



Sede Legale

Viale Strasburgo n.233 90146 Palermo

Tel 0917801111 - P.I. 05841780827

Regione Siciliana

Azienda Ospedaliera

OSPEDALI RIUNITI VILLA SOFIA – CERVELLO

Legge Regionale n.5 del 14/04/2009

Centro Riferimento Regionale per il controllo e la cura della sindrome di Down e delle altre patologie cromosomiche e genetiche

Responsabile dott.ssa Maria Piccione

Ricercatore in Pediatria Dipartimento Materno-Infantile- Università degli Studi di Palermo

Sede di Via Trabucco, 180 – 90146 Palermo Tel .0916802822

Indagine conoscitiva sulle malattie rare

1) Rete per le malattie rare-Centri/Presidi di riferimento regionali

Il disegno generale della rete nazionale assistenziale dedicata alle Malattie Rare (279/2001) resta un punto di forza del sistema.

“L’implementazione e la qualificazione della rete nazionale dovranno procedere nell’ambito di una pianificazione condivisa tra le Regioni, nel rispetto degli indirizzi generali nazionali, in relazione alla prevalenza delle singole malattie e dei gruppi di malattia, tenendo conto delle valutazioni inerenti all’attività delle singole strutture/Presidi del SSN e della loro esperienza documentata attraverso le casistiche e i dati di attività e di produzione scientifica” (Piano nazionale malattie rare 2013-2016).

Per le patologie particolarmente rare bisognerà effettuare anche accordi interregionali.

L’individuazione dei **centri/presidi** è, in atto, avvenuta secondo criteri oggettivi (numero di pazienti osservati, numero nuove diagnosi, presenza di equipe multispecialistica e multidisciplinare, dotazione di attrezzature diagnostiche strumentali e di laboratorio etc.) ed il più possibile condivisi dalle regioni secondo le raccomandazioni europee.

I Centri mantengono un collegamento tra loro, con le strutture territoriali (aziende sanitarie, medici di medicina generale/pediatri di famiglia) per assicurare la continuità territoriale.

La creazione di Unità “funzionali” di diversi specialisti potrà anche contribuire a gestire la transizione tra l’età pediatrica e l’età adulta.

La telemedicina dedicata alle malattie rare (documento esitato dal tavolo Tecnico Malattie rare con il Ministero alla Salute e l’Istituto Superiore di Sanità) potrà essere un ulteriore supporto per la continuità assistenziale.

E’ urgente la convocazione dell’”Organismo di coordinamento e monitoraggio” (nominato dal Ministero della Salute) che stabilisce le regole e suggerisce modelli orientati alla valorizzazione delle eccellenze nelle strutture sanitarie italiane, anche in vista della loro partecipazione alle ERN (art. 13 DL n. 38 del 04/03/2014 GU n.67 del 21/03/2014)

2) Ricerca

Nel Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 esitato dal Tavolo tecnico interregionale Malattie Rare della Commissione salute con il Ministero della Salute e l’Istituto Superiore di Sanità, viene da un lato effettuata una disamina dello stato della ricerca in ambito nazionale dall’altro vengono presentate le modalità con cui raggiungere l’obiettivo di un potenziamento della ricerca.

Orphanet-Italia ha censito “nel 2011, 654 progetti di ricerca sulle MR, comprendenti 143 studi dedicati all’identificazione di geni-malattia o alla loro analisi mutazionale, 71 relativi a

correlazioni genotipo-fenotipo, 117 studi funzionali in vitro, 73 modelli animali di malattie umane, 79 studi di fisiopatologia umana, 40 di terapia genica preclinica, 18 di terapia cellulare, 14 rivolti allo sviluppo di farmaci o vaccini, 34 alla messa a punto di protocolli diagnostici o per l'individuazione di biomarcatori, 36 studi clinici osservazionali. Inoltre, sono state catalogate 110 sperimentazioni cliniche, 80 registri e 42 reti” Da tali dati si evince che la ricerca per le malattie rare copre ambiti diversi (ricerca di base: identificazione di geni-malattia, modelli animali di malattie umane etc; ricerca traslazionale: correlazione genotipo/fenotipo , studi di fisiopatologia etc; ricerca clinica: terapia genica, protocolli diagnostici, trial clinici etc.; ricerca epidemiologica etc.)

Ulteriori notizie sulla ricerca possono essere rilevate dall'ultimo censimento Orphanet-Italia del 2013.

Per le loro peculiarità (pochi pazienti) per la ricerca per le malattie rare occorrono studi collaborativi nazionali e/o internazionali.

C'è grande preoccupazione nella comunità scientifica per la continua riduzione dei fondi destinati alla ricerca (valutare se e come implementarli)

3) Screening metabolici.

Nel 2013 è stato validato dal tavolo tecnico per le malattie rare della Commissione Salute un documento su “Indicazioni organizzative per un progetto di allargamento dello screening neonatale” in cui sentite anche le società Scientifiche si esponevano gli atti necessari per l'allargamento degli screening prevedendo anche eventuali consorzi tra regioni per superare eventuali emergenze di personale e/o strumenti.

L'Istituto Superiore di Sanità, nel luglio 2013, con progetto CCM 2011 ha eseguito un'indagine conoscitiva e proposto un modello operativo nazionale (PROGETTO CCM 2011- Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni)

4) Monitoraggio delle attività svolte dai presidi e dai centri

Le schede di rilevazione di Orphanet-Italia che hanno permesso di verificare al comitato scientifico se il centro specializzato corrisponde ai criteri di qualità definiti dal comitato di esperti dell'Unione europea sulle malattie rare (EUCERD) per un centro di competenza, sono state particolarmente utili anche nel monitoraggio dell'attività dei Centri.

Esse infatti valutano non solo l'attività assistenziale (numero di pazienti osservati, numero nuove diagnosi, presenza di equipe multispecialistica e multidisciplinare, dotazione di attrezzature diagnostiche strumentali e di laboratorio etc.) ma anche l'attività scientifica (numero di lavori pubblicati negli ultimi 5 anni) e di ricerca (progetti con collaborazioni nazionali o internazionali) , il partenariato con le Associazioni di pazienti, la partecipazione a Registri nazionali o internazionali etc.

I dati dei registri Regionali e Nazionali sono stati fondamentali per il monitoraggio dei centri (numero di pazienti diagnosticati e seguiti, incidenza e prevalenza)

5) Registro Regionale/Nazionale malattie rare

I Registri regionali collegati a quello Nazionale dell'Istituto Superiore di Sanità sono uno strumento fondamentale per raccogliere i dati epidemiologici delle malattie rare

6) Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA)

I PDTA vengono redatti dalle singole regioni dai componenti dei coordinamenti regionali Malattie Rare di cui fanno parte anche le Associazioni di pazienti, in collaborazione con gli specialisti di branca. I PDTA vengono validati non solo dagli specialisti ma anche dai Pazienti attraverso le associazioni.

Nelle regioni in cui il coordinamento non prevedeva la presenza delle Associazioni è in corso una revisione (ad es. Sicilia).

7) Farmaci off-label

La legge n.79 del 16 maggio 2014, pubblicata in G.U. n.115 del 20 maggio 2014 offre una maggiore possibilità di utilizzo dei farmaci off-label, che potranno essere somministrati a

carico del SSN anche in presenza di altra alternativa terapeutica fra i farmaci autorizzati, previa valutazione dell'AIFA, purchè l'indicazione sia conforme alle ricerche condotte in ambito della comunità medico-scientifica nazionale ed internazionale, secondo parametri di economicità ed appropriatezza.

Tra gli obiettivi del Piano nazionale Malattie rare vi è anche quello di “potenziare e valorizzare il ruolo dello Stabilimento chimico farmaceutico militare (SCFM) nell'assicurare la disponibilità a costi ridotti di farmaci e altri trattamenti per le Malattie rare”

Si chiede urgentemente tale riconoscimento per lo Stabilimento chimico farmaceutico militare

8) Formazione

Già nel Piano Nazionale Malattie Rare viene puntualizzato quali sono le figure di riferimento (professionisti, i pazienti e le loro Associazioni, le persone coinvolte nell'assistenza, caregiver, familiari, volontariato).

La formazione va coordinata “a tutti i livelli del sistema (ASL, Aziende ospedaliere, Istituti di ricerca, Università e scuole di specializzazione) e per tutti gli operatori sanitari e socio-sanitari.

“Particolare rilevanza dovrà essere riservata ai piani formativi indirizzati ai MMG e PLS, affinché possano:

1) indirizzare correttamente il paziente allo specialista del SSN in grado di formulare il sospetto diagnostico nel minor tempo possibile ed orientarlo verso lo specifico presidio della rete delle malattie rare in grado di garantire la diagnosi della malattia;

2) contribuire attivamente alla presa in carico del paziente.

Dovranno, inoltre, essere utilizzate metodologie appropriate e occorrerà incentivare la formazione per formatori in settori peculiari delle malattie rare.

La formazione dovrebbe essere estesa allo sviluppo di strumenti e metodi atti a sostenere lo sviluppo di linee guida per la gestione clinica dei pazienti e a garantire la diffusione e l'attuazione delle linee guida già esistenti e disponibili anche in ambito internazionale”.

Sarebbe utile normare in tal senso per garantire la formazione a più livelli.

9) Informazione

Va garantita da fonti istituzionali con la partecipazione delle Associazioni di pazienti

Favorire e finanziare campagne di informazione istituzionale

10) Universalità delle cure

La discrepanza dell'offerta assistenziale tra le diverse regioni è legata anche all'impossibilità di allargamento dei LEA per le regioni in piano di rientro.

L'aggiornamento del nomenclatore per le malattie rare e dei LEA operato dal Tavolo tecnico malattie rare della Commissione con il Ministero alla Salute e l'Istituto Superiore potrà contribuire a salvaguardare il principio di equità tra i cittadini e la maggior omogeneità nella disponibilità di trattamenti tra le diverse Regioni.

Si chiede l'approvazione della revisione sia dei LEA che del nomenclatore Malattie rare

Palermo, 27/04/2015

dott.ssa Maria Piccione

