

**L'IMPEGNO DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA'
PER LE MALATTIE RARE**



Roma, 20 Marzo 2009



Missione

“Il Centro svolge attività di **ricerca, sorveglianza, consulenza e documentazione** finalizzate alla **prevenzione, diagnosi, trattamento, valutazione e controllo** nel campo delle malattie rare e farmaci orfani”.

Gazzetta Ufficiale N. 157 del 07.07.2008



Responsabile: **Domenica Taruscio**

Cerca

Le Malattie Rare

Cosa sono le Malattie Rare?

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

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

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

Malattie Rare esentate in Italia

Elenco ordinato delle patologie e ricerca on line.

Rete Nazionale e centri di diagnosi e cura



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

Cerca i centri in Italia

Associazioni di pazienti



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

Cerca le Associazioni in Italia

Telefono Verde Malattie Rare



Chiamando gratuitamente l'**800.89.69.49**, è possibile ricevere informazioni personalizzate su presidi, Associazioni, esenzione. Il numero è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.

FAQ

Le domande più frequenti rivolte al Centro Nazionale Malattie Rare per ricevere informazioni sulle patologie esenti ticket, i presidi accreditati, le associazioni di pazienti, ecc.

CentroNazionaleMalattieRare



In rilievo



APPELLO PER LE MALATTIE RARE
Insieme all'Istituto Superiore di Sanità per fare luce sulle storie invisibili

"Il Volo di Pegaso - Raccontare le malattie rare: parole e immagini"
Il primo concorso artistico letterario sulle malattie rare



Corso FAD - Acido Folico
"La prevenzione di difetti congeniti nel periodo peri-concezionale e peri-natale: fattori di rischio e fattori protettivi per la gravidanza"

Appuntamenti

20 Marzo - 3rd INTERNATIONAL CONGRESS ON RARE PULMONARY DISEASES AND ORPHAN DRUGS

20 Marzo - 1° MEETING ITALIANO INTERNAZIONALE CONGIUNTO SU FOP

23 Marzo - LE MALATTIE RARE: UN PARADIGMA DEL RAPPORTO TRA SCIENZA E SOCIETA'

27 Marzo - RETINA 2009

28 Marzo - INCONTRI DEL SABATO DELL'ASSOCIAZIONE CRESCERE - "Le invalidità e l'avvio al lavoro"

02 Aprile - 18° RIUNIONE ANNUALE SNO LOMBARDIA

Tematiche

- Farmaci Orfani
- Linee Guida
- Medicina Narrativa
- Network Italiano Promozione Acido Folico
- Progetti europei
- Test genetici

Registri

- Registro Nazionale Farmaci Orfani
- Registro Nazionale Malattie Rare
- Registri Malformazioni Congenite

Notiziario CNMR



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

[Ultimo pubblicato](#)

Aree riservate



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

Chi siamo



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

Link

- Istituzioni internazionali
- Istituzioni nazionali

www.iss.it/cnmr

**REGISTRI NAZIONALI
MALATTIE RARE e
FARMACI ORFANI**



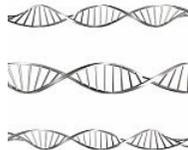
**NETWORK ITALIANO
ACIDO FOLICO**



RICERCA



TEST GENETICI



**PROGETTI
EUROPEI**



**EURO
PLAN**
European Project for Rare Diseases
National Plans Development



Centro Nazionale Malattie Rare Istituto Superiore di Sanità



FARMACI ORFANI



ASSOCIAZIONI PAZIENTI



**INFORMAZIONE
FORMAZIONE**



MEDICINA NARRATIVA



LINEE GUIDA



Centro Nazionale Malattie Rare
www.iss.it

Responsabile: Domenica Taruscio

Le Malattie Rare
Cosa sono le malattie rare? Una malattia è considerata rara quando colpisce un numero di persone inferiore a 5 per milione in Italia e a 1 per milione in Europa. Colleziona più di 5.000 tipi di malattie.

Centri di diagnosi e cura
Centri di diagnosi e cura accreditati dalle Regioni in accordo con il Ministero della Salute raggruppati per Regione. Cerca i centri in Italia.

Associazioni di pazienti
Svolgono un ruolo fondamentale di sostegno e di aiuto anche psicologico per i pazienti e i loro familiari. Cerca le Associazioni in Italia.

Progetti europei
EUROPLAN PROJECT
Chiamando gratuitamente il numero 800.89.69.49, è possibile ricevere informazioni personalizzate su presidi, associazioni, esperienze. Il numero è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.

Farmaci Orfani
Registrazione Nazionale Farmaci Orfani
Registrazione Nazionale Malattie Rare
Registrazione Malformazioni Congenite

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

Area riservata
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, la principale attività del CNMR.

Link
Istituzioni internazionali
Istituzioni nazionali
Newsletter sulle malattie rare
Regioni

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)

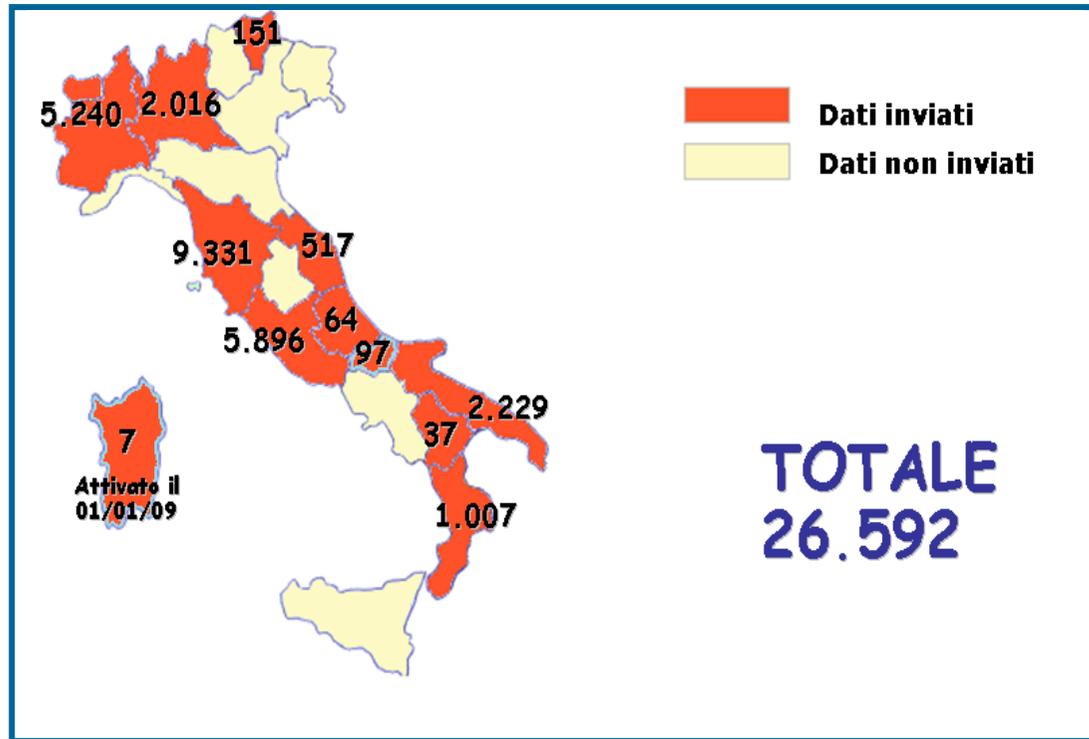
La rete epidemiologica per le malattie rare

Registro Nazionale Malattie Rare (D.M. 279/2001, Art.3)



Risultati:

*Dati aggiornati al
25 febbraio 2009*



Prospettive:

- prevalenza delle malattie rare in Italia, valutazione di problemi (*ritardo diagnostico, migrazione sanitaria, ecc.*)
- strumento per la programmazione nazionale e regionale

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 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

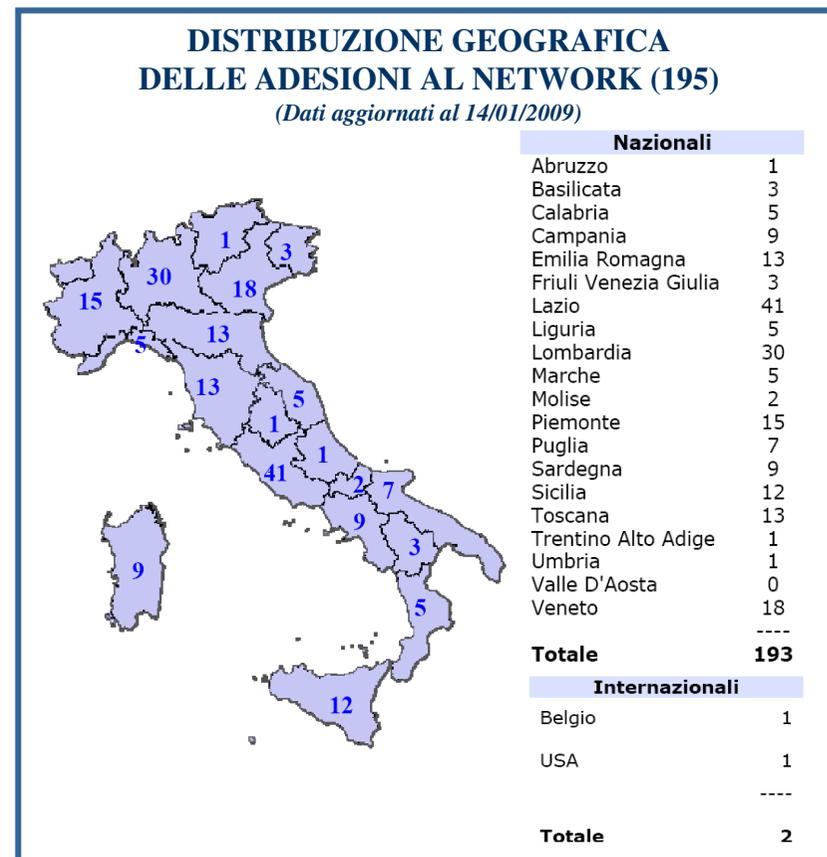
per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti

Risultati:

costituzione e sviluppo un network nazionale (Ministeri, CNR, INRAN, Università, IRCCS, Regioni, ASL, Società scientifiche, Associaz. Pazienti ecc.) per diffondere il corretto uso di ac. Folico per la prevenzione di malformazioni

Prospettive:

ridurre l'incidenza di difetti congeniti



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 in 80 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

Collaborazione con la Rete assistenziale per le malattie rare

La Rete D.M. 279/2001 individua:

- **presidi** in tutte le Regioni
- **centri di coordinamento regionali** in *diverse* Regioni
- **centri di coordinamento inter-regionali** (*Conferenza Stato Regione*)
- **Tavolo di Coordinamento** per il monitoraggio delle attività



Una rete per le scelte cliniche e organizzative

Linee guida per malattie rare

Le linee guida per la gestione clinica di pazienti con malattie rare hanno un ruolo fondamentale per garantire appropriatezza e equità nell'assistenza.

Risultati:

elaborazione delle seguenti linee guida insieme a medici e pazienti:

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

Prospettive:

produzione di nuove LG, diffusione e valutazione dei risultati

La rete delle Associazioni / pazienti / familiari

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



Le Associazioni come risorsa

Le persone con malattia rara vivono, spesso, molteplici disagi legati all'oggettiva difficoltà nell'ottenere una tempestiva diagnosi, una adeguata terapia e informazioni relative agli aspetti normativo-legislativi e assistenziali.

Tutto ciò contribuisce ad accentuare e esasperare il senso di solitudine, già insito nella "rarietà" della malattia.

In questo scenario si inseriscono le Associazioni, che assumono un ruolo fondamentale nel "dar voce" ai bisogni dei pazienti e loro familiari, non più "singoli" ma parte integrante di un insieme.

Le Associazioni hanno il merito di aver evidenziato come solo "apparentemente" ogni patologia rara sembri unica nei suoi "bisogni" e come, invece, tutte siano accomunate da bisogni comuni (es. socio-assistenziali)

Le Associazioni costituiscono un importante punto di riferimento: esse potenziano e sviluppano un sistema di comunicazione e informazione attraverso un costante confronto di esperienze.

Il CNMR e le Associazioni

Il Centro Nazionale Malattie Rare ha realizzato

- **un sito dedicato** consultabile dal sito www.iss.it/asso e raggiungibile anche dal sito www.iss.it/cnmr
- **un data base** specifico contenente le Associazioni di malattia/e rara/e
- **progetti di ricerca**



Responsabile: **Domenica Taruscio**

Cerca

Le Malattie Rare

Cosa sono le Malattie Rare?

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

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

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

Malattie Rare esentate in Italia

Elenco ordinato delle patologie e ricerca on line.

Rete Nazionale e centri di diagnosi e cura



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

Cerca i centri in Italia

Associazioni di pazienti



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

Cerca le Associazioni in Italia

Telefono Verde Malattie Rare



Chiamando gratuitamente l'**800.89.69.49**, è possibile ricevere informazioni personalizzate su presidi, Associazioni, esenzione. Il numero è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.

FAQ

Le domande più frequenti rivolte al Centro Nazionale Malattie Rare per ricevere informazioni sulle patologie esenti ticket, i presidi accreditati, le associazioni di pazienti, ecc.

CentroNazionaleMalattieRare



CNMR

In rilievo

Appello



APPELLO PER LE MALATTIE RARE

Insieme all'Istituto Superiore di Sanità per fare luce sulle storie invisibili

"Il Volo di Pegaso - Raccontare le malattie rare: parole e immagini"
Il primo concorso artistico letterario sulle malattie rare



Corso FAD - Acido Folico

"La prevenzione di difetti congeniti nel periodo peri-concezionale e peri-natale: fattori di rischio e fattori protettivi per la gravidanza"

Appuntamenti

20 Marzo - 3rd INTERNATIONAL CONGRESS ON RARE PULMONARY DISEASES AND ORPHAN DRUGS

20 Marzo - 1° MEETING ITALIANO INTERNAZIONALE CONGIUNTO SU FOP

23 Marzo - LE MALATTIE RARE: UN PARADIGMA DEL RAPPORTO TRA SCIENZA E SOCIETA'

27 Marzo - RETINA 2009

28 Marzo - INCONTRI DEL SABATO DELL'ASSOCIAZIONE CRESCERE - "Le invalidità e l'avvio al lavoro"

02 Aprile - 18° RIUNIONE ANNUALE SINO LOMBARDA

Tematiche

- Farmaci Orfani
- Linee Guida
- Medicina Narrativa
- Network Italiano Promozione Acido Folico
- Progetti europei
- Test genetici

Registri

- Registro Nazionale Farmaci Orfani
- Registro Nazionale Malattie Rare
- Registri Malformazioni Congenite

Notiziario CNMR



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

[Ultimo pubblicato](#)

Aree riservate



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

Chi siamo



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

Link

- Istituzioni internazionali
- Istituzioni nazionali

www.iss.it/cnmr



Responsabile: **Domenica Taruscio**

Cerca

L'associazione come risorsa



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

I nostri progetti con le Associazioni

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

Faq



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

Centro Nazionale Malattie Rare



Cerca l'Associazione



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

Vuoi inserire la tua associazione nel data base?

In rilievo



NUOVE GUIDE SULLA DISABILITA'

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

- Tutela Legislativa in Italia

INCONTRO "IL VOLO DI PEGASO"

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



Consulta Nazionale Malattie Rare



Consulta Nazionale delle Malattie Rare

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

Come orientarsi fra norme e servizi

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

Link

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

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

Il data base delle Associazioni

Offre la possibilità di ***conoscere, consultare e identificare, rapidamente, la rete delle Associazioni presenti sul territorio nazionale***

Attualmente il data base del CNMR comprende 264 Associazioni di pazienti presenti sul territorio nazionale.

Consulta Nazionale Associazioni di Pazienti Malattie Rare



Consulta Nazionale
delle Malattie Rare

Le malattie rare

Per Malattie Rare si intendono tutte quelle patologie che hanno una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone.

Sono patologie potenzialmente letali o cronicamente debilitanti, caratterizzate da bassa prevalenza ed elevato grado di complessità.

In gran parte di origine genetica, comprendono anche rare forme tumorali, malattie autoimmuni, malformazioni congenite, patologie di origine infettiva e tossica.

Queste malattie perciò richiedono un approccio articolato e complesso, basato su interventi specifici e combinati volti a prevenire un'elevata assenza lavorativa o, laddove sia evitabile, la mortalità precoce ed a migliorare la qualità della vita e il potenziale socio-economico delle persone colpite.

Le Malattie Rare, inoltre, sono caratterizzate da grande variabilità nell'età d'esordio dei primi sintomi: circa la metà compaiono alla nascita o durante l'infanzia, l'altra metà insorge in età adulta.

Esse sono in gran parte di origine genetica ma possono anche essere il risultato dell'esposizione ambientale durante la gravidanza o in altre delicate fasi della vita, spesso in presenza di suscettibilità genetica. Alcune sono forme rare o complicazioni rare di patologie comuni.



**Consulta Nazionale
delle Malattie Rare**

**Rari
e preziosi come
Perle**

*Il primo numero verde per ascoltare,
sostenere e indirizzare i pazienti Malati Rari,
attivo all'Istituto Superiore di Sanità*

Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49

*attivo dal lunedì al venerdì
dalle ore 9,00 alle ore 13,00*

info@consultanazionalemalattierare.it
www.consultanazionalemalattierare.it



al servizio dei pazienti

Cos'è la Consulta Nazionale Malattie Rare?

- Organismo di rappresentanza su base nazionale delle Associazioni di Pazienti Malattie Rare
- Si incontra all'ISS, il CNMR assicura la collaborazione tecnico-scientifica
- È composta dai Rappresentanti, eletti dalle Associazioni di Malattie Rare

Attività della Consulta: gruppi di lavoro criticità e proposte

Componenti della Consulta hanno costituito 3 Gruppi di lavoro (3 Luglio 2007):

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

Attivati altri 3 Gruppi di lavoro (8 Settembre 2007) :

- 4) Formazione degli operatori uniformità dell'assistenza sanitaria sul territorio nazionale
- 5) Ricerca scientifica
- 6) Informazioni e comunicazione

Risultati

- illustrati al convegno “*Malattie rare e farmaci orfani*” (ISS, 5-8 novembre, 2007)
- inviati al Ministero come base per *Piano Nazionale MR*

La rete delle storie di vita: la medicina narrativa



CONTRIBUISCI ANCHE TU

Los términos que estabas. Llegamos a un que había preparado en el que previsiblemente en Viena, poco antes el discurso se produjo de las propuestas.

Puoi inviare la tua testimonianza al CNMR tramite:

- posta ordinaria a:
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299
00161 - Roma
- e-mail a:
medicina.narrativa@iss.it

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

Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR

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

Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR

MEDICINA NARRATIVA

CONDIVIDERE ESPERIENZE E STORIE NELLE MALATTIE RARE

www.iss.it/cnmr

Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49

<http://www.iss.it/cnmr>



Responsabile: **Domenica Taruscio**

Le Malattie Rare

Cosa sono le malattie rare?

Una malattia è considerata rara quando colpisce un persona ogni 2mila abitanti.

Ho una malattia rara? Come fare per ricevere l'esenzione?

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

Malattie Rare esentate in Italia

Elenco ordinato delle patologie e ricerca on line.

Centri di diagnosi e cura



Centri di diagnosi e cura accreditati dalle Regioni in accordo con il Ministero della Salute.

[Cerca i centri in Italia](#)

Associazioni di pazienti



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

[Cerca le Associazioni in Italia](#)

Telefono Verde Malattie Rare

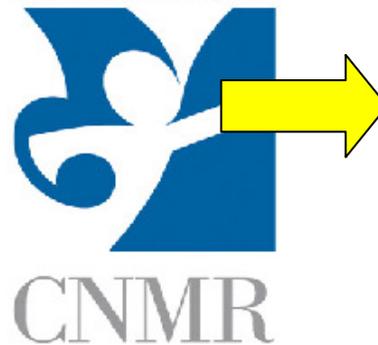


Chiamando gratuitamente l'**800.89.69.49**, è possibile ricevere informazioni personalizzate su presidi, Associazioni, esenzione. Il numero è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.

FAQ

Le domande più frequenti rivolte al Centro Nazionale Malattie Rare per ricevere informazioni sulle patologie esenti ticket, i presidi accreditati, le associazioni di pazienti, ecc.

CentroNazionaleMalattieRare



In rilievo

Appello



APPELLO PER LE MALATTIE RARE

Insieme all'Istituto Superiore di Sanità per fare luce sulle storie invisibili

Corso FAD - Acido Folico

"La prevenzione di difetti congeniti nel periodo peri-concezionale e peri-natale: fattori di rischio e fattori protettivi per la gravidanza"



EUROPLAN PROJECT

Progetto finanziato dalla Commissione Europea, coordinato dal CNMR, coinvolge 30 paesi e EURORDIS

Appuntamenti

10 Marzo - 1° CONVEGNO DELLE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON

14 Marzo - AISAC - STORIE DI DIVERSITA' PER GRANDI E PICCOLI

17 Marzo - 21 CORSO: MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

20 Marzo - 3rd INTERNATIONAL CONGRESS ON RARE PULMONARY DISEASES AND ORPHAN DRUGS

20 Marzo - 1° MEETING ITALIANO INTERNAZIONALE CONGIUNTO SU FOP

27 Marzo - RETINA 2009

Tematiche

- [Farmaci Orfani](#)
- [Linee Guida](#)
- [Medicina Narrativa](#)
- [Network Italiano Promozione Acido Folico](#)
- [Progetti europei](#)
- [Test genetici](#)

Registri

- [Registro Nazionale Farmaci Orfani](#)
- [Registro Nazionale Malattie Rare](#)
- [Registri Malformazioni Congenite](#)

Notiziario CNMR



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

[Ultimo pubblicato](#)

Aree riservate



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

Chi siamo



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

Link

- [Istituzioni internazionali](#)
- [Istituzioni nazionali](#)

www.iss.it/cnmr

La medicina narrativa

Il racconto restituisce a chi vive la malattia un ruolo attivo all'interno della propria storia di vita.

Raccontare di sé, della propria esperienza, è un diritto e un momento che restituisce dignità alla persona.

**“Ascoltare una storia di malattia non è solo un atto terapeutico ma è dare dignità a quella voce e onorarla”
(A. W. Frank)**

La medicina narrativa rappresenta **un patrimonio per la sanità pubblica, in quanto contribuisce a promuovere una cultura di partecipazione e di diritto** e a colmare la distanza tra il vissuto soggettivo e il punto di vista clinico.

La rete delle storie di vita: la medicina narrativa



La narrazione da parte di pazienti, familiari, operatori – racconti, pitture, poesie – è un diritto e un'opportunità preziosa. Presso il CNMR è attivo il laboratorio di medicina narrativa



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



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

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

Prospettive: proposte di formazione e di intervento in sanità pubblica



Diverse “tipologie” / narrazioni

Racconti

Poesie

Disegni

Fotografie

Aree tematiche

RELAZIONI

(es.: medico / paziente / familiari / gruppo dei pari)

MALATTIA

(es.: ricerca di informazioni / diagnosi / accesso ai servizi / ricerca di cure / ospedalizzazione / sperimentazioni cliniche)

QUALITÀ DI VITA

(es.: cammino verso l'età adulta / autonomia vs dipendenza / gestione della cronicità / attività lavorativa e/o scolastica / tempo libero / prospettive future)

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)
dell'Istituto Superiore di Sanità presenta



Concorso
artistico letterario

Il Volo di Pègaso

Raccontare le malattie rare:
parole e immagini



<http://www.iss.it/cnmr>

APPELLO PER LE MALATTIE RARE

Insieme all'Istituto Superiore di Sanità per fare luce sulle storie invisibili

Primi firmatari:

Rita Levi Montalcini, *Premio Nobel per la Medicina*

Enrico Garaci, *Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità*

Alberto Asor Rosa, *Storico della letteratura italiana e critico letterario*

Sergio Zavoli, *Presidente Commissione di Vigilanza Rai*

Franco Cardini, *Docente universitario*

Emma Bonino, *Parlamentare*

FIRMA ANCHE TU ! www.iss.it/cnmr

<http://www.iss.it/cnmr>

INFORMAZIONE COMUNICAZIONE FORMAZIONE





Responsabile: **Domenica Taruscio**

Le Malattie Rare

Cosa sono le malattie rare?

Una malattia è considerata rara quando colpisce una persona ogni 2mila abitanti.

Ho una malattia rara? Come fare per ricevere l'esenzione?

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

Malattie Rare esentate in Italia

Elenco ordinato delle patologie e ricerca on line.

Centri di diagnosi e cura



Centri di diagnosi e cura accreditati dalle Regioni in accordo con il Ministero della Salute.

[Cerca i centri in Italia](#)

Associazioni di pazienti



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

[Cerca le Associazioni in Italia](#)

Telefono Verde Malattie Rare



Chiamando gratuitamente l'**800.89.69.49**, è possibile ricevere informazioni personalizzate su presidi, Associazioni, esenzione. Il numero è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.

FAQ

Le domande più frequenti rivolte al Centro Nazionale Malattie Rare per ricevere informazioni sulle patologie esenti ticket, i presidi accreditati, le associazioni di pazienti, ecc.

CentroNazionaleMalattieRare



CNMR

In rilievo

Appello



APPELLO PER LE MALATTIE RARE

Insieme all'Istituto Superiore di Sanità per fare luce sulle storie invisibili

Corso FAD - Acido Folico

"La prevenzione di difetti congeniti nel periodo peri-concezionale e peri-natale: fattori di rischio e fattori protettivi per la gravidanza"



EUROPLAN PROJECT

Progetto finanziato dalla Commissione Europea, coordinato dal CNMR, coinvolge 30 paesi e EURORDIS

Appuntamenti

10 Marzo - 1° CONVEGNO DELLE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON

14 Marzo - AISAC - STORIE DI DIVERSITA' PER GRANDI E PICCOLI

17 Marzo - 21 CORSO: MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

20 Marzo - 3rd INTERNATIONAL CONGRESS ON RARE PULMONARY DISEASES AND ORPHAN DRUGS

20 Marzo - 1° MEETING ITALIANO INTERNAZIONALE CONGIUNTO SU FOP

27 Marzo - RETINA 2009

Tematiche

- [Farmaci Orfani](#)
- [Linee Guida](#)
- [Medicina Narrativa](#)
- [Network Italiano Promozione Acido Folico](#)
- [Progetti europei](#)
- [Test genetici](#)

Registri

- [Registro Nazionale Farmaci Orfani](#)
- [Registro Nazionale Malattie Rare](#)
- [Registri Malformazioni Congenite](#)

Notiziario CNMR



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

[Ultimo pubblicato](#)

Aree riservate



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

Chi siamo



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

Link

- [Istituzioni internazionali](#)
- [Istituzioni nazionali](#)

www.iss.it/cnmr



Volume 20
Numero 9 - Supplemento 1 - 2007
ISSN 0394-4103

Notiziario

SUPPLEMENTO AL
del'Istituto Superiore di Sanità

Malattie rare e farmaci orfani

a cura del Centro Nazionale Malattie Rare

Numero 1



Un progetto al via
Cosa sono le malattie rare e i farmaci orfani
Attività del Centro Nazionale Malattie Rare
Progetto E-Rare
Presidi regionali e disciplina di settore
Consulta Nazionale delle malattie rare
Medicina narrativa

Posto Editore S.p.A. - Spedire in abbonamento postale 70% DCI tab. - Roma

www.iss.it/cnrmr



Volume 21
Numero 9 - Supplemento 1 - 2008
ISSN 0394-4103

Notiziario

SUPPLEMENTO AL
del'Istituto Superiore di Sanità

Malattie rare e farmaci orfani

a cura del Centro Nazionale Malattie Rare

Numero 5



Editoriale
Focus: la medicina traslazionale
Il coordinamento nazionale dei registri delle MC
GENESKIN: un network europeo per le genodermatosi
L'esperienza della Regione Lazio
Due storie dal database del CNMR

Posto Editore S.p.A. - Spedire in abbonamento postale - 70% - DCI Roma

Inserito *La voce delle Associazioni*

www.iss.it/cnrmr

Centro Nazionale Malattie Rare



CNMR

MALATTIE RARE FARMACI ORFANI



1 LE MALATTIE RARE...

Sono un ampio gruppo di patologie definite dalla bassa prevalenza nella popolazione. A livello europeo, si definisce rara una malattia che colpisce non più di 5 persone su 10.000 abitanti. Nel loro insieme queste patologie sono molto numerose: si stima che ne esistano più di 6.000.



3 IL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

Ricerca scientifica finalizzata alla prevenzione, sorveglianza, diagnosi e trattamento delle malattie rare è la principale attività del CNMR dell'Istituto Superiore di Sanità.

2 ...I FARMACI ORFANI

Sono prodotti potenzialmente utili per trattare una malattia rara ma che non hanno un mercato sufficiente a ripagare le spese del loro sviluppo. Vengono definiti orfani proprio perché è scarso l'interesse delle industrie farmaceutiche ad investire su farmaci destinati a pochi pazienti.



<http://www.iss.it/cnmr>

Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR

Corsi, workshop, convegni

- **Corsi**

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

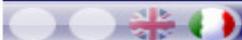
- **Workshop**

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



Responsabile: **Domenica Taruscio**

Cerca

Le Malattie Rare

Cosa sono le Malattie Rare?

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

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

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

Malattie Rare esentate in Italia

Elenco ordinato delle patologie e ricerca on line.

Rete Nazionale e centri di diagnosi e cura



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

Cerca i centri in Italia

Associazioni di pazienti



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

Cerca le Associazioni in Italia

Telefono Verde Malattie Rare



Chiamando gratuitamente l'**800.89.69.49**, è possibile ricevere informazioni personalizzate su presidi, Associazioni, esenzione. Il numero è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.

FAQ

Le domande più frequenti rivolte al Centro Nazionale Malattie Rare per ricevere informazioni sulle patologie esenti ticket, i presidi accreditati, le associazioni di pazienti, ecc.

CentroNazionaleMalattieRare



CNMR

In rilievo



APPELLO PER LE MALATTIE RARE
Insieme all'Istituto Superiore di Sanità per fare luce sulle storie invisibili

"Il Volo di Pegaso - Raccontare le malattie rare: parole e immagini"
Il primo concorso artistico letterario sulle malattie rare



Corso FAD - Acido Folico
"La prevenzione di difetti congeniti nel periodo periconcezionale e peri-natale: fattori di rischio e fattori protettivi per la gravidanza"

Appuntamenti

20 Marzo - 3rd INTERNATIONAL CONGRESS ON RARE PULMONARY DISEASES AND ORPHAN DRUGS

20 Marzo - 1° MEETING ITALIANO INTERNAZIONALE CONGIUNTO SU FOP

23 Marzo - LE MALATTIE RARE: UN PARADIGMA DEL RAPPORTO TRA SCIENZA E SOCIETA'

27 Marzo - RETINA 2009

28 Marzo - INCONTRI DEL SABATO DELL'ASSOCIAZIONE CRESCERE - "Le invalidità e l'avvio al lavoro"

02 Aprile - 18° RIUNIONE ANNUALE SNO LOMBARDIA

Tematiche

- Farmaci Orfani
- Linee Guida
- Medicina Narrativa
- Network Italiano Promozione Acido Folico
- Progetti europei
- Test genetici

Registri

- Registro Nazionale Farmaci Orfani
- Registro Nazionale Malattie Rare
- Registri Malformazioni Congenite

Notiziario CNMR



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

[Ultimo pubblicato](#)

Aree riservate



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

Chi siamo



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

Link

- Istituzioni internazionali
- Istituzioni nazionali

www.iss.it/cnmr

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.

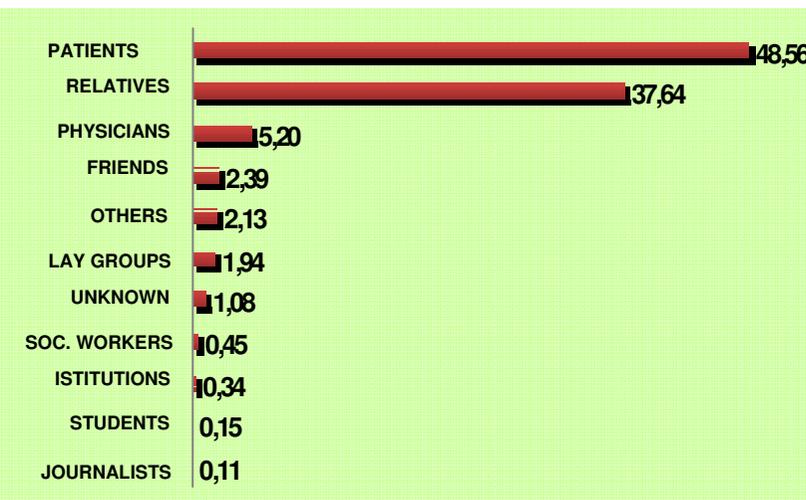
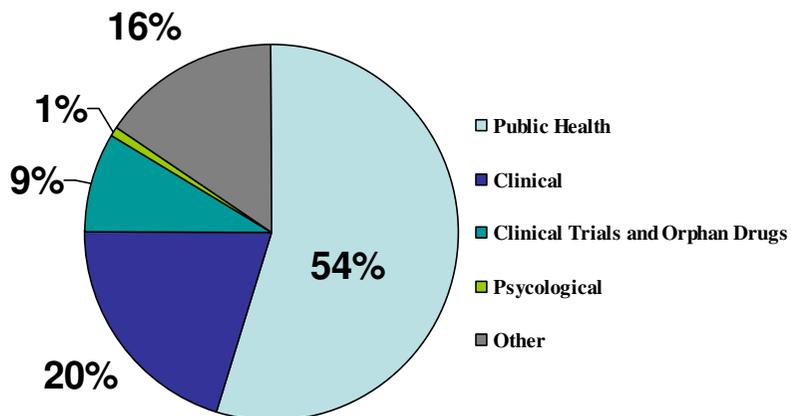
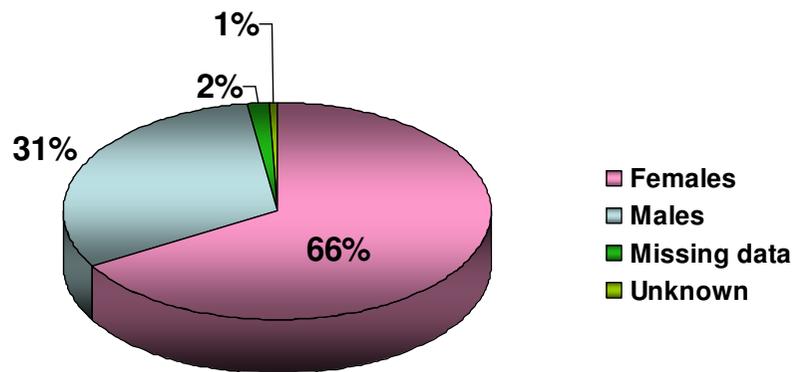
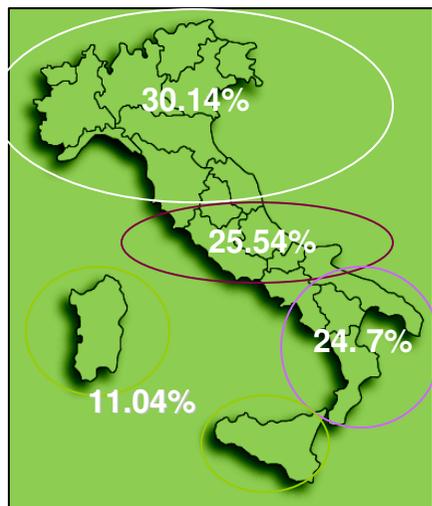
Le Malattie rare
Sono tante, molto diverse tra loro, spesso croniche ed invalidanti. Ad oggi se ne contano tra le 5000 e le 8000. Colpiscono non più di 5 persone ogni 10000 abitanti interessando milioni di pazienti in tutta Europa. Una realtà molteplice, resa ancora più complessa dalla difficoltà diagnostica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

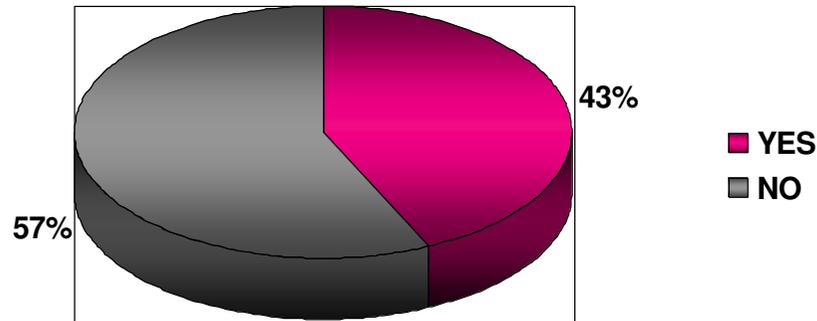
800.89.69.49 un numero raro, un numero prezioso.



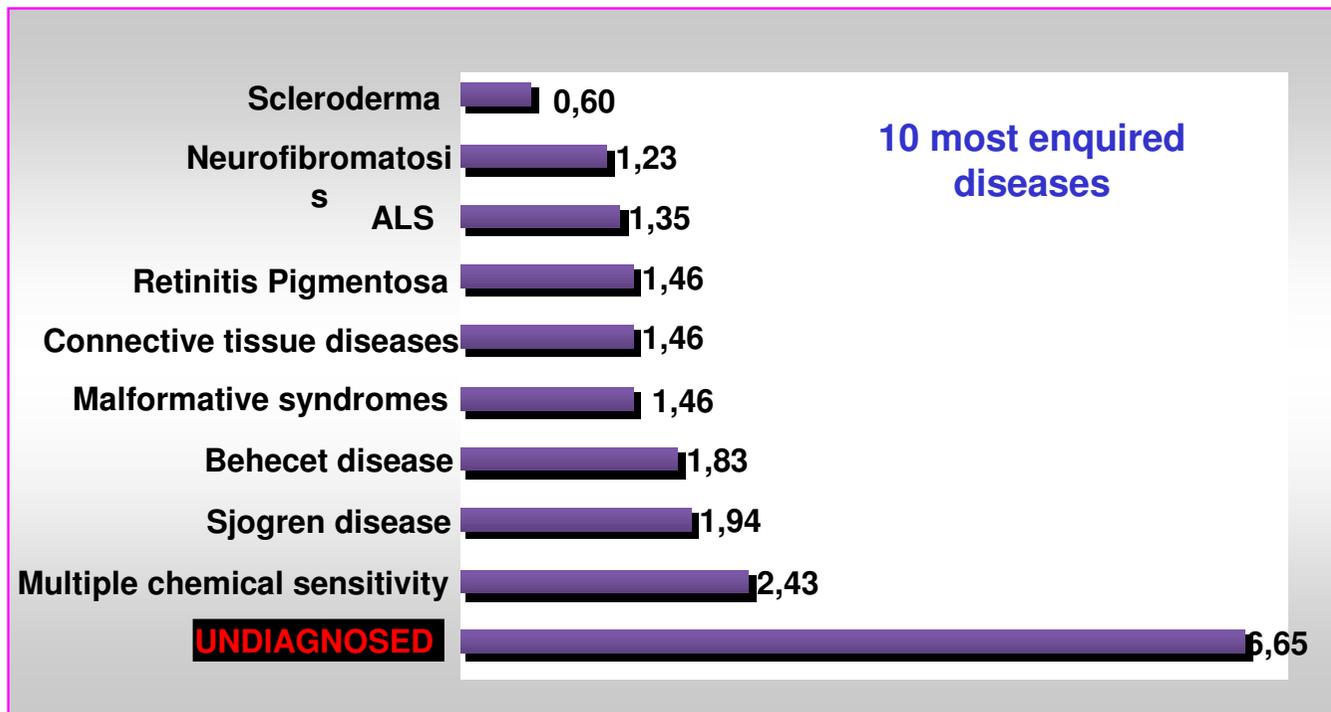
TELEFONO VERDE MALATTIE RARE



A telephone helpline for rare diseases the Italian experience



Enquiries re
diseases included
in the



COLLABORAZIONI FRA CNMR E SPECIFICHE ASSOCIAZIONI

Alcuni esempi:

- 1) Acido folico e prevenzione della spina bifida e altre malformazioni congenite: Associazioni Spina Bifida

- 2) Corso di parent training con la Federazione fra le Associazioni per l'aiuto ai soggetti con Sindrome di Prader-Willi:  2 Guide: Tutela legislativa
Servizi sociali

- 3) Linee guida:
 - Aniridia: in collaborazione con Associazione Italiana Aniridia)
 - Emiplegia alternante: Associazione Italiana Emiplegia Alternante
 - Epidermolisi bollose ereditarie: Associazione Epidermolisi Bollasa
 - Esostosi multiple congenite: Associazione Esostosi Multiple

Acido folico e prevenzione della spina bifida e altre malformazioni congenite: grazie alla importante e costante collaborazione con il Coordinamento delle Associazioni Spina Bifida

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 (ISS, Ministeri, CNR, INRAN, Università, IRCCS, Regioni, ASL, Società scientifiche, **Associazioni Pazienti e familiari**, ecc.) per diffondere il corretto uso di ac. Folico per la prevenzione di malformazioni

Prospettive:

ridurre l'incidenza di difetti congeniti

DISTRIBUZIONE GEOGRAFICA DELLE ADESIONI AL NETWORK (195)

(Dati aggiornati al 14/01/2009)



COLLABORAZIONI FRA CNMR E SPECIFICHE ASSOCIAZIONI

Alcuni esempi:

- 1) Acido folico e prevenzione della spina bifida e altre malformazioni congenite: Associazioni Spina Bifida

- 2) Corso di parent training con la Federazione fra le Associazioni per l'aiuto ai soggetti con Sindrome di Prader-Willi:  2 Guide: Tutela legislativa
Servizi sociali

- 3) Linee guida:
 - Aniridia: in collaborazione con Associazione Italiana Aniridia)
 - Emiplegia alternante: Associazione Italiana Emiplegia Alternante
 - Epidermolisi bollose ereditarie: Associazione Epidermolisi Bollasa
 - Esostosi multiple congenite: Associazione Esostosi Multiple

Corso di Parent Training

In collaborazione con la "**Federazione fra le Associazioni per l'aiuto ai soggetti con sindrome di Prader Willi**", il CNMR ha organizzato un corso di formazione rivolto ai genitori e caregivers di bambini con Sindrome di Prader Willi.

Parent training: “attività di formazione dei genitori” rivolta ad una coppia o ad un gruppo di genitori che hanno in comune l'esperienza di un figlio con una particolare caratteristica o difficoltà

Generalmente il parent training di gruppo **si rivolge a tutti i caregiver del bambino**, sia familiari (genitori, zii, nonni, ecc.) sia extrafamiliari (come insegnanti ed altri operatori) coinvolti nella gestione quotidiana della relazione con il bambino

È **caratterizzato** dallo scambio reciproco fra partecipanti che condividono esperienze personali e possono identificare soluzioni operative alle difficoltà quotidiane, da un punto di vista “non professionale”



Tutela Legislativa in Italia
Assistenza e Tutela
Persone con Disabilità



In collaborazione con:
**Federazione fra le Associazioni per l'aiuto ai
soggetti con Sindrome di Prader-Willi**

Tutela Legislativa in Italia sulla Disabilità

ASSISTENZA

- Legge 5 febbraio 1992, n. 104
- Legge 8 novembre 2000, n. 328
- Legge 23 dicembre 2000, n. 388
- Decreto Legislativo 26 marzo 2001, n. 151

TUTELA

- Legge 9 gennaio 2004, n. 6
- Legge 1° marzo 2006, n. 67
- Siti di approfondimento

SCUOLA

- Legge 4 agosto 1977, n. 517
- Sentenza della Corte Costituzionale 215/87
- Legge 5/2/92, n.104
- Siti di approfondimento

LAVORO

- Legge 12 marzo 1999, n. 68
- Sentenza della Corte di Cassazione n.1268 del 21 gennaio 2005
- Bibliografia
- Siti di approfondimento

RESIDENZIALITÀ

- Legge 5 febbraio 1992, n. 104
- Decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502
- Legge 21 maggio 1998, n.162
- Legge 8 novembre 2000, n. 328
- Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 14 febbraio 2001
- Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 29 novembre 2001
- Bibliografia



Servizi Sociali

Persone con Disabilità



In collaborazione con:
**Federazione fra le Associazioni per l'aiuto ai
soggetti con Sindrome di Prader-Willi**

Servizi Sociali per persone con disabilità

SERVIZI PER LA DOMICILIARIETÀ

Centri diurni

Interventi erogati a domicilio e di supporto alla famiglia

- Servizio di Assistenza Domiciliare (SAD)
- Assistenza Domiciliare Integrata (ADI)
- Aiuto Personale

Interventi di Sostegno Economico

- L'Assegno di Cura
- Interventi di Vita Indipendente
- Volontariato Intra Familiare

Interventi di Sollievo

SERVIZI RESIDENZIALI

Residenze Sanitarie Assistenziali

- Comunità Alloggio
- Servizi di Autonomia
- Gruppi Appartamento



SERVIZI DI INTEGRAZIONE SCOLASTICA E SOCIALE (SISS)

SERVIZIO DI INTEGRAZIONE LAVORATIVA (SIL)

CENTRI PER L'IMPIEGO

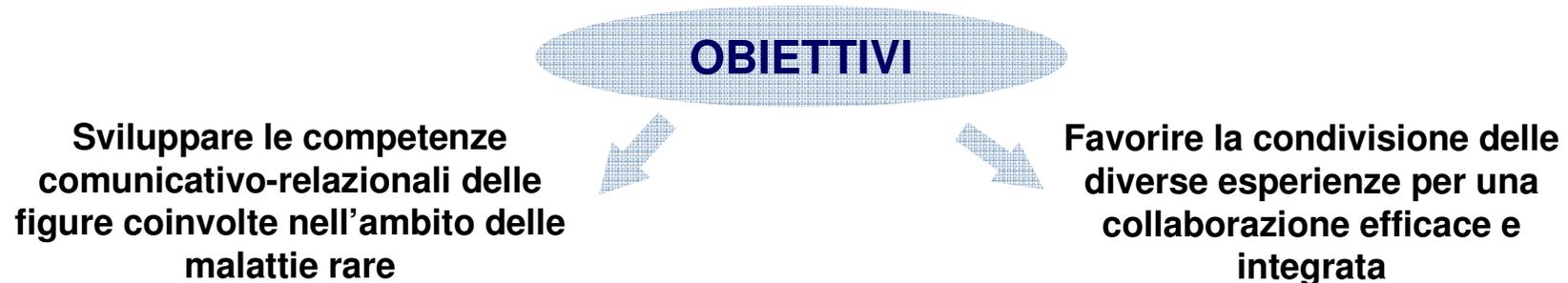
- Quando e dove effettuare le visite mediche
- Come funziona il Centro per L'impiego
- Il Collocamento Mirato
- Le modalità di assunzione
- Agevolazioni per le aziende che assumono soggetti con **handicap intellettivi**

LE FORME DI TUTELA

- L'Amministrazione di Sostegno
- L'Interdizione
- L'Inabilitazione

Comunicazione Efficace e Counselling: Migliorare l'ascolto nelle Malattie Rare

Esperienza pilota, nazionale, multicentrica di collaborazione con Associazioni di pazienti e operatori sanitari coinvolti nell'ambito delle malattie rare



Fasi del Progetto

- Fase 1:** Rilevazione dei bisogni emergenti e delle aree critiche nella gestione delle problematiche legate alle MR attraverso **l'attivazione di focus group** e la somministrazione di questionari
- Fase 2:** Progettazione e realizzazione del percorso formativo rivolto ad operatori sanitari e membri delle associazioni di pazienti
- Fase 3:** Monitoraggio e valutazione delle competenze acquisite nel percorso formativo
- Fase 4:** Presentazione dei risultati e implementazione del progetto

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)



CNMR: collaborazione con Office for Rare Diseases NIH (USA)

Presentazione del Prof. S. Groft

Risultati

2 Call per progetti di ricerca scientifica:

- a) 2005-7: finanziati 54 progetti
- b) 2007-2009: finanziati 82 progetti



Prospettive:

incrementare re la collaborazione internazionale con
NIH - USA (azioni di ricerca scientifica e sanità pubblica)



Responsabile: **Domenica Taruscio**

Le Malattie Rare

Cosa sono le malattie rare?

Una malattia è considerata rara quando colpisce una persona ogni 2mila abitanti.

Ho una malattia rara? Come fare per ricevere l'esenzione?

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

Malattie Rare esentate in Italia

Elenco ordinato delle patologie e ricerca on line.

Centri di diagnosi e cura



Centri di diagnosi e cura accreditati dalle Regioni in accordo con il Ministero della Salute.

[Cerca i centri in Italia](#)

Associazioni di pazienti



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

[Cerca le Associazioni in Italia](#)

Telefono Verde Malattie Rare



Chiamando gratuitamente l'**800.89.69.49**, è possibile ricevere informazioni personalizzate su presidi, Associazioni, esenzione. Il numero è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.

FAQ

Le domande più frequenti rivolte al Centro Nazionale Malattie Rare per ricevere informazioni sulle patologie esenti ticket, i presidi accreditati, le associazioni di pazienti, ecc.

CentroNazionaleMalattieRare



CNMR

In rilievo

Appello



APPELLO PER LE MALATTIE RARE

Insieme all'Istituto Superiore di Sanità per fare luce sulle storie invisibili

Corso FAD - Acido Folico

"La prevenzione di difetti congeniti nel periodo peri-concezionale e peri-natale: fattori di rischio e fattori protettivi per la gravidanza"



EUROPLAN PROJECT

Progetto finanziato dalla Commissione Europea, coordinato dal CNMR, coinvolge 30 paesi e EURORDIS

Appuntamenti

10 Marzo - 1° CONVEGNO DELLE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON

14 Marzo - AISAC - STORIE DI DIVERSITA' PER GRANDI E PICCOLI

17 Marzo - 21 CORSO: MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

20 Marzo - 3rd INTERNATIONAL CONGRESS ON RARE PULMONARY DISEASES AND ORPHAN DRUGS

20 Marzo - 1° MEETING ITALIANO INTERNAZIONALE CONGIUNTO SU FOP

27 Marzo - RETINA 2009

Tematiche

- [Farmaci Orfani](#)
- [Linee Guida](#)
- [Medicina Narrativa](#)
- [Network Italiano Promozione Acido Folico](#)
- [Progetti europei](#)
- [Test genetici](#)

Registri

- [Registro Nazionale Farmaci Orfani](#)
- [Registro Nazionale Malattie Rare](#)
- [Registri Malformazioni Congenite](#)

Notiziario CNMR



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

[Ultimo pubblicato](#)

Aree riservate



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

Chi siamo



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

Link

- [Istituzioni internazionali](#)
- [Istituzioni nazionali](#)

www.iss.it/cnmr