



# ***“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”***

Catanzaro, 9 giugno 2015

**Rete Nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la  
terapia delle malattie rare: dove siamo, possiamo fare di meglio?**

**Pasquale Cananzi**

# Rete per le malattie rare



- Il Decreto Ministeriale 279/2001 istituisce la Rete Nazionale per la prevenzione, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. I punti salienti sono:
  - un elenco di malattie rare con particolari diritti
  - creazione di una Rete Nazionale e di una Rete regionale di centri accreditati scelti in ogni regione per la diagnosi e la cura di specifiche forme
  - creazione di registri ad hoc con sede sovra regionale e nazionale con il compito di coordinare e monitorare l'attività dei centri accreditati e la concessione di benefici ai pazienti
  - coinvolgimento delle associazioni dei pazienti nei processi decisionali e di monitoraggio
  - supporto alle famiglie dei pazienti e ai professionisti del SSN con azioni di informazioni e formazioni mirate

**RETE REGIONALE  
PER LE MALATTIE  
RARE**

# Centri MR in Sicilia

## *Il razionale della Rete*



Considerato altresì che le MR sono spesso causa di una certa diseguaglianza fra cittadini all'accesso ai servizi socio-sanitari, a causa delle disponibilità disomogenee e spesso insufficienti di conoscenze scientifiche e/o di struttura.

Considerato che si rende necessario assicurare una territorialità dell'assistenza secondo il principio della qualità e specificità assistenziale e dei rapporti dei presidi della rete e non della diffusione omogenea dei presidi

# Centri MR in Sicilia

## *Il razionale della Rete*



L'obiettivo principale è quello di facilitare al massimo il paziente nel percorso diagnostico e terapeutico, garantendo un elevato livello della qualità dell'assistenza resa ed una tempestività d'azione, nonché costituire punto di riferimento privilegiato per le associazioni dei pazienti e dei loro familiari; alle strutture individuate è affidato il ruolo di guida nella gestione del percorso assistenziale del paziente attraverso procedure formalizzate di diretta collaborazione con le strutture ospedaliere e/o territoriali presso le quali il paziente è assistito e il compito di offrire, qualora si renda necessario, supporto e consulenza ai MMG, PLS e specialisti del SSR;



# Centri MR in Sicilia

## *Il razionale della Rete*

Considerato che il Registro regionale per le malattie rare dovrà ottenere informazioni epidemiologiche utili a definire le dimensioni del problema e a stimare, tra l'altro, l'intervallo di tempo che intercorre tra l'insorgenza dei sintomi e la definizione della diagnosi, la migrazione sanitaria intra ed extra-regionale dei pazienti, supportare la ricerca scientifica ed il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici e terapeutici assistenziali

# Prima individuazione dei Centri MR in Sicilia

## D.A. 781 del 29/4/11



### DECRETA

#### ART. 1

Per le motivazioni citate in premessa, che qui si intendono confermate, vengono individuati, in sede di prima applicazione, i sottoclenati Centri afferenti alla Rete Regionale per le Malattie Rare, individuati ai sensi Decreto del Ministero della Sanità 18 maggio 2001 n. 279 e s.m.i. la cui attività è di interesse per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi ed il trattamento delle malattie rare, i Centri identificati sono in possesso di:

- documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di Malattie Rare;
- idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare, nonché di strumenti avanzati per la diagnostica per immagini e di laboratorio, banca biologica o collegamento ad essa;
- idonea dotazione di strutture di supporto per lo svolgimento di ricerca scientifica;
- idonea struttura in grado di supportare l'attività di raccolta e smistamento di informazioni attraverso linee telefoniche dedicate, inserimento e ricerca in rete di notizie;
- adeguata dotazione di personale sanitario medico e non nonché possibilità di consulenza psicologica specifica della materia per gli operatori sociosanitari dei Presidi del Registro di cui all'art.3 del presente decreto e delle strutture territoriali.

N	Denominazione del Centro	Sede
1	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare del metabolismo	U.O. Medicina Interna A.O.U.P. Paolo Giaccone di Palermo
2	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare del metabolismo dell'infanzia	U.O. di Pediatria A.O.U.P. Catania Vittorio Emanuele di Catania
3	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare del metabolismo dell'infanzia	U.O. Clinica Pediatrica Ospedale dei Bambini - ARNAS Civico Palermo
4	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare del metabolismo e delle ghiandole endocrine dell'infanzia.	U.O. di Pediatria - A.O.U.P. di Messina
5	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malformazioni congenite rare ( Discinesia ciliare primitiva / Sindrome di Kartagener )	U.O. 2ª Pediatria - Fibrosi Cistica P.O. G. Di Cristina - ARNAS Civico Palermo
6	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare di interesse neuropsichiatrico infantile	U.O. Neuropsichiatria Infantile - A.O.U.P. Messina
7	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare reumatologiche dell'adulto	U.O. di Reumatologia - A.O.U.P. Vittorio Emanuele di Catania
8	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare neuromuscolari	U.O. di Neurologia e malattie neuromuscolari - A.O.U.P. Messina
9	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare reumatologiche del bambino	U.O. di Genetica Medica - A.O.U.P. Vittorio Emanuele di Catania
10	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare della coagulazione nel bambino e nell'adulto	U.O. di Ematologia P.O. Ferrarotto - Santo Bambino - A.O.U.P. di Catania
11	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare della coagulazione nel bambino e nell'adulto	U.O. di Emostasi - A.O.U.P. Paolo Giaccone di Palermo
12	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la terapia fetale delle Emoglobinopatie rare	U.O. di Prevenzione e Terapia della Talassemia - A.O. Villa Sofia - Cervello - Palermo

13	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura, delle malattie genetiche rare associate al ritardo mentale ed all'involuzione cerebrale senile	IRCSS Oasi Maria SS. di Troina- Ospedale Classificato
14	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie genetiche rare	Dipartimento di Pediatria - A.O.U.P. Vittorio Emanuele di Catania
15	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie genetiche rare	Dipartimento delle scienze pediatriche - AOI Martino di Messina
16	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie genetiche rare	Dipartimento materno-infantile - ARNAS Garibaldi Catania
17	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie genetiche rare cromosomiche e della sindrome di Down	Servizio di genetica medica AO Villa Sofia-Cervello Palermo
18	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura dei Tumori Rari e dei tumori solidi eredo-familiari dell'adulto	U.O. di Oncologia Medica - Dipartimento di Oncologia dell'A.O.U.P. Palermo
19	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura dei Tumori Rari e dei tumori solidi eredo-familiari del bambino.	U.O. di Oncologia Pediatrica - dell'ARNAS Civico di Palermo
20	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare di interesse dermatologico	UO di Dermatologia dell'ARNAS Civico di Palermo
21	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura dell'ittiosi	IRCSS Oasi Maria SS. di Troina- Ospedale Classificato
22	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare apparato genito urinario ( cistite interstiziale)	UO di Urologia - Dipartimento Urologia Ginecologia dell'A.O. Villa Sofia-Cervello - Palermo
23	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare organi di senso di interesse oculistico (cheratocono)	U.O. di Oculistica - A.O.U.P. Vittorio Emanuele Catania
24	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare del polmone	U.O. di Pneumologia - A.O.U.P. Vittorio Emanuele Catania
25	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie delle ghiandole endocrine e disturbi immunitari (Angioedema ereditario)	U.O. di Patologia Clinica - A.O. Villa Sofia-Cervello Palermo
26	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie delle ghiandole endocrine e disturbi immunitari (Angioedema ereditario)	Dipartimento assistenziale di Medicina - A.O.U. Vittorio Emanuele di Catania
27	Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie delle ghiandole endocrine e disturbi immunitari (Angioedema ereditario)	U.O. di Allergologia e Immunologia clinica - AO Martino di Messina

#### ART. 2

I Centri di cui all'art. 1 hanno i seguenti compiti:

- assumere la responsabilità primaria del percorso assistenziale del paziente attraverso la stesura di un piano assistenziale;
- offrire l'eventuale consulenza genetica;
- definizione della diagnosi e della relativa certificazione;
- trattamento del paziente attraverso la definizione delle terapie, degli interventi di riabilitazione e quanto utile al miglioramento delle condizioni cliniche, della qualità di vita e dell'evoluzione del quadro sintomatologico della patologia rara di cui il soggetto è affetto;
- partecipazione alla definizione e diffusione di PDTA su linee guida internazionali per specifica malattia;
- partecipazione al tavolo tecnico Regionale per le Malattie Rare;
- gestione di un applicativo per il monitoraggio delle Malattie Rare;
- gestione attività corrente del Registro di cui all'art.4 del presente decreto;
- tenuta a regime del sistema di monitoraggio/certificazione/esenzione per le malattie rare;
- restituzione dei dati e aggiornamento del personale coinvolto nell'utilizzazione del sistema regionale per le malattie rare;
- definizione di protocolli terapeutici comprendenti farmaci classificati in classe C e/o da impiegarsi in regime off-label, ritenuti indispensabili e insostituibili limitatamente ai pazienti affetti da alcuni gruppi di malattie rare per i quali non sussistono alternative terapeutiche, nel rispetto delle procedure previste dalla normativa e dalla regolamentazione nazionale e regionale vigente;

# Rete regionale di rilevazione delle Malattie Rare. Anno 2011

★ ASP 5 Messina

A.O.U.P. di Messina

- U.O. di Pediatria
- U.O. Neuropsichiatria Infantile
- U.O. di Neurologia e malattie neuromuscolari
- Dipartimento delle Scienze Pediatriche
- U.O. Allergologia e Immunologia clinica

★ ASP 6 Palermo

A.O.U.P. P.Giaccone PA

- U.O. di Emostasi
- U.O. Medicina Interna
- U.O. Oncologia Medica

ARNAS Civico-Osp. Dei Bambini

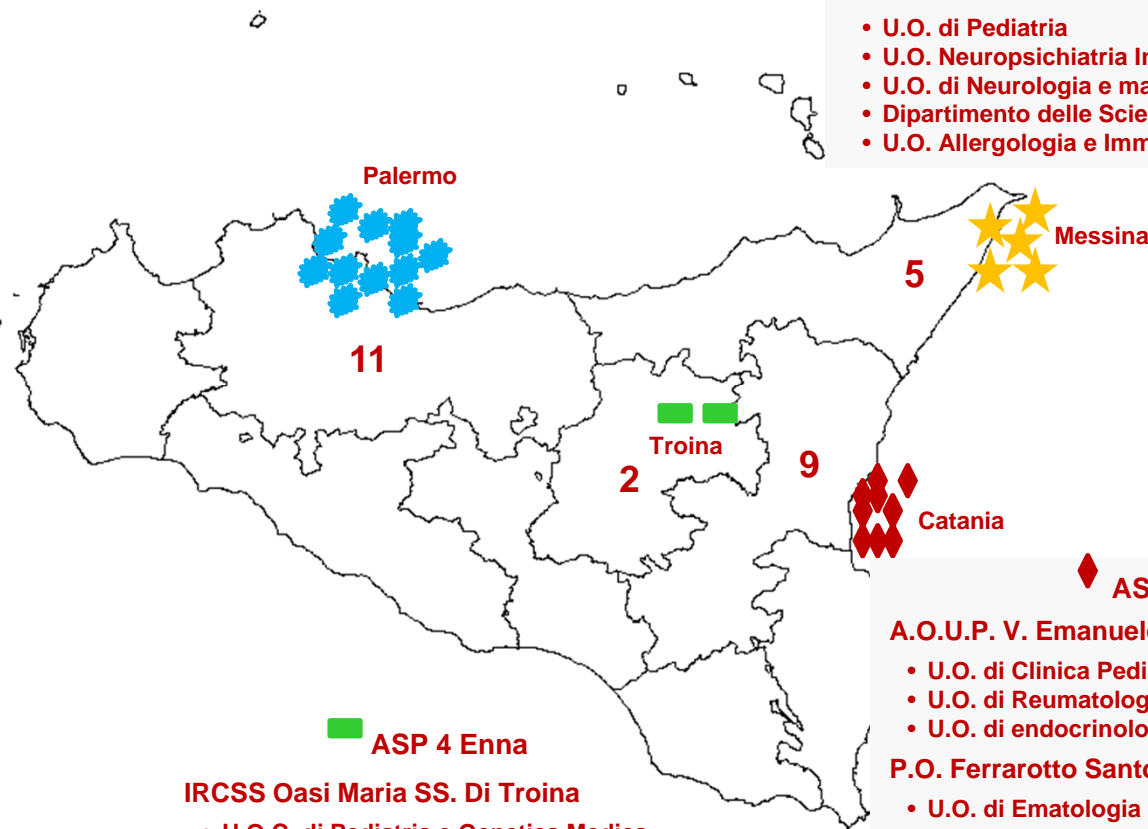
- U.O. Clinica Pediatrica
- U.O. 2° Pediatria

ARNAS Civico PA

- U.O. Oncematologia Pediatrica
- U.O. Dermatologia

A.O. Villa Sofia – Cervello PA

- U.O. di Uroginecologia
- U.O. di Patologia Clinica
- U.O. Prevenzione e terapia della Talassemia
- Servizio di Genetica Medica



■ ASP 4 Enna

IRCSS Oasi Maria SS. Di Troina

- U.O.C. di Pediatria e Genetica Medica
- U.O.S. Dermatologia

◆ ASP 3 Catania

A.O.U.P. V. Emanuele - CT

- U.O. di Clinica Pediatria CT
- U.O. di Reumatologia
- U.O. di endocrinologia Pediatrica

P.O. Ferrarotto Santo Bambino - A.O.U.P.

- U.O. di Ematologia

A.O.U.P. V. Emanuele - CT

- U.O.C. diagnosi prenatale e genetica medica
- U.O. Oculistica
- U.O. di Pneumologia
- Dipartimento assistenziale di Medicina

ARNAS Garibaldi – Catania

- Dipartimento Materno Infantile



D.A. n. 0618/13

REPUBBLICA ITALIANA  
 Regione Siciliana



ASSESSORATO DELLA SALUTE  
 L'ASSESSORE

*"Integrazione al D.A. 2185/2012 - Rete Regionale per le Malattie Rare"*

Visto lo Statuto della Regione Siciliana;

Visto l'art. 18 della L.R. n. 6/81;

Visto il D.Lgs. 30 dicembre 1992, n.502 e s.m.i.;

Visto il Decreto Ministeriale 18 maggio 2001 n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del D.Lgs. 29 aprile 1998, n. 124";

Vista la legge regionale 14 aprile 2009, n. 5;

Visto l'accordo del 22 novembre 2012 tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sull'utilizzo delle risorse vincolate ai sensi dell'art. 1 commi 34 e 34 bis della legge 23 dicembre 1996, n. 662 per la realizzazione di obiettivi di carattere prioritario e di rilevanza nazionale;

Visto il Decreto Legge 6 luglio 2012, n. 95 convertito con modificazioni dalla Legge 7 agosto 2012, n. 135;

Visto il PSR 2011-2013;

Visto il D.A. n. 781/2011 del 29/04/2011 con il quale sono stati individuati, in sede di prima applicazione, i Centri afferenti alla Rete Regionale per le Malattie Rare, e istituito il Registro Regionale per le Malattie Rare;

Visto il D.A. 1631/2012 del 10 agosto 2012 "Revisione della Rete Regionale per le Malattie Rare", con il quale sono stati identificati i centri in base all'area nosologica di interesse;

Visto il D.A. 2185/2012 del 17 ottobre 2012 con il quale è stato integrato l'elenco dei centri di cui al D.A. 1631/2012;

Vista la nota prot. n. 23724/17 del 2.10.2012, acquisita in data 25/10/2012, con la quale il Commissario Straordinario dell'AOR Villa Sofia-Cervello di Palermo, chiede il riconoscimento quale centro di riferimento per le malattie rare neuromuscolari, evidenziando che alla predetta struttura si rivolgono numerosi pazienti affetti da tali patologie che, in assenza dello specifico riconoscimento richiesto, sono costretti a recarsi presso strutture site in altre province;

Vista la successiva nota prot. n. 5859/25 del 25 febbraio 2013 con la quale il Commissario Straordinario dell'AOR Villa Sofia-Cervello di Palermo reitera la richiesta di riconoscimento di cui alla nota n. 23724/17 del 2.10.2012, precisando che la stessa si riferisce al riconoscimento dell'U.O.C. di Malattie dell'Apparato respiratorio I quale Centro di Riferimento Regionale per le complicanze cardio-respiratorie delle malattie neuromuscolari e Centro proscrittore dei farmaci per il loro trattamento;

Vista la nota prot. n. 9616 del 31.1.2013 con la quale il Commissario Straordinario dell'Azienda Sanitaria Provinciale di Agrigento chiede il riconoscimento dell'U.O.C. di Nefrologia del P.O. di Agrigento quale centro di riferimento regionale per la diagnosi e la cura delle malattie rare di interesse nefrologico;

Vista la nota prot. n. 11-2013 del 10.1.2013 con la quale il Direttore dell'U.O.C. di Oncoematologia pediatrica dell'A.R.N.A.S. Civico di Palermo, già individuata come centro di riferimento per la diagnosi dei tumori rari e dei tumori solidi eredo-familiari del bambino, afferenti all'area nosologica

## DECRETA

**ART. 1** Per le motivazioni citate in premessa, che qui si intendono confermate, sono riconosciuti i seguenti sei ulteriori Centri afferenti alla Rete Regionale per le Malattie Rare:

- U.O. di Oncoematologia pediatrica dell'ARNAS Civico di Palermo, Centro di riferimento regionale per la prevenzione, diagnosi e cura delle immunodeficienze primitive, afferente all'area nosologica n. 5 "Disturbi immunitari";
- U.O. di Ematologia dell'AOR Papardo Piemonte di Messina, Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle emoglobinopatie e delle anemie rare afferente all'area nosologica 6 "Malattie del sangue e degli organi ematopoietici";
- U.O.C. di Nefrologia e dialisi P.O. S. Giovanni di Dio – ASP AG, Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare di interesse nefrologico, afferente all'area nosologica 9 "Malattie dell'apparato genito-urinario";
- U.O. di Malattie dell'apparato respiratorio I dell'AOR Villa Sofia-Cervello di Palermo, Centro di riferimento regionale per la prevenzione, diagnosi e cura delle patologie dell'apparato respiratorio dei pazienti affetti da malattie neuromuscolari genetiche rare,

**ART. 2** Al Dipartimento delle scienze pediatriche – A.O.U.P Martino di Messina, il riconoscimento già attribuito con il D.A. n. 2185/2012 quale Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie genetiche rare, afferente all'area nosologica 14 "Malattie genetiche", è esteso anche alle patologie reumatologiche rare.

**ART. 3** L'elenco di cui all'allegato "A" del presente provvedimento dei Centri afferenti alla Rete Regionale per le Malattie Rare, così come integrato per effetto del precedente Art. 1, sostituisce l'elenco di cui alla tabella allegata al D. A 2185/2012.

**ART. 4** Il modello assistenziale di riferimento è quello della rete integrata formalizzata mediante procedure di collaborazione tra i Centri di riferimento (Hub) e altre strutture specialistiche che collaborano alla diagnosi e al trattamento degli aspetti clinici di pertinenza, così come già previsto nei D.A. 1631/2012 e 2185/2012. Tali strutture assumono pertanto la funzione di spoke rispetto al centro di riferimento.

**ART. 5** La struttura organizzativa, di cui all'allegato "A" del presente decreto, potrà subire delle modifiche, anche mediante accorpamenti, per effetto dell'emanando provvedimento di riorganizzazione della rete ospedaliera da effettuarsi ai sensi dell'art. 15, comma 13 del D.L. 95/2012.

**ART. 6** Per tutto quanto non previsto e/o integrato e/o sostituito con il presente provvedimento si rinvia a quanto già disposto con il D.A. 1631/2012 del 10 agosto 2012 e dal D.A. n. 2185/2012 del 17 ottobre 2012.

**ART. 7** Il presente decreto sarà pubblicato nella Gazzetta Ufficiale della Regione Siciliana;

Palermo, 28 MAR. 2013

Il Dirigente Generale  
Dott. Salvatore Sammartano

L'ASSESSORE  
Dr.ssa Lucia Borsellino



# Rete regionale di rilevazione delle Malattie Rare. Anno 2013

## ASP 5 Messina

### A.O.U.P. di Messina

- U.O. di Pediatria
- U.O. Neuropsichiatria Infantile
- U.O. di Neurologia e malattie neuromuscolari
- Dipartimento delle Scienze Pediatriche
- U.O. Allergologia e Immunologia clinica

### • Dipartimento medicina interna

### Fondazione Maugeri - Mistretta

- U.O. di Neuroriabilitazione intensiva

### A.O. Papardo - Messina

- U.O. di Ematologia

## ASP 3 Catania

### P.O. Ferrarotto Santo Bambino - A.O.U.P.

- U.O. di Ematologia
- U.O.C. diagnosi prenatale e genetica medica
- U.O. Oculistica
- U.O. di Pneumologia
- Dipartimento assistenziale di Medicina
- U.O. di Clinica Pediatria CT
- U.O. di Reumatologia
- U.O. di endocrinologia Pediatrica

### • U.O. Dermatologia

### ARNAS Garibaldi – Catania

- Dipartimento Materno Infantile

### • U.O. Ematologia

- U.O. Gastroenterologia
- U.O. di Reumatologia
- U.O. di Endocrinologia

## ASP 6 Palermo

### ARNAS Civico-Osp. Dei Bambini

- U.O. Clinica Pediatrica
- U.O. 2° Pediatria

### A.O.U.P. P.Giaccone PA

- U.O. di Emostasi
- U.O. Medicina Interna
- U.O. Oncologia Medica

- U.O. Dermatologia
- U.O. neurologia e neuro fisiopatologia
- Sez. endocrinologia Dip. Biomedico

### ARNAS Civico PA

- U.O. Oncoematologia Pediatrica
- U.O. Dermatologia

- U.O. Malattie infettive
- U.O. Ematologia
- U.O. Gastroenterologia ed endoscopia

### A.O. Villa Sofia – Cervello PA

- U.O. di Uroginecologia
- U.O. di Patologia Clinica
- U.O. Prevenzione e terapia della Talassemia
- Servizio di Genetica Medica

- U.O. Medicina fetale e diagnosi prenatale

### ISMETT

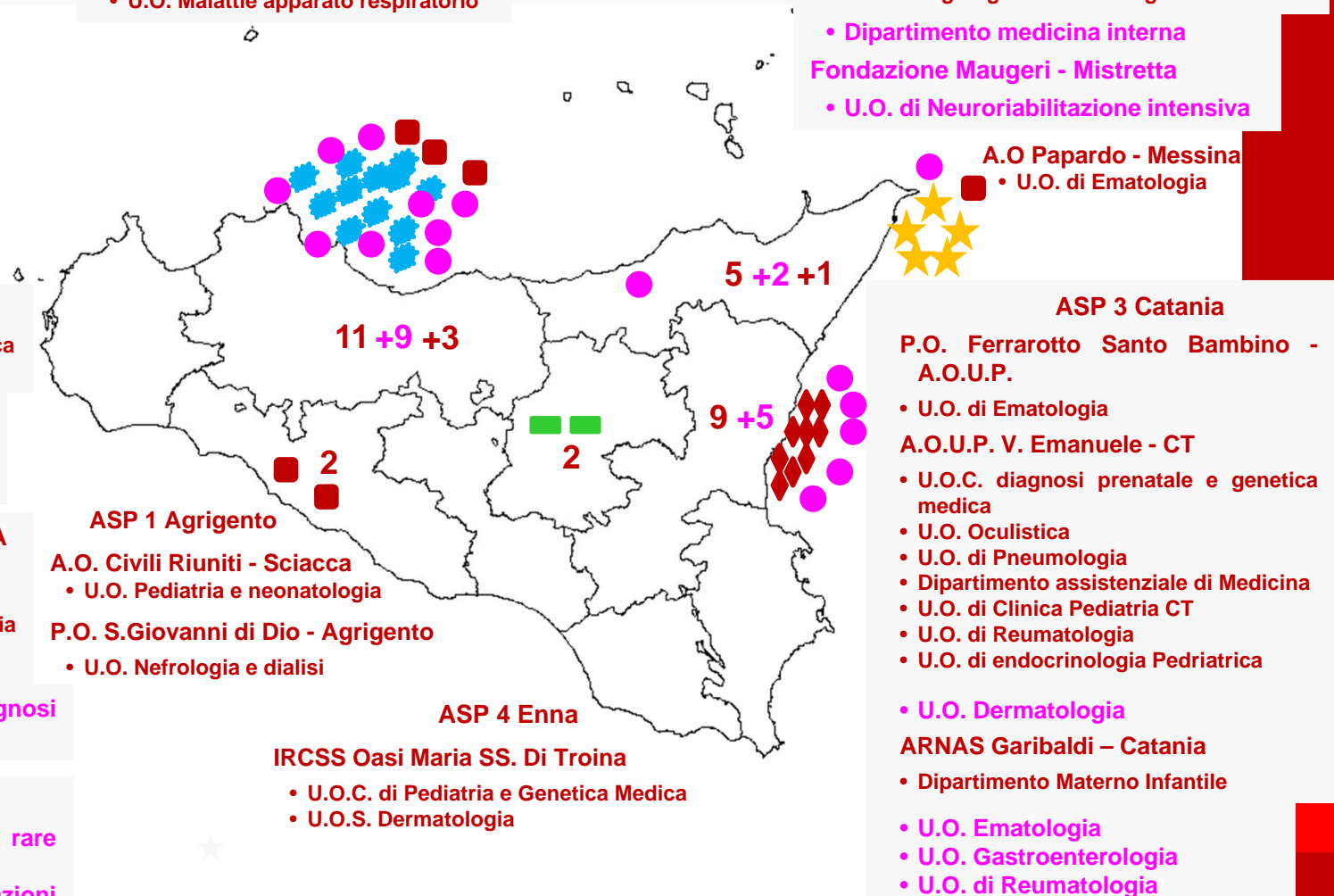
- U.O. Pediatria – malattie rare metabolismo fegato
- U.O. Pediatria – malformazioni congenite rare

### ARNAS Civico PA

- U.O. Malattie infettive

### A.O. V.CERVELLO PA

- U.O. Malattie infettive
- U.O. Malattie apparato respiratorio



## ASP 4 Enna

### IRCSS Oasi Maria SS. Di Troina

- U.O.C. di Pediatria e Genetica Medica
- U.O.S. Dermatologia

## ASP 1 Agrigento

### A.O. Civili Riuniti - Sciacca

- U.O. Pediatria e neonatologia

### P.O. S.Giovanni di Dio - Agrigento

- U.O. Nefrologia e dialisi

# IL REGISTRO



# I 3 pilastri



## Gestione delle malattie rare



**Farmaceutica**



**Assistenza  
ospedaliera e territoriale**



**Registro**

# Registro Nazionale Malattie Rare



- Istituito all'Istituto Superiore di Sanità (ISS) mediante il Decreto Ministeriale (D. M.) 279/2001 (Art. 3) e ha avuto successive implementazioni mediante gli Accordi Stato-Regioni del 2002 e 2007.
- strumento principale di sorveglianza delle MR su scala nazionale;
  - **Obiettivi principali :**
    - produrre le evidenze epidemiologiche a supporto
      - i) della definizione e dell'aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza;
      - ii) delle politiche e della programmazione nazionale.
  - **Altri obiettivi :**
    - i) stimare la prevalenza e l'incidenza delle diverse MR;
    - ii) caratterizzarne la distribuzione sul territorio nazionale;
    - iii) stimare la migrazione sanitaria dei pazienti,
    - v) stimare il ritardo diagnostico.
- Per poter rispondere in maniera soddisfacente agli obiettivi prefissati, è necessario utilizzare dati che soddisfino requisiti di qualità adeguatamente elevati

# Informazioni rilevate dal RNMR



- **Accordo Stato Regioni 2007**
  - **Data Set Minimo comunicato dalle regioni al RNMR**
    - Codice identificativo del paziente
    - Sesso
    - Data di nascita
    - Luogo di residenza
    - Stato in vita (data di decesso)
    - Diagnosi
    - Data di diagnosi
    - Centro di diagnosi
    - Data di insorgenza dei primi sintomi
    - Farmaco orfano erogato



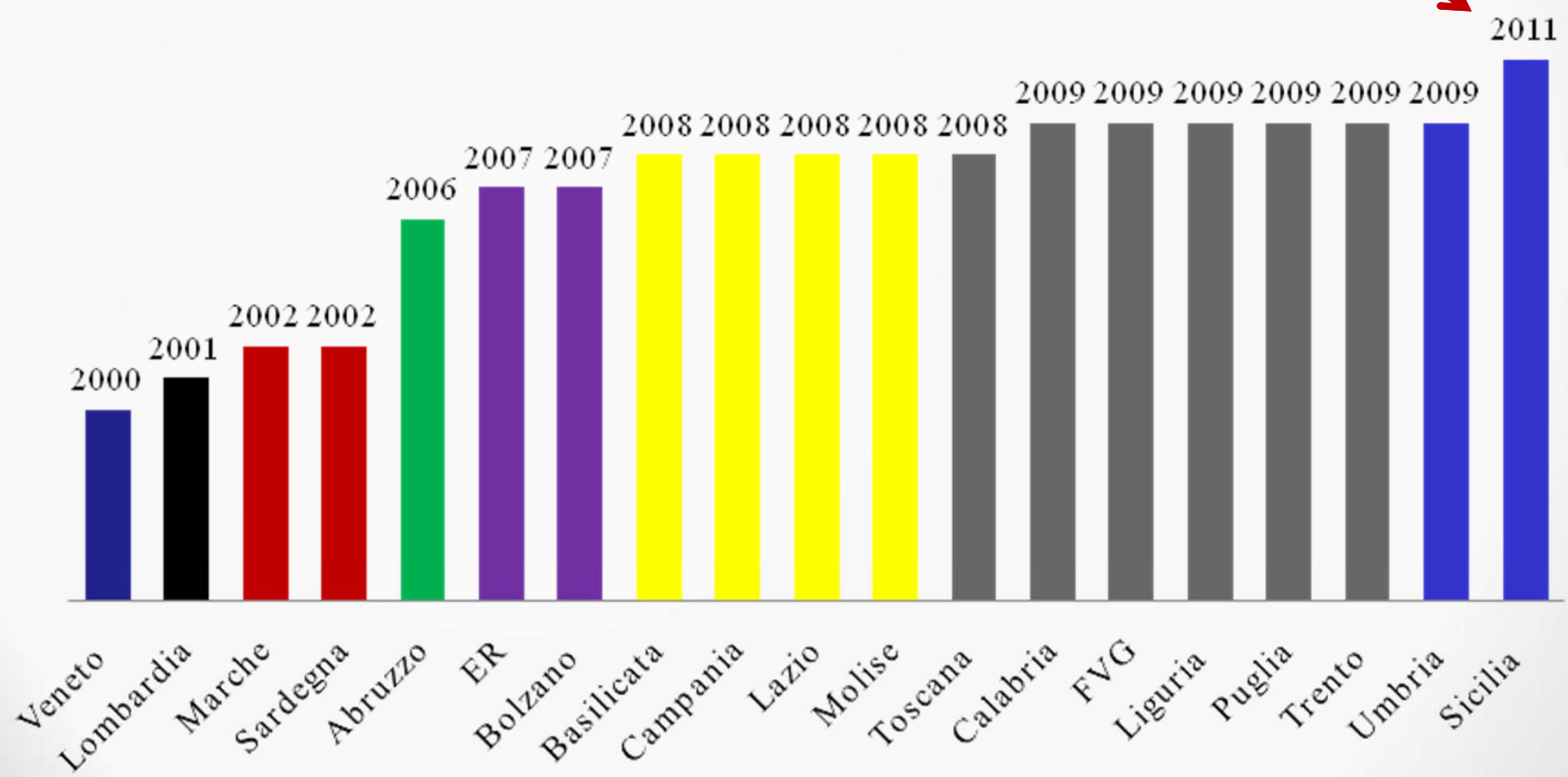
# Registro nazionale malattie rare – Criticità iniziali

Prima di attivare il Registro è stato necessario organizzare la rete dei centri di malattie rare.

Successivamente sono stati individuati i Referenti incaricati di trasmettere i dati per singola Struttura. La raccolta è partita dopo un corso di formazione, in collaborazione con il Centro Nazionale Malattie Rare

Ogni ospedale lavorava in modo autonomo, senza rapporti con gli altri centri.

# La maggior parte dei Registri sono stati attivati dopo l'introduzione dell'Accordo Stato Regioni del 2007



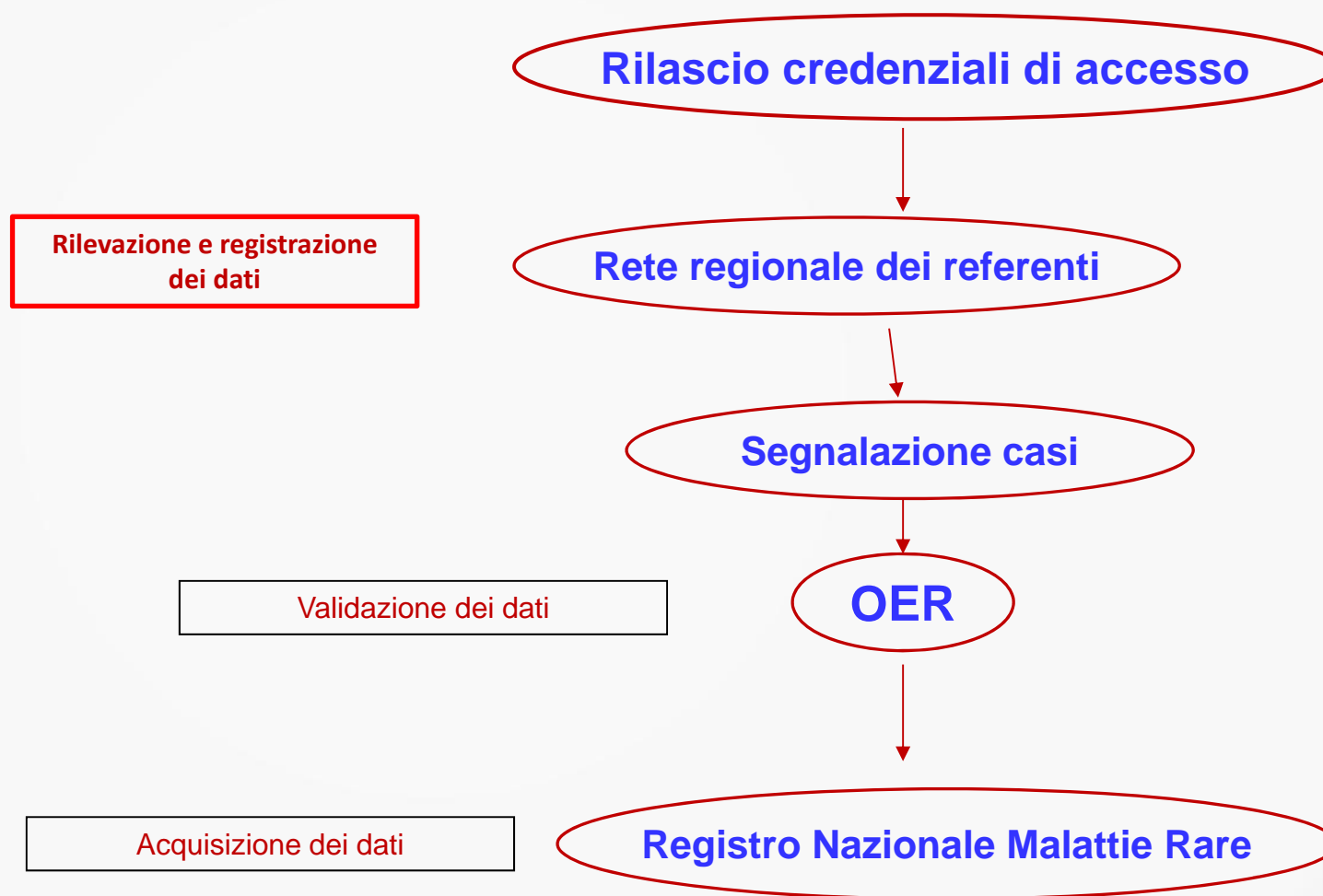


# Registro Regionale Malattie Rare



- Fonti: rete dei Centri per le Malattie Rare
  - D.A. 781 del 29/4/11
- Coordinamento: DASOE
  - collegamento con la rete dei centri
  - rilascio delle credenziali di accesso
  - formazione regionale
- Gestione centralizzata presso il Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS

# Descrizione del sistema

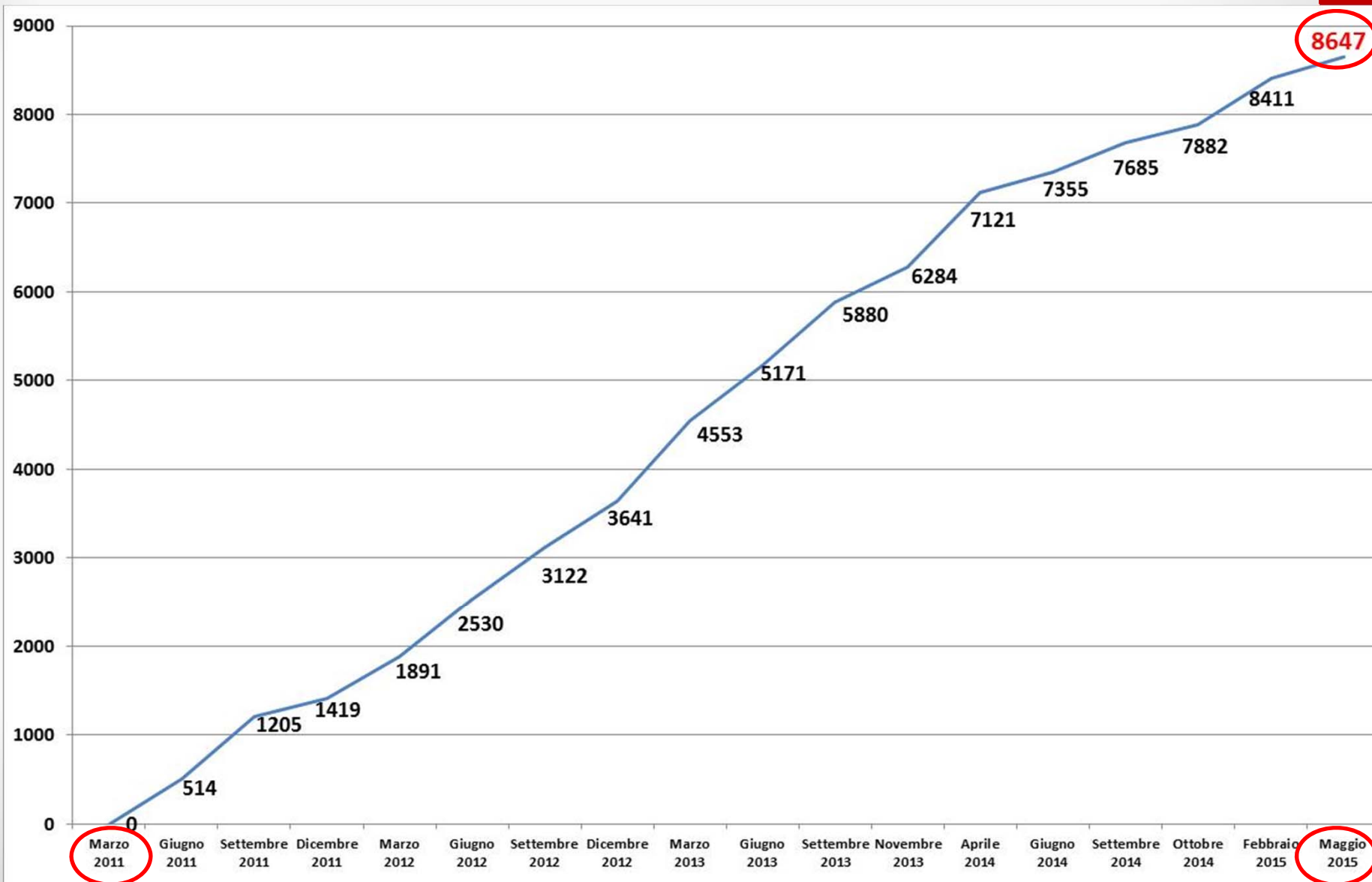


**DATI**

# Andamento della rilevazione al 13 maggio 2015



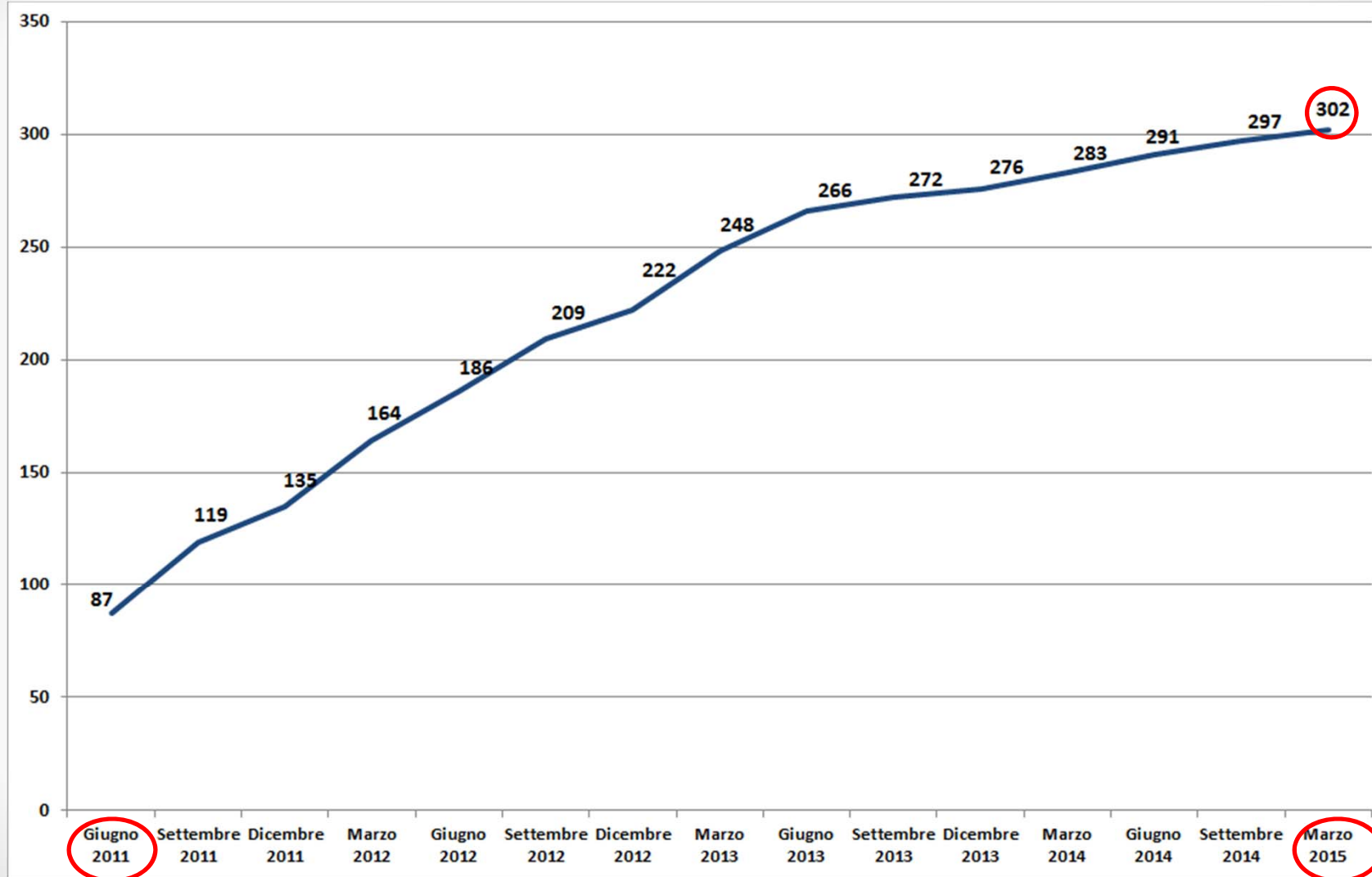
avvio della rilevazione: 1 giugno 2011



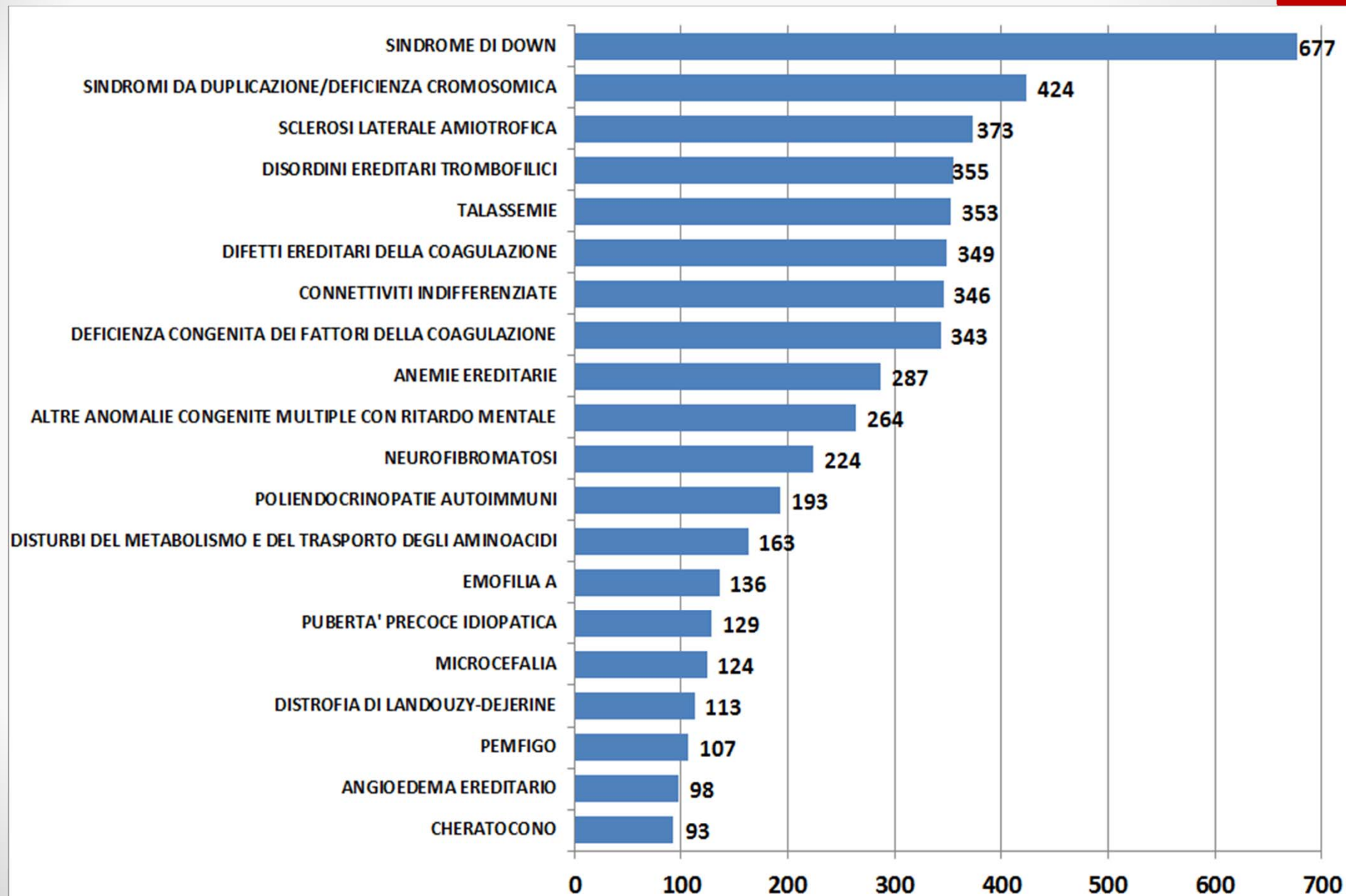
# Andamento del numero di patologie trattate



avvio della rilevazione: 1 giugno 2011

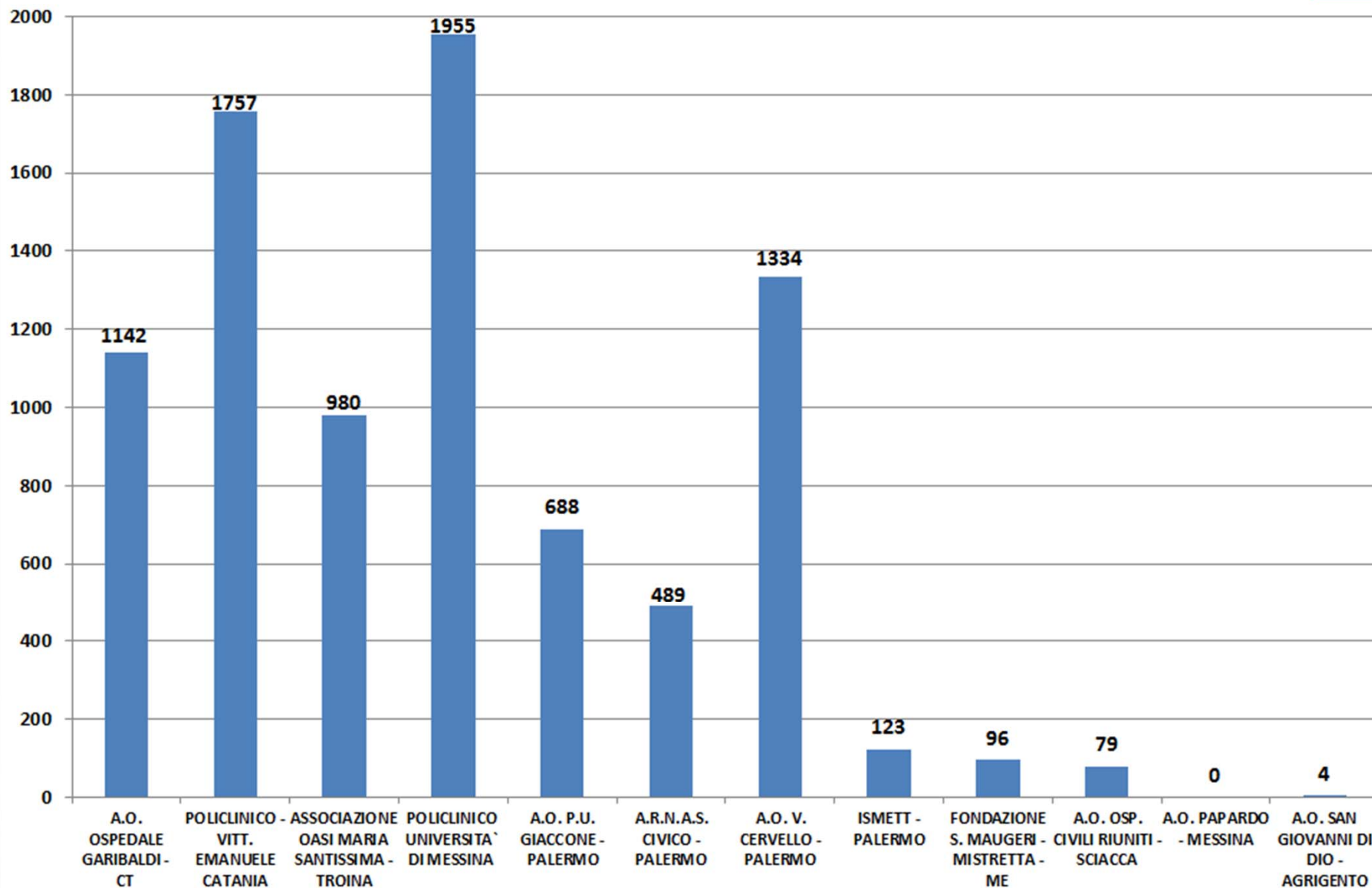


# Prime 20 patologie alla data del 13 maggio 2015



# Schede trattate per struttura

Totale schede trattate al 13 maggio 2015: 8647





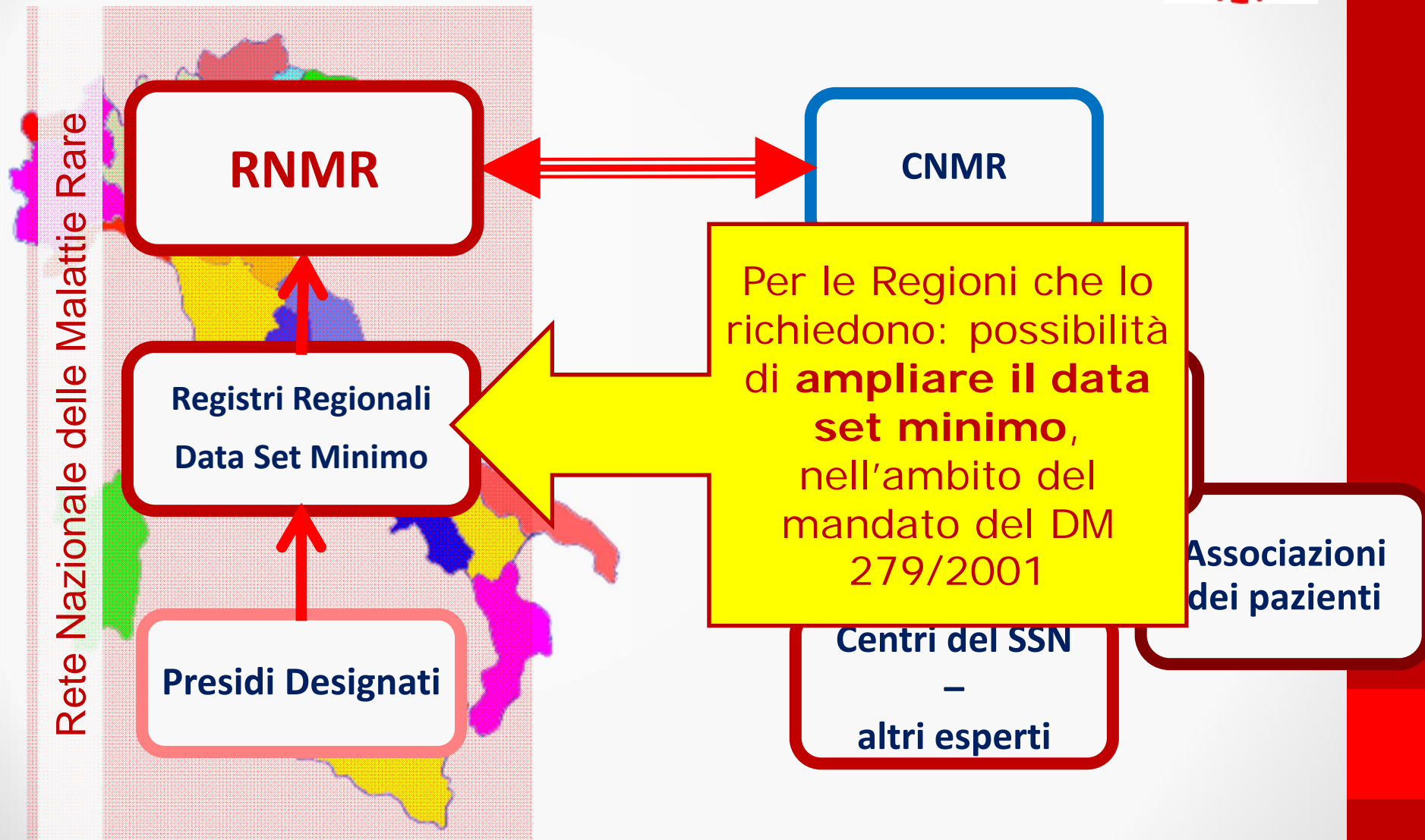
# Cosa migliorare

L'ISS e il Tavolo Interregionale stanno lavorando sul miglioramento della qualità dei dati raccolti

- incrementare la copertura e la completezza del Registro
- Migliorare le definizioni e la loro applicazione
- Migliorare le informazioni sulle date di esordio, di diagnosi e sul farmaco prescritto
- sviluppare un Database dinamico in continuo aggiornamento (stato in vita del paziente, assunzione farmaco orfano...ecc)



# Il sistema in sviluppo presso il CNMR





## Il nuovo Registro regionale *ampliamento data set minimo*

- Il RRMR in Sicilia nella fase di avvio ha garantito ottime caratteristiche di semplicità, accessibilità e adesione da parte di tutti i centri.
- Necessario avviare una nuova fase di progettazione insieme al CNMR di un nuovo modello di registro regionale implementato attraverso il ricorso ad informazioni di livello più complesso e di utilità per la gestione dei casi sul territorio.

# I FARMACI



**DECRETO 19 novembre 2009**

**Modalità operative per l'impiego ed erogazione dei medicinali al di fuori delle indicazioni autorizzate (off-label) per casi specifici.**

***GURS n. 60 del 24 DICEMBRE 2009***

## **Art. 2**

Sono approvate le modalità operative di cui all'allegato B, parte integrante del presente decreto, per l'impiego ed erogazione dei medicinali al di fuori delle indicazioni autorizzate (*off-label*) e per l'impiego ed erogazione dei farmaci di classe C per pazienti affetti da malattie rare iscritti al S.S.N. ed in possesso di specifica esenzione per la patologia di interesse.

Semestralmente i responsabili del procedimento devono trasmettere all'Assessorato della sanità - Dipartimento pianificazione strategica - Servizio 7 "Farmaceutica" - Piazza Ottavio Ziino, 24 Palermo, copie delle autorizzazioni rilasciate per l'utilizzo di farmaci al di fuori delle indicazioni contenute nelle schede tecniche.

2) Il MMG, il PLS o il medico specialista che prescrive un farmaco registrato in Italia, appartenente a qualsiasi classe, al di fuori delle indicazioni registrate, deve apporre di proprio pugno sulla ricetta la nota "farmaco a totale carico dell'assistito".

Tale prescrizione deve essere effettuata per singoli casi, sotto la diretta responsabilità, previa informazione del paziente e acquisizione del consenso dello stesso, purché tale impiego sia noto e conforme a lavori apparsi su pubblicazioni scientifiche credite in campo internazionale e il medico stesso ritenga, in base a dati documentabili, che il paziente non possa essere trattato utilmente con medicinali per i quali sia già approvata quell'indicazione terapeutica o quella via o modalità di somministrazione.

Qualora il medico curante riceva il suggerimento dallo specialista, non suffragato dagli elementi di cui sopra, deve inviare allo specialista e per conoscenza al responsabile del procedimento dell'Azienda sanitaria di pertinenza apposita segnalazione.

Il consenso informato del paziente deve essere conservato dal MMG o PLS e/o dallo specialista.

#### Allegato B

1) Nel caso di pazienti affetti da malattie rare iscritti al S.S.N. e in possesso di specifica esenzione per la patologia di interesse, a richiesta di un farmaco all'impiego off-label dovrà essere effettuata esclusivamente da uno dei presidi riconosciuti di cui al decreto n. 36438 del 12 novembre 2001 quali presidi facenti parte della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ivi compresi i centri specialistici extraregionali purché facenti parte della suddetta Rete nazionale o le identiche modalità di cui all'allegato A, punto 1, del presente decreto.

2) Nel caso di pazienti affetti da errori metabolici congeniti, in possesso di certificazione ex decreto ministeriale n. 279/2001, assistenza nell'erogazione di farmaci e prodotti è già disciplinata con decreto n. 1262 del 14 giugno 2007.

3) Nel caso di pazienti affetti da malattia rara iscritti al S.S.N. e in possesso di specifica esenzione per la patologia di interesse, a richiesta di medicinali appartenenti alla fascia C dovrà essere effettuata esclusivamente da uno dei presidi riconosciuti di cui al decreto n. 36438 del 12 novembre 2001 quali presidi facenti parte della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ivi compresi i centri specialistici extraregionali purché facenti parte della suddetta Rete nazionale.

I centri specialistici di cui sopra, individuati con decreto n. 36438 del 12 novembre 2001, devono attenersi al modello di certificazione di cui all'allegato C che costituisce parte integrante e sostanziale del presente decreto o di cui al piano terapeutico rilasciato ai centri specialistici extraregionali.

Il piano terapeutico (posologia e durata del trattamento) descritto nell'allegato C potrà avere durata massima di un anno o inferiore a giudizio del clinico specialista che lo redige e dovrà comunque essere oggetto di rivalutazione alla luce di eventuali nuove acquisizioni scientifiche, eventi avversi ed a seguito di qualunque notificazione clinica che richieda modifiche del trattamento inizialmente prescritto.

Il piano terapeutico deve essere autorizzato dal responsabile del procedimento dell'Azienda sanitaria di appartenenza dell'assistito. Il direttore sanitario può avvalersi del Comitato etico aziendale come organo consultivo.

La dispensazione dei medicinali necessari dovrà essere effettuata direttamente dalle Aziende sanitarie provinciali di residenza del paziente per il tramite dei servizi farmaceutici.

Semestralmente i responsabili del procedimento aziendali devono trasmettere all'Assessorato della sanità - Servizio 7 "Farmaceutica" - copie delle autorizzazioni rilasciate per l'utilizzo di farmaci al di fuori delle indicazioni contenute nelle schede tecniche per pazienti affetti da malattia rara e copia delle autorizzazioni rilasciate per farmaci di fascia C erogati per poter effettuare, a livello regionale, il monitoraggio di tali farmaci.

Allegato C

REGIONE SICILIANA



#### MALATTIE RARE SCHEMA PRESCRIZIONE FARMACI

Azienda sanitaria/Centro di riferimento regionale/U.O. ....  
individuato con decreto 12 novembre 2001, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* della Regione siciliana n. 60 del 14 dicembre 2001.

Tessera sanitaria dell'assistito .....  
sesso M  F  età .....  
AUSL di appartenenza ..... prov. ....  
Regione ..... medico curante .....

Diagnosi .....  
codice di esenzione ..... (Allegato 1 al D.M. 279 del 18-5-2001)  
Medico specialista dr./prof. ....  
Centro .....

Farmaco/i prescritti	Dosaggio	Posologia
.....	.....	.....
.....	.....	.....
.....	.....	.....

Durata prevista del trattamento (1) .....  
La terapia prescritta è indispensabile e insostituibile.  
Prima prescrizione  prosecuzione del trattamento   
Data successivo controllo ..... Data .....

Timbro e firma del medico prescrittore ..... Timbro del Centro .....

(1) Non oltre un anno. Per eventuale proseguimento della terapia redigere una nuova scheda.

(2009.47.2999)102

DECRETO 14 dicembre 2009.

**Costituzione della Consulta regionale della sanità.**

#### L'ASSESSORE PER LA SANITA'

Visto lo Statuto della Regione;

Visto il D.P.Reg. 28 febbraio 1979, n. 70, che approva il testo unico delle leggi sull'ordinamento del governo e dell'amministrazione della Regione siciliana;

Visto il decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 e successive modifiche e integrazioni;

Vista la legge regionale 7 giugno 1994, n. 22, recante "Norme sulla valorizzazione dell'attività di volontariato";

Vista la legge regionale 14 aprile 2009, n. 5, recante "Norme per il riordino del Servizio sanitario regionale";

Visto l'art. 17, comma 1, della predetta legge regionale 14 aprile 2009, n. 5, ai sensi del quale "E' istituita presso l'Assessorato regionale della sanità la Consulta regionale della sanità, di durata triennale, composta da non oltre 40 componenti";

Visto l'art. 17, comma 3, della predetta legge regionale 14 aprile 2009, n. 5, ai sensi del quale "La Consulta regionale della sanità è composta da rappresentanti di associazioni portatrici di interessi diffusi, di associazioni



# Il Prontuario Terapeutico Ospedaliero della Regione Sicilia (PTORS)



Non è previsto l'inserimento “automatico” dei farmaci orfani;

Nelle more dell'inserimento in Prontuario, l'accesso al trattamento è garantito ai sensi dell'Art. 3 del D.A. 615/08.



# Conclusioni

- Collaborazione tra Centri
- Il sistema in atto presenta buone caratteristiche di funzionamento e un ottimo livello di adesione da parte dei Centri coinvolti in prima battuta (accettabilità)
- In corso un programma regionale (DASOE) per l'implementazione delle caratteristiche del registro.
- Accesso alle terapie
- Necessario migliorare la rappresentatività e copertura
  - Fondamentale il ruolo delle associazioni nel promuovere la segnalazione dei casi