

Rete nazionale malattie rare

GRUPPO TECNICO INTERREGIONALE PERMANENTE PER IL COORDINAMENTO E MONITORAGGIO DELLE ATTIVITÀ ASSISTENZIALI PER LE MALATTIE RARE



IN BRIEF

Italian National Network for Rare Diseases. Permanent Interregional Technical Group for coordination and monitoring of rare diseases health-care activities

The Ministerial Decree no. 279/2001 rules rare diseases in Italy. It established the National Network for prevention, surveillance, diagnosis and therapy of rare diseases. In this context, an Agreement between the Ministry of Health, the Regions and the Autonomous Provinces was published on July 11, 2002 in order to guarantee the coordination and effectiveness of the Network. The Agreement decreed the "Permanent Interregional Technical Group for the coordination and monitoring of rare diseases health-care activities". From its institution the Technical Group has been carrying out several activities performed by the following working groups: Regional and interregional networks, Regional Registers, Care paths. In May 2007 in the framework of the Permanent Conference for the Relationships between State, the Regions and the Autonomous Provinces, an Agreement was signed: it established regional and/or inter-regional Coordination Centres, health-care facilities for low prevalence diseases and the activation of regional and interregional rare diseases registers.

Nel nostro Paese le malattie rare (MR) sono regolate a livello legislativo dal DM 279/2001 che, al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti con MR istituisce la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle MR. In tale ambito, per garantire il coordinamento e l'operatività della Rete (inclusa la sorveglianza epidemiologica), l'11 luglio 2002 è stata pubblicato l'Accordo tra il Ministro della Salute, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano.

Nell'ambito di questo Accordo è stato istituito il "Gruppo Tecnico Interregionale Permanente per il coordinamento e monitoraggio delle attività assistenziali per le malattie rare", cui partecipano un rappresentante per ogni Regione, il Ministero della Salute e l'Istituto Superiore di Sanità (ISS).

L'obiettivo è di assicurare il coordinamento e monitoraggio delle attività assistenziali per le MR, al fine di ottimizzare il funzionamento delle reti regionali e salvaguardare il principio di equità dell'assistenza di tutti i cittadini.

Dalla sua istituzione, il Gruppo Tecnico ha svolto numerose attività.

Innanzitutto, particolare attenzione e risorse sono state dedicate all'aggiornamento dell'Allegato 1 del DM 279/2001. Si è infatti costituito il sottogruppo di lavoro "Aggiornamento dell'Allegato 1", cui hanno partecipato rappresentanti regionali (Abruzzo, Lombardia, Piemonte, Toscana e Veneto), medici clinici esperti in vari settori, nonché rappresentanti del Ministero della Salute e dell'ISS.

Per ogni singola malattia, il sottogruppo ha svolto un'intensa attività di studio e documentazione finalizzata alla preparazione della documentazione scientifica necessaria a dimostrare l'eligibilità o meno della patologia per la sua inclusione nel DM 279/2001. Inoltre, l'ISS ha messo a disposizione del sottogruppo un database informatizzato che ha permesso di realizzare agevolmente tutte le attività di studio, documentazione e confronto dei risultati ottenuti.

Sono state valutate 239 patologie pervenute da diverse fonti quali i sistemi informativi regionali, il Ministero della Salute, l'ISS, i Registri regionali e nazionali, gli operatori e i cittadini. ►

I criteri di valutazione utilizzati sono stati: prevalenza della patologia valutata non superiore alla soglia di 5 casi su 10.000 abitanti, cronicità, esiti invalidanti, onerosità del trattamento.

Tutta la documentazione e i risultati ottenuti dal sottogruppo sono stati messi a disposizione e illustrati all'intero Gruppo Tecnico, il quale ha proposto all'unanimità l'inclusione di 109 nuove patologie nell'Allegato 1 del DM 279/2001. Conseguentemente il documento è stato consegnato agli organi istituzionali preposti all'aggiornamento del Decreto. Le restanti patologie sono in fase di ulteriore studio e analisi.

Tra le tante altre attività di rilievo sovraregionale svolte dal Gruppo Tecnico interregionale, un ruolo di primo piano spetta poi a quelle relative al funzionamento e alla gestione dei flussi delle reti regionali e interregionali, il monitoraggio, i Registri regionali e i percorsi assistenziali.

In questo contesto si sono costituiti diversi gruppi di lavoro:

- **“Reti regionali ed interregionali: funzionamento e gestione dei flussi”**: a esso partecipano le Regioni Calabria, Lazio, Marche, Piemonte e la Provincia autonoma di Bolzano. Il gruppo ha ritenuto necessario valutare la situazione organizzativa delle reti regionali e procedere a un'analisi delle modalità di erogazione delle esenzioni per MR, soprattutto per le diagnosi formulate da altre Regioni. Un confronto sulle principali criticità emerse nell'applicazione del DM 279/2001 nelle varie Regioni verrà realizzato nell'apposita sessione “Reti regionali: le criticità”, realizzata nell'ambito dell'XI Convegno “Patologia immune e malattie orfane” che si terrà a Torino il 24-26 gennaio 2008;
- **“Monitoraggio e Registri regionali”**: partecipano le Regioni Liguria, Sicilia, Toscana, Valle d'Aosta e Veneto; ha rilevato le criticità della raccolta dati a livello regionale e dello sviluppo del flusso di dati al Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR). In particolare, è stato effettuato un censimento delle attività epidemiologiche svolte a livello delle regioni, quale punto di partenza per migliorare queste attività e garantire la raccolta dati e l'invio a livello nazionale;
- **“Percorsi assistenziali”**: al quale partecipano le Regioni Emilia-Romagna, Molise, Puglia, Sardegna, Umbria e Provincia autonoma di Trento, ha rilevato l'importanza di una valu-



tazione di tutte le fasi dell'assistenza (dalla diagnosi alla presa in carico). Nel gruppo sono state messe a fuoco le diverse criticità del percorso assistenziale del paziente con MR, che includono l'uniformità dei criteri diagnostici e terapeutici, la definizione del piano di cura individuale, la definizione delle tappe di monitoraggio. Il gruppo ha sottolineato la necessità di realizzare attività epidemiologiche finalizzate anche a programmare, realizzare e valutare interventi di sanità pubblica a sostegno delle persone con MR e loro familiari.

Il 10 maggio 2007, nell'ambito della Conferenza Permanente per i Rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, è stato siglato un Accordo sul riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei Registri regionali e interregionali delle MR.

Nell'ambito di questo accordo il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano convengono su importanti punti, fra i quali: i) la rete nazionale per le MR è costituita dalle reti regionali e/o interregionali, coordinate fra loro; ii) laddove compatibile con l'assetto organizzativo regionale, va favorito il riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali; iii) le regioni si impegnano ad attivare i Registri regionali (o interregionali) entro il 31 marzo 2008 e a garantire il collegamento con l'RNMR presso l'ISS; iv) il Registro nazionale produrrà le evidenze epidemiologiche a supporto della definizione e dell'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, nonché delle politiche e della programmazione nazionale; v) i Registri regionali saranno a supporto del Governo e della programmazione a livello locale e della gestione dei servizi e dell'assistenza dei pazienti. ■