



MALATTIE RARE IN ENDOCRINOLOGIA



Bari,
7-10 novembre 2013

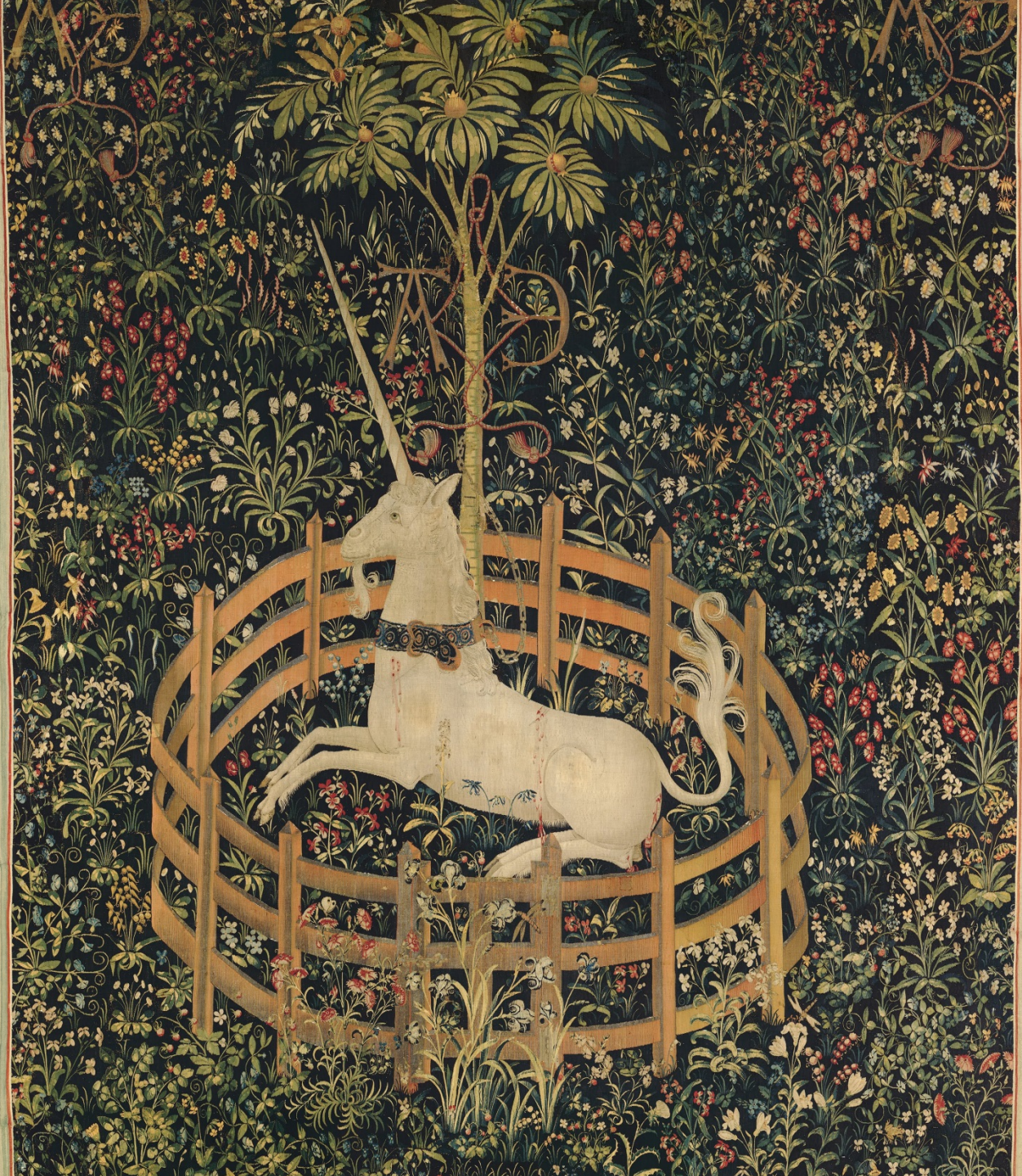
IL QUADRO NORMATIVO

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

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



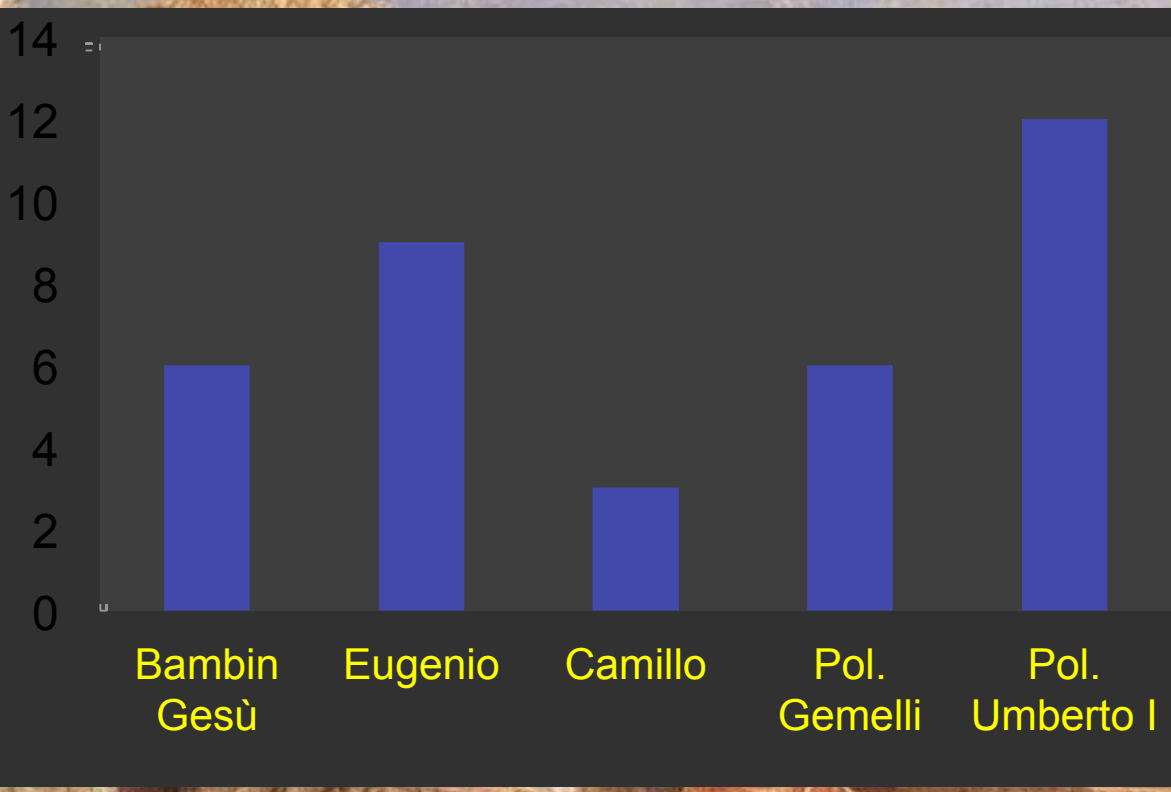
Le Malattie Rare nella Regione Lazio

Rapporto Anno 2012

Maggio 2013

Testo a cura di
Esmeralda Castronuovo
Domenico Di Lallo
Gabriella Guasticchi

Laziosanità - 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**



