

Con la collaborazione del



Convegno - Tavola rotonda

DISABILITA' E NORMATIVE

Il futuro con occhi nuovi



A.I.A.S. Trieste



NORMATIVE SENZA DISCRIMINAZIONI

Sabato 10 giugno 2017 - Stazione Marittima, Sala Oceania

IL RIORDINO DELLA RETE DELLE MALATTIE RARE DEL FRIULI VENEZIA GIULIA

Dr. Bruno Bembi

**Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare
Trieste, 10 giugno 2017**

Malattie Rare: Definizione

Definizione UE: malattia rara è una malattia con una prevalenza $\leq 1:2000$ abitanti

> 7-8000 malattie sono classificate come rare

➤ 80% hanno origine genetica

➤ 10% della patologia umana

➤ Sono una delle principali cause di morte in età pediatrica

Dimensione del problema - le persone -



➔ ~ 25-30 ML persone affette



➔ ~ 1-2 ML persone affette



➔ **3621** pazienti registrati in FVG
al 31.12.2016

Gli attori

Le persone:

I malati e le loro famiglie
Medici e personale sanitario

Le strutture:

I servizi di cura (pubblici e privati)
Le agenzie regolatorie
I centri di decisione politica
(Regioni, Parlamento)

L'industria

Impatto per il SSN

- **Malattie gravi, croniche, progressive, invalidanti**
- **Costi sociali e sanitari elevati:**
 - *Iter diagnostico lungo e complesso*
 - *Trattamenti spesso costosi*
 - *Riabilitazione, sostegno socio-sanitario*

Malattie Rare: le necessità

- **investimenti in ricerca: risorse economiche e umane**
- **integrazione tra specialisti**
- **realizzazione di centri di riferimento di elevata competenza**
- **realizzare una rete territoriale locale e nazionale**
- **integrazione tra ricerca di base e clinica**
- **attenzione ai bisogni assistenziali e sociali**

Il percorso nella malattie rare

...tra necessità senza alternativa si lavora ai confini del limite, ogni giorno per spostare più in là il confine ed arrivare al limite, nella paura o la speranza di riconoscerlo....

Il bisogno della rete



La necessita' riordino della rete

- Riforma del S.S.R.
- Richiesta di nuovi presidi/cessazione attività presidi riconosciuti
- Attivazione Registro Regionale
- Razionalizzare i percorsi dei pazienti
- Riconoscimento di competenze per “*gruppo di malattia*”
- Organizzare la presa in carico dei pazienti con modalità “*hub and spoke*”
- Ottimizzare le risorse
- Adeguamento alle normative europee entranti

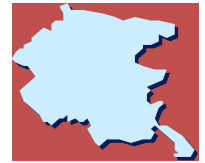
**Proposta di riordino:
Il modello “*hub and spoke*”**

Il percorso Nazionale



- **PSN 1998-2000:** area prioritaria di intervento in sanità pubblica
- **DM 279/2001**
 - *“Istituzione della Rete Nazionale MR ed esenzione costi prestazioni”*
 - *Individua le MR con diritto ad esenzione*
 - *Istituisce il Registro Nazionale*
- **Luglio 2002 accordo Stato-Regioni:** *Istituzione Tavolo Tecnico Interregionale*
- **Maggio 2007 accordo Stato-Regioni:**
 - *Centri di coordinamento regionali e/o interregionali*
 - *Impegno ad attivare i Registri Regionali*
- **DM 15 aprile 2008:** *individua i Centri per MR a bassissima prevalenza*
- **DPCM 12 gennaio 2017:** definizione ed aggiornamento dei LEA

Il percorso Regionale



- 1. Individuazione Presidi regionali** (DGR 3277/2002, DGR 2725/2003, DGR 1427/2005)
- 2. Organizzazione Rete Regionale** (DGR 4196/2002): percorso assistenziale
- 3. Modello organizzativo** (DGR 2228/2006): obiettivi Rete; individuazione Coordinamento; Registro Regionale
- 4. Accordo Area Vasta Triveneta** (DRG 2185/2004)
- 5. Centri Interregionali** (DGR 1480/2007)
- 6. Farmaci off –label** (DGR1590/2008)
- 7. Firmalizzazione di Tavoli tecnici interregionali**
- 8. Rete delle malattie rare della Regione FVG** (Delibera n.1968 /21.10.2016)
- 9. Adeguamento delle reti dei gruppi di Malattie Rare e individuazione dei relativi centri coordinatori** (DM 279/2001 –DGR n.1002/1 giugno 2017)

ASS2:

Servizio Trarf ed Immunoematologico
U.O. di Medicina P.O. di Gorizia
U.O. di Neurologia

AOU «Cattinara» TS

U.O. di Cardiologia
Clinica Dermatologica
Clinica Oculistica
Clinica 3[^] Medica

U.O. di Nefrologia e Dialisi
U.O. di Medicina Clinica
Clinica Neurologica
U.O. di Pneumologia

AO «S. Maria degli Angeli» PN

U.O. di Cardiologia	U.O. di Neurologia
U.O. di Gastroent.	U.O. di Oculistica
U.O. di Medicina 2	U.O. di Pediatria
U.O. di Medicina 3 -	U.O. di Urologia
Servizio di Diabetologia	U.O. Medicina -
U.O. di Nefrologia ed	Sacile
Emodialisi	U.O. Immunotraf.

AOU «Santa Maria della Misericordia» UD

U.O. di Immunoematologia e Med
Trarf
U.O. di Nefrologia
U.O. di Neurologia
U.O. di Oculistica
U.O. di Urologia
U. O. di Medicina 2
Clinica Chirurgica

Clinica Ematologia
Clinica Medica
Clinica Neurologica
Clinica Oculistica
Clinica Pediatrica
Clinica Reumatologica
Istituto di Genetica

ASS4

U.O. di Medicina - Amb. Immunologia
Clinica Osp. S. Daniele
U.O. Laboratorio Analisi Osp. S. Daniele

IRCCS «Burlo Garofolo»

Centro per le Malattie
Metaboliche
Chirurgia pediatrica
Clinica Pediatrica
U.O. di Emato-Oncologia
U.O. di Maxillo facciale

U.O. di Neonatologia
U.O. di Neuropsichiatria
infantile
U.O. di Oculistica
U.O. di Ortopedia
U.O. di Otorinolaringoiatria

ASS6

Centro Immunotrasfusionale

IRCCS «CRO Aviano»

S.O.C. Gastroenterologia

ASS3

U.O. di Medicina di Tolmezzo

Il Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare

Obiettivi fondamentali:

1. Garantire a tutti i pazienti della Regione l'accesso ai diritti di esenzione ("certificato") e di cura ;
2. Razionalizzare la funzione dei presidi di riferimento e garantire l'erogazione delle cure il più vicino al domicilio del paziente in un modello "*hub and spoke*";
3. Implementare il Registro Regionale Malattie Rare nel contesto della rete

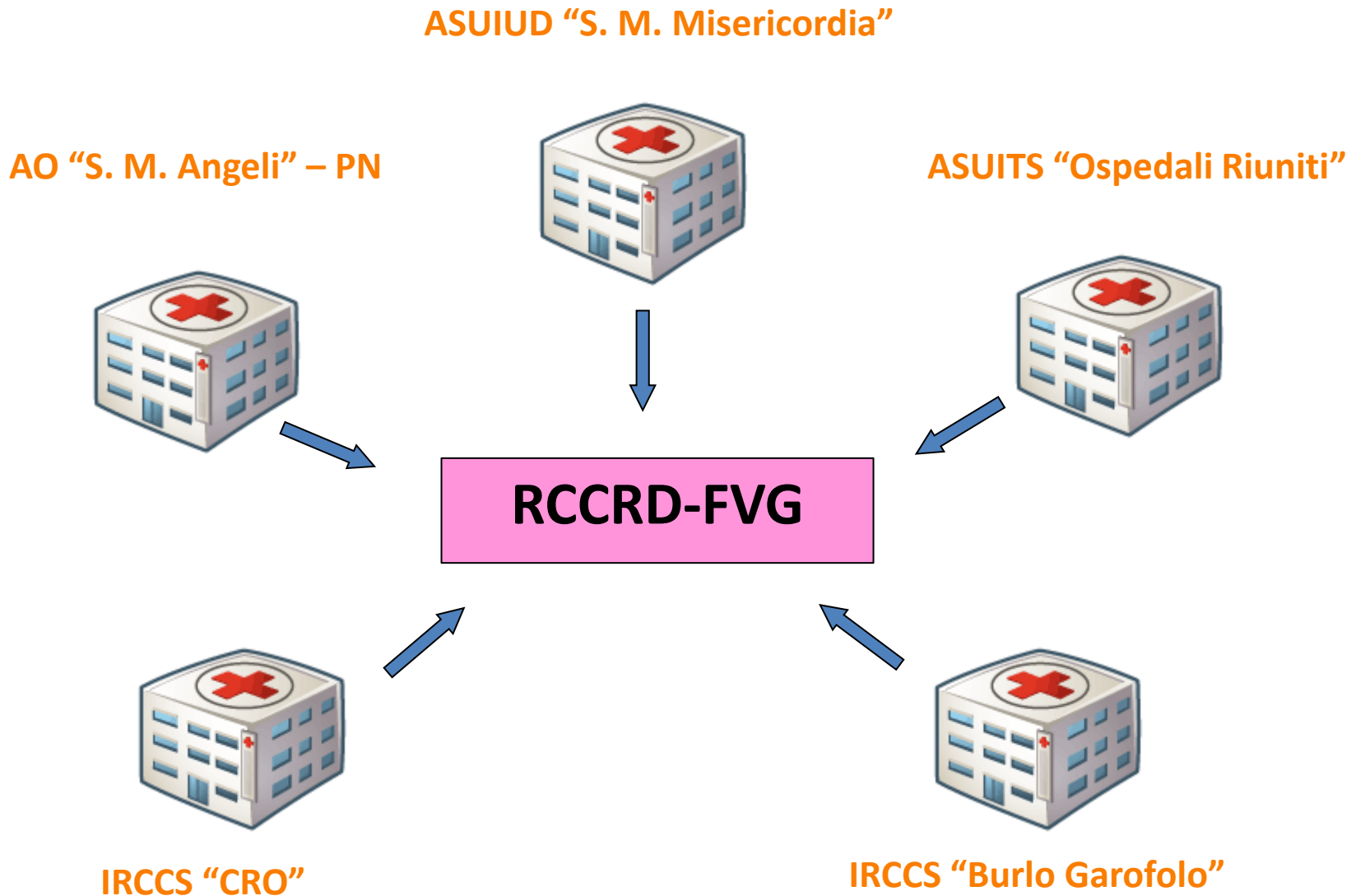
Il Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare

La “filosofia”.

Creare una reti *hub* per gruppi di patologia con l’obiettivo di:

- crescita complessiva sugli aspetti diagnostico-terapeutici, organizzativi e scientifici dei presidi specialistici;
- Coinvolgimento delle strutture socio assistenziali del territorio;
- Rapporto costante con I Pazienti e le loro Associazioni.

Il modello della rete: nodi «hub»



CARATTERISTICHE DEI PRESIDI *HUB*.

- 1. E' una funzione del presidio ospedaliero**
- 2. Funzionamento «per gruppo di malattie»**
- 3. Possiede documentata:**
 - Expertise specifica nelle patologie del gruppo
 - Servizi diagnosi clinica – biochimica – molecolare
 - Counselling –assistenza
 - Gestione emergenza
 - Attività scientifica
 - Attività didattica
 - Rapporti con Associazioni dei Pazienti
 - Attività di registrazione dei dati
 - Rapporti con reti nazionali ed internazionali
- 4. Svolge attività integrata con il territorio di riferimento ed i presidi *spoke***

COMPITI PRIORITARI DEI PRESIDI *HUB*.

1. Presa in carico del Paziente
2. Predisposizione del piano terapeutico
3. Certificazione iniziale di Malattia Rara
4. CoOPERAZIONE CON la rete regionale di riferimento
5. Mantenere il rapporto con le Associazioni dei Pazienti
6. Partecipare all'elaborazione di raccomandazioni, linee guida, PDTA
7. Inserimento dei dati nel Registro Regionale
8. Collaborazione con il Centro di Coordinamento

I nodi periferici della rete (spoke)

Costituiti da: ospedali di rete, distretti socio-sanitari, MMG, PLS.

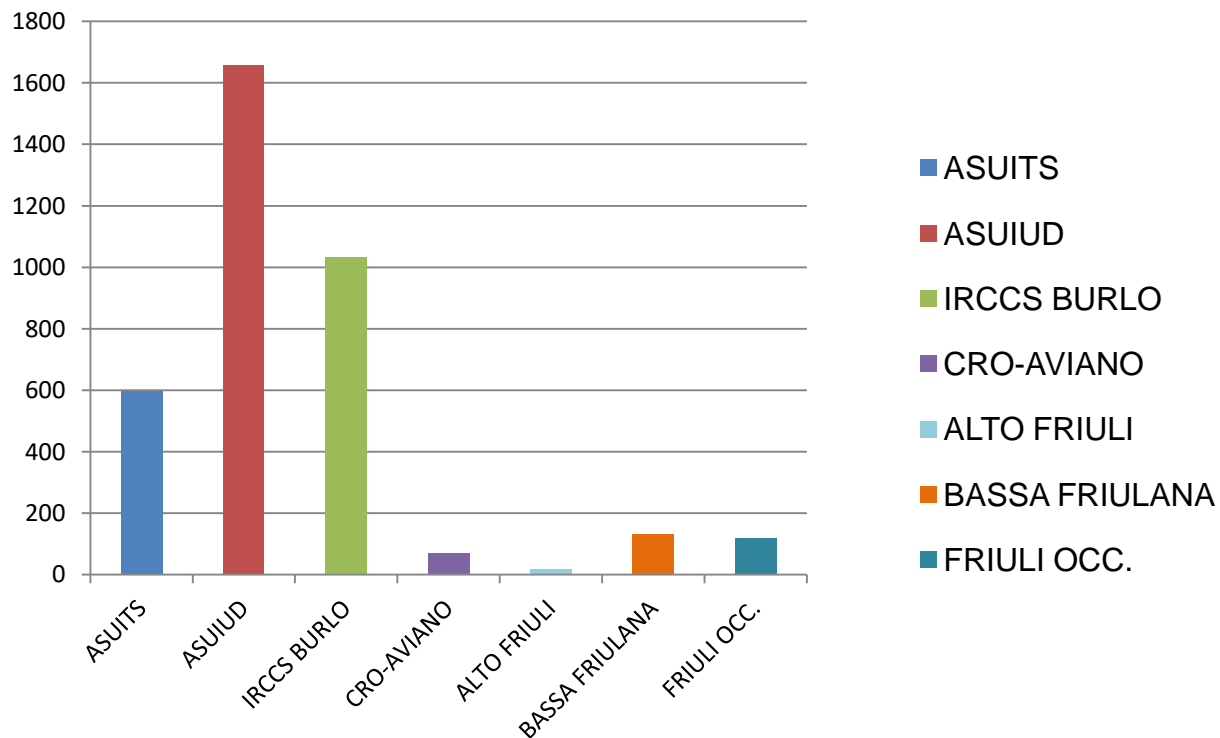
Essi collaborano con i presidi *hub* in strutture il più vicino possibile al luogo di vita e/o di lavoro.

Funzioni:

- collaborazione con i presidi hub nella gestione del paziente in una logica di rete dei servizi e condivisione dei piani assistenziali;
- fornitura dei farmaci, dei presidi e degli ausili necessari;
- attivazione di programmi specifici di supporto in ambiente domiciliare, scolastico e lavorativo;
- facilitazione dell'accesso ai diritti socio-assistenziali previsti dalle normative vigenti.

Il Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare: i dati

ASUITS	595
ASUIUD	1659
IRCCS BURLO	1032
CRO-AVIANO	68
ALTO FRIULI	18
BASSA FRIULANA	130
FRIULI OCC.	119
	3621



GRUPPO MALATTIE	RETE	CENTRO COORDINATORE
RA	ASUITS - ASUIUD	ASUITS
RB	CRO-Aviano, ASUIUD, Burlo Garofolo	CRO-Aviano
RC	ASUITS, ASUIUD, AAS 5, Burlo Garofolo	ASUIUD
RC-immunità	Burlo Garofolo, CRO-Aviano, ASUIUD	Burlo Garofolo
RD	ASUITS, ASUIUD, AAS5, Burlo Garofolo	Burlo Garofolo
RF SNC	ASIUTS , ASUIUD, AAS 5,Burlo Garofolo	ASUIUD
RF Visione	ASIUTS, ASUIUD, AAS 5,Burlo Garofolo	ASUIUD
RG	ASIUTS, ASUIUD, AAS 5	ASIUTS
RI	ASIUTS, ASUIUD , AAS 5	ASUIUD
RJ	ASIUTS, ASUIUD , AAS 5	Ass 5 - S.M.A
RL	ASIUTS, ASUIUD, Burlo Garofolo	ASUITS
Rm	ASIUTS, ASUIUD, AAS 5	ASUIUD
Rn	ASUIUD, IRCCS Burlo Garofolo	Burlo Garofolo
Cuore	ASUITS	ASUITS
Polmone	ASUITS	ASUITS

www.malattierare.aou.udine.it

The screenshot shows the homepage of the Center for Regional Coordination of Rare Diseases (MALATTIE RARE FVG). The header includes the text "in rispetto della privacy" and the center's name. A search bar is present with the placeholder "Cerca nel sito". The navigation menu contains: "Il Centro", "La Rete Regionale", "La Malattia Rara", "Il Laboratorio", "Contatti", and "Appuntamenti".

The main content area features a quote: "Siamo così, noi Rari, testardi, arrabbiati, affamati di quel che non possiamo avere (A.P. Bianchi)". To the right, there is a call to action: "Vedi la sezione 'Medicina Narrativa'" with a green arrow icon.

Below this is a "COME FARE PER?" section with a large question mark icon. It contains four columns of services:

- Pazienti e Familiari**: Cercare un centro, Ricercare una visita
- Medici**: Indirizzare i pazienti, Confrontare esperienze, Consigli
- Ricerca e formazione**: Proporre una tematica, Partnership
- Industria e investitori**: Sostenere la ricerca, Proporre un prodotto, Appuntamenti

The footer contains logos and links for "orphanet" (Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani), "CNMR" (Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità), "articoli in evidenza" (represented by a newspaper icon), and "Presentazioni" (represented by a presentation screen icon). A "in the news" button is also visible.

REGIONAL COORDINATOR CENTRE FOR RARE DISEASES



Bruno Bembi, MD, Director

Specialized in Medical Genetics, Pediatrics,
Public Health

CLINICAL STAFF



Giovanni Ciana, MD

Specialized in Pediatrics,
Responsible of Dysmorphology
outpatient clinic



Rosalia Maria Da Rioli, MD

Specialized in Pediatrics, Neonatology
Responsible of Pediatric outpatient
clinic



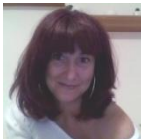
Annalisa Sechi, MD

Specialized in Endocrinology and metabolic
disorders, Responsible of Adult outpatient
clinic



Daniela Macor

Nurse coordinator



Katja Bianchi

Nurse



Fabiola Picco

Consultant Psychologist

LABORATORY STAFF



Andrea Dardis

Responsible, Biologist, PhD in
Molecular Biology



Stefania Zampieri

Biologist, PhD in Molecular and
regenerative medicine



Paolo Peruzzo

Biologist, PhD in Biomedical and
Biotechnologic Sciences



Silvia Cattarossi

Laboratory technician, Biologist

ADMINISTRATIVE ASSISTANTS ON RESEARCH PROGRAMS



Serena Valent