



La gestione delle malattie rare nell'ASL Napoli 1 Centro.

Vincenzo Giordano
Responsabile
UOSD Assistenza Ospedaliera a Gestione Diretta
Dipartimento Assistenza Ospedaliera
referente Aziendale Malattie Rare
ASL Napoli 1 Centro

Una malattia è considerata *rara* quando ha una prevalenza nella popolazione generale inferiore a una certa soglia.

L'Unione Europea definisce tale soglia pari allo 0,05% della popolazione.
Una malattia è rara quando colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti (1 caso ogni 2000 abitanti).

In tutta Europa la stima di Eurordis
(European Organisation for Rare Diseases)
fornisce un ***numero di malati rari di 24-36 milioni di persone.***

Oltre che numerose, le malattie rare sono molto eterogenee per età di insorgenza, eziopatogenesi e sintomatologia; possono interessare uno o più organi e apparati dell'organismo.

La loro gestione clinica è complessa, così come forte è l'impatto emotivo sui pazienti.



L'ASL NAPOLI 1 CENTRO

presa in carico a livello dei distretti sanitari di base (DDSSBB) dei residenti affetti da malattia rara.

sede di centri presidiali di riferimento ospedalieri che fanno parte della rete malattie rare regionale.

- *DGRC 1362/2005;*
- *BURC n. 4/2009;*
- *Piano Sanitario 2006/08 approvazione progetti attuativi malattie rare, ai fini dell'accesso al fondo istituito dall' art. 1, comma 805, della legge n. 296/2006 (legge finanziaria 2007) e successive D.D. 449/14 relativo alla linea progettuale n.8 e D.D. 450/14 riferito alla linea progettuale n. 9.*

N
o
r
m
a
t
i
v
a

MODALITÀ ORGANIZZATIVA

*Individuazione del referente aziendale malattie rare con
Disposizione di Servizio n. 360 Direzione Generale del 01/09/15.*

Adesione al registro informatizzato regionale malattie rare.

Individuazione del referente informatico.

Individuazione del referente farmacista Malattie Rare aziendale.

Individuazione il referente clinico malattie rare aziendale.

*Istituzione di un gruppo tecnico centrale aziendale
multidisciplinare Malattie Rare.*



COS'È IL GRUPPO TECNICO?

Gruppo tecnico centrale aziendale multidisciplinare Malattie Rare

Costituito dal **Servizio Informatico**, dal **Coordinamento Area Farmaceutica**, dal **Dipartimento Assistenza Territoriale e Continuità delle Cure** e dal **Dipartimento Assistenza Ospedaliera** per affrontare problematiche multiple e di varia competenza rispetto all'erogazione dei livelli assistenziali di assistenza per pazienti affetti da malattia rara, priorità non solo sanitaria ma anche sociale.



Centri presidiali Malattie Rare Ospedalieri e Responsabili ASL Napoli 1 Centro

Malattia rara/Centro Presidiale	Responsabile
Malattia di Hansen, PO Ascalesi	Dott.ssa Patrizia Forgione
Malattia di Gaucher, PO Loreto Mare	Dott. Paolo Tirelli
Crioglobulinemia mista, PO degli Incurabili	Dott. Tito d'Errico
Malattie del Sistema Osteo Muscolare e Tessuto Connettivo (Gruppo 13) ricomprensive anche la M. di Behcet e la Poliartrite Nodosa, PO degli Incurabili	Dott. Tito d'Errico
Colangite primitiva Sclerosante, PO degli Incurabili	Dott.ssa Maria Varriale

Per quanto attiene alla ASL come presidio di riferimento malattie rare, la fotografia attuale dei centri presidiali ospedalieri è quella riportata nella **tabella**, a conferma di quanto rappresentato dalla DGRC 1362/2005 e confermato dal Commissario straordinario con nota 52202/CS del 23/10/15.

- ✓ dott. Vincenzo Giordano *Referente Aziendale Malattie Rare*
- ✓ dott. Paolo Tirelli *Referente Presidiale Aziendale Malattie Rare*
- ✓ dott.ssa Simona Creazzola *Referente Farmacista Malattie Rare*



Attivazione del registro Malattie rare per i pazienti residenti affetti da malattie rare per Distretto Sanitario di Base

- Referente MR, Distretto Sanitario di Base 24,
- Referente MR, Distretto Sanitario di Base 25,
- Referente MR, Distretto Sanitario di Base 26,
- Referente MR, Distretto Sanitario di Base 27,
- Referente MR, Distretto Sanitario di Base 28,
- Referente MR, Distretto Sanitario di Base 29,
- Referente MR, Distretto Sanitario di Base 30,
- Referente MR, Distretto Sanitario di Base 31,
- Referente MR Distretto Sanitario di Base 32,
- Referente MR Distretto Sanitario di Base 33,
- Referente MR_Distretto Sanitario di Base 73 Capri.

La mancata adesione al registro informatizzato regionale malattie rare rappresenta un bias di tracciabilità epidemiologica del fenomeno nonché un aspetto confondente rispetto alla reale assistenza da erogare in termini di presa in carico e di gestione dei costi farmaceutici. Con l'attivazione del registro malattie rare in ogni DSB sarà possibile evidenziare con trasparenza tutti gli assistiti residenti affetti da malattie rare ed al tempo stesso inserire gli assistiti che non sono seguiti da centri afferenti al registro malattie rare di area vasta e che verranno così resi tracciabili.

LOGICA OPERATIVA PROGETTUALE: DALLE CRITICITÀ COMPLESSE ALLA REALIZZAZIONE DEL PROGETTO AZIENDALE MALATTIE RARE

1. la *definizione di ruoli centrali* (Referente informatico, Referente farmacista, Gruppo di lavoro centrale multiorgano comprensivo di delegato del Dipartimento Assistenza Territoriale e continuità delle cure, Dipartimento Assistenza Ospedaliera);
2. la *definizione del piano di attività* che ponga, secondo un cronoprogramma, degli obiettivi finalizzati alla realizzazione di un programma gestionale delle malattie rare a livello aziendale. Tale programma è definito tenendo conto sia dell'aspetto peculiare per l'ASL Napoli1 Centro come riferimento per gli utenti residenti con adesione al registro e normalizzazione delle attività distrettuali sia come sede di presidi di riferimento malattie rare.

CRONOPROGRAMMA ED OBIETTIVI

Cronoprogramma	Area di intervento	Attività
Dal 1° al 2° mese	Gruppo Tecnico Area Centrale	Valutare le criticità multiple da approfondire rispetto alla tematica MR.
	Definizione Referenti Centrali	Specificare i ruoli inerenti le competenze specifiche sulle MR che affiancano il referente Aziendale MR (informatico, Clinico, farmacista)
	Attivazione registro MR nei DDSSBB	Consentire la registrazione dei residenti affetti da MR
Dal 2° mese al 4° mese	Attivazione del Registro MR nei centri presidiali aziendali	Consentire la registrazione dei pazienti affetti da MR in carico per ogni centro
Dal 5° mese al 12° mese	Monitoraggio Registro residenti affetti da MR per DSB	Valutazione stato dei registri per DSB
	Monitoraggio Registro pazienti affetti da MR per Presidio di riferimento	Valutazione stato dei registri per Presidio di riferimento
	Monitoraggio attività poste in essere dai referenti e dal gruppo di centrale	Valutazione riunioni gruppo di lavoro centrale MR e criticità affrontate

ASSISTENZA FARMACEUTICA PAZIENTI CON MALATTIE RARE

I pazienti affetti dalle malattie rare esenti incluse nell'apposito elenco ministeriale, hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per i farmaci necessari alla cura della malattia.

Decreto ministeriale 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 D.L.vo 29 aprile 1998, n. 124.

Possono essere forniti gratuitamente tutti i farmaci registrati sul territorio nazionale ***(i farmaci di classe A; per i farmaci di classe C, il centro di riferimento malattie rare dovrà produrre un attestazione clinica di "indispensabilità ed insostituibilità del farmaco per le condizioni del paziente senza il quale il paziente è a rischio aggravamento o pericolo di vita" come da note regionali di chiarimenti: 0634439 del 23/09/15 direzione generale tutela salute e coordinamento sistema sanitario regionale; 0016492 del 15/10/15 e decreto 137/16.***

INDICATORI DI PROCESSO

Tipo di indicatore	Descrizione Indicatore	Standard (ON/OFF)
Indicatore di processo Nodo centrale	Istituzione Gruppo tecnico centrale malattie rare	ON(Realizzato)
Indicatore di processo Nodo distretto	Individuazione referenti medici MR per DSB	ON (100% dei DDSSBB)
	Formazione specifiche competenze Referenti Medici MR dei DDSSBB	ON (100% dei Referenti individuati per DDSSBB)
	Formazione a cura del Coordinamento regionale registro Malattie Rare dei Referenti Medici MR dei DDSSBB sull'utilizzo del Registro Malattie Rare	ON (Realizzato un Convegno in sede ASL con applicazioni teorico pratiche inerenti l'utilizzo del registro malattie rare).
Indicatore di processo Nodo presidio ospedaliero	Individuazione referenti medici MR per Presidi ASL	ON (100% dei Presidi ASL)
	Formazione specifiche competenze Referenti Medici MR dei Presidi ASL	ON (In data 21 dicembre 2015 viene ultimata presso sede universitaria del registro MR con adesione del 100% dei Referenti individuati per Presidi ASL)

INDICATORI DI ESITO

Tipo di indicatore	Descrizione Indicatore	Standard	Obiettivo perseguito (SI/NO)
Indicatori di esito Nodo centrale	Numero riunioni gruppo centrale	1/mese per i primi 6 - 12 mesi.	SI (Effettuate n. 3 riunioni del gruppo nei mesi di settembre, ottobre, novembre)
	Determinazioni definite dal gruppo di lavoro ai fini di migliorare le attività e la fruibilità assistenziale per pazienti affetti da MR	Determinazioni assunte a chiarimento per le problematiche inerenti le MR	SI (Chiarimenti in merito ad insostituibilità farmaci ed altre determinazioni tutte agli atti del referente malattie rare)
Indicatore di esito Nodo distretto	Attivazione registro malattie rare nei DDSSBB	100% dei DDSSBB	Tutti i DDSSBB sono stati attivati con referenti MR e credenziali di accesso al registro MR
Indicatore di esito nodo presidio ospedaliero	Attivazione registro malattie rare nei Presidi ASL	100% dei DDSSBB	Attivato in tutti i DDSSBB

RISULTATI ATTESI E PERSEGUITI

Malattie Rare gruppo centrale

Monitoraggio attività inerenti le malattie rare per gli specifici ambiti di responsabilità dei referenti

Proposte di ridefinizione/chiarimento rispetto a specifici problemi evidenziati

Interventi ad hoc dei referenti di area organizzativa, clinica, farmaceutica informatica, ospedaliera e territoriale su problematiche MR specifiche

Malattie Rare Distretti

Attivazione e funzionalità registro malattie rare per DSB

Uniformità dei comportamenti dei referenti malattie rare in tutti i DDSSBB rispetto al trattamento dati e competenze erogativo/assistenziali

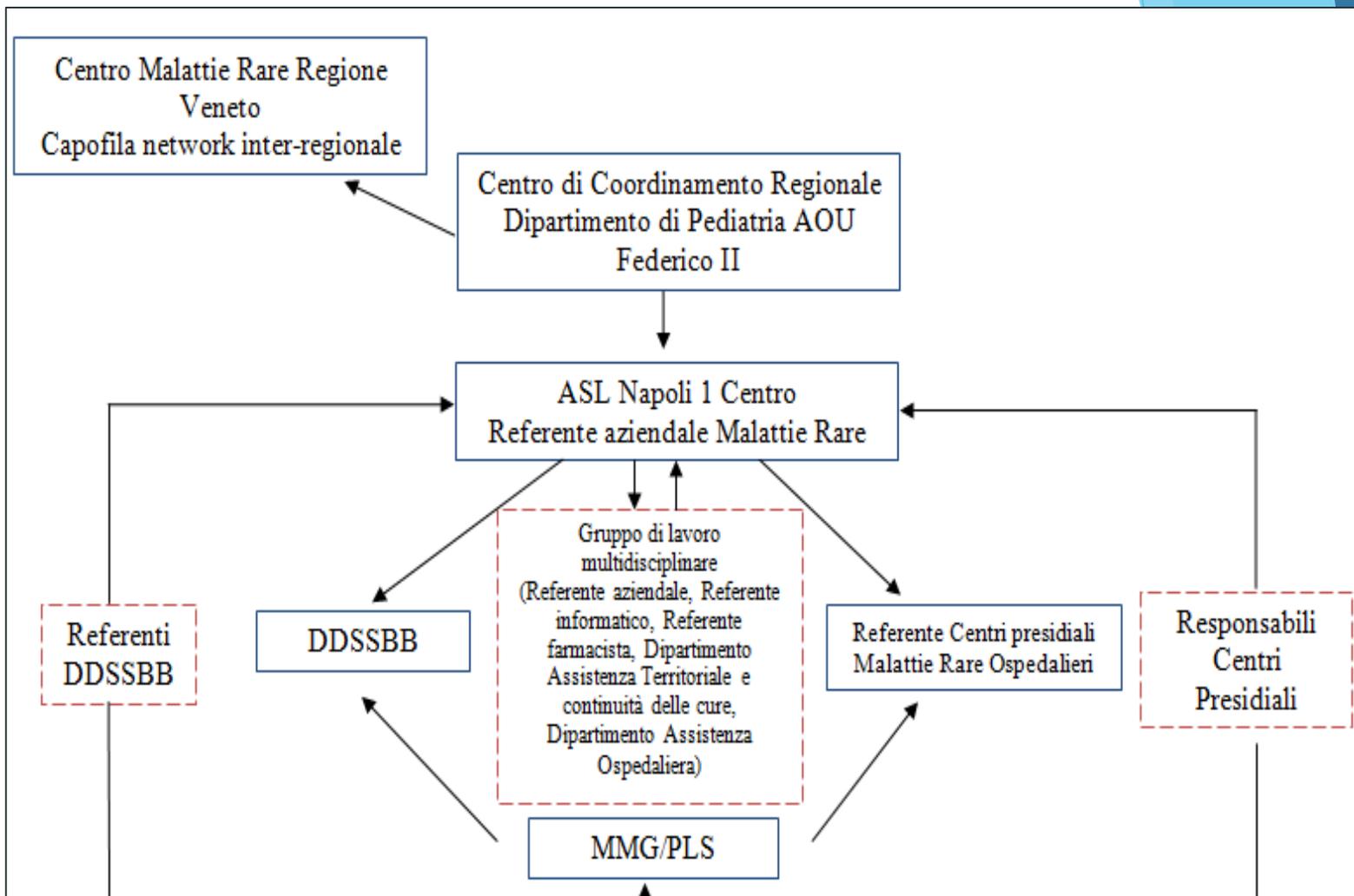
Reportistica annuale dei pazienti affetti da MR in carico per DSB

Malattie Rare Presidi Ospedalieri

Attivazione e funzionalità registro malattie rare per Presidio di riferimento MR

Pubblicizzazione delle attività dei Presidi di riferimento aziendali MR

Reportistica annuale dei pazienti affetti da MR in carico per Presidio di riferimento



La definizione di una rete aziendale malattie rare in ottica PDTA, che tenga conto del bisogno assistenziale del paziente residente sul territorio dell' ASL affetto da malattia rara e che lo stesso in ogni distretto abbia un approccio univoco rappresenta il primo punto di forza della rete assistenziale territoriale in ottica PDTA.



XX RIUNIONE SCIENTIFICA ANNUALE
ASSOCIAZIONE ITALIANA REGISTRI TUMORI

Centro Internazionale Loris Malaguzzi
Viale Ramazzini 72/A - Reggio Emilia

13-15 Aprile 2016



I tumori rari nell'ambito delle malattie rare: analisi epidemiologica nell' ASL Napoli 1 Centro.



Vincenzo Giordano¹, Rosario Lanzetta², Angela Russo², Simona Creazzola², Maria Elena Porciello³, Rossella Bellopede³, Marco Papa⁴, Maria Concetta Conte⁴, Renato Pizzuti⁴, Paolo Bellis⁵.

¹Dipartimento Assistenza Ospedaliera, Referente Aziendale Malattie Rare ASL Napoli 1 Centro; ²Dipartimento Assistenza Ospedaliera ASL Napoli 1 Centro; ³Scuola di Specializzazione in Igiene e Medicina Preventiva Università degli Studi di Napoli Federico II; ⁴Direzione Strategica ASL Napoli 1 Centro; ⁵Dipartimento Assistenza Ospedaliera, Referente Clinico Malattie Rare ASL Napoli 1 Centro.

INTRODUZIONE. Una malattia è rara se la prevalenza non supera lo 0,05% nella popolazione. In Italia il fenomeno colpisce milioni di persone. Lo studio si propone di valutare l'impatto dei *tumori rari* ricompresi nell'elenco malattie rare nel territorio dell'ASL Na1 Centro in termini di prevalenza e di distribuzione per classi d'età e distretti sanitari di base (ddssbb), per analisi territoriali, ambientali e socio-familiari.

METODI. I *tumori rari* considerati con codice malattia rara come da DM 279/01 sono: Tumore di Wilms (TW); Retinoblastoma (Rb); Poliposi Familiare (PF); Neurofibromatosi (NFM); Malattia di Cronkhite-Canada; Sindrome di Gardner; Linfoangiomiomatosi. I casi di patologia rilevati, suddivisi per fasce d'età, sono stati analizzati con riferimento al dsb. Per i calcoli è stato utilizzato il registro malattie rare nel periodo 2005-2015.



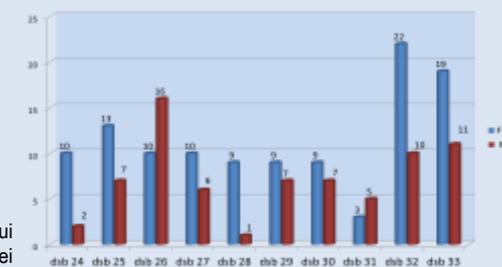
Figura 1. Distribuzione tumori rari per distretto sanitario di base ASL Napoli 1 Centro

Grafico 1. Distribuzione tumori rari per distretto sanitario di base ASL Napoli 1 Centro.



RISULTATI. I pazienti con tumori rari sono **186 (7,5%)** sui residenti affetti da malattie rare (2.478). Sul totale dei residenti (1.005.792), la percentuale dei tumori rari è **0,018%**: donne **0,025%**; uomini **0,013%**. Per l'età ≤14 anni la percentuale di pazienti è **0,039%**, per l'età 15-64 anni è **0,017%**; per l'età 64-75 anni è **0,007%** e ≥75 anni è **0,005%**, di cui **5** casi di TW (2,6%), **1** di Rb (0,5%), **8** di PF (4,3%), **172** di NFM (92,4%). La distribuzione tumori rari nei ddssbb: **12** per dsb 24 (**6,4%**), **20** per dsb 25 (**10,7%**), **26** per dsb 26 (**13,9%**), **16** per dsb 27 (**8,6%**), **10** per dsb 28 (**5,3%**), **16** per dsb 29 (**8,6%**), **16** per dsb 30 (**8,6%**), **8** per dsb 31 (**4,3%**), **32** per dsb 32 (**17,2%**) e **30** per dsb 33 (**16,1%**).

Grafico 2. Distribuzione tumori rari per distretto sanitario di base sesso maschile/sesso femminile ASL Napoli 1 Centro



CONCLUSIONI. La prevalenza dei tumori rari è **7,5%** sui residenti con malattia rara. La prevalenza dei tumori rari è maggiore nelle donne (**0,025%**) rispetto agli uomini (**0,013%**); Fascia d'età più colpita 15-64 anni (**0,017%**). DDSSBB a più alta prevalenza: dsb 32 (**17,2%**) e dsb 33 (**16,1%**), il dsb con la più bassa prevalenza è il dsb 31 (**4,3%**). Questa distribuzione percentuale andrà approfondita con una prossima valutazione territoriale, ambientale e socio-familiare.



Raccolta Poster



CAMPANIA



Il Tumore di Wilms, tumore raro tra le malattie rare: aspetti epidemiologici nell' ASL Napoli 1 Centro.



Vincenzo Giordano¹, Alfonso Milano², Maria Elena Porciello³, Rossella Ballopede⁴, Michele Inglesi⁵, Maria Pia Minutella⁶, Amelie Stalano⁷, Luisa D'Avino⁸, Angela Venezia⁹, Angelo Federico¹⁰.

¹Dipartimento Assistenza Ospedaliera, Referente Aziendale Malattie Rare ASL Napoli 1 Centro; ²Dipartimento Assistenza Ospedaliera ASL Napoli 1 Centro; ³Scuola di Specializzazione in Igione e Medicina Preventiva Università degli Studi di Napoli Federico II; ⁴Direttore Sanitari di Base ASL Napoli 1 Centro

INTRODUZIONE. Il tumore di Wilms (TW) è un tumore raro (TR) compreso nelle Malattie Rare (MR). In Europa sono stati diagnosticati 880 nuovi casi di tumore del rene di cui il TW rappresenta il tipo istologico più frequente <15 anni di età (90%). È stato stimato che 145 bambini sono deceduti per tumore del rene in Europa. Il picco di incidenza è tra 2 e 3 anni di età, il 95% dei casi è diagnosticato prima dei 10 anni. I casi di TW aumentano di 0.7% per anno. Un trend significativo di aumento è stato osservato nel gruppo di pazienti con età tra 1-4 anni.

METODI. Sono stati analizzati i casi di TW rilevati nell'ASL NA 1 Centro, suddivisi per fasce d'età, dal 2005 al 2015. Per i calcoli è stato utilizzato il registro malattie rare, il periodo considerato va dal 2005-2015.



Figura 1. Distribuzione TW per distretto sanitario di base ASL Napoli 1 Centro

Figura 1. Distribuzione dei TW per sesso maschile/femminile ASL Napoli 1 Centro.

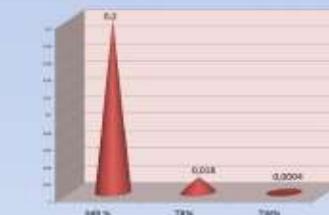
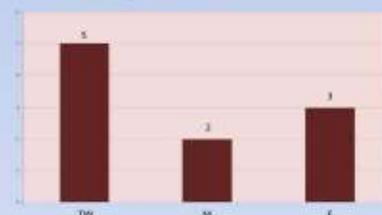


Figura 2. Distribuzione percentuale MR, TR, TW sul totale dei residenti dell'ASL Napoli 1 Centro

RISULTATI. I pazienti con TW sono 5, di cui 2 maschi e 3 femmine, nella fascia d'età 4-19. Essi rappresentano il 2.6% dei tumori rari (186) rilevati in ASL; con una percentuale dei TW sui residenti affetti da malattie rare totali (2.478) pari allo 0.2%. Sul totale dei residenti (1.005.792), la percentuale di MR è 0.2%, quella di TW è 0.0004%. Per due di questi pazienti la diagnosi è stata fatta nei primi sei mesi di vita, per gli altri 3 invece tra i 4-8 anni. Quattro pazienti sono seguiti in centri di riferimento regionali.

CONCLUSIONI. La prevalenza di MR è 0.2% sul totale dei residenti (1.005.792); la prevalenza del TW sui TR è 2.6%, quella del TW sulle MR 0.2% e la prevalenza sul totale della popolazione è dello 0.0004%; è maggiore nelle donne rispetto agli uomini; l'unica fascia d'età interessata è 4-19 anni e rappresenta il 2.6% dei TR compresi tra tutte le MR. Questa distribuzione percentuale andrà approfondita con una prossima valutazione integrata con i registri dei tumori infantili.

Il poster è stato selezionato per la rilevanza dei contenuti, per l'originalità dell'obiettivo in ambito dei registri tumori di popolazione e per il lavoro svolto in un'area caratterizzata da concrete difficoltà nella disponibilità dei flussi informativi.

Massimo Vicentini



You' ll never walk alone!

