MALATTIE RARE

# *L'OSSERVATORIO SIFO E IL PROGETTO: «GRANDANGOLO MALATTIE RARE»*

**Dott.ssa Simona Borgna**
**Dott.ssa Elena Gardella**

# OSSERVATORIO NAZIONALE

L'Osservatorio Nazionale SIFO (ON) ha la finalità di analizzare ed evidenziare le disomogeneità che, a causa dell'ampia eterogeneità dei comportamenti regionali in termini di assistenza farmaceutica ospedaliera e territoriale, limitano la corretta accessibilità alle cure.

L'ON persegue, nel rispetto del DP 2012-2016, i seguenti obiettivi:

- valutare i sistemi di erogazione dell'assistenza farmaceutica ospedaliera e territoriale nelle diverse regioni italiane;
- costituire una rete permanente di servizi farmaceutici ospedalieri e territoriali a livello nazionale;
- facilitare il confronto e l'armonizzazione nelle modalità di erogazione dell'assistenza farmaceutica;
- Supportare il SGQ, avvalendosi della rete nazionale dei referenti qualità, in collaborazione con il Rappresentante della Direzione per la Qualità.

I componenti dell'ON hanno i seguenti compiti:

- organizzare e ottimizzare una rete di collegamento tra i Soci, le Aree Scientifiche e le Segreterie Regionali e le Istituzioni;
- Promuovere la raccolta di normative, linee guida, procedure elaborate a livello internazionale, nazionale, regionale e locale, relative a diversi processi di assistenza Farmaceutica Ospedaliera e Territoriale, da mettere a disposizione dei Soci e delle Istituzioni;
- promuovere l'elaborazione insieme con gli utilizzatori, di procedure e/o linee guida su particolari aspetti critici dell'assistenza farmaceutica (gestione dei farmaci innovativi, farmaci orfani, farmaci per malattie gravi acute e croniche, assistenza farmaceutica diretta);
- fungere da esperti per il DS e per il CD su questioni di volta in volta loro affidate;
- rappresentare la SIFO a Congressi, Convegni e Riunioni su mandato del CD e relazionare al CD;
- promuovere, coordinare, partecipare a progetti della SIFO su temi specifici su mandato del CD;
- elaborare materiale informativo e/o organizzare eventi formativi al fine anche di diffondere la omogeneizzazione dei processi di assistenza farmaceutica ospedaliera e territoriale nelle diverse Regioni d'Italia;

# GRUPPO DI LAVORO

## OSSERVATORIO NAZIONALE

Coordinatore ospedaliero: Dott.ssa Barbara Rebesco
Coordinatore territorio: Dott.ssa Stefania Dell'orco
Responsabile: Dott.ssa Gaetana La Bella
Collaboratori: Dott.ssa Brunella Piro, Dott.ssa Maria Chiara Silvani,
Dott. Adriano Vercellone

## BOARD

Presidente SIFO: Dott.ssa Laura Fabrizio
Segretario nazionale: Dott. Franco Rapisarda
Vice presidente/ Responsabile Qualità: Dott.ssa Maria Grazia Cattaneo
Comitato Scientifico: Dott.ssa Piera Polidori
Area Comunicazione: Dott.ssa Simona Creazzola
Area Continuità Assistenziale H_T: Dott.ssa Maria Pia Salanitro
Area Farmaceutica Territoriale: Dott.ssa Carmen Vitali
Area Galenica Clinica: Dott. Davide Zanon
Area Legislazione: Dott.ssa Maria Rosaria Cillo,
Dott.ssa Elena Galfrascoli
Area Malattie Rare: Dott. Felice Musicco
Supporto al Coordinamento: Dott.ssa Elena Gardella

## SEGRETARI REGIONALI

Dott. Andrea Cammilli, Dott. Francesco Cattel, Dott.ssa Alessandra Checcoli, Dott. Alberto Costantini, Dott. Alessandro D'Arpino, Dott. Massimo Fioretti, Dott.ssa Maria Cristina Galizia, Dott. Michele Lattarulo, Dott.ssa Mirna Magnani, Dott.ssa Alessandra Pasqualini, Dott. Enrico Pasut, Dott.ssa Michela Pellecchia, Dott.ssa Brunella Piro, Dott.ssa Ignazia Poidomani, Dott. Tullio Elia Testa, Dott. Adriano Vercellone

# DEFINIZIONE DI MR…

*Piano Nazionale Malattie Rare 2013-16 / Ministero della Salute*

***5 casi ogni 10.000 abitanti…..***

PREMESSA

*Secondo una definizione adottata in ambito comunitario, le malattie rare (MR), hanno una prevalenza nella popolazione inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti. Si tratta di patologie eterogenee, accomunate da problematiche assistenziali simili, che necessitano di essere affrontate globalmente e che richiedono una particolare e specifica tutela, per le difficoltà diagnostiche, la gravità clinica, il decorso cronico, gli esiti invalidanti e l'onerosità del trattamento.*
*Le MR costituiscono un problema di sanità pubblica per l'impatto numerico sulla popolazione. Secondo una stima dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) rappresentano il 10% delle patologie umane note. Si stima che il 6-8% della popolazione europea, complessivamente 27-36 milioni di cittadini, sia affetto da una MR. L'OMS ha calcolato l'esistenza di circa 6.000 entità nosologiche, ma si tratta probabilmente di una stima riduttiva e, di fatto, l'Unione Europea (UE) calcola il loro numero in circa 8.000, compresi i sinonimi. Nel 2012 sono circa 6000 le entità nosologiche codificate da Orphanet, di cui la metà correlabili all'elenco delle MR già previsto dal dm n. 279/2001. Se si escludono i tumori rari, che non sono stati inseriti nell'elenco, la maggior parte delle restanti forme sono a bassissima frequenza. Stime attendibili di prevalenza del complesso dei malati rari riferibili all'elenco di malattie indicato del DM 279/2001 portano a ritenere che ci siano 5 malati rari ogni 1000 residenti e, tra questi, 1 su 10 sarebbero nuovi casi (incidenti). Si può quindi stimare che la prevalenza dei malati rari complessivamente considerati sia dal 50 al 100% superiore a quella stimata per il solo elenco del dm n. 279/2001, cioè da 7,5 a 10 per 1000 residenti. In base a queste stime in Italia ci sarebbero dai 450.000 ai 600.000 malati rari, di cui solo 300.000 presentati forme comprese nell'attuale elenco allegato al dm n.279/2001.*
*Queste discrepanze tra le stime sono giustificate dal fatto che l'effettiva numerosità delle MR varia in funzione dell'affinamento degli strumenti diagnostici e dell'evoluzione delle classificazioni in uso. In particolare, le analisi genetiche hanno dimostrato l'eterogeneità di molte malattie, per cui condizioni di per sé non rare, se considerate solo a livello del loro meccanismo molecolare, potrebbero rientrare nel novero della rarità (ad es. la forma più comune di sordità genetica interessa circa una persona ogni 10.000). I test genetici stanno perciò producendo una parcellizzazione di molte malattie, ricollocando molte di esse, clinicamente non rare, nella categoria delle MR. Per queste ragioni, il problema delle MR deve essere valutato facendo riferimento anche ai loro aspetti clinici e funzionali.*
*Molte MR sono complesse, gravi, degenerative, cronicamente invalidanti; circa un terzo di esse riduce le attese di vita a meno di 5 anni, mentre molte altre non incidono significativamente sulla durata della vita, se vengono diagnosticate in tempo e trattate appropriatamente; altre condizioni, infine, permettono di svolgere una vita qualitativamente normale, anche in assenza di trattamento.*

# STIMA NUMERO PATOLOGIE…

*Piano Nazionale Malattie Rare 2013-16 / Ministero della Salute*

***6.000- 8.000 diverse entità nosologiche***

PREMESSA

*Secondo una definizione adottata in ambito comunitario, le malattie rare (MR), hanno una prevalenza nella popolazione inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti. Si tratta di patologie eterogenee, accomunate da problematiche assistenziali simili, che necessitano di essere affrontate globalmente e che richiedono una particolare e specifica tutela, per le difficoltà diagnostiche, la gravità clinica, il decorso cronico, gli esiti invalidanti e l'onerosità del trattamento.*
*Le MR costituiscono un problema di sanità pubblica per l'impatto numerico sulla popolazione. Secondo una stima dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) rappresentano il 10% delle patologie umane note. Si stima che il 6-8% della popolazione europea, complessivamente 27-36 milioni di cittadini, sia affetto da una MR. L'OMS ha calcolato l'esistenza di circa 6.000 entità nosologiche, ma si tratta probabilmente di una stima riduttiva e, di fatto, l'Unione Europea (UE) calcola il loro numero in circa 8.000, compresi i sinonimi. Nel 2012 sono circa 6000 le entità nosologiche codificate da Orphanet, di cui la metà correlabili all'elenco delle MR già previsto dal dm n. 279/2001. Se si escludono i tumori rari, che non sono stati inseriti nell'elenco, la maggior parte delle restanti forme sono a bassissima frequenza. Stime attendibili di prevalenza del complesso dei malati rari riferibili all'elenco di malattie indicato dal DM 279/2001 portano a ritenere che ci siano 5 malati rari ogni 1000 residenti e, tra questi, 1 su 10 sarebbero nuovi casi (incidenti). Si può quindi stimare che la prevalenza dei malati rari complessivamente considerati sia dal 50 al 100% superiore a quella stimata per il solo elenco del dm n. 279/2001, cioè da 7,5 a 10 per 1000 residenti. In base a queste stime in Italia ci sarebbero dai 450.000 ai 600.000 malati rari, di cui solo 300.000 presentati forme comprese nell'attuale elenco allegato al dm n.279/2001.*
*Queste discrepanze tra le stime sono giustificate dal fatto che l'effettiva numerosità delle MR varia in funzione dell'affinamento degli strumenti diagnostici e dell'evoluzione delle classificazioni in uso. In particolare, le analisi genetiche hanno dimostrato l'eterogeneità di molte malattie, per cui condizioni di per sé non rare, se considerate solo a livello del loro meccanismo molecolare, potrebbero rientrare nel novero della rarità (ad es. la forma più comune di sordità genetica interessa circa una persona ogni 10.000). I test genetici stanno perciò producendo una parcellizzazione di molte malattie, ricollocando molte di esse, clinicamente non rare, nella categoria delle MR. Per queste ragioni, il problema delle MR deve essere valutato facendo riferimento anche ai loro aspetti clinici e funzionali.*
*Molte MR sono complesse, gravi, degenerative, cronicamente invalidanti; circa un terzo di esse riduce le attese di vita a meno di 5 anni, mentre molte altre non incidono significativamente sulla durata della vita, se vengono diagnosticate in tempo e trattate appropriatamente; altre condizioni, infine, permettono di svolgere una vita qualitativamente normale, anche in assenza di trattamento.*

# STIMA NUMERO PAZIENTI …..

*Piano Nazionale Malattie Rare 2013-16 / Ministero della Salute*

***450.000- 600.000- malati in Italia***

PREMESSA

*Secondo una definizione adottata in ambito comunitario, le malattie rare (MR), hanno una prevalenza nella popolazione inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti. Si tratta di patologie eterogenee, accomunate da problematiche assistenziali simili, che necessitano di essere affrontate globalmente e che richiedono una particolare e specifica tutela, per le difficoltà diagnostiche, la gravità clinica, il decorso cronico, gli esiti invalidanti e l'onerosità del trattamento.*
*Le MR costituiscono un problema di sanità pubblica per l'impatto numerico sulla popolazione. Secondo una stima dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) rappresentano il 10% delle patologie umane note. Si stima che il 6-8% della popolazione europea, complessivamente 27-36 milioni di cittadini, sia affetto da una MR. L'OMS ha calcolato l'esistenza di circa 6.000 entità nosologiche, ma si tratta probabilmente di una stima riduttiva e, di fatto, l'Unione Europea (UE) calcola il loro numero in circa 8.000, compresi i sinonimi. Nel 2012 sono circa 6000 le entità nosologiche codificate da Orphanet, di cui la metà correlabili all'elenco delle MR già previsto dal dm n. 279/2001. Se si escludono i tumori rari, che non sono stati inseriti nell'elenco, la maggior parte delle restanti forme sono a bassissima frequenza. Stime attendibili di prevalenza del complesso dei malati rari riferibili all'elenco di malattie indicato del DM 279/2001 portano a ritenere che ci siano 5 malati rari ogni 1000 residenti e, tra questi, 1 su 10 sarebbero nuovi casi (incidenti). Si può quindi stimare che la prevalenza dei malati rari complessivamente considerati sia dal 50 al 100% superiore a quella stimata per il solo elenco del dm n. 279/2001, cioè da 7,5 a 10 per 1000 residenti. In base a queste stime in Italia ci sarebbero dai 450.000 ai 600.000 malati rari, di cui solo 300.000 presentati forme comprese nell'attuale elenco allegato al dm n.279/2001.*
*Queste discrepanze tra le stime sono giustificate dal fatto che l'effettiva numerosità delle MR varia in funzione dell'affinamento degli strumenti diagnostici e dell'evoluzione delle classificazioni in uso. In particolare, le analisi genetiche hanno dimostrato l'eterogeneità di molte malattie, per cui condizioni di per sé non rare, se considerate solo a livello del loro meccanismo molecolare, potrebbero rientrare nel novero della rarità (ad es. la forma più comune di sordità genetica interessa circa una persona ogni 10.000). I test genetici stanno perciò producendo una parcellizzazione di molte malattie, ricollocando molte di esse, clinicamente non rare, nella categoria delle MR. Per queste ragioni, il problema delle MR deve essere valutato facendo riferimento anche ai loro aspetti clinici e funzionali.*
*Molte MR sono complesse, gravi, degenerative, cronicamente invalidanti; circa un terzo di esse riduce le attese di vita a meno di 5 anni, mentre molte altre non incidono significativamente sulla durata della vita, se vengono diagnosticate in tempo e trattate appropriatamente; altre condizioni, infine, permettono di svolgere una vita qualitativamente normale, anche in assenza di trattamento.*

# *IL PROGETTO «GRANDANGOLO MALATTIE RARE»*

# OBIETTIVI

- MAPPARE i diversi <u>modelli organizzativi</u> per la gestione dei pazienti affetti da MR
- MAPPARE il <u>panorama legislativo</u>

✓ INDIVIDUARE
DIFFORMITA intra e interregionali
CRITICITA'
ECCELLENZE
✓ CONFRONTARSI
Con i PRINCIPALI INTERLOCUTORI: Associazioni dei Malati ed Istituzioni per capire esigenze bisogni e meglio declinare la nostra attività

✓ INDIVIDUARE
SOLUZIONI COMUNI CONDIVISE
PROMUOVERE BENCHMARK
✓ COSTITUIRE
TASK FORCE DI FARMACISTI per le MR!!!!
✓ DOCUMENTO
Risposte?
Indirizzi

# DISEGNO
# (MATERIALI E METODI)

| MATERIALI E METODI | STATO DI ATTIVITà |
|---|---|
| Costituzione GRUPPO di LAVORO | Fatto |
| Redazione SURVEY | Fatto |
| Sottomissione ai soci della survey tramite survey monkey | Fatto |
| Elaborazione dati | Fatto |
| incontri interregionali:<br>ROMA, TORINO, NAPOLI CATANZARO<br>presentazione risultati preliminari e confronto con farmacisti, associazioni dei malati e istituzioni | Fatto |
| Presentazione dei risultati al Congresso Nazionale SIFO | Fatto |
| Redazione POSITION PAPER | *in progress* |
| Presentazione del position paper alle Istituzioni Nazionali e alle Associazioni dei Malati | *in progress* |

# COSA ABBIAMO FATTO?

**SIFO 02/2015 - PROGETTO OSSERVATORIO : "GRANDANGOLO MALATTIE RARE"**

Caro Collega,
qui di seguito troverai alcune domande elaborate dal Gruppo di lavoro e specificatemele rivolte ai Segretari Regionali per mappare il panorama legislativo e regolatorio e modelli organizzativi realizzati per rispondere alle esigenza di gestire le malattie rare
Grazie in anticipo per il contributo che ci fornirai accettando di compilare questa scheda.

Succ.

IL GdL HA REDATTO DUE QUESTIONARI

1. SEGRETARI REGIONALI

   17 domande

evidenziare ciò che le varie regioni hanno attuato per rispondere alle esigenze di gestione delle MR

**18 questionari su 18: 100%**

2. SOCI

   54 domande

APPROFONDIRE:

- modelli organizzativi aziendali
- due farmaci come traccianti (Fibrosi Polmonare e Malattia di Fabry)
- conoscenza generale MR

**148 questionari su 362: 40%!!!**

**SIFO 02/2015 - PROGETTO OSSERVATORIO : "G**

SCHEDA ANAGRAFICA

**1. Indicare NOME e COGNOME**

**2. E-mail**

**3. ISTITUZIONE DI APPARTENENZA**

**4. TIPO**

- FARMACIA TERRITORIALE ASL
- FARMACIA OSPEDALIERA ASL
- FARMACIA IRCCS
- FARMACIA AZIENDA OSPEDALIERA
- Altro (specificare)

**5. QUALIFICA**

- DIRETTORE FARMACIA
- DIRIGENTE FARMACISTA A TEMPO INDETERMINATO
- DIRIGENTE FARMACISTA A TEMPO DETERMINATO
- BORSISTA
- SPECIALIZZANDO

# COSA ABBIAMO FATTO?

Corso di formazione sul campo
a cura dell'Osservatorio Nazionale SIFO

*PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE*

Codice ECM 313-126912

Roma, 3 giugno 2015
Sede SIFO – Eurosky Tower

# COSA ABBIAMO FATTO?

# COSA ABBIAMO FATTO?

# COSA ABBIAMO FATTO?

# COSA ABBIAMO FATTO?

## *FORMAT*

***- Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS***
***- Dirigente Regionale Regione Ospitante***
***- Associazioni dei pazienti***
***UNIAMO, Consulta Nazionale Malattie Rare, Cittadinanzattiva, AMAR Piemonte***
***- Coordinatore Ospedaliero Progetto Osservatorio Malattie Rare***
***- Gruppi di lavoro:***

***Focus legislazione***
***Focus modelli organizzativi per l'erogazione delle prestazioni***
***Focus modelli di rendicontazione economica e tracciabilità***

# *PARTECIPANTI*

| Regione | n° rappresentanti x regione |
|---|---|
| Abruzzo | 1 |
| Basilicata | 2 |
| Calabria | 20 |
| Campania | 21 |
| Emilia- Romagna | 2 |
| Friuli Venezia Giulia | 1 |
| Lazio | 15 |
| Liguria | 9 |
| Lombardia | 2 |
| Marche | 1 |
| Piemonte- Valle d'Aosta | 19 |
| Puglia | 5 |
| Sardegna | 2 |
| Sicilia | 5 |
| Toscana | 3 |
| Trentino Alto Adige | 3 |
| Umbria | 4 |
| Veneto | 3 |
| **Totale** | **118** |

# RISULTATI DELLA RICOGNIZIONE

# RECEPIMENTO DM 279/01

| REGIONE | PRIMA DELIBERA |
|---|---|
| Veneto | **2000:** DGR 741/2000, 10 mar 2000 |
| Basilicata | **2001:** DGR 2601/2001, 11 dic 2001 |
| Lombardia | **2001:** DGR 7328/2001, 11 dic 2001 |
| Marche | **2001:** DGR 2236/2001, 25 set 2001 |
| Sicilia | **2001:** Decreto Assessorile 364328, 12 nov 2001 |
| Abruzzo- Molise | **2002:** ORDINANZA N.DG-03, 30 gen 2002 |
| Campania | **2002:** DGR 2751/2002, 14 giu 2002 |
| Friuli Venezia Giulia | **2002:** DGR 3277/2002, 27 set 2002 |
| Lazio | **2002:** DGR 381/2002, 28 mar 2002 |
| Liguria | **2002:** DGR 1413/2002, 22 nov 2002 |
| Calabria | **2003:** DGR 610/2003, 4 ago 2003 |
| Puglia | **2003:** DGR 2238/2003, 23 dic 2003 |
| Sardegna | **2003:** DGR 30-11/2003, 23 ago 2003 |
| Emilia-Romagna | **2004:** DGR 160/2004, 2 feb 2004 |
| Piemonte | **2004:** DGR 22-11870/2004, 2 mar 2004 |
| Toscana | **2004:** DGR 1017/2004, 11 ott 2004 |
| Umbria | **2004:** DGR 395/2004, 7 apr 2004 |
| Trentino Alto Adige | **2007:** Delibera Provincia Autonoma di Trento 1244/2007<br>**2007:** Delibera Provincia Autonoma di Bolzano 2439/2007 |

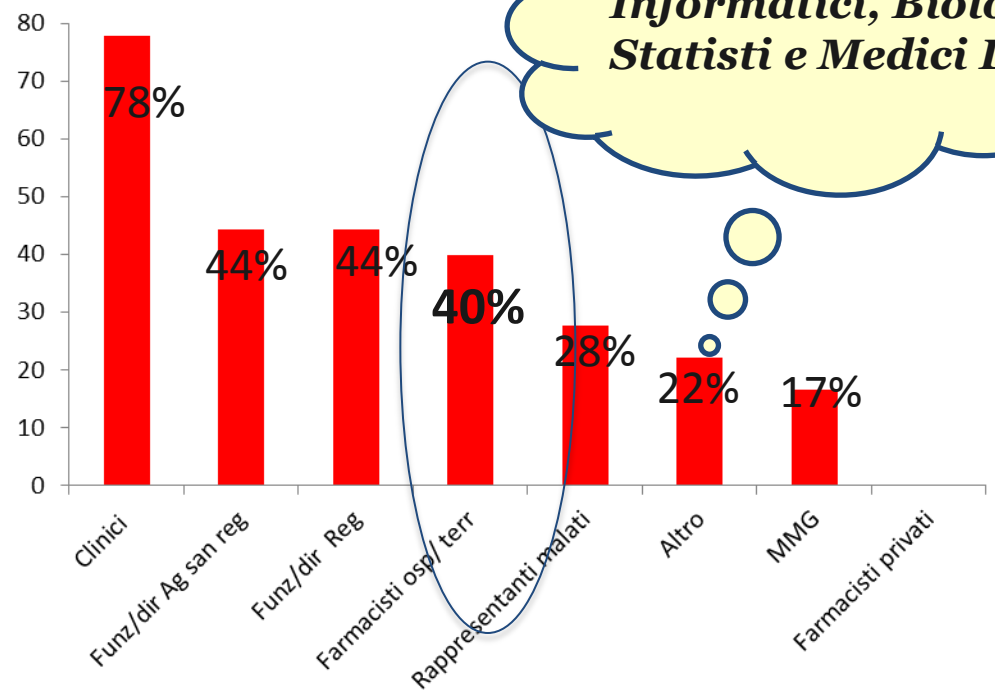
# ATTUAZIONE: REGISTRI

***Quali attività sono svolte dal Centro di Coordinamento Regionale e/o dal Gruppo di Coordinamento regionale? (risposta multipla)***

| REGIONE | Altro | Consulenza ai medici del SSN | Collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato | Informazione a cittadini e Associazioni Malati | Coordinamento dei presidi di rete | Scambio Centri Regionali e Organismi Nazionali e Internazionali | Registro Regionale |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Abruzzo- Molise | | | X | X | X | | X |
| Basilicata | | | X | | | X | X |
| Calabria | | | | | X | X | X |
| Campania | | X | X | X | | X | X |
| Emilia Romagna | | X | X | X | X | X | X |
| Friuli V. G. | X | X | X | X | X | X | X |
| Lazio | | | | | X | X | X |
| Liguria | | X | | X | X | | X |
| Lombardia | | X | X | X | X | X | X |
| Marche | | X | X | X | X | X | X |
| Piemonte – Val d'Aosta | | X | X | X | X | X | X |
| Puglia | X | X | X | X | X | X | X |
| Sardegna | | X | X | X | X | X | X |
| Sicilia | | X | X | X | X | X | X |
| Toscana | | X | | | X | | X |
| Trentino A.A. | | | X | X | | X | X |
| Umbria | | | | X | | X | X |
| Veneto | X | X | X | X | X | X | X |
| TOT | 3/18 | 12/18 | 13/18 | 14/18 | 14/18 | 15/18 | 18/18 |
| Accordo Stato-Regioni PPAA 2007 e PSNMR 2013- 2016 | | X | X | X | X | X | X |

# COINVOLGIMENTO FARMACISTA

***Relativamente al Centro/Gruppo di Coordinamento regionale da quali figure professionali è costituito? (risposta multipla?)***



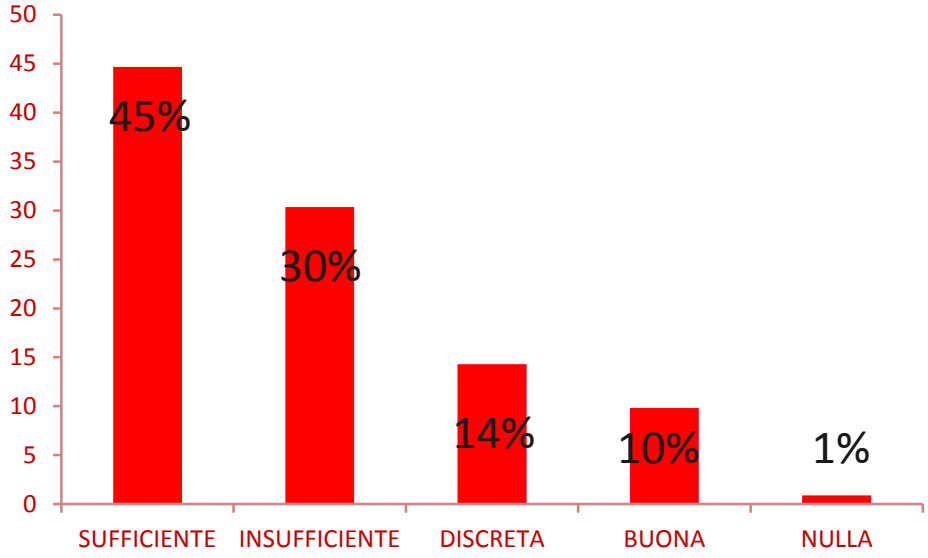

***ALTRO: Infermieri, Informatici, Biologi, Statisti e Medici DS***

| Le Regioni con CENTRO di Coordinamento | FARMACISTA |
|---|---|
| Abruzzo- Molise | |
| Basilicata | SI |
| Calabria | |
| Campania | |
| Emilia Romagna | SI |
| Friuli Venezia Giulia | |
| Lazio | SI |
| Liguria | |
| Lombardia | SI |
| Marche | |
| Piemonte- Valle d'Aosta | |
| Puglia | SI |
| Sardegna | |
| Sicilia | |
| Toscana | SI |
| Trentino Alto Adige | SI |
| Umbria | |
| Veneto | SI |

***Agosto 2015: Decreto 387***

# COINVOLGIMENTO FARMACISTA

*Ritieni che le tue conoscenze nel campo delle Malattie Rare siano:*




**“buona” 10 % ?!!!!!!**

# ATTUAZIONE

ADOTTA
il seguente regolamento

**Art. 1**

**Finalità ed ambito di applicazione**

1. Il presente regolamento disciplina le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle malattie rare per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, in attuazione dell'articolo 5 del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, e individua specifiche forme di tutela per i soggetti affetti dalle suddette malattie.

**DECRETO 18 maggio 2001, n. 279**

**Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. (*GU n. 160 del 12-7-2001- Suppl. Ordinario n.180/L*)**

# ATTUAZIONE

**Art. 6**

**Modalità di erogazione delle prestazioni**

1. L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria, prescritte con le modalità previste dalla normativa vigente, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.
2. Gli assistiti esenti dalla partecipazione al costo ai sensi del presente regolamento e ai sensi del decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329, sono altresì esentati dalla partecipazione al costo delle prestazioni necessarie per l'inclusione nelle liste di attesa per trapianto.
3. Ferme restando le competenze della Commissione unica del farmaco di cui all'articolo 7 del decreto legislativo 30 giugno 1993 n.266 e successive modificazioni, le regioni, sulla base del fabbisogno della propria popolazione, predispongono modalità di acquisizione e di distribuzione agli interessati dei farmaci specifici, anche mediante la fornitura diretta da parte dei servizi farmaceutici pubblici.

**DECRETO 18 maggio 2001, n. 279**

**Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. (*GU n. 160 del 12-7-2001- Suppl. Ordinario n.180/L*)**

# ATTUAZIONE:EROGAZIONE FARMACI

***REGIONI***

***NON IN PIANO DI RIENTRO***

***POSSONO EROGARE FARMACI EXTRA-LEA***

***IN PIANO DI RIENTRO****

***Calabria, Campania, Lazio, Molise, Piemonte, Puglia, Sardegna, Sicilia***

***NON POSSONO EROGARE FARMACI EXTRA-LEA***

****Ministero della Salute al 20/10/15.***

| REGIONE | EXTRA LEA | Risposta analitica | Fascia C | Off Label | Solo Residenti |
|---|---|---|---|---|---|
| **Abruzzo** | SI | Fornitura periodica e regolare di **PRESTAZIONI, SERVIZI, MATERIALE e FARMACI**, come da seduta del Consiglio Regionale del 25 Febbraio 2014 | **C** | **SI** | x |
| **Basilicata** | SI | Esenzione per **TUTTE LE PRESTAZIONI** inerenti alla patologia correttamente codificata secondo la codifica nazionale | **C** | | x |
| **Calabria** | NO | **FARMACEUTICA e DIAGNOSTICA** | | | |
| **Campania** | SI | **DM 279/2001,** Decreto del Commissario ad Acta 43/10 | **C** | | |
| **Emilia- Romagna** | SI | **DM 279/2001, PROTOCOLLI E AUTORIZZAZIONI ad PERSONAM** per farmaci e parafarmaci extra-LEA | **C** | **SI** | |
| **Friuli Venezia Giulia** | SI | **DGR 1590** del 6 agosto 2008 | **C** | **SI** | |
| **Lazio** | SI | **DM 279/2001**, per OFF LABEL Decreto Regionale | **C** | **SI** | |
| **Liguria** | SI | **DGR 1053** del 5 agosto 2011 | **C** | | |
| **Lombardia** | SI | **ESENZIONE TICKET ESENZIONE PATOLOGIE** | **C** | **SI** | |
| **Marche** | SI | **DGR 350** del 24 marzo 2014 | **C** | | |
| **Molise** | NO | **DM 279/2001** | | | |
| **Piemonte – Valle d'Aosta** | NO | **DM 279/2001** | | | |
| **Puglia** | NO | **DM 279/2001** | | | |
| **Sardegna** | NO | **DM 279/2001** | | | |
| **Sicilia** | SI | **ESENZIONE TICKET** fornitura in assistenza diretta di **FARMACI DI FASCIA C** e **ALIMENTI PER DIETE A FINI SPECIALI** | **C** | **SI** | |
| **Toscana** | SI | **SPECIALISTICA STRUMENTALE** | **C** | | x |
| **Trentino Alto Adige** | SI | **FARMACI FASCIA C, OFF LABEL e DISPOSITIVI MEDICI** | **C** | **SI** | |
| **Umbria** | SI | **DM 279/2001** | **C** | | |
| **Veneto** | SI | **DM 279/2001** | **C** | **SI** | |

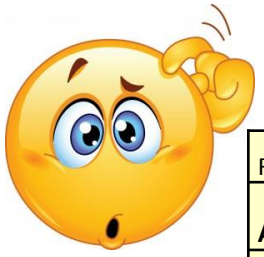
# BEST PRACTICE

**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 **distribuirla 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.

***La Regione Piemonte, in Piano di rientro dal 29/7/2010, grazie alla rete delle farmacie ospedaliere per la produzione di «farmaci galenici orfani» è in grado di erogare un maggior numero di farmaci in esenzione.***

***Fonte «La rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta»***



## RISULTATI DELLA RICOGNIZIONE

# TRACCIABILITA' COSTI

| REGIONE | FASCIA A | FASCIA H | ESTERI | 648 | GALENICI | TOTALE 2013 | n° risposte |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Abruzzo | 2.000.000 | 105.000 | 1.406 | | | 2.106.406 | 1 |
| Basilicata | 2.200.000 | 930.000 | 6.000 | 42.000 | 350 | 3.178.350 | 2 |
| Calabria | 1.507.439 | 1.728.716 | 34.887 | 192.323 | 170.342 | 3.633.707 | 8 |
| Campania | | | | | | 4.500.500 | 1 |
| Emilia | | | | | | | 0 |
| Friuli | | | | | | | 0 |
| Lazio | 2.309.597 | 1.611.116 | | | | | 2 |
| Liguria | 231.016 | 1.590.26[illegible] | | | | | 5 |
| Lombardia | | | | | | [illegible]776.372 | 5 |
| | | | | | 259 | 1.863.969 | 2 |
| | | [illegible]752.714 | 300.000 | | 2.000 | 4.879.882 | 5 |
| | 3.000.000 | 148.490 | | 200.000 | 7.000 | 3.656.634 | 3 |
| Sardegna | 1.508.821 | 1.625.510 | | | | 2.934.331 | 2 |
| Sicilia | 2.350.420 | 1.606.094 | 32.202 | 3.790 | 650 | 405.311 | 3 |
| Toscana | 464.557 | 175.150 | | 44.191 | 7.582 | 3.191.482 | 2 |
| Trentino | | | | | | | 0 |
| Umbria | | | | | | | 0 |
| Veneto | 1.398.045 | 168.221 | 2.994 | | 2.000 | 4.266.547 | 3 |

**30%RISPOSTE :**

**44 su 148 Questionari Sottomessi:**

# TRACCIABILITA' COSTI

- ***Regione Calabria**: lo scarico avviene su un centro di costo per malattia rara;*

- ***Regione Campania**: budget dedicato per malattia rara;*

- ***Regione Liguria**: una ASL scarica prodotti con codice malattia rara ma, non a livello regionale;*

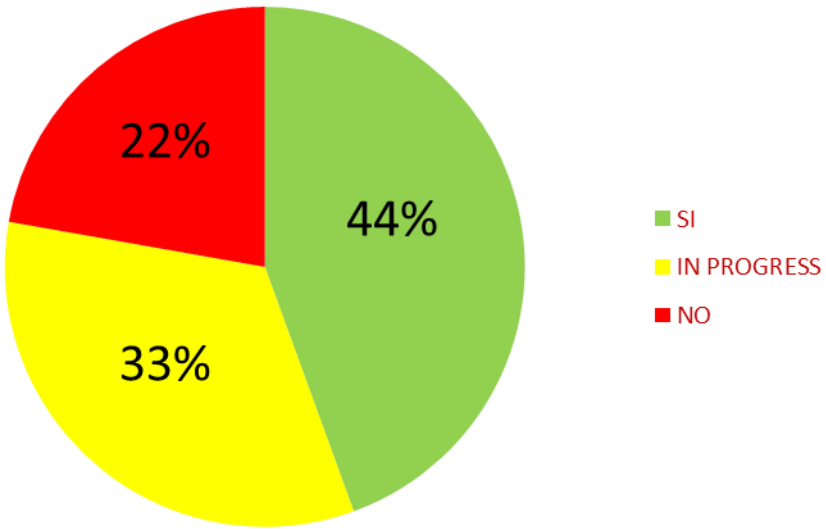
- ***Regione Piemonte**: utilizzo di specifica tipologia del file F 03 + ICD9 e codice esenzione patologia.*

- ***Regione Umbria**: solo i farmaci di fascia C e i parafarmaci vengono scaricati con indicazione di malattia rara;*

- ***Regione Veneto**: l'utilizzo del Registro Regionale permette anche la rendicontazione economica*

# PDTA

*Sono stati approvati dei*
*Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA)?*




| SI |
|---|
| Emilia-Romagna |
| Friuli Venezia Giulia |
| Lazio |
| Liguria |
| Lombardia |
| Piemonte |
| Toscana |
| Veneto |

| IN PROGRESS |
|---|
| Calabria |
| Campania |
| Marche |
| Puglia |
| Sicilia |
| Umbria |

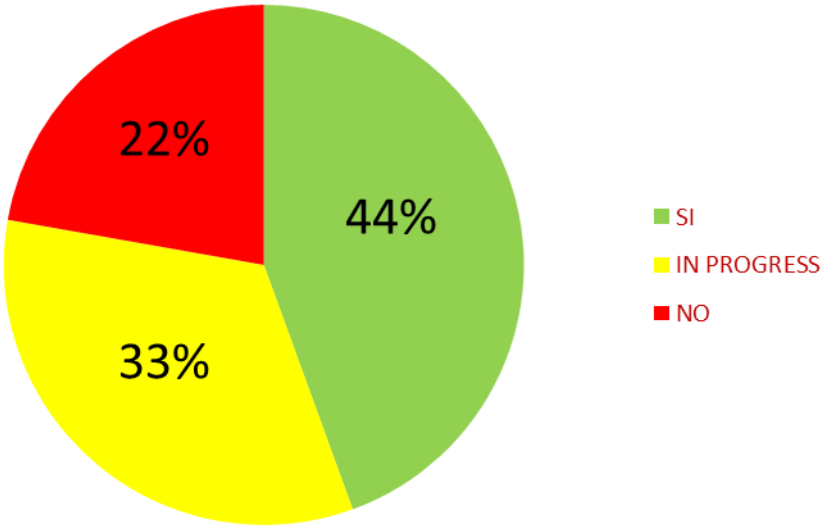
77%

| NO |
|---|
| Abruzzo- Molise |
| Basilicata |
| Sardegna |
| Trentino |

| IN PROGRESS | |
|---|---|
| CALABRIA | Il processo di definizione di PDTA per MR è in fase di definizione ma non ancora ufficialmente avviato |
| CAMPANIA | Non ancora attivo ma è stato ufficialmente avviato |
| MARCHE | In fase di elaborazione PDTA sulla Cistite Interstiziale |
| **PUGLIA** | Non ancora attivo ma è stato ufficialmente avviato ; attivato ad ottobre 2015!!! |
| SICILIA | Non ancora attivo ma è stato ufficialmente avviato |
| UMBRIA | Aderiranno ai PDTA del Registro consorzio |

# PDTA

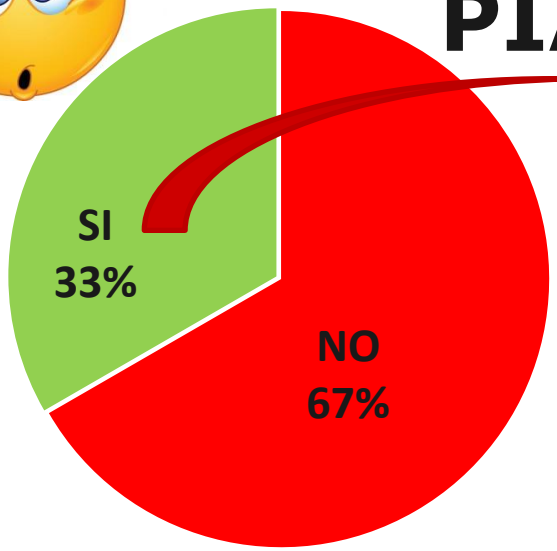
*Sono stati approvati dei*
*Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA)?*



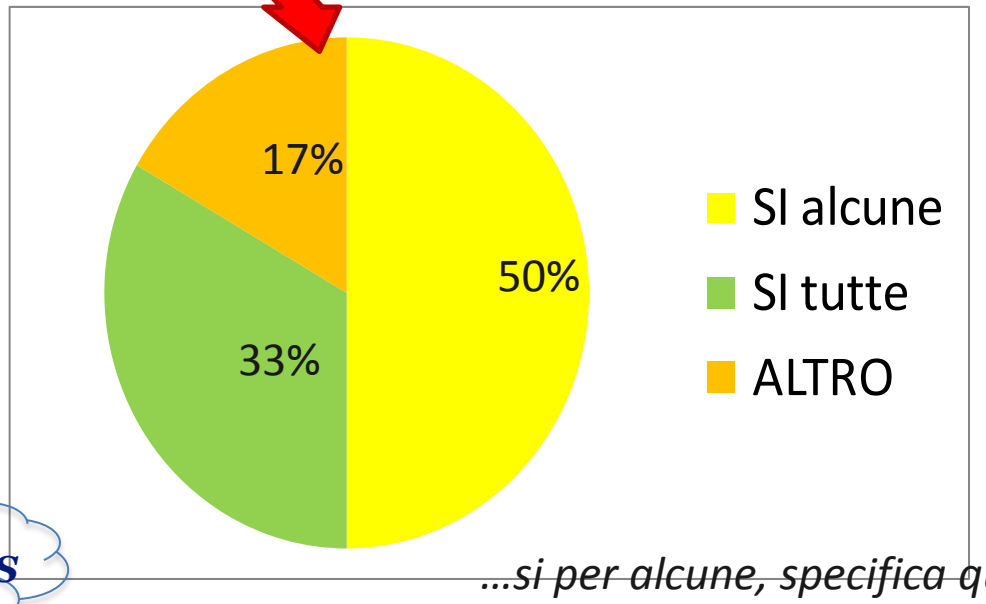

| SI | PDTA attivi per singole patologie o classi di patologie |
|---|---|
| Emilia-Romagna | 5 |
| Friuli Venezia Giulia | 1 |
| Lazio | 1 |
| Liguria | 1 |
| Lombardia | 110 |
| Piemonte | 9 |
| Toscana | 3 |
| Veneto | 1 |

***...contenuti e copertura diversi!!***

# PIANI TERAPEUTICI




*Sono stati codificati Piani Terapeutici standard?*




*...si per alcune, specifica quali*

| NO |
|---|
| Abruzzo- Molise |
| Basilicata |
| Campania |
| Lazio |
| Liguria |
| Lombardia |
| Marche |
| Piemonte - Valle d'Aosta |
| Puglia |
| Sardegna |
| Sicilia |
| Umbria |

***IN PROGRESS***

| SI | |
|---|---|
| Emilia Romagna | SI alcune |
| Friuli Venezia Giulia | SI alcune |
| Trentino Alto Adige | SI alcune |
| Toscana | SI tutte |
| Veneto | SI tutte |
| Calabria | ALTRO |

| | |
|---|---|
| Emilia R. | MR Neurologiche, Cistite Interstiziale, MR Dermatologiche, Oftalmologiche e Metaboliche Ereditarie. |
| Trentino A.A. | Malattie neurologiche, metaboliche ed ematologiche |
| Friuli | Nessuna Risposta |
| Calabria | Modulo regionale di prescrizione DGR 409/2009 allegato B |

# REGISTRI REGIONALI

## *REGISTRO VENETO*

REGIONE DEL VENETO

RegioneEmilia-Romagna

Regione Puglia

Regione Umbria

PROVINCIA AUTONOMA DI TRENTO

REGIONE LIGURIA

REGIONE CAMPANIA

*Provincia Autonoma Bolzano*

REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

## *REGISTRO LOMBARDIA*

Regione Lombardia

## *REGISTRO PIEMONTE*

REGIONE PIEMONTE

*Regione Valle d'Aosta*

## *REGISTRO TOSCANA*

Regione Toscana

# CONCLUSIONI

# TASK FORCE

## Discussioni nella Categoria: GRANDANGOLO MALATTIE RARE

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| 0 Risposte | | **12, 14 & 16 ottobre SAVE THE DATA!!!!!** Discussione avviata 4 Giorni 20 Ore fa da egardel0 | 1 Visite | Ultimo Messaggio da egardel0 4 Giorni 20 Ore fa |
| 0 Risposte | | **Congresso Nazionale!!!!!!!!!!!!!!!!!!!!** Discussione avviata 2 Settimane 3 Giorni fa da egardel0 | 3 Visite | Ultimo Messaggio da egardel0 2 Settimane 3 Giorni fa |
| 1 Risposte | | **Aggiornamenti partecipazione a congressi!!!** Discussione avviata 2 Settimane 3 Giorni fa da egardel0 | 3 Visite | Ultimo Messaggio da egardel0 2 Settimane 3 Giorni fa |
| 0 Risposte | | **AGGIORNAMENTI** Discussione avviata 2 Mesi 3 Settimane fa da brebesco | 6 Visite | Ultimo Messaggio da brebesco 2 Mesi 3 Settimane fa |
| 1 Risposte | | **SALUTI** Discussione avviata 2 Mesi 3 Settimane fa da brebesco | 6 Visite | Ultimo Messaggio da brebesco 2 Mesi 3 Settimane fa |

+ NUOVO ARGOMENTO | SEGNA DISCUSSIONI COME GIÀ LETTE | RIMUOVI SOTTOSCRIZIONE

# COINVOLGIMENTO FARMACISTA

***«PRIMO RAPPORTO SULLA CONDIZIONE IN ITALIA DELLE PERSONE CON MALATTIA RARA»***

***PROGRAMMA***

***SALUTI ISTITUZIONALI***
***Sen. Emilia De Biasi***
***Sen Maurizio Sacconi***
***On. Vito de Filippo***
***Dott. Terkel Andersen***
***On. Paola Binetti***

***PRESENTAZIONE***
***Renza Barbon Galuppi***
***Dott. Nicola Spinelli***
***Dott. Romano Astolfo***

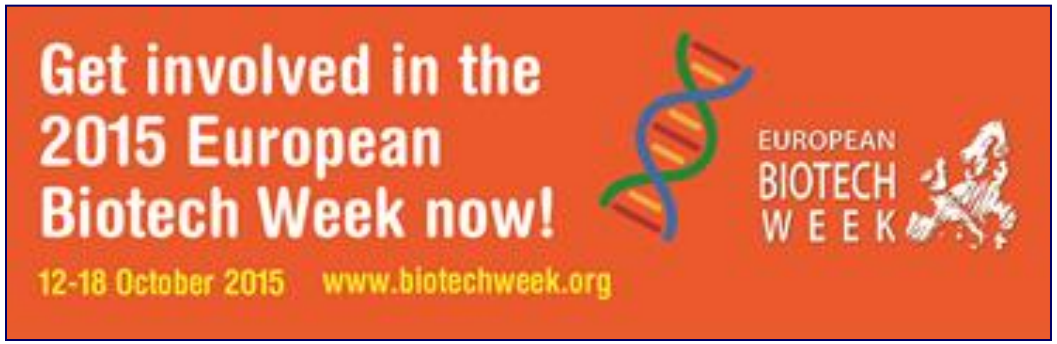
***TAVOLE ROTONDE***

***CURA E QUALITA' DELLA VITA***
***Ministero Salute***
***Tavolo Tecnico Interreg. MR***
***Age.na.s***
***SIFO***
***FIMMG***
***CARD***
***SIP***
***SIGU***
***SIMG***
***FIMP***
***SIMGePeD***

***RICERCA***
***Assobiotec***
***AIFA***
***ISS- CNMR***
***Orphanet***
***Telethon***
***BBM***

UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

# COINVOLGIMENTO FARMACISTA




UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

***TORINO: 12 OTTOBRE***
***FIRENZE: 14 OTTOBRE***
***CAMPOBASSO: 16 OTTOBRE***

**ARCHITETTURA DELL'EVENTO**

Durata prevista: 4 ore e mezza

**13.30 – 14.00**: Registrazione dei partecipanti e formazione dei tavoli playdecide

**14.00 – 14.15**: Introduzione ai lavori e al metodo

**14.15 – 16.15**: In sessioni contemporanee giocano e discutono

*n tavoli di lavoro sugli screening neonatale

* n tavoli di lavoro sui farmaci orfani

ogni tavolo sarà rappresentativo di tutti soggetti coinvolti (cittadini, pazienti, clinici, farmacisti,

**16.15 – 16.45: Restituzione in plenaria dei risultati emersi dai tavoli di lavoro playdecide**

**16.45 – 18.00: Tavola rotonda a partire dai risultati e dall'esperienza collegiale playdecide:**

Partecipano rappresentanti di:
**UNIAMO, SIFO, Genetisti, Aziende, Giornalisti Scientifici, Tavoli tecnici Regionali**

play decide

**FARE SQUADRA PER UNA CURA E UNA RICERCA SU MISURA E CENTRATE SULLA QUALITA' DELLA VITA DELLA PERSONA**

# IL DOCUMENTO

## *1° RAPPORTO*

## *"GRANDANGOLO MALATTIE RARE"*

## *OSSERVATORIO NAZIONALE SIFO*

*INDICE*


| | |
|---|---|
| 1 SINOSSI/ PREMESSA | PAG 3 |
| 2 INTRODUZIONE | PAG 5 |
| a) COSA E' OSSERVATORIO SIFO | PAG 5 |
| b) PERCHE' MALATTIE RARE | PAG 6 |
| 3 IL PROGETTO | PAG 7 |
| a) OBIETTIVI | PAG 7 |
| b) DISEGNO E STATO DI AVANZAMETO | PAG 8 |
| 4 RISULTATI | PAG 14 |
| a) SURVEY SEGRETARI REGIONALI | PAG 14 |
| b) SURVEY SOCI | PAG 26 |
| 5 DISCUSSIONE | PAG 35 |
| 6 CONCLUSIONI | PAG 79 |
| 7 APPENDICE | PAG 80 |
| 8 LEGENDA ACRONIMI | PAG 132 |
| 9 RINGRAZIAMENTI | PAG 134 |

MALATTIE RARE

# *L'OSSERVATORIO SIFO E IL PROGETTO: «GRANDANGOLO MALATTIE RARE»*

**Dott.ssa Simona Borgna**
**Dott.ssa Elena Gardella**