

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](http://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