

conoscere
per assistere

Trento, 13 marzo 2010

LEGISLAZIONE NAZIONALE E REGIONALE

Giulio Panizza



La Rete Nazionale Malattie Rare

PIANI SANITARI NAZIONALI

I Piani Sanitari Nazionali (PSN) 1998-2000, 2003-2005, 2006-2008 hanno indicato - fra le priorità del Servizio sanitario nazionale - la tutela dei soggetti colpiti da malattie rare.

In particolare, su indicazione del PSN 1998-2000, il 18 maggio 2001 viene approvato, per approntare una risposta istituzionale alle problematiche correlate alle malattie rare, il Decreto Ministeriale 279/2001.

DECRETO MINISTERIALE 279/2001

[Regolamento di] **ISTITUZIONE DELLA RETE NAZIONALE MALATTIE RARE PER LA PREVENZIONE, LA SORVEGLIANZA, LA DIAGNOSI E LA TERAPIA** (rete clinico-epidemiologica), costituita da **Presidi accreditati** appositamente individuati dalle Regioni (tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare) nell'ambito dei quali, sono individuati i **Centri interregionali di riferimento** (funzioni specifiche: gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con i registri territoriali ed il Registro nazionale, scambio delle informazioni e documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti, coordinamento dei presidi della Rete per garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati, consulenza e supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento, collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive, informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari). I Presidi inclusi nella Rete operano secondo proto-

colli clinici concordati con i Centri interregionali di riferimento e collaborano con i servizi territoriali e i medici di famiglia ai fini dell'individuazione e gestione del trattamento. Attualmente, tutte le regioni hanno deliberato individuando presidi per MR o gruppi di queste.

[Regolamento di] **ESENZIONE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO DELLE RELATIVE PRESTAZIONI SANITARIE**, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del DLvo 29 aprile 1998, n. 124" - malattie rare (Allegato 1) ... (tutte le prestazioni efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia rara accertata e per la prevenzione d'ulteriori aggravamenti, incluse nei livelli essenziali di assistenza)

[Regolamento di] **ISTITUZIONE DEL REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE (RNMR)** presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS): obiettivo generale di effettuare la sorveglianza delle malattie rare e di supportare la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti affetti da malattie rare (informazioni epidemiologiche, numero di casi e distribuzione sul territorio nazionale; stima del ritardo diagnostico e della migrazione sanitaria dei pazienti, supporto alla ricerca clinica e confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici).

ACCORDO STATO-REGIONI 11.7.2002

Gruppo tecnico interregionale permanente per il coordinamento e il monitoraggio delle attività assistenziali per le MR (rappresentanti delle regioni, il Ministero della Salute e l'ISS): obiettivo di ottimizzare le reti regionali e tutelare l'equità dell'assistenza sul territorio per tutti i cittadini

ACCORDO STATO-REGIONI 10.5.2007

L'attività del RNMR è iniziata nel 2001 con scarsi risultati tanto che, per un rilancio, l'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007, stabilisce che **le Regioni hanno l'impegno di attivare registri re-**



gionali o interregionali sulle malattie rare entro il 31 marzo 2008 e di garantire il collegamento con il RNMR.

A partire dall'inizio del 2007, il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) ha messo in atto una nuova modalità di raccolta dati: nuovo software sviluppato su piattaforma web a disposizione gratuita delle Regioni, standard di sicurezza e riservatezza per il trattamento dei dati sensibili, data set minimo obbligatorio, sezione facoltativa (i criteri diagnostici, esami clinici, laboratorio e strumentali alla diagnosi e al follow-up ed è possibile segnalare il decesso del paziente).

CENTRO NAZIONALE MR REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

435 patologie censite

70.000 schede valutate

Oggi in Italia sono 70.000 i casi/segnalazioni SCHEDE pervenute dalle Regioni al Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, cifra sicuramente sottostimata.

Il 62% della popolazione residente in Italia risulta

coperta dal Registro Nazionale. Questo dato, in un quadro epidemiologico così complesso, appare comunque significativo per disegnare i tratti fondamentali dell'universo delle malattie rare.

435 patologie censite / 70.000 schede valutate consentono di valutare:

- problemi chiave dei pazienti
- informazioni sul percorso sanitario dei malati (quale è per loro un'assistenza sanitaria adeguata)
- migrazione sanitaria (nel 20% dei casi, per ottenere una diagnosi bisogna andare fuori dalla propria regione - e questi spostamenti aumentano al crescere dell'età dei pazienti stessi).

Quella della MR è una realtà difficile da organizzare in modo sistematico, come richiedono le regole della sorveglianza epidemiologica. Per cercare di risolvere il problema dell'incompletezza nella raccolta dei dati regionali del Registro delle MR si sperimenterà un servizio via Internet promosso dall'ISS per permettere a pazienti e medici di inviare i dati da inserire nel Registro.

Il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità ha attivato l'800.89.69.49, un numero verde completamente gratuito che vuol essere un punto di riferimento per le persone con malattia rara, i familiari, i medici e gli operatori che vogliono saperne di più.

All'800.89.69.49 risponde un'equipe di operatori esperti che garantisce un ascolto attivo e personalizzato, volto a dare risposta alle specifiche situazioni.

Attraverso il servizio telefonico gli operatori del Telefono Verde Malattie Rare accolgono e orientano la persona verso i centri di diagnosi e cura della rete nazionale e le associazioni di pazienti: una vera e propria rete di sostegno in grado di dare risposta ai diversi bisogni delle persone coinvolte.

**Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49**

Il servizio a copertura nazionale completamente gratuito è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9:00 alle ore 13:00

Le normative regionali

VALLE D'AOSTA

2006 Delibera 454
RETE (1 solo presidio) – REGISTRO.

2007 Delibera 1359
Integrazione elenco 279.

2008 Delibera 234
Centro Interregionale MR Piemonte e Valle d'Aosta – Nell'ambito dell'Accordo per realizzare la rete sanitaria interaziendale e interregionale (mobilità chirurgia specialistica, oncologia, altro).

PIEMONTE

2004 DGR. N. 22-11870
Istituzione RETE, compatibilmente con risorse economiche regionali.

2005 DGR. N. 38-15326
Integrazione al Decreto 279/2001 con l'inserimento delle patologie rare individuate nell'Allegato A. Istituzione di un tavolo tecnico-specialistico. Aggiornare e/o integrare l'attuale sistema informativo regionale.

LOMBARDIA

2001 del. 7/7328
Individuazione RETE regionale MR (prima determinazione da rivedere con il consolidamento e l'emergere di ulteriori bisogni)

2002 del. n.7/10123
Ridisegna la Rete MR (nuovi presidi e riclassificazione patologie trattate dai presidi individuati).

2005 del. VII/20784
Aggiornamento rete.

2006 del. VIII/3069
Aggiornamento rete.

2007 del. 8/5743
REGISTRO MR – Sistema MR applicativo.

2009 del GR n.8/8884
Aggiornamento RETE MR – approvazione REGISTRO MR – somministrazione di Terapie innovative ad



alto costo e di Terapie Riabilitative e di Piani riabilitativi ad hoc personalizzati anche in deroga al numero di trattamenti previsti, protratti e continuativi - anche presso Presidi non inerenti nella RETE MR di residenza dei pazienti, purchè afferenti a presidio di RETE che indirizzano e controllano.

LIGURIA

2002

Istituita la rete presidi.

2005 DGR. N. 1682

Percorso assistenziale dei soggetti affetti da malattia celiaca e dermatite erpetiforme.

2008 DGR. N. 1519

Revisione dei presidi e dei centri di riferimento della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle MR.

2008 DGR. N 321

La Regione Liguria formalizza l'adesione al Registro MR della Regione Veneto per attivare una collaborazione interregionale con la Regione Veneto - con la quale già collaborano, per questa materia Trentino, Alto Adige, Friuli ed Emilia Romagna. Approva i nuovi presidi di riferimento a valenza regionale della rete delle MR.

VENETO

2000

Comitato Tecnico scientifico MR – supporto alla Programmazione in vista della RETE MR.

2000 del GR N. 741

Istituito il Centro Regionale di Riferimento per le MR con annesso il Registro Regionale per le MR – Coordinamento rete veneta MR.

2002 del GR. N. 204

Individuazione Presidi (per Gruppo, per patologia, per Azienda) – istruttoria tecnica.

2004 del GR n. 2706

Approvato l'Accordo tra Regione del Veneto, Regione Friuli VeneziaGiulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento per la realizzazione dell'area vasta nel campo delle MR. Il Nord-Est si qualifica contesto territoriale omogeneo all'interno del quale realizzare una politica unitaria in tema di MR. Gruppo Tecnico di Coordinamento con compiti di monitoraggio, proposizione tecnica delle azioni da intraprendere. Le attività nel settore delle MR dei sistemi sociosanitari delle Regioni e delle Province Autonome e della Rete dei Centri di Riferimento per MR dell'area vasta saranno sottoposte ad un unico sistema di monitoraggio organizzato in un unico registro di area vasta per le MR, affidato al suddetto Registro per le MR del Veneto.

2007 del GR N. 2046

(nell'ambito dell'Accordo) Individuazione dei Centri Interregionali di Riferimento dell'area vasta per le MR.

2008

Tavoli tecnici di lavoro per farmaci e protocolli di diagnosi e trattamento : rare neurologiche, rare metaboliche, SLA, rare genito-urinarie...

2008-2009

Deliberazioni per esenzione farmaci (LEA aggiuntivo): - rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico; - rare metaboliche.

PROVINCIA AUTONOMA DI BOLZANO

2004 della GP n. 3136

Approvato l'Accordo tra Regione del Veneto, Regione Friuli VeneziaGiulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento per la realizzazione dell'area vasta nel campo delle MR. Il Nord-Est si qualifica contesto territoriale omogeneo all'interno del quale realizzare una politica unitaria in tema di MR.

2007 della GP N. 2439

(nell'ambito dell'Accordo) Individuazione dei Centri Interregionali di Riferimento dell'area vasta per le MR.

2008-2009

Deliberazioni per esenzione farmaci (LEA aggiuntivo): - rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico; - rare metaboliche.

PROVINCIA AUTONOMA DI TRENTO

2004 della GP n. 1969

Approvato l'Accordo tra Regione del Veneto, Regione Friuli VeneziaGiulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento per la realizzazione dell'area vasta nel campo delle MR. Il Nord-Est si qualifica contesto territoriale omogeneo all'interno del quale realizzare una politica unitaria in tema di MR.

2007 della GP N. 1244

(nell'ambito dell'Accordo) Individuazione dei Centri Interregionali di Riferimento dell'area vasta per le MR.

2008-2009

Deliberazioni per esenzione farmaci (LEA aggiuntivo): - rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico; - rare metaboliche.

FRIULI VENEZIA GIULIA

2001 D.P.C.M. 29.11.2001

«Definizione dei livelli essenziali di assistenza » - riporta all'allegato 1 un paragrafo riferito a «Soggetti affetti da malattie rare». Visto il decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124 che, all'articolo 5, comma 1, lettera b) e comma 5, prevedeva l'emanazione del Regolamento del Ministero della sanità sull'individuazione delle MR che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria e l'indi-



viduazione di specifiche forme di tutela garantite ai soggetti affetti da patologie rare, con particolare riguardo alla disponibilità dei farmaci orfani ed all'organizzazione dell'erogazione delle prestazioni di assistenza.

2002 DEL GR n. 3277

Individuazione dei Presidi regionali MR.

2002 DEL GR n. 4196

Percorso assistenziale per soggetti affetti da MR.

2003 DEL GR n. 2725

Nuovi riconoscimenti – Aggiornamento Rete MR.

2004 DEL GR n. 2185

Approvato l'Accordo

2005 del GR n. 1427

CRO AVIANO gastroenterologia

2006 del GR n. 2228

“Primo modello organizzativo per l'attivazione della Rete per le MR nella Regione Friuli-Venezia Giulia.”

Obiettivi:

- Osservatorio epidemiologico regionale per le MR
- Prevenzione primaria e diagnosi prenatale
- Cura e riabilitazione
- Inserimento sociale, scolastico, lavorativo e sportivo
- Educazione ed informazione sanitaria
- Formazione ed aggiornamento professionale
- Ricerca.

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine sede del coordinamento della rete regionale per le MR. Azioni prioritarie:

- Istituzione presso l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine della sede di coordinamento stabile della rete regionale delle MR con funzioni di sorveglianza epidemiologica, di informazione e d'indirizzo, di diagnosi e terapia di alcuni specifici gruppi di patologie metaboliche e genetiche rare;
- potenziamento dell'attività di diagnosi molecolare e di consulenza genetica;
- fornitura dei farmaci e presidi terapeutici ai pazienti
- sistema informativo
- formazione del personale
- ricerca.

2007 del GR n. 1480

Approvazione Rete di Centri Interregionali di Riferimento, Area Vasta NE

EMILIA ROMAGNA

2002 del. 1267

Strutturazione della rete ed identificazione del Centro Regionale di Riferimento (CRR) per la cura dell'Emofilia e delle Malattie Emorragiche Congenite in attuazione del Piano Sanitario Regionale 1999-2001.

2004 del. GR n. 160

Istruttoria tecnica. Individuazione Presidi regionali per le MR. Istituzione RETE. Gruppo tecnico regionale per le MR in grado di valutare l'eventuale esigenza di integrazione dell'elenco (di cui all'allegato 1) con ulteriori patologie che possano essere portate all'attenzione dell'Assessorato alla Sanità dalle Aziende sanitarie e dalle Associazioni dei Malati. Percorso di accesso relativo alla Rete per le MR della Regione Emilia-Romagna.

2005 DEL. GR n. 1708

Organizzazione della rete regionale Hub & Spoke per la Talassemia.

2005 DEL. GR n. 2124

Aggiornamento (inclusioni esclusioni) dell'elenco dei Centri autorizzati per le MR di cui alla delibera di Giunta regionale 160/04 e altri provvedimenti in materia.

2006 DEL. GR n. 395

Rete Hub & Spoke per le Glicogenosi.

2006 DEL. GR n. 1344

Integrazione.

2006 DEL. GR n. 396

Rete regionale Hub & Spoke per Fibrosi Cistica.

2006 DEL. GR n. 1966

Rete Hub & Spoke per la Sindrome di Marfan.

2007 DEL. GR n. 971

Integrazione delle delibere di Giunta regionale 395/06 e 1334/06 modifica della rete Hub & Spoke per le Glicogenosi.

2007 Determinazione dir. 104040

Aggiorna elenco dei centri per Sindrome di Marfan, Difetti Ereditari della Coagulazione, Glicogenosi.

2008 DEL. GR n. 1949

Definizione dei criteri clinici per la corretta identificazione tra i disordini ereditari trombofilici delle condizioni rare, ai fini della fruizione dell'esenzione ai sensi del DM 279/01.

2008 Determinazione dir. 8156

Autorizzazione di ulteriori Centri per la Sclerosi Laterale Amiotrofica in relazione all'expertise e alla capacità di presa in carico assistenziale globale degli stessi Centri SLA.

TOSCANA

2004 DELIBERAZIONE n. 570

D.M. 279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle MR 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. (per singola malattia).

2004 DELIBERAZIONE n. 1017

Individuazione strutture di coordinamento e modifiche alla delibera di Giunta regionale n. 570/2004.



2005 Decreto dirigenziale 1737

Approva modulistica per rilascio attestato esenzione e completamento Registro regionale MR

2009 Delibera 90

Integrazione elenco regionale rare nelle more del DPCM LEA (riassorbimento costi esenzione dei bilanci aziendali).

2009 Decreto 1689

Costituzione Coordinamento regionale MR.

UMBRIA

2004

Commissione regionale MR – Individuazione presidi

2005

Integrazione

2006

Centro di riferimento regionale per la genetica clinica

MARCHE

2001 Deliberazione G.R. N.2236

Rete regionale presidi.

2002 Deliberazione G.R. N. 889

Rete regionale presidi.

2006 Deliberazione n. 1031

Registro Regionale Rare e Malformazioni congenite. Gruppo Tecnico Regionale per le MR.

2008 Deliberazione G.R.1369

Attivazione Centro Malattie Neuromuscolari presso Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti di Ancona.

LAZIO

2002 delibera 381

Approvazione criteri scelta presidi.

2003 delibera 1324

Individuazione della rete regionale MR – Istituzione Commissione regional MR.

2005 delibera 20

Aggiornamento e ridefinizione rete regionale.

2006, 2007, 2008, 2009

Integrazioni rete presidi per singole patologie.

2008

Registro Lazio Malattie Rare (RLMR).

ABRUZZO

2002 Ordinanza DG 2.1.2002

Individuazione alcuni Centri (integrazioni negli anni seguenti).

2007 Delibera GR 172

Istituzione Rete Regionale - Registro Regionale RARE e Malformazioni congenite.

2007

Gruppo tecnico regionale di coordinamento.

MOLISE

2002 delibera 1565

Individuazione presidi accreditati per rete nazionale.

2009 delibera 221

Erogazione farmaci fascia C a malati rari - Direttiva.

CAMPANIA

2005 Deliberazione N. 1362

Individuazione, in via provvisoria, dei presidi di riferimento regionale per MR.

2008 Deliberazione N. 1298

Individuazione, in via provvisoria, del Centro denominato "CEINGE-Biotecnologie Avanzate S.C. a r.l." quale Presidio di Riferimento Regionale per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare delle MR.

2008 Deliberazione N. 2109

Istituzione Centro di Coordinamento Regionale per le MR e Registro Regionale MR.

PUGLIA

2003 Deliberazione N. 2238

Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle MR, ai sensi del D.M. 18 maggio 2001, n. 279.

2006 Deliberazione N. 464

Integrazione rete con strutture per sprue celiaca.



2008 Deliberazione N. 171
Ulteriore Integrazione rete.

BASILICATA

2001 DGR N. 2601
Individuazione dei centri regionali da inserire nella rete delle MR.

CALABRIA

2003 DGR N. 610
Istituzione della rete regionale.

2009 DGR N. 409
Ridisegna la rete.

2009 DGR N. 729
Aggiornamento Rete regionale per la prevenzione, la diagnosi e la terapia delle MR (modifica alla D.G.R. n. 610/2003 – rettifica D.G.R. n. 409/2009).

SICILIA

2001 Decreto Assessorato alla Sanità
Individuazione Aziende e Centri.

2003, 2004 Decreti Assessorato alla Sanità
Rete regionale talassemia.

2007 Decreto Assessorato alla Sanità
Rete regionale coagulopatie congenite ed acquisite.

SARDEGNA

2002
Rete presidi.

2008
Ridefinizione Rete centri: centri di Riferimento regionale per Patologia – centri Assistenziali – centri Correlati.

Area Vasta Nord Est in tema di MR

Le caratteristiche che accomunano le malattie rare: difficoltà diagnostiche, scarsità di opzioni terapeutiche e di percorsi assistenziali strutturati, andamento spesso cronico ed invalidante, impatto emotivo dovuto alla solitudine davanti alla malattia, frequente ereditarietà della malattia. Necessità e opportunità di adottare un approccio teso alla massima collaborazione interistituzionale ed apertura tecnico-scientifica.

Per questo, nel 2004, su iniziativa della Regione Veneto (capofila) le quattro amministrazioni siglano un Accordo Nord Est in tema di MR (durata quadriennale tacitamente rinnovabile).

VENETO: Delibera GR n. 2706/2004

FRIULI VENEZIA GIULIA: Delibera GR n. 2185/2004

P.A. BOLZANO: Delibera GR n. 3136/2004

P.A. TRENTO: Delibera GR n. 1969/2004

OBIETTIVO

Organizzazione di una **Rete** per malati rari in ciascuna regione per: sviluppare l'assistenza sanitaria ai portatori di malattie rare, orientare i servizi sanitari verso una migliore integrazione fra ospedale e distretto, dare continuità e sistematicità all'azione di coordinamento a livello locale.

Creare un **ambito territoriale ampio ed omogeneo** nel quale proporre strategie uniche per l'assistenza alle persone con malattie rare, ivi compresa l'erogazione di prestazioni diagnostiche e/o di presa in carico di assoluta eccellenza, in modo semplice e trasparente per la persona e più vicino possibile al suo luogo di vita.

Individuazione dei Centri Interregionali di Riferimento dell'area vasta per le Malattie Rare

(Gruppo Tecnico - rappresentati dalle 4 Amministrazioni dell'Area Vasta)

L'istruttoria conclusasi nel mese di giugno 2006 ha indicato 19 presidi

5 nel territorio della Regione Friuli Venezia Giulia:

Azienda Ospedaliera di Udine

Azienda Ospedaliera S. Maria degli Angeli-Portonone

Ospedali Riuniti di Trieste

IRCCS Burlo Garofolo di Trieste

IRCCS Centro di Riferimento Oncologico – CRO - di Aviano (PN);

12 nel territorio della Regione del Veneto:

Azienda Ospedaliera di Padova

Ospedale S. Antonio di Padova

Azienda Ospedaliera di Verona

Ospedali di Belluno, Vicenza, Conegliano, Castelfranco Veneto, Treviso, Venezia, Mestre, Campobasso, Rovigo;

1 nel territorio della P.A. di Trento:

Ospedale di Trento – Presidio S. Chiara;

1 nel territorio della P.A. di Bolzano:

Ospedale Centrale di Bolzano.

RICONOSCIMENTO RECIPROCO dei Centri Interregionali di Riferimento dell'Area Vasta

VENETO: Delibera GR n. 2046/2007

FRIULI VENEZIA GIULIA: Delibera GR n. 1480/2007

P.A. BOLZANO: Delibera GR n. 2439/2007

P.A. TRENTO: Delibera GR n. 1244/2007

Creare un **sistema informatizzato unico (Registro MR della Regione Veneto)**

- per gestire (riunire i momenti di certificazione di malattia rara da parte del Centro di riferimento, di registrazione dei casi da parte del Registro Provinciale e di rilascio dell'attestato di esenzione da parte dei Distretti - evitando l'accesso ripetuto a differenti servizi regionali e/o interregionali e a differenti aziende sanitarie per ottenere i benefici previsti dalla legge)
- per monitorare (strumento di raccordo tra il Centro di riferimento e gli altri professionisti coinvolti nella presa in carico dei pazienti. Inoltre, semplificando il percorso assistenziale del paziente).

