



# MALATTIE RARE IN ENDOCRINOLOGIA



Bari,  
7-10 novembre 2013

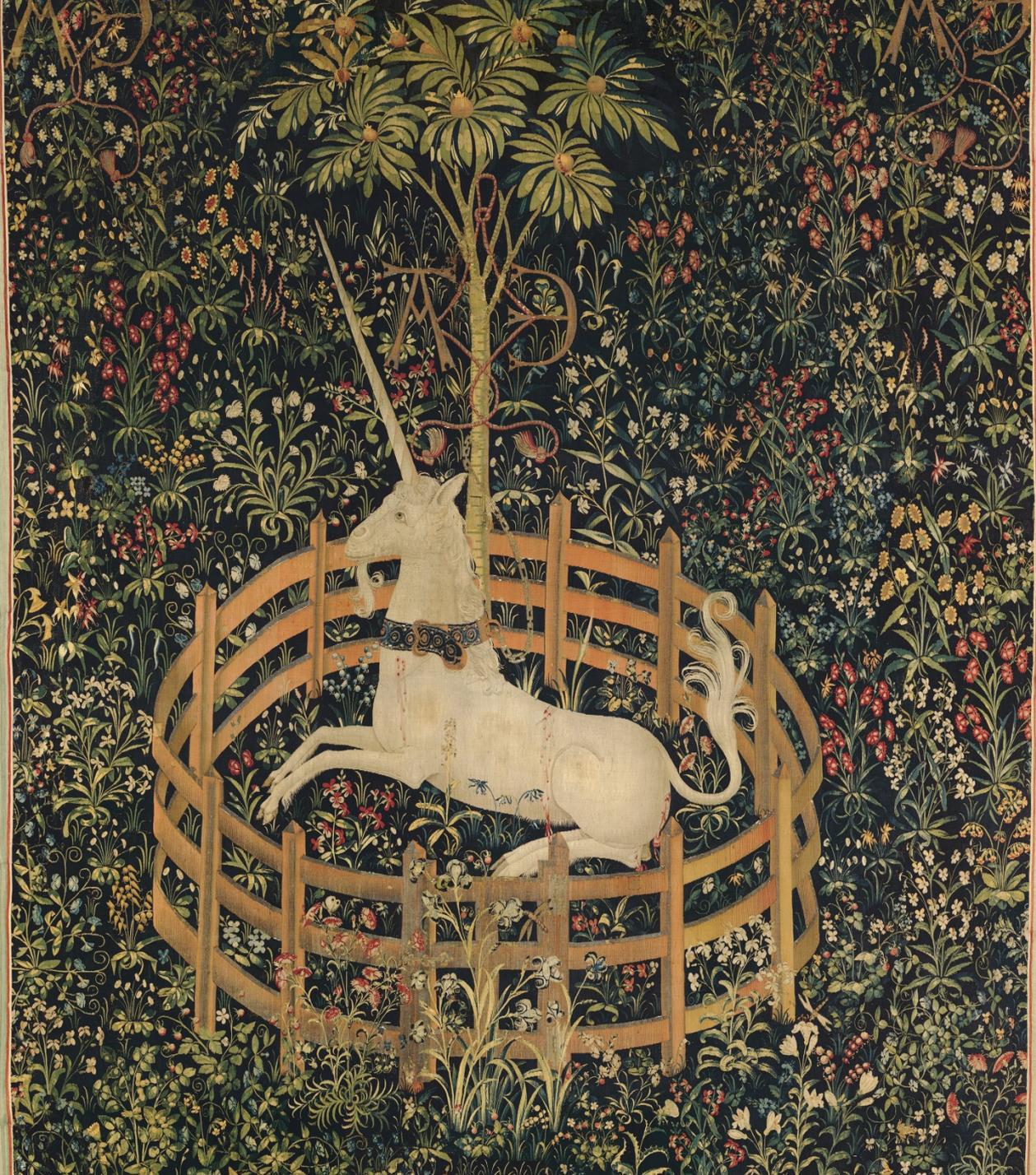
# IL QUADRO NORMATIVO

**Dr. Paolo Zuppi**

**Endocrinologia**

**Azienda ospedaliera San Camillo-Forlanini Roma**











**difficoltà  
diagnostiche**



**mancanza di  
attenzione**

**mancanza di  
farmaci**



**mercato**

**manca di  
percorsi**

**abbandono**



**curare le malattie  
non i malati**

Taruscio D (Ed.).

*Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/interregionali  
delle malattie rare.*

*Rapporto anno 2011.*

Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2011  
(Rapporti ISTISAN 11/20).

[www.iss.it/binary/cnmr/cont/ISTISAN\\_RNMR\\_2011.pdf](http://www.iss.it/binary/cnmr/cont/ISTISAN_RNMR_2011.pdf)

# EUROPA

**1999**

Decisione N. 1295/1999/CE **programma MR**

- miglioramento delle **conoscenze** scientifiche
- creazione di una **rete** europea d'informazione
- **formazione** degli operatori sanitari
- rafforzamento **collaborazione** internazionale
- **monitoraggio** delle MR negli Stati

# EUROPA

**2000**

Regolamento **medicinali orfani** CE N. 141/2000

- Istituito ***Committee on Orphan Medicinal Products (COMP)***
- definisce la procedura di qualifica di medicinali orfani
- offre incentivi per ricerca, sviluppo e commercio

# EUROPA

**2004**

Commissione 2004/192/EC *Rare Diseases Task Force* (RDTF)

costituita da:

- **responsabili** dei progetti di ricerca e sanità pubblica sulle MR
- **esperti** provenienti dai vari Stati Membri
- rappresentanti dell'**Agenzia europea dei prodotti medicinali**
- rappresentanti delle **Associazioni dei pazienti.**

# EUROPA

**2009**

Raccomandazione del Consiglio:

- elaborare e adottare piani e strategie nazionali
- strutturare interventi nei contesti locali
- codifica e rintracciabilità MR
- incentivare la ricerca sulle MR
- individuare centri di *expertise*
- consultare i pazienti sulle politiche delle MR
- costruire reti
- garantire la sostenibilità delle infrastrutture

# EUROPA

**2010**

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

Decisione della CE n. 2009/872/EC del 30 novembre 2009.

EUCERD sostituisce la *Rare Diseases Task Force* (RDTF) della CE.

Obiettivi

- elaborazione e l'attuazione delle azioni

<http://www.eucerd.eu/>

# ITALIA

**1998**

**Decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124**

(art. 5) le malattie rare sono individuate tra le condizioni aventi diritto all'esenzione dalla partecipazione per le prestazioni

<http://www.normativasanitaria.it/jsp/dettaglio.jsp?id=20228>

# ITALIA

## **Piano Sanitario Nazionale (PSN) 1998-2000**

Obiettivi: sorveglianza delle patologie rare:

- diagnosi appropriata e tempestiva
- riferimento a **centri** specialistici
- promozione di attività di **prevenzione**
- sostegno alla **ricerca scientifica**
- identificazione centri e costituzione **rete** di Presidi
- programma nazionale di ricerca MR
- miglioramento della **qualità della vita**
- informazione ai pazienti e alle famiglie
- fornitura dei **farmaci** dei pazienti.

# ITALIA

**2001**

## **Decreto Ministeriale del 18 maggio 2001, n. 279**

- modalità di **esenzione** delle MR
- istituisce la Rete nazionale dei presidi regionali
- istituisce **RNMR**
- riporta **l'elenco di MR** (allegato 1) (art. 4)
- percorso dell'assistito (art. 5)
- modalità di erogazione delle prestazioni (art. 6)
- modalità di prescrizione delle prestazioni (art. 7)
- aggiornamento triennale regolamento (art. 8)

<http://www.iss.it/binary/cnmr/cont/DM279-2001.1205943575.pdf>

# ITALIA

**2002**

## **Accordo tra Ministro della Salute, Regioni e Province autonome**

- istituisce il Gruppo tecnico interregionale permanente

<http://www.iss.it/binary/cnmr/cont/STATOREGIONI2002.1205943700.pdf>

# ITALIA

**2007**

## **Accordo tra Governo, Regioni e Province autonome**

- **Riconoscimento**
  - Centri di coordinamento regionali e/o interregionali
  - Presidi assistenziali sovraregionali
  - Registri regionali e/o interregionali
- **definisce competenze e funzioni dei Centri di Coordinamento regionali/interregionali**
- **Definisce set di dati che deve essere raccolto da tutte le Regioni e inviato all'ISS**

<http://www.iss.it/binary/cnmr/cont/STATOREGIONI2007.1205943700.pdf>

# ITALIA

**2008**

**Decreto Ministeriale 15 aprile 2008 G.U. Serie Generale n. 227 del 27 settembre 2008**

- individua in via transitoria i Centri interregionali di riferimento per le MR a bassa prevalenza (<1 per milione)
- Istituisce reti regionali/interregionali per le MR
- Istituisce Registri regionali/interregionali

<http://www.normativasanitaria.it/jsp/dettaglio.jsp?id=26309>

# ITALIA

**2008**

**Istituzione del Centro Nazionale Malattie Rare**

Decreto del Presidente dell'ISS nel 2008

(Gazzetta Ufficiale n. 157 del 7 luglio 2008)

- trattamento e sorveglianza delle MR
- attività di ricerca, consulenza e documentazione
- RNMR

- **DEFICIENZA DI ACTH** (RC0010)
- **IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI** (RCG010)
- **POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI** (RCG030)
- **PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA** (RC0040)
- **SINDROME ANDROGENITALE CONGENITA** (RCG020)
- **SINDROME DI CONN e SINDROME DI GEORGE** (RCG160)
- **SINDROME DI KALLMAN** (RC0020)
- **SINDROME DI SCHMIDT** (RCG030)
- **SINDROME DI KLINEFELTER** (RN0690)
- **SINDROME DI TURNER** (RN0680)
- **NEUROFIBROMATOSI** (RBG010)
- **PSEUDOERMAFRODITISMI** (RNG010)
- **SINDROME DI VON HIPPEL-LINDAU** (RN0780)
- **SINDROME DI NOONAN** (RN1010)

- **MEN** **1/40.000**
- **Acromegalia** **3/1.000.000**
- **Malattia di Cushing** **3/1.000.000**
- **Diabete insipido** **3/100.000**

# PUZZLE DELLE REGIONI ITALIANE

1

TRASCINA, CON IL  
MOUSE, LE REGIONI  
NELLA GIUSTA  
POSIZIONE.

Puzzle delle regioni

Allenamento1

Allenamento2

Allenamento3

X



# LA NUOVA CLASSIFICAZIONE SISMICA DELLA REGIONE LAZIO

-  Zona Sismica 1
-  Zona Sismica 2A
-  Zona Sismica 2B
-  Zona Sismica 3A
-  Zona Sismica 3B

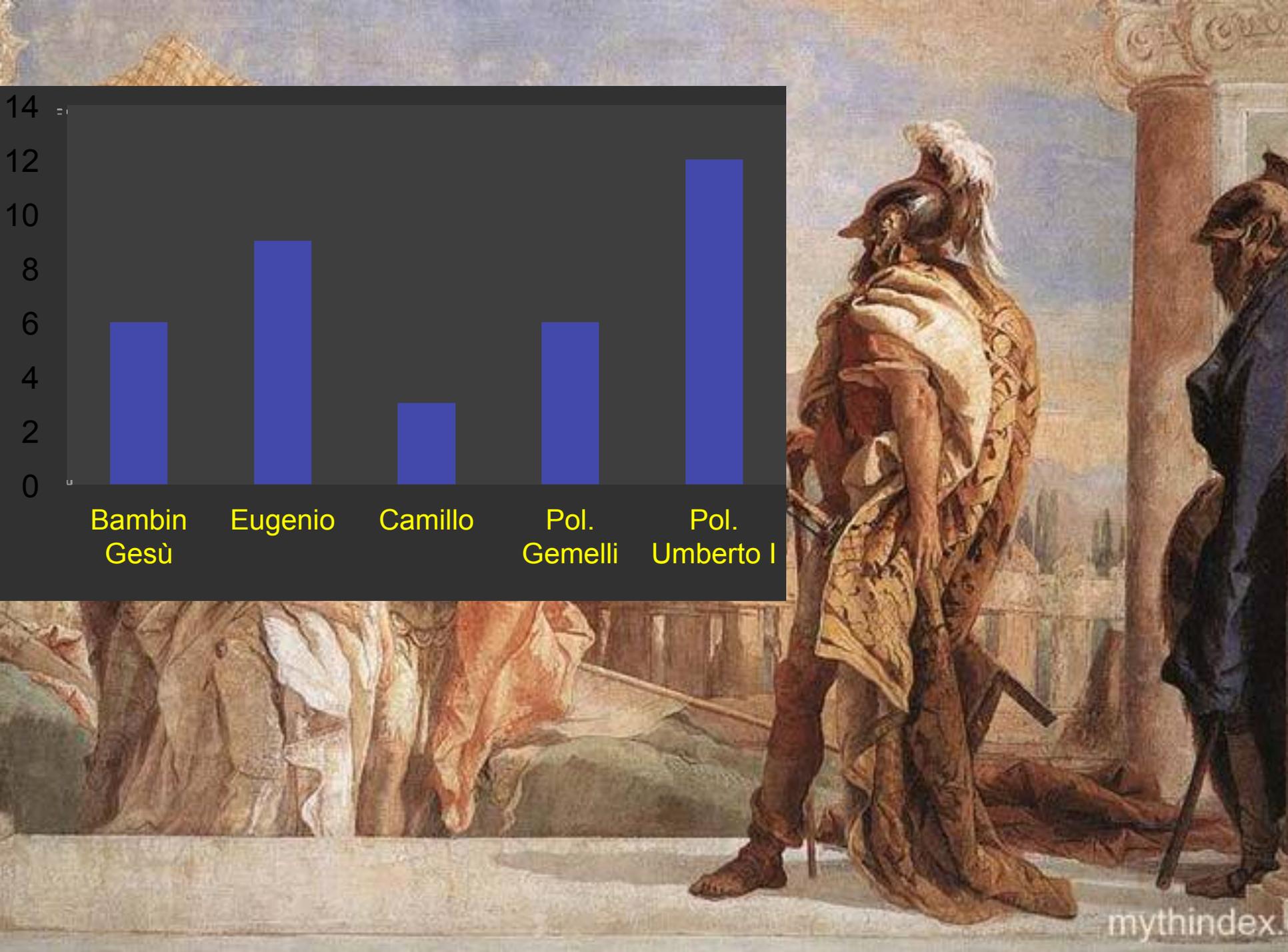
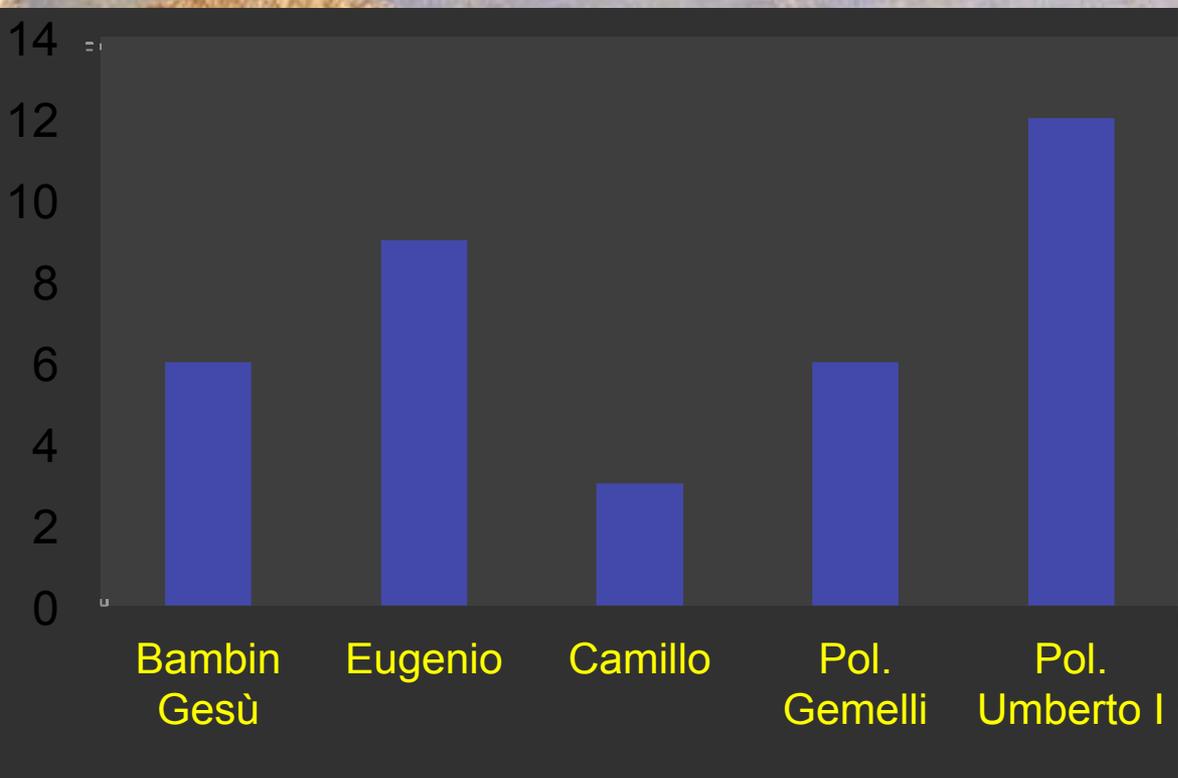


# **Le Malattie Rare nella Regione Lazio**

## **Rapporto Anno 2012**

Maggio 2013

**Testo a cura di**  
Esmeralda Castronuovo  
Domenico Di Lallo  
Gabriella Guasticchi  
*Laziasanità - Agenzia di Sanità Pubblica, Roma*



- **sospetto diagnostico**
- **medico di famiglia o lo specialista indirizzano al Presidio riconosciuto dalla Regione**
- **esami di accertamento in regime di esenzione dal ticket**
- **riportare sulla ricetta rosa il codice d'esenzione R99.**

- **formulata la diagnosi, il centro rilascia il certificato**
- **durata illimitata, validità nazionale**

TORNO

SUBITO

- **regole pensate da accademici e genetisti**
- **difficoltà di de-finizione**
- **immobilità elenco patologie**
- **immobilità dei centri di riferimento**
- **centro di cura diverso dal centro certificante**



