

**Lo stato dell'arte
dell'assistenza ai
malati rari visto
attraverso
l'attività del
Tavolo
Interregionale**



Paola Facchin



DM

279/2001

Punti
cruciali

- **Lista di MR**

- **Legare l'erogazione dei benefici al paziente con l'accertamento della diagnosi da pochi Centri selezionati**

- **Obbligare l'autorità a definire attraverso una procedura formale i centri di riferimento per specifici di gruppi di malattia**

- **Istituire I Registri di MR**

Cambiamento della Costituzione



Assunto il compito di disegnare e far funzionare la rete di assistenza per le persone con MR

1

ORGANIZZAZIONE/ PROGRAMMAZIONE

**Rete di Centri di Eccellenza,
massima competenza clinica e di
ricerca**

RETI VERTICALI

Collegata con

**RETI MULTIDIMENSIONALI PER LA
PRESA IN CARICO DELLA PERSONA**

Dove la famiglia vive

RETI ORIZZONTALI

Tavolo Interregionale Malattie Rare

2002 Istituzione del Tavolo

Interregionale per le MR integrato dai Rappresentati del Ministero e dell'ISS e insediato presso la Conferenza Stato-Regioni

2005 Istituzione Tavolo esclusivamente Interregionale MR

2007 Accordo Stato-Regioni e PP.AA.

ACCORDI E INTESI

- **Accordo per la presa in carico delle persone con malattie neuro muscolari**
- **Accordo per la definizione dei percorsi assistenziali delle persone con MEC**
- **Accordo sulle linee di indirizzo per l'assistenza alle persone in stato vegetativo**
- **Accordo sul Piano Nazionale per le malattie rare**
- **Accordo sulla teleconsulenza**
- **Istruttoria tecnica per l'aggiornamento dell'elenco MR**
- **Istruttoria tecnica sull'aggiornamento dei LEA per Malattie Rare**

DOCUMENTI PRODOTTI

- Sul monitoraggio post marketing dei farmaci orfani
- Sulla somministrazione a domicilio di farmaci ad alto costo per persone con malattia rara
- Aspetti organizzativi per l' allargamento dello screening neonatale
- Documento sul flusso informativo dai registri regionali di malattia rara al Registro Nazionale
- Osservazioni al primo report del Registro nazionale MR

PROGETTI

- **Progetto Community I e II**
- **Progetto Europlan I e II**
- **Inventario delle Associazioni d'utenza per le MR**
- **Intervento e validazione dell'attività dei "Centri" accreditati per Orphanet-Italia**

A photograph of a mountain landscape. In the foreground, a large, rounded, light-colored rock formation sits on a dark, forested slope. In the background, a range of jagged, rocky mountains stretches across the horizon under a clear blue sky. The text is overlaid on the right side of the image.

**Cosa c'è
oggi in
Italia
per le
malattie
rare?**

**Rete dei Centri
Accreditati**

**Sistema di
monitoraggio area
based**

**Protocolli e percorsi
clinico assistenziali**



**CREARE LA
RETE DEI
CENTRI
ACCREDITATI**

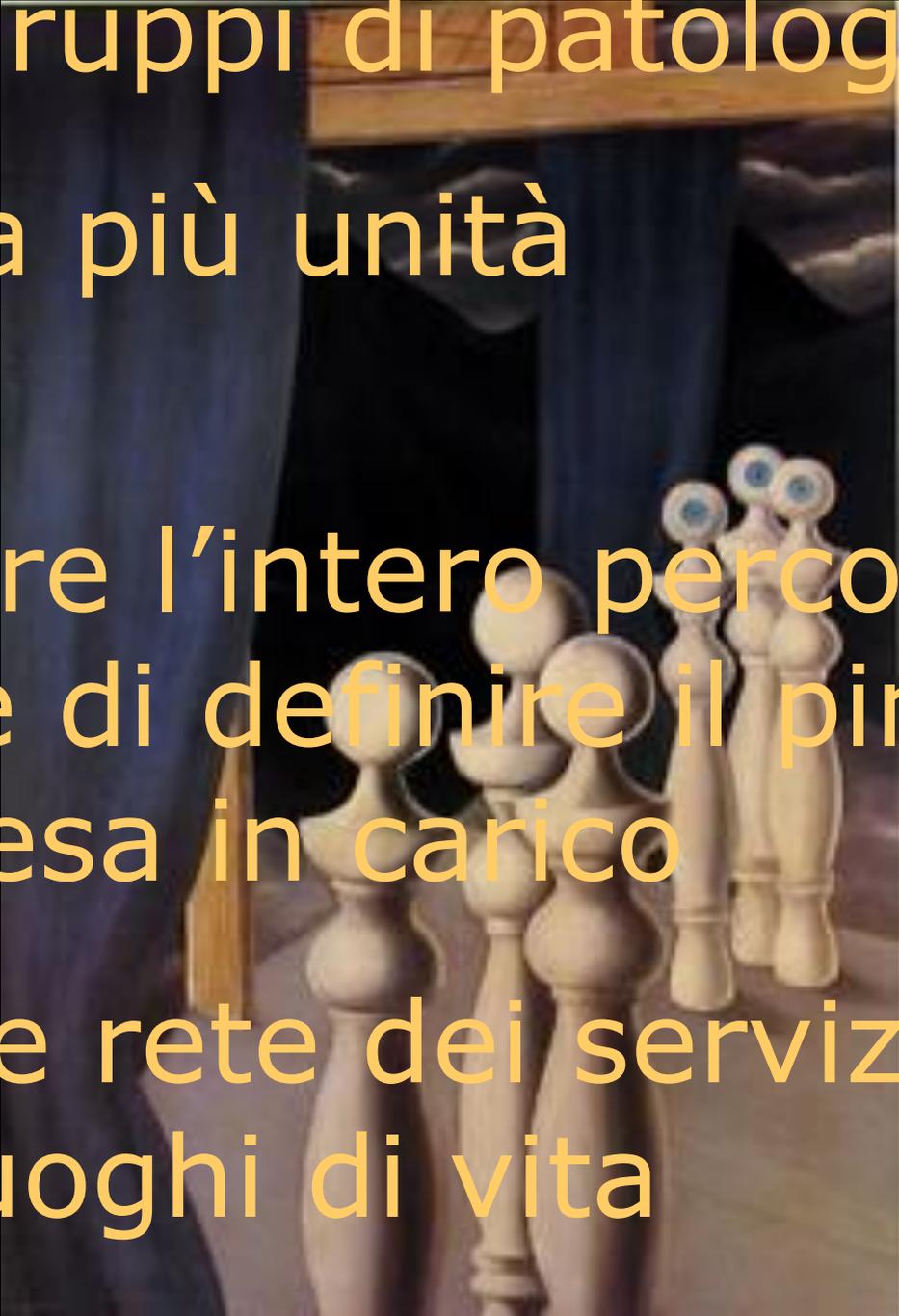
Cos'è un centro

Come si seleziona

Come funziona

????????????



- 
- .dedicato a gruppi di patologie
 - .composto da più unità operative
 - .capace fornire l'intero percorso diagnostico e di definire il piano globale di presa in carico
 - .collegato alle reti dei servizi prossimi ai luoghi di vita

Definizione

I centri di Competenza sono unità funzionali, costituiti da una o più unità organizzative/operative, dove si gestisce il percorso diagnostico per giungere il più precocemente possibile all'individuazione della patologia e dove si definisce il percorso socio-sanitario globale individuale della persona con malattia rara.

Tali Centri devono garantire competenze specialistiche multidisciplinari diagnostiche, terapeutiche e assistenziali, finalizzate al mantenimento delle funzioni e dell'autonomia, alla qualità della vita, alla dignità della persona e all'inserimento nei diversi contesti familiari e sociali. Devono quindi necessariamente avere un ampio bacino d'utenza e sviluppare ricerca clinica.

I Centri di Competenza devono mantenere i legami tra le azioni poste in atto dai diversi attori coinvolti nell'assistenza comprese le reti ospedaliere e quelle territoriali per l'assistenza primaria e riabilitativa, mantenere la storia clinica e l'evoluzione sanitaria del malato anche nel passaggio tra età pediatrica ed età adulta.

**Il centro di
esperienza è
dove si
aggregano i
pazienti**



**Si può monitorare
oggettivamente
dove questo accade**

**Presidi dove
insistono uno o
più centri**

**Alcuni hanno solo
1 centro o 1 unità
operativa**

**Altri hanno
molti centri**

196



Rete nazionale

U.O.

Centro per le MR...

Ematologia

...del metabolismo

Gastroenterologia

Genetica

...del sistema immunitario

Odontoiatria

Ortopedia

...ematologiche

Fisiatria

Neurologia

...del SNC

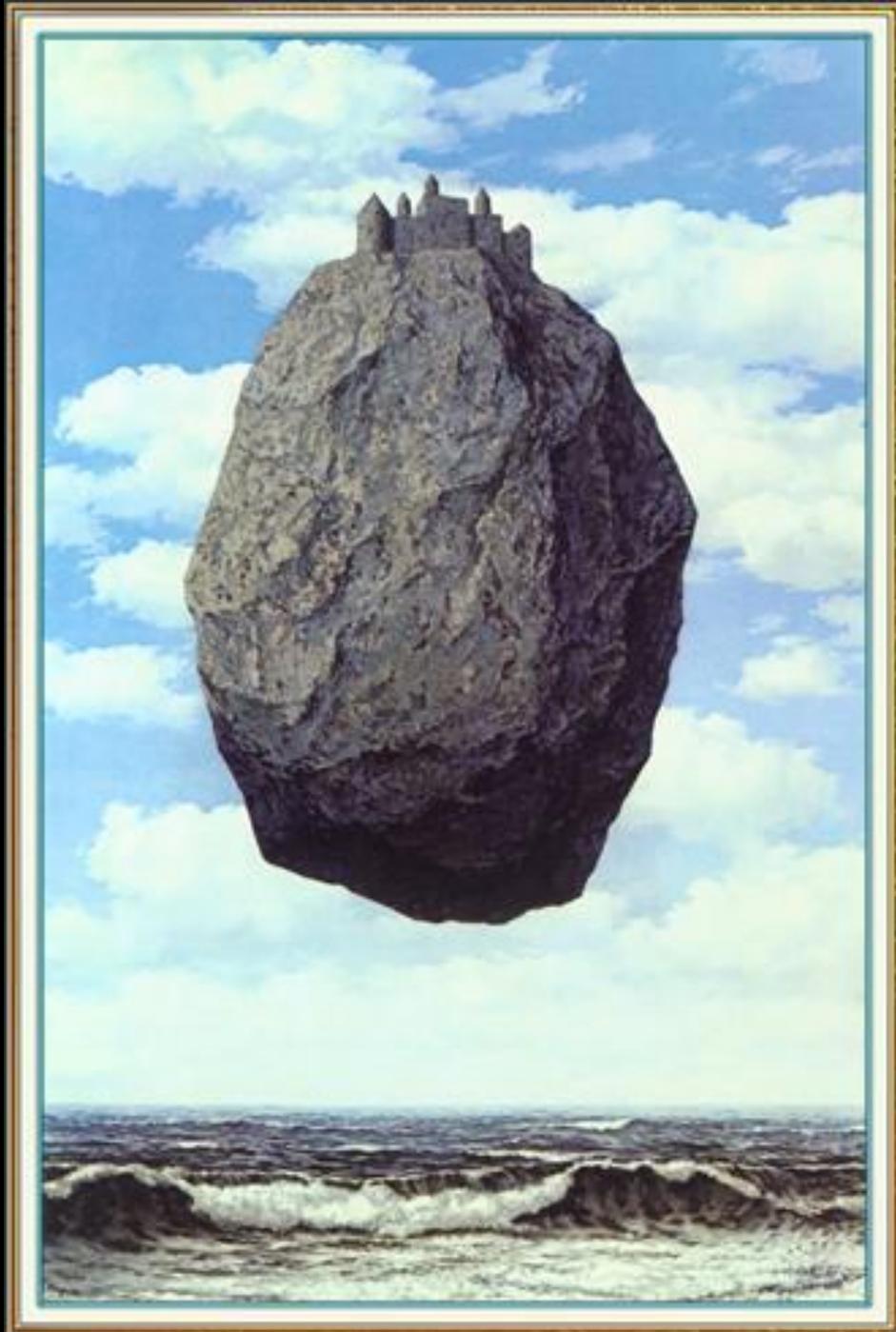
Nefrologia

Infettivologia

.....

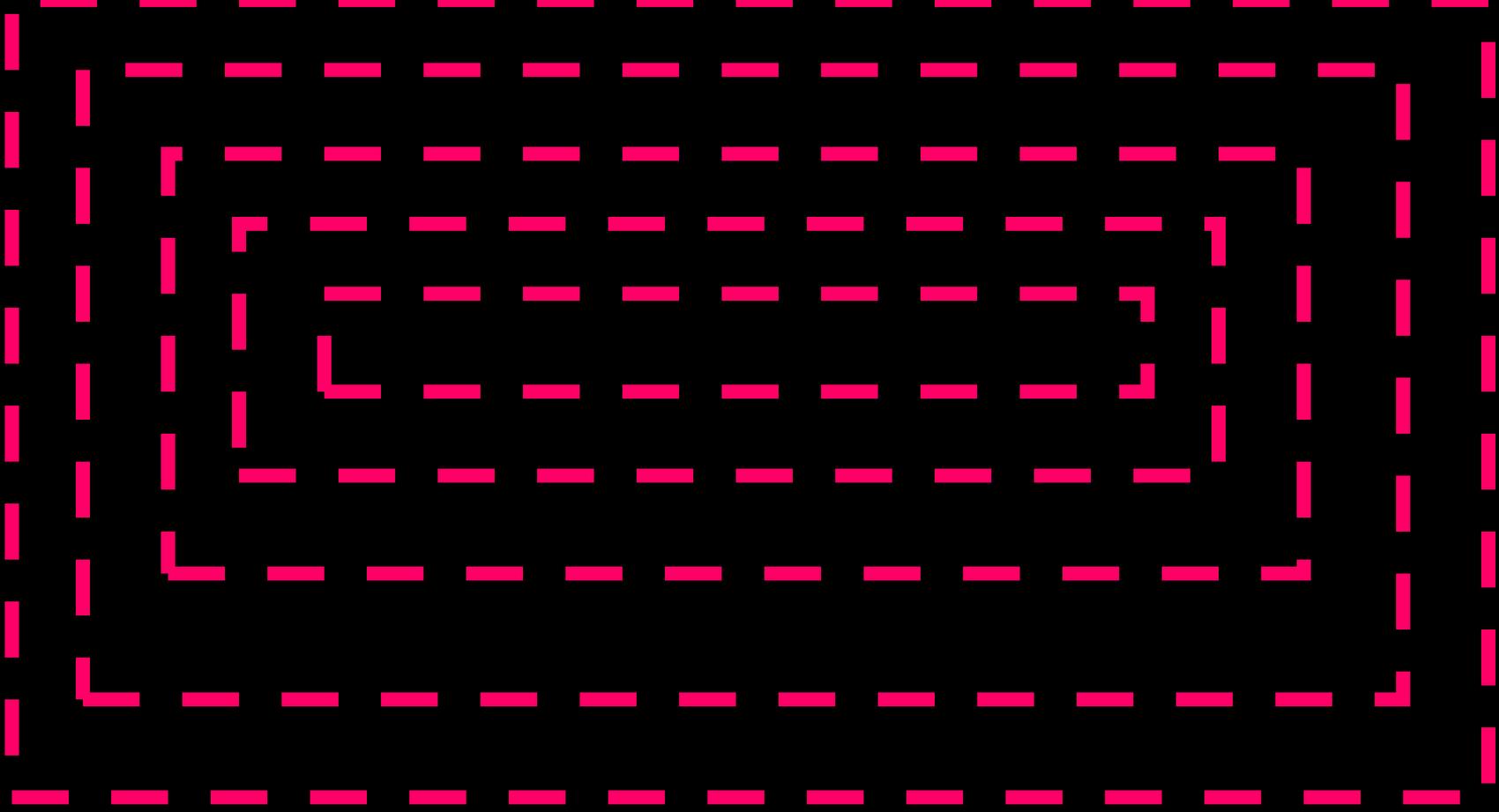
.....





**PER FARE UNA
RETE NON
BASTANO I
NODI, SERVONO
LE
CONNESSIONI**





PERCORSO DEI MALATI

**CHI FA COSA,
DOVE, COME,
QUANDO**

PERCORSI DEI MALATI



Sistema di riferimento

Luoghi fisici dove si fanno cose specifiche

Logica clinica che porta a fare cosa per chi

Organizzazione che accompagna il paziente da un luogo ad un altro in modo "automatico"

PERCORSI DEI MALATI



A painting of a room with a yellow easel and a black ball on a red floor, with a window showing a blue sea.

CONTINUITA' ASSISTENZIALE

**UNICITA' DEL PROGETTO DI
PRESA IN CARICO**

**CONDIVISIONE DEGLI OBIETTIVI,
STRUMENTI, RISULTATI**

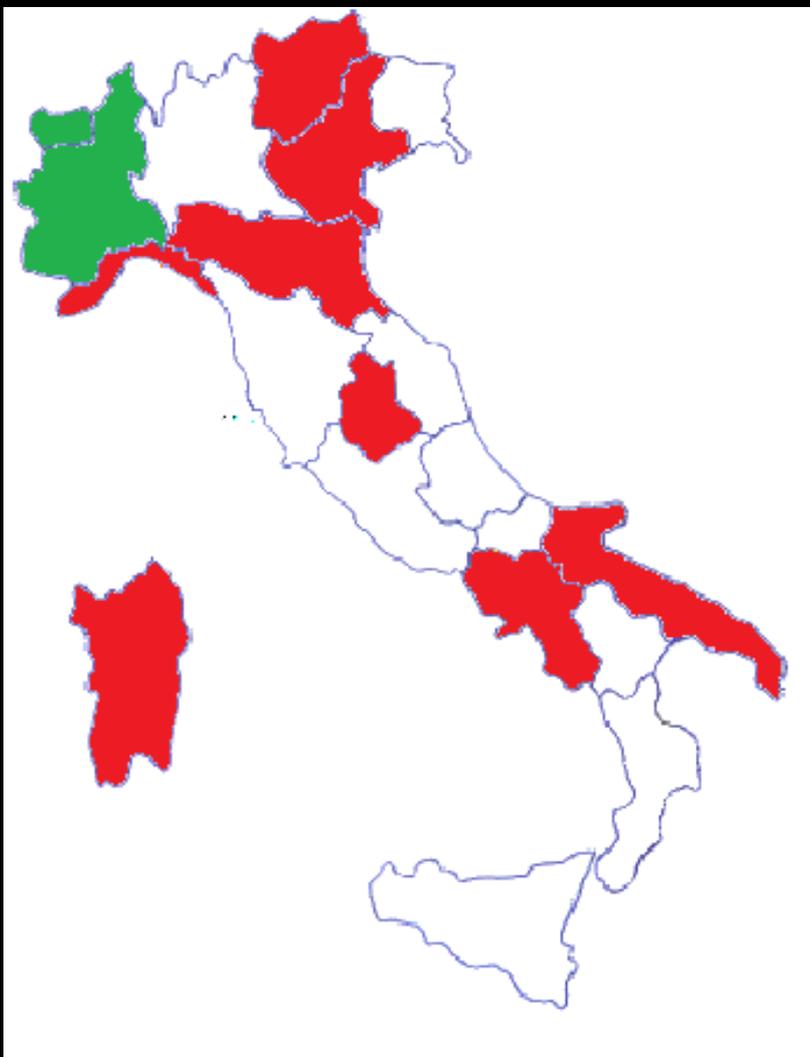
**PARTNERSHIP CON LA FAMIGLIA
ED IL MALATO**



INFORMAZIONE



**SISTEMI DI
MONITORAGGIO
AREA BASED
(REGISTRI)**



**Sistema MR interregionale-
Regione Veneto**

**Sistema MR Piemonte – Valle
D'Aosta**

**Regioni che
condividono la
registrazione con
Orpha Codes**



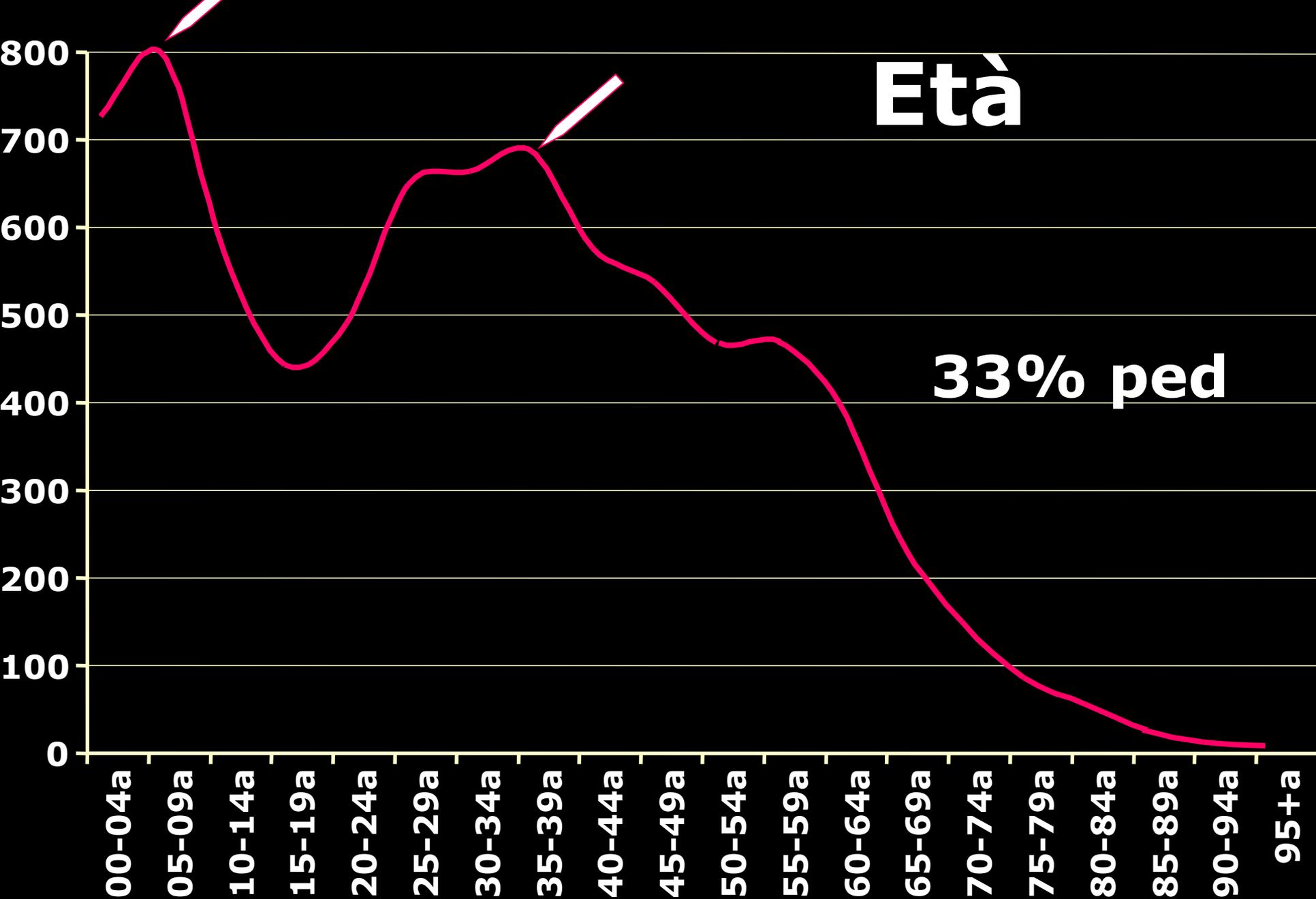
Prevalenza grezza

5 X 1.000

abitanti

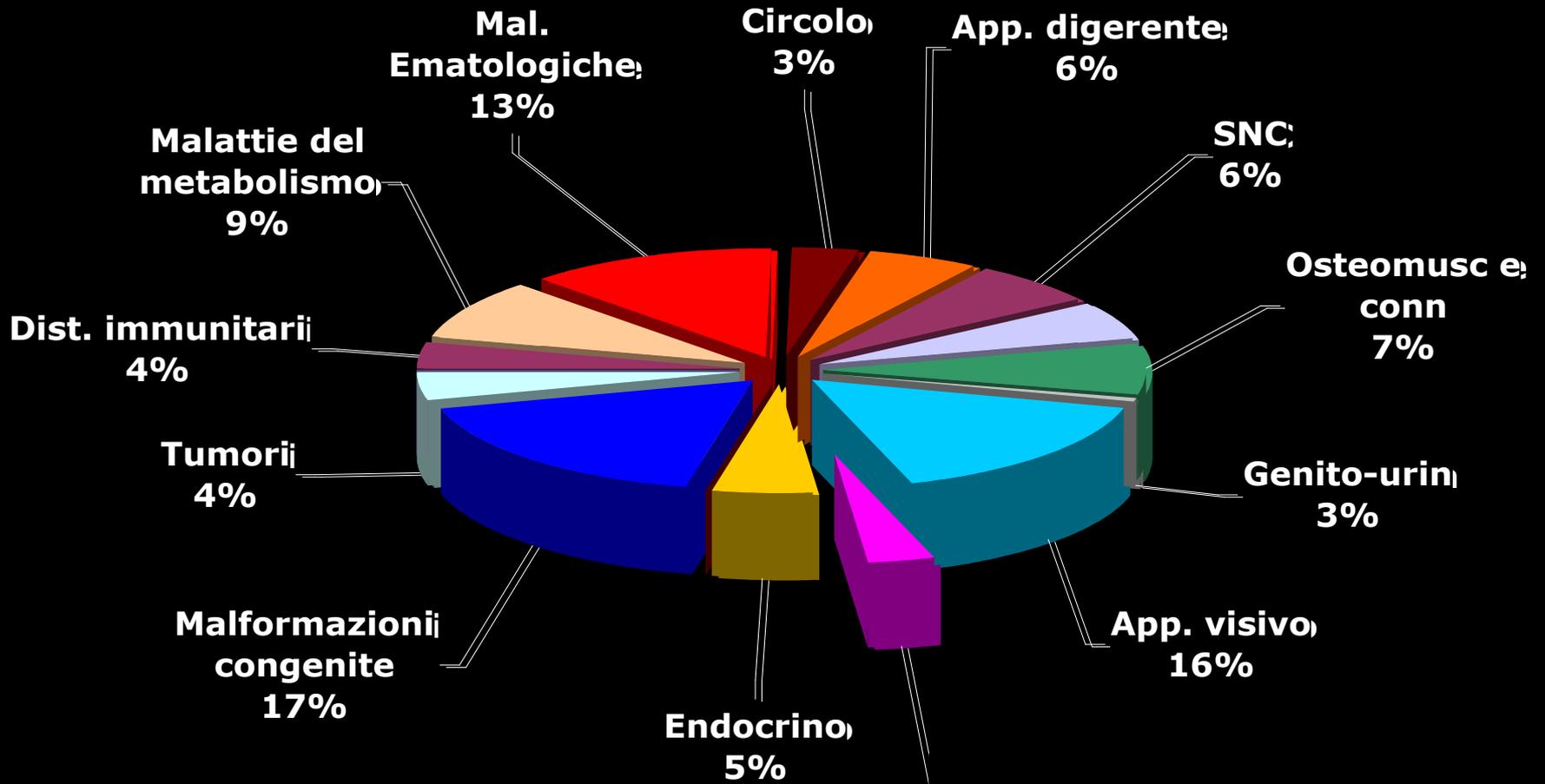
**5.000 malati per milione
d'abitanti**





Età

33% ped



Malattie Rare	4,6
Diabete	2,6
Infarto miocardico	8,6
Malattie Infettive	1,2
Incidenti stradali	5,7

%



Anni di Vita Perduti



I DIRITTI DEI PAZIENTI





**CIRCOLO VIZIOSO
TRA DM 279 E
DECRETO LEA**

Quali trattamenti extra-LEA ?

Farmaci esteri

Trattamenti off label

Dietetici

Parafarmaci

Galenici magistrali

Dispositivi medici

Protesi ed ausili

Presidi

INTEGRAZIONI LEA



rappresentano il 48% sul tot prescrizioni

Risparmiare lavorando sull'appropriatezza prescrittiva attraverso i protocolli

Spesa massima prevedibile per tutti i protocolli individuati

1,75 milioni € per anno/per milione di abitanti

Risparmio prevedibile grazie al conseguente controllo dell'appropriatezza prescrittiva

6,51 milioni € per anno/per milione di abitanti



**Bilancio
spesa-**

Impatto di spesa Farmaci Orfani

10 milioni € /anno/per mln abit.

(escludendo usi off-label in altre condizioni non rare)



2,5 milioni € / anno/per mln abit.
per usi off-label + FO disponibili
solo nel mercato estero

A large, dark, textured sphere is the central focus of the image. It is positioned in a room with a window on the left side, through which a landscape is visible. The sphere has a rough, almost crystalline texture. The background is a blurred interior space with warm lighting.

Rottura della famiglia

36%

7%

**Cambiamento/abbandono
lavoro madre**

64%

34%

Cambiamento lavoro padre

22%

11%

**Cambiamento dei piani
per il futuro**

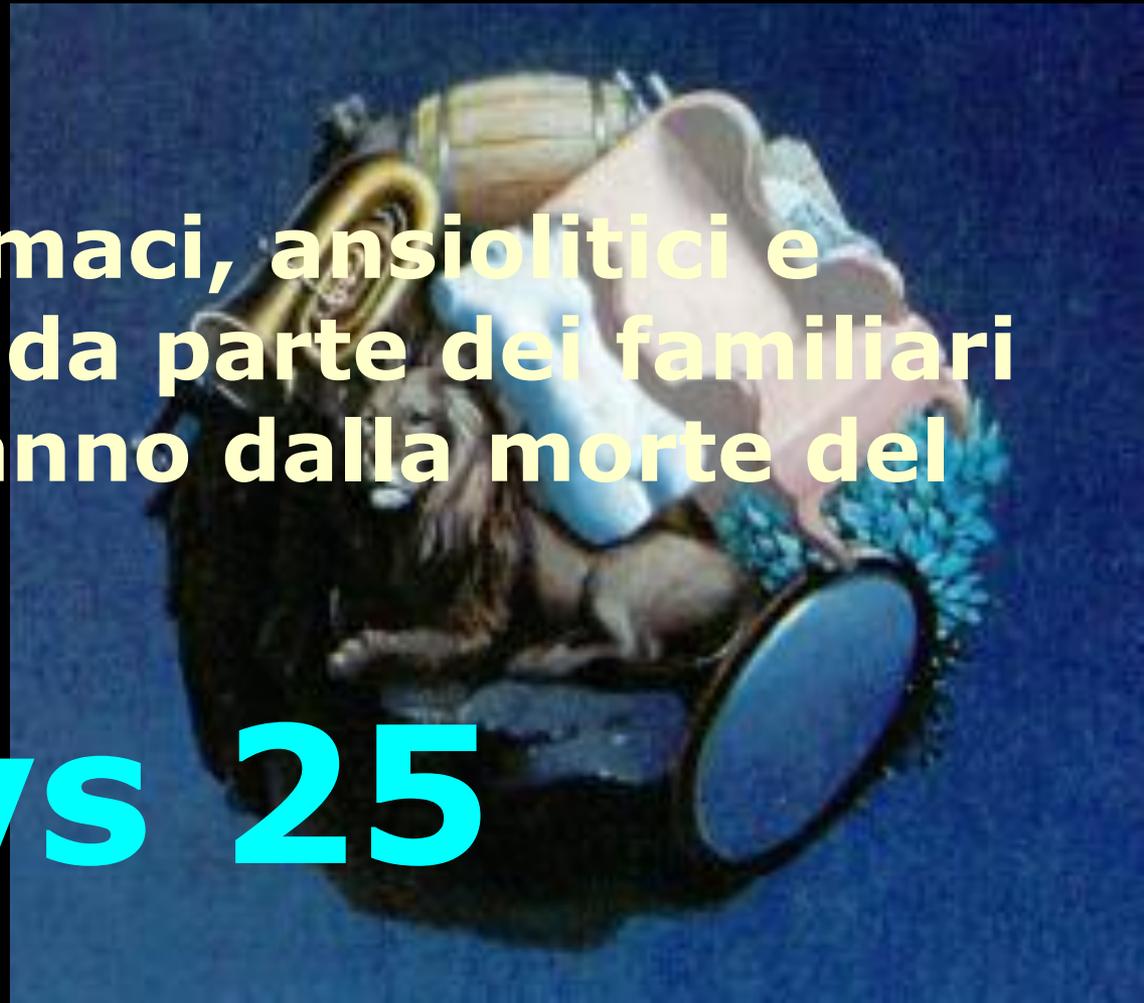
50%

19%

IL PESO DELL'ASSISTENZA

Uso di psicofarmaci, ansiolitici e antidepressivi, da parte dei familiari care giver a 1 anno dalla morte del congiunto

52% vs 25



IL PESO DELL'ASSISTENZA

Comparsa di patologie
psicosomatiche, autoimmuni o
tumoriali, da parte dei familiari care
giver a 1 anno dalla morte del
congiunto

31% vs 7



“Le idee camminano sulle
gambe degli uomini”





**LE COSE SI
COSTRUISCONO
CON IL CUORE E LA
MENTE DELLE
PERSONE**