



**Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare**

**Consulta Nazionale Malattie Rare  
*National Consulta Patients' Group***

***NATIONAL CONSULTING COMMITTEE FOR  
RARE DISEASES***

**Corrado Teofili**

**ICORD - Rome, February 24<sup>th</sup>**



## Cosa è la Consulta

### **What is *the Consulta* (Consulting Committee)**

- La Consulta Nazionale Malattie Rare, è l'Organo Consultivo del Ministero della Salute (ora Welfare), formato da 34 volontari, eletti dalla Assemblea delle Associazioni dei Pazienti delle Malattie Rare.
- **The “Consulta” is the Consulting Committee for Rare Diseases of the Italian Health Ministry; it is formed by 34 volunteers, elected by the National Assembly of the Rare Diseases Associations.**
- È nata il 5 giugno 2007, collabora strettamente con il Centro Nazionale Malattie Rare, presso l'Istituto Superiore di Sanità.
- **The Committee was been officially established june 2007 and since then has been working closely with the National Center for Rare Diseases (ISS)**



## Perché è nata la Consulta

### ***Why the Consulting Committee was set up***

- per attivare una collaborazione e un confronto costruttivo tra le associazioni che rappresentano le persone con malattia rara e le stesse con le istituzioni
- **To start a collaboration and constructive comparison among the associations that represent sufferers from rare diseases**
- per un costruire un confronto tra le associazioni di malattie rare e le istituzioni
- **To set a confrontation between the associations for rare diseases and the institutions**
- per portare a conoscenza i bisogni dei pazienti e delle loro famiglie
- **To promote the requirements of the patients and their families**
- perché occorre lavorare tutti insieme per risolvere almeno i problemi risolvibili
- **Because it is necessary to work all together to solve at least the problems that can be solved**
- per individuare temi e priorità di azioni atte a migliorare la vita delle persone con malattia rara
- **To find out the topics and operative priorities for a better quality of life of the people with rare diseases**



## Obiettivi Primari

# Committee Primary Objectives

- Determinare le priorità nel settore delle malattie rare, definirne le criticità e individuare le possibili soluzioni.
- **To determine priorities in the field of rare diseases, to define their crucial points and find possible solutions**
- Rafforzare i legami e creare le sinergie tra le organizzazioni della rete malattie rare
- **To strengthen the ties and build synergies among the organisations of the Rare Diseases Networks**

La Consulta ha lavorato con l'ISS attraverso i seguenti  
Gruppi di lavoro



Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare

## The Committee worked, guided by the ISS, through the following workgroups:

accertamento dell'invalidità, certificazione – esenzione

### 1 - disability assessment, certification, exemptions

presa in carico e continuità assistenziale

### 2 - care-taking and assistance continuity

integrazione socio – sanitaria

### 3 - health – and social integration

formazione degli operatori/uniformità dell'assistenza sanitaria sul  
territorio nazionale

### 4 - training of operators / equality of health assistance all over the country

ricerca scientifica

### 5 - scientific research

informazione e comunicazione

### 6 - information and communication



Attività e iniziative in corso

## Current Activities and Collaborations

- Incontro con il Gruppo Tecnico Interregionale per le M.R.
- **Meeting with the Inter-Regional Technical Team for R. D.**
  
- Prima giornata nazionale delle M.R.
- ***First National R. D. Day***
  
- Numero Verde 800 89 69 49
- ***Toll-free Line 800 89 69 49***
  
- Sito web [www.consultanazionalemalattierare.it](http://www.consultanazionalemalattierare.it)
- ***Web Site www.consultanazionalemalattierare.it***



# Azioni future

## Future Actions

Temi prioritari:

### Main Subjects:

- Elenco malattie rare inserimenti e aggiornamenti
- **Rare Diseases List: records and updates**
- Screening neonatale
- **Neo.natal screening**
- Registri nazionali dei pazienti
- **National Registry of patients**
- Farmaci orfani
- **Orphan drugs**
- Collaborare per avere un Piano Nazionale per le malattie rare
- **Co-operation toward a National Plan for R. D.**



## Consulta Nazionale delle Malattie Rare

**E...OTTENERE RISPOSTE PER TUTTI NOI**

**And... to obtain answers  
for all the patients and families  
living daily with a rare disease**

*Because, what's rare is always precious...*