

PROGETTO “Linee di ricerca connesse alle attività di coordinamento della rete regionale per le malattie rare. Piano triennale 2023-2025”.

Articolazione delle attività del Centro di Coordinamento della Rete regionale malattie rare

Regione Lombardia ha istituito la Rete regionale malattie rare dal 2001 [Delibera di Giunta Regionale (DGR) n. 7328 del 11/12/2001 e successivi aggiornamenti] identificando il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò* dell’Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS, con sede a Ranica, in provincia di Bergamo quale Centro di Coordinamento.

Sin dall’inizio delle attività, al Centro di Coordinamento sono stati attribuiti compiti il cui svolgimento proseguirà anche per il prossimo triennio.

Il Centro di Coordinamento costituisce in particolare il punto di riferimento scientifico e organizzativo per i Presidi della Rete regionale e garantisce ad essi supporto per lo svolgimento della loro attività, fornendo informazioni e chiarimenti anche in merito alla normativa nazionale e regionale che regola i compiti dei Presidi stessi. La funzione di supporto viene svolta anche nei confronti dei Referenti per le attività di coordinamento operativo e di condivisione delle strategie comuni in materia di malattie rare <http://malattierare.marionegri.it/content/view/84/110/> nominati da ciascun Presidio della Rete regionale, da ciascuna ATS (Agenzia di Tutela della Salute), dalla Federazione Italiana Malattie Rare (FIMR) - UNIAMO e dalla Federazione Lombarda Malattie Rare (FLMR).

Nel presente documento si riassume e si aggiorna l’articolazione delle attività:

- 1) Svolgimento di un ruolo di indirizzo nel disegno della Rete - attualmente costituita da 59 Presidi e in periodico e costante aggiornamento - che porti al riconoscimento di nuovi Presidi e alla decadenza di quelli che non soddisfano più i criteri stabiliti per tale riconoscimento. Il Centro di Coordinamento riceve le nuove candidature a Presidio della Rete e ne valuta l’accettabilità o meno nell’ambito di un Gruppo di lavoro permanente costituito in Regione presso la Direzione Generale Welfare.

Nel rispetto dei criteri stabiliti a livello nazionale per l'identificazione dei Presidi (D.M. 279/2001) e delle successive delibere regionali in materia, la valutazione viene condotta tenendo conto dei dati di prevalenza disponibili per le diverse malattie, delle loro caratteristiche per quanto riguarda le necessità assistenziali, della garanzia di presa in carico globale e multidisciplinare del paziente, della coerenza con le reti di riferimento europee per le malattie rare (European Reference Networks - ERNs) alle quali partecipano i Presidi lombardi, della esigenza di conciliare la necessità di una adeguata copertura territoriale con quella di concentrazione della casistica, in particolare per le malattie ultrarare..

Allo stesso modo, il Centro di Coordinamento avvia periodicamente una verifica della persistenza dei requisiti per il mantenimento dei Presidi nella Rete.

2) Definizione puntuale delle malattie esentabili.

Il Decreto del 2001 ha individuato inizialmente 284 singole malattie e 47 gruppi comprendenti più malattie rare afferenti, a cui applicare le tutele previste. Nel gennaio 2017, con un Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (Gazzetta Ufficiale n. 65, 18.03.2017) l'elenco è stato ampliato a 339 singole malattie e 114 gruppi, per un totale di 453 codici di esenzione. Per ogni codice di gruppo il DPCM riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lasciando la facoltà allo specialista del Presidio di attribuire il codice di gruppo a eventuali altre condizioni a bassa prevalenza che rispondono ai criteri indicati nel Decreto Legislativo 124/1998 e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare applicazioni non uniformi e arbitrarie dei codici di gruppo da parte di singoli specialisti, il Centro di Coordinamento stabilisce quali siano le malattie che possono essere riconducibili ad un singolo codice di gruppo, valutando periodici aggiornamenti sulla base dell'evoluzione delle conoscenze, di segnalazioni provenienti dagli specialisti dei Presidi e confrontandosi con i referenti del Tavolo Tecnico Interregionale malattie rare istituito dalla Commissione Salute.

3) Gestione del Registro regionale malattie rare

Tra i compiti assegnati ai Presidi nel momento in cui certificano ad un assistito la condizione di malattia rara vi è la registrazione del caso nel Registro regionale delle malattie rare. La compilazione del registro da parte dei sanitari dei presidi e la redazione e il rinnovo dei Piani terapeutici e riabilitativi dovrà prevedere l'utilizzo degli applicativi informatici e delle piattaforme messe a disposizione dal sistema regionale. Al Centro di Coordinamento è affidata l'analisi dei dati del Registro al fine di produrre annualmente un rapporto che riporti una aggiornata descrizione della popolazione cui è stata certificata la condizione di malattia rara e della produzione dei Piani terapeutici e riabilitativi.

Il Centro di Coordinamento nei prossimi tre anni della convenzione si impegna a contribuire significativamente al miglioramento delle performance del Registro perché da un lato diventi uno strumento agile e preciso da impiegare da parte dei sanitari dei Presidi, e dall'altro sia utilizzabile quale affidabile fonte di dati per l'elaborazione non solo di rapporti annuali come sopra citato, ma anche per impiego in progetti di ricerca epidemiologica.

Il Coordinamento ha anche il compito di supportare i flussi di trasferimento dei dati (nel rispetto della vigente normativa in materia di privacy) al Registro nazionale dell'ISS, come indicato dalla legge che istituisce la Rete nazionale malattie rare.

4) Attività di consulenza e supporto ai medici del SSN in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità di farmaci appropriati per il loro trattamento.

5) Collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato.

6) Collaborazione con le Associazioni di volontariato che rappresentano i malati e i loro familiari.

7) Mantenimento di alcuni servizi a disposizione dei cittadini quali Help-line telefonica, consulenza specialistica, sito internet dedicato, produzione di materiale informativo.

- 8) Collaborazione con i Presidi al monitoraggio epidemiologico nell'ambito del progetto regionale per lo Screening neonatale esteso (SNE).
- 9) Gestione del progetto per la condivisione di Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA), organizzando e supportando i gruppi di lavoro per la redazione di nuovi PDTA e l'aggiornamento di quelli già in essere.
- 10) Svolgimento delle attività previste dalle normative regionali in merito all'utilizzo di farmaci *off-label*, dispositivi, integratori, prodotti destinati ad una alimentazione particolare e prodotti da banco nel trattamento delle malattie rare. Il personale del Centro proseguirà in particolare ad occuparsi di:
 - autorizzazione all'impiego di farmaci off label a carico del SSR in casi selezionati (condizioni tanto rare da non rendere realizzabili sperimentazioni cliniche di fase II);
 - autorizzazione all'impiego di trattamenti non farmacologici (dispositivi medici, integratori, prodotti destinati ad una alimentazione particolare o prodotti da banco) qualora gli stessi non siano inclusi nei LEA o nel PDTA condiviso a livello regionale.

Referenti del Centro di Coordinamento parteciperanno, nell'ambito delle proprie competenze scientifiche – anche in rappresentanza di Regione Lombardia – al lavoro di gruppi tematici, sia a livello regionale che nazionale, come ad esempio al Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare, al Tavolo di Lavoro per la predisposizione del Piano Nazionale delle malattie rare, all'Osservatorio Farmaci Orfani.

Lo stato di avanzamento dei lavori, i dati raccolti e le successive analisi saranno resi disponibili mediante Report annuali delle attività.

Le attività descritte dovranno essere svolte dal Centro di Coordinamento in stretto raccordo con la Direzione Generale Welfare di Regione Lombardia.

In tutti i casi in cui per l'esecuzione del Progetto vi sia la necessità di accesso ai database regionali, si dovranno applicare le modalità tecniche previste dalla DGR 4893 del 2016, richiamate nella DGR 3019 del 30.03.2020, e successive modifiche e integrazioni.

Prospetto Costi/anno			
	COSTO ISTITUTO	Tempo dedicato	Competenza
1 Coordinatore attività	€ 87.721	50%	€ 43.860
1 Responsabile Servizio Documentazione e Informazione	€ 56.780	70%	€ 39.746
1 Incaricato Gestione Sistemi Informatici	€ 34.715	100%	€ 34.715
1 Incaricato Segreteria	€ 30.731	100%	€ 30.731
1 Incaricato Segreteria	€ 37.104	100%	€ 37.104
1 Medico Genetista	€ 63.200	20%	€ 12.640
1 Medico Genetista	€ 50.005	20%	€ 10.000
Consulenti medici	€24.000		€ 24.000
Consulente infermiere	€ 15.000		€ 15.000
1 Incaricato Gestione Sistemi Informatici	€ 42.200	70%	€ 29.540
1 Infermiere di ricerca	€ 57.406	40%	€ 22.962
1 Epidemiologo	€ 47.370	100%	€ 47.370
Totale personale			€ 347.668
Viaggi			€ 2.000,00
Cancelleria			€ 1.500,00
Totale generale			€ 351.168