

ROMA

21 novembre 2014



Per una corretta pratica clinica
della Malattia di Huntington

AULA BIGNAMI
DIPARTIMENTO DI
MEDICINA SPERIMENTALE
Edificio di Patologia Generale
Viale Regina Elena 324, Roma



LE MALATTIE RARE IN ITALIA E IN EUROPA

Domenica Taruscio

Direttore

Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Roma

Roma 21 Novembre 2014



MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI INIZIATIVE INTERNAZIONALI

1983 - USA
1993 – Giappone
1997 – Singapore
1998 – Australia

IN EUROPA :

- PROGRAMMA DI AZIONE COMUNITARIO SU MALATTIE RARE (1999 – 2003; 2008-; 2013-)
- 7° PROGRAMMA QUADRO
- HORIZON 2020

Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council on Orphan Medicinal Products

EUROPEAN RARE DISEASE TASK FORCE (DG SANCO): 2004 -2009
EUCERD 2009 - 2013
EXPERT GROUP RARE DISEASES 2014-





Atti di indirizzo e di diritto sulle Malattie Rare e farmaci orfani in Europa

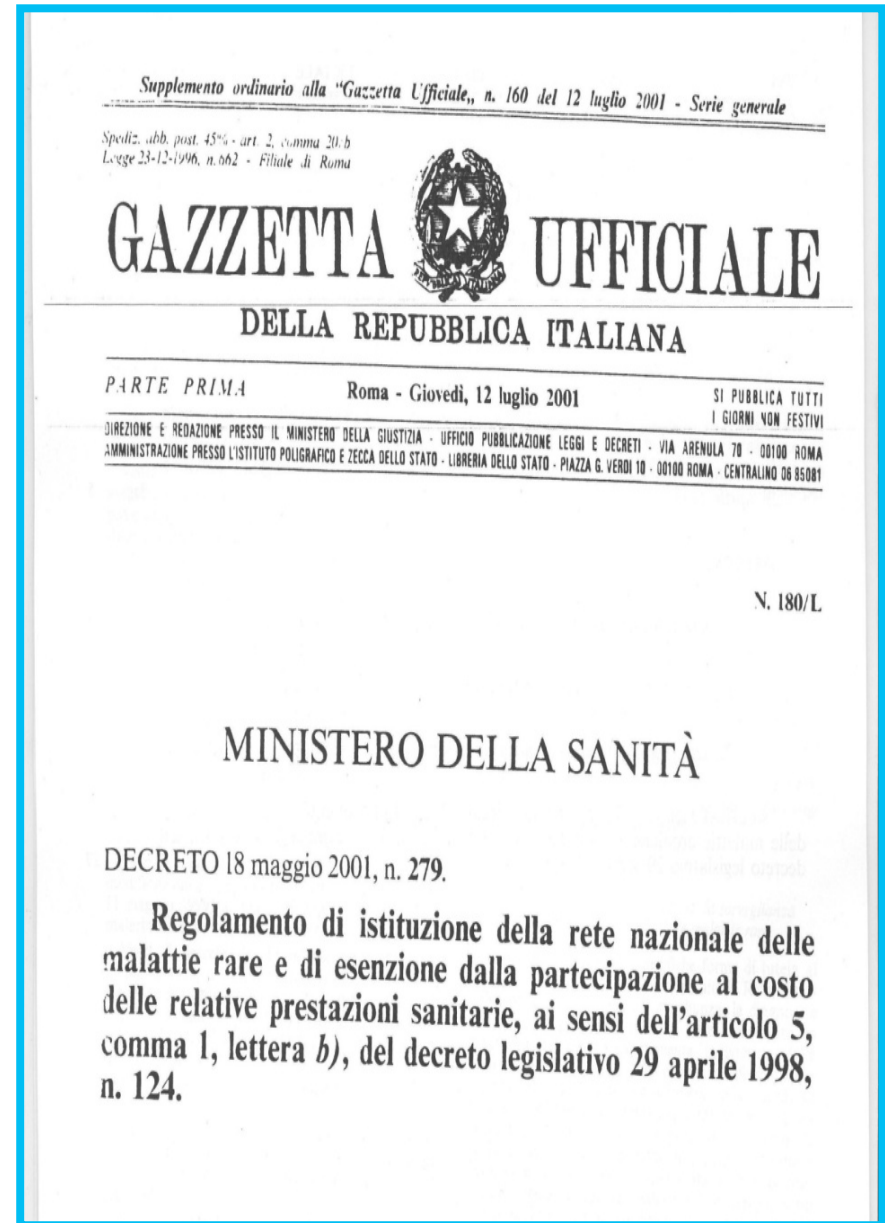
- ❖ Piano di Azione Comunitaria sulle MR Decisione n 1295/1999/CE, 29 Aprile 1999
- ❖ Regolamento (CE) del Parlamento Europeo e del Consiglio Concernente **medicinali orfani** n° 141/2000, 16 Dicembre 1999
- ❖ Regolamento (CE) della Commissione concernente le disposizioni di applicazione dei criteri previsti per l'assegnazione della qualifica di medicinale orfano n° 847/2000, 27 Aprile 2000
- ❖ European **Rare Diseases Task Force** (DG – Sanco); EUCERD
- ❖ Progetti su malattie rare **Rare** (DG – Research):

7 PROGRAMMA QUADRO; HORIZON 2020

INIZIATIVE NAZIONALI

- **Piani Sanitari Nazionali: 1998-2000, 2003-2005, 2006-'8,**
- **Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare (D.M. 279 / 2001)**
- **Accordo Conferenza Stato Regioni (2002): Tavolo interregionale di monitoraggio sulle malattie rare**
- **Accordo Conferenza Stato Regioni (2007)**
- **Piani Sanitari Regionali**
- **Piano Nazionale per le malattie rare (approvato in CSR)**

Nel 2001.....



RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE

(DECRETO MINISTERIALE 279/2001)

Definisce

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)



**OGGI TUTTE LE REGIONI
HANNO INDIVIDUATO
PRESIDI / CENTRI
PER LE MALATTIE RARE**



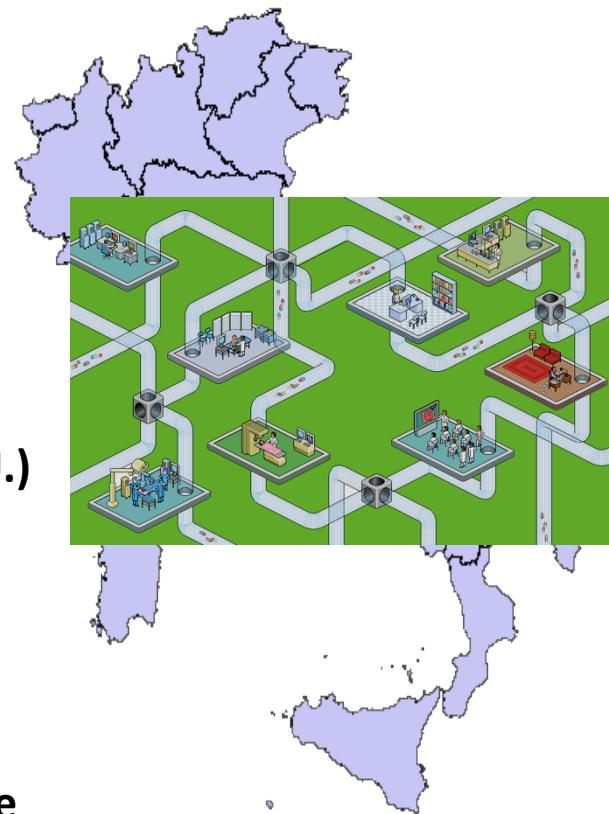
RETI REGIONALI

- 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

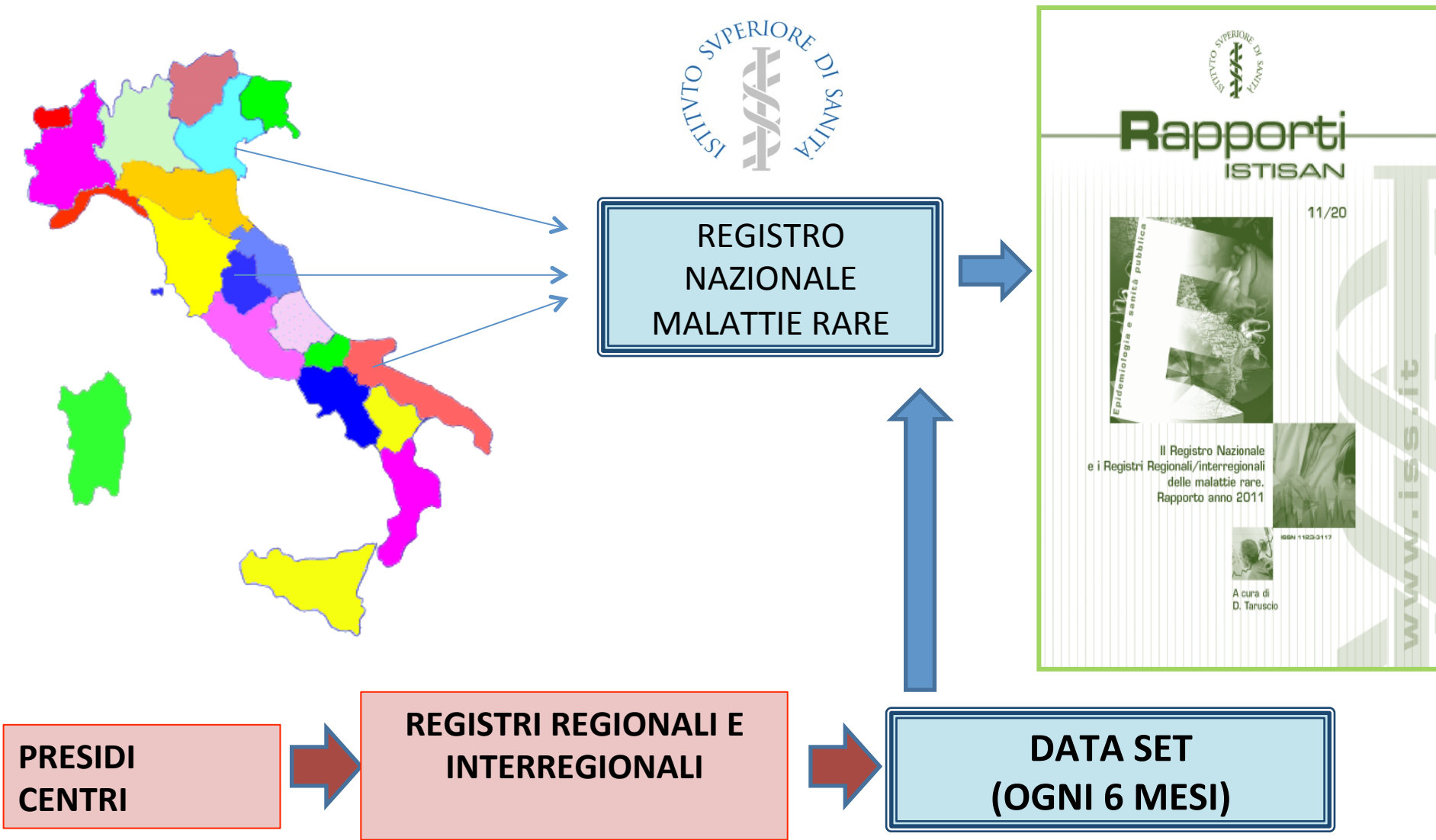


REGISTRO NAZIONALE ALL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA'



**RACCORDO CENTRALE
DELLA RETE NAZIONALE
MALATTIE RARE**

**FLUSSO EPIDEMIOLOGICO:
DAL LIVELLO REGIONALE A QUELLO NAZIONALE**





AIFA



PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2013-2016

**APPROVATO IL 16 OTTOBRE 2014
IN CONFERENZA STATO - REGIONI**

INDICE

PREMESSA	4
1. Contesto Europeo	5
1.1 Normativa di riferimento	5
1.2 I Centri di “expertise” (Raccomandazioni EUCERD, www.eucerd.eu)	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



Responsabile: **Domenica Taruscio**

Cerca

Le malattie rare

Cosa sono le malattie rare?

Malattie che colpiscono 1 ogni 2000 abitanti

Malattie rare esentate in Italia

Elenco ordinato delle patologie e ricerca on line

Ho una malattia rara? Cosa fare? Guida all'esenzione

Dal sospetto di malattia ai centri di diagnosi e cura

Il disabile e i suoi diritti

Una guida concreta per orientarsi tra agevolazioni, detrazioni, sconti fiscali e altre opportunità

Le malattie rare e l'Europa



Le informazioni e le iniziative della Commissione Europea.

Ulteriori informazioni sul portale ad esse dedicato.

Rete Nazionale Malattie Rare

Telefono Verde Malattie Rare



Il servizio anonimo e gratuito fornisce informazioni su **esenzioni, centri di cura, associazioni, sperimentazioni, ricerca, non formulando diagnosi cliniche.** Il numero è attivo dal **lunedì al venerdì** dalle ore **9,00** alle ore **13,00**.

FAQ

Le domande più frequenti rivolte al Centro Nazionale Malattie Rare per ricevere informazioni sulle patologie esenti ticket, i presidi accreditati, le associazioni di pazienti, ecc.

Il Centro Nazionale Malattie Rare



Ricerca scientifica finalizzata a prevenzione, sorveglianza, diagnosi e trattamento delle malattie rare. È la principale attività del

Centro Nazionale Malattie Rare



CNMR

In rilievo



October 28-29
EUCERD JOINT ACTION / EUROPLAN WORKSHOP

October 30

E-RARE SYMPOSIUM at the Italian National Institute of Health (Rome)



October 31

INTERNATIONAL CONFERENCE
RARE DISEASES: EUROPE'S CHALLENGES



III INTERNATIONAL EPIRARE WORKSHOP - Rare disease and orphan drug registries
November 24-25, 2014
Call for abstracts is open



Tematiche

- Acido folico e folati prima della gravidanza
- Associazione Pazienti
- Farmaci Orfani
- **Linee Guida**
- Medicina Narrativa
- **Progetti europei**
- Test genetici

Registri

Registro Nazionale Malattie Rare

Database Emoglobinuria Parossistica Notturna

Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC)

Concorso il volo di Pegaso



"Il Volo di Pègaso - Raccontare le malattie rare: parole e immagini", il concorso artistico letterario nato per garantire spazi espressivi e visibilità alle persone con malattie rare.

Notiziario CNMR e altre pubblicazioni



Il Notiziario del CNMR (Supplemento al Notiziario ISS), i notiziari ISS e i rapporti ISTISAN.

[Ultimo Notiziario CNMR pubblicato](#)

Aree riservate



Accesso alle aree riservate per gli autorizzati in possesso delle credenziali di autenticazione

[Link](#)



Responsabile: **Domenica Taruscio**

La Rete Nazionale Malattie Rare



Nasce con il D.M.279/2001, su indicazione dei PSN 1998-2000, come risposta istituzionale alle problematiche correlate alle malattie rare, la realizzazione di una rete nazionale costituita da Presidi, appositamente individuati dalle Regioni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia.

Centri interregionali



I Centri Interregionali di riferimento per le malattie rare sono un altro nodo della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare

Centri di diagnosi e cura



Sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari.

Telefono Verde Malattie Rare

Chiamando gratuitamente l'**800.89.69.49**, è possibile ricevere informazioni

Centro Nazionale Malattie Rare

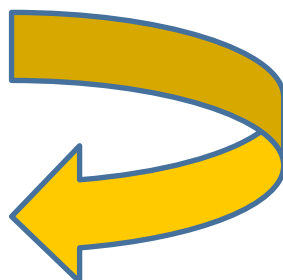


Ricerca i centri in Italia



Cerca i centri accreditati dalle Regioni con atti normativi tramite

- **La mappa dell'Italia**
- **La ricerca avanzata**



Le malattie rare regione per regione

- Abruzzo
- Basilicata
- Calabria
- Campania
- Emilia-Romagna
- Friuli-Venezia Giulia
- Lazio
- Liguria
- Lombardia
- Marche
- Molise
- Piemonte
- Puglia
- Sardegna
- Sicilia
- Toscana
- Trentino-Alto Adige - Prov. autonoma di Bolzano
- Trentino-Alto Adige - Prov. autonoma di Trento
- Umbria
- Valle D'Aosta
- Veneto



Responsabile: **Domenica Taruscio**

Cerca

Cosa sono



Per test genetico si intende l'analisi a scopo clinico di DNA, RNA, cromosomi, proteine, metaboliti o altri prodotti genici, fatta per evidenziare genotipi, mutazioni, fenotipi o cariotipi correlati o meno con patologie ereditabili umane.

Attività di ricerca



In questa sezione sono descritte tutte le attività di ricerca svolte del Centro Nazionale Malattie Rare.

Qualità

Il controllo esterno di qualità dell'ISS

Risultati

Laboratori partecipanti

Contatti e modalità di partecipazione

Link

In questa area sono disponibili collegamenti a siti di interesse, nazionali ed internazionali.

Centro Nazionale Malattie Rare



CNMR

In rilievo

CONTROLLO ESTERNO DI QUALITÀ DEI TEST GENETICI IN ITALIA - X TURNO (2014)

TARIFFARIO DEI SERVIZI RESI A TERZI

CONVEGNO CEQ TEST GENETICI 2013

Collaborazioni

OECD

EuroGentest

ESTO

EQUAL

Documenti

Linee Guida Test Genetici

Normativa di riferimento

Glossario (A - L)

Glossario (M - Z)

Letteratura scientifica

In questa sezione troverete documenti della letteratura scientifica attinenti i test genetici.

Acido folico e folati prima di una gravidanza

Responsabile: **Domenica Taruscio**

Acido folico e folati: vitamine per la vita



Acido folico e folati: cosa sono?

A cosa servono?

Qual è il fabbisogno giornaliero?

Stai programmando una gravidanza? Assumi subito Acido Folico!



Perché assumere subito acido folico?

Malformazioni congenite che si possono prevenire con l'uso dell'acido folico

Tre semplici consigli...

A tavola con i folati



Quali sono gli alimenti ricchi in folati?

Gli alimenti fortificati con acido folico

A tavola con i folati: la ricetta quotidiana

Le ricette per la donna in età fertile

FAQ



Le domande più frequenti sull'acido folico e i folati, sulla loro assunzione, le malformazioni congenite e come prevenirle.

Link

In questa area sono disponibili collegamenti a siti nazionali ed internazionali.



News



EUROmedICAT Conference
"Safety of Medication use in Pregnancy"
2-4 February, 2015
Poznań, Poland



3-4 marzo 2014
SAFETY OF MEDICATION USE IN PREGNANCY IN
RELATION TO RISK OF CONGENITAL
MALFORMATIONS



3 ricette per la donna in età fertile
a cura dello chef Massimo Ogliotti e la ricercatrice
CRA-INRAN Stefania Ruggeri nell'ambito del
Convegno Prevenzione primaria malformazioni
congenite



European Recommendations for Primary Prevention
of Congenital Anomalies
Primary Prevention of Congenital Anomalies Report



Acido folico, la prevenzione per tutte le donne in 11 lingue
Brochure multilingue in 11 lingue (italiano, albanese, arabo, cinese, francese, inglese, portoghese, rumeno, russo, spagnolo, tedesco) a cura del CNMR.

Network Italiano Promozione Acido Folico

Il Network

Nato il 26 aprile del 2004 e coordinato dall'ISS, promuove la salute della donna, un'alimentazione equilibrata ricca di frutta e verdura in folati e la supplementazione di acido folico per la prevenzione dei difetti congeniti.

Chi siamo

Più di 200 in Italia e nel mondo tra enti di ricerca, università, istituzioni pubbliche, società scientifiche e testate giornalistiche.

Aderisci anche tu

Scopri le modalità per entrare a far parte del network

Progetti



EUROmedICAT

EUROmedICAT is a research project, conducted within the European Union's 7th Framework Program.



Folati mattoni per la vita

Il progetto per le scuole secondarie.
Adesioni per il 2013!



EUROCAT Joint Action (2011-2013)

The EUROCAT (European Network for surveillance of Congenital Anomalies) Joint Action (JA), funded by the Public Health Programme 2008-2013 of the European Commission started on January 1st 2011.

Appuntamenti



In questa sezione tutte le informazioni relative ai convegni, ai corsi e alla formazione a distanza organizzati dal Centro Nazionale Malattie Rare

Documenti

Le pubblicazioni istituzionali sull'acido folico: Rapporti Istisan, Notiziari ISS, Circolari del Ministero e Bollettini AIFA

L'associazione come risorsa



Le Associazioni nascono dall'esigenza di dare una risposta alle problematiche vissute da quanti sono coinvolti nelle malattie rare; la loro attività si focalizza sull'esigenza di "dar voce" ai bisogni dei pazienti e dei loro familiari.

I nostri progetti con le Associazioni

- Corsi di formazione sui farmaci orfani
- La Medicina Narrativa
- Parent Training nella Sindrome Prader-Willi
- Comunicazione efficace e counseling
- Indagine sui servizi in Italia

Servizio "Cerca contatti"



Il servizio rivolto a persone con malattia rara e/o loro familiari che desiderano condividere la propria esperienza con quanti affrontano la stessa situazione.

Faq



Le domande più frequenti rivolte al Centro Nazionale Malattie Rare per ricevere informazioni sulle Associazioni di pazienti, partecipare ad iniziative comuni, ecc.

Centro Nazionale Malattie Rare



Cerca le Associazioni



Cerca le Associazioni tramite

- la mappa dell'Italia
- la mappa dell'Europa
- la ricerca avanzata

Vuoi inserire la tua associazione nel data base?

In rilievo



Disabilità: 2° aggiornamento 2011
"Dai diritti costituzionali ai diritti esigibili"
 La guida in italiano e in inglese a cura del CNMR e delle Associazioni Crescere-Bologna e Prader Willi-Calabria.

Quarta edizione del concorso "Il Volo di Pegaso"
 Tra le novità della quarta edizione una sezione dedicata alla musica.
 Tema del concorso: "In cammino".
 Scadenza: 30 ottobre 2011.



Terza edizione del concorso "Il Volo di Pegaso"
 Al via la terza edizione del concorso "Il Volo di Pegaso".

Consulta Nazionale Malattie Rare



In questa sezione sono riportate le attività della consulta delle Associazioni. Il CNMR ha coordinato le attività necessarie per l'elezione dei componenti del Tavolo di consultazione delle associazioni di pazienti con malattie rare.

Come orientarsi fra norme e servizi

- Il disabile e i suoi diritti
- Guida all'esenzione di una malattia rara
- Guida all'esenzione di una malattia cronica

Link

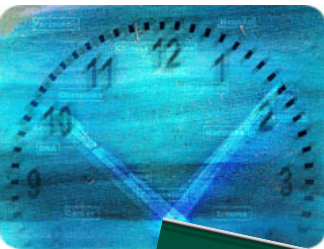
In questa area sono disponibili collegamenti a siti di interesse, nazionali ed internazionali.
 Per maggiori informazioni, ricercare le singole associazioni nella sezione **Associazioni Italia ed Estero**.

Telefono Verde Malattie Rare

Un numero raro,
prezioso e gratuito.

Notiziario

Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49



LA MEDICINA NARRATIVA: STORIE DI VITA

CONTRIBUISCI ANCHE TU

...los técnicos que entraron... Llegamos a un punto que había preparado en el que previsiblemente en Viena, poco antes del discurso se produjo de las propuestas.

Puoi inviare la tua testimonianza al CNMR tramite:

- posta ordinaria a:
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299
00161 - Roma
- e-mail a:
medicina.narrativa@iss.it

Le narrazioni di pazienti, familiari, operatori potranno riguardare qualunque aspetto e momento dell'esperienza "malattia rara" e dovranno essere **necessariamente anonime**. Nell'area del nostro sito dedicata alla medicina narrativa troverete indicazioni e suggerimenti:
www.iss.it/cnmr

Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR

Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
medicina.narrativa@iss.it



www.iss.it/cnmr

Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49



Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR



MEDICINA NARRATIVA

CONDIVIDERE ESPERIENZE E STORIE
NELLE MALATTIE RARE

Concorso artistico-letterario

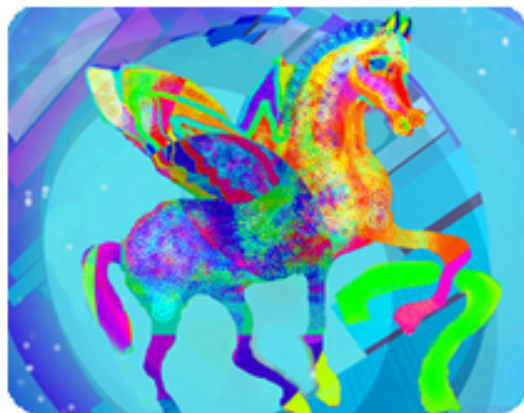
Il Volo di Pègaso

Raccontare le malattie rare:
parole, suoni e immagini



News

30 maggio 2014 - Al via la settima edizione

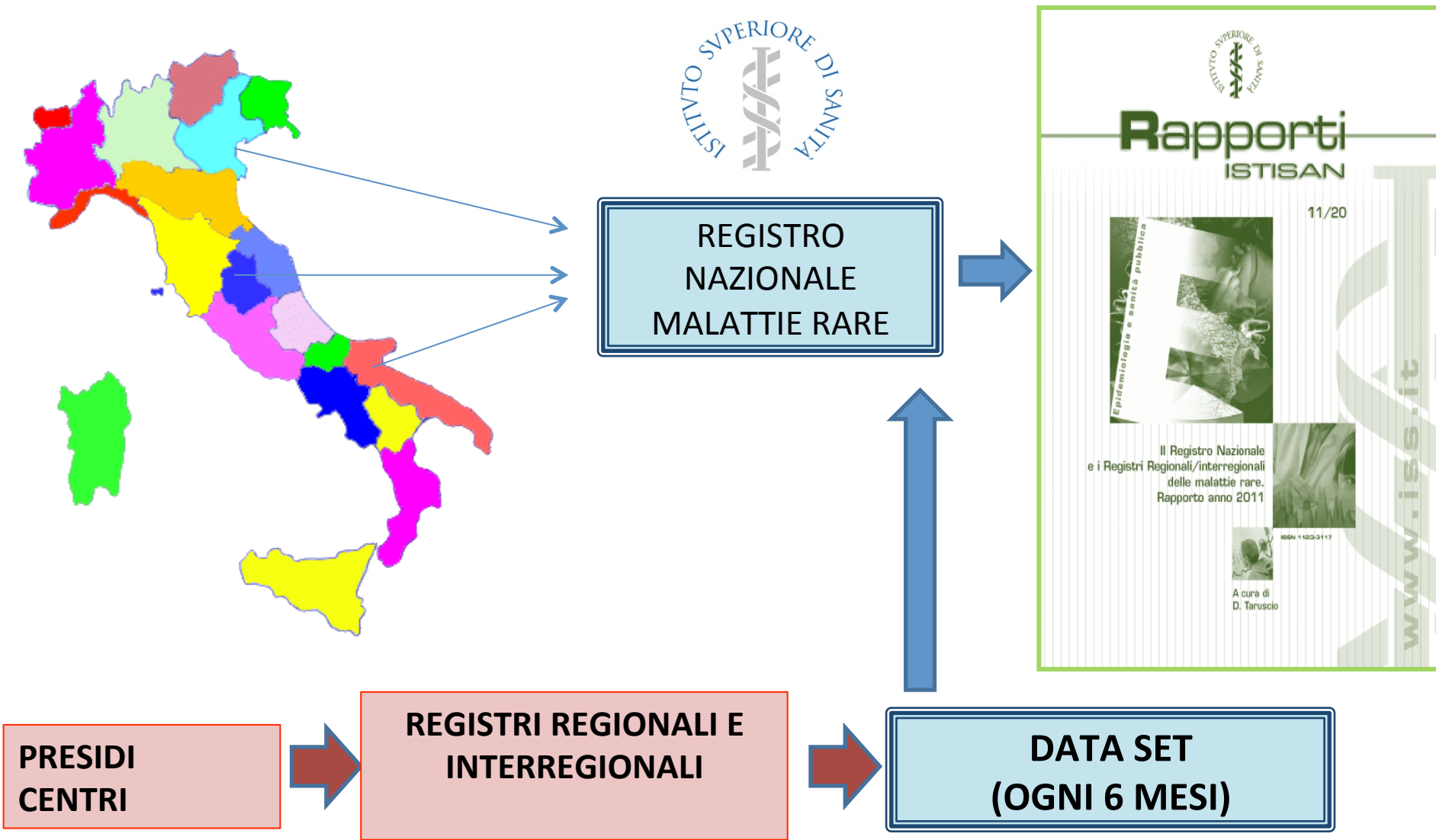


30 maggio 2014 - Al via la settima edizione.

Al via la VII edizione del Concorso artistico letterario "Il Volo di Pègaso, raccontare le malattie rare".

Quest'anno la tematica del concorso è **"Vivere per raccontare. Raccontare per vivere"**

**FLUSSO EPIDEMIOLOGICO:
DAL LIVELLO REGIONALE A QUELLO NAZIONALE**



SUMMER SCHOOLS



Course Director

Domenica Taruscio
Director
Italian National Centre for Rare Diseases
Italian National Institute of Health
Viale Regina Elena, 299
Rome (Italy)

Tutors

Graziella Filippini - Fondazione Istituto Neurologico C. Besta Milano, Italian Cochrane Centre
Robin Harbour - Healthcare Improvement Scotland
Michele Hilton Boon - Healthcare Improvement Scotland
Jörg Meerpohl - Institute of Medical Biometry and Medical Informatics - University of Freiburg, German Cochrane Centre, GRADE Working Group
Paola Laricchiuta, Cristina Morciano, Domenica Taruscio – Italian National Centre for Rare Diseases – Italian National Institute of Health

Contact/info

Paola Laricchiuta
Email: paola.laricchiuta@iss.it
Tel. 0039 06 49904421

Cristina Morciano
Email: cristina.morciano@iss.it
Tel. 0039 06 49904422

of Health



Summer School
Clinical practice guidelines
on rare diseases

July 9-11, 2012

Italian National Institute of Health
Viale Regina Elena, 299
Rome (Italy)

Organised by the
Italian National Centre for Rare Diseases
Italian National Institute of Health



ition visit the website
iss.it/cnmr



Language

The official language will be English.

Methods of Assessment

There will be no formal examination. A Certificate of Attendance will be awarded only to those completing the full course.

How much will it cost?

The course is available free of charge. Please take note that the Istituto Superiore di Sanità will provide refreshments (tea, coffee and biscuits) and lunch but will not pay for travel and accommodation expenses.

How to apply

The application form can be downloaded from www.iss.it/cnmr. It should be duly filled, signed and sent together with a current CV by email to guidelineschool@iss.it. All applicants should return the application form together with a current CV no later than May 8, 2012. A confirmation of submission will be sent by email only to the accepted applicants within May 13, 2012.

For more information visit the website
www.iss.it/cnmr



International Summer School
Clinical practice guidelines on rare
diseases

July 8-12, 2013

Istituto Superiore di Sanità
Aula G.B. Rossi
Via Ciano della Bella, 34
Rome (Italy)

Organised by the
National Centre for Rare Diseases
Istituto Superiore di Sanità



Course Director

Domenica Taruscio
Director
National Centre for Rare Diseases
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299
Rome (Italy)

Tutors

Alfonso Iorio - McMaster University
Graziella Filippini - Fondazione Istituto Neurologico C. Besta Milano, Italian Cochrane Centre
Michele Hilton Boon, Jan Manson - Healthcare Improvement Scotland
Sonja Kersten - Comprehensive Cancer Centre the Netherlands
Michael Rutgers - Longfonds (Dutch Lungfoundation)
Paola Laricchiuta, Cristina Morciano, Domenica Taruscio – National Centre for Rare Diseases – Istituto Superiore di Sanità

Scientific secretariat
Paola Laricchiuta Tel. +39 06 49904421
Cristina Morciano Tel. +39 06 49904422
Email: guidelineschool@iss.it

Administrative secretariat
Linda Agresta Tel. +39 06 49904017
Giorgio Vincenti Tel. +39 06 49904418
Email: guidelineschool@iss.it

SCREENING NEONATALE ESTESO



**Progetto finanziato
dalla Commissione europea (2009-2011)**

**PROGETTI COORDINATI DA
CENTRO NAZIONALE MALATTIERARE- ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA'**

PROGETTO NAZIONALE

**Screening neonatale esteso:
proposta di un modello
operativo nazionale per
ridurre le disuguaglianze di
accesso ai servizi sanitari
nelle diverse regioni**

**Progetto finanziato dal
Ministero della Salute
CCM (2011-2014)**

EPIRARE
European Platform for Rare Disease Registries



37 partners in 16 countries in 3 continents




EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



For more information:
www.euoplanproject.eu
or contact:
euoplan@iss.it

Domenica Tancredi
National Centre for Rare Diseases
Istituto Superiore di Sanità
Via Regina Elena, 299
00161 Roma - Italy
Tel. +39 06 4990 4016
www.iss.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

EUCERD
European Union Committee of Experts on Rare Diseases



RDConnect



BURQOL RD

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



www.burqol-rd.com

NORD
National Organization for Rare Disorders

CORD Canadian Organization for Rare Disorders

EURODIS
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 2008-2013
Executive Agency for Health and Consumers





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

practices promotes communication on the clinical management of rare diseases
by disseminating trustworthy best practices guidelines globally

INTERNATIONAL NEWS AND EVENTS

[MORE NEWS](#)

8th ICORD meeting St Petersburg (Russia)

1 NOV 2013

International Conference on Rare Diseases & Orphan Drugs
1-2 November 2013



Rare Diseases and Orphan Drugs

An International Journal of Public Health

 [JOURNAL WEBSITE](#)

 [CALL FOR PAPER SUBMISSIONS](#)



Newsletter

To know project achievements and events

 [SIGN UP](#)



Leaflet

Concise information about project objectives and participants

 [DOWNLOAD PDF](#)

 [VIEW PDF](#)

RELATED LINKS

[International Rare Diseases Research Consortium](#)

[Rare Diseases-European Commission](#)



RARE-Bestpractices
THE NEWSLETTER



Rare Diseases and Orphan Drugs

An International Journal of Public Health

[JOURNAL WEBSITE](#)

[CALL FOR PAPER SUBMISSIONS](#)



Newsletter

To know project achievements and events

[SIGN UP](#)



Leaflet

Concise information about project objectives and participants

[DOWNLOAD PDF](#)

[VIEW PDF](#)

INTERNATIONAL NEWS AND EVENTS

[MORE NEWS](#)

Guidelines International Network (G-I-N) Conference

Melbourne, Australia
20-23 August 2014

RARE-Bestpractices annual meeting, Rome Italy

20-21 March 2014

Rare Diseases. How Europe is meeting the challenges

RARE-Bestpractices is a report of the European Commission of selected rare disease EU funded research projects

RELATED LINKS

[International Rare Diseases Research Consortium](#)

[Rare Diseases-European Commission](#)

[Guidelines International Network](#)



RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS

An International Journal of Public Health

**Announcing
Call for Paper Submissions
First Issue in December 2013**

Co-Editors-in-Chief

Dr. Domenica Taruscio
*Director
National Centre for Rare Diseases
Istituto Superiore di Sanità
Italian National Institute of Health
Rome, Italy*

Prof. Holger Schünemann
*Professor and Chair
Department of Clinical
Epidemiology and Biostatistics
McMaster University
Hamilton, Canada*

RARE Journal (www.rarejournal.org) is a new international open access, online, peer-reviewed journal published three times per year, with **no publishing fees**.

The mission of **RARE Journal** is to provide an **advanced forum** on important aspects of **public health, health policy and clinical research** in ways that will improve health care and outcomes for persons suffering from rare diseases, as well as globally increase rare diseases experience sharing.

RARE Journal publishes original research articles, case reports, systematic reviews and meta-analyses, reports of clinical practice guidelines, HTA reports, epidemiological registry reports, commentaries, letters to Editors, meeting and project reports.

Selected examples of topics covered by the journal are given below:

- ▶ Health policies and services organization on rare diseases and orphan drugs
- ▶ Rare disease epidemiology research and registries
- ▶ Clinical research and methodology
- ▶ Rare disease best practices
- ▶ Comparative effectiveness research
- ▶ Practice guidelines
- ▶ Socio-economical analysis
- ▶ Primary prevention, risk factors and screening
- ▶ Health promotion
- ▶ Quality assurance (genetic testing, etc.)
- ▶ Legal and ethical issues
- ▶ Narrative medicine
- ▶ Patients' needs and health-related quality of life

RARE Journal also anticipates special issues dedicated to a specific topic, such as particular rare diseases or a group of rare diseases. Suggestions for topics are welcome. Accepted papers are published in electronic form and indexed for database reference.

RARE JOURNAL:

- ✓ No Publication Fees
- ✓ Timely Peer-Review
- ✓ Open Access to Articles Online
- ✓ Expert Editorial Assistance
- ✓ High Scientific Quality

For Further Information Please Visit:
WWW.RAREJOURNAL.ORG

RARE Journal Editorial Secretariat
e-mail: secretariat@rarejournal.org

FIRST ISSUE COMING IN DECEMBER 2013!

www.rarejournal.org

Publisher
Istituto Superiore di Sanità



The RARE-Bestpractices project is funded by the European Union Research Framework Programme. Project Ref.: nr. 355886. Sole responsibility lies with the authors and the European Commission is not responsible for any use that may be made of the information contained therein.

WWW.RAREBESTPRACTICES.EU



In Europe a disease is considered rare
when it affects no more than
5 individuals among 10,000 persons

EPIRARE (European Platform for Rare Disease Registries) is a three-year project co-funded by the European Commission within the EU Program of Community Action in the field of Public Health. EPIRARE started officially on April 15, 2011.

Final EPIRARE Deliverables

The EPIRARE deliverables are available.

The issues raised by the legislation on Personal Data Protection and the actions taken by EPIRARE are dealt with in the Deliverables 2.1, 2.2, 2.3, 2.4.

The EPIRARE Deliverables D3, D4, D5; D9.3 describe the basic features of a European Platform for Rare Disease Registries.

These documents have been elaborated on the basis of surveys and consultations involving the many potential stakeholders of the Platform.

III International EPIRARE Workshop

Rome
24-25 November 2014



"Half of a Score"
the spot on rare diseases



International Conference
Rare Diseases: Europe's Challenges
Rome - 31 October 2014

RD-CONNECT

An integrated platform connecting databases, registries, biobanks and clinical bioinformatics for rare disease research



Proposal submitted under:

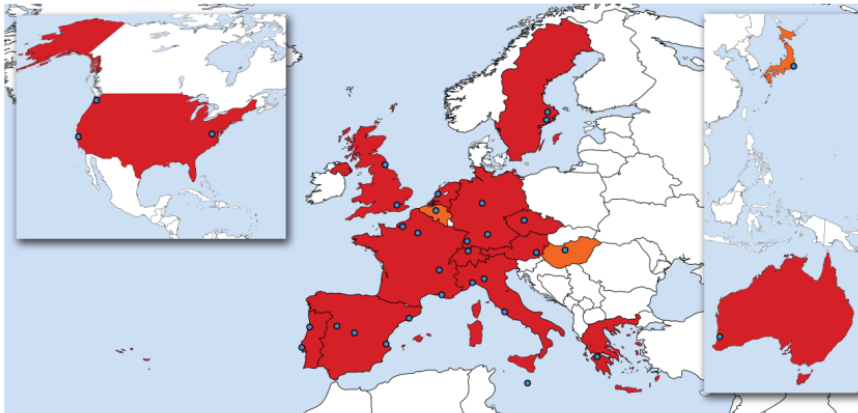
FP7 HEALTH.2012.2.1.1-1-C:

"Databases, biobanks and clinical bio-informatics hub for rare diseases"

Coordinator: [Hanns Lochmüller](#)



Global partner distribution



Workpackage leaders

WP1: Coordination



Hanns Lochmüller
Newcastle and TREAT-NMD

WP2: Patient registries



Domenica Taruscio
ISS and EPIRARE

WP3: Biobanks



Lucia Monaco
Fondaz. Telethon & EuroBioBank

WP4: Bioinformatics



Christophe Bérout
INSERM Montpellier

WP5: Unified platform



Ivo Gut
CNAG Barcelona

WP6 Ethical/legal/social



Mats Hansson
Uppsala

WP7: Impact and innovation



Kate Bushby
Newcastle and EUCERD/ EJARD

<http://www.rd-connect.eu>

PRIMARY PREVENTION OF CONGENITAL ANOMALIES

EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) and
EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development)

Recommendations on policies to be considered for the primary
prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies
on Rare Diseases



Grant No: 2010 22 04

www.eurocat-network.eu



Grant No: 2011 22 01

www.europianproject.eu

➤ *In the field of medicinal drugs*

➤ *In the field of environmental pollution*

➤ *In the field of food/nutrition*

➤ *In the field of health services*

➤ *In the field of public health/lifestyles*

www.iss.it/cnmr
www.eucerd.eu

4 Days 4 Rare Diseases

28-29-30-31 October, 2014

organized by National Centre for Rare Diseases
Istituto Superiore di Santà - Rome -Italy



**28-29 October - Workshop
European Reference Networks
and Structural Funds**



**30 October E-RARE Symposium
Fostering Collaboration
in rare diseases research**



**31 October International Conference
Rare diseases Europe's Challenges
Camera dei Deputati – Parliament**

31 October 2014, Rome

International Conference Rare Diseases: Europe's Challenges

Italian Semester of EU Presidency



<http://www.salute.gov.it/portale/ItaliaUE2014>
<http://www.europlanproject.eu>



3rd International Workshop

RARE DISEASE AND ORPHAN DRUG REGISTRIES

National Center Rare Diseases
Istituto Superiore di Sanità

c/o Casa dell'Aviatore
Viale dell'Università, 20

November 24-25, 2014

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:

❖ 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 
- ensuring that rare diseases are adequately coded and traceable in all health information systems
- supporting national plans for rare diseases  in EU member countries
- strengthening European-level cooperation and coordination 
- creating European reference networks  linking centres of expertise and professionals in different countries to share knowledge and identify where patients should go when expertise is unavailable in their home country
- encouraging more research into rare diseases
- evaluating current screening population practices
- supporting rare diseases registries and providing a European Platform for rare diseases registration.

Patient organisations are particularly important because they provide additional incentives for developing orphan drugs  to combat rare diseases.

❖ Legal basis of EU policy

- Communication on rare diseases: Europe's challenges COM(2008) 679 final 
- Recommendation on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02) 
- Other EU legal documents on rare diseases



(Luxembourg, 03-04 July 2014)

Released 11 September 2014

Implementation report on the Commission
Communication on Rare Diseases: Europe's action in
the field of rare diseases (2009/C 151/02)

Released 05 September 2014

Report on the state of the art of rare disease activities
in Europe – 2014 edition

Released 18 July 2014



More >

Highlights



Presentations from the European
Reference Network Conference are now
available

Related information



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

**EUCERD CORE RECOMMENDATIONS
ON RARE DISEASE PATIENT
REGISTRATION AND DATA COLLECTION**

**TO THE EUROPEAN COMMISSION,
MEMBER STATES
AND ALL STAKEHOLDERS**

5 JUNE 2013

**EUCERD RECOMMENDATIONS
ON CORE INDICATORS
FOR
RARE DISEASE NATIONAL
PLANS/STRATEGIES**

6 JUNE 2013

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

... RECOMMENDS THAT MEMBER STATES:

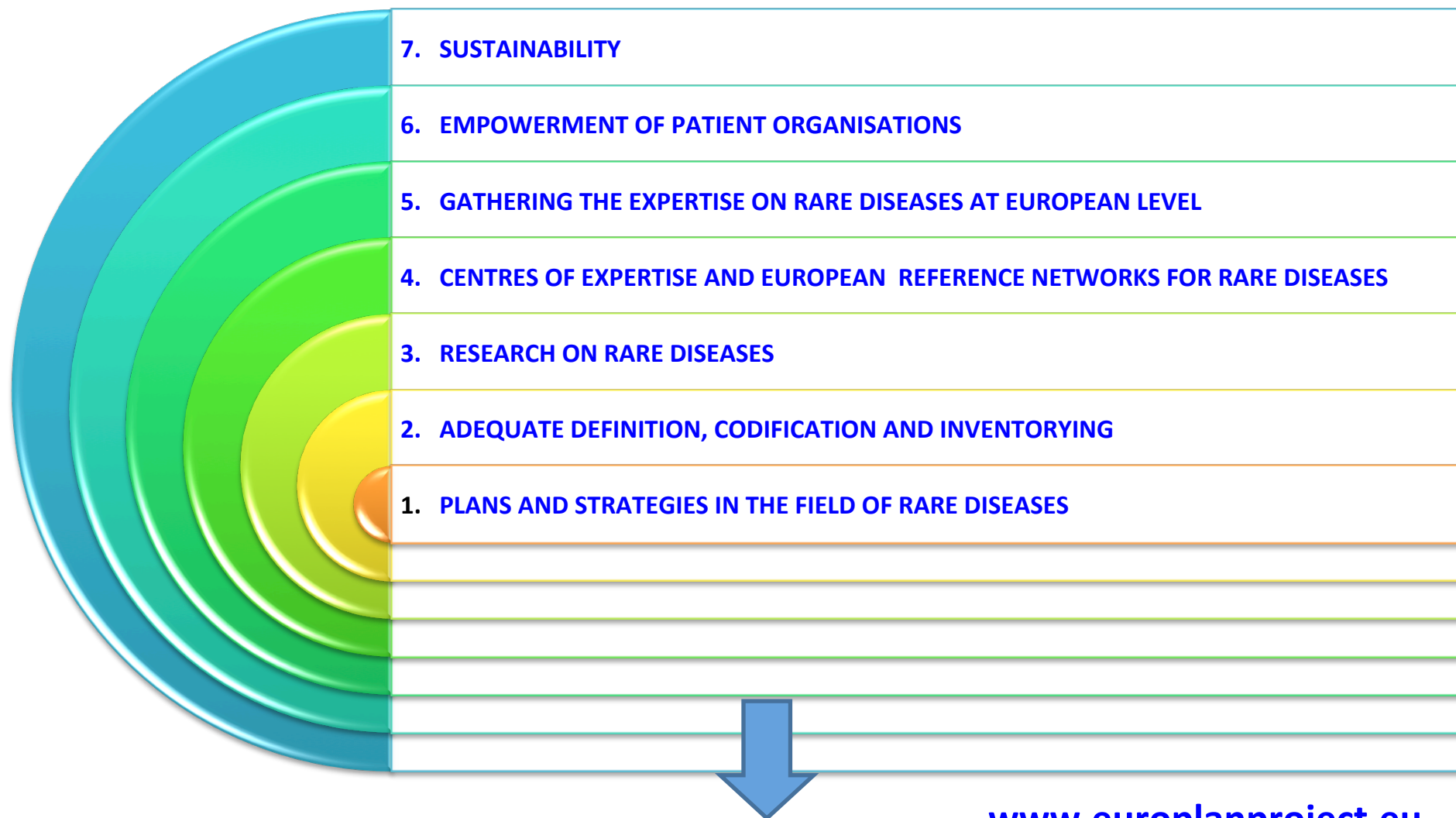
**Elaborate and adopt a plan or strategy as soon as possible,
*preferably by the end of 2013 at the latest***

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)**

AREAS OF THE COUNCIL RECOMMENDATION



EUROPLAN Project (2008-2011;2012-2015)

National Plans





IRDiRC

INTERNATIONAL
RARE DISEASES RESEARCH
CONSORTIUM

Co-operation at international level
to stimulate, better coordinate & maximise output
of rare disease research efforts around the world

www.irdic.org

IRDiRC vision and 2020 goals in rare diseases research



200 New Therapies



Means to Diagnose Most Rare Diseases

www.irdic.org

[About EURORDIS](#)
[About Rare Diseases](#)
[Rare Disease Policy](#)
[Orphan Drugs & Treatments](#)
[Living with a Rare Disease](#)
[Services to Patients](#)
[Training Resources](#)
[News & Events](#)
[Home](#)
[Languages](#) [EN](#) | [FR](#) | [DE](#) | [ES](#) | [IT](#) | [PT](#) | [RU](#)


Rare Disease Day meeting seeks to improve access to medicines

EUCERD Reference Network Recommendations adopted

Watch the Rare Disease Day 2013 video

EURORDIS active partner in RD-Connect project

Transparency Directive revision to speed up medicine access

Who we are

EURORDIS is a non-governmental patient-driven alliance of patient organisations representing 561 rare disease patient organisations in 51 countries covering over 4000 diseases.

- [▶ Our members](#)
- [▶ Our mission statement](#)

What are you looking for:




ICORD

International Conference on
Rare Diseases & Orphan Drugs



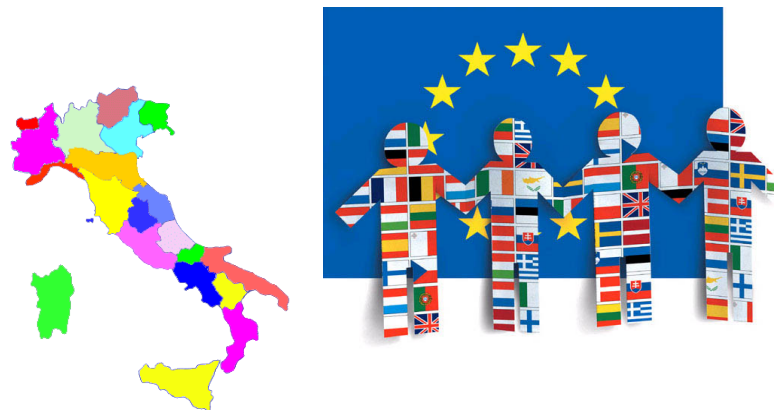
» **Welcome to ICORD!**

» Preamble

» Aims

Welcome to ICORD!

**International Conferences for
Rare Diseases and Orphan Drugs**



GRAZIE PER L'ATTENZIONE

domenica.taruscio@iss.it