

Alla Commissione Europea
Direzione Generale Salute e Tutela Consumatori
Consultazione Malattie Rare
HTC 01/198 – Rue Eugene Ruppert 11
L- 2557 Lussemburgo

Oggetto: Consultazione pubblica

L'Associazione "IL CIGNO" Onlus è stata fondata nel giugno 2007 con l'obiettivo di tutelare i diritti dei pazienti con craniostenosi e fornire un supporto e un riferimento alle loro famiglie. La nascita di un bambino affetto da malformazioni cranio-facciali e' un evento traumatico e le necessita' terapeutiche che il piccolo deve affrontare sono varie e molteplici. Le sindromi di Crouzon, di Apert, di Pfeiffer, di Jackson-Weiss sono alcune delle patologie in relazione ad una craniostenosi. Molte di queste sindromi sono state identificate recentemente. Pertanto, quando in un tipo di craniostenosi, il bambino presenta alla nascita una malformazione cranio-facciale non è sempre tutelato.

A volte, il bambino può avere bisogno di apparecchi ortodontici e di numerosi interventi chirurgici. In molte di queste patologie permane disparità di trattamento relative ad esenzioni da ticket sanitari e/o riconoscimenti di assistenza medica e d'invalidità.

L'Associazione "IL CIGNO" inoltra alcune osservazioni relative ad alcune domande della consultazione pubblica.

Domanda 1: la definizione di malattia rara attualmente in uso nell'Unione Europea è soddisfacente?

No, occorre ampliare la definizione a tutela dei pazienti affetti da malattie molto rare con tassi d'incidenza fino a 1 caso su 100.000 persone

Domanda 3: un repertorio europeo delle malattie rare potrebbe aiutare i sistemi nazionali/regionali ad affrontare meglio la questione delle malattie rare?

Si

Domanda 4: le reti europee di riferimento dovrebbero privilegiare il trasferimento di conoscenze? La mobilità di pazienti? Entrambi? In che modo?

E' auspicabile ci sia il massimo sforzo per il trasferimento di conoscenze attraverso l'attività delle Reti di riferimento europee e il supporto ai pazienti per poter accedere alle diagnosi e terapie laddove negli Stati regionali di appartenenza non esistano Centri Specializzati per la cura di malattie rare.

Domanda 5: Si dovrebbero creare nuovi strumenti online ed elettronici in questo campo?

Il potenziamento degli strumenti esistenti e la creazione di nuovi strumenti che accrescano la possibilità di accesso alle informazioni sono entrambi auspicabili

Domanda 9: l'UE dovrebbe avere una normativa di materia di dispositivi medici e diagnostici orfani?

Si

Domanda 10: Che tipi di servizi specializzati in ambito sociale e, nel campo dell'istruzione, si dovrebbero raccomandare a livello UE per i pazienti affetti da malattie rare e per le loro famiglie?

Sostegno scolastico, sociale,

Sostegno psicologico.

Servizi di accoglienza temporanea

Programmi di ricreazione e terapie per bambini e adolescenti

Domanda 14: Ritenete necessario istituire una nuova Agenzia europea sulle malattie rare e lanciare uno studio di fattibilità nel 2009?

Si -

“IL CIGNO” Onlus come Associazione di Volontariato per le famiglie dei bambini con craniostenosi, dà il pieno assenso all'iniziativa della Commissione Europea sulla bozza delle Malattie Rare. In particolare, riteniamo importante l'istituzione di piani nazionali e regionali d'intervento nell'ottica di favorire una omogeneità di diagnosi, di cure ed interventi chirurgici per il trattamento dei pazienti con Malattie Rare, diverse ma affini, per problemi di accrescimento, sviluppo e vita di relazione.

Associazione “IL CIGNO” Onlus

Sede Sociale: c/o Aici – Uniamo

Viale Glorioso 13 00153 Roma

Sito internet www.craniostenosi-ilcigno.org

Presidente: Dr.ssa Anna Maria Nardi

mail: flilla@fastwebnet.it

Vice Presidente: Prof. Pierluigi Zoccolotti

mail: pierluigi.zoccolotti@uniroma1.it

This paper represents the views of its author on the subject. These views have not been adopted or in any way approved by the Commission and should not be relied upon as a statement of the Commission's or Health & Consumer Protection DG's views. The European Commission does not guarantee the accuracy of the data included in this paper, nor does it accept responsibility for any use made thereof.