

Spettro dei disturbi fetoalcolici (FASD) e sindrome Alcolico fetale (FAS) Prevenire, Riconoscere, Trattare

Bologna, 24 gennaio 2023

**Elisa Rozzi
Settore Assistenza Ospedaliera**

Malattie rare: cosa sono? Da quanto se ne parla?

L'Unione Europea definisce rare quelle malattie che colpiscono non più di 5 pazienti ogni 10.000 abitanti.

L'Italia ha avviato le politiche sulle malattie rare con il DM 279/2001. Tale DM :

- Individua l'elenco delle malattie rare per le quali è prevista l'esenzione
- Prevede l'istituzione della Rete Nazionale per le malattie rare, costituita dalle singole reti regionali (attribuisce a ciascuna Regione il compito di individuare la propria rete)
- Stabilisce che le Reti Regionali siano costituite dai Centri autorizzati per la cura delle patologie indicate nell'Allegato al Decreto
- Esonera i cittadini portatori di tali patologie dalla partecipazione al costo per le prestazioni e i farmaci inclusi nei Livelli Essenziali di Assistenza

il DPCM 2017 dei Nuovi LEA ha aggiornato l'elenco delle malattie rare

Il livello regionale

Delibera Giunta Regionale n.160 del 2 febbraio 2004 aggiornata tra il 2017 e il 2018

- Individua i Presidi regionali che vanno a costituire la *Rete Regionale per le malattie rare*
- Stabilisce che i Presidi della Rete redigano per ciascun assistito:
 - Piano Terapeutico Personalizzato
 - Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Istituisce un *Gruppo Tecnico per le malattie rare*, composto da medici con competenze specifiche e funzionari della Direzione Sanità e Politiche Sociali della Regione

La Circolare n.18/2004 ha definito i percorsi individuati dalla Delibera n. 160/04

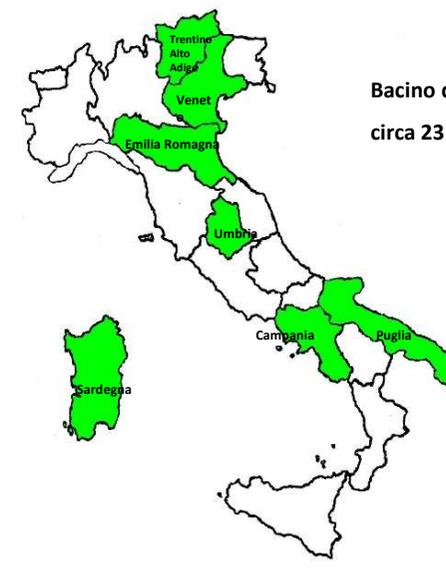
Organizzazione delle malattie rare in RER

Le malattie rare in Emilia-Romagna sono organizzate su due livelli:

- **Rete dei centri di riferimento per le malattie rare individuate dal DM 279/01 e DPCM 2017**
- **Reti specifiche per gruppi di patologie secondo il modello Hub & Spoke**

La delibera 160/2004 e successive modifiche ha individuato i centri regionali per le malattie rare.

Dal 2007 la Regione Emilia-Romagna condivide il registro malattie rare con altre cinque Regioni (Veneto, Umbria, Sardegna, Campania e Puglia) e le due Province Autonome di Trento e Bolzano.



Bacino di utenza
circa 23 milioni di abitanti

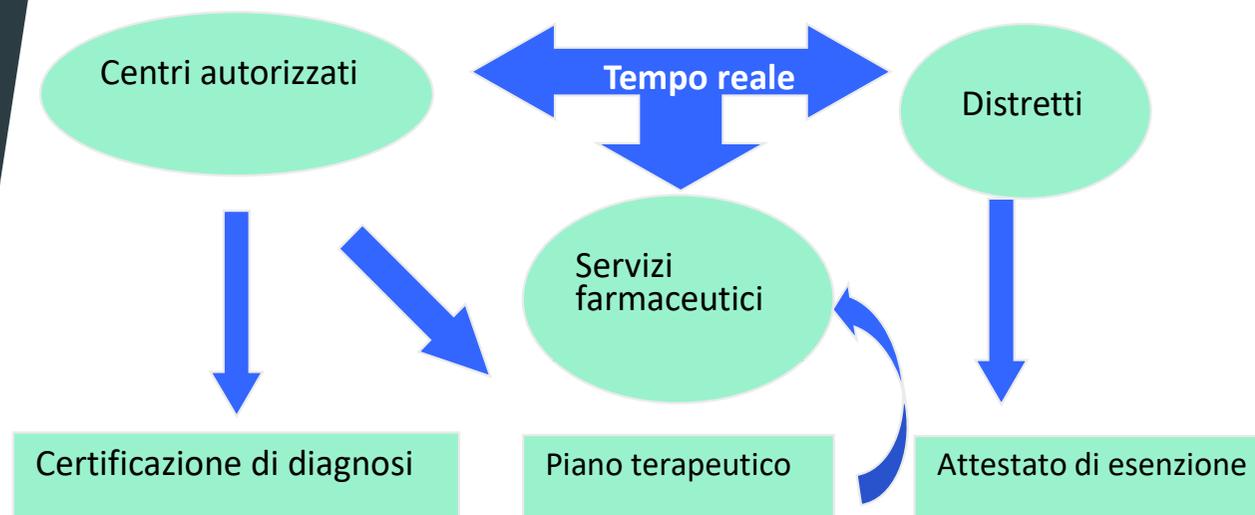
Sistema informativo malattie rare

► Il sistema informativo per le malattie rare è attivo dal 2007 e le procedure per i pazienti con MR che fino ad allora erano compilate in cartaceo sono state informatizzate; i piani terapeutici sono stati informatizzati nel 2010.

► Al Sistema informativo sono collegati i centri di riferimento, i distretti e le farmacie ospedaliere per il rilascio dei farmaci

► La creazione del consorzio di Regioni che condivide lo stesso sistema permette di avere dati e procedure omogenei. Capofila è la Regione Veneto

► Registro: funzione fondamentale nella programmazione sanitaria e nella organizzazione della rete



DM
279/01



Individuazione
centri di
riferimento
regionali



Individuazione U.O.
coinvolte nel
percorso



 **RETI HUB & SPOKE**

Formalizzazione
reti per
patologia/gruppi di
patologie

Redazione protocolli
diagnostico/terapeutici
condivisi

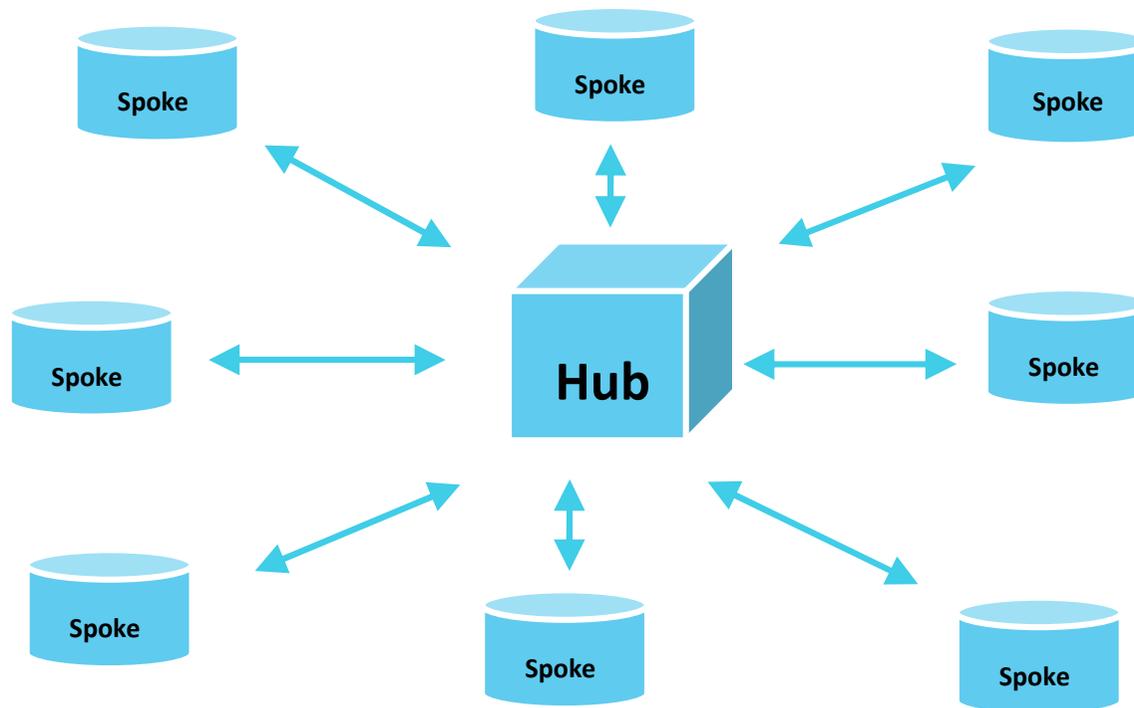
► Riferimenti normativi

Deliberazione del Consiglio Regionale n. 1235 del 22.9.1999, di approvazione del Piano Sanitario Regionale per il triennio 1999-2001

Delibera di Giunta Regionale n. 1267/02 – “Approvazione di linee guida per l’organizzazione delle aree di attività di livello regionale secondo il modello Hub & Spoke”

Cardiologia intensiva e Cardiochirurgia	Centro Antiveneni	Diagnostica di laboratorio ad elevata complessità	Emergenza territoriale
Genetica medica	Malattie rare	Neuroscienze	Oncologia
Procreazione medicalmente assistita	Riabilitazione	Sistema delle Centrali operative 118	Sistema trasfusionale
Terapia dei grandi traumi	Terapia delle grandi ustioni	Terapia del dolore	Terapia intensiva neonatale e pediatrica
	Trapianto di organi e tessuti	Trattamenti sostitutivi artificiali dell'insufficienza renale	

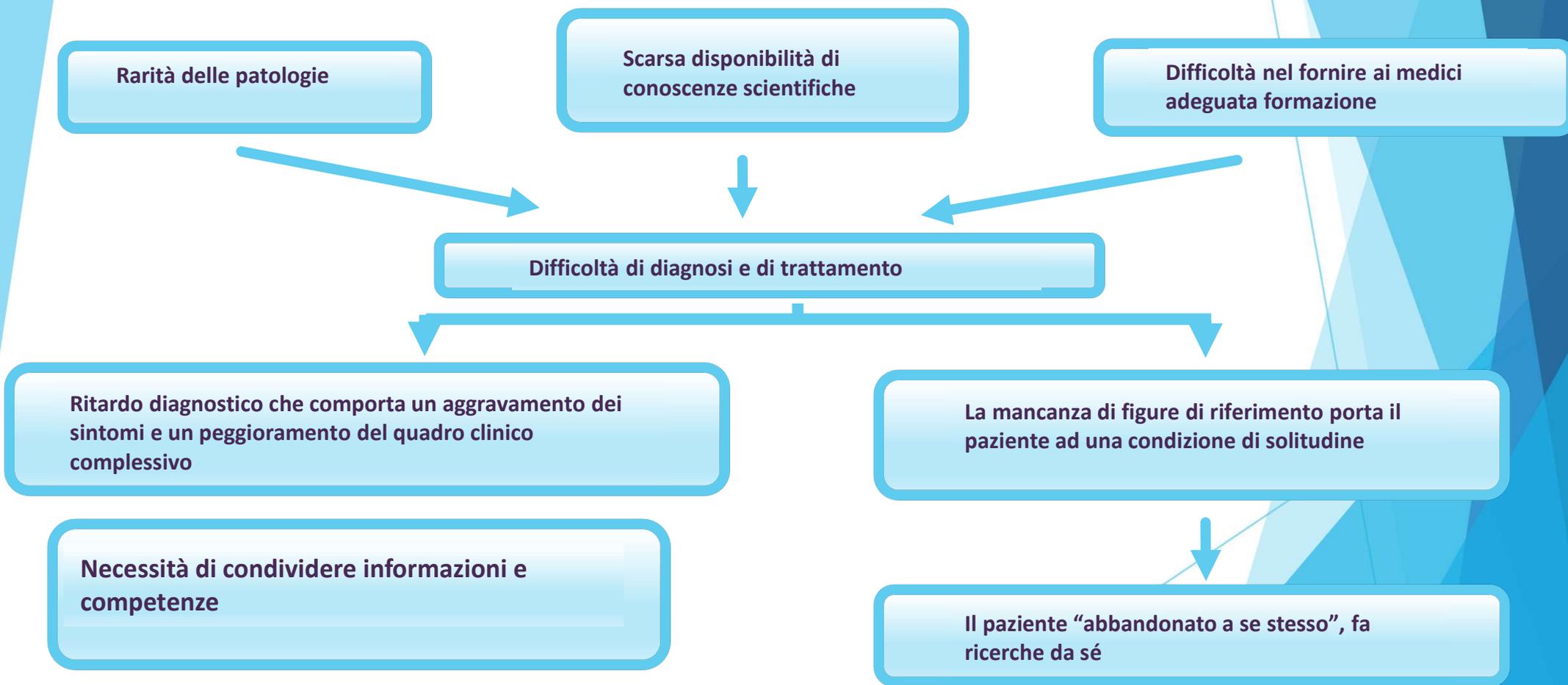
Il modello Hub & Spoke



SPOKE

I Centri Spoke sono distribuiti sul territorio, possiedono l'expertise nel campo e assicurano il percorso assistenziale del paziente. I pazienti con quadro clinico più complesso vengono assistiti in collaborazione con il Centro Hub

Reti H&S per le malattie rare: perché?



Il modello Hub & Spoke – Gruppi tecnici permanenti

Successivamente all'individuazione formale della Rete, viene istituito un **gruppo tecnico permanente** che si incontra regolarmente per la definizione e condivisione tra tutti gli attori coinvolti dei percorsi diagnostico-assistenziali.

Il gruppo tecnico programma le attività future della rete e discute le eventuali problematiche incontrate nella gestione dei percorsi.

Il gruppo tecnico è costituito da:

- clinici di riferimento del Centro Hub e dei Centri Spoke
- rappresentanti dei pazienti
- istituzioni



Il Gruppo tecnico malattie rare

Determina n.8620 del 28 giugno 2004 costituisce il Gruppo Tecnico per le malattie rare, individuandone quali componenti:

- Clinici esperti in malattie rare
- Farmacologo;
- Medico di Direzione
- Funzionari della Direzione Cura della Persona, Salute e Welfare

Funzioni:

- Proporre l'istituzione di Reti assistenziali specifiche per patologia o gruppi di malattie (Hub & Spoke)
- Valutare l'integrazione dell'elenco dei Centri autorizzati
- Effettuare il monitoraggio delle attività dei Centri autorizzati
- Valutare l'erogazione a carico del SSR di farmaci non ricompresi nei LEA



Livelli di erogazione dei prodotti prescritti con il piano terapeutico

Problema cruciale per le malattie rare: erogazione di prodotti di fascia A off label, fascia C, parafarmaci, dietetici indispensabili per il controllo della malattia

1) LEA



2) INTEGRAZIONI CON I PROTOCOLLI



3) INTEGRAZIONI *AD PERSONAM*



Protocolli farmacologici

Approvati con delibere regionali (1832/10; 54/2013; 1503/2015; 1969/2019) protocolli per

❖ MR Neurologiche

❖ MR Oftalmologiche

❖ MR Dermatologiche

❖ MR Metaboliche

❖ Cistite interstiziale

❖ MR Reumatologiche

Sindrome alcolica fetale: qualche dato

❖ Codice di esenzione RP0040

❖ Centri: AOSP Parma, AUSL Reggio Emilia, AOSP Bologna, AUSL Bologna

❖ Casistica

Centro	Casi certificati Residenti RER	Casi certificati Residenti Extra RER	Totale
AOSP PR	1	2	3
AUSL RE	1	0	1
AOSP BO	14	3	17
AUSL BO	0	2	2
Centri fuori regione	6	-	6

Totale casi residenti: 22

Fonte: Registro regionale
malattie rare 31.12.2022

Protocolli farmacologici

Approvati con delibere regionali (1832/10; 54/2013; 1503/2015; 1969/2019) protocolli per

❖ MR Neurologiche

❖ MR Oftalmologiche

❖ MR Dermatologiche

❖ MR Metaboliche

❖ Cistite interstiziale

❖ MR Reumatologiche

Malattie rare: formazione e informazione

I dati desunti dal registro vengono pubblicati ogni anno su Saluter nel Report, che viene consegnato in occasione del convegno organizzato ogni anno per la giornata mondiale per le malattie rare.

Il convegno è un'occasione di formazione rivolta soprattutto ai MMG e PLS: ogni anno più di 200 partecipanti

Il Registro regionale
per le malattie rare
dell'Emilia-Romagna

Analisi dei dati di attività
2007-2020
e confronto con altri flussi
informativi

- UNDICESIMA EDIZIONE -



Grazie per l'attenzione!

Elisa.Rozzi@regione.emilia-romagna.it

