



orphanet

Il ruolo delle reti terziarie: la collaborazione con Orphanet-Italia



3.7.2009		IT		Gazzetta ufficiale dell'Unione europea		C 151/7	
RACCOMANDAZIONE DEL CONSIGLIO							
dell'8 giugno 2009							
su un'azione nel settore delle malattie rare							
(2009/C 151/02)							
IL CONSIGLIO DELL'UNIONE EUROPEA,				(4) Il regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, concernente i medicinali orfani ^(*) , stabilisce che un medicinale è qualificato come «medicinale orfano» se è destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di una affezione che comporta una minaccia per la vita o la debilitazione cronica e che colpisce non più di cinque individui su diecimila nella Comunità nel momento in cui è presentata la domanda.			
visto il trattato che istituisce la Comunità europea, in particolare l'articolo 152, paragrafo 4, secondo comma,							
vista la proposta della Commissione,							
visto il parere del Parlamento europeo ⁽¹⁾ ,							
visto il parere del Comitato economico e sociale europeo ⁽²⁾ ,				(5) Secondo le stime esistono attualmente tra 5 000 e 8 000 malattie rare, che colpiscono tra il 6 % e l'8 % della popolazione nel corso della vita. In altre parole, malgrado le singole malattie rare siano caratterizzate da una bassa prevalenza, il numero totale di persone colpite da malattie rare nell'UE si colloca tra 27 e 36 milioni. Nella			
considerando quanto segue:							

La **Raccomandazione 2009/C 151/02** della Commissione Europea ha invitato gli Stati Membri ad adottare **piani/strategie nazionali per le malattie rare**, possibilmente entro il 2013, **ad individuare i Centri di Riferimento/Competenza, a promuoverne la creazione (III.11), a partecipare alle reti Europee di riferimento (III,12), e ad elaborare un inventario facilmente accessibile e dinamico delle malattie rare dell'UE, basato sulla rete Orphanet (II.4).**

In base a quanto sopra, il Centro coordinatore di Orphanet di Parigi ha chiesto a tutti i partner nazionali della rete di aggiornare i dati relativi ai Centri di Esperienza/Competenza per le malattie rare ufficialmente riconosciuti.



Orphanet-Italia ha richiesto la **collaborazione del Tavolo Tecnico Interregionale** per avere l'elenco dei Centri di Riferimento/Presidi per le malattie rare identificati dalle Regioni e perciò accreditati.

La mappatura - avviata nel gennaio 2013 – è stata fatta attraverso **la trasmissione ai Coordinatori Regionali di un Modulo per la registrazione di un «Centro Esperto» predisposto da Orphanet e tradotto in lingua italiana**

Referenti del Tavolo Tecnico Interregionale per le Malattie Rare contattati nel 2013

Regione	Referente regionale Tavolo Malattie Rare
Abruzzo	Dr. Giandomenico Palka
Basilicata	Dr.ssa Antonella Angione
Campania	Pr. Generoso Andria
Emilia Romagna	Dr.ssa Elisa Rozzi
Friuli Venezia Giulia	Dr. Bruno Bembi
Liguria	Dr.ssa Mirella Rossi
Lombardia	Dr.ssa Erica Daina
Marche	Dr.ssa Federica Pediconi
Piemonte	Dr. Dario Roccatello e Dr. Simone Baldovino
Puglia	Dr.ssa Giuseppina Annichiarico
Sardegna	Dott.ssa Francesca Meloni
Sicilia	Dr.ssa Maria Piccione
Toscana	Dr.ssa Cecilia Berni
Trentino - P.A. Bolzano	Dr. Francesco Benedicenti
Umbria	Dr.ssa Maria Concetta Patisso
Valle D'Aosta	Dr. Dario Roccatello e Dr. Simone Baldovino
Veneto	Dr.ssa Facchin
Molise	Dr.ssa Di Nunzio - Dr.ssa Picone

Regioni che hanno
risposto alla mappatura
= 18

Regione	Referente regionale Tavolo Malattie Rare
Calabria	Dr.ssa Barone
Lazio	Dr.ssa Grammatico - Dr. Di Lallo

Regioni che non hanno
raccolto le schede
= 2

**MODULO PER REGISTRARE UN CENTRO ESPERTO
PER LE MALATTIE RARE***

**Si definisce rara una malattia che nella popolazione ha una prevalenza inferiore a 1:2.000.*

Il modulo deve essere compilato dal medico RESPONSABILE (è necessario compilare un ulteriore modulo se si fa riferimento a indirizzi diversi e a tipi differenti di consulenza)

Invia via fax, e-mail o posta questo modulo a:

ORPHANET-ITALIA
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Viale Ferdinando Baldelli 41, 00146 ROMA
Fax : + 39 06 68593658
E-mail : orphanetitalia@opbg.net

Nome del centro (in italiano)

Nome del centro (in inglese)

Indirizzo del sito web :

La Struttura è ufficialmente riconosciuta come "centro esperto"? Sì No

Tipo di attività :

Genetica Presa in carico esclusivamente medica

Solo per adulti Solo per bambini Per tutte le età

Nome/i della/e malattia/e, del/i gruppo/i di malattie trattate :

Fai parte di un network ? :

Locale / regionale Nazionale Europeo Internazionale

Se sì, indica

Il nome del network :

Il sito web del network :

- Anagrafica
- Malattia/e
- Network?
- Responsabile + CV
- Altro consulente
- Attività nelle MR
 - ricerca
 - diagnostica di laboratorio
 - registri
 - biobanche
 - sperimentazione clinica
 - associazioni di pazienti
- Descrizione attività del Centro
 - multidisciplinarietà
 - pubblicazioni
 - bacino d'utenza
 - pazienti visti nell'ultimo anno
 - progetti finanziati
 - appartenenza a Società Scientifiche/
comitati scientifici di Associazioni di
pazienti



Alcune criticità

Questionario è stato **predisposto per la rete Orphanet** con definizioni non necessariamente in linea con il contesto normativo nazionale.

Alcuni termini nel contesto nazionale sono **utilizzati indifferentemente** (Centri di Riferimento, Centri di Esperienza, Centri di Competenza, Presidi, Unità Operative).

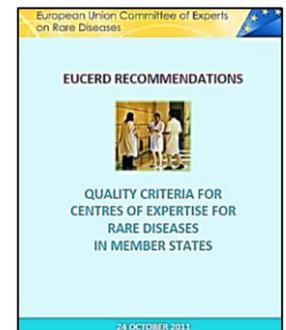
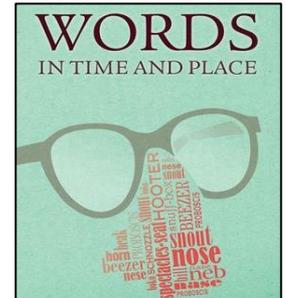
Esiste una discreta **difformità tra i «Centri»**: non tutti quelli accreditati hanno le caratteristiche dei CE secondo i criteri EUCERD.

Una parte dei «Centri» riguarda **single malattie**, altri **gruppi di malattie**.

I **raggruppamenti** delle malattie sono **disomogenei e non condivisi**.

Sono intervenute **modificazioni degli accreditamenti** nel corso del rilevamento.

La **collaborazione con le Regioni** non sempre è stata ottimale.



	Regione	U.O. (Centri) per le Malattie Rare secondo i criteri Orphanet	N° Strutture che ospitano i Centri
<u>NORD</u>	EMILIA ROMAGNA**	47	14
	FRIULI VENEZIA GIULIA	15	5
	LIGURIA**	45	5
	LOMBARDIA**	224	35
	PIEMONTE/VALLE D'AOSTA	61	10
	TRENTO/BOLZANO***	40	2
	VENETO***	62	12
	Totale	494	83
	%	61,14	
<u>CENTRO</u>	ABRUZZO	2	2
	LAZIO*	57	10
	MARCHE**	3	1
	TOSCANA**	55	12
	UMBRIA	4	1
	Totale	121	26
	%	14,98	
<u>SUD</u>	BASILICATA	2	1
	CALABRIA*	5	2
	CAMPANIA	44	10
	MOLISE***	3	2
	PUGLIA	56	7
	SARDEGNA	8	3
	SICILIA	44	9
	Totale	162	34
	%	20,05	

Unità Operative e Strutture per le Malattie Rare Mappatura di Orphanet

- Dati acquisiti da **18 Regioni** (mancano Calabria e Lazio *)
Calabria:
31 Centri in 5 strutture?
Lazio:
75 Centri in 19 strutture (2014)
- 18 Regioni
Unità Operative: 715
Strutture: 117
- Dati presenti in Orphanet
U.O. (Centri) 777
236 controllati dai Referenti;
** Regioni che non hanno controllato i dati;
*** dati non ancora elaborati

Centri per singole Malattie Rare sul numero totale dei Centri nelle Regioni con dati già validati

REGIONI CHE HANNO VALIDATO I DATI INSERITI IN ORPHANET	N° CENTRI CHE PRENDONO IN CARICO UNA SINGOLA MALATTIA	N° TOTALE CENTRI DELLA REGIONE	MALATTIE
Friuli Venezia Giulia	6	15	1 SLA; 1 crioglobulinemia mista; 1 porfiria; 1 Lyme; 1 displasia ectodermica; 1 neurofibromatosi
Piemonte & Valle d'Aosta	12	61	1 Lennox-Gastaut; 1 S.West; 1 Prader-Willi; 1 neurofibromatosi tipo 1 e 2; 1 Huntington; 1 cistite interstiziale; 1 poliangiioite microscopica; 1 Behçet; 1 insufficienza intestinale cronica benigna; 1 siringomielia; 1 fibrosi retroperitoneale; 1 encefalopatie spongiformi trasmissibili
Abruzzo	0	2	
Umbria	0	4	
Basilicata	2	2	1 fibrosi cistica; 1 Behçet
Campania	3	44	1 neurofibromatosi; 1 poliposi intestinali; 1 Kawasaki;
Puglia	18	56	1 microcefalia; 1 nefroblastoma; 1 Kawasaki; 1 neurofibromatosi tipo 1; 1 displasia setto-ottica; 1 deficit di alfa-1-antitripsina; 1 crioglobulinemia mista; 1 Poems; 1 cistite interstiziale; 1 telangectasia emorragica ereditaria; 1 porfiria; 1 poliendocrinopatia autoimmune di tipo 2; 1 Behçet; 1 Huntington; 1 SLA; 1 FC; 1 epidermolisi bollosa ereditaria; 1 neurofibromatosi tipo 1 e 6
Sardegna	3	8	1 poliendocrinopatia autoimmune tipo I; 1 Wilson; 1 Crisponi
Sicilia	10	44	1 cistite interstiziale; 1 colangite sclerosante primitiva; 2 fibrosi cistica; 1 Kartagener; 1 SLA; 1 Wilson; 1 Fabry; 1 angioedema ereditario; 1 cheratocono
	54	236	



Conclusioni

- Buona copertura della Rete Nazionale delle Malattie Rare.
- L'Italia è l'unico Paese, con la Francia, ad avere completato l'accreditamento istituzionale delle filiere/reti dei Centri di riferimento per le MR.
- Processo di aggiornamento di Orphanet in corso.
- I dati relativi ai centri accreditati devono essere validati dalle Regioni.
- In Orphanet sono presenti sotto la dizione «consulenze specialistiche» anche i dati di strutture non accreditate, autocertificate e validate dal Comitato Scientifico.
- Obiettivi
 - Armonizzare le definizioni, i criteri, i raggruppamenti tra le Regioni
 - Utilizzare definizioni Europee (ruolo delle Regioni).
 - Lo Stato (Ministero della Salute) deve assumere un ruolo responsabile nell'identificare i «centri» aggregabili negli *European Reference Network* (urgente).

orphanet

Centre of Expertise

 European Reference Networks