

Centro Nazionale Malattie Rare

Test
Genetici

Marcatori
molecolari
e modelli
biologici

Prevenzione,
sorveglianza,
formazione e
informazione

Farmaci
Orfani

Reti europee
ed
internazionali
per le
malattie rare

Test Genetici

Direttore: **Dr. Vincenzo Falbo**

- Identificazione di marcatori genetici diagnostici e prognostici in patologie rare
- Assicurazione di qualità dei test genetici

Marcatori molecolari e modelli biologici

Direttore: **Dr.ssa Marina Ceccarini**

- Piattaforme innovative ad alto contenuto tecnologico per l'identificazione di marcatori molecolari per lo sviluppo di modelli biologici di patologie rare (System Biology of Rare Diseases) anche attraverso strumenti bioinformatici

Prevenzione, sorveglianza, formazione e informazione

Direttore: **Dr. Luciano Vittozzi**

- Prevenzione delle malattie rare
- Registro nazionale malattie rare
- Codifica internazionale
- Analisi delle fonti correnti e indagini socio-sanitarie
- Elaborazione di linee guida diagnostico-terapeutiche
- Formazione, documentazione, informazione a popolazione target e popolazione generale
- Telefono Verde Malattie Rare

Farmaci Orfani

Direttore: **Dr. Claudio Frank**

- Sviluppo di modelli di sperimentazione clinica e medicina traslazionale
- Sorveglianza dei farmaci orfani
- Identificazione dei bisogni terapeutici e monitoraggio dell'accessibilità ai farmaci orfani

Reti europee ed internazionali per le malattie rare

Direttore: **In fase di attivazione**

- Promozione del processo di collaborazione europea ed internazionale sulle malattie rare