



MALATTIE RARE  
 SENZA FRONTIERE

**GIORNATA DELLE MALATTIE RARE**

28 Febbraio 2013



[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)



## Giornata delle Malattie Rare

La Giornata delle Malattie Rare è un evento annuale ideato e promosso dal movimento europeo dei pazienti e loro familiari, volto ad aumentare la consapevolezza e l'informazione nella società in generale e tra i decisori pubblici sulle malattie rare e il loro impatto nella vita di chi ne è colpito e delle loro famiglie. Ma tutti coloro che sono interessati alle malattie rare e alla condizione dei malati rari, rappresentano un destinatario di riferimento della celebrazione: pazienti, associazioni di pazienti, ricercatori, associazioni e industrie del farmaco e delle biotecnologie, professionisti della salute, media, accademici.

La Giornata delle Malattie Rare è un momento molto importante di riflessione politica e sociale. La forza scaturita dal movimento ha contribuito fortemente allo sviluppo dei Piani nazionali per le malattie rare nei Paesi comunitari.

La Giornata delle Malattie Rare è coordinata a livello europeo dalla European Organisation for Rare Disease (EURORDIS) e a livello nazionale dalle Alleanze Nazionali delle organizzazioni di pazienti e familiari per le malattie rare.

Dal suo lancio, avvenuto nel 2008, la Giornata delle Malattie Rare ha coinvolto progressivamente i Paesi dell'Unione Europea, gli Stati Uniti, fino ad arrivare ai 63 Paesi attuali, divenendo di fatto un momento mondiale di solidarietà e visibilità dei malati rari.

## Un tema, uno slogan: Solidarietà "Malattie Rare senza frontiere"

Abbatte le frontiere che emarginano ed oscurano le malattie rare e coloro che ne sono colpiti diventa più di uno stimolante slogan, ma un traguardo da raggiungere fondamentale per la ricerca, per le politiche sanitarie e sociali, per milioni di pazienti nel mondo. Malattie Rare senza frontiere significa sviluppare la più straordinaria rete mondiale di solidarietà costruttiva in grado davvero di far uscire le malattie rare e i pazienti dal loro isolamento e dalla loro solitudine. I malati rari e le loro famiglie devono sapere che nonostante la rarità di una specifica malattia non sono soli ma possono contare su una rete che affronta i problemi comuni. Esistono più di 6.000 malattie rare che affliggono più di 60 milioni di persone in Europa e negli Stati Uniti. Molte malattie rare sono genetiche, croniche e spesso invalidanti. Il loro impatto nella vita dei malati è sempre importante. Darsi una mano oltre le frontiere può aiutare a scoprire delle efficaci pratiche ed azioni comuni da adottare. La ricerca avanzata sulle malattie rare avrebbe enormi opportunità di successo se si raccogliessero a livello internazionale i finanziamenti e organizzassero i gruppi di ricerca e i gruppi di pazienti in una coordinata e comune azione in rete oltre i confini nazionali.

"Entro il mese di ottobre 2013 ogni Paese comunitario dovrà recepire la direttiva sull'assistenza transfrontaliera, nei limiti del contesto nazionale".



## Le Reti di conoscenza

Una prima applicazione del concetto di abbattimento delle frontiere è nella Direttiva UE per l'Assistenza sanitaria transfrontaliera che incoraggia lo sviluppo di "Reti di riferimento europee" che riuniscono, su base volontaria, i centri specializzati già riconosciuti in Europa. Ciò permetterà agli esperti della sanità di tutta Europa di condividere buone pratiche in tema assistenziale e raggiungere standard di eccellenza. Grazie alla direttiva, che definisce in maniera più precisa i diritti dei cittadini dell'UE a ricevere un'assistenza sanitaria in un altro Stato membro diverso da quello di residenza, il malato raro potrà recarsi, se il trattamento non è disponibile nel proprio Paese, in un Centro di expertise della propria patologia in un qualunque altro Paese comunitario, con il diritto ad avere un trattamento uguale a quello offerto ai pazienti rari residenti in quel Paese e ad esserne rimborsato secondo regole stabilite dal proprio Paese di residenza.

La creazione di Punti contatto in ogni Paese comunitario fornirà adeguate informazioni sulle Reti Europee dei Centri di Expertise, per facilitare la ricerca del centro di expertise della propria malattia più vicino e come essere rimborsato per le spese sostenute.

"Piani nazionali per le malattie rare: il Consilium dell'Unione Europea ha raccomandato ai Paesi comunitari di adottare entro il 2013 lo sviluppo dei Piani nazionali per le malattie rare all'interno di una cornice europea.

## Verso un Piano nazionale malattie rare 2013/2016

Il Governo italiano ha presentato nel dicembre 2012 la prima bozza del Piano nazionale per le malattie rare, frutto di un lungo lavoro di riflessione del Comitato tecnico-scientifico istituito dal Ministero della Salute nel 2011.

La bozza del Piano ha recepito parte delle proposte emerse dalla Conferenza Nazionale Europlan organizzata da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare onlus insieme agli altri attori istituzionali della comunità delle Malattie rare.

Il Ministero della Salute ha dato modo alle associazioni di pazienti, alle società scientifiche e agli stessi presidi della rete nazionale di poter migliorare concretamente la proposta di piano attraverso una consultazione pubblica conclusa nei primi giorni di febbraio 2013.

L'applicazione di un piano nazionale per le malattie rare studiato secondo le linee guida e raccomandazioni europee rappresenta un importante passo avanti verso un alto e uniforme livello qualitativo dell'assistenza al malato raro. Vitale è la previsione di una modalità di valutazione dei risultati di salute e qualità di vita offerti dalle azioni incluse nel piano nazionale e dalla sua sostenibilità economica e finanziaria nel lungo tempo.



## Che cosa sono le malattie rare?

Per l'Unione Europea una malattia è definita rara quando il numero di pazienti non è superiore a 5 ogni 10.000 abitanti ma la definizione varia in altri Paesi. Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità, le malattie rare sono oltre 7.000 di cui l'80% è di origine genetica e il 75% colpisce in età pediatrica.

Gli aspetti critici più rilevanti delle Malattie Rare sono:

- la diagnosi della malattia rara
- l'andamento cronico e spesso invalidante
- la scarsità di percorsi assistenziali adeguati e integrati
- la mancanza di terapie specifiche e la difficoltà di accesso alle terapie esistenti
- Il senso di solitudine davanti alla malattia e l'impatto emotivo.

*La malattia rara richiede non solo diagnosi ma anche prevenzione, riabilitazione e sostegno psico-socio-economico, allargato anche al nucleo familiare del paziente.*

### **La diagnosi della malattia rara**

Per poter accedere a qualsiasi trattamento è necessario avere una diagnosi, ma la rarità di queste forme morbose, e la conseguente scarsa conoscenza, rende il percorso diagnostico più difficile e lungo. Il tempo medio per avere una diagnosi è di 3,5 anni.

### **Andamento cronico e invalidante**

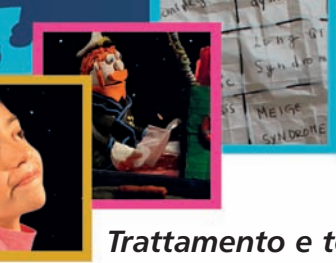
L'andamento cronico, ingravescente e spesso invalidante comporta il coinvolgimento di medici con diverse specializzazioni e richiede l'impegno di diverse figure professionali: infermiere, riabilitatore, assistente sociale, psicologo.

Il passaggio dall'età pediatrica a quella adulta è complicato per la mancanza di continuità nelle cure e nel proseguimento di progetti assistenziali già attivati. Anche i familiari sono coinvolti spesso in maniera totale nella presa in carico di un figlio o congiunto colpito da malattia rara.

### **Scarsità dei percorsi assistenziali**

Il D.M. 279/2001 definisce operativamente la Rete nazionale dei centri ospedalieri regionali di riferimento per la diagnosi, la cura e l'assistenza dei malati rari. I centri della Rete non sempre rispondono alle necessità e alla specifica competenza che la gestione della malattia rara richiede. Il mancato collegamento tra la gestione clinica e quella socio-assistenziale, insieme alle maggiori autonomie delle regioni nelle politiche sanitarie, hanno comportato una marcata disuguaglianza territoriale nello sviluppo e nella realizzazione dei percorsi di assistenza per i malati rari.





## ***Trattamento e terapie. Farmaci Orfani***

Molti farmaci per la terapia delle malattie rare sono "orfani" nel senso che, non essendo in grado di garantire il recupero degli investimenti in ricerca, visto l'esiguo numero di pazienti che possono averne bisogno, sono studiati in maniera ancora non sufficiente a livello internazionale. È sempre più importante un sostegno economico pubblico alla ricerca sui farmaci orfani e innovativi.

## ***Impatto emotivo e solitudine di fronte alla malattia***

I pazienti e le loro famiglie vivono un'esperienza di solitudine doppiamente dolorosa: per la malattia e per la sua rarità che la porta a essere poco conosciuta e riconoscibile.

L'incertezza della diagnosi protratta nel tempo e i timori sul futuro incidono pesantemente sulla qualità e le abitudini di vita di tutto il nucleo familiare. La difficoltà a incontrare altre persone con la stessa patologia e con le quali condividere esperienze o necessità conduce all'isolamento.

È indispensabile, quindi, una costante e adeguata informazione affinché la malattia sia vissuta in modo più sereno ed è necessario un servizio di sostegno attivo alla persona con malattia rara e alla sua famiglia.

## ***La situazione in Italia***

Nel nostro Paese si stima vi siano tra i 700.000 e un milione e mezzo di persone colpite da una malattia rara, ma mancano ancora dati completi dei flussi informativi epidemiologici e clinici. L'assetto governativo italiano per la Sanità dei cittadini, che vede concorrere una dimensione nazionale con una dimensione regionale, non ha finora garantito una equità di trattamento nei confronti dei malati rari, dimostrando ritardi diversi nella diagnosi della malattia; difficile accesso a percorsi socio-assistenziali strutturati e comuni; necessità di spostamenti da regione a regione da parte del malato e relativi familiari accompagnatori, nella speranza di trovare migliori soluzioni ai problemi.

L'approccio e la gestione delle malattie rare in Italia sono regolati dal D.M. 279/2001 che ha definito i malati rari beneficiari di speciali tutele volte a ridurre le diseguaglianze subite in confronto ai pazienti comuni. A garanzia di queste speciali tutele il Ministero della Salute ha istituito la Rete nazionale dei presidi per le malattie rare. Nel decreto ministeriale sono individuate inoltre 583 malattie rare e gruppi i cui pazienti hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni correlate alla malattia e incluse nei Livelli Essenziali di Assistenza. Purtroppo il numero delle malattie rare individuate nel decreto ministeriale è solo una frazione delle malattie rare realmente presenti in Italia e assistite. Un passo in avanti sarà l'atteso aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza che prevede tra l'altro l'aggiunta di altre 110 patologie rare all'elenco di malattie rare esenti.



## Chi è UNIAMO F.I.M.R. Onlus

UNIAMO F.I.M.R. onlus la federazione delle associazioni di pazienti affetti da malattie rare, da sempre impegnata nella tutela dei diritti e nel miglioramento della qualità della vita del paziente e della sua famiglia.

UNIAMO F.I.M.R. onlus, fondata nel 1999 a Roma su iniziativa di un gruppo di venti associazioni, è arrivata a contare più di 100 associazioni di pazienti, in rappresentanza di oltre 600 diverse patologie rare. UNIAMO F.I.M.R. onlus è presente in cinque organismi tecnico-scientifici regionali per le malattie rare in rappresentanza dei pazienti rari (Lazio, Lombardia, Puglia, Calabria e Campania).

Dal 2008 è membro del Governance Body del Progetto "Telethon Genetic Biobank (TGB) Network "; nel 2009 diventa un'associazione riconosciuta; dal 2010 è componente dell' Osservatorio Nazionale sulla Condizione della Persona con Disabilità e nel 2012 ottiene il riconoscimento di funzione sociale dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali.

A livello europeo, UNIAMO F.I.M.R. onlus è membro di EURORDIS l'organizzazione europea che raggruppa oltre 534 organizzazioni di malati in 46 paesi in rappresentanza di oltre 30 milioni di pazienti ed è l'Alleanza riconosciuta per l'Italia.

### **Missione**

Migliorare la qualità di vita delle persone colpite da malattia rara, attraverso l'attivazione, la promozione e la tutela dei diritti vitali dei malati rari nella ricerca, nella bioetica, nella salute, nelle politiche sanitarie e socio-sanitarie.

### **Visione**

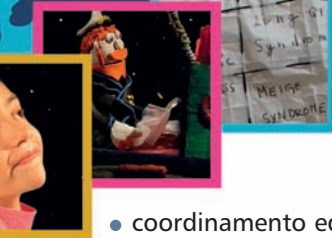
Condividere la costruzione di una strategia europea unica, globale, integrata, a lungo termine rispondente ai bisogni delle persone affette da patologie rare in tutta l'Europa.

### **Azioni**

La Federazione UNIAMO F.I.M.R. onlus risponde ai bisogni trasversali dei pazienti affetti da patologia rara e dei loro familiari. Nel 2000 ha siglato un Patto d'Intesa con Farminindustria, nel 2005 è divenuta un'Associazione di Promozione Sociale iscritta all'albo nazionale delle associazioni APS, ed è accreditata come associazione riconosciuta sia giuridicamente che per la funzione sociale svolta. Svolge un'attività molto energica orientata alla sensibilizzazione e all'empowerment.

### **Sensibilizzazione**

- coordinamento della Giornata delle Malattie Rare dal 2008 ad oggi,
- ideazione del portale [www.malattirari.it](http://www.malattirari.it) grazie alle iniziative cofinanziate dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali L. 383/2000 lettera d) annualità 2009 "Mercurio" in collaborazione con SIMG, FIMMG, FIMP, SIP, SIGU e SIMGePeD, e annualità 2005 "Pollicino"



- coordinamento editoriali della guida "Malattie Rare, Associazioni in Italia" 2008 -2009.
- promozione dell'"Annuario delle Malattie Rare" 2005 e 2011 e della guida "Malattie Rare, Associazioni in Italia". Promosso da Orphanet Italia e in collaborazione con Farindustria.

## **Empowerment psicologico:**

- **partecipazione ad attività collettive mirate ad influenzare l'ambiente socio politico**
  - partecipazione ai principali Convegni/Congressi,
  - presentazione di emendamenti sulle Leggi in discussione in Parlamento
  - note ed osservazioni al PNMR
- **capacità di comprendere il proprio ambiente socio-politico per diventarne parte attiva:**
  - 2011- **Ristoro "Fantàsia"**: UNIAMO F.I.M.R. Onlus ha dato vita all'impresa sociale UNIAMO-GOLDIN che, grazie al ristoro Fantàsia ha avviato un progetto di inserimento e formazione lavorativa per i soggetti diversamente abili intellettivi e relazionali e svantaggiati. - [www.uniamogoldin.it](http://www.uniamogoldin.it)
  - 2010 - **"MOMO: l'empowerment che fa la differenza"**; iniziativa cofinanziata del Ministero del lavoro e delle Politiche Sociali
  - 2008 - Progetto di EURORDIS **"RAPSODY" - Rare Disease Patients Solidarity**
  - 2006 - Progetto di EURORDIS **"CAPOIRA" - Capacity building for Patient Organizations in Research Activities**
  - 2006 - Progetto **"EuOrphan" - Service for the support of the european orphan medicine market**

## **Empowerment organizzativo:**

- **promozione della partecipazione delle associazioni, nello specifico di malattie rare, finalizzata al miglioramento dell'efficacia dell'organizzazione per raggiungere i propri scopi:**
  - 2012/2013 - **Determinazione Rara** - AttivaMente insieme nella ricerca con cui si affrontano sperimentazione e ricerca scientifica, in collaborazione con i professionisti della ricerca e direttamente nei luoghi della ricerca
  - 2012 - **"DUMBO: il valore di essere raro"**.il valore di essere raro".Corso di formazione sul Bilancio Sociale reso possibile grazie al Bando del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali [www.uniamo.org/it/progetti/dumbo.html](http://www.uniamo.org/it/progetti/dumbo.html)
  - 2011- **"Galeno Help. L'aiuto del farmacista per i malati rari"** progetto che nasce da un protocollo d'intesa tra UNIAMO FIMR Onlus e Unione Professionale Farmacisti per i Farmaci Orfani- UPFARM.



- 2010 - **IL CODICE DI ATLANTIDE: promozione di una cultura sulle Malattie rare**, progetto cofinanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali in collaborazione con la Fondazione Telethon.

### **Empowerment di comunità:**

■ **azione sociale** attraverso il quale le persone, le organizzazioni e le comunità acquisiscono competenza sulle proprie vite, al fine di cambiare il proprio ambiente sociale e politico **per migliorare l'equità e la qualità di vita** (fonte Age.Na.S.)

- **2009/2013 - "Conoscere per assistere"**: progetto triennale finalizzato alla formazione sulle malattie rare dei medici di medicina generale e dei pediatri di libera scelta in collaborazione con le società scientifiche SIMG, SIP, SIMGePed, SIGU e con le federazioni FIMMG e FIMP, grazie al supporto di FARMINDUSTRIA
- **2012/2013 - Progetto "MaRe"**: nato per condividere un "Percorso di lavoro per la definizione del Modello Assistenziale nell'ambito delle Malattie Rare" e finalizzato alla definizione e condivisione di un modello di assistenza per le malattie rare
- **2011/2013 - "Community delle Malattie Rare"**: una comunità di pratica con tutti gli attori del sistema delle malattie rare, per creare un modello condiviso per la rilevazione della qualità dei Centri Competenza sulle malattie rare. Il progetto prosegue in collaborazione e grazie al supporto di Age.Na.S. per condividere e validare il modello di analisi/misurazione della qualità, elaborato col progetto Community, di alcuni di Centri di Competenza per le Malattie Rare
- **2012 - "Diaspro Rosso"**: iniziativa cofinanziata dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali con diversi Partner Istituzionali per la realizzazione di un sistema pilota di rilevazione dei bisogni assistenziali del malato raro analizzando anche i costi sociali ed economici che questo comporta per il nucleo familiare. [www.uniamo.org/it/progetti/diaspro-rosso.html](http://www.uniamo.org/it/progetti/diaspro-rosso.html)
- **2010 - Conferenza Nazionale Italiana del progetto "EUROPLAN - The European Project for Rare Diseases National Plans Development"**. I principali attori del settore riuniti per un approfondimento sullo stato dell'arte delle Malattie Rare in Italia e per una valutazione sulla trasferibilità della Raccomandazione del Consiglio Europeo e delle Raccomandazioni di EUROPLAN e che ha portato in primo piano la politica per le Malattie Rare a beneficio di tutte le persone affette in Italia e in Europa. Il documento è stato alla base del PNMR. [www.uniamo.org/it/progetti/europlan.html](http://www.uniamo.org/it/progetti/europlan.html)

**Tutti i progetti sono presenti su [www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)**



# MALATTIE RARE SENZA FRONTIERE



2013  
28 FEBBRAIO



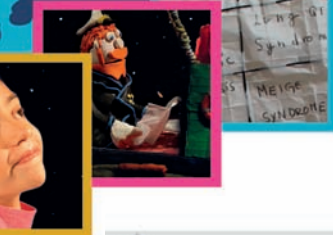
Associazione Sindrome Bardet Biedl Italia



ASSOCIAZIONE PER PROMUOVERE LA RICERCA E LA PREVENZIONE DELLE MALATTIE OCULARI INFANTILI KOROS.



# MALATTIE RARE SENZA FRONTIERE



PANDAS Italia



Associazione Italiana  
Sindrome 'X Fragile'



Unione Italiana  
Sindrome di Kliefelter  
onlus



con il patrocinio di:



*Il Patrocinio del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali e quello del Ministero della Salute sono stati richiesti e sono in fase istruttoria*

con l'adesione di:

*Regione Campania, Regione Emilia Romagna, Regione Puglia, Regione Toscana, Centro Nazionale Malattie Rare ISS, Istituto Mario Negri di Bergamo, Clinica Mangiagalli - Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, UPFARM Unione Professionale per i Medicinali Orfani*

in sinergia con le alleanze nazionali dei Paesi europei afferenti ad Eurordis



Co-funded by the Health Programme of the European Union

