



REGIONE AUTONOMA
FRIULI VENEZIA GIULIA

CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE
MALATTIE RARE FVG

***“HO UN PAZIENTE RARO”:
NORMATIVA E PERCORSI***

Dr.ssa Rosalia Maria Da Riol
Centro Coordinamento Regionale per le Malattie Rare del FVG – Udine
Udine, 30 Aprile 2022

Malattia Rara in UE: prevalenza <math>< 5 : 10000</math>

Malattie rare sono un cospicuo ed eterogeneo gruppo -circa 6.000-7.000-



→ ~ 27-36 ML persone affette



→ ~ 1-2 ML persone affette



→ ~ 25.000 persone affette
22.000 esenzioni MR valide al 2021



Il percorso Nazionale



- **PSN 1998-2000:** area prioritaria di intervento in sanità pubblica
- **DM 279/2001**
 - *Istituzione della Rete Nazionale MR ed esenzione costi prestazioni*
 - *Individua le MR con diritto ad esenzione*
 - *Istituisce il Registro Nazionale*
- **Luglio 2002 accordo Stato-Regioni:** *Istituzione Tavolo Tecnico Interregionale*
- **Maggio 2007 accordo Stato-Regioni:**
 - *Centri di coordinamento regionali e/o interregionali*
 - *Impegno ad attivare i Registri Regionali*
- **DM 15 aprile 2008:** *individua i Centri per MR a bassissima prevalenza*

- **consistente ampliamento dell'elenco delle malattie rare**, realizzato mediante **l'inserimento di più di 110 nuove entità** tra singole malattie rare e gruppi di malattie:
 - la sarcoidosi;
 - la sindrome di Guillain-Barré;
 - la fibrosi polmonare idiopatica.
- vengono spostate tra le malattie croniche alcune patologie già esenti come malattie rare, quali:
 - malattia celiaca,
 - sindrome di Down,
 - sindrome di Klinefelter,
 - connettiviti indifferenziate.

Il diritto all'esenzione :

- per tutte le **prestazioni incluse nei LEA**, necessarie a confermare la **diagnosi**, appropriate per il **monitoraggio della malattia** e per la **prevenzione degli ulteriori aggravamenti** (dd croniche)
- **Invalidità Civile;**
- **Riconoscimento dell'handicap (Legge 104).**



CODIFICA DI MALATTIA RARA:

- **codici di gruppo**

Es. RNG090 Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici

- **codici univoci di patologia.**

Es. Sindrome di Prader Willi RN1310

- 
- **R99** codice da utilizzare nel caso di sospetta malattia rara (utilizzato solo da specialisti)

D.P.C.M. 12 gennaio 2017

Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502

Il nuovo nomenclatore dell'assistenza protesica

“Sono inclusi tra i destinatari degli ausili protesici anche le persone affette da alcune malattie rare e gli assistiti in assistenza domiciliare integrata.”

A livello nazionale: **in attesa della pubblicazione del Decreto ministeriale delle tariffe**, che renderà attuativo quanto previsto dall'aggiornamento dei “nuovi LEA” (allegato 5). In linea di massima, **le regioni stanno ancora utilizzando il vecchio tariffario ”**

Le Regioni, come hanno fatto fino ad oggi, potranno garantire servizi e prestazioni ulteriori rispetto a quelle incluse nei LEA, utilizzando risorse proprie.”

Centro Nazionale Malattie Rare - Ottobre 2020

Il percorso Regionale

Individuazione Presidi regionali (DGR 3277/2002 , DGR 2725/2003, DGR 1427/2005):

singole U.O. delle ASS, AO, AOU, IRCCS per specifica MR

Organizzazione Rete Regionale (DGR 4196/2002):

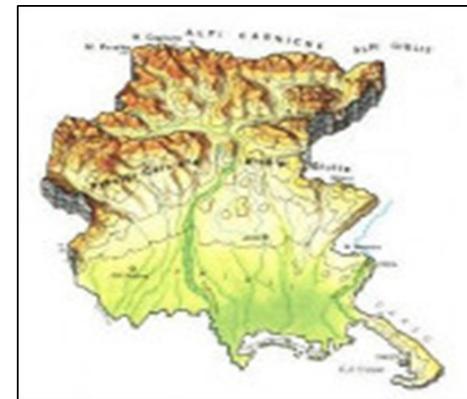
percorso assistenziale

Modello organizzativo (DGR 2228/2006):

- 📄 definizione obiettivi generali Rete
- 📄 individuazione del Coordinamento Rete
- 📄 istituisce il Registro Regionale

Accordo Area Vasta Triveneta (DRG 2185/2004) :

AOU di Ts, Ud, Pn, IRCCS C.R.O. Aviano e Burlo Garofolo



Individua Centri Interregionali DGR 1480/2007

Farmaci off-label DGR1590/2008

Delibera n.1968 21 ottobre 2016 :“ DM 279/ 2001 : Rete delle Malattie Rare della Regione Friuli Venezia Giulia . Approvazione



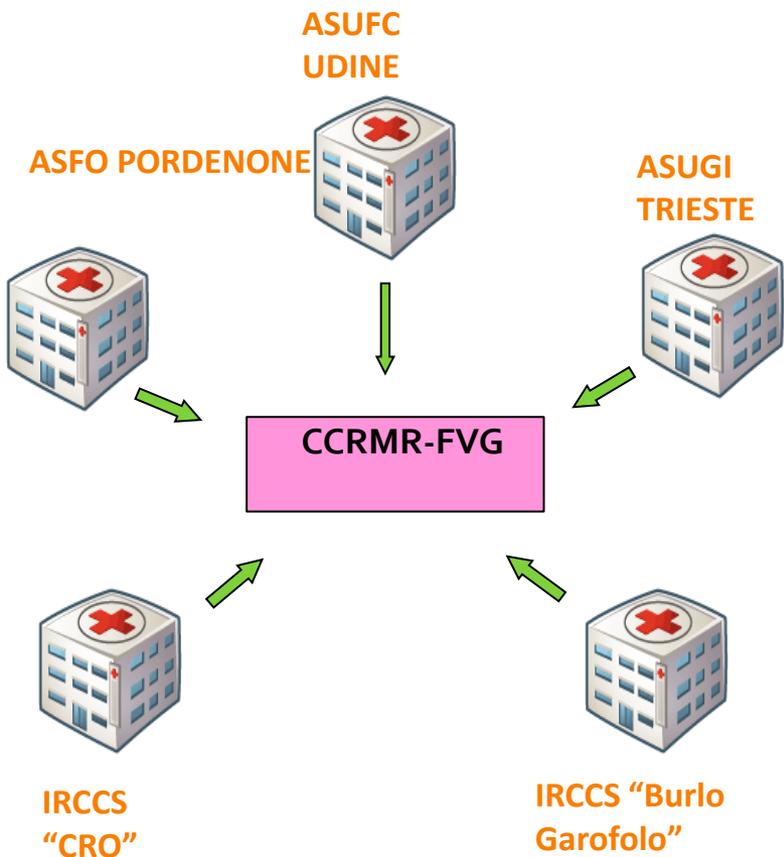
Delibera n° 1002

Estratto del processo verbale della seduta del

1 giugno 2017

oggetto:

DPCM 12 GENNAIO 2017, ART 52 E ART 64, COMMA 4: ADEGUAMENTO DELLE RETI DEI GRUPPI DI MALATTIE RARE E INDIVIDUAZIONE DEI RELATIVI CENTRI COORDINATORI.



GRUPPO MALATTIE	RETE	CENTRO COORDINATORE
Malattie Infettive E Parassitarie	ASUGI - ASUFC	ASUGI
Tumori	IRCCS CRO-Aviano, ASUFC, IRCCS Burlo Garofolo	IRCCS CRO-Aviano
Malattie delle Ghiandole Endocrine, della Nutrizione, del Metabolismo	ASUGI, ASUFC, ASFO, IRCCS Burlo Garofolo	ASUFC
Disturbi Immunitari	IRCCS Burlo Garofolo	IRCCS Burlo Garofolo
Malattie Del Sangue E Degli Organi Ematopoietici	ASUGI, ASUFC, ASFO, IRCCS Burlo Garofolo	IRCCS Burlo Garofolo
Malattie del Sistema Nervoso - SNC	ASUGI, ASUFC, ASFO, IRCCS Burlo Garofolo	ASUFC
Malattie degli Organi di Senso – Apparato Visivo	ASUGI, ASUFC, ASFO, IRCCS Burlo Garofolo	ASUFC
Malattie del Sistema Circolatorio	ASUGI, ASUFC, ASFO	ASUGI
Malattie dell'apparato Digerente	ASUGI, ASUFC, ASFO	ASUFC
Malattie dell'apparato Genito-Urinario	ASUGI, ASUFC, ASFO	ASFO
Malattie della Pelle e del Tessuto Sottocutaneo	ASUGI, ASUFC, IRCCS BURLO GAROFOLO	ASUGI
Malattie del Sistema Osteomuscolare e del Tessuto Connettivo	ASUGI, ASUFC, ASFO	ASUFC
Malformazioni Congenite	ASUFC, IRCCS Burlo Garofolo	IRCCS Burlo Garofolo



“Le reti sono funzionali al miglioramento dell’efficacia e dell’efficienza, garantendo al paziente percorsi agili e flessibili di integrazione delle attività di prevenzione, diagnosi, cura, riabilitazione e fine vita, tramite la presa in carico”

https://arcs.sanita.fvg.it/media/uploads/files/Modello_per_la_gestione_delle_ret_i_cliniche_di_patologia-.pdf



MODELLO PER LA GESTIONE DELLE RETI CLINICHE DI PATOLOGIA

7 macro-aree:

1. Rete emergenza-urgenza
2. Rete per le gravi insufficienze d'organo e trapianti
3. Rete delle medicine specialistiche
- 4. Rete per le malattie rare**
5. Rete oncologica
6. Rete pediatrica
7. Area della Cronicità

RETE REGIONALE DELLE ASSOCIAZIONI PER LE MALATTIE RARE

Associazione Azzurra Malattie Rare	Associazione Gaucher Italia	Associazione Immunodeficienze Primarie	Associazione Italiana Anderson-Fabry	Associazione Italiana Cistite Interstiziale	Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22
Associazione Italiana Glicogenosi	Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Affini	Associazione Italiana Niemann-Pick	Associazione Italiana Persone Williams	Associazione Lotta al Linfedema	Associazione Lyme Italia e coinfezioni
Associazione Malati Reumatici	Associazione Nazionale Italiana Patologie Ipofisarie	Associazione Prader- Willi	Associazione Retina Veneto Onlus	Associazione Sclerosi Tuberosa	Associazione SOS Linfedema
Unione Italiana Lotta alle Distrofie Muscolari	Unitask – Associazione Sindrome di Klinefelter	Consulta Regionale Disabili FVG			



MMG/PLS

Sospetto diagnostico

Comunicazione di diagnosi

Preso in carico

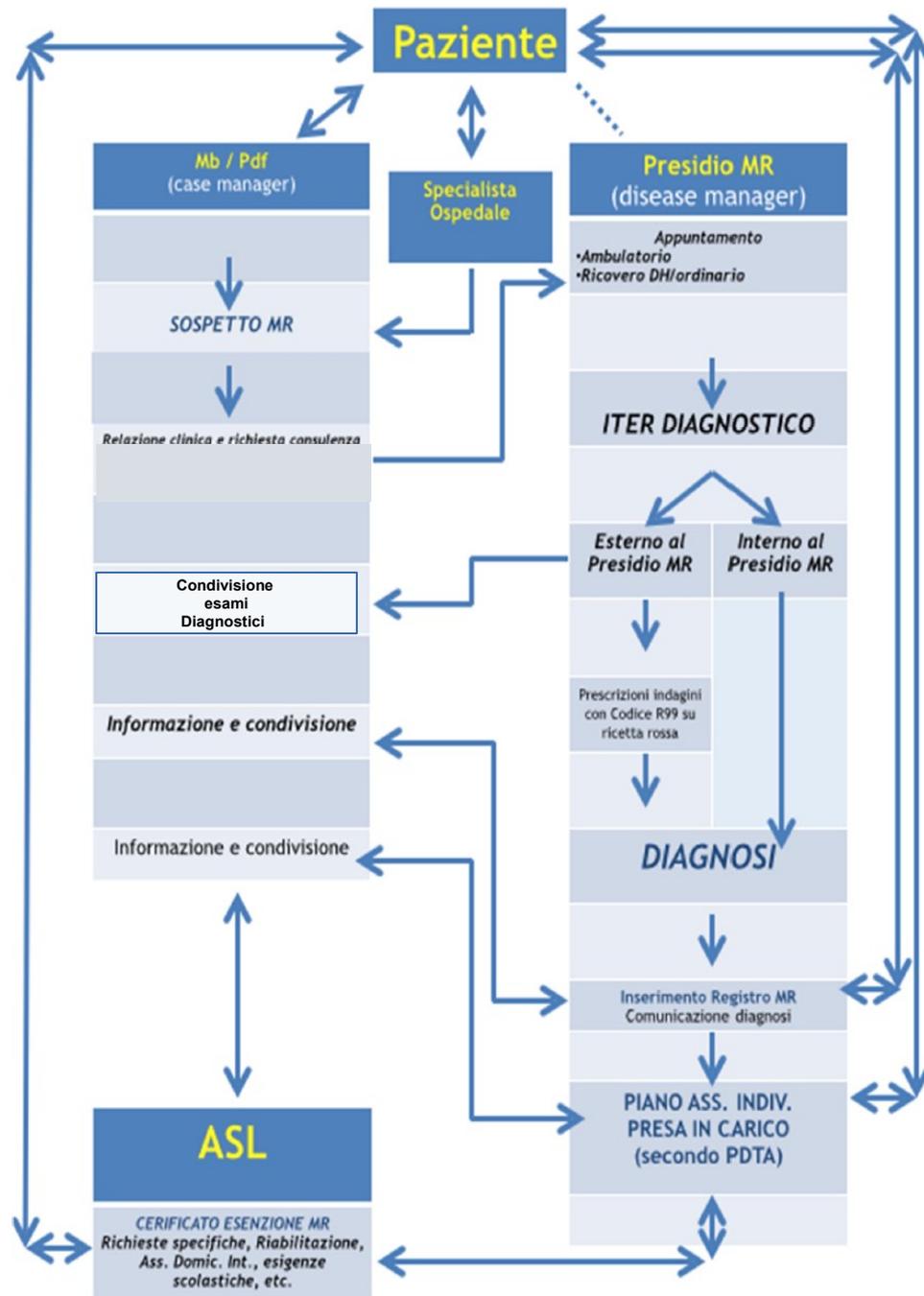
Aspetti burocratici

Collaborazione con i Centri della rete (CR) delle MR

Case manager CR= lo specialista



Case manager territorio = MMG/PLS

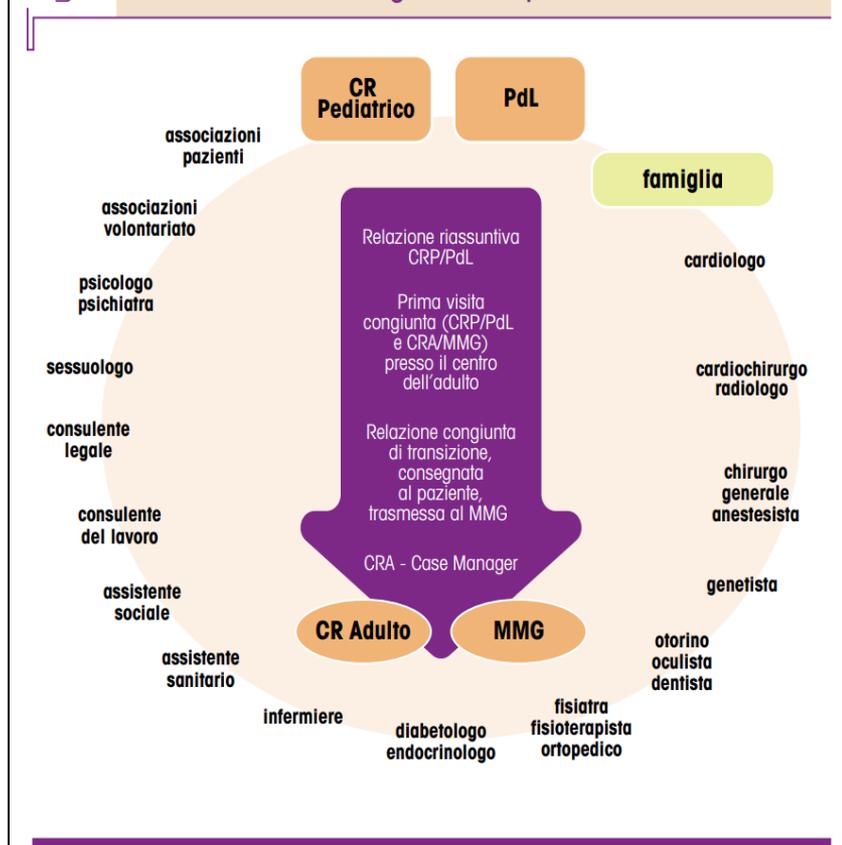


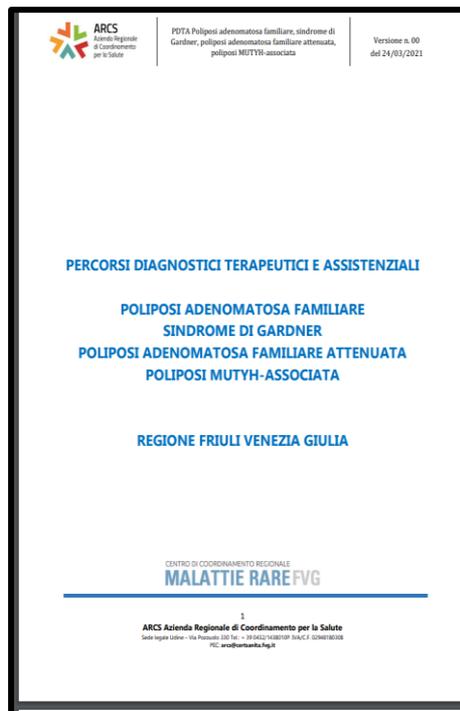
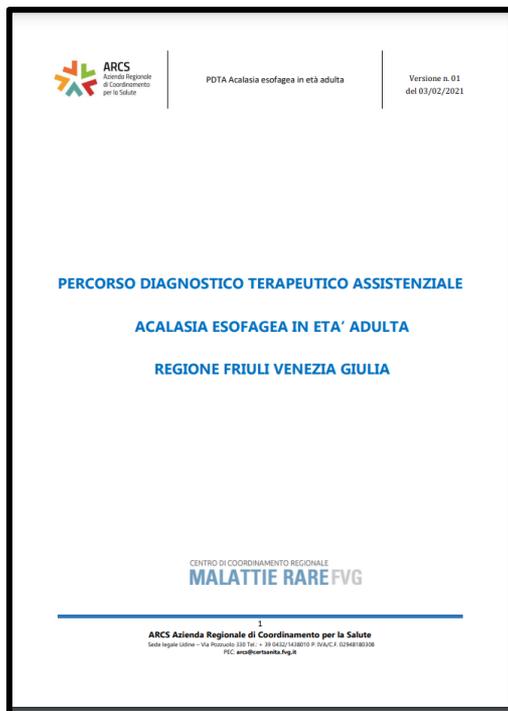
TRANSIZIONE DALL'ETA' PEDIATRICA ALL'ETA' ADULTA

-garantisce la continuità della presa in carico e l'appropriatezza delle cure, minimizzando lo stress emotivo di pazienti e familiari,

-aumentando la compliance terapeutica e diminuendo il tasso di complicanze, riduce il costo economico e sociale delle cure a lungo termine.

Fig. 1 Sindrome di Williams: diagramma del percorso di Transitional Care





- **PDTA : Neuropatie disimmuni**
- **PDTA: Pubertà Precoce Centrale**
- **PDTA : Malattia di Pompe**

**PDTA :
CHI , DOVE, QUANDO, COME**

MMG E PLS nel Gruppo di Lavoro Multidisciplinare

<https://malattierare.sanita.fvg.it/it/normativa.html>

Occorre garantire a tutti i malati

***Continuità di processo* =
Piano Assistenziale
Individuale - PDTA**

***Continuità di relazione* =
Medico di riferimento CR
e
MMG/PLS**



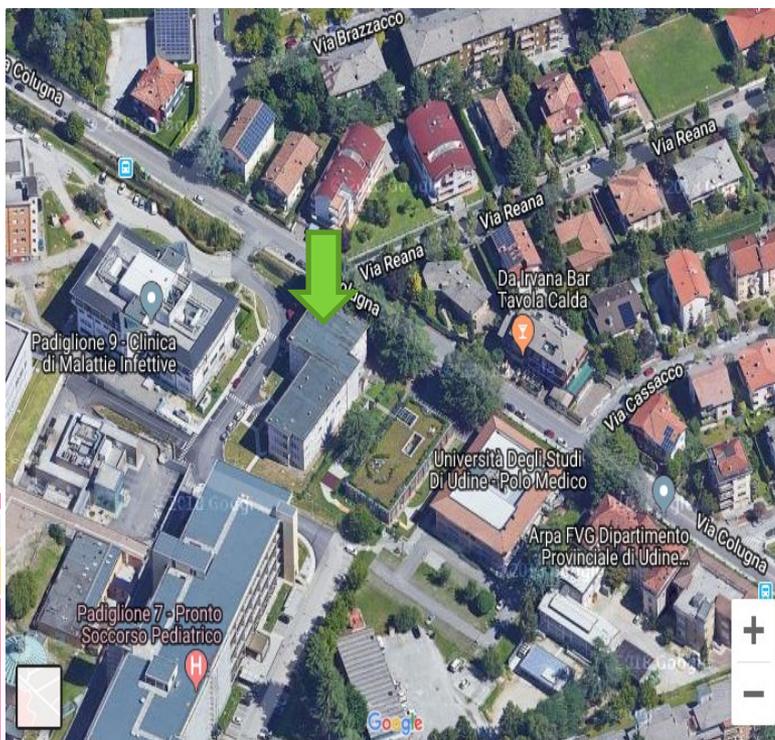
Help Line

PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE
2013-2016

I centri di informazione, incardinati all'interno della rete regionale, che forniscono risposte alle persone e mettono in contatto i servizi tra loro, favorendo l'integrazione e la continuità delle cure.

HELP LINE

Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare FVG



Numero telefonico : **0432 559883**

Email :

malattierare@asufc.sanita.fvg.it

Sito

<https://malattierare.sanita.fvg.it/>

Fax : **0432 559150**

Accesso Diretto: Piazzale SSMM 15 –
oppure via Colugna n. 50 Udine



Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare
FVG
HELP LINE

Rivolto a :

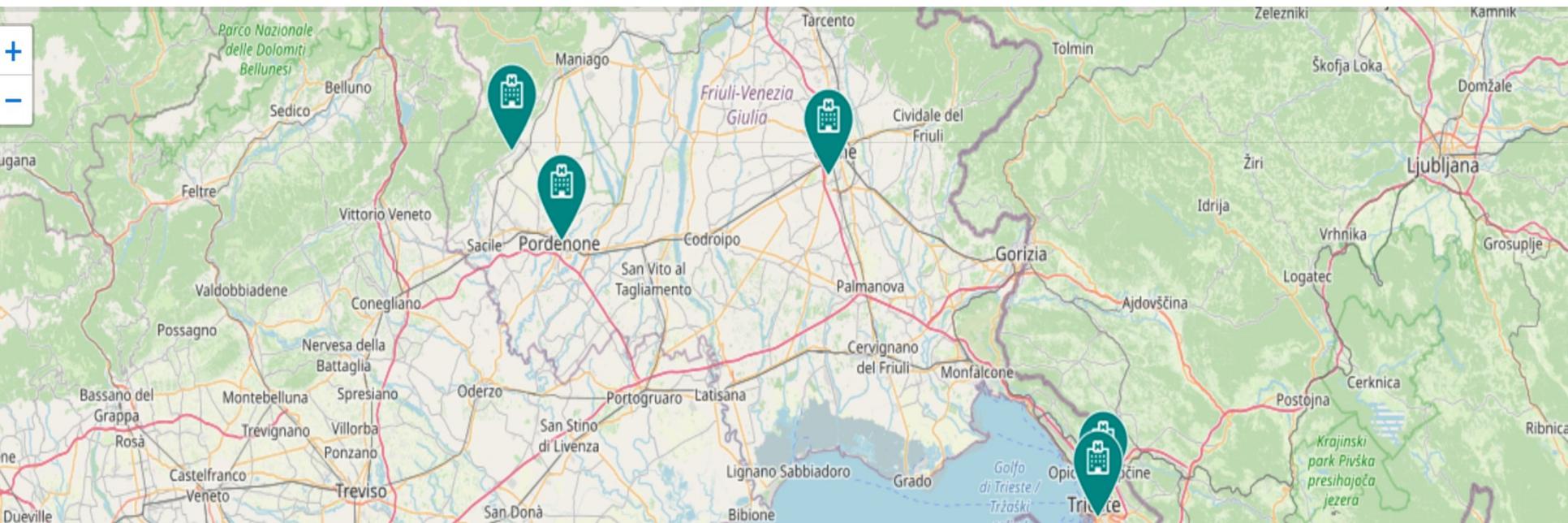
- Persone con malattia rara o sospetto di malattia
- Familiari di persone affette da malattia rara
- Care givers diversi dai familiari di persone affette da malattia rara
- Referenti e volontari di associazioni di persone affette da malattia rara
- Operatori sociali
- **Operatori sanitari**
- Cittadinanza



Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare FVG HELP LINE

Aree di intervento:

- Supporto emotivo
- Informazioni riguardo laboratori di genetica
- Informazioni su SNE
- Informazioni rispetto esenzione malattia rara
- Informazioni riguardo gli aspetti clinici delle MR
- Orientamento rispetto alla rete dei servizi sanitari per le mare
- Informazioni riguardo fornitura farmaci e ausili
- Informazioni su biobanche
- Informazioni su attività di ricerca orientamento rispetto ala rete dei servizi sociali
- Orientamento rispetto ai cd "diritti esigibili" (riconoscimento invalidita e handicap, pensione di invalidità, indennità di accompagnamento)
- Informazioni rispetto alle associazioni persone con malattia rara
- Supporto psicologico
- Supporto legale/normativo solo per quanto riguarda normativa inerente malattie rare.



Sito web:<https://malattierare.sanita.fvg.it/it/index.html>



In Gazzetta ufficiale la [legge 10 novembre 2021 n. 175](#) "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani". Il testo prevede:

- l'attuazione del Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato;
- garantisce un percorso strutturato della transizione dall'età pediatrica all'età adulta;
- prevede che i farmaci orfani siano resi immediatamente disponibili da tutte le Regioni e disciplina le modalità di importazione di farmaci inclusi nei Piani personalizzati.
- Viene inoltre istituito un fondo di solidarietà finalizzato a favorire l'inclusione sociale dei pazienti,





*“I pazienti di malattie rare sono vulnerabili più di altri”
«Nessun malato, ovunque, ma particolarmente nella nostra
Repubblica, deve sentirsi invisibile o dimenticato»*

***«è da come una società affronta i problemi di chi è più fragile
che si misura la sua civiltà e anche la sua vera forza»***

Sergio Mattarella
Presidente della Repubblica
28 febbraio 2017





Grazie!



Rosalia Maria Da Riol



Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare FVG

rosalia.dariol@asufc.sanita.fvg.it

Malattie Rare in FVG

- *Rete Regionale*
- *Registro Regionale Malattie Rare e flusso informativo*
- *Percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali*

- *Associazioni/ Empowerment*
- *Ricerca*
- *Farmaceutica*

- *Formazione*
 - Professionisti*
Formazione di base, specialistica,
Continua
 - Pazienti, Caregivers, familiari, volontari*

- *Informazione*

- *Prevenzione*
 - Primaria*
 - Secondaria*