

# **Corso di Formazione sul campo a cura dell'Osservatorio Nazionale SIFO**

## **Le Malattie Rare nella Regione Lazio**

**Roma, 3 giugno 2015**

# Agenda

- Malattie Rare e leggi nazionali: D.M. 279/01
- La rete assistenziale nella Regione Lazio
- Le criticità del modello organizzativo
- Il GdL Malattie Rare e la revisione della Rete
- Il registro regionale Malattie Rare e l'attività di coordinamento regionale
- Sito regionale dedicato alle Malattie Rare:  
[www.regione.lazio.it/malattierare/](http://www.regione.lazio.it/malattierare/)
- Assistenza farmaceutica

## Le Malattie Rare e le leggi Nazionali

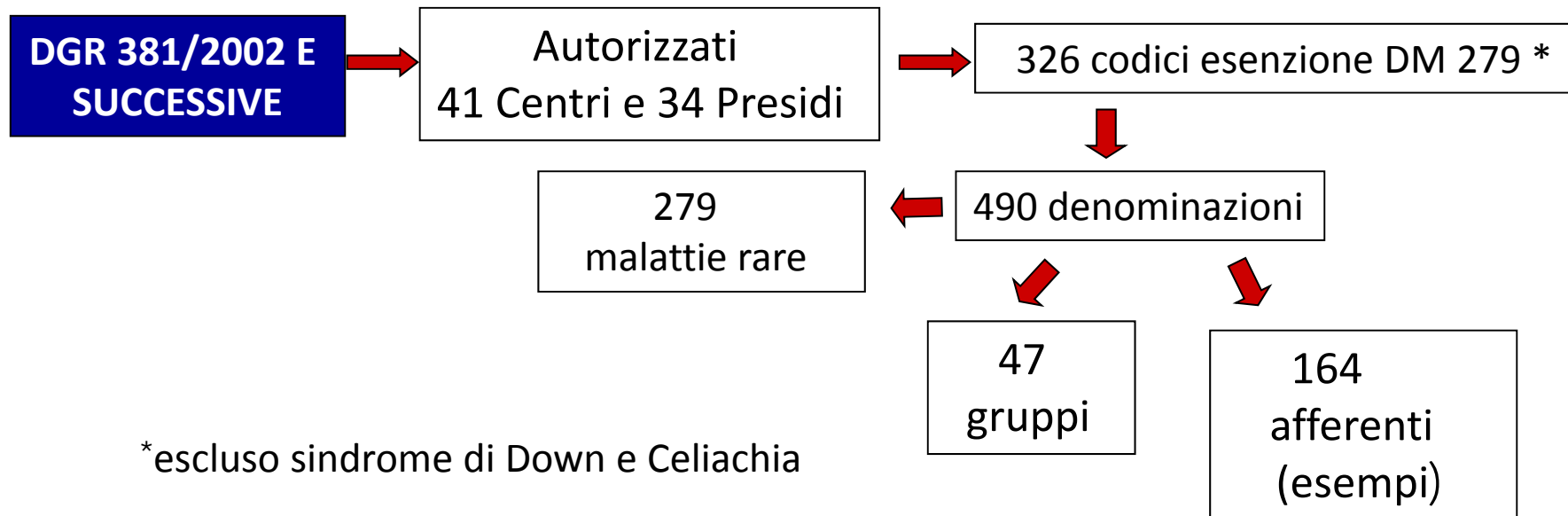
- **1998: Piano Sanitario Nazionale 1998-2000:** le MR sono indicate tra le priorità del Piano
- **2001: DM 18 maggio 2001, n. 279 indica/regola/istituisce :**
  - la rete nazionale delle malattie rare
  - l'elenco delle MR esenti
  - Il percorso del paziente dalla diagnosi all'esenzione
  - Il Registro Nazionale e i registri territoriali
- **2007: Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007**
  - Attivazione dei registri regionali entro il 31 marzo 2008
- **2014: Approvato il PNMR 2013-2016**



## La Rete assistenziale nella Regione Lazio

- **2002** - la Regione Lazio ha avviato il processo di riconoscimento delle Rete dei Centri/Presidi per i 331 codici esenzione contenuti nel D.M. 279/01
- **2003** - con DGR 1324/03 e successive sono identificati i Centri o Presidi per la diagnosi e trattamento delle malattie rare
- **2008** - istituzione del Registro regionale Malattie Rare
- **2010 - DCA 57** riorganizzazione della Rete Assistenziale per le Malattie Emorragiche Congenite

# Il processo di riconoscimento dei Centri/Presidi per le Malattie Rare nel Lazio





## Attuali Centri/Presidi riconosciuti nel Lazio

ISTITUTO	CENTRI	PRESIDI	MALATTIE E GRUPPI DI MALATTIE RARE	CODICI ESENZIONE
AU Policlinico Umberto I	8	12	256	133
AU Policlinico Tor Vergata	3	3	40	21
AU Policlinico A. Gemelli	9	1	286	191
AO San Camillo Forlanini	2	2	77	56
AO San Filippo Neri	1	2	118	72
Ospedale San Giovanni Calibita Fatebenefratelli	-	1	1	1
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	10	3	194	110
IRCCS INMI Lazzaro Spallanzani	1	-	3	3
IRCCS Istituto Dermopatico dell'Immacolata	-	1	14	8
IDI - Istituto Dermopatico San Carlo Nancy	1	-	1	1
IRCCS Santa Lucia		1	15	15
IRCCS IFO Regina Elena / San Gallicano	2	-	22	8
IME - Istituto Mediterraneo Di Ematologia	-	1	2	1
Ospedale S. Eugenio - Asl Rm C	3	1	24	16
Ospedale Oftalmico - Asl Rm E	-	1	14	3
Ospedale S. Camillo De Lellis - Asl Rieti	1	2	14	14
Ospedale S. Anna Ronciglione - Asl Viterbo	-	1	2	2
Ospedale S. Maria Goretti - Asl Latina*	-	1	1	1
Ospedale Spaziani - Asl Frosinone*	-	1	1	1
<b>TOTALE</b>	<b>41</b>	<b>34</b>	<b>490</b>	<b>326</b>

\* Spoke per le malattie emorragiche congenite ai sensi del DCA n. 57/2010

## Criticità del modello organizzativo della rete

- **mancanza** di condivisione fra Centri e Presidi di protocolli diagnostici, terapeutici e sperimentali anche per effetto dell'elevato numero di Centri (n=40) e Presidi (33) presenti
- **mancanza** di una reale distinzione fra Centro e Presidio, rispetto a caratteristiche e standard di tipo organizzativo, funzionali e di collocazione geografica
- **eccessivo** numero di C/P per alcune malattie, anche con più unità nello stesso Istituto, a fronte di una carenza di centri per altre malattie
- **presenza** C/P autorizzati per gruppi di malattie molto eterogenee
- **mancanza** di raccordo tra i C/P nella transizione del paziente dall'età pediatrica a quella adulta
- **mancanza** di protocolli per la presa in carico della persona con malattia rara da parte dei presidi territoriali e dei medici di famiglia;
- **scarsa** attività di formazione rivolta ai professionisti dei servizi territoriali

# Il Gruppo di Lavoro

*Istituito con Determinazione n. G02816 del 21/11/2013\**

## DETERMINA

Per le motivazioni di cui in premessa che si intendono integralmente accolte

- Di istituire il Gruppo di Lavoro regionale sulle malattie rare con il compito di definire le linee guida per il coordinamento delle malattie rare e pervenire ad una riorganizzazione della rete regionale, definendo i criteri per l'individuazione dei Centri di riferimento e dei Centri Expertise, nonché per ogni altro provvedimento di attuazione di quanto disposto dalla normativa nazionale e regionale;
- Di stabilire che il Gruppo di Lavoro è composto da :

**\*Un primo gruppo di lavoro già istituito nel 2010 (Determina B5451 del 4.11.2010)**





## Il Gruppo di Lavoro

*Istituito con Determinazione n. G02816 del 21/11/2013\**

- Domenico Di Lallo, Regione Lazio
- Andrea Bartuli, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
- Simonetta Barbacci, Regione Lazio
- Mauro Celli, Policlinico Umberto I
- Sabrina Ferri, Policlinico Tor Vergata
- Paola Grammatico, AO San Camillo Forlanini
- Lorella Lombardozzi, Regione Lazio
- Valentino Mantini, Regione Lazio
- Maria Marcheselli, UNIAMO
- Laura Nardelli, ASL Roma G
- Giuseppe Zampino, Policlinico A. Gemelli

Collaborano: Esmeralda Castronuovo e Marco Pichiorri, Regione Lazio

## Obiettivi della riorganizzazione

**Scopo principale è quello di ottenere :**

- adeguamento rispetto all'effettiva operatività dei singoli Centri
- condivisione di protocolli diagnostico/terapeutici/assistenziali (PDTA) fra i singoli Centri
- sistematico coinvolgimento dei servizi territoriali
- rafforzamento della collaborazione con le Associazione dei pazienti

## Riunioni del GdL

Il gruppo di lavoro MR ha svolto 16 incontri:

- ✓ 13 gennaio 2014
- ✓ 12 febbraio 2014
- ✓ 20 marzo 2014
- ✓ 14 maggio 2014
- ✓ 6 e 25 giugno 2014
- ✓ 1 e 17 luglio 2014
- ✓ 2 e 30 settembre 2014
- ✓ 14 ottobre 2014
- ✓ 4 novembre 2014
- ✓ 18 dicembre 2014 *(incontro con le Associazioni)*
- ✓ 18 febbraio 2015
- ✓ 11 e 25 marzo 2015

## Proposta di riassetto organizzativo del GdL

Il GdL preliminarmente ha:

- stabilito i nuovi criteri (requisiti e funzioni) per il riconoscimento dei Centri anche alla luce delle raccomandazioni sui Centri di Expertise indicate dal Comitato EUCERD (*Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States* del 24 ottobre 2011)
- identificato nuovi gruppi di malattie rare, modificati rispetto ai capitoli della ICD9-CM contenuti nel DM 279/2011



## I gruppi omogenei di MR

- La rete assistenziale viene definita in base ad un nuovo raggruppamento delle malattie rare.
- Le malattie sono state suddivise in 18 gruppi omogenei, ai quali afferiscono i 330 codici di esenzione del DM 279/01 (escluso codici RI0060 Sprue Celiaca e RN0660 S. Down).
- I gruppi sono definiti secondo un criterio di omogeneità clinica piuttosto che eziopatogenetica.



## I 18 gruppi

N° Gruppo	Denominazione gruppo	Numero codici esenzione
1	Malattie Metaboliche Ereditarie	25
2	Malattie Nefrologiche	7
3	Malattie del Sistema Immunitario	8
4	Malattie Ematologiche *	9
5	Malattie Reumatologiche	17
6	Malattie Oculistiche	23
7	Displasie Scheletriche e Disostosi	11
8	Malformazioni Cranio-Facciali	9
9	Malattie Dermatologiche e Anomalie Vascolari	30
10	Malattie Cardiologiche	1
11	Malattie Gastrointestinali ed Epatiche	23
12	Sindromi Genetiche e Malformative Complesse	102
13	Malattie Oncologiche	4
14	Malattie Infettive	3
15	Malattie del Sistema Nervoso Centrale	27
16	Malattie Neuromuscolari	14
17	Malattie del sistema endocrino	14
18	Malattie Broncopneumologiche	3

\* Non incluse le MEC: riorganizzazione con DCA 57/2010



SALUTE LAZIO  
SISTEMA SANITARIO REGIONALE



REGIONE  
LAZIO

## Indagine conoscitiva



Direzione Regionale Salute ed Integrazione Sociosanitaria  
Area Programmazione Rete Ospedaliera e Ricerca

Prot. n. 81866

GR 11 01

Roma, 11.02.2014

- Alle Direzioni Generali
- Alle Direzioni Sanitarie  
Aziende Sanitarie Locali  
Aziende Universitarie  
Aziende Ospedaliere ed IRCSS

LORO SEDI

**Oggetto:** indagine conoscitiva centri malattie rare



## Fasi dell'indagine

- **Gennaio:** sviluppo e implementazione del questionario (item riferiti alle raccomandazioni sui Centri di Expertise indicate dal Comitato EUCERD)
- **Febbraio:** invio del questionario a tutti gli Istituti del Lazio (ASL, AU, AO) con nota regionale prot. 81866 del 11.02.2014)
- **Aprile:** scadenza invio da parte delle DS
- **Maggio-Ottobre:** valutazione questionari



# Il questionario

**Il questionario è composto da quattro sezioni:**

- **A:** richiede se l'Istituto ha competenze diagnostiche assistenziali per **gruppi MR (riferito ai 18 gruppi) o singole MR (a cura della Direzione Generale/Sanitaria)**
- **B:** richiede informazioni sull'**organizzazione** dell'Istituto per le MR (presenza Referente, sportello MR, collaborazioni con le Associazioni) (**a cura della Direzione Generale/Sanitaria**)
- **C:** da compilare se l'Istituto **segue uno o più gruppi di MR (a cura del Coordinatore del gruppo di MR)**
- **D:** da compilare se l'Istituto segue singole MR (**a cura del Referente della patologia**)



## Referenti Territoriali

- Con nota prot. 249252 del 29.04.2014 la Regione Lazio ha chiesto ai Direttori Sanitari delle ASL di individuare un Referente Aziendale per le Malattie Rare:
  - ✓ Avere un **punto di riferimento** presso l'Azienda Sanitaria Locale per la piena realizzazione dei Piani Assistenziali Individuali.
  - ✓ **Raccordo** tra Centro di Riferimento e Azienda Sanitaria Locale.

## Caratteristiche del Registro Malattie Rare del Lazio

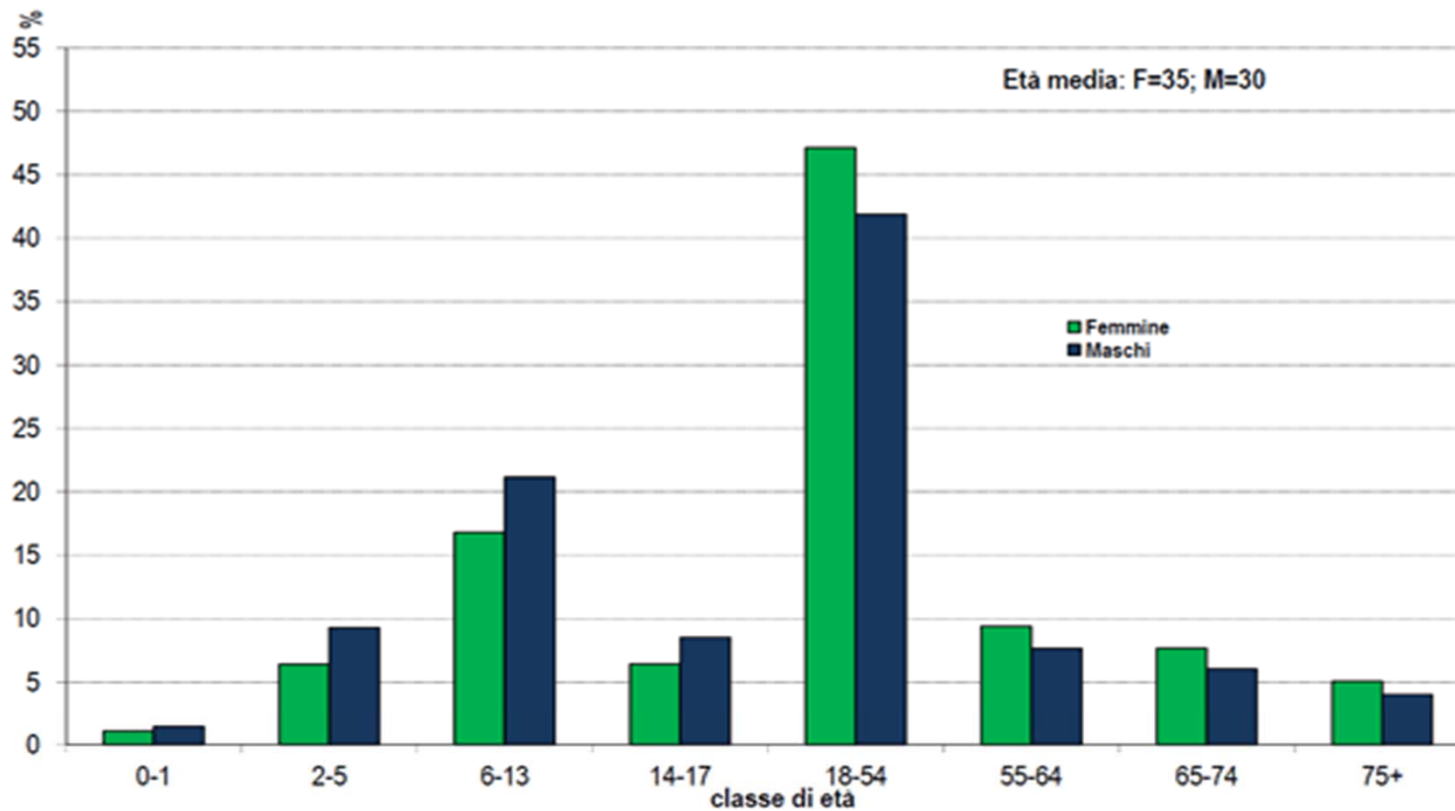
- **Avvio a seguito dell'accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007**  
“ attivazione dei registri regionali entro il 31 marzo 2008”
- Dal 1 Aprile 2008 al 21 dicembre 2009 utilizzo del programma di inserimento dati dell'ISS
- Nel secondo semestre del 2009 la Regione ha sviluppato un proprio programma “su WEB” che è entrato a regime da marzo 2010 (**supportato da un comitato tecnico scientifico**)
- Possono inserire dati centri (riconosciuti e non riconosciuti da DGR) che seguono soggetti con malattia rara (presente e non presente nell'elenco del DM 279/2001)

## Le attività di coordinamento dal 2008

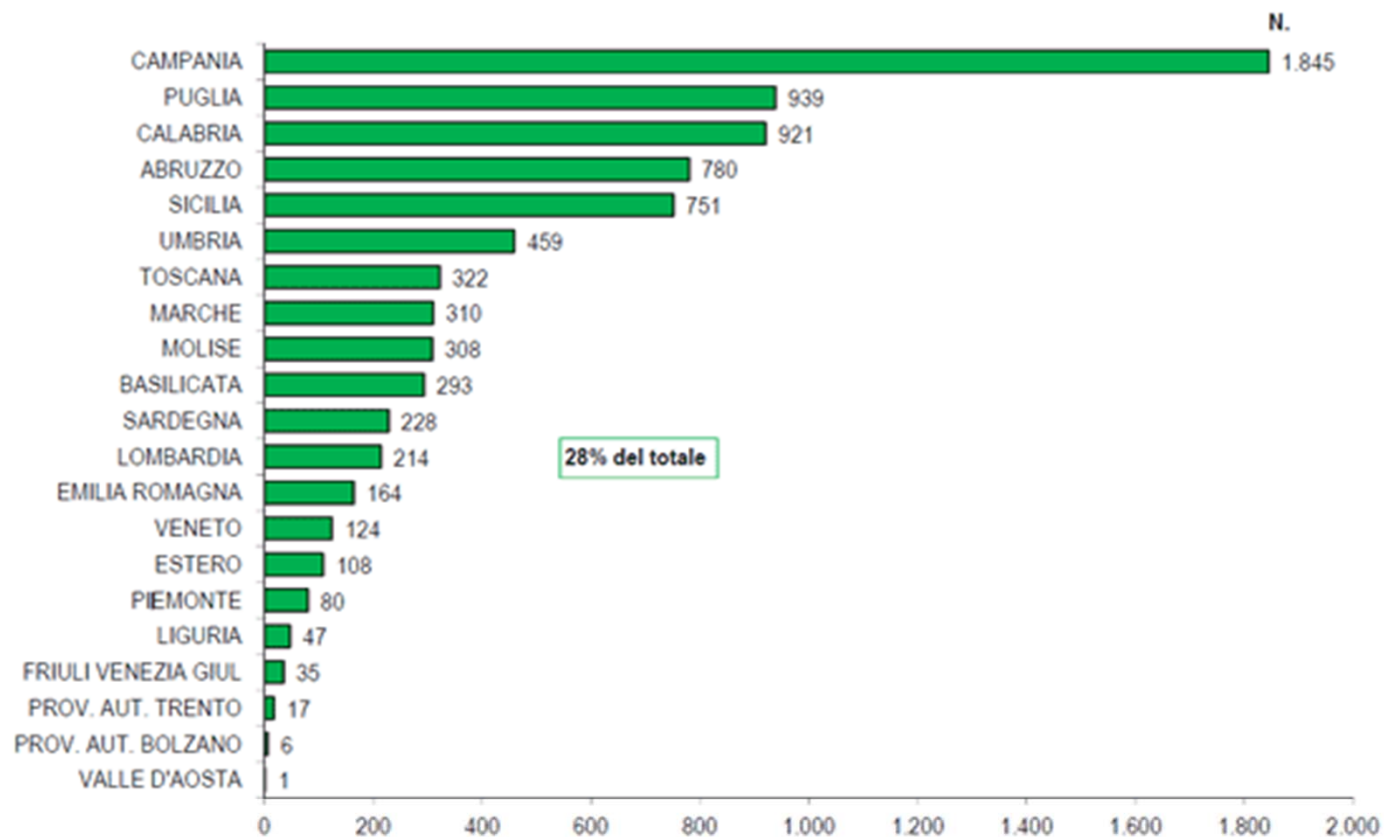
- gestione e sviluppo del **sito web dedicato agli operatori**;
- gestione e sviluppo del **sito web dedicato al cittadino**;
- gestione e sviluppo **programma inserimento dati**;
- analisi dei dati e **produzione report**;
- supporto tecnico scientifico ai **referenti dei C/P**;
- partecipazione e organizzazione delle **attività formative e di coordinamento**

## Le attività di coordinamento dal 2008

- sviluppo e implementazione PDTA(DGR 59/2009)
- implementazione Rete Assistenziale( DGR 59/2009)
- collaborazione con le Associazioni dei Pazienti
- partecipazione attività del Coordinamento Nazionale
- invio bimestrale dati al Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)
- collegamento tra le Aree della Regione **Rete Ospedaliera e Ricerca, Politica del Farmaco e Medicina Territoriale**



Pazienti Registro Regionale Malattie Rare 2014



Registro Regionale Malattie Rare- Assistiti residenti fuori regione 2014



## Malattie rare non presenti nell'allegato 1 del D.M. 279/01 nel Lazio

- ✓ 3.354 diagnosi e 447 malattie con scheda aperta al 31.12.2014.



Sito regionale dedicato alle Malattie Rare: [www.regione.lazio.it/malattierare/](http://www.regione.lazio.it/malattierare/)


REGIONE LAZIO

SANITA'

# MRL MALATTIERARE LAZIO

» HOME » ASSOCIAZIONI » URP » NORMATIVA » UNIONE EUROPEA » LINK UTILI » CONTATTI

**NEWS** » LEGGI TUTTE LE NEWS

**III Conferenza Regionale sulla SLA**

Il **15 maggio 2015** la sede della Regione Lazio ospita la III Conferenza Regionale sulla SLA organizzata da **Viva la Vita Onlus**. La Conferenza intende affrontare il sistema di interventi socio-sanitari per persone affette da patologie ad alto impatto sociale, alla luce dell'accordo tra la Regione Lazio e l'ISS finalizzato all'istituzione del Registro regionale di patologia della SLA.

[VAI ALLA NOTIZIA »](#)



III Conferenza Regionale sulla SLA



Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016



VIII edizione de "Il Volo di Pegaso"



World Pulmonary Hypertension Day



Ricerca per la Sindrome di Aymé-Gripp



Campagna per l'Anno Europeo delle Malattie Rare 2019

**EVENTI**

MAGGIO 2015	GIUGNO 2015	LUGLIO 2015
<p><b>30 maggio - 1 giugno 2015</b> 30° Convegno Nazionale dell'Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta Roma</p> <hr/> <p><b>29-30 maggio 2015</b> 5° Workshop Biennale sulla Dystonia Roma</p> <hr/> <p><b>27 maggio 2015</b> Conferenza finale del progetto Story Telling on Record project Roma</p> <hr/> <p><b>23 maggio 2015</b> 9° Convegno AISMEL - Associazione Italiana Studio Malformazioni Esterne e Labiopalatoschisi Pisa</p>		

[» LEGGI TUTTI... » EVENTI NEL MONDO](#)

 **Ricerca malattia rara**

Il motore di ricerca interno permette di associare ad ogni malattia rara (tra quelle presenti nell'elenco del DM 279/01) i Centri nel Lazio per la diagnosi, la terapia e l'assistenza, con informazioni sui medici e le sedi ospedaliere di competenza. [»vai](#)

 **Percorso per l'esenzione**

Dal sospetto diagnostico di una malattia rara fino all'elenco degli sportelli ASL a cui rivolgersi per il certificato di esenzione: passo dopo passo, come ottenere l'esenzione dal pagamento del ticket per prestazioni specialistiche e farmaci. [»vai](#)

 **Scrivi alla redazione**

Se volete segnalare esperienze, notizie, curiosità, dubbi, o condividere opinioni in merito a centri, associazioni, strutture o percorsi relativi alle malattie rare, scrivete alla nostra redazione! [»vai](#)

 **Interviste**

Medici, associazioni di malati, volontari: il mondo delle malattie rare si racconta, affrontando i problemi e le tematiche più rilevanti. [»vai](#)

 **Referenti territoriali Malattie Rare**

Nel luglio 2014 le Aziende Sanitarie Locali, su richiesta della Regione Lazio, hanno individuato, uno per ASL, un referente per le Malattie Rare. Le funzioni principali di questi professionisti sono quelle di favorire il raccordo fra servizi territoriali e centri malattie rare ospedaliere e di facilitare la piena realizzazione del Piano Assistenziale Individuale. [»vai](#)

 CONSULTAZIONE DATI MRL   
  RAPPORTO MALATTIE RARE LAZIO 2013   
  PDTA   
 PERCORSI DIAGNOSTICI TERAPEUTICI ASSISTENZIALI

Regione Lazio - Via Rosa Raimondi Garibaldi 7, 00145 Roma

## Legge 279/2001 art. 6

L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria, prescritte con le modalità previste dalla normativa vigente, **incluse nei livelli essenziali di assistenza**, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

## Lazio: Assistenza Farmaceutica

Farmacia territoriale ASL residenza assistito:

- Farmaci erogabili in SSR
- Farmaci Legge 648/96
- Alimenti a fini medici speciali
- Altri farmaci ( fascia C), alimenti, DM ritenuti indispensabili, previa autorizzazione della Commissione Assistenza Integrativa ( o altra denominazione )



## Lazio: Assistenza Farmaceutica

Farmacia del Centro/Presidio Prescrittore:

- Farmaci esteri non inclusi negli elenchi Legge 648/96
- Farmaci off label non inclusi negli elenchi legge 648/96

## **Servizio di terapia domiciliare per pazienti affetti da Malattia di Fabry/Gaucher/Pompe**

Il servizio è totalmente gratuito ed è disponibile per tutti i pazienti che abbiano effettuato almeno dieci infusioni in regime ospedaliero.

L'opzione di terapia domiciliare è da intendersi aggiuntiva rispetto alla opzione di somministrazione ospedaliera

Riduzione degli accessi ospedalieri e miglioramento della qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie

Personale infermieristico dedicato e supporto medico per tutta la durata della terapia

**Specialista del centro di riferimento regionale o del presidio o del centro di riferimento extraregionale:**

diagnosi, piano terapeutico, attivazione del servizio domiciliare e comunicazione alla ASL

**Farmacia territoriale della ASL di residenza**

**dell'assistito:** acquista ed eroga il farmaco all'assistito o ad un suo delegato e deve essere informata di ogni modifica della terapia da parte dello specialista

**Il personale infermieristico** dovrà comunicare allo specialista che ha in cura il paziente e al responsabile di farmacovigilanza della ASL di residenza del paziente, ogni evento avverso, anche lieve, riscontrato all'atto della somministrazione.

## Alcuni dati

- 35 pazienti in trattamento domiciliare al 30/4/2015
- Età media 41 anni
- Oltre il 60% di questi pazienti è occupato, il 23% studia e il 17% è pensionato o disoccupato
- A partire dal 2011 questi pazienti hanno ricevuto un numero totale di oltre 1.900 infusioni domiciliari senza alcuna reazione in corso di infusione
- La compliance del trattamento è pari al 99,8%
- I Centri Clinici che hanno beneficiato di questo supporto sono stati 10 e il numero di ASL coinvolte per la dispensazione del farmaco sono state 9

## Risultati

- Miglioramento della Qualità di Vita
- Benefici economici: minori perdite di giornate lavorative (le infusioni domiciliari sono organizzate fuori degli orari lavorativi dei pazienti), riduzione degli accessi domiciliari al Centro Clinico (distanza media 32 km) e riduzione dell'impegno dei caregiver
- Benefici economici per il SSR: riduzione degli accessi in day hospital (circa 1.900 infusioni in 4 anni )



Grazie per l'attenzione

