

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Eugenio Di Ruscio

Servizio Presidi Ospedalieri

Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali

Assessorato Politiche per la Salute

Regione Emilia-Romagna

*Bologna
15 maggio 2009*

Piani Nazionali per le Malattie Rare

D.M. n. 279 del 18 maggio 2001

Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie

- stesura di un elenco di gruppi di malattie rare;
- i pazienti con tali malattie rare sono esentati dalla partecipazione al costo per le prestazioni e i farmaci inclusi nei LEA
- l'esenzione è collegata alla diagnosi di malattia rara rilasciata da Centri specificamente autorizzati
- l'attività di tali centri si svolge sulla base di protocolli diagnostico-terapeutici, derivanti dall'evidence based medicine;
- coinvolgimento effettivo delle associazioni dei pazienti nei processi di monitoraggio e di supporto delle famiglie dei pazienti

Piani Nazionali per le Malattie Rare

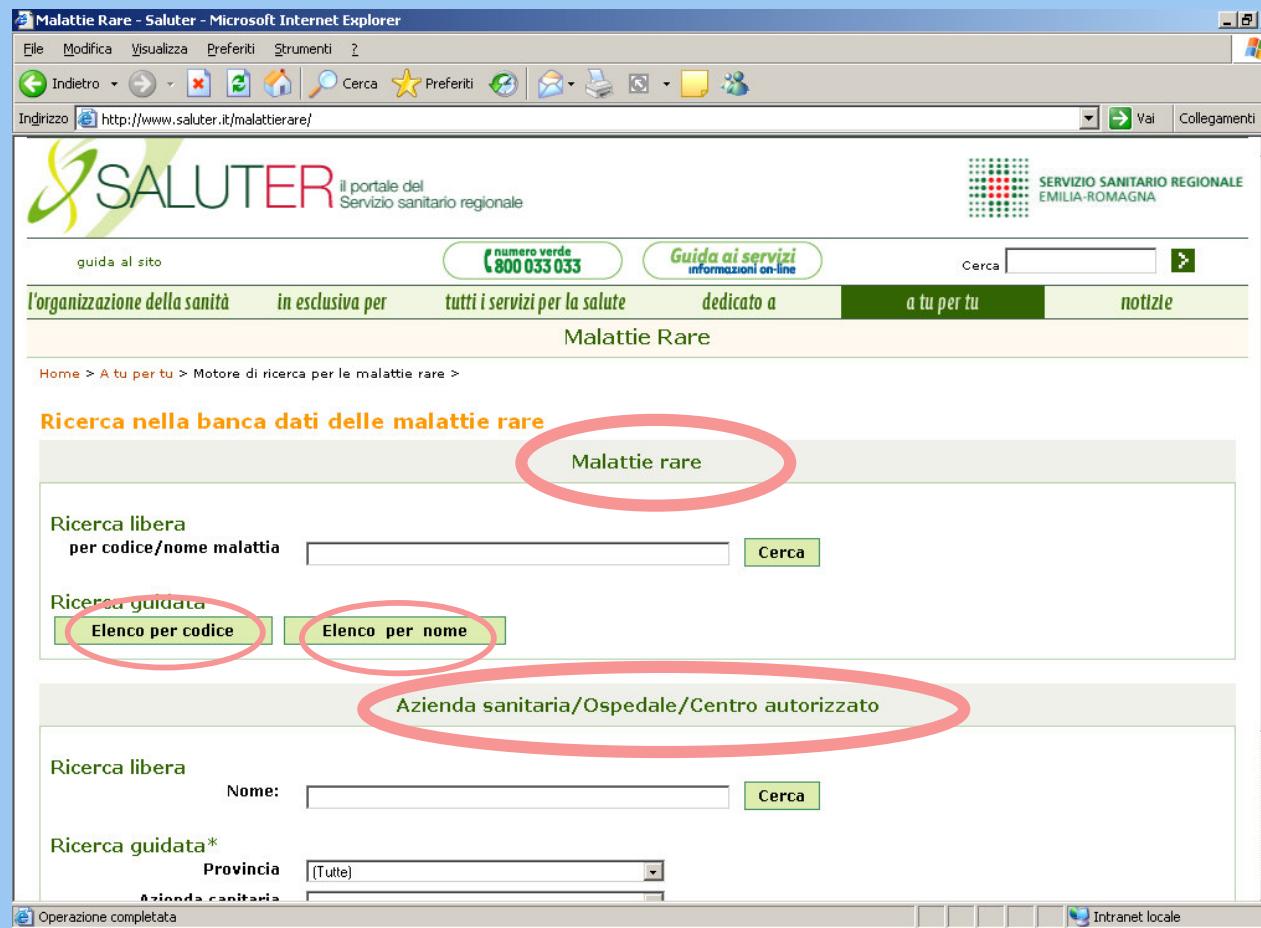
Delibera Giunta Regionale n.160 del 2 febbraio 2004

- Individua i Centri Autorizzati che vanno a costituire la *Rete Regionale per le malattie rare*
- Stabilisce che i CA della Rete redigano per ciascun assistito:
 - Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
 - Piano Terapeutico Personalizzato
 - Prescrizione farmacologica
- Istituisce un *Gruppo Tecnico per le malattie rare*, composto da:
 - Medici con competenze specifiche
 - Funzionari della Direzione Sanità e Politiche Sociali della Regione



Piani Nazionali per le Malattie Rare

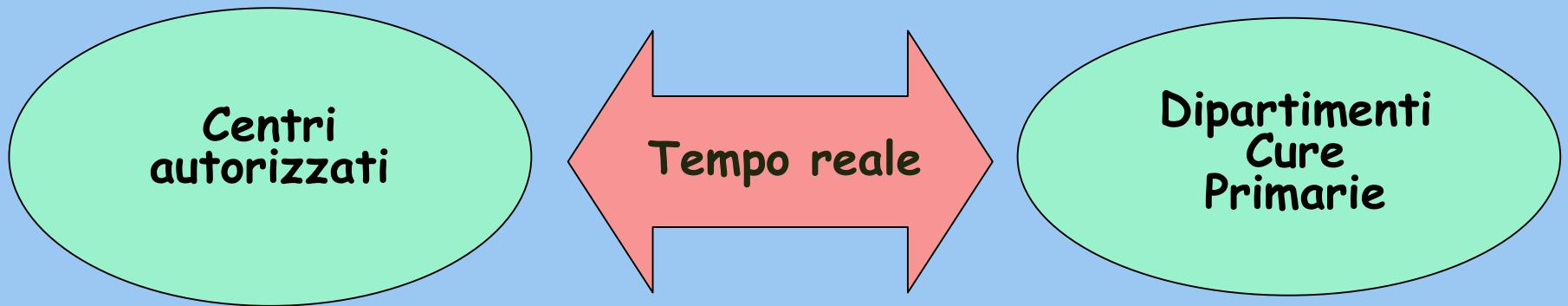
Il sito WEB per le malattie rare
www.saluter.it/malattierare



The screenshot shows a Microsoft Internet Explorer window displaying the 'Malattie Rare - Saluter' page. The page has a green header with the 'SALUTER' logo and the text 'il portale del Servizio sanitario regionale'. A red circle highlights the 'Malattie rare' button in the main menu. Another red circle highlights the 'Elenco per codice' and 'Elenco per nome' buttons under the 'Ricerca guidata' section. A large red circle highlights the 'Azienda sanitaria/Ospedale/Centro autorizzato' section, which includes a 'Ricerca libera' field and a 'Nome:' field. The bottom status bar shows 'Operazione completata'.

Piani Nazionali per le Malattie Rare

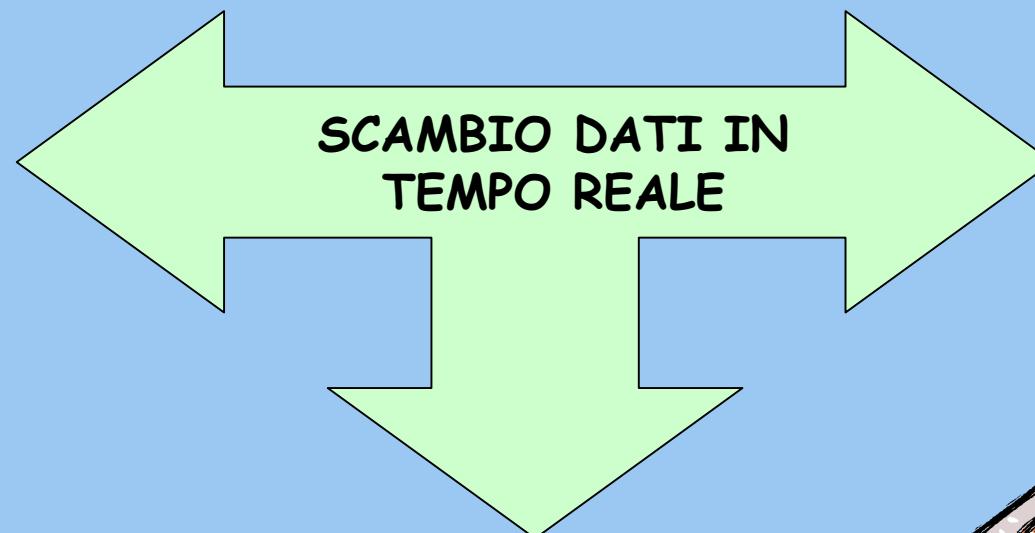
Il Sistema Informativo per le malattie rare



Piani Nazionali per le Malattie Rare

Il Sistema Informativo per le malattie rare

Monitoraggio
attività Centri
Autorizzati



Esenzione in
tempo reale

Registro regionale malattie rare



Implementazione Registro nazionale malattie rare



Piani Nazionali per le Malattie Rare

Il Futuro del Sistema Informativo per le malattie rare

CA e Servizi farmaceutici

Penna personalizzata

Cartella clinica

Dossier per le commissioni di invalidità

MMG/
PLS

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Registro regionale malattie rare ... quali vantaggi?

Dati
epidemiologici

Dati sul
consumo di
farmaci

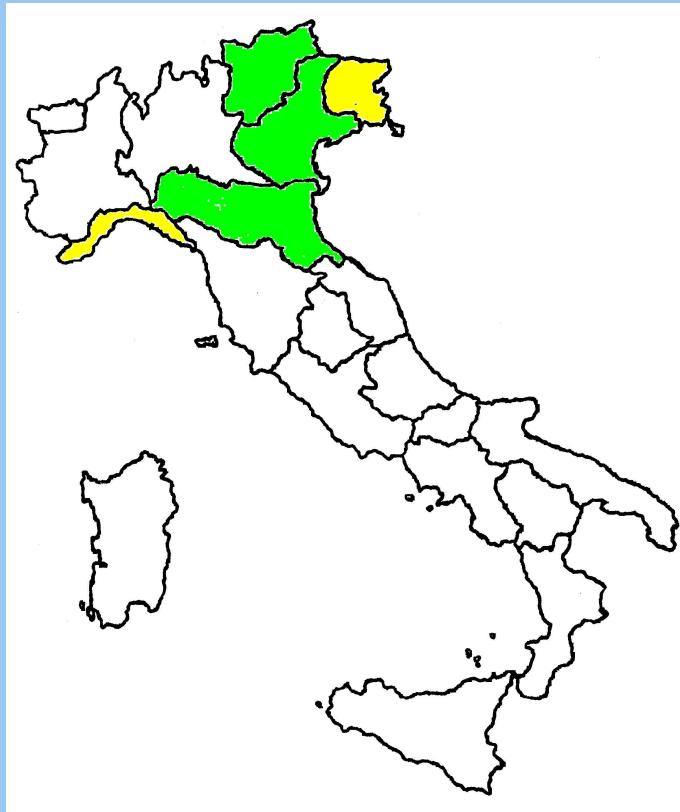
Rilevazione
dell'impatto
economico

Corretta programmazione sanitaria

Presenza in carico complessiva dell'assistito

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Registro regionale malattie rare: Un "consorzio" di Regioni



- Regioni già collegate allo stesso Sistema
- Regioni di prossima attivazione

Sarà possibile avere dati epidemiologici su una popolazione di circa 13 milioni di abitanti

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Attori coinvolti nella gestione nazionale delle malattie rare

- Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali
- Istituto Superiore di Sanità, presso cui ha sede il *Centro Nazionale Malattie Rare*
- Regioni
- Tavolo interregionale
- AIFA

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Delibera Giunta Regionale n.25 del 17 gennaio 2005

Prevede due distinte modalità autorizzatorie sulla base del parere espresso dal Gruppo Tecnico:

- autorizzazione alla erogazione di prestazioni o farmaci non riconducibili ai LEA valida per tutti gli assistiti portatori della specifica patologia, da effettuarsi attraverso atto deliberativo

- autorizzazione alla erogazione di prestazioni o farmaci non riconducibili ai LEA valida per il singolo assistito, non generalizzabile ad altri assistiti portatori della medesima patologia, da effettuarsi attraverso lettera del Responsabile Servizio Presidi Ospedalieri

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Farmaci autorizzati con Delibera Regionale

Farmaco	Patologia rara	Delibera di Giunta di autorizzazione
Vitamina C	Sclerosi Laterale Amiotrofica	DGR 25/2005
Vitamina E	Sclerosi Laterale Amiotrofica	DGR 25/2005
Betaina	Omocistinuria	DGR 2124/2005
Acido Folico	Omocistinuria	DGR 2124/2005
Vitamina B6	Omocistinuria	DGR 2124/2005
Tiopronina	Cistinuria	DGR 2124/2005
Complesso esapotassico esasodico pentacitrato	Cistinuria	DGR 2124/2005
Zinco solfato	Deficienza congenita di zinco	DGR 2124/2005

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Farmaci extra LEA

A seguito della collaborazione con il Registro Regionale Malattie Rare del Veneto la Regione Emilia-Romagna partecipa con i suoi professionisti a gruppi di lavoro specifici per l'elaborazione di protocolli terapeutici condivisi tra più Regioni

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Il modello Hub & Spoke - Riferimenti normativi

- Deliberazione del Consiglio Regionale n. 1235 del 22.9.1999, di approvazione del Piano Sanitario Regionale per il triennio 1999-2001
- Delibera di Giunta Regionale n. 1267/02 - "Approvazione di linee guida per l'organizzazione delle aree di attività di livello regionale secondo il modello Hub & Spoke"

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Il modello Hub & Spoke - Riferimenti normativi

1. Cardiologia intensiva e Cardiochirurgia
2. Centro Antiveneni
3. Diagnostica di laboratorio ad elevata complessità
4. Emergenza territoriale
5. Genetica medica
6. Malattie rare
7. Neuroscienze
8. Oncologia
9. Procreazione medicalmente assistita
10. Riabilitazione
11. Sistema delle Centrali operative 118
12. Sistema trasfusionale
13. Terapia dei grandi traumi
14. Terapia delle grandi ustioni
15. Terapia del dolore
16. Terapia intensiva neonatale e pediatrica
17. Trapianto di organi e tessuti
18. Trattamenti sostitutivi artificiali dell'insufficienza renale

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Il modello Hub & Spoke

Il modello di Rete Hub & Spoke si applica alle discipline che richiedono l'identificazione di Centri di alta specializzazione, ovvero quelle caratterizzate da una bassa frequenza e da un particolare expertise.

Questo modello si basa sulla individuazione di due tipi di centri:

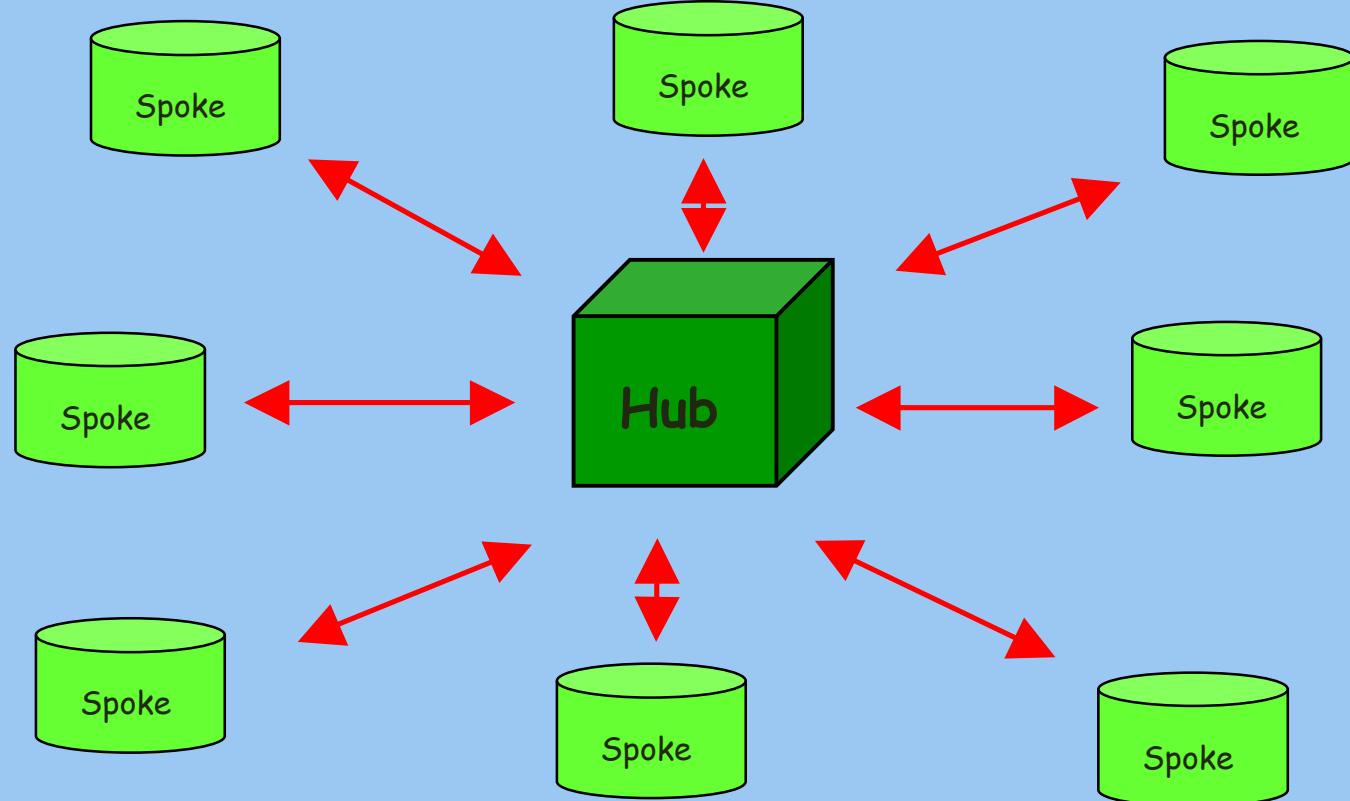
- Centro Hub
- Centri Spoke

Il compito di "costruire" la rete Hub&Spoke è affidato ad un gruppo tecnico costituito da:

- clinici di riferimento
- rappresentanti dei pazienti
- istituzioni

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Il modello Hub & Spoke



SPOKE

I Centri Spoke sono distribuiti sul territorio, possiedono l'expertise nel campo e assicurano il percorso assistenziale del paziente. I pazienti con quadro clinico più complesso vengono assistiti in collaborazione con il Centro Hub

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Le funzioni del Centro Hub

- ha funzioni di riferimento e coordinamento dell'intera rete;
- mantiene un sistema dinamico di relazioni con i Centri Spoke, diversificato a seconda del diverso livello di complessità assistenziale;
- definisce, in collaborazione con i Centri Spoke, i protocolli di trattamento;
- coordina le competenze multispecialistiche, individuando il team di specialisti che garantisce al paziente il corretto percorso multidisciplinare diagnostico e di follow up;
- valuta i casi più complessi inviati dai Centri Spoke;
- coordina la formazione per operatori sanitari;
- organizza audit clinici;
- organizza e realizza, in collaborazione con i Centri Spoke e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni;
- implementa il database che raccoglie i dati della Rete;
- mantiene i contatti con l'Assessorato alla Sanità della Regione per la progettazione, definizione di obiettivi, indicatori, fattori di produttività, e per l'applicazione delle disposizioni regionali in materia;

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Le funzioni del Centro Spoke

- effettua diagnosi e offre assistenza globale e counselling ai pazienti in tutte le fasi della malattia sulla base dei protocolli diagnostico-terapeutici condivisi;
- collabora con il Centro Hub per le diagnosi e il trattamento dei casi complessi;
- organizza e realizza, in collaborazione con il Centro Hub e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni;
- partecipa agli audit clinici;
- invia i dati al Centro Hub;
- mantiene i rapporti con le Associazioni provinciali

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Il modello Hub & Spoke - Gruppi tecnici permanenti

Successivamente all'individuazione formale della Rete, viene istituito un gruppo tecnico permanente che si incontra regolarmente per la discussione delle eventuali problematiche incontrate nella gestione dei percorsi.

Tale gruppo tecnico è costituito da:

- clinici di riferimento del Centro Hub e dei Centri Spoke
- rappresentanti dei pazienti
- istituzioni

Piani Nazionali per le Malattie Rare

I vantaggi del modello Hub & Spoke

- Garanzia della migliore assistenza per il paziente
- Uniformità dei percorsi diagnostico-assistenziali
- Rafforzamento dell'expertise in tutti i nodi della rete
- Raccolta di dati epidemiologici e clinici
- Corretta programmazione sanitaria e analisi dei costi

Piani Nazionali per le Malattie Rare

Reti Hub & Spoke per le malattie rare - Riferimenti normativi

<i>Patologia rara</i>	<i>Delibera di istituzione della Rete Hub & Spoke</i>
Malattie emorragiche congenite	1267/02
Anemie emolitiche ereditarie	1708/05
Glicogenosi	395/06
Fibrosi Cistica	396/06
Sindrome di Marfan	1966/06
Malattie rare scheletriche	(in attesa di ufficializzazione)

Piani Nazionali per le Malattie Rare

*Per domande o
chiarimenti...*



Elisa Rozzi

erozzi@regione.emilia-romagna.it

Matteo Volta

mavolta@regione.emilia-romagna.it