

La Consulta nasce con la volontà di porsi come interlocutore strategico e di riferimento per malati e decisori politici **in rappresentanza di quasi 5 milioni di persone** che in Italia sono colpite, direttamente o indirettamente, da una patologia rara.

La CNDMR si pone prevalentemente due obiettivi fondanti:

- aver voce in capitolo in tutti i processi legislativi, nazionali, regionali e locali a favore dei Malati Rari;
- essere a fianco dei pazienti per combattere con loro le criticità quotidiane che la malattia comporta.



È possibile ricevere informazioni personalizzate ed un servizio di orientamento verso i presidi di diagnosi a cura della rete nazionale malattie rare, le Associazioni dei pazienti e la possibilità di esenzione delle malattie. Il servizio è anonimo e gratuito.



Numero Verde Malattie Rare presso l'ISS
attivo dal lunedì al venerdì dalle 9 alle 13

Consulta Nazionale delle Malattie Rare
Via Volta 291 - Senago (MI) Italy - Tel. +39 02 99502203 - Fax +39 02 99486356
info@cndmr.it - www.cndmr.it - IBAN IT71Y0335901600100000060562



Non smettere mai di imparare
e fai in modo di accrescere sempre ciò che sai:
raramente la saggezza è frutto solo della vecchiaia.
(W. Goethe)

La Consulta Nazionale delle Malattie Rare (CNDMR) è un organismo di rappresentanza delle Associazioni dei Malati Rari. Ad oggi **molte Associazioni di Malattie Rare fanno parte di questa realtà** costituitasi come soggetto giuridico nel maggio del 2011. Dal 2007 e prima di diventare “soggetto giuridico” la Consulta si è costituita e ha operato presso l'Istituto Superiore di Sanità poiché l'allora Ministro della Salute Livia Turco volle dare vita a un Organismo Nazionale che rappresentasse tutte le associazioni (circa 300) accreditate presso l'Istituto. Alla Consulta l'organo tecnico-scientifico del Servizio Sanitario Nazionale ha fornito fino al 2010 un supporto logistico e operativo, mentre tutti i membri della Consulta hanno sempre operato e continuano oggi ad operare in forma totalmente volontaristica.

La Consulta ha nella sua “storia”:

- contribuito alla nascita del primo **numero verde 800 89 64 49** per sostenere i pazienti affetti da Malattie rare gestito dal Centro Nazionale Malattie Rare;
- partecipato alla definizione del **Decreto Ministeriale del 2 agosto 2007** relativo alla non rivedibilità del riconoscimento di invalidità per i Malati Rari;
- lavorato alla creazione e alla definizione del così detto “**Lavoro dei sei gruppi**”: un documento che definisce criticità e propone possibili soluzioni nel campo delle Malattie Rare in Italia. In altre parole **una base operativa e una proposta unilaterale per un Piano Nazionale per le Malattie Rare** già consegnato al Ministro della Salute Ferruccio Fazio.

LA RICERCA

È fondamentale promuovere la Ricerca Scientifica per individuare nuove terapie e/o farmaci utili al miglioramento della qualità di vita dei pazienti, alla prevenzione e risoluzione delle Malattie. La Consulta Nazionale delle Malattie Rare ritiene fondamentale la costituzione del Registro Epidemiologico Nazionale dedicato alle Malattie Rare e l'obbligatorietà in Italia dello screening neonatale per le malattie per le quali esiste una cura.

I FARMACI ORFANI

Sono definiti Farmaci Orfani i prodotti utili per trattare le Malattie Rare che non hanno un mercato sufficiente a ripagare le spese del loro sviluppo. Nonostante la Commissione Europea fornisca incentivi all'industria Farmaceutica, al fine di fornire la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di medicinali utilizzati per la cura delle Malattie Rare, questi non hanno facile mercato. Auspichiamo e collaboriamo affinché l'industria Farmaceutica si attivi per lo sviluppo di questi farmaci, assicurando così la parità di accesso alle opportunità di cura.



LE MALATTIE RARE

La Commissione Europea ha definito "Rare" quelle patologie la cui incidenza non è superiore a **5 individui su 10.000 abitanti**. In Europa si stima che le persone affette da malattie rare siano fra i **20 e 30 milioni e in Italia circa 2 milioni**.

Si tratta di un gruppo di circa 7.000 patologie, spesso fatali o croniche invalidanti, che rappresentano nel loro complesso circa il 10% delle malattie che colpiscono l'umanità:

- il **75%** delle malattie rare colpisce i bambini;
- il **30%** dei pazienti affetti da malattie rare muore prima dei 5 anni di età;
- l'**80%** delle malattie rare ha origine genetica;
- il restante **20%** è rappresentato da malattie acquisite.

Le malattie rare sono caratterizzate da un'ampia gamma di manifestazioni che variano non solo da malattia a malattia, ma anche da paziente a paziente. Per la maggior parte di esse non esiste una cura o un trattamento specifico.

Il fattore chiave per garantire ai bambini colpiti da malattie rare migliori chance di una vita soddisfacente è la **diagnosi precoce attraverso uno screening neonatale**, soprattutto quando esiste una terapia.

Già nel 1999, la Comunità Europea ha identificato le Malattie Rare come settore prioritario di un'azione congiunta nel campo della Sanità pubblica. Per questo sono state intraprese diverse iniziative, fino a giungere nel 2008 all'adozione di una strategia

comunitaria per supportare gli Stati membri nella diagnosi, trattamento e cura dei cittadini europei con Malattie Rare in particolare in relazione a **tre obiettivi principali**:

- **migliorare** il riconoscimento e la visibilità delle Malattie Rare;
- **supportare** i piani o le strategie nazionali nei Paesi membri;
- **rafforzare** la cooperazione e il coordinamento a livello europeo.

Nel 2009 è stata poi pubblicata la Raccomandazione del Consiglio dell'Unione Europea in cui si invitavano gli Stati membri a:

- **elaborare e adottare piani e strategie** nel settore delle Malattie Rare entro il 2013,
- **orientare e strutturare** questi interventi nell'ambito dei loro sistemi sanitari e sociali;
- **prendere atto** dell'elaborazione delle raccomandazioni elaborate dal progetto Europlan.

Nel 2010 inoltre è stato formalmente istituito il **Comitato Europeo di esperti sulle Malattie Rare** (European Union Committee of Experts on Rare Diseases - Eurced) **con l'obiettivo di coadiuvare la Comunità Europea nell'elaborazione e attuazione di azioni comunitarie nel settore delle Malattie Rare**, in collaborazione con gli Stati, le Autorità europee competenti in materia di ricerca e di azione di Sanità Pubblica e altri soggetti che operano nel settore.

SUL NOSTRO SITO INTERNET

Sul nostro portale online www.cndmr.it è possibile dare un reale contributo scegliendo tra le varie opportunità: Contributo in denaro tramite Carta di Credito o Bonifico Bancario; acquistando i nostri prodotti nella sezione e-commerce; dedicando parte del vostro tempo come volontario.

Inoltre troverete tutte le news, eventi ed incontri annuali dedicati a temi specifici. Un blog dove interagire, richiedere informazioni, condividere. Una sezione con le risposte alle domande più frequenti. Tutto ciò che è vostro diritto sapere e le leggi che vi tutelano.

ORGANIGRAMMA

Presidente: Flavio Bertoglio
Vicepresidente: Icilio Cereterelli
Vicepresidente: Paola Mazzuchi
Segretaria: Ines Benedetti
Tesoriere: Redenta Cavallini

