



« CORSO SIFO UNDER 40.  
AGGIORNAMENTO PROFESSIONALE  
PER IL FARMACISTA »

*IN MEMORIA DI STEFANO FEDERICI*

Milano, 21 settembre - 23 novembre 2016

Rete malattie rare

Erica DAINA

Referente Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare della Lombardia  
IRCCS – Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Ranica (BG)

# FINO AGLI ANNI '60 ...

- Le malattie rare erano condizioni di interesse prevalentemente medico-accademico, da ricordare nel processo di diagnosi differenziale
- In genere le pubblicazioni scientifiche trattavano singole malattie rare

# A PARTIRE DAGLI ANNI '70 ...

- Il termine "malattie rare" viene utilizzato come categoria, in relazione al problema dei "farmaci orfani"

BRITISH MEDICAL JOURNAL 20 SEPTEMBER 1975

701

## CORRESPONDENCE

*Correspondents are urged to write briefly so that readers may be offered as wide a selection of letters as possible. So many are being received that the omission of some is inevitable. Letters should be signed personally by all their authors.*

### Drugs for Rare Diseases

SIR,—It is almost exactly 20 years since I first started to investigate the possibility of using penicillamine in the management of Wilson's disease.<sup>1</sup> I do not wish to launch into a detailed account of the various and

and varied toxic reactions which must be set against penicillamine. I will not detail them again here except to note that three patients with Wilson's disease taking this drug have died of Goodpasture's syndrome. Fortunately

and its unfortunate repercussions and because of the enormous expense of testing and clearing a new drug through the Medicines Commission. Such considerations will probably apply to any new drug designed for the management of a rare disease; the exercise will simply not be commercially viable and, whether we like to admit it or not, drug firms, like the rest of us, must make money to remain in business. For a private individual to prepare and supply a

## **A PARTIRE DAGLI ANNI '70 ...**

I "MALATI RARI" ED I LORO FAMILIARI SI ALLEANO PER  
CHIEDERE ALLE ISTITUZIONI DI SOSTENERE  
LO SVILUPPO DI TRATTAMENTI EFFICACI

LE MALATTIE RARE DIVENGONO UN FENOMENO  
SOCIO-SANITARIO



# Definizione di malattia rara

- Il *Working Group on Rare Diseases* istituito dalla Comunità Europea ha stabilito che si possa considerare rara una malattia con prevalenza inferiore a 5 casi per 10.000 abitanti

*Decision No 1295/1999/EC of the European Parliament  
and of the Council of 29 April 1999*

# Definizione di malattia rara

- Esistono, a seconda delle modalità di classificazione, tra 5000 e 8000 malattie rare
- Si stima che nell'insieme tali condizioni possano colpire il 3% della popolazione comunitaria

*Aymé S, Schmidtke J. Networking for rare diseases: a necessity for Europe. Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung. 2007*

□ La legislazione vigente in Italia per la tutela dei pazienti

■ *Esenzione dalla partecipazione in relazione a particolari condizioni di malattia*

# Con distinti regolamenti sono individuate

- Le condizioni di malattia croniche o invalidanti
- Le malattie rare



# Decreto Legislativo 29 aprile 1998

- Nell'individuare le condizioni di malattia, il Ministero della Sanità ([Salute](#)) tiene conto di
  - gravità clinica
  - grado di invalidità
  - onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo del relativo trattamento

# Quali malattie croniche e invalidanti danno diritto all'esenzione dal ticket

- Le malattie croniche e invalidanti sono individuate dal DM 28 maggio 1999, n. 329, successivamente modificato dal DM 21 maggio 2001, n. 296 e dal regolamento delle malattie rare (DM 18 maggio 2001, n. 279)

# Malattie croniche

## Come ottenere il certificato di esenzione

- L'esenzione deve essere richiesta all'Azienda Sanitaria Locale di residenza, presentando un certificato medico che attesti la presenza di una o più malattie incluse nel DM 28 maggio 1999, n. 329 e successive modifiche
- Il certificato deve essere rilasciato da un presidio ospedaliero o ambulatoriale pubblico

# Malattie croniche – prestazioni sanitarie esenti

MALATTIA DI SJOGREN

Codice esenzione:

030.

710.2;

Prestazioni:

89.01	ANAMNESI E VALUTAZIONE, DEFINITE BREVI Storia e valutazione abbreviata, Visita successiva alla prima	
90.04.5	ALANINA AMINOTRANSFERASI (ALT) (GPT) [S/U]	
90.05.1	ALBUMINA [S/U/dU]	
90.06.5	ALFA AMILASI ISOENZIMI (Frazione pancreatica)	
90.09.2	ASPARTATO AMINOTRANSFERASI (AST) (GOT) [S]	
90.16.4	CREATININA CLEARANCE	
90.25.5	GAMMA GLUTAMIL TRANSPEPTIDASI (gamma GT) [S/U]	
90.29.2	LATTATO DEIDROGENASI (LDH) [S/F]	
90.44.1	UREA [S/P/U/dU]	
90.44.3	URINE ESAME CHIMICO FISICO E MICROSCOPICO	
90.52.1	ANTICORPI ANTI MITOCONDRI (AMA)	
90.52.4	ANTICORPI ANTI NUCLEO (ANA)	
90.61.1	CRIOGLOBULINE RICERCA	
90.62.2	EMOCROMO: Hb, GR, GB, HCT, PLT, IND. DERIV., F. L.	
90.69.4	IMMUNOGLOBULINE IgA, IgG o IgM (Ciascuna)	
90.82.5	VELOCITA' DI SEDIMENTAZIONE DELLE EMAZIE (VES)	
91.49.2	PRELIEVO DI SANGUE VENOSO	
	RADIOGRAFIA CONVENZIONALE (RX) DISTRETTO INTERESSATO	
89.52	ELETTROCARDIOGRAMMA	
95.02	ESAME COMPLESSIVO DELL'OCCHIO Visita oculistica, esame dell'occhio comprendente tutti gli aspetti del sistema visivo	

# Malattie rare

## prestazioni sanitarie esenti

- Le prestazioni sanitarie che possono essere erogate in regime di esenzione sono quelle efficaci ed appropriate per il trattamento, il monitoraggio e la prevenzione degli ulteriori aggravamenti della specifica malattia rara

# TUTELA DEI PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIA RARA

Normativa italiana:

D.Lgs. 124/1998

D.M. 279/2001

PIANO SANITARIO NAZIONALE 2013-2016



1. RETE NAZIONALE PER LA PREVENZIONE, SORVEGLIANZA, DIAGNOSI E TERAPIA DELLE MALATTIE RARE
1. PRESTAZIONI SANITARIE ESENTI
2. REGISTRO NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE
3. ELENCO DELLE MALATTIE RARE *(329 codici di esenzione, di cui 47 di Gruppo)*

# RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE

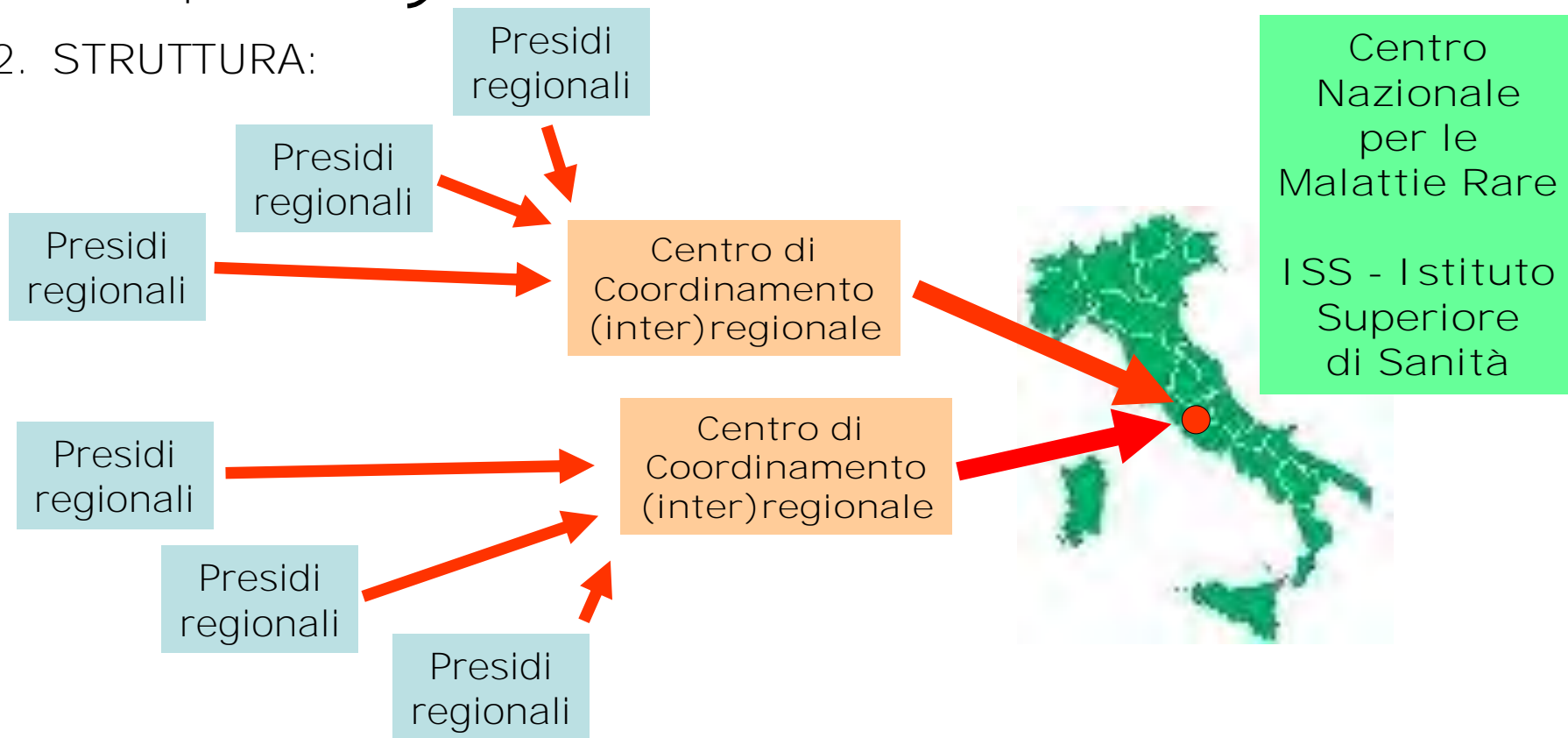
## OBIETTIVI E STRUTTURA

### 1. OBIETTIVI:

- prevenzione
- sorveglianza
- diagnosi
- terapia

facilitare e aumentare la qualità e la tempestività  
**dell'Assistenza Sanitaria per i soggetti colpiti da**  
Malattia Rara

### 2. STRUTTURA:



# RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE: CENTRO NAZIONALE PER LE MALATTIE RARE

## COMPITI:

- coordinamento della Rete Nazionale delle Malattie Rare
- gestione del Registro Nazionale



The screenshot shows the homepage of the Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR). The header includes the logo of the Istituto Superiore di Sanità (ISS) and the CNMR logo. The main navigation menu on the left lists various services and resources. The central banner features the CNMR logo and a photograph of a child holding a green plant. To the right of the banner is a box for the 'Telefono Verde Malattie Rare' with the number 800.89.69.49 and operating hours. Below the banner, there is a section for the 'IX Giornata mondiale delle Malattie Rare' with a 'save the date' graphic for February 29, 2016, and information about the event location and accessibility.

**Centro Nazionale Malattie Rare**

(IT) EN Responsabile: **Domenica Tanusio**

Set In: ISS > CNMR

In questo sito...

- Home
- Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)
- Malattie rare
- Esenzioni e ticket
- Farmaci Orfani
- Rete Nazionale Malattie Rare
- Malattie rare per Regione
- Associazioni di Pazienti di Malattia Rara
- Prevenzione delle Malattie Rare
- Medicina Narrativa
- Registri
- Attività di ricerca
- Progetti e attività Internazionali
- Notiziario CNMR e altre pubblicazioni
- Telefono Verde Malattie Rare
- Servizio "Cerca contatti"
- FAQ
- Aree riservate
- Appuntamenti
- Le iniziative delle associazioni
- In rilievo
- Corsi
- Convegni

**Telefono Verde Malattie Rare**  
**800.89.69.49**

Il servizio anonimo e gratuito attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.

In rilievo

IX Giornata mondiale delle Malattie Rare - "La voce del paziente. Unitevi a noi per far sentire la voce delle malattie rare"

**save the date**

**RARE DISEASE DAY 2016**  
**29 FEBRUARY**

JOIN US IN MAKING THE VOICE OF RARE DISEASES HEARD

L'evento per la IX Giornata Mondiale delle Malattie Rare si terrà il 29 febbraio 2016 a Roma nell'Aula Pocchiarini dell'Istituto Superiore di Sanità, Viale Regina Elena 299.

Per i visitatori con difficoltà motorie è stato individuato l'ingresso di Via Del Castro Laurenziano n. 10, che garantisce la migliore accessibilità.

Per iscriversi all'evento cliccare qui.  
Il programma e' visibile qui di seguito.

Siti tematici

<http://www.iss.it/cnmr/>



# SVILUPPO DELLE RETI REGIONALI



2001

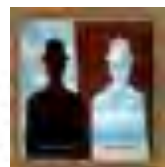


...2007

# ESEMPI DI SERVIZI A DISPOSIZIONE DEI CITTADINI



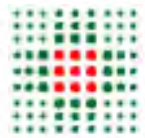
<http://malattierare.marionegri.it/>



<http://malattierare.regione.veneto.it/>



<http://www.cmd.it/>



<http://www.regione.emilia-romagna.it/>



<http://www.salute.toscana.it/>



<http://sanita.regione.umbria.it/>



<http://www.iss.it/cnmr/>



<http://www.provincia.roma.it/polo-malattie-rare>

<http://www.sanita.puglia.it/>

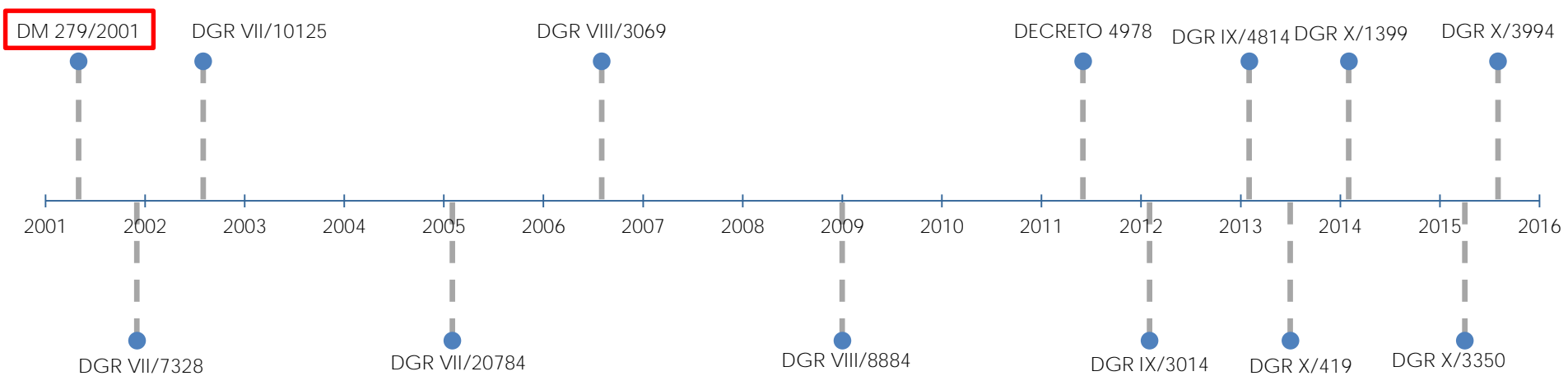


<http://malattieraresardegna.unica.it/>

# RETE REGIONALE MALATTIE RARE

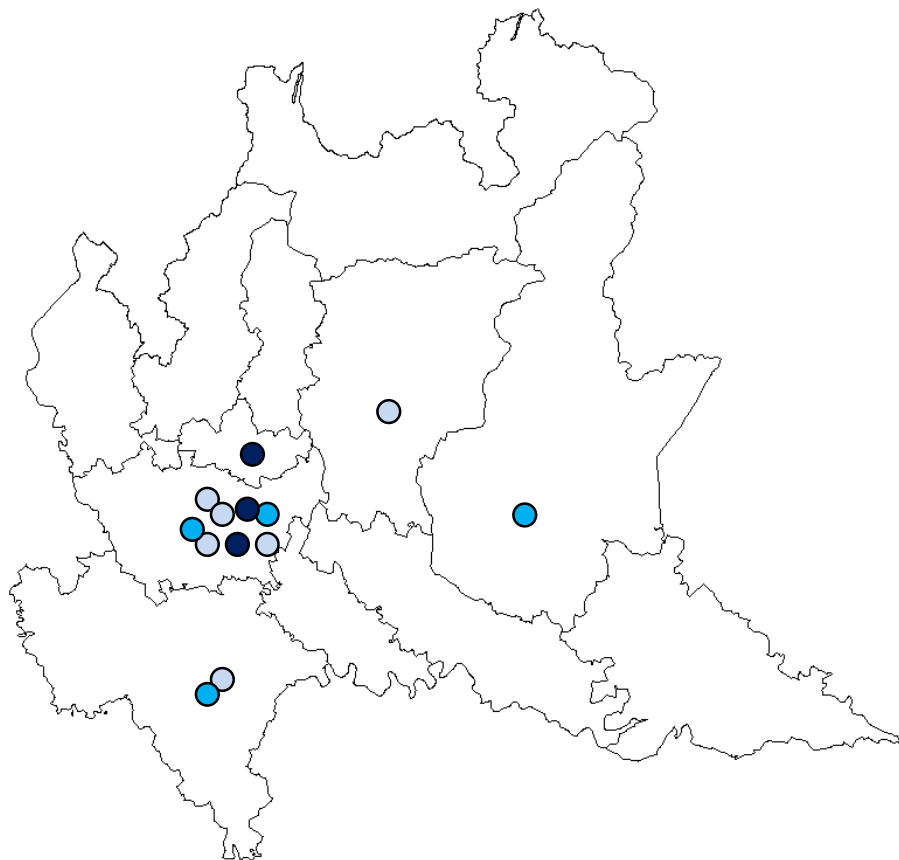
## LE NORME CHE L'HANNO DEFINITA

---

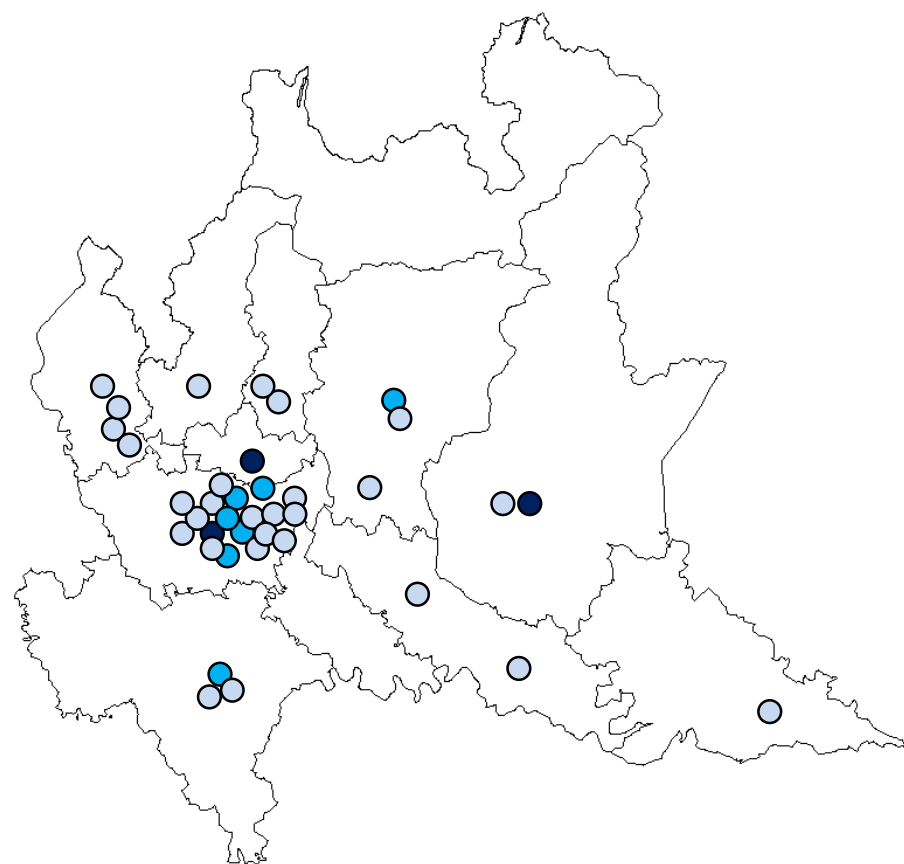


# RETE REGIONALE MALATTIE RARE

## COME SI È MODIFICATA NEL TEMPO



2001 → 13 Presidi



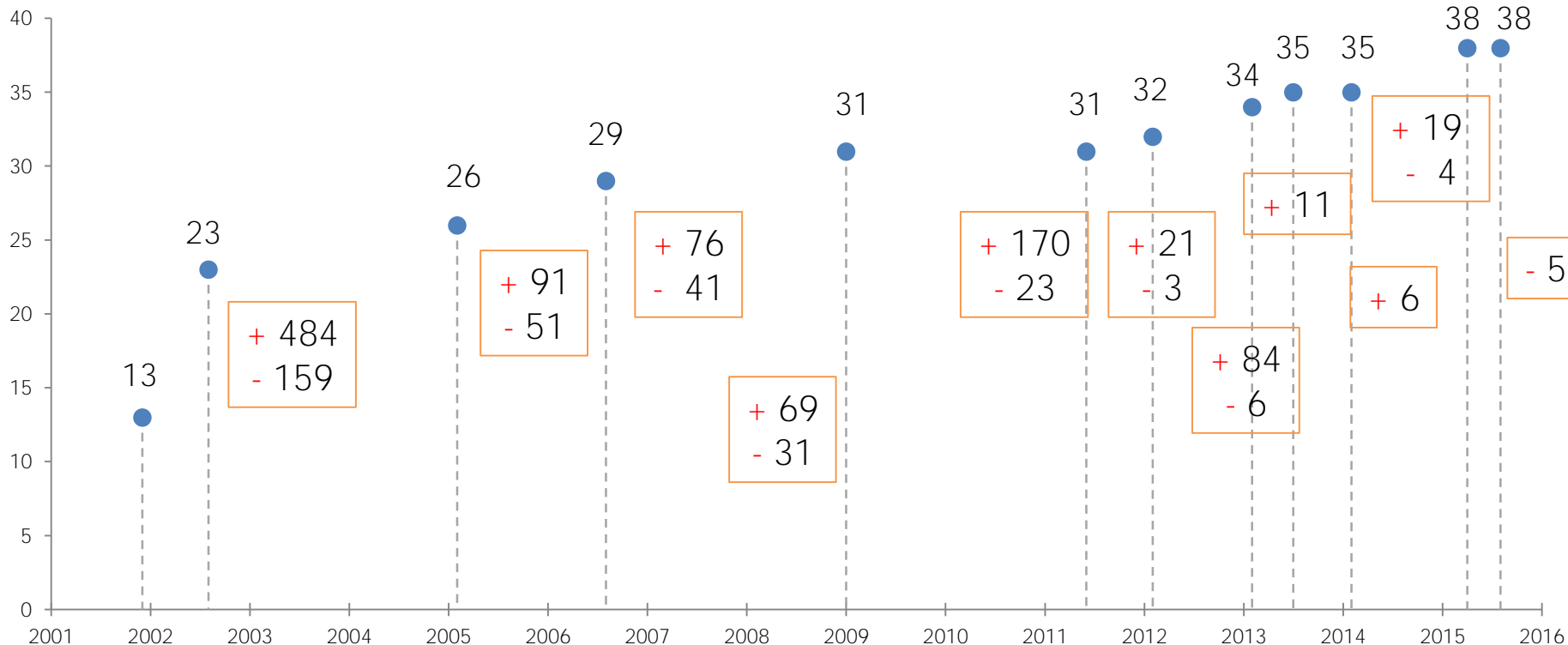
2015 → 38 Presidi

- ≤ 80 malattie seguite
- 81 - 149
- ≥ 150

# RETE REGIONALE MALATTIE RARE

## COME SI È MODIFICATA NEL TEMPO

N° Presidi

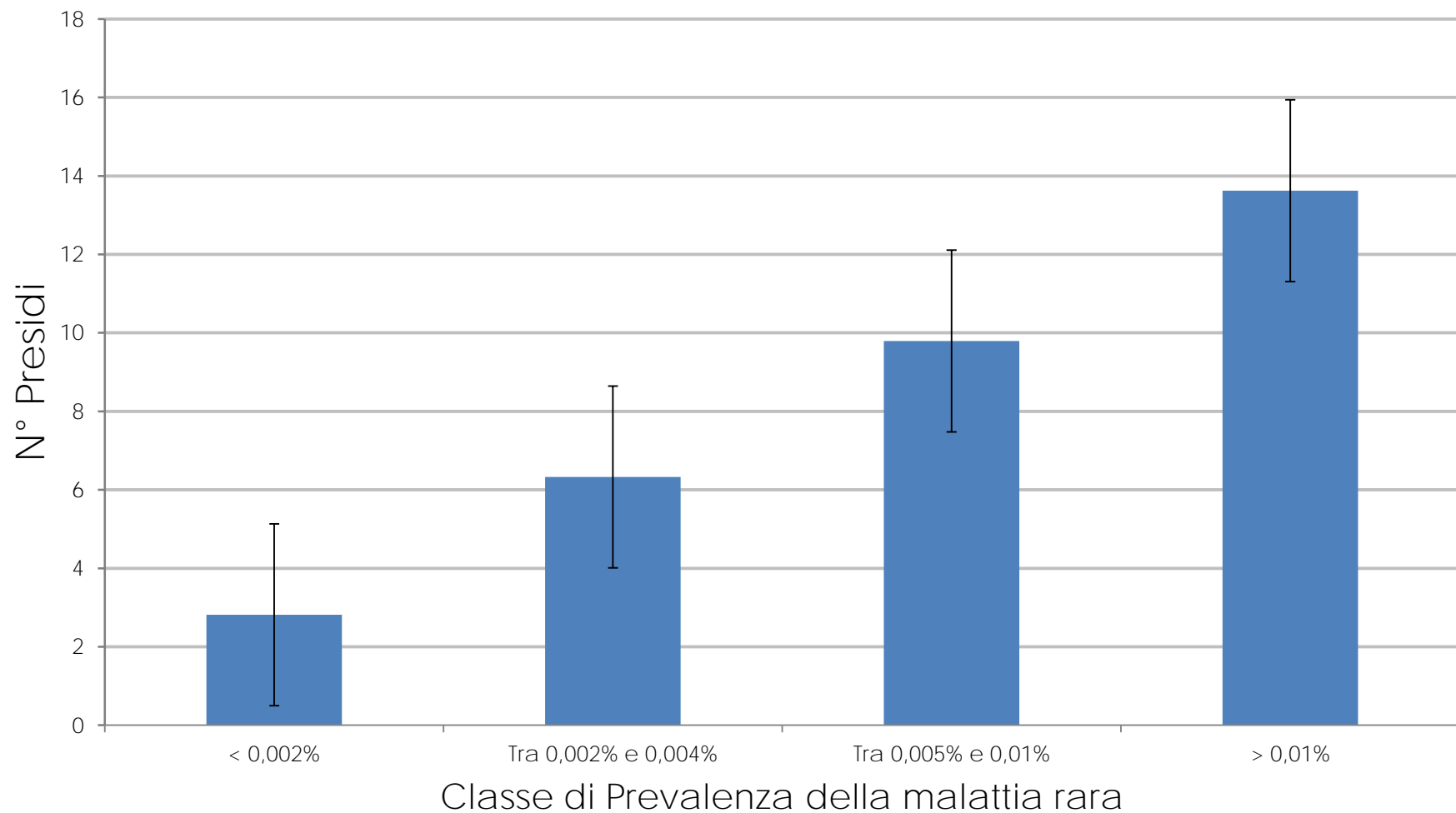


+ nuove attribuzioni

- revoche

# RETE REGIONALE MALATTIE RARE

## PIÙ PRESIDI PER LE MALATTIE MENO RARE



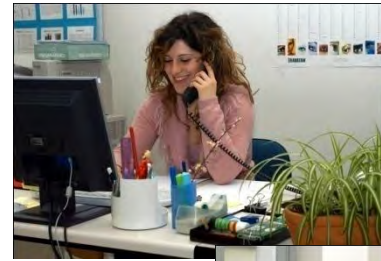
# Gruppo di lavoro regionale

- Costituito da rappresentanti di
  - Regione
  - Presidi
  - Centro di Coordinamento
  - ASL (ATS, ASST)
  - Associazioni dei pazienti

Dal 1992



INFORMAZIONE  
DOCUMENTAZIONE



RICERCA



FORMAZIONE



MMN  
FONDAZIONE  
MARCO NEGRI  
Fondazione

Regione Lombardia  
Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare

Home | [Sitemap](#) | [Link Utili](#) | [Contatti](#) | [servizi](#)

**La Rete**  
Rete Malattie Rare  
Normativa  
Malattie Rare Esenti  
Coordinamento  
Presidi di Rete e ASL  
Modulistica

**Consulta i Database**  
Malattie Rare Esenti e Relativi Presidi di Rete  
Schede Informativo sulle Malattie Rare  
Associazioni di Pazienti  
MALDES.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 2002 ed è attualmente costituita da 28 Presidi di Rete e da un Centro con funzioni di Coordinamento.

Il Centro di Coordinamento ha la sede a Fianico (in provincia di Bergamo) presso il Centro di Ricerca Clinica per le Malattie Rare Aldo e Celeste Decò dell'IRCCS - Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri.

Il Centro di Coordinamento ha attivato un servizio informativo multi- 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](#)

**Il Registro**  
Note Esplicative  
Rapporti

**Progetti di Ricerca**  
Dettagli

**RARE DISEASE DAY 2016**  
29 FEBRUARY  
[RAREDISEASEDAY.ORG](#)

Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA)

Dal 2001

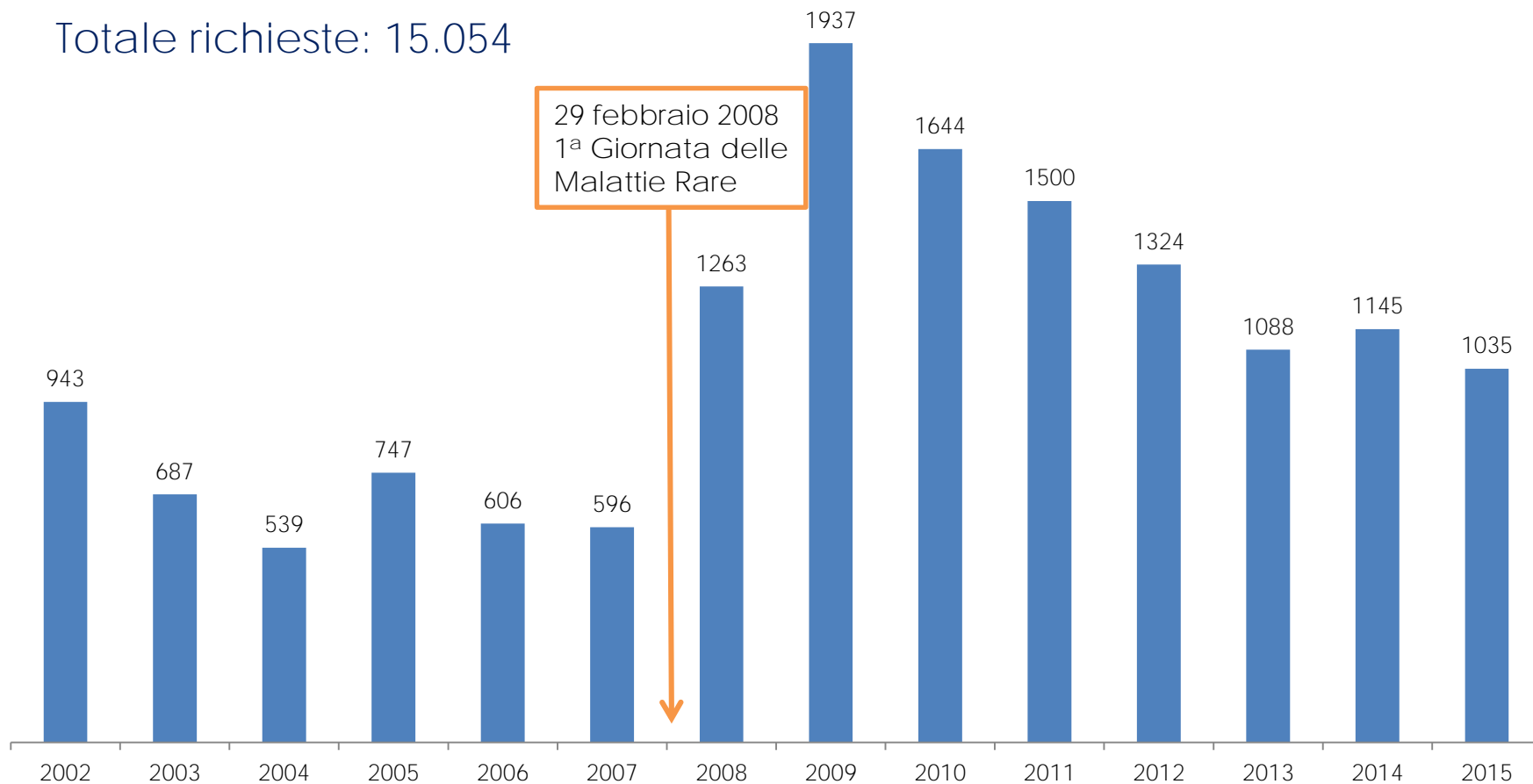
CENTRO DI COORDINAMENTO  
RETE REGIONALE MALATTIE RARE



# CENTRO DI COORDINAMENTO - SERVIZIO DI CONSULENZA

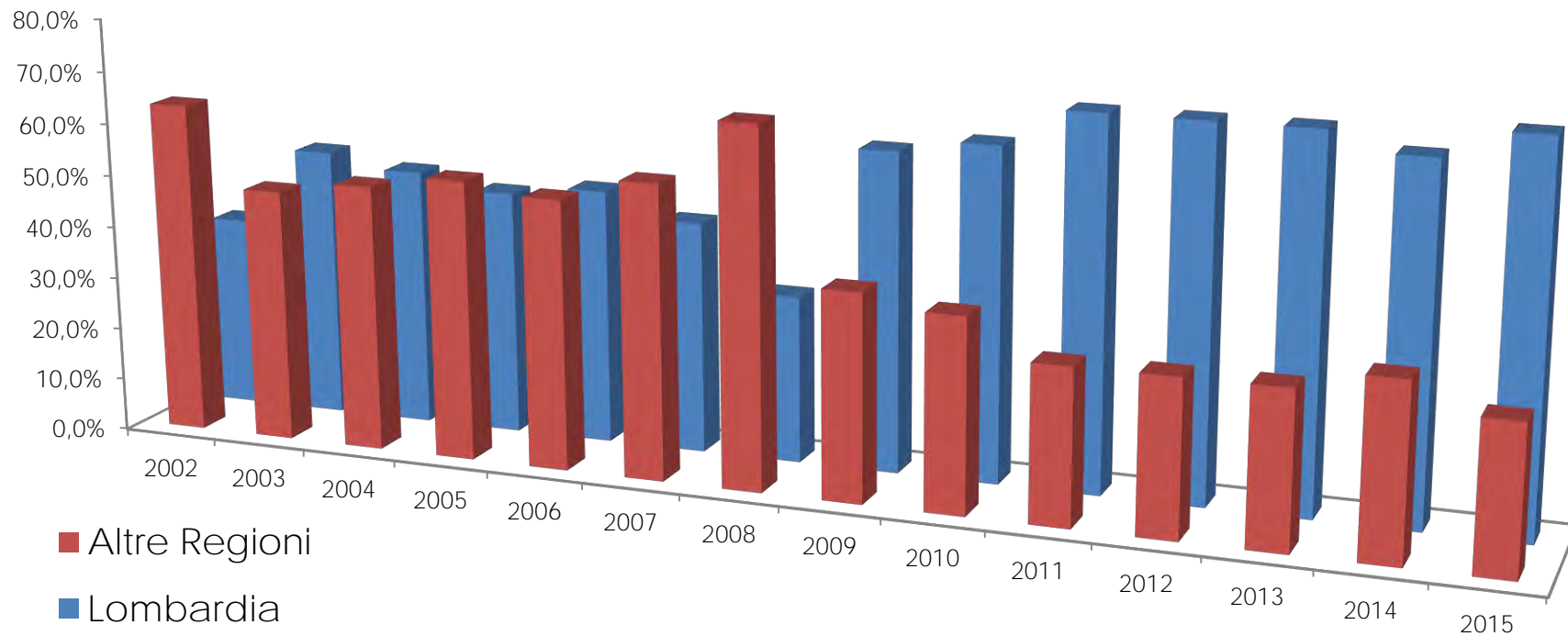
## L'ANDAMENTO DELLE RICHIESTE NEL TEMPO

Totale richieste: 15.054



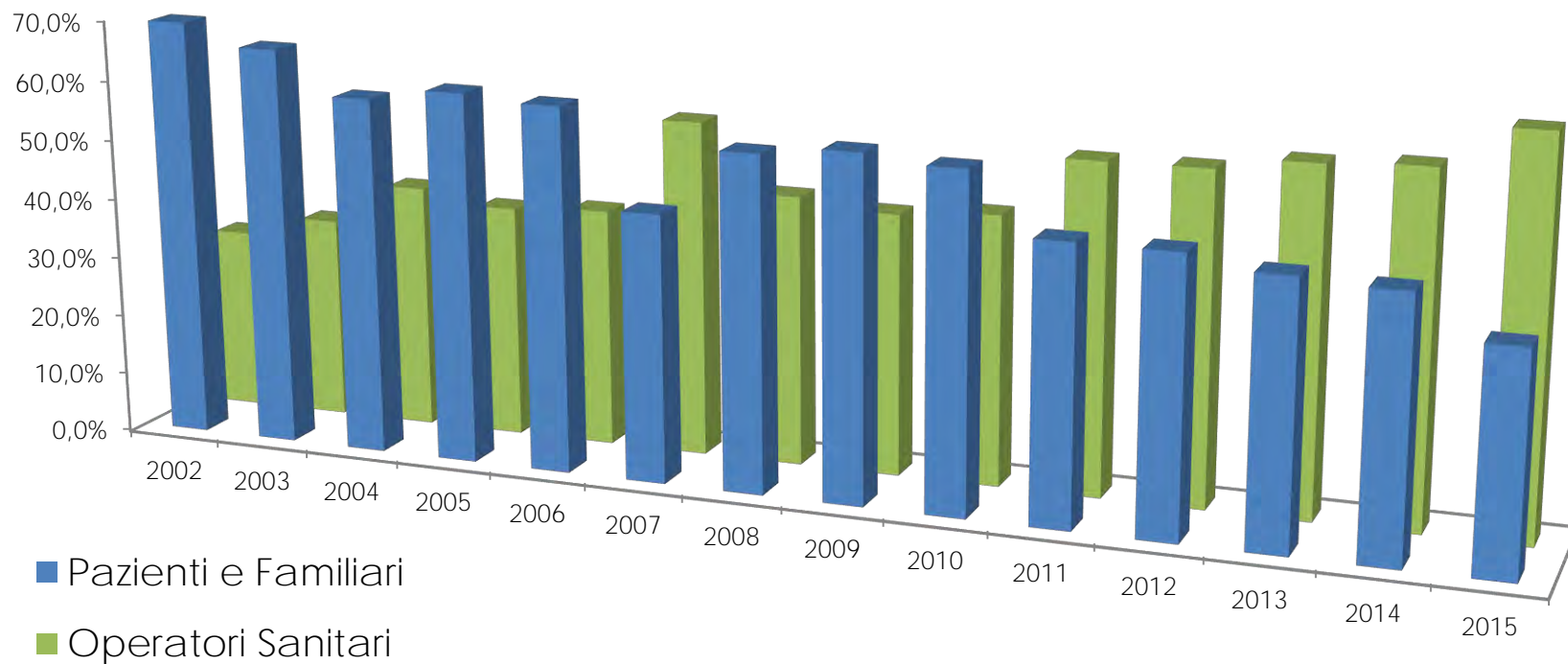
# CENTRO DI COORDINAMENTO - SERVIZIO DI CONSULENZA

## PROVENIENZA DELLE RICHIESTE, %



# CENTRO DI COORDINAMENTO - SERVIZIO DI CONSULENZA

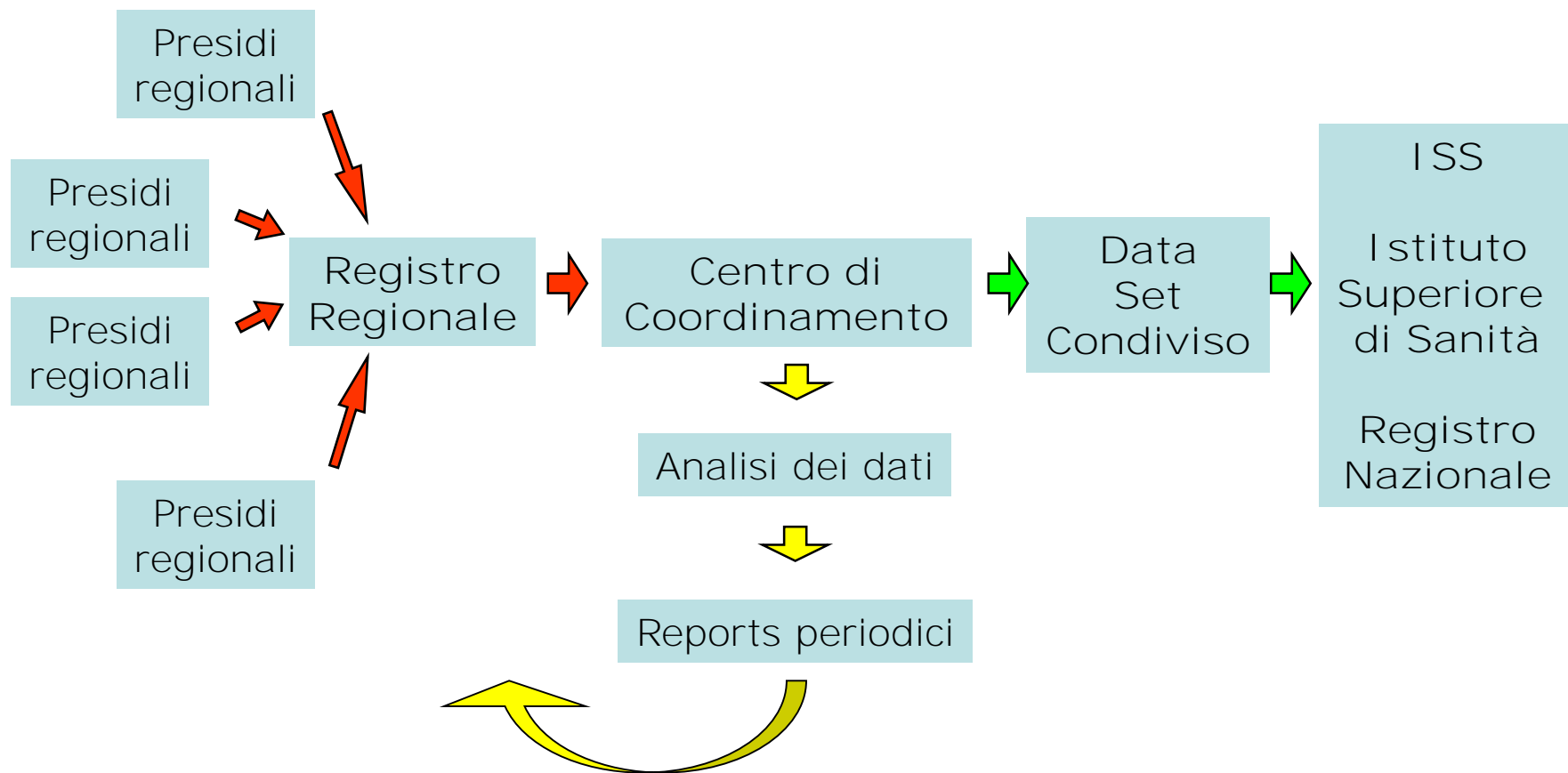
*CHI CI CONTATTA, %*



# Sviluppi della Rete Regionale – Obiettivi condivisi

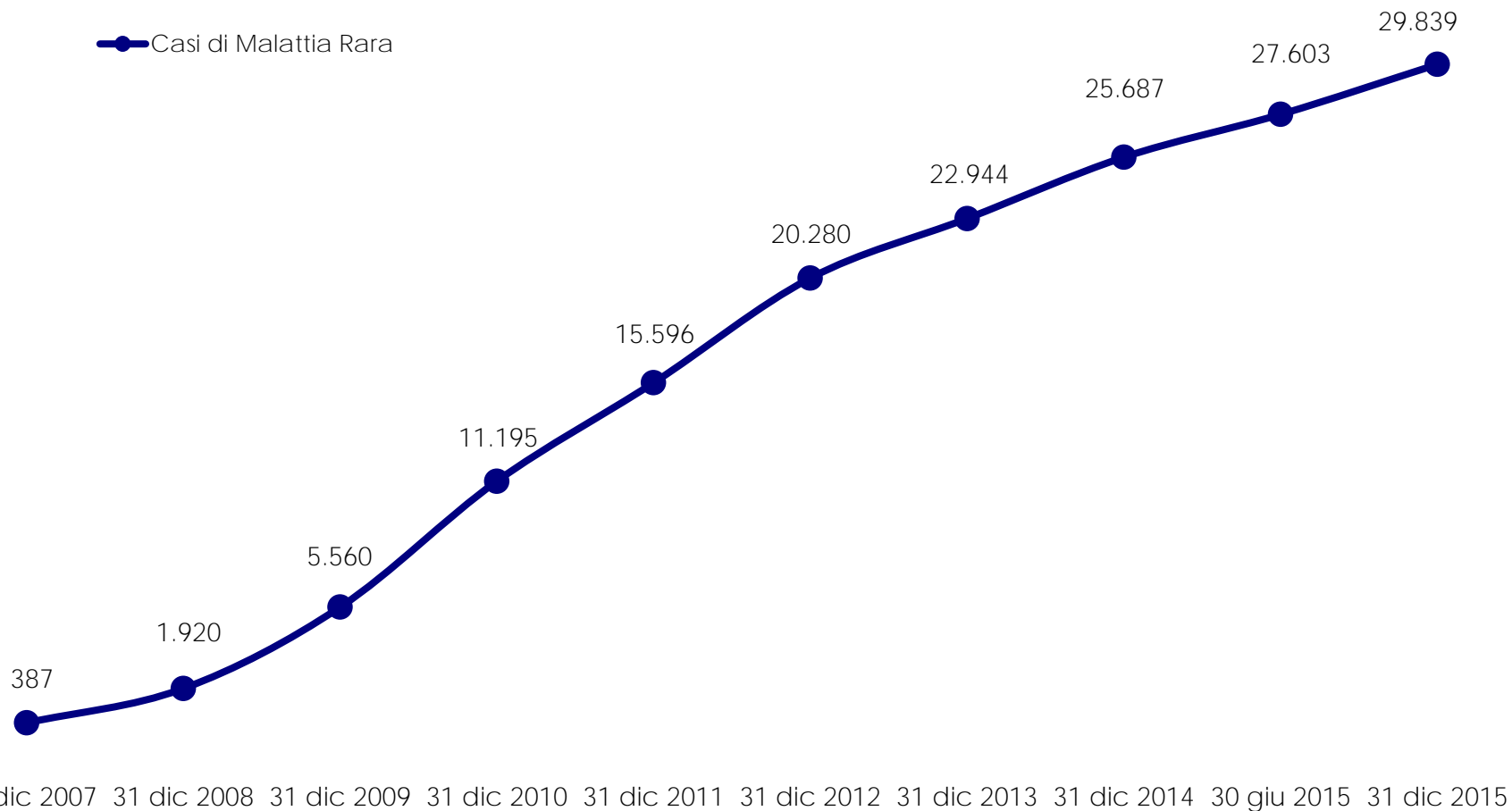
- Linea 1 - Il Registro Malattie Rare
- Linea 2 - I percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA)
- Linea 3 - Potenziamento della Rete sul territorio

# ORGANIZZAZIONE DEL REGISTRO DELLE MALATTIE RARE



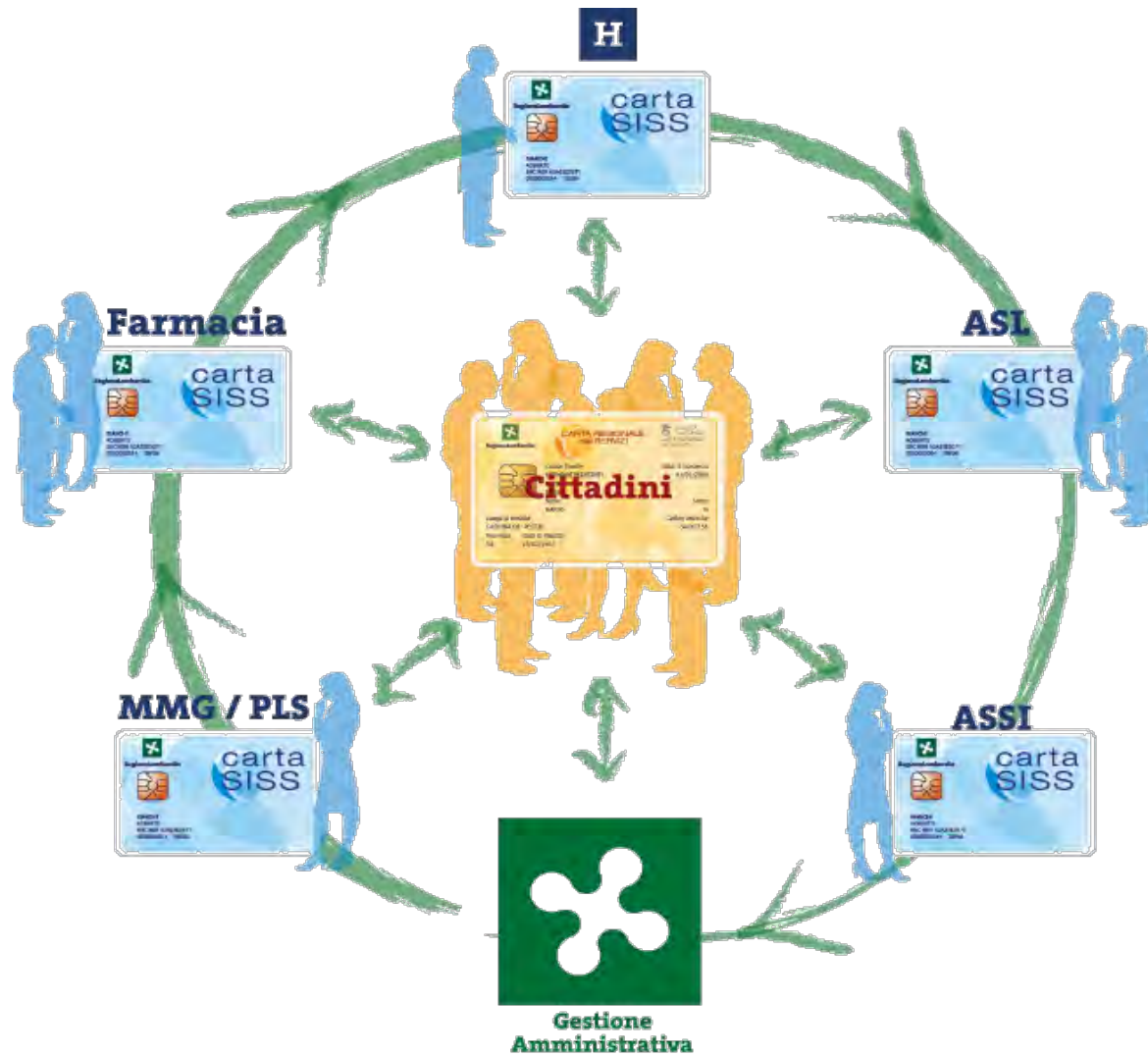
# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

N



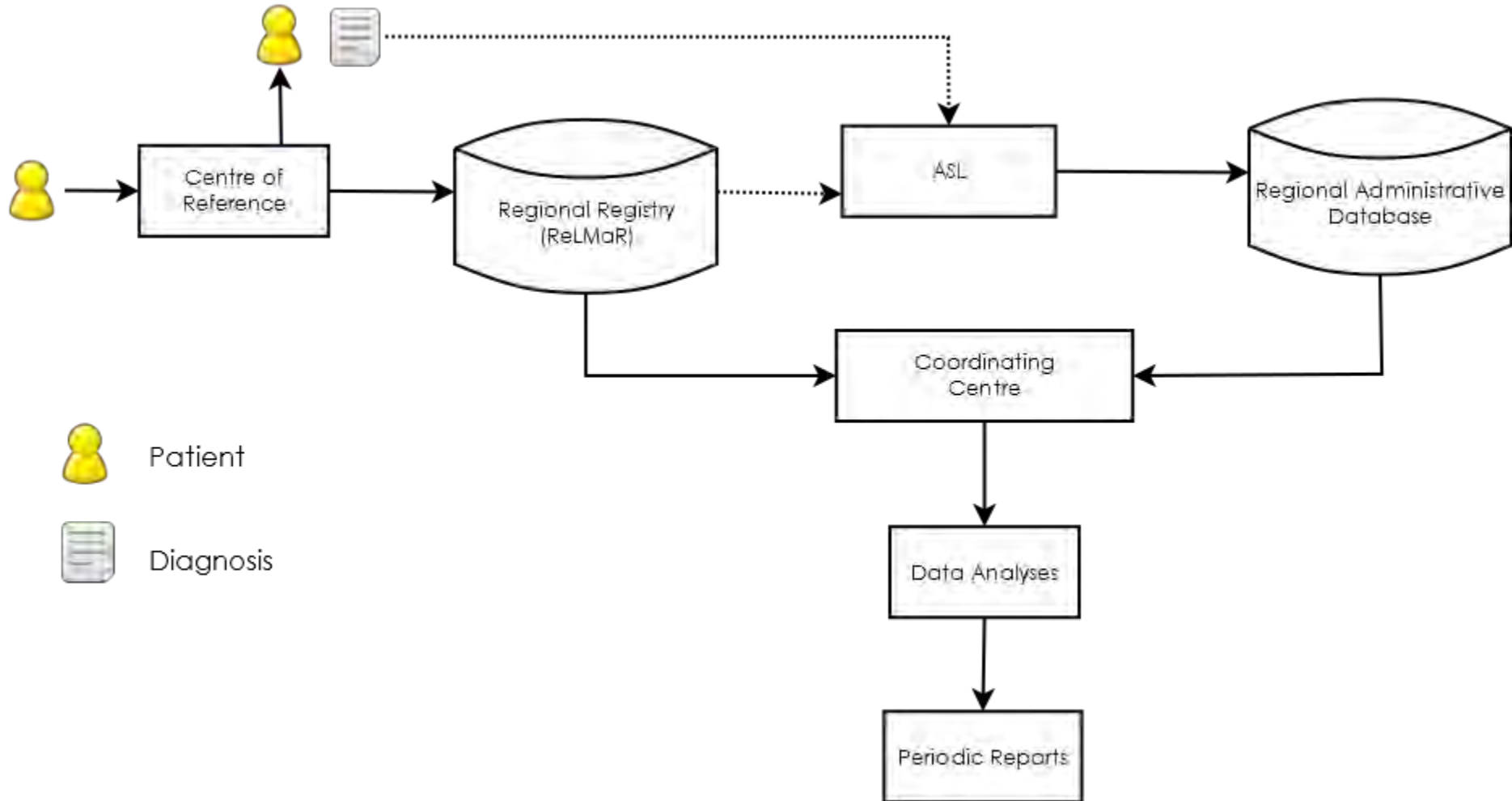
1 caso = 1 paziente + 1 malattia rara

# SI STEMA I NFORMATIVO SOCIO SANITARIO (SI SS)



# I VANTAGGI DI UN SISTEMA INTEGRATO

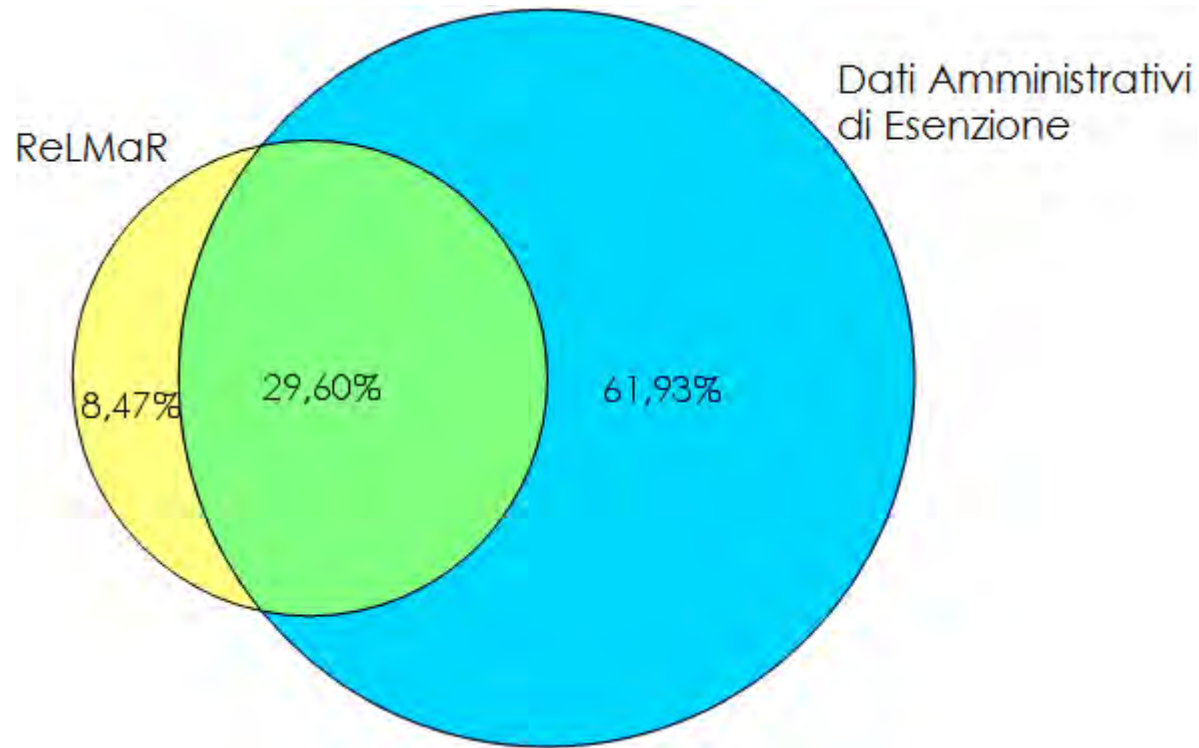
## RECORD LINKAGE TRA FONTI DIVERSE





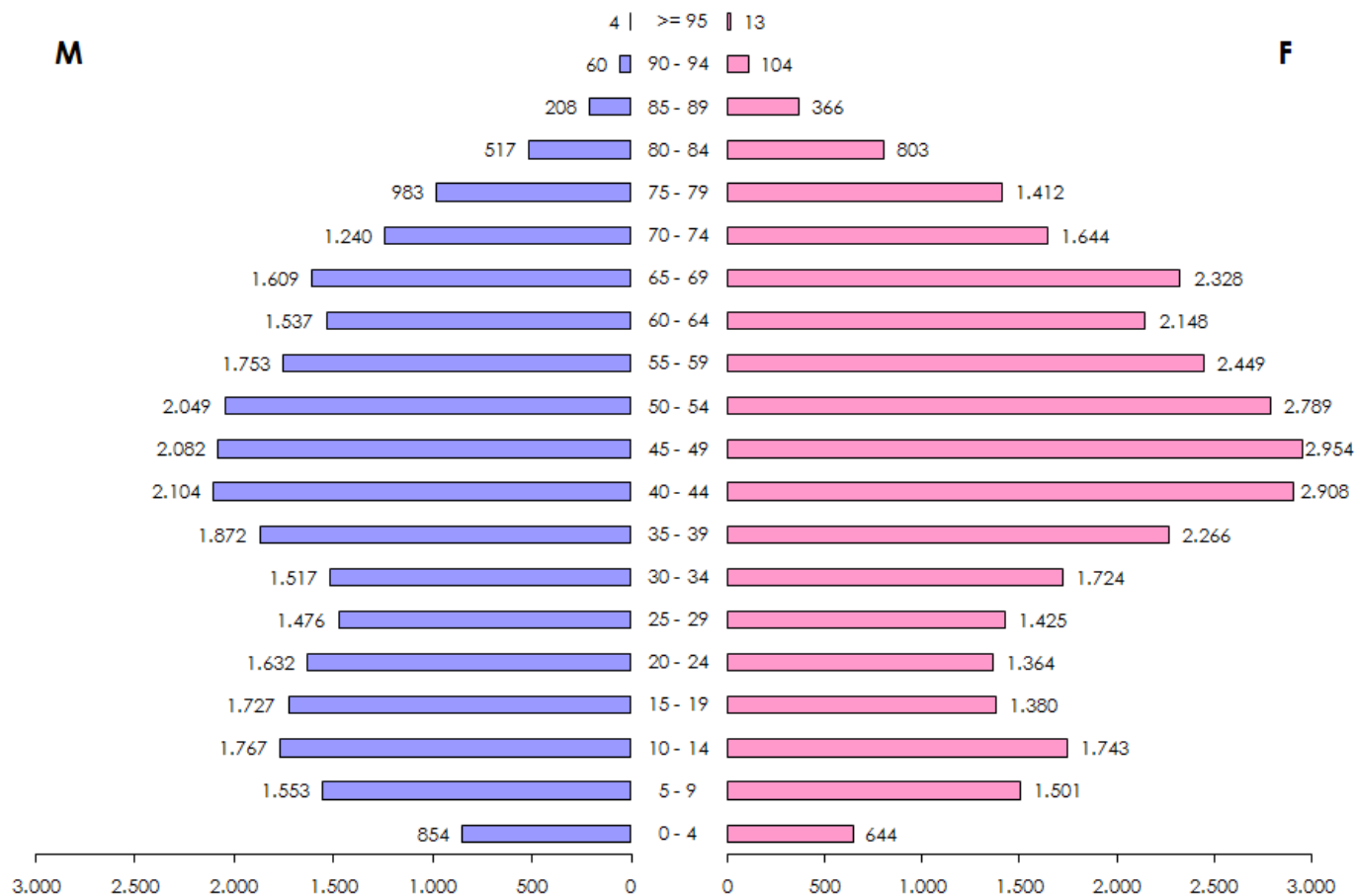
# I VANTAGGI DI UN SISTEMA INTEGRATO

## FONTI UTILIZZATE PER L'ANALISI DELLA DISTRIBUZIONE DELLE MR



ARCHIVIO AMMINISTRATIVO	61,93%
ENTRAMBE LE FONTI	29,60%
ReLMaR	8,47%

# DISTRIBUZIONE DEI PAZIENTI AL 31 DICEMBRE 2015 (ETÀ, GENERE)



<b>Popolazione</b>	<b>10.008.349*</b>
<b>Casi prevalenti</b>	<b>58.509</b>
<b>Numero malattie/gruppi</b>	<b>294</b>
<b>Prevalenza complessiva</b>	<b>5,84/1.000</b>

\*ISTAT Italian Population Census – January 1<sup>st</sup>, 2016

# PREVALENZA MALATTIE RARE

---

	Numero Pazienti	Popolazione Lombardia <sup>1</sup>	Prev. Lomb. (/100.000)	Popolazione Italia <sup>1</sup>	Stima Pazienti MR Italia
Tot	58.509	10.008.349	584,60	60.665.551	354.652

<sup>1</sup> Popolazione Residente al primo gennaio 2016 – <http://dati.istat.it>

Aggiornato al 31 dicembre 2015

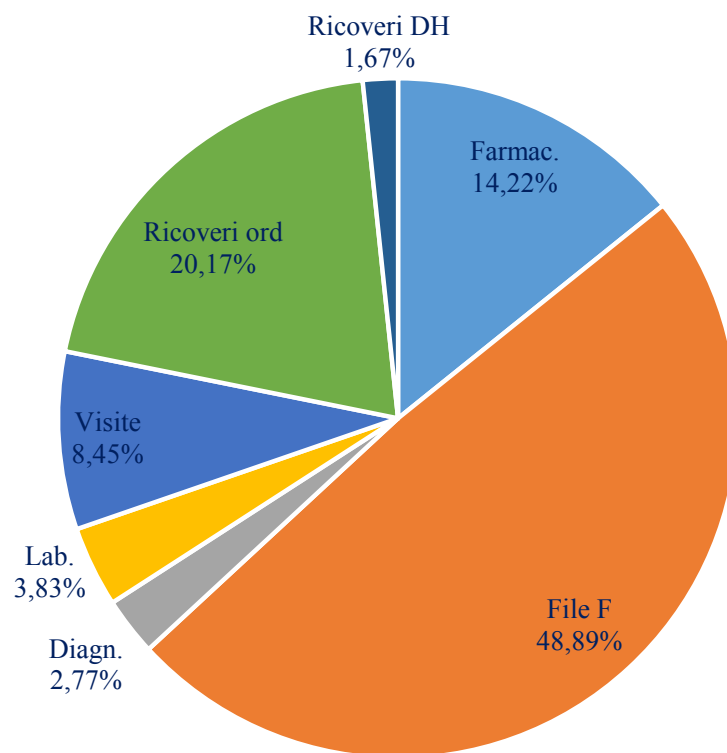
# I vantaggi di un sistema integrato

- Definizione della prevalenza dei malati rari
- Valutazione dell'impatto economico complessivo dell'assistenza ai malati rari
- Composizione della spesa media annua per tipo di prestazione
- Valutazione dei percorsi di cura, ...

# I VANTAGGI DI UN SISTEMA INTEGRATO

Prevalenza dei malati rari esenti pari allo 0.5% della popolazione

**Impatto economico complessivo sul budget regionale pari all'1,2% della spesa regionale**



*Ricerca sviluppata grazie ad una collaborazione tra Regione Lombardia, CREA Sanità dell'Università di Roma Tor Vergata e CRISP dell'Università Bicocca di Milano, 2015*

# Linea 2 - I percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA)

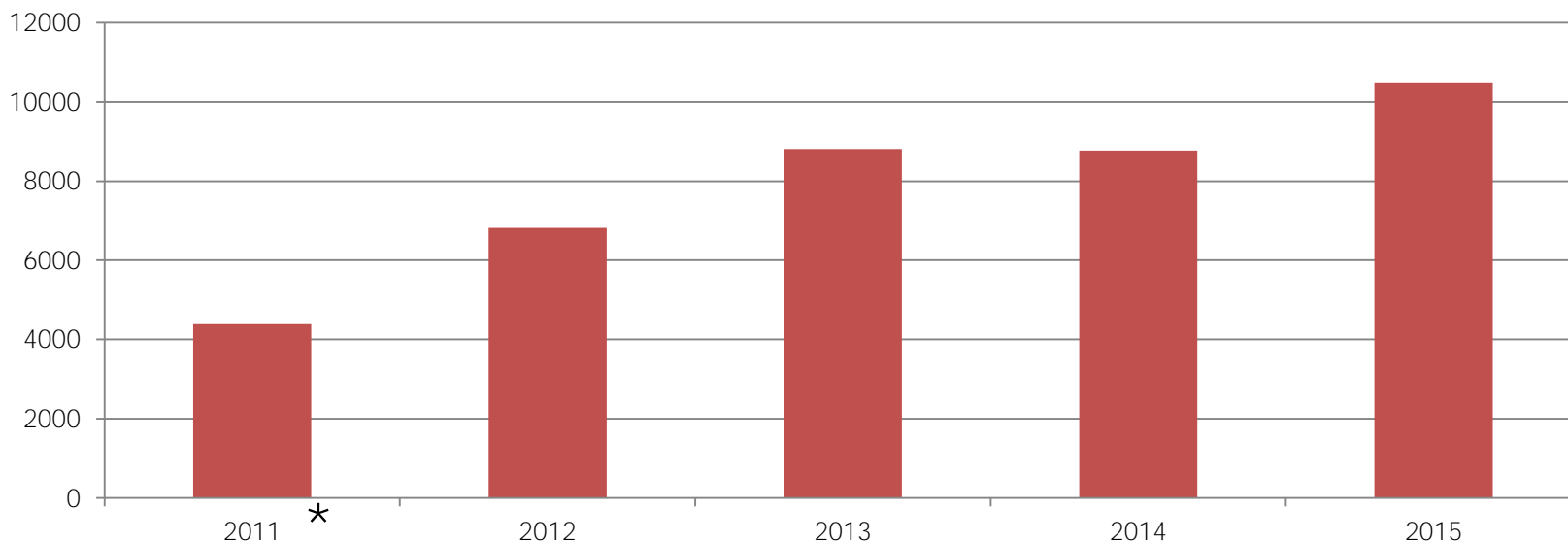
## □ PDTA - Definizione

Descrizione di interventi medici o infermieristici nella loro sequenza cronologica, messi in atto nell'ambito di una specifica patologia, per conseguire il massimo livello di qualità con i minori costi e ritardi, nel rispetto del contesto organizzativo in cui si opera

# I numeri del progetto PDTA

- 632 specialisti coinvolti in 31 Presidi di rete
- Hanno partecipato al progetto 33 Associazioni e 2 Federazioni di pazienti (UNIAMO e FLMR)
- 110 PDTA condivisi
- Copertura stimata pari al 72 – 87% dei malati rari

# DOWNLOAD PDTA DAL SITO DELLA RETE REGIONALE



**Regione Lombardia**  
Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare

**Consulta i Database**  
Malattie Rare Essenti e Relativi Presidi di Rete  
Schede Informative sulle Malattie Rare  
Associazioni di Pazienti  
MA.RES.CO. (Malattie e Malformazioni Respiratorie Congenite)

**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 38 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

**RARE DISEASE DAY 2016**  
29 FEBRUARY  
RARE DISEASE DAY 2016  
RARE DISEASE DAY 2016

**Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA)**

**orphanet**  
Accesso al sito italiano di Orphanet

**Italia**  
-> Homepage  
-> Team/Contatti  
-> Governance  
-> Partner del progetto  
-> Link utili  
-> Fonti di informazione  
-> Registra la tua attività

**I servizi di Orphanet**  
• Un elenco e una classificazione delle malattie rare  
• Un'enciclopedia  
• Una raccolta di informazioni: consulenze cliniche, laboratori di diagnosi, progetti di ricerca, registri, sperimentazioni cliniche, associazioni di pazienti  
• Un elenco di farmaci orfani  
• Linee guide, report  
• Una newsletter

Accedi a questi servizi in **IT** → **OK**

**Benvenuti nella pagina di Orphanet-Italia**  
In questo sito potrete trovare notizie, eventi e documenti sulle malattie rare e i farmaci orfani rilevanti a livello nazionale.

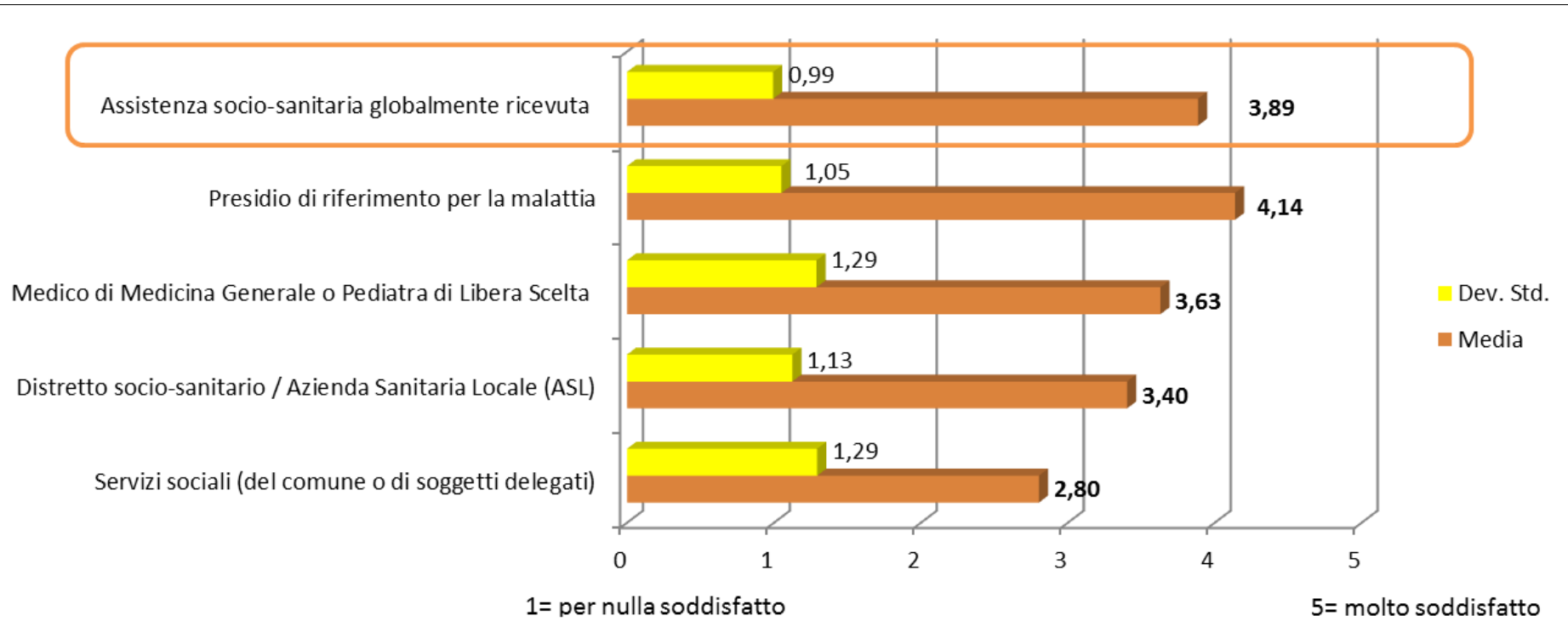
\* dal 30 marzo 2011



# Linea 3 – Potenziamento della rete sul territorio

- Le ASL regionali hanno avviato nuclei operativi dedicati alla soluzione delle problematiche dei residenti affetti da malattie rare
- Protocolli attuativi territoriali per la prescrizione e fornitura di farmaci
- E' in corso una ridefinizione dei punti di riferimento (ASST/ATS)

# COME LA RETE PER LE MALATTIE RARE È STATA GIUDICATA DAI PAZIENTI E DAI LORO FAMILIARI

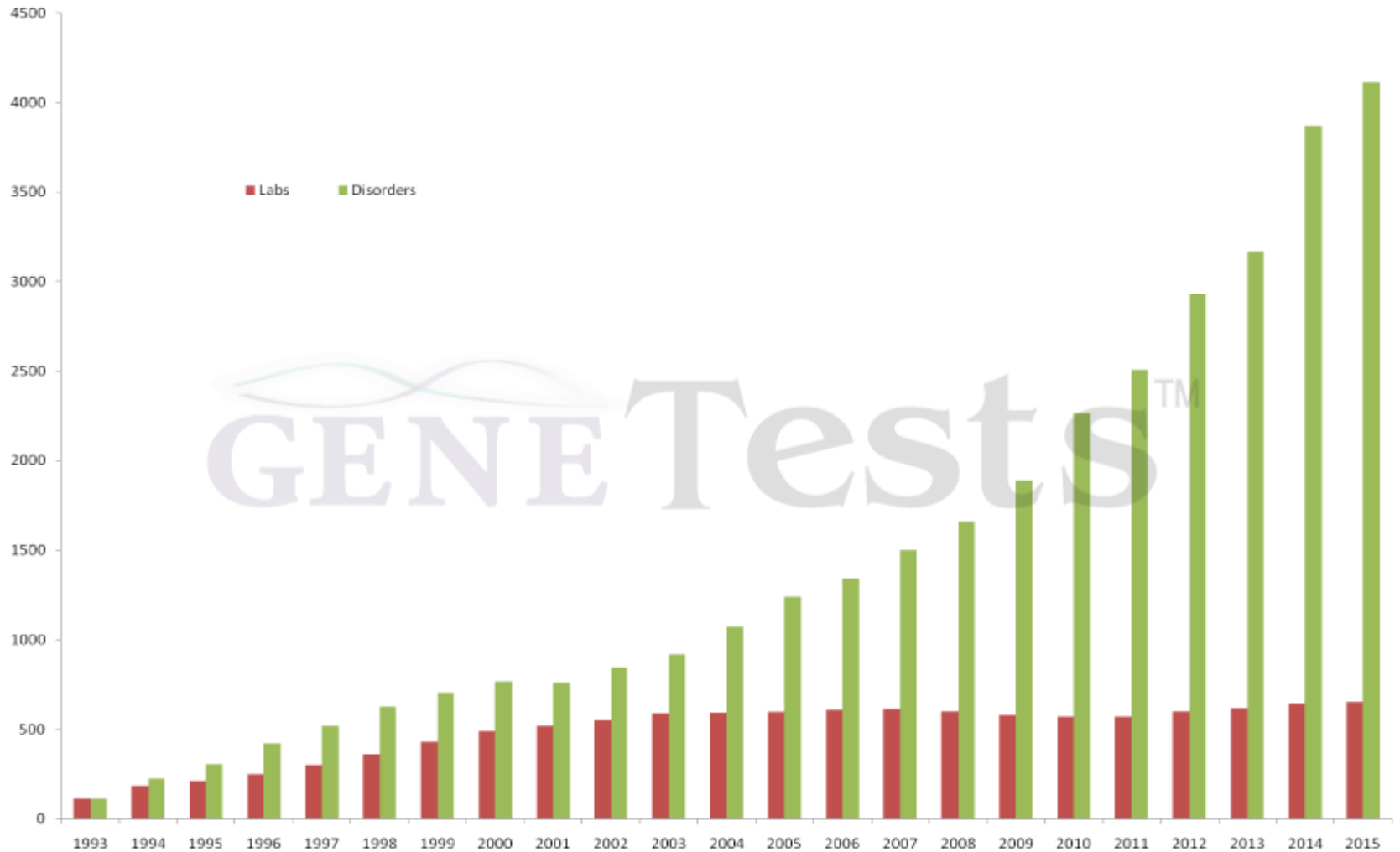


"Malattie rare: rilevazione dei bisogni assistenziali e definizione di misure a sostegno". Decreto n. 7771 del 11.09.2012, Direzione Generale Sanità, Regione Lombardia  
*Éupolis Lombardia, Edizione: aprile 2014*

COSA STA CAMBIANDO

---

# DISORDERS FOR WHICH GENETIC TESTS ARE AVAILABLE



<https://www.genetests.org/>

# Genomics shifts focus to rare diseases

## COLD SPRING HARBOR, NEW YORK

Genome sequencing may finally be living up to its promise of pinpointing genetic mutations that bear on treatment for individual patients.

But the breakthroughs are not coming from the DNA analysis of common diseases with complex genetic origins, which has been the obsession of genomics for nearly the past decade. Instead, many genome scientists are turning back to study rare disorders that are traceable to defects in single genes, and whose causes have remained a mystery.

The change is partly a result of frustration with the disappointing results of genome-

sequencing in St Louis, Missouri. “Fast-forward 12 years, and you’ve got sort of the same thing going on, except with new technology that gives us much higher resolution and speed.”

The change was showcased at the second Personal Genomes meeting, held in Cold Spring Harbor, New York, last week. At the same meeting last year, most speakers focused on the genome of scientist James Watson — one of only four fully sequenced individuals available at that time (see *Nature* 455, 1014; 2008). Now, about 50 indi-

viduals are being sequenced for the family’s condition. Matthew Bainbridge, a student in Gibbs’s lab, reported that he had found a genetic glitch that is probably responsible for an inherited form of ataxia, a disorder affecting bodily coordination, by sequencing the exome, or set of all protein-coding genes, of two distant relatives with the disease. And Jay Shendure of the University of Washington in Seattle used a separate exome-sequencing

strategy to find the gene that could be responsible for Miller syndrome, marked by head and facial abnormalities.

Meanwhile, Richard Lifton of Yale University in New Haven, Connecticut, reported a striking example of how genome sequencing can help

patients. A doctor asked Lifton to study a sickly infant who appeared to have a kidney disease. But Lifton’s group sequenced the exomes of the infant and some family members and found a genetic variant in a gene, called SLC26A3, that causes congenital chloride diarrhoea, a treatable disease. Lifton informed the doctor, who reported that, indeed, the infant had had hourly bouts of diarrhoea.

The meeting also heard from bioentrepre-

**“I now think that we’re going to get there by understanding a whole lot of these Mendelian diseases.”**

But the breakthroughs are not coming from the DNA analysis of common diseases ... instead, many genome scientists are turning back to study rare disorders that are traceable to defects in single genes

center at Baylor University in Texas. The patient came in cancer, moving into less severe, together with other reported that they had patients in one family — a disorder and pain — and it could account

**Richard Lifton**

# The Transition: Becoming an Adult with a Rare Disease

- Improved survival rates into adulthood



- Need for transition services from paediatrics to adult services is growing



# Comment

## Rare diseases and effective treatments: are we delivering?

Lucio Luzzatto, Carla E M Hollak, Timothy M Cox, Arrigo Schieppati, Christoph Licht, Helena Kääriäinen, Giampaolo Merlini, Franz Schaefer, Steven Simoens, Luca Pani, Silvio Garattini, Giuseppe Remuzzi

THE LANCET

28 February 2015

**Reducing the cost of rare disease drugs**

Feb 28 marks Rare Disease Day, organised by EURORDIS, a non-governmental alliance of patient organisations, and its partners. The day, first launched in 2008, aims to raise awareness of rare diseases and the impact they have on patients' lives. A key objective is to get WHO to recognise Feb 28 as the official Rare Disease Day and amplify advocacy and action worldwide.

Rare diseases are disabling and often chronic, progressive, degenerative, and life-threatening disorders. A disease is regarded as rare if it affects less than 1 in 2000 people in Europe and fewer than 20 000 people in the USA. Between 6000 and 8000 rare diseases exist. Most affect children and most are genetic. Rare diseases can also be caused by infections or allergies and environmental factors. These disorders affect an estimated 30 million European Union and 30 million US citizens.

In a Comment to coincide with Rare Disease Day, Giuseppe Remuzzi and colleagues highlight the problem with treatments for rare diseases. Orphan drug legislation has successfully provided incentives for drug companies to bring products for rare diseases to market, resulting in the approval of more than 100 medicines for specific rare diseases. However, companies have compensated for the small numbers of patients who can benefit from these drugs by setting excessively high prices. For example, the cost of ivacaftor, a drug that is an effective treatment for a subgroup of people with cystic fibrosis, is an astonishing US\$294 000 per patient per year. The Comment authors make three practical recommendations to help address the unsustainable costs of orphan drugs, which, if implemented, should ensure rigorous adherence to prescribing indications, extend assessment of drug efficacy and side-effects to larger groups of patients, and reduce costs.

Laws and incentives that rightly aimed to help people with rare diseases have had an unwanted side-effect: exorbitant drug prices. Drug companies have exploited the existing situation, and ultimately patients and health-care systems. It is time to correct this error. Giuseppe Remuzzi and colleagues point the way. ■ *The Lancet*



See Comment page 750

# EUROPEAN REFERENCE NETWORKS (ERNs) FOR RARE DISEASES

La Commissione Europea ha deciso di istituire le ERN sulle malattie rare, individuando Centri di valenza europea, a cui i malati rari possono rivolgersi con gratuità delle prestazioni, erogate a spese della Regione di residenza.

Program\_ERN\_Lisbon.pdf - Adobe Acrobat Reader DC

File Modifica Vista Finestra ?



## II European Reference Networks Conference

### From planning to implementation

### Lisbon 8-9 October 2015

#### Agenda (28.09.15)

**8th October**

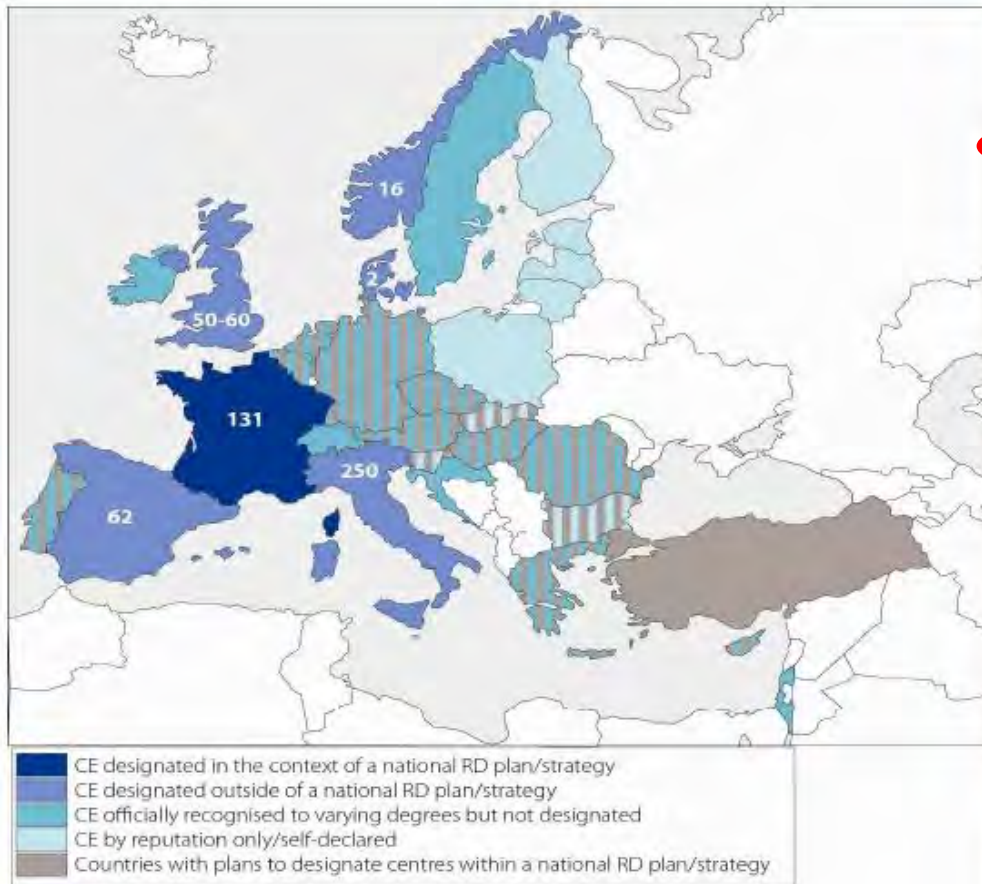
08:30-09:30 Registration and welcome coffee

09:30-09:35	<b>Welcome address</b> <i>Xavier Prats Monné; Director General of DG SANTE</i>
09:40-11:05	<b>Roundtable I</b> <b>Framework for the establishment of European Reference Networks (ERNs)</b> Introduction by the Chair: <i>Andrzej Rys; Director Health Systems and Products; DG SANTE</i>

Windows taskbar: 14:42 09/10/2015



# Designated centres of expertise: A dynamic process (source:Orphanet)



## Officially designated in scope of national RD plan

France

## Officially designated outside of scope of RD plan

Denmark

France

Norway

Spain

Italy (regional)

~~United Kingdom~~

## Officially recognised to varying degrees/non-designated

Austria, Belgium, Croatia, Czech Republic, Cyprus, Germany, Greece, Hungary, Ireland, Israel, the Netherlands, Portugal, Romania, Sweden, Switzerland

## By reputation only/self-declared

Bulgaria, Estonia, Finland, Latvia, Lithuania, Poland, Slovak Republic, Slovenia

## Plans to designate centres in RD plan

Austria, Belgium, Bulgaria, Czech Republic, Cyprus, Germany, Greece, Hungary, the Netherlands, Portugal, Romania, Slovak Republic, Slovenia, Turkey.

# Role of the Member State (MS)

- The MS is responsible for defining its national process to support eligible Healthcare Providers and ensuring that this process is transparent
- To provide a written statement of endorsement

# Decreto legislativo n. 38, 4 marzo 2014, in recepimento della Direttiva 24/2011/EU

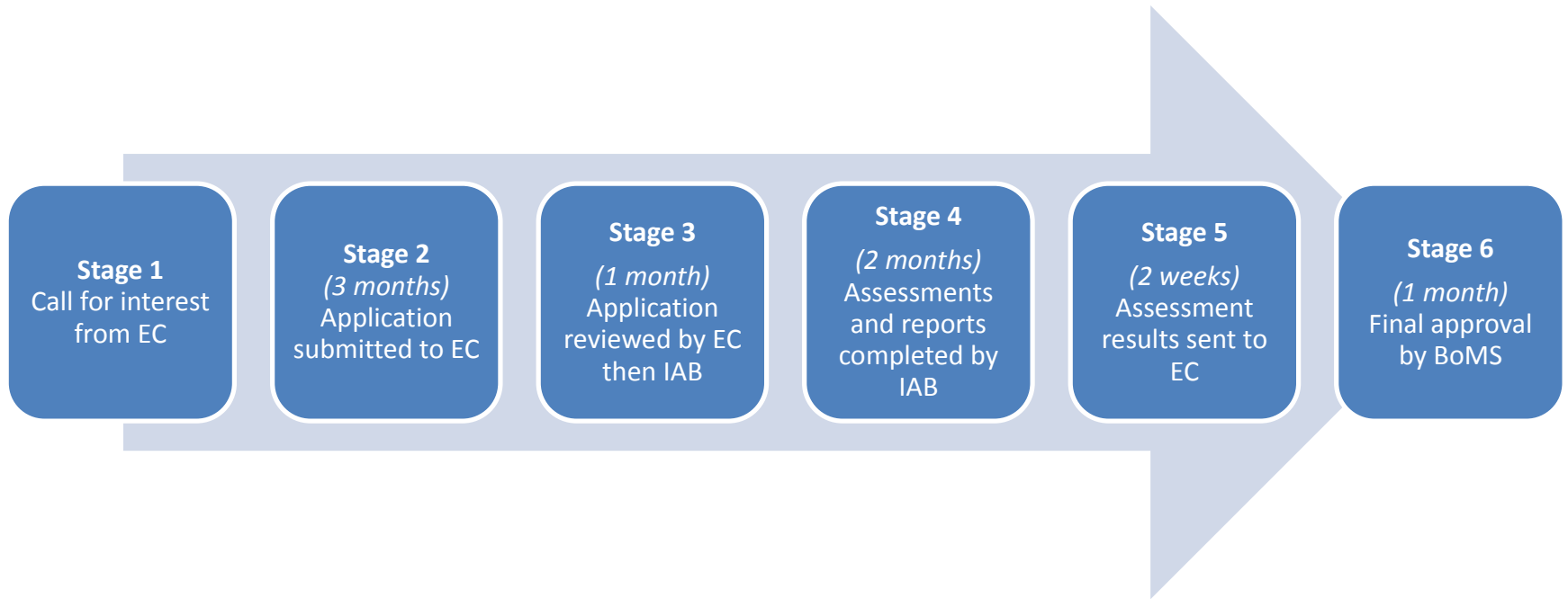
Istituisce

- Organismo nazionale di coordinamento e monitoraggio per lo sviluppo delle reti di riferimento europee «ERN»

# Healthcare Provider Applicants

## Overview of the Process

- 🌀 Objectives of Process
- 🌀 Six-Stage Process & 6-8 month Timeline
- 🌀 Tool: Operational Criteria



# Farmaci Orfani

- I farmaci orfani sono medicinali caratterizzati da scarsa redditività
- Per questo motivo, la loro commercializzazione non risulta in generale vantaggiosa per le imprese produttrici

# Categorie di farmaci orfani

- ❑ Farmaci utilizzati in condizioni a bassa frequenza (es. calamità naturali, avvelenamenti)
- ❑ Farmaci per malattie diffuse nei paesi poveri
- ❑ Farmaci dai costi di ricerca e sviluppo molto elevati
- ❑ Farmaci a brevetto scaduto
- ❑ Farmaci per malattie rare

# The "gold standard"

- Orphan drugs must go through the same development process as any other drug and must be shown to meet the same standards for effectiveness and safety as a drug for a common condition

# Il Regolamento europeo per i farmaci orfani

- Chi è colpito da una malattia rara ha diritto alla stessa qualità di trattamento di ogni cittadino europeo
- Senza incentivi non vi è possibilità di procedere nello sviluppo di farmaci destinati a pochi individui



# Il percorso di un farmaco orfano

## □ Designazione

- Sono disponibili elementi che suggeriscono come un prodotto abbia le caratteristiche per diventare un farmaco efficace nella cura di una malattia rara
- Se viene *designato*, il prodotto avrà diritto ai benefici previsti dal Regolamento sui farmaci orfani

# Committee for Orphan Medicinal Products (COMP)

- Lo status di orfano riconosciuto dal COMP implica per il produttore
  - Esclusività per lo sfruttamento del farmaco per un periodo di 10 anni
  - Assistenza nel completamento dei protocolli di studio
  - Sgravi fiscali sulle procedure centralizzate per **ottenere l'approvazione da parte dell'EMA**
  - ...

# Il percorso di un farmaco orfano

- Autorizzazione (al commercio)
  - Le ricerche condotte, anche grazie ai benefici del regolamento, permettono di concludere che il farmaco è efficace nella cura di una malattia rara
  - Può essere dato parere favorevole alla commercializzazione con procedura centralizzata

# Legislazione europea per i farmaci orfani (2000 – 2010)

<b>Dalla designazione ...</b>	
Richieste di designazione	845
Parere positivo (COMP)	684 (80.90%)
Parere negativo	14 (1.7%)
Revoca della richiesta	147 (17.4%)
<b>... alla disponibilità sul mercato</b>	
Richieste autorizzazione al commercio	108
Prodotti approvati (EMA)	63 (58.3%)
Indicazioni autorizzate	63
Malattie trattate	46

*Joppi R, Bertele' V, Garattini S. Orphan drugs, orphan diseases.*

*The first decade of orphan drug legislation in the EU. European J of clinical pharmacology.*

## Per avere un termine di **paragone...**

- **Nei primi 25 anni dall'introduzione della legge per i farmaci orfani negli USA (1983, Orphan Drug Act)**
  - 250 farmaci approvati
  - 200 malattie rare trattate

# Farmaci orfani in Italia

<b>Aggiornamento al luglio 2013</b>	
Farmaci autorizzati dall'EMA	64
Inseriti nel Prontuario (AIFA)	46
A carico del SSN	39
Non inseriti nel Prontuario	18
Autorizzati nel 2012	10
Autorizzati nel 2013	2

# Legislazione europea per i farmaci orfani (2000 – 2010)

- 845 candidate orphan drug designations
- 63 orphan drugs granted
- RCT were done for 38 orphan drugs
  - One third were tested in trials involving fewer than 100 patients (>50% in trials with 100-200 cases)
  - For 42.9 % of the approved orphan drugs the clinical trials lasted less than one year

# DIFFICULTIES TO OVERCOME

- Small numbers of patients at individual treatment centers
- Different stages of disease at presentation
- Patients must be recruited through numerous Centers to obtain a suitable numerosity

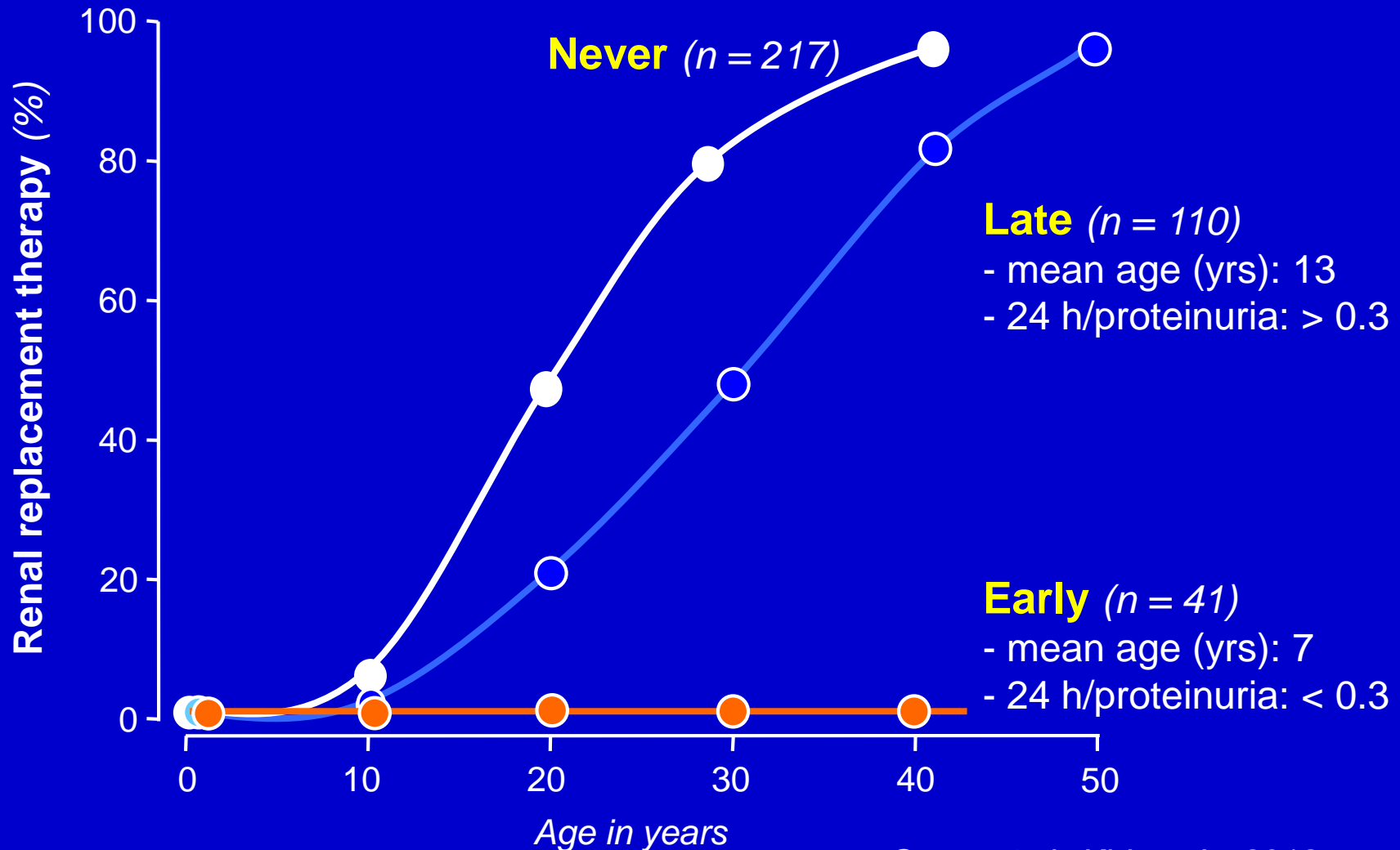


# RARE DISEASES

- Recommendations are largely based on
  - Opinions of the experts
  - Retrospective studies in humans
  - Studi pre-clinici
  
- Analysis of the Registries
  - Complex questions
  - Rare events

# FIRST ANALYSIS OF PRIMARY ENDPOINTS OF THE EUROPEAN ALPORT REGISTRY:

## *ACE-inhibition delays need of dialysis*



# Registri dei farmaci sottoposti a monitoraggio

- Una sorveglianza post-marketing indipendente rappresenta la migliore garanzia per una corretta **valutazione a lungo termine dell'efficacia e del rapporto costo/beneficio** dei trattamenti commercializzati
- Le notizie relative ai Registri dei farmaci sottoposti a monitoraggio sono disponibili sul sito di AIFA, così come gli elenchi dei Centri prescrittori forniti e aggiornati dalle Regioni

## CONDIVISIONE DEI CRITERI PER **L'ACCESSO AI FARMACI**

*DGR Lombarda 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*

# PIANO TERAPEUTICO PER MALATTIA RARA



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 <sup>(1)</sup>: \_\_\_\_\_

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<sup>(2)</sup>: \_\_\_\_\_

Prima prescrizione:  Prosecuzione della cura:

Data: \_\_\_\_\_

Timbro e firma del medico prescrittore<sup>(3)</sup>

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 identificati del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempestive comunicazioni.

# 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

# La legge 648/96

- Un farmaco orfano può non apparire nel Prontuario, ma essere presente nelle liste previste dalla Legge 648/96, che consente di erogare farmaci a carico del SSN quando non vi sia alternativa terapeutica valida
  
- Previo parere della Commissione consultiva tecnico scientifica **dell'AIFA, sono in particolare inseriti nelle liste della 648/96**
  - medicinali innovativi in commercio in altri Stati ma non sul territorio nazionale
  
  - medicinali ancora non autorizzati ma sottoposti a sperimentazione clinica
  
  - medicinali da impiegare per una indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata

# 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



# PRESCRIZIONE OFF-LABEL

1. *assunzione di responsabilità da parte del medico prescrittore*

*il paziente non può essere utilmente trattato con medicinali autorizzati*

*l'impiego del medicinale proposto è sostenuto da studi clinici almeno di fase II*  
*[Legge Finanziaria 2008]*


2. *consenso informato da parte del paziente*

3. *I farmaci possono essere rimborsati solo se:*

*prescritti da un medico che opera presso un Presidio della Rete MR*

*prescritti per mezzo dell'apposito PT*

*prescrizione  
off-label per  
Malattia  
Rara  
=  
prescrizione  
off-label per  
Malattia  
NON Rara*

REGIONE  <b>MALATTIE RARE SCHEDE PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI</b>		
Numero tessera sanitaria dell'assistito: _____		
Età: _____ Sesso <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>		
Azienda di appartenenza dell'assistito: _____ Provincia: _____		
Esigete: _____		
Medico Curante (1): _____		
Diagnosi: _____		
Codice esecuzione: _____		
Formulato in data: _____ (art. 1, l. 4 Decreto n. 274 del 14 maggio 2001)		
Medico specialista <input type="checkbox"/> Dr./Prof. _____		
Centro: _____		
Programma terapeutico		
Farmaco	Forma farmaceutica	Posologia
Durata prevista del trattamento (2): _____		
Prima prescrizione: <input type="checkbox"/> Prescrizione della cura: <input type="checkbox"/>		
Data: _____		
Timbro e firma del medico prescrittore (3)		Timbro del Centro

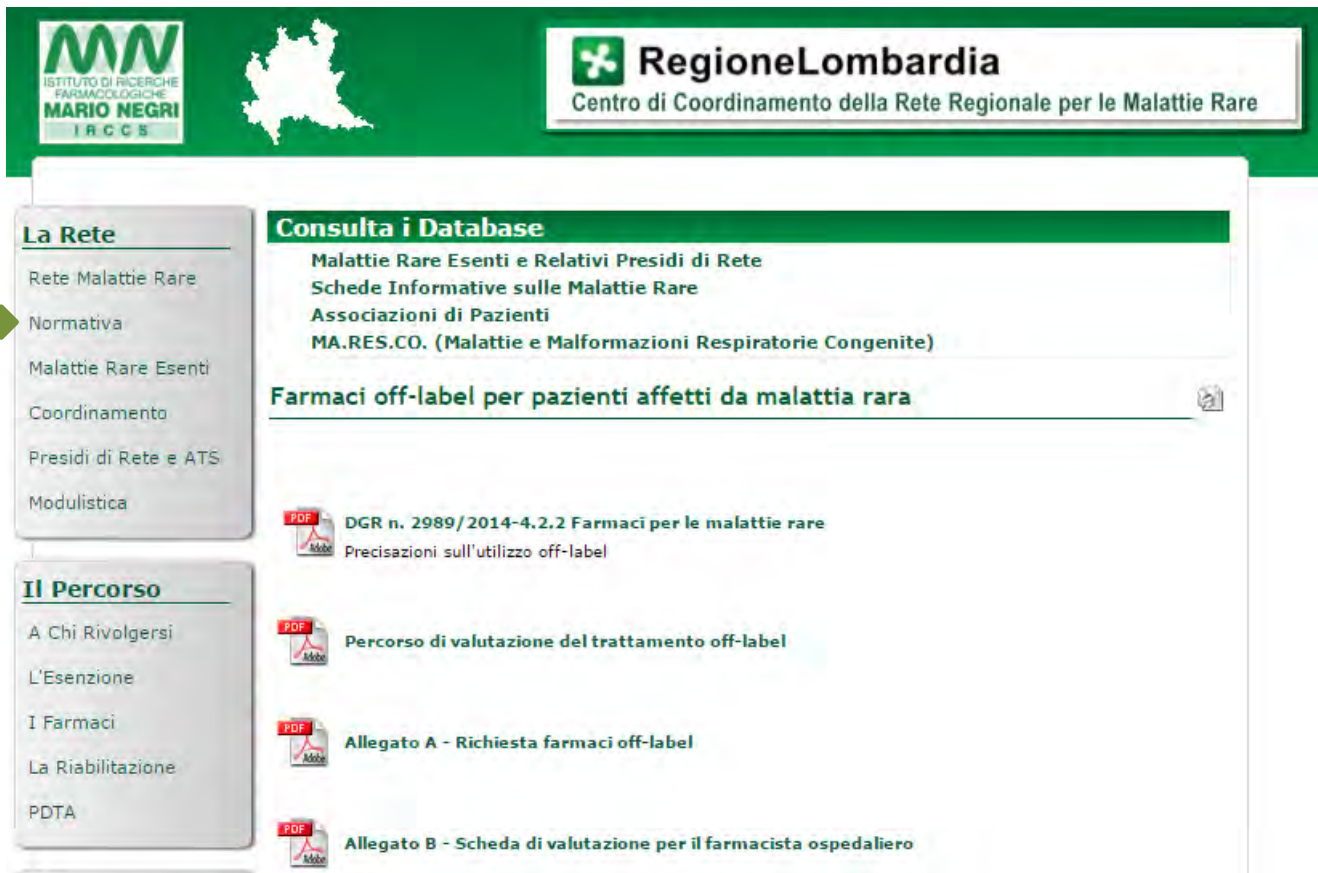
(1) Medico di Medicina Generale o Medico di Base Scelta  
(2) Non oltre 1 anno - Per mesi o un anno intero della terapia ridigere una nuova scheda  
(3) L'uso abusivo del medico senza essere lui da poter permettere eventuali temporanee comunicazioni.

# 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

# FARMACI OFF-LABEL PER PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIA RARA



**MN**  
ISTITUTO DI RICERCHE  
FARMACOLOGICHE  
**MARIO NEGRI**  
IRCCS

**Regione Lombardia**  
Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare

**La Rete**

- Rete Malattie Rare
- Normativa
- Malattie Rare Esenti
- Coordinamento
- Presidi di Rete e ATS
- Modulistica





**Il Percorso**

- A Chi Rivolgersi
- L'Esenzione
- I Farmaci
- La Riabilitazione
- PDTA

**Consulta i Database**

- Malattie Rare Esenti e Relativi Presidi di Rete
- Schede Informativa sulle Malattie Rare
- Associazioni di Pazienti
- MA.RES.CO. (Malattie e Malformazioni Respiratorie Congenite)

**Farmaci off-label per pazienti affetti da malattia rara**

-  **DGR n. 2989/2014-4.2.2 Farmaci per le malattie rare**  
Precisioni sull'utilizzo off-label
-  **Percorso di valutazione del trattamento off-label**
-  **Allegato A - Richiesta farmaci off-label**
-  **Allegato B - Scheda di valutazione per il farmacista ospedaliero**

<http://malattierare.marionegri.it/content/view/151>

# FARMACI OFF-LABEL PER PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIA RARA

## Allegato A

### RICHIEDITA DI FORNITURA DI FARMACI PER INDICAZIONI NON REGISTRATE "Off Label" PER MALATTIA RARA (Codice esenzione \_\_\_\_\_)

Al Direttore del Servizio Farmacia  
AO/ IRCCS \_\_\_\_\_

Il sottoscritto \_\_\_\_\_ Qualifica \_\_\_\_\_  
Unità operativa \_\_\_\_\_ CDC \_\_\_\_\_  
e-mail \_\_\_\_\_ Telefono \_\_\_\_\_

#### Richiede per il paziente

Cognome e nome \_\_\_\_\_ Data di nascita \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
Codice fiscale \_\_\_\_\_ ASL di Appartenenza \_\_\_\_\_  
Patologia \_\_\_\_\_ Codice esenzione \_\_\_\_\_

L'acquisto del Principio attivo \_\_\_\_\_ Specialità \_\_\_\_\_  
Dosaggio richiesto (giornaliero, per ciclo di \_\_\_\_\_  
trattamento, per singolo trattamento):  Giornaliero \_\_\_\_\_  
 Per ciclo di trattamento \_\_\_\_\_  
 Per singolo trattamento \_\_\_\_\_

Durata del trattamento \_\_\_\_\_  Inizio terapia  Proseguimento terapia

Per la seguente indicazione terapeutica \_\_\_\_\_

Da somministrare in regime di:  ricovero ordinario  day hospital  ambulatorio

Costo del farmaco per trattamento (Euro): \_\_\_\_\_

Il richiedente ed il Responsabile di Unità Operativa dichiarano:

- che il trattamento con il medicinale prodotto industrialmente per un'indicazione o via di somministrazione o modalità di somministrazione o di utilizzo diversa da quella autorizzata, avviene sotto propria diretta responsabilità in quanto si ritiene, in base a dati documentabili, che il paziente non possa essere utilmente trattato con medicinali per i quali sia già approvata quella indicazione terapeutica o quella via o modalità di somministrazione;
- che tale impiego è \_\_\_ / non è \_\_\_ supportato da dati favorevoli di sperimentazioni cliniche non inferiori alla fase II (Legge 244/07- Legge finanziaria 2008) di cui si allega copia;
- che verrà acquisito il consenso informato del paziente e che lo stesso sarà conservato in cartella clinica (secondo quanto previsto dalla Legge n.94 del 08.04.98);
- che non è stato possibile l'accesso al farmaco gratuitamente ai sensi del DM 08/05/2003 "uso compassionevole".

Il Responsabile di Unità Operativa è consapevole che tale richiesta non comporterà un automatico incremento del budget complessivo assegnato per l'anno in corso.

Il richiedente ed il Responsabile di Unità operativa si impegnano, inoltre, a fornire una relazione dettagliata sull'andamento clinico del caso al Servizio di Farmacia ad un mese dall'inizio del trattamento e ad intervalli regolari, a seconda del tipo di malattia e trattamento, con cadenza almeno semestrale.

#### Documentazione da allegare alla domanda:

- copia della documentazione scientifica
- relazione dettagliata sul paziente che comprende patologia, razionale d'uso possibili effetti indesiderati. Va esplicitata l'assenza di valida alternativa terapeutica e va riportato il beneficio atteso in termini clinicamente rilevanti.
- relazione su esito del trattamento di eventuali pazienti analoghi per i quali sia stato già autorizzato l'uso.

\_\_\_\_\_, il \_\_\_\_\_  
Responsabile dell'Unità Operativa

\_\_\_\_\_, il \_\_\_\_\_  
Il Medico Richiedente

\_\_\_\_\_  
(timbro e firma)

\_\_\_\_\_  
(timbro e firma)

\_\_\_\_\_  
(nome in stampatello)

\_\_\_\_\_  
(nome in stampatello)

Allegato A

## Allegato B

### VALUTAZIONE IN MERITO ALLA RICHIESTA DI UTILIZZO OFF LABEL PER MALATTIA RARA

FARMACO/SPECIALITA'	
UO/ CENTRO	
INIZIALI DEL PAZIENTE	
DATA DI NASCITA	
ASL	
CODICE MALATTIA RARA	
INDICAZIONE	
MEDICO RICHIEDENTE	
DATA	
COSTI	

1. Si riscontra assenza di alternative terapeutiche?

X	SI	Specificare
	NO	

2. Ci sono almeno dati favorevoli di sperimentazioni cliniche di fase II?

X	SI	Elencare ed allegare gli studi a supporto di tale uso off-label
	NO	Richiedere il parere al Centro Regionale per le malattie rare elencando la eventuale letteratura reperita

- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

3. Evidenze cliniche riscontrate dagli studi presentati

REFERENZA STUDIO CLINICO FASE	NUMERO PAZIENTI	TRATTAMENTI/ OUTCOME PRIMARIO	RISULTATI

4. Beneficio atteso dal Prescrittore

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

5. Eventuali note/conclusioni

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Il Farmacista Referente

\_\_\_\_\_  
Il Direttore di Farmacia

Allegato B

Home » Sperimentazione e ricerca

**Link per gli operatori**

- > Carenze dei medicinali
- > Eudravigilance
- > Centro Informazione Indipendente sul Farmaco - FarmaciLine
- > Farmaci sottoposti a monitoraggio
- > Liste di Trasparenza
- > Note AIFA
- > Note informative importanti
- > Comunicati Stampa EMA
- > Osservatorio nazionale sperimentazione clinica
- > Rete nazionale farmacovigilanza
- > Segnalazioni reazioni avverse
- > Tracciabilità del farmaco
- > RCP medicinali autorizzati con procedura centralizzata
- > Documento programmatico Medicina Generale - AIFA

**Attività**

- > Registrazione
- > Sicurezza
- > Farmaci falsificati, illegali e rubati
- > Ispezioni
- > Negoziazione e rimborsabilità
- > Consumi e spesa farmaceutica
- > Informazione indipendente

**Sperimentazione e ricerca**

- Attualità
- Osservatorio Nazionale sulla Sperimentazione Clinica dei Medicinali
- Fase I
- Legge 648/96
- **Fondo AIFA 5%**
- Farmaci ad uso compassionevole

### Fondo AIFA 5%

Il fondo AIFA 5% rappresenta un fondo nazionale istituito con la [Legge n. 326 del 2003](#) per l'impiego, a carico SSN, di farmaci orfani

per il trattamento di malattie rare e di farmaci che rappresentano una speranza di cura, in attesa della commercializzazione, per particolari e gravi patologie.

### Richiesta accesso Fondo AIFA 5%

Per la richiesta di accesso al fondo AIFA 5% è necessario inviare al seguente indirizzo di posta elettronica [648.fondo5.rsc@aifa.gov.it](mailto:648.fondo5.rsc@aifa.gov.it) quanto di seguito riportato:

- rationale a supporto del trattamento proposto
- relazione clinica del paziente;
- piano terapeutico proposto (dosaggio, durata della terapia);
- spesa per il trattamento proposto.

Data aggiornamento: aprile 2016

# 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

# Domiciliazione della terapia - Esempi

The screenshot shows the Genzyme Italia website. The browser title is "Programma Tutor - Mozilla Firefox". The address bar shows "www.genzyme.it/info-corporate/progetto-tutor.aspx". The website header includes "SANOFI" and "genzyme A SANOFI COMPANY". The main navigation menu has "INFO CORPORATE", "AREE TERAPEUTICHE", and "AREA MEDICO-SCIENTIFICA". The "Programma Tutor" section is highlighted. The content includes a photo of three children and the text: "Genzyme Italia", "Lavorare in Genzyme Italia", "Notizie dall'Italia e dal mondo", "Eventi e FAD", "Genzyme nel mondo", "Ricerca & Sviluppo", "Link utili", and "Programma Tutor".

**Programma "Tutor"**

**Che cosa è TUTOR**

Il programma TUTOR offre un infermiere dedicato al paziente idoneo a ricevere la terapia enzimatica sostitutiva a domicilio, garantendo un servizio di elevata professionalità. Il paziente ha la tranquillità di affidarsi sempre allo stesso infermiere, che lo assiste a domicilio affiancandosi e non sostituendosi al medico curante.

**Per chi**

TUTOR è attivato dal medico curante per i pazienti clinicamente stabili ritenuti idonei alla terapia domiciliare attivata da Miasida di Ouziers, Miasida di Fazy e Mucopolisaccaridosi I, in trattamento con terapie Genzyme.

**Perché**

TUTOR è progettato per poter gestire al meglio la somministrazione della terapia enzimatica sostitutiva e per migliorare la qualità di vita del paziente. Il programma, completamente gratuito, assicura la continuità assistenziale, l'aderenza alla terapia ed il mantenimento dei costi ospedalieri.

**Dove**

TUTOR è attivo su tutto il territorio nazionale, grazie ad un partner distributore che preleva il farmaco dalla farmacia del centro clinico e lo consegna al domicilio del paziente, assicurandone il mantenimento a temperatura

The screenshot shows the Shire website. The browser title is "Terapia domiciliare Terapie enzimatiche sostitutive genetiche - Mozilla Firefox". The address bar shows "www.shireitalia.it/area-italia/terapia-domiciliare.aspx". The website header includes "Shire" and the slogan "Essere coraggiosi come le persone che aiutiamo". The main navigation menu has "Home", "La nostra storia", "Shire: scopri la missione e strategia", "Shire nel mondo", "Notizie da Shire", "Investors", "Ambiti terapeutici", "Prodotti", "Terapia Domiciliare", "Responsabilità sociale", "Lavorare in Shire", and "Contattaci". The "Terapia Domiciliare" section is highlighted. The content includes the text: "Grazie a Shire H2T, oggi la terapia si può fare a domicilio. Il programma consente di spostare la gestione della terapia enzimatica sostitutiva dal Centro Clinico a casa del paziente garantendo un analogo standard terapeutico." and "I vantaggi per il paziente:".

**Terapia domiciliare**

Essere coraggiosi come le persone che aiutiamo

Grazie a Shire H2T, oggi la terapia si può fare a domicilio. Il programma consente di spostare la gestione della terapia enzimatica sostitutiva dal Centro Clinico a casa del paziente garantendo un analogo standard terapeutico.

**I vantaggi per il paziente:**

- Riduce i disagi derivanti dagli spostamenti al Centro Clinico (risparmio di tempo e di costi);
- Migliora l'organizzazione del proprio tempo (infusioni effettuate secondo le proprie preferenze nel rispetto del calendario invernale) riducendo la perdita di giornate lavorative;
- Aumenta l'adesione al piano terapeutico potendo disporre di un servizio personalizzato;
- Nessun costo legato all'erogazione del Servizio.

Per ulteriori informazioni contatta il tuo medico curante.



# La Conferenza delle Regioni e delle Province Autonome

- E' la sede del confronto istituzionale e politico tra le Regioni. E' organizzata in undici commissioni di lavoro tra le quali è compresa anche la Commissione Salute
- La Commissione Salute è formata da tutti gli Assessori alla Sanità delle Regioni e delle Province Autonome



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

Documento condiviso approvato nel  
giugno 2013

# 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

# Su cosa si sta lavorando (alcuni esempi)

- Mantenere un aggiornamento costante dell'elenco delle malattie rare esenti
- Ridurre le differenze tra Regioni
  - Condividendo i criteri per l'identificazione dei Presidi
  - Condividendo i criteri per l'accesso ai farmaci
- Promuovere il confronto sul sistema di codifica e rivalutare il set di dati da condividere per potenziare il Registro Nazionale
- Garantire i programmi di assistenza domiciliare
- Promuovere e potenziare le attività di genetica medica e di screening

# L'aggiornamento dell'elenco delle malattie esenti

- Il Ministero sta rivedendo i LEA ed ha emanato un provvedimento integralmente sostitutivo del DPCM 29 novembre 2001, al cui interno si trovano nuovi elenchi delle malattie rare e croniche
- Il provvedimento Ministeriale è stato APPROVATO dalla Conferenza delle Regioni

# Di cosa abbiamo bisogno

- ❑ Supporto normativo dinamico
- ❑ Nuovi modelli organizzativi
- ❑ Accesso ai sistemi informativi
- ❑ Continuità di risorse



GRAZIE PER L'ATTENZIONE



RARE DISEASE DAY 2016  
**29 FEBRUARY**  
JOIN US IN MAKING  
**THE VOICE OF**  
RARE DISEASES HEARD





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
- Statistiche Esenzioni

Il Registro

- Il Registro
- Statistiche Registro
- Rapporti

Altre Risorse

- Associazioni di Pazienti
- Eventi
- Gruppi di Studio
- Domande Frequenti

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 31 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'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



CLICCA QUI PER ACCEDERE ALLA PAGINA DEI P.D.T.A.



Schede malattia

Per trovare informazioni relative ai segni, sintomi, cause e terapie delle malattie rare esenti consulta il Database Schede Informative sulle Malattie Rare.

Tutela del paziente

Per informazioni utili per il paziente affetto da una malattia rara e per gli operatori sanitari sulle misure di tutela per i pazienti, dall'esenzione all'assistenza farmaceutica e riabilitativa, consulta la Sezione Percorso.