



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”

***Gruppo A:
Focus sulla legislazione***

Roma, 3 giugno 2015

Nomi coordinatori

***D.ssa Laura Ricci
Area Legislazione SIFO***

***D.ssa Laura Poggi
Direttore SOC FARMACIA
ASL VCO Omegna***

GROUP A

FOCUS SULLA LEGISLAZIONE



➤ OBIETTIVO

‘Mappare’ il panorama legislativo e le diverse modalità di erogazione di assistenza delle malattie rare nelle diverse Regioni, al fine di individuarne criticità e soluzioni comuni condivise.



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE” , Roma 3 giugno 2015

GROUP A

FOCUS SULLA LEGISLAZIONE



➤ MATERIALI E METODI

Condivisione e discussione con i partecipanti, dei modelli organizzativi delle Regioni di appartenenza.

Discussione di alcuni aspetti significativi dei risultati della survey SIFO.

Sintesi dei modelli di ciascuna Regione, attraverso la compilazione di un form che sarà poi condiviso in plenaria.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE” , Roma 3 giugno 2015

GROUP A

FOCUS SULLA LEGISLAZIONE



➤ RISULTATI ATTESI

Confronto dei vari modelli organizzativi e individuazione di differenze, similitudini, criticità e soluzioni in merito a indicatori definiti.



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE” , Roma 3 giugno 2015

REGIONE XXXXX



Delibera Recepimento
D.M. 279/01

Rete regionale.

Registro regionale

Commissione regionale/
Gruppo Tecnico/ Gruppo di
Coordinamento Regionale/
Strutture di
coordinamento.

Associazioni di pazienti

PDTA.

Genetica medica/
Screening neonatale.

Esenzioni /Ticket/ Farmaci.

Altri progetti o gruppi di
studio attivi.

FEEDBACK E CONDIVISIONE DEI DATI

REGIONE XXXXX



Perché la domanda sulle delibere aziendali è stata saltata dall'80% dei farmacisti?

Legislazione sui prodotti che ogni regione può dispensare con conseguente confronto.

- Registro malattie rare dell'ISS:
- ✓ Lo utilizzi?
- ✓ Come accedi?
- ✓ Sei autenticato?
- ✓ Ci fornisci i dati che inserisci nel registro?

FEEDBACK E CONDIVISIONE DEI DATI

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015



"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE" – Focus sulla legislazione, Torino 5 giugno 2015							
	REGIONE DI PROVENIENZA:						
	STRUTTURA DI PROVENIENZA:	<input type="radio"/> Ospedale <input type="radio"/> Territorio <input type="radio"/> Altro (specificare?)					
Perché la domanda sulle delibere aziendali è stata saltata dall'80% dei farmacisti?		<table border="1"> <tr> <td rowspan="2">Altri registri</td> <td>Utilizzate anche altri registri come registri di patologia, o database per raccogliere informazioni differenti come il registro per i farmaci orfani?</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Come avviene il record linkage delle informazioni?</td> <td></td> </tr> </table>	Altri registri	Utilizzate anche altri registri come registri di patologia, o database per raccogliere informazioni differenti come il registro per i farmaci orfani?		Come avviene il record linkage delle informazioni?	
Altri registri	Utilizzate anche altri registri come registri di patologia, o database per raccogliere informazioni differenti come il registro per i farmaci orfani?						
	Come avviene il record linkage delle informazioni?						
Legislazione sui prodotti che ogni regione può dispensare con conseguente confronto.		<table border="1"> <tr> <td rowspan="2">Organizzazione Rete Presidi</td> <td>Come avviene la comunicazione tra i presidi della rete? (Esistono piattaforme informatiche, telemedicina, etc...)</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Com'è il modello di rete (es. modello Hub-Spoke come l'Emilia Romagna o come la Toscana con centri di coordinamento e presidi di riferimento).</td> <td></td> </tr> </table>	Organizzazione Rete Presidi	Come avviene la comunicazione tra i presidi della rete? (Esistono piattaforme informatiche, telemedicina, etc...)		Com'è il modello di rete (es. modello Hub-Spoke come l'Emilia Romagna o come la Toscana con centri di coordinamento e presidi di riferimento).	
Organizzazione Rete Presidi	Come avviene la comunicazione tra i presidi della rete? (Esistono piattaforme informatiche, telemedicina, etc...)						
	Com'è il modello di rete (es. modello Hub-Spoke come l'Emilia Romagna o come la Toscana con centri di coordinamento e presidi di riferimento).						
Sulla base dell'accordo Stato-Regioni 2007 nella tua regione esiste un Centro di Coordinamento regionale e/o interregionale?							
Registro malattie rare ISS	Lo utilizzi? Come accedi? Sei autenticato? Ci fornisci i dati che inserisci nel registro?						
	Chi inserisce i dati nel registro nazionale?						
	Lo utilizzi?						
	Com'è il flusso di informazioni tra il Registro Regionale e il Registro Nazionale?						
	Come avviene la comunicazione tra presidio che rilascia il certificato di diagnosi di malattia rara e l'ASL di residenza che rilascia il certificato di esenzione?						
	Come si comporta la tua regione nei confronti dei non residenti con diagnosi di malattia rara?						
	Esistono accordi tra la tua regione ed						

FEEDBACK E CONDIVISIONE DEI DATI

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015

AGENDA



- **NORMATIVA DI RIFERIMENTO**
- **MODELLI ORGANIZZATIVI REGIONALI**
 - LAZIO
 - TOSCANA
 - EMILIA ROMAGNA
 - UMBRIA
 - MARCHE
- **CONDIVISIONE DEI RISULTATI**

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE” , Roma 3 giugno 2015

NORMATIVA NAZIONALE



Decreto Legislativo N° 124 del 29 aprile 1998

“Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'articolo 59, comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449.”

Decreto Ministeriale N° 279 del 18 maggio 2001

“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 decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124”

Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE” , Roma 3 giugno 2015

Organizzazione: La rete dei presidi

D.M. n. 279 del 2001

“Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie”



Finalità ed ambito di applicazione

Il regolamento disciplina le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle malattie rare per le prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, in attuazione dell'articolo 5 del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, e individua specifiche forme di tutela per i soggetti affetti da malattie rare.

Art. 2 Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare:

La rete è costituita da **Presidi** accreditati, appositamente individuati dalle regioni. Le regioni provvedono all'individuazione dei presidi. I presidi della Rete per le malattie rare sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di 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.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE” , Roma 3 giugno 2015

Organizzazione: La rete dei presidi



A partire dalla fine del 2001 quindi sono state programmate e implementate dalle Regioni reti regionali per l'assistenza ai malati rari, in base a metodologie diverse pur nel rispetto dei criteri indicati dal DM 279. Tali reti, che nel corso degli anni hanno subito rimaneggiamenti e riorganizzazioni, si sono progressivamente estese in tutto il territorio nazionale fino a costituire attualmente la Rete nazionale per le malattie rare (Accordo Stato-Regioni 2007).

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015

Regione	Delibera recepimento DM 279/01 istituzione della Rete dei Presidi
Marche	DGR del 18 09 2006 n. 1031 Malattie rare – revisione dell'applicazione in ambito omc regionale del DM 279/2001 – individuazione di altre funzioni di interesse regionale.
Toscana	DGRT 570_2004. Primo atto per individuazione dei presidi regionali ai sensi DM 279/2001. Al Consiglio Sanitario regionale è stato demandato il compito di individuare i presidi regionali dedicati alla diagnosi e cura delle malattie rare di cui al decreto ministeriale 279/01 con la partecipazione del Forum Malattie rare della regione Toscana
Lazio	DGR 381 del 28 marzo 2002 Criteri di individuazione dei Centri di Riferimento Regionale per la malattie rare. Ricognizione. Sono stati adottati i criteri per individuare i centri di riferimento regionali per le malattie rare, come da decreto ministeriale 279/01. DGR 1324 del 5 dicembre 2003 Individuazione della rete regionale per la sorveglianza, diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi Decreto Ministeriale del 18 maggio 2001, n.279 e DGR 28 marzo 2002 n.381.
Emilia Romagna	Dgr 160/2004: "Istituzione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare«: Con il citato atto sono stati individuati i Presidi regionali per le malattie rare, secondo quanto previsto dal D.M. n. 279 del 18.5.2001, così come riportati nell'allegato 1, (parte integrante e sostanziale del presente atto).
Umbria	DGR n. 1270 del 14.09.2009 e s.m.i., ha adottato le “Linee di indirizzo per la istituzione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ai sensi del Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 e successive modificazioni”

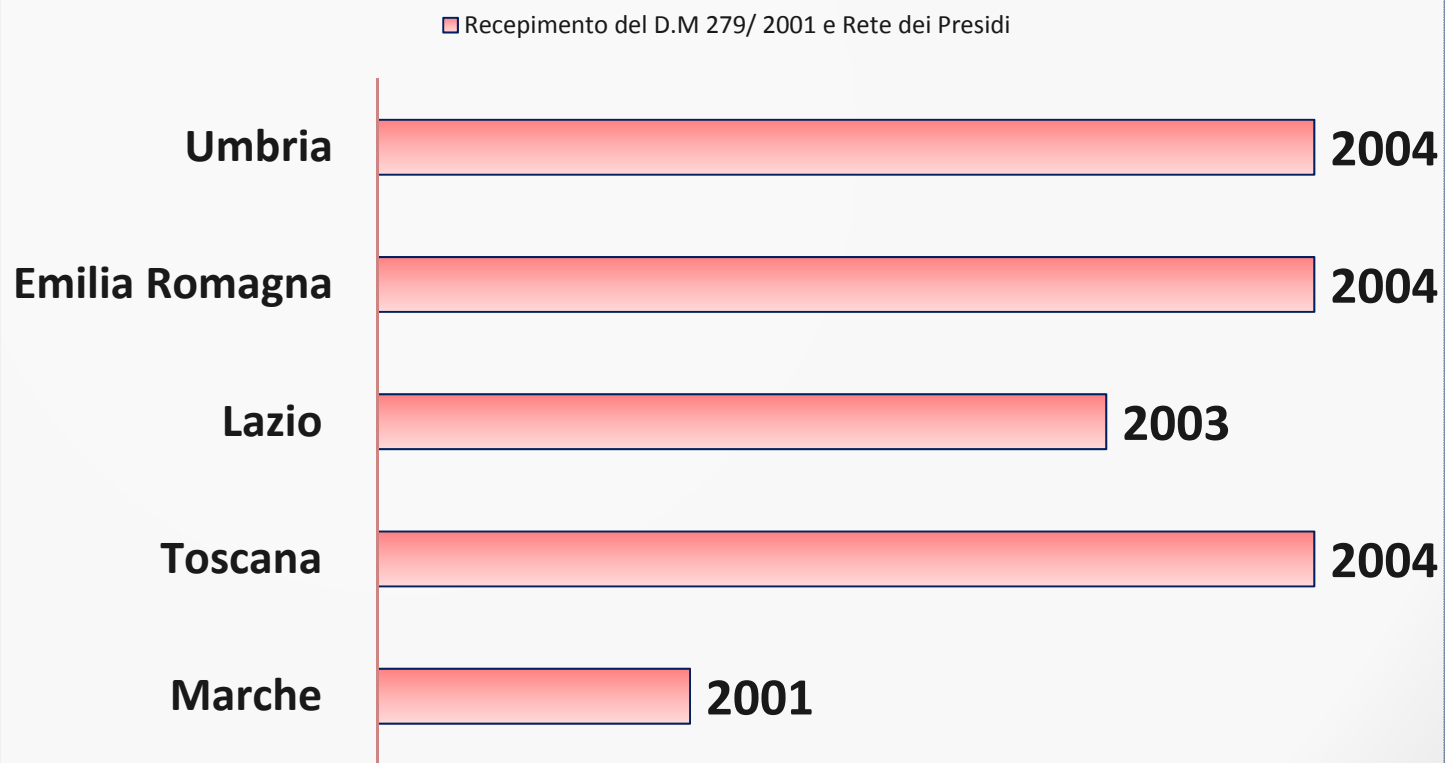




Organizzazione: La rete dei presidi



Recepimento del D.M 279/ 2001 e Istituzione della Rete dei Presidi





Organizzazione: La rete dei presidi



Regione Marche

Deliberazione della giunta regionale del 25/09/01 n.2236

Individuazione del Centro regionale di riferimento per le malattie genetiche e/o rare.

Identifica il presidio Salesi quale struttura deputata alla certificazione e registrazione dei pazienti con MR.

Deliberazione della giunta regionale del 21/05/02 n.889

"Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare"

Sono stati individuati in sede di prima applicazione, presidi della rete marchigiana per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle MR, l'AO Salesi di Ancona per l'età evolutiva e AO Umberto I-Torrette di Ancona per l'età adulta

DGR del 18 09 2006 n. 1031

5) Ospedali Riuniti Umberto I - G.M.Lancisi – G.Salesi quale presidio della rete regionale per le malattie rare con l'attribuzione dei seguenti compiti: funzioni stabilite dal DM 279/2001, funzione di registro regionale delle malattie rare e centro regionale per la certificazione delle patologie di cui al DM 8/06/2001.

6) Il Servizio di Immunoematologia del presidio ospedaliero di Macerata viene confermato quale presidio della rete regionale per il gruppo di malattie RGD020 (di cui all'allegato n.1 al DM 279/2001).

Deliberazione della giunta regionale del 30 10 2013 n. 1345

Riordino delle reti cliniche della Regione Marche

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015

Organizzazione: La rete dei presidi



DGRT 796_2001: Approvazione del protocollo d'intesa tra il Forum delle Malattie Rare della Toscana e la Regione Toscana

DGRT 570_2004: DM 279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b del D.Lgs. 124/98" - Individuazione presidi regionali.

DGRT 1017_2004: Malattie rare. Individuazione strutture di coordinamento e modifiche alla delibera di Giunta regionale n° 570/2004.

DGRT 1344_2004: DM 279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art.5 comma 1, lett.b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124". Determinazioni relative alle malattie rare accertate sul territorio regionale toscano.

DGRT 404_2005: Rete regionale delle malattie rare: prime disposizioni operative

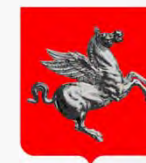
PIANO SANITARIO REGIONE TOSCANA 2008

DGRT 90_2009: Malattie rare. Disposizioni per l'ampliamento dei livelli di assistenza e l'aggiornamento della rete dei presidi. Stabilisce che la rete sia aggiornata con una frequenza almeno annuale e che all'aggiornamento effettuato venga data immediata diffusione;

D.D. 5771_2009: *Malattie rare. Aggiornamento presidi di rete.*

D.D. 6095_2012: *Rete Regionale dei Presidi delle malattie rare. Aggiornamento dei presidi di coordinamento del decreto dirigenziale n. 5771/2009*

D.D. 1088_2013: *Malattie rare. Aggiornamento presidi di rete.*



Principio di identificazione dei Presidi di rete

Questionario inviato ai Centri Universitari, A.O, AUSL sul territorio Regionale. Con il calcolo del n. di pazienti seguiti nell'anno 2002 (ricovero, day hospital, ambulatorio), valutazione dell'attività Scientifica come impact factor, documentata esperienza diagnostica, Terapeutica, idonea dotazione di strutture e servizi. Aggiornamento Periodico. Ultimo aggiornamento Decreto 6279/2014.



Organizzazione: La rete dei presidi



Regione Lazio:

DGR 381 del 28 marzo 2002. Criteri di individuazione dei Centri di Riferimento Regionale per la malattie rare. Ricognizione.

DGR 1324 del 5 dicembre 2003. Individuazione della rete regionale per la sorveglianza, diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi Decreto Ministeriale del 18 maggio 2001, n.279 e DGR 28 marzo 2002 n.381.

Allegato 1. Elenco dei Centri e dei Presidi di riferimento.

Allegato 2. Elenco delle malattie rare e codice malattia

Allegato 3. [parte A: Certificato di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione. Parte B: Scheda di prescrizione dei farmaci]).

Regione Emilia Romagna.

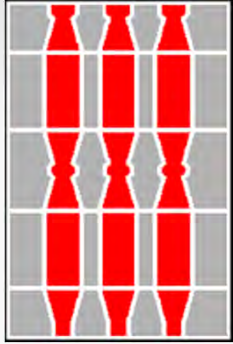
Le indicazioni contenute nel D.M. n.279/01 sono state recepite dalla Regione Emilia-Romagna con la **delibera di Giunta regionale (DGR) n.160 del 2 febbraio 2004** e dettagliate nello specifico con la circolare applicativa n.18 del 24 novembre 2004. Il primo obiettivo della DGR è stato l'individuazione dei Presidi della Rete regionale per la prevenzione, la diagnosi e la terapia delle Malattie Rare.

DGR 2124/2005 aggiornamento dell'elenco dei centri autorizzati per le malattie rare di cui alla delibera di giunta regionale 160/04.

2. revisione della rete regionale dei centri di riferimento con Determina del Direttore Generale n. **3640/2011**.

3. ulteriore revisione della rete, approvata con Determinazione del Direttore Generale n. **2128/2014**





Organizzazione: La rete dei presidi Regione Umbria



Nell'ambito di quanto prevede il D.M. 279/2001, la regione dell'Umbria, a suo tempo, con propri atti deliberativi -D.G.R. 395/2004 e D.G.R. 205/2005 aveva individuato strutture o unità operative di riferimento per 81 malattie rare presso l'Azienda Ospedaliera di Perugia, l'Azienda Ospedaliera di Terni ed il Presidio Ospedaliero di Foligno.

DGR n. 1270 del 14/09/2009: "Linee di indirizzo per la istituzione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ai sensi del decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 e successive modificazioni"

DGR N. 1192 DEL 17/10/2011. Individuazione dei Presidi di Riferimento Regionale per le Malattie Rare di cui al DM 279/2001 e contestuale abrogazione della DGR N. 205 del 10/02/2005

DGR N. 594 DEL 10/06/2013: Aggiornamento Allegato A alla DGR n. 1192 del 17/10/11: sostituzione Tabella Presidi di Riferimento regionale per le Malattie Rare di cui al D.M. 279/01.

Il "Centro di coordinamento regionale" ha condotto con la collaborazione delle Aziende Sanitarie della Regione, un complesso lavoro di ricognizione delle strutture esistenti

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015

Criticità sollevate durante il progetto europeo EUROPLAN per lo sviluppo e l'implementazione di Piani nazionali per le malattie rare: modello di valutazione della qualità dei centri



Allo stato attuale la maggioranza delle Regioni ha utilizzato o sta utilizzando il criterio del numero di pazienti seguiti, desunto dai flussi regionali correnti o dai sistemi informativi specifici per le malattie rare, per selezionare i Centri. La modalità con cui questi elementi oggettivi sono stati utilizzati è per il momento diversa fra gruppi di Regioni. Sono in corso studi sperimentali per disegnare il modello e i relativi strumenti di valutazione della qualità dei Centri e indicatori di esito.

La selezione dei Centri (“presidi”), ferma restando l’autonomia regionale per l’applicazione di tali indicazioni all’interno di specifici modelli organizzativi, deve essere basata su criteri ottimali fondati su evidenze e non autodichiarati.

- ✓ **il primo criterio condiviso è dato dal numero dei pazienti seguiti definiti dal numero di diagnosi e dal numero di piani assistenziali, utilizzando i flussi informativi dai presidi ai registri regionali al RNMR e gli altri flussi informativi.**
- ✓ **Occorre una valutazione periodica dei centri anche da parte delle associazioni dei Pazienti**
- ✓ **La lista dei Centri deve essere costantemente monitorata ed aggiornata**
- ✓ **Occorre garantire inoltre una maggiore assistenza tra Centro e Territorio.**

Rapporto finale Conferenza Nazionale EUROPLAN 2012-2015



Gruppo tecnico regionale/ Centro di coordinamento regionale Regione Marche



- ✓ **DGR n. 1031 del 18 settembre 2006.** Istituzione del gruppo tecnico regionale. individuazione di altre funzioni di interesse regionale.
- ✓ **DGR del 27.12.2013, n. 1735** Disposizioni relative alla costituzione del coordinamento regionale malattie rare: il gruppo di coordinamento sostituisce il gruppo tecnico regionale.
- ✓ **Decreto Dirigenziale 19.03.2014, n. 25** costituire, il Coordinamento Regionale Malattie Rare (MR), coordinato dalla Dirigente della PF “Assistenza Ospedaliera, Emergenza Urgenza, Ricerca Formazione”, Dr.ssa Lucia Di Furia, e coadiuvato dal Responsabile del Procedimento sulle “Malattie Rare”, Dott.ssa Federica Pediconi;
nomina dei componenti del gruppo; attribuzione delle funzioni ai sensi del DGR 1735; Funzioni:
- ✓ inserimento di ulteriori patologie nell’elenco delle MR di cui all’allegato 1 del D.M. 279/01;
- ✓ l’individuazione delle sedi spoke ASUR/area vasta di cui alla DGR n.1345 del 30/10/13; revisione del percorso diagnostico terapeutico del paziente di cui alla DGR n.1031/06; proposta di adozione di specifici protocolli clinici condivisi; aggiornamento della documentazione e degli strumenti di lavoro (per es. il certificato di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all’esenzione e la scheda di arruolamento di cui alla DGR 1031/06);
- ✓ gestione del flusso informativo del registro regionale MR;



Funzioni del gruppo di coordinamento regionale Regione Marche



Decreto Dirigenziale 19.03.2014, n. 25

di dare atto che a tale Coordinamento sono attribuite, ai sensi della DGR n.1735 del 27/12/2013, le seguenti funzioni:

- proposta di inserimento di ulteriori patologie nell'elenco delle MR di cui all'allegato 1 del D.M. 279/01;
- proposta per l'individuazione delle sedi spoke ASUR/area vasta di cui alla DGR n.1345 del 30/10/13;
- revisione del percorso diagnostico terapeutico del paziente di cui alla DGR n.1031/06;
- proposta di adozione di specifici protocolli clinici condivisi;
- aggiornamento della documentazione e degli strumenti di lavoro (per es. il certificato di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione e la scheda di arruolamento di cui alla DGR 1031/06);
- gestione del flusso informativo del registro regionale MR;
- analisi delle informazioni cliniche e assistenziali contenute nel registro regionale a supporto delle attività di programmazione e monitoraggio regionali;
- consulenza e supporto ai pazienti affetti da MR;
- promozione dell'informazione al cittadino ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari;
- promozione della formazione degli operatori coinvolti.

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015



Centro di coordinamento regionale Regione Toscana



La Struttura di Coordinamento della Rete Toscana Malattie Rare è attualmente formata dai Coordinatori (medici professionisti esperti di MR), nonché da alcuni membri della Regione Toscana, dal presidente del Forum Associazioni MR, e dalla Fondazione Toscana Gabriele Monasterio (FTGM-CNR).

Tale Struttura è stata istituita con il DGR 570/04 e successivamente modificata dai decreti regionali DD 1689/09, DD 5771/09, DD 2012/6095, DD 1088/2013, DD 6279/2014. Attualmente i Coordinatori sono 19.

DGRT 1017_2004

L'allegato A riporta le strutture di coordinamento; l'allegato B il presidio di riferimento e/o correlato

D.D. 1689_2009

Malattie rare. Individuazione presidi di rete e strutture di coordinamento. Costituzione del gruppo "Coordinamento regionale per le malattie rare": presieduto dal responsabile del settore regionale di competenza o suo delegato e composto dai responsabili delle strutture di coordinamento, dal responsabile della gestione del Registro Toscano Malattie Rare, dal presidente del Forum delle Associazioni Toscane Malattie Rare e da un rappresentante del CSR;

DD 6279/2014

allegato 1 "Rete dei presidi per le malattie rare previste nel DM n. 279/01

allegato 2 "Rete dei presidi per le malattie rare previste nella DGR n. 90/2009",

allegato 3 "Strutture di coordinamento della rete dei presidi per le malattie rare",

che riporta l'elenco aggiornato delle strutture di coordinamento e dei relativi responsabili.



Centro di coordinamento regionale



STRUTTURE DI COORDINAMENTO della rete dei presidi per le malattie rare (aggiornato al 23 Dicembre 2014)

AMBITO PRINCIPALE DI RIFERIMENTO	STRUTTURE DI COORDINAMENTO	COORDINATORI
disordini della coagulazione	AOU CAREGGI FIRENZE MALATTIE ATEROTROMBOTICHE	Abbate Rosanna
tumori	ISTITUTO TOSCANO TUMORI - REGIONE TOSCANA	Amunni Gianni
malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	AOU PISA REUMATOLOGIA	Bombardieri Stefano
malattie del sangue e degli organi ematopoietici	AOU CAREGGI FIRENZE EMATOLOGIA	Bosi Alberto
malattie metaboliche dell'osso	AOU CAREGGI FIRENZE MALATTIE DEL METABOLISMO MINERALE ED OSSEO	Brandi Maria Luisa
malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	ASL 10 FIRENZE DERMATOLOGIA 1 MALATTIE RARE DERMATOLOGICHE E IMMUNOPATOLOGIA CUTANEA	Caproni Marzia
malattie del metabolismo in età pediatrica	AOU MEYER FIRENZE MALATTIE METABOLICHE E MUSCOLARI EREDITARIE	Donati Maria Alice
patologie ad esordio neonatale e/o pediatrico	AOU MEYER FIRENZE NEONATOLOGIA E PEDIATRIA PREVENTIVA	Donzelli Giampaolo
malattie genito-urinarie	AOU PISA NEFROLOGIA TRAPIANTI E DIALISI	Egidi Maria Francesca
malattie del sistema nervoso	AOU SIENA NEUROLOGIA E MALATTIE NEUROMETABOLICHE	Federico Antonio
malattie del sistema nervoso in età pediatrica nell'ambito delle malattie del sistema nervoso	AOU MEYER FIRENZE NEUROLOGIA PEDIATRICA	Guerrini Renzo
malattie infettive e parassitarie disturbi immunitari malattie del sistema circolatorio	AOU CAREGGI FIRENZE IMMUNOLOGIA E TERAPIE CELLULARI	Maggi Enrico
malattie delle ghiandole endocrine e malattie della nutrizione	AOU CAREGGI FIRENZE ENDOCRINOLOGIA	Mannelli Massimo
malattie dell'apparato digerente	AOU PISA GASTROENTEROLOGIA	Marchi Santino
coordinamento trasversale per le attività/strutture di genetica medica	AOU SIENA GENETICA MEDICA AOU CAREGGI FIRENZE DIAGNOSTICA GENETICA	Renieri Alessandra Torricelli Francesca
malattie apparato respiratorio	AOU SIENA MALATTIE RESPIRATORIE E TRAPIANTO POLMONARE	Rottoli Paola

Il Presidio di Coordinamento è il Presidio di Rete di cui fa parte il Coordinatore.
Ciascun Coordinatore è il riferimento per tutti i Presidi della Rete coinvolti nelle
MR da lui coordinate.



Regione	<i>Commissione regionale</i>
Lazio	DGR 1324 del 5 dicembre 2003 Istituita una Commissione regionale per le malattie rare, organo tecnico-scientifico di consulenza della Giunta regionale con la funzione di formulare proposte per la pianificazione di interventi e programmi in materia di prevenzione, controllo, diagnosi e cura e riabilitazione. Promuovere la formazione, l'informazione e la verifica periodica del funzionamento della rete. Questa Commissione dovrà comporsi di figure quali: l'Assessore alla Sanità in qualità di presidente, il Direttore della Direzione Regionale per la Programmazione sanitaria e Tutela della Salute, il Direttore dell'Agenzia di Sanità Pubblica, n. 6 esperti di malattie rare designati dall'Assessore Regionale alla Sanità scelti tra operatori del SSN regionale e Università, n. 3 rappresentanti delle associazioni dei malati e associazioni di volontariato

Regione	<i>Centro di coordinamento regionale</i>
Umbria	DGR n. 1270 del 14.09.2009 "Linee di indirizzo per la istituzione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ai sensi del Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001. Veniva costituito presso la Direzione regionale Sanità e Servizi sociali, anche il "Centro di coordinamento regionale" (Coordinamento) per le malattie rare;



Gruppo tecnico per le malattie rare GTMR Regione Emilia Romagna



Gruppo tecnico per le malattie rare (GTMR):

la propria delibera n. **160 del 2.2.2004** di istituzione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ai sensi del DM n. 279 del 18.5.2001, nella quale si prevede la costituzione di un Gruppo tecnico regionale per le malattie rare;

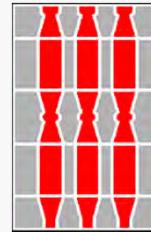
–la determinazione del Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali n. 8620 del 28.06.2004

Il compito principale affidato al gruppo **riguarda l'autorizzazione all'erogazione in regime di esenzione di farmaci non inclusi nei Livelli Essenziali di Assistenza (farmaci di fascia C, farmaci di fascia A off label, parafarmaci, alimenti, presidi medici) prescritti dai centri autorizzati**

La Regione Emilia-Romagna collabora da alcuni anni con la Regione Veneto, la Regione Friuli Venezia Giulia, la Provincia Autonoma di Trento e la Provincia Autonoma di Bolzano al fine di individuare protocolli farmacologici per i pazienti con malattia rara.

Tavoli tecnici: delibera di Giunta regionale n. 1832/2010, malattie rare neurologiche. Delibera di Giunta regionale n. 54/2013 protocolli farmacologici per la cistite interstiziale, per le patologie rare oculari, per le patologie rare dermatologiche e per le malattie metaboliche ereditarie

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE” , Roma 3 giugno 2015



Organizzazione:
Registro nazionale
Malattie rare/
registro regionale

Registro Nazionale Malattie Rare

Art.3 al D.M 279/01

Registro nazionale delle malattie rare: istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità.

2. Il Registro raccoglie dati anagrafici, anamnestici, clinici, strumentali, laboratoristici e relativi ai fattori rischio e agli stili di vita dei soggetti affetti da malattie rare, a fini di studio e di ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico.

3. Il Registro nazionale è funzionalmente collegato con i registri interregionali e territoriali e, ove esistenti, con i registri internazionali

Accordo Stato - Regioni 10 maggio 2007

Con tutte le Regioni è stato condiviso e concordato all'interno dell'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 un elenco di variabili obbligatorie (data set minimo) da inviare al Registro Nazionale Malattie Rare. Il data set minimo prevede campi obbligatori sia per la parte anagrafica di arruolamento del paziente (Identificativo univoco, sesso, data di nascita, luogo di nascita, luogo di residenza; stato in vita) sia per la parte relativa alla patologia (diagnosi, regione e struttura della diagnosi, data di esordio, data di diagnosi; farmaco orfano utilizzato).

I registri regionali

I Registri regionali/interregionali, istituiti dal 2001 nelle varie Regioni in tempi e con modalità diverse, si differenziano per la tipologia dell'organizzazione, delle informazioni raccolte e per le finalità loro attribuite dalle amministrazioni regionali/provinciali.

Regione	<i>Registro regionale</i>
Marche 	<p>DGR 30 10 2013 n. 1345 Riordino delle reti cliniche della regione marche: l'informatizzazione del percorso diagnostico terapeutico del paziente con MR e la gestione del registro regionale MR. Il registro regionale ha notevoli potenzialità ai fini di studio e ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico a supporto delle politiche di programmazione regionale nonché per stimare la prevalenza e l'incidenza delle diverse malattie rare per caratterizzarne la distribuzione sul territorio regionale e stimare la migrazione sanitaria e il ritardo diagnostico.</p> <p>DGR 889 del 21 maggio 2002; DGR 1031 del 18 settembre 2006 Sono comprese anche le patologie elencate nel DGR 1369 del 26/11/2007 (identificate dal gruppo tecnico regionale dedicato alle malattie rare e costituito come previsto dalla delibera della Giunta Regionale 1031/2006; tra i compiti di tale gruppo è prevista la valutazione tecnica mirata all'inserimento di ulteriori patologie nell'elenco delle malattie e dei gruppi di malattie rare). La segnalazione del caso al Registro non è obbligatoria ma ogni qual volta viene rilasciato un certificato di esenzione dai Centri di riferimento regionali avviene l'inserimento del caso nel Registro</p>

Regione

Registro regionale

Toscana



Il Registro Toscano Malattie Rare (RTMR) è stato istituito nel 2008, in ottemperanza alla **Legge Regionale 10 novembre 2008, n. 60** (Modifiche alla legge regionale 24 febbraio 2005, n. 40 “Disciplina del servizio sanitario regionale”). “Art. 20 ter - Istituzione di registri di rilevante interesse sanitario”. Nella Regione Toscana la registrazione di casi di MR ha avuto inizio nel 2005. Le attività del Registro sono supportate da una convenzione con la Fondazione “G. Monasterio” CNR-Regione Toscana (DD 5009/2008), con un finanziamento per il periodo 2011-2013.

In base al DL.vo 124/1998, DM 279/2001, all’Accordo Stato-Regioni del maggio 2007, al DGR 320/2008 è previsto che i dati del RTMR confluiscono periodicamente nell’RNMR, presso l’ISS. Le modalità di invio dei dati all’RNMR sono descritte nei seguenti documenti: -tracciato record (versione 3.0 del 7 agosto 2009 e successivi aggiornamenti);procedura trasferimento dati (software CNMR MARE ver.2.0).

In aggiunta alle informazioni del dataset minimo dell’accordo Stato-Regioni del 2007 vengono registrate le seguenti informazioni: **titolo di studio; professione; comune di residenza al decesso; prima diagnosi/follow-up; nominativo del medico e del compilatore; manifestazione clinica; tipologia di esami necessari per la prima diagnosi; impegno d’organo prevalente.**



Gli utenti autorizzati sono i medici professionisti dei Presidi della Rete Toscana autorizzati all'inserimento con login e password dai direttori sanitari



La procedura di inserimento nel Registro di patologie non esenti è stata approvata dal CSR nel corso del 2008 (Parere 36/2008). **Allo scopo di censire quali e quante siano le malattie rare esistenti sul territorio toscano**

Sintesi percorso

Toscana

Legge Regionale n. 60 del 10 novembre 2008

- ✓ **DATI ANAGRAFICI DEL PAZIENTE** - Cognome e nome, data e luogo di nascita, sesso, codice fiscale (calcolato); indirizzo; stato in vita, data morte; scolarità, professione
- ✓ **DATI CLINICI** - Malattia rara; tipo diagnosi: prima diagnosi o controllo (follow-up); data diagnosi; data esordio; Presidio di prima diagnosi e Presidio dell'utente; manifestazione clinica; trattamento con farmaci orfani; esami per la prima diagnosi; impegno d'organo

<http://www.malattierare.toscana.it/dati-statistici/registro-toscano-malattie-rare/>



**Registro Toscano
delle Malattie Rare**

REGIONE TOSCANA
SST Servizio Sanitario della Toscana
Fondazione Toscana

Login:

Password:

Lingua Italiano

(se hai la login ma hai dimenticato la password, clicca [qui](#))
03/12/2012 E'ONLINE IL NUOVO SITO PUBBLICO
MALATTIERARE.TOSCANA.IT

Parere 36/2008: Procedura di inserimento di patologie non esenti . “Procedura per l’inserimento patologie rare **extra DM 279/2001** nel Registro Toscano Malattie Rare a scopo di censimento epidemiologico” e “Elenco patologie rare proposte per l’inserimento nel Registro Toscano Malattie Rare ”. Il gruppo di Coordinamento regionale per far fronte alle innumerevoli richieste e valutata l’utilità di includere nel RTMR anche patologie rare extra Dm 279 all’esclusivo scopo di censire quali e quante siano le malattie rare esistenti sul territorio toscano, ha approvato una procedura che regolamenti tale inclusione.

Primo rapporto Registro Toscano Malattie Rare- Anno 2015- dati registrati al 31 dicembre 2014



Procedura di inserimento di patologie non esenti

Documento A

Il gruppo di Coordinamento regionale per far fronte alle innumerevoli richieste e valutata l'utilità di includere nel RTMR anche patologie rare extra Dm 279 all'esclusivo scopo di censire quali e quante siano le malattie rare esistenti sul territorio toscano, ha approvato una procedura che regolamenti tale inclusione.

PROCEDURA PER L'INSERIMENTO DI NUOVE MALATTIE RARE:

1. Si applica alle malattie rare NON presenti nell'elenco ufficiale (DM 18 maggio 2001 e succ.) ma presenti in Toscana
2. Compilazione di una scheda di presentazione della malattia rara (si utilizza la scheda di arruolamento dell'ISS: all. A.1)
3. Compilazione di una scheda informativa (all. A.2) che identifichi un percorso diagnostico terapeutico ideale per una specifica malattia rara, indicando le criticità diagnostico-terapeutiche e i servizi realmente disponibili nella struttura proponente.
4. Invio delle due schede al coordinatore del gruppo per una prima valutazione della completezza delle stesse.
5. Invio di entrambe le schede tramite e-mail ai membri del gruppo di lavoro su uno specifico settore di malattie rare, o al coordinamento regionale MR per l'appropriata assegnazione.
6. Riunione del gruppo di lavoro finalizzata ad un parere sull'opportunità di inserire la malattia in oggetto nell'elenco delle malattie rare, utilizzando come criteri di valutazione il criterio epidemiologico e la reale presenza della malattia nella popolazione toscana.
7. Invio a cura del coordinatore del gruppo a tutto il coordinamento regionale della documentazione approvata nel gruppo di lavoro per consentire una valutazione e uno scambio di osservazioni prima della riunione del Coordinamento (almeno 15 gg prima della riunione del gruppo di coordinamento regionale).
8. Riunione del Coordinamento regionale per la valutazione e eventuale approvazione finale della documentazione proposta dal gruppo di lavoro attraverso il suo coordinatore.
9. Trasmissione alla RT della documentazione approvata dal Coordinamento regionale con relazione del coordinatore che ha seguito tutte le fasi.
10. Richiesta parere al CSR
11. Qualora il parere del CSR sia favorevole comunicazione al Registro Toscano Malattie Rare per gli opportuni aggiornamenti e inserimenti.



I dati del registro sono organizzati e accessibili via web tramite due link

- <https://registripatologia.ftgm.it/rtmr>

sito riservato ad accesso tramite login e password consentito ai soli utenti autorizzati per l'inserimento dei dati. La login è rilasciata all'utente direttamente dall'amministratore del sito, mentre la password è inserita e modificata dallo stesso utente; l'accesso al sito avviene tramite un protocollo di trasporto sicuro dei dati (https);

- www.malattierare.toscana.it

sito ad accesso pubblico per la visualizzazione delle schede di patologia rara con relativo percorso del paziente aggiornato all'ultimo Decreto di approvazione della Rete dei Presidi; estrapolazione dei dati statistici aggregati e relativa reportistica (tabulati e grafici); informazioni, news.

I dati raccolti nel Registro sono suddivisi in:

- *scheda anagrafica*: codice fiscale, residenza, stato in vita del paziente (cognome e nome del paziente, codice fiscale, sesso, data di nascita, comune di nascita, comune di residenza e corrispondente ASL, indirizzo, titolo di studio, professione)
- *dati della diagnosi*: patologia, data esordio, data diagnosi; prima diagnosi o controllo (follow-up); presidio di prima diagnosi e presidio di appartenenza del medico che sta segnalando il caso; manifestazione della patologia
- *criteri per la formulazione della prima diagnosi*: esami effettuati ritenuti indispensabili ai fini della definizione della prima diagnosi (sierologici, strumentali, biotipici, genetici, ematochimici, ormonali) e impegno d'organo prevalente (cardiaco, polmonare, sistema nervoso, polmonare, renale, oculare, endocrino, cutaneo, riproduttivo, ecc)
- *prescrizioni farmaceutiche*: farmaci orfani (descrizione)

Elenco MR esenti solo per residenti in Toscana e ulteriori esempi di afferenti in aggiunta al DM 279/01 (DGR 90/09, All.A)

La Regione Toscana con la **DGR n. 90 del 2009** ha stabilito di ampliare il livello regionale di assistenza integrando l'elenco delle malattie rare di cui alla delibera G.R. 1017/2004, già previste nel DM 279/2001, sulla base dell'elenco prodotto dal tavolo tecnico (tavolo tecnico interregionale, istituito presso la Commissione Salute, è stato costituito nel 2004 un gruppo di esperti che, in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con il Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali, ha prodotto un elenco di patologie finalizzato all'aggiornamento di quello inserito nel DM 279/2001;)e riportato nell'allegato A;

Le associazioni di pazienti ed i professionisti operanti nei presidi della rete regionale hanno da tempo sollecitato un aggiornamento dell'elenco delle malattie rare di cui alla DGR 1017/2004 e già previste nel DM 279/2001;

ALLEGATO A

TUMORI (cod ICD-9-CM da 140 a 239) - RB			
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMI
RB0070	NEVO BASOCELLULARE, SINDROME DI		SINDROME DI GORLIN-GOLTZ
RBG020	COMPLESSO CARNEY	DISPLASIA ADRENOCORTICALE NODULARE MALATTIA NODULARE PIGMENTOSA (PPNAD)	

Viene garantita ai residenti toscani l'accesso, in regime di esenzione dalla partecipazione al costo per le malattie incluse nell'allegato A



<http://malattierare.toscana.it/percorso/ricerca/>

RETE TOSCANA MALATTIE RARE Percorso del paziente RTMR - Dati Statistici News Informazioni

Tu sei qui: Home > Percorso del paziente > Schede informative

Cerca nelle schede delle Malattie Rare

Questo sito raccoglie all'interno di una **scheda informativa** tutte le informazioni utili al paziente per ciascuna MR.

In ogni pagina di questo sito è presente (in alto a sinistra) un apposito *motore di ricerca* per effettuare le ricerche delle schede informative di ciascuna malattia rara.

I contenuti della scheda informativa si suddividono in due parti:

1) Informazioni caricate automaticamente dal [Registro Toscano Malattie Rare](#) (allineamento automatico):

- Nome, codice esenzione, classe (gruppo nosologico) della malattia rara
- Struttura di Coordinamento e Coordinatori
- Presidi di rete e ruoli del presidio per la specifica malattia

Di ciascun presidio sono visualizzabili le informazioni: nome, nome aggiuntivo, indirizzo, telefono, attività, gg e orari per appuntamenti, sito web.

2) Informazioni editabili dall'area riservata (backoffice) di questo sito:

- Definizione e descrizione clinica della patologia
- Associazioni, ulteriori indicazioni utili al paziente, link utili, bibliografia/fonti, autori

La realizzazione della scheda informativa è prevista nel progetto RT-INFORMaR, avviato a novembre per migliorare le conoscenze sulle MR offrendo informazioni sulle MR ai cittadini/pazienti; tutte le informazioni sono disponibili dalle [Strutture di Coordinamento](#).

Considerato che ai fini della certificazione valida per il rilascio dell'attestato di esenzione di cui al decreto dirigenziale n. 1737/2005 sono da considerarsi presidi di riferimento tutti i presidi dei sopra citati elenchi ai quali è stato assegnato il ruolo di "certificazione";

AOU CAREGGI FIRENZE	1	CONTROLLO	regolari che insorgono su cute eritematosa o eritemato-edematosa. Il contenuto della bolla è limpido o sieroso-ematico. La rottura del tetto della bolla dà luogo a erosioni superficiali dai margini netti, che si coprono di croste bruno-nerastre. Le erosioni non tendono ad allargarsi perifericamente ma vanno incontro a una progressiva riepitelizzazione, con completa restituito ad integrum senza cicatrice o atrofia. Esiti ipercromici bruno-nerastri della durata di mesi sono spesso evidenti. Le lesioni bollose appaiono spesso raggruppate e la loro distribuzione elettiva è a livello della radice degli arti, della loro superficie flessoria e ai quadranti inferiori dell'addome. Il volto e il cuoio capelluto sono abitualmente risparmiati. In aggiunta alla presenza di bolle tese, in molti pazienti è possibile osservare soprattutto nelle fasi iniziali elementi eritematosi figurati, o più frequentemente, eritemato-edematosi,
	5	DIAGNOSI	
	8	TERAPIA	
AOU PISA	11	CERTIFICAZIONE PER ESENZIONE	
	12	CONTROLLO	
	13	DIAGNOSI	
	14	TERAPIA	
AOU SIENA	15	CERTIFICAZIONE PER ESENZIONE	
	16	CONTROLLO	
	17	DIAGNOSI	
	18	TERAPIA	
	19	CERTIFICAZIONE PER ESENZIONE	
	20	CONTROLLO	



Registro Regione Lazio



Anno di istituzione del Registro: aprile 2008, utilizzando il programma informatizzato “web-based” sviluppato dal CNMR. Da gennaio 2010 è stato avviato il nuovo programma informatizzato sviluppato dal LazioSanità- Agenzia di Sanità Pubblica (ASP). I dati raccolti a cura dei singoli Centri/Presidi, sono semestralmente inviati al Registro Nazionale del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità.

Vengono rilevate tutte le patologie elencate nel DM 279/2001. Nel programma è inoltre possibile inserire tutte le patologie rare non elencate nel DM/2001 presenti nell'elenco Orphanet.

Non c'è obbligo di segnalazione del caso al Registro ai fini dell'esenzione. Il programma consente però al Centro/Presidio di stampare il certificato di esenzione per la Malattia Rara per la quale il C/P è autorizzato da DGR

Possono inserire dati i centri (riconosciuti e non riconosciuti da DGR) che seguono soggetti con malattia rara (presente e non presente nell'elenco del DM 279/2001). Al 31 dicembre 2013 risultavano registrate 23.994 schede corrispondenti a 22.896 soggetti con diagnosi di malattia rara. Per una descrizione più dettagliata, consultare il [Rapporto Malattie Rare Lazio 2013](#).

I dati sono inseriti dal referente del C/P, mediante password fornita dall'ASP, via WEB utilizzando il protocollo Hypertext Transfer Protocol over Secure Socket Layer (HTTPS) che garantisce trasferimenti riservati di dati nel web.

Dal 1° dicembre 2013, con la chiusura dell'ASP, l'attività del Registro è stata trasferita all'Area Programmazione Rete Ospedaliera (Pubblica e Privata-Policlinici Universitari) e Ricerca della Direzione Salute e Integrazione Socio-Sanitaria.

Cronostoria e caratteristiche del sistema sviluppato in Regione Lazio

- ✓ ***1 Aprile 2008*** - raccolta dati sulle malattie rare utilizzando il programma informatizzato del CNMR. Le Direzioni Sanitarie dei Centri hanno individuato un responsabile per l'inserimento dei dati a livello di C/P, a cui sono state inviate chiavi di accesso e password
- ✓ ***2010-*** Sviluppato un nuovo programma di raccolta dati, il nuovo sistema informatico, rispetto a quello del CNMR raccoglie dati aggiuntivi relativi a diagnosi, considerati obbligatori per salvare la scheda. E' stata inserita una sezione (facoltativa) sul Piano Assistenziale Individuale (PAI) e sui Bilanci di salute (BdS) definiti visite periodiche di follow up. In caso di conclusione della presa in carico il sistema richiede di aggiungere data e Motivo.
- ✓ Per ogni diagnosi inserita nel Sistema, il C/P può stampare il certificato di esenzione della malattia rara per cui è autorizzato da DGR.
- ✓ ***Il programma permette di registrare i dati di utenti in carico con diagnosi di malattia rara anche se non presente nel D.M.279/2001.***
- ✓ Sono abilitati all'inserimento dei dati anche centri non riconosciuti da DGR che seguono soggetti con malattia rara, ma in questo caso il Sistema non permette la stampa del certificato per l'esenzione.
- ✓ I dati delle singole schede sono trasferiti dal C/P alla Regione in forma anonima utilizzando il protocollo HTTPS (Hypertext Transfer Protocol over Secure Socket Layer).
- ✓ Due volte l'anno le schede registrate vengono inviate al Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità.



Sintesi percorso Lazio



2008
Programma
informatizzato
CNMR



Responsabile C/P
Centri e Presidi
per inserimento dati

2010
Nuovo
Programma
sviluppato dal
LazioSanità- ASP



- ✓ Dati aggiuntivi diagnosi
 - ✓ Stampa del certificato di esenzione
 - ✓ Inserimento dati per malattie rare non presenti DM 279
 - ✓ I dati delle singole schede sono trasferiti dal C/P alla Regione in forma anonima utilizzando il protocollo HTTPS
 - ✓ Due volte l'anno le schede registrate vengono inviate al Registro Nazionale Malattie Rare
- ✓



Registro regionale Emilia Romagna



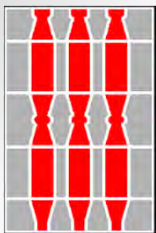
Il 18 giugno 2007 è stato implementato in Regione il Sistema Informativo per le Malattie Rare (SIMR).

L'inizio della raccolta dei nuovi casi è iniziata nel 2007, con obbligo di segnalazione al Registro dei casi diagnosticati dal 2005;

Tale Sistema Informativo, sviluppato in collaborazione con la Regione Veneto (Collaborazione con Rete Interregionale FVG-Veneto- Province Autonome di Bolzano e Trento.), ha messo in rete tutti i centri autorizzati per le malattie rare e i Dipartimenti di Cure Primarie (che rilasciano l'attestato di esenzione).

I medici dei centri autorizzati, al momento della prima formulazione della diagnosi, immettono direttamente nel SIMR i dati anagrafici e clinici del paziente; la formulazione della diagnosi genera l'attestato di esenzione che può essere visualizzato in tempo reale dagli operatori del Dipartimento di Cure Primarie.

Dall'aprile 2011 sono stati collegati in rete i Servizi Farmaceutici aziendali ed è stato informatizzato il piano terapeutico.



Registro regionale Umbria



Deliberazione di Giunta regionale 05.11.2012, n. 1349

Registro Regionale Malattie rare. Accordo di collaborazione tra la Regione Umbria e il Coordinamento del Registro Malattie rare della Regione Veneto - Azienda "Azienda "Spin-Off" Università di Padova MIHTO per la condivisione di un sistema informativo.

La Regione Umbria ha sottoscritto un accordo di collaborazione con il Coordinamento del registro Malattie rare della Regione Veneto, al quale hanno aderito anche la regione Emilia Romagna, Liguria, Puglia, Campania, Province Autonome di Trento e Bolzano al fine di condividere un sistema informativo efficiente, già sperimentato e rispondente alle necessità della programmazione regionale e nazionale in campo di malattie rare.

Presso l'Università di Padova, nel 2010 si istituisce lo "Spin-Off" MIHITO al quale il Coordinamento Malattie Rare affida il compito di adattare, con proprio personale, ma diretto e supervisionato dal Registro Malattie Rare, il sistema informativo del Registro Malattie Rare del Veneto all'organizzazione specifica delle diverse Regioni che si convenzionano per avere lo stesso servizio

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015

Criticità dei Registri



- ✓ La rigidità dell'elenco di patologie di cui all'allegato 1 al DM 279/2001; Elenco fisso da anni e difficile attuare una revisione periodica. Il CNMR presso il Ministero della Salute ha contribuito all'aggiornamento dell'elenco all. 7 del DPCM 21 Marzo 2008 con aggiornamento di 109 malattie, inserite nel LEA dal decreto Balduzzi
- ✓ la carenza di feedback periodici fra chi inserisce i dati (i medici che operano nei centri/Presidi individuati dalle regioni e abilitati alla registrazione dei casi diagnosticati e alla presa in carico delle persone con malattia rara) e chi è responsabile dei registri;
- ✓ la completezza e il grado di aggiornamento del *dataset* nelle diverse Regioni;
- ✓ possibilità di integrazione e armonizzazione con altri registri: data-linkage, tra i diversi registri e flussi (in particolar modo fra registro regionale/interregionale/nazionale delle malattie rare, il registro dei farmaci sottoposti a monitoraggio l'AIFA, i flussi assistiti-esenti, anagrafe comunale, schede SDO, flusso ambulatoriale ex art.50, registri regionali di mortalità)

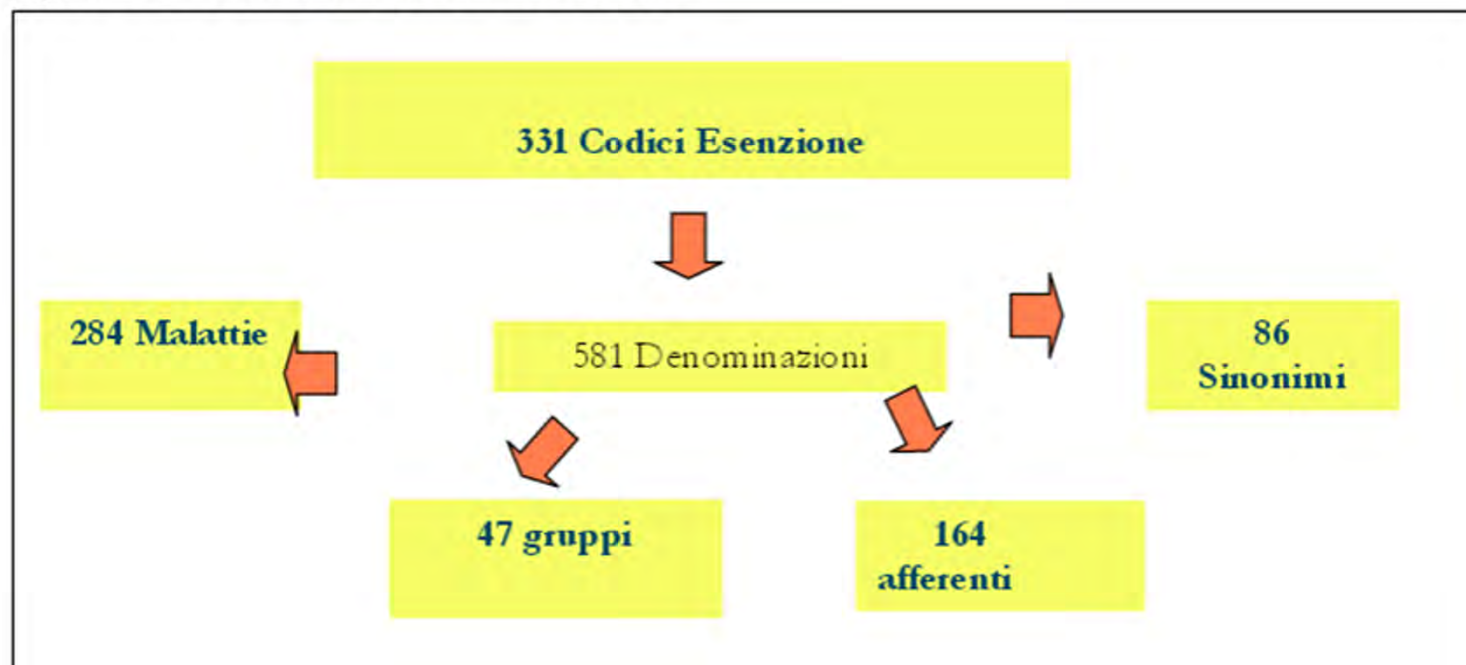
Proposte da inserire nel PNMR

1. Valorizzare e diffondere le buone pratiche esistenti in materia di registri regionali/interregionali delle malattie rare per migliorare la completezza, la qualità e la tempestività della raccolta dei dati epidemiologici a costi contenuti.
2. Per un registro di popolazione sarebbe opportuno:
 - i) favorire una razionalizzazione dei flussi informativi che riguardano la persona con malattia rara, promuovendo l'interoperabilità, anche attraverso il data-linkage, tra i diversi registri e flussi (in particolar modo fra registro regionale/interregionale/nazionale delle malattie rare, il registro dei farmaci sottoposti a monitoraggio l'AIFA, i flussi assistiti-esenti, anagrafe comunale, schede SDO, flusso ambulatoriale ex art.50, registri regionali di mortalità)
 - ii) riconoscere e definire il ruolo dei pazienti e delle associazioni nella segnalazione dei casi.
3. Individuare un sistema di assicurazione di qualità e relativi indicatori dei dati inseriti sia per i registri regionali/interregionali che per il RNMR, anche per favorire una maggiore standardizzazione della raccolta dati
4. Costituire un gruppo tecnico misto CNMR/ISS, Regioni, rappresentanti dei pazienti per la risoluzione dei problemi tecnici inerenti i registri e per definire e implementare azioni che garantiscano regolarmente l'invio (obbligatorio) dei dati al RNMR da parte dei registri regionali/interregionali, attraverso l'organizzazione di incontri periodici
5. Sostenere gli operatori coinvolti nell'alimentazione e gestione dei registri regionali/interregionali e nazionale delle malattie rare attraverso adeguate azioni formative (ECM accreditate), incentivi economici e coinvolgimento in pubblicazioni e studi, derivanti dai dati presenti nei registri, partecipazione ad 1 o 2 meeting l'anno specifici e al convegno annuale organizzato dall'ISS

6. Assicurare la pubblicazione annuale e la presentazione pubblica tramite convegno dei dati raccolti dai registri regionali/interregionali e nazionale delle malattie rare con l'indicazione dei presidi che hanno alimentato il registro.
7. Raccomandare nel PNMR la costituzione di comitati di coordinamento interni ai registri regionali che includano rappresentanti delle persone con malattia rara
8. Costituzione di un gruppo di lavoro multi-stakeholder per la definizione, sperimentazione e validazione di linee guida di buona pratica sul consenso informato in tema di partecipazione ai registri
9. Estendere ad un numero maggiore di malattie rare la raccolta del dato informativo di cui al RNMR, con l'aggiornamento periodico dell'elenco contenuto nel DM 279/2001
10. Elaborare linee-guida per l'implementazione dei registri di patologia
11. Sensibilizzazione e formazione dei pazienti perché possano essere uno stimolo nei confronti dei professionisti sanitari nell'alimentazione dei registri (bottom up) *(Nota: da recuperare fra i temi di formazione per le persone con malattia rara e i loro rappresentanti associativi)*

Le malattie rare (MR) sono individuate dal D.M. 279/2001 con 581 denominazioni che comprendono 284 patologie, 47 gruppi, 164 afferenti e 86 sinonimi per un totale di 331 codici esenzione (Figura).

Figura - Le malattie rare del D.M. 279/2001



***Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci
D.M 279/01***



Art. 5

Diagnosi della malattia e riconoscimento del diritto all'esenzione

1. L'assistito per il quale sia stato formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale il sospetto diagnostico di una malattia rara inclusa nell'allegato 1 è indirizzato dallo stesso medico, in base alle indicazioni del competente Centro interregionale di riferimento, ai presidi della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie.
2. I presidi della Rete assicurano l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito. I relativi oneri sono a totale carico dell'azienda unità sanitaria locale di residenza dell'assistito.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015

Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci D.M 279/01



4. L'assistito cui sia stata accertata da un presidio della Rete una malattia rara inclusa nell'allegato 1 può chiedere il riconoscimento del diritto all'esenzione all'azienda unità sanitaria locale di residenza, allegando la certificazione rilasciata dal presidio stesso.

12-7-2001

Supplemento ordinario alla GAZZETTA UFFICIALE

Serie generale - n. 160

ALLEGATO N. 1

ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE (cod. ICD9-CM da 001 a 139) - RA

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RA0010 RA0020 RA0030	Hansen malattia di Whipple malattia di Lyme malattia di		Lipodistrofia intestinale

2. TUMORI (cod. ICD9-CM da 140-239) - RB

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RB0010 RB0020 RB0030 RB0040 RB0050 RB0060 RBG010	Wilms tumore di Retinoblastoma Cronkhite-Canada malattia di Gardner sindrome di Poliposi familiare Linfoangioliomiomatosi Neurofibromatosi		Nefroblastoma Linfoangioliomatosi polmonare



Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci

Regione Marche



DGR del 18 09 2006 n. 1031

malattie rare – revisione dell'applicazione in ambito omc regionale del DM 279/2001 –
individuazione dei altre funzioni di interesse regionale.

il paziente compie degli accertamenti da uno specialista della Rete Malattie Rare.
- Certificazione di diagnosi con uno speciale modulo .-Attestato di esenzione per
malattia rara. L'allegato 1 (certificazione di diagnosi) viene rilasciato al paziente stesso
e/o inviato alla Zona Territoriale di appartenenza, che lo consegna al paziente.
Parallelamente viene compilata dallo specialista anche la "Scheda di
arruolamento" (Allegato 2) allo scopo di aggiornare il Registro Regionale e Nazionale
delle patologie rare.
In tal modo il paziente riceve dalla Zona Territoriale di appartenenza l'attestato di
esenzione per patologia rara

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015



Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci



Specialista SSN

Formula il sospetto di malattia rara compresa nell'elenco 279/01 ed indirizza il paziente al presidio di Rete

Presidio della rete:

- Ospedali Riuniti Umberto I
- Servizio di Immunoematologia del presidio ospedaliero di Macerata per i difetti ereditari della coagulazione



Specialista Rete



Certificazione di Diagnosi

ASL di residenza



Attestato di esenzione

Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci

**CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA AI FINI DEL
RICONOSCIMENTO DEL DIRITTO ALL'ESENZIONE**

(Rilasciato dal Presidio di Rete di cui all'art. 2, comma 2 e art. 5, commi 1, 2, 3, 4 del DM 18 Maggio 2001, n°279
"Regolamento istituzionale della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo
delle relative prestazioni sanitarie")

SI CERTIFICA CHE:

Nome e Cognome: _____

Data di nascita: _____

Comune di nascita: _____

Provincia: _____

CAP: _____

Indirizzo: _____

Codice Fiscale: _____

E' AFFETTO DALLA SEGUENTE PATOLOGIA:
(Descrivere la patologia come riportata nell'elenco allegato n°1 del DM 27/5/2001)

contraddistinta dal seguente CODICE di esenzione:
(riportare il codice di cui all'allegato n°1 del DM 27/5/01)

Luogo _____ Data _____

Firma Medico _____

Allegato 1 DGR del 18 09 2006 n. 1031



ALLEGATO ALLA DELIBERA

N° F. 1031 DEL 18 SET 2006

REGIONE MARCHE

ALLEGATO 2

Scheda di arruolamento

Arruolamento dei singoli casi per la realizzazione
del Registro nazionale Malattie Rare
in collaborazione con i registri già operanti nel territorio

N. Scheda: _____

Protocollo: _____

Dati Compilatore: _____

DGR n. 1031/2006 Allegato 2

Prime due lettere del nome: _____

Prime due lettere del cognome: _____

Sesso (M/F): _____

Data di nascita: _____

Comune di nascita: _____

Provincia: _____

CAP: _____

Indirizzo: _____

Provincia: _____

Codice Fiscale: _____

Scolarità: _____

Professione: _____

Se il paziente ha meno di 25 anni:

Scolarità Paterna: _____

Professione Paterna: _____

Scolarità Materna: _____

Professione Materna: _____

Scheda di arruolamento

Lo specialista del presidio di rete, oltre a redigere il certificato di diagnosi di malattia rara, che consente di richiedere al paziente il certificato di esenzione al servizio territoriale di competenza, redige anche la «Scheda di arruolamento» per l'aggiornamento del Registro regionale e Nazionale.

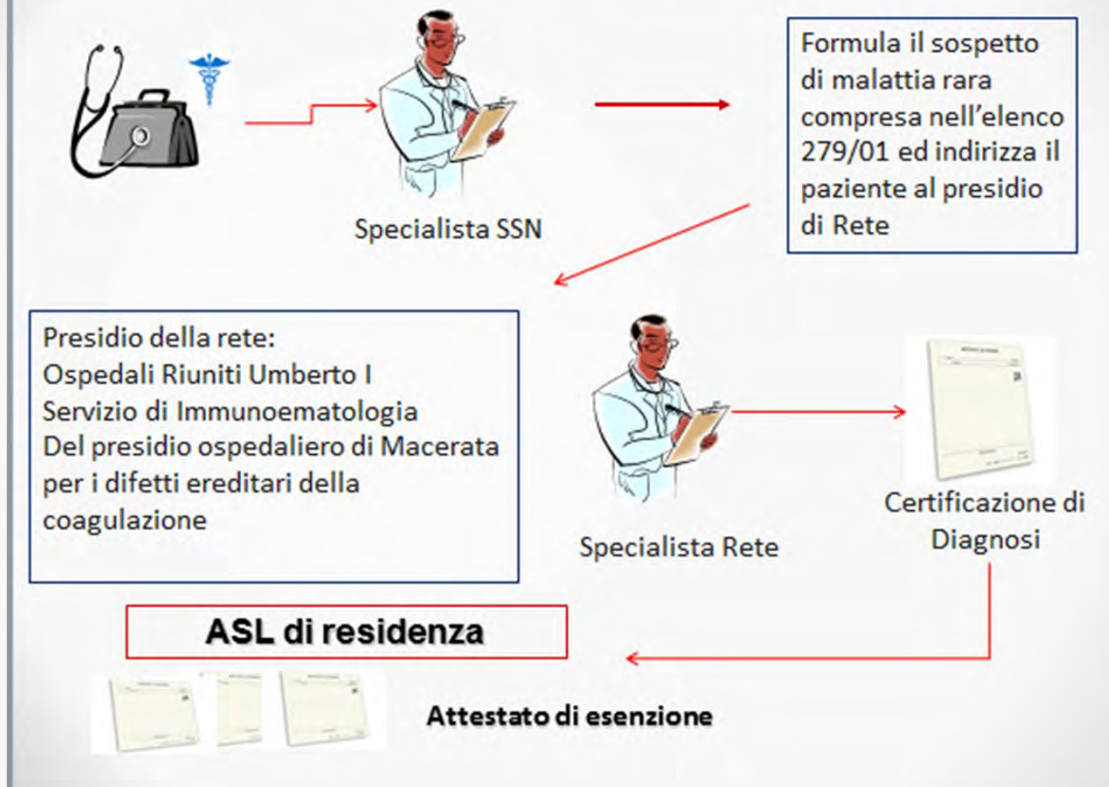


Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci



Dati Malattia:	
Nome della "Malattia Rara":	_____
Codice Malattia:	_____
Esami effettuati sul paziente:	
Esami clinici:	_____ _____ _____
Esami strumentali:	_____ _____ _____
Esami di laboratorio:	_____ _____ _____
Data Esordio Patologia:	_____
Data Diagnosi:	_____
Ente o reparto che ha effettuato la diagnosi:	_____
Definizione di caso:	
Criteri Clinici:	_____ _____
Criteri strumentali:	_____ _____
Criteri di laboratorio:	_____

Percorso per l'esenzione/ticket/ erogazione farmaci



The form is titled "SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE" and contains various fields for patient information, including name, date of birth, and address. It also includes a section for the medical professional's signature and stamp, and a section for the ASL's signature and stamp. The form is numbered A123456 and B12345678901.

L'ASL predispone la tessera di esenzione che riporta:

- ✓ Il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie (DM 279/2001)
- ✓ La validità temporale è illimitata
- ✓ Fornisce all'assistito l'informativa ai sensi del D.Lgs n.96 del 2003 acquisendo il consenso al trattamento dei dati.
- ✓ L'assistito ha diritto a ricevere le prestazioni sanitarie incluse nei LEA
- ✓ Il medico per la prescrizione riporta nel campo codice esenzione il codice identificativo della malattia



Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci



Delibere Regione Marche malattie extra D.M 279/2001

- ✓ **Deliberazione di Giunta regionale del 26/11/07 n.1369, D.M. 279/2001 - Integrazione elenco malattie rare"**

La Regione Marche ha provveduto al riconoscimento di ulteriori 30 malattie rare da assoggettare alla stessa disciplina prevista nel D.M. 279/2001.
individuare da un gruppo di lavoro di esperti regionali che costituiscono il Gruppo Tecnico Regionale per le malattie rare.

***L'esenzione rilasciata per queste 30 patologie vale
solo per i residenti della Regione Marche.***

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015

Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci

Allegato A

Codice regionale	Descrizione
RZ0001	Adenomatosi epatica multipla
RZ0002	Angiodisplasia Intestinale
RZ0003	CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy)
RZ0004	Condrocalcinosi familiare
RZ0005	Coroidite serpigginosa
RZ0006	Deficit C1 Inibitore
RZ0007	Displasia Ectodermica Ipo-Anidrotica
RZ0008	Idrocefalo normoteso
RZ0009	Ipogammaglobulinemia comune variabile
RZ0010	Ipogonadismo Ipogonadotropo
RZ0011	Istiocitosi non X papular – xantoma (da includere nelle Istiocitosi)
RZ0012	Malattia di kimura
RZ0013	Mediastinite sclerosante o fibrosante
RZ0014	Osteoma coroidale
RZ0015	Osteoporosi idiopatica giovanile
RZ0016	Panencefalite sclerosante subacuta (PESS)
RZ0017	Poliradiculoneuropatia demielinizzante infiammatoria cronica associata a gammopatie monoclonali di incerto significato (CIDP-MGUS) (da includere nelle polineuropatie)
RZ0018	Sarcoidosi cutanea e/o polmonare
RZ0019	Sindrome da immunità antifosfolipidica
RZ0020	Sindrome di Char
RZ0021	Sindrome di Gilles de la Tourette
RZ0022	Sindrome di Gorlin
RZ0023	Sindrome di Guillain – Barrè
RZ0024	Sindrome di Larsen
RZ0025	Sindrome di Sotos
RZ0026	Sindrome di Stiff -man
RZ0027	Sindrome di Waardenburg
RZ0028	Sindromi autoinfiammatorie
RZ0029	Sindromi plurimalformative: 2 o più malformazioni gravi o una malformazione grave più ritardo mentale grave in soggetto senza diagnosi precisa
RZ0030	Siringomielia

DGR n.1369 Regione Marche del 26/11/07



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE” , Roma 3 giugno 2015




Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci



✓ DGR del 11/06/07 n.643

"Assistenza integrativa a soggetti affetti da particolari condizioni morbose ad elevato impatto socio sanitario: il caso della sensibilità chimica multipla" è stato stabilito il riconoscimento di un contributo per le prestazioni ed i trattamenti effettuati dai soggetti affetti da sensibilità chimica multipla

	REGIONE MARCHE GIUNTA REGIONALE	11 GIU 2007	pag. 6
DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE ADUNANZA N.....LEGISLATURA N.....		delibera 6 4 3	

- di autorizzare le Zone Territoriali a rimborsare fino ad un massimo di 6.000 euro l'anno a partire dall'anno 2006 le spese sostenute da pazienti affette da Sensibilità Chimica Multipla;
- di stabilire di riconoscere un contributo annuo massimo di 6.000 euro per far fronte ai costi non altrimenti rimborsati sostenuti da questi soggetti per le prestazioni ed i trattamenti da loro scelti come idonei nello specifico caso e per i quali la Regione non si assume alcuna responsabilità;
- di coprire con il contributo le seguenti spese adeguatamente documentate:
 - a. visite specialistiche;
 - b. farmaci di qualunque natura;
 - c. accertamenti diagnostici;
 - d. prodotti alimentari;
 - e. eventuali prestazioni di ricovero in strutture non accreditate;
 - f. spese di viaggio.

IL RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO
(Dr. Sandro Oddi)

**Sensibilità
chimica multipla**



Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci



REGIONE MARCHE
GIUNTA REGIONALE

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE
ADUNANZA N.....LEGISLATURA N.....

sedina del 11 GIU 2007
delibera 643

pag
2



OGGETTO: ASSISTENZA INTEGRATIVA A SOGGETTI AFFETTI DA PARTICOLARI CONDIZIONI MORBOSE AD ELEVATO IMPATTO SOCIO-SANITARIO: IL CASO DELLA SENSIBILITA' CHIMICA MULTIPLA.

LA GIUNTA REGIONALE

5. alcune Regioni (Lombardia, Emilia-Romagna e Abruzzo) hanno inserito nell'elenco delle patologie rare la MCS, ma nei fatti non hanno creato percorsi assistenziali dedicati;
6. l'inserimento nell'elenco delle patologie rare comporta, per il soggetto cui sia stata accertata la patologia, l'esenzione dalla compartecipazione alla spesa per le prestazioni di assistenza sanitaria prescritte con le modalità previste dalla normativa vigente, incluse nei LEA, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il

"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015



Erogazione farmaci fornitura gratuita farmaci in fascia C



Deliberazione di giunta regionale 24.03.2014, n. 350

fornitura gratuita dei farmaci di fascia C a soggetti affetti da malattie rare nella regione marche anno 2014

- ✓ **Beneficiari:** pazienti residenti nella Regione Marche con tessera di esenzione MR
- ✓ **Percorso: Piano terapeutico personalizzato: modello Allegato B.** Compilato dallo specialista. I referenti locali individuati a livello di area vasta faranno validare il PT dall'Azienda Ospedaliera Universitaria ospedali riuniti di Ancona in qualità di centro regionale di riferimento e dal presidio ospedaliero AV3 per il gruppo di malattie emofilia A e B. Copia del piano viene consegnata al medico curante dell'assistito (MMG o PLS) ai referenti dell'Area Vasta, aziende Ospedaliere e INRCA e ai Servizi farmaceutici Aziendali.
- ✓ **Modalità di prescrizione:** Su ricettario SSN i farmaci in fascia C inseriti nel PT indicando il codice di esenzione della malattia rara. La ricetta può contenere fino a tre pezzi per coprire 60 giorni di terapia (esenzione per patologia).
- ✓ **Modalità di registrazione delle prestazioni:** file F della distribuzione diretta, File D della convenzionata.

“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE” , Roma 3 giugno 2015

Percorso per l'esenzione/ ticket/ erogazione farmaci fornitura gratuita farmaci in fascia C Piano terapeutico Modello Allegato B

Allegato B

PIANO TERAPEUTICO PERSONALIZZATO PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIE RARE PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI DI CLASSE C

Codice fiscale dell'assistito: _____

Età: _____ Sesso: M F

Area Vasta di residenza dell'assistito: _____

Comune di residenza: _____

Medico Curante 1: _____

Diagnosi: _____

Formulata in data: _____ Codice esenzione: (DM 279/01 e DGR 1369/07) _____

Medico Specialista: _____ Codice fiscale _____

Struttura: _____

Programma terapeutico

Farmaco	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del trattamento²: _____ Prima prescrizione Prosecuzione della cura

Data _____ Timbro e firma del medico prescrittore³ _____

Visto del Centro Reg. MR
AOU Ospedali Riuniti Ancona

Data _____

¹ Medico di medicina generale o Pediatra di libera scelta

² Non oltre un anno. Per eventuale prosecuzione della terapia redigere una nuova scheda

³ I dati identificativi del medico devono essere tali da permettere eventuali tempestive comunicazioni

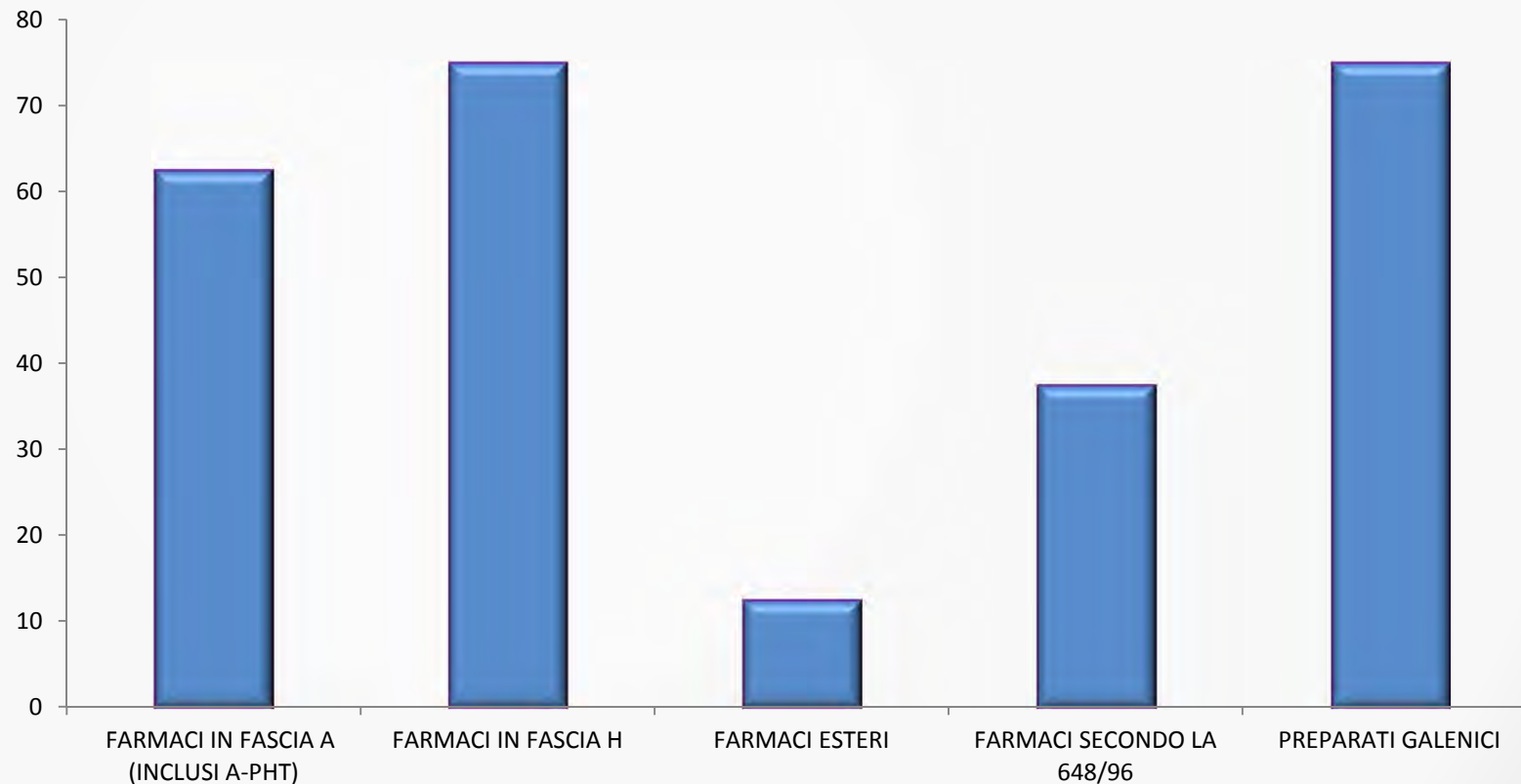


REGIONE MARCHE



...qualche dato dalla survey SIFO..

Quali farmaci ricompresi nel protocollo terapeutico rilasciato dal centro di riferimento eroghi ad un paziente affetto da malattia rara ? (possibili risposte multiple)



"PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE", Roma 3 giugno 2015

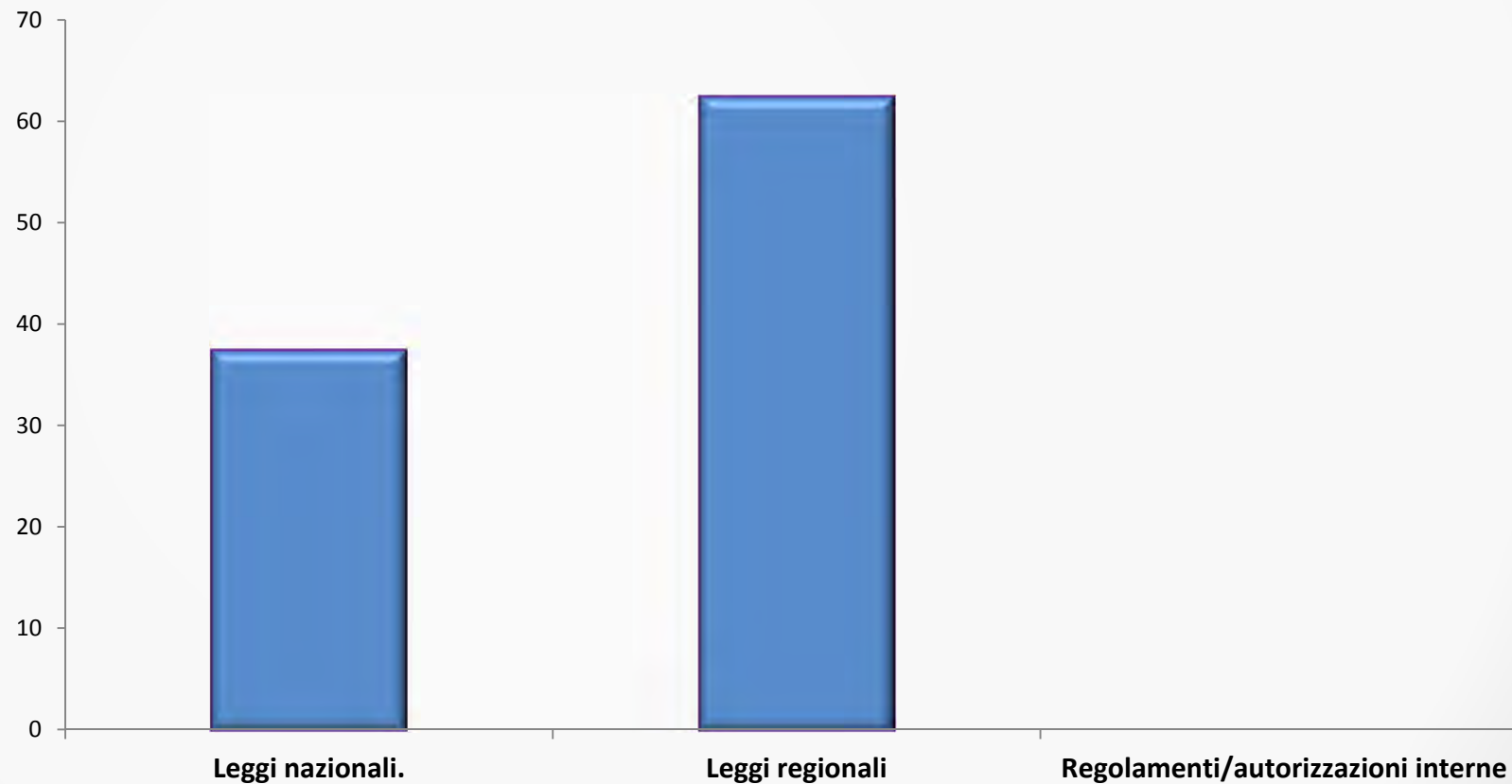


REGIONE MARCHE

...qualche dato dalla survey SIFO..



Qual è il supporto normativo per erogare i prodotti della domanda precedente (relativamente alle risposte da A a D)



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015

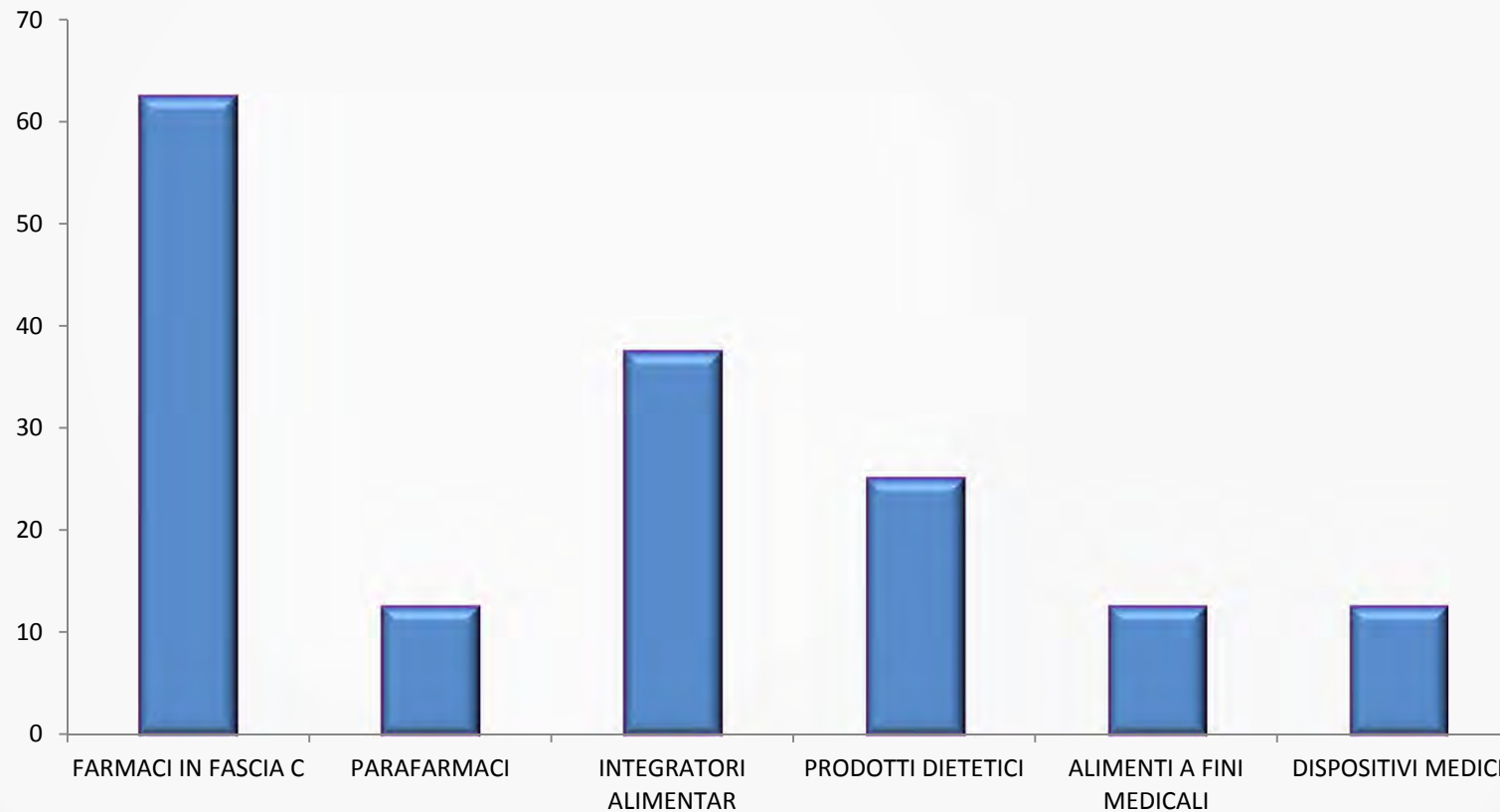


REGIONE MARCHE



...qualche dato dalla survey SIFO..

Quali altri prodotti, indicati dallo specialista come indispensabili e insostituibili, eroghi ad un paziente affetto da malattia rara? (Possibili risposte multiple)



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”, Roma 3 giugno 2015