

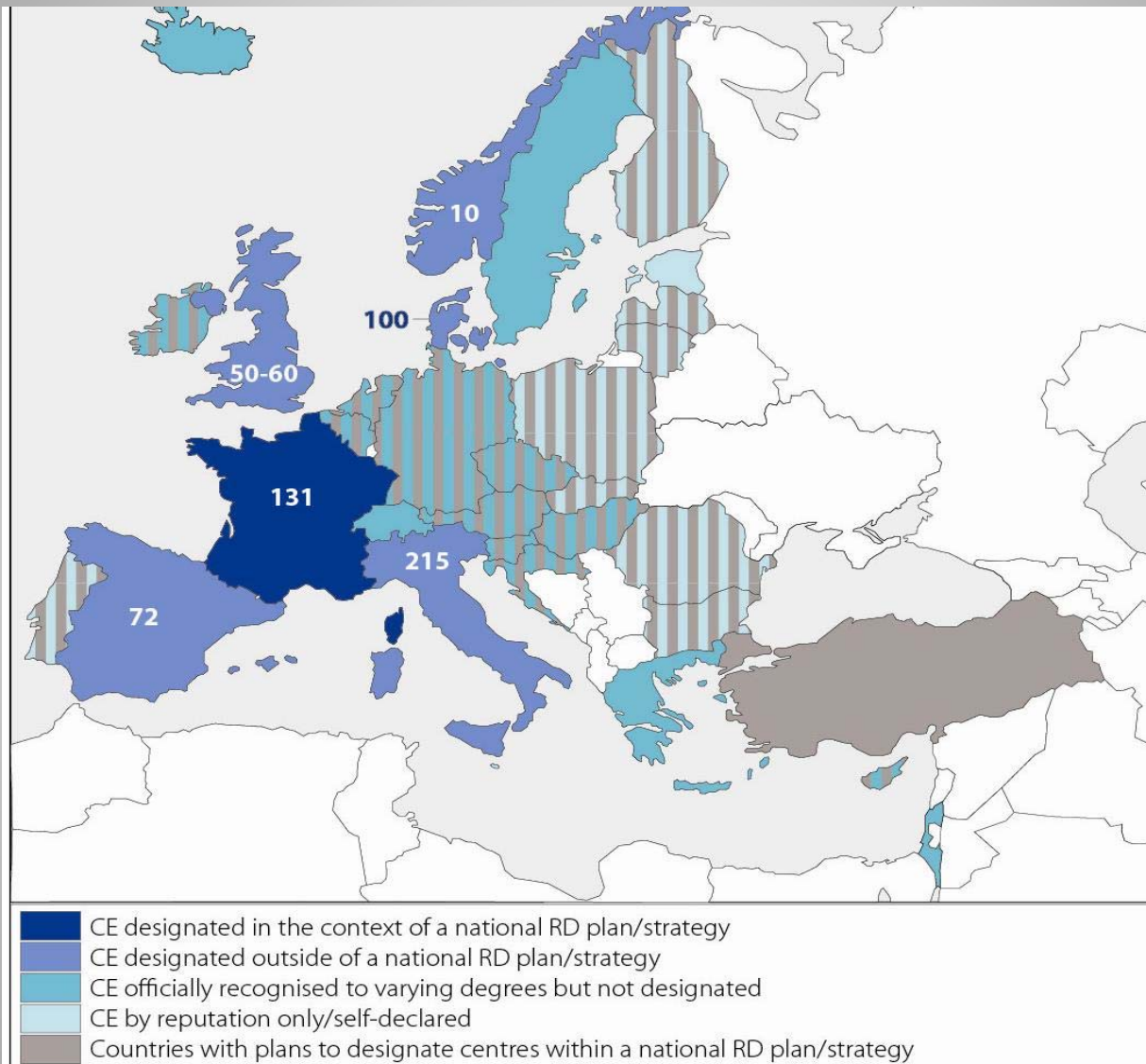
PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2013-2016

INDICE

PREMESSA	4
1. Contesto Europeo	5
1.1 Normativa di riferimento	5
1.2 I Centri di “expertise” (Raccomandazioni EUCERD, www.eucerd.eu)	6
1.2.1. Definizione e missione dei Centri di expertise	7
1.2.2. Criteri di designazione e valutazione dei centri di “expertise”	7
1.3. Indicazioni sull’istituzione <i>European Reference Network</i> (ERN)	7
1.4. Assistenza transfrontaliera	8
2. Contesto nazionale	9



2013 REPORT ON THE STATE OF THE ART OF RARE DISEASE ACTIVITIES IN EUROPE



Home

The **European Union Committee of Experts on Rare Diseases** is charged with aiding the European Commission with the preparation and implementation of Community activities in the field of rare diseases, in cooperation and consultation with the specialised bodies in Member States, the relevant European authorities in the fields of research and public health action and other relevant stakeholders acting in the field. [Read more](#)



New recommendation
for a CAVOMP
Information Flow



5th Meeting of the
EUCERD



2012 Report on the
State of the Art of RD
Activities in Europe



New joint action to
support EUCERD
activities

Latest news



Search

Search

Newsletter



EUCERD RECOMMENDATIONS



QUALITY CRITERIA FOR CENTRES OF EXPERTISE FOR RARE DISEASES IN MEMBER STATES

24 OCTOBER 2011



EUCERD RECOMMENDATIONS on RARE DISEASE EUROPEAN REFERENCE NETWORKS (RD ERNS)

31 January 2013

Legal acts on ERN



EUROPEAN
COMMISSION

HOW

Brussels, 10.3.2014
C(2014) 1408 final

COMMISSION DELEGATED DECISION

of 10.3.2014

setting out criteria and conditions that European Reference Networks and healthcare providers wishing to join a European Reference Network must fulfil

(Text with EEA relevance)



EUROPEAN
COMMISSION

What

Brussels, 10.3.2014
C(2014) 1411 final

COMMISSION IMPLEMENTING DECISION

of 10.3.2014

setting out criteria for establishing and evaluating European Reference Networks and their Members and for facilitating the exchange of information and expertise on establishing and evaluating such Networks

(Text with EEA relevance)

Entry into force 27 May 2014

- ✓ Adeguata capacità di diagnosi, follow-up e presa in carico dei pazienti
- ✓ Volume di attività significativo, rispetto alla prevalenza della malattia
- ✓ Capacità di fornire pareri qualificati e di utilizzare linee-guida di buona pratica clinica e di effettuare controlli di qualità
- ✓ Documentato approccio multidisciplinare

Centri di designazione e valutazione dei centri di expertise e network europei di riferimento europei

- ✓ Elevata competenza ed esperienza, documentata con pubblicazioni scientifiche
- ✓ Riconoscimenti, attività didattica e di formazione
- ✓ Significativo contributo alla ricerca
- ✓ Stretta interazione con altri centri esperti, capacità di operare in rete a livello nazionale ed internazionale
- ✓ Stretta collaborazione con le Associazioni dei pazienti
- ✓ Verifica periodica del mantenimento dei requisiti.





✓ **RIUNIRE A LIVELLO EUROPEO LE COMPETENZE SULLE MALATTIE RARE**

Sostenere l'adesione e sviluppo a orientamenti europei sui test diagnostici o su programmi di prevenzione

❖ Concentrating resources and expertise

The European Reference Networks (ERNs) bring together highly specialised healthcare providers from different Member States. They help provide affordable, high-quality and cost-effective healthcare to patients with conditions requiring a particular concentration of resources or expertise.

The objectives of the ERNs are seen best achievable at EU level. These encompass:

- better access of patients to highly specialised and high quality and safe care,
- **European co-operation** on highly specialised healthcare,
- **pooling knowledge**,
- **improving diagnosis and care** in medical domains where expertise is rare,
- **helping Member States** with insufficient number of patients to provide highly specialised care,
- maximising the speed and scale of **diffusion of innovations** in medical science and health technologies.
- being **focal points** for medical training and research, information dissemination and evaluation.



In rilievo



European Reference Networks - Open day



Interverrà
Enrique TEROL



www.iss.it/cnmr

Registrali su
<https://it.surveymonkey.com/s/DW3P8XD>

contact.cnmr@iss.it

L'evento si terrà a Roma il 3 Luglio 2015 presso l'Istituto Superiore di Sanità a Roma.

È richiesta la prenotazione. I posti disponibili sono limitati (max 200), pertanto si convalideranno le iscrizioni fino ad esaurimento posti.



European Reference Networks: Open Day

**3 Luglio 2015
Aula Pocchiari
Istituto Superiore di Sanità, Roma**

***1. DATI PERSONALI**

Cognome:	<input type="text"/>
Nome:	<input type="text"/>
Data di nascita (gg/mm/aa):	<input type="text"/>
Luogo di nascita:	<input type="text"/>
Stato (se diverso da ITALIA):	<input type="text"/>
Indirizzo:	<input type="text"/>
Città:	<input type="text"/>
CAP:	<input type="text"/>
E-mail:	<input type="text"/>
Telefono:	<input type="text"/>



Key issues addressed by the Directive



Directive 2011/24/EU of patients' rights in cross-border healthcare



- Right to **choose and be reimbursed** for **healthcare provided** by public or private providers located in the EU
- More **transparency about their rights**, treatment options or , the quality and safety levels of healthcare providers
- Strong focus on **cooperation among Member States**

Entry into force at National level 25 October 2013

Health and
Consumers

European
Reference
Networks



Centre National-Maladies Rares

www.iss.it/cnmr

PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE

2013-2016

2. Contesto nazionale.....	10
2.1. Premessa.....	10
2.2. Livelli Essenziali di Assistenza.....	10
2.3. Organizzazione.....	11
2.3.1 Rete Nazionale delle Malattie Rare.....	11
2.3.2 Sistema nazionale di sorveglianza e monitoraggio: il Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR), i Registri regionali ed interregionali e il flusso informativo.....	13
2.3.3 Strumenti di coordinamento: il Tavolo congiunto presso la Segreteria della Conferenza Stato-Regioni e il Tavolo interregionale.....	14
2.3.4. Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR).....	15
2.3.5 Codifica.....	15



PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE

2013-2016

2.7. Ricerca.....	24
2.7.1. La ricerca in ambito europeo.....	25
2.7.2. La ricerca in ambito nazionale.....	25
2.8 Formazione.....	26
2.9. Informazione.....	27
2.9.1. Fonti di informazioni europee.....	27

2

Piano Nazionale Malattie Rare 2013-16 / Ministero della Salute

2.9.2 Fonti di informazioni italiane.....	28
2.10. Prevenzione.....	30
2.10.1. Prevenzione primaria.....	30
2.10.2. Prevenzione secondaria e diagnosi precoce.....	31
2.10.3 Diagnosi prenatale.....	32





PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2013-2016



EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development



COMMISSION EXPERT GROUP ON RARE DISEASES



PSN Malattie Rare 2013-2016: LEA

AGGIORNAMENTO dei LEA

(Definiti dal DPCM 29 Novembre 2001, richiama e conferma il DM 279/2001)

L'applicazione del DM 270/2001 non riguarda l'assistenza farmaceutica, l'assistenza protesica e integrativa → *Ruolo delle Regioni*

Indicazioni:

“Particolare attenzione alle necessità assistenziali delle persone affette da malattie rare a salvaguardia del principio di equità e per una maggiore omogeneità nella disponibilità di trattamenti tra le diverse regioni”

Esempio: nuove prestazioni diagnostiche per le MME (dosaggio acidi organici urinari)



Normativa nazionale di riferimento per le direttive riguardanti le MR

Decreto Ministeriale 18 Maggio 2001, n.279

RETE NAZIONALE MALATTIE RARE

Istituisce una rete nazionale assistenziale dedicata



PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE
2013-2016

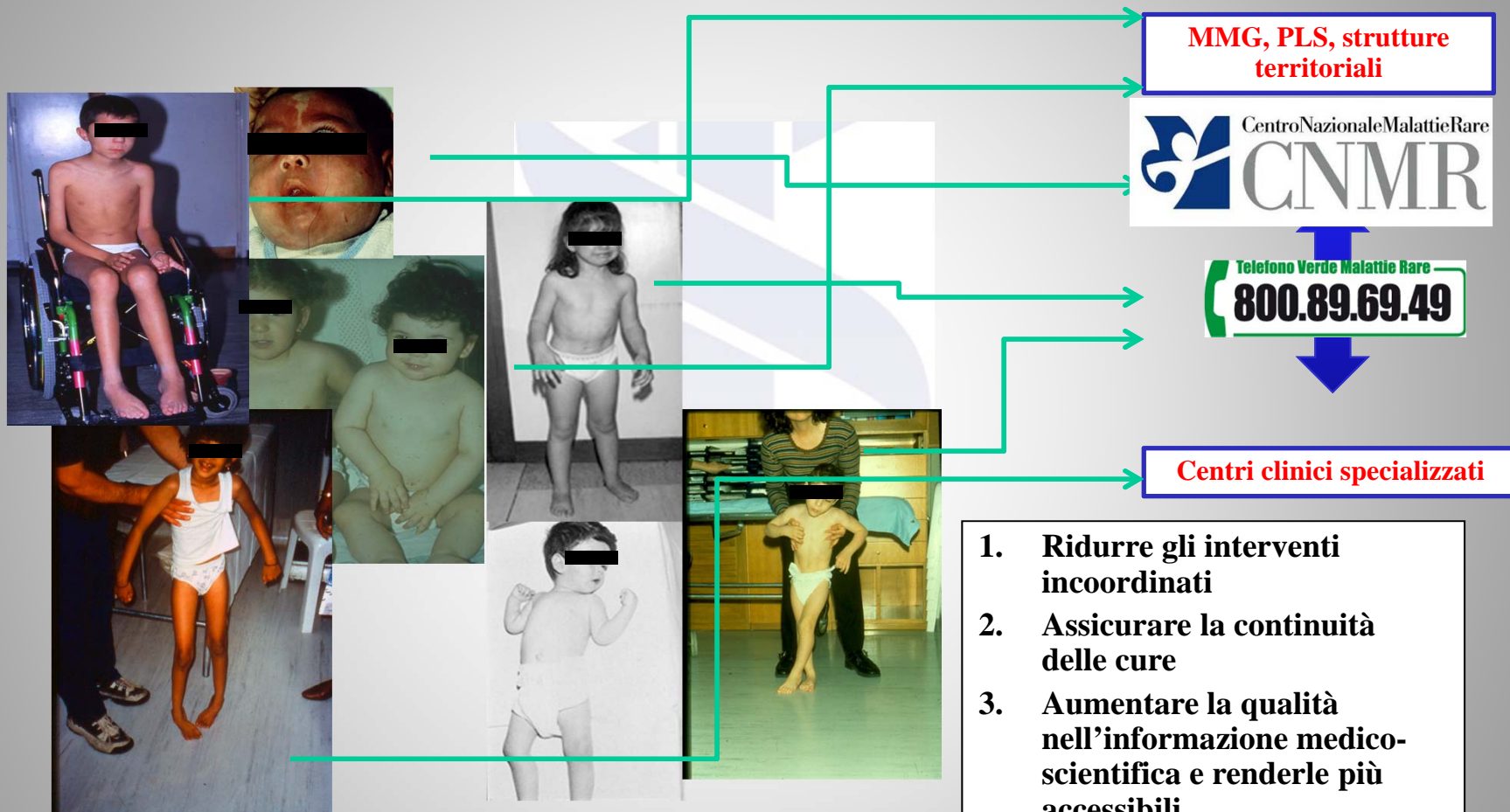
I presidi della rete dovranno rispettare i requisiti previsti dalle raccomandazioni EU per poter svolgere l'azione di centri di expertise e candidarsi a partecipare agli ERNs

I presidi della rete dovranno essere **parte della rete assistenziale regionale** ed essere **unità funzionali**. Per la valutazione della qualità dell'assistenza, le Regioni potranno acquisire il parere delle Associazioni dedicate e proporre programmi di valutazione esterna

Per le malattie "ultra-rare" o di particolare complessità: individuazione di centri clinici nazionali (criteri di selezione) telemedicina, teleconsulto estero.



La rete nazionale delle malattie rare per un approccio sistemico



1. **Ridurre gli interventi incoordinati**
2. **Assicurare la continuità delle cure**
3. **Aumentare la qualità nell'informazione medico-scientifica e renderle più accessibili**
4. **Ridurre il ritardo diagnostico**

PSN 2013-2016 e REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE OBIETTIVI

- Migliorare la **copertura** dei dati, in termini qualitativi e quantitativi
- Realizzare un'accurata **codifica** e una **classificazione** corretta e omogenea delle malattie
- Sviluppare un **sistema integrato**, capace cioè di scambiare informazioni con:
 - a) **flussi informativi correnti** del sistema informativo italiano
 - b) **piattaforme in via di sviluppo** a livello europeo e internazionale
- Favorire l'**interoperabilità**



CODIFICA delle MALATTIE RARE

**Rintracciabilità delle MR nei sistemi informatici basati sull'ICD.
E' necessario:**

- ✓ Unificare e standardizzare la codifica delle MR utilizzata in ambito internazionale
- ✓ Revisione attuale sistema di classificazione ICD-10 → ICD11
- ✓ ORPHA code (Orphanet classification of RD)

Programmazione sanitaria
Registri nazionali ed internazionali



Sindrome di Klinefelter?

ICD-10 Version:2015

Search

[Advanced Search]

ICD-10

Versions - Languages

Info

ICD-10 Version:2015

- ▶ I Certain infectious and parasitic diseases
- ▶ II Neoplasms
- ▶ III Diseases of the blood and blood-forming organs and certain disorders involving the immune mechanism
- ▶ IV Endocrine, nutritional and metabolic
- ▶ V Mental and behavioural disorders
- ▶ VI Diseases of the nervous system
- ▶ VII Diseases of the eye and adnexa
- ▶ VIII Diseases of the ear and mastoid process
- ▶ IX Diseases of the circulatory system
- ▶ X Diseases of the respiratory system
- ▶ XI Diseases of the digestive system
- ▶ XII Diseases of the skin and subcutaneous tissue
- ▶ XIII Diseases of the musculoskeletal system and connective tissue
- ▶ XIV Diseases of the genitourinary system
- ▶ XV Pregnancy, childbirth and the puerperium
- ▶ XVI Certain conditions originating in the perinatal period
- ▶ XVII Congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities
- ▶ XVIII Symptoms, signs and abnormal clinical and laboratory findings, not elsewhere classified
- ▶ XIX Injury, poisoning and certain other consequences of external causes
- ▶ XX External causes of morbidity and mortality
- ▶ XXI Factors influencing health status and contact with health services
- ▶ XXII Codes for special purposes

International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems 10th Revision

You may browse the classification by using the hierarchy on the left or by using the search functionality

More information on how to use the online browser is available in the Help

Q98 Other sex chromosome abnormalities, male phenotype, not elsewhere classified

Q98.0 Klinefelter syndrome karyotype 47,XXY

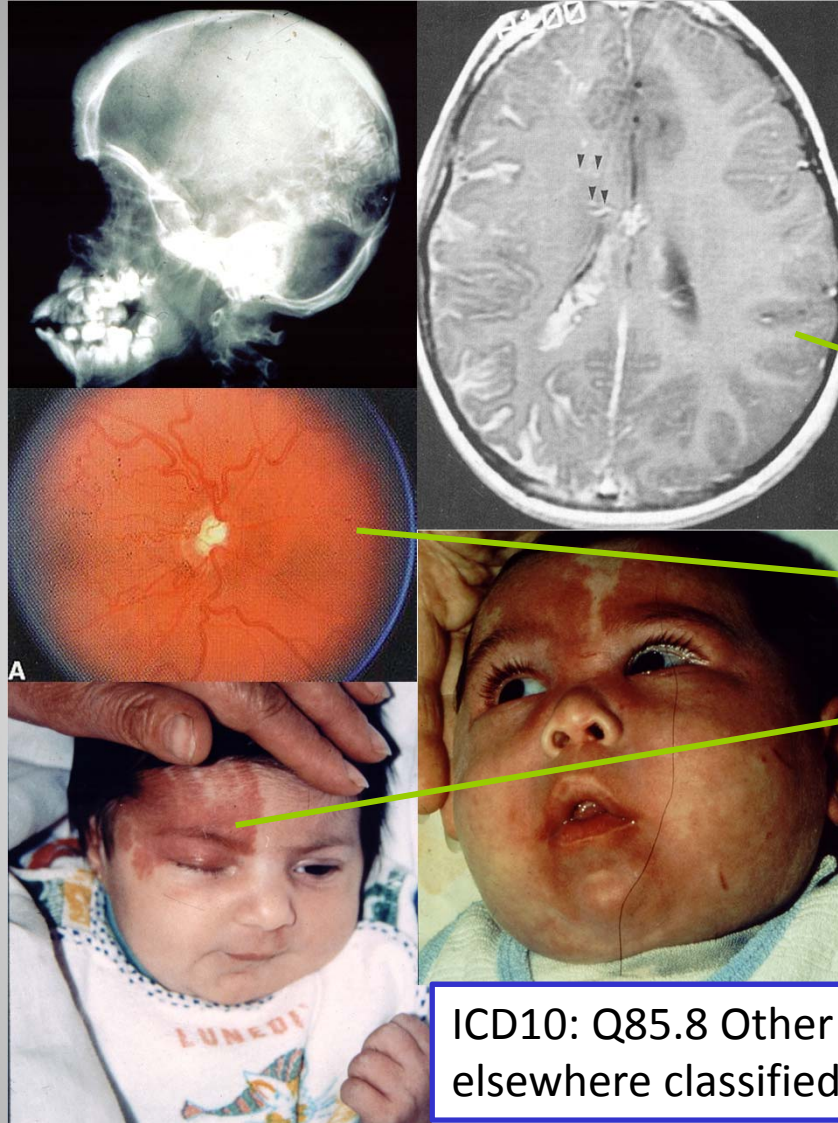
Q98.1 Klinefelter syndrome, male with more than two X chromosomes

Q98.2 Klinefelter syndrome, male with 46,XX karyotype

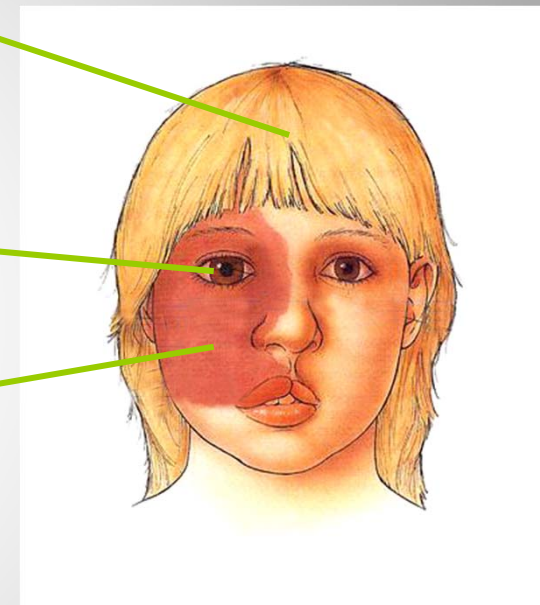
Q98.3 Other male with 46,XX karyotype

Q98.4 Klinefelter syndrome, unspecified





Sindrome di Sturge-Weber



ICD10: Q85.8 Other phakomatoses not elsewhere classified

EPIRARE
European Platform for Rare Disease Registries



37 partners in 16 countries in 3 continents




EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



For more information:
www.europlanproject.eu
or contact:
euoplan@isis.it

Domenica Turicchi
National Centre for Rare Diseases
Istituto Superiore di Sanità
Via Regina Elena, 299
00161 Roma - Italy
Tel: +39 06 4990 4016
www.iss.it/cnrmr

A three-year project co-funded by the European Commission within the framework of the EU program of Community Action in the field of Public Health

Rare Best Practices




EU NETWORK OF EXPERTS ON NEWBORN SCREENING



LA RICERCA



Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR

RD Connect



EUCERD
European Union Committee of Experts on Rare Diseases



BURQOL RD

SOCIAL ECONOMIC BURDEN AND HEALTH-RELATED QUALITY OF LIFE IN PATIENTS WITH RARE DISEASES IN EUROPE

www.burqol-rd.com

NORD
National Organization for Rare Disorders

CORD Canadian Organization for Rare Disorders

EURORDIS
Rare Diseases Europe

ICORD
International Conference on Rare Diseases & Orphan Drugs

E-Rare



IRDIRC
INTERNATIONAL RARE DISEASES RESEARCH CONSORTIUM



euocat
European surveillance of congenital anomalies

EUROCAT Joint Action 2011-2013
Funded by the Public Health Programme 2008-2013 of the European Commission
WHO Collaborating Centre for the Surveillance of Congenital Anomalies

University of **ULSTER**
Health Programme 2008-2013
Executive Agency for Health and Consumers



RARE-Bestpractices
A platform for sharing best practices for the management of rare diseases
Coordinated by the Istituto Superiore di Sanità
National Centre for Rare Diseases

Home Project Participants Platform resources Dissemination News

February 24, 2015

RARE-Bestpractices: publishable summary for first periodic report

The RARE-Bestpractices publishable summary included in the first periodic report contains a brief description of objectives and results achieved during the first 18 months of the project (01 January 2013 – 30 June 2014).

The publishable summary of RARE-Bestpractices project is composed of:

- a summary description of project context and objectives
- a description of the work performed since the beginning of the project and the main achieved results
- the expected final results and their potential impact and use.

Read the full document:
http://www.rarebestpractices.eu/documenti/publicazioni/5_attachment_676.pdf

Back to News List

Legal Notice | Credits
All Rights Reserved - 2015

**Progetto europeo 2013-2016
Coordinato dal CNMR-ISS
15 partner (9 SM)**

Sviluppo piattaforma per la raccolta di informazioni validate per la gestione clinica di MR

Incentivare la diffusione di **best practices** e linee guida per migliorare l'assistenza e ridurre la differenza tra gli stati membri

Procedure standard per lo sviluppo e elaborazione di linee guida



Rare Best Practices
International Course "Health care guidelines on rare diseases: Quality assessment", 23-24 February 2015 - Rome, Italy
National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità





Progetto cofinanziato CE (2011-2014)

Obiettivo: Piattaforma europea per i registri di MR

www.epirare.eu

EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development

RD  Connect

Progetto finanziato dalla CE (2012-2016)

Obiettivo: infrastruttura globale per le MR

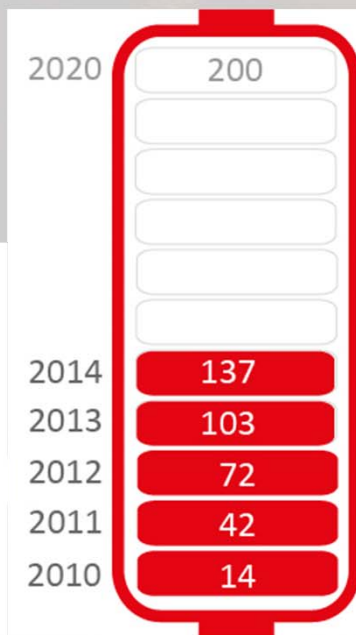
Piattaforma integrata → registri, fenotipo clinico, biobanche, "omiche"





IRDiRC

INTERNATIONAL
RARE DISEASES RESEARCH
CONSORTIUM



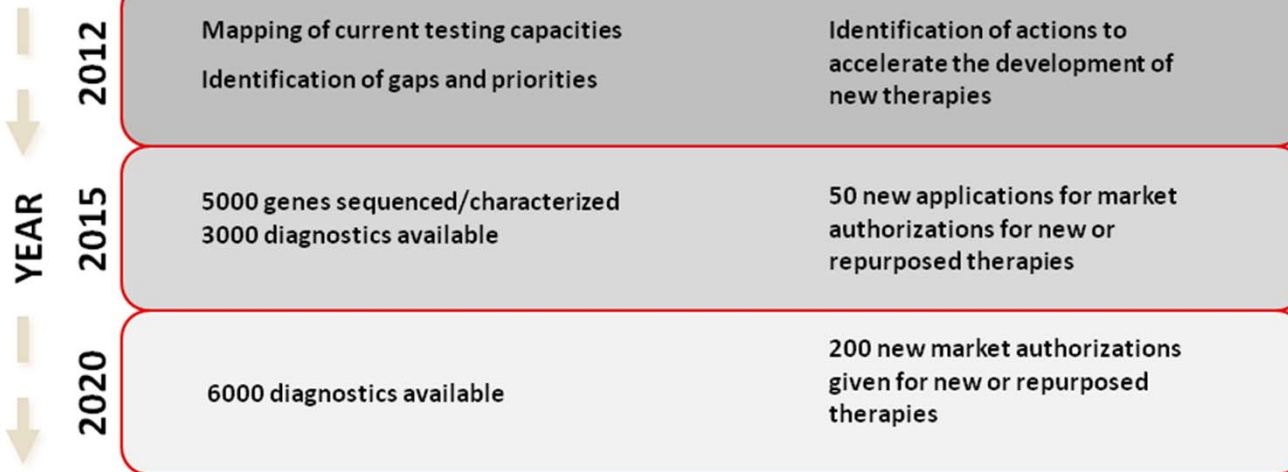
Objectives

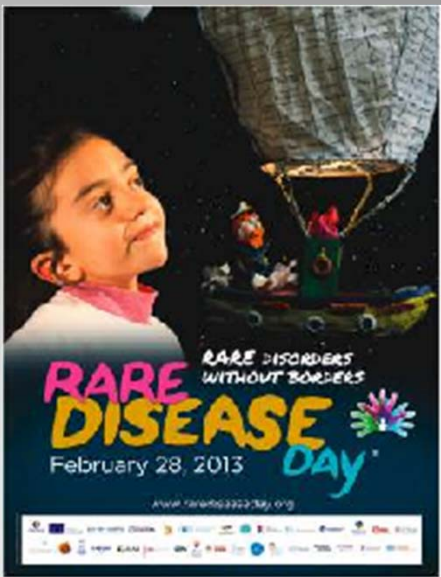
200 new therapies by 2020

Means to diagnose most rare diseases by 2020

Diagnostics

Therapies








Ministero della Salute

 **Centro Nazionale Malattie Rare**
CNMR

**Malattie rare: ti ascolto,
ti oriento, ti informo**

Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49
Attivo dal lunedì al venerdì 9-13


EURORDIS
Rare Diseases Europe


**Help Lines
for Rare
Diseases**





Help Lines
for Rare
Diseases

**A EUROPEAN NETWORK OF
EMAIL AND TELEPHONE HELP LINES PROVIDING
INFORMATION AND SUPPORT ON RARE DISEASES
RESULTS FROM A 1-MONTH ACTIVITY SURVEY**





**SCREENING NEONATALE
ESTESO**



**PROTEGGERLO DAL SUO
PRIMO GIORNO**



SCREENING NEONATALE ESTESO

QUALI SONO LE MALATTIE METABOLICHE CONGENITE IDENTIFICABILI MEDIANTE SCREENING NEONATALE ESTESO?

Disturbi del metabolismo degli aminoacidi, acidemie organiche, disturbi del ciclo dell'urea e dell'ossidazione degli acidi grassi.

COSA ACCADE in ITALIA

Solo alcune regioni hanno avviato un proprio programma di screening neonatale esteso e negli ultimi due anni, 3 neonati su 10 hanno avuto accesso allo screening neonatale esteso per identificare precocemente oltre 40 malattie metaboliche congenite.

Dal 2015, il governo italiano ha stanziato dieci milioni di euro per anno per ampliare la copertura nazionale dello screening neonatale esteso e annullare la disomogeneità regionale.

MALATTIE METABOLICHE CONGENITE, LA RETE NAZIONALE PER LE MALATTIE RARE E IL DIRITTO ALL'ESENZIONE

E' importante sapere che per le malattie metaboliche congenite è già istituita una Rete assistenziale nazionale ad esse dedicata, ovvero una rete clinica costituita da centri regionali di diagnosi e cura, e riconosciuto il diritto all'esenzione dalle spese sanitarie secondo il DM 279/2001.



Chiedi al centro nascita, il personale specializzato potrà spiegarti il significato e lo scopo di questa importante iniziativa di prevenzione

Per ulteriori informazioni sullo screening neonatale esteso e sui centri clinici specializzati nella tua regione di residenza puoi anche contattare il Telefono Verde Malattie Rare al numero

800.89.69.49

Il servizio è anonimo e gratuito attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle ore 13.00

LO SCREENING NEONATALE ESTESO: PREVENIRE DAL SUO PRIMO GIORNO



CORSO FAD SCREENING NEONATALE ESTESO

PER LA PREVENZIONE DI MALATTIE METABOLICHE CONGENITE (MALATTIE RARE)

organizzato da
Centro Nazionale Malattie Rare e Ufficio Relazioni Esterne
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

POLICY

A framework to start the debate on neonatal screening policies in the EU: an Expert Opinion

Author: Tina C Cornelius¹, Tessel Rigter¹, Stephanie S Weinreich¹, J Gerardo Lindner², J Gerard Loeber³, Kathrin Rupp²

European Union (EU) Council Recommendation on reproductive actions to improve the health care of newborns launched a tender on newborn screening (NBS)

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

CONVEGNO
SCREENING NEONATALE ESTESO
PROPOSTA DI UN MODELLO OPERATIVO NAZIONALE PER RIDURRE LE DISUGUAGLIANZE DI ACCESSO AI SERVIZI SANITARI NELLE DIVERSE REGIONI

Convegno
PREVENZIONE PRIMARIA DELLE MALFORMAZIONI CONGENITE E SCREENING NEONATALE ESTESO

In collaborazione con
Network Italiano Promozione Acido Folico
Coordinamento Nazionale del Registro delle Malformazioni Congenite
Gruppo di lavoro del progetto CCM Screening neonatale esteso

Aula Pocchiarri
Istituto Superiore di Sanità
Roma, 11 dicembre 2013

Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR

Screening neonatale esteso
Prevenzione secondaria malattie metaboliche ereditarie

Acido Folico
Prevenzione primaria malformazioni congenite

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

28 MAGGIO 2015
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
AULA POCCHIARI
ROMA

www.iss.it/cnrm



www.iss.it/cnrm



In questo sito...

- Home 
- Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)** 
- Malattie rare 
- Esenzioni e ticket 
- Farmaci Orfani 
- Rete Nazionale Malattie Rare 
- Malattie rare per Regione 
- Associazioni di Pazienti di Malattia Rara 
- Prevenzione delle Malattie Rare 
- Medicina Narrativa 
- Registri 
- Attività di ricerca 



Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49

Il servizio anonimo e gratuito
attivo dal lunedì al venerdì
dalle ore 9,00 alle ore 13,00.

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)

[Vedi la descrizione dei contenuti](#)

- Il Centro Nazionale Malattie Rare (3 allegati) 
- Organigramma (1 allegato) 
- L'angelo, la musica. Storia di un logo 
- Dove siamo 



REGISTRI NAZIONALI MALATTIE RARE e FARMACI ORFANI



RETE NAZIONALE MALATTIE RARE



FARMACI ORFANI



NETWORK ITALIANO ACIDO FOLICO



European Food Safety Authority

ASSOCIAZIONI PAZIENTI



RICERCA



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH

FORMAZIONE INFORMAZIONE




**Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità**

TEST GENETICI



MEDICINA NARRATIVA




PROGETTI EUROPEI



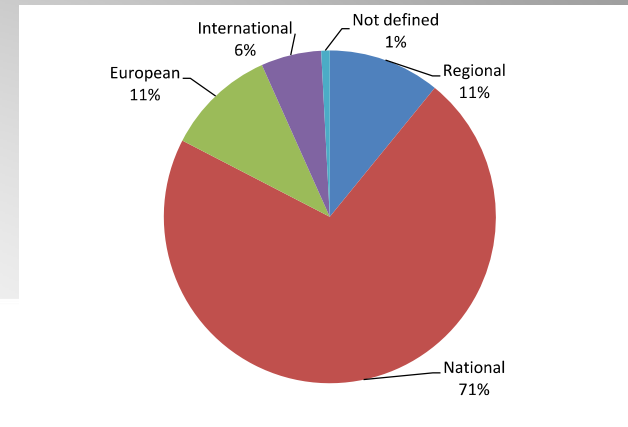
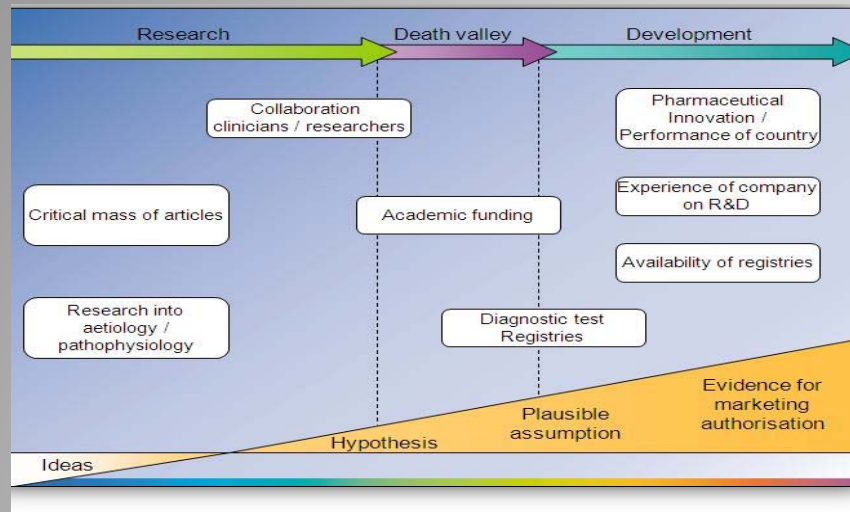
Rare Diseases Task Force

LINEE GUIDA




www.iss.it/cnmr





h i l f d i i i i d i h o h d b (J

Basic research	Gene search	512
	Mutations search	595
	Gene expression profile	274
	Genotype-phenotype correlation	383
	In vitro functional study	1047
	Animal model creation/ study	492
	Human physiopathology study	733
Pre-clinical trial	Pre-clinical gene therapy	181
	Pre-clinical cell therapy	91
	Pre-clinical drug development	152
	Pre-clinical vaccine development	31
	Medical device/instrumentation development	25
Clinical research	Observational clinical study	448
	Epidemiological study	228
Diagnostics & biomarkers	Diagnostic tool / protocol development	301
	Biomarker development	149
Other	Health sociology study	80
	Health economics study	14
	Public health / health services study	75
Total		4690



Malattie rare e ritardo diagnostico

Studio su 6000 pazienti:

- ✓ **Ritardo diagnostico** (25%)
- ✓ **Diagnosi errata** (40%)
 - → **Terapia chirurgica inappropriata** (16%)
 - → **Terapia medica inappropriata** (33%)
 - → **Risvolti psicologici** (10%)
- ✓ **Scarsa comunicazione sulla diagnosi** (45%)

*Eurordis. European Organization for Rare Diseases
Eurordis Care 2: Survey of diagnostic delay, 8 diseases,
Europe. 2006*

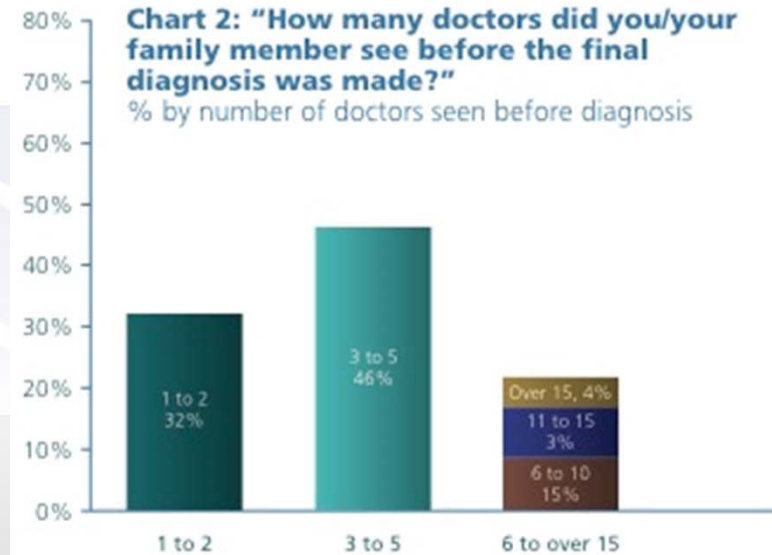


Chart 1: "How long did you/your family member have to wait for a final diagnosis following the onset of disease symptoms?"
 % by length of time waiting for a diagnosis



Base: 481 respondents, UK, 2010
 Source: **Rare Disease UK** survey on patients and family experiences of rare diseases

Chart 2: "How many doctors did you/your family member see before the final diagnosis was made?"
 % by number of doctors seen before diagnosis



Base: 495 respondents, UK, 2010
 Source: **Rare Disease UK** survey on patients and family experiences of rare diseases



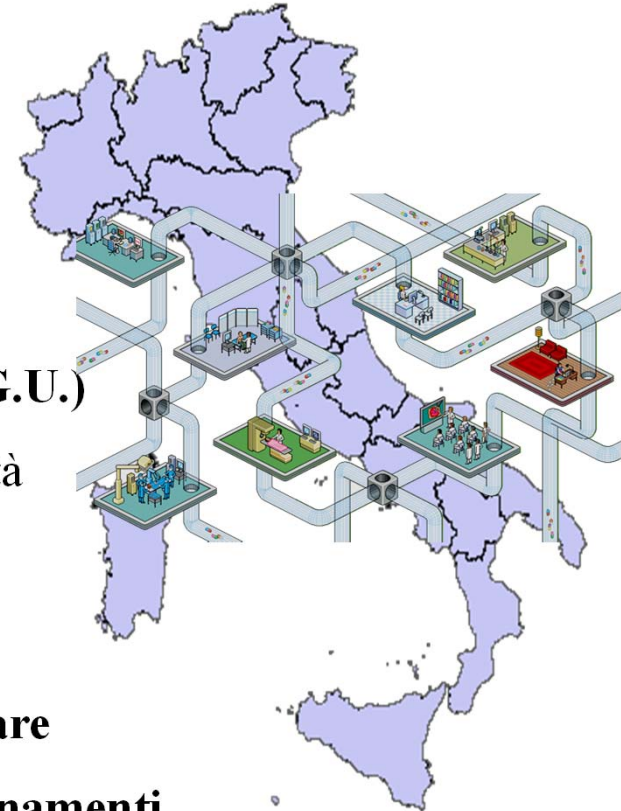
RETE NAZIONALE MALATTIE RARE

- D.M. 279/2001: Rete nazionale delle malattie rare

- Accordi Stato-Regioni: 2002, 2007

- Decreto del 15-04-2008 (G.U. n. 227, 27-09-2008)

- **Presidi** ospedalieri in tutte le Regioni
- **Centri di coordinamento regionali**
- **Centri interregionali per malattie a bassa prevalenza (G.U.)**
- **Tavolo di Coordinamento** per il monitoraggio delle attività
- **Registri regionali**
- **Registro nazionale malattie rare**
- **Esenzione dalla partecipazione al costo delle malattie rare elencate in Allegato 1 D.M. 279/2001 e successivi aggiornamenti**



PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE

2013-2016

3. Obiettivi del piano, le azioni e il monitoraggio	34
3.1 Rete	34
3.2 Sistema nazionale di sorveglianza e monitoraggio: Registro Nazionale Malattie Rare, Registri regionali , interregionali e flusso informativo	35
3.3 Nomenclatura e codifica.....	36
3.4 Percorso diagnostico-terapeutico assistenziale	36
3.5 Associazioni/Empowerment	37
3.6. Ricerca.....	38
3.7. Formazione	39
3.7.1 Professionisti.....	39
3.7.2 Pazienti, <i>caregiver</i> , familiari, volontari	39
3.8 Informazione	40
3.9 Prevenzione	40
3.9.1 Prevenzione primaria	40
3.9.2 Prevenzione secondaria.....	41
3.9.3 Diagnosi prenatale	41
3.10 Farmaci	42
3.11 Sostenibilità economica	42



PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE

2013-2016

3. Obiettivi del piano, le azioni e il monitoraggio	34
3.1 Rete	34
3.2 Sistema nazionale di sorveglianza e monitoraggio: Registro Nazionale Malattie Rare, Registri regionali, interregionali e flusso informativo	35
3.3 Nomenclatura e codifica.....	36
3.4 Percorso diagnostico-terapeutico assistenziale	36
3.5 Associazioni/Empowerment	37
3.6. Ricerca.....	38
3.7. Formazione	39
3.7.1 Professionisti.....	39
3.7.2 Pazienti, caregiver, familiari, volontari	39
3.8 Informazione.....	40
3.9 Prevenzione	40
3.9.1 Prevenzione primaria	40
3.9.2 Prevenzione secondaria.....	41
3.9.3 Diagnosi prenatale	41
3.10 Farmaci	42
3.11 Sostenibilità economica	42



PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE

2013-2016

3. Obiettivi del piano, le azioni e il monitoraggio	34
3.1 Rete	34
3.2 Sistema nazionale di sorveglianza e monitoraggio: Registro Nazionale Malattie Rare, Registri regionali, interregionali e flusso informativo	35
3.3 Nomenclatura e codifica.....	36
3.4 Percorso diagnostico-terapeutico assistenziale	36
3.5 Associazioni/Empowerment	37
3.6. Ricerca.....	38
3.7. Formazione	39
3.7.1 Professionisti.....	39
3.7.2 Pazienti, <i>caregiver</i> , familiari, volontari	39
3.8 Informazione	40
3.9 Prevenzione	40
3.9.1 Prevenzione primaria	40
3.9.2 Prevenzione secondaria.....	41
3.9.3 Diagnosi prenatale	41
3.10 Farmaci	42
3.11 Sostenibilità economica	42



PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE

2013-2016

3. Obiettivi del piano, le azioni e il monitoraggio	34
3.1 Rete	34
3.2 Sistema nazionale di sorveglianza e monitoraggio: Registro Nazionale Malattie Rare, Registri regionali, interregionali e flusso informativo	35
3.3 Nomenclatura e codifica.....	36
3.4 Percorso diagnostico-terapeutico assistenziale	36
3.5 Associazioni/Empowerment	37
3.6. Ricerca.....	38
3.7. Formazione	39
3.7.1 Professionisti.....	39
3.7.2 Pazienti, <i>caregiver</i> , familiari, volontari	39
3.8 Informazione	40
3.9 Prevenzione	40
3.9.1 Prevenzione primaria	40
3.9.2 Prevenzione secondaria.....	41
3.9.3 Diagnosi prenatale	41
3.10 Farmaci	42
3.11 Sostenibilità economica	42



2. Contesto nazionale	10
2.1. Premessa.....	10
2.2. Livelli Essenziali di Assistenza.....	10
2.3. Organizzazione.....	11
2.3.1 Rete Nazionale delle Malattie Rare.....	11
2.3.2 Sistema nazionale di sorveglianza e monitoraggio: il Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR), i Registri regionali ed interregionali e il flusso informativo.....	13
2.3.3 Strumenti di coordinamento: il Tavolo congiunto presso la Segreteria della Conferenza Stato-Regioni e il Tavolo interregionale.....	14
2.3.4. Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR).....	15
2.3.5 Codifica.....	15
2.3.6. Registri di patologia e biobanche.....	16
2.4 Percorso diagnostico e assistenziale.....	17
2.5 Strumenti per l'innovazione terapeutica: farmaci (orfani) e legge n. 648/1996.....	19
2.5.1 Contesto normativo europeo.....	19
2.5.2 Norme per l'erogazione dei farmaci orfani e innovativi nell'ambito del SSN in Italia.....	20
2.5.3 Altri trattamenti per le persone con malattia rara.....	22
2.6 Le Associazioni.....	22



Centro Nazionale Malattie Rare

PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2013-2016



PREMESSA

- 1. Contesto europeo*
- 2. Contesto nazionale*
- 3. Obiettivi del Piano e monitoraggio
(modalità e strumenti)*

