



Ufficio Stampa

## IL CNMR E I PRINCIPALI PROGETTI EUROPEI

**BURQOL-RD (Social economic BURden and health-related Quality of Life in patients with Rare Diseases in Europe)** è un progetto triennale (2010-2013) promosso dalla Comunità Europea (DG Sanco), con l'obiettivo di creare un modello per quantificare i costi socio-economici (burden) e la qualità della vita (HRQoL) di pazienti e loro familiari/caregivers. Lo studio ha superato ogni indagine fino ad oggi effettuata, perché ha preso in considerazione il "costo globale" (costi diretti e indiretti) non solo dei pazienti ma anche dei loro caregiver. Sono state prese in esame 10 malattie rare (selezionate come esemplificative), in 8 diversi Paesi Europei. [www.burgol-rd.com](http://www.burgol-rd.com)

**EPIRARE - European Platform for Rare Disease Registries** è un progetto triennale (2011-2014) co-finanziato dalla Commissione Europea e coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità. L'obiettivo è sviluppare una piattaforma europea per i registri di malattie rare e costruire un set di dati che sia condivisibile tra i diversi Paesi, una struttura che sia funzionale a condurre studi specifici di ricerca e sanità pubblica. Il progetto affronta aspetti normativi, tecnico-scientifici, etici e gestionali connessi alla registrazione epidemiologica dei pazienti con malattia rara. [www.epirare.eu](http://www.epirare.eu)

**E-RARE 2 (ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases)** finanziato nell'ambito del 7° Programma Quadro dell'Unione Europea, è un progetto quadriennale (2010-2014) dedicato al coordinamento transnazionale dei programmi di ricerca sulle malattie rare. Sull'onda del successo di E-Rare-1 (2006-2010), la seconda fase mira ad approfondire ed estendere la cooperazione tra i partner interessati ai meccanismi di finanziamento per la ricerca sulle Malattie Rare. Funziona attraverso lo scambio sistematico di informazioni, il lancio annuale di call congiunte, la valutazione delle strategie di finanziamento e le attività strategiche per lo sviluppo sostenibile e l'estensione della rete. Per raggiungere questo obiettivo, il Consorzio E-Rare ha raccolto 17 agenzie di finanziamento/ministeri di 14 paesi europei e associati. Il Centro Nazionale Malattie Rare coordina

il Work Package dedicato ad aggiornare e ampliare l'analisi dello stato dell'arte del finanziamento della ricerca su malattie rare in Europa e in alcuni paesi extraeuropei. [www.e-rare.eu](http://www.e-rare.eu)

**EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development)** è un progetto, co-finanziato dalla Commissione Europea e coordinato dal CNMR. Consta di due fasi, EUROPLAN I (2008-2011) e EUROPLAN II (2012-2015). Questa seconda fase è un Work Package (WP4) dell'EUCERD joint action. Il suo obiettivo principale è quello di creare una rete internazionale e interattiva delle parti interessate, per accelerare l'elaborazione e l'attuazione di piani o strategie nazionali per le malattie rare, attraverso l'assistenza scientifica e tecnica, workshop e la partecipazione attiva delle associazioni di pazienti (EURORDIS e organizzazioni nazionali). Il progetto intende collegare gli sforzi nazionali con una strategia comune a livello europeo, in modo che questo approccio "a doppio livello" assicuri un progresso globalmente coerente, che segua orientamenti comuni in tutta Europa. [www.europlanproject.eu](http://www.europlanproject.eu)

**EU TENDER ON EU NEWBORN SCREENING PRACTICES (Evaluation of population newborn screening practices for rare disorders in Member States of the European Union)**. Finanziato dalla Commissione Europea, il progetto ha indicato le azioni da intraprendere per aumentare la parità di trattamento e per accrescere la pratica degli screening neonatali per le malattie rare nei Paesi Membri. [www.iss.it/cnrmr/prog/cont.php?id=2262&lang=1&tipo=64](http://www.iss.it/cnrmr/prog/cont.php?id=2262&lang=1&tipo=64)

**IRDIRC (International Rare Diseases Research Consortium)** è la sfida lanciata dall'Unione Europea nel 2011 d'intesa con gli Istituti di Sanità statunitensi per promuovere la collaborazione internazionale nel campo delle malattie rare. L'obiettivo del Consorzio è quello di far collaborare ricercatori e organizzazioni che investono nella ricerca per fornire 200 nuove terapie per le malattie rare e nuovi strumenti per diagnosticarle entro il 2020. La collaborazione richiederà inoltre di armonizzare le politiche in materia di utilizzo, standardizzazione e diffusione della ricerca. Ogni organizzazione utilizzerà il proprio meccanismo di finanziamento per sostenere la ricerca sulle MR. Il Centro Nazionale Malattie Rare, oltre a collaborare ad alcuni progetti di ricerca, partecipa al Comitato Interdisciplinare e presiede il Gruppo di lavoro su Registri e Storia Naturale delle malattie rare. [www.irdirc.org](http://www.irdirc.org)

**RARE-Bestpractices** è un progetto quadriennale (gennaio 2013-dicembre 2016) finanziato dall'Unione Europea, al quale partecipano 15 partner da 9 Paesi Membri. Il progetto, coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare, sta sviluppando una piattaforma per la raccolta e la condivisione di informazioni validate per la gestione clinica dei pazienti con malattie rare. La piattaforma incentiva la diffusione di best practice e linee guida, nell'intento di migliorare l'assistenza sanitaria e di ridurre anche il gap che intercorre tra Stati europei ed extraeuropei.

RARE-Bestpractices, tra l'altro, prevede l'elaborazione di procedure standard per lo sviluppo e la valutazione di linee guida e attività di formazione e strumenti educativi rivolti alle principali parti interessate per la produzione di linee guida di alta qualità. [www.rarebestpractices.eu](http://www.rarebestpractices.eu)

**RD-Connect** è un progetto di sei anni, finanziato dalla Unione Europea (2012-2016), suddiviso in vari Work packages, uno dei quali (sui registri) è coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare. RD-Connect intende costruire un'infrastruttura globale che connetta i dati dalla ricerca sulle malattie rare in una risorsa centrale per i ricercatori di tutto il mondo. RD-Connect sta sviluppando una piattaforma integrata in cui i dati delle "omiche" saranno combinati con registri, informazioni sul fenotipo clinico e disponibilità di biomateriale. [www.rd-connect.eu](http://www.rd-connect.eu)

**S.T.o.Re. (Story Telling on Record)**, è un progetto biennale (2013-2015) coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare e avviato insieme con altri 6 partner da altrettanti Paesi Europei. I suoi obiettivi principali sono la messa a punto di una cartella clinica integrata con informazioni di medicina narrativa e la formazione del personale sanitario all'uso della stessa. <http://www.storeproject.eu>