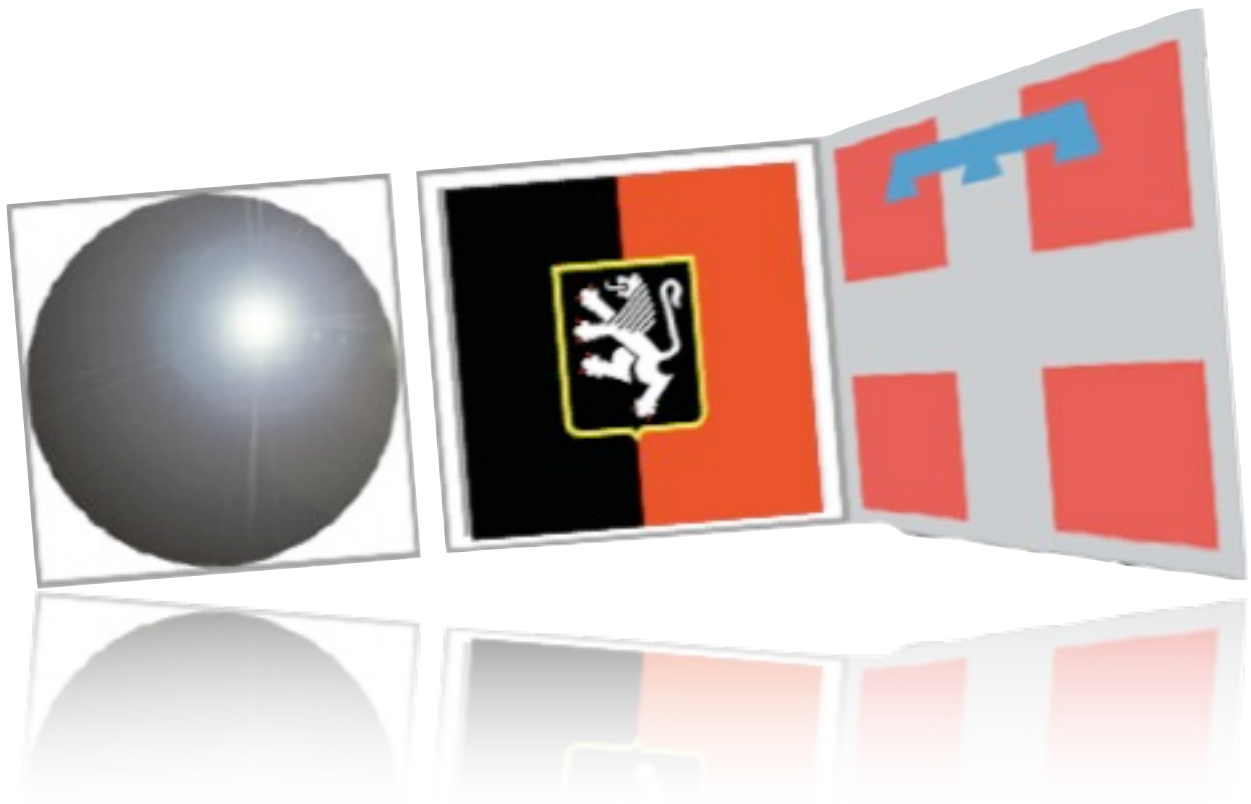


La rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta



A cura del Centro di Coordinamento della Rete Interregionale - CMID ASL TO 2



Prefazione

Per **malattia rara** si intende una patologia che colpisca **meno di 5 persone su 10.000 nella Comunità Europea**. La rarità di tali patologie fa sì che i pazienti che ne sono affetti sperimentino **maggiori problematiche** rispetto ai pazienti affetti da patologie comuni sia per le **difficoltà diagnostiche** e le **carenze di informazione** anche fra gli operatori sanitari, sia per la **carenza di opzioni terapeutiche**, soprattutto **farmacologiche** sia per l'**impatto emotivo** e il **vissuto di isolamento** che affligge i pazienti e i loro familiari. Proprio per questi motivi occorre che il Sistema Sanitario Nazionale fornisca un particolare sostegno a questi pazienti. La risposta che si è cercato di dare a queste esigenze è rappresentata dalla **Rete per le Malattie Rare**.

La rete piemontese per le Malattie Rare è stata disegnata per sviluppare un modello di assistenza che, garantita la **qualità della prestazione diagnostica** presso **istituzioni di eccellenza**, favorisse la **presa in carico** del paziente **nelle strutture territoriali più vicine** al luogo di residenza.

Il modello si fonda sulla **promozione di protocolli diagnostici condivisi**, la **tempestiva diffusione di informazioni sanitarie e legislative** al personale sanitario, ai pazienti ed alle associazioni, e l'**utilizzo del Registro Regionale** come strumento di **identificazione di criticità**, **parametro non autoreferenziale di attività** di assistenza dei presidi della Rete ed **indicatore** potenziale di **investimento di risorse**.

La Rete delle Malattie Rare della Regione Piemonte sta emergendo come un'**esperienza unica in Italia**. Il "modello Piemonte", fondato sui principi del decentramento, è inteso ad **ottimizzare l'accessibilità dei pazienti alle cure** ed è **governato da consorzi assistenziali** che **elaborano**, per gruppi di patologie affini, **protocolli diagnostici e terapeutici condivisi** per una **gestione** dei pazienti **ottimale ed uniforme** nel territorio regionale.

Dall'**aprile 2008** le Regioni **Piemonte e Valle d'Aosta** hanno costituito un **unico bacino di utenza** ed, in associazione, hanno istituito un **Centro interregionale di coordinamento** per le malattie rare disciplinato dalla Deliberazione della Giunta Regionale 17 marzo 2008, n. 21-8414, e diretto da un coordinamento interregionale. Congiuntamente è stato realizzato anche un **registro interregionale** delle malattie rare (che, al 31/12/2009 censiva **8596 pazienti** affetti da malattia rara e **794 soggetti in cui si sospettava** la presenza di una **malattia rara** non ancora diagnosticata con certezza).



Introduzione

La **Rete Regionale Piemontese per le malattie Rare** è stata istituita ufficialmente nel **marzo del 2004** con il Decreto della Giunta Regionale n. 22 – 11870. La Regione si è posta in primis l'obiettivo di fornire un'**assistenza sanitaria diffusa capillarmente**. In questo senso "modello Piemonte" si sta rivelando esperienza unica in Italia: fondato sul principio dell'**agevolazione dell'accesso alle strutture di eccellenza per la fase diagnostica**, favorisce il **decentramento** delle **attività terapeutiche** e **riabilitative** presso le Aziende Sanitarie territoriali, soprattutto nel caso di **interventi assistenziali non episodici** che nel caso delle malattie rare rappresentano spesso la regola.

Il modello organizzativo si basa sull'identificazione di **percorsi ottimali** anche attraverso l'**attività di "consorzi clinico-assistenziali"**, **gruppi di lavoro polispecialistici** capaci di elaborare per patologie omogenee **protocolli diagnostici** e **terapeutici condivisi** ai fini di una gestione del paziente **conforme alle linee guida delle Società Scientifiche** ed **uniformemente garantita** nel territorio regionale.

Riferimenti normativi nazionali

La Rete Regionale Piemontese per le malattie rare si inserisce organicamente nella **rete nazionale** disegnata in base alla normativa del **Decreto del Ministero della Sanità n° 279 del maggio 2001** (DM 279/2001).

La definizione di **malattia rara** formulata dal legislatore è coerente con lo spirito del Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003 - che identifica come **rare le patologie con prevalenza < 5 su 10.000 abitanti della Comunità Europea**- e si avvale dei **criteri** indicati nel decreto legislativo 124/1998 relativo al riordino della disciplina sulle esenzioni (**gravità clinica, grado di invalidità** associato, **onerosità** della quota di partecipazione al costo del trattamento). Il DM 279/2001 oltre all'istituzione della rete nazionale per le malattie rare ha posto le basi per la realizzazione di un **registro nazionale** con **finalità epidemiologiche e di sanità pubblica** e ha fornito un elenco di circa **700 patologie rare ritenute meritevoli di esenzione** dalla partecipazione alla spesa sanitaria.

Tale elenco avrebbe dovuto essere sottoposto ad una revisione annuale per l'inserimento di nuove patologie o l'emendamento di patologie che non avessero più risposto ai criteri di rarità.

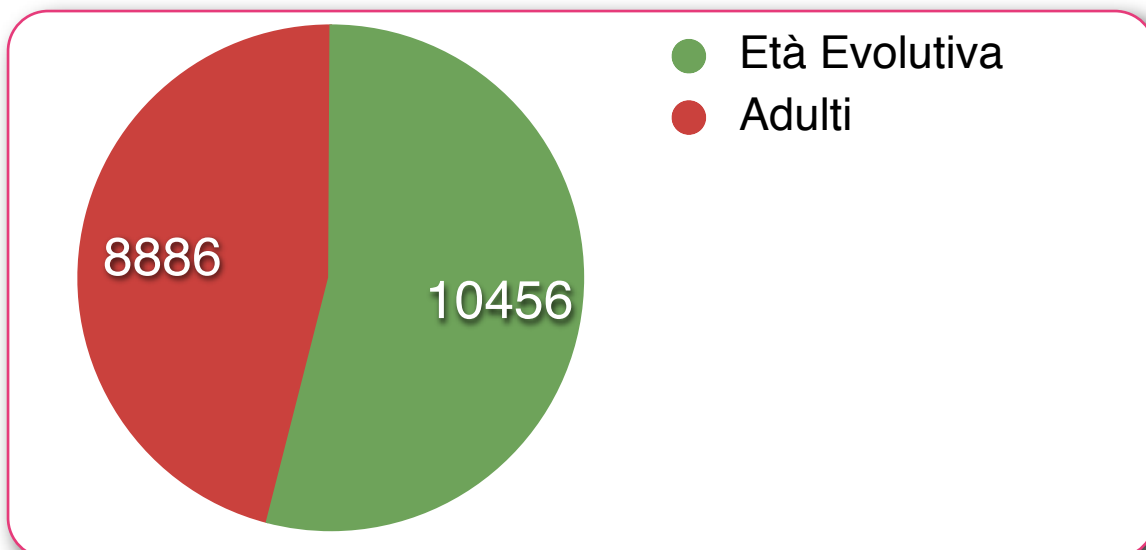


Attualmente sono state **designate**, da un tavolo tecnico Stato-Regioni, cui ha attivamente partecipato il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale del Piemonte e della Valle d'Aosta, **109 nuove malattie da esentare** e si è prevista la **conversione da esenzione per patologia rara ad esenzione per patologia cronico-degenerativa** di 2 malattie (**sprue celiaca** e **sindrome di Down**). Tali modifiche dovrebbero essere **inserite nella prossima revisione dei Livelli Essenziali di Assistenza**.

La dimensione del problema in Piemonte

Grazie anche alle iniziative ed alla collaborazione di operatori sanitari direttamente coinvolti con le problematiche delle malattie rare che si sono costituiti in un gruppo di pressione (cosiddetto "gruppo degli autoconvocati") che si riunisce con frequenza trimestrale, la Regione Piemonte ha avviato uno studio su modelli organizzativi che nel particolare contesto regionale offrirono le maggiori garanzie di assistenza in ottemperanza alle indicazioni del DM 279/2001.

Assetto epidemiologico e distribuzione dei servizi nel territorio regionale sono stati definiti sulla base di **censimenti sui volumi delle prestazioni diagnostico-assistenziali** (circa **18.000** nel **quinquennio 1998-2002**) documentate su Scheda di Dimissione Ospedaliera: ne è risultato uno scenario di **assistenza diffusa** sia pure con una **prevalenza di attività diagnostica complessa** nei principali nosocomi regionali per l'adulto ed il bambino: **l'Ospedale Molinette e l'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino**.



Suddivisione dei passaggi ospedalieri di pazienti affetti da malattie rare censiti nelle indagini preliminari suddivisi in base all'età



Riferimenti normativi regionali

Sulla base dei risultati delle indagini sull'attività diagnostica ed assistenziale la Regione Piemonte ha tradotto le indicazioni del DM 279/2001 in due Delibere di Giunta.

La prima, **n° 22 - 11870 del 2 marzo 2004**, istituisce una **Rete Regionale per prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle Malattie Rare**, formalmente composta da tutte le aziende sanitarie regionali, e identifica nell'**ASL 2 di Torino il Centro Regionale di Coordinamento** con funzioni di gestione del Registro, promozione dell'informazione agli utenti e della formazione degli operatori e di collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità, le Regioni e le Associazioni di Volontariato.

La seconda, **n° 38 - 15326 del 12 aprile 2005**, istituisce un **Tavolo tecnico-specialistico**, che si avvale dei **referenti delle Aziende Sanitarie Ospedaliere** regionali, al fine di supportare il Centro di Coordinamento nell'attività di monitoraggio delle segnalazioni, l'approfondimento dell'appropriatezza degli approcci diagnostici e

Le attività del centro di coordinamento

L'attività di coordinamento della Rete Regionale Piemontese per le Malattie Rare ha visto il CMID attivamente impegnato, in collaborazione con la Regione Piemonte, nelle seguenti attività:

- realizzazione del sito web informativo dedicato alle malattie rare (www.malattierarepiemonte.it);
- sviluppo, in collaborazione con il Centro per i Servizi Informatici della Regione Piemonte (CSI Piemonte), del software per la realizzazione del registro regionale per le malattie rare (applicativo MaRare);
- realizzazione, in collaborazione con il CSI Piemonte, di 15 corsi dedicati alla formazione degli operatori coinvolti nell'uso dell'applicativo MaRare;
- promozione della normativa regionale dedicata alle malattie rare;
- analisi Epidemiologica dei dati raccolti nel Registro Regionale per le Malattie Rare;
- collaborazioni con il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità per la realizzazione del Registro Nazionale per le Malattie Rare e del Registro Nazionale dei Farmaci Orfani;
- partecipazione al Tavolo di Lavoro incaricato dalla Conferenza Stato-Regioni per la revisione delle patologie rare meritevoli di esenzione;
- partecipazione al progetto EuroPlan dell'Istituto Superiore di Sanità e all'attività di revisione della codifica delle malattie rare promossa dall'Organizzazione Mondiale di Sanità;
- realizzazione di un master universitario di 2° livello dedicato alle Malattie Rare;
- realizzazione di corsi dedicati alle malattie rare nelle diverse Aziende Sanitarie delle Regioni Piemonte e Valle d'Aosta
- realizzazione di un convegno annuale dedicato alle malattie rare

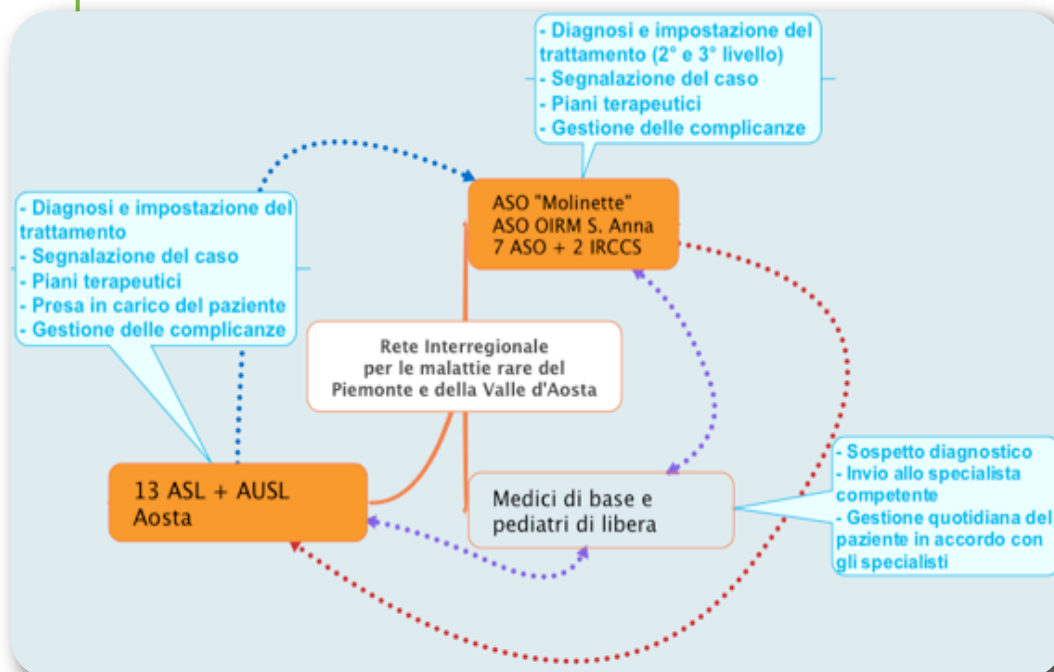


terapeutici e la proposta di percorsi assistenziali condivisi.

Contestualmente, recependo le proposte di un gruppo multidisciplinare di esperti, i **benefici del DM 279/2001** sono stati **estesi ad una cinquantina di malattie non incluse nell'elenco del DM 279**. Alcune di esse, al momento esentate solo in Piemonte e in Valle d'Aosta, quali la sindrome da anticorpi anti-fosfolipidi e la sclerosi sistemica, sono tra quelle più frequentemente segnalate nel Registro che dal gennaio 2006 sta censendo in maniera prospettica le Malattie Rare in Piemonte e, dall'aprile 2008, anche in Valle d'Aosta.

Nel **marzo 2008**, infatti, con la Deliberazione della Giunta Regionale n. 21-8414 e con un analogo delibera della Regione Valle d'Aosta è stata approvata una convenzione tra la Regione Piemonte e la Regione Autonoma Valle d'Aosta per la realizzazione di un **Centro Interregionale di Coordinamento per le malattie rare** nonché di un **Registro Interregionale delle malattie rare**. In questo modo si è venuta a creare una rete interregionale delle malattie rare che offre analoghe possibilità di cura ai cittadini di entrambe le regioni.

Un modello di rete diffusa



La Rete delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta è **diffusa sul territorio** e prevede il

coinvolgimento di tutti gli specialisti del Sistema Sanitario Regionale, sia al momento della **diagnosi** che, soprattutto, durante il **follow-up** e l'**erogazione delle terapie**. La



scelta di questo modello, inusuale nel panorama nazionale, si basa sia sui risultati dei censimenti di attività effettiva non autoreferenziale sia sui bilanci di precedenti esperienze di Rete diagnostico-assistenziale, che hanno sottolineato il **ruolo critico della presa in carico dei pazienti nei Centri più vicini al luogo di residenza**.

Proprio per garantire un'adeguato **coordinamento locale** delle **attività dedicate alle malattie rare** e un'adeguata **comunicazione con il Centro di coordinamento** è stata prevista la nomina, presso tutte le Aziende Sanitarie Regionali, di un **referente e di un gruppo di lavoro aziendali** per le malattie rare (D.G.R. 22 Marzo 2010, n. 19-13605)

Per **garantire un'uniformità di approccio diagnostico-terapeutico** sul territorio delle 2 regioni basata sulla realizzazione di protocolli assistenziali condivisi da parte di specifiche commissioni di opinions leader (i **"consorzi assistenziali e di ricerca clinica"**) validati dal Tavolo tecnico-specialistico.

Il registro interregionale delle malattie rare

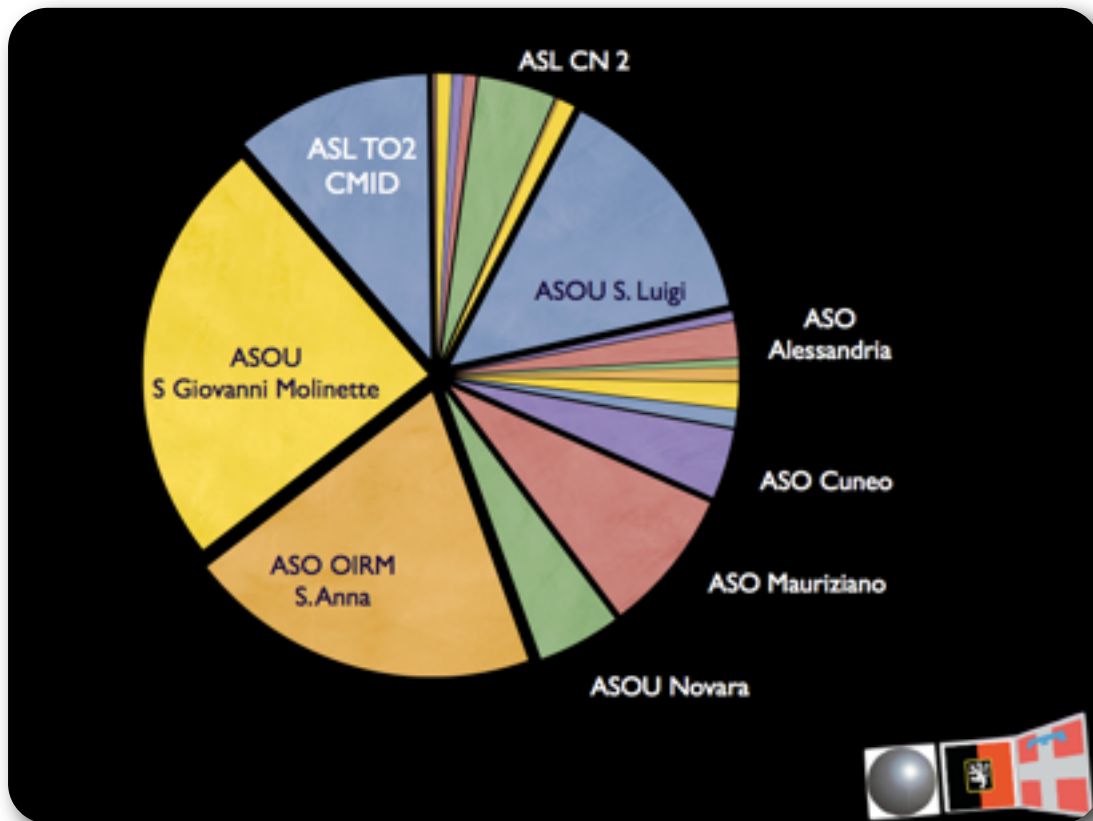
Il **Registro Interregionale Informatizzato** delle Malattie Rare, **accessibile tramite** una rete virtuale –denominata **Rupar**- che connette le pubbliche amministrazioni regionali e garantisce uno standard di **sicurezza** nel **trattamento dei dati**, è strumento critico della rete, funzionale non solo alla **raccolta di dati epidemiologici**, ma anche alla **validazione** e all'**accreditamento** delle **attività dei presidi**. Questi sono tenuti, nei settori identificati come di interesse strategico dal Tavolo tecnico-specialistico, alla sistematica **applicazione di protocolli diagnostici e terapeutici ispirati a consensus statement nazionali o internazionali e condivisi** dagli specialisti coinvolti nel trattamento di gruppi omogenei di patologie rare. Il Registro prevede **l'obbligatorietà della segnalazione ai fini del rilascio dell'esenzione**. Prevede siano indicati i criteri diagnostici applicati e sia stilata una scheda di **programma terapeutico, nel caso di prescrizioni farmacologiche**, che consenta **l'analisi di efficacia, di effetti avversi e di costo di trattamento** di singole patologie.

Il Registro interregionale delle Malattie Rare rappresenta quindi uno strumento di **identificazione di criticità**, un **parametro** non autoreferenziale **di attività di assistenza** dei presidi della Rete ed un **indicatore potenziale di investimento di risorse**.



Il Registro consente ovviamente di estrapolare i dati richiesti dall'Istituto Superiore di Sanità che vengono sistematicamente inoltrati con frequenza semestrale.

Al 31 dicembre 2009 il Registro Interregionale per le Malattie Rare censisce



le schede relative **8596 pazienti affetti** da malattia rara e **794 schede** relative a soggetti in cui si sospetta una malattia rara ma che necessitano di ulteriori accertamenti per giungere ad una diagnosi definitiva.

Distribuzione delle segnalazioni di malattia rara nelle diverse Aziende Sanitarie Regionali



Le cure

La Regione Piemonte ha recepito le istanze degli operatori maggiormente coinvolti con i complessi problemi assistenziali delle Malattie Rare, e, con **duce Circolari Assessorili diffuse nel 2005 e nel 2007** ha sancito l'erogabilità, in **regime di esenzione totale**, di tutti i **farmaci, anche in fascia C, prodotti esteri e galenici salvavita. Condizione necessaria è la compilazione del piano terapeutico informatizzato** collegato alla scheda di segnalazione di Malattia Rara.

Al fine di garantire la **continuità dei trattamenti**, e stante la pressoché totale **mancanza di farmaci che presentino l'indicazione terapeutica per la cura di malattie rare**, la Regione ha inoltre sottolineato con una delibera di giunta (**D.G.R. 23 aprile 2007, n. 5-5740**) la **possibilità di erogare farmaci** al di fuori delle indicazioni presenti nella scheda tecnica (**off-label**) ai pazienti affetti da patologie rare.

Infine, in linea con i programmi ministeriali che hanno acquisito tra i punti qualificanti l'assistenza, in tutte le forme possibili, dei pazienti con Malattie Rare, **è al vaglio della Regione l'eventuale estensione dell'esenzione ad alcuni parafarmaci** indicati dal Tavolo tecnico- specialistico e ad alcuni **presidi non farmacologici e supporti dietetici** indispensabili alla cura di specifiche Malattie Rare.

La rete delle farmacie ospedaliere per la produzione di "farmaci galenici orfani"

Molti farmaci per la terapia delle malattie rare non sono disponibili sul mercato o sono difficilmente reperibili in quanto le case farmaceutiche non investono nella produzione e commercializzazione di questi medicinali, i quali, essendo di uso molto limitato, non sono remunerativi dal punto di vista economico. La mancanza di un ritorno economico rappresenta inoltre un ostacolo allo sviluppo di ricerche nel campo delle malattie rare in generale ed in particolare alla sperimentazione di nuovi farmaci. Per questi motivi tali **farmaci** sono detti "**orfani**" e sono **oggetto di particolari attenzioni legislative**. Per cercare di dare una risposta alla problematica dei farmaci orfani la **Regione Piemonte, in concerto con la Regione Valle d'Aosta, ha istituito una rete dedicata** (**D.G.R. 8 marzo 2010, n 3-1543**) che prevede che **le diverse farmacie ospedaliere** delle due regioni si incarichino di **preparare** alcuni **farmaci "orfani" sotto forma di preparati galenici** e di **distribuirli ai pazienti nelle farmacie ospedaliere dell'ASL di residenza**. Questo modello organizzativo è teso a migliorare le sinergie di sistema e ad ottimizzare la fornitura di farmaci che altrimenti non sarebbero disponibili per i pazienti.



Informazione e formazione

Al fine di diffondere le informazioni sulle Malattie Rare e le attività regionali ad esse rivolte la Regione ha promosso la realizzazione di un **portale web dedicato** (www.malattierarepiemonte.it). L'utente (singoli pazienti, associazioni, medici di famiglia) vi può trovare informazioni sul **volume di prestazioni per singola patologia di ogni presidio della Rete**, può accedere a **consulti di secondo livello**, trovarvi **aggiornamenti legislativi** in tema di Malattie Rare.

Le **attività educazionali** includono **corsi di formazione** promossi o sostenuti dalla Regione su malattie rare metaboliche, neurologiche, reumatologiche, immunologiche, e pneumologiche. Le problematiche legislative attinenti le Malattie Rare vengono sistematicamente diffuse nei corsi di laurea ad indirizzo sanitario. Presso l'Università di Torino è stato istituito, a cura del Centro di Ricerche di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare di Torino-Coordinamento Regionale, in collaborazione con l'Assessorato alla Sanità, l'Istituto Superiore di Sanità, l'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri ed il Centro di Ricerche sulle Malattie Rare di Ranica, un **Master di Secondo Livello sulle Malattie Rare** per la formazione di operatori esperti

Il master universitario in malattie rare

Per **formare degli operatori** in grado di coniugare le **conoscenze legislative**, sanitarie, **socio-assistenziali**, e **psicologiche** con quelle **medico-specialistiche** più proprie del curriculum degli operatori sanitari, nel 2006 il **CMID** e la **Scuola di Specialità di Patologia Clinica** dell'Università di Torino, hanno avviato un **master universitario di secondo livello** in malattie rare.

Il master è organizzato in **collaborazione con la Regione Piemonte**, con l'**Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri**, con il **Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità**, con il Consorzio per il Sistema Informativo Piemontese (**CSI Piemonte**) e con le **Aziende Sanitarie Ospedaliere O.I.R.M S. Anna di Torino**, **San Giovanni Battista della Città di Torino**, **San Luigi di Orbassano**.

Il master, è rivolto a medici, odontoiatri, biologi, farmacisti e psicologi ed ha una durata biennale. Nel mese di novembre 2010 inizierà la terza edizione del master.

Il master ad oggi **ha diplomato 29 studenti** molti dei quali svolgono attualmente dei **ruoli di primo piano nella gestione del coordinamento interregionale, regionale ed aziendale delle malattie rare**. La **pubblicazione delle tesi del master** è prevista **su un numero monografico del Notiziario del Centro Nazionale Malattie Rare**.



nella gestione delle principali problematiche assistenziali e normative delle malattie rare.

Ricerca e innovazione

Sviluppo ed innovazione nel campo delle malattie rare sono favoriti dalla **promozione di attività consortili pluridisciplinari** dedicate alla **ricerca applicativa** e la **preparazione** e la **diffusione di consensus statement** su malattie rare specificamente indicate dal tavolo tecnico-scientifico come di interesse prioritario per il Sistema Sanitario Regionale. Il **modello organizzativo cui si ispirano** questi gruppi di lavoro è rappresentato dalla **rete di assistenza respiratoria domiciliare per l'età evolutiva**, un'iniziativa assistenziale di grande contenuto innovativo, unica in ambito nazionale.

Le attività consortili

Attualmente sono attive in Piemonte e Valle d'Aosta attività consortili dedicate alle patologie sottoindicate:

- Neuropatie periferiche immunomediate
- S. di Arnold Chiari, siringomielia e siringobulbia
- Malattie da espansione di triplette
- Sindrome da anticorpi antifosfolipidi
- Ipertensione polmonare primitiva
- Connettivite indifferenziata
- Sclerodermia
- Amiloidosi
- Pubertà precoce
- Porfirie
- S. di Prader-Willi
- Osteodistrofie congenite
- Malattie lisosomiali
- Uveiti
- Linfedema primitivo
- Sindrome di Klinefelter
- Sindromi surrenogenitali
- Sindromi poliendocrino-autoimmuni