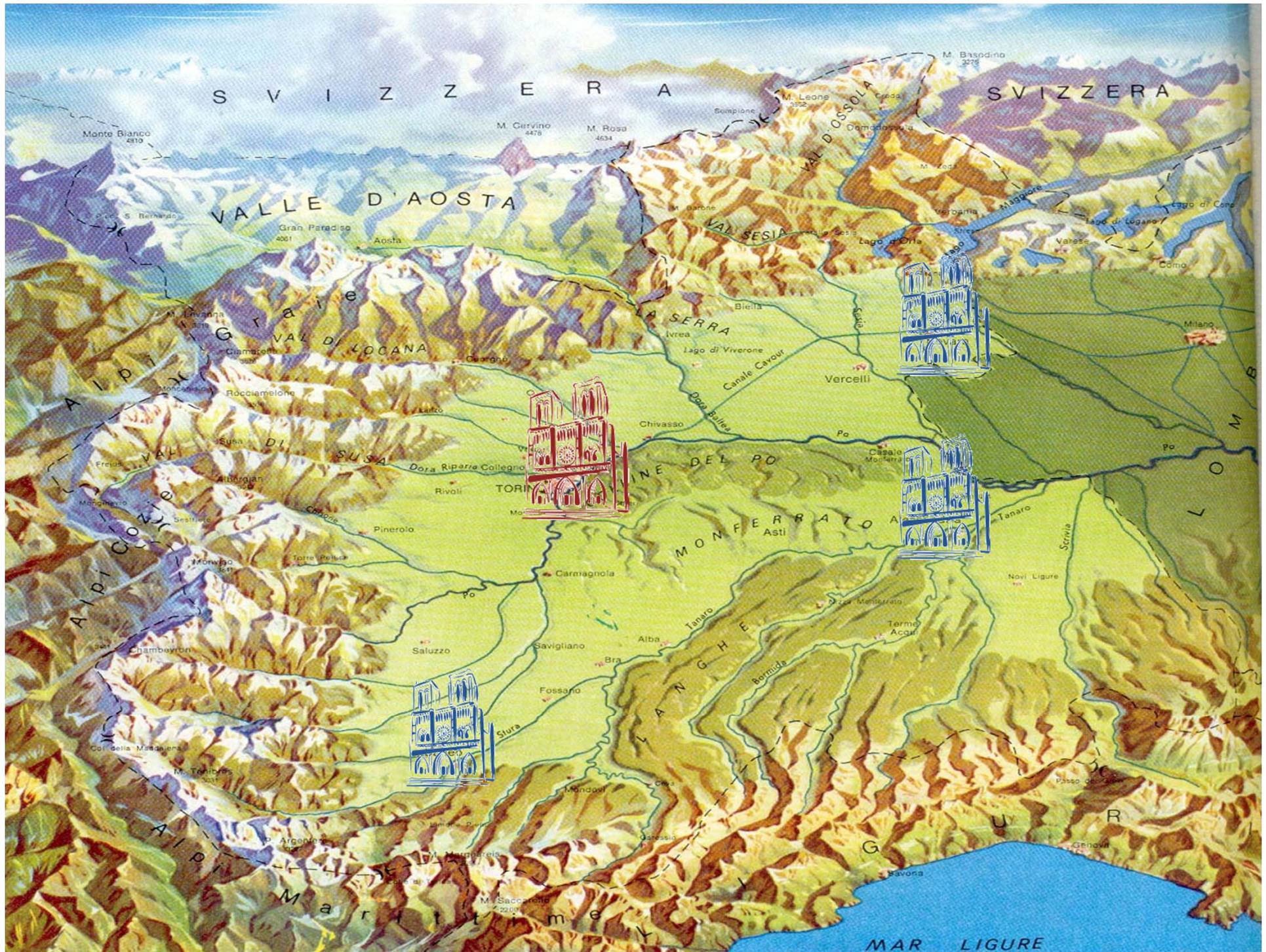


# La rete delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta: stato dell'arte

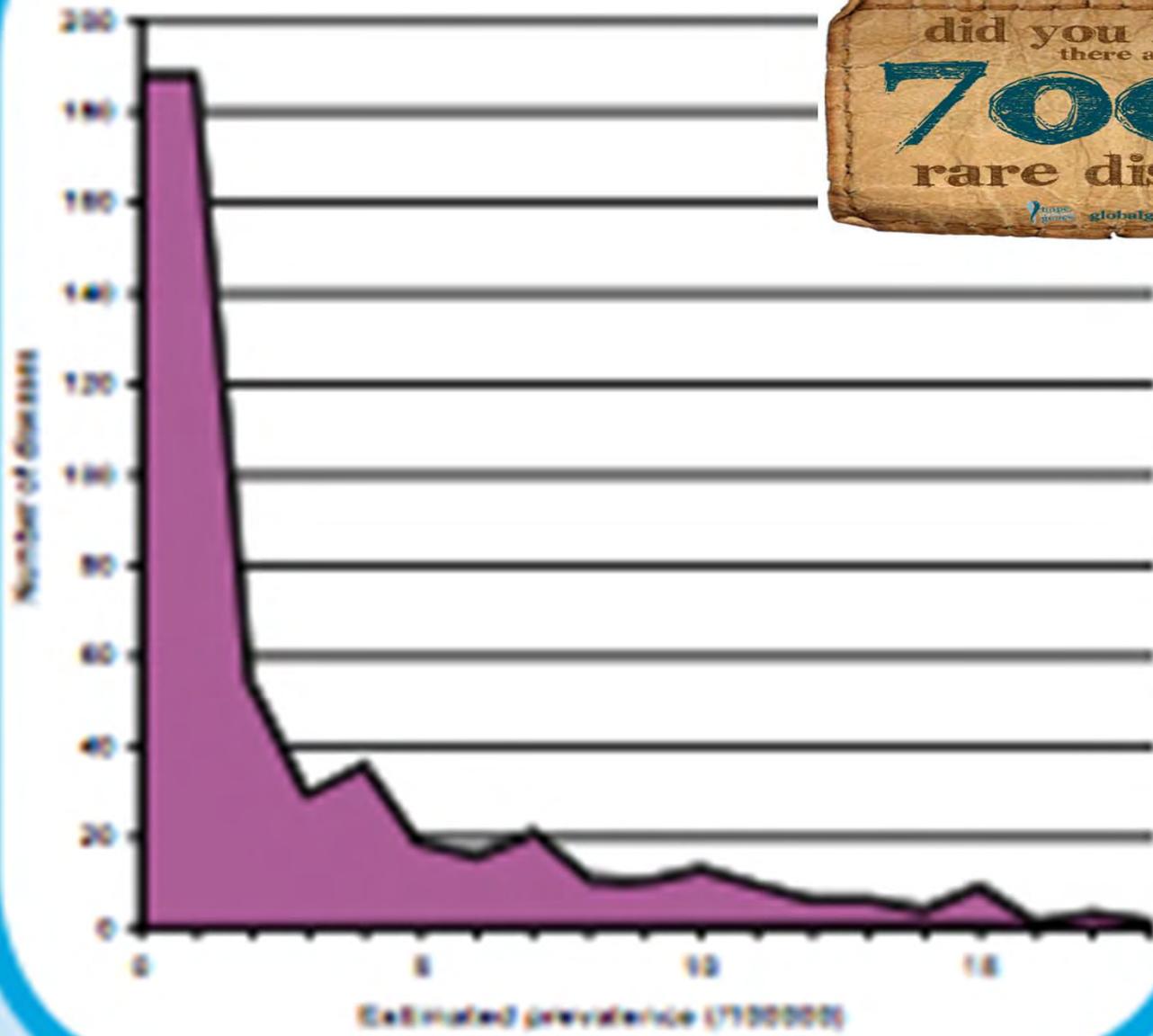


**Dario Roccatello e Simone Baldovino**

*CMID, Centro di Coordinamento Rete per le malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta  
Ospedale S. Giovanni Bosco Torino*



### Prevalence distribution of rare diseases



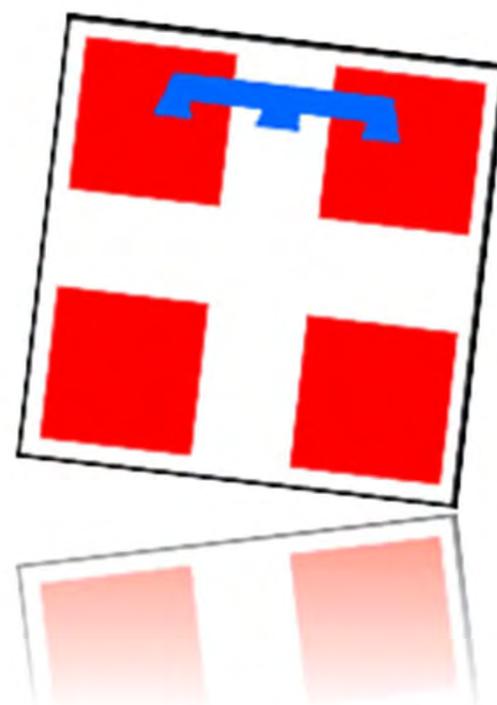
did you know?  
there are  
**7000**  
rare diseases

globalgenesproject

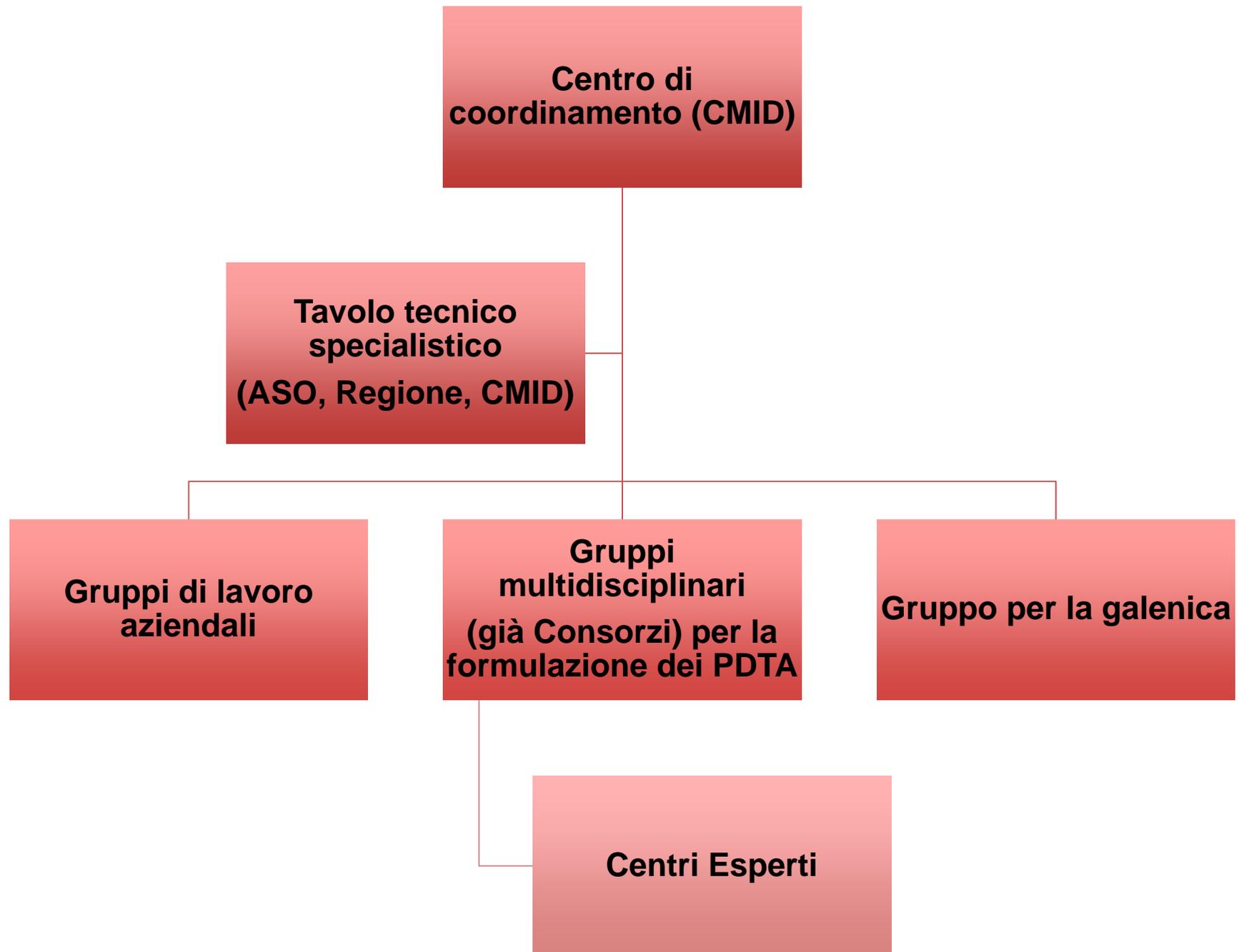


# DGR 2 MARZO 2004, N. 22 -11870

istituisce la Rete  
Regionale per la  
prevenzione,  
la sorveglianza, la  
diagnosi e la terapia  
delle Malattie Rare



- ***Aspetti peculiari dell'organizzazione di Rete***
- ***Dati generali di censimento***
- ***Sfide***
  - ***Sostenibilità del sistema e Costi dei trattamenti***
  - ***Domiciliazione dei farmaci ad alto costo***
  - ***La formazione dei soggetti coinvolti***
  - ***La competizione europea***



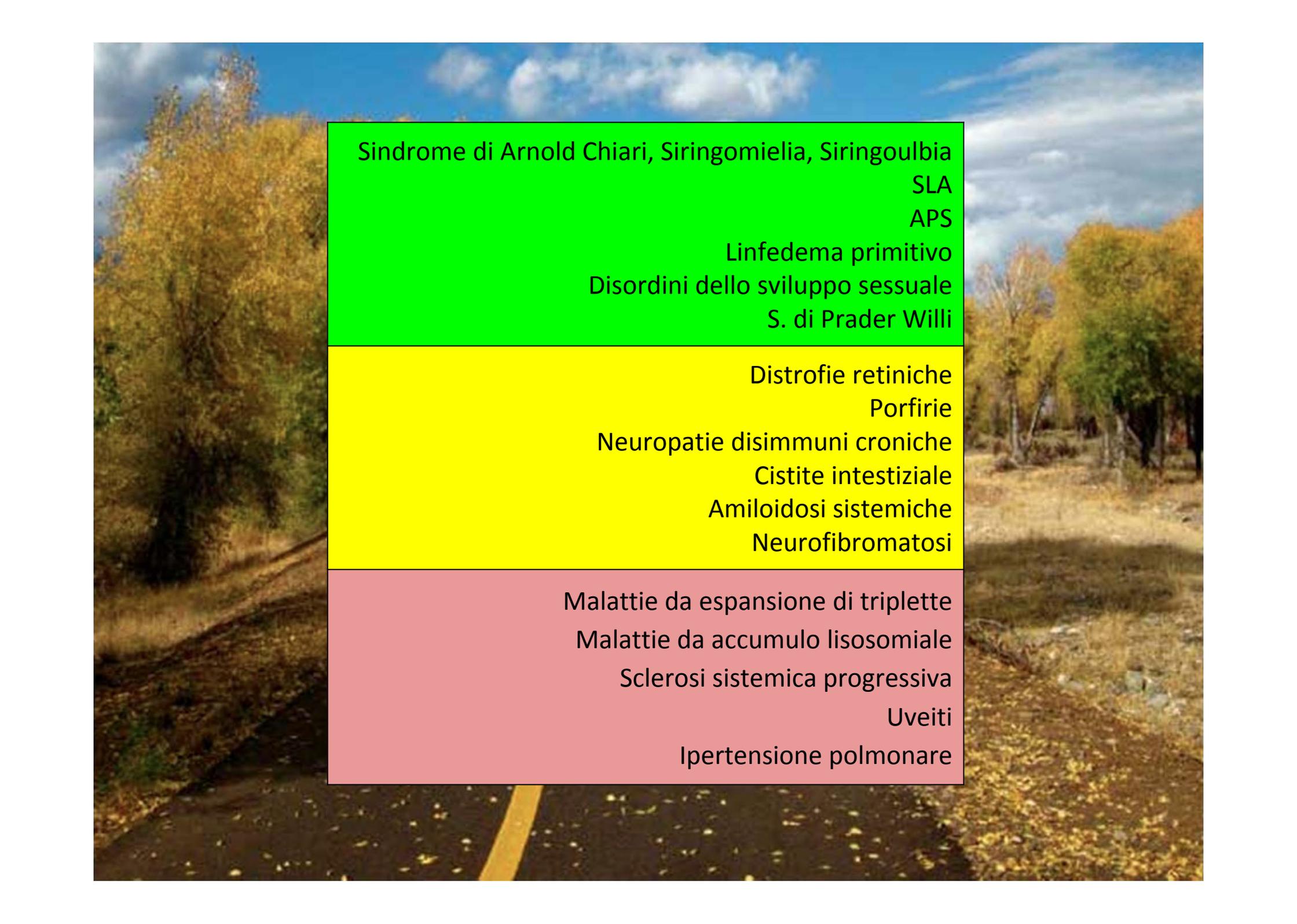
# **CENTRI ESPERTI (DGR 29/1/2013 n.36-5234)**

**Centri in possesso di documentata esperienza diagnostica o terapeutica correlati alla disponibilità di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari**

## **REQUISITI**

*Raccomandazioni dell'European Union Committee of Expert on Rare Disease (EUCERD)  
"Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in  
Member States" pubblicate il 24 ottobre 2011*

- **adeguate strutture, personale e strumentazioni**
- **implementazione del sistema informativo regionale**
- **partecipazione in progetti di ricerca nazionali**
- **creazione di percorsi di transizione**
- **sistemi di monitoraggio della qualità**
- **adeguata produzione scientifica**



Sindrome di Arnold Chiari, Siringomielia, Siringoulbia

SLA

APS

Linfedema primitivo

Disordini dello sviluppo sessuale

S. di Prader Willi

Distrofie retiniche

Porfirie

Neuropatie disimmuni croniche

Cistite intestiziale

Amiloidosi sistemiche

Neurofibromatosi

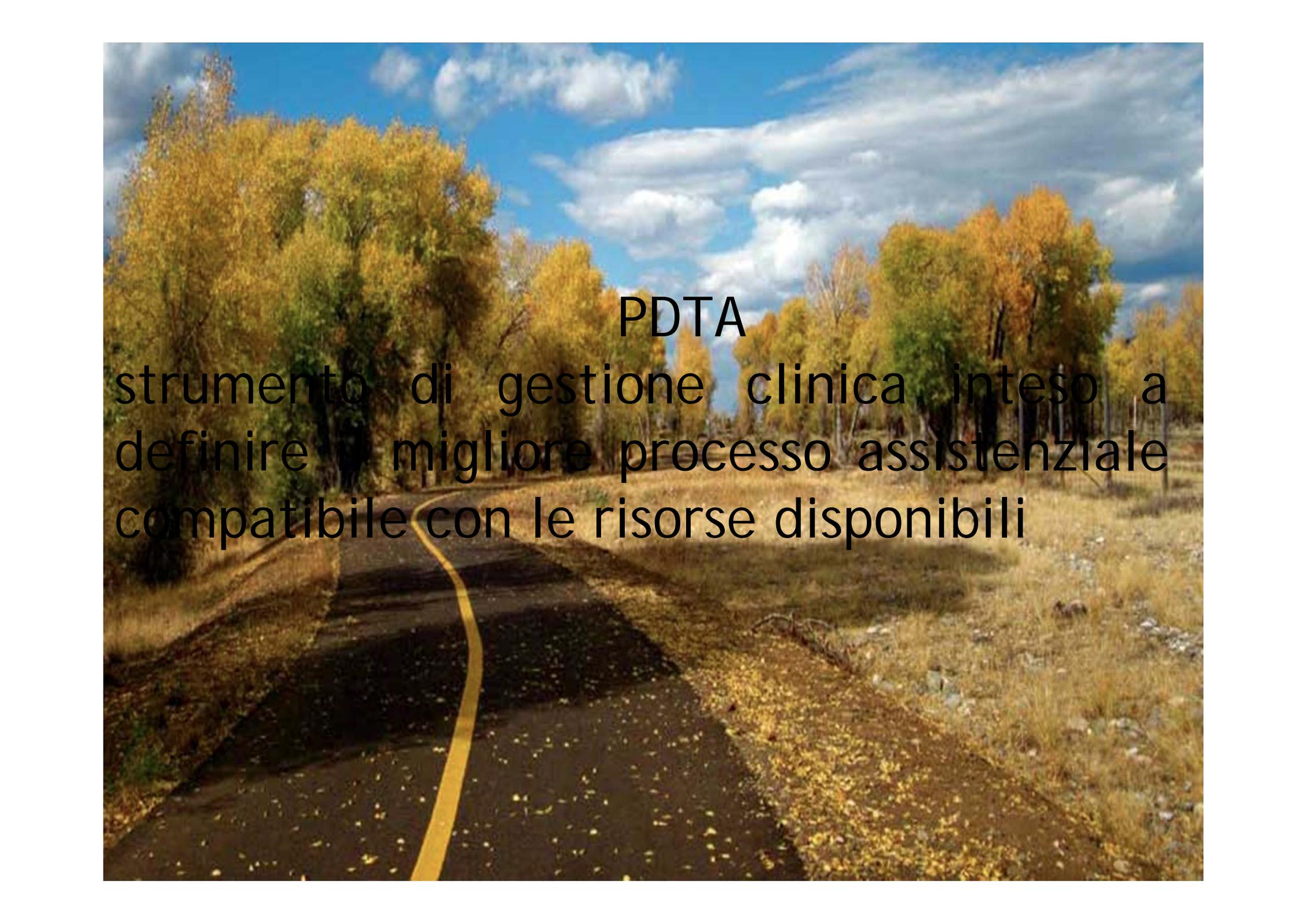
Malattie da espansione di triplette

Malattie da accumulo lisosomiale

Sclerosi sistemica progressiva

Uveiti

Ipertensione polmonare



## PDITA

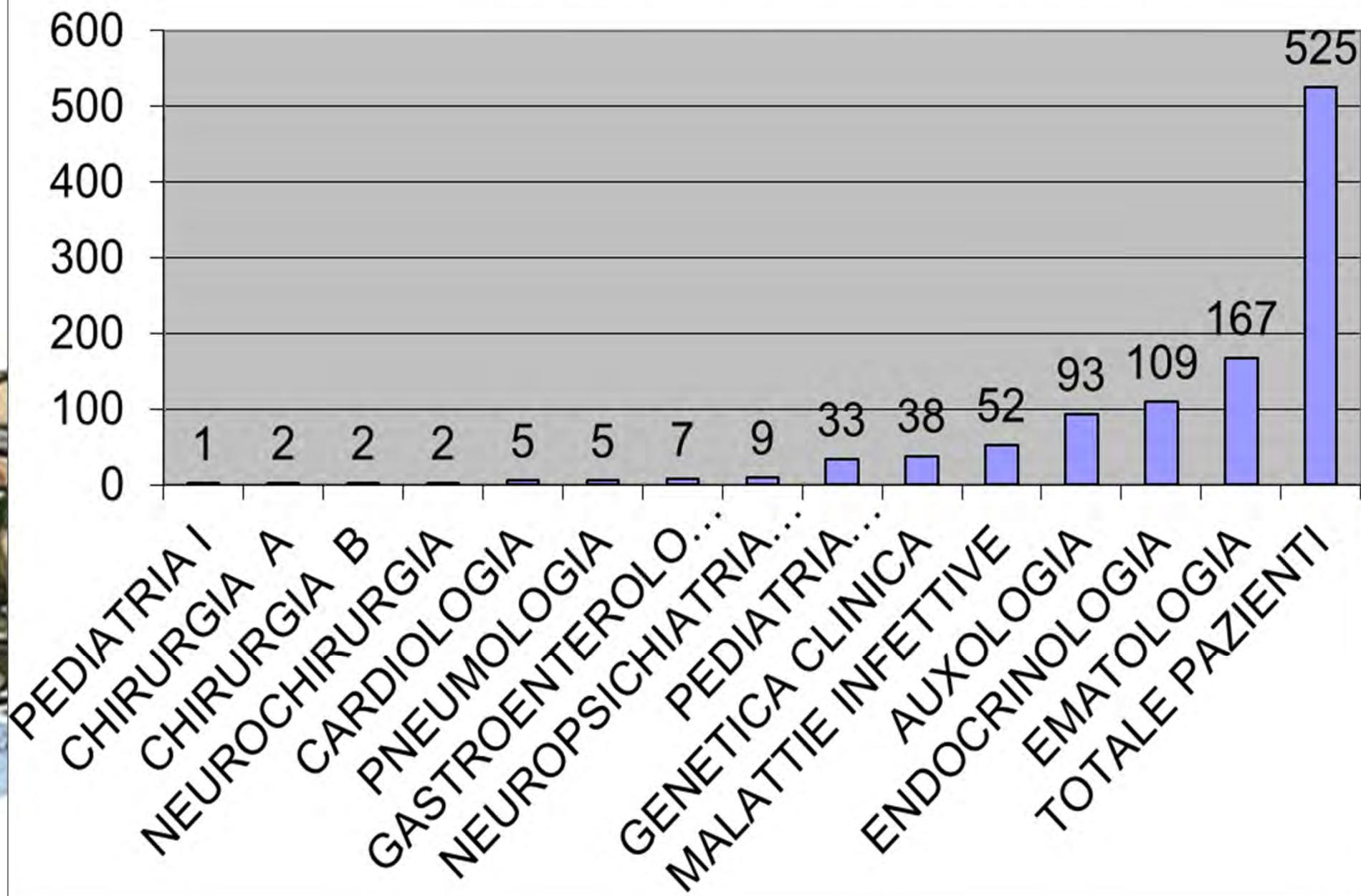
strumento di gestione clinica inteso a definire il migliore processo assistenziale compatibile con le risorse disponibili

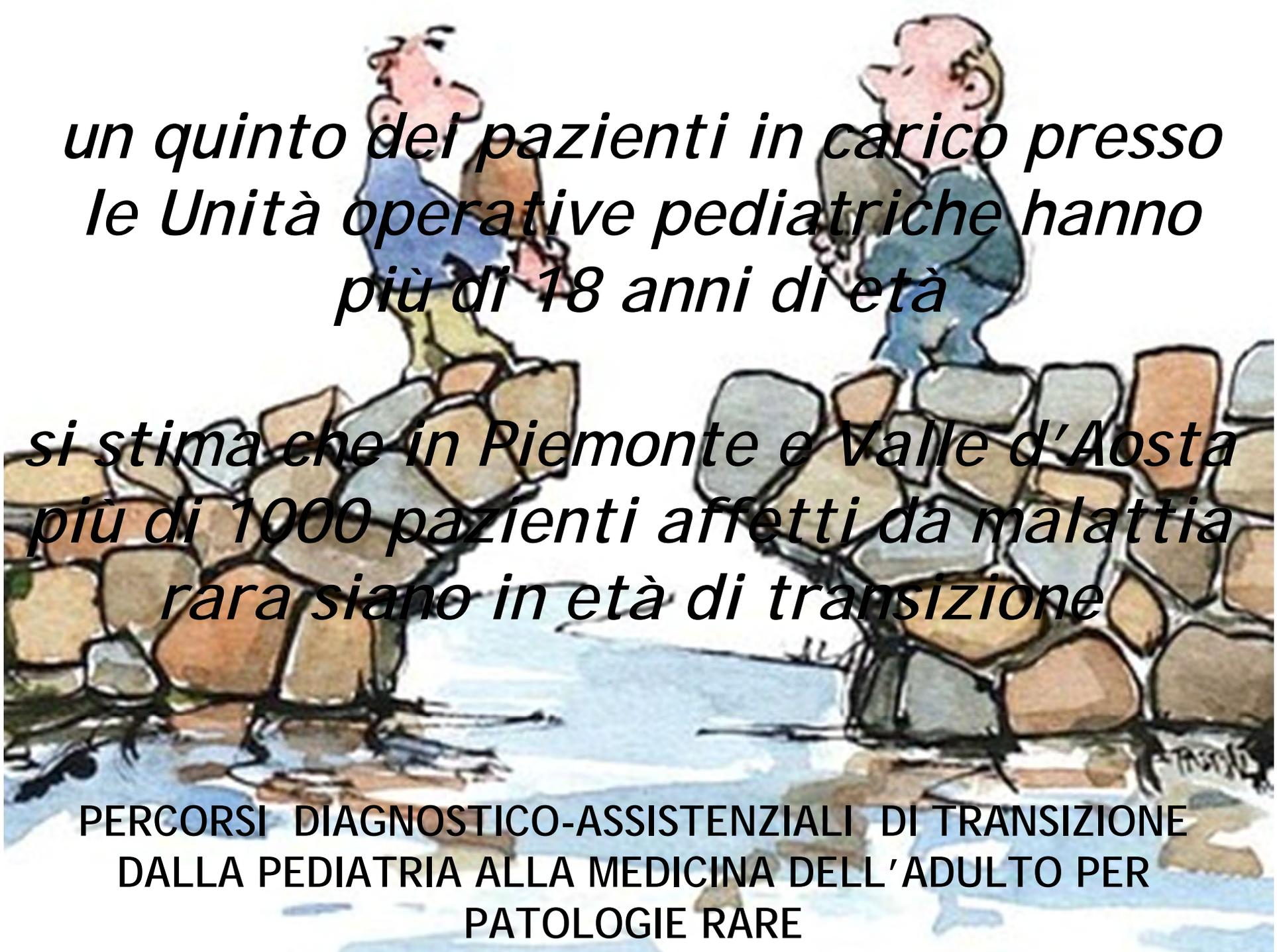
I **PDTA** possono essere ospedalieri e/o territoriali

Quando descrivono un processo sia territoriale  
sia ospedaliero: Profili Integrati di Cura (**PIC**),  
percorsi orientati all'integrazione e alla  
completezza della presa in carico



# PAZIENTI MR MAGGIORENNI



A cartoon illustration of two men walking across a stone bridge over a river. The man on the left is wearing a blue jacket and yellow pants, while the man on the right is wearing a blue jacket and blue pants. They are both looking towards the right. The bridge is made of large, irregular stones in shades of brown and grey. The river below is blue with some white foam. The background is white.

*un quinto dei pazienti in carico presso  
le Unità operative pediatriche hanno  
più di 18 anni di età*

*si stima che in Piemonte e Valle d'Aosta  
più di 1000 pazienti affetti da malattia  
rara siano in età di transizione*

PERCORSI DIAGNOSTICO-ASSISTENZIALI DI TRANSIZIONE  
DALLA PEDIATRIA ALLA MEDICINA DELL'ADULTO PER  
PATOLOGIE RARE



La transizione del soggetto affetto da sindrome rara con ritardo mentale

La transizione del soggetto con malattia rara con elevata complessità assistenziale e normale sopravvivenza attesa

La transizione del soggetto con malattia neuromuscolare

La transizione del soggetto con insufficienza respiratoria cronica

DGR 3-13453 dell'8/03/2010 **Sperimentazione del modello** a rete per le farmacie ospedaliere che allestiscono preparati galenici magistrali per i pazienti affetti da malattie rare.

DD 305 del 10/05/2010 **Percorso operativo** per produzione, fornitura e consegna dei galenici ai pazienti.

D.D. 23 giugno 2014, n. 598

**Costituzione di un gruppo di lavoro regionale** per la codifica degli allestimenti galenici per malattie rare secondo il progetto di anagrafica unica e di supporto tecnico alle procedure di approvvigionamento delle materie prime utilizzate e dei contenitori per il confezionamento.

gruppo di lavoro, composto da

Dr.ssa Claudia Fruttero – AO Mauriziano Torino – AIC 1

Dr.ssa Maria Luisa Viterbo – ASL TO2 – AIC 2

Dr. Massimo Boni – AOU Novara – AIC 3

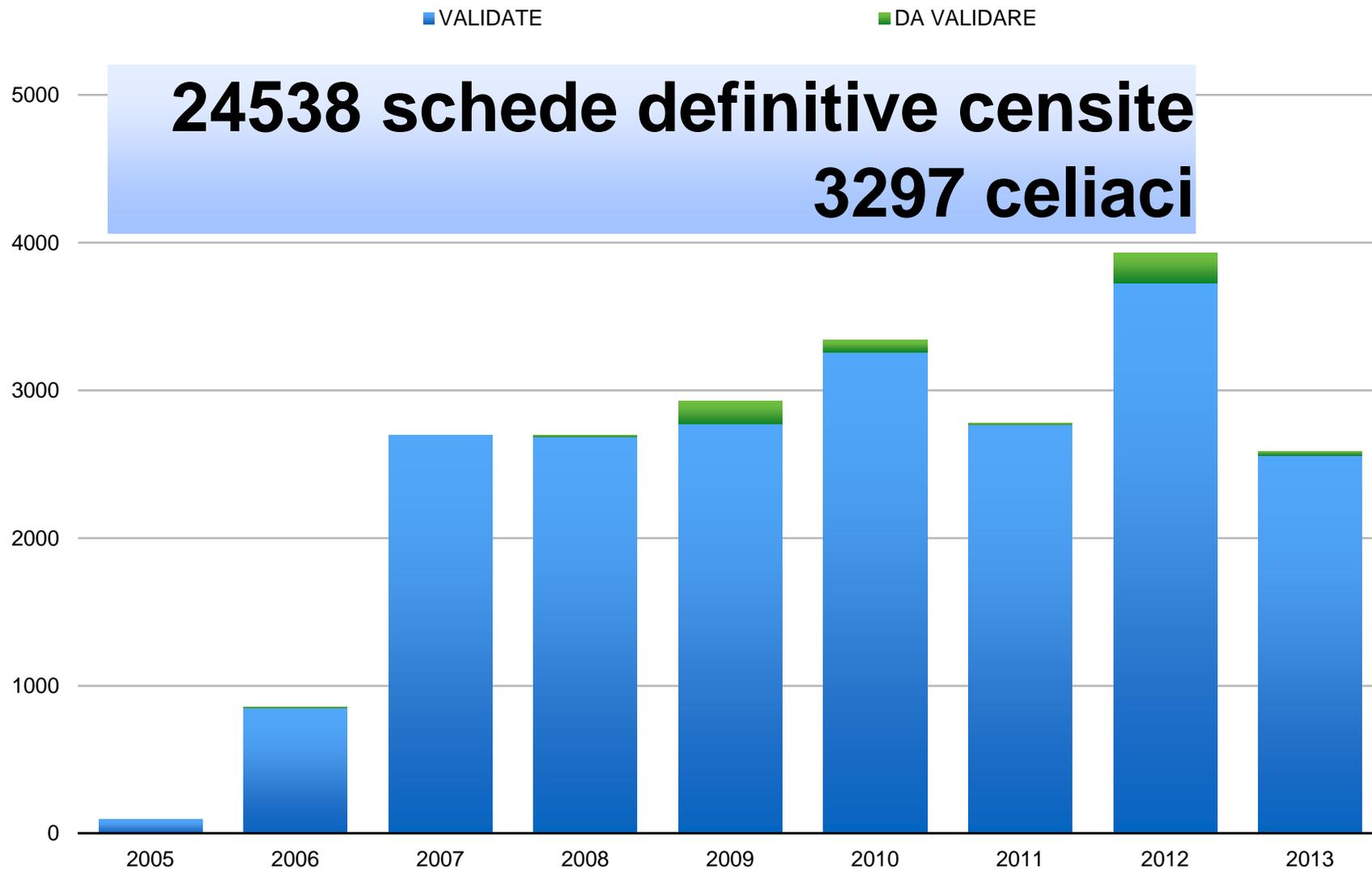
Dr.ssa Elisabetta Grande – AO Cuneo – AIC 4

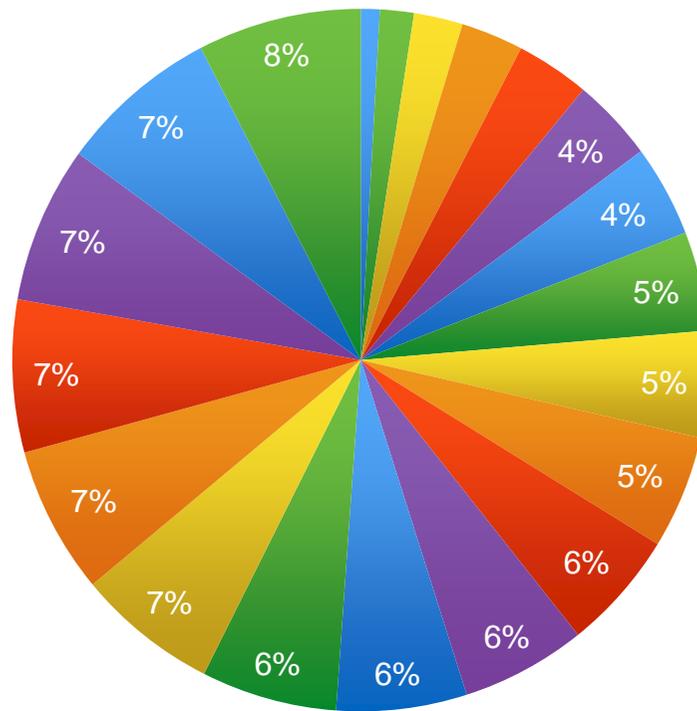
Dr.ssa Michela Colombo Gabri – ASL Asti – AIC 5

Dr.ssa Paola Crosasso – AOU Città della salute - Torino

- ***Aspetti peculiari dell'organizzazione di Rete***
- ***Dati generali di censimento***
- ***Sfide***
  - ***Sostenibilità del sistema e Costi dei trattamenti***
  - ***Domiciliazione dei farmaci ad alto costo***
  - ***La formazione dei soggetti coinvolti***
  - ***La competizione europea***

# Registro Malattie Rare Piemonte e Valle d'Aosta (segnalazione obbligatoria)



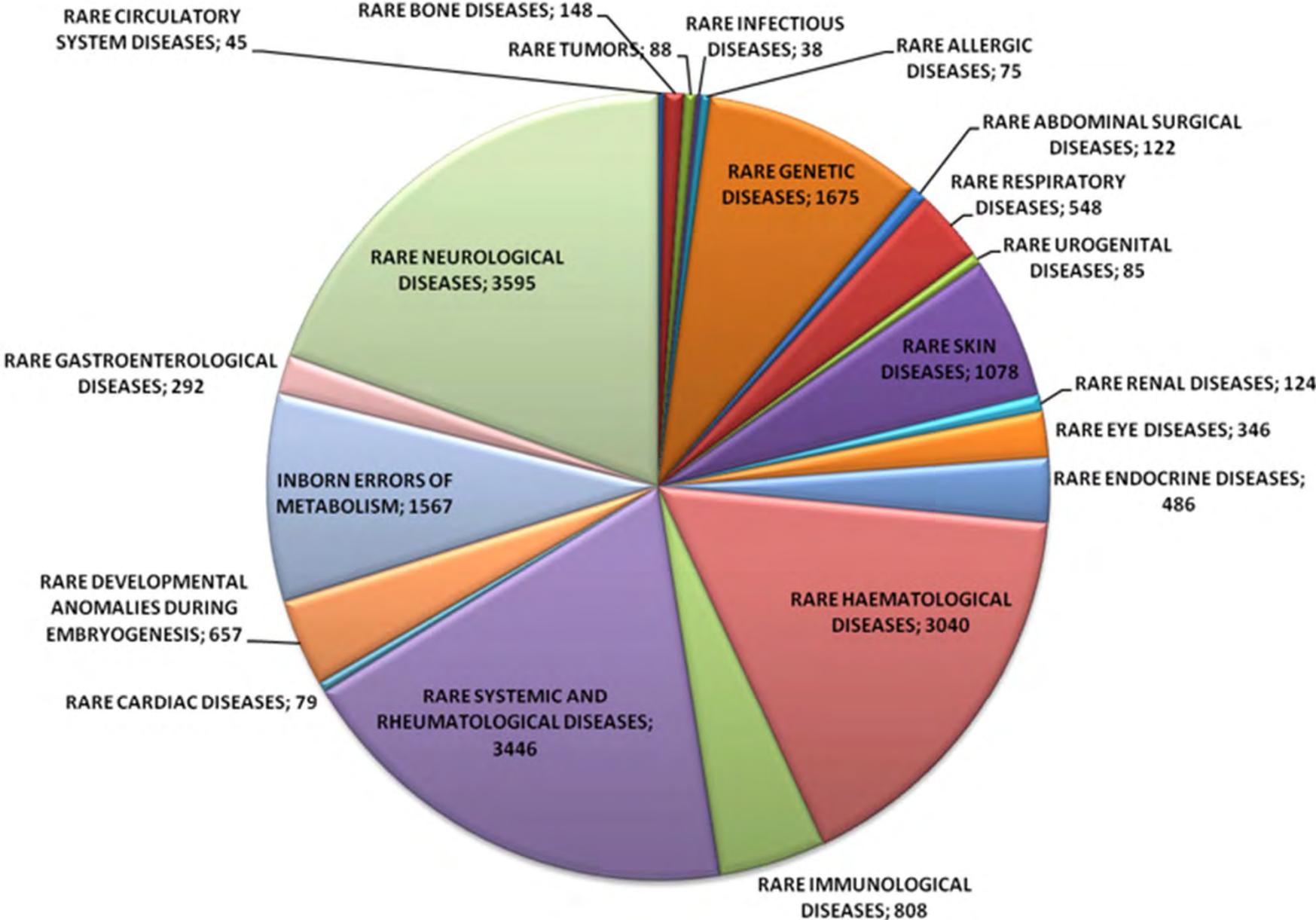


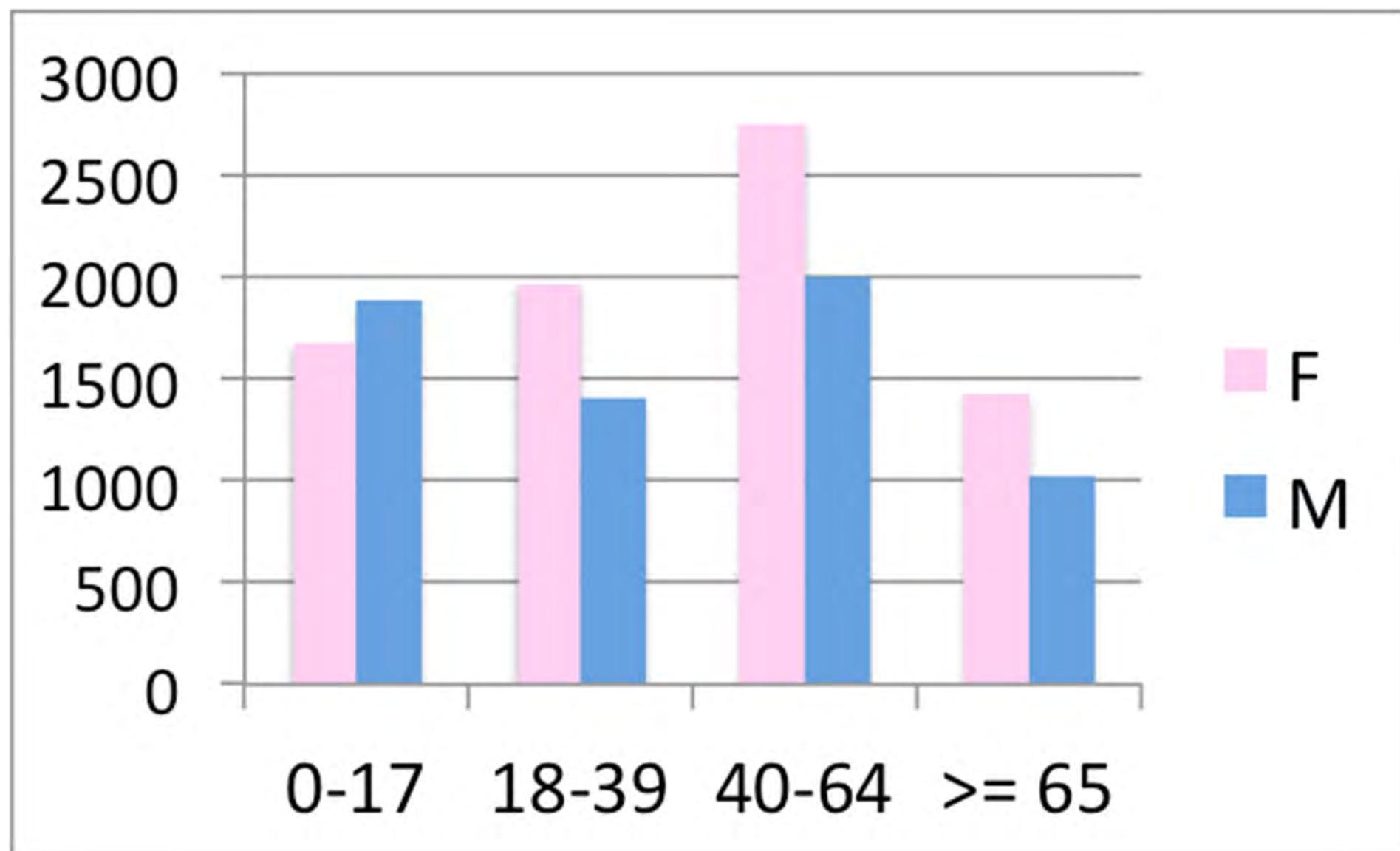
- DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE
- ANEMIE EREDITARIE
- ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO
- CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE
- PORPORA TROMBOCITOPENICA IDIOPATICA CRONICA
- CHERATOCONO
- CARDIOPATIE ARITMOGENE GENETICHE
- DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
- DISTROFIE MUSCOLARI
- PEMFIGOIDE BOLLOSO

- SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
- SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
- NEUROFIBROMATOSI
- SARCOIDOSI POLMONARE PERSISTENTE O EXTRAPOLMONARE
- SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI
- FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA
- DOWN SINDROME DI
- ARNOLD-CHIARI SINDROME DI
- LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS
- FATTORE vW tipo I

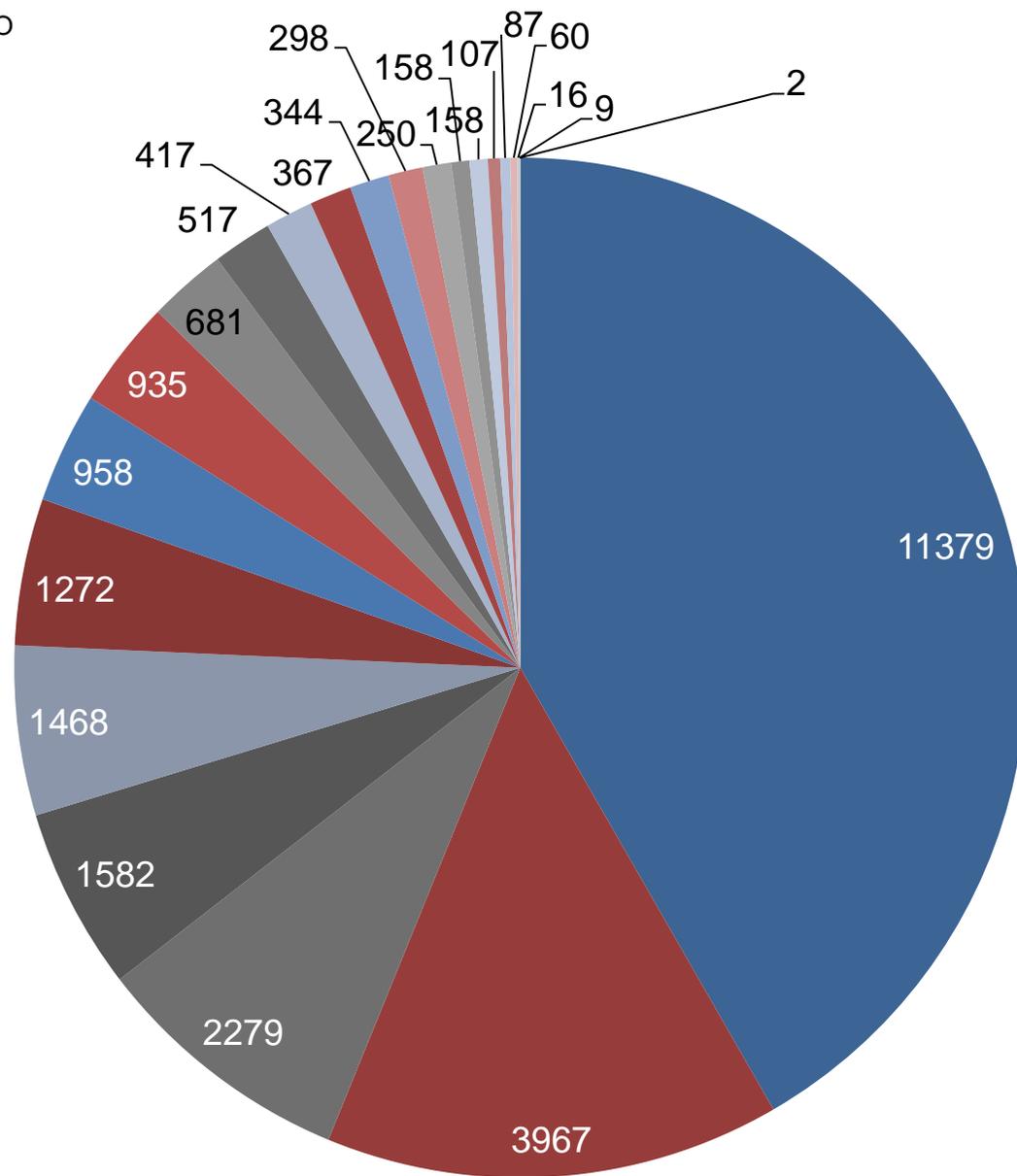
20 patologie rappresentano il 50%  
dei pazienti

# Distribuzione dei pazienti per raggruppamento nosologico





- AO CITTA DELLA SALUTE E DELLA SCIENZA DI TORINO
- TO2
- AZIENDA OSP. S.LUIGI
- AZIENDA OSP. ORDINE MAURIZIANO DI TORINO
- AZIENDA OSP. MAGGIORE DELLA CARITA'
- AZIENDA OSP. S.CROCE E CARLE
- CN2
- AZIENDA OSP. S.ANTONIO BIAGIO/ARRIGO
- TO4
- TO1
- VC
- CN1
- AT
- BI
- AL
- TO3
- VCO
- NO
- TO5
- PRESIDIO SANITARIO GRADENIGO
- FONDAZIONE SALVATORE MAUGERI
- CENTRO AUXOLOGICO ITALIANO
- PRESIDIO SANITARIO COTTOLENGO



- ***Aspetti peculiari dell'organizzazione di Rete***
- ***Dati generali di censimento***
- ***Sfide***
  - ***Sostenibilità del sistema e Costi dei trattamenti***
  - ***Domiciliazione dei farmaci ad alto costo***
  - ***La formazione dei soggetti coinvolti***
  - ***La competizione europea***

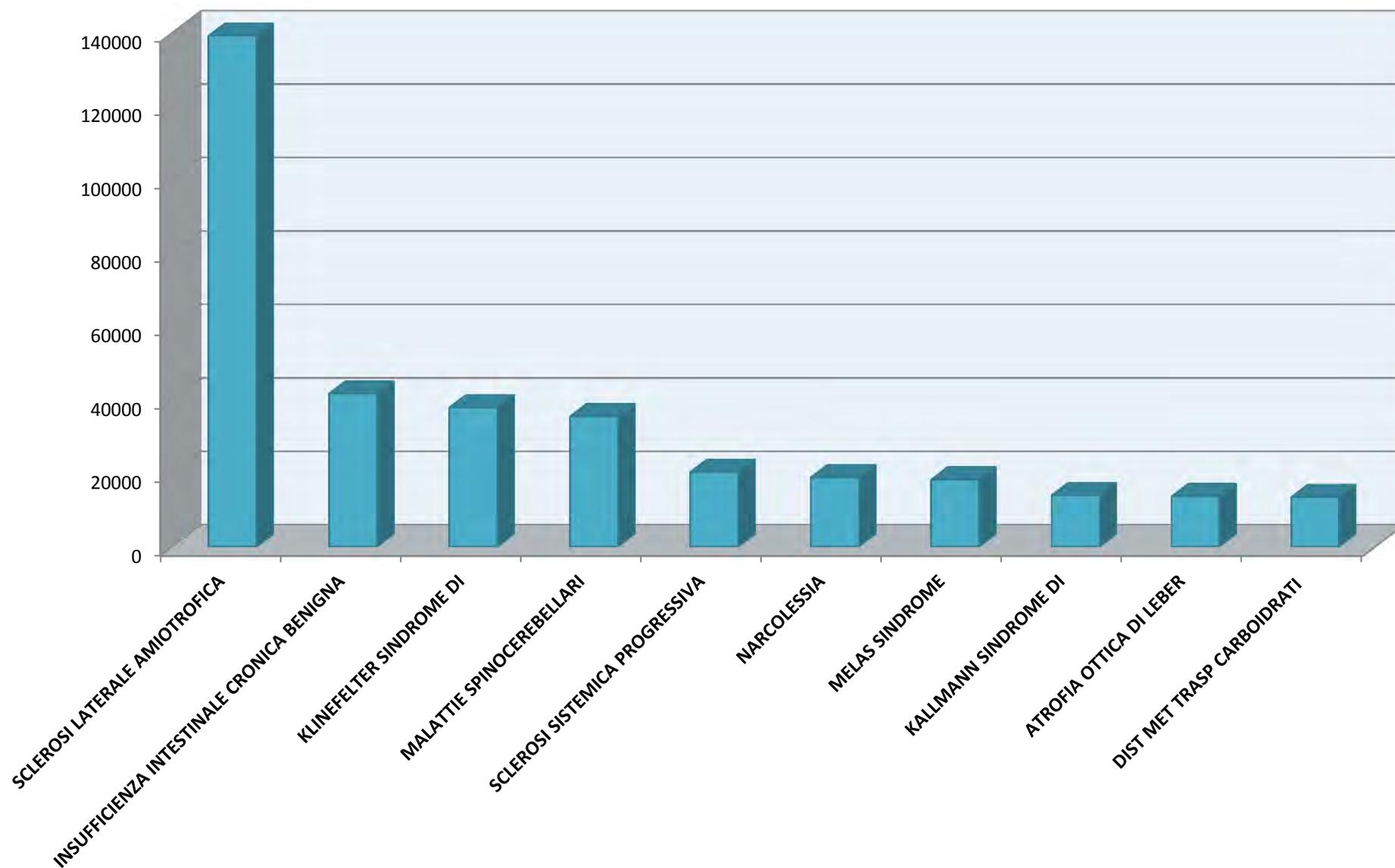


**Le malattie rare sono molto costose**

<b>Classe A</b>	<b>29 694 481</b>
<b>Classe C</b>	<b>582 231</b>
<b>Medicinali concedibili S.S.N. impiegati in ambito ospedaliero o ambulatorio specialistico</b>	<b>9 849 555</b>

Patologia	Costo	%	% cumulativa
DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	11.916.232	28,92%	28,92%
DEFICIT DI FATTORE VIII	8033487,82	19,49%	48,41%
ANEMIE EREDITARIE	3155492,73	7,66%	56,07%
IPERTENSIONE POLMONARE PRIMITIVA (IDIOPATICA)	2710831,86	6,58%	62,65%
MUCOPOLISACCARIDOSI	2320522,62	5,63%	68,28%
SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA	2245595,08	5,45%	73,73%
DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	1773714,76	4,30%	78,03%
DEFICIT DI FATTORE IX	991194,59	2,41%	80,44%
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	718077,19	1,74%	82,18%
DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLIT	694751,99	1,69%	83,86%
PORPORA TROMBOCITOPENICA IDIOPATICA CRONICA	421842,83	1,02%	84,89%
FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	348265,71	0,85%	85,73%
DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	339287,4	0,82%	86,56%
GRAVI ANOMALIE CONGENITE SENZA RITARDO MENTALE	327565,47	0,79%	87,35%
FATTORE vW tipo II a	318020,25	0,77%	88,12%
CIDP	313449,22	0,76%	88,88%
CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	293215,87	0,71%	89,60%
TURNER SINDROME DI	243721,26	0,59%	90,19%

## SPESA FARMACI FASCIA C (2012) PER PATOLOGIA



Ittiosi	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Creme idratanti</li> <li>• Oli</li> </ul>	5407 euro (724.538 euro)
Amiloidosi	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Epigallocatechingallato → Galenico</li> </ul>	856 euro (139.528 euro)
Immunodeficienze primitive	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Presidi per lavaggi nasali</li> <li>• Creme</li> <li>• Fermenti lattici</li> </ul>	640 euro (165.760 euro)
Albinismo / XP	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Creme solari schermo totale</li> </ul>	6877 euro (75.647)
Malattie metaboliche	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vitamine → Galenici?</li> <li>• Alimenti speciali non compresi nell'elenco ministeriale</li> </ul>	1376 euro (566.912 euro)
Tubulopatie	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vitamine → Galenici?</li> <li>• Sali → Galenici?</li> </ul>	864 euro (79.488 euro)
Insufficienza Intestinale Cronica benigna	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vitamine → Galenici?</li> <li>• Sali → Galenici?</li> <li>• Fermenti lattici → Farmaci fascia C</li> </ul>	
Cistite interstiziale	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Presidi per la somministrazione di acido ialuronico e simili</li> </ul>	8399.55 euro

Costo dei farmaci per Malattia

41.209.040

Costo dei diabetici residenti a  
Torino

100.000.000

Costo dello sviluppo di un farmaco → 250 - 500 milioni \$  
Scoperta principio attivo → 10 ai 14 anni.

**REGOLAMENTO CE N.141/2000 DEL  
PARLAMENTO EUROPEO E DEL  
CONSIGLIO**

**incentivi**

purchè il farmaco sia qualificato come  
“**orfano**”.

# Unintended Effects of Orphan Product Designation for Rare Neurological Diseases

Sinéad M. Murphy, MB, BCh, MRCPI,<sup>1,2</sup> Araya Puwanant, MD,<sup>3</sup>

Robert C. Griggs, MD,<sup>3</sup> and the Consortium for Clinical Investigations of Neurological Channelopathies (CINCH) and Inherited Neuropathies Consortium (INC) Consortia of the Rare Disease Clinical Research Network

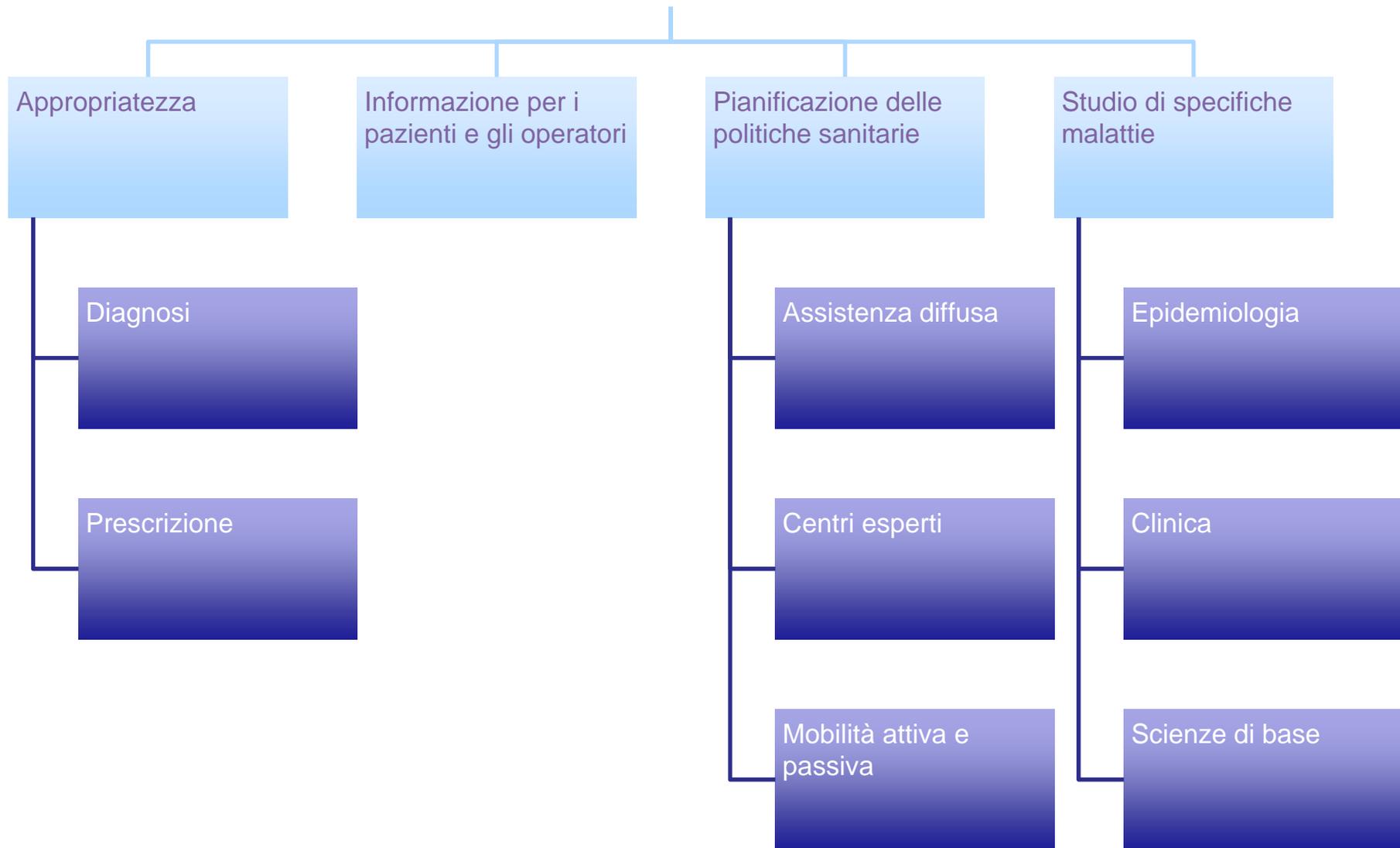
**TABLE 1: Price Comparisons between United States and United Kingdom**

Product (dose)	US	UK
Tetrabenazine, per month at 25mg/day	\$2,055 <sup>a</sup>	\$43
ACTH, per vial	\$23,000 <sup>b</sup>	\$4.33 <sup>c</sup>
Alglucosidase alfa, per 50mg vial	\$840 <sup>d</sup>	\$590

- ***Aspetti peculiari dell'organizzazione di Rete***
- ***Dati generali di censimento***
- ***Sfide***
  - ***Sostenibilità del sistema e Costi dei trattamenti***
  - ***Domiciliazione dei farmaci ad alto costo***
  - ***La formazione dei soggetti coinvolti***
  - ***La competizione europea***

- ***Aspetti peculiari dell'organizzazione di Rete***
- ***Dati generali di censimento***
- ***Sfide***
  - ***Sostenibilità del sistema e Costi dei trattamenti***
  - ***Domiciliazione dei farmaci ad alto costo***
  - ***La formazione dei soggetti coinvolti***
  - ***La competizione europea***

# Rete delle malattie rare





## Rete Interregionale del Piemonte e della Valle d'Aosta

# Malattie Rare

Home page - ricerca



### Sezioni

- Home page - ricerca
- Legislazione sanitaria

Benvenuto!

### Note sul sito

[www.malattierarepiemonte.it](http://www.malattierarepiemonte.it)

In questo sito...  
Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta...  
Regioni e formata da operatori sanitari che si occupano di pazienti affetti da...  
rare. Lo scopo della Rete Interregionale è quello di migliorare l'assistenza ai pazienti...  
affetti attraverso un impegno multidisciplinare ed una diffusione delle conoscenze...  
specifiche relative alle malattie rare.

### A chi è rivolto questo sito

Questo sito si propone di essere un ausilio per i **pazienti**, i loro **famigliari**, i **membri delle associazioni**, gli **operatori sanitari** e **sociali** che abbiano a che fare con il mondo delle **malattie rare**.

previdenziale

News

Convegni

Rete assistenziale

Associazioni di Volontariato

Link ad altri siti

Contatti

Scelta della lingua

English

Français

17<sup>a</sup>  
CONVEGNO

# Patologia immune e malattie orfane 2014



**Centro Congressi  
Torino Incontra**  
Via Nino Costa, 4 - Torino

**Centro di Ricerche  
di Immunopatologia e  
Documentazione su Malattie Rare  
(CMID)**

Struttura Complessa a Direzione  
Universitaria di Immunologia Clinica  
Coordinamento Rete Interregionale  
delle Malattie Rare del Piemonte e  
della Valle d'Aosta  
Direttore: *Dario Roccatello*

**Torino  
30-31 gennaio  
2014**

- ***Aspetti peculiari dell'organizzazione di Rete***
- ***Dati generali di censimento***
- ***Sfide***
  - ***Sostenibilità del sistema e Costi dei trattamenti***
  - ***Domiciliazione dei farmaci ad alto costo***
  - ***La formazione dei soggetti coinvolti***
  - ***La competizione europea***





## Problemi aperti

- *Un registro nazionale gestito dall'ISS*
- *La revisione dell'elenco*
- *La tele-consulenza*
- *Gli screening neonatali estesi*
- *La domiciliazione dei farmaci ad alto costo*
- *I registri aziendali*
- *La sfida degli European Reference Networks*