



# **“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”**

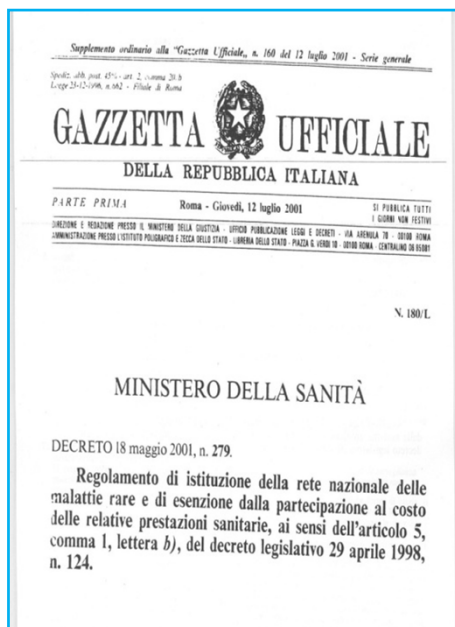
***Napoli***, 8 giugno 2015

**La Rete Nazionale delle Malattie Rare:  
stato dell'arte  
PSN Malattie rare e Registro nazionale**

Domenica Taruscio  
Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità  
Roma

**[domenica.taruscio@iss.it](mailto:domenica.taruscio@iss.it)**





# RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE

(DECRETO MINISTERIALE 279/2001)



la Rete Nazionale per :

- ✓ *la prevenzione*
- ✓ *la sorveglianza*
- ✓ *la diagnosi*
- ✓ *la terapia*

**Istituisce**

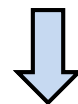
**il Registro Nazionale delle MR presso l'ISS**

**Regolamenta**

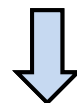
**l'esenzione dalla partecipazione al costo delle malattie rare in Allegato 1**

**Accordi Stato Regioni (2002, 2007)**

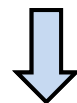
***PRESIDI / CENTRI PER LA CURA  
DELLE MALATTIE RARE***



**RETI REGIONALI**



**REGISTRI REGIONALI**



**REGISTRO NAZIONALE**

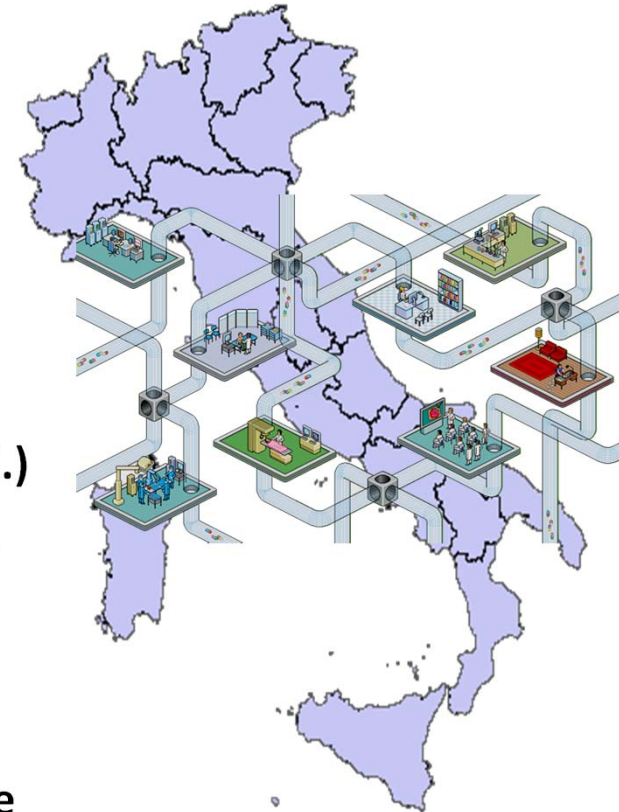
# RETE NAZIONALE MALATTIE RARE

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

- Accordi Stato-Regioni: 2002, 2007

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

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





**REGISTRO NAZIONALE  
ALL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA'**



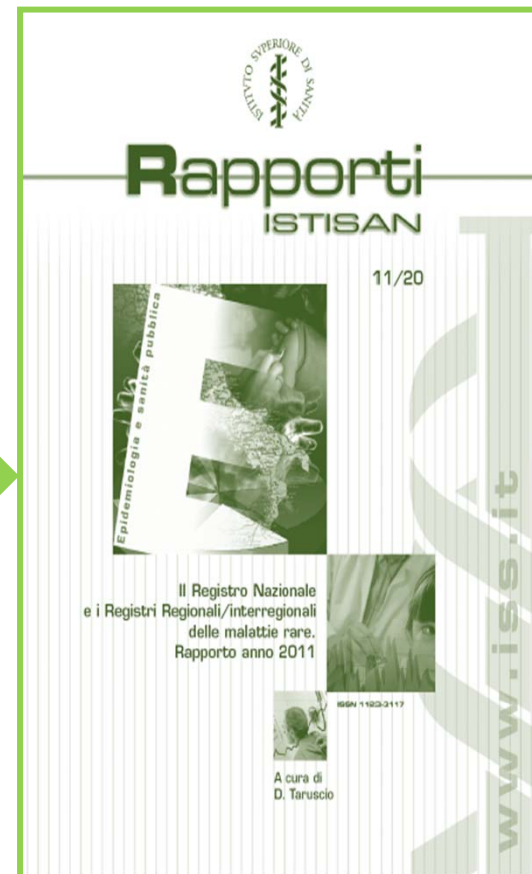
**RACCORDO CENTRALE  
DELLA RETE NAZIONALE  
MALATTIE RARE**

# FLUSSO EPIDEMIOLOGICO: DAL LIVELLO REGIONALE A QUELLO NAZIONALE



REGISTRO  
NAZIONALE  
MALATTIE RARE

3



PRESIDI /  
CENTRI

1



REGISTRI REGIONALI E  
INTERREGIONALI

2



DATA SET CONDIVISO

3

# Registro Nazionale Malattie Rare

**istituito all'Istituto Superiore di Sanità**

al fine di consentire la programmazione nazionale degli interventi volti alla **tutela dei soggetti affetti da malattie rare** e di attuare la sorveglianza epidemiologica delle stesse **(Art. 3 D.M. 279/2001)**

affinchè produca le evidenze epidemiologiche a supporto della **definizione e dell'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza**  
**(Accordo Stato Regioni 2007)**

**monitoraggio della rete nazionale:** presidi/centri - Registri regionali  
/interregionali

**migrazione dei pazienti:** interregionale, all'interno/esterno del Paese

**strumento di analisi del flusso dei pazienti:** Direttiva transfrontaliera, ERNs

# 2° Report ISTISAN (*in fase di stampa*)

## 1. Introduzione

Registro nazionale malattie rare  
Registri regionali ed interregionali

## 2. Procedure di validazione e controllo di qualità

Validazione dei record duplicati  
Accuratezza e completezza del data set condiviso

## 3. L'attività svolta dai presidi di segnalazione della Rete nazionale delle MR

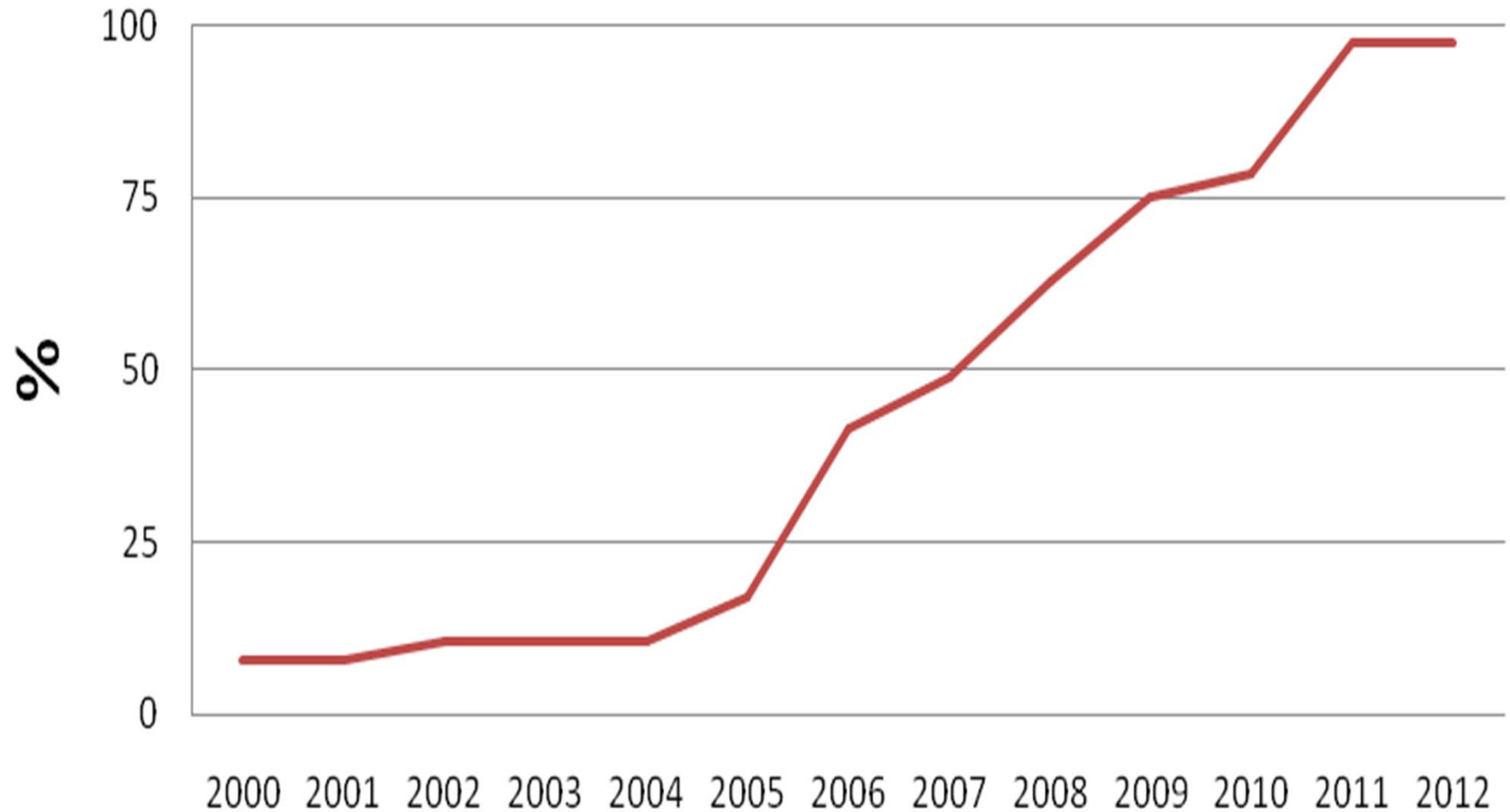
## 4. Descrizione dei casi e MR segnalate al RNMR

## 5. RNMR e Programma Statistico Nazionale (PSN)

## 6. Conclusioni



# Copertura geografica



**Distribuzione delle diagnosi segnalate per categoria di appartenenza secondo  
l'ICD-9-CM , intervallo temporale compreso 2001 al 30 Giugno 2012**

Nome del capitolo ICD-9CM	n	Età pediatrica (<14 anni)		n	% colonna	Età adulta (≥14 anni) % riga	n	% colonna	Totale	
		% colonna	% riga						% riga	
RA* Malattie Infettive e Parassitarie	14	0,08	<b>9,72</b>	130	0,14	<b>90,28</b>	144	<b>0,1</b>	100	
RB Tumori	1524	8,23	<b>27,92</b>	3934	4,34	<b>72,08</b>	5458	<b>5</b>	100	
RC Malattie delle Ghiandole Endocrine, della Nutrizione, del Metabolismo e Disturbi Immunitari	3791	20,47	<b>20,00</b>	15167	16,74	<b>80</b>	18958	<b>17,4</b>	100	
RD Malattie del Sangue e degli organi Ematopoietici	2249	12,15	<b>12,31</b>	16025	17,69	<b>87,69</b>	18274	<b>16,7</b>	100	
RF Malattie del Sistema Nervoso e degli organi di Senso	1688	9,12	<b>5,97</b>	26575	29,34	<b>94,03</b>	28263	<b>25,9</b>	100	
RG Malattie del Sistema Circolatorio	598	3,23	<b>12,76</b>	4089	4,51	<b>87,24</b>	4687	<b>4,3</b>	100	
RI Malattie dell'Apparato digerente	46	0,25	<b>3,15</b>	1414	1,56	<b>96,85</b>	1460	<b>1,3</b>	100	
RJ Malattie dell'apparato genito- urinario	12	0,06	<b>1,94</b>	606	0,67	<b>98,06</b>	618	<b>0,6</b>	100	
RL Malattie della Pelle e del Tessuto Sottocutaneo	50	0,27	<b>1,38</b>	3570	3,94	<b>98,62</b>	3620	<b>3,3</b>	100	
RM Malattie del Sistema Osteomuscolare e del Tessuto connettivo	105	0,57	<b>1,72</b>	5991	6,61	<b>98,28</b>	6096	<b>5,6</b>	100	
RN Malformazioni congenite	8365	<b>45,18</b>	<b>39,07</b>	13046	14,4	<b>60,93</b>	21411	<b>19,6</b>	100	
RP Alcune condizioni morbose di origine perinatale	74	0,4	<b>68,52</b>	34	0,04	<b>31,48</b>	108	<b>0,1</b>	100	
RQ Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	0	0	<b>0,00</b>	3	0	<b>100</b>	3	<b>0</b>	100	
<b>Totale</b>	<b>18516</b>	<b>100</b>	<b>16,972</b>	<b>90584</b>	<b>100</b>	<b>83,03</b>	<b>109100</b>	<b>100</b>	<b>100</b>	

# Possibili aree di miglioramento

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

# PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2013-2016



## *PREMESSA*

*1. Contesto europeo*

*2. Contesto nazionale*

*3. Obiettivi del Piano e monitoraggio  
(modalità e strumenti)*

# Il Piano Nazionale Malattie Rare

- *Un provvedimento organico di cornice, coeso con le strategie già in atto nel Paese sul tema MR, in grado di dare unitarietà alle azioni e delineare meglio le strategie*
- *Coerente con lo spirito e i principi fondativi del SSN, di cui il sistema MR è parte integrante (**universalità, equità e solidarietà**)*

# PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2013-2016

## INDICE

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

# PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2013-2016

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

# PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2013-2016

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

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



# PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE

## 2013-2016

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

# Il Piano Nazionale Malattie Rare: LEA

*Aggiornamento dei LEA (d.P.C.M. 29 novembre 2001 di «Definizione dei Livelli essenziali di assistenza»)*

*Indicazioni:*

*«particolare attenzione alle necessità assistenziali delle persone affette da malattie rare a salvaguardia del principio di equità e per una maggior omogeneità nella disponibilità di trattamenti tra le diverse Regioni»*

- *Nuove prestazioni diagnostiche per MME (DOSAGGIO ACIDI ORGANICI URINARI (NAS) IN GC/MS) secondo protocolli nell'ambito della rete nazionale MR)*

# MALATTIE RARE

## SFIDA SCIENTIFICA E DI SANITA' PUBBLICA

### impegno nazionale, europeo ed internazionale

- istituzioni
- comunità scientifica
- mondo dell'associazionismo
- altri attori



**Le iniziative intraprese sono molteplici e variegata**



**IRDiRC**  
INTERNATIONAL  
**RARE DISEASES RESEARCH**  
CONSORTIUM

**200 New Therapies**

**Means to Diagnose Most Rare Diseases**



## RARE DISEASES

 Search

- All topics
- Policy
- National plans
- Reference networks
- Orphan medicinal products
- Expert group
- Projects
- Portal >

Go back to Rare diseases > Policy

### Policy



#### ❖ Rare diseases – what are they?

Life-threatening or chronically debilitating diseases – mostly inherited – that affect so few people that combined efforts are needed to:

- reduce the number of people contracting the diseases
- prevent newborns and young children dying from them
- preserve sufferers' quality of life and socio-economic potential.

In EU countries, any disease affecting fewer than 5 people in 10 000 is considered rare. That number may seem small, but it translates into approximately 246 000 people throughout the EU's 28 member countries. Most patients suffer from even rarer diseases affecting 1 person in 100 000 or more.

It is estimated that today in the EU, 5-8000 distinct rare diseases affect 6-8% of the population – between 27 and 36 million people.

#### ❖ What is the EU doing?

Helping to pool scarce resources that are currently fragmented across individual EU countries. Joint action helps patients and professionals share expertise and information across borders. Specific measures include:

- improving recognition and visibility of rare diseases

#### e-newsletter

29 May 2015

The new Tobacco Products Directive – one year or

#### Latest updates

Flash report - Commission Expert Group on Rare Diseases (12-13 March 2015)

Released 20 March 2015



More

#### Highlights



European Reference Network Conference (23 June 2014)

[http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases)

COUNCIL RECOMMENDATION  
of 8 June 2009  
on an action in the field of rare diseases  
(2009/C 151/02)

... RECOMMENDS THAT MEMBER STATES:

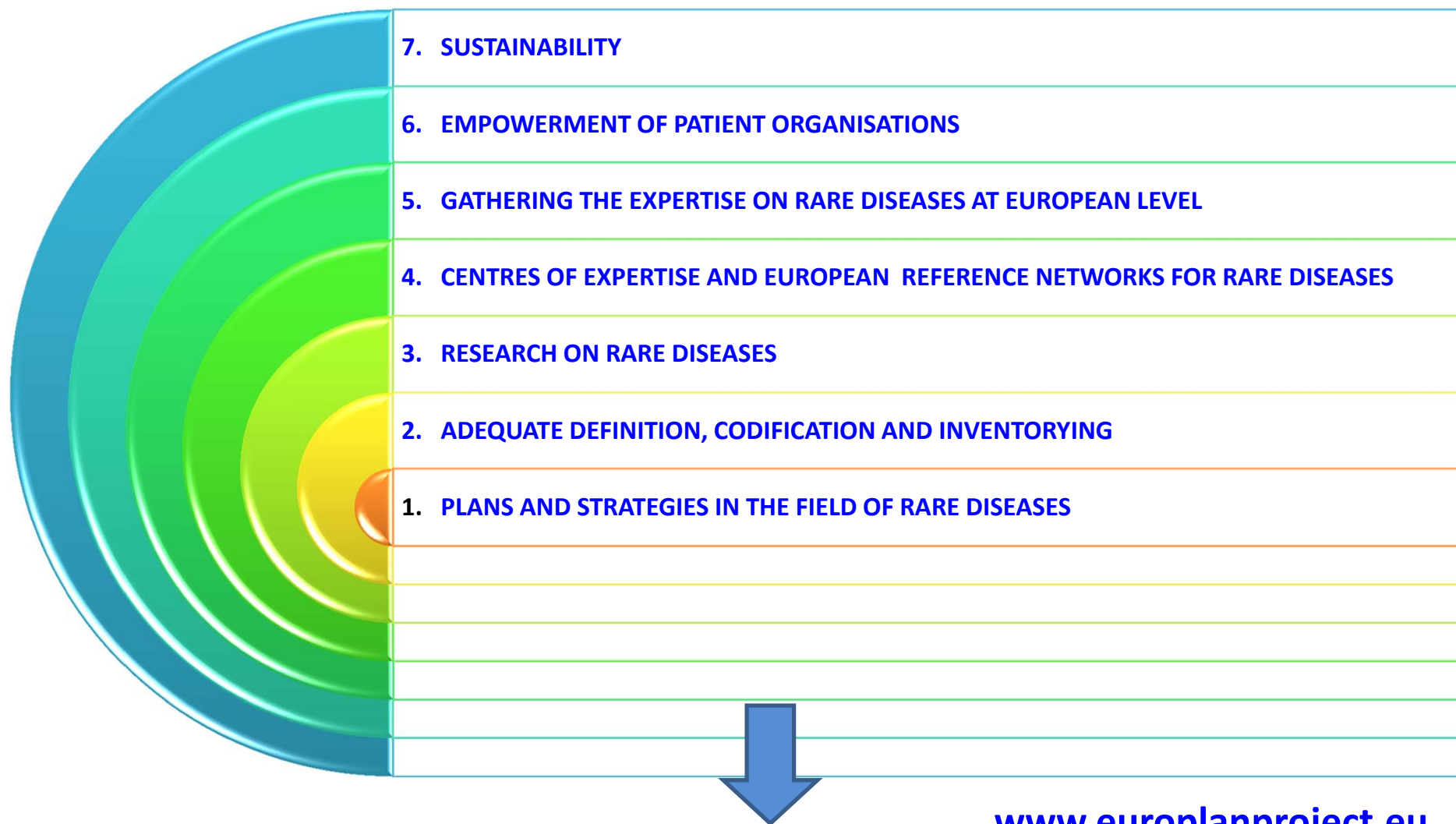
**Elaborate and adopt a plan or strategy as soon as possible,  
*preferably by the end of 2013 at the latest***

**Ensure integration of multi-level initiatives**

**Define priority actions**

.....Take note of the development of guidelines and  
recommendations of the ongoing european project **EUROPLAN**  
**([www.europlanproject.eu](http://www.europlanproject.eu))**

# AREAS OF THE COUNCIL RECOMMENDATION



**EUROPLAN Project (2008-2011;2012-2015)**



**3rd INTERNATIONAL SUMMER SCHOOL  
ON RARE DISEASE AND ORPHAN DRUG REGISTRIES**  
September 21-23, 2015



**RD-CONNECT WORKSHOP  
DATA LINKAGE AND ONTOLOGIES**  
September 24-25, 2015

**NATIONAL CENTRE FOR RARE DISEASES  
ITALIAN NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH**

[www.europlanproject.eu](http://www.europlanproject.eu)

National Plans





#### Home

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



New recommendation  
for a CAVOMP  
Information Flow



5th Meeting of the  
EUCERD



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



New joint action to  
support EUCERD  
activities

#### Latest news



Search

Search

Newsletter



## EUCERD RECOMMENDATIONS



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

24 OCTOBER 2011



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

31 January 2013

# Key issues addressed by the Directive



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



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

**Entry into force at National level 25 October 2013**

## DIRECTIVES

DIRECTIVE 2011/24/EU OF THE EUROPEAN PARLIAMENT AND OF THE COUNCIL  
of 9 March 2011  
on the application of patients' rights in cross-border healthcare

**Article 12: *'European reference networks'***

1. The Commission shall support Member States in the development of European reference networks between healthcare providers and centres of expertise in the Member States, in particular in the area of rare diseases.

**Article 13 *'Rare diseases'***

The Commission shall support Member States in cooperating in the development of diagnosis and treatment capacity

## Legal acts on ERN



EUROPEAN  
COMMISSION

**HOW**

Brussels, 10.3.2014  
C(2014) 1408 final

**COMMISSION DELEGATED DECISION**

of 10.3.2014

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

(Text with EEA relevance)



EUROPEAN  
COMMISSION

**What**

Brussels, 10.3.2014  
C(2014) 1411 final

**COMMISSION IMPLEMENTING DECISION**

of 10.3.2014

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

(Text with EEA relevance)

**Entry into force 27 May 2014**

---

## ❖ Concentrating resources and expertise

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

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

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



Centro Nazionale Malattie Rare  
**CNMR**



Telefono Verde Malattie Rare

**800.89.69.49**

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

In rilievo



European Reference Networks - Open day



Interverrà  
Enrique TEROL



[www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr)

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

[contact.cnmr@iss.it](mailto:contact.cnmr@iss.it)

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

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

**European Reference Networks: Open Day**

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

**\*1. DATI PERSONALI**

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

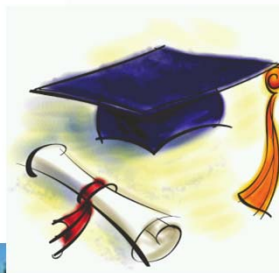
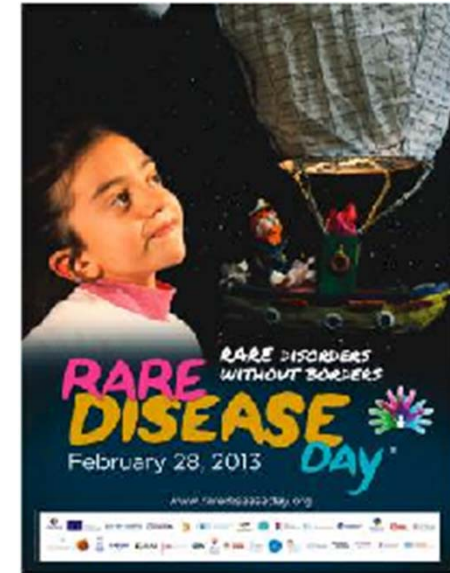




Ministero della Salute



AIFA

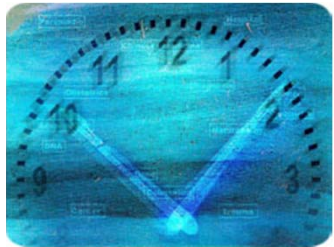


## Telefono Verde Malattie Rare

Un numero raro,  
prezioso e gratuito.

## Notiziario

Telefono Verde Malattie Rare  
**800.89.69.49**



**EPIRARE**  
European Platform for Rare Disease Registries



37 partners in 16 countries in 3 continents




**EUROPLAN**  
European Project for Rare Diseases National Plans Development



**EUROPLAN**  
European Project for Rare Diseases National Plans Development

For more information:  
[www.europlanproject.eu](http://www.europlanproject.eu)  
or contact:  
[euoplan@iis.it](mailto:euoplan@iis.it)

Domenica Taniolo  
National Centre for Rare Diseases  
Istituto Superiore di Sanità  
Via Regina Elena, 299  
00161 Roma - Italy  
Tel: +39 06 4990 4016  
[www.iis.it/cnrmr](http://www.iis.it/cnrmr)

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

**Rare Best Practices**




**EU NETWORK OF EXPERTS ON NEWBORN SCREENING**



**ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ**



**Centro Nazionale Malattie Rare**  
**CNMR**

**RD Connect**



**EUCERD**  
European Union Committee of Experts on Rare Diseases



**BURQOL RD**

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

[www.burqol-rd.com](http://www.burqol-rd.com)

**NORD**  
National Organization for Rare Disorders

**CORD**  
Canadian Organization for Rare Disorders

**EURORDIS**  
Rare Diseases Europe

**ICORD**  
International Conference on Rare Diseases & Orphan Drugs

**E-Rare**



**IRDIRC**  
INTERNATIONAL RARE DISEASES RESEARCH CONSORTIUM

**euocat**  
European surveillance of congenital anomalies

**EUROCAT Joint Action 2011-2013**  
Funded by the Public Health Programme 2008-2013 of the European Commission

WHO Collaborating Centre for the Surveillance of Congenital Anomalies

University of **ULSTER**  
Health Programme 2010-2013  
Executive Agency for Health and Consumers





In questo sito...

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



Telefono Verde Malattie Rare  
**800.89.69.49**

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

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)

[Vedi la descrizione dei contenuti](#)

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

**Grazie per l'attenzione**  
**[domenica.taruscio@iss.it](mailto:domenica.taruscio@iss.it)**