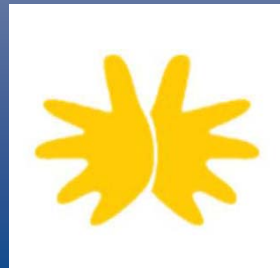


**Malattie rare:
ciò che appare lontano può essere
una sfida interessante**

S. Magni-Manzoni

Clinica Pediatrica, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia



- **Malattie rare: questioni aperte**
- **Organi istituzionali nazionali e internazionali**
- **Associazioni dedicate alle malattie rare**
- **Riflessioni, esperienza personale**

RARE DISEASES

Open issues

Understanding etiopathogenesis

- **The causes and mechanisms are unknown for many rare diseases**
- **Formidable task requiring close collaboration between clinicians and basic scientists worldwide**
- **Need for common research programs and centralization of investigations according to different expertise**



Sharing clinical experience

- **Many rare diseases can be studied only through a large collaborative effort**
- **Sharing informations on odd diseases or disease manifestations/complications may help gaining new insights**
- **Discussing the different therapeutic approaches/results may lead to development of better protocols**
- **Epidemiology differences throughout different regions must be taken into account**

Dissemination of knowledge


- **Many regions lack adequately trained specialists or sufficient numbers**
- **Many children may not immediately receive a proper diagnosis and adequate therapy**
- **A big effort should be made by the international community to promote teaching all over the world**

Organi nazionali e internazionali

  www.iss.it

Centro Nazionale Malattie Rare



Responsabile: [Domenica Taruscio](#)



CentroNazionaleMalattieRare



CNMR



Www.iss.it

Centro Nazionale Malattie Rare


Responsabile: [Domenica Taruscio](#)



Telefono Verde Malattie Rare

Chiamando gratuitamente l'**800.89.69.49**, è possibile ricevere informazioni personalizzate su presidi, Associazioni, esenzione.
Il numero è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.





Www.iss.it

Centro Nazionale Malattie Rare

Responsabile: [Domenica Taruscio](#)



- Regolamento sui medicinali orfani (1999),
- Regolamento sui medicinali pediatrici (2006),
- Regolamento sulle terapie avanzate (2007),
- Programma di azione comunitaria nel campo della sanità pubblica (1999-2003),
- Programma di azione comunitaria nel campo di sanità pubblica (2007-2013),
- 7 programma quadro dell' UE per la ricerca (2007-2013)

Le parole chiave della politica europea sulle malattie rare si possono riassumere in:

promuovere le conoscenze anche attraverso banche dati comuni

creazione di reti europee con centri di eccellenza di livello nazionale

facilitare l'accesso alle informazioni (professionisti, ricercatori, malati)

favorire la cooperazione transnazionale anche nella ricerca

promuovere la sorveglianza della malattie rare

TEMA GENERALE 2008 – 2011: LE MALATTIE RARE: UNA PRIORITA' DELLA SANITA' PUBBLICA

FOCUS 2009 "IL PAZIENTE AL CENTRO DELL'ASSISTENZA"

SLOGAN 2009: " L'ASSISTENZA AL PAZIENTE: UNA QUESTIONE PUBBLICA"

Le MR per la loro specificità sono il settore che più di altri può beneficiare del valore aggiunto di una strategia comune europea

Non esiste un altro settore della sanità dove le associazioni e le federazioni di associazioni rappresentative di malati con malattia rara siano così forti ed impegnate con i Servizi Sanitari pubblici

Associazioni dedicate alle malattie rare

EURORDIS



- Eurordis, costituita nel 1997 a Parigi, raggruppa oltre 260 associazioni dedicate alle malattie rare in 33 Paesi diversi.
- Eurordis partecipa ai progetti europei sulle malattie rare e dal 2002 ha assunto il coordinamento di oltre cinque progetti europei.
- Rafforzamento dei rappresentanti dei pazienti nella ricerca dell'assistenza pluridisciplinare e completa ed equa
- promozione di soddisfacenti politiche pubbliche

RAPSODY PROJECT network di servizi a sostegno del paziente e della sua famiglia

EURORDISCARE 2- 3 indagini sulla diagnosi, accesso e disponibilità di cure

Dichiarazione dei principi comuni sui Centri di Expertise e delle Reti europee di riferimento

- costituita a Roma nel 1999 -riunisce 70 Associazioni Nazionali
 - rappresenta oltre 600 patologie rare ed è legittimata ad agire per la tutela giudiziaria delle persone affette (DPCM 21/6/2007)
 - Membro del Consiglio delle Alleanze Nazionali di EURORDIS
-
- Promuovere azioni a sostegno dei Malati Rari
 - Proporre e sostenere azioni legislative, riferite alle Malattie Rare e ai Farmaci Orfani
 - Favorire la corretta e puntuale applicazione a livello nazionale del Regolamento Europeo sui Farmaci Orfani
-
- Promuovere e sostenere lo sviluppo di alleanze tra le associazioni di pazienti localmente
 - Essere interlocutore autorevole delle istituzioni nella programmazione socio-sanitaria e nelle politiche di Sanità Pubblica in materia di malattie rare rappresentando la voce del paziente
 - Incentivare la cooperazione nazionale ed internazionale tra le organizzazioni di pazienti

UNITI PER LE MALATTIE RARE

LE AZIONI DI UNIAMO FIMR e EURORDIS
A SOSTEGNO DEL MALATO RARO



Rare Disease Day

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

28 Febbraio 2009

L'assistenza al paziente:
una questione pubblica!
www.raredisease.org





“È l'informazione la chiave di volta per le malattie rare. La rete di assistenza c'è, bisogna solo far circolare la notizia tra i pazienti, le famiglie, il personale sanitario e tutte le persone coinvolte”

(Conferenza stampa 25/02/09)





“È l'informazione

(...???)



"IL PAZIENTE AL CENTRO DELL'ASSISTENZA"



" L'ASSISTENZA AL PAZIENTE: UNA QUESTIONE PUBBLICA"



HEALTH-RELATED QUALITY OF LIFE AND PSYCHOSOCIAL ADJUSTMENT IN STEROID-SENSITIVE NEPHROTIC SYNDROME

EVA-MARIA RÜTH, MD, MARKUS A. LANDOLT, PhD, THOMAS J. NEUHAUS, MD, AND MARKUS J. KEMPER, MD

Objectives To evaluate quality of life (QOL) and psychosocial adjustment by standardized tests in well-characterized patients with steroid-sensitive nephrotic syndrome.

Study design Forty-five patients were investigated at a median age of 9.8 years (range, 3.4 to 19.8) and 5.9 years (range, 0.1 to 16.3) since diagnosis. Child- and parent-rated QOL was evaluated by the The Netherlands Organization for Applied Scientific Research Academic Medical Center (TNO-AZL) Child Quality of life Questionnaire. Psychosocial adjustment was assessed by the Child Behavior Checklist and the Teacher Report Form.

Results In patients, only the QOL subscale "social functioning" was impaired compared with that in control subjects, whereas parents rated 4 of a total of 7 subscales as abnormal. Psychosocial adjustment was impaired at home and at school. Steroid dependency and cytotoxic treatment had a significant negative impact on QOL only, whereas family climate, especially maternal distress, negatively affected both QOL and psychosocial adjustment.

Conclusions QOL and psychosocial adjustment are impaired in steroid-sensitive nephrotic syndrome. Both illness-related variables and family climate play an important role. (*J Pediatr* 2004;145:778-83)

tion of QOL.²⁸ Interestingly, parents rated their children's QOL much less optimistically, and both children and parents regarded physical complaints as less important than social interactions. The divergent rating of children and parents is noteworthy. One possible reason is that children rated their QOL too optimistically, because of confounding factors (eg, face-to-face interview, mechanisms of avoidance). On the other hand, the parents may rate their children's QOL too pessimistically. This might be due to an impairment in the parent's (especially mother's) own QOL, reflecting shared variance between mother's psychological strain and the rating of her child's QOL, as noted in other disorders.²⁹ These

A possible reason may be that many patients with SSNS and their parents live in constant fear of imminent relapse, and the daily urinary dipstick testing in the morning is a permanent burden. Therefore, QOL in relapsing diseases (in general and in those responding to steroids) may be different from those in acute or chronic disorders. Pediatric patient groups with juvenile idiopathic arthritis and chronic inflammatory bowel disease rated their QOL as impaired as well.^{30,31}

Esperienza

Dialogo

Disponibilità

Condivisione degli obiettivi

**Reciproca
comprensione**

**Assenza di
pretesa**

Fiducia



AMRI

Associazione per le Malattie Reumatiche Infantili

www.printo.it



The screenshot shows the PRINTO website homepage. At the top, there is a blue header with the PRINTO logo (a globe with three stylized figures) and the text "PRINTO Paediatric Rheumatology International Trials Organization". Below the header is a "SITE MENU" section with links to "ABOUT PRINTO", "RESEARCH PROJECTS", "PUBLICATIONS", and "CONTACT". The main content area features a large blue banner with the text "Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO)". Below this, there is a paragraph describing the organization's mission and a link to "click here" to learn more. To the right of the text is a small image of a globe with three stylized figures. Below the main text, there is a section titled "IN THE SPOTLIGHT" with two news items: "16-AUG-2005 A new version of the website is online" and "16-AUG-2005 The websurvey about the JSLE and JDM trials is online". To the right of the news items is a paragraph about the "apply for membership" section. Below the news items is a large photograph of a group of people standing on a beach. At the bottom of the page, there is a copyright notice: "Copyright PRINTO IRCCS Istituto G. Gaslini Pediatria II Largo Gaslini, 5 16147 Genova, Italy".

PRINTO
Paediatric Rheumatology International Trials Organization

SITE MENU

- ABOUT PRINTO**
Home
What is PRINTO
Bylaws
Governing bodies
Newsletter
- RESEARCH PROJECTS**
Ongoing projects
Past projects
- PUBLICATIONS**
Abstracts
Papers
Proceedings
- CONTACT**
Contact PRINTO
Apply for membership

Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO)

The Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) is a non governmental international network founded by [Alberto Martini](#) and [Nicolino Ruperto](#) in 1996, and initially included 14 European countries (now 46 countries and more than 200 centres worldwide), with the goal to foster, facilitate and co-ordinate the development, conduct, analysis, and reporting of multi-centres, international clinical trials and/or outcome standardisation studies in children with paediatric rheumatic diseases (PRD).

To learn more about PRINTO [click here](#)

IN THE SPOTLIGHT

16-AUG-2005
A new version of the website is online

16-AUG-2005
The websurvey about the JSLE and JDM trials is online

Use the SITE MENU on the left to get informations about the structure of PRINTO, past and ongoing projects, publications or to get in touch with the PRINTO co-ordinating centres. For paediatric rheumatology researchers interested in becoming members of PRINTO click the section "[apply for membership](#)".

If you are already member of PRINTO please login to access the area reserved to member.

MEMBER AREA
User ID

Password

[Forgot your password?](#)

INFORMATION ON PAEDIATRIC RHEUMATIC DISEASES

Copyright PRINTO IRCCS Istituto G. Gaslini Pediatria II Largo Gaslini, 5 16147 Genova, Italy

Paediatric Rheumatology International Trials Organisation Maggio 1996



Obiettivo:
sperimentare nuovi trattamenti
per bambini con malattie
reumatiche

www.pediatric-rheumatology.printo.it

 **PRINTO**

SUPPORTED BY THE EUROPEAN UNION 

PRS paediatric rheumatology european society

Избирание
בחר **choisissez**
select
اختار **seleziona**
selecciona
选择 **weile** →
Επιλέξτε

 Argentina	 Australia	 Belgium	 Brasil	 България	 Chile	 中国	 Costa Rica
 Cuba	 Česká R.	 Danmark	 Deutschland	 مصر	 España	 France	 საქართველო
 Ελλάδα	 Hrvatska	 India	 ایران	 Ireland	 ישראל	 Italia	 日本
 Latvija	 Lietuva	 Luxembourg	 Magyarország	 México	 Nederland	 Norge	 Österreich
 Polska	 Portugal	 Россия	 المملكة العربية السعودية	 Shqiperi	 Singapore	 Slovenija	 Slovensko
 한국	 Srbija i Crna Gora	 Suomi	 Sverige	 Switzerland	 تونس	 Türkiye	 UK

 **Information on
paediatric rheumatic diseases**

To be listed on this website
please download the SURVEY

For any inaccuracy CONTACT us

LINKS to related websites


Pediatric Rheumatology Diseases - Microsoft Internet Explorer


File Modifica Visualizza Preferiti Strumenti ?


Indietro Cerca Preferiti Blocco popup Opzioni


Indirizzo <http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/pediatricrheumatology/index.asp?Lingua=Italy&Paese=Italy> Vai Collegamenti

Google Cerca nel Web

**PRINTO**

Supported by the European Union

**PRES** paediatric rheumatology european society

**Italia**

12/2003

Questo sito è stato realizzato da PRINTO ("Paediatric Rheumatology International Trials Organisation" in italiano "Rete Internazionale per gli Studi sui Farmaci in Reumatologia Pediatrica") in collaborazione con PRES ("Paediatric Rheumatology European Society" in italiano "Società Europea di Reumatologia Pediatrica") e grazie ad un finanziamento dell'Unione Europea (contratto n. 2001CVG4-808).


PRINTO è una rete di ricerca internazionale senza fini di lucro creata nel 1996 da 14 paesi europei (ora 43 paesi europei ed extra europei). L'obiettivo principale di PRINTO è di promuovere, facilitare e coordinare lo sviluppo, la gestione e l'analisi di studi per valutare l'efficacia e la sicurezza dei farmaci e la qualità di vita dei bambini con malattie reumatiche. Fanno parte di PRINTO università ed ospedali attivamente impegnati nella ricerca e nella cura clinica dei bambini con malattie reumatiche.

PRES è una società scientifica internazionale per il personale sanitario europeo (e non europeo come membri associati) che si occupa di reumatologia pediatrica. La missione di PRES è di promuovere la conoscenza sulle malattie pediatriche reumatiche, stimolare la ricerca nel campo, disseminare informazioni tramite congressi e pubblicazioni, fornire linee guida e standard per la crescita professionale del personale sanitario. Inoltre PRES si occupa di coordinare le attività connesse alle reumatologia pediatrica in Europa; ad esempio il presidente di PRINTO e il Presidente dell'EULAR hanno una posizione permanente nel consiglio direttivo di PRES.


Il sito è suddiviso in tre sezioni:

La **prima sezione**, chiamata "informazioni" ha l'obiettivo di fornire notizie utili per le famiglie dei bambini con malattie reumatiche; in questa sezione troverete informazioni sulle caratteristiche più importanti delle principali malattie reumatiche (che cos'è, come si cura ecc). Nella **seconda sezione**, chiamata "centri" troverete l'elenco, ed il relativo indirizzo, dei centri di reumatologia pediatrica i cui medici sono soci di PRINTO e/o di PRES. L'elenco dei centri verrà aggiornato periodicamente e non pretende di essere completo. Infine, nella **terza sezione**, chiamata "famiglia", troverete gli indirizzi delle associazioni di sostegno alle famiglie alle quali potete rivolgervi. L'obiettivo principale di queste associazioni è di dare consigli per affrontare al meglio i problemi di vita quotidiana delle famiglie di bambini con malattie reumatiche. Anche questa lista verrà aggiornata periodicamente e non pretende di essere completa.

Le informazioni fornite con questo sito web sono state raccolte tramite un questionario ideato da PRINTO ed approvato da PRES ed inviato a centri di reumatologia pediatrica in 43 diversi paesi.

**informazioni**
informazioni sulle
malattie reumatiche
del bambino

**i centri**
i centri pediatrici a cui
rivolgetevi

**famiglia**
le associazioni di
sostegno alle famiglie

Internet

Reumatologia Pediatrica - Microsoft Internet Explorer

File Modifica Visualizza Preferiti Strumenti ?


Indietro Cerca Preferiti Blocco popup Opzioni

Indirizzo <http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/information/Italia/index.htm> Vai Collegamenti


Google Cerca nel Web

italia


i informazioni
informazioni sulle
malattie reumatiche
del bambino








i centri
i centri pediatrici a cui
rivolgerli




famiglia
le associazioni di
sostegno alle famiglie











informazioni


 Per visualizzare e stampare i File Adobe PDF occorre il plug in [Acrobat Reader](#)


[INTRODUZIONE](#)


[ARTRITE IDIOPATICA GIOVANILE](#)


[LUPUS EREMATOSO SISTEMICO](#)


[DERMATOMIOSITE GIOVANILE](#)


[SCLERODERMIA](#)


[SPONDILOARTROPATHIA GIOVANILE](#)


[MALATTIA DI KAWASAKI](#)


[PORPORA DI SCHÖENLEIN HENOCH](#)


[RARE FORME DI VASCULITE SISTEMICA PRIMARIA GIOVANILE](#)
Poliarterite nodosa, Artrite di Takayasu, Granulomatosi di Wegener, altre vasculiti

[FEBBRE REUMATICA E ARTRITE POST-STREPTOCOCCICA](#)

[BEHÇET](#)

[ARTRITE DI LYME](#)

[SINDROMI DI AMPLIFICAZIONE DEL DOLORE](#)
Sindrome Fibromialgica, Sindrome dolorosa idiopatica muscoloscheletrica localizzata, Eritromelalgia, Dolori di Crescita, Sindrome da ipermobilità benigna, Sinovite Transitoria, Dolore rotulofemorale / dolore al ginocchio, Lussazione della testa del femore, Osteocondrosi, Malattia di Legg-Calvé-Perthes, Malattia di Osgood-Schlatter, Malattia di Sever, Malattia di Freiberg, Malattia di Scheuermann

[FEBBRI RICORRENTI COLLEGATE AD UN'ANOMALIA GENETICA](#)
Sindrome Periodica Associata al Recettore TNF(TRAPS), febbri periodiche associate a deficit di mevalonato chinasi

Internet

Pediatric Rheumatology Diseases - Microsoft Internet Explorer

File Modifica Visualizza Preferiti Strumenti ?


Indietro Cerca Preferiti Blocco popup Opzioni

Indirizzo <http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/famiglia.asp?Lingua=Italy&Paese=Italy> Vai Collegamenti


Google Cerca nel Web

italia


i informazioni
informazioni sulle
malattie reumatiche
del bambino








i centri
i centri pediatrici a cui
rivolgerci




famiglia
le associazioni di
sostegno alle famiglie







famiglia



Bologna
[Policlinico S. Orsola Malpighi](#)

Firenze
[ABARTU](#)

Genova
[Associazione Malattie Reumatiche Infantili \(AMRI\)](#)

Milano
[Alomar](#)

Milano
[Associazione per il bambino reumatico](#)

Padova
[Associazione IL VOLO](#)

Roma
[PE.FE.A. Periodic Fevers Association](#)

Roma
[AMREI c/o IRCCS Bambino Gesù](#)

Torre Annunziata (Napoli)
[ACARG \(Associazione Campana Artrite Cronica Giovanile\)](#)

Udine
[Associazione malati reumatici Friuli](#)

[Venezia Giulia](#)

Powered by Luca Villa and Michele Pesce for PRINTO

Operazione completata

Internet

www.pediatric-rheumatology.printo.it

- more than 50 languages available
- In the period 2007-2009 we reached
 - **335,000 visitors per month**
 - more than **11,000 people per day** (↑50% vs 2006)
 - **3,500,000** pages visited
 - **182,000** downloads
 - from **133 different countries**



The power of Internet

- **We are living in the globalization era**
- **Regions, countries, continents are becoming interdependent and interactive**
- **Through Internet, knowledge is increasingly accessible at any place at any time**

C'è un livello di rapporto medico/paziente non codificato e non codificabile che fa la differenza nell'assistenza, nella ricerca di nuove conoscenze, nell'applicazione delle più innovative strategie

Una sfida interessante...