

DOCUMENTO PROPOSTO E CONDIVISO DALLE ASSOCIAZIONI ALLA RIUNIONE TENUTA A SIMAXIS IL 27.2.2017

Da più di anno diverse associazioni di malattie rare si sono riunite per discutere e trovare soluzioni ai problemi d'assistenza che tutti i malati, affetti da patologie rare anche molto diverse fra loro, vivono e affrontano tutti i giorni

In seguito a quegli incontri il 8.10.16 venne redatto un documento in cui erano state evidenziate numerose criticità:

- 1) Registro regionale per le malattie rare mancata implementazione (causa software non completo, c'è solo il primo modulo, 1/3)
- 2) Assenza dei PDTA
- 3) Rete regionale
- 4) Mobilità extraregione
- 5) Continuità assistenziale sia per età che per luogo di cura
- 6) Commissioni di invalidità non competenti per singola patologia
- 7) Disponibilità di accesso ai farmaci orfani, off label, dietetici, di fascia C, innovativi
- 8) Precarietà personale ufficio MR Sardegna

Si richiedeva allora incontro con l'assessore per discutere delle problematiche e per richiedere che il rappresentante delle associazioni venisse eletto fra quelli individuati dalle associazioni.

OGGI

La richiesta attuale d'incontro con l'Assessore Dr. Luigi Arru è stata sottoscritta da 29 Associazioni

Un così gran numero di associazioni significa che ancora tutti i malati rari non possono usufruire dell'assistenza di cui hanno bisogno e che da allora ad oggi niente è cambiato. C'è stato, viceversa un peggioramento per la riduzione del personale dedicato nel CRRMR oltre che nei CRP

Permangono le criticità evidenziate precedentemente alle quali si aggiungono

- a. Disattese le linee d'indirizzo nazionali ed europee
- b. Ulteriore depotenziamento della rete (CRRMR, oltre ai CRP)
- c. Non funzionamento del Comitato Tecnico scientifico per le MR

AZIONI DI MIGLIORAMENTO

1. Ripristino delle attività della Commissione con Nomina di Rappresentanti delle associazioni, proposti dalle Associazioni stesse (ricordare che la Regione ha attuato il percorso "cittadino informato- TRAMAS.)
2. Ripristino della rete regionale: RIATTIVAZIONE IMMEDIATA e potenziamento del Centro di riferimento regionale e dei CRP con particolare attenzione a quello dell'AOU di Sassari che aveva in carico gran parte dei pazienti del centro-nord Sardegna.
3. Attivazione Registro regionale
4. Potenziamento dei laboratori di genetica e dei centri di genetica clinica
5. Attivazione dei percorsi di transizione per i pazienti diventati adulti dai centri per l'infanzia a quelli dell'età adulta.
6. Potenziamento dei centri per gli adulti
7. Semplificazione dell'accesso ai Centri extraregione
8. Istituzione di commissioni "parziali", con le associazioni specifiche, per la formulazione dei PDTA
9. Istituzione di sportelli informativi sugli aspetti clinici e burocratici a Cagliari, Sassari, Nuoro, Oristano
10. Accesso ai farmaci
11. Erogazione dell'assistenza in regime di esenzione per le nuove MR inserite nei LEA

L'Unione delle Associazioni firmatarie di questo documento richiede risposte entro due mesi

1. Gigliola Serra - UILDM (Unione Italiana Lotta alla distrofia Muscolare) Onlus
2. Simone Musu – AICMT-Sardegna (Ass. Italiana malattia Charcot Marie Tooth) Onlus
3. Daniela Lai - ASAL (Ass. Sindrome di Alport) Onlus
4. Anna Maria Cadeddu- A.I.Vi.P.S. (Associazione Italiana Vivere la Paraparesi Spastica) Onlus
5. Ruggero Scampuddu – ANF (Associazione NeuroFibromatosi) Onlus
6. Nicola Spinelli Casacchia - UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare Onlus
7. Nicola Spinelli Casacchia- ASCE (Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici)
8. Vincenzo Secci – Malati sindrome APECED
9. Massimo Chiaromonte – ANPTT (Associazione Nazionale Porpora Trombotica Trombocitopenica) Onlus
10. Samanta Carletti e Franco Figus – PKS Kids (Associazione Pallister Killian) Onlus
11. Roberto Piras - ISMRD (International Advocate for Glycoprotein Storage Diseases)
12. Enrico Deplano - Airett (Associazione Italiana Rett) Onlus
13. Stefania Ippolotti, Fabrizio Farci- AISMAC (Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari) Onlus
14. Leonardo Panzeri - ASITOI (Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta)
15. Deborah Bombagi - Lega Italiana Fibrosi Cistica Sardegna Onlus
16. Marco Sarigu - Associazione Sindromi di Crisponi e Malattie Rare
17. Matteo Pusceddu -Thalassa Azione Cagliari Onlus
18. Eloisa Abis - Thalassa Azione Medio Campidano
19. Ivano Arrgiolas - Thalassa Azione Centrale Onlus e Coordinamento associazioni sarde talassemie
20. Francesco Seconi Thalassemi sardi Onlus e Coordinamento associazioni sarde talassemie
21. Massimiliano Vinci - Thalassemi Oristano e Coordinamento associazioni sarde talassemie
22. Daniela Marongiu AIMPS (Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi) Onlus
23. Bruna Magari AI.SAC.SI.SCO (Associazione Internazionale Sindrome Arnold Chiari 1 Siringomielia Scoliosi Filum Tomizzati) Onlus
24. Virgilio Caredda Acondroplasie Insieme per Crescere Onlus
25. Monica Muntoni SIMBA (Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behcet) Onlus
26. Antonietta Sini - Associazione Sclerosi Tuberosa Onlus
27. Gabriella Manca – Associazione Italiana Sindrome X-Fragile Onlus Sardegna
28. Valeria Manca – DEBRA (Associazione Epidermolisi Bollosa) onlus
29. Nicola Melis - Associazione Labiopalatoschisi Sardegna Onlus

RIFERIMENTI

✓ le MR nel loro insieme rappresentano il 10% delle patologie umane: Fatto che le rende una priorità in

- fatto di salute pubblica.
- ✓ sono circa 6000-8000 MR
- ✓ circa il 75-80% si verifica in età pediatrica
- ✓ l'80% ha una eziologia genetica
- ✓ sono causa di mortalità precoce (circa il 30% dei pazienti affetti muore prima dei 5 anni di età)
- ✓ ritardo nella diagnosi (per circa un terzo la diagnosi avviene dopo 1-5anni)
- ✓ In UE si stima che ne siano affetti 27-36 milioni di persone
- ✓ In Italia si stimano circa 450.000-600.000 persone
- ✓ Con i nuovi LEA saranno coperte dal SSN 300.000 persone attualmente prive

HOME PAGE DEL sito del Centro Regionale:

Da lunedì 5 dicembre 2016, in seguito ad una riduzione del personale, il numero verde **800 095 040** o il cell. aziendale **366 9220528** sarà attivo dal Lunedì al Venerdì dalle ore 9:00 alle ore 11:00.

L'ambulatorio e il servizio di consulenza, sono attivi esclusivamente per appuntamento.

Le consulenze si effettueranno nei giorni di Martedì e Giovedì dalle ore 11:00 alle ore 14:00 (per l'appuntamento contattare: info@malattieraresardegna.it o tel. 800 095 040 o 3669220528 dalle ore 9:00 alle ore 11:00) Transizione dall'età pediatrica all'età adulta

RETE REGIONALE Sardegna delibera 49/34 del 26.11.2013)

CRRMR (centro riferimento regionale mr)

CRP (Centri riferimento per patologia)

Strutture di supporto per i CRP Genetica medica asl 8 Ca, PO Binaghi, lab genetica clinica AOU SS, Centro Screening Microcitometrico, (per consulenza genetica e ausilio diagnostico specialistico)

Il comitato Tecnico Scientifico RAS

ISTITUITO con Decreto dell'assessore dell'igiene e sanità 17.7.2006:

“composto da rappresentanti dell'Assessorato dell'Igiene e Sanità e dell'assistenza Sociale, delle Aziende sanitarie e delle Università degli Studi di Cagliari e di Sassari, con funzioni consultive in materia di: riorganizzazione della rete dei presidi e dell'attività clinica e scientifica svolta dagli stessi, al fine di garantire la continuità assistenziale, una risposta multidisciplinare integrata di diagnosi, cura, riabilitazione e supporto alla persona e alla famiglia;

istituzione di un registro regionale epidemiologico delle malattie rare;

predisposizione di linee guida su percorsi assistenziali omogenei e protocolli diagnostici per malattie o per gruppi di malattie;

di supporto e di formazione al personale sanitario e del volontariato;

identificazione dei centri territoriali di coordinamento e integrazione degli interventi sanitari e socio- sanitari;

MODIFICATO e integrato il 4.10.2009 avvalendosi anche del contributo dei rappresentanti delle Associazioni dei pazienti e dei loro familiari nell'ottica di un più ampio coinvolgimento dei soggetti in grado di fornire un utile supporto e collaborazione in riferimento al perseguimento degli obiettivi ad esso attribuiti. Venne inserito 1

Rappresentante delle associazioni

MODIFICATO il 11.2.2012: sostituzione di alcuni tecnici e inserimento di un altro rappresentante delle associazioni.

Le raccomandazioni della Commissione Europea :

Ottenere una diagnosi accurata e tempestiva.

Importanza di valutare i test genetici in previsione di una diagnosi precoce che eviti ulteriori procedure anche invasive.

Le indicazioni del PNMR 2013-2016

PREVALENZA MR: "Si può quindi stimare che la prevalenza dei malati rari complessivamente considerati sia dal 50 al 100% superiore a quella stimata per il solo elenco del dm n. 279/2001, cioè da 7,5 a 10 per 1000

residenti. In base a queste stime in Italia ci sarebbero dai 450.000 ai 600.000 malati rari, di cui solo 300.000 presentati forme comprese nell'attuale elenco allegato al dm n.279/2001.

DIAGNOSI: "Per ridurre il tempo che intercorre tra la comparsa dei primi sintomi e la diagnosi di MR *sono molto rilevanti tutte le azioni rivolte alla formazione e all'aggiornamento dei professionisti che operano in questo articolato sistema di servizi, che per brevità può essere definito sistema di riferimento, compreso il loro inserimento nei programmi di formazione obbligatoria predisposti dalle Regioni.* Devono anche essere incentivati gli strumenti e le infrastrutture capaci di guidare e orientare tutti i medici verso il sospetto di MR." "I percorsi definiti da ogni Regione devono individuare gli attori, i collegamenti e l'offerta assistenziale disponibile, oltre che chiarire i piani di responsabilità generale."

TRANSIZIONE: "Nel caso delle MR a esordio durante l'età pediatrica che consentono di sopravvivere nell'età adulta, *deve essere gestita con la massima attenzione la fase di transizione, in modo da assicurare la continuità assistenziale da una fase all'altra della vita del paziente.* Questo passaggio dovrà essere specificamente previsto nei sopraccitati percorsi assistenziali e potrà giovare di diverse innovazioni organizzative e gestionali, tendenti a facilitare il lavoro congiunto degli specialisti afferenti alle diverse unità operative e a presidi diversi."

RETE ASSISTENZIALE: "In relazione a quanto sta avvenendo a livello europeo e all'esperienza già maturata in Italia, *la revisione delle reti regionali* dovrà tendere ad individuare centri di competenza con le caratteristiche di unità funzionali, costituite da una o più unità organizzative/operative, all'interno delle quali sia gestito il percorso diagnostico, volto ad individuare la malattia il più precocemente possibile, e definito il percorso socio-sanitario globale della persona affetta dalla MR."

PRESTAZIONI: "Le prestazioni indicate nel piano e comprese nei LEA, nazionali o regionali, dovranno essere garantite dalla ASL di residenza del paziente ed erogate o direttamente dai suoi servizi o dalla rete regionale o interregionale di assistenza a totale carico del SSR. A tal fine, *le Regioni devono indicare le modalità organizzative messe in atto per garantire questo diritto del paziente.*"

REGISTRI: "Con l'Accordo del 10 maggio 2007 tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano, *le Regioni si sono impegnate a istituire i registri regionali* o interregionali, a dotarli delle risorse necessarie e a alimentare il RNMR mediante un flusso di dati, secondo un numero di variabili (dataset) definito dallo stesso Accordo, contenente informazioni relative sia alla parte anagrafica di arruolamento del paziente, sia alla malattia."

FARMACI: "in caso di sfondamento del tetto della spesa farmaceutica ospedaliera a livello nazionale, l'AIFA nel procedere al ripiano a carico delle aziende farmaceutiche, *esclude i titolari di medicinali orfani e ripartisce l'onere di tale sfondamento a tutte le altre aziende farmaceutiche.*

In virtù di tale disciplina, il CdA dell'AIFA ha deliberato l'elenco dei farmaci orfani che al 31.12.2013 hanno accesso al beneficio economico sopra esplicitato.

Per la redazione di tale lista, il CdA dell'AIFA considera:

- i medicinali in possesso della qualifica di orfano, ai sensi del Regolamento CE 141/2000 e in possesso dell'autorizzazione all'immissione in commercio in Italia, nonché dell'attribuzione della classe di rimborsabilità a carico del SSN
- i medicinali in possesso della qualifica di orfano, ai sensi del Regolamento CE 141/2000 che hanno concluso il vantaggioso periodo decennale di esclusiva di mercato
- i farmaci inseriti nella Circolare EMA/7381/01 (cd. orphan like), ovverosia farmaci con le medesime caratteristiche dei medicinali in possesso della qualifica di orfano e che sono stati autorizzati antecedentemente al Regolamento (CE) 141/2000, su proposta delle aziende farmaceutiche, altri medicinali con le stesse caratteristiche degli orphan like e compresi nel registro Orphanet.

NUOVI LEA Gennaio 2017

Ampliamento dell'elenco delle malattie rare con inserimento di più di 110 nuove entità fra singole MR e gruppi di malattie. Con l'inserimento nei LEA la RAS deve provvedere ad erogare le prestazioni in regime di esenzione.