

Attività Nazionale ed Internazionale del Centro Nazionale Malattie Rare

*Domenica Taruscio
Marco Salvatore*

*Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità*



Missione del Centro Nazionale Malattie Rare

“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

REGISTRI NAZIONALI
MALATTIE RARE e
FARMACI ORFANI

RETE NAZIONALE MALATTIE
RARE

FARMACI ORFANI

EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

NETWORK ITALIANO
ACIDO FOLICO

efsa
European Food Safety Authority

ASSOCIAZIONI PAZIENTI

RICERCA

ISTITUTO SUPERIORE DI SCIENZE
NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH

FORMAZIONE
INFORMAZIONE

WWW.ISS.IT

Centro Nazionale Malattie Rare

Responsabile: Domenica Tarascio

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'assistenza?
Guida per orientarsi nel mondo delle Malattie Rare, dal sospetto diagnostico ai centri di diagnosi e cura.

Malattie Rare ospitate in Italia
elenco ordinato dalla patologia e ricerca on line.

Reti Nazionali e centri di diagnosi e cura

La Rete nazionale dedicata alle malattie rare e i suoi due si compongono.

Cerca i centri in Italia

Associazioni di pazienti

Svilgono 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 il numero 800.39.00.49, è possibile ricevere informazioni personalizzate sui presidi, Associazioni, ospedali. 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 assenti, presidi accreditati, le associazioni di pazienti, ecc.

Grupos/National Malarias

Tematiche

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

Regioni

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.

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, è la principale attività del CNMR.

Link

Istituzioni internazionali
Istituzioni nazionali
Newsletter sulle malattie rare
Regioni

TEST GENETICI

MEDICINA NARRATIVA

PROGETTI EUROPEI

Rare Diseases Task Force

EURO PLAN
European Project for Rare Disease National Plans Development

e rare

LINEE GUIDA

Registro Nazionale Malattie Rare

- Effettuare **sorveglianza** delle malattie rare
- Supportare la **programmazione nazionale e regionale** degli interventi per i soggetti affetti da malattie rare
- Ottenere **informazioni epidemiologiche** (su determinate malattie rare e relative distribuzioni sul territorio nazionale) utili a definire le dimensioni del problema
- Stimare **ritardo diagnostico** e la **migrazione sanitaria** dei pazienti
- Supportare la **ricerca** clinica
- **Promuovere il confronto** tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici

REGISTRI NAZIONALI
MALATTIE RARE e
FARMACI ORFANI



RETE NAZIONALE MALATTIE
RARE





Registro Nazionale Farmaci Orfani

"Il **farmaco orfano** è quel prodotto che potenzialmente è utile per trattare una malattia rara, ma non ha un mercato sufficiente per ripagare le spese del suo sviluppo"

- Dati **su diagnosi e follow up dei pazienti trattati** con i farmaci orfani autorizzati a livello centralizzato dall'Agenzia Europea Farmaco (EMA) e rimborsati dal Sistema Sanitario Nazionale (SSN).
- Predispone **schede di rilevazione** per ogni patologia rara e relativi farmaci
- **Raccoglie, verifica e analizza i dati inviati dai Centri regionali** autorizzati all'erogazione dei farmaci.



Linee guida

Elaborazione di **raccomandazioni di comportamento clinico** basate su valutazione analitica delle evidenze scientifiche disponibili e della opinione di esperti allo scopo di **aiutare i medici ed i pazienti** a decidere sulle modalità assistenziali più appropriate in relazione a specifiche situazioni cliniche.

Le linee guida per le malattie rare si sviluppano grazie alla **collaborazione** tra il CNMR, il Sistema Nazionale Linee Guida, altri enti di ricerca, operatori sanitari e sociali attivi sul territorio e soprattutto le associazioni di pazienti e loro familiari.

Linee guida elaborate dal CNMR

- Emiplegia Alternante
- Sindrome di Down

Linee Guida in corso di elaborazione

- Epidermolisi Bollose Ereditarie
- Aniridia
- Esostosi Multiple Ereditarie
- Sclerosi Tuberosa





Network Italiano Promozione Acido Folico



Promuove, coordina e rende più visibili azioni in favore di un **maggior apporto di acido folico** nel periodo peri-concezionale attraverso dieta corretta e/o integrazione individuale giornaliera di prodotti vitaminici contenenti almeno acido folico e/o fortificazione di alimenti comuni per ridurre il rischio di malformazioni congenite.

- ricerca biomedica di base, clinica e socio-sanitaria;
- registrazione di malformazioni congenite;
- formazione, informazione, aggiornamento ai medici e agli utenti;
- promozione della salute dei cittadini;
- assistenza a persone con malformazioni congenite (spina bifida, cardiopatie, labio-palatoschisi, difetti degli arti, etc.);
- valutazione degli interventi sanitari.

Facile da trovare
L'acido folico è una vitamina che puoi trovare in tutte le farmacie ed è rimborsabile dal Sistema Sanitario Nazionale.

TRE RACCOMANDAZIONI

1. Per qualunque donna in età fertile è raccomandata una dieta equilibrata e ricca di folati.
2. L'assunzione preventiva della vitamina si realizza solo se questa viene presa in tempo, almeno 30 giorni prima che inizi la gravidanza e per i tre mesi successivi.
3. Nelle donne che presentano riconosciuti fattori di rischio (come un precedente figlio con patologie congenite, diabete o epilessia) l'assunzione della vitamina è particolarmente importante. In questi casi è raccomandato un dosaggio di 4-5 mg al giorno.

800.89.69.49

Centro Nazionale Malattie Rare CNMR
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
acidofolico@iss.it

www.iss.it/cnmr

Centro Nazionale Malattie Rare CNMR
Ministero del Lavoro della Salute e delle Politiche Sociali

Acido Folico
Un concentrato di protezione per il figlio che verrà

Acido folico. Il primo regalo da fare a tuo figlio
Stai pensando a una gravidanza? Assumere acido folico riduce del 70% il rischio di alcune malformazioni del tuo bambino.

Cos'è?
L'acido folico è una vitamina del gruppo B ancora poco conosciuta e poco utilizzata, ma di fondamentale importanza per tutte le donne che programmano una gravidanza. Basta infatti assumerne 0,4 mg al giorno (4-5mg per chi presenta riconosciuti fattori di rischio) da un mese prima fino a tre mesi dopo il concepimento per ridurre fino al 70% il rischio di alcune malformazioni congenite.

Cosa rischia tuo figlio
La carenza di acido folico nelle prime fasi della gravidanza aumenta il rischio di malformazioni del feto come i difetti del tubo neurale, per esempio **spina bifida** o **anencefalia**. In generale, una carenza di folati può dare luogo con più facilità e esiti avversi della gravidanza (ritardo di crescita intrauterina, parto prematuro, lesioni placentari...)

Quando va assunto e come
È fondamentale che l'assunzione di acido folico inizi almeno un mese prima del concepimento e continui per tutto il primo trimestre di gravidanza (vedi grafico). Poiché la data di riferimento non può essere stabilita a priori, la vitamina è raccomandata alle donne che programmano una gravidanza sia a quelle che non la escludono. Una prevenzione primaria che permette all'embrione di ricevere una quantità ottimale di acido folico attraverso il sangue materno.

Non solo pillole
Anche una corretta alimentazione, ricca di frutta e verdura, contribuisce ad abbassare il rischio di insorgenza di malformazioni del feto. Per le donne sessualmente attive che non fanno uso di anticoncezionali, va libera dunque ad arance, fragole e kiwi. Ma anche a carciofi, asparagi, latticini, bieta e broccoli. Un pieno di colore e di salute che si rivelerà prezioso durante le prime fasi della gravidanza, quelle in cui si sviluppa il cervello, la colonna vertebrale, il cuore e le pareti addominali.

Facile da trovare
L'acido folico è una vitamina che puoi trovare in tutte le farmacie ed è rimborsabile dal Sistema Sanitario Nazionale.

TRE RACCOMANDAZIONI

1. Per qualunque donna in età fertile è raccomandata una dieta equilibrata e ricca di folati.
2. L'assunzione preventiva della vitamina si realizza solo se questa viene presa in tempo, almeno 30 giorni prima che inizi la gravidanza e per i tre mesi successivi.
3. Nelle donne che presentano riconosciuti fattori di rischio (come un precedente figlio con patologie congenite, diabete o epilessia) l'assunzione della vitamina è particolarmente importante. In questi casi è raccomandato un dosaggio di 4-5 mg al giorno.

800.89.69.49

Centro Nazionale Malattie Rare CNMR
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
www.iss.it/cnmr acidofolico@iss.it

Materiali divulgativi elaborati dal CNMR in collaborazione con il Network Italiano Promozione Acido Folico

Materiale divulgativo **per adolescenti** elaborato dal CNMR in collaborazione con il Network Italiano Promozione Acido Folico

Quando?

Dal momento in cui si decide di avere un figlio o comunque in tutti i casi in cui la donna, sessualmente attiva, non faccia uso di anticoncezionali.

Per quanto tempo?

L'assunzione di **Acido Folico** deve iniziare almeno un mese prima della gravidanza e continuare per i primi tre mesi di gravidanza. L'assunzione di **Acido Folico** (nelle dosi consigliate) iniziata alcuni mesi prima della gravidanza, non comporta evidenti rischi per la salute della donna.

DTN

Figura A

Network Italiano Promozione Acido Folico
per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti

Acido Folico

RACCOMANDAZIONE PER LA RIDUZIONE
DEL RISCHIO DI DIFETTI CONGENITI

WWW.ISS.IT/CNMR
Centro Nazionale Malattie Rare

Network Italiano Promozione Acido Folico per la
Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti

Salute e Folati

**Oggi
costruiamo
il nostro
domani**

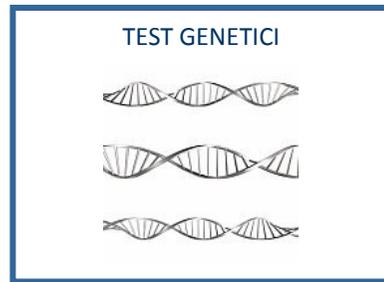
Keith Haring, Tuttomondo (murale di Pisa)
Keith Haring artwork © Estate of Keith Haring

SIA NET

Servizi Igiene degli Alimenti e
della Nutrizione

Istituto Nazionale di
Ricerca per gli Alimenti
e la Nutrizione
www.inran.it

Centro Nazionale Malattie Rare
<http://www.iss.it/cnmr>



Il controllo esterno di qualità dei TEST GENETICI

Test genetico è **un'analisi a scopo clinico di DNA, RNA, etc**, effettuata per evidenziare genotipi, mutazioni, fenotipi o cariotipi correlati o meno con patologie ereditabili umane.

I risultati di queste indagini si possono **applicare alla diagnosi ed alla prognosi di malattie ereditarie, alla predizione del rischio** - malattia, all'identificazione dei portatori sani, alle correlazioni fenotipo - genotipo.

2246 malattie genetiche diagnosticate attraverso un test genetico (www.geneclinics.org/);

Incremento esponenziale del n° di test genetici:

In Europa nel **2002** sono stati eseguiti più di **700.000 test genetici** con un incremento superiore al 100 % annuo rispetto al 1998, (Ibarreta *et al* 2004)

In Italia dal **1998 al 2004** il numero dei test eseguiti di citogenetica e genetica molecolare è aumentato rispettivamente di 2 (141046 vs 283601) e 4 volte (50367 vs 190610) (Dallapiccola *et al* 2006)

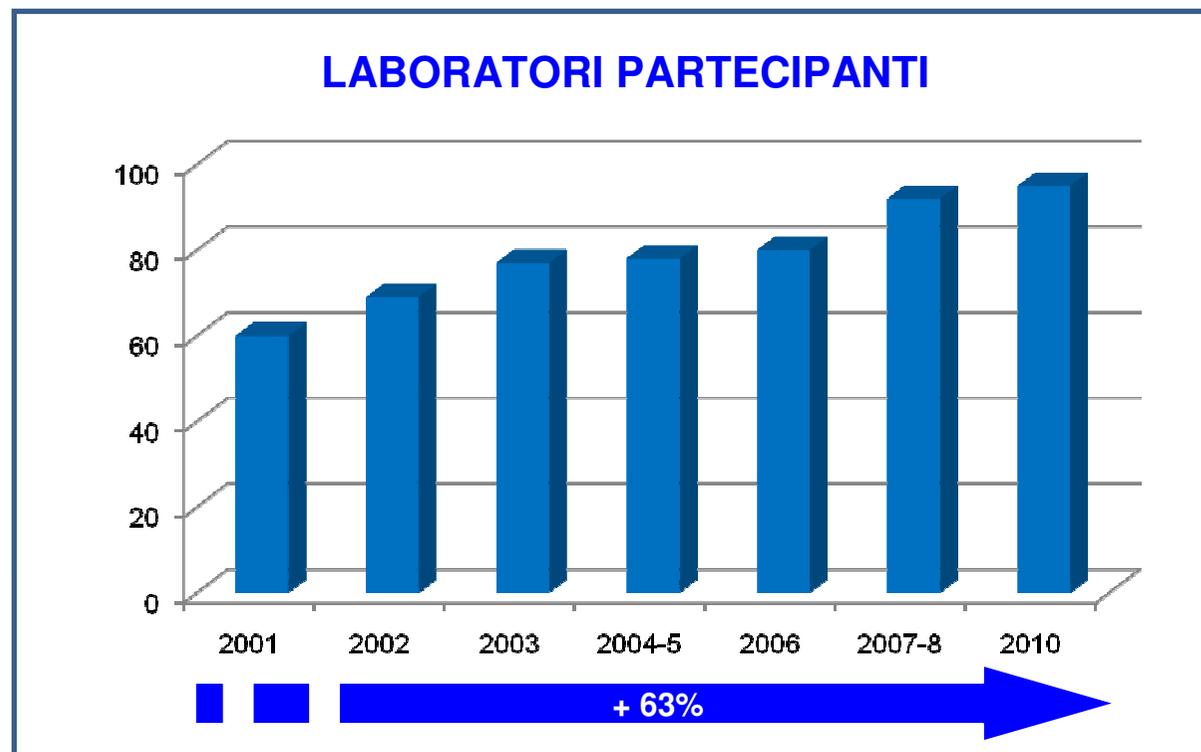
Vasta gamma di metodologie utilizzate per eseguire i test genetici (<http://www.ec-4.org/equal>)

Il controllo esterno di qualità (CEQ) dei test genetici si inserisce all'interno di Progetti di ricerca finanziati dal Ministero della Salute

- dal **2001**
- laboratori **pubblici** e, dal 2009, anche **privati**
- **citogenetica**

- **FC, BT, XF, APC**
- **SIGU**
- **EMQN; UK NeQAS**
- **97 laboratori (66 pubblici; 31 privati)**

Istituto Superiore di Sanità con il Decreto Presidenziale del 23 luglio 2009, ha approvato il Tariffario dei servizi resi a terzi a pagamento, di cui è stata data comunicazione nella Gazzetta Ufficiale Serie Generale n.199 del 28 agosto 2009.





Www.iss.it

Associazioni dei Pazienti Malattie Rare



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

- Corsi di formazione sui farmaci orfani
- La Medicina Narrativa
- Parent Training nella Sindrome Prader-Willi
- 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 le Associazioni



Cerca le Associazioni tramite

- la mappa dell'Italia
- la mappa dell'Europa
- la ricerca avanzata

Vuoi inserire la tua associazione nel data base?

In rilievo



Guida disabilità: aggiornamento 2011

"Dai diritti costituzionali ai diritti esigibili", ora disponibile anche in inglese

Terza edizione del concorso "Il Volo di Pegaso"

Al via la terza edizione: tra le novità due sezioni dedicate allo spot pubblicitario. Tema del concorso: "Le voci del silenzio". Scadenza: 30 ottobre 2010.



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

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

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.

I progetti con le Associazioni

Le Associazioni hanno intrapreso le loro attività per "dar voce" ai bisogni inevasi dei malati di malattie rare e loro familiari.

L'intento è quello di costruire il terreno per **promuovere** una cultura di partecipazione nel contesto delle malattie rare.

Corsi di formazione sui farmaci orfani

La Medicina Narrativa

Parent Training nella Sindrome Prader-Willi

Comunicazione efficace e counseling

Indagine sui servizi in Italia

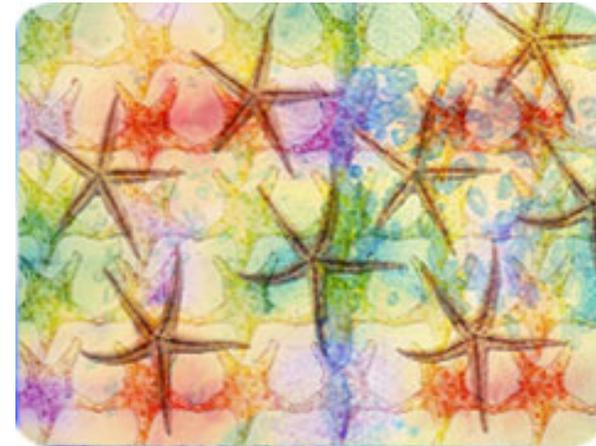


Medicina Narrativa



La Medicina Narrativa, pone attenzione alle storie di malattia come modo per ri-collocare e comprendere le persone nel proprio specifico contesto, mettere a fuoco, oltre che i bisogni, anche nuove strategie di intervento.

❖ 13 giugno 2011
3° Convegno Nazionale "**MEDICINA NARRATIVA
E MALATTIE RARE**" (Call for Abstract, deadline
07/03/2011)



❖ Disponibile il **database** online per la raccolta di esperienze e narrazioni di pazienti, familiari e operatori del settore



COLLABORAZIONI INTERNAZIONALI

Progetti EUROPEI in cui il CNMR è coinvolto in qualità di partner o coordinatore

E-Rare

EUROPLAN

EPIRARE

BURQOL RD

EU TENDER ON EU NEWBORN SCREENING PRACTICES



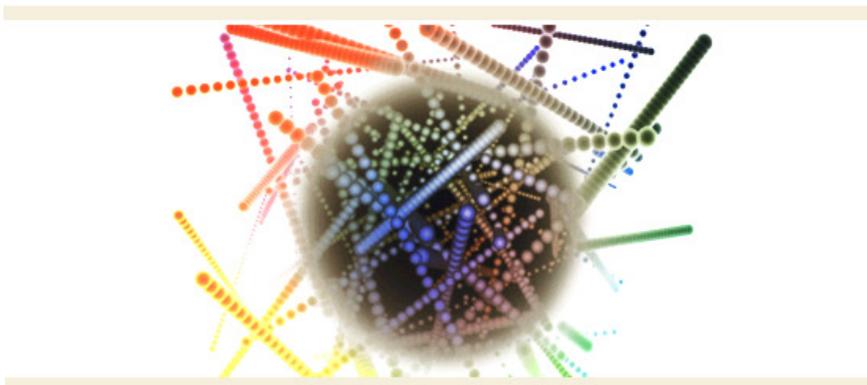


E-Rare

ERA-Net for research programmes on rare diseases

Search :

- Home
- The Project
- For Researchers
- Events
- Links
- Contact
- Forum
- EXTRANET ACCESS**



Latest News

E-Rare
3rd JOINT
TRANSNATIONAL CALL
(JTC2011)
for proposals on Rare
Diseases
Is now CLOSED!
click [here](#) for more info

E-Rare

E-Rare

E-Rare is supported by the European Commission ERA-Net scheme, first under the Sixth Framework Program (2006-2010) and today under the Seventh Framework Program: E-Rare-2 (2010-2014).

E-Rare (ERA-Net on rare diseases) is a network of sixteen partners – public bodies, ministries and research funding organizations – from twelve countries, responsible for the development and funding of national/regional research programs on rare diseases.

E-Rare fosters research on rare diseases in Europe and associated countries. E-Rare partners systematically exchange information on rare diseases research and organise joint funding initiatives.



- Progetto finanziato dalla Commissione Europea (FP6); cordata FP7
- Network di **16 Partners** (public bodies, ministries and research funding organizations) da 12 Paesi
- **Sviluppo e finanziamento** di programmi di ricerca scientifica a livello nazionale



- La **raccomandazione** del Consiglio sull'Azione Europea nel campo delle malattie rare è stata adottata dal **Consiglio dell'UE nel giugno 2009**.
- Stati membri invitati ad adottare **piani nazionali e strategie per le malattie rare**, entro la fine del 2013.
- Progetto triennale (2008-11) finanziato dalla Commissione Europea.
- 34 Paesi partecipanti.
- L'**obiettivo** principale è sviluppare strumenti tecnici per la **realizzazione di piani nazionali per le malattie rare**:
 - ✓ **raccomandazioni** sulle azioni da intraprendere;
 - ✓ **indicatori** per il monitoraggio e la valutazione delle azioni intraprese

ETEROGENEITA' e problemi nella elaborazione di Piani Nazionali

Processo per la definizione di Piani Nazionali o Strategie per le malattie rare è significativamente diverso.

- Paesi hanno **già sviluppato il loro secondo piano nazionale** (ad es. Francia);
- Paesi hanno già un **primo piano nazionale** (ad es. Spagna, Portogallo, Grecia, Bulgaria, Repubblica Ceca);
- Paesi si trovano in una **fase di censimento sullo stato d'arte** relativo alle MR
- L'Italia ha adottato una Strategia Nazionale.



Search

Print version      



National Plans or strategies on Rare Diseases adopted by the Member States

France

[Plan National Maladies Rares \(2005-2008\)](#) 

[French National Plan on Rare Diseases \(2005-2008\)](#) 

The Plan 2005-2008 is [under evaluation](#)  before the adoption of a new Plan 2010-2014.

Bulgaria

[National Plan on Rare Diseases 2009-2013 \(unofficial English version\)](#) 

Greece

[Greek National Plan on Rare Diseases 2008-2012 \(in Greek\)](#) 

Portugal

[Programa Nacional para Doenças Raras / National Programme for Rare Diseases 2008-2015 \(in Portuguese only\)](#)  [81 KB]

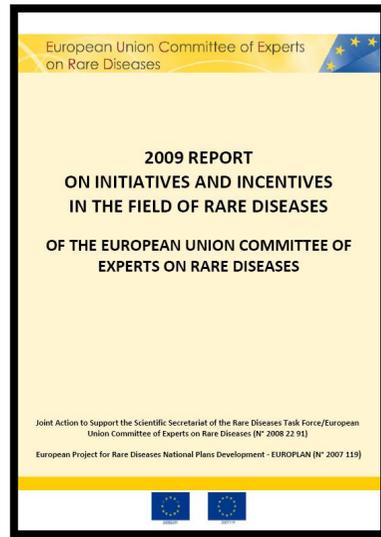
Spain

[Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud / Rare Diseases Strategy of the National Health System \(in Spanish\)](#)    [Translations](#)  

Czech Republic

[Czech National Strategy for Rare Diseases 2011-2013](#)  [199 KB]  

EUROPLAN: Alcuni risultati



Report sulle iniziative degli Stati membri dell'UE, concluse o in corso, in materia di malattie rare



**GUIDANCE DOCUMENT
Raccomandazioni per lo sviluppo dei Piani Nazionali per le Malattie Rare**



Selezione di indicatori per valutare i risultati delle iniziative nel campo delle malattie rare

EPIRARE

Building Consensus and Synergies for the EU Registration of Rare Disease Patients

Duration: 30 months

Starting date: 1 Giugno 2010

Funding modalities: cofinanced 60% of total cost by European Commission

Coordinator of the project: Italian National Institute of Health – Rome, Italy

Creare **consensus e sinergie** tra gli aspetti regolatori, etici e tecnici per la costruzione e definizione di **registri per malattie rare a livello degli stati EU** ed elaborare possibili scenari di intervento

Collaborazione Italia - USA

Characterization of HuH6, Hep3B, HepG2 and HLE liver cancer cell lines by WNT/ β - catenin pathway, **microRNA** expression and protein expression profile.
Cell Mol Biol. 2010.

MicroRNA profiling of **multiple osteochondromas**: identification of disease-specific and normal cartilage signatures.
Clin Genet. 2010

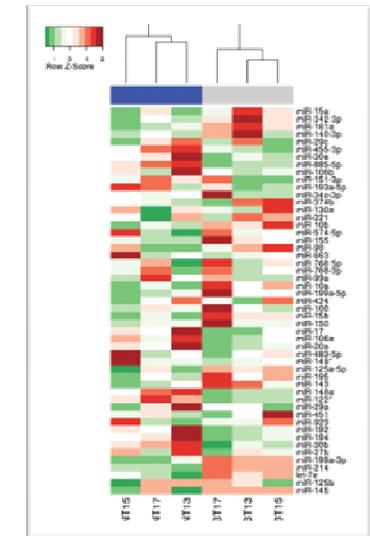
In utero **exposure to di-(2-ethylhexyl) phthalate** affects liver morphology and metabolism in post-natal CD-1 mice.
Reprod Toxicol. 2010

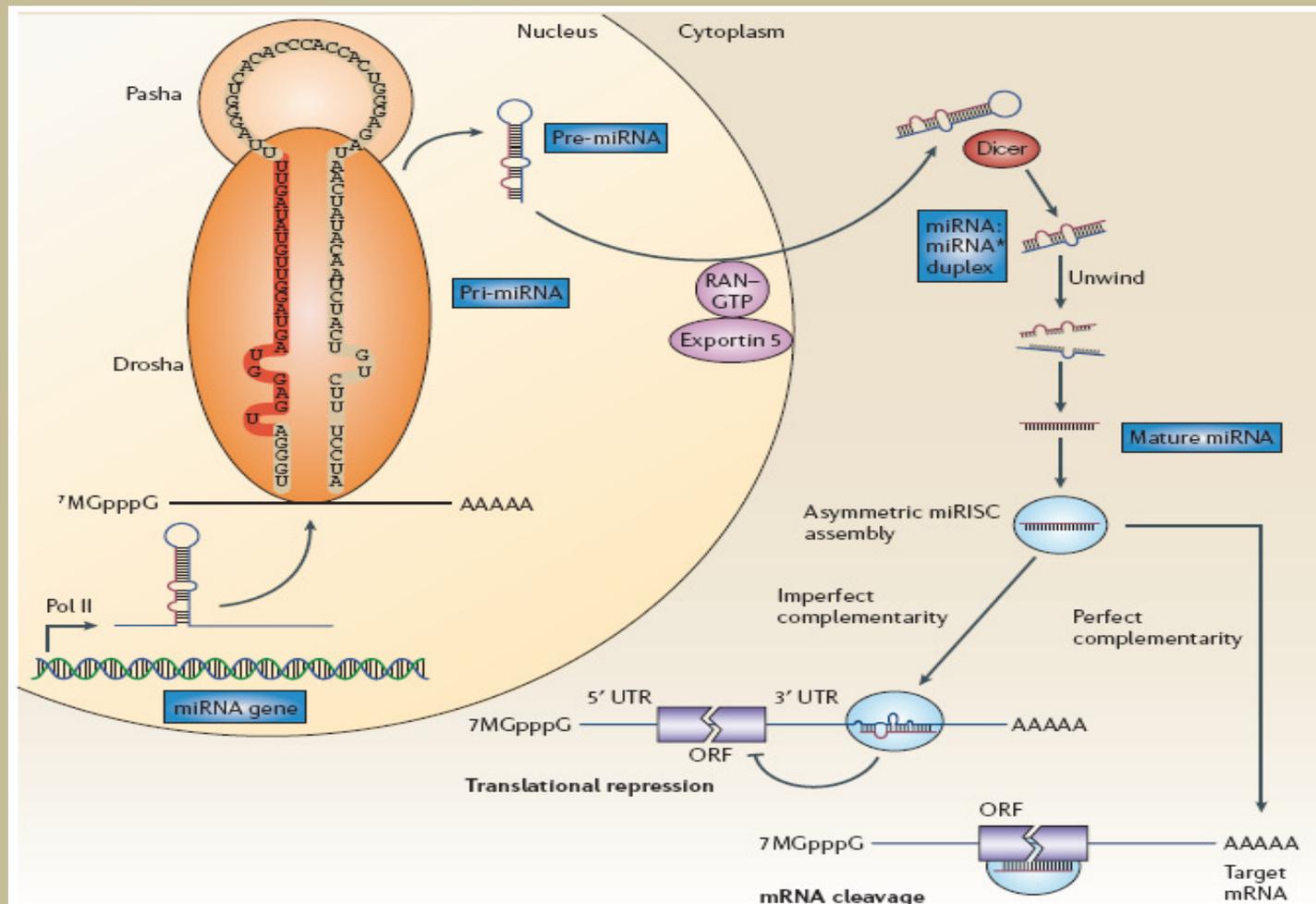
The artificial gene Jazz, a transcriptional regulator of utrophin, corrects the dystrophic pathology in mdx mice.
Hum Mol Genet. 2010

Complex multipathways alterations and oxidative stress are associated with **Hailey-Hailey** disease.
Br J Dermatol. 2010

Identification of key regions and genes important in the pathogenesis of **Sezary Syndrome** by combining genomic and expression microarrays. *Cancer Res.* 2009

Altered **microRNA** Expression Patterns in **Hepatoblastoma** Patients.
Transl Oncol. 2009





Biogenesi dei microRNA

ICORD
International Conference on
Rare Diseases & Orphan Drugs

- Welcome to ICORD!
 - Preamble
 - Aims
 - Conferences
 - Society & Membership
 - Board
 - Secretariat
 - Bank Information
- Events
 - Tokyo 2011
 - Past Events

Welcome to ICORD!

International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs

Next international conference, the [7th ICORD](#) will be held 21-23 May, 2011 in Tokyo, Japan.

Latest international conference was held in March, the 6th [ICORD 2010 in Buenos Aires](#).

Mission

The ICORD mission is to improve the welfare of patients with rare diseases and their families world-wide through better knowledge, research, care, information, education and awareness.

ICORD is an International [Society](#) for all individuals active in rare diseases and/or orphan drugs, including health care, research, academic, industry, patient organizations, regulatory authorities, health authorities, and public policy professionals

In order to achieve our [aims](#), ICORD organises annual [International Conferences](#)

Do you want to become a member of the Society?

- [Download the application form](#)

Stay updated!
Sign up for our newsletter:
Subscribe
Your e-mail address:

ICORD

È una società internazionale per tutti coloro che sono impegnati attivamente nel settore delle MR e dei farmaci orfani: operatori sanitari, ricercatori, università, industria, associazioni di pazienti, Istituzioni governative, autorità sanitari

<http://icord.se>

ICORD mission

Migliorare su scala mondiale la qualità della vita delle persone con MR e dei loro familiari, attraverso una migliore conoscenza, cura, informazione, formazione e consapevolezza.

Il prossimo incontro sarà a Tokyo dal 21 al 23 maggio 2011

 <p>ICORD International Conference on Rare Diseases & Orphan Drugs</p>	
<ul style="list-style-type: none">» Welcome to ICORD!» Preamble» Aims» Conferences» Society & Membership» Board» Secretariat» Bank Information	<h2>Tokyo 2011</h2> <p>Next conference will be held in Tokyo, Japan.</p> <p>Please click the link for the first announcement: ICORD 2011 First announcement</p> <p>VII International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD 2011)</p> <p>VENUE: Tokyo, Japan</p> <p>DATES: May 21-23, 2011</p>

<http://icord.se>



Www.iss.it

Centro Nazionale Malattie Rare



Responsabile: **Domenica Taruscio**

Cerca

Le malattie rare

Cosa sono le malattie rare?

Malattie che colpiscono 1 ogni 2000 abitanti

Malattie rare esentate in Italia

Elenco ordinato delle patologie e ricerca on line

Ho una malattia rara? Cosa fare? Guida all'esenzione

Dal sospetto di malattia ai centri di diagnosi e cura

Il disabile e i suoi diritti

Una guida concreta per orientarsi tra agevolazioni, detrazioni, sconti fiscali e altre opportunità

Le malattie rare e l'Europa



Le informazioni e le iniziative della Commissione Europea.

Ulteriori informazioni sul portale ad esse dedicato.

Rete Nazionale e centri di diagnosi e cura



Il sito per **cercare i centri di diagnosi e cura e conoscere la Rete Nazionale**

Associazioni di pazienti



Visita il sito per conoscere i progetti di ricerca, le guide per orientarsi tra norme e

CentroNazionaleMalattieRare



In rilievo



Guida disabilità: aggiornamento 2011
"Dai diritti costituzionali ai diritti esigibili", ora disponibile anche in inglese

25 febbraio 2011
EUROPLAN Project
Conferenza finale all'ISS



21 - 23 maggio 2011
7th International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD 2011)



13 giugno 2011
3° Convegno Nazionale "MEDICINA NARRATIVA E MALATTIE RARE" - Call for Abstract, proroga deadline 13/03/2011



Appuntamenti

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

Il sito dedicato al concorso Il Volo di Pegaso



"Il Volo di Pègaso - Raccontare le malattie rare: parole e immagini", il concorso artistico letterario nato per garantire spazi espressivi e visibilità alle persone con malattie rare.

Notiziario CNMR e altre pubblicazioni



Il Notiziario del CNMR (Supplemento al Notiziario ISS), i notiziari ISS e i rapporti ISTISAN.

[Ultimo Notiziario CNMR pubblicato](#)

Area riservata

www.iss.it/cnmr

Grazie per l'attenzione!