### **1° Meeting congiunto IPOHA Onlus e FOP Italia Onlus**



# IL RUOLO DELLA REGIONE PUGLIA SULLE MALATTIE RARE

### Antonio A. PAPAGNI

Gruppo di lavoro Regione Puglia per le Malattie Rare

# Principale normativa nazionale di riferimento

- D.lgs 502/1992 e succ. integrazioni e modificazioni
- Legge 449/1997
- D.lgs 29 aprile 1998 n° 124
- D.lgs 19 giugno 1999 n° 229
- PSN 1998/2000
- DM 18 maggio 2001 n° 279
- DPCM 29 novembre 2001 (LEA)
- Circolare Ministero della Salute n
   <sup>o</sup> 13 del 13 dicembre 2001
- Accordo Stato-Regioni 11 luglio 2002
- PSN 2003/2005
- PSN 2006/2008
- Accordo Stato-Regioni 10 Maggio 2007
- D.M. 15 APRILE 2008 "Individuazione dei Centri interregionali per le malattie rare a bassa prevalenza" (Gazzetta Ufficiale N. 227 del 27 Settembre 2008)

## Decreto del 18/05/ 2001 n. 279

(G.U. n° 160 del 12-7-2001 Suppl.Ordinario n° 180/L)

"Regolamento 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"

## Decreto del 18/05/2001 n. 279

- l' Art. 2, comma 1sancisce:
  - (...) l'istituzione della <u>rete nazionale</u> per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

La rete è costituita da **presidi accreditati, appositamente individuati** dalle regioni.

Nell'ambito di tali presidi, preferibilmente ospedalieri, con decreto del Ministero della sanità su proposta della regione interessata (...) sono individuati i **Centri interregionali di riferimento** per le MR.

## La rete nazionale

#### DELIBERE EMANATE DALLE REGIONI

per l'individuazione dei centri regionali da inserire nella rete per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi del decreto 18 maggio 2001 n. 279.





	*	
ABRUZZO	24/02/2007	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE N.172 e precedenti
BASILICATA	11/12/2001	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE N. 2601
CALABRIA	04/08/2003	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE N.610
CAMPANIA	21/10/2005	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE N.1362
	02/02/2004	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.160
EMILIA ROMAGNA	19/12/2005	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.2124
	29/12/2006	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.1966 (integr.)
FRIULI VENEZIA GIULIA	27/09/2002	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE N.3277
	05/12/2003	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE N. 1324
	07/01/2005	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE N. 20
LAZIO	18/03/2005	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE N. 338 (integr.)
	20/10/2006	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE N. 681 (integr.)
	18/12/2006	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE N. 872 (integr.)
LIGURIA	22/11/2002	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.1413
	11/12/2001	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.7-7328
LOMBARDIA	16/02/2005	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.7-20784
	01/08/2006	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.8-3069
	25/09/2001	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.2236 ME/SAN
MARCHE	21/05/2002	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.889 ME/SAN
	18/09/2006	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.1031
MOLISE	14/10/2002	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.1565
PIEMONTE	02/03/2004	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.22-11870
	23/12/2003	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE N.2238
PUGLIA	05/04/2006	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE N.464
SARDEGNA	09/08/2002	PROPOSTA DI DELIBERAZIONE ASSESSORATO DELL'IGIENE E SANITÀ E DELL'ASSISTENZA SOCIALE
SICILIA	12/11/2001	DECRETO ASSESSORATO DELLA SANITA'
	14/06/2004	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE n. 570
TOSCANA	11/10/2004	DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE n. 1017
	07/04/2004	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.395
UMBRIA	10/02/2005	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.205
VALLE D'AOSTA	18/07/2006	PROT.N.35872/ASS
VENETO	08/02/2002	DELIBERAZIONE GIUNTA REGIONALE N.204

## L'accordo Stato-regioni 11 luglio 2002

" promuove l'istituzione di un gruppo tecnico interregionale permanente cui partecipano il Ministero della Salute e l'Istituto Superiore di Sanità per il coordinamento ed il monitoraggio delle attività assistenziali per le malattie rare, alfine di ottimizzare il funzionamento delle reti regionali e salvaguardare il principio di equità dell'assistenza per tutti i cittadini, evitando nel contempo che le prescrizioni e le effettuazioni di indagini soprattutto genetiche diffuse nel territorio comportino inutili spese e fuorvianti decisioni di tipo diagnostico e terapeutico. "

## L'accordo Stato-regioni 11 luglio 2002

- ✓ individuare gli strumenti e le procedure necessarie per assicurare l'operatività in rete dei presidi individuati dalle Regioni per la diagnosi ed il trattamento delle malattie rare, anche con riferimento all'eventuale attività di rilievo interregionale;
- ✓ individuare gli strumenti per sviluppare e diffondere percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali, anche in collegamento con le sedi istituzionali scientifiche nazioni;

## La normativa regionale pugliese

- LR 28/2000
- DIEF 2001-2007
- Piano Sanitario Regionale 2002/2004
- DGR n° 1005/03 Ticket
- DGR 2238/03 Istituzione della Rete Regionale pugliese
- Deliberazione della Giunta Regionale 140/04 Rilevazione Costi
- Deliberazione della Giunta Regionale 19 novembre 2004, n . 1718

Sistema di compartecipazione alla spesa farmaceutica in esecuzione della D.G.R.1162/02 come modificata con Delibera n. 1005/03 - Modifiche.(Esenzioni)

Nota ARES 1571 del I Aprile 2005

Istruzioni Operative per l'applicazione della DGR 23 dicembre 2003 n $^\circ$  2238 in materia di Malattie Rare

- Nota Assessorato 3864/ass/Ares 14.10.05 Indagine Conoscitiva 2005
- Deliberazione della Giunta Regionale del 5 aprile 2006, n . 464 Estensione Centri Regionali Celiachia
- <u>DGR 1087/02</u> Riordino
- Deliberazione della Giunta Regionale del 19 febbraio 2008, n. 171

Decreto Ministeriale n. 279/01 - Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare - Integrazione Deliberazione di Giunta regionale n. 2238/03 Recepimento Accordo Stato- Regioni 10 maggio 2007.

- Deliberazione della Giunta Regionale del 25 marzo 2008, n. 393
- Piano Sanitario Regionale 2008/2010
- <u>Decreto del Ministero della Salute 15 aprile 2008</u> Individuazione dei Centri interregionali per le malattie rare a bassa prevalenza

## Legge Regionale 28/2000

 Regola la remunerazione dell'assistenza ai pazienti con MR per costi standard.

• L'attività è pertanto finanziata "a funzione" e non solo in base ai DRG.

### REPUBBLICA ITALIANA



### DELLA REGIONE PUGLIA

Sped. in abb. Postale, Art. 2, comma 20/c - Legge 662/96 - Aut. DC/215/03/01/01 - Potenza

Anno XXXV BARI, 14 GENNAIO 2004 N. 5

## DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 23 dicembre 2003, n. 2238

Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle

malattie rare, ai sensi del D.M. 18 maggio 2001, n. 279.

### REPUBBLICA ITALIANA





## **UFFICIALE**

### DELLA REGIONE PUGLIA

Sped. in abb. Postale, Art. 2, comma 20/c - Legge 662/96 - Aut. DC/215/03/01/01 - Potenza

Anno XXXV BARI, 14 GENNAIO 2004 N. 5

- √ 84 Presidi della Rete (UU.OO.)
- √ 54 Gruppi di Malattie (xxGxxx)
- √ 180Malattie rare
- √ 11 Ospedali (2 Policlinici universitari, 1 IRCCS, 2 EE)

#### Elenco dei Centri Pugliesi di Riferimento Interregionale della Rete delle Malattie Rare

(art.2 comms 1 Decreto Ministero della Sanità 18 maggio 2001, nº 279)

Patologia/e	U.O.	Presidio o Azienda Ospedaliera
Malattia di Hansen	Colonia Hanseniana	Ospedale " Miulli" Acquaviva delle Fonti (BA)
Malattie nefrologiche nell'adulto	Raggrupp. UU.OO. di Nefrologia	
Malattie neurologiche	Raggrupp, UU.OO. Scienze Neurolologiche	
Epidermolisi Bollosa		
Neurofibromatosi	U.O. di Dermatologia I	
Ittiosi		
Anemie ereditarie nell'adulto	U.O. di Ematologia II	
Malattie delle ghiandole endocrine nell'adulto	U.O. di Endocrinologia	
Malattie immunologhe nell'adulto	U.O. di Medicina Univ. "A. Baccelli"	
Teleangectasia emorragica ereditaria	U.O. di Medicina Univ. "A. Muri"	
Malattie retiniche e della comea	U.O. di Oftalmologia I	A.O. Policlinico di Bari
Malattie immunologhe in		1
età pediatrica		
Malattie nefrologiche in		
età pediatrica		
Anemie ereditarie nel	U.O. di Pediatria I	
bambino	U.O. di Pediama I	
Malattie delle ghiandole		
endocrine nel bambino		
(*)		
Tumori		]
Apnea infantile	U.O. di Pediatria III	1
Difetti ereditari della	U.O.Semplice di Emostati e Coagulazione	
coagulazione		1
Malattie Reumatiche	UU.OO. di Reumatologia Universitaria	
Malattie delle ghiandole		
endocrine nel	U.O. di Endocrinologia	Ospedale Pediatrico
bambino(*)		"Giovanni XXIII" di Bari-
Malattie metaboliche nel	U.O. Malattie Metaboliche e Diabetologia	ASL BA/4
bambino		
(*) nella previsione della	dislocazione delle Cliniche Pediatriche presso	il "Giovanni XXIII" dove si

(\*) nella previsione della dislocazzone delle Cliniche Pediatriche presso il "Giovanni XXIII" dove si realizzerà un'unica entità organizzativa

Il presente allegato B) si compone di n.1 foglio.

Astorizmetione Tribusale 41 Bari N. 474 dell'E-6-1974 - Direitore Responsabile Doit, Bernardo Notarangelo - S.TE.S. a.r.l. - 15100 Potenza

.

### Nota ARES 1571 del 1° Aprile 2005

A.Re.S. Regione Puglia

### Istruzioni Operative per l'applicazione della DGR 23 dicembre 2003 n° 2238 in materia di Malattie Rare

#### 1. Obiettivi

Le presenti Istruzioni Operative (IO) si pongono come obiettivo primario quello di facilitare il percorso diagnostico-terapeutico dei pazienti affetti da malattie rare e dei loro familiari potenzialmente affetti dalle stesse, di garantire un adeguato livello di qualità delle risorse impegnate, di facilitare e rendere tempestivo l'accesso alle stesse in applicazione del DM 18 maggio 2001 n° 279 e della conseguente DGR Puglia 23 dicembre 2003 n° 2238 nella regione Puglia. In particolare intendono:

- Individuare i soggetti coinvolti e le risorse messe a disposizione (il chi e cosa);
- Definire ruoli, compiti e responsabilità (chi fa che cosa);
- Definire un percorso "organizzato" e "interdisciplinare" (come);
- Fornire informazioni capillari sulle risorse disponibili a tutti gli attori dell'assistenza.

Ci si prefigge, inoltre, l'obiettivo di porre al centro dell'assistenza il malato e la sua famiglia e non la malattia. Di individuare per ciascun paziente un punto di riferimento unico per la diagnosi, l'assistenza ed il monitoraggio quanto più prossimo possibile alla sua dimora abituale evitandogli di dover ricercare e rincorrere le risorse e le strutture che gli sono necessarie.

Allegato "C" di cui alla Circolare A.Re.S. n° 1571 del 1 Aprile 2005



(Intestazione del centro)

individuato con D.G. della Regione Puglia n° 2238 del 23 dicembre 2003 (BUR n° 5 del 14 gennaio 2004)

MALATTIE RARE – PROC	MALATTIE RARE – PROGRAMMA TERAPEUTICO		
Codice Fiscale o numero tessera sanitaria dell'assist  ASL di appartenenza dell'assistito:  Regione:  Medico Curante (MMG o PLS) :	Età: anni Provincia:		
Codice esenzione:  R (allegato n Formulata in data: dal Dr./Prof.  Programma Terapeutico indispensabile per il trattam			
Prodotto	Forma farmaceutica	Posologia	
Durata prevista del programma (non oltre un anno)  Prima Prescrizione  Prosecuzione di ter Luogo	rapia	/	
т	imbro con n° regionale e firr	na del Medico	
Rilasciata in triplice copia di cui una per il paziente, una per il medico curante Sevizio Farmaceutico.	(Medico di Medicina di Base o Pediatra di Lib	era Scelta) ed una per il proprio	





### **ANNO 2005**

#### INDAGINE CONOSCITIVA SUI PRESIDI DELLA RETE PUGLIESE DELLE MALATTIE RARE

#### **FINALIZZATA AL SUO AGGIORNAMENTO**

### Obiettivi:

A distanza di tre anni l'AReS con la collaborazione del Gruppo di Lavoro Regionale, ha ritenuto opportuno rivedere la rete Pugliese delle MR con lo specifico proposito aggiornarla e potenziarla.

## INDAGINE CONOSCITIVA SUI PRESIDI DELLA RETE PUGLIESE DELLE MALATTIE RARE

### Materiali e metodi

- 1. Realizzazione di una scheda strutturata per la raccolta dati;
- 2. Invio ai Direttori Generali di tutte la ASL, AO, IRCCS ed Enti Ecclesiastici;
- 3. Analisi delle schede;
- 4. Inserimento dei dati in un data base realizzato ad hoc in Access;
- verifica dell'esperienza in attività diagnostica e/o terapeutica, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e servizi complementari, attività scientifica e di formazione;
- 6. individuazione dei Presidi di Rete;
- 7. individuazione dei CIR da proporre al Ministero della Salute;
- 8. Formulazione della proposta alla Giunta Regionale Pugliese per la nuova Rete delle malattie rare.



## ARES Agenzia Regionale Sanitaria REGIONE PUGLIA

#### Scheda Rilevamento Attività Malattie Rare 2005

Unità Operativa    Dirigente Responsabile	
Unità Operativa  Dirigente Responsabile  Già Presidio della Rete? Sì No Già CIR? Sì No Barrare la casella corrispondente alla risportativa della propria U.O.  Pr. Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Dirigente la informazioni che seguono devono essere riferite ESCLUSIVAMENTE per le Malattie Rare e non per le restattività della propria U.O.  Pr. Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Dirigente la informazioni che seguono devono essere riferite ESCLUSIVAMENTE per le Malattie Rare e non per le restattività della propria U.O.  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Dirigente la informazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Dirigente Responsabile  Codice ex N° Casi Osservati <sup>(1)</sup> N° Casi Diagnosticati <sup>(2)</sup> Casi A (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Dirigente la informazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un foglio bianco della Rete Nazionale per le Malattie Rare (se non già inserito nella DGR 2238/03)  Per le malattie di cui ai progressivi	
Dirigente Responsabile  Già Presidio della Rete? Sì No Già CIR? Sì No Barrare la casella corrispondente alla rispe futte le informazioni che seguono devono essere riferite ESCLUSIVAMENTE per le Malattie Rare e non per le restitività della propria U.O.  Pr. Denominazione della Malattia (Società Malattia (Società Malattia) (Società Mala	
Dirigente Responsabile    N° Altre Unità   Telefono	
Già Presidio della Rete? Si No Già CIR? Si No Barrare la casella corrispondente alla rispor.  Tutte le informazioni che seguono devono essere riferite ESCLUSIVAMENTE per le Malattie Rare e non per le rest attività della propria U.O.  Pr. Denominazione della Malattia (Codice ex Bomessaro utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Sone esservati Denomina della propria desservatione esservatione esservatione (Sone esservatione) (Sone e	
Tutte le informazioni che seguono devono essere riferite ESCLUSIVAMENTE per le Malattie Rare e non per le rest attività della propria U.O.  Pr. Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un foglio bianco della Rete Nazionale per le Malattie Rare (se non già inserito nella DGR 2238/03)  Perché (riportare le motivazioni professionali, scientifiche, educazionali e logistiche compresi i collegamenti nazionali ed internazionali e la propris scientifica, con particolare riferimento al nº di pubblicazioni specifiche ed all'anzianità della propria casistica. Se necessario utilizzare un foglio bianco della Ceta di cui ai progressivi	sta
Pr. Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un secondo foglio da allegare)  Denominazione della Malattia (Se necessario utilizzare un foglio bianco della Participa de propria della pro	
Cse necessario utilizzare un secondo foglio da allegame)   DM 2/9/01   2002   2003   2004   2002   2003   2004   In Cs.	tualmente
2   3   4   5   6   7   7   7   7   7   7   7   7   7	arico <sup>(3)</sup>
4  5  6  7  8  9  10  10 casi giunti alla propria osservazione e/o seguiti ma per i quali la diagnosi definitiva è stata effettuata in precedenza da altro centro; casi la cui la diagnosi definitiva è stata effettuata nella propria struttura anche avvalendosi di prestazioni diagnosiche di altre strutta) casi at uti la diagnosi definitiva è stata effettuata nella propria struttura anche avvalendosi di prestazioni diagnosiche di altre strutta) casi attualmente seguiti ed in carico alla propria struttura (o in modo prevalente se seguite anche da altre strutture) a prescindere da prima diagnosi o di prima osservazione.  Per le malattie di cui ai progressivi	
Per le malattie di cui ai progressivi	
Per le malattie di cui ai progressivi	
Per le malattie di cui ai progressivi	
Per le malattie di cui ai progressivi	
Per le malattie di cui ai progressivi	
casi giunti alla propria osservazione e/o seguiti ma per i quali la diagnosi definitiva è stata effettuata in precedenza da altro centro;  casi la cui la diagnosi definitiva è stata effettuata nella propria struttura anche avvalendosi di prestazioni diagnostiche di altre strutta.  Casi attualmente seguiti ed in carico alla propria struttura (o in modo prevalente se seguite anche da altre strutture) a prescindere da prima diagnosi o di prima osservazione.  Per le malattie di cui ai progressivi si chiede di poter essere in come Presidio della Rete Nazionale per le Malattie Rare (se non già inserito nella DGR 2238/03)  Perché (riportare le motivazioni professionali, scientifiche, educazionali e logistiche compresi i collegamenti nazionali ed internazionali e la propria cientifica, con particolare riferimento al nº di pubblicazioni specifiche ed all'anzianità della propria casistica. Se necessario utilizzare un foglio bianco come Centro Interregionale Riferimento (CIR) per le Malattie Rare (se non già inserito nella DGR 22020)  Perché (riportare le motivazioni professionali, scientifiche, educazionali e logistiche compresi i collegamenti nazionali ed internazionali e la propria cientifica, con particolare riferimento al nº di pubblicazioni specifiche ed all'anzianità della propria casistica. Se necessario utilizzare un foglio bianco cientifica, con particolare riferimento al nº di pubblicazioni specifiche ed all'anzianità della propria casistica. Se necessario utilizzare un foglio bianco cientifica, con particolare riferimento al nº di pubblicazioni specifiche ed all'anzianità della propria casistica. Se necessario utilizzare un foglio bianco di pubblicazioni specifiche ed all'anzianità della propria casistica. Se necessario utilizzare un foglio bianco di propria casistica.	
casi la cui la diagnosi definitiva è stata effettuata nella propria struttura anche avvalendosi di prestazioni diagnostiche di altre strutta (a cia attualmente seguiti ed in carico alla propria struttura (o in modo prevalente se seguite anche da altre strutture) a prescindere da prima diagnosi o di prima osservazione.  Per le malattie di cui ai progressivi	
come Centro Interregionale Riferimento (CIR) per le Malattie Rare (se non già inserito nella DGR 2 Perché (riportare le motivazioni professionali, scientifiche, educazionali e logistiche compresi i collegamenti nazionali ed internazionali e la propria scientifica, con particolare riferimento al nº di pubblicazioni specifiche ed all'anzianità della propria casistica. Se necessario utilizzare un foglio bianco	produzione
Note ed Osservazioni (Se necessario utilizzare un foglio bianco da allegare)	238/03) produzione
Il Dirigente/Direttore Responsabile della U.O. II Direttore Generale	

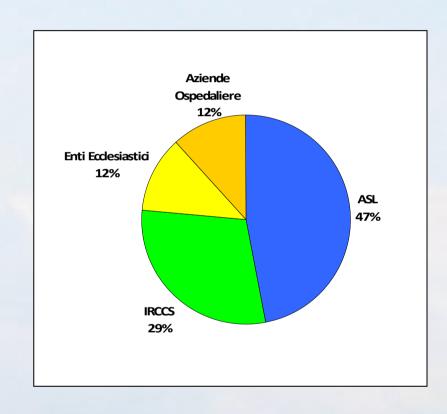
## INDAGINE CONOSCITIVA SUI PRESIDI DELLA RETE PUGLIESE DELLE MALATTIE RARE

### Risultati

Sono pervenute 178 schede da 17

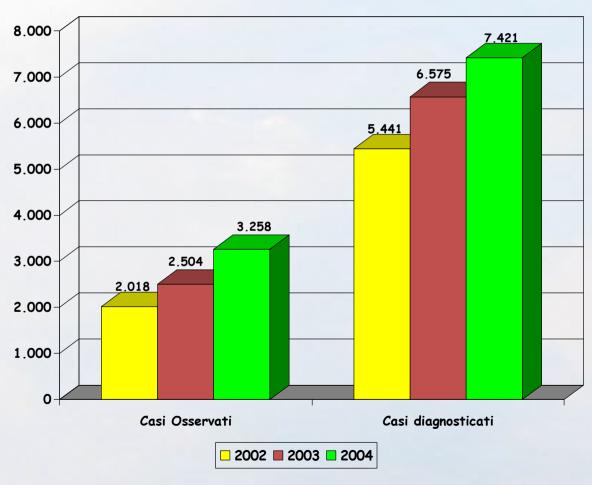
Direzioni Generali:

- •2 Aziende Ospedaliere
- •8 ASL
- •5 IRCCS
- •2 Enti Ecclesiastici



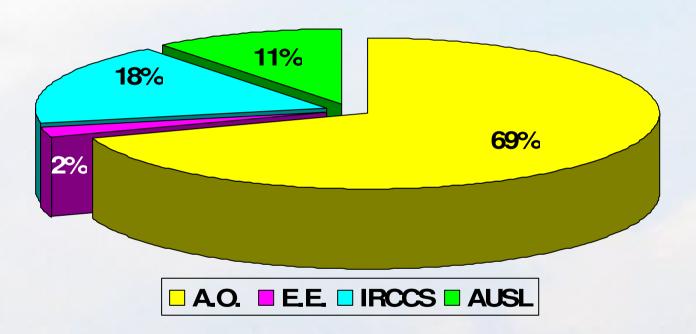
per un totale di 178 U.O. e 224 malattie rare.

## INDAGINE CONOSCITIVA SUI PRESIDI DELLA RETE PUGLIESE DELLE MALATTIE RARE



Numero di Pazienti in carico censiti nel 2005 = 14.905

## Percentuale delle Diagnosi nel Triennio 2002-2004 per Tipologia di Struttura









### **Anno 2007**

Progetto approvato dal ministero della Salute - Direzione Generale

della Ricerca Scientifica e Tecnologica. Ricerca Finalizzata

"Protocolli di assistenza e procedure diagnostiche

sulle malattie rare in Puglia"

### Le criticità

- bassa frequenza relativa della singola MR con una elevata prevalenza complessiva
- difficile la loro conoscenza (informazioni ancora poco disponibili nel nostro paese)
- problematica la diagnosi (basata, in oltre la metà dei casi, unicamente su criteri clinici)
- terapia specifica spesso inesistente o diversa a seconda degli operatori e delle strutture assistenziali
- scarso investimento dell'industria farmaceutica nella ricerca
- elevato costo dei farmaci orfani e dei presidi terapeutici



problema di notevole rilevanza

epidemiologica, clinica e sociale

### Razionale della ricerca

- studiare una malattia rara significa anche trattarla meglio
- la disponibilità di dati epidemiologici è preliminare all'impostazione di programmi rivolti alla gestione delle malattie rare
- studiare e individuare anche nelle MR linee guida idonee ad assicurare livelli di assistenza adeguata nei pazienti
- necessità di acquisire questi dati, anche al fine di avviare un registro regionale ed implementare il Registro Nazionale presso l'ISS, attività considerate dalla Regione Puglia altamente prioritarie.



## **Obiettivo principale**

acquisizione, elaborazione e messa in rete di dati relativi alle MR in Puglia finalizzati alla conoscenza di:

- distribuzione dei casi
- afferenza dei malati alle strutture sanitarie
- percorsi assistenziali praticati
- procedure diagnostiche
- protocolli terapeutici
- ricerche sperimentali in corso
- reti associative di supporto all'assistenza





# Ricaduta finale ed obiettivi a lungo termine

- pervenire a processi di implementazione di linee guida e protocolli diagnosticoterapeutici comprovati da evidenze scientifiche
- attivare progetti di verifica degli output ed outcome rispetto alla pratica clinica
- individuare eventuali malattie rare non incluse nell'attuale elenco ministeriale
- coinvolgere le associazioni di pazienti, o delle famiglie di pazienti affetti da malattie rare

## Le Unità Operative coinvolte

Unità operativa di coordinamento:

A.Re.S. Puglia – Regione Puglia

Epidemiologo

Pediatra

Statistico

• Economista sanitario



1

**R.U.O. di Farmacia** A.O. Policlinico di Bari

#### **ISTITUTI DI RICERCA E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO:**

- IRCCS 'E. Medea' Polo di Ostuni (BR)
- IRCCS 'Casa sollievo della Sofferenza' S. Giovanni Rotondo (FG)
- IRCCS Gastroenterologico 'S. De Bellis' Castellana Grotte (BA)
- IRCCS Oncologico Bari
- IRCCS Fondazione Maugeri Cassano (BA)





CENTRI INTERREGIONALI DI RIFERIMENTO PER LE MALATTIE RARE (CIR)

**ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI** 

## Metodologia

- censimento delle pubblicazioni e delle ricerche sulle MR
- censimento delle Associazioni di famiglie e pazienti
- rilevazione dati in possesso alle Associazioni
- elaborazione di una scheda di rilevazione dei dati presso i CIR
- rilevazione dati anagrafici e clinici dei pazienti presso i CIR
- rilevazione dei dati presenti nella banca dati regionale delle SDO
- rilevazione dei dati presenti negli elenchi delle ESENZIONI dalla compartecipazione alla spesa sanitaria per MR
- incrocio dei dati provenienti dalle diverse fonti
- rilevazione dei percorsi assistenziali adottati dai CIR
- comparazione e omogenizzazione delle schede tecniche di rilevazione dei percorsi diagnostico-terapeutici



## Lo stato della ricerca

 Rilevamento ed analisi delle sperimentazioni cliniche e farmacologiche in Italia sulle MR

Rilevamento ed analisi delle Pubblicazioni sulle
 MR in Italia ed in Puglia

### **FONTI**

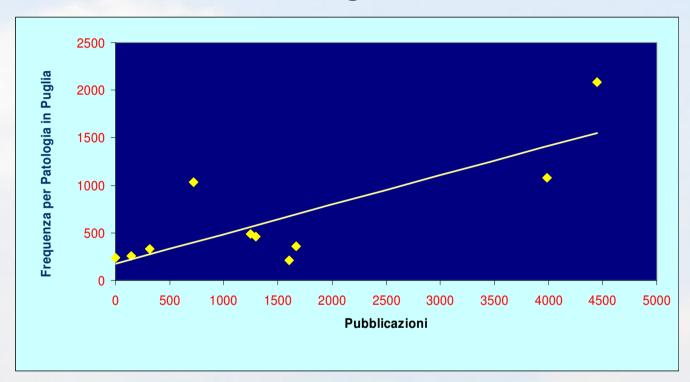
- Osservatorio Nazionale sulle Sperimentazioni Cliniche dei Medicinali (OsSC) inseriti dai Promotori di ricerche e dai Comitati Etici
- Istituto Superiore di Sanità Ricerche di fase I
- www.orpha.net
- www.Theleton.it
- Ministero della Salute "Elenco Malattie Rare" e Classificazione delle malattie, dei Traumatismi, degli Interventi Chirurgici e delle Procedure Diagnostiche e Terapeutiche – Versione italiana della ICD –CM (International Classification of Diseases – 9th revision – Clinical Modification) 2002
- Centro delle Malattie Rare Regione Veneto Registro delle MR
- NCBI MEDLINE PUB MED
- NCBI OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man National Center for Biotechnology Information)
- www.orpha.net
- www.Theleton.it
- Ministero della Salute "Elenco Malattie Rare" e Classificazione delle malattie, dei Traumatismi, degli Interventi Chirurgici e delle Procedure Diagnostiche e Terapeutiche – Versione italiana della ICD –CM (International Classification of Diseases – 9th revision – Clinical Modification) 2002
- Centro delle Malattie Rare Regione Veneto Registro delle MR

## Rilevamento pubblicazioni sulle MR in Puglia

Patologie più frequenti in Puglia*	casi di malattia	N° pubblicazioni
Anemie Ereditarie	2087	4447
Difetti ereditari della coagulazione	1078	3991
Immunodeficienze primarie	1037	721
Malattie spinocerebellari	486	1244
Disturbi del metab. e del trasporto aminoacidi	464	1295
Distrofie retiniche ereditarie	362	1671
Piastrinopatie ereditarie	330	319
Connettivite mista	258	149
Connettiviti indifferenziate	239	0
Neurofibromatosi	214	1604

<sup>\*</sup> Il dato si riferisce alla distribuzione delle MR fra soggetti esenti

## Correlazione tra frequenza di malattia e pubblicazioni in Puglia



Le MR maggiormente rappresentate in Regione Puglia presentano un numero di pubblicazioni recensite correlate e pertanto rispecchiano l'interesse della letteratura scientifica e della ricerca internazionale.

E' pertanto doveroso avere dei percorsi diagnostico-terapeutici standardizzati ed in linea con le raccomandazioni della letteratura.

## Il rilevamento presso i 15 CIR

Patologia/e	U.O.	Presidio o Azienda Ospedaliera	
Malattia di Hansen	Colonia Hanseniana	Ospedale "Miulli" Acquaviva delle Fonti	
Malattie Nefrologiche	Raggrupp. UUOO di Nefrologia		
Epidermolisi Bollosa Neurofibromatosi Ittiosi	U.O. Dermatologia I		
Anemie Ereditarie Adulto	U.O. Ematologia II		
Malattie ghiandole Endocrine Adulto	U.O. Endocrinologia		
Malattie Immunologiche Adulto	U.O. Medicina Univ "Baccelli"	A.O. Policlinico di Bari	
Teleangectasia ereditaria emorragica	U.O. Medicina Univ "A. Murri"		
Malattie retiniche e della cornea	U.O. Oftalmologia I		
Malattie Immunologiche Pediatriche Malattie Nefrologiche Pediatriche Malattie ghiandole Endocrine del Bambino Tumori	U.O. Pediatria I		
Apnea Infantile U.O. Pediatria III	U.O. Pediatria III		
Difetti Ereditari della Coagulazione	U.O. Emostasi e Coagulazione		
Malattie Reumatiche	UU.OO Reumatologia Universitaria		
Malattie Ghiandole Endocrine del Bambino	U.O. Endocrinologia	Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"	
Malattie Metaboliche bambino	U.O. Malattie Metaboliche e Diabetologia	Ospedale Pediatrico Giovanii XXIII	

# A ciascun IRCCS sono stati assegnati gruppi di CIR affini per tipologia di MR

## ISTITUTI DI RICERCA E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO:

- 'E. Medea' Polo di Ostuni (BR)
- 'Casa sollievo della Sofferenza'
   Giovanni Rotondo (FG)
- Gastroenterologico 'S. De Bellis' Castellana Grotte (BA)
- Oncologico Bari
- Fondazione Maugeri Cassano (BA)

### per ciascuna U.O. coinvolta:

- 1dirigente
- 1 borsista

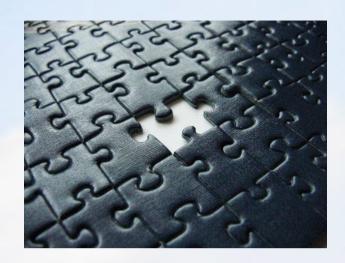
### Elenco dei Centri Pugliesi di Riferimento Interregionale della Rete delle Malattie Rare

(art.2 comma 1 Decreto Ministero della Sanità 18 maggio 2001, nº 279)

Patologia/e	U.O.	Presidio o Azienda Ospedaliera	
Malattia di Hanson	Colonia Hanseniana	Ospedale" Miulli" Acquaviva delle Fonti (BA)	
Malattie nefrologiche nell'adulto	Raggrupp. UU.OO. di Nefrologia	1200	
Malattie neurologiche	Raggrupp, UU.OO. Scienze Neurolologiche		
Epidermolisi Bollosa Neurofibromatosi Ittiosi	U.O. di Dermatologia I		
Anemie ereditarie nell'adulto	U.O. di Ematologia II		
Malattie delle ghiandole endocrine nell'adulto	U.O. di Endocrinologia		
Malattie immunologhe nell'adulto	U.O. di Medicina Univ. "A. Baccelli"		
Teleangectasia emorragica ereditaria	U.O. di Medicina Univ. "A. Murri"		
Malattie retiniche e della comea	U.O. di Oftalmologia I	A.O. Policlinico di Bari	
Malattie immunologhe in età pediatrica Malattie nefrologiche in età pediatrica Anomie ereditarie nel	U.O. di Pediatria I		
bambino Malattie delle ghiandole endocrine nel bambino (*) Tumori	C.O. di Pediania I		
Appea infantile	U.O. di Pediatria III		
Difetti ereditari della coagulazione	U.O.Semplice di Emostasi e Coagulazione	]	
Malattie Reumatiche	UU.OO. di Reumatologia Universitaria		
Malattie delle ghiandole endocrine nel bambino(*)	U.O. di Endocrinologia	Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari-	
Malattie metaboliche nel bambino	U.O. Malattie Metaboliche e Diabetologia	ASL BA/4	

realizzeră un'unica entită organizzativa

Il presente allegato B) si compone di n. l foglio.



## I risultati della rilevazione nei CIR



- Sono state raccolte 2.654 schede di rilevazione
- 159 le malattie rare rappresentate
- corrispondenti a 127 gruppi di esenzione



### Completezza del dettaglio di alcuni items

*Sesso:* 100%

Data nascita: 99,62%

Diagnosi: 100%

ICD9: 100%

Codice Esenzione: 98,79%

AUSL di appartenenza: 10,43%

Codice Fiscale: 25,81%

Comune di Residenza: 94,00%

Comune di Nascita: 70,27%

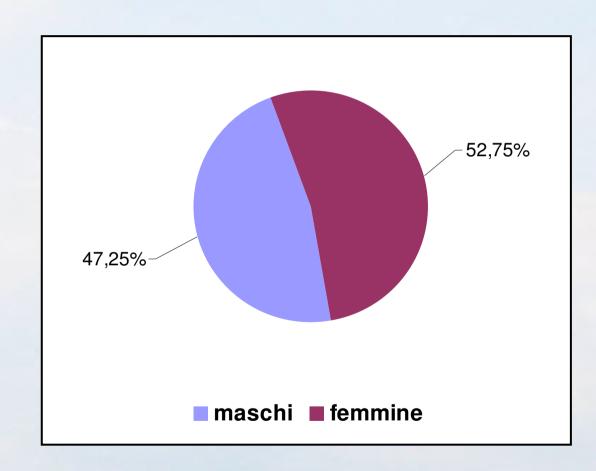
- 99,59% dei malati in vita al momento del rilevamento
- Età media dei deceduti: 48 anni



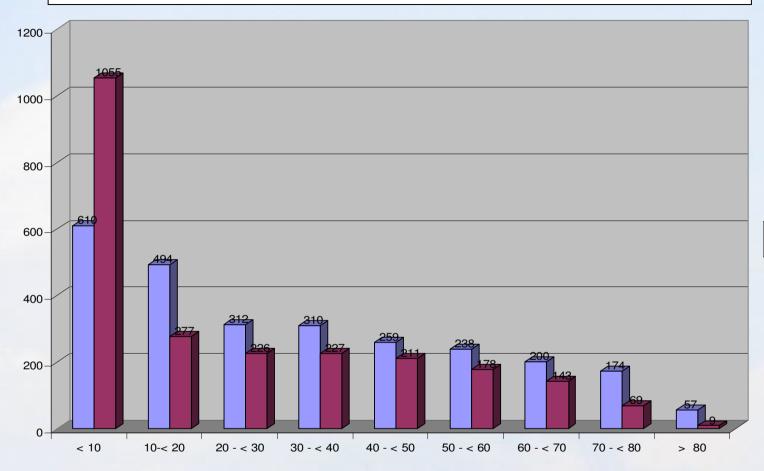
### Distribuzione per sesso

1.254 maschi (47,25%)

1.400 femmine (52,75%)



### Distribuzione per classi d'età

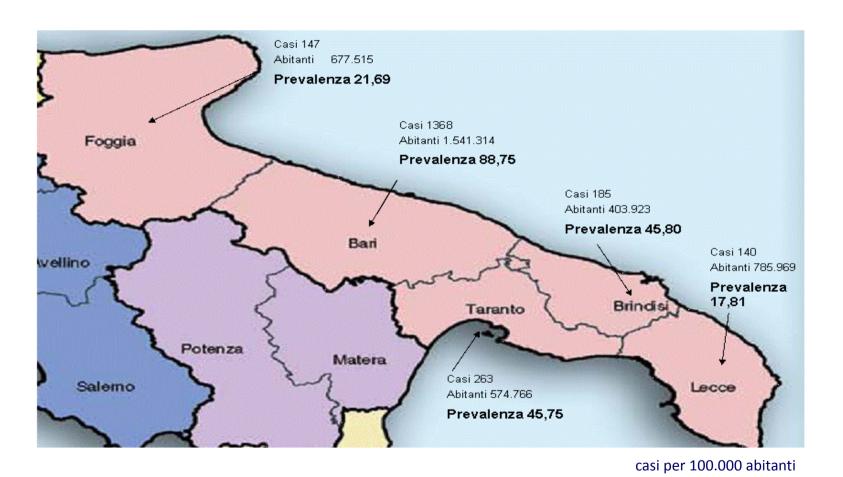


□ Frequenza Controlli□ Frequenza I diagnosi

- Età media 31,7 anni (0,02-89,7 anni)
- Età media alla prima diagnosi 22,5 anni (0-83,3 anni)
- Il 32% delle osservazioni riguarda pazienti al disotto dei 14 anni



## Prevalenza casi di MR nelle province pugliesi



- Nazionalità: 98% italiani (provenienza globale 21 nazioni)
- Regioni di residenza (copertura al 95% di tutte le regioni)

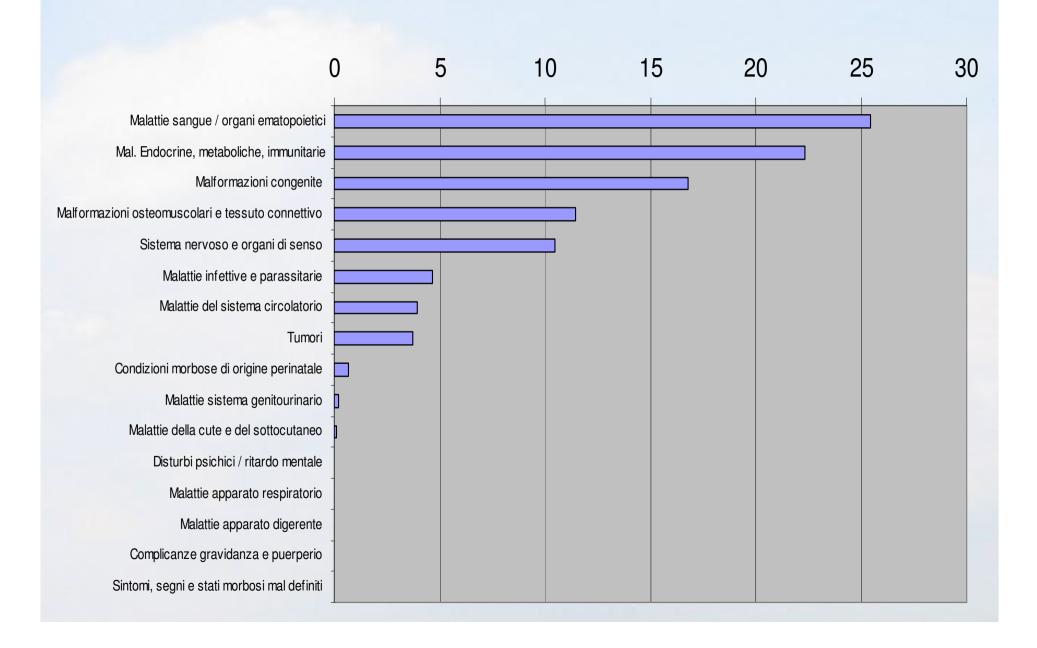
## Pazienti in carico per regione di residenza



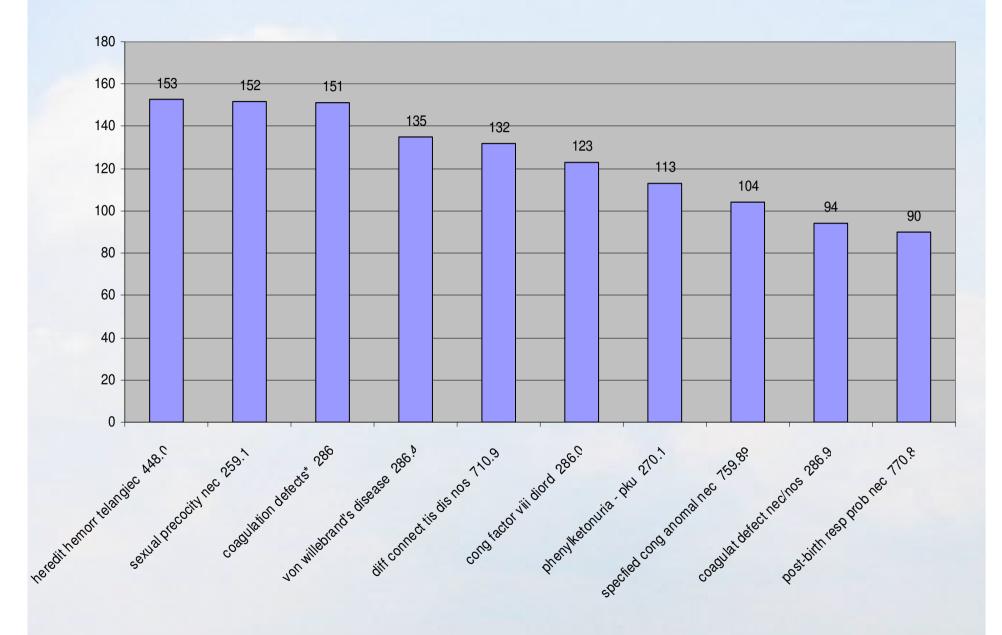
	REGIONE	Freq.	Percent
	PUGLIA	2,103	84.12
	BASILICATA	102	4.08
	CALABRIA	75	3.00
	CAMPANIA	65	2.60
	SICILIA	51	2.04
	LAZ10	20	0.80
	LOMBARDIA	18	0.72
	MARCHE	10	0.40
PIEMONTE		9	0.36
SARDEGNA		9	0.36
ABRUZZO		8	0.32
LIGURIA		6	0.24
MOLISE		5	0.20
UMBRIA		5	0.20
EMILIA ROMAGNA		4	0.16
TOSCANA		4	0.16
FRIULI VE	NEZIA GIULIA	3	0.12
	VENETO	2	0.08
TRENTIN	O-ALTO ADIGE	1	0.04

Oltre il 15% dei pazienti proviene da fuori regione

# Frequenza dei gruppi di patologie



#### **MALATTIE RARE PIU' FREQUENTI**





# Malattie più frequenti in età pediatrica

#### **Codice ICD-9**

Sexual precocity	259.1	
PKU		270.1
Post-birth-reso prob		770.8
Specif cong anom		759.89
Cong factor VIII disord		286.0
NF1		237.71
Allergic purpura	287.0	
Adrenogenital disorders		255.2
Down,s syndrome		758.0
Von Willebrand's disease	286.4	
	PKU Post-birth-reso prob Specif cong anom Cong factor VIII disord NF1 Allergic purpura Adrenogenital disorders Down,s syndrome	PKU Post-birth-reso prob Specif cong anom Cong factor VIII disord NF1 Allergic purpura Adrenogenital disorders Down,s syndrome



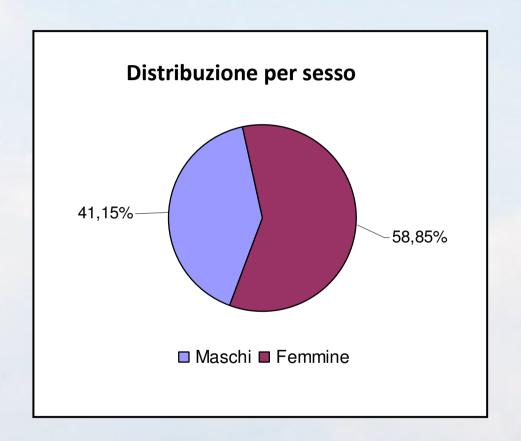
# I risultati dell'analisi registro regionale esenti per patologia



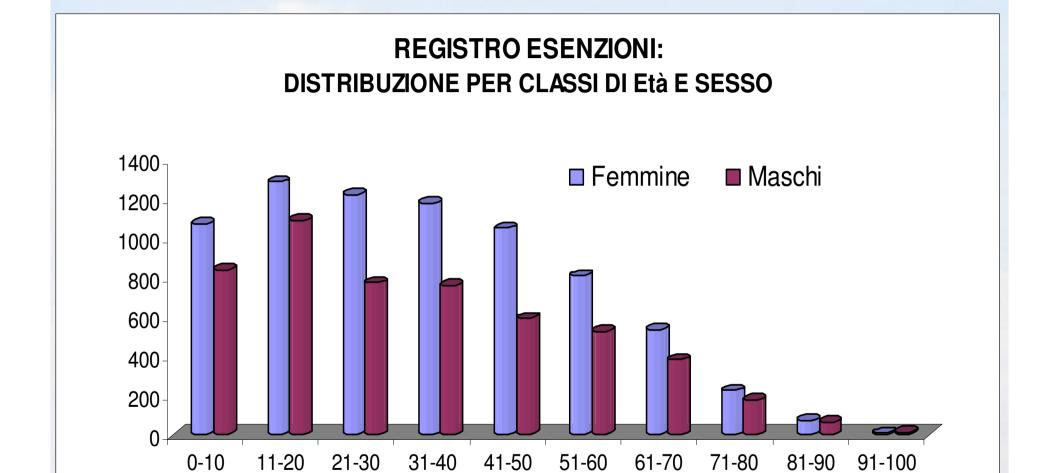
 Sono registrati 12.463 esenti per patologia rara (dato aggiornato ad aprile 2007)

5230 maschi: 41,15%

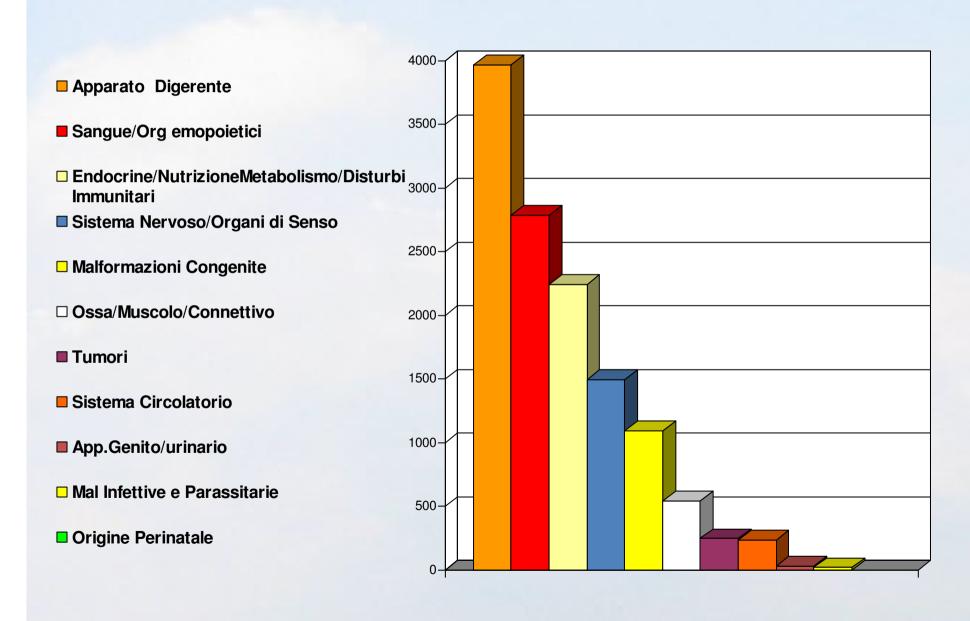
7450 femmine: 58,85%



Il 25% dei malati ha due esenzioni per malattia rara



#### Distribuzione dei casi di MR per gruppi di patologie



## Frequenza pazienti per codice di esenzione

prevalenza > 12/10.000

CODICE ESENZIONE	DESCRIZIONE DA DM 279/01	PAZIENTI ESENTI	%
RI0060	Sprue Celiaca	4809	37,9
RDG010	Anemie Ereditarie	2087	16,4
RDG020	Difetti Erediatari Coagulazione	1078	8,6
RCG160	Immunodef. primarie	1037	8,2



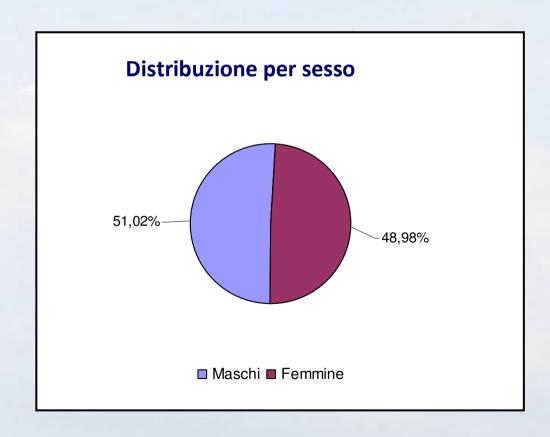
# I risultati dell' analisi della banca dati SDO-ricoveri



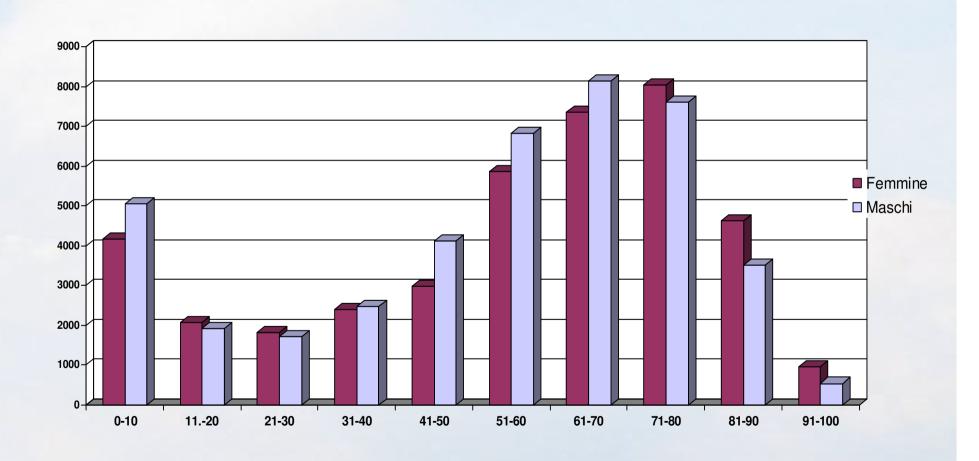
 Sono state individuate 82.262 persone utilizzando la diagnosi di malattia rara riportata nella scheda di dimissione ospedaliera

41.968 maschi: 51,02%

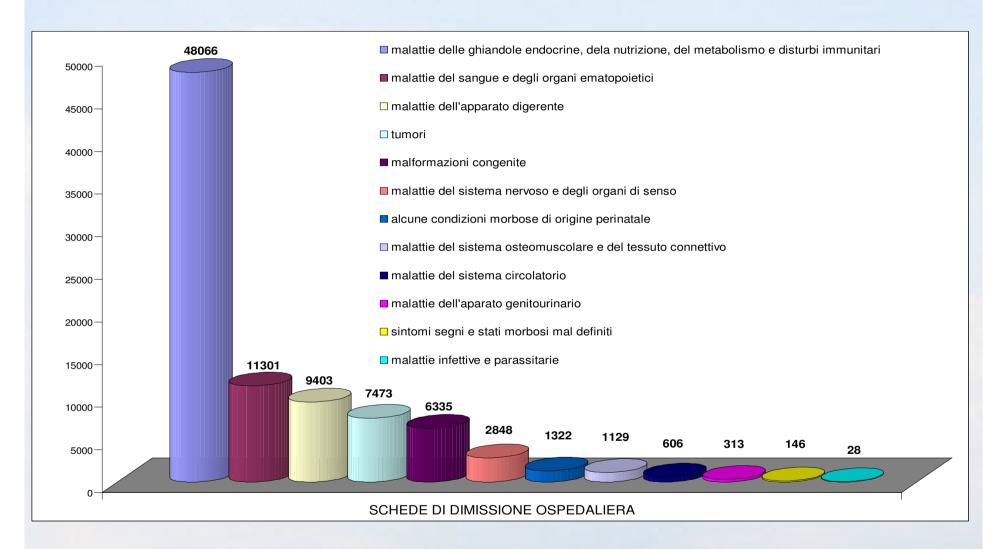
40.294 femmine: 48,98%



# Distribuzione ricoveri pazienti con MR per classi di età e sesso



#### Distribuzione dei casi di MR per gruppi di patologie



elevato numero di falsi positivi nella prima classe specie in relazione al codice es. RCG070 : *Alterazioni* congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso alcune forme di ipercolesterolemia ed iperlipoproteinemia



#### Una stima complessiva attendibile derivante

dall'incrocio dei dati contenuti ndelle 4 banche dati

- rilevamento CIR
- registri ASSOCIAZIONI
- banca dati SDO
- banca dati ESENZIONI

ci farebbe prevedere un numero di persone affette

da malattia rara nella Regione Puglia

intorno a 40.000 - 50.000

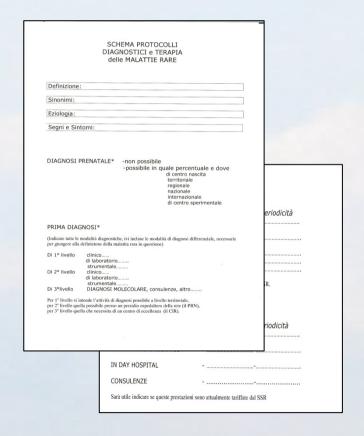


## I percorsi diagnostico-terapeutici

- Rilevare i percorsi di diagnosi e cura attuati dai Centri pugliesi dedicati alle MR
- Analizzare i percorsi di diagnosi e cura attuati dai Centri pugliesi dedicati alle malattie rare
- Pubblicare i percorsi di diagnosi e cura delle malattie rare in Puglia

# Lo schema tipo dei percorsi di diagnosi e terapia

- Definizione e codici esenzione
- Diagnosi prenatale
- Prima diagnosi
- Monitoraggio diagnostico
- Programma terapeutico



PATOLOGIA: Cod. Esenzione [ ] Cod. ICD9-CM [ ]

**DEFINIZIONE:** 

**SINONIMI:** 

**EZIOLOGIA:** 

**SEGNI e SINTOMI:** 

#### •NON POSSIBILE

• Diagnosi prenatale

• Definizione e codici esenzione

POSSIBILE

in quale percentuale e dove:

Centro nascita territoriale

Regionale

Nazionale

Internazionale

Centro sperimentale

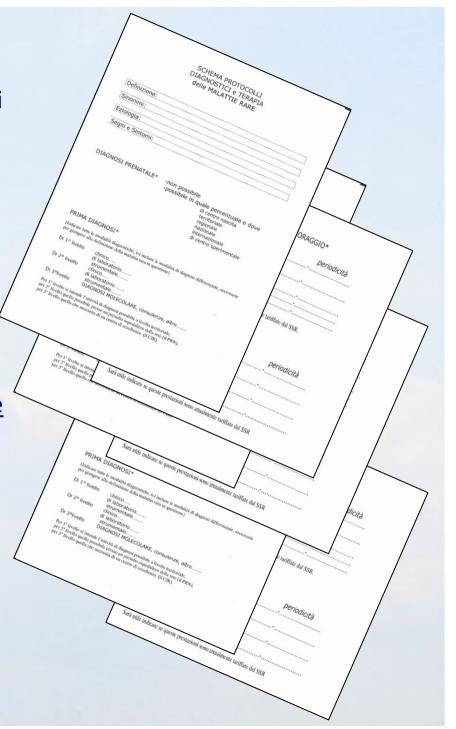
Prima diagnosi	Di 1° livello  clinico  di laboratorio  strumentale  Di 2° livello  clinico  di laboratorio  strumentale			
	DIAGNOSI MOLECOLARE, consulenze, altro  Per 1° livello si intende l'attività di diagnosi possibile a livello territoriale, per 2° livello quella possibile presso un presidio ospedaliero della rete (il PRN), per 3° livello quella che necessita di un centro di eccellenza (il CIR).			
<ul> <li>Monitoraggio diagnostico</li> </ul>	periodicità  CONTROLLO AMBULATORIALE			
Programma terapeutico	*Sarà utile indicare se queste prestazioni sono attualmente tariffate dal SSR.    periodicità   periodicità     IN RICOVERO ORDINARIO       IN DAY HOSPITAL			

(Indicare tutte le modalità diagnostiche, ivi incluse le modalità di diagnosi differenziale, necessarie per giungere alla definizione della malattia rara in questione)

## I risultati della raccolta

- hanno risposto tutti i CIR
- 15 gruppi di percorsi per un totale di 177 patologie
- I CIR non hanno fornito notizie sui diversi sottogruppi delle singole malattie
- la presenza di uno schema unico ha consentito una produzione omogenea per gli aspetti tipografici, vasta e dettagliata dal punto di vista medico
- la diagnostica molecolare è possibile nel 46% delle malattie trattate
- ciò consente la diagnosi prenatale nel 39% di esse
- l'85% delle malattie rare richiede un'attività di eccellenza
- la multidisciplinarietà è una regola

I percorsi di diagnosi e terapia che sono stati definiti nel corso di questo progetto non possono essere esaustivi e definitivi, ma rispondono alla necessità di creare uno stimolo al confronto tra quanto accade in una determinata realtà della Puglia e le altre aree di cura all'interno della stessa regione. Tra la Puglia e le altre realtà nazionali o internazionali.



# Alcune riflessioni



#### 1. La ricerca EPIDEMIOLOGICA e CLINICA/GENETICA

- correlazione tra prevalenza di malattia e n° di pubblicazioni
- è dimostrato che se il problema viene <u>sottostimato</u> l'interesse delle comunità scientifiche, sociali e politiche è ridimensionato



#### **SORVEGLIANZA EPIDEMIOLOGICA**

- progetti di ricerca
- indagini ad hoc
- registro per patologia
- registro regionale/interregionale
- registro nazionale



#### **DIAGNOSI**

- genetica
- clinica
- strumentale
- laboratorio

#### 2. L'approccio multidisciplinare integrato

 prevenzione • sorveglianza RETE NAZIONALE MALATTIE RARE • diagnosi • terapia RETE REGIONALE MALATTIE RARE **CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE** Presidi della rete • Università per le MR • IRCCS • Medici di MG AUSL • Pediatri di LS • Aziende Ospedaliere **ASSOCIAZIONI DEI** • Distretti ed ambulatori **MALATI** • Servizi socio-assistenziali

#### 3. la sfida per il registro regionale per le malattie rare

#### Registro per le Malattie Rare





sorveglianza epidemiologica

monitoraggio attività assistenziali

- evidenze epidemiologiche a supporto della definizione ed aggiornamento dei LEA
- supporto nella programmazione regionale
- migliore organizzazione dei servizi e dell'assistenza

- definizione e condivisione dei percorsi assistenziali
- individuazione dei centri di eccellenza per la diagnosi e cura
- uniformità nell'erogazione dei farmaci



#### **DGR 23 dicembre 2003 n° 2238**

**Integrata con DGR 464/06 Estensione Centri Regionali Celiachia** 



Integrazione della rete regionale 2008



#### **Accordo Stato-Regioni 10 Maggio 2007**

Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il

Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano

• sul riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di

Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza

• sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare.



# Caratteristiche dei Presidi Nazionali Dedicati alla Diagnosi e Cura

Accordo Stato-Regioni 10 Maggio 2007

#### Documentata esperienza diagnostica, clinica ed assistenziale

- a) Qualificata attività di ricerca
- b) Numero di nuove diagnosi (da Registro Nazionale)
- c) Percentuale diagnosi extraregione/provincia
- d) Numero di casi trattati (patologia/età)
- e) Percentuale casi trattati extraregione/provincia

#### Dotazioni strutturali e funzionali certificate

- a) Idonea dotazione anche collegate a
  - ✓ Servizi per l'emergenza
  - √ Laboratori specializzati
- b) Procedure e valutazione HTA
- c) Disponibilità di supporto informatico
- d) Disponibilità di adeguato organico
- e) Valutazione e gestione del Governo Clinico
- f) Accesso a Banche Dati nazionali/internaz.
- g) Facilità di accesso dei pazienti

Inserimento in reti funzionale in reti regionali o sovraregionali per le MR

# Dotazione di protocolli/procedure/algoritmi funzionali alla gestione dei pazienti per:

- · Approccio interdisciplinare al paziente
- Integrazione con il territorio ed il
   MMG/PLS -> luogo più vicino
   all'abitazione del paziente o in ambito
   domiciliare
- · Attività di follow up a distanza

# 19 febbraio 2008, n. 171

#### CENTRI RIFERIMENTO INTERREGIONALE DELLA RETE DELLE MALATTIE RARE

DA INTEGRARE ALL'ELENCO DI CUI ALL'ALLEGATO B DELLA DELIBERAZIONE DI GIUNTA REGIONALE N. 2238/2003

Azienda o IRCCS	u.o.	Patologia/e	Codice Esenzione
	Chir. Pediatrica ospedaliera	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA	RN0160
	Neonatologia e T.I.N.	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	RN0180
		RETINOBLASTOMA	RB0020
	Oftalmologia Univ.	CICLITE ETEROGROMICA DI FUCH	RF0230
A. O.	Genetica medica	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE nel bambino	RDG020
Universitaria "Ospedali Riuniti" di Foggia	Reumatologia Univ.	ENDOCARDITE REUMATICA	RG0010
a - ogga		POLIANGIOITE MICROSCOPICA	RG0020
		POLIARTERITE NODOSA	RG0030
		ARTERITE A CELLULE GIGANTI	RG0080
		DERMATOMIOSITE	RM0010
		POLIMIOSITE	RM0020
		CONNETTIVITE MISTA	RM0030
		FASCITE EOSINOFILA	RM0040
		FASCITE DIFFUSA	RM0060
	Mal. Apparato respiratorio	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	RFD100
	respiratorio	DISTROFIE MIOTONICHE	RFG090
		SINDROME OTO-PALATO- DIGITALE	RN0470
		SINDROME DI PEUTZ JEGHERS	RN0760
A.O. Universitaria "Policlínico		SINDROME DI STURGE- WEBER	RN0770
Consorziale*di Bari	u.o. Odontolatrica	SINDROME EEC	RN0580
		SINDROME BRANCHIO OCULO FACCIALE	RN1130
		SINDROME TRICORINOFALANGEA	RN1180
		SINDROME DEL NEVO EPIDERMALE	RN1660
		SINDROME TRICO- DENTO-OSSEA	RN1680

	Endocrinologia	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	RCG030
	Gastroenterologia	POLIPOSI FAMILIARE	RB0050
		ACALASIA	RI0010
IRCCS "Casa	Medicina interna	POLICONDRITE	RM0060
Sollievo della Sofferenza*	Nefrologia e dialisi	PORFIRIE	ROG110
San Giovanni		TUMORE DI WILMS	RB0010
Rotondo (FG)		NEUROFIBROMATOSI	RBG010
to on	Pediatria	SINDROME DI KAWASAKI	RG0040
	1-60/00/00	ATRESIA BILIARE	RN0210
		SINDROME DI DE MORSIER	RN0860
IRCCS "E. Medea" Polo di Osturi (BR)	Neuroriabilitazione e psicopatologia	MICROCEFALIA	RN0020
IRCCS "let. Oncologico" Bari	Oncologia	TUMORI nell'adulto	RB
IRCCS "Fondazione S.Maugerl" lst. Sc. Cassano delle Murge (BA)	Div. Pneumologia	CARENZA CONCENITA DI ALFA I ANTITRIPSINA	RC0200
IRCCS "Saverio de Bellis" – Castellana grotte (BA)	v.o. *a c	MORBO DI CAROLI	RN0220
		INFANGECYASIA***********************************	RI0080
	Gastspesterologia i	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	RI0020
	dente della Gira	MORBO DI WHIPPLE, Heb.	41619 <b>RAD0</b> 20

L'integrazione della rete dei CIR con 16 nuovi centri

#### Decreto del Ministero della Salute 15 aprile 2008

Individuazione dei Centri interregionali per le malattie rare a bassa prevalenza.

(Gazzetta Ufficiale N. 227 del 27 Settembre 2008)

	Combo tota	
Malattia	Centro interregionale	
	(come da art. 2 D.L. 15 aprile 2008)	
	AOU Policlinico Bari	
RCG070 Xantomatosi cerebrotendinea	PO Giovanni XXIII Bari	
	AOU Policlinico Bari	
RCG080 Niemann-Pick malattia d	PO Giovanni XXIII Bari	
RF0230 Ciclite eterocromica di Fuch	AOU Policlinico Bari	
RF0240 Atrofia essenziale dell'iride	AOU Policlinico Bari	
RF0290 Congiuntivite lignea	AOU Policlinico Bari	
RFG010 Malattia di Krabbe	AOU Policlinico Bari	
RFG010 Malattia di Alexander	AOU Policlinico Bari	
RFG040 Atassia teleangectasica	AOU Policlinico Bari	
RFG040 Marinesco-Sjogren sindrome di	AOU Policlinico Bari	
RFG050 Kennedy malattia di	AOU Policlinico Bari	
RFG060 Neuropatia assonale gigante	AOU Policlinico Bari	
RFG060 Refsum malattia di	AOU Policlinico Bari	
RFG070 Miopatia centronucleare	AOU Policlinico Bari	
RFG070 Miopatia nemalinica	PO Giovanni XXIII Bari	
RFG120 Distrofie ereditarie della coroide	AOU Policlinico Bari	
RL0050 Pemfigoide benigno delle mucose	AOU Policlinico Bari	
RN0430 Poland sindrome di	PO Giovanni XXIII Bari	
RN0500 Cutis Laxa	AOU Policlinico Bari	
RN0540 Cute marmorea teleangectasica congenita	AOU Policlinico Bari	

RN0560 Discheratosi congenita	AOU Policlinico Bari
RN 0910 Goldenhar sindrome di	AOU Policlinico Bari PO Giovanni XXIII Bari
RN0960 Maffucci sindrome di	AOU Policlinico Bari
RN1480 Ipomelanosi di Ito	AOU Policlinico Bari
RN1610 POEMS sindrome	AOU Policlinico Bari
RN1720 Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	AOU Policlinico Bari
RP0040 Sindrome alcolica fetale	AOU Policlinico Bari PO Giovanni XXIII Bari
RA0020 Whipple malattia di	Irccs (S. De Bellis) Castellana Grotte (BA)
RCG020 Sindromi Adrenogenitali Congenite	AOU Policlinico Bari PO Giovanni XXIII Bari
RF0050 Atrofia dentato rubropallidoluysiana	AOU Policlinico Bari
RF0130 Lennox Gastaut sindrome di	AOU Policlinico Bari
RF0200 Vitreoretinopatia essudativa familiare	AOU Policlinico Bari
RF0230 Ciclite eterocromica di Fuch	AOU «Ospedali Riuniti» Foggia
RF0250 Emeralopia congenita	AOU Policlinico Bari
RF0260 Oguchi sindrome di	AOU Policlinico Bari
RFG020 Ceroido-lipofuscinosi	AOU Policlinico Bari
RFG130 Degenerazioni della cornea	AOU Policlinico Bari
RI0080 Linfangectasia intestinale	Irccs «S. De Bellis» Castellana Grotte (BA)
RN1130 Sindrome branchio-oculo- facciale	AOU Policlinico Bari
RP0050 Apnea infantile	AOU Policlinico Bari



#### **Accordo Stato-Regioni 10 Maggio 2007**

Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano

- sul riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza
- sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare.

#### **II Registro Regionale**

Al **15 maggio 2008** risultano presenti nel RNMR 6.809 schede suddivise per Regione come seque:

Regione	Schede inviate al RNMR
Basilicata	22
Calabria	804
Lazio	830
Lombardia	197
Marche	514
Piemente	097
Puglia	626
Toscana	2680
Provincia Autonoma di Trento	149
Totale	6.809

CNMR - Febbraio 2009:

su un totale di 26000 schede censite

la Regione Puglia ne ha trasmesse 2229

# Malattie rare, la Puglia è al quarto posto in Italia

\*\*ROMA. In cima alla classifica c'è la Toscana, seguono Lazio, Piemonte, Puglia e Lombardia, maglia nera invece alle regioni del Triveneto (Trentino Veneto e Friuli), Emilia Romagna, Liguria, Umbria, Campania e Sicilia: è questa: l'Italia del Registro nazionale delle malattie rare che corre a due velocità. Il registro, istituito con il decreto legge 279 del 2001, è coordinato dal Centro nazionale malattie rare (Cnmr) dell'Iss: in totale finora «sono state raccolte 26.000 schede di pazienti in tutta Italia», ha detto Danjela Pierannun-

zio del Cnmr.

L'obiettivo è censire i pazienti colpiti da malattie rare e la diffusione delle malattie per stimare a esempio il ritardo diagnostico e le migrazioni sanitarie allo scopo di programmare gli interventi. L'iniziativa però non ha avuto un'applicazione omogenea in tutta Italia: ad alcune regioni virtuosissime si affiancano regioni più pigre. Il maggior numero di dati proviene dalla Toscana, con 9331 schede registrate seguono Lazio (5896), Piemonte-Val d'Aosta (5240), Puglia (2229), Lombardia (2016).

#### L.R. 23 del 19 settembre 2008 Piano Regionale di Salute 2008-2010



# PIANO REGIONALE di SALUTE

2008-2010

#### 2.3.2.4 Rete delle Malattie Rare

La Regione Puglia, con le DDGR nn. 2238 del 23 dicembre 2003, 464 del 5 aprile 2006 e 171 del 19 febbraio 2008, ha istituito e successivamente aggiornato la prima rete di coordinamento dell'assistenza ai malati rari.

Sulla base di opportuni criteri, verificati mediante censimento, sono stati individuati i presidi regionali impegnati nello sviluppo di percorsi assistenziali e di programmi di informazione e formazione in materia di malattie rare.

Nella delibera vengono indicati i Centri di Riferimento Regionali ed Interregionali per le Malattie Rare che concorrono alla attuazione della raccolta di dati e allo scambio di informazioni sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali nazionali ed internazionali competenti, coordinano l'attività assistenziale dei presidi della Rete, anche mediante l'adozione di specifici protocolli diagnostico-terapeutici concordati ed offrono la necessaria consulenza e supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale verificando la disponibilità dei presidi diagnostico-terapeutici più appropriati.

L'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 sottolinea come le Reti delle malattie rare regionali/interregionali siano lo strumento imprescindibile per l'offerta complessiva di assistenza ai pazienti con malattie rare.

Tali reti confluiscono nella Rete nazionale anche al fine di garantire ai pazienti con malattie rare un'assistenza omogenea su tutto il territorio nazionale: pertanto la collaborazione tra tutti i singoli presidi deve essere costantemente garantita ed implementata.

Si mira a fornire una assistenza superspecialistica nei centri di riferimento nazionali e sovraregionali per il periodo strettamente necessario, per poi assicurare l'assistenza decentrata ed il monitoraggio più a lungo termine mediante un efficace raccordo con i singoli presidi vicini al domicilio del paziente.

Appare strategico che la Regione istituisca un centro di coordinamento regionale in grado di assicurare il collegamento funzionale con ogni singolo Presidio della rete, di raccogliere le richieste dei medici e dei pazienti per smistarle verso i Presidi, di rendere disponibili efficaci reti operative di comunicazione, di supportare l'attività di raccolta e smistamento di informazioni e l'inserimento in rete di notizie.

Possono, così, essere sviluppati i necessari collegamenti funzionali anche attraverso la implementazione del registro, secondo un modello centro-periferia, tra il centro di coordinamento, gli stessi Presidi delle Aziende Ospedaliere ed Universitarie e degli IRCCS, i servizi socio-sanitari presenti sul territorio, i medici di medicina generale ed i pediatri di libera scelta, al fine di garantire il monitoraggio continuo dell'assistenza e la totale presa in carico di ogni singolo paziente con malattia rara.

Le funzioni di cui al DM n. 279/2001 attribuite al Centro di coordinamento sono le seguenti:

- a) la gestione del Registro regionale o interregionale delle malattie rare, coordinata con i registri territoriali ed il Registro nazionale, fatte salve le diverse modalità organizzative adottate dalle regioni;
- b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri regionali o interregionali e con gli organismi internazionali competenti;
- c) il coordinamento dei Presidi della rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;
- d) la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;
- e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;
- f) l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.

La rete regionale, così coordinata, potrebbe pertanto costituire lo strumento di riferimento privilegiato per i singoli ammalati, i loro familiari e le associazioni dei pazienti e potrebbe favorire al tempo stesso i processi di miglioramento della qualità dell'assistenza attraverso l'avvio di processi di aggiornamento dei percorsi assistenziali preventivi, diagnostici e terapeutici condivisi da tutti gli attori del sistema.

Al Centro di coordinamento si affianca il Comitato delle Associazioni dei pazienti con la finalità di supportare ed integrare l'attività svolta dal Centro di Coordinamento per tutto quanto correlato al monitoraggio continuo dei bisogni effettivi rilevati dai pazienti in relazione ai percorsi assistenziali ed alle modalità di presa in carico, con funzione propositiva anche in merito alla eventuale necessità di modifica e/o integrazione degli stessi.



# Gli obiettivi della regione

- assistenza superspecialistica nei centri di riferimento nazionali e sovraregionali per il periodo strettamente necessario, per poi <u>assicurare l'assistenza decentrata</u> ed il monitoraggio più a lungo termine mediante un efficace raccordo con i singoli presidi vicini al domicilio del paziente
- istituizione di un centro di coordinamento regionale in grado di assicurare il collegamento funzionale con ogni singolo Presidio della rete, di raccogliere le richieste dei medici e dei pazienti per smistarle verso i Presidi, di rendere disponibili efficaci reti operative di comunicazione, di supportare l'attività di raccolta e smistamento di informazioni e l'inserimento in rete di notizie



# Gli obiettivi della regione

- avvio di processi di aggiornamento dei <u>percorsi assistenziali</u> preventivi, diagnostici e terapeutici condivisi da tutti gli attori del sistema
- Al Centro di coordinamento si affianca il Comitato delle Associazioni dei pazienti con la finalità di supportare ed integrare l'attività svolta dal Centro di Coordinamento per tutto quanto correlato al monitoraggio continuo dei bisogni effettivi rilevati dai pazienti in relazione ai percorsi assistenziali ed alle modalità di presa in carico, con funzione propositiva anche in merito alla eventuale necessità di modifica e/o integrazione degli stessi.

# Grazie per l'attenzione