusso le seguenti criticità:

1) Limitata conoscenza ed esperienza da parte degli operatori sanitari degli aspetti diagnostici e terapeutici delle malattie rare;
2) Mancata disponibilità di protocolli e linee guida;
3) Limitata condivisione delle informazioni/conoscenze tra gli operatori sanitari;
4) Scarsa sensibilizzazione/conoscenza delle malattie rare da parte dei diversi operatori coinvolti nella gestione/assistenza del malato raro (operatori sociali, para medici, infermieri etc);
5) Limitate conoscenze delle procedure burocratiche/amministrative relative alle malattie rare;
6) Inadeguatezza del curriculum universitario rispetto alle caratteristiche e specificità delle malattie rare;
7) Modesta disponibilità di percorsi formativi post laurea;
8) Inadeguatezza dei fondi dedicati alla formazione ed all'aggiornamento.

Di seguito sono riportate le possibili soluzioni proposte

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

1) Aumentare le conoscenze sulle malattie rare attraverso un **controllo del curriculum universitario dei medici e degli operatori sanitari e sociali**. Le informazioni e i nuovi insegnamenti dovranno basarsi ed includere i protocolli e le linee guida definite, in collaborazione, dagli esperti del settore;
2) Definire **corsi di formazione e opportunità di aggiornamento post laurea** (inclusi master universitari) specifici per le diverse professionalità e livelli di assistenza per le malattie rare. Alcuni esempi di opportunità formative per i diversi operatori sanitari e non sono riportate di seguito:

- **MMG ed altri medici che lavorano in strutture di assistenza** (pubbliche, private)
  Obiettivi: favorire il sospetto diagnostico, seguire il piano terapeutico definito dal presidio, acquisire informazioni sui presidi e le procedure amministrative/burocratiche.
  Corsi proposti: corsi in aula, aggiornamento pratico in "corsia" con frequentazione di specifiche cliniche o pronto soccorso.
- **Specialisti dei Presidi della Rete Nazionale Malattie Rare**
  Obiettivi: Aggiornamento continuo delle tecniche di diagnosi e terapia per le specifiche e diverse malattie rare.
  Corsi proposti: aggiornamento teorico e pratico attraverso l'attivazione di programmi di scambio formativi (rotazione del personale) in centri di eccellenza nazionali ed internazionali.

Inoltre la sensibilizzazione, l'aggiornamento continuo post laurea deve essere rivolto anche a:
- personale paramedico
- amministrativi
- operatori dei servizi sociali
- psicologi
- farmacisti (ospedalieri e territoriali)
- nuove figure emergenti quali ad es. il counselor

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

3) Il Ministero della Salute e l'ISS devono farsi promotori di programmi di formazione adeguati e mirati alle peculiarità e specificità delle malattie rare. I corsi dovranno essere condotti dagli esperti delle patologie affrontate identificati dall'ISS in base alla loro competenza (pubblicazioni, casi trattati, coinvolgimento in progetti di ricerca etc.). Fondamentale sarà il coinvolgimento dei pazienti nel riconoscimento dell'expertise;

4) Riconoscimento/avvallo da parte del Ministero della Salute dei Corsi di formazione effettuati dalle associazioni ed altri enti proponenti;

5) Promuovere momenti/fora di discussione tra esperti con ricorrenza annuale (per promuovere lo scambio di informazioni ed esperienze).

A supporto delle attività di formazione ed aggiornamento, sarà importante garantire la disponibilità e quindi l'accessibilità agli operatori di informazioni scientificamente corrette ed aggiornate (vedi Gruppo di lavoro informazione/comunicazione: schede tecniche, centro documentazione etc.) per supportare la ricerca attiva, fondamentale, del medico di informazioni sulle malattie rare.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Punto B: Uniformità dell'assistenza sanitaria sul territorio nazionale
(assicurata mediante diffusione di linee – guida, protocolli diagnostico-assistenziali, ecc.)

Questo gruppo di lavoro ha integrato la discussione del gruppo di lavoro "presa in carico"

Di seguito sono riportate le possibili soluzioni proposte

1) Assicurare sussidi assistenziali alle famiglie per garantire la disponibilità di tutto quanto il malato di malattia rara abbia bisogno (presidi assistenziali, prodotti da banco, dieta, fisioterapia etc.) in base alla specificità della sua malattia e secondo quanto definito dal piano terapeutico;
2) Garantire l'applicazione delle leggi esistenti (vedi gruppo di lavoro integrazione socio-sanitaria) per rispondere alle specificità delle malattie rare;
3) Definizione di figure di riferimento (operatori sanitari e/o sociali) per le malattie rare nelle diverse strutture dedicate (presidi della rete, ASL etc.);
4) Definizione di schede sanitarie per i malati rari con le specifiche essenziali della malattia a supporto degli interventi condotti in condizione di urgenza (es. accesso al pronto soccorso) o in sede diversa dal proprio paese;
5) Valutazione continua della rete assistenziale (centro di riferimento e rete di assistenza territoriale) per garantire la qualità di tutte le prestazioni definite dal piano terapeutico/assistenziale per il miglioramento della qualità della vita;
6) Il medico quando viene a conoscenza del fatto che il paziente ha una malattia rara, dovrebbe avere l'obbligatorietà di contattare e consultare il centro di eccellenza;
7) Le informazioni riguardanti il profilo sanitario della persona con malattia rara dovranno essere inserite nella tessera sanitaria. Queste informazioni saranno facilmente fruibili negli appositi lettori a disposizione dei presidi/centri;
8) Definizione nell'ambito della conferenza Stato-Regioni di meccanismi amministrativi e funzionali (magari con adeguamenti Normativi) per l'uniformità dell'assistenza e strumenti di supporto socio-sanitari standardizzati su tutto il territorio nazionale.

L'attuazione di tali proposte è vista come parte integrante del funzionamento e della qualità del rete di assistenza (descritto dal gruppo di lavoro presa in carico) per le malattie rare.
L'implementazione in tutte le regioni degli interventi proposti contribuirebbe ad uniformare l'assistenza sanitaria sul territorio nazionale garantendo:

- Professionalità e competenza dei presidi/centri per la cura dei pazienti con malattia rara sull'intero territorio nazionale,
- La definizione e disponibilità di una rete assistenziale in ogni regione,
- L'accesso a farmaci, terapie e altri sussidi, fondamentali per le diverse e peculiari esigenze delle specifiche malattie rare per tutti i cittadini italiani con malattia rara.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Gruppo di lavoro 5: Ricerca Scientifica

Componenti del gruppo di lavoro in organico al 31/12/2010:

- ✓ Andrao Assia
- ✓ Benedetti Ines
- ✓ Giambrone Loris Michel
- ✓ Hanau Carlo
- ✓ Marotta Lucia
- ✓ Posterino Domenico
- ✓ Teofili Corrado

Premessa

Le attività di ricerca possono essere così suddivise:

a. Ricerca di base, che ha come obiettivo l'avanzamento delle conoscenze di base;
b. Ricerca eziopatogenetica, che indaga sui meccanismi di azione sottostanti alle malattie e sui fattori di rischio associati;
c. Ricerca clinica, per la realizzazione, sviluppo e valutazione di strumenti di diagnosi e trattamento;
d. Ricerca socio-sanitaria, che si svolge attraverso la raccolta, interpretazione e utilizzazione di informazioni e loro utilizzo in sanità pubblica.

L'azione dei pazienti in questo settore deriva dalla consapevolezza che i progressi diagnostico-terapeutici dipendono dal miglioramento delle conoscenze scientifiche sulle cause, sui meccanismi d'azione e su nuovi approcci terapeutici.

Il gruppo di lavoro ha identificato e discusso le seguenti criticità:

1) Realizzazione e sviluppo di bio-banche
2) Difficoltà nella ricerca clinica
3) Aspetti economici
4) Registrazione epidemiologica
5) Analisi della qualità della vita e dell'assistenza socio-sanitaria

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Di seguito sono riportate le criticità con le possibili soluzioni proposte

Realizzazione e sviluppo di bio-banche

La ricerca patogenetica si deve confrontare con la difficile reperibilità e disponibilità di **campioni biologici**. Inoltre, **la realizzazione e lo sviluppo di Biobanche**, che rappresenta allo stato attuale una strategia considerata di rilevante importanza dalla comunità scientifica, trovano delle limitazioni nel Provvedimento del Garante 22 febbraio 2007 riguardante "l'Autorizzazione al Trattamento di dati genetici".

Soluzioni possibili:

1. Non si conosce con precisione la mappatura delle biobanche nel nostro Paese. Si ritiene indispensabile promuovere un'indagine sulle biobanche esistenti a livello nazionale (estendibile in ambiente europeo);
2. Si ritiene indispensabile un confronto con le Autorità del Garante. La priorità è la tutela socio-sanitaria (le malattie rare sono già svantaggiate) e non la riservatezza. Si ritiene necessario dare maggiore autorità ai comitati etico-scientifici;
3. Si propone l'obbligo di comunicazione sull'esistenza, sulle finalità e sul contenuto delle biobanche all'ISS al fine di realizzare un Registro di Biobanche Malattie Rare a livello nazionale;
4. Si propone di promuovere la messa in rete delle biobanche esistenti anche attraverso meccanismi che prevedono incentivi economici e finanziamenti;
5. Si propone di favorire la costituzione di consorzi europei sulle biobanche;
6. Si propone di favorire la realizzazione e lo sviluppo di biobanche presso l'ISS in particolare per le sindromi a eziopatogenesi sconosciuta;
7. Si propone la creazione di un comitato di esperti per la valutazione delle priorità nell'utilizzo di materiale depositato nelle biobanche.

Difficoltà nella ricerca clinica

La ricerca clinica è resa difficile dai piccoli numeri. Spesso **non sono disponibili trials clinici randomizzati** anche riguardo alla variabilità clinica ed eziopatogenetica delle singole entità nosologiche ed è comunque necessario fare riferimento a una casistica multicentrica la cui utilizzazione presenta complessità metodologiche e utilizzare tecniche avanzate di genomica e proteo mica in grado di fornire un elevato numero d'informazioni da un singolo campione.

Soluzioni possibili

1) Si ritiene che la rete assistenziale del D.M. 279/2001 (prevenzione, diagnosi, trattamento) debba essere in grado di svolgere un ruolo anche nell'attività di ricerca clinica (arruolamento di pazienti, partecipazione , organizzazione).
2) Si ritiene indispensabile considerare la ricerca una fase dell'assistenza (prevenzione, diagnosi e trattamento e ricerca). In altre parole, si considera la ricerca come una terapia in divenire, garantita nell'ambito del Diritto alla Salute.
3) Costatato che l'attuale normativa che regola le autorizzazioni alla sperimentazione di nuove terapie, con particolare riguardo alla terapia genica e all'utilizzo di cellule staminali adulte, prevede che l'autorizzazione sia accordata sulla base di un'aspettativa di vita molto limitata (come nel caso dei malati oncologici) e non contempla altre condizioni patologiche, il cui orizzonte temporale non è precisamente definito ma che si distinguono per l'alta criticità della qualità della vita. Si chiede un percorso specifico per l'autorizzazione alla sperimentazione di nuove terapie per le malattie rare, definito sulla base della mutazione genetica trattata in modo da permettere la creazione di un gruppo di soggetti idonei alla terapia, riducendo i tempi di attesa per l'istruzione dell'autorizzazione.
4) Si ritiene indispensabile istituire un Fondo Nazionale per la ricerca nelle patologie rare (in aggiunta al fondo nazionale per la cura delle stesse). L'utilizzo di questo fondo sarà vincolato al rispetto di linee guida realizzate in collaborazione con le associazioni dei Pazienti.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Aspetti economici

I piccoli numeri influiscono anche su **aspetti economici** che riguardano sia lo sviluppo della ricerca patogenetica che clinica (pochi investimenti - per patologie che riguardano pochi pazienti).

Soluzioni possibili:

1) Affermando il diritto alla salute costituzionalmente garantito, sollecitare le Istituzioni, Ministero della Salute, Ministero dell'Università e della Ricerca Scientifica, ecc. a garantire maggiori risorse per le malattie rare nell'ambito delle funzioni del SSN per un più efficace intervento.
2) Si indica la necessità di istituire fondi nazionali per le malattie rare sia per la ricerca eziopatogenetica, clinica e sociosanitaria che per l'Assistenza.
3) Si suggerisce si sviluppare incentivi alle case farmaceutiche.
4) Si indica la necessità inserire tempestivamente nei LEA tutti gli interventi che hanno dimostrato efficacia.
5) Si suggerisce di aumentare la percentuale sul reddito detraibile di fondi destinati per liberalità se le donazioni sono effettuate in favore del fondo per malattie rare, ivi compresi rendite da vendita e/o utilizzo di beni e/o oggetti di sequestro o comunque nella disponibilità dello Stato.

Registrazione epidemiologica

In generale, non sono sufficientemente sviluppate attività di **registrazione epidemiologica** sulle malattie rare e ciò comporta da un lato carenze conoscitive che si riflettono negativamente sulla capacità di sviluppare strategie di sanità pubblica che riguardano anche la programmazione delle attività di ricerca e dall'altro la mancanza di una base dati utilizzabile per studi sull'eziologia la patogenesi e trials clinici.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Soluzioni possibili:

1) Si indica la registrazione epidemiologica quale priorità nelle attività sia di ricerca che di sanità pubblica nelle malattie rare. Si rileva che la registrazione epidemiologica deve essere eseguita attraverso diagnosi specifiche dai presidi regionali delle malattie rare, applicando i protocolli diagnostici nazionali e/o internazionali e non come fatti amministrativi.

Analisi sulla qualità della vita e dell'assistenza

Non è stato sufficientemente sviluppato l'ambito di studio che riguarda la **qualità della vita e dell'assistenza** con riferimento alle malattie rare nel loro insieme.

Soluzioni possibili:

Si suggerisce di sviluppare le attività di ricerca socio-sanitaria per la rilevazione dei bisogni attraverso studi ad hoc realizzati in collaborazione con le associazioni dei pazienti.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Gruppo di lavoro 6: Informazioni e Comunicazione

Componenti del gruppo di lavoro in organico al 31/12/2010:

- ✓ Flavio Bertoglio
- ✓ Icilio Ceretelli
- ✓ Maria Cristina Dieci
- ✓ Velia Lapadula
- ✓ Paola Mazzuchi
- ✓ Flavio Minelli
- ✓ Donatella Valerio Sessa

Premessa

Le malattie rare, per le loro caratteristiche (carattere ereditario, insorgenza precoce, cronicità, bassa incidenza) sono gravi e onerose da ogni punto di vista per paziente e famiglia.

I pazienti e le loro famiglie incontrano notevoli difficoltà nell'ottenere e dare informazioni e nell'individuare il percorso appropriato all'interno del Servizio Sanitario Nazionale.

Da una tali situazioni scaturiscono difficoltà diagnostiche, che influiscono sulla qualità dell'assistenza fornita ed accentuano nei malati la sensazione di isolamento.

Inoltre, le informazioni destinate agli operatori sono frammentarie e di difficile accesso.

È quindi necessario che gli operatori accedano in tempo reale a raccomandazioni convalidate ed aggiornate per le procedure cliniche e che siano in grado di individuare i servizi specializzati a cui potere indirizzare, se necessario, i pazienti in cura.

La disponibilità d'informazioni convalidate, che siano pertinenti e di facile accesso, è pertanto un elemento essenziale per il miglioramento dell'assistenza fornita ai pazienti.

Un'informazione chiara ed esaustiva sul proprio stato di salute e sulla disponibilità di prestazioni rappresenta un diritto del cittadino.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Le richieste nel settore delle malattie rare sono rappresentate da informazioni:

- **a)** Sulla malattia (informazioni inerenti l'epidemiologia, l'eziologia, la clinica, l'evoluzione della patologia, ecc);
- **b)** Sulla diagnosi (quali sono e dove eseguire gli esami diagnostici);
- **c)** Su Presidi/Centri sanitari specializzati per la diagnosi e la terapia di specifiche malattie rare;
- **d)** Sulla disponibilità di terapie psicologiche/riabilitative;
- **e)** Sulla disponibilità di linee guida;
- **f)** Sugli esperti che si occupano di malattie rare;
- **g)** Sulle ricerche in atto;
- **h)** Sui servizi di genetica;
- **i)** Sui nuovi farmaci (se e dove sono in programma o si stanno svolgendo trials clinici, oppure informazioni sulla disponibilità di terapie);
- **j)** Sulle associazioni che si occupano della patologia;
- **k)** Sulla regola per ottenere le prestazioni sanitarie in esenzione;
- **l)** Sulla regola per accedere alla tutela sociale e al sostegno economico.

Di seguito sono riportate le criticità con le possibili soluzioni proposte.

Carenza di informazioni e scarsità di comunicazione

Soluzioni possibili

Per migliorare la diffusione di informazioni corrette ed aggiornate l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) si è impegnato, su tutto il territorio nazionale a:

1) Creare un Centro di Documentazione presso il Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS. Il materiale che sarà raccolto (pubblicazioni, ricerche, riviste, ecc) sarà a disposizione dei pazienti affetti da malattie rare, dei loro familiari, delle Associazioni di Pazienti, dei professionisti (es. docenti, educatori, infermieri, medici, psicologi), degli studenti e dei ricercatori.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Il CNMR deve fornire:

- Schede informative per singole patologie (informazioni inerenti l'epidemiologia, l'eziologia, la clinica, l'evoluzione della patologia, ecc);
- Informazioni inerenti diagnosi (quali sono e dove eseguire gli esami diagnostici) e su Presidi/Centri sanitari specializzati per la diagnosi e la terapia di specifiche malattie rare;
- Riferimenti legislativi materiale informativo su leggi e diritti a tutela delle persone con malattie rare e delle leggi di riferimento per il riconoscimento dell'invalidità e disabilità;
- Materiale divulgativo delle Associazioni dei Pazienti e ove non costituite delle singole persone di riferimento (es. lista delle Associazioni esistenti sul territorio e loro attività);
- Linee guida sulle singole patologie, trials clinici, attività di ricerca.

Le informazioni scientifiche dovranno essere fornite in modalità standard attenendosi alle indicazioni fornite dal CNMR.

Per la stesura delle schede di patologia ci si dovrà avvalere di specialisti operanti presso i Presidi della Rete Nazionale Malattie Rare e specialisti segnalati dalle Associazioni.

Per le altre informazioni si dovrà avvalere di Banche Dati (EMEA, PUB MED, NIH, OMIM ecc) e di esperti.

2) Ad Attivare presso il CNMR un Telefono Verde dedicato alle Malattie Rare. Il servizio dovrà essere garantito da personale esperto e rivolto a pazienti, ai familiari, a operatori sanitari e sociali e alla popolazione generale.

- Il Telefono Verde dovrà avvalersi di tutte le Banche Dati del Centro di Documentazione CNMR al fine di poter fornire le notizie più appropriate al corrispondente riguardo alla singola patologia.

Le informazioni che saranno fornite sono:

- ✓ Strutture sanitarie identificate da delibere regionali in attuazione del D.M. 279/2001;
- ✓ Associazioni di pazienti e loro famigliari presenti sul territorio nazionale;
- ✓ Aspetti tecnico-legislativi (invalidità, esenzioni, certificazioni).

Sulle informazioni di disponibilità non immediata si apre un ticket di chiamata, al fine di fornire le informazioni nel più breve tempo possibile (al massimo una settimana).

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

3) A Potenziare il sito web del CNMR dell'ISS da cui sarà possibile accedere alle informazioni sulle malattie rare. Il portale permetterà inoltre di poter accedere ai siti nazionali e internazionali. Le informazioni che si dovranno dare sono rappresentate da:

- Schede informative per singole patologie;
- Informazioni Presidi/Centri sanitari specializzati per la diagnosi e la terapia di specifiche malattie rare;
- Informazioni sulla disponibilità di farmaci orfani;
- Informazioni sulle Attività delle Associazioni che si occupano di malattie rare;
- Informazioni sulla tutela sociale ed amministrativa;
- Articoli scientifici, testi, opuscoli su selezionate malattie rare.

4) A Sviluppare un Forum Nazionale delle Malattie Rare disponibili presso il sito del CNMR dedicato allo scambio d'informazioni tra gli esperti (operatori soci-sanitari e Associazioni).

5) A Sviluppare un forum moderato dedicato ai pazienti. Il servizio permetterà agli utenti di confrontarsi sulle problematiche legate alle malattie rare.

Per lo svolgimento di queste attività in collaborazione con le Associazioni, il CNMR ha attivato il censimento delle attività delle stesse.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Inoltre, altre possibili idee per migliorare la diffusione delle informazioni potrebbero essere:

1) Armonizzare le informazioni che saranno date a livello Nazionale, Regionale, Locale e creare una rete per la divulgazione delle informazioni su tutto il territorio.

a. E' indispensabile, al fine di avere a disposizione informazioni attendibili relativamente alla situazione nazionale, prevedere modifiche al D.M. 279/2001 ad es obbligatorietà delle segnalazioni dei dati epidemiologici da parte dei presidi regionali al Registro nazionale.

b. Prevedere l'individuazione da parte delle Regioni, dei Presidi non solo dedicati alla diagnosi e cura pediatrica ma anche dell'adulto.

2) Realizzare schede informative sulle specifiche malattie rare da distribuire ai pazienti/utenti.

3) La distribuzione delle schede sarà effettuata dal CNMR ai Presidi delle malattie rare e la stesura delle stesse sarà effettuata da specialisti operanti presso i presidi accreditati e/o da specialisti accreditati segnalati dalle Associazioni.

4) Realizzare materiale informativo su leggi e diritti a tutela delle persone con malattie rare e delle leggi di riferimento per il riconoscimento dell'invalidità e disabilità. Il materiale informativo potrà essere reso disponibile a livello dei presidi individuati dalle regioni come emerso dal gruppo di lavoro "accertamento dell'invalidità, certificazione - esenzione".

5) Realizzare campagne informative pubbliche (spot pubblicitari), radiocomunicati e opuscoli sulle malattie rare.

6) Promozione di una giornata nazionale dedicata alle malattie rare ed altre iniziative per sensibilizzare la popolazione sulle malattie rare.

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Allegati 1 e 2 – Documento di presa d'atto della CNdMR e lettera del 9 gennaio 2009

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

MODULARIO
Salute - 3

MOD. 5 - U.G.

Ministero della Salute

DIREZIONE GENERALE DELLA PROGRAMMAZIONE SANITARIA

IL DIRETTORE GENERALE

VISTO il decreto ministeriale 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";

ATTESA LA NECESSITA' di avviare una fase di confronto con le Associazioni dei malati per analizzare le criticità e definire possibili soluzioni nell'ambito delle malattie rare e dei farmaci orfani in Italia;

ATTESO che, in data 5 giugno 2007 il Ministro della salute ha insediato presso il Ministero della Salute la Consulta nazionale per le malattie rare;

CONSIDERATO che l'accordo di collaborazione, siglato in data 7 dicembre 2007 tra il Ministero della Salute e il Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità, per la realizzazione del progetto "Malattie rare: dalla sorveglianza all'informazione" al punto 11) prevede di attivare/rafforzare la collaborazione con le associazioni dei malati mediante il Coordinamento delle attività della Consulta delle Associazioni;

SI DA ATTO

1. che la Consulta nazionale per le malattie rare svolge le sue attività con il supporto tecnico e scientifico del Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS ed è così composta:

    - ANDRAO ASSIA: ASSOCIAZIONE RETINA ITALIA ONLUS LOMBARDIA;
    - ~~BARBON GALLUPPI RENZA: ASSOCIAZIONE PREVENZIONE MALATTIE METABOLICHE CONGENITE DI MILANO (APMMC);~~
    - BENEDETTI INES: ASSOCIAZIONE ITALIANA LOTTA ALLA SCLERODERMIA (AILS) LOMBARDIA;

- BERTOGLIO FLAVIO: ASSOCIAZIONE ITALIANA MUCOPOLISACCARIDOSI E MALATTIE AFFINI – (A.I.MPS ONLUS);
- BOVE SALVATORE: ASSOCIAZIONE PER LE MALATTIE REUMATICHE INFANTILI (A.M.R.I). ONLUS LIGURIA;
- CERETELLI ICILIO: ASSOCIAZIONE ITALIANA NARCOLETTICI (A.I.N) TOSCANA;
- CHIANDOTTO PAOLO: ASSOCIAZIONE PER LA LOTTA ALLA SEU - LOMBARDIA;
- CURTONI ILDE: ASSOCIAZIONE ITALIANA MIASTENIA E MALATTIE IMMUNODEGENERATIVE LOMBARDIA;
- ~~DEL ZOTTI MICHELE: ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE (A.I.P.) ONLUS LOMBARDIA;~~
- DIECI MARIA CRISTINA: ASSOCIAZIONI ITALIANE SPINA BIFIDA (A.S.B.I) EMILIA ROMAGNA;
- DI NUCCI SALVATORE: ASSOCIAZIONE ITALIANA LEUCODISTROFIE UNITE (A.I.L.U.) LAZIO;
- GIAMBRONE LORIS MICHEL: ASSOCIAZIONE BAMBINO EMOPATICO (ABE) SICILIA;
- HANAU CARLO: ASSOCIAZIONE PER LA RICERCA ITALIANA SULLA SINDROME DI DOWN, L'AUTISMO E IL DANNO CEREBRALE (APRI) - EMILIA ROMAGNA;
- LAPADULA VELIA MARIA: ASSOCIAZIONE SCLEROSI TUBEROSA (A.S.T.) - ONLUS LAZIO;
- MAGRI' MARCO: LEGA ITALIANA PER LA FIBROSI CISTICA - ONLUS SICILIA;
- ~~MARCHETTI DOMENICO: FAMIGLIE SMA ONLUS LAZIO;~~
- MAZZUCHI CARGIOLLI PAOLA: ASSOCIAZIONE MALATTIE RARE "MAURO BASCHIROTTO" - LIGURIA;
- MAZZUOLI CINZIA: ASSOCIAZIONE MALATTIE RARE (A.MA.RE) - GROSSETO;
- MINELLI FLAVIO UNIONE ITALIANA ITTIOSI - LAZIO;
- MORESCO FRANCESCO FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA (FOP) ITALIA ONLUS TRENTINO;
- NOLI FRANCO: PRANARCERM - ONLUS - LAZIO;
- PASSAFIUME ANGELA: ASSOCIAZIONE GRUPPO DI RICERCA PER LO STUDIO DELLA THALASSEMIA (G.RI.S.T.) ONLUS SICILIA;
- PETRONE ANNA: - UNIONE ITALIANA LOTTA ALLA DISTROFIA MUSCOLARE (UILDM) - VENETO;
- POSTERINO DOMENICO: ASSOCIAZIONE PRADER-WILLI - SEZIONE CALABRIA;
- RULLI FRANCO: FORUM ASSOCIAZIONI TOSCANE MALATTIE RARE ONLUS;
- ~~SCALISE UGO: ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROMI NEURODEGENERATIVE DA ACCUMULO DI FERRO (AISNAF) ONLUS- LAZIO;~~
- SEIDITA FABRIZIO: ASSOCIAZIONE ITALIANA GLICOGENOSI (AIG) - LOMBARDIA;
- ~~SPINELLI CASACCHIA NICOLA: ASSOCIAZIONE SARDA COAGULOPATICI EMORRAGICI (A.S.C.E) - SARDEGNA;~~
- GAMMON CRISTINE HELEN: ASSOCIAZIONE PATOLOGIE AUTOIMMUNI INTERNAZIONALE (APAI) - LOMBARDIA;
- MAROTTA LUCIA: ASSOCIAZIONE NAZIONALE ITALIANA MALATI SINDROME DI SJOGREN (A.N.I.Ma.S.S) ONLUS - VENETO;
- PETRIGLIANO NICOLA: ASSOCIAZIONE "ESSERCI MALATTIE RARE E FORMAZIONE" – BASILICATA;
- TEOFILI CORRADO: ANIRIDIA ITALIANA LAZIO;

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

- VALERIO-SESSA DONATELLA: ASSOCIAZIONE PER L'INFORMAZIONE E LO STUDIO DELL'ACONDROPLASIA (A.I.S.AC.) ONLUS - LOMBARDIA;
- ~~ZOTTI PAOLA: ASSOCIAZIONE PER LA RICERCA SULL'EPIDERMOLISI BOLLOSA DISTROFICA (DEBRA) ITALIA ONLUS - LAZIO.~~

2. che la Consulta è organizzata nei seguenti Gruppi di lavoro:

   A. Accertamento dell'invalidità, certificazione- esenzione
   B. Presa in carico e continuità assistenziale
   C. Integrazione socio sanitaria
   D. Formazione degli operatori e uniformità dell'assistenza sanitaria sul territorio nazionale
   E. Ricerca scientifica
   F. Informazione e comunicazione

14 FEB. 2008

Il DIRETTORE GENERALE
Dott. Filippo Palumbo

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

Ministero della Salute
0000532-P-07/01/2009
DGPROG
32531617

Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali

DIPARTIMENTO DELLA QUALITA'
DIREZIONE GENERALE DELLA PROGRAMMAZIONE SANITARIA, DEI LIVELLI DI ASSISTENZA E DEI PRINCIPI ETICI DI SISTEMA
Ufficio II

DELL'EX MINISTERO DELLA SALUTE

I.8.d.m.

Alla Segreteria operativa della
Consulta nazionale delle malattie rare
c/o CNMR - ISS
Viale Regina Elena 299
00161 Roma

OGGETTO: Consulta nazionale malattie rare.

Con riferimento alla nota del 2 dicembre 2008, si forniscono i chiarimenti richiesti relativamente alle attività della Consulta per le malattie rare.

La Consulta per le MR opera con il supporto dell'Istituto superiore di sanità, con il quale il Ministero ha un accordo di collaborazione di durata triennale in materia di malattie rare. Tra i punti dell'accordo, vi è l'impegno dell'ISS ad attivare e rafforzare la collaborazione con le associazioni dei malati, anche tramite l'offerta di un supporto tecnico scientifico alla Consulta per le malattie rare, volto ad agevolare i lavori dell'organismo, iniziati già prima della stipula dell'accordo, anche attraverso il sostegno logistico e materiale, lo scambio di documenti e l'apertura di un forum di discussione in un'area specificamente dedicata sul sito web dell'ISS.

La scadenza della Consulta non è stata determinata a priori, ma per questo Ministero si intende implicitamente correlata alle attività che l'ISS si è impegnato a portare avanti nell'ambito dell'accordo suddetto; la sua composizione, inoltre, è quella risultante dalle elezioni che hanno coinvolto l'insieme delle Associazioni delle malattie rare e che si sono svolte secondo le regole autonomamente fissate dalle stesse Associazioni; a tale proposito, si precisa che l'elenco dei componenti della Consulta di cui questa Direzione Generale ha preso atto con la nota del 14 febbraio 2008 comprende tutti coloro che hanno ricevuto almeno un voto, secondo quanto proposto al fine di garantire una rappresentanza più ampia possibile nel primo anno di attività, sperimentale dal punto di vista organizzativo.

Pare superfluo aggiungere che le associazioni che partecipano alla Consulta possono, qualora lo ritengano opportuno ed in qualunque fase dei lavori, decidere di avviare, ancora una volta autonomamente, una nuova consultazione per la modifica delle regole di elezione o di funzionamento ovvero proporre a questo Ministero diverse modalità di collaborazione che, qualora condivise, potranno essere formalizzate.

Si porgono cordiali saluti.

Il Direttore Generale
(Dott. Filippo Palumbo)

CONSULTA MR_16_12_08/Congiu

Allegato 3 - Elenco membri della Consulta Nazionale Malattie Rare

Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562

MEMBRI	CONSULTA	NAZIONALE	MALATTIE RARE - delegati in carica 25 su 34 al 31-12-2010
Cognome	**Nome**	**Regione**	**Associazione**
ANDRAO	ASSIA	Lombardia	Retina Italia Onlus
BENEDETTI	INES	Lombardia	Associazione Italiana Lotta alla Sclerodermia
BERTOGLIO	FLAVIO	Lombardia	Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e malattie affini
BOVE	SALVATORE	Liguria	Associazione per le Malattie Reumatiche Infantili
CERETELLI	ICILIO	Toscana	Associazione Italiana Narcolettici
CURTONI	ILDE	Lombardia	Assoc. Italiana Miastenia e Malattie immunodeg. - Amici del Besta Onlus
DI NUCCI ✞	SALVATORE	Lazio	Associazione Italiana Leucodistrofie Unite
DIECI	MARIA CRISTINA	Emilia Romagna	Genitori Associati Spina Bifida Italia – Fed. Ass. It.Spina Bifida Idrocefalo
GAMMON	CRISTINE HELEN	Lombardia	Associazione Italiana Autoimmuni Internazionale
GIAMBRONE	LORIS MICHEAL	Sicilia	Associazione per il Bambino Emopatico
HANAU	CARLO	Emilia Romagna	Assoc.Per la Ric. It. sulla S. di Down, l'autismo e il danno cerebrale
LAPADULA	VELIA MARIA	Lazio	Associazione Sclerosi Tuberosa Onlus
MAGRI'	MARCO	Sicilia	Lega Italiana Fibrosi Cistica
MAROTTA	LUCIA	Veneto	Associazione nazionale italiana malati sindrome di Sjogren Onlus
MAZZUCHI CARGIOLLI	PAOLA	Liguria	Associazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto"
MAZZUOLI	CINZIA	Toscana	Associazione Malattie Rare di Grosseto
MINELLI	FLAVIO	Lazio	Unione Italiana Ittiosi
MORESCO	FRANCESCO	Trentino Alto Adige	Fibrodisplasia Ossificante Progressiva Onlus
NOLI	FRANCO	Lazio	Privata Ass. Naz. per la ricerca di Cure Efficaci contro la Mucoviscidosi
PASSAFIUME	ANGELA	Sicilia	Associazione gruppo di Ricerca per lo Studio della Thalassemia
PETRONE	ANNA	Veneto	Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare
PETRIGLIANO	NICOLA	Basilicata	Associazione "esserci malattie rare e formazione"
POSTERINO	DOMENICO	Calabria	Ass. per l'aiuto ai sogg. S.di Prader Willi e alle loro fam. – Sez. Calabria
TEOFILI	CORRADO	Lazio	Aniridia Italiana
VALERIO SESSA	DONATELLA	Lombardia	Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia

CONSULTA NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE - CNdMR-INSIEME
Via Volta, 291 – 20030 Senago (MI) - tel. 02-99502203 - fax 02-99486356 - email: info@cndmr.it - web: www.cndmr.it
Coordinate Bancarie, IBAN: IT71 Y 03359 01600 100000060562
36

MEMBRI	CONSULTA	NAZIONALE		MALATTIE RARE - delegati dimessi 9 su 34 al 31/12/2010.	
Cognome	**Nome**	**Dimissioni**	**Regione**	**Associazione**	
BARBON GALLUPPI	RENZA	18-02-08	Lombardia	Associazione prevenzione malattie metaboliche congenite – Uniamo	GRUPPI 3 e 4
CHIANDOTTO	PAOLO	17-09-10	Lombardia	Progetto Alice Onlus - Associazione per la lotta alla SEU	GRUPPI 1 e 6
MARCHETTI	DOMENICO JUNIOR	20-02-08	Lazio	Associazione Famiglie SMA	GRUPPO 2
RULLI	FRANCO	23-06-08	Toscana	Forum Associazioni Toscane Malattie Rare	GRUPPO 1
SCALISE	UGO	09-07-08	Lazio	Associazione Italiana Sindromi Neurodegener. da Accumulo di Ferro	GRUPPO 5
SEIDITA	FABRIZIO	17-09-10	Lombardia	Associazione Italiana Glicogenosi	GRUPPO 5
SPINELLI CASACCHIA	NICOLA	06-07-08	Sardegna	Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici	GRUPPO 1
ZOTTI ✞	PAOLA	06-07-08	Lazio	Associazione per la ricerca sull'epidermolisi bollosa distrofica	GRUPPI 2 e 5
DEL ZOTTI	MICHELE	02-12-08	Lombardia	Associazione per le Immunodeficienze Primitive	GRUPPI 1 e 4

<u>Struttura organizzativa interna, voluta orizzontale per trasparenza e democraticità, alla data del 31 dicembre 2011:</u>

Flavio Bertoglio (AIMPS ONLUS): Segretario Generale, con delega di rappresentanza.

Assia Andrao (Retina Italia), Flavio Bertoglio (AIMPS ONLUS), Marco Magrì (Fibrosi Cistica), Angela Passafiume (Thalassemia): Segreteria Esecutiva.

Anna Petrone (UILDM): responsabile dei rapporti con le associazione di malati rari ed i singoli pazienti.