



**A.O. SPEDALI CIVILI DI BRESCIA
SERVIZIO MALATTIE RARE**



LA RETE PER LE MALATTIE RARE: NORMATIVA E GESTIONE DEL PAZIENTE. L'ESPERIENZA DEGLI SPEDALI CIVILI DI BRESCIA

21 APRILE 2012

**SALA CONFERENZE - ORDINE DEI
MEDICI CHIRURGI E
ODONTOIATRI DELLA PROVINCIA
DI BRESCIA**





**A.O. SPEDALI CIVILI DI BRESCIA
SERVIZIO MALATTIE RARE**



**LE MALATTIE
RARE: RILEVANZA
SOCIO-SANITARIA
E ASPETTI
GESTIONALI.
L'ESPERIENZA DEL
SERVIZIO MALATTIE
RARE DELL'A.O.
SPEDALI CIVILI DI
BRESCIA**

~

ELIDE SPINELLI

PARTE PRIMA:
NOTE INTRODUTTIVE E
CLINICHE

MALATTIE RARE ... COSA SONO?



Una malattia è considerata "rara" quando colpisce **non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti.**

Dati ISS

MALATTIE RARE... QUANTE SONO?



Il numero di Malattie Rare conosciute e diagnosticate oscilla **tra le 7000 e le 8000**. Circa cinque nuove malattie sono descritte ogni settimana nella letteratura medica

Nei 25 paesi dell'Unione Europea “circa **30 milioni di persone soffrono di una malattia rara**”. Questo significa che il 6-8% della popolazione europea è affetta da una malattia rara

Dati EURORDIS 2005

EZIOLOGIA DELLE MALATTIE RARE



Mentre la maggior parte delle malattie genetiche sono malattie rare, non tutte le malattie rare sono causate da difetti genetici.

Ci sono malattie infettive molto rare, per esempio, così come malattie autoimmuni e alcuni «avvelenamenti». Ad oggi, la causa rimane sconosciuta per la maggior parte delle malattie rare.

EZIOLOGIA DELLE MALATTIE RARE



ELENCO MALATTIE RARE ESENTI ai sensi dell'allegato 1 al d.m. n. 279/2001 1 luglio 2011

RA MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE (COD. ICD9-CM DA 001 A 139)

RB TUMORI (COD. ICD9-CM DA 140-239)

RC MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (COD. ICD9-CM DA 240 A 279)

RD MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI (COD. ICD9-CM DA 280A 289)

RF MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (COD. ICD9-CM DA 320 A 389)

RG MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (COD. ICD9-CM DA 390 A 459)

RI MALATTIE DELL'APPARATO Digerente (COD. ICD9-CM DA 520 A 579)

RJ MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO (COD. ICD9-CM DA 580 A 629)

RL MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (COD. ICD9-CM DA 680 A 709)

RM MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (COD. ICD9-CM DA 710 A 739)

RN MALFORMAZIONI CONGENITE (COD. ICD9-CM DA 740 A 759)

RP ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (COD. ICD9-CM DA 760 A 779)

RQ SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI (COD. ICD9-CM DA 780 A 799)

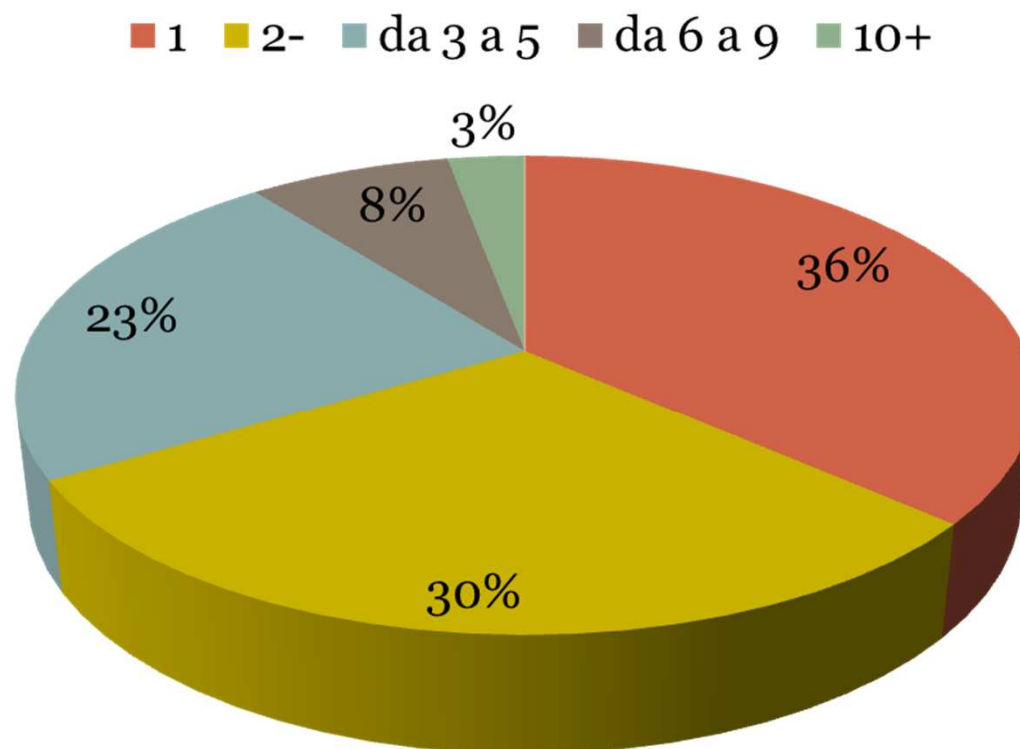
RP	ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (COD. ICD9-CM DA 760 A 779)	NOTE
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO	
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA	
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	
RP0050	APNEA INFANTILE	
RP0060	KERNITTERO	
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	

TRATTI COMUNI DELLE MALATTIE RARE



- Di gravità variabile, acute o croniche, spesso **degenerative**
- Nella metà dei casi, insorgono in **età infantile**
- **Disabilitanti** in seguito alla carenza o alla perdita di autonomia
- Molto **gravi in termini psicosociali**: la sofferenza dei pazienti e delle loro famiglie è spesso aggravata dalla mancanza di opzioni terapeutiche e di supporti pratici nella vita quotidiana
- Malattie in alcuni casi **incurabili**: i sintomi possono essere trattati per migliorare la qualità e l'aspettativa di vita

NUMERO DIAGNOSI PRIMA DELLA DEFINITIVA



Studio pilota Costi sociali e bisogni assistenziali nelle Malattie Rare. ISFOL e Istituto Neurologico C.Besta, 2010

MALATTIE RARE: QUESTE SCONOSCIUTE



Difficoltà Diagnostiche

Scarsità di percorsi Assistenziali strutturati

Scarsità di opzioni terapeutiche

Andamento cronico, spesso invalidante

MALATTIE RARE: RICONOSCERLE PERCHE'...



Diagnosi precoce

Interventi terapeutici mirati

Percorsi Assistenziali strutturati

Migliore quadro clinico e qualità di vita

MALATTIE RARE: RICONOSCERLE COME...?



Screening neonatale

Visite filtro / Visite Adulti

Familiarità con M R

MALATTIE RARE: RICONOSCERLE COME...?



Screening neonatale

Fenilchetonuria

Ipotiroidismo congenito

Fibrosi Cistica

Iperplasia surrenalica congenita

(Legge 104/92 e D.P.C.M. 9 luglio 1999)



AZIENDA OSPEDALIERA
ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO

Sistema Sanitario  Regione
Lombardia

MALATTIE RARE: RICONOSCERLE COME...?



Screening neonatale esteso



AZIENDA OSPEDALIERA
ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO

Sistema Sanitario Regione Lombardia

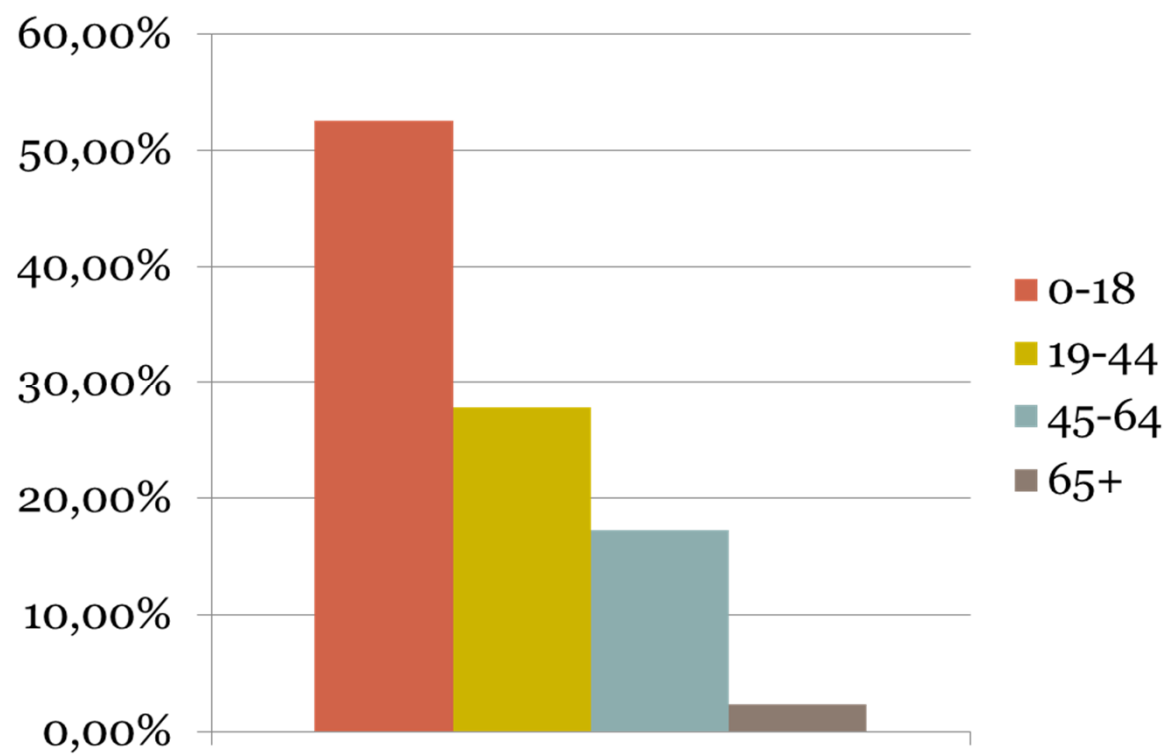
Laboratorio Biochimica Malattie Ereditarie

“BME” costituisce un polo di riferimento regionale, ad alta specializzazione tecnologica, finalizzato alla diagnosi biochimica di **malattie metaboliche ereditarie** (MME) ed in particolare di: aminoacidopatie, acidemie organiche, deficit del ciclo dell'urea, alterazioni del metabolismo e del trasporto dei carboidrati, difetti della glicosilazione, mucopolisaccaridosi, comprese nell'elenco "Malattie rare" del Ministero della Sanità, ed al monitoraggio biochimico e nutrizionale dei pazienti affetti.

SU RICHIESTA DEI GENITORI

NON ESISTONO PANNELLI NAZIONALI MA REGIONALI

ETA' DI ESORDIO DELLE MALATTIE RARE



Studio pilota Costi sociali e bisogni assistenziali nelle Malattie Rare. ISFOL e Istituto Neurologico C.Besta, 2010

MALATTIE RARE: RICONOSCERLE COME...?



Visite filtro / Visite adulti

- Altezza, peso, armonia rapporti somatici, target genetico (>2aa)
- Malformazioni congenite
- Dismorfismi
- Sviluppo neurologico, Ipoacusia, Difetti visivi
- Lentiginosi/chiazze, fibromi
- IRR/Bpn/Asma/enfisema+epatopatia

MALATTIE RARE: RICONOSCERLE COME...?



Familiarita' con Malattia Rara

Attenzione a:

- Morti perinatali
- Aborti spontanei ricorrenti (>3 consecutivi)
- Ritardi mentali
- Consanguineita'
- Neoplasie (associazioni di tumori / neoplasie associate a dismorfismi, iperaccrescimento, ipertensione, neoplasie in età pediatrica/giovanile, carcinoma mammario in sesso maschile)

MALATTIE RARE: RICONOSCERLE COME...?



Condizioni relativamente frequenti possono nascondere alcune malattie rare

- autismo (sindrome di Rett, Sotos, X fragile, Angelman,...)
- epilessia (sindrome di Rett, lissencefalia, Pallister Killian, S. di West...).
- bassa statura (ipocondro o acondroplasie, ipopituitarismi, osteodistrofie congenite...)
- ritardo mentale (.....)

COSA FARE IN CASO DI SOSPETTA MALATTIA NEL PAZIENTE?



In caso di sospetto clinico di Malattia Rara e' consigliabile inviare il paziente al medico di riferimento per la patologia sospettata o per il quadro clinico presentato.



PARTE SECONDA:

**NORMATIVA, GESTIONE
CLINICA E AMMINISTRATIVA**

MALATTIE RARE...

QUALE STRATEGIA PER AFFRONTARLE?



Parlare di malattie rare nella loro totalità e non come singole patologie, serve a mettere in luce e riconoscere una serie di **comuni problematiche assistenziali** e a progettare **interventi di sanità pubblica mirati** e non frammentati che coinvolgano gruppi di popolazione accumulati da bisogni simili, pur salvaguardandone peculiarità e differenze.

(ISS)

...PRIMA DEL 2001...



Decreto Legislativo N° 124 del 29 aprile
1998

Ridefinizione del sistema di
partecipazione al costo delle prestazioni
sanitarie e del regime delle esenzioni, a
norma dell'articolo 59, comma 50, della
legge 27 dicembre 1997, n. 449

... NEL 2001...



Decreto Ministeriale N° 279 del 18 maggio 2001

Decreto ministeriale recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124

Allegato 1 al DM N° 279/2001 (elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo) Gazzetta Ufficiale, Supplemento Ordinario, serie generale n. 160 del 12/07/2001

DECRETO MINISTERIALE N° 279 DEL 18 MAGGIO 2001



- Individuazione di un gruppo di malattie rare (<5 affetti /10.000 soggetti) che godono dell'**esenzione** dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie correlate **in fase diagnostica e terapeutica**
- Definizione delle modalità di **accesso alle terapie**
- Istituzione della **Rete** nazionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle Malattie Rare
- Creazione del **Registro** Nazionale delle Malattie Rare

Allegato 1 al DM N° 279/2001



- elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo
- Gazzetta Ufficiale, Supplemento Ordinario, serie generale n. 160 del 12/07/2001



13 categorie, 298 malattie e 47 gruppi

634 patologie esentabili (Marzo 2012)

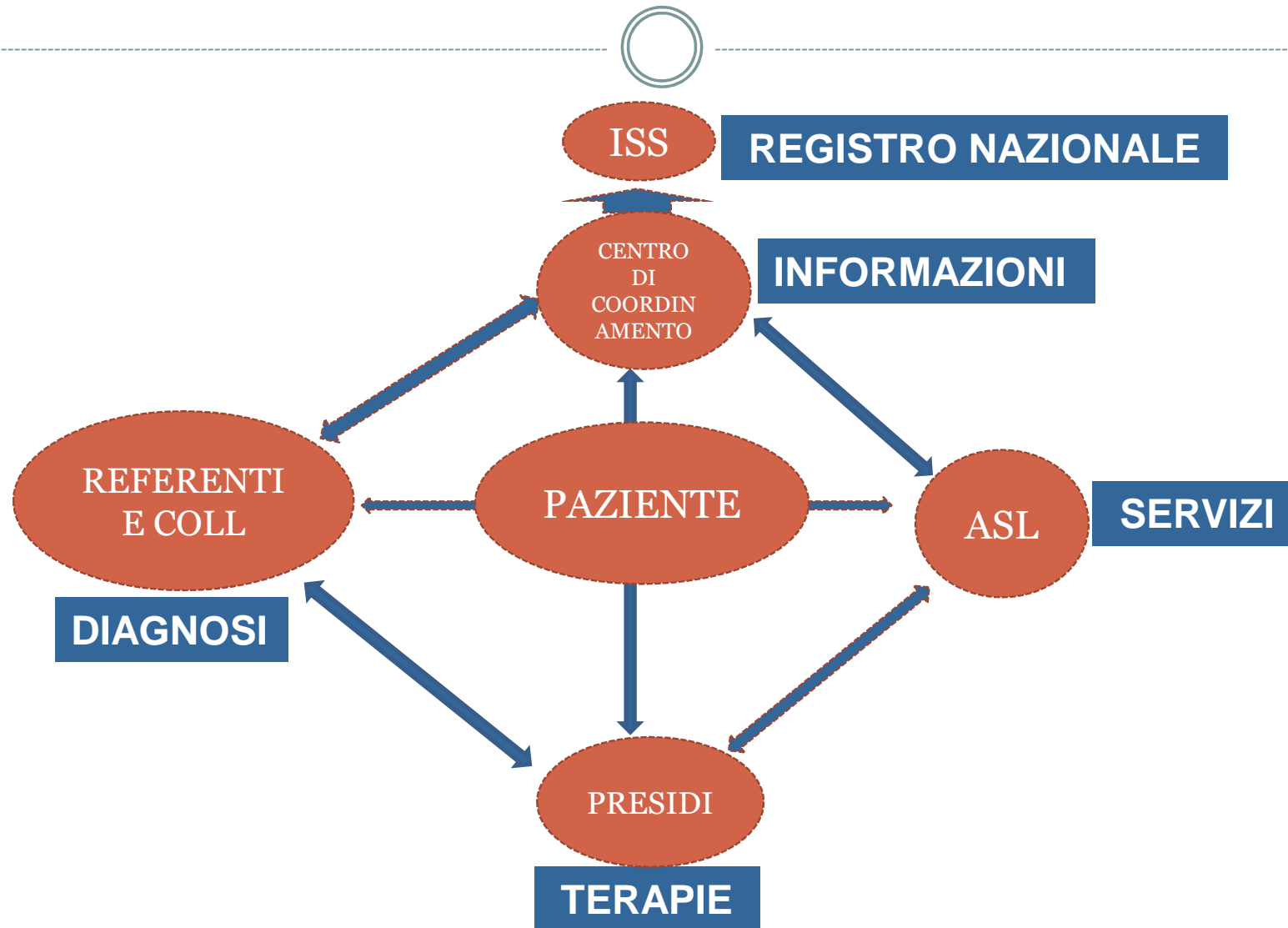
Ad ogni malattia o gruppo corrisponde un codice di esenzione specifico

ELENCO MALATTIE RARE ESENTI

AI SENSI DELL' ALLEGATO 1 AL D.M. N. 279/2001

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Codice ICD9-CM	Condizioni esentabili
RA	Malattie infettive e parassitarie	1 – 139	3
RB	Tumori	140 – 239	7
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	37
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	10
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	44
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	12
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	8
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	3
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	6
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	7
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	200
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7
RQ	Sintomi, segni e stati morbosì mal definiti	780 – 799	1
Totale condizioni esentabili e esentate			345

LA RETE MALATTIE RARE



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA'



Domenica Taruscio



Istituto Superiore di Sanità
Via Giano della Bella, 34
00161 - Roma (I)
Telefono: 06 4990 4017
Fax: 06 4990 4370
taruscio@iss.it

- ELENCO NAZIONALE PRESIDI
- REGISTRO NAZIONALE

GRUPPO TECNICO INTERREGIONALE PERMANENTE



- *Costituito l'11 Luglio 2002 dalla Conferenza Stato-Regioni*
- *Composto dai rappresentanti delle Regioni, dal Ministero della Salute e dell'ISS.*
- assicura l'operatività in rete dei Presidi individuati dalle Regioni per le malattie rare
- individua strumenti per lo sviluppo e la diffusione di percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali, anche in collegamento con le sedi istituzionali scientifiche nazionali
- indica strumenti e procedure per la sorveglianza epidemiologica
- definisce la collaborazione con istituzioni e agenzie nazionali, associazioni malati e loro familiari
- propone al Ministro della Salute aggiornamenti e modifiche al DM 279/2001.

CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE



- *Centro di Ricerche
Cliniche per Malattie
Rare Aldo e Cele Daccò
Villa Camozzi, via G.B.
Camozzi 3*
- *24020 Ranica (BG) -
Italy*
- Gestisce il **Registro Regionale delle Malattie Rare**, in collaborazione con il Registro Nazionale
- Scambia la **documentazione** sulle malattie rare con gli altri Centri di Coordinamento e con gli organismi nazionali/internazionali competenti
- **Coordina i Presidi** della Rete
- Fornisce **consulenza** e supporto ai medici del Servizio Sanitario Nazionale
- Collabora alle **attività formative** degli operatori sanitari e del volontariato
- Fornisce **informazione** ai cittadini ed alle associazioni dei malati

→ <http://malattierare.marionegri.it/>

Il Registro Lombardo per le Malattie Rare (RLoMR)



- Istituito nel Dicembre 2006
 - Raccoglie informazioni sulle malattie rare diagnosticate presso i presidi della Rete Regionale
- DATI ANAGRAFICI
DATI CLINICI, PERCORSO DIAGNOSTICO
- Compilato via web per mezzo di un applicativo informatico dedicato (Sistema Malattie Rare) che opera nell'ambito del sistema *Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario (CRS-SISS)*.



I PDTA

(Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali)

The screenshot displays the website of the 'Centro di Coordinamento per le Malattie Rare - Lombardia'. The browser window shows the URL 'http://malattieare.marionegri.it/content/view/111'. The website features a green header with the 'MARIO NEGRI 1961 - 2011' logo and a map of Lombardy. The main navigation bar includes links for Home, Sitemap, Link Utili, Contatti, and Area Riservata. The left sidebar contains sections for 'La Rete', 'Il Percorso', 'Il Registro', and 'Altre Risorse'. The main content area is titled 'Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA)' and includes a section for 'Visualizza i PDTA' with a red dashed border and blue arrows. Below this, the 'OBIETTIVI' section lists two goals: monitoring diagnostic modalities and promoting the exchange of criteria between specialists. The 'COMPOSIZIONE DEL GRUPPO DI LAVORO' section is divided into two phases: 'fase 1' and 'fase 2'.

Centro di Coordinamento per le Malattie Rare - Lombardia - Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali

La Rete

- Rete Malattie Rare
- Normativa
- Malattie Rare Esenti
- Coordinamento
- Presidi di Rete e ASL
- Modulistica

Il Percorso

- A Chi Rivolgersi
- L'Esenzione
- I Farmaci
- La Riabilitazione
- Statistiche Esenzioni

Il Registro

- Il Registro
- Statistiche Registro
- Rapporti

Altre Risorse

- Associazioni di Pazienti
- Eventi
- Gruppi di Studio
- Domande Frequenti

Consulta i Database

- Malattie Rare Esenti e Relativi Presidi di Rete
- Schede Informative sulle Malattie Rare
- Associazioni di Pazienti
- MA.RES.CO. (Malattie e Malformazioni Respiratorie Congenite)

Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA)

Nell'ambito del programma "SVILUPPI DELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE IN LOMBARDIA" sono stati redatti PDTA per un primo gruppo di malattie rare

Visualizza i PDTA

OBIETTIVI

- monitorare, per ciascuna delle MR studiate, le modalità di diagnosi utilizzate dagli specialisti di riferimento della Rete Regionale, le prescrizioni farmacologiche e riabilitative
- promuovere il confronto tra gli specialisti di riferimento per le MR studiate, in modo da definire criteri diagnostici e di prescrizione farmacologica o riabilitativa assistenziale appropriati e condivisi

COMPOSIZIONE DEL GRUPPO DI LAVORO (fase 1)

COMPOSIZIONE DEL GRUPPO DI LAVORO (fase 2)

I PDTA

(Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali)

**Regione Lombardia**
Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare

[Home](#) [Sitemap](#) [Link Utili](#) [Contatti](#) [Area Riservata](#) [Sezioni](#)

La Rete
Rete Malattie Rare
Normativa
Malattie Rare Essenti
Coordinamento
Presidi di Rete e ASL
Modulistica

Il Percorso
A Chi Rivolgersi
L'Esenzione
I Farmaci
La Riabilitazione
Statistiche Esenzioni

Il Registro
Il Registro
Statistiche Registro
Rapporti

Altre Risorse
Associazioni di Pazienti
Eventi
Gruppi di Studio
Domande Frequenti

Consulta i Database
Malattie Rare Essenti e Relativi Presidi di Rete
Schede Informative sulle Malattie Rare
Associazioni di Pazienti
MA.RES.CO. (Malattie e Malformazioni Respiratorie Congenite)

Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA) - Schede

21-Idrossilasi deficit di (RCG020)

Acondroplasia (RNG050)

Agammaglobulinemia (RCG160)

Alport sindrome di (RN1360)

Amiloidosi primarie e familiari (RCG130)

Atresia del digiuno (RN0170)

Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea (RN0160)

Atresia o stenosi duodenale (RN0180)

Atrofia muscolare spinale (RFG050)

Bartter sindrome di e Gitelman sindrome di (RCG010)

Behçet malattia di (RC0210)

Carenza congenita di alfa 1 antitripsina (RC0200)

Charcot-Marie-Tooth malattia di e Neuropatia tomaculare (RFG060)



Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279

Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:

NEUROFIBROMATOSI TIPO I (malattia afferente al gruppo delle neurofibromatosi) Codice esenzione RBG010

Definizione

La neurofibromatosi tipo 1 (NF1) è una malattia genetica a trasmissione autosomica dominante con prevalente interessamento neurocutaneo e possibili complicanze oculistiche, ortopediche, neurologiche, oncologiche e internistiche. L'incidenza alla nascita è pari a 1 su 2.500-3.000. In circa il 50% dei casi la condizione è ereditata da un genitore, anch'esso affetto. Nella restante porzione i soggetti affetti sono gli unici del loro nucleo familiare (casi sporadici).

I segni clinici cutanei più frequenti sono le macchie caffè-latte (CAL), la lentiginosi ascellare e inguinale e i neurofibromi cutanei, sottocutanei o plessiformi.

La condizione si caratterizza per la comparsa età specifica dei segni/sintomi e delle complicanze e per l'estrema variabilità, sia in ambito intra che interfamiliare.

L'Associazione di riferimento sul territorio nazionale per i pazienti è l'A.N.F. (Associazione Neurofibromatosi Onlus) (vedi Appendice I).

Popolazione a cui rivolgersi (criteri d'ingresso)

Pazienti in età pediatrica o adulta che presentino:

- uno o più criteri tra quelli stabiliti dalla National Institutes of Health (NIH) Consensus Conference (1988), anche in forma parziale;
- segni specifici per la condizione, non compresi tra i criteri diagnostici.

In particolare ci si riferisce alla presenza di:

- chiazze cutanee color caffè-latte (CAL);
- lentiginosi ascellare o inguinale;
- noduli iridei di Lisch;
- neurofibromi cutanei, sottocutanei o neurofibromi plessiformi;
- glioma del nervo ottico;
- displasia dello sfenoide o displasia tibiale;
- familiarità per NF1 (fino al secondo grado di parentela);
- lesioni iperintense nelle immagini pesate in T2 alla Risonanza Magnetica (UBOs: unidentified bright objects);
- tumori glomici sottoungueali multipli.

GRUPPO DI COORDINAMENTO REGIONALE



- RETE MR -
REGIONE
LOMBARDIA
- Istituito dalla
D.g.r. 7/7328 –
2001

Costituito da rappresentanti di:

- Regione
- ASL
- Presidi
- Centro di Coordinamento
- Federazioni delle Associazioni

Compiti:

coordinamento operativo e condivisione di strategie comuni da mettere in atto per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle Malattie Rare

MALATTIE RARE: I COSTI



REGIONE LOMBARDIA

Popolazione assistita

9.898.977

Esenzioni

3.785.907

Assistiti esenti

oltre 2.300.000

(Malati Rari oltre 36.000)

Fondo sanitario regionale

circa 17 mld

Spesa farmaceutica complessiva

circa 2,7 mld

(di cui file F circa 500 milioni)

(Spesa farmaceutica per Malattie rare complessiva: oltre 40 milioni di euro)

PRESIDI DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA REGIONE LOMBARDIA (1)



1. AO OSPEDALI RIUNITI DI BERGAMO	2001
2. AO SPEDALI CIVILI DI BRESCIA	2001
3. AO - POLO UNIVERSITARIO LUIGI SACCO	2001
4. AO ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO (PP.OO. BUZZI E C.T.O.)	2001
5. AO SAN PAOLO - POLO UNIVERSITARIO	2001
6. FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO	2001
7. FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI	2001
8. FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA	2001
9. IRCCS SAN RAFFAELE	2001
10. AO OSPEDALE NIGUARDA CA' GRANDA	2001
11. AO SAN GERARDO DI MONZA	2001
12. PAVIA-FONDAZIONE IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO	2001
13. ISTITUTO NEUROLOGICO NAZIONALE CASIMIRO MONDINO	2001
14. AO OSPEDALE DI CIRCOLO DI BUSTO ARSIZIO	2002
15. AO CARLO POMA DI MANTOVA	2002
16. AO OSPEDALE CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI DI VARESE	2002
17. AO ISTITUTO ORTOPEDICO GAETANO PINI	2002
18. AO OSPEDALE SAN CARLO BORROMEO	2002
19. AO OSPEDALE DI LECCO	2002
20. AO OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	2002
21. AO ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	2002
22. IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO	2002
23. OSPEDALE SAN GIUSEPPE	2002
24. AO OSPEDALE CIVILE DI LEGNANO	2005
25. AO SANT'ANNA DI COMO	2005
26. O S. ANTONIO ABATE DI GALLARATE	2005
27. AO GUIDO SALVINI DI GARBAGNATE MILANESE	2006
28. BOSISIO PARINI (LC) IRCCS EUGENIO MEDEA -	2006
29. IRCCS FONDAZIONE SALVATORE MAUGERI (VIA BOEZIO)	2006
30. CENTRO CLINICO NEMO – FONDAZIONE SERENA ONLUS	2009
31. IRCCS ISTITUTO CLINICO HUMANITAS DI ROZZANO	2009
32. IRCCS POLICLINICO SAN DONATO	2012

PRESIDI DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA REGIONE LOMBARDIA (2)



I Presidi della Rete sono individuati tra quelli in possesso di **documentata esperienza in attività diagnostica e terapeutica** specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di **strutture di supporto** e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare.

Si ricorda che ciascun Presidio costituisce **riferimento solo per alcune delle malattie rare esenti**

PRESIDI DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA REGIONE LOMBARDIA (3)



CRITERI EUROPEI PER LA SELEZIONE DEI PRESIDI:

Capacità di diagnosi, trattamento, follow-up, expert-advice

Volume attività

Redazione/adesione linee guida

Approccio multidisciplinare

Attività di ricerca e produzione scientifica

Partecipazione al network

Collaborazione con le associazioni

Criteria for selecting expert centres Rare Disease Task Force
(2005)

PRESIDI DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA REGIONE LOMBARDIA (4)



Presso i Presidi di Rete vengono seguiti i pazienti affetti da alcune Malattie Rare per ciascuna delle quali è identificato un Medico Referente (a cui i pazienti possono rivolgersi per ottenere diagnosi, esenzione, terapia, follow-up).

Il nominativo del Referente di Presidio per una specifica Malattia Rara viene segnalato al Centro di Coordinamento Regionale (e pubblicato sul sito).

Il Medico Referente può e deve, qualora necessario, avvalersi della collaborazione di altri specialisti.

PRESIDI DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA REGIONE LOMBARDIA (5)

Centro di Coordinamento per le Malattie Rare - Lombardia - DB Malattie Rare Esenti e Presidi di - Windows Internet Explorer for

http://malattierare.marionegri.it/component?option=com_wrapper&Itemid,54/

File Modifica Visualizza Preferiti Strumenti ?

Preferiti HotMail gratuita Personalizzazione collegamenti Raccolta Web Slice WindowsMedia

Centro di Coordinamento per le Malattie Rare - Lomba...

Home Sitemap Link Utili Contatti Area Riservata search...

MARIO NEGRI
1961 - 2011

Regione Lombardia
Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare

Home > DB Malattie Rare Esenti e Presidi di Rete

La Rete

- Rete Malattie Rare
- Normativa
- Malattie Rare Esenti
- Coordinamento
- Presidi di Rete e ASL
- Modulistica

Il Percorso

- A Chi Rivolgersi
- I Farmaci
- La Riabilitazione
- Statistiche Esenzioni

Il Registro

- Il Registro
- Statistiche Registro

Consulta i Database

Malattie Rare Esenti e Relativi Presidi di Rete
Schede Informative sulle Malattie Rare
Associazioni di Pazienti
MA.RES.CO. (Malattie e Malformazioni Respiratorie Congenite)

Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza
la diagnosi, la terapia delle Malattie Rare

REGISTRO DEI PRESIDI - REGIONE LOMBARDIA

Codice Esenzione
Cerca

Presidio di rete
Cerca

Denominazione malattia e/o gruppo
ANEMIE EREDITARIE
Cerca

Ricerca libera malattie (digitare il nome per intero o solo una parte)
Cerca

Categoria Diagnostica

PRESIDI DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA REGIONE LOMBARDIA (6)

Centro di Coordinamento per le Malattie Rare - Lombardia - DB Malattie Rare Esenti e Presidi di - Windows Internet Explorer for

http://malattierare.marionegri.it/component?option=com_wrapper&Itemid,54/

File Modifica Visualizza Preferiti Strumenti ?

Preferiti HotMail gratuita Personalizzazione collegamenti Raccolta Web Slice WindowsMedia

Centro di Coordinamento per le Malattie Rare - Lomba...

Home Sitemap Link Utili Contatti Area Riservata search...

MARIO NEGRI
1961 - 2011

Regione Lombardia
Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare

Home DB Malattie Rare Esenti e Presidi di Rete

La Rete

- Rete Malattie Rare
- Normativa
- Malattie Rare Esenti
- Coordinamento
- Presidi di Rete e ASL
- Modulistica

Il Percorso

- A Chi Rivolgersi
- L'Esenzione
- I Farmaci
- La Riabilitazione

Consulta i Database

Malattie Rare Esenti e Relativi Presidi di Rete
Schede Informative sulle Malattie Rare
Associazioni di Pazienti
MA.RES.CO. (Malattie e Malformazioni Respiratorie Congenite)

Visualizza Elenco

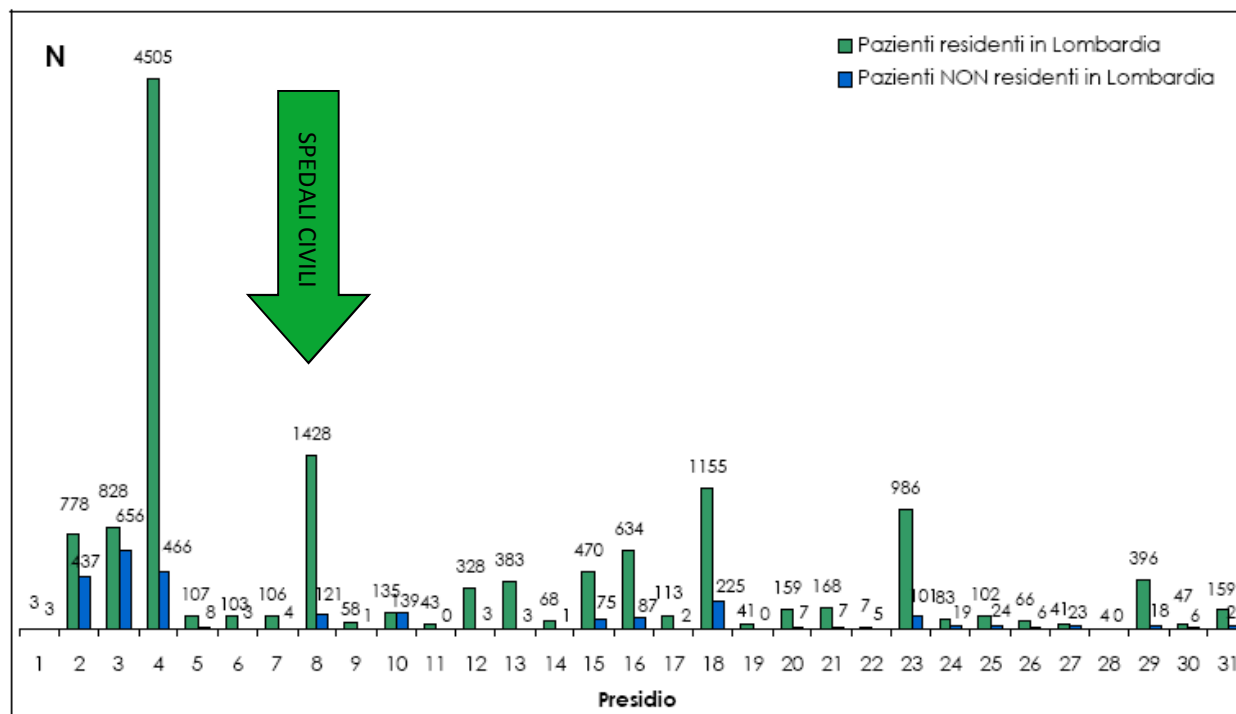
n°		presidio	città	prov	codice esenzione	definizione malattia e/o gruppo
1	Visualizzazione Dettagliata	AO - POLO UNIVERSITARIO LUIGI SACCO MILANO	MILANO	MI	RDG010	ANEMIE EREDITARIE
2	Visualizzazione Dettagliata	AO CARLO POMA DI MANTOVA	Mantova	MN	RDG010	ANEMIE EREDITARIE
3	Visualizzazione Dettagliata	AO CARLO POMA DI MANTOVA	Mantova	MN	RDG010	ANEMIE EREDITARIE
4	Visualizzazione Dettagliata	AO OSPEDALE CIVILE DI LEGNANO	Legnano	MI	RDG010	ANEMIE EREDITARIE
5	Visualizzazione Dettagliata	AO OSPEDALE CIVILE DI LEGNANO	Magenta	MI	RDG010	ANEMIE EREDITARIE
18	Visualizzazione Dettagliata	AO SPEDALI CIVILI DI BRESCIA	BRESCIA	BS	RDG010	ANEMIE EREDITARIE
19	Visualizzazione Dettagliata	AO SPEDALI CIVILI DI BRESCIA	BRESCIA	BS	RDG010	ANEMIE EREDITARIE
20	Visualizzazione Dettagliata	AO SPEDALI CIVILI DI BRESCIA	Brescia	BS	RDG010	ANEMIE EREDITARIE

Fine

PRESIDI DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA REGIONE LOMBARDIA (7)



Possono essere seguiti anche pazienti non residenti nella Regione dove ha sede il presidio!



RLoMR 2011 (rapporto n.2)

ASL DELLA REGIONE LOMBARDIA



Le Aziende Sanitarie Locali (ASL) sono i punti di contatto tra la rete sanitaria e il cittadino.

Assieme alla Regione hanno il compito di assicurare che i servizi offerti dal SSN siano corrispondenti alle necessità degli assistiti.

In collaborazione con i presidi di rete attivano provvedimenti necessari ad agevolare la gestione domiciliare dei pazienti (forniture farmaceutiche, assistenza domiciliare, ...)

L'UTENTE (1)



Si rivolge al Presidio di Rete per ottenere:

- Il percorso diagnostico appropriato
- La certificazione di diagnosi di Malattia Rara ai fini dell'esenzione
- Le terapie necessarie
- Servizi e supporto

L'UTENTE (2)



Le prestazioni finalizzate alla diagnosi sono erogate in regime di esenzione

Il codice di esenzione da apporre su ricetta SSN (rossa) **IN FASE DI ACCERTAMENTO DIAGNOSTICO** è **R99**, per adulti e bambini

Una volta giunti alla diagnosi le prestazioni finalizzate al follow-up e alla terapia della malattia rara sono erogate in esenzione

Hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni diagnostiche anche i familiari dell'affetto (R99)

L'UTENTE (3)



Regione Lombardia

CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA AI FINI DEL RICONOSCIMENTO DEL DIRITTO ALL'ESENZIONE

(Rilasciata dal Presidio di rete di cui all'art. 2, comma 2, e art. 5, commi 1, 2, 3, 4 del Decreto Ministero Sanità 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b) del Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124", individuato con D. G. Regione Lombardia, ai sensi e per gli effetti di cui all'art. 5, comma 4, del Decreto medesimo)

.....
(Intestazione dell'Ente)

Si certifica che

Cognome..... Nome.....

Data di nascita/...../..... Luogo di nascita.....

Indirizzo.....

N. tessera sanitaria.....

è affetto dalla seguente patologia

(Descrivere la patologia come riportato nell'elenco di cui all'Allegato n.1 del D. M. 279/01).

contraddistinta dal seguente Codice di esenzione

(riportare il Codice di cui all'Allegato n.1 del D. M. 279/01).


Luogo

data/...../.....

Timbro e firma del Medico

L'UTENTE (4)

- La fornitura farmaceutica può essere erogata:
- - Dal Presidio
- dall'ASL (servizio farmaceutico)
- Dalla Farmacia di prossimità (previa presentazione di prescrizione del curante)



MALATTIE RARE
SCHEDA PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI

Regione Lombardia

Numero tessera sanitaria dell'assistito: _____

Età: _____ Sesso M ☐ F ☐

ASL di appartenenza dell'assistito: _____ Provincia: _____

Regione: _____

Medico Curante ⁽¹⁾: _____

Diagnosi: _____

Codice esenzione: _____

(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001)

Formulata in data: _____

Medico specialista ☐ Dr./Prof. _____

Centro: _____

Programma terapeutico

Farmaco	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del trattamento⁽²⁾: _____

Prima prescrizione: ☐ Prosecuzione della cura: ☐

Data: _____


Timbro e firma del medico prescrittore⁽³⁾ _____

Timbro del Centro _____

(1) Medico di Medicina Generale o Pediatra di libera Scelta
 (2) Non oltre 1 anno. Per eventuale proseguimento della terapia redigere una nuova scheda
 (3) I dati identificati del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempestive comunicazioni.

L'UTENTE (5)

Sub Allegato C



Regione Lombardia

MALATTIE RARE
SCHEDA PER LA STESURA DEL
PROGETTO RIABILITATIVO INDIVIDUALE

Cognome.....Nome.....

Numero tessera sanitaria dell'assistito (C.F.):

Età: Sesso M F

ASL di appartenenza dell'assistito: Regione:

Diagnosi:

Codice esenzione:
(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 Maggio 2001)

Formulata in data:

Medico specialista ☐ Dr./Prof.

Centro:

Progetto Riabilitativo individuale (in riferimento alla D.G.R. VIII/3111, modificata dalla D.G.R. VIII/7292)

Durata prevista del trattamento⁽¹⁾:

Prima prescrizione: ☐ Prosecuzione della cura: ☐

Data:

Timbro, codice e firma del medico prescrittore⁽²⁾ Timbro e codice HSP del Presidio Rete Malattie Rare

PARTE TERZA:

**L'A.O. SPEDALI CIVILI DI
BRESCIA PRESIDIO DELLA
RETE MALATTIE RARE**



A.O. SPEDALI CIVILI di BRESCIA

LA NOSTRA REALTA'



Sede



Presidio di Montichiari



Presidio di Gardone V.T.



A.O. SPEDALI CIVILI di BRESCIA

LA NOSTRA REALTA'



Presidio della Rete Malattie Rare dal 2001

(D.M. n.279 del 18 Maggio 2001)

196 Malattie Rare seguite

76 medici Referenti

(di cui alcuni sono Referenti per più di una patologia)

Oltre 1500 pazienti seguiti





A.O. SPEDALI CIVILI di BRESCIA

LA NOSTRA REALTA'



PRESIDIO	UO	MR SEGUITE
GVT	Chirurgia Generale	4
MONT	Medicina Generale	2
UMB I	Chirurgia Pediatrica	19
UMB I	NPI	30
UMB I	Oncoematologia pediatrica	7
UMB I	Ortopedia Pediatrica	4
UMB I	Patologia Neonatale	16
UMB I	Pediatria	52
SCB	Chirurgia Generale I	4
SCB	Chirurgia Endoscopica Digenstiva	1
SCB	Dermatologia	25
SCB	Ematologia	10
SCB	Epatologia	2
SCB	Gastroenterologia	3
SCB	I° Laboratorio Analisi Chimico Cliniche	1
SCB	Medicina Generale I-II	13
SCB	Nefrologia	14
SCB	Neurofisiopatologia	15
SCB	Neurologia II	23
SCB	Oculistica	24
SCB	Otorinolaringoiatria	4
SCB	Reumatologia e Immunologia Clinica	14
SCB	Urologia	2



A.O. SPEDALI CIVILI di BRESCIA

LA NOSTRA REALTA'



Le MR prevedono in molti casi una gestione multidisciplinare

È compito del Medico Referente fare sì che i pazienti trovino in Azienda o in strutture esterne tutte le figure professionali necessarie al paziente





A.O. SPEDALI CIVILI di BRESCIA

IL SERVIZIO MALATTIE RARE



Personale Medico:

- Dott.ssa ALBA PILOTTA
- Dott.ssa CHIARA BARNI
- Dott.ssa ELIDE SPINELLI

Psicologa

- Dott.ssa LINDA BERGAMINI

Segretaria:

- Sig.ra PAOLA GIUNTA



IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'



- COMPITI AMMINISTRATIVI
- ATTIVITA' FORMATIVA
- ATTIVITA' PSICOLOGICA
- INFORMAZIONE E
ACCOGLIENZA PAZIENTI



IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'



•COMPITI AMMINISTRATIVI

Gestione Malattie Rare: la Rete

- Referenti (nominativi, gruppi di lavoro, percorsi di collegamento età pediatrica-adulta, partecipanti alla stesura di nuovi PDTA)
- Registro Malattie Rare
- PDTA (verifica dell'adesione del percorso in azienda) e verifica della garanzia della gestione multidisciplinare nella sua interezza
- Richiesta nuovi codici di esenzione



IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'



•COMPITI AMMINISTRATIVI

Gestione Malattie Rare: terapia e gestione domiciliare

- Collaborazione con Farmacia Interna per verifica del costo e modalità di fornitura dei farmaci ai pazienti
- Collaborazione con il Servizio Dimissioni Protette aziendale
- Contatti con Centro di Coordinamento e con ASL per pazienti residenti fuori Regione, Esenzioni, Piani terapeutici, e riabilitativi «difficili»
- Collaborazione con il Centro Territoriale per le Malattie Rare ASL Bs (PT, esenzioni..)



IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'



•COMPITI AMMINISTRATIVI

Gestione Malattie Rare: VERIFICA DELLE PRESTAZIONI

- Questionario consegnato in Dicembre 2011 alle associazioni dei pazienti con MR seguite c/o il nostro presidio per verificare la qualità dell'offerta sanitaria e raccogliere le eventuali criticità.

Termine: Marzo 2012



IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'



•ATTIVITA' FORMATIVA

- per medici del territorio
(pediatri e medici di medicina generale)
- per Referenti Aziendali



IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'



•ATTIVITA' PSICOLOGICHE

- Analisi del contesto Aziendale

Individuazione delle esigenze da parte di tutte le figure professionali coinvolte nella presa in carico dei pazienti con MR

(Presenza di supporto psicologico in reparto o in altra sede, difficoltà nella gestione di alcuni pazienti con conseguente necessità di confronto con un professionista che si occupi di comunicazione e relazioni medico-paziente)

- Collaborazione alla formazione delle diverse figure sanitarie al fine di incrementarne la consapevolezza nell'utilizzo di strumenti e strategie nell'approccio al paziente



IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'

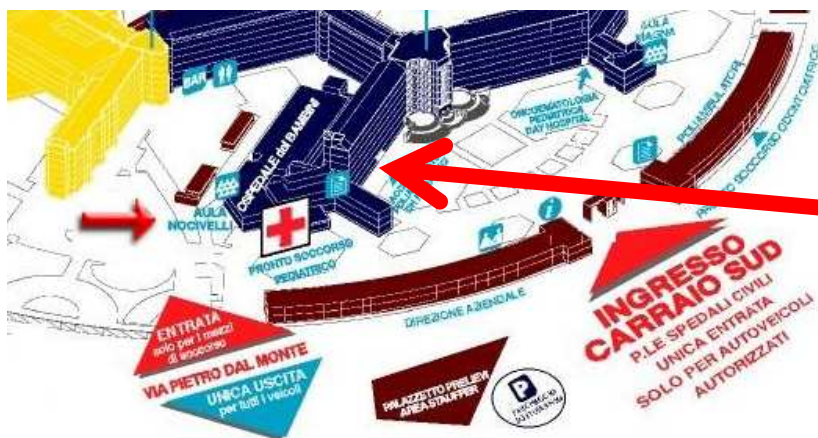


•INFORMAZIONE E ACCOGLIENZA PAZIENTI

- Il Servizio fornisce un supporto informativo riguardo al percorso diagnostico terapeutico per le MR seguite nella nostra Azienda
- Nel caso di impossibilità da parte dell'utenza di attendere la prima visita presso il Referente è possibile prendere un appuntamento con il personale medico del Servizio per agevolare il percorso



IL SERVIZIO MALATTIE RARE CONTATTI



SCALA 1
PIANO TERRA
E scala 1 piano 3

SERVIZIO MALATTIE RARE
c/o DH AUXOENDOCRINOLOGIA E GENETICA MEDICA PEDIATRICA
OSPEDALE DEI BAMBINI, UMBERTO I
A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA
TELEFONO 030/3995707 (ore 14-15.30 lun-ven) FAX 030/3996032
E-mail: rete.malattie.rare@spedalicivili.brescia.it



IL SERVIZIO MALATTIE RARE

CONTATTI



**A.O. SPEDALI CIVILI di BRESCIA**
Presidio Ospedaliero
SPEDALI CIVILI

Regione Lombardia

Home Azienda Ospedaliera | contatti | mappa sito | visualizza 

AZIENDA

- Direzione Generale
- Direzione Sanitaria Aziendale
- Direzione Amministrativa Aziendale
- Tempi di attesa

PRESIDIO

- Chi siamo
- Direzione Sanitaria
- Direzione Amministrativa
- Partorire senza dolore
- Esportazione sangue del cordone ombelicale ad uso autologo
- Orario visita parenti
- Orario camera mortuaria
- Orientarsi in Ospedale
- Unità Operative e Servizi

HOME » Unità Operative [torna alla pagina precedente](#)

SERVIZIO MALATTIE RARE

Responsabile:	Alba Pilotta
Equipe medica:	Elide Spinelli
telefono	
telefono segreteria	030.399.5707 (lun-ven, dalle 14 alle 15.30)
fax segreteria	030 399.6032
e-mail	rete.malattie.rare@spedalicivili.brescia.it
ubicazione	Il Servizio è ubicato presso gli Ambulatori Pediatrici, Unità Operativa Semplice di Auxoendocrinologia e Genetica Medica Pediatrica

[Orientarsi in ospedale »](#)

PRESTAZIONI E SERVIZI

Il Servizio Malattie Rare degli Spedali Civili di Brescia fornisce un supporto clinico e amministrativo alla gestione dei pazienti con Malattie Rare che afferiscono alla nostra Azienda.

L'attività clinica prevede: un servizio informativo per gli utenti che abbiano necessità di ricevere informazioni sulle Malattie Rare seguite presso gli Spedali Civili (referenti a cui rivolgersi, esenzioni ticket, associazioni da contattare, ecc.); l'attività di consulenza genetica (in collaborazione con diverse equipe mediche operanti in U.O. dell'Ospedale dei Bambini e degli Spedali Civili); il servizio di coordinamento della presa in carico psicologica (Dott.ssa Bergamini).

Compiti Amministrativi del Servizio sono: l'istruzione degli specialisti Referenti per le Malattie Rare e il coordinamento delle attività da essi svolte, che deve essere conforme a quanto stabilito dalla normativa nazionale e regionale, la verifica del raggiungimento degli obiettivi posti dalla Regione Lombardia e dal Centro di Coordinamento per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, la promozione di iniziative di formazione per medici del territorio, la promozione dei contatti con le Associazioni dei pazienti, la verifica dei costi della fornitura farmaceutica per i pazienti con Malattie Rare (in collaborazione con la Farmacia Interna).

Ospedale dei Bambini di Brescia

[homepage](#) | [l'ospedale](#) | [professionisti](#) | [area genitori](#) | [area bambini](#)

SERVIZIO MALATTIE RARE

DIRETTORE: Dott.ssa Alba Pilotta (rete.malattie.rare@spedalicivili.brescia.it)

TELEFONO: 030.399.5707 (lun-ve)

FAX: 030 399.6032

DESCRIZIONE:



UBICAZIONE

Il Servizio è ubicato presso gli Ambulatori Pediatrici, nella sede della U.S. di Auxoendocrinologia e Genetica Medica Pediatrica

RESPONSABILE:

Dott.ssa Alba Pilotta, pediatra e medico genetista

EQUIPE MEDICA/SPECIALISTICA:

Dott.ssa Elide Spinelli, medico genetista

Dott.ssa Linda Bergamini, psicologa-psicoterapeuta

PRESTAZIONI E SERVIZI

PARTE QUARTA:

DALLA TEORIA ALLA PRATICA

UN ESEMPIO:

**Paziente con
sospetto
clinico di
malattia rara;
familiare di
affetto**

Visita MMG/PB

Accertamenti
preliminari

Contatto con SMR

Visita Referente
MR

Accertamenti

R99

Diagnosi E
Certificazione MR

Accertamenti
ai
familiari

R99

Terapia



A.O. SPEDALI CIVILI DI BRESCIA
SERVIZIO MALATTIE RARE

**LE MALATTIE RARE:
RILEVANZA SOCIO-SANITARIA
E ASPETTI GESTIONALI.
L'ESPERIENZA DEL SERVIZIO MALATTIE
RARE DELL'A.O. SPEDALI CIVILI DI
BRESCIA**

~

ELIDE SPINELLI



Grazie!