

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.



4 ALLA SCOPERTA DELLA MALATTIA

Spesso giungere alla diagnosi di una malattia rara richiede tempi molto lunghi. Per questo è necessario formare e informare i medici di base affinché siano in grado di formulare un sospetto diagnostico e di indirizzare il cittadino verso i centri specializzati della Rete Nazionale Malattie Rare.

5 I CENTRI DELLA RETE NAZIONALE MALATTIE RARE

La rete dei Centri specializzati riconosciuti dalle Regioni che si occupano di prevenzione, sorveglianza, diagnosi e trattamento delle diverse malattie rare è disponibile sul sito del CNMR.

6 L'ESENZIONE

L'elenco delle malattie rare esenti dal ticket sanitario è contenuto nel Decreto Ministeriale 279/2001 che istituisce anche la Rete Nazionale delle Malattie Rare e il Registro Nazionale Malattie Rare.

7 LE ATTIVITÀ DELLE ASSOCIAZIONI

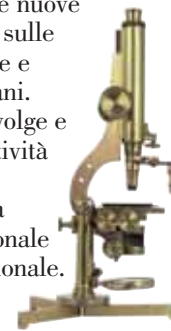
Le Associazioni di persone con malattie rare e dei loro familiari sono centinaia in tutta Italia e svolgono un fondamentale ruolo di informazione, sostegno, tutela dei diritti e stimolo delle istituzioni. Per contattarle è sufficiente visitare il sito del Centro o telefonare.



LA RICERCA E' IL NOSTRO FUTURO

LA RICERCA SCIENTIFICA

E' il motore fondamentale per generare nuove conoscenze sulle malattie rare e farmaci orfani. Il CNMR svolge e coordina attività di ricerca scientifica a livello nazionale ed internazionale.



LA PREVENZIONE

Ridurre il rischio di insorgenza per le malattie rare prevenibili, quali ad esempio alcune malformazioni congenite, è un obiettivo importante. Uno dei principali fattori su cui porre l'attenzione è l'adeguata assunzione per le donne in età fertile dell'acido folico al fine di ridurre il rischio di gravi difetti del tubo neurale (es. spina bifida).



I TEST GENETICI

Per molte malattie rare sono disponibili test genetici ed è fondamentale che questi vengano effettuati secondo elevati standard di qualità. Dal 2001, in collaborazione con analoghe iniziative europee, il CNMR svolge attività di controllo esterno di qualità dei test genetici eseguiti in laboratori pubblici distribuiti sul territorio nazionale.

I REGISTRI NAZIONALI DELLE MALATTIE RARE E DEI FARMACI ORFANI

Il Registro rileva il numero dei casi e la loro distribuzione sul territorio nazionale costituendo il raccordo centrale della rete clinico-epidemiologica nazionale dedicata alle malattie rare. Il Registro Nazionale Farmaci Orfani mira ad attivare un sistema di sorveglianza per i farmaci orfani rimborsati dal Sistema Sanitario Nazionale.

LE LINEE GUIDA

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

LA MEDICINA NARRATIVA

La narrazione da parte di pazienti, familiari, operatori sanitari - racconti, pitture, poesie - delle proprie esperienze di vita e di malattia è un diritto e un'opportunità preziosa. Nel rigoroso rispetto della privacy, il CNMR raccoglie le testimonianze come risorse di conoscenza utili a suggerire le migliori strategie di intervento.

