



Ministero della Salute



RARE DISEASE DAY®



malattierare.gov.it
insieme nel mondo delle malattie rare

II CNMR e Reti Internazionali

Fra le iniziative più recenti e più importanti sul tema delle malattie rare c'è l'istituzione delle **European Reference Network (ERN)**. La Direttiva Europea (2011/24/UE) sui diritti dei pazienti all'assistenza sanitaria transfrontaliera si poneva fra gli obiettivi, quello di promuovere la cooperazione tra i sistemi sanitari degli Stati membri attraverso l'istituzione delle Reti europee di Riferimento (ERN), e identificava (art. 12) nelle malattie rare il settore strategico da cui cominciare, anche per superare alcuni dei problemi specifici di queste patologie: la scarsità dei pazienti e di risorse dedicate, frammentazione delle competenze. Ad oggi sono state approvate 24 Reti, identificate per aree tematiche e ampi gruppi di patologie, che hanno avviato i lavori nel 2016. L'Italia partecipa con 63 ospedali, tutti afferenti alle Rete nazionale malattie rare, a 23 delle 24 Reti e ne coordina 3. Tale numero potrebbe modificarsi alla luce della nuova call appena conclusa (30 novembre 2019).

Obiettivo delle ERN è facilitare la condivisione di conoscenze, esperienze, ricerca medica, didattica, formazione e risorse, mediante l'utilizzo di strumenti di comunicazione innovativi e di eHealth che consentono la mobilità transfrontaliera delle competenze e conoscenze, piuttosto che quella dei pazienti costretti a spostarsi per accedere alle cure non disponibili nel proprio Paese. Le ERN, quindi, hanno lo scopo di ridurre le disuguaglianze di trattamento tra malattie e Paesi diversi in Europa e contribuire a un uso efficiente delle risorse per la prestazione di assistenza sanitaria in tutta l'Unione europea.

PRINCIPALI INIZIATIVE E COLLABORAZIONI EUROPEE E INTERNAZIONALI

European Joint Programme on Rare Diseases, EJP-RD (2019-2023)

L'EJP RD (www.ejprarediseases.org) è un progetto molto ampio che coinvolge 89 membri provenienti da 35 Paesi e include rappresentanti di tutte le 24 European Reference Network (ERNs).

Obiettivo principale del progetto è creare una pipeline di ricerca e innovazione per garantire una rapida traduzione della ricerca in applicazioni cliniche e nell'assistenza sanitaria a beneficio dei pazienti. Per il raggiungimento di questo fine, le attività del progetto sono state organizzate in 4 Pilastri supportati dal coordinamento centrale e dalle attività trasversali per un totale di 20 WPs.

International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC)

www.irdirc.org

Il Consorzio riunisce realtà scientifiche provenienti da Europa, Australia, Canada, USA e accoglie sempre maggiori adesioni. Obiettivi stabiliti per il decennio 2017-2027, sono:

- fare in modo che tutti i pazienti ricevano una diagnosi accurata entro un anno dal primo consulto medico nel caso in cui la loro malattia sia già stata descritta, o che in caso contrario possano accedere a programmi dedicati all'individuazione delle malattie non diagnosticate;
- approvare 1.000 nuove terapie, soprattutto per quelle patologie prive ad oggi di opzioni terapeutiche;
- sviluppare nuove metodologie per valutare l'impatto di diagnosi e terapie sulle persone affette da malattie rare.

Network Undiagnosed Diseases Network International (UDNI)

www.udninternational.org

A questo network partecipano ad oggi oltre Italia e USA, altri Paesi europei (Austria, Francia, Germania, Ungheria, Spagna, Svezia, Olanda), Canada, Giappone, Australia, India, Israele, Corea del Sud, Sri Lanka e Thailandia. Il Network ha come obiettivo principale quello di avvalersi della expertise di medici e ricercatori (clinici e non, genetisti, statistici, bioinformatici, etc.) per fornire una diagnosi ai pazienti senza diagnosi nel mondo. In particolare, i casi di pazienti ancora senza diagnosi vengono inseriti in un database condiviso a livello globale ed esaminati mediante tecniche di genomica ad alto flusso. All'interno di questo contesto, a livello nazionale, il CNMR coordina dal 2016 un network italiano (nato con un progetto bilaterale Italia-USA "Undiagnosed Rare Diseases: a joint Italy-USA project"), finanziato dal Ministero degli Affari Esteri della Cooperazione Internazionale (MAE), al quale partecipano vari centri di ricerca clinica italiani appartenenti alla Rete Nazionale Malattie Rare e il National Human Research Institute dell'NIH (www.udnpitaly.com).