

Le malattie rare: esperienze a confronto
Genova, 15 dicembre 2016



IL PUNTO DI VISTA DEL FARMACISTA OSPEDALIERO

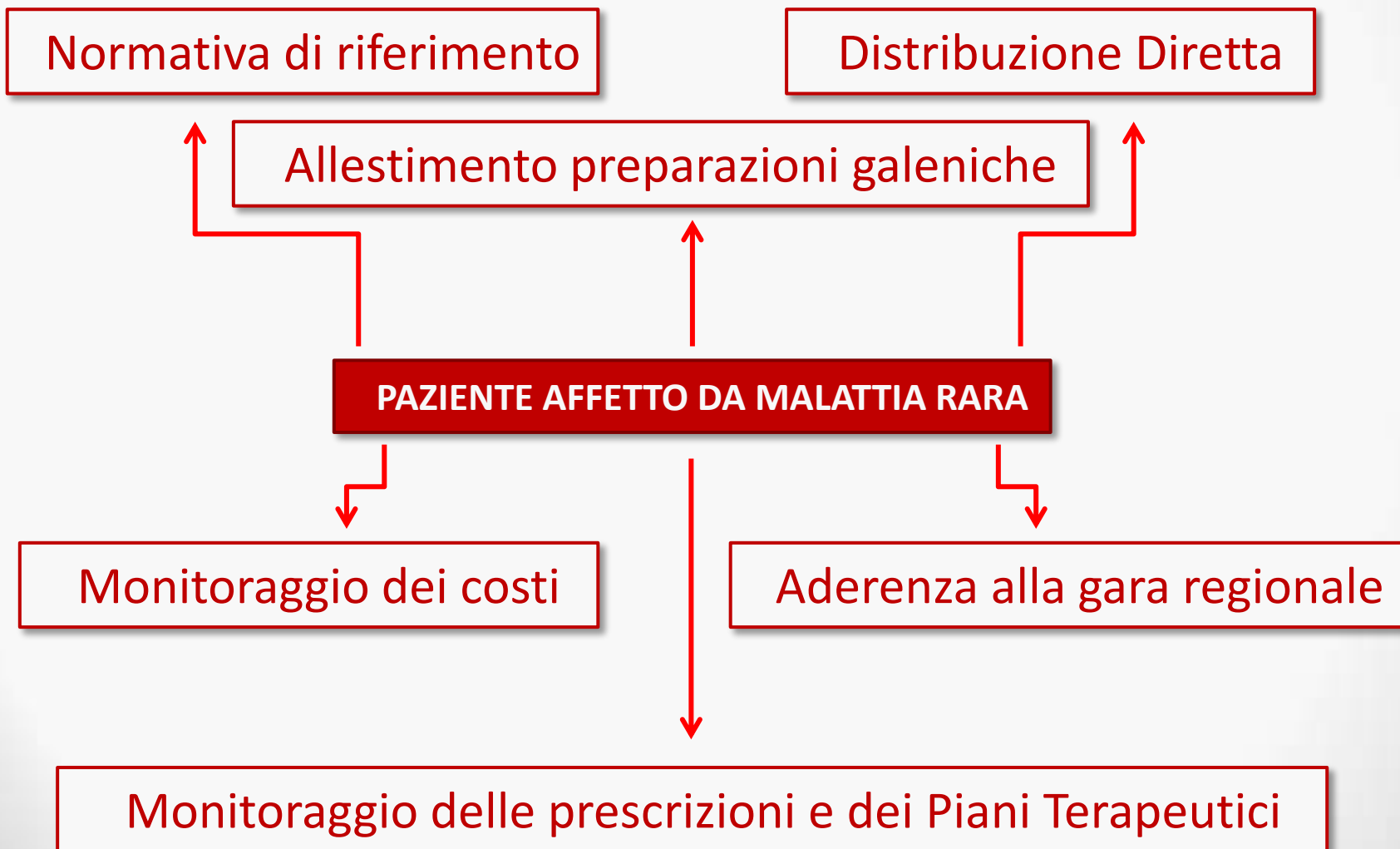


Dott.ssa Paola Barabino

Responsabile U.O.C. Farmacia, IRCCS Istituto Giannina Gaslini

FOCUS SULLE MALATTIE RARE A LIVELLO REGIONALE

IL PUNTO DI VISTA DEL FARMACISTA OSPEDALIERO



SPORTELLO REGIONALE MALATTIE RARE

Attivo dal 2009 → attualmente gestito da 2 INFERMIERE PEDIATRICHE

Rivolte a PAZIENTI

- Assistenza a pazienti pediatrici e adulti
- Orientamento verso gli specialisti più adeguati
- Colloqui telefonici o diretti con famiglie e pazienti
- Ascolto
- Monitoraggio e assistenza nei percorsi sanitari



ATTIVITA' PRINCIPALI

Rivolte a OPERATORI SANITARI

- Contatti con medici certificatori dell'intera Rete Regionale
- Assistenza per il rinnovo dei Piani Terapeutici
- Tutoraggio e assistenza a medici certificatori e Funzionari ASL nell'uso del Registro Nazionale delle Malattie Rare
- Contatti telefonici con gli sportelli delle altre regioni



PIANO TERAPEUTICO



**Istituto
Giannina Gaslini**

ISTITUTO A CARATTERE SCIENTIFICO
(D.M. 24/4/1978, N° 30.619/807)

Largo G. Gaslini, 9 - 10148 Genova - Quarto

**MALATTIE RARE
SCHEDE PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI**

Nome e Cognome _____
Codice Fiscale / Cod. Reg. _____
Luogo e data di nascita _____
Comune di residenza _____
A.S.L. di residenza _____ Provincia _____
Regione _____
Medico Curante ⁽¹⁾ _____
Diagnosi: _____ Formulata in data: _____
(allegato n. 1 al decreto n. 279 del 18 maggio 2001)
Medico specialista: Dr./Prof. _____
Centro: _____
Programma terapeutico:

Farmaco - Presidi	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del trattamento ⁽¹⁾ _____
Prima prescrizione c _____ Prosecuzione della cura c _____
Data: _____

Timbro e firma del medico proscrittore ⁽²⁾ _____ Timbro del centro _____

(1) Medico di Medicina Generale o Pediatra di Libera Scelta
(2) Illecito in caso. Per eventuale proseguimento della terapia indicare un nuovo medico
(3) I dati identificativi del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempistiche comunicazioni



INFORMAZIONI PRINCIPALI

- DATI ANAGRAFICI PAZIENTE
- PATOLOGIA
- CODICE DI ESENZIONE
- SPECIALISTA DI RIFERIMENTO
- FARMACI E PRESIDII
- DATA

Istituto Giannina Gaslini

MALATTIE RARE A MAGGIORE IMPATTO IN UN OSPEDALE PEDIATRICO

MONITORAGGIO ECONOMICO

TERAPIA ENZIMATICA SOSTITUTIVA

MALATTIA DI GAUCHER
MUCOPOLISACCARIDOSI DI TIPO 1
MALATTIA DI FABRY
DEFICIT DI α -GLUCOSIDASI ACIDA

IMIGLUCERASI (Cerezyme®)/ELIGLUSTAT (Cerdelga®)
LARONIDASI (Aldurazyme®)
AGALSIDASI BETA (Fabrazyme®)
AGLUCOSIDASI ALFA (Myozyme®)

ELIGLUSTAT (Cerdelga®):

farmaco innovativo, terapia orale invece che endovenosa

PROBLEMA: classe CNN

Autorizzazione AIFA all'importazione per 4 mesi

Rimborso mediante fondi Malattie Rare

Spesa anno 2016:
Circa 1.000.000 di euro

PROGETTO TUTOR: la terapia viene consegnata al domicilio del paziente, dove un infermiere qualificato somministra il farmaco



Istituto Giannina Gaslini

MALATTIE RARE A MAGGIORE IMPATTO IN UN OSPEDALE PEDIATRICO

CENTRO DI RIFERIMENTO A LIVELLO REGIONALE

EMOFILIA

Alcuni dati:

29 pazienti seguiti presso il centro U.O.S.D. Emostasi e Trombosi ritirano i farmaci presso la farmacia interna

16 farmaci diversi vengono attualmente acquistati per i pazienti emofilici

Spesa per i pazienti emofilici nell'anno circa **3.100.000** euro

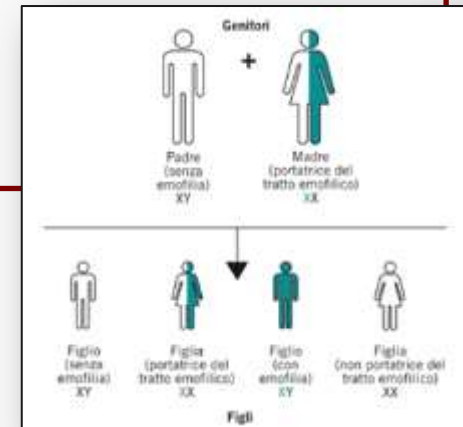
Budget dedicato

Sviluppo dell'inibitore: aumento del consumo di **EPTACOG ALFA (NOVOSEVEN®)**

NUOVE TERAPIE:

Efmoroctocog alfa (ELOCTA®)

immesso in commercio ad agosto 2016



Istituto Giannina Gaslini

MALATTIE RARE A MAGGIORE IMPATTO IN UN OSPEDALE PEDIATRICO

CENTRO DI RIFERIMENTO A LIVELLO REGIONALE

Epilessia Mioclonica Severa

pazienti complessi, spesso resistenti alle terapie farmacologiche convenzionali e per i quali si rende necessario:

- acquisto di farmaci disponibili solo all'estero (**STIRIPENTOLO**)
- acquisto di specialità medicinali dedicate al singolo paziente per garantire la continuità terapeutica (**TOPIRAMATO, ACIDO VALPROICO**)
- fornitura di integratori alimentari che costituiscono una vera e propria terapia per pazienti in **DIETA CHETOGENICA**
- avvio di terapie OFF LABEL, quando non sono disponibili alternative terapeutiche (**PERAMPANEL**: indicato in pazienti > di 12 anni)



Istituto Giannina Gaslini

MALATTIE RARE A MAGGIORE IMPATTO IN UN OSPEDALE PEDIATRICO

ALLESTIMENTO PREPARAZIONI GALENICHE



DREPANOCITOSI:

Nel 2016 sono state allestite **670** cartine monodose di

IDROSSICARBAMIDE

L01XX05 → ANTINEOPLASTICO


Nuove preparazioni galeniche:

VITAMINA A 10.000 UI/ml soluzione orale

Non più disponibile la specialità medicinale

ACIDO FOLICO 0,1% soluzione acquosa

Entrambe utilizzate per l'ipoplasia dei dotti biliari


Pharmacy

Drug Name	Route	Dosage Form	Concentration
Folic Acid	Oral	Solution	50mcg/mL

Formula Qty: 100mL Shelf Life: 30 days

Equipment needed:
1ml syringe/needle, graduated cylinder, stirring rod

Auxiliary labeling/Storage: Room Temperature Only

Directions:
1. Mix folic acid injection with 90mL of purified water, USP in graduated cylinder.
2. Adjust pH to 8-8.5 with 0.1N Sodium Hydroxide. Verify with pH test strip.
3. QS to final volume with water.

Sodium Hydroxide 0.1N: Weigh out 4 grams of sodium hydroxide powder or pellets and QS in a graduated cylinder to 1 Liter with distilled water.

Final Product Description: Pale yellow solution with no discernible scent
This description is for exact products and manufacturers specified below and may vary with substitutions.

Ingredients	QS	Quantity	Units
Folic Acid Injection, 5mg/mL, Winward Pharms		1	mL
Sodium Hydroxide 0.1N		2.8	mL
Purified Water USP	X	150	mL

Citations/References:
Smith SG. A folic acid solution for oral use. *Pharmacy Journal*. 1976; (216):108.
Reviewed: 7/13/2010 JEB

Nationwide Children's Hospital Disclaimer
The information provided on this site is for educational and informational purposes and may not be relied upon to direct or provide care to a patient. This material is not intended as a substitute for consulting health care professionals. The health care professionals remain solely responsible to provide and direct patient care. The information contained on this site may not be up to date due to more recent medical developments. The preparation, dispensing, and administration of pharmaceuticals is and remains the responsibility of licensed medical professionals or pharmacists. Nationwide Children's Hospital remains its liability for any injury and/or damage to persons from use of any information contained on this site.

700 Children's Drive Columbus, OH 43205 614-722-2148 |



Istituto Giannina Gaslini

MALATTIE RARE A MAGGIORE IMPATTO IN UN OSPEDALE PEDIATRICO

FORNITURA DI DISPOSITIVI MEDICI

Malattia di Hirshprung

LAVAGGI RETTALI CON SOLUZIONE FISIOLÓGICA: “NURSING INTESTINALE”

SODIO CLORURO 0,9%: SPECIALITA' MEDICINALE FASCIA C

SONDE RETTALI: DISPOSITIVO MEDICO



NORMATIVA



NAZIONALE

Legge 405/2001 art. 8: DISTRIBUZIONE DIRETTA DEI FARMACI

REGIONALE

Delibere e Note della Regione Liguria, tra cui:

- D.G.R. 920/2001
- D.G.R. 1597/2001
- D.G.R. 133/2007
- D.G.R. 339/2007
- D.G.R. 1619 del 05/12/2008: revocata la fornitura gratuita dei farmaci di fascia C ai pazienti affetti da malattia rara
- D.G.R. 167/2009
- D.G.R. 1706/2008
- D.G.R. 1053 del 05/08/2011: revocata la D.G.R. 1619 del 05/12/2008; si stabilisce che l'assistito riconosciuto esente, in quanto affetto da malattia rara, ha diritto a titolo gratuito alle prestazioni individuate nel protocollo terapeutico del presidio della rete



Grazie per l'attenzione