

EUROPLAN 2008-2011

European Project for Rare Diseases National Plans Development

www.europlanproject.eu

EUROPLAN 2008-2011 è un progetto triennale finanziato dalla Commissione Europea DG-SANCO (2008-2011) e coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) - Istituto Superiore di Sanità (ISS) (www.iss.it/cnmr), al quale hanno partecipato 52 Partner da 34 Paesi europei, EURORDIS e l'Office for Rare Diseases Research (NIH – USA). Coordinatore del progetto è la dott.ssa Domenica Taruscio (Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità) coadiuvato da un gruppo interdisciplinare di collaboratori, afferenti al CNMR.

EUROPLAN 2008-2011 è finalizzato a produrre raccomandazioni e indicatori per sviluppare piani o strategie e nazionali per le Malattie Rare, in accordo e a supporto della Raccomandazione del Consiglio dell'Unione Europea (EU) nelle Malattie Rare (MR) (2009/C 151/02), al fine di facilitarne la realizzazione e implementazione. In tale documento il Consiglio raccomanda ai Paesi Membri di: elaborare e adottare un piano o una strategia nazionale il prima possibile, preferibilmente entro la fine del 2013; intervenire per integrare le iniziative presenti e future a livello locale, regionale e nazionale nei piani o strategie finalizzate a realizzare un approccio globale; definire un numero limitato di interventi prioritari all'interno dei piani o strategie nazionali, con obiettivi e follow-up dei meccanismi; avvalersi degli strumenti sviluppati (raccomandazioni e indicatori) nell'ambito del progetto europeo EUROPLAN, finanziato dalla Commissione europea allo scopo di coadiuvare i Paesi Membri in questo processo.

Le raccomandazioni EUROPLAN sono focalizzate su sette aree di intervento, che riflettono aree delle raccomandazioni del Consiglio dell'Unione Europea e sono le seguenti:

Area 1 - Piani o strategie nelle Malattie Rare

Area 2 - Definizione, codifica e registri delle Malattie Rare

Area 3 - Ricerca sulle Malattie Rare

Area 4 - Centri di expertise e di reti di riferimento europee per le Malattie Rare

Area 5 - Raccolta delle competenze sulle Malattie Rare a livello europeo

Area 6 - Empowerment delle organizzazioni dei pazienti

Area 7 - Sostenibilità

EUROPLAN 2008-2011 è organizzato in 8 Work Packages (WP): i WP1-WP3 riguardano il coordinamento e la gestione generale del progetto, mentre i WP4 - WP8 includono le attività specifiche del progetto. Sono inoltre presenti uno Steering Committee (SC) e un Advisory Committee (AC).

Il WP 8, il cui scopo è l'organizzazione e realizzazione di 15 conferenze nazionali, è coordinato da EURORDIS e dalle Alleanze Nazionali (per l'Italia UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS FIMR ONLUS).

EUROPLAN 2008-2011 ha raggiunto tutti gli obiettivi prefissati:

- **OBIETTIVO 1:** descrivere le iniziative per le Malattie Rare esistenti negli Stati Membri dell'UE.
RISULTATO: JOINT REPORT sulle iniziative realizzate dagli Stati membri dell'UE, concluse o in corso, in materia di Malattie Rare (documento reperibile su www.europlanprojects.eu; www.eucerd.eu). Il Joint Report è stato realizzato dalla collaborazione fra EUROPLAN e la EU TASK FORCE FOR RARE DISEASES.

- **OBIETTIVO 2:** elaborare il Documento di Indirizzo (Guidance Document) contenente le Raccomandazioni EUROPLAN per la progettazione dei piani o strategie nazionali per le Malattie Rare.
RISULTATO: GUIDANCE REPORT con le Raccomandazioni EUROPLAN per lo Sviluppo dei Piani Nazionali per le Malattie Rare.
- **OBIETTIVO 3:** sviluppare indicatori per monitorare l'attuazione e la valutazione dell'impatto dei piani o delle strategie nazionali per le Malattie Rare.
RISULTATO: REPORT ON INDICATORS, contenente una selezione di indicatori di processo per monitorare l'attuazione e valutare l'impatto di piani nazionali o strategie per le Malattie Rare.
- **OBIETTIVO 4:** discutere con gli "stakeholders" di vari Paesi EU il Documento di Indirizzo (Guidance Document) contenente le Raccomandazioni EUROPLAN. Questo approfondimento è stato effettuato durante le Conferenze Nazionali, organizzate appositamente in 15 Paesi dalle Alleanze Nazionali (per l'Italia UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS) di EURORDIS.
RISULTATO: EUROPLAN NATIONAL CONFERENCE FINAL REPORTS, sono stati elaborati sia i 15 Report con i principali risultati ottenuti in ogni Paese mediante la conferenza nazionale sia un Report riassuntivo che riassume i risultati ottenuti in tutti i 15 Paesi.

EUROPLAN 2008-2011 continuerà nel prossimo triennio come EUROPLAN 2012-2014, coordinato dal CNMR-ISS finanziato dalla Commissione europea (DG-SANCO) all'interno della "EUCERD JOINT ACTION on national plans or strategies on rare diseases".

Obiettivo primario di EUROPLAN 2012-2014 è la realizzazione di una rete operativa che colleghi attivamente tutti i Paesi dell'UE coinvolti nell'elaborazione e nell'implementazione di piani o strategie nazionali per le Malattie Rare. Lo scopo è di facilitare e accelerare il processo, tenendo conto delle diverse specificità e realtà presenti nei diversi Paesi (condizioni economiche, sistemi organizzativi e sanitari, dimensioni, ecc.) e assicurando assistenza tecnico-scientifica, condivisione di esperienze, capacity building per lo sviluppo di una rete interattiva e collaborativa di policy makers. A tal fine verranno organizzate, riunioni, teleconferenze, workshop specificamente dedicati, Convegni nonché Conferenze nazionali con l'attiva partecipazione di EURORDIS. UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare onlus (www.uniarno.org) organizzerà la prossima Conferenza Nazionale a Febbraio 2012, così come deciso dallo Steering Committee.

Per saperne di più:

www.europlanproject.eu



www.iss.it/cnrmr



Conferenza Nazionale EUROPLAN in ITALIA

REPORT FINALE

Paese	ITALIA															
Data e luogo della Conferenza Nazionale	11/13 novembre 2010 Firenze c/o Centro Formazione Montedomini, Via Dei Malcontenti, 6															
website	www.UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS.org															
Organizzatore	UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS F.I.M.R. ONLUS															
Leader del progetto	Istituto Superiore di Sanità - Centro Nazionale Malattie Rare Dr.ssa Domenica Taruscio															
Membri dello Steering Committee	<p>Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) Centro di Ricerche e Studi in Management Sanitario (CERISMAS) FARMINDUSTRIA Federazione Italiana Medici di Medicina Generale (FIMMG) Federazione Italiana Medici Pediatri (FIMP) Federazione Italiana Società Medico-scientifiche (FISM) Federazione UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS F.I.M.R. ONLUS Federsanità - Anci Fondazione IRCCS Cà Granda - Centro Bioetica Clinica e Governance della Salute Istituto Superiore di Sanità - Centro Nazionale Malattie Rare (ISS-CNMR) Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali Ministero della Salute Orphanet Italia SINODÈ s.r.l. Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite (SIMGePeD) Società Italiana di Medicina Generale (SIMG) Società Italiana Genetica Umana (SIGU) Rare Diseases Task Force - dal 2009 Comitato di Esperti dell'Unione Europea sulle Malattie Rare (EUCERD) Tavolo Interregionale Malattie Rare - Coordinamento Commissione Salute della Conferenza delle Regioni e delle Province Autonome Telethon</p>															
Nomi e lista dei Workshops	<p>n. 1 governance n. 2 codifica - formazione e informazione n. 3 ricerca n. 4 reti, centri di esperienza n. 4.1 farmaci orfani e accessibilità delle cure n. 5 empowerment <i>Le aree 6 "sostenibilità" e 7 "raccolta esperienza a livello europeo" sono state discusse trasversalmente in tutti i Workshops</i></p>															
Chairs e Rapporteurs dei Workshops	<table border="1" style="width: 100%;"> <thead> <tr> <th>facilitatore</th> <th>verbalizzante</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>n. 1 governance Marco Sessa</td> <td>Giulietta Cafiero</td> </tr> <tr> <td>n. 2 codifica / formazione e informazione Renza Barbon Galluppi</td> <td>Maria Marcheselli</td> </tr> <tr> <td>n. 3 ricerca Fabrizio Seidita</td> <td>Elisa Grella</td> </tr> <tr> <td>n. 4 reti, centri di esperienza Michele Del Zotti</td> <td>Maria Pia Sozio</td> </tr> <tr> <td>n. 4.1 farmaci orfani e accessibilità delle cure Loredana Nasta</td> <td>Gabriele Bona</td> </tr> <tr> <td>n. 5 empowerment Annalisa Scopinaro</td> <td>Antonella Esposito</td> </tr> </tbody> </table>		facilitatore	verbalizzante	n. 1 governance Marco Sessa	Giulietta Cafiero	n. 2 codifica / formazione e informazione Renza Barbon Galluppi	Maria Marcheselli	n. 3 ricerca Fabrizio Seidita	Elisa Grella	n. 4 reti, centri di esperienza Michele Del Zotti	Maria Pia Sozio	n. 4.1 farmaci orfani e accessibilità delle cure Loredana Nasta	Gabriele Bona	n. 5 empowerment Annalisa Scopinaro	Antonella Esposito
facilitatore	verbalizzante															
n. 1 governance Marco Sessa	Giulietta Cafiero															
n. 2 codifica / formazione e informazione Renza Barbon Galluppi	Maria Marcheselli															
n. 3 ricerca Fabrizio Seidita	Elisa Grella															
n. 4 reti, centri di esperienza Michele Del Zotti	Maria Pia Sozio															
n. 4.1 farmaci orfani e accessibilità delle cure Loredana Nasta	Gabriele Bona															
n. 5 empowerment Annalisa Scopinaro	Antonella Esposito															
Allegati	a) Programma conferenza – b) Lista partecipanti															

INFORMAZIONI GENERALI

Nel mese di novembre 2009 si è provveduto ad informare l'allora Ministro del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali On.le Maurizio Sacconi dell'organizzazione, pianificata per il 2010, della Conferenza Nazionale per il progetto EUROPLAN con la necessità di costituire un comitato organizzatore multidisciplinare.

Con il cambiamento dell'assetto istituzionale del Ministero della Salute, nel mese di febbraio 2010, in occasione della giornata nazionale delle Malattie Rare, il Ministro della Salute Prof. Ferruccio Fazio, ha nominato quale suo rappresentante il Prof. Bruno Dallapiccola, Direttore Scientifico dell'allora Istituto Mendel, ora dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, affiancato da due tecnici del Ministero della Salute, il dott. Giovanni Ascone, della Direzione Generale della Prevenzione, e la dott.ssa Maria Elena Congiu della Direzione Generale della Programmazione. È stato così dato avvio alla costituzione del Comitato.

RAPPORTO PRINCIPALE

In marzo 2010, si è svolta a Roma una prima riunione strategica (Barbon Galluppi, Bellagambi e Dallapiccola) finalizzata all'individuazione degli enti componenti il Comitato Organizzatore e la data della prima riunione ufficiale.

Sono seguite le lettere d'invito e il 13 aprile 2010, presso il Ministero della Salute di Via di Ribotta, zona EUR in Roma, si è svolta la prima riunione cui hanno presenziato alcuni dei diversi enti invitati.

È stata redatta una lettera d'intenti tra UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS F.I.M.R. ONLUS e i diversi enti facenti parte del Comitato Organizzatore.

Sono succedute delle riunioni mensili (5 maggio 2010 / 7 giugno 2010 / 14 luglio e 8 settembre 2010).

Dal 12 ottobre 2010 è stata attivata una Consultazione Pubblica per la più ampia partecipazione dei "portatori d'interesse", i cui risultati sono stati elaborati e presentati in sede di Conferenza ad integrazione del documento finale.

Per la buona riuscita della Conferenza è stato stabilito che i sei gruppi di lavoro fossero composti da tutti i "portatori d'interesse" (pazienti, professionisti, istituzioni e loro rappresentanti).

Il Comitato Organizzatore ha deciso che entrambi i ruoli - facilitatore e verbalizzante - fossero svolti da pazienti o familiari di pazienti. Pertanto sono 18 le persone individuate dalla Federazione per la composizione dei gruppi (6 facilitatori, 6 verbalizzanti e 6 portatori d'interesse), con criteri ben definiti e convalidati dal consiglio direttivo nella riunione dell'11 settembre 2010.

L'advisor di EURORDIS, Simona Bellagambi, ha coordinato i Facilitatori nella conduzione dei gruppi.

Per poter procedere ai lavori, è stato istituito uno spazio virtuale - "virtual office" - dove sono stati inseriti tutti i documenti del progetto EUROPLAN, sia generali (per es. le Raccomandazioni del Consiglio, le Raccomandazioni di EUROPLAN) che specifici per gruppo tematico (per es: le domande aperte preparate ad hoc e il documento definitivo "buone pratiche"). A questi, sono stati aggiunti documenti a supporto delle tematiche trattate, individuati dai diversi portatori d'interesse presenti nei singoli gruppi.

A seguito del cambiamento di rappresentanza della Commissione Salute nella Conferenza Stato-Regioni, il Tavolo Tecnico per le Malattie Rare formato dai diversi rappresentanti regionali ha deciso tardivamente di apportare il suo contributo in maniera uniforme.

A tal fine è stato messo a disposizione in "virtual office" uno spazio ad hoc per approfondire la discussione interna.

Anch'essi hanno partecipato ai gruppi di lavoro finali di Firenze.

I rappresentanti del Tavolo Interregionale delle Malattie Rare, Commissione Salute della Conferenza Stato-Regioni, si sono riuniti a Roma nei giorni 27 settembre e 27 ottobre 2010.

Membri trasversali per tutti i gruppi: CERISMAS e SINODÈ s.r.l.

STATO DELL'ARTE

Al fine di contestualizzare il sistema di governo delle politiche sanitarie sulle MR attualmente sviluppate in Italia, si premette che questa nazione gode di un sistema sanitario nazionale pubblico e universalistico e che la competenza istituzionale in materia di sanità è costituzionalmente articolata in due livelli, quello del Governo centrale e quello delle Regioni.

Il livello centrale garantisce il diritto alla salute e indica analiticamente le prestazioni dovute ai cittadini italiani e agli stranieri regolarmente presenti in Italia (Livelli Essenziali di Assistenza - LEA), mentre quello regionale stabilisce la programmazione e organizzazione dei servizi, in modo che tali prestazioni siano effettivamente erogate. È possibile inoltre per le Regioni integrare i livelli di assistenza nazionali con ulteriori prestazioni che vengono effettuate a totale carico economico delle Regioni. Il principale provvedimento di pianificazione sanitaria, di durata triennale, è il Piano

sanitario nazionale (PSN) predisposto dal Governo su proposta del Ministro della Salute, tenuto conto delle proposte provenienti dalle Regioni; viene adottato con Decreto del Presidente della Repubblica previa deliberazione del Consiglio dei Ministri, d'intesa con la Conferenza unificata.

Nel PSN sono esplicitati i principi, le priorità e gli obiettivi da raggiungere per la tutela della salute. Il primo PSN che identifica nelle Malattie Rare un'area di priorità in Sanità Pubblica è il PSN 1998-2000. Da questo momento in poi, tutti i PSN successivi hanno confermato l'interesse per le MR e la necessità di intraprendere azioni integrate in questo settore.

Per quanto riguarda l'integrazione socio-sanitaria, il PSN, non occupandosi specificamente delle problematiche di tipo sociale, evidenzia comunque la necessità di una forte integrazione tra gli interventi sanitari e quelli sociali, tenendone conto per gli aspetti inerenti a specifiche categorie, per le quali si prevede l'integrazione con l'Area dell'assistenza sociale che, a livello locale, si realizza di fatto con il coinvolgimento dei Comuni. Per ulteriori approfondimenti e per conoscere il contesto istituzionale e normativo in cui il PSN si inserisce, si suggerisce di consultare il portale del Ministero della Salute alla pagina specifica (www.salute.gov.it/programmazioneSanitariaELea).

Il decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124 costituisce il presupposto normativo che, sostituendo la precedente disciplina delle esenzioni prevista dal D.M. 01.02.1991 e da altre specifiche disposizioni, prevede forme di tutela specifica per le Malattie Rare. In particolare, prevede che il diritto all'esenzione per tali condizioni di malattia sia definito con uno specifico regolamento in attuazione dell'art. 5, comma 1, lettera b. Tale decreto legislativo stabilisce che, nell'individuare le condizioni di malattia, il Ministro della Sanità tenga conto della gravità clinica, del grado di invalidità, nonché della onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo del relativo trattamento. La rarità è riferita al limite di prevalenza $\leq 5/10.000$ abitanti stabilito a livello europeo.

La norma che ha dato il via all'emanazione e realizzazione di politiche sanitarie specifiche a favore delle persone con MR è il D.M. n. 279/2001 "Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" (Gazzetta Ufficiale n. 160, del 12.07. 2001 Suppl. Ord. n. 180/L) che ha: stabilito il diritto all'esenzione per le Malattie Rare incluse nell'elenco allegato al decreto, definito l'onere da parte del Servizio Sanitario Nazionale (SSN) e, dal novembre 2001 da parte delle Regioni, di identificare in modo formale i Centri di riferimento a cui i malati rari possono e debbono rivolgersi per ottenere definizione diagnostica e presa in carico; stabilito un sistema di monitoraggio articolato in un livello locale e un flusso nazionale più sintetico e atto a supportare le strategie nazionali e i LEA in capo al Registro Nazionale presso ISS. I "Livelli Essenziali di Assistenza sanitaria" sono individuati con il Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 29 novembre 2001, che ha un carattere sostanzialmente descrittivo della maggior parte dei sottolivelli e rinvia agli atti normativi vigenti alla data della sua emanazione per ciascuna delle Aree. Come noto, tale provvedimento è attualmente in vigore, in quanto sullo schema di aggiornamento, predisposto dal Ministero della Salute e contenente il nuovo elenco delle MR integrato con le nuove malattie, non si è ancora concluso l'iter procedurale.

In seguito a questa norma e alla Legge costituzionale n. 3/2001, contenente la riforma del titolo V della Costituzione, sia il Governo che le Regioni hanno emanato numerosi atti che progressivamente hanno costruito l'attuale sistema di governo. Le Regioni hanno convenuto sulla necessità di un'azione di coordinamento sovra regionale ed hanno dato seguito a specifici Accordi in sede di Conferenza Stato-Regioni, (il primo Accordo del 2002 e successivamente l'Accordo del 10 maggio 2007), cui sono seguite successive attività in ambito di Commissione Salute presso il Coordinamento delle Regioni. L'ultimo dei due Accordi ha fissato, tra gli altri punti, i criteri per l'individuazione di Presidi nazionali dedicati alla diagnosi e cura di pazienti con patologie a bassa prevalenza ($<1/106$) rimandando, a regime, ai dati del Registro Nazionale Malattie Rare per la loro puntuale individuazione.

Le Regioni si sono assunte l'onere di strutturare all'interno dei loro sistemi sanitari un'organizzazione di funzioni e prestazioni dedicata alle MR, creando una rete regionale gestita da un Centro di coordinamento. Il Ministero ha l'onere della realizzazione e gestione delle politiche nazionali, supportato in questo da organismi tecnico-istituzionali quali l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) e l'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA). Il compito di collegamento tra il livello nazionale e quello regionale è stato demandato alla Conferenza Stato-Regioni e istruito per gli aspetti tecnici da un Tavolo tecnico permanente Stato-Regioni. Al tavolo partecipano tutti i rappresentanti delle Regioni e del Ministero della Salute e, laddove di competenza, i rappresentanti del Registro Nazionale presso ISS e l'AIFA. Non sono presenti i rappresentanti delle Associazioni dei pazienti e delle Società Scientifiche.

Con la legge finanziaria per il 2007 (legge n. 269/2006) sono state messe a disposizione risorse per un totale di 30 milioni di euro da destinare sia all'innovazione tecnologica delle strutture del SSN "con particolare riferimento alla

diagnosi e terapia nel campo dell'oncologia e delle malattie rare" (art. 1, comma 796, lett. n), sia al cofinanziamento di progetti regionali attuativi del PSN per le malattie rare (art. 1, comma 806).

Il D.M. 10 luglio 2007 ha regolamentato l'accesso delle Regioni al cofinanziamento da parte dello Stato dei Progetti attuativi del PSN (ai sensi dell'articolo 1, comma 805 della stessa legge finanziaria) disponendo di destinare il 50% della quota riservata alle Malattie Rare alle Regioni che presentano specifici programmi per il potenziamento delle attività assistenziali ed il 40% ai programmi regionali che prevedano l'attivazione di formali accordi di cooperazione tra le Regioni parti dell'accordo. Il restante 10% è destinato alle attività di implementazione del Registro Nazionale attraverso la costruzione dei Registri regionali .

La legge finanziaria n. 244/2007 ha confermato la destinazione di fondi per l'integrazione ed il cofinanziamento di progetti regionali in materia di Malattie Rare per gli anni 2008-2009. I cofinanziamenti relativi ai Progetti regionali riferiti ai primi anni di progettualità sono stati già erogati alle Regioni che hanno presentato specifici progetti, mentre nel 2009 sono stati assegnati altri 5 milioni di euro di cofinanziamento per la Linea progettuale per le Malattie Rare. In ogni modo, anche quando non sia fissata a livello nazionale una quota specifica, le Regioni possono, nell'ambito delle loro libere progettualità, accantonare una somma del finanziamento generale dedicandola a tale ambito.

Rispetto alle iniziative riguardanti la Ricerca scientifica, è da segnalare che nell'ambito della Politica di Ricerca e Sviluppo avviato dal Ministero della Salute (precedentemente Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali) finanziato ai sensi della vigente normativa (art.12 e 12/bis del D.Lgs. 502/92 come modificato ed integrato dal D.Lgs. 229/99) e D.L. n. 269 del 30/9/2003 convertito in legge dalla legge 24/11/2003 n. 236 Art. 48 comma 19 lettera b), si inserisce il Programma Nazionale di Ricerca sulle Malattie Rare per la promozione di attività di ricerca, strumentali agli obiettivi strategici del Servizio Sanitario Nazionale (SSN), sulle tematiche specifiche individuate come prioritarie dal Piano Sanitario Nazionale 2006-2008 e in base alle indicazioni ed ai criteri-guida individuati dallo stesso PSN. Al finanziamento dei Progetti approvati dal Ministero della Salute concorre il fondo di 3 milioni di euro per la ricerca indipendente stanziato dalla legge 326/2003, che impone alle industrie farmaceutiche di versare all'AIFA il 5% delle spese delle loro campagne promozionali.

Per quanto riguarda l'inventario delle risorse, si segnala che il Fondo sanitario è indistinto e copre il fabbisogno generale, fatti salvi i fondi vincolati per particolari azioni ed obiettivi e le eventuali risorse aggiuntive specificamente individuate, come nel caso del già citato cofinanziamento per le progettualità inerenti agli obiettivi attuativi del PSN. L'attuale sistema di monitoraggio dei costi rileva i costi per Livello Essenziale di Assistenza (per esempio l'Assistenza ospedaliera, l'Assistenza specialistica ambulatoriale, l'Assistenza protesica e l'Assistenza riabilitativa).

§§§

TEMI PRINCIPALI

TEMA 1	Metodologia e Governance di un Piano/Strategia Nazionale
SOTTO-TEMI	Mappatura prima dello sviluppo di un Piano/Strategia Nazionale
	Sviluppo e struttura di un Piano/Strategia Nazionale
	Governance di un Piano/Strategia Nazionale

Membri del gruppo di lavoro	
Agenzia Italiana del Farmaco - AIFA: Pierluigi Russo	Coordinamento Rete Interregionale MR Piemonte e Valle D'Aosta: Dario Roccatello
Coordinamento Regioni MR: Paola Facchin	Farindustria: Nadia Ruozi
Federsanità ANCI: Rosanna Di Natale	Istituto Superiore di Sanità - ISS: Roberto Esposito
Ministero della Salute: Maria Elena Congiu	Società Italiana di Pediatria - SIP: Rino Agostiniani
Telethon: Vincenzo Piazza	
UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS - Delegato Regionale: Giuseppe Vadalà	Università Cattolica del Sacro Cuore - Milano: Filippo Cristoferi
UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS - Consiglio Direttivo, Facilitatore: Marco Sessa	UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS, Verbalizzante: Giulietta Cafiero

PUNTI DI FORZA

- Il percorso di questi ultimi 10 anni ha aumentato la consapevolezza diffusa sulle Malattie Rare a livello di Istituzioni, Organismi tecnici pubblici e privati, Associazioni dei pazienti.
- Viene riconosciuto ai malati rari un livello di assistenza più ampio e specificatamente dedicato, ivi compresi alcuni trattamenti.
- Esistono procedure prioritarie di valutazione ed autorizzazione dei farmaci rispetto a quelli privi di una certificazione europea di farmaco orfano, nonché procedure di valutazione ed autorizzazione dell'uso "off-label" per indicazioni terapeutiche rare a carico del SSN.
- L'istituzione del tavolo tecnico Stato-Regioni ha creato le opportunità di integrazione tra i livelli istituzionali e ha consentito di raggiungere alcuni risultati significativi:
 - La realizzazione di reti di centri di riferimento per Malattie Rare che sono parte integrante delle funzioni e dei sistemi dei servizi assistenziali regionali (es. cure palliative, di riabilitazione, cure primarie, e dell'assistenza domiciliare, ecc.);
 - L'avvio di iniziative di coordinamento nazionale sulla ricerca relativa alle MR e sul loro trattamento;
 - La definizione di un elenco di Malattie Rare per le quali si riconoscono diritti esigibili;
 - Lo sviluppo di accordi e l'incremento di iniziative di cooperazione interregionale nella progettazione di interventi ed azioni nel campo delle MR, sia per libera iniziativa regionale, sia per impulso del Ministero della Salute attraverso finanziamenti finalizzati;
 - La sviluppo di sistemi di monitoraggio, che supportano le reti regionali di assistenza.

CRITICITÀ

- Assenza della rappresentanza dei pazienti e delle Società Scientifiche nei tavoli interistituzionali.
- La qualità delle prestazioni e dell'organizzazione dell'assistenza non è omogenea sul territorio nazionale, sia per le differenze dei sistemi sanitari regionali, sia per le differenze dei provvedimenti messi in atto dalle singole amministrazioni.

- La difficoltà di trasferire alla concreta assistenza quotidiana quanto definito dalla politica sanitaria, con la conseguente differente percezione dei pazienti rispetto all’offerta e alla qualità del servizio.
- La scarsa consapevolezza da parte dei pazienti e delle loro famiglie dei propri diritti e delle modalità da percorrere per vederli garantiti.
- L’elenco delle MR è incompleto e non è aggiornato con regolarità, impedendo ai malati rari, la cui patologia non è compresa nell’elenco di beneficiare dei diritti previsti.
- La distanza tra centri di riferimento e la residenza del paziente comporta un elevato costo sociale per i continui trasferimenti: esiste inoltre un rapporto inverso tra la qualità dell’assistenza e la distanza dal centro di cura.

PROSPETTIVE

- **Individuare ed istituire** un unico Comitato Nazionale che consenta di dare voce a tutti gli attori coinvolti, (la rappresentanza dei pazienti; il Ministero della Salute, il Ministero dell’Istruzione, Università e Ricerca, il Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali e gli altri Ministeri per competenza; le Regioni; l’AIFA; l’ISS; le Società Scientifiche) in modo da garantire la più ampia rappresentanza possibile, e di delineare le linee strategiche da attuare nei settori dell’assistenza, ricerca, tutela e promozione sociale, formazione e informazione, nell’ambito delle Malattie Rare.
- **Incentivare** tutte le iniziative di accordo o cooperazione tra le Regioni tendenti a creare aree di intervento interregionali progressivamente omogenee rispetto all’offerta assistenziale. Tale offerta dovrà risultare efficiente rispetto alla necessaria concentrazione di esperienze e competenze, adeguatamente ampia ed integrata, tale da consentire: il reale accesso alle cure a tutte le persone che ne abbisognano e la completa presa in carico clinica e socio-assistenziale dei pazienti.
- **Adottare** un provvedimento di integrazione delle strategie e dei piani di intervento già in atto o da sviluppare, consistente in un Piano Nazionale sulle Malattie Rare, modulato tenendo conto del contesto normativo, istituzionale ed organizzativo del nostro Paese.

Di conseguenza la cornice entro cui è opportuno si sviluppi il Piano Nazionale dovrà:

- riferirsi continuamente al contesto complessivo riguardante le politiche sanitarie e sociali, educative, ecc;
 - prevedere azioni equilibrate a sostegno di tutti i soggetti coinvolti nelle politiche del Piano;
 - tener sempre fede ad un principio di equità rispetto a quanto definito e garantito a tutti i cittadini;
 - essere accompagnata da risorse economiche dedicate che garantiscano la possibilità di mettere in atto quanto previsto.
- **Utilizzare** soluzioni tecnologiche per supportare la condivisione dell’informazione clinica (es.: telemedicina), al fine di rendere disponibile nelle sedi decentrate dove si trova il paziente, la competenza e l’esperienza presenti nei centri di riferimento, riducendo la mobilità sanitaria.
 - **Prevedere**, inoltre, la sperimentazione e implementazione di nuovi strumenti amministrativi per riconoscere e quantificare economicamente le prestazioni di consulenza a distanza, da parte dei centri di riferimento
 - **Assicurare** che l’innovazione richiesta dall’assistenza ai malati rari rimanga sempre all’interno di un contesto di sicurezza e di provata efficacia, a tutela dei pazienti
 - **Prevedere** un fondo a garanzia della spesa corrente ed incrementale, legato alla diffusione di trattamenti ed interventi diagnostici ad elevato impatto economico, senza che questa ricada all’interno dell’insieme indistinto della spesa sanitaria e dei rispettivi vincoli
 - **Utilizzare** in maniera integrata i sistemi informativi di monitoraggio regionale (inclusi i Registri regionali che hanno anche la funzione di supporto all’assistenza) e quelli nazionali (incluso il Registro Nazionale) come elementi conoscitivi su cui orientare le politiche e le azioni di governo e di valutazione del sistema.
 - **Affrontare** gli aspetti dell’assistenza, dell’innovazione, della ricerca e dell’organizzazione per le MR seguendo un duplice approccio che consideri sia la dimensione della malattia che quella dei bisogni assistenziali. In questa maniera:
 - il percorso assistenziale del singolo paziente sarà fondamentalmente incentrato sul profilo dei bisogni, che possono essere comuni a pazienti con patologia diversa e diversi in pazienti con la stessa patologia;
 - l’organizzazione, i centri di riferimento, l’innovazione e i contenuti della ricerca, devono essere aggregati intorno a temi sia attinenti alla dimensione della malattia sia ai bisogni assistenziali.

TEMA 2	Definizione, codifica e inventario delle Malattie Rare
SOTTO-TEMI	Definizione delle Malattie Rare
	Classificazione e tracciabilità delle Malattie Rare nel sistema sanitario nazionale
	Inventari, registri e liste

Membrì del gruppo di lavoro	
Coordinamento MR Regione Veneto: Silvia Manea	Farmindustria: Maurizio Agostini
Federazione Italiana Medici di Medicina Generale - FIMMG: Guido Sanna	Federazione Italiana Medici Pediatri – FIMP: Tiziana Di Giampietro
Federsanità ANCI: Rosanna Di Natale	Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico: Sara Casati
Istituto Superiore di Sanità – ISS: Amalia Egle Gentile	Ministero della Salute: Maria Grazia Privitera, Giuseppina Rizzo
ORPHANET: Rita Mingarelli	Società Italiana di Medicina Generale - SIMG: Gaetano Piccinocchi
Società Italiana di Pediatria – SIP: Maria Teresa Carbone	Società Italiana Genetica Umana – SIGU: Corrado Romano
Tavolo Tecnico Interregionale MR: Francesca Dagna Bricarelli	Telethon: Alessia Daturi
UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS - portatore d'interesse: Lucia Deganutti	Università Cattolica del Sacro Cuore – Milano: Filippo Cristoferi
UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS - Consiglio Direttivo, Facilitatore: Renza Barbon Galluppi	UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS, Verbalizzante: Maria Marcheselli

CODIFICA

STATO DELL'ARTE

In Italia è utilizzata la definizione ufficiale dell'Unione Europea: per malattia rara s'intende una condizione clinica con una prevalenza non superiore a 5 casi ogni 10.000 persone. In Italia la codifica delle MR segue l'ICD9 CM come (D.M. 279/2001).

PUNTI DI FORZA

- L'ISS e la Regione Veneto partecipano al progetto europeo per il miglioramento della codifica e classificazione delle Malattie Rare nell'ICD11. Inoltre, in Italia l'ISS coordina un Gruppo di Lavoro per la revisione dell'ICD9-CM in collaborazione con il Gruppo europeo.
- Alcuni enti utilizzano assieme alla classificazione ICD9-CM, l'ICD-10, l'OMIM (classificazione genetica).

CRITICITÀ

- Vengono usate codifiche diverse: ICD9-CM per le SDO, ICD10 per i decessi (ISTAT).
- Non è ancora utilizzata la codifica di Orphanet: ICD10 e OMIM.

PROSPETTIVE

- È necessario introdurre in Italia la codifica alle MR più aggiornata e in linea con l'Europa.

RACCOMANDAZIONI

- È auspicabile mantenere in Italia l'attuale definizione di MR come raccomandato da Europlan e applicare nei Paesi europei la codifica di malattia ICD e la valutazione funzionale ICF per le MR.

I REGISTRI DELLE MALATTIE RARE

STATO DELL'ARTE

Il D.M. 279/2001 istituisce il REGISTRO NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE e lo colloca presso l'Istituto Superiore di Sanità. L'accordo Stato Regioni del 2002 ha previsto l'istituzione di Registri Regionali o Interregionali, risultati da cooperazioni tra Regioni, che hanno la finalità di organizzare e dare assistenza ai propri residenti. Tali Registri alimentano, attraverso un debito informativo definito da un successivo Accordo Stato-Regioni del 2007, il Registro Nazionale Malattie Rare istituito presso l'ISS.

PUNTI DI FORZA

- Il D.M. 279/2001 è l'unica normativa in Europa con allegato l'elenco delle MR.
- Tutte le Regioni hanno recepito il D.M. 279/2001.

CRITICITÀ

- L'attuazione delle disposizioni del D.M. 279/2001 è disomogenea sul territorio nazionale.
- Non sono stati ancora attuati:
 - i controlli sul sistema di codifica;
 - l'aggiornamento dell'elenco MR (previsto dalla norma ogni 3 anni, sebbene pianificato e attuato nella parte istruttoria tecnica) con conseguente disuguaglianza tra i pazienti e sottostima dei dati epidemiologici delle MR.

PROSPETTIVE

Si reputa necessario:

- Rendere operativi i Registri per le MR in tutte le Regioni secondo i migliori modelli esistenti;
- Attivare le azioni di monitoraggio dei Registri regionali e prevedere anche sanzioni nei confronti delle Regioni che non applicano le norme;
- Istituire su tutto il territorio dei tavoli regionali per il monitoraggio dei registri e la sorveglianza delle MR.

TEMA 2.1	Informazione e formazione
SOTTO-TEMI	Come migliorare l'informazione sull'assistenza per le Malattie Rare in generale, verso i diversi tipi di utenza
	Come migliorare l'accesso all'informazione di qualità sulle Malattie Rare

INFORMAZIONE

STATO DELL'ARTE

La Conferenza Stato Regioni del luglio 2010 evidenzia l'informazione come la maggiore criticità per le Malattie Rare, sebbene esistano numerose iniziative di informazione e di sensibilizzazione promosse da diversi attori. Dal 2001 è attivo Orphanet Italia che fa capo a www.orpha.net.

Il Ministero della Salute ha predisposto uno spazio alle MR sul suo portale (www.salute.gov.it) e nominato come organo tecnico l'Istituto Superiore di Sanità – Centro Nazionale Malattie Rare (www.iss.it/cnmr), che pubblica il supplemento al Notiziario "Malattie rare e farmaci orfani" e che nel 2008 ha istituito il Telefono Verde Malattie Rare (800 896949).

Con l'Accordo Stato-Regioni del luglio 2007 si attribuisce alle Regioni il compito di informare anche mediante linee telefoniche e sportelli dedicati. Alcune Regioni hanno istituito Centri Informazione con help-line specifiche collegate ed interagenti con la rete dei Centri di riferimento regionali/interregionali, con la rete dei servizi territoriali e le altre istituzioni coinvolte nella presa in carico dei pazienti, e siti web, anche mediante la ricerca per segni e sintomi nel sospetto di MR. Dal 2008 è attivo l' "indispensabile aiuto" per i malati rari (www.maladirari.it), promosso da UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS. Telethon ha una Infoline dedicata alle malattie genetiche. Tutte le Associazioni forniscono informazioni sugli aspetti socio sanitari della propria malattia attraverso vari strumenti.

Varie sono le iniziative di sensibilizzazione si segnalano: la Giornata delle MR, organizzata ogni anno dal 2008 dalle Associazioni dei pazienti su tutto il territorio nazionale e coordinata da UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS FIMR con il sostegno di Farindustria, la Guida Associazioni Italiane Malattie Rare pubblicata nel 2006 e la successiva 2008/2009, in collaborazione con Orphanet/Farindustria e UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS, con il sostegno di Farindustria; l'Annuario ORPHANET-Italia sulle Malattie Rare sostenuto da Farindustria; realizzazione di due spot e un cartone animato sulle Malattie Rare a cura di Farindustria, il Concorso artistico-letterario "Il Volo di Pegaso", nell'ambito del laboratorio di medicina narrativa, organizzato da ISS-CNMR, oltre a vari convegni sul tema.

PUNTI DI FORZA

Le iniziative presenti oggi in Italia garantiscono un primo livello di informazione ai cittadini, ai pazienti e agli operatori sanitari sul tema delle Malattie Rare, sui diversi livelli del sistema socio sanitario che vengono completate dall'atti.

CRITICITÀ

Il sistema della divulgazione dell'informazione sulle MR è disomogeneo sul territorio nazionale e non coordinato. La qualità dell'informazione non sempre è validata.

Si registrano poche iniziative informative finalizzate alla prevenzione come la campagna per l'assunzione di acido folico promossa dal CNMR, e alla promozione della salute delle persone affette da MR. L'ISS ha iniziato lo sviluppo di linea guida di specifiche Malattie Rare.

PROSPETTIVE

Si reputa necessario:

- introdurre requisiti minimi per l'informazione e sistemi di verifica delle attività;
- prevedere la formazione del personale deputato all'informazione;
- mappare con regolarità periodica le fonti di informazioni disponibili nelle diverse Regioni;
- identificare sistemi di controllo della qualità delle informazioni su internet;
- attribuire al presunto Comitato nazionale, come previsto nel gruppo della Governance, il coordinamento, la valutazione delle necessità informative per tutti i soggetti, la standardizzazione delle informazioni, il monitoraggio e la valutazione dell'efficacia dei servizi informativi.

FORMAZIONE

STATO DELL'ARTE

In Italia la formazione è costituita da:

- formazione di base (Università)
- formazione specialistica (Università, Regioni)
- ECM per tutto personale sanitario organizzata a livello nazionale e regionale
- ECM per Medici di Medicina Generale (MMG), Pediatri di Libera Scelta (PLS) e specialisti gestita dalle Regioni e Associazioni di categoria.

L'aggiornamento continuo è finalizzato ad implementare e ad integrare le conoscenze apprese nei piani formativi di base e specialistici: conoscenze, competenze, abilità sugli aspetti clinici specifici, sui sistemi di codifica, sulle nuove scoperte della ricerca scientifica, sui modelli organizzativi, sulla governance dei sistemi sanitari, sul management, sulla

comunicazione efficace (si pensi al tema della comunicazione con i Malati Rari e le loro famiglie), sulla multidisciplinarietà e sull'integrazione degli aspetti sanitari con quelli socio assistenziali. (cfr. elenco Obiettivi Nazionali ECM). In altre parole, la formazione continua è lo strumento che sostiene le scelte strategiche delle Organizzazioni Sanitarie. L'Accordo Stato-Regioni di Luglio 2010 rileva, però, una consistente difficoltà da parte del MMG/PLS o specialista ad interpretare una sintomatologia complessa e a formulare un sospetto diagnostico, con conseguenti ritardi nella diagnosi e nella terapia. Un sistema efficiente, quindi, dovrebbe fornire supporto ai medici.

PUNTI DI FORZA

- Esistenza di un'organizzazione ed un sistema di formazione sanitaria nel quale è possibile inserire la conoscenza specifica delle Malattie Rare.
- Tangibile volontà di collaborazione nello sviluppo di progetti formativi comuni tra Associazioni, istituzioni centrali e regionali, categorie mediche ed industria farmaceutica.

Tra le tante iniziative in atto, si segnalano, come esempi di buone pratiche:

- il progetto formativo triennale "Conoscere per assistere" sviluppato da UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS e rivolto a MMG/PLS, frutto di una programmazione condivisa tra diversi attori (FIMG, FIMP, SIP, SIMGePeD e SIGU e sostenuto da Farindustria) focalizzato su sospetto diagnostico, qualità assistenziale e passaggio dall'età pediatrica a quella adulta;
- il "Master di II° livello in Malattie Rare" organizzato dall'Università di Torino;
- Il progetto "Le Malattie Rare: dalla sorveglianza alla formazione" (ISS-CNMR, finanziato dal Ministero della Salute);
- il progetto "Farmaci orfani e accessibilità al trattamento delle MR" (ISS-CNMR, finanziato dall'AIFA);
- le MR sono presenti nella formazione pre-laurea, post-lauream dei medici presso Corsi Integrati- Opzionali del Corso di Laurea di Medicina ed insegnamenti delle Scuole di Specializzazione presso Università degli Studi di Padova.

CRITICITÀ

Esiste un limitato interesse sul tema specifico delle MR e ciò condiziona il suo mancato inserimento nei piani di studio, a tutti i livelli di formazione, compresa quella universitaria, nonostante alcuni esempi di buone pratiche, ancora poco diffusi. Inoltre, i MMG, i PLS e anche alcuni specialisti hanno ancora poca conoscenza e competenza sulle MR.

PROSPETTIVE

Si reputa necessario:

- inserire il tema delle MR come argomento di formazione prioritaria per il Tavolo Tecnico Interregionale della Formazione Continua e quindi prevederlo nei Piani Formativi delle AA.SS.LL., Aziende Ospedaliere, Istituti di Ricerca;
- includere programmi formativi sulle MR a tutti i livelli del sistema e per tutti gli operatori sanitari e socio-sanitari. In particolare:
 - a) **Formazione di base.** Nei corsi di laurea di TUTTE LE PROFESSIONI SANITARIE è necessario prevedere la conoscenza della dimensione sociale delle Malattie Rare e del sistema di assistenza (diagnosi, codifica, terapia, assistenza) disponibile ai diversi livelli locale, nazionale, europeo. Di estrema importanza sono anche gli aspetti peculiari della presa in carico di un malato raro, con riferimento anche ai modelli organizzativi della sanità pubblica del nostro Paese.
 - b) **Formazione specialistica.** Nella formazione di secondo livello (master e scuole di specializzazione) il tema delle Malattie Rare si lega al contenuto specifico di ciascun master o scuola di specializzazione, focalizzando la conoscenza delle Malattie Rare che rientrano in ciascun ambito di interesse.
La formazione specifica in Medicina Generale deve prevedere un focus sulle Malattie Rare, in cui vengano ripresi ed approfonditi i temi già introdotti nella laurea di base. Per quanto concerne i contenuti, è necessario prevedere un "nucleo di informazioni di base", comprendente: definizione e caratteristiche generali dei grandi gruppi di MR per facilitare il sospetto diagnostico; codifica; normativa, soggetti e percorsi della Rete Nazionale Malattie Rare; aspetti riguardanti la comunicazione operatore sanitario/persona con MR e suoi familiari.
- attivare sistemi di valutazione della qualità e efficacia della formazione, con indicatori di esito;
- promuovere la formazione per i "pazienti" finalizzata all'acquisizione di conoscenze per partecipare a tavoli di concertazione.

Si auspica la partecipazione dei pazienti nella fase di progettazione degli interventi informativi sulle Malattie Rare.

TEMA 3	Ricerca
SOTTO-TEMI	Mappatura delle risorse esistenti per la ricerca, le infrastrutture e i programmi per le Malattie Rare
	Necessità e priorità della ricerca nel campo delle Malattie Rare
	Mettere insieme l'interesse e la partecipazione dei laboratori nazionali e ricercatori, pazienti e organizzazioni di pazienti nei progetti di ricerca per le Malattie Rare
	Sostenibilità della ricerca sulle Malattie Rare

Membri del gruppo di lavoro	
Agenzia italiana del Farmaco – AIFA: Carlo Tomino	Coordinamento MR Regione Lombardia: Arrigo Schieppati
Coordinamento MR Regione Veneto: Melissa Rosa Rizzotto	Farmindustria: Giuseppe Caruso
Federazione Italiana Società Medico-scientifica – FISM: Francesco Macri	Federsanità ANCI: Rosanna Di Natale
Istituto Superiore di Sanità – ISS: Paola Torreri	Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca – MIUR: Alberto Albertini
Ministero della Salute: Bruno Dallapiccola	ORPHANET: Elena Cocchiara
Rare Diseases Task Force: Bianca Pizzera	Società Italiana di Pediatria – SIP: Gian Paolo Donzelli
Società Italiana Genetica Umana – SIGU: Lidia Larizza	Coordinamento MR Regione Lombardia: Arrigo Schieppati
Tavolo Tecnico Interregionale MR: Generoso Andria	Telethon: Francesca Sofia
Università Cattolica del Sacro Cuore – Milano: Filippo Cristoferi	Università Federico II, Napoli: Antonio Baldini
<i>UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS - Facilitatore: Fabrizio Seidita</i>	<i>UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS, Verbalizzante: Elisa Grella</i>

COLLABORAZIONE EUROPEA NELLA RICERCA SULLE MR

STATO DELL'ARTE

La capacità dei ricercatori italiani di produrre risultati scientifici competitivi sul tema delle MR è attestata dal numero delle pubblicazioni e dai valori forniti dagli indicatori bibliometrici. Questo risultato appare tanto più significativo, se correlato alla limitata disponibilità di fondi dedicati. Infatti, secondo uno studio del CERM (2009) l'Italia contribuirebbe a oltre il 10% di tutte le pubblicazioni scientifiche in materia. Un aspetto cruciale e critico della ricerca sviluppata in Italia riguarda il monitoraggio e la valutazione dei risultati. Non è identificabile una specifica priorità, in quanto tanto la ricerca clinica, quanto quella epidemiologica di base, quella orientata alla terapia e allo sviluppo di strumenti diagnostici o finalizzati al miglioramento della qualità della vita, sono necessarie a fornire risposte ai bisogni dei pazienti.

PUNTI DI FORZA

- Esiste una buona attitudine alla ricerca sulle malattie MR.
- C'è una consolidata capacità di fare rete a livello internazionale.

CRITICITÀ

- Manca la garanzia di un impegno continuativo degli enti pubblici e privati nell'erogazione dei finanziamenti per i progetti di ricerca.
- Manca la garanzia sui tempi dell'erogazione dei fondi.
- Il monitoraggio dei risultati delle ricerche finanziate (soprattutto dagli enti pubblici) spesso non avviene utilizzando i criteri internazionalmente condivisi. I risultati vengono valutati non sempre secondo i criteri internazionalmente condivisi.
- Manca un sistema centrale di collegamento, finanziamento e verifica dei risultati.

PROSPETTIVE

- È necessario promuovere la ricerca che multidisciplinare e traslazionale.
- Non si identificano priorità di ricerca, in quanto tutte le aree necessitano attenzione.
- È necessario potenziare le aree meno sviluppate (clinica, sanità pubblica e sociale).
- Indirizzare le risorse su obiettivi condivisi tra i bisogni dei pazienti, dai centri esperti e dalle eccellenze scientifiche.
- È importante sottolineare la ricaduta positiva ed importante sulle conoscenze delle malattie comuni dell'auspicato potenziamento della ricerca sulle MR.
- È necessario sviluppare strategie per disseminare i risultati e trasferirli nella pratica clinica.
- È necessario promuovere aggregazioni nazionali e sovranazionali.

RACCOMANDAZIONI

Al fine di promuovere ricerche in grado di rispondere alle istanze dei malati rari in ambito clinico, biomedico, di sanità pubblica e ricerca sociale, si formulano le seguenti raccomandazioni.

Tenute presenti le dimensioni sociali del problema MR, è necessario:

- **vincolare** una parte dei fondi elargiti dal Ministero della Salute, dagli altri Ministeri competenti e dalle Regioni da destinare a questa ricerca e garantire il principio di sussidiarietà dello Stato nei confronti degli enti finanziatori ed esecutori di ricerca scientifica;
- **promuovere** un sistema di gestione dei finanziamenti alle MR alimentato costantemente da fondi certi e puntuali, ispirato alle migliori pratiche di valutazione della ricerca su base meritocratica e supportato da un sistema di monitoraggio ex post dei risultati ottenuti;
- **introdurre** un credito di imposta (procedura automatica) per investimenti dedicati alle ricerche su MR e farmaci orfani;
- **mappare** le risorse esistenti, infrastrutture e progetti di ricerca finanziati dedicati alle MR e potenziarli ove necessario (prendere a modello e potenziare le attività di RD Platform);
- **promuovere** la creazione di infrastrutture (ad esempio uffici di trasferimento tecnologico, centri di sperimentazione clinica, banche tissutali e biobanche) per facilitare il trasferimento tecnologico dei risultati delle ricerche;
- **promuovere** sinergismi efficaci per gruppi di patologie, avvalendosi anche del supporto delle Associazioni, per coordinare le attività e le casistiche;
- **promuovere** lo sviluppo di un modello collaborativo tra i principali protagonisti del percorso della ricerca sulle MR: i pazienti, i medici, i ricercatori, le imprese, le istituzioni pubbliche e le agenzie private di finanziamento della ricerca;
- **promuovere** il coordinamento scientifico tra le Regioni, nell'interesse dei malati rari.

§§§

TEMA 4	Standards di assistenza per le Malattie Rare – Centri di Expertise/ Reti di Riferimento europee
SOTTO-TEMI	Identificazione dei Centri di Expertise nazionali o regionali su tutto il territorio nazionale entro il 2013
	Sostenibilità dei Centri di Expertise
	Partecipazione alle Reti di Riferimento Europee
	Come abbreviare il percorso diagnostico
	Come dare la giusta assistenza e organizzare un'adeguata assistenza sanitaria per i malati rari
	Come assicurare, nei Centri di Expertise, un approccio multidisciplinare e l'integrazione tra gli aspetti sanitari e sociali

Membri del gruppo di lavoro	
Coordinamento Rete Interregionale MR Piemonte e Valle D'Aosta: Simone Baldovino	Coordinamento MR Regione Lombardia: Erica Daina, Arrigo Schieppati
Coordinamento MR Regione Toscana: Marzia Caproni	Coordinamento Regioni MR: Paola Facchin, Monica Mazzuccato
Farindustria: Maria Grazia Chimenti	Federazione Italiana Medici Pediatri – FIMP: Serafino Pontone Gravaldi
Federazione Italiana Medici di Medicina Generale – FIMMG: Arrigo Lombardi	Federsanità ANCI: Rosanna Di Natale
Fondazione IRCCS Ca' Granda: Faustina Lalatta	Istituto Superiore di Sanità – ISS: Ilaria Luzi
Ministero della Salute: Bruno Dallapiccola	ORPHANET: Tiziana Lauretti
Rare Diseases Task Force: Gianna Zambruno	Società Italiana di Pediatria – SIP: Luigi Memo
Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite - SIMGePeD: Angelo Selicorni	Società Italiana Genetica Umana – SIGU: Corrado Romano
<i>UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS portatore d'interesse: Tommasina Iorno</i>	Università Cattolica del Sacro Cuore – Milano: Filippo Cristoferi
<i>UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS - Facilitatore: Michele Del Zotti</i>	<i>UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS, Verbalizzante: Maria Pia Sozio</i>

CENTRI DI EXPERTISE

Premessa

In riferimento alle caratteristiche di un Centro di Expertise (CdE), Il gruppo di lavoro ha convalidato quanto riportato nel documento redatto nel 2005 dalla Rare Diseases Task Force (RDTF) ora EUCERD. Si promuove quindi la strutturazione dei Centri di Expertise nel rispetto dei seguenti requisiti:

- diagnosi
- valutazione clinica complessiva
- programma terapeutico, formulazione e monitoraggio del piano assistenziale individuale rapportandosi laddove necessario con gli altri servizi del territorio, professionisti o ed istituzioni coinvolti a vario titolo nella presa in carico complessiva della persona verifica o monitoraggio
- follow-up, sorveglianza per prevenzione delle complicanze
- attivazione dell'equipe multidisciplinare
- gestione della transizione dall'età pediatrica/ evolutiva all'età adulta
- interazione e coordinamento tra i Centri, in base alle risorse umane ed economiche

- informazione, prevenzione, formazione ed educazione
- collaborazione con le Associazioni dei pazienti e coinvolgimento delle stesse nella strutturazione del percorso diagnostico-terapeutico
- registrazione dei casi
- aggiornamento e ricerca clinica
- esperienza “storica” di Diagnosi e Terapia della malattia/e rara/e
- condivisione dell’esperienza tra tutti i portatori d’interesse
- appropriatezza delle prestazioni erogate

STATO DELL’ARTE

Il D.M. 279/01 istituisce la rete nazionale per le Malattie Rare, costituita dai presidi individuati dalle Regioni. L’accordo Stato-Regioni 2002 sancisce la costituzione di un Centro di Coordinamento come sopra riportato. I Centri a cui ci si riferisce nei seguenti paragrafi sono Centri di Riferimento.

PUNTI DI FORZA

- Esperienza nella definizione dei Centri di riferimento maturata presso alcune Regioni, basata su parametri oggettivi.

CRITICITÀ

- I centri di riferimento non corrispondono sempre alla definizione di CdE della RDTF
- Disomogeneità rispetto al territorio nazionale
- Carenza di informazione per l’accesso

PROSPETTIVE

Per garantire che i CdE siano di fatto esperti nella specifica MR o gruppo di MR, sia nel campo clinico che nella ricerca, si auspica l’identificazione e l’uso di una serie di parametri comuni condivisi tra i vari portatori di interesse, tra cui:

- l’idonea dotazione strutturale, strumentale e di risorse umane,
- uso di sistemi informativi per la registrazione dei pazienti e la gestione del percorso assistenziale,
- promozione e partecipazione degli specialisti a gruppi di lavoro e progetti di ricerca nazionali e internazionali,
- promozione e sistematica partecipazione agli eventi formativi dedicati,
- costruzione del percorso di transizione dall’età evolutiva all’età adulta,
- validazione della performance da parte dei pazienti,
- produttività scientifica su riviste indicizzate.

In linea con quanto indicato dalla RDTF, **per la designazione di un CdE** si auspica:

- la promozione del processo di accreditamento dei Centri di Expertise (come definiti dalla RDTF), attraverso la definizione di criteri condivisi fra i vari portatori di interesse;
- la valutazione periodica dei CdE basata sia su risultati clinici che sulla soddisfazione del paziente con criteri che da condividere con le Associazioni dei pazienti;
- la promozione di CdE per gruppi omogenei di malattie. Per specifiche patologie con caratteristiche peculiari, ad esempio di rarità o complessità o specifiche fasi dell’assistenza, i CdE si avvalgono delle competenze di centri ad elevata specializzazione, anche attraverso l’uso della telemedicina/ tele consultazione;
- la distribuzione sovra regionale o regionale a seconda della prevalenza della patologia.
- la facilitazione dei processi di accesso ai CdE da parte del malato raro;
- l’uso di piattaforme informatiche per collegare funzionalmente i centri e i centri con le altre strutture e i servizi coinvolti nella continuità assistenziale per la presa in carico dei pazienti.

Le **strutture migliori adatte ad essere un CdE** sono quelle che possiedono i requisiti in premessa e sono in grado di soddisfare i molteplici bisogni del paziente ampliando la valutazione alle aree funzionali (assessment funzionale) e il trasferimento al territorio.

La presa in carico dei pazienti con malattia rara è complessa e coinvolge sia reti orizzontali che verticali. È ragionevole ipotizzare CdE per gruppi omogenei di malattie in grado di garantire diagnosi differenziale e la gestione assistenziale complessiva.

RACCOMANDAZIONE

Considerando la realtà del nostro Paese, non si ritiene opportuna la creazione di nuove strutture, bensì l'individuazione di nuovi Centri di Expertise all'interno della rete esistente, e la conseguente loro razionalizzazione, per un loro miglioramento e per l'ottimizzazione delle risorse esistenti. È indispensabile che i CdE accreditati e monitorati possano ricevere adeguata allocazione di risorse strumentali e umane, considerando anche la loro capacità di attrazione, al fine di garantire la loro attività nel tempo. Si raccomanda l'attivazione di equipe multidisciplinari, laddove possibile nello stesso CdE, attraverso modalità adeguate di finanziamento e di incentivazione.

PARTECIPAZIONE NELLE RETI DI RIFERIMENTO EUROPEE

STATO DELL'ARTE

- Esistono alcune reti a livello nazionale ed europeo.

PUNTI DI FORZA

- Le esperienze stesse di reti realizzate finora sono concreti punti di forza.

CRITICITÀ

- È al momento attivo un piccolo numero di reti, per lo più orientate alla ricerca biologica di base.
- Finanziamento ad oggi stanziato solo una tantum.

PROSPETTIVE

Si reputa necessario:

- Promuovere la partecipazione alle reti europee quale indicatore dell'attività del CdE;
- Favorire il riconoscimento ufficiale da parte dei singoli stati membri delle reti esistenti (per l'Italia ad esempio IPINET per le Immunodeficienze Primitive) e la condivisione di una piattaforma per la creazione, verifica, finanziamento e disseminazione delle reti;
- Potenziare l'uso delle migliori soluzioni tecnologiche esistenti al fine di fare viaggiare i dati clinici e i campioni biologici del paziente e non i pazienti.

Per **instaurare una buona cooperazione tra gli esperti** nazionali o internazionali, si auspica inoltre:

- l'attivazione da parte delle società scientifiche europee ed internazionali di forum ed iniziative coordinate sulle MR;
- l'aggregazione e l'ottimizzazione degli scambi al momento di congressi e incontri internazionali già programmati.

ACCELERARE L'ACCESSO ALLA DIAGNOSI

STATO DELL'ARTE

Esiste un censimento dei laboratori diagnostici, curato dalla S.I.G.U., recepito completamente da Orphanet Italia. Orphanet (in collaborazione con EuroGentest) ha censito una serie di laboratori diagnostici Italiani che si occupano di MR.

PUNTI DI FORZA

- Le esperienze realizzate in alcuni territori (registri).

CRITICITÀ

- Mancanza di coordinamento e di scambio di conoscenze fra i nodi della rete dei servizi
- Disomogeneità territoriali.
- Eccessivi spostamenti del malato raro per la diagnosi e la cura.

PROSPETTIVE

Si auspica la mobilità di conoscenze e competenze attraverso:

- la diffusione dell'informazione sulle reti esistenti anche grazie a siti specifici validati e banche dati (es. IPINET);
- la formazione e informazione dei Medici Medicina Generale, Pediatri Libera Scelta e specialisti del SSN;
- il collegamento tra i nodi della rete anche mediante strumenti informatizzati (es. fascicolo sanitario informatizzato) per ridurre la mobilità del paziente e migliorare l'integrazione degli interventi;
- l'uso e l'ampliamento dei database esistenti (Orphanet).

Per mappare, mettere in rete e sostenere i laboratori a livello nazionale si ritiene opportuno:

- promuovere, con l'accordo e supporto delle Regioni, un ulteriore censimento nazionale dei laboratori e test eseguiti, con particolare attenzione a quelli che eseguono test di tipo genetico. La partecipazione al censimento dovrà essere obbligatoria e i risultati dello stesso dovranno essere validati a livello nazionale dalle istituzioni (Regioni, Ministero della Salute e Istituto Superiore di Sanità);
- mantenere e mettere in rete i nuovi laboratori attraverso le banche dati esistenti in particolare Orphanet;
- prevedere una razionalizzazione dei test eseguibili, supportando i laboratori che offrono test per malattie ultrarare e favorire economie di scala.

SCREENING E TEST GENETICI

STATO DELL'ARTE

In ambito nazionale esistono delle procedure già consolidate per l'invio di campioni biologici e genetici. Esistono inoltre delle Linee guida 2008 relative allo screening allargato (a cura della Società Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie e della Società Italiana Screening Neonatali).

PUNTI DI FORZA

La L. 104 del 5 febbraio 1992: ha introdotto l'obbligatorietà, sul territorio nazionale, dello screening per tre patologie: fenilchetonuria, fibrosi cistica e ipotiroidismo congenito.

PROSPETTIVE

- In riferimento allo "Screening allargato", è opportuno che ciascuna regione indichi le diverse modalità utilizzate per l'attivazione dello "screening allargato" (con il format delle Best Practices).
- Per sostenere lo sviluppo di linee guida Europee sui test diagnostici e di screening della popolazione si auspica la diffusione ed attuazione delle linee guida già esistenti a livello europeo in materia di test diagnostici (in particolare EuroGentest).
- Per lo sviluppo di linee guida per specifiche malattie si auspica un finanziamento dedicato.
- Si auspica in fine a livello europeo, la definizione di un tariffario comune dei costi e modalità di trasporto e accettazione dei campioni.

COLLEGAMENTO TRA I CDE E L'ASSISTENZA SOCIOSANITARIA A LIVELLO LOCALE

CRITICITÀ

- Gli interventi sono poco coordinati.
- Manca una presa in carico a livello territoriale.
- È assente la dimensione sociale.

PROSPETTIVE

È auspicabile:

- promuovere il collegamento tra la rete dei CdE, gli presidi ospedalieri, la rete delle cure primarie, i servizi di riabilitazione e la rete dell'urgenza-emergenza;
- sviluppare e potenziare l'informatizzazione del fascicolo sanitario;
- favorire processi di valutazione multidimensionale, multi professionali relativi sia ai problemi assistenziali sanitari quanto alla dimensione sociale. Ci sono delle buone pratiche già in corso a livello Regionale.

TEMA 4.1	Farmaci Orfani
SOTTO-TEMI	Il futuro dei farmaci orfani
	L'accesso ai farmaci orfani per i malati rari. Prezzi e rimborsabilità
	Uso compassionevole e approvazione temporanea dei farmaci orfani. Uso off-label (al di fuori dell'indicazione terapeutica prevista)

Membrì del gruppo di lavoro	
Agenzia italiana del Farmaco – AIFA: Daniela Settesoldi	Coordinamento MR Regione Veneto: Cinzia Minichiello
Coordinamento Rete Interregionale MR Piemonte e Valle D'Aosta: Simone Baldovino	Coordinamento MR Regione Lombardia: Erica Daina, Arrigo Schieppati
Coordinamento MR Regione Emilia Romagna: Matteo Volta	Farmindustria: Massimo Boriero
Federazione Italiana Medici di Medicina Generale – FIMMG: Andrea Crapanzano	Federazione Italiana Medici Pediatri – FIMP: Carla Cafaro
Federsanità ANCI: Rosanna Di Natale	Istituto Superiore di Sanità – ISS: Claudio Frank
ORPHANET: Martina Di Giacinto	Società Italiana di Pediatria – SIP: Andrea Bartuli
Tavolo Tecnico Interregionale MR: Elisa Rozzi	Telethon: Carla Paganin
UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS - portatore d'interesse: Tommaso Meleleo	
<i>UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS - Consiglio Direttivo, Facilitatore: Loredana Nasta</i>	<i>UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS, Verbalizzante: Gabriele Bona</i>

STATO DELL'ARTE

Le aziende farmaceutiche, a seguito dell'autorizzazione all'immissione in commercio da parte dell' European Medicines Agency (EMA), poiché i prezzi in Italia sono tra i più bassi in Europa, spesso preferiscono contrattare il prezzo di vendita prima in altri Paesi europei e poi in Italia.

Uno dei punti critici per la disponibilità sul mercato dei farmaci orfani, è il tempo che intercorre da quando l'azienda fa richiesta all'AIFA di prezzo e rimborso e la chiusura della negoziazione. L'AIFA ha messo a punto un meccanismo nuovo di negoziazione dei prezzi, basato sull'incremento dei pazienti effettivamente trattati rispetto a quelli presunti. Questo per abbattere i costi e rendere più accessibili alcuni farmaci estremamente costosi destinati a pochi pazienti.

La definizione del prezzo e della rimborsabilità sono prerogative nazionali, mentre è compito dei **Centri di Riferimento definire il Piano Terapeutico** (Conferenza Stato-Regioni). L'erogazione e la somministrazione delle terapie potrà essere assicurata anche dalle strutture presenti sul territorio di residenza del paziente, in concerto con il Centro di Riferimento prescrittore.

La Legge 326/2003 prevede che le risorse confluite nel fondo (5% spese promozionali delle **Industrie** Farmaceutiche) siano destinate dall'Agenzia (AIFA) per il 50% alla Costituzione di un Fondo Nazionale per l'impiego, a carico del Servizio Sanitario Nazionale, di farmaci orfani per MR e di farmaci che rappresentano una speranza di cura, in attesa della commercializzazione, per particolari e gravi patologie. Esiste un percorso codificato per accedere a questo Fondo.

L'Italia ha già messo in atto un modello di rimborsabilità condizionata, articolato nei tre seguenti punti: cost sharing, risk sharing, payment by result¹.

In Italia l'uso compassionevole è regolamentato dal D.M. 8 maggio 2003. Inoltre la legislazione nazionale, con la L.648/96, prevede la possibilità di utilizzare, a carico del SSN:

- farmaci per indicazioni non registrate,
- farmaci in commercio in altri Stati ma non in Italia,
- farmaci sottoposti a sperimentazione e che possono essere utilizzati al di fuori della sperimentazione quando non esiste una valida alternativa terapeutica.

Tramite la stessa legge è dunque possibile prescrivere farmaci con utilizzo off-label. Inoltre, la prescrizione di farmaci off-label per il singolo paziente è normata a livello nazionale anche dalla L. 94/98. Essa è possibile sotto la diretta responsabilità del medico prescrittore e supportata da evidenze scientifiche sull'efficacia e sicurezza e con il consenso informato del paziente.

L'elenco dei medicinali inclusi nella L.648/96 erogabili a totale carico del Servizio Sanitario Nazionale è pubblicato dall'AIFA che lo integra periodicamente.

Attualmente, il Registro Nazionale Farmaci Orfani, gestito dell'Istituto Superiore di Sanità, non permette di risalire al numero dei pazienti in trattamento.

In Italia le fasi principali che intercorrono tra l'autorizzazione all'immissione in commercio rilasciata dall'EMA e la disponibilità finale sul mercato dei farmaci orfani, sono essenzialmente tre.

- tempo che intercorre tra l'autorizzazione EMA e la richiesta di prezzo e rimborso all'AIFA
- tempo che intercorre tra la suddetta richiesta e la definizione della classe di rimborsabilità e prezzo
- la disponibilità sul mercato.

Ci possono essere inoltre tempi diversi di accesso alle cure disponibili fra pazienti di Regioni diverse, in quanto le Regioni possono valutare se includere un farmaco orfano all'interno dei propri Prontuari Terapeutici Regionali (PTR) e Prontuari Terapeutici Ospedalieri Regionali (PTOR). Tutti i Farmaci Orfani sono rimborsabili.

In Italia sono attualmente disponibili 42 dei 62 farmaci orfani approvati con procedura centralizzata dall'EMA (dati aggiornati ad Ottobre 2010) e il costo di tutti 42 è totalmente a carico del Sistema Sanitario Nazionale per la loro indicazione terapeutica. Per i restanti 20 farmaci orfani approvati dall'EMA, 10 di questi hanno una richiesta pendente da parte delle aziende produttrici di prezzo e rimborso all'AIFA ed è in corso la valutazione, mentre per i rimanenti 10 farmaci orfani le aziende produttrici non hanno richiesto l'autorizzazione al commercio in Italia.

PUNTI DI FORZA

- In Italia, farmaci orfani ed altri trattamenti innovativi destinati alla cura dei pazienti affetti da Malattie Rare sono garantiti agli assistiti in quanto inclusi nei LEA nazionali. Tutti i farmaci orfani attualmente in commercio in Italia sono infatti completamente rimborsati dal SSN.
- Regolamentazione dell'uso compassionevole tramite D.M. 8 maggio 2003.
- Tutte le Regioni hanno garantito ad oggi ai propri assistiti affetti da Malattie Rare trattamenti extra-LEA, mediante procedure di integrazioni ai LEA nazionali sia formali che informali.
- In Italia c'è una buona disponibilità di farmaci orfani, 42 dei 62 farmaci orfani approvati dall'EMA sono in commercio nel nostro Paese. Inoltre l'AIFA contribuisce attraverso svariati mezzi a migliorare ulteriormente l'accessibilità e la disponibilità dei farmaci destinati alla cura delle patologie rare, attraverso l'erogazione a totale carico del SSN dei medicinali inclusi nella Legge 648/96, dei farmaci off-label con uso consolidato, sulla base dei dati della letteratura scientifica, con estensione delle indicazioni autorizzate, il finanziamento della ricerca indipendente, l'applicazione di modelli di rimborsabilità condizionata per farmaci potenzialmente innovativi.

¹ a) Cost Sharing: sconto sul prezzo per i primi cicli per tutti i pazienti eleggibili. Il farmaco viene somministrato per i primi cicli di terapia a seguito del quale si fa una valutazione dell'efficacia clinica. Per i pazienti responders si continua il trattamento, mentre per i pazienti non responders il trattamento viene sospeso; b) Risk Sharing: sconto sul prezzo per i primi cicli per paziente non responders alla prima rivalutazione. Dopo i cicli iniziali di terapia si fa una valutazione post trattamento. Per i pazienti responders si continua il trattamento che sarà rimborsato dal Servizio Sanitario, mentre per i pazienti non responders il trattamento verrà sospeso ed il detentore dell'AIC paga una parte della terapia; c) Payment by results: pay back totale a carico dell'azienda farmaceutica per i primi cicli per paziente non responder alla prima rivalutazione. Dopo i cicli iniziali di terapia si fa una valutazione post trattamento. Per i pazienti responders si continua il trattamento che sarà rimborsato dal SSN, mentre per i pazienti non responders il trattamento verrà sospeso con pay-back della terapia che non ha dato risultato.

- Sono già stati formulati protocolli per la gestione del trattamento dei pazienti affetti da MR, anche nell'ambito di collaborazioni interregionali, sia riguardanti farmaci orfani con lo sviluppo di sistemi regionali di raccolta dati dedicati, sia riguardanti trattamenti extra-LEA concessi in esenzione da alcune Regioni (con fondi propri) essenziali per i pazienti.

CRITICITÀ

- Tempi lunghi di accesso alle cure, a causa dei meccanismi stessi di richiesta di prezzo e rimborsabilità, e di autorizzazione in commercio.
- Le Regioni possono decidere di ritardare l'immissione di un farmaco orfano all'interno di un PTOR, a causa di vincoli di bilancio o scelte di politiche sanitarie generando discrepanza di disponibilità di farmaci tra i pazienti di diverse Regioni.
- Difficoltà ad accedere al fondo AIFA, previsto all'art. 48 della L. 326/2003. La difficoltà probabilmente è legata alle disinformazione sulle modalità d'accesso a tale fondo, così caratterizzate:
 - è stato disposto che le istanze per l'accesso al fondo vengano inoltrate all'AIFA, tramite le Regioni, dai Centri di riferimento che hanno in cura i malati o da strutture specialistiche individuate dalle Regioni, con la definizione della diagnosi e del piano terapeutico.
 - la documentazione di richiesta di accesso al suddetto fondo viene valutata nel corso della riunione della Commissione consultiva Tecnico Scientifica dell'AIFA che, verificata l'esistenza delle condizioni previste dalla legge, esprimerà il proprio parere. Le istanze si sottopongono al Consiglio di Amministrazione per l'acquisizione dell'assenso all'utilizzo del Fondo.
- Necessità di processi di revisione del prezzo nell'ambito della sorveglianza post-marketing in caso di allargamento dell'indicazione nell'utilizzo clinico reale del farmaco orfano.
- Il Registro Nazionale Farmaci Orfani allo stato attuale non permette di risalire al numero totale dei pazienti in trattamento presso tutti i Centri di Riferimento in Italia abilitati alla prescrizione ed erogazione dei farmaci orfani. Tali dati sono tuttavia disponibili attraverso i sistemi regionali di monitoraggio dell'assistenza farmaceutica erogata. Si tratta di definire un debito informativo specifico tra livello regionale e nazionale, così come avvenuto con il Registro Nazionale.
- Definire che il monitoraggio e la prescrizione di farmaci orfani sono prerogative dei Centri di Expertise individuati dalle Regioni, i quali in base alla definizione europea, hanno tra i loro compiti quello di formulare il piano terapeutico-assistenziale.

PROSPETTIVE

Si rileva:

- la necessità di un nuovo sistema di negoziazione del prezzo dei farmaci orfani sulla base del numero dei pazienti trattati (vedi AIFA Stato dell'arte)
- l'importanza di un monitoraggio post-marketing per valutare efficacia e sicurezza nell'utilizzo clinico reale del farmaco orfano e per una revisione dei costi successivamente all'immissione dei OD sulla base dei dati di quanto effettivamente erogato da parte delle Regioni.
- la necessità di uniformare le modalità di prescrizione, erogazione e somministrazione tra le diverse Regioni e si propone di raggiungere tale obiettivo attraverso un confronto all'interno del tavolo tecnico interregionale delle MR con l'eventuale coinvolgimento di AIFA.
- la necessità di miglioramento delle modalità di accesso al fondo AIFA previsto all'art.48 della L. 326/2003 .
- l'opportunità di allargare il metodo dell'individuazione dei protocolli terapeutici per gruppi di patologia rara, anche in contesti territoriali, regionali o interregionali, nuovi, allo scopo di definire, possibilmente, l'estensione dei benefici previsti per legge, che identifichino i trattamenti essenziali ed indispensabili per trattare la malattia rara e/o le sue complicanze, che possono includere non solo farmaci ma anche preparazioni galeniche, integratori alimentari e parafarmaci in genere, prodotti dermatologici, dispositivi medici, etc. Questo allo scopo di garantire una uniformità di accesso alle cure attualmente disponibili fra pazienti residenti anche in aree diverse limitrofe.

TEMA 5	L'Empowerment del paziente e i servizi sociali
SOTTO-TEMI	L'inclusione del paziente e dei suoi rappresentanti nei processi decisionali circa le Malattie Rare
	Supporto alle attività portate avanti dalle organizzazioni dei pazienti
	Servizi sociali specializzati: servizi assistenziali (Respite Care Services); programmi ricreativi e terapeutici; servizi sociali tesi all'integrazione del malato raro.
	Help Lines

Membri del gruppo di lavoro	
Federazione Italiana Medici di Medicina Generale – FIMMG: Mietta Venzi	Federazione Italiana Medici Pediatri-FIMP: Riccardo Amoroso
Federsanità ANCI: Rosanna Di Natale	Istituto Superiore di Sanità – ISS: Marta De Santis
ORPHANET: Sonia Festa	Società Italiana di Pediatria – SIP: Guido Cocchi
Tavolo Tecnico Interregionale MR: Annunziata Di Palma	Telethon: Alessia Daturi
UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS - Associazioni Federate: Carmen Cardone	
UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS, Consiglio Direttivo - Facilitatore: Annalisa Scopinaro	UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS, Verbalizzante: Antonella Esposito

STATO DELL'ARTE

Nel Piano Sanitario Nazionale 2010 – 2012 l'empowerment del paziente² è considerato solo per il controllo dell'erogazione dei servizi (customer satisfaction e audit civico), mentre il Piano Sanitario Nazionale 2006 – 2008 era molto più ricco di contenuti, con articolazioni che rimandavano ad una visione strategica ampia e di lungo periodo.

Nella delibera attuativa di alcune Regioni per l'istituzione del Centro di coordinamento delle Malattie Rare sono previste l'informazione e la formazione dei pazienti con Malattia Rara oltre che degli operatori.

In alcune Regioni sono stati costituiti tavoli operativi istituzionali per le MR, composti da tutti i portatori di interessi compreso il paziente. Sono previsti bandi di finanziamento statali e regionali e alcune agevolazioni fiscali sono previste a supporto delle attività delle organizzazioni dei pazienti.

La legge 266/2001 ha previsto l'istituzione di Centri di Servizio per il Volontariato (CESV) per il coordinamento e l'agevolazione delle attività delle Associazioni di volontariato.

In alcune Regioni si attua una riabilitazione "speciale" per i MR, che prescinde dagli standard, e attività di consulenza.

Nel Trentino Alto-Adige, Regione a Statuto Speciale, è stata istituita la figura del direttore socio-sanitario.

Esistono numerose esperienze di help lines, alcune istituzionali.

² Si parla di empowerment del paziente, ma in realtà l'empowerment è un processo di miglioramento continuo che riguarda tutti gli attori in gioco: ciascuno porta la sua esperienza, la sua conoscenza, il suo specifico in vista di uno spazio condiviso di conoscenza e decisione che con una competenza nuova (costruita insieme) risponda alla sfida della complessità della presa in carico globale.

PUNTI DI FORZA

Alcune Associazioni di primo e secondo livello ed enti istituzionali sono impegnati in iniziative molteplici di empowerment e di informazione. Come esempi di BUONE PRATICHE si segnalano:

- Governance del consenso informato, modello partecipativo di buona pratica clinica, Fondazione IRCCS Ca' Granda
- Iniziativa "Dado Magico": corso di formazione sull'empowerment dei pazienti sui linguaggi istituzionali, UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS FIMR
- Iniziativa "Momo: l'empowerment che fa la differenza", UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS FIMR
- Iniziativa "Empowerment per le persone che si occupano della cura della persona" - Prader-Willi
- Progetto "Il Codice di Atlantide: promozione di una cultura della ricerca sulle MR" empowerment sulla ricerca e processi di selezione e finanziamento, UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS FIMR
- Anche in Italia esiste una buona pratica di assistenza terapeutica ricreativa realizzata dal Dynamo Camp
- La guida "I diritti dei cittadini con disabilità" CNMR-ISS in collaborazione con Associazione Crescere – Bologna e Associazione Prader-Willi - Calabria

CRITICITÀ

- Manca il coinvolgimento del paziente nei percorsi che lo riguardano, dall'inizio della progettazione alle azioni.
- È assente la considerazione del paziente come attore, in un'ottica di Medicina partecipata (di solito è l'oggetto e non il soggetto).
- I progetti locali, anche quelli encomiabili, sono frammentati, lasciati alla buona volontà dei soggetti coinvolti, non strutturati, non messi in rete.
- Riduzione dei fondi dedicati alle iniziative sociali e socio-sanitarie.
- Non è disponibile una mappatura dei bisogni, con particolare riguardo a quelli trasversali.
- Mancano servizi assistenziali rispondenti alla complessità funzionale sia dei pazienti gravi sia di quelli con disabilità medio-lievi, e in generale delle categorie sociali più vulnerabili interessate da MR (complessità nella complessità).
- Manca l'assistenza alla famiglia, anche psicologica.
- Le liste di attesa per l'abilitazione e la riabilitazione sono lunghissime (fino ad anni di attesa).
- Manca o è insufficiente la terapia abilitativa per le patologie che hanno problemi mentali.
- Manca il trasferimento dell'expertise al personale dedicato all'assistenza socio-sanitaria.
- Necessità di includere gli esperti sulle MR nelle Commissioni medico legali.

PROSPETTIVE

Attribuire al presunto Comitato Nazionale, proposto dal gruppo della Governance, l'identificazione di criteri condivisi di formazione per gli operatori delle cooperative sociali

Rispetto al supporto delle attività delle organizzazioni dei pazienti, si auspica:

- la consulenza informativa sui progetti di ricerca, sull'associazionismo, sui centri esperti;
- fornitura di supporti logistici e informativi in via preferenziale (ad es.: concessioni di locali, computer, ecc.).

Rispetto all'empowerment del paziente/Associazione si auspica:

- l'inclusione del paziente e/o dei suoi familiari in tutti i processi decisionali che lo riguardano con la condivisione di linguaggi;
- il riconoscimento della formazione effettuata dal paziente e/o da un suo familiare, con strumenti diversi (ECM, rimborsi spese – diaria, permessi lavorativi ad hoc);
- il riconoscimento del fatto che la formazione determina circoli virtuosi che ricadono a cascata, oltre che sui pazienti e sulle Associazioni di appartenenza, su tutto il sistema;
- la promozione di protocolli d'intesa/progettuali con un pool di pazienti/Associazioni che rappresentino interessi comuni.

Rispetto ai servizi assistenziali specializzati, si auspica:

- La rilevazione sistematica dei bisogni attraverso un confronto tra pari;
- La presa in carico condivisa e multidisciplinare (socio-assistenziale);
- La partecipazione del paziente al processo di accreditamento e di controllo dei servizi sociali appaltati e ai privati.

Rispetto alle Help-lines, si auspica:

- l'istituzioni di numeri verdi regionali in collegamento con il numero verde nazionale e il numero verde europeo;
- il monitoraggio dei bisogni informativi come requisito per la costituzione di un'adeguata help-line.

§§§

TEMI ORIZZONTALI

I "Temi orizzontali" 6 e 7 possono essere affrontati all'interno dei Temi dall'1 al 5. È possibile anche organizzare gruppi di lavoro specifici su questi Temi. Se gli organizzatori dovessero optare per questa soluzione, i sottotemi specifici per questi due Temi sono identificati in grigio nel documento Content Outline – Schema del Contenuto della Conferenza. Di conseguenza anche i reports dovranno essere coerenti con la scelta fatta dagli organizzatori.

TEMA 6

Sostenibilità

Contesto Nazionale

Dall'analisi dei PSN emerge che l'impegno dell'amministrazione centrale al sostegno alle iniziative nell'ambito delle MR rare è costante e esplicito, con livelli distinti di decisione, nelle linee programmatiche di indirizzo, negli ultimi dieci anni.

Tuttavia non è mai emersa nessuna indicazione esplicita sulla politica dell'amministrazione centrale in merito al tema della sostenibilità³ del sistema MR. L'analisi dei Piani Sanitari Nazionali, infatti, lascia evincere implicitamente nell'amministrazione pubblica l'intenzione e la volontà a supportare attraverso mezzi di finanziamento adeguati le patologie rare senza dettagliare particolarmente il tema. Va tuttavia sottolineato, che per sua natura il PSN che può normare in maniera dettagliata e programmatica i singoli capitoli di spesa, in quanto tale delega è rimessa alla competenza e alla autorità delle Regioni.

Attualmente le principali fonti di finanziamento delle Malattie Rare sono le seguenti:

- ISS – sostiene l'attività del Centro Nazionale Malattie Rare istituito all'ISS e della consulta nazionale. Il primo di questi organi ha funzioni di ricerca, consulenza e documentazione sulle Malattie Rare e farmaci orfani, finalizzata alla prevenzione, al trattamento e alla sorveglianza delle MR, e coordina l'attività dei contesti regionali in materia di registri. La consulta è un organo di contatto con il mondo associazionistico, ha lo scopo di rafforzare i legami e le sinergie tra le organizzazioni di tutela della rete delle Malattie Rare presenti nel nostro Paese, a partire dalla convinzione che esse svolgano un ruolo fondamentale per orientare pazienti e familiari all'interno del Servizio sanitario nazionale e contribuire alla individuazione delle priorità per l'agenda delle politiche pubbliche. Quest'ultima ha unicamente funzione consultiva e lavora senza portafoglio;
- Ministero della Salute/Ministero dell'Università e della Ricerca – eroga finanziamenti relativi alla ricerca corrente e finalizzata destinati a svolgere attività di ricerca che in maniera diretta e indiretta, in alcuni casi particolari, interessano anche il mondo delle Malattie Rare;
- Conferenza Stato-Regioni – si è occupato di Malattie Rare in particolare sottoscrivendo:
 - l'accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sulla proposta del Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali di un bando di ricerca sanitaria per l'anno 2008 finalizzata per attività di ricerca sulle Malattie Rare per un importo pari a 8.000.000 € (di cui 5.000.000 € ai sensi dell'art. 1, comma 813 della Legge Finanziaria 2007, 3.000.000 € provenienti da fondi dell'AIFA, DL n. 269 del 30/9/2003 convertito in legge, legge 24/11/2003 n. 236 Art. 48 comma 19 lettera b);

³ la sostenibilità è un concetto che ha al suo interno più dimensioni, quella economica, sociale, etica, culturale ecc. Quindi valutare la sostenibilità di un'azione o di un progetto implica preliminarmente trovare un punto di equilibrio tra tutte queste dimensioni, equilibrio che si riferisce al sistema di valori di una comunità da cui discendono le priorità percepite

- l'accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sulla proposta del Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali di linee guida per l'utilizzo da parte delle Regioni e delle Province autonome delle risorse vincolate, ai sensi dell'articolo 1, commi 34 e 34bis, della legge 23 dicembre 1996, n. 662, per la realizzazione degli obiettivi di carattere prioritario e di rilievo nazionale per l'anno 2010. In particolare "Malattie Rare: per l'anno 2010 si introduce un vincolo di 20 milioni di euro";
- Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali – sostiene indirettamente le Malattie Rare erogando annualmente fondi su progetti a bando alle Associazioni di malati rari che abbiano natura di associazione di promozione sociale (APS) o di associazione di volontariato (legge 383/2000, art. 12, comma 3);
- Autonomie regionali – attraverso fondi propri destinati al capitolo di spesa e di bilancio relativo alle attività sociali e socio-sanitarie assegnati alle priorità regionali dei Piani Socio Sanitari Regionali di periodo;
- Altri fondi derivano dalla attività di sostegno alla ricerca di Associazioni di categoria di ambito eminentemente farmacologico piuttosto che da attività di fund raising delle Associazioni di malati rari presso enti di natura pubblica e/o privata, lasciti e donazioni da parte di persone fisiche o giuridiche e da liberalità raccolte nel corso delle varie attività di sensibilizzazione in materia.

SINTESI

Sulla base delle raccomandazioni del consiglio europeo relative alla sostenibilità del sistema delle Malattie Rare è possibile affermare che ad oggi all'interno del contesto italiano il tema della sostenibilità è diffuso con buona sensibilità sia a livello nazionale sia a livello regionale che locale. Attualmente data l'attuazione del modello federale in ambito sanitario la competenza sul finanziamento relativo alle iniziative sulle Malattie Rare che abbiano rilevanza fattiva all'interno del contesto quotidiano dei pazienti affetti è a carico alla Regione come ente attuativo di linee di indirizzo di carattere sovra-ordinato e proprie.

In tale contesto è utile rilevare che ad oggi le principali fonti di finanziamento del mondo delle Malattie Rare sono di natura pubblica (finanziamenti strutturali). Le fonti di finanziamento, comunque importanti, ma residuali rispetto alle dimensioni complessive dell'indotto, che derivano da forme di partecipazione private sono destinate, nella maggior parte dei casi, a investimenti puntuali (finanziamenti ad hoc).

Nel contesto attuale si riscontra anche una significativa carenza dell'utilizzo delle fonti di finanziamento secondo una logica sussidiaria che coinvolga in maniera attiva e responsabilizzi il patrimonio conoscitivo e relazionale di tutti gli attori della rete. Ciò è probabilmente attribuibile alla mancanza di un confronto stabile e di un coordinamento sistemico delle MR sul tema del finanziamento del sistema che coinvolga tutti gli interlocutori della rete. Da questo punto di vista, si rileva, come il presente progetto sia stato un utile momento di riflessione e di conoscenza reciproca dei soggetti della rete.

PROSPETTIVE

L'orizzonte in tema di sostenibilità del sistema Malattie Rare dovrà, nel prossimo futuro, essere strettamente interconnesso al tema della creazione di valore sociale. In tal senso occorre pianificare, progettare, attuare, monitorare e valutare delle politiche che agiscano in tale direzione permettendo una definizione chiara dei compiti, dei meccanismi di valutazione e delle relative responsabilità. Rivolgere l'attenzione su tale elemento presuppone accogliere il bisogno globale del malato raro e sviluppare un approccio integrato che, in termini di sostenibilità (nel senso più ampio della sua accezione), garantisca un maggiore valore aggiunto per l'individuo e per la Società.

Relativamente alle priorità di indirizzo trattate in tema di sostenibilità e finanziamento del sistema emerge la necessità di pensare in futuro ad un coordinamento delle fonti (almeno in ambito pubblico), relative all'universo delle MR che porti ad una politica omogenea e coordinata, relativamente alle politiche prioritarie di attenzione del sistema MR (Centri di Expertise, reti socio-sanitarie, ricerca, registri, farmaci orfani, ecc.). Relativamente a tale punto di interesse si evince la necessità di un coordinamento tecnico di indirizzo economico che si occupi di indicare, in attuazione delle policies, le linee di investimento prioritario del periodo identificato per attuare le politiche di investimento e finanziamento omogenee a tutti i livelli istituzionali. Tale ambito dovrebbe essere rappresentativo di tutti i portatori d'interesse del sistema Malattie Rare e dovrebbe essere paritetico, consultivo e attuativo. In tal senso è auspicabile che gli ambiti e i progetti condivisi e finanziati abbiano come prima caratteristica la trasversalità sistemica e l'interesse del malato raro in primis in modo da generare una immediata e auspicabile ricaduta organizzativa e assistenziale che apporti un beneficio reale in termini assistenziali, economici e sociali al malato raro.

In base a tali considerazioni emerge la necessità di considerare la sostenibilità non solo in termini economici ma anche sociali.

Uno studio condotto su un campione di 392 famiglie di 10 Associazioni di Malattie Rare - condotto per la prima volta dall'Istituto per gli Affari Sociali (IAS), in collaborazione con la Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO - FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS FIMR ONLUS, Orphanet-Italia e Farindustria, dimostra che il problema della sostenibilità economica è importante, ma che altrettanto importante è il problema della sostenibilità sociale e ambientale, che deve essere garantita ad un paziente affetto da MR. Il costo sociale infatti è significativamente più rilevante rispetto al costo "vivo" sostenuto per l'assistenza di questi pazienti. Per tale ragione occorre in maniera sinergica creare le condizioni sistemiche socio-sanitarie che permettano al paziente affetto da malattia rara di migliorare sensibilmente la propria qualità della vita.

Di conseguenza non si può decidere su un utilizzo idoneo dei finanziamenti a disposizione nel mondo delle MR se non accogliendo, in via sussidiaria, le richieste dello stakeholder di riferimento in quanto portatore cosciente del bisogno assistenziale.

Si rileva, inoltre, la necessità di garantire adeguate risorse per sostenere investimenti condivisi di lungo periodo (long-term sustainability) per avviare politiche di sviluppo strutturate su alcuni temi di interesse prevalente del sistema degli stakeholders delle Malattie Rare. L'idea è quella di condividere una strategia di sviluppo di lungo periodo che non risolva situazioni contingenti o risponda a necessità puntuali ma che attui in una logica di programmazione degli investimenti e di copertura delle spese correnti che permetta uno sviluppo progressivo, strutturato e sinergico del sistema Malattie Rare. Si auspica pertanto la definizione di un fondo strutturato e continuativo di sostegno alle iniziative e alle politiche in tema di MR con capitoli di spesa dedicati (registri, Centri di Expertise, formazione, informazione, farmaci orfani, ecc.).

Si auspica inoltre lo sviluppo di sistemi di finanziamento delle materie in tema di MR in cui siano valorizzate le partnership virtuose tra la pubblica amministrazione ed il privato sociale, per il sostegno di elementi puntuali e concertati del sistema. In tale senso è utile pensare ad un sistema economico/fiscale che incentivi l'iniziativa del privato impegnato nel sostegno diretto o indiretto all'interno del contesto delle MR, in particolare nell'ambito della ricerca e del sostegno alle Associazioni di malati rari.

Molto è stato fatto, a volte con scienza e coscienza a volte meno consapevolmente, e molto si può ancora fare riconoscendo il valore sociale delle iniziative già intraprese, sostenendo il patrimonio di conoscenza già sviluppatosi autonomamente presso gli stakeholders del sistema Malattie Rare e coordinando in maniera sinergica gli attori del sistema.

TEMA 7

Raccolta dell'expertise a livello europeo

I CENTRI DI EXPERTISE NEL NOSTRO PAESE E CON GLI ALTRI PAESI

STATO DELL'ARTE

La multidisciplinarietà non rappresenta solo l'espressione di professionalità e punti di osservazione diversi, ma anche l'integrazione delle diverse dimensioni: organizzativa, economica ed etica. In relazione a questo ultimo punto risulta rilevante l'integrazione del punto di vista e dei valori dei pazienti e dei familiari.

I Centri di riferimento fanno principalmente riferimento alla letteratura scientifica e le evidenze scientifiche (EBM), alle linee guida e alle raccomandazioni internazionali.

In Italia esiste il Sistema Nazionale Linee Guida (SNLG) coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità e dall'Agenzia per i Servizi Sanitari Regionali ed all'interno del quale sono state realizzate alcune linee guida, consensus, etc (www.snlg-iss.it).

Partendo da una precisazione necessaria che metta in luce la differenza tra Linee Guida e Raccomandazioni, in Italia si rappresenta la seguente situazione:

- l'ISS-CNMR è impegnato in attività di ricerca, studio e documentazione per la realizzazione di nuove linee guida per Malattie Rare in collaborazione con il SNLG, altri enti di ricerca nazionali ed internazionali e diverse

strutture del Sistema Sanitario Nazionale (Cliniche universitarie, Policlinici, IRCCS, ecc), Associazioni di pazienti, adottando il metodo DELPHI.

- Ad oggi sono state realizzate tre linee guida (emiplegia alternante, sindrome di Down-che in Italia è inserita nelle Malattie Rare), una è in corso di pubblicazione (epidermolisi bollose ereditarie) e tre sono in corso di elaborazione (aniridia, esostosi multiple ereditarie e sclerosi tuberosa).

In varie Regioni sono stati definiti alcuni percorsi diagnostico terapeutici ai quali si è ritenuto opportuno aggiungere anche gli aspetti assistenziali (PDTA). Tale attività è riconosciuta tra i compiti dei Coordinamenti regionali, ed è svolta in collaborazione con i Centri di riferimento regionali-interregionali. In alcune esperienze tali protocolli hanno rappresentato la base per specifiche azioni normative per il riconoscimento di diritti esigibili per i pazienti in aggiunta ai LEA (es. farmaci, parafarmaci, dietetici, etc.)

PROSPETTIVE

La questione che resta aperta è su come arrivare a dare risposte concrete per tutte le Malattie Rare che aspettano di poter disporre di una diagnosi certa e di un trattamento equo e coerente, indipendentemente dalla realtà in cui esso venga erogato.

Il meccanismo che garantisce lo scambio di expertise è la condivisione delle conoscenze attraverso le reti per patologie, che possono prendere il via, come stimolo, dalla rete delle Associazioni presenti in Europa e oltre e devono essere il riferimento per il mondo scientifico che si occupa di quella patologia.

Sarebbe utile inserire nei database informatici riguardanti i pazienti utilizzati da Medici di Medicina di Generale e Pediatri di Libera Scelta, nel proprio ambulatorio, alcuni indirizzi chiave che consentano al professionista di orientarsi verso il sospetto diagnostico di malattia rara, anche attraverso la Rete Nazionale Malattie Rare.

§§§§§

CONCLUSIONE DEL REPORT FINALE

Oltre ai reports di ogni tema, il Rapporto Finale comprende:

- una valutazione generale dell'utilità delle raccomandazioni di EUROPLAN e degli indicatori di EUROPLAN per l'avanzamento della strategia nazionale nel proprio Paese;
- la trasferibilità delle Raccomandazioni di EUROPLAN in Italia soprattutto in tema di "governance sostenibile".

Allegato a) Programma conferenza



Istituto Superiore Sanità
Centro Nazionale Malattie Rare

Leader internazionale del progetto Europlan ed i partner italiani:

Istituto Mario Negri - Ravenna (BG)
Centro Coordinamento Malattie Rare (Piemonte)
Istituto Turrot (Milano)
Università "La Sapienza" (Roma)
Regione Toscana
Ministero della Salute
CNR di Pisa



EURORDIS
Rare Diseases Europe

comitato organizzatore



UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE



Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali



Ministero della Salute



AIFA
Agenzia Italiana del Farmaco



Comitato di Esperti dell'Unione Europea sulle Malattie Rare



FLSM
FEDERAZIONE ITALIANA SCIENZE MEDICHE



S.I.P.
Società Italiana di Pediatria



SIBOPIFO
Società Italiana di Pediatria Oncologica



orphanet



FIAMG
FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE



Telethon



CERIMAS
CENTRO EUROPEO DI RICERCA IN MALATTIE RARE



FARMINDUSTRIA
FARMACI PER I PAZIENTI



UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE



EURORDIS
Rare Diseases Europe

Conferenza italiana
EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



Firenze
11/13
novembre
2010

Centro formazione MONTEDOMINI
Via de' Malcontenti, 6

EUROPLAN è il progetto europeo finalizzato allo sviluppo di Piani Nazionali per le Malattie Rare, finanziato dalla Comunità Europea a cui partecipano 33 Paesi ed è coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare (Istituto Superiore Sanità).

Nel quadro del progetto, EURORDIS (European Organisation for Rare Disease), l'organizzazione europea dei pazienti e familiari, responsabile dell'organizzazione delle diverse conferenze promosse in 15 Stati Europei) e la Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO FIMR onlus, organizzano insieme la Conferenza nazionale italiana: per la prima volta tutti i principali protagonisti delle malattie rare (pazienti, istituzioni, enti, società scientifiche, ricercatori, industria del farmaco, portatori d'interesse) siedono attorno ad un tavolo per discutere sui temi principali delle malattie rare.

Si ringrazia Farmindustria per aver contribuito alla realizzazione della conferenza

segreteria organizzativa:
UNIAMO F.I.M.R. o.n.l.u.s.
San Marco 1737 - 30124 Venezia
Tel. e Fax 041 2410886
segreteria@uniamo.org
www.uniamo.org

11 novembre	12 novembre	13 novembre
giovedì	venerdì	sabato
partecipazione ad invito	partecipazione ad invito	partecipazione aperta
<p>15,00 Registrazione dei partecipanti</p> <p>15,30 Apertura dei lavori Renza Barbon Galluppi Presidente UNIAMO F.I.M.R. onlus Simona Bellagambi Advisor di EURORDIS</p> <p>15,45 Saluti introduttivi Bruno Dallapiccola delegato per il Ministro della Salute Prof. Ferruccio Fazio Lorenzo Malagola Capo Segreteria Tecnica del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali On. Sen. M. Sacconi</p> <p>16,20 Il progetto Europlan: "Dall'idea progettuale alla sua realizzazione" Domenica Taruscio, Fabio Candura Centro Nazionale Malattie Rare dell'I.S.S. La Strategia delle Conferenze Nazionali in Europlan Yann Le Cam Direttore Esecutivo di EURORDIS</p> <p>17,00 Discussione</p> <p>17,15 Gruppi di lavoro tematici</p> <p>20,00 Cena</p>	<p>9,00 Gruppi di lavoro tematici</p> <p>12,30 Colazione di lavoro</p> <p>14,00 Sessione plenaria</p> <p>Presentazione dei lavori dei singoli gruppi con rilevanza delle peculiarità La parola ai facilitatori e verbalizzanti dei diversi gruppi di lavoro: Marco Sessa e Giulietta Cafero Renza Barbon Galluppi e Maria Marcheselli Fabrizio Seidita e Elisa Grella Michele Del Zotti e Maria Pia Sozio Annalisa Scopinaro e Antonella Esposito Loredana Nasta e Gabriele Bona</p> <p>La parola al facilitatore del gruppo "MOMO" e presentazione risultati Consultazione Pubblica Le osservazioni di Valentina Bottarelli Eurordis, Leader Work Package 8 in Europlan</p> <p>16,30 Pausa caffè</p> <p>16,45 Sintesi dei lavori e preparazione del documento finale</p> <p>18,15 Riunione dei componenti del comitato organizzatore con facilitatori e verbalizzanti</p> <p>20,30 Cena</p>	<p>8,30 Registrazione dei partecipanti</p> <p>9,00 Apertura e presentazione dei lavori della giornata Renza Barbon Galluppi Presidente UNIAMO F.I.M.R. onlus Bruno Dallapiccola delegato per il Ministro della Salute Prof. Ferruccio Fazio Simona Bellagambi Advisor di EURORDIS</p> <p>9,20 Comunicazione dalla Commissione Europea "le Malattie Rare una sfida Europea" e Raccomandazioni del Consiglio su un'azione nel settore delle Malattie Rare Simona Bellagambi Advisor di EURORDIS per l'Italia, la Grecia e la Spagna</p> <p>09,40 Il progetto EUROPLAN: "Dall'idea progettuale alla sua realizzazione, alla Conferenza Nazionale in Italia" Domenica Taruscio Centro Nazionale Malattie Rare dell'I.S.S.</p> <p>10,00 L'impegno europeo delle Associazioni di Malattie Rare Terkel Andersen Presidente di EURORDIS</p> <p>10,40 Pausa caffè</p> <p>11,00 Interventi delle autorità</p> <p>Collegamento video con il congresso "Malattie Rare in Reumatologia: focus sulla malattia di Behcet" a Potenza</p> <p>11,45 Presentazione dei risultati dei lavori di gruppo e documento finale Renza Barbon Galluppi Presidente di UNIAMO F.I.M.R. onlus Bruno Dallapiccola, delegato per il Ministro della Salute Prof. Ferruccio Fazio Discussione</p> <p>14,00 Chiusura dei lavori Colazione di lavoro</p>



Conferenza italiana
EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development

Allegato b) Lista partecipanti ai Workgroups e alla Conferenza Finale

AGENZIA ITALIANA DEL FARMACO - AIFA	Pierluigi Russo, Daniela Settesoldi, Carlo Tomino
ASSOCIAZIONE ITALIANA CISTITE INTERSTIZIALE - AICI	Rita Serena Bertezzi, Rossana Lamperti
ASSOCIAZIONE ITALIANA COREA DI HUNTINGTON - AICH NEUROMED	Maria Michele Bevilacqua
ASSOCIAZIONE ITALIANA DELEZIONE CROMOSOMA 22 ONLUS - AIDEL22	Emma Bevilacqua, Cristina Candrea, Rita Morozzi, Barbara Pisano
ASSOCIAZIONE ITALIANA FEBBRI PERIODICHE - AIFP	Paolo Calveri
ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE ONLUS - AIP	Bianca Piantanida Pizzera
ASSOCIAZIONE ITALIANA LEUCODISTROFIE UNITE - AILU	Salvatore Di Nucci
ASSOCIAZIONE ITALIANA MIASTENIA - AIM	Redenta Cavallini, Giuseppina De Maria
ASSOCIAZIONE ITALIANA MUCOPOLISACCARIDOSI - AIMPS ONLUS	Flavio Bertoglio, Cristina Colzani
ASSOCIAZIONE ITALIANA NARCOLESSIA - AIN	Icilio Ceretelli
ASSOCIAZIONE ITALIANA OSTEOGENESI IMPERFETTA - As.It.O.I.	Joshua Paveri, Simona Paveri
ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI NOONAN - ANGELI NOONAN	Angelo Petroni
ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI POLAND - AISP	Salvatore Canigiula
ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROMI COSTELLO E CARDIOFACIOCUTANEA - AISC ONLUS	Maria Grazia Pungente
ASSOCIAZIONE MALATI E AMICI SINDROME DI TARLOV - A.M.A.S.T.I.	Laura Mazza, Andrea Rinaldi
ASSOCIAZIONE NAZIONALE AIUTO PER LA NEUROFIBROMATOSI, AMICIZIA E SOLIDARIETÀ - ANANAS ONLUS	Antonio Malatesta
ASSOCIAZIONE RETE MALATTIE RARE ONLUS	Giovanna Danieli
ASSOCIAZIONE SCLEROSI TUBEROSA ONLUS - AST	Carla Fladrowki, Luisella Graziano, Francesca Macari
FARMINDUSTRIA	Maurizio Agostini, Massimo Boriero, Giuseppe Caruso, Maria Grazia Chimenti, Nadia Ruoizzi
FEDERAZIONE DELLE SOCIETÀ MEDICO - SCIENTIFICHE ITALIANE - FISM	Francesco Macrì
FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS - UNIAMO	Mariapia Albrizio Cardani, Renza Barbon Galluppi, Cristina Bolzoni, Gabriele Bona, Elena Bonaldo, Giulietta Cafiero, Carmen Cardone, Lucia Deganutti, Michele Del Zotti, Maria Duma, Antonella Esposito, Giovanni Galluppi, Laura Galluppi, Elisa Grella, Tommasina Iorno, Maria Marcheselli, Tommaso Meleleo, Loredana Nasta, Simona Pantalone Ielmini, Annalisa Scopinaro,

	Fabrizio Seidita, Marco Sessa, Giuseppe Silvano, Maria Pia Sozio, Giuseppe Vadalà
FEDERAZIONE ITALIANA MEDICI DI MEDICINA GENERALE – FIMMG	Andrea Crapanzano, Arrigo Lombardi, Guido Sanna, Mietta Venzi
FEDERAZIONE ITALIANA MEDICI PEDIATRI - FIMP	Riccardo Amoroso, Carla Cafaro, Tiziana Di Giampietro, Serafino Pontone Gravaldi
FEDERSANITÀ - ANCI	Rosanna Di Natale
FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA - OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO	Sara Casati, Faustina Lalatta
FONDAZIONE TELETHON	Alessia Daturi, Carla Paganin, Vincenzo Piazza, Francesca Sofia
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ - ISS	Fabio Candura, Marta De Santis, Roberto Esposito, Claudio Frank, Amalia Egle Gentile, Ilaria Luzi, Domenica Taruscio, Paola Torreri
MINISTERO DELLA SALUTE	Maria Elena Congiu, Bruno Dallapiccola, Maria Grazia Privitera, Giuseppina Rizzo
MINISTERO DELL'ISTRUZIONE, UNIVERSITÀ E RICERCA	Alberto Albertini
MINISTERO DEL LAVORO E DELLE POLITICHE SOCIALI	Lorenzo Malagola
EURORDIS	Terkel Andersen, Simona Bellagambi, Valentina Bottarelli, Yann Le Cam
ORPHANET ITALIA	Elena Cocchiara, Martina Di Giacinto, Sonia Festa, Tiziana Lauretti, Rita Mingarelli
RARE DISEASES TASK FORCE - EUCERD	Bianca Pizzera, Gianna Zambruno
SINODÈ	Romano Astolfo, Stefania Porchia
SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA - SIGU	Lidia Larizza, Corrado Romano
SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA - SIP	Rino Agostiniani, Andrea Bartuli, Maria Teresa Carbone, Guido Cocchi, Giampaolo Donzelli, Luigi Memo
SOCIETÀ ITALIANA MALATTIE GENETICHE PEDIATRICHE E DISABILITÀ - SIMGePeD	Angelo Selicorni
SOCIETÀ ITALIANA DI MEDICINA GENERALE - SIMG	Gaetano Piccinocchi
UFFICIO STAMPA	Danilo Quinto
UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE DI MILANO - Ce.Ri.S.Ma.S.	Filippo Cristoferi
UNIVERSITÀ FEDERICO II	Antonio Baldini
COORDINAMENTO REGIONI MR	Paola Facchin, Monica Mazzuccato
COORDINAMENTO MR REGIONE EMILIA ROMAGNA	Matteo Volta
COORDINAMENTO MR REGIONE LOMBARDIA	Erica Daina, Arrigo Schieppati
COORDINAMENTO RETE INTERREGIONALE MR PIEMONTE E VALLE D'AOSTA	Simone Baldovino, Madalina Mereuta, Dario Roccatello
COORDINAMENTO MR REGIONE TOSCANA	Marzia Caproni
COORDINAMENTO MR REGIONE VENETO	Silvia Manea, Cinzia Minichiello, Melissa Rosa Rizzotto

TAVOLO TECNICO INTERREGIONALE MR - PROVINCIA AUTONOMA DI TRENTO	Annunziata Di Palma
TAVOLO TECNICO INTERREGIONALE MR - REGIONE CAMPANIA	Generoso Andria
TAVOLO TECNICO INTERREGIONALE MR - REGIONE LIGURIA	Francesca Dagna Bricarelli
TAVOLO TECNICO INTERREGIONALE MR - REGIONE EMILIA ROMAGNA	Elisa Rozzi
TAVOLO TECNICO INTERREGIONALE MR - REGIONE TOSCANA	Cecilia Berni

§§§

