

VIII Incontro Nazionale Medici e Famiglie con bambini, adolescenti e ragazzi affetti da SNI

Stresa, 29 e 30 Aprile 2018

La gestione del quotidiano: I nuovi LEA e La Rete nazionale per le Malattie Rare

Erica Daina

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*

Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare



-
- Il Servizio Sanitario Nazionale è stato inventato dagli inglesi; l'Italia con la legge 833 del 1978 l'ha fatto proprio
-

*“Tina Anselmi ...
un grande Ministro della salute, il primo ministro donna, che ha
traghettato la riforma sanitaria, che ha dato vita al SSN...”*



8 marzo 2017, Ministro Lorenzin dedica una sala del Ministero della Salute a Tina Anselmi

Livelli essenziali di assistenza (LEA)

Definizione

- Attività, servizi e prestazioni che il Servizio Sanitario Nazionale (SSN) è tenuto a fornire a tutti i cittadini, gratuitamente o dietro pagamento di una quota di partecipazione (ticket), con le risorse raccolte attraverso la fiscalità generale
-

Aggiornamento LEA

Un lungo percorso

- Nella Gazzetta Ufficiale del 18 marzo 2017 è stato pubblicato il Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (DPCM) con i nuovi LEA
 - Il nuovo DPCM è integralmente sostitutivo del precedente DPCM di definizione dei LEA che risale al 29 novembre 2001 e di numerosi altri provvedimenti
-

-
- Il DPCM stabilisce che il Servizio Sanitario Nazionale assicura, attraverso le risorse finanziarie pubbliche i LEA nei seguenti settori:
 - Prevenzione collettiva e sanità pubblica
 - Assistenza distrettuale
 - Assistenza ospedaliera
-

quotidianos**sanità**.it

[stampa](#) | [chiudi](#)

Giovedì 16 MARZO 2017

Morbillo.

L'allarme del Ministero: "Da gennaio ad oggi casi in aumento di oltre il 230%". La colpa è delle mancate vaccinazioni

I casi complessivi del 2016 sono stati 844, mentre dall'inizio del nuovo anno ad oggi sono stati già segnalati più di 700 casi. La maggior parte dei casi sono stati segnalati da sole quattro Regioni: Piemonte, Lazio, Lombardia e Toscana. Secondo il ministero il fenomeno è in gran parte conseguente al numero crescente di genitori che rifiutano la vaccinazione.



quotidianos**sanità**.it

Martedì 17 GENNAIO 2017

Lea. Osservatorio Malattie Rare: “Dal Ministro Lorenzin ci aspettiamo massima attenzione anche sull’applicazione dello **screening metabolico allargato**”

DPCM 12 gennaio 2017

Tutela specifica a particolari categorie

- ❑ Assistenza agli invalidi
 - ❑ Persone affette da malattie croniche e invalidanti 
 - ❑ Persone affette da malattie rare 
 - ❑ Persone affette da fibrosi cistica
 - ❑ Nefropatici cronici in trattamento dialitico
 - ❑ Persone affette da Morbo di Hansen
 - ❑ Persone con infezione da HIV/AIDS
 - ❑ Persone detenute ed internate negli istituti penitenziari e minorenni sottoposti a provvedimento penale
 - ❑ Donne in stato di gravidanza e a tutela della maternità
 - ❑ Assistenza sanitaria all'estero
 - ❑ Cittadini di Stati non appartenenti all'Unione europea iscritti al SSN
 - ❑ Cittadini di Stati non appartenenti all'Unione europea non in regola con il permesso di soggiorno
-

Con distinti Allegati sono individuate

- Le condizioni di malattia croniche o invalidanti
 - Le malattie rare
-

-
- Nell'individuare le condizioni di malattia, il Ministro della Salute tiene conto di
 - gravità clinica
 - grado di invalidità
 - onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo del relativo trattamento

 - Per individuare le malattie rare si tiene conto anche della prevalenza
-

Definizione di malattia rara

- Il *Working Group on Rare Diseases* istituito dalla Comunità Europea ha stabilito che si possa considerare rara una malattia con prevalenza inferiore a 5 casi per 10.000 abitanti

Decision No 1295/1999/EC of the European Parliament and of the Council of 29 April 1999

ELENCO MALATTIE E CONDIZIONI CRONICHE E INVALIDANTI

INSUFFICIENZA RENALE CRONICA

Codice esenzione:

023.

ICD-9-CM

585 INSUFFICIENZA RENALE CRONICA

PRESTAZIONI

VISITA DI CONTROLLO necessaria al monitoraggio della malattia, delle complicanze più frequenti ed alla prevenzione degli ulteriori aggravamenti (* NOTA)

90.05.1 ALBUMINA

90.06.2 ALFA 1 MICROGLOBULINA [S/U])

90.11.4 CALCIO TOTALE

0.13.3 CLORURO

90.14.1 COLESTEROLO HDL

90.14.3 COLESTEROLO TOTALE

90.16.3 CREATININA. Non associabile a 90.16.4

90.16.4 CREATININA CLEARANCE. Non associabile a CREATININA (90.16.3)

90.22.3 FERRITINA [P/(Sg)Er]

90.22.5 FERRO [S]

90.24.3 FOSFATO INORGANICO (FOSFORO)

90.27.1 GLUCOSIO

90.32.5 MAGNESIO TOTALE

90.35.5 PARATORMONE (PTH) Molecola intatta

90.37.4 POTASSIO

90.38.4 PROTEINE (ELETTROFORESI DELLE) [S] Incluso: Dosaggio Proteine totali (90.38.5)

90.38.5 PROTEINE TOTALI

90.39.1 PROTEINE URINARIE (ELETTROFORESI DELLE) Incluso: Dosaggio proteine totali 90.38.5

90.40.4 SODIO

90.42.5 TRANSFERRINA

90.43.2 TRIGLICERIDI

90.43.5 URATO

90.44.1 UREA

90.44.3 URINE ESAME COMPLETO. Incluso: sedimento urinario

90.62.2 EMOCROMO: ESAME CITOMETRICO E CONTEGGIO LEUCOCITARIO DIFFERENZIALE Hb, GR, GB, HCT, PLT, IND. DERIV. Compreso eventuale controllo microscopico

91.49.1 PRELIEVO DI SANGUE CAPILLARE

91.49.2 PRELIEVO DI SANGUE VENOSO

91.48.5 PRELIEVO DI SANGUE ARTERIOSO

89.65.1 EMOGASANALISI ARTERIOSA SISTEMICA Emogasanalisi di sangue capillare o arterioso. Inclusa determinazione di pH ematico e Carbossiemoglobina

... ..

Malattie rare

prestazioni sanitarie esenti

- Le prestazioni sanitarie che possono essere erogate in regime di esenzione sono quelle efficaci ed appropriate per il **trattamento**, il **monitoraggio** e la **prevenzione** degli ulteriori aggravamenti della specifica malattia rara
-

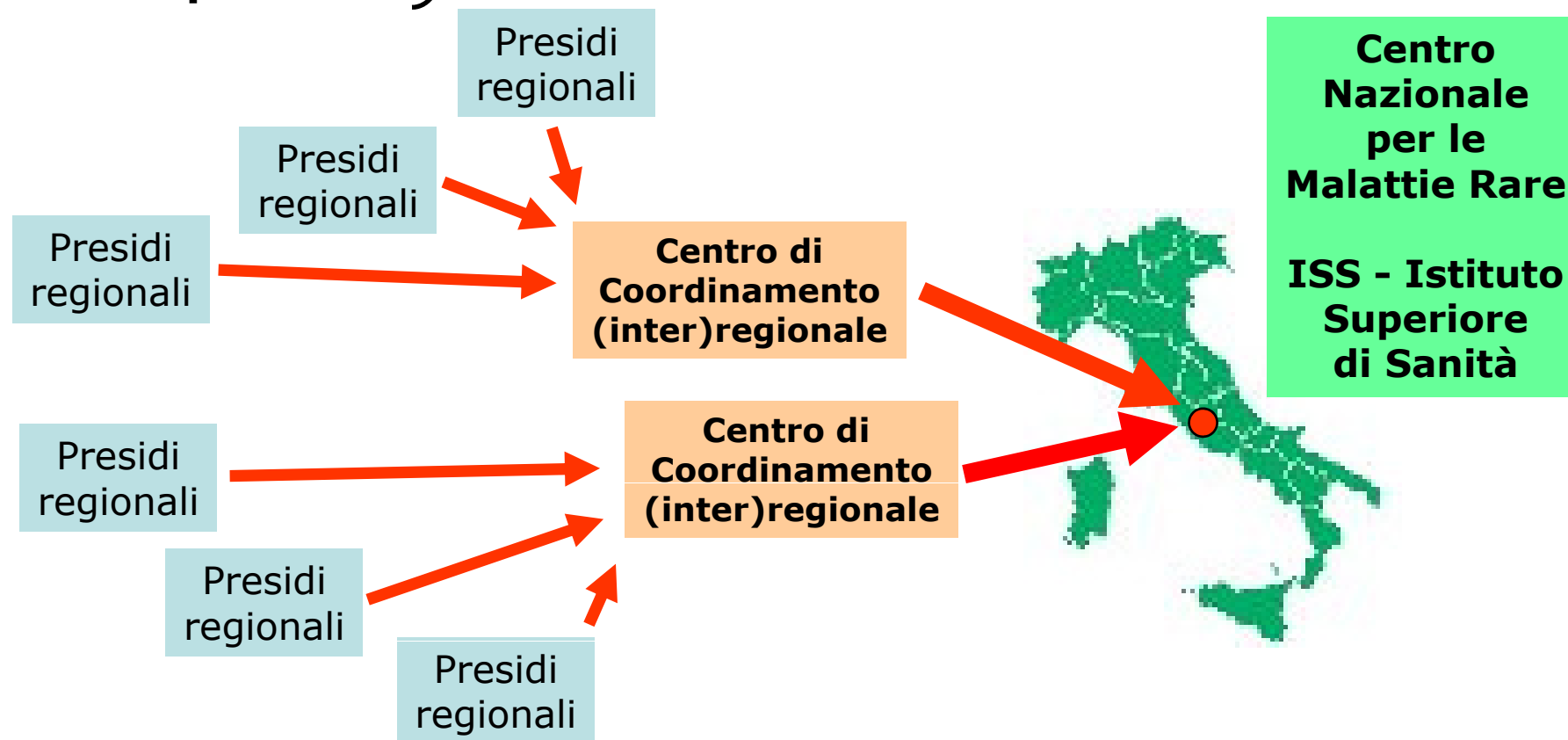
RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE

OBIETTIVI E STRUTTURA

OBIETTIVI:

- **prevenzione**
- **sorveglianza**
- **diagnosi**
- **terapia**

facilitare e aumentare la qualità e la tempestività dell'Assistenza Sanitaria per i soggetti colpiti da Malattia Rara



COSA CAMBIA CON I NUOVI LEA

- **D.M. 279/2001**

N. **331** codici di esenzione
di cui

N. **47** codici di gruppo



642 condizioni a bassa prevalenza

- **D.P.C.M. 12/01/2017**

N. **453** codici di esenzione
di cui

N. **114** codici di gruppo



892 condizioni a bassa prevalenza

ALLEGATO 7: DISPOSIZIONI IN MATERIA DI MALATTIE RARE

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

- RJ0010 Diabete insipido nefrogenico
- RJ0020 Fibrosi retroperitoneale
- RJ0030 Cistite interstiziale
- **RJG010 Tubulopatie primitive**
- **RJG020 Glomerulopatie primitive** *(escluso glomerulopatia a lesioni minime)*
- RN1360 Alport sindrome di

ALLEGATO 7: DISPOSIZIONI IN MATERIA DI MALATTIE RARE

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

Esempi Malattie afferenti al gruppo **RJG010 Tubulopatie primitive**

- *Dent sindrome di*
- *Bartter sindrome di*
- *Gitelman sindrome di*
- *Acidosi tubulare renale*

ALLEGATO 7: DISPOSIZIONI IN MATERIA DI MALATTIE RARE

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

Esempi Malattie afferenti al gruppo **RJG020 Glomerulopatie primitive**

- *Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig*
- *Glomerulonefrite membranosa idiopatica*
- *Glomerulopatia C3*
- *Glomerulopatia da fibronectina*
- *Malattia MYH9-correlata*
- *Sindrome nefrosica congenita*
- *Sindrome nefrosica steroideo-resistente*

ALLEGATO 7: DISPOSIZIONI IN MATERIA DI MALATTIE RARE

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

Esempi Malattie afferenti al gruppo **RJG020 Glomerulopatie primitive**

- GLOMERULONEFRITE C3
- GLOMERULONEFRITE MEMBRANOPROLIFERATIVA PRIMITIVA
- GLOMERULONEFRITE MEMBRANOSA IDIOPATICA
- GLOMERULONEFRITE MESANGIO-CAPILLARE
- GLOMERULOPATIE PRIMITIVE
- MPGN
- NEFROSI CONGENITA FINLANDESE
- SINDROME NEFROSICA (SN) CONGENITA, TIPO FINLANDESE
- SN IDIOPATICA
- SN IDIOPATICA STEROIDO-RESISTENTE CON GLOMERULOSCLEROSI FOCALE SEGMENTALE, FORMA FAMILIARE
- SN LAMB-2-CORRELATA A ESORDIO INFANTILE
- SN STEROIDO-RESISTENTE CON GLOMERULOPATIA COLLASSANTE, FORMA SPORADICA
- SN STEROIDO-RESISTENTE CON IALINOSI FOCALE SEGMENTALE, FORMA FAMILIARE
- SN STEROIDO-RESISTENTE CON IALINOSI FOCALE SEGMENTALE, FORMA SPORADICA
- SN STEROIDO-RESISTENTE CON PROLIFERAZIONE MESANGIALE DIFFUSA, FORMA FAMILIARE
- SN STEROIDO-RESISTENTE CON SCLEROSI MESANGIALE DIFFUSA, FORMA FAMILIARE
- SN STEROIDO-RESISTENTE CON SCLEROSI MESANGIALE DIFFUSA, FORMA SPORADICA
- SN STEROIDO-RESISTENTE FAMILIARE CON SORDITA NEUROSENSORIALE

Implementato da Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare, Veneto

ALLEGATO 7: DISPOSIZIONI IN MATERIA DI MALATTIE RARE

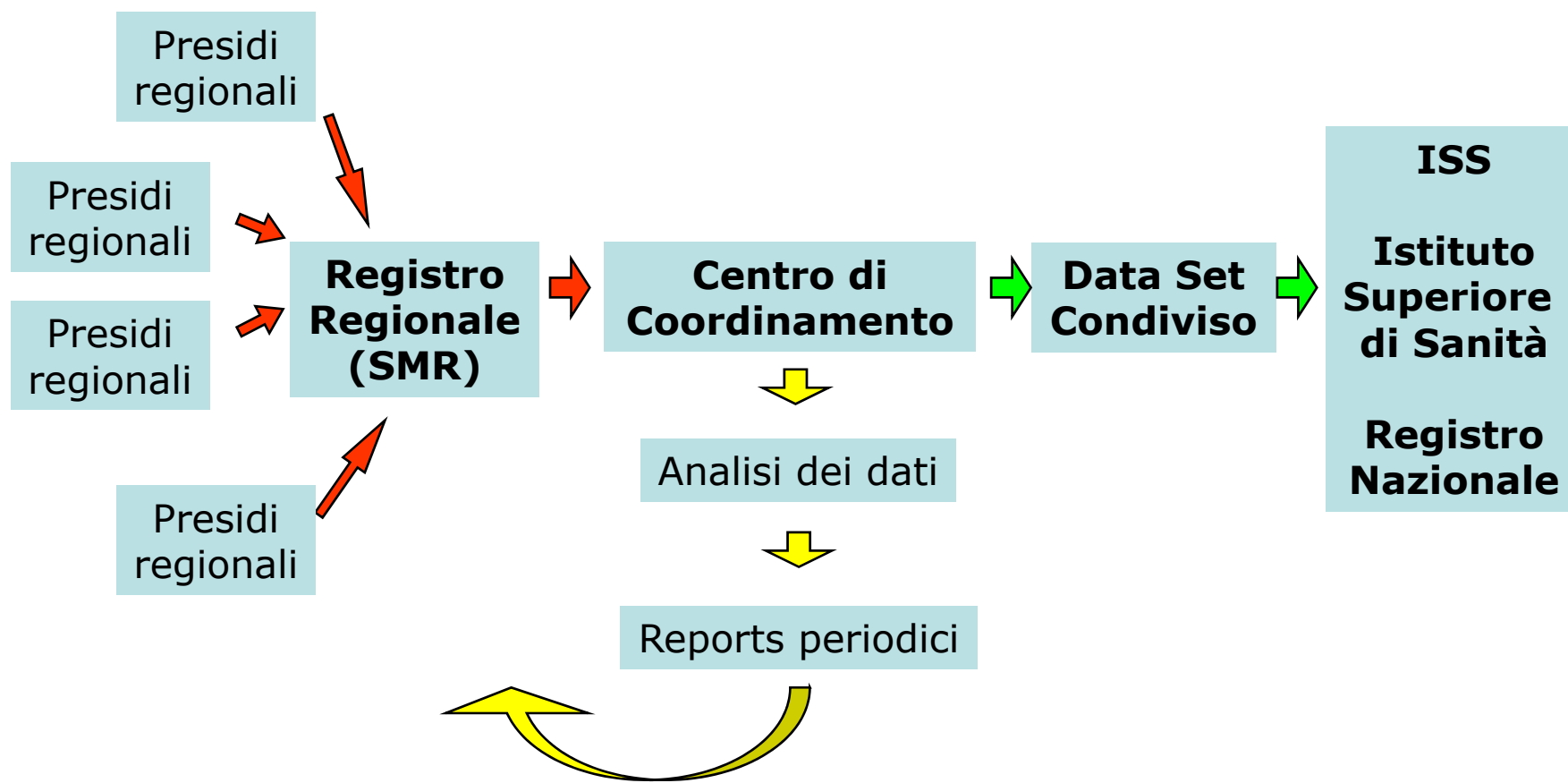
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE

- RN0250 Rene con midollare a spugna
- **RNG261** Malattia renale cistica genetica (escluso ADPKD)
- RJ0040 Rene policistico autosomico recessivo
- RN0980 Meckel sindrome di
- RN1810 Estrofia vescicale
- **RNG262** Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo
- **RNG010** Pseudoermafroditismi
- RN1430 Denys-Drash sindrome di
- RN0240 Ermafroditismo vero
- **RNG263** Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo
- **RNG264** Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario

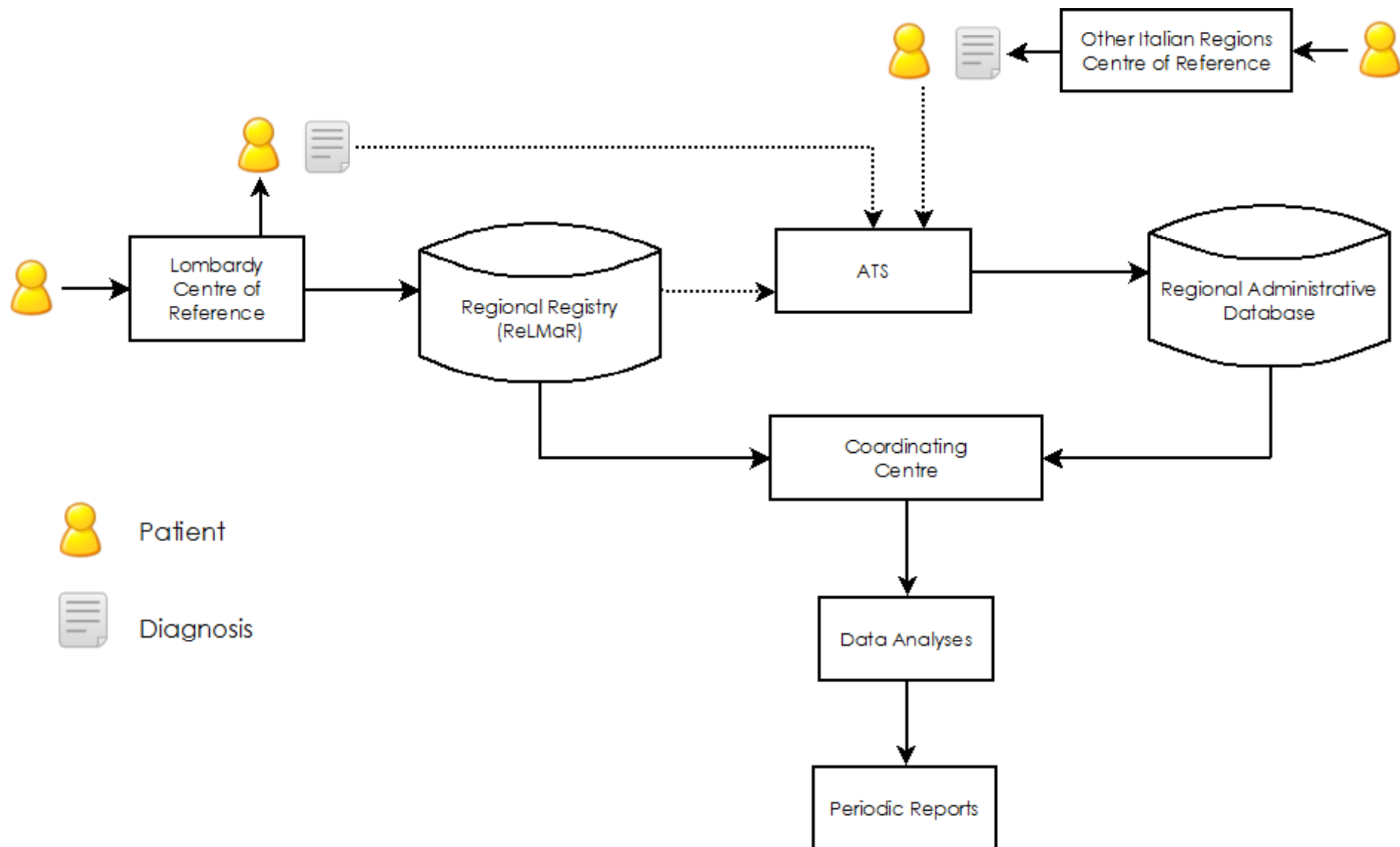
RETE NAZIONALE MALATTIE RARE

ORGANIZZAZIONE DEL REGISTRO

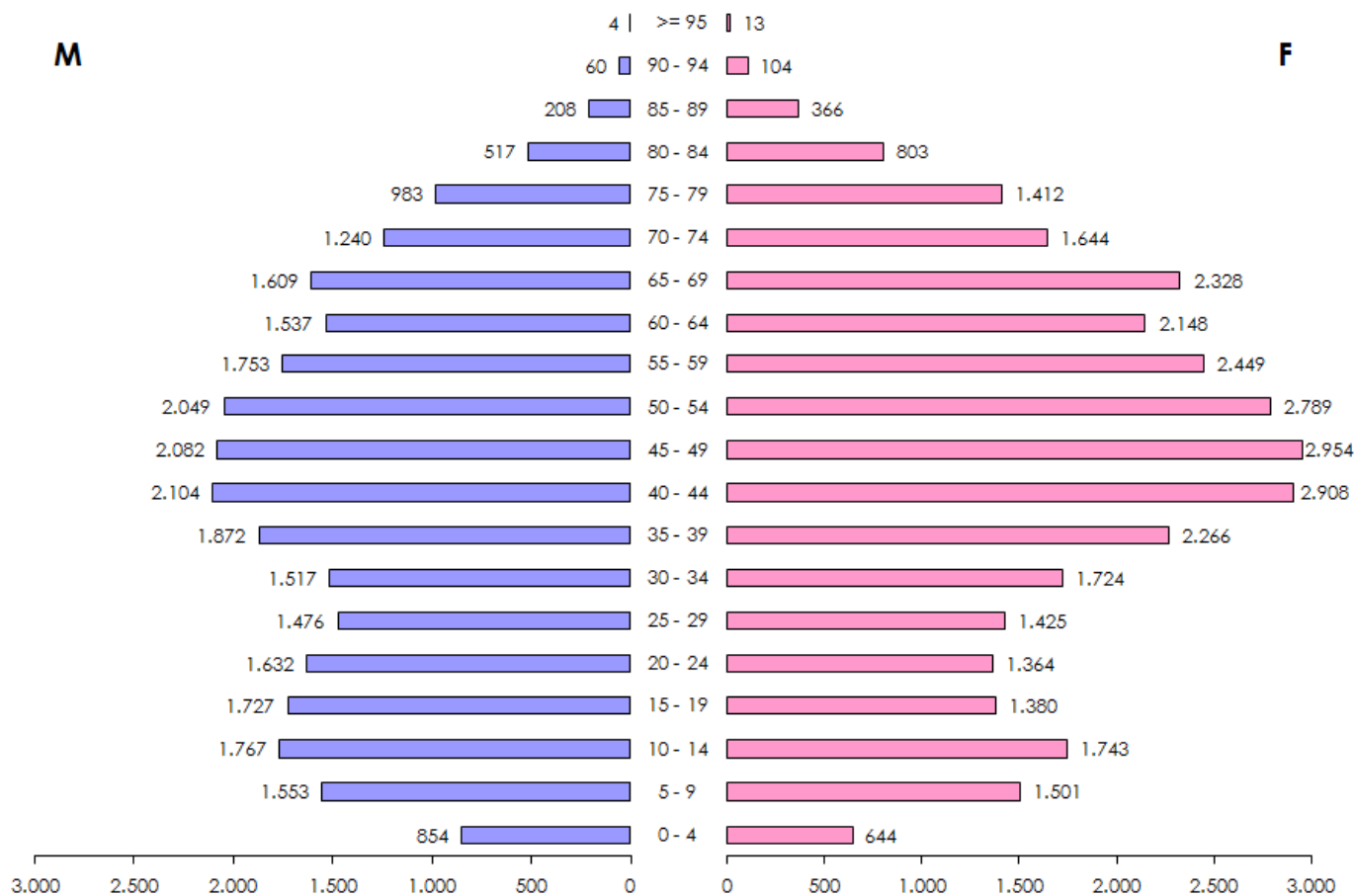


I VANTAGGI DI UN SISTEMA INTEGRATO

RECORD LINKAGE TRA FONTI DIVERSE



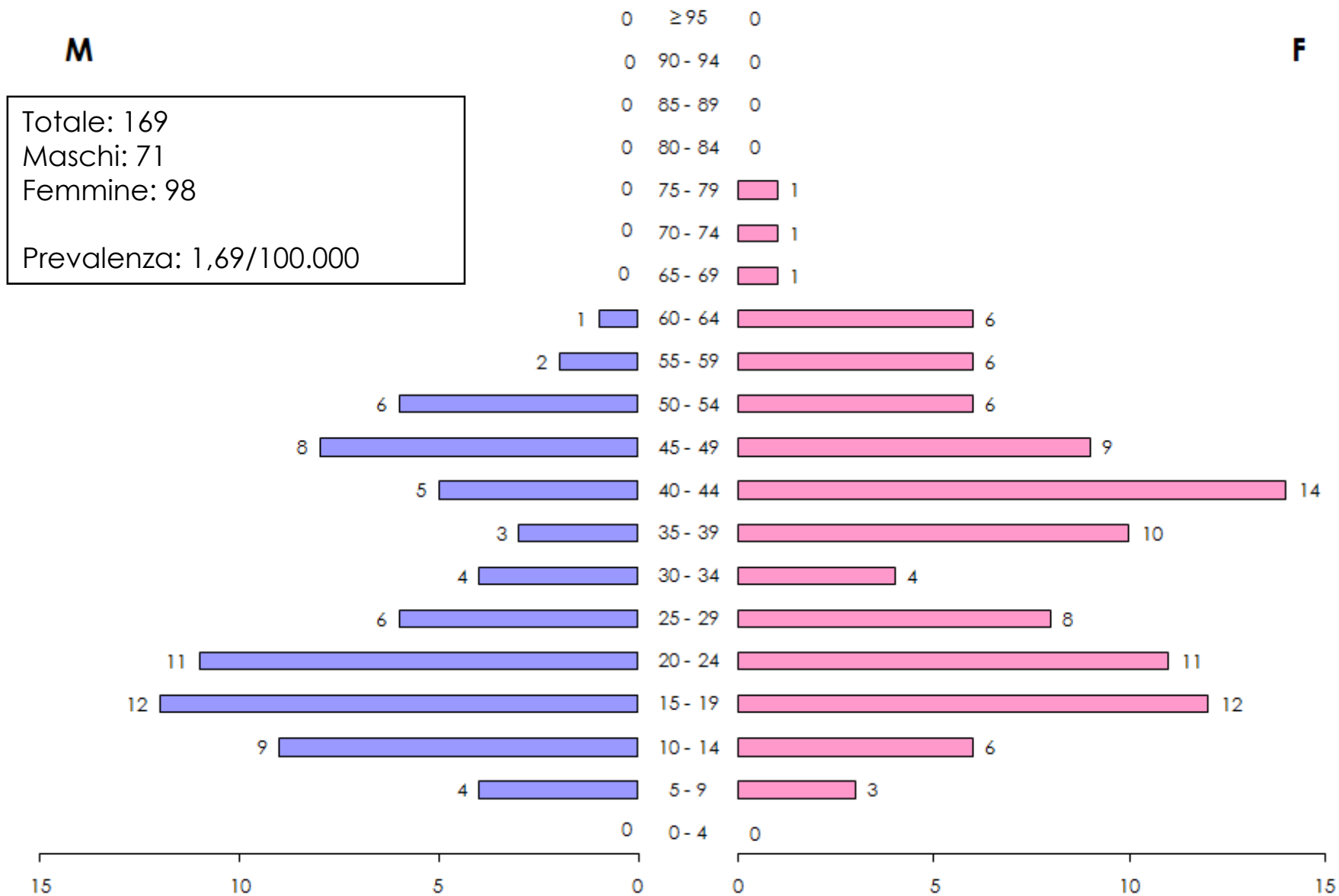
DISTRIBUZIONE DEI PAZIENTI AL 31 DICEMBRE 2015 (ETÀ, GENERE) - REGIONE LOMBARDIA



Popolazione	10.008.349*
Casi prevalenti	58.509
Numero malattie/gruppi	294
Prevalenza complessiva	5,84/1.000

*ISTAT Italian Population Census – January 1st, 2016

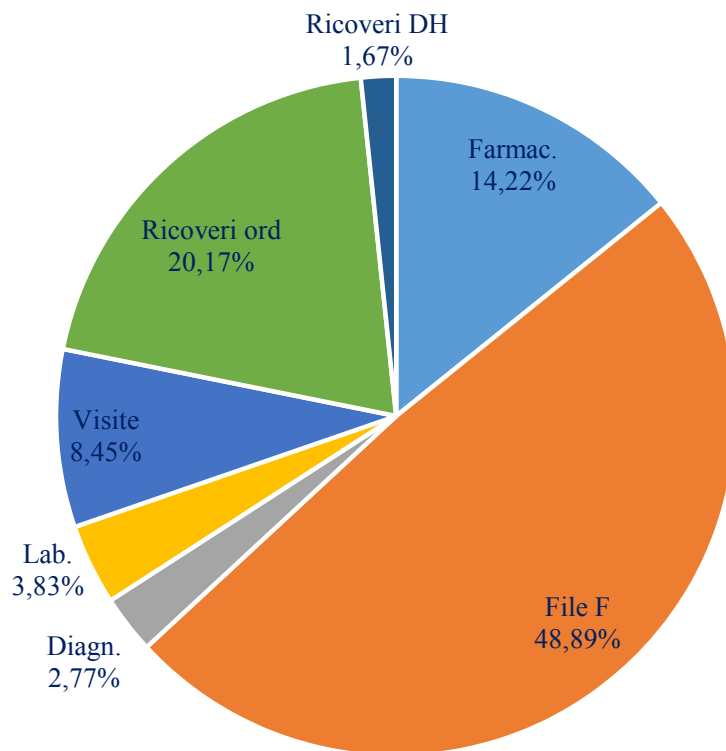
DISTRIBUZIONE PAZIENTI AL 31 DICEMBRE 2015 (ETÀ, GENERE) – REGIONE LOMBARDIA SINDROME DI ALPORT – RN1360



I VANTAGGI DI UN SISTEMA INTEGRATO

Prevalenza dei malati rari esenti pari allo 0.5% della popolazione


Impatto economico complessivo sul budget regionale pari all'1,2% della spesa regionale



Ricerca sviluppata grazie ad una collaborazione tra Regione Lombardia, CREA Sanità dell'Università di Roma Tor Vergata e CRISP dell'Università Bicocca di Milano, 2015

Le potenzialità di una rete regionale

FACILITAZIONE DEL PERCORSO DEL PAZIENTE

- Sospetto di malattia rara
- Presidio della Rete in grado di garantire la diagnosi
- Erogazione in regime di esenzione delle prestazioni finalizzate alla diagnosi 
- Diagnosi accertata/Certificazione da parte del Presidio
- ATS – tessera di esenzione
- Erogazione in regime di esenzione delle prestazioni necessarie per il controllo della malattia e delle eventuali complicanze

Le potenzialità di una rete regionale FACILITAZIONE DEL PERCORSO DEL PAZIENTE


Regione Lombardia

**CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA
AI FINI DEL RICONOSCIMENTO DEL DIRITTO ALL'ESENZIONE**

(Rilasciata dal Presidio di rete di cui all' art. 2, comma 2, e art. 5, commi 1, 2, 3, 4 del Decreto Ministero Sanità 18 maggio 2001, n. 279 * Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art.5, comma 1, lettera b) del Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124*, individuato con D. G. Regione Lombardia, ai sensi e per gli effetti di cui all'art.5, comma 4, del Decreto medesimo)

.....
(Intestazione dell'Ente)

Si certifica che

Cognome..... Nome.....

Data di nascita Luogo di nascita.....

Indirizzo.....

N. tessera sanitaria.....

è affetto dalla seguente patologia
(Descrivere la patologia come riportato nell'elenco di cui all'Allegato n.1 del D. M. 279/01).


.....

contraddistinta dal seguente Codice di esenzione
(riportare il Codice di cui all'Allegato n.1 del D. M. 279/01).

.....

Luogo data

Timbro e firma del Medico
.....


Regione Lombardia

**MALATTIE RARE
SCHEDA PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI**

Numero tessera sanitaria dell'assistito: _____

Età: _____ Sesso M F

ASL di appartenenza dell'assistito: _____ Provincia: _____

Regione: _____

Medico Curante ⁽¹⁾: _____

Diagnosi: _____

Codice esenzione: _____
(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001)

Formulata in data: _____

Medico specialista Dr./Prof. _____

Centro: _____

Programma terapeutico

Farmaco	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del trattamento⁽²⁾: _____


Prima prescrizione: Prosecuzione della cura:

Data: _____

Timbro e firma del medico prescrittore⁽³⁾ _____ Timbro del Centro _____

1) Medico di Medicina Generale o Pediatra di libera Scelta
2) Non oltre 1 anno. Per eventuale proseguimento della terapia redigere una nuova scheda
3) I dati identificati del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempistiche comunicazioni.

Allegato 4 della DGR n. _____ del _____
Sub. Allegato C


Regione Lombardia

**MALATTIE RARE
SCHEDA PER LA STESURA DEL
PROGETTO RIABILITATIVO INDIVIDUALE**

Cognome..... Nome.....

Numero tessera sanitaria dell'assistito (C.F.): _____

Età: _____ Sesso M F

ASL di appartenenza dell'assistito: _____ Regione: _____

Diagnosi: _____

Codice esenzione: _____
(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001)

Formulata in data: _____

Medico specialista Dr./Prof. _____

Centro: _____

Progetto Riabilitativo individuale (in riferimento alla D.G.R. VIII/3111, modificata dalla D.G.R. VIII/7292)

Durata prevista del trattamento⁽¹⁾: _____

Prima prescrizione: Prosecuzione della cura:

Data: _____

Timbro, codice e firma del medico prescrittore⁽²⁾ _____ Timbro e codice HSP del Presidio Rete Malattie Rare _____

1 Non oltre 1 anno. Per eventuale proseguimento della terapia redigere una nuova scheda.
2 I dati identificati del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempistiche comunicazioni.

Redazione a cura degli specialisti dei Presidi regionali

GLOMERULOPATIE PRIMITIVE
(ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)
RJG020

Gli attuali Presidi in Lombardia: N=7

- Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano *
- Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia
- IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano
- Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese
- Ospedale Niguarda di Milano
- Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo *
- Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini

** ERKNet - European Reference Network on kidney diseases*

Le candidature ad oggi: N=4
Aggiornamento previsto entro marzo 2018

GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (RJG020): distribuzione dei Presidi sul territorio nazionale



*

Un modello di rete diffusa: afferiscono alla Rete Malattie Rare le Aziende Sanitarie, i Presidi Ospedalieri e gli IRCCS delle regioni Piemonte e Valle d'Aosta

In alcune Regioni il processo di identificazione dei Presidi è in fase di definizione.

<http://www.iss.it/cnmr>

aggiornato al 20 aprile 2018

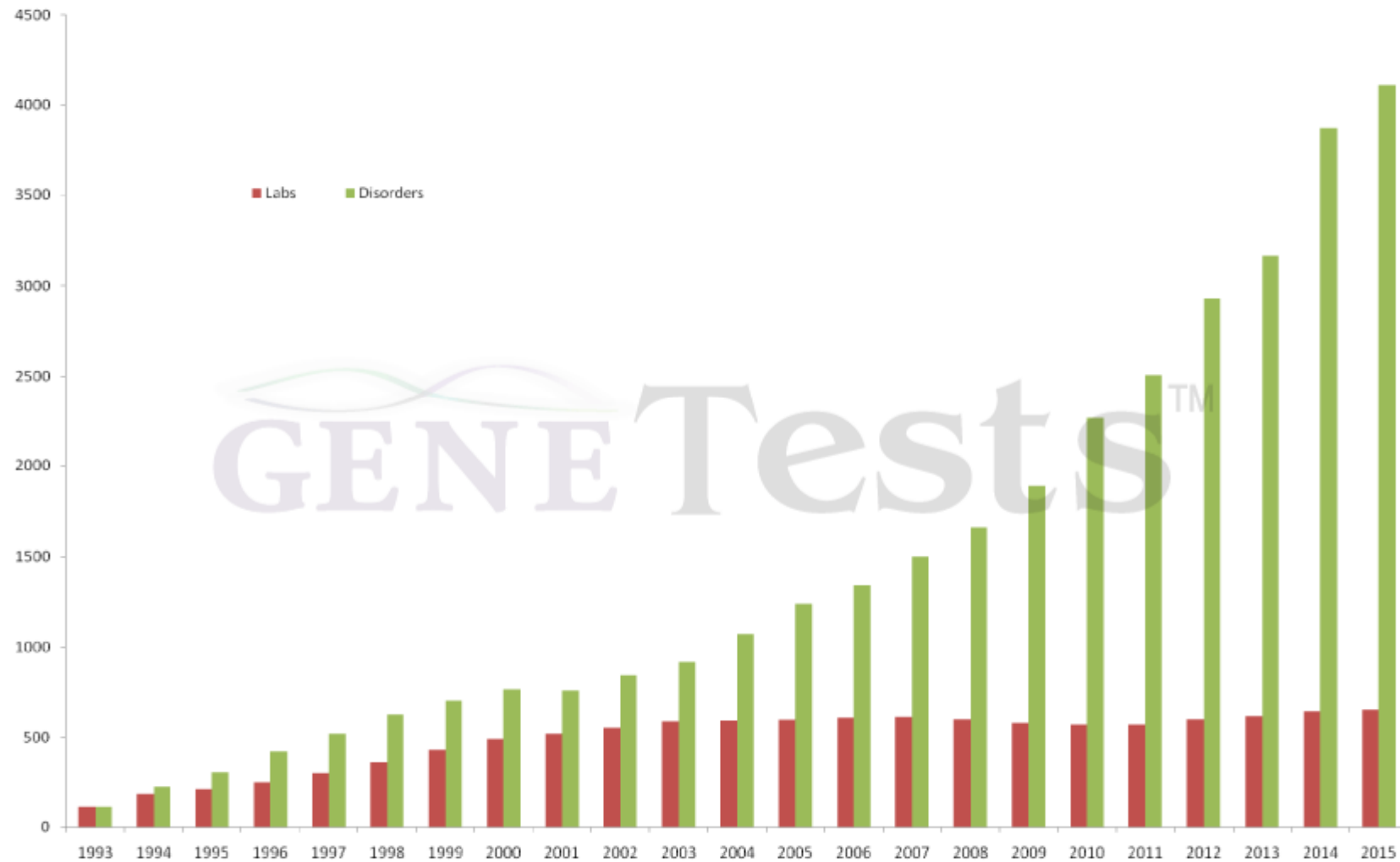
Livelli essenziali di assistenza (LEA)

- Per quanto riguarda le **indagini genetiche**, la “Condizione di erogabilità” stabilisce che si possano eseguire nell’ambito del SSN solo indagini per le patologie riportate in un apposito elenco
-

Livelli essenziali di assistenza (LEA)

- La definizione puntuale delle *Patologie diagnosticabili con le prestazioni di Genetica Medica* rappresenta un punto molto critico del DPCM
-

DISORDERS FOR WHICH GENETIC TESTS ARE AVAILABLE



<https://www.genetests.org/>

20-1-2016 GAZZETTA UFFICIALE DELLA REPUBBLICA ITALIANA Serie generale - n. 15

**ALLEGATO 2 - GENETICA COLONNA "A": GENETICA MEDICA
Patologie diagnosticabili con le prestazioni di Genetica Medica su**

Denominazione	Codice esenzione
Angioedema ereditario	RC0190
Cistinosi	RCG040
Cistinuria	RCG040
★ Glomerulonefrite membranoproliferativa primitiva	Previsto nel nuovo elenco MR esenti
★ Glomerulopatia da fibronectina	Previsto nel nuovo elenco MR esenti
Ipofosfatasia	RC0160
★ Malattia di Dent tipo 1	Previsto nel nuovo elenco MR esenti
Malattia di Rendu-Osler-Weber (HHT)	RG0100
Malattia di Von Willebrand	RDG020
Omocistinuria classica	RCG040
PTT congenita da deficit di ADAMTS13	RGG010
SEU atipica	RD0010
Sindrome di Gitelman (?)	RCG010
★ Sindrome nefrosica steroideo resistente	Previsto nel nuovo elenco MR esenti

THE RISK OF POST-TX RECURRENCE

Table 2 Risk factors for recurrence of the nephrotic syndrome [1, 13, 14] (*HLA* human leukocyte antigen)

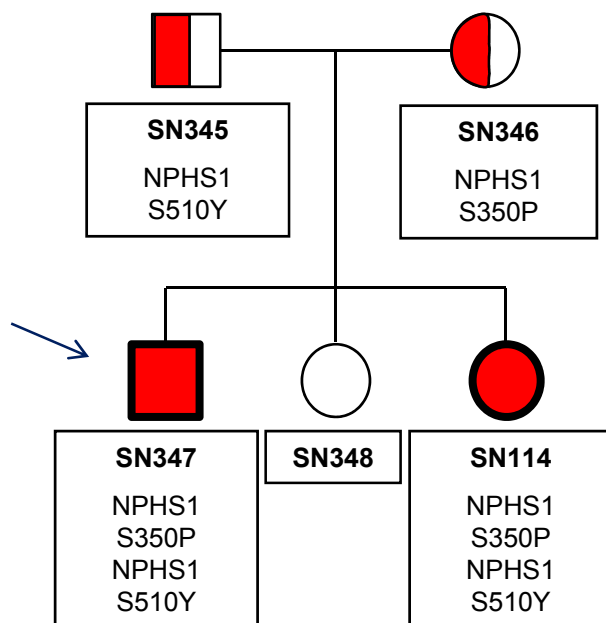
Proven increased risk	Independent/controversial risk factors	Proven decreased risk
Recurrence in a first graft	Gender	African–American recipients
Onset of NS during childhood	Mesangial hypercellularity	Genetic and syndromic NS
White and Asian recipients	Age at onset over 6 years	
Rapid course to ESRD (< 3 years)	Presence of FSGS circulating factor	
	Donor source	
	HLA typing/matching	
	Time interval on dialysis prior to Tx	
	Type of immunosuppressive therapy	
	Use of induction therapy	
	Bilateral nephrectomy of native kidneys	

Cochat et al, Pediatr Nephrol 2009

Disease recurrence in patients who carry genetic mutations is uncommon

PATIENT SN347 FAMILIAL FORM: PARADIGM OF NO RECURRENCE

- Onset of nephrotic syndrome at 4 years of age
- FSGS at renal biopsy
- A younger sister with steroid-resistant nephrotic syndrome (onset at 1 year of age)
- Progressive deterioration of renal function until the need of hemodialysis at 27 years
- Deceased donor renal transplantation at 45 years, no recurrence.

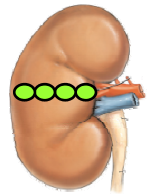


Two compound heterozygous variants in NPHS1 gene

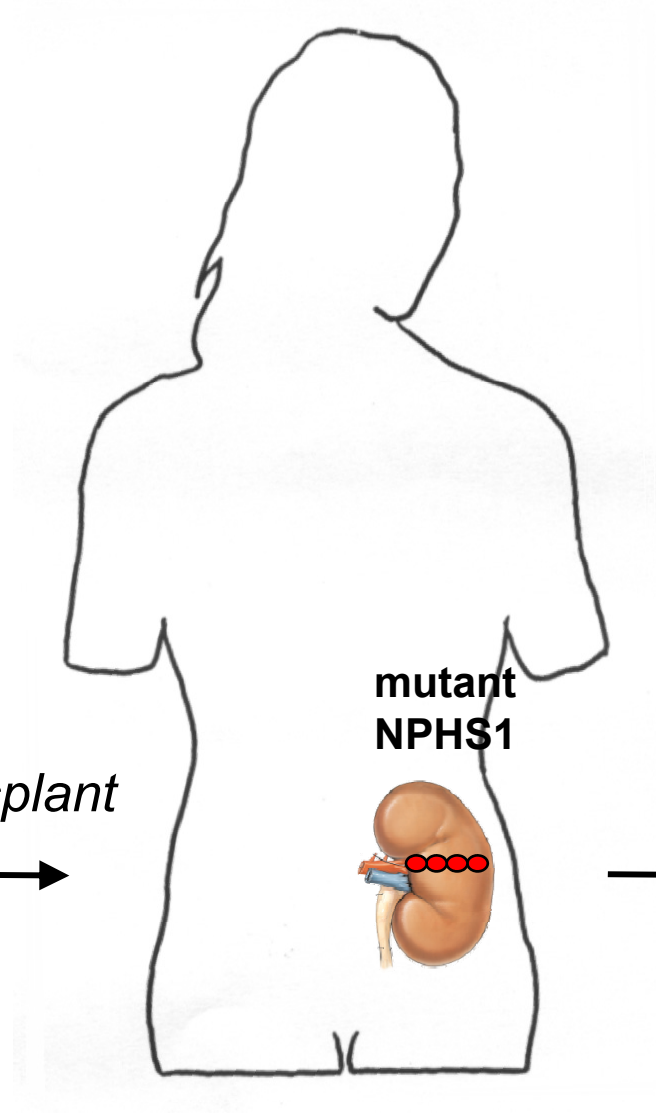
NPHS1 (AR) p.S510Y he AFmax=0%,
CADD=20.4, PS=9

NPHS1 (AR) p.S350P he AFmax=0.0087%,
CADD=14.9, PS=5

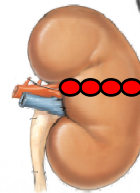
**Wt
NPHS1**



transplant



**mutant
NPHS1**



NO recurrence

The road to ERNs



Imagine if the best specialists from across Europe could join their efforts to tackle complex or rare medical conditions that require highly specialised healthcare and a concentration of knowledge and resources.



**THE
POWER
OF AN
IDEA**

Health and
Consumers

Raggruppamenti ERN

Rare bone diseases

Rare cancers and tumors

Rare cardiac diseases

Rare connective tissue and musculoskeletal diseases

Rare craniofacial anomalies and ENT (ear, nose and throat) disorders

Rare endocrine diseases

Rare eye diseases

Rare gastrointestinal diseases

Rare gynaecological and obstetric diseases

Rare haematological diseases

Rare hepatic diseases

Rare hereditary metabolic disorders

Rare immunological and auto-inflammatory diseases

Rare malformations and developmental anomalies and rare intellectual disabilities

Rare multi-systemic vascular diseases

Rare neurological diseases

Rare neuromuscular diseases

Rare pulmonary diseases

Rare renal diseases

Rare skin disorders

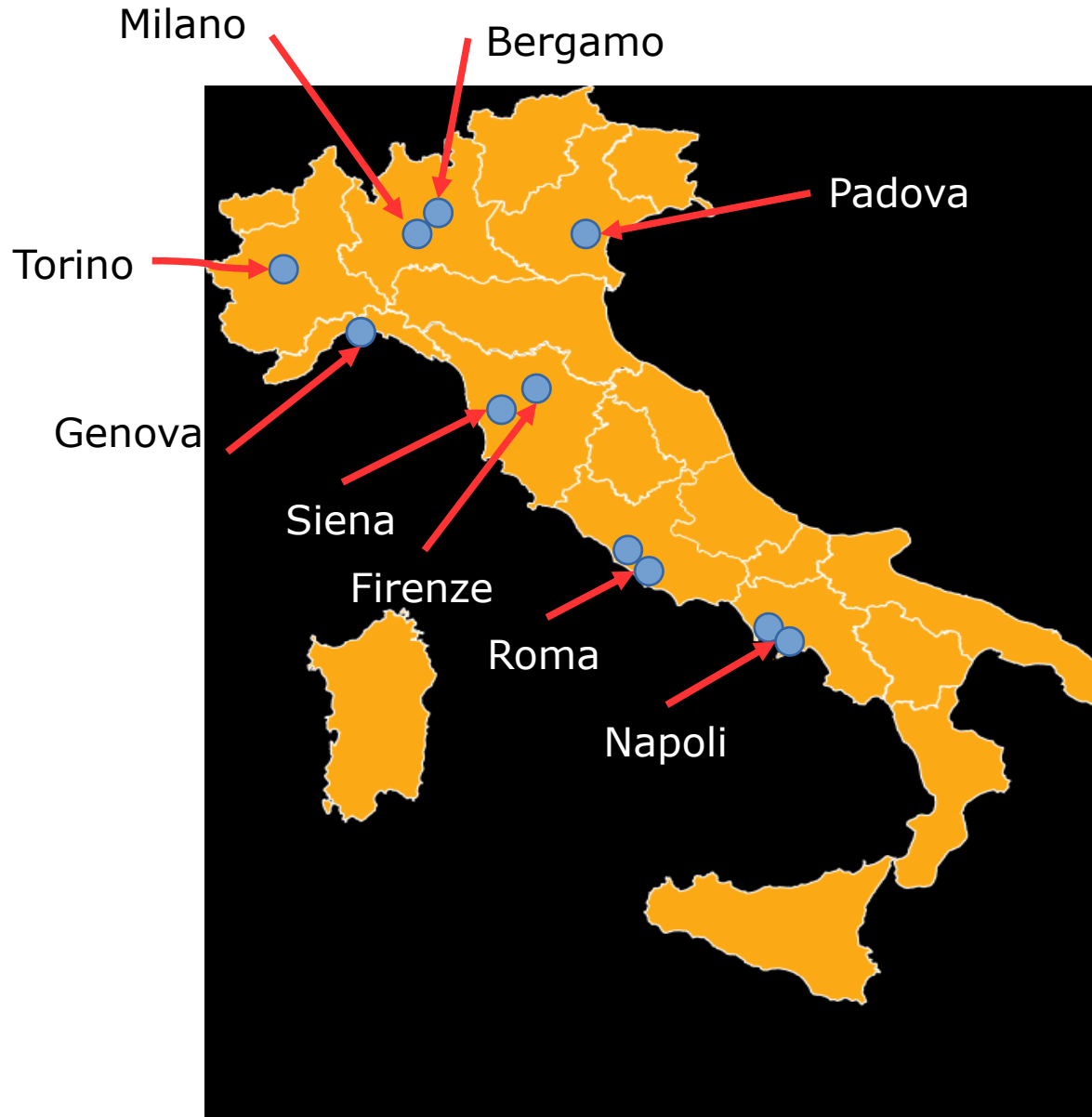
Rare urogenital diseases

European Reference Networks (ERNs)

ERN	HCP Italia
ERN BOND - European Reference Network on bone disorders	7
ERN CRANIO - European Reference Network on craniofacial anomalies and ENT disorders	6
Endo-ERN - European Reference Network on endocrine conditions	9
ERN EpiCARE - European Reference Network on epilepsies	5
ERKNet - European Reference Network on kidney diseases	11
ERNICA - European Reference Network on inherited and congenital anomalies	1
ERN EURACAN - European Reference Network on adult cancers (solid tumors)	17
ERN EuroBloodNet - European Reference Network on haematological diseases	21
ERN eUROGEN - European Reference Network on urogenital diseases and condition	4
ERN EYE - European Reference Network on eye diseases	6
ERN GENTURIS - European Reference Network on genetic tumor risk syndromes	
ERN GUARD-HEART - European Reference Network on diseases of the heart	6

ERN	HCP Italia
ERN ITHACA - European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability	8
ERN RARE-LIVER - European Reference Network on hepatological diseases	3
ERN LUNG - European Reference Network on respiratory diseases	15
MetabERN - European Reference Network on hereditary metabolic disorders	11
ERN EURO-NMD - European Reference Network on neuromuscular diseases	15
ERN PaedCan - European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology)	9
ERN ReCONNET - European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases	8
ERN RITA - European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases	5
ERN RND - European Reference Network on neurological diseases	4
ERN Skin - European Reference Network on skin disorders	6
ERN TRANSPLANT-CHILD - European Reference Network on transplantation in children	3
VASCERN - European Reference Network on multisystemic vascular diseases	6

ERKNet - HCP in Italy



COME LE ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI POSSONO SENSIBILIZZARE LE ISTITUZIONI – ALCUNI ESEMPI

- Adottare comuni criteri di classificazione delle malattie rare in tutte le Regioni
- Promuovere il Registro delle malattie rare
- Promuovere un fondo nazionale per i trattamenti ad alto costo
- Promuovere l'aggiornamento dell'elenco delle indagini genetiche che si possano eseguire nell'ambito del SSN
- Collaborare attivamente alla European Reference Network (ERKNet)

GRAZIE PER L'ATTENZIONE



A banner for Rare Disease Day 2018. On the left is the Rare Disease Day logo and the text "RARE DISEASE DAY®". The background features a colorful abstract graphic of hands. In the center, there are four navigation links: "ABOUT THE DAY", "EVENTS WORLDWIDE", "GET INVOLVED", and "NEWS". On the right, it says "RARE DISEASE DAY 2018" in green and "28 FEBRUARY" in large blue letters. At the bottom right, there is a countdown: "7 DAYS TO GO".