

Il Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare del Friuli Venezia Giulia

Dr. Bruno Bembi

Centro di Coordinamento Regionale per le
Malattie Rare

Convegno Card Triveneto
Il Management di Iniziativa

Udine, 13 ottobre 2017



Changes its diseases

Changing society



Changes its medicine

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

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**

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

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



Il Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare

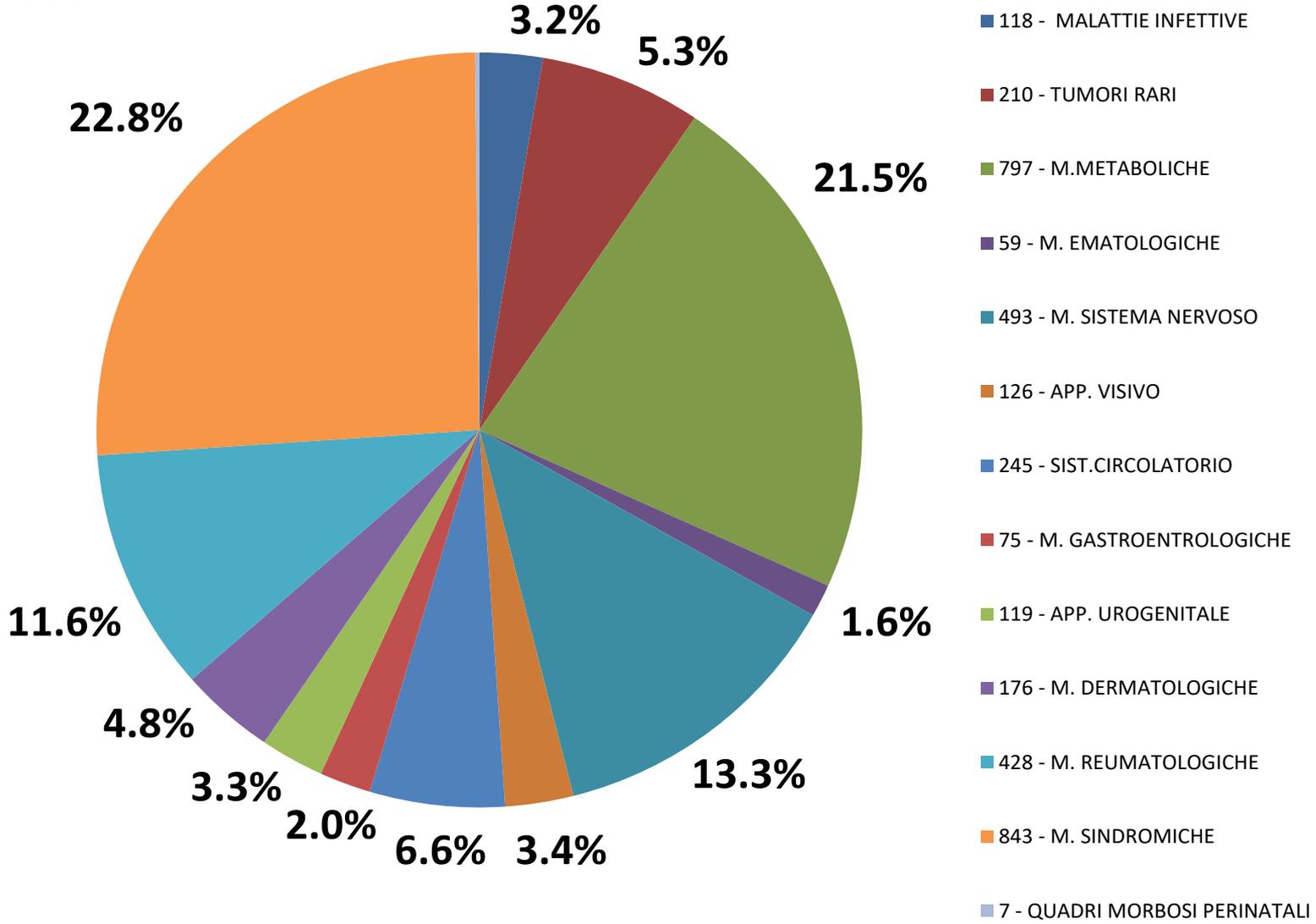
- **Delibera 1968 (21 ottobre 2016):** “Rete delle Malattie Rare della Regione Friuli Venezia Giulia“
- **Delibera 1002 (1 giugno 2017):** “ Adegramento delle Reti dei Gruppi di Malattie rare e individuazione dei relativi Centri Coordinatori “

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

Casistica Registro Regionale al 30.03.2017

Totale: 3695



Vecchi presidi

<p>ASS2: Servizio Trasn ed Immunoematologico U.O. di Medicina P.O. di Gorizia U.O. di Neurologia</p>	<p>AOU «Cattinara» TS U.O. di Cardiologia Clinica Dermatologica Clinica Oculistica Clinica 3^a Medica</p>	<p>U.O. di Nefrologia e Dialisi U.O. di Medicina Clinica Clinica Neurologica U.O. di Pneumologia</p>		
<p>AO «S. Maria degli Angeli» PN</p> <table border="1" data-bbox="85 448 823 833"> <tr> <td data-bbox="85 448 483 833"> <p>U.O. di Cardiologia U.O. di Gastroent. U.O. di Medicina 2 U.O. di Medicina 3 - Servizio di Diabetologia U.O. di Nefrologia ed Emodialisi</p> </td> <td data-bbox="483 448 823 833"> <p>U.O. di Neurologia U.O. di Oculistica U.O. di Pediatria U.O. di Urologia U.O. Medicina - Sacile U.O. Immunotrasf.</p> </td> </tr> </table>	<p>U.O. di Cardiologia U.O. di Gastroent. U.O. di Medicina 2 U.O. di Medicina 3 - Servizio di Diabetologia U.O. di Nefrologia ed Emodialisi</p>	<p>U.O. di Neurologia U.O. di Oculistica U.O. di Pediatria U.O. di Urologia U.O. Medicina - Sacile U.O. Immunotrasf.</p>	<p>AOU «Santa Maria della Misericordia» UD</p> <p>U.O. di Immunoematologia e Med Trasf U.O. di Nefrologia U.O. di Neurologia U.O. di Oculistica U.O. di Urologia U. O. di Medicina 2 Clinica Chirurgica</p> <p>Clinica Ematologia Clinica Medica Clinica Neurologica Clinica Oculistica Clinica Pediatrica Clinica Reumatologica Istituto di Genetica</p>	
<p>U.O. di Cardiologia U.O. di Gastroent. U.O. di Medicina 2 U.O. di Medicina 3 - Servizio di Diabetologia U.O. di Nefrologia ed Emodialisi</p>	<p>U.O. di Neurologia U.O. di Oculistica U.O. di Pediatria U.O. di Urologia U.O. Medicina - Sacile U.O. Immunotrasf.</p>			
<p>ASS4 U.O. di Medicina - Amb. Immunologia Clinica Osp. S. Daniele U.O. Laboratorio Analisi Osp. S. Daniele</p>	<p>IRCCS «Burlo Garofolo» Centro per le Malattie Metaboliche Chirurgia pediatrica Clinica Pediatrica U.O. di Emato-Oncologia U.O. di Maxillo facciale</p> <p>IRCCS «CRO Aviano» S.O.C. Gastroenterologia</p> <p>U.O. di Neonatologia U.O. di Neuropsichiatria infantile U.O. di Oculistica U.O. di Ortopedia U.O. di Otorinolaringoiatria</p>			
<p>ASS6 Centro Immunotrasfusionale</p>				
<p>ASS3 U.O. di Medicina di Tolmezzo</p>				

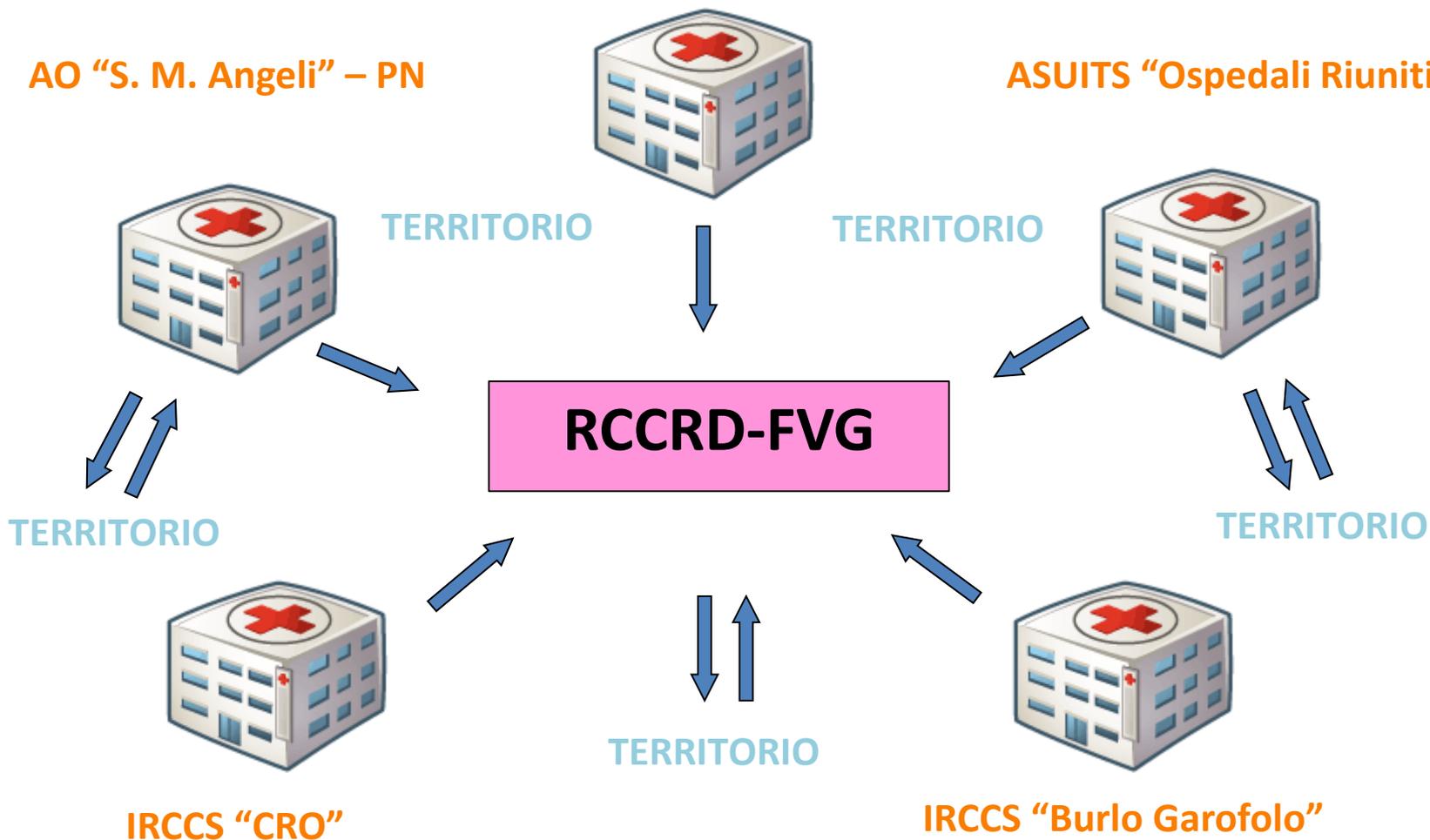
**Proposta di riordino:
Il modello “*hub and spoke*”**

Il modello della rete: nodi «hub»

ASUIUD "S. M. Misericordia"

AO "S. M. Angeli" – PN

ASUITS "Ospedali Riuniti"



Il Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare

La “filosofia”.

Lavorare in rete in una dimensione culturale di “*primus inter pares*”, con spirito inclusivo, nell’ambito di reti *hub* per grandi gruppi di malattie.

Obiettivi da realizzare:

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

Il Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare

Come sono stati identificati i presidi:

1. ricezione delle candidature provenienti dalle diverse Aziende;
2. analisi dei dati del Registro Regionale alla data del 31-12.2016
3. analisi dei dati raccolti nella griglia di valutazione predisposta
4. valutazione di singole specificità, alla luce dello sviluppo delle reti italiane ed europee e delle risposte ai bisogni dei cittadini

Il Riordino della Rete Regionale delle Malattie Rare

La griglia di valutazione ha raccolto dati oggettivabili sui seguenti items:

- documentata casistica, esperienza e dotazione di servizi complementari
- supporto a pazienti e familiari
- attività di formazione e aggiornamento
- partecipazione a reti di malattia, nazionali ed internazionali
- attività scientifica e di ricerca

Obiettivi della rete hub e dei suoi presidi

- definizione diagnostica;
- formulazione dei piani terapeutici e presa in carico dei pazienti;
- rilascio del certificato di esenzione;
- interazione con i nodi periferici della rete (spoke);
- implementazione del Registro Regionale;
- informazione all'utenza e alle associazioni dei malati;
- mantenimento dei rapporti con il Centro Regionale Malattie Rare;
- attività di ricerca;
- partecipazione ai tavoli tecnici regionali e nazionali in funzione del gruppo nosologico di pertinenza.

Nuovo Presidi

Gruppo malattia	Pres. Coord.	Struttura	Presidi della Rete
1- infettive	ASUIUD	Clin. M. Inf.	ASUIUD - ASUITS
2- tumori	IRCCS CRO	Oncologia	CRO, ASUIUD - ASUITS
3, 4- end. - metab.	ASUIUD	C.C.R.M.R.	ASUIUD, ASUITS, Burlo, CRO, ASS 5
5- immunitario	Burlo	Clin. Ped.	Burlo, CRO, ASUIUD
6 - sangue	Burlo	Onco-emat.	Burlo , ASUIUD, ASUIUTS, ASS 5
7- SNC - SNP	ASUIUD	Neurologia	ASUIUD, ASUITS, ASS 5, Burlo
8- app. visivo	ASS5	Oculistica	ASS 5, ASUIUD, ASUITS, Burlo
9- s. circolatorio	ASUITS	Cardiologia	ASUITS, ASUIUD, ASS 5
10- app. resp.	ASUITS	Pneum.	ASUITS, ASUIUD, ASS 5,
11- app. digerente	ASUIUD	Gastroent.	ASUIUD, ASUITS, ASS 5, Burlo
12- app.gen-urin.	ASUIUD, ASS 5	Nefrologia	ASUIUD, ASUITS, ASS 5,
13- cute	ASUITS	Clin. Derm.	ASUITS, ASUIUD, ASS 5, Burlo
14- s. osteomusc.	ASUIUD	Clin. Reum.	ASUIUD, ASUITS, ASS 5, Burlo
15- m. sindromi	Burlo	Clin. Ped.	Burlo, ASUIUD
16- osso	Burlo	Ortopedia	Burlo, ASUIUD, ASUITS, ASS 5

Ruolo del presidio coordinatore:

- garantire il flusso informativo tra presidi della rete;
- proporre, recepire proposte, coordinare gruppi di lavoro;
- coordinare l'identificazione di laboratori di riferimento;
- coordinare la realizzazione di PDTA;
- convocare le riunioni della rete;
- rapportarsi con il Coordinamento Regionale;
- rapportarsi con la Direzione Centrale Salute.
- garantire l'afflusso dei dati al Registro M. Rare

Proposta di funzionamento

1. Ad inizio anno si stabiliscono gli obiettivi da perseguire;
2. Riunioni quadrimestrali della rete
3. Riunione semestrale con il Coordinamento M. Rare
4. Relazione annuale da inviare a:
 - Coordinamento M. Rare
 - Direzione Centrale Salute.

Compiti per il 2017-2018

- Installare la rete: 2 incontri entro il 31.12.2017;
- Identificare due PDTA (entro il 31.12.2017) da sviluppare nel 2018;
- Sviluppare un percorso di «transizione» da età pediatrica ad adulta;
- Programmare 1 incontro di aggiornamento per i MMG e PLS e professionisti ospedalieri da svolgere nel 2018;
- Censire le Associazioni di Malati e sviluppare un programma di incontri informativi,
- Relazione sintetica di fine anno.



“ Siamo così, noi Rari, testardi, arrabbiati, affamati
di quel che non possiamo avere (A.P. Bianchi) ”

Vedi la sezione
“Medicina Narrativa”



COME
FARE
PER



Pazienti e
Familiari



Cercare un centro
Prenotare una visita

Medici



Indirizzare i pazienti
Condividere esperienze
Consigli

Ricerca e
Formazione



Proporre una ricerca
Partnership

Industria e
Investitori



Sostenere la ricerca
Proporre un prodotto
Apuntamento

orphanet

Il portale delle malattie rare e
dei farmaci orfani
(sito in italiano)



Centro Nazionale Malattie Rare
dell'Istituto Superiore di Sanità



Articoli in evidenza



Presentazioni

NOTE SU FUNZIONAMENTO RETE M. RARE

- I coordinatori comunicano al C.C.R.M.R. le date degli incontri previsti di ogni rete;
- Il CCRMR comunica le date degli incontri semestrali;
- Il CCRMR invia semestralmente una sintesi dei dati segnalati al registro
- Il coordinatore comunica al CCRMR:
 - i programmi di aggiornamento scientifico;
 - i due PDTA identificati da sviluppare nel 2018 (entro il 31.12.2017);
 - Il programma di aggiornamento per professionisti) da svolgere nel 2018 (entro il 31.12.2017)
 - le Associazioni censite ed il programma di incontri informativi
- Il coordinatore invia al CCRMR la relazione sintetica di fine anno entro il 28 febbraio dell'anno successivo.