

***PROGETTO OSSERVATORIO:
"GRANDANGOLO MALATTIE RARE"***



PUNTO DI VISTA DELLA REGIONE LIGURIA

Torino, 5 giugno 2015

Dott.ssa Maria Susanna Rivetti
Agenzia Sanitaria Regione Liguria



DEFINIZIONE MALATTIA RARA

Secondo una definizione adottata in ambito comunitario (UE), le Malattie Rare (MR) hanno una prevalenza nella popolazione inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti.

La singola patologia colpisce pochi soggetti, ma le MR nel loro complesso sono tante (8000 forme nosologiche – numero stimato dalla C.E.) e perciò affliggono un numero considerevole di persone.

Si stima che circa 36 milioni di persone nell'Unione Europea e 2 milioni in Italia soffrono di una delle diverse forme di MR.



NORMATIVA NAZIONALE DI RIFERIMENTO

- D.Lvo 502 del 30 dicembre 1992 stabilisce la realizzazione di programmi integrati socio – sanitari ospedale territorio per le patologie croniche.
- D.Lvo 124 del 29 dicembre 1998 prevede individuazione delle malattie rare e il riconoscimento del diritto di esenzione per le prestazioni sanitarie correlate.
- DM 279 del 18 maggio 2001 Regolamento di istituzione della rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la sorveglianza delle malattie rare:
 - esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie correlate;
 - attivazione del Registro Nazionale c/o ISS strumento programmazione, monitoraggio e controllo MR;
 - disponibilità farmaci orfani.



NORMATIVA NAZIONALE DI RIFERIMENTO

- Decreto 29 novembre 2001 LEA e s.m.i.
- D.P.R. 7 aprile 2006 Piano sanitario nazionale 2006 – 2008 fissa obiettivi per l'assistenza e la tutela dei soggetti con MR (diagnosi, trattamento, informazione, ecc.):
 - Accordo Stato Regioni del 10 maggio 2007
 - stabilisce i compiti dei centri di coordinamento regionali ed interregionali;
 - definisce l'importanza delle reti regionali e interregionali;
 - stabilisce che la rete nazionale delle malattie rare è costituita dalle reti regionali e/o interregionali;
 - impegna le Regioni ad istituire i Registri regionali o interregionali e ad alimentare il registro nazionale dell'ISS.
- Patto per la salute anni 2014 - 2016



NORMATIVA NAZIONALE DI RIFERIMENTO

- Accordo Stato Regioni del 16 ottobre 2014 di approvazione del Piano Nazionale per le MR 2013-2016.
Finalità:
 - incrementare la tutela dei soggetti con MR;
 - ottimizzare le risorse disponibili;
 - rendere efficienti ed efficaci i servizi di prevenzione e assistenza garantendo equità di accesso;
 - uniformare gli interventi e i processi diagnostici – terapeutici a livello nazionale;
 - adottare un modello di sistema integrato di “rete multicentrica” con il coinvolgimento degli specialisti e degli operatori dell’assistenza primaria;
 - definire ambiti e iniziative da adottare nel campo della ricerca, formazione e informazione degli operatori sanitari;
 - potenziare funzionalità registri regionali e nazionale.
- Accordo Stato Regioni 22 gennaio 2015 su tele consulenza per il potenziamento delle reti regionali MR



PROVVEDIMENTI REGIONE LIGURIA

- ✓ D.G.R. 1413 del 22.11.2002
Individuazione rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

- ✓ DGR 321 del 28 marzo 2008
Adesione al Registro Malattie Rare della Regione Veneto per attivare la collaborazione interregionale.

- ✓ DGR 520 del 16 maggio 2008
Definizione piano attività Agenzia Sanitaria Regionale ARS.
Prevista collaborazione dell'ARS con Dipartimento Sanità Regione Liguria ai fini della revisione della rete delle malattie rare.

- ✓ DGR 1519 del 21 novembre 2008 e s.m.i.
Parziale revisione Presidi e Centri di Riferimento delle MR.

- ✓ DGR 34 del 22.01.2010
Riconoscimento Biobanche per la diagnosi e la ricerca in Regione Liguria.

PROVVEDIMENTI REGIONE LIGURIA



✓ DGR 930 del 25 luglio 2014

Aggiornamento reti del piano sanitario regionale e Istituzione del Coordinamento Regionale per le MR.

✓ DGR 664 del 8 maggio 2015

Recepimento Accordi Stato Regioni:

- Piano Nazionale Malattie rare (PNMR) 2013 – 2016;
- Teleconsulenza.

PROVVEDIMENTI AGENZIA SANITARIA REGIONE LIGURIA ARS



- ✓ DETERMINA ARS 38/2008
Costituzione Gruppo di consultazione.
- ✓ DETERMINA ARS 48/2008
Costituzione Gruppo di lavoro Biobanche.
- ✓ DETERMINA ARS 39/2010
Convenzione ARS - Registro Malattie Rare della Regione Veneto per implementare la collaborazione con il Registro MR Regione Veneto ed il monitoraggio delle attività a supporto della presa in carico dei soggetti con MR.
- ✓ DETERMINA ARS 18/2014
Approvazione protocollo di comportamento Gruppo di consultazione MR.



PROVVEDIMENTI AGENZIA SANITARIA REGIONE LIGURIA ARS

✓ DETERMINE ARS 109/2014 e 112/2014

Approvazione linee di indirizzo per la realizzazione dei percorsi formativi regionale.

✓ DETERMINA ARS 29/2015

Rinnovo convenzione ARS - Registro Malattie Rare della Regione Veneto e MITHO – Monitoring and innovation on Health Technology and Organization per il mantenimento e l'aggiornamento del Sistema informativo a supporto della rete ligure di assistenza e presa in carico delle persone con malattie rare.

Competenze ed incarichi ARS – ARS dovrà individuare in ambito regionali il soggetto preposto a:

- implementare il collegamento della rete intranet della Regione Liguria con l'analogha rete veneta;
- dotare i nodi ospedalieri e territoriali del sistema informativo ligure di idonea infrastruttura;

PROVVEDIMENTI AGENZIA SANITARIA REGIONE LIGURIA ARS



- svolgere attività di collegamento in back o attraverso web service;
- fornire al Registro Malattie rare del Veneto le informazioni necessarie per l'adattamento, l'implementazione e la manutenzione del sistema informativo regionale della Liguria;
- organizzare e svolgere attività di recupero dell'informazione, di controllo dei pazienti e di immissione di nuovi dati per l'implementazione del sistema;
- provvedere a tutte le attività necessarie al funzionamento della rete informativa;
- mantenere c/o il coordinamento regionale le attività di raccolta e analisi dei dati ai fini della valutazione e programmazione delle attività;
- sviluppare le attività di informazione e formazione degli operatori sanitari.



PROVVEDIMENTI AGENZIA SANITARIA REGIONE LIGURIA ARS

- ✓ Determina ARS n. 30 del 14.04.2015
Proposta per l'applicazione dell'Accordo Stato Regioni del 16 ottobre 2014 «Piano nazionale Malattie Rare 2013 – 2016»

OBIETTIVO PRIORITARIO: fornire assistenza adeguata ai pazienti e sostegno ai loro familiari sviluppando una strategia d'insieme che tenga conto delle esperienze maturate e che sia in linea con gli obiettivi del piano nazionale.

INDIVIDUAZIONE DEGLI INTERVENTI PRIORITARI

Revisione della rete regionale dei presidi

Potenziamento delle indagini epidemiologiche tramite
l'implementazione delle banche dati

Miglioramento dell'attività diagnostica (teleconsulenza, ecc) e
inquadramento dei pazienti con malattie rare/complesse non
diagnosticate

Approvazione dei PDT, PDTA condivisi con altre Regioni

PROVVEDIMENTI AGENZIA SANITARIA REGIONE LIGURIA ARS



INDIVIDUAZIONE DEGLI INTERVENTI PRIORITARI

Definizione delle procedure autorizzative ed erogative

Miglioramento della presa in carico globale del paziente da parte delle reti di assistenza ospedaliera, territoriale, riabilitativa

Implementazione delle conoscenze degli operatori socio-sanitari coinvolti, associazioni, familiari

Attivazione di campagne informative rivolte alla cittadinanza

Definizione e formalizzazione di screening predittivi rivolti alla popolazione per la valutazione dei fattori di rischio

Implementazione del registro regionale con attivazione di tutte le funzionalità

PROVVEDIMENTI AGENZIA SANITARIA REGIONE LIGURIA ARS



TUTTI GLI INTERVENTI INDIVIDUATI NECESSITANO DEL:

Consolidamento delle attività dei gruppi già avviati

Implementazione dei gruppi di lavoro tematici (teleconsulenza,
farmaceutica, formazione, ecc)

Individuazione dei coordinatori per tutti i gruppi

PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE



COLLABORAZIONI:

- Professionisti
- Associazioni del Settore
- Altre Regioni
- ISS

DEFINIZIONE E REVISIONE DEI PRESIDI DI RETE

Mappatura presidi RETE REGIONALE – D.G.R. 1413/2002 e D.G.R. n. 1519/2008 e s.m.i.

Metodologia seguita: individuazione di indicatori oggettivi, misurabili, di qualità derivanti dalle SDO di un triennio compresa la mobilità passiva
Individuazione dei presidi aventi un n° di casi non inferiore al 3% rispetto al totale dei casi presenti in Regione Liguria distinguendo pazienti pediatrici e adulti.

RETE REGIONALE COMPRENDE:

- n. 6 presidi
- n. 50 U.O.
- n. 262 Medici certificatori

PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE



ATTIVAZIONE REGISTRO REGIONALE PER LE MALATTIE RARE-
DETERMINA ARS 39/2010 è stata approvata la convenzione con il
Registro malattie rare della Regione Veneto ed è stato avviato il Registro
MR della Regione Liguria.

FUNZIONI ATTIVATE:

- certificazione esenzione;
- recupero pregresso per soggetto con diagnosi nota;
- estrazione dati;
- estrazione ed invio dati a Registro Nazionale.

FUNZIONI DA ATTIVARE:

- funzionamento portale web per la gestione delle attività di gruppi di lavoro per la definizione dei PDTA;
- gestione prescrizioni, distribuzione e eventuali somministrazioni di medicinali.

Al 15 febbraio 2015 inseriti:

4.347 pazienti (2401 femmine – 1946 maschi)

1.775 provenienti da fuori regione (825 femmine – 950 maschi)

Totale 6122 (3.226 femmine – 2896 maschi)

210 malattie o gruppi di malattie rare



PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE

COORDINAMENTO REGIONALE – D.G.R: 930 del 25.07.2014

Svolge attività di supporto all'ARS in odine a:

Coordinamento e monitoraggio delle attività dei presidi di rete

Individuazione nuovi presidi

Scambio di informazioni e di documentazione con i gruppi di lavoro tematici regionali, con i centri di coordinamento di altre regioni e con gli organismi nazionali

Valutazione delle modalità di somministrazione dei farmaci a domicilio

Consulenza ai Medici del SSR relativamente ai percorsi assistenziali e alla disponibilità di nuove terapie farmacologiche

Individuazione attività formative degli operatori sanitari

Definizione delle campagne informative e delle iniziative di prevenzione rivolte alla cittadinanza, alle associazioni di malati e ai loro familiari



PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE

COLLEGAMENTO TRA I PRESIDI DELLA RETE REGIONALE ED EXTRAREGIONALE TRAMITE CREAZIONE DELLO " SPORTELLO REGIONALE PER LE MALATTIE RARE"

In funzione dal 9 novembre 2009 presso l'Istituto G.Gaslini in collegamento con l'ARS. Staff multidisciplinare (medici, infermieri, psicologi, assistenti sociali, volontari associazioni).

Compiti:

- supportare famiglie, operatori sanitari;
- collegare strutture rete regionale delle MR ai fini della presa in carico del paziente e ai fini dell'attivazione dei percorsi assistenziali personalizzati;
- le attività sono finalizzate all'accoglienza, all'accompagnamento e all'accesso ai servizi assistenziali (day hospital, day service, ricoveri);
- gestire il Registro Regionale delle MR.

Al 15 febbraio 2015:

2700 certificazioni

5000 contatti

4100 prese in carico

15 – 20 contatti telefonici giornalieri

PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE



U.O. CENTRO DI COORDINAMENTO PER LE MR C/O IRCCS SAN MARTINO
IST

Attivo dal 2011 nell'ambito del progetto regionale " La rete delle malattie rare ".

Opera in collaborazione con lo Sportello delle Malattie Rare dell'Istituto Gaslini per la presa in carico del soggetto che transita dall'età pediatrica all'età adulta.

Responsabilità centro affidata a UOC Genetica Medica in ragione della consolidata esperienza nel campo delle malattie rare

In caso di patologia prevalente di organo i pazienti sono indirizzati all'U.O. specifica aziendale

In caso di patologia complessa l'U.O. Genetica Medica provvede alla regia della cura garantendo la presa in carico multidisciplinare.

Sono stati attivati recentemente Day service per: sclerosi tuberosa, malformazioni e patologie cromosomiche, neurofibromatosi, paraparesi spastica ereditaria, demenze familiari – malattia di Fabry e altre

PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE



U.O. CENTRO DI COORDINAMENTO PER LE MR C/O IRCCS SAN MARTINO
IST

Attività a fine febbraio 2015:

- n. 149 certificazioni e prese in carico in multidisciplinarietà
- n. 350 " transiti "
- n. 44 piani terapeutici

Vengono definiti " transiti " l'invio di campioni genetici ai laboratori di genetica extraaziendali, di altre regioni, di paesi europei ed extraeuropei. L'attività è articolata in

1. Consulenza genetica " pre test " per l'inquadramento della patologia e per la valutazione di appropriatezza dell'esame genetico
2. Compilazione della modulistica richiesta dai laboratori (consenso informato, privacy)
3. Individuazione del laboratorio che esegue l'esame genetico
4. Estrazione del DNA e invio del campione
5. Ritiro del referto, consulenza post test con specialista di riferimento e psicologo, consegna referto e relazione



PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE

REALIZZAZIONE:

- Eventi
- Convegni
- Incontri
- Partecipazione a trasmissioni televisive
- Interviste per sensibilizzare l'opinione pubblica

REALIZZAZIONE EVENTI/ CORSI PER PROFESSIONISTI SETTORE

ELABORAZIONE LINEE GUIDA, PROTOCOLLI, PUBBLICAZIONI

GRUPPO DI CONSULTAZIONE MR – Determina ARS 38/2008 costituito dai pazienti, familiari, rappresentanti delle associazioni.

COMPITI:

- Empowerment operatori sanitari/associazioni;
- accesso alla diagnosi e presa in carico delle patologie complesse/rare non diagnosticate;

PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE



- implementazione e fruibilità dei PDTA, organizzazione della riabilitazione e accesso ai farmaci indispensabili (orfani, off label, presidi rari);
- organizzazione delle cure domiciliari e controllo della qualità delle prestazioni erogate a domicilio;
- presa in carico della persona e della famiglia, sostegno ai familiari/caregiver, agevolazioni in rapporto alla gravità della patologia;
- integrazione scolastica e lavorativa;
- collegamento ARS – Presidi di rete e Commissioni d'invalidità;
- formazione degli operatori sanitari (specialisti, MMG, PLS, gruppi di ricerca, associazioni);
- accesso alle informazioni

PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE



BIOBANCHE DIAGNOSI E RICERCA

Con determina ARS 48/2009 è stato costituito il “ Gruppo di lavoro Biobanche ”

Con D.G.R. n. 34/2010 sono state riconosciute le Biobanche per la diagnosi e la ricerca operanti in Regione Liguria

DIPARTIMENTO REGIONALE DI GENETICA

Il Dipartimento di Genetica , istituito con L. 3/2001, costituisce un nodo di riferimento importante per le reti del piano sanitario, in particolare per la rete delle malattie rare considerato che il 90% delle patologie sono di origine genetica.

Con D.G.R. N. 75/2009 è stata rivista l'organizzazione del Dipartimento.

Collabora con enti di ricerca, associazioni di malati e familiari e con il Gruppo di consultazione regionale

PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE



STRUTTURE DEL DIPARTIMENTO REGIONALE DI GENETICA

ENTE OSPEDALIERO GALLIERA - 3 strutture (Genetica, 2 laboratori)

IRCCS " G. GASLINI " – 2 strutture (Genetica)

IRCCS AUO SAN MARTINO IST - 2 strutture (Dipartimento
Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica e Centro Tumori ereditari)

PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE



CRITICITA' DA SUPERARE

Mancanza di visibilità e conoscenza dei servizi offerti

Disomogeneità di erogazione dei servizi erogati a livello nazionale e regionale

Disomogeneità e carenza di assistenza domiciliare

Liste di attesa lunghe per l'espletamento delle visite

Procedure burocratiche complesse per il riconoscimento dell'invalidità

Carenza di protocolli, PDT, PDTA riconosciuti a livello centrale, regionale

Carenza di informazione/ formazione degli operatori sanitari

Difficoltà di inserimento in ambito scolastico e lavorativo