

CORSO DI FORMAZIONE SUL CAMPO A CURA DELL'OSSERVATORIO NAZIONALE SIFO

Torino, 5 Giugno 2015

I SESSIONE: FOCUS SULLE MALATTIE RARE

Erica Daina

- Coordinamento Malattie Rare Regione Lombardia
- Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare, IRCCS Istituto Mario Negri, Ranica, Bergamo

LA RETE REGIONALE DELLE MR DELLA LOMBARDIA

DGR 7/7328 dell' 11 dicembre 2001

Istituisce la Rete Regionale delle Malattie Rare
e ne definisce nel dettaglio le caratteristiche

DGR 7/10125 del 10 agosto 2002

DGR 7/20784 del 16 febbraio 2005

DGR 8/3069 del 1 agosto 2006

DGR 8/8884 del 20 gennaio 2009

Decreto 4978 del 01 giugno 2011

DGR 9/3014 del 15 febbraio 2012

DGR 9/4814 del 06 febbraio 2013

DGR 10/419 del 19 luglio 2013

DGR 10/1399 del 21 febbraio 2014

DGR 10/3350 del 01 aprile 2015



Delibere di aggiornamento della Rete Regionale

DGR 8/9459 del 20 maggio 2009

Sviluppi della Rete regionale

LA RETE REGIONALE DELLE MR DELLA LOMBARDIA

- La Rete per le malattie rare della Lombardia è attualmente costituita dai 38 Presidi di riferimento, da un Centro di Coordinamento e dalle 15 Aziende Sanitarie Locali (ASL) presenti sul territorio
- Il ruolo di Centro di Coordinamento è stato affidato al Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò* dell'IRCCS Istituto Mario Negri a partire dalla istituzione della Rete Regionale Malattie Rare (2001). Tale ruolo è stato riconfermato con successive Delibere.

GRUPPO DI LAVORO REGIONALE

- Denominazione e Compiti
Gruppo di Lavoro con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione di strategie comuni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279
- Provvedimento di istituzione del Gruppo
Decreto Regionale 4272
- Data di istituzione
11.03.2002

GRUPPO DI LAVORO REGIONALE

- *Il Gruppo è stato istituito con Decreto della Direzione Generale Sanità di Regione Lombardia subito dopo la costituzione della Rete Regionale Malattie Rare. I Referenti sono stati successivamente nominati e/o riconfermati con ulteriori Decreti.*

GRUPPO DI LAVORO REGIONALE

Costituito da rappresentanti di:

- Direzione Generale Sanità Regione Lombardia
 - Centro di Coordinamento (2 referenti)
 - Presidi della Rete Regionale (2 referenti/Presidio)
 - Direzione Generale Famiglia e Solidarietà Sociale
 - ASL (2 referenti/ASL)
 - Associazioni di Pazienti
-
- *Dal gennaio 2009*

Home ► Home

La Rete

Rete Malattie Rare

Normativa

Malattie Rare Esenti

Coordinamento

Presidi di Rete e ASL

Modulistica

Il Percorso

A Chi Rivolgersi

L'Esenzione

I Farmaci

La Riabilitazione

PDTA

Il Registro

Note Esplicative

Rapporti

Progetti di Ricerca

Dettagli

Consulta i Database

Malattie Rare Esenti e Relativi Presidi di Rete

Schede Informative sulle Malattie Rare

Associazioni di Pazienti

MA.RES.CO. (Malattie e Malformazioni Respiratorie Congenite)

Home



LA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE



La Rete Regionale per le Malattie Rare della Lombardia è stata istituita con la Delibera della Giunta Regionale N. 7328 dell' 11 dicembre 2001 ed è attualmente costituita da 35 Presidi di rete e da un Centro con funzioni di Coordinamento.

Il Centro di Coordinamento ha la sede a Ranica (in provincia di Bergamo) presso il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare **Aldo e Cele Daccò** dell'IRCCS - Istituto di Ricerche Farmacologiche **Mario Negri**.

Il Centro di Coordinamento ha attivato un servizio informativo rivolto a pazienti, familiari e operatori sanitari con lo scopo di fornire notizie aggiornate in merito alle malattie rare e alla normativa vigente.



[come contattare il Centro](#)



Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA)

<http://malattierare.marionegri.it>

GRUPPO DI LAVORO REGIONALE

Rappresentanti del GdL partecipano al **Tavolo Tecnico Interregionale** e ai seguenti gruppi istituiti dalla Direzione Generale Sanità-Regione Lombardia:

- Gruppo di Approfondimento Tecnico “Ricerca Indipendente”
- Gruppo di Approfondimento Tecnico “Biobanche per diagnosi e ricerca”
- Gruppo di Lavoro Regionale Malattie rare e farmaci orfani

GRUPPO DI LAVORO REGIONALE

- FACILITAZIONE DEL PERCORSO DEL PAZIENTE
- CONDIVISIONE DEI CRITERI PER L'ACCESSO AI FARMACI
- STIMOLO ALLE ATTIVITA' ASSOCIATIVE E FORMATIVE
- ATTIVITA' DI REGISTRO
- CONDIVISIONE DI LINEE GUIDA
- SVILUPPO DI PROGETTI DI RICERCA CLINICA

NORMATIVE REGIONALI DI RIFERIMENTO IN TEMA DI FARMACI PER PAZIENTI CON MALATTIE RARE

- Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° VII/7328,
Seduta del 11/12/2001
- Delibera della Giunta Regionale Lombarda N° VIII/8884,
Seduta del 20/01/2009
- DGR n. 1185/2013-3.3.5 Malattie rare: percorso condiviso
ASL/AO di presa in carico
(Regole di Sistema 2014)
- DGR n. 2989/2014-4.2.2 Farmaci per le malattie rare

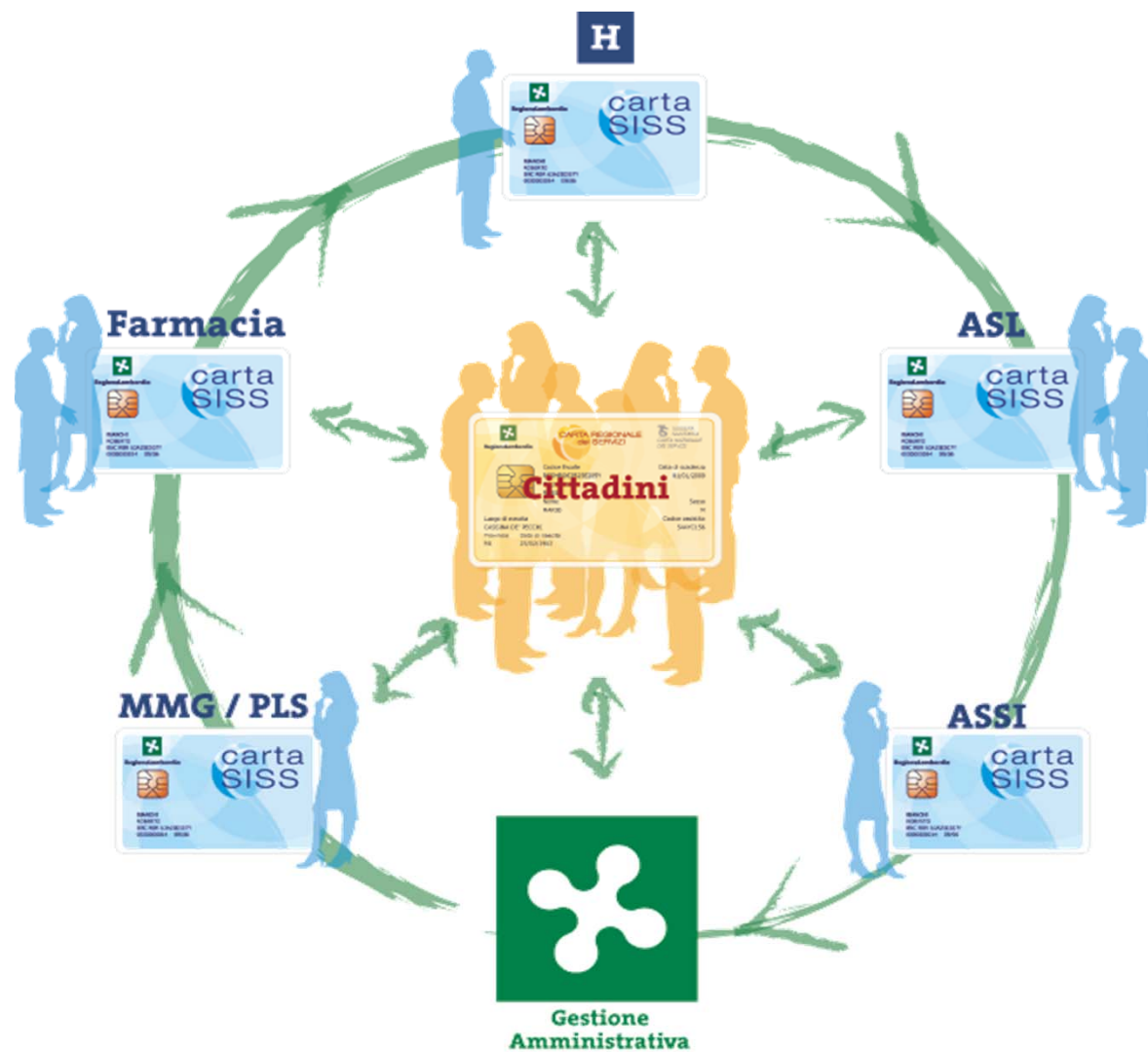
CONDIVISIONE DEI CRITERI PER L'ACCESSO AI FARMACI

DGR n. VII/7328 seduta del 11.12.2001

Ai pazienti affetti dalle malattie rare di cui al D.M. 18 maggio 2001, N. 279 possono essere forniti gratuitamente:

- 1. tutti i farmaci registrati sul territorio nazionale, di classe A (compresi quelli di fascia H) e C*
- 2. i farmaci inseriti nello specifico elenco AIFA ai sensi della legge 648/96*
- 3. i farmaci registrati all'estero, previsti dai protocolli clinici concordati dai Presidi di rete col Centro di Coordinamento*

SISTEMA INFORMATIVO SOCIO SANITARIO (SISS)



SISTEMA MALATTIE RARE

FUNZIONI CLINICO AMMINISTRATIVE


Regione Lombardia

**CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA
AI FINI DEL RICONOSCIMENTO DEL DIRITTO ALL'ESENZIONE**

(Rilasciata dal Presidio di rete di cui all' art. 2, comma 2, e art. 5, commi 1, 2, 3, 4 del Decreto Ministero Sanità 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'art.5, comma 1, lettera b) del Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124", individuato con D. G. Regione Lombardia, ai sensi e per gli effetti di cui all'art.5, comma 4, del Decreto medesimo)

.....
(Intestazione dell'Ente)

Si certifica che

Cognome..... Nome.....

Data di nascita/...../..... Luogo di nascita.....

Indirizzo.....

N. tessera sanitaria.....

è affetto dalla seguente patologia
(Descrivere la patologia come riportato nell'elenco di cui all'Allegato n.1 del D. M. 279/01).
.....

contraddistinta dal seguente Codice di esenzione
(riportare il Codice di cui all'Allegato n.1 del D. M. 279/01).
.....

Luogo data/...../.....

Timbro e firma del Medico
.....

Stampa del certificato di
diagnosi e richiesta elettronica
all'ASL di residenza (cittadini
lombardi) dell'attestato di
esenzione



SISTEMA MALATTIE RARE

FUNZIONI CLINICO AMMINISTRATIVE

Regione Lombardia

MALATTIE RARE
SCHEDA PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI

Numero tessera sanitaria dell'assistito: _____

Età: _____ Sesso M ☐ F ☐

ASL di appartenenza dell'assistito: _____ Provincia: _____

Regione: _____

Medico Curante ⁽¹⁾: _____

Diagnosi: _____

Codice esenzione: _____
(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001)

Formulata in data: _____

Medico specialista ☐ Dr./Prof. _____

Centro: _____

Programma terapeutico

Farmaco	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del trattamento ⁽²⁾: _____

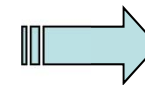
Prima prescrizione: ☐ Prosecuzione della cura: ☐

Data: _____

Timbro e firma del medico prescrittore ⁽³⁾ _____ Timbro del Centro _____

(1) Medico di Medicina Generale o Pediatra di libera Scelta
(2) Non oltre 1 anno. Per eventuale proseguimento della terapia redigere una nuova scheda
(3) I dati identificativi del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempestive comunicazioni.

Stampa e invio elettronico
del piano terapeutico
all'ASL di residenza
(cittadini lombardi)



ASL

AGEVOLAZIONE DEI PERCORSI ASSISTENZIALI

DGR 8/8884 del 20 gennaio 2009

DELIBERA

di agevolare i Percorsi Terapeutici e Assistenziali dei pazienti affetti da malattie rare consentendo la somministrazione ambulatoriale di terapie innovative ad alto costo anche negli Ospedali territorialmente più vicini ai malati, purché funzionalmente collegati ai Presidi della Rete

AGEVOLAZIONE DEI PERCORSI ASSISTENZIALI

DGR n. 1185/2013-3.3.5

Malattie rare: percorso condiviso ASL/AO di presa in carico
(Regole di Sistema 2014)

Utilizzo off-label

- ❑ In base al principio della libertà di giudizio e indipendenza di scelta terapeutica proprio della sua professione, un medico può decidere d'impiegare un farmaco al di fuori delle indicazioni autorizzate
 - ❑ Dal 1996 il SSN può erogare a proprie spese farmaci utilizzati off-label, purché ricompresi nella Lista 648 o nelle Liste di “farmaci con uso consolidato ... per indicazioni anche differenti da quelle previste dal provvedimento di AIC” predisposte e periodicamente aggiornate da AIFA
-

Utilizzo off-label

- la cosiddetta “legge Di Bella” (1998) ha subordinato la prescrivibilità di farmaci off-label – e il loro uso a carico del SSN – al convincimento del medico curante che il proprio paziente non possa essere trattato con medicinali già approvati, purché di simile impiego off-label sia già stato dato atto nella letteratura scientifica
-

Utilizzo off-label

- ❑ La Finanziaria del 2008 ha quindi introdotto un'ulteriore delimitazione delle prescrizioni di farmaci off-label all'interno del SSN e a suo carico
 - ❑ In nessun caso il medico curante può prescrivere un medicinale fuori indicazione quando sul proposto impiego del medicinale non siano disponibili almeno dati favorevoli di sperimentazioni cliniche di fase seconda
-

Utilizzo off-label

- ☐ Il paziente non può essere trattato con medicinali già approvati
 - ☐ Assunzione di responsabilità da parte del medico prescrittore
 - ☐ Acquisizione del consenso informato da parte del paziente o del legale rappresentante
 - ☐ Disponibilità almeno di dati favorevoli di sperimentazioni cliniche di fase seconda
-

DGR n. 2989/2014-4.2.2

Farmaci per le malattie rare

- Quando l'impiego off-label di un determinato farmaco è previsto dal PDTA condiviso a livello regionale, non è necessario procedere ad un riesame della letteratura
 - In singoli casi, in particolare per quanto riguarda condizioni tanto rare da non rendere realizzabili sperimentazioni cliniche di fase seconda, il Centro di Coordinamento, in accordo con la Direzione Generale Sanità, è disponibile a fornire un parere in merito alla possibilità di una prescrizione a carico del SSR
-

SOMMINISTRAZIONE A DOMICILIO DI FARMACI AD ALTO COSTO PER PERSONE CON MALATTIA RARA

Documento condiviso approvato nel
giugno 2013

Domiciliazione della terapia - Esempio

- Riclassificazione, ai fini del regime di fornitura, del medicinale «Prolastin» (Alfa-1-antitripsina) (Determina n. 747/2012).
 - Medicinale soggetto a prescrizione medica limitativa, da rinnovare volta per volta, vendibile al pubblico su prescrizione di centri ospedalieri di riferimento individuati dalle Regioni e Province Autonome (RNRL)
 - La domiciliazione della terapia potrà avvenire solo dopo un adeguato periodo di controllo (almeno tre dosi) e monitoraggio presso i centri ospedalieri di riferimento
-

Premessa

- ❑ Le Regioni e le Province autonome hanno il compito di garantire l'assistenza domiciliare
 - ❑ Per alcuni prodotti farmaceutici spesso ad alto ed altissimo costo, specialmente per le malattie rare, la possibilità di somministrazione domiciliare è prevista dai decreti autorizzativi alla messa in commercio
 - ❑ L'accesso a tale somministrazione è un diritto del paziente, qualora le sue condizioni cliniche lo consentano
-

Cosa prevede il documento

- ❑ L'offerta dell'assistenza domiciliare deve essere garantita dal servizio pubblico anche se può in taluni casi essere integrata da un'offerta privata, secondo le procedure di acquisizione di servizi che ogni Regione o Provincia Autonoma ha definito
 - ❑ Per le Regioni che hanno deciso di avvalersi della ditta privata di assistenza domiciliare deve essere esclusa la presenza di conflitti di interesse della ditta di assistenza infermieristica
-

Cosa prevede il documento

- Sono anche possibili e idealmente da incentivare iniziative legislative regionali e le conseguenti attività per la formazione dei pazienti e dei care-giver per l'autosomministrazione a domicilio dei trattamenti, qualora le condizioni lo consentano.
-

Esempio di normativa regionale

□ Regione Marche

■ Delibera 1557 del 18/11/2013

GRAZIE PER L'ATTENZIONE



Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*
IRCCS - Istituto Mario Negri, Ranica BERGAMO

Tel. 035/4535304

@ raredis@marionegri.it

<http://malattierare.marionegri.it>

