

# **“Progetti in corso”**

16 aprile 2010

**UNIAMO FIMR onlus**

Hotel “Il Chiostro”  
Verbania



Renza Barbon Galluppi

# **L'OBIETTIVO DEI MALATI**

**Vivere di più, vivere meglio, non essere discriminati nelle diverse attività della vita.**

**Essere liberi dal dolore e dagli altri sintomi più disabilitanti, salvaguardare la dignità della vita e della morte**

1ª Giornata Europea  
delle Malattie Rare

Un giorno raro  
per persone molto speciali

[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

29  
Febbraio  
2008



Il paziente  
al centro  
del  
sistema

L'assisten  
za al  
paziente  
una  
questione  
pubblica!



Rare Disease Day

# GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

28 Febbraio 2009

L'assistenza al paziente:  
una questione pubblica!  
[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

Logos of various organizations and governments are displayed at the bottom of the poster.





Rare Disease Day

# Giornata delle Malattie Rare



**28**  
febbraio  
2010

**Pazienti e Ricercatori,  
insieme per la vita!**

[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)



A grid of logos representing various organizations and institutions involved in the event, including the European Union, the Italian Government, and numerous research and patient advocacy groups.



# PROBLEMI

Moltitudine di luoghi di cura, professionisti e servizi

Completa frammentazione delle azioni e degli interventi

Nessun legame strutturato e stabile tra i vari servizi e professionisti

L'onere dell'informazione tra loro è demandata alle famiglie

Babele di linguaggi, punti di vista e obiettivi, frequenti contrasti tra professionisti

Nessuna assunzione completa di responsabilità della conduzione del caso nel suo complesso, solitudine e senso di abbandono

Ricerca disperata di "un luogo migliore" per farsi assistere

# PRESA IN CARICO

Disegnata su ogni persona con malattia, dinamica nel tempo, comprende tutti gli interventi, trattamenti, azioni e terapie che supportano e accompagnano la persona nella sua storia di malattia, che corrisponde spesso alla sua stessa vita

**COMPRENDE ANCHE LA TERAPIA FARMACOLOGICA,  
MA NON SI PUO' IDENTIFICARE SOLO CON ESSA**

**PERCHE'**

Diagnosi clinica, genetica, assessment funzionale, trattamenti chirurgici, dietoterapie, riabilitazione, supplementazione funzioni, protesi, ausili, cura palliative, invalidità, immissione scolastica, lavoro, tempo libero, trasporti, sport, fertilità,

# **RACCOMANDAZIONE DEL CONSIGLIO EUROPEO**

**dell'8 giugno 2009  
su un'azione nel settore delle  
malattie rare  
(2009/C 151/02)**



# **RACCOMANDAZIONE DEL CONSIGLIO EUROPEO**

**dell'8 giugno 2009  
su un'azione nel settore delle  
malattie rare  
(2009/C 151/02)**

## COSA VIENE RACCOMANDATO

- I. PIANI E STRATEGIE NEL SETTORE DELLE MALATTIE RARE**
- II. DEFINIZIONE, CODIFICAZIONE E INVENTARIAZIONE ADEGUATI DELLE MALATTIE RARE**
- III. RICERCA SULLE MALATTIE RARE**
- IV. CENTRI DI COMPETENZE E RETI EUROPEE DI RIFERIMENTO PER LE MALATTIE RARE**
- V. RIUNIRE A LIVELLO EUROPEO LE COMPETENZE SULLE MALATTIE RARE**
- VI. RESPONSABILIZZAZIONE DELLE ORGANIZZAZIONI DEI PAZIENTI**
- VII. SOSTENIBILITÀ**



## COSA VIENE RACCOMANDATO

- I. PIANI E STRATEGIE NEL SETTORE DELLE MALATTIE RARE**
- II. DEFINIZIONE, CODIFICAZIONE E INVENTARIAZIONE ADEGUATI DELLE MALATTIE RARE**
- III. RICERCA SULLE MALATTIE RARE**
- IV. CENTRI DI COMPETENZE E RETI EUROPEE DI RIFERIMENTO PER LE MALATTIE RARE**
- V. RIUNIRE A LIVELLO EUROPEO LE COMPETENZE SULLE MALATTIE RARE**
- VI. RESPONSABILIZZAZIONE DELLE ORGANIZZAZIONI DEI PAZIENTI**
- VII. SOSTENIBILITÀ**

**Il 30 novembre 2010** l'Europa ha deciso di istituire un  
di Comitato di esperti

**prima** riunione il 6 maggio 2010 a Bruxelles

**Formato** da esperti di 27 Stati Membri rappresentativi di:

- Organizzazioni di pazienti
- Industrie
- Ricercatori
- Ecc.

**per un totale di 51 soggetti + 51 supplenti = 102  
persone.**

Per una pianificazione della dimensione europea delle  
Malattie Rare per gli anni prossimi, al fine di raggiungere  
l'obiettivo **di una DIRETTIVA sulle Malattie Rare**

## Implementare il lavoro di rete europea

**Orphanet** poi dovrebbe divenire una rete mondiale e non solo europea, quale base dei dati complessi di tutte le malattie (laboratori, cliniche, ospedali; informazioni utili per dare soluzione).

### **Screening**

Entro 18 mesi un gruppo di esperti europei elaborerà una lista di quelle malattie rare che se scrinare entro le due settimane dalla nascita, abbiano una cura o che possa essere avviata una prevenzione

## **Codifica**

dal 7 al 9 luglio 2010 la commissione DG SANCO e l'OMS lavoreranno su "International workshop" x la classificazione/codifica delle malattie rare.

Una nuova codifica utile sia per fine statistico che per la cura  
Secondo la definizione dell'OMS ci sono 6.000 patologie rare, ma al momento solo 240 hanno una codifica ICD

## **Farmaci orfani**

Non ci sono nuovi farmaci. Importante è il CAV Clinical Added Value of Orphan drugs

EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development



Progetto triennale europeo cofinanziato dalla Commissione Europea, parte del “Programma di azioni Comunitarie nel campo della salute pubblica (03 - 08)”

- vi partecipa EURORDIS con le sue alleanze nazionali. Per l'Italia UNIAMO

- 30 Paesi coinvolti

- Centro Nazionale Malattie Rare (ISS) è leader europeo del progetto

Scopo principale del progetto è **sviluppare raccomandazioni su come definire un piano strategico nazionale sulle malattie rare**, condividere le best practise in uso in europa, **diffondere la conoscenza delle raccomandazioni promosse dall'UE** e definire delle aree e delle azioni prioritarie d'intervento.

Per discutere su questi temi tutti gli attori impegnati sulle malattie rare saranno messi a confronto Durante le 17 Conferenze nazionali EUROPLAN

**UNIAMO organizzerà nell'autunno 2010 la Conferenza nazionale italiana**



# Obiettivo della FASE N. 8

Organizzazione di CONFERENZE NAZIONALI per presentare e discutere la trasferibilità a livello locale delle Raccomandazioni Europee del consiglio europeo e le Raccomandazioni di EUROPLAN



**Definizione di linee guida condivise tra tutti gli Stati Europei**

Esiste un processo di azione sociale attraverso il quale le persone, le organizzazioni e le comunità acquisiscono competenza sulle proprie vite, al fine di cambiare il proprio ambiente sociale e politico per migliorare l'equità e la qualità di vita?

**Si!**

**Questo processo**

**è l'EMPOWERMENT**

## 3 livelli di Empowerment

### **E. psicologico:**

- convinzione soggettiva di poter influire sulle decisioni che incidono sulla propria vita
- capacità di comprendere il proprio ambiente socio-politico
- partecipazione ad attività collettive mirate ad influenzare l'ambiente socio politico

### **E. organizzativo:**

- include i processi e le strutture organizzative che aumentano la partecipazione dei membri e migliorano l'efficacia dell'organizzazione nel raggiungere i propri scopi

### **E. di comunità**

# UNIAMO FIMR onlus

- **nasce nel 1999** per volontà di un gruppo ristretto di associazioni
- **Collabora** fin da subito con EURORDIS attraverso i suoi progetti, divenendone “Alleanza” riconosciuta
- **Sigla** un patto d’intesa con FARMINDUTRIA
- **Nel 2002** organizza la prima giornata internazionale sulle Malattie Rare
- **Nel 2005** modifica il suo statuto da associazione di volontariato in APS

- **Dal 2005** ad oggi partecipa ai bandi della legge delle APS del Ministero del Welfare con progetti ed iniziative finalizzati alla socializzazione, alla formazione, alla creazione di strumenti utili per medici e operatori sanitari ([www.malafirari.it](http://www.malafirari.it)), alla promozione di una cultura per le malattie rare e all'empowerment
- **Nel 2005** entra nel consiglio direttivo di EURORDIS

- **Dal 2006** ha una segreteria operativa; negli anni da 1 unità passa a 6 unità, con impegno anche con l'Estero
- **Partecipa** a progetti europei Rapsody e Polka di Eurordis, Eurogentest, Euorphan ed Europlan
- **Viene udita** più volte in Senato
- **Entra** a far parte del CNAMC di Cittadinanzattiva
- **Dal 2008** coordina per l'Italia la giornata delle malattie rare promossa da EURORDIS

- **Coordina la 1° e la 2°** edizione della guida delle Associazioni di Malattie Rare promossa da Eurordis
- **Stende** emendamenti , partecipa alla consultazione pubblica europea sulle malattie rare, redige proposte ed opinioni sul libro verde del Ministro Sacconi
- **Nel 2009** rivendica con atto di sindacato pubblico il mancato aggiornamento dell'elenco delle patologie rare del DM 279/2001

- **Nel 2009** sigla un patto d'intesa con SIP-SIMG-FIMMG-FIP-SIMGePeD-SIGU e FARMINDUSTRIA per un progetto triennale di formazione sulle malattie rare rivolto ai medici di medicina generale e ai pediatri di libera
- **Nel 2009** sigla un patto d'intesa con la Fondazione Telethon per la realizzazione del progetto “IL codice di atlantide: promozione di una cultura della ricerca sulle malattie rare” che vede la realizzazione di una ricerca sui “bisogni di ricerca” dei malati rari
- **Collabora** con l'Istituto IAS – Istituto per gli Affari Sociali – per la realizzazione di una Ricerca sull'impatto sociale ed economico delle persone affette da patologie rare

- **Entra** nei processi partecipativi regionali: regione Lombardia, regione Puglia e regione Lazio.
- **Collabora** nella stesura della proposta di EURORDIS “Clinical Added Value of OrphanDrugs (CAVOD)” per l’implementazione pratica di Principi strategici per migliorare l’accesso ai Farmaci Orfani nella UE
- **Sostiene** la creazione di forme associative di persone affette da una stessa patologia rara

## Ottobre 2008

L'assemblea riunita, delibera sulla "nascita" di delegazioni regionali rappresentanti di UNIAMO FIMR onlus

Delegazioni formate da rappresentanti di associazioni nazionali e/o presidenti di associazioni nazionali, regionali

Per promuovere un'attività di sensibilizzazione, di formazione e di informazione a livello regionale.

Quali "sentinelle" dei bisogni dei pazienti sul territorio

Viene presentato al Ministero del Welfare un progetto di empowerment a seguito di quello appena terminato

## **Settembre 2009**

Organizzati gruppi di lavoro per la definizione di quali percorsi formativi avviare

## **Novembre 2009**

L'assemblea delibera sulle linee guida sui compiti delle delegazioni regionali

Presentata al Ministero del Welfare la rimodulazione dell'iniziativa "Momo: l'empowerment che fa la differenza" .

## **Gennaio 2010**

Risultano avviate 7 delegazioni regionali di UNIAMO FIMR onlus: Lazio, Lombardia, Veneto, Sicilia, Calabria, Sardegna, Trentino Alto Adige. Di prossimo avvio la delegazione Liguria.

# 2010

- **Iniziativa MOMO** per un 'azione collettiva finalizzata a migliorare la qualità della vita e alle connessioni tra le organizzazioni e le agenzie presenti nella comunità, con il ruolo di “comunità competente” in cui i “malati rari” abbiano le competenze, la motivazione e le risorse per intraprendere attività volte al miglioramento della vita”.



# 2010



Iniziativa finanziata dal Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali L. 383/2000 lettera d) - Annualità 2008.

## **Tre gli appuntamenti previsti:**

- 18/19 giugno –Bologna
- 9/10 luglio – Bari
- 3/4 settembre - Messina

# 2010

- **Conoscere** quali sono i bisogni di ricerca dei pazienti affetti da patologia rara è fondamentale per orientare la ricerca, conoscere ed approfondire la terminologia dei bandi di ricerca e quale metodologia usare



il Codice  
di Atlantide

# 2010



- Progetto “IL CODICE DI ATLANTIDE: promozione di una cultura della Ricerca sulle Malattie Rare” finanziato dal Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali, L. 383/2000, lettera f) - Annualità 2008 - partner: fondazione Telethon
- **due seminari previsti:**
  - 17/18 settembre 2010 – Napoli
  - 8/9 ottobre 2010 - Milano

# 2010



- Progetto di formazione triennale finalizzato alla formazione sulle malattie rare dei medici di medicina generale e dei pediatri di libera scelta in collaborazione con i 7PARTNER
  - Trento 13 marzo 2010
  - Milano 20 marzo 2010
  - Genova 18 settembre 2010?
  - Roma – mese di ottobre/novembre 2010
  - Napoli – mese di ottobre/novembre 2010
  - Sicilia – gennaio 2011

2010



## OBIETTIVO

Sviluppo di raccomandazioni su come definire  
un piano strategico a livello nazionale  
per le malattie rare

---

- **Il Comitato Organizzatore per la conferenza italiana del progetto Europlan si è costituito il 13 aprile 2010, a Roma c/o il Ministero della Salute - EUR**

2010



## Composizione del Comitato Organizzatore:

- Ministero della Salute
- Istituto di tecnologie Biomediche CNR
- Task Force
- Conferenza dei Presidenti e delle Regioni Autonome
- Agenas
- Federsanità-Anci
- FISM
- Telethon

2010



## **Composizione del Comitato Organizzatore:**

- Orphante Italia
- Farmindustria
- FIMP
- FIMMG
- Policlinico di Milano
- 
- Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali
- Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca
- Ministero delle Pari Opportunità
- AIFA

# Conferenza nazionale

Le conferenze seguono una struttura e contenuto comune per garantire il confronto dei risultati

## **2 sessioni plenarie:**

- Apertura: presentazione del progetto Europlan – Contenuto e finalità generali della Raccomandazione del Consiglio Europeo e delle Raccomandazioni di EUROPLAN – Indicatori
- Finale: condivisione dei reports dei gruppi

## **7 gruppi di lavoro**

- Su temi specifici- trasferibilità
- Consegna di proposte concrete e buone prassi

<b>TEMI PRINCIPALI</b>	<b>SOTTO TEMI obbligatori da affrontare in questi o separati workshops</b>
<b>1 Metodologia e Governance di un Piano Nazionale</b>	
<b>2 Definizione, codifica e inventario delle MR</b>	<b>Informazione e formazione</b>
<b>3 Ricerca sulle MR</b>	
<b>4 Standards di assistenza per le MR- Centri di Expertise/Reti Europee di Riferimento</b>	<b>Farmaci Orfani e fruibilità delle cure</b>
<b>5 Patient Empowerment</b>	

**Svolge un** ‘azione collettiva finalizzata a migliorare la qualità della vita e alle connessioni tra le organizzazioni e le agenzie presenti nella comunità.

**Con il ruolo di “comunità competente”** in cui i “malati rari” hanno le competenze, la motivazione e le risorse per intraprendere attività volte al miglioramento della vita”

**Empowerment di comunità**





**Le malattie rare sono state identificate come una delle azioni prioritarie di sanità pubblica.**

**I programmi di sanità pubblica si propongono di**

- + garantire a tutti i cittadini una diagnosi appropriata e tempestiva;**
- + diffondere le conoscenze scientifiche disponibili;**
- + sostenere la ricerca di base e la ricerca clinica.**





In  
si  
e  
m  
e  
p  
er  
vi  
n  
c  
e  
r  
e

Roma, 21 febbraio 2010 Piazza Navona



In  
si  
e  
m  
e  
p  
er  
vi  
n  
c  
er  
e

Roma, 21 febbraio 2010 Piazza Navona



5 dirette televisive

20 partite

10 convegni

69 piazze

Rare Disease Day

Giornata  
delle  
Malattie  
Rare

28  
febbraio  
2010

Pazienti e Ricercatori,  
insieme per la vita!

www.rarediseaseday.org





Iscrizione n. 102  
Del Registro nazionale A.P.S.  
Associazioni di Promozione Sociale  
Fondata a Roma il 3 luglio 1999  
www.uniarno.org

Affiliata al CnAMC di CITTADINANZATTIVA

La FEDERAZIONE ITALIANA delle associazioni di pazienti affetti da patologie rare  
da sempre impegnata nella tutela dei diritti e nel miglioramento della qualità della vita del paziente e della sua famiglia

### Associazioni federate:

A.L.T. Ass. Lotta alla Talassemia di Ferrara - A.T.D.L. Ass. Talassemici Lombardi - A.MA.PO. Onlus Ass. Malati di Porfiria - Ass.VISUS Retinite pigmentosa e ipovisione - AISAC Ass. per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia. - A.F.A.D.O.C. Ass. Famiglie di soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita e altre patologie - A.I.C.I. Ass. Italiana Cistite Interstiziale - A.P.M.M.C. Ass. Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite - PXE ITALIA Ass. PseudoXantoma Elastico - A.I.P. Ass. Immunodeficienze Primitive - LES Gruppo lotta al Lupus Erimatoso Sistemico - A.I.L.U. Ass. It. Leucodistrofie Unite - A.S.T. Ass. Sclerosi Tuberosa - AIMEN Ass. Neoplasie Endocrine Multiple Tipo 1 e 2 - A.M.R.I. Ass. per le Malattie Reumatiche Infantili - Ass. Naz. ALFA 1 AT - I.A.G.S.A. International Aicardi-Goutières Syndrome Association - I.A.L.C.A. Italian Association Leber Congenital Amaurosis - A.R.D. Toscana Ass. per la Ricerca sulla DISTONIA - ANIDI Ass. Naz. Diabete Insipido - UNITI Unione Italiana ITTIOSI Ass. It. Sindrome di WILLIAMS - UNITASK Unione Italiana Sindrome di Klinefelter - A.I.LAM Ass. It. Linfangioleiomiomatosi - G.I.L.S. Gruppo Italiano Lotta alla Sclerodermia - AS.IT.O.I. Ass. It. Osteogenesi Imperfetta A.I.M. Ass. It. Miopatie Rare - AT Ass. Nazionale Davide De Marini - A.N.A.N.A.S. Ass. Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi, amicizia e solidarietà - I.R.I.S. Ass. Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche - A.I.S.M.E. Onlus Ass. It. Studio Malformazioni Epilessia - LAGEV Libera Ass. Genitori ed Emofilici del Veneto "Antonio Valiante" - Aidel 22 Ass. It. Delezione del Cromosoma 22 - A.I.M.A.R. Ass. It. per le Malformazioni Anorettali - Ass. It. Sindrome di Rett - Ass. It. FAVISMO - KOROS Ass. per la ricerca e la prevenzione delle malattie Oculari infantili - U.M.A.R. onlus Unione Malattie Rare - Ass. RETE MALATTIE RARE onlus - AIST Ass. It. Sindrome di Tourette - AISP Ass. It. Sindrome di Poland - Ass. It. Malattia di Niemann Pick - Ass. FOP Italia Fibrodisplasia Ossificante progressiva - AISNAF Ass. It. Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro - AIFP Ass. It. Febbri Periodiche - AISMME Ass. It. Studio Malattie Metaboliche Ereditarie - Fondazione Italiana HHT Onilde Carini - ASNIT Ass. Sindrome Nefrosica Idiopatica onlus - ACAR Ass. Conto Alla Rovescia onlus D.E.B.R.A. It. Ass. per la Ricerca sull'Epidermolisi Bollosa onlus - Progetto Alice lotta alla Sindrome Emolitico Uremica Ass. Sindrome di Crisponi e Malattie Rare - A.S.C.E. Ass. Sarda Coagulopatici Emorragici - Angeli Noonan onlus Ass. It. Sindrome di Noonan - Ass. IL CIGNO Sindrome Craniostenosi - ANAA Ass. Nazionale Alopecia Areata - Ass. Estrofia Vesicale onlus - A.I.B.E.D. onlus Ass. It. Bambini con ernia Diaframmatica congenita - Ass. LA VITA E' UN DONO Acidemia Propionica - AMEI Ass. Malattie Epatiche Infantili - ASIMAS Ass. It. Mastocitosi - AEL Ass. Emofilici del Lazio - SOD Italia Ass. Displasia Setto-ottica e Ipoplasi del nervo ottico - Ass. Amici dell'Emofilia - ANFISC Ass. Nazionale Fibromialgia, - CFS, Encefalomielite Mialgica - Ass. It. Sindrome X Fragile onlus - Ass. CISTINOSI - L'A.P.E. onlus Ass. PKU - Comitato It. Progetto Mielina - BA.CO.DI.RA.ME Ass. del Bambino con disordini rari del metabolismo - AISC Ass. It. Sindrome di Costello - LA GEMMA RARA onlus Malattie genetiche rare - A.Ma.HHD onlus Ass. Malattia di Hailey Hailey Disease - LA NUOVA SPERANZA Lotta alla Glomerulonefrite locale - AID onlus Kartagener Ass. It. Discinesia Ciliare Primaria - ASMARA onlus Sclerodermia "E. Giuffrè" - AIMW Ass.it. Wowat Wilson - SOFT Italia Trisomie 13-18

GRAZIE