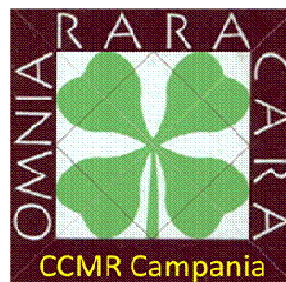




**Direzione Generale Tutela Salute e
Coordinamento SSR**



**Centro di Coordinamento Regionale
per le Malattie Rare**



REGIONE CAMPANIA

REGISTRO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

4° RAPPORTO

20 OTTOBRE 2015

A cura del Centro di Coordinamento per le Malattie Rare – Regione Campania

(Responsabile Prof. Generoso Andria)

presso AOU Federico II – ED. 11

Via S. Pansini 5 - Napoli

RELAZIONE SULLE ATTIVITA' SVOLTE IN REGIONE CAMPANIA PER LE MALATTIE RARE

Premessa

Sono definite malattie rare quelle che colpiscono un numero limitato di individui (non più di uno su 2000 persone nell'Unione Europea e non più di circa uno su 1250 negli Stati Uniti), ma il numero di condizioni che corrispondono a questa definizione è molto elevato (anche superiore a 5-6000 secondo alcune valutazioni).

Tuttavia i dati epidemiologici reali sono difficili da stimare per la maggior parte di queste malattie, in quanto registri internazionali o nazionali non sono diffusamente disponibili o lo sono solo per alcuni condizioni.

Le malattie rare sono un problema di salute pubblica importante e una sfida per la comunità medica. La maggior parte delle malattie rare sono di natura genetica, sono spesso gravemente invalidanti e incidono in modo sostanziale sull'aspettativa di vita e sulle capacità fisiche e mentali, anche in conseguenza di diagnosi e trattamenti tardivi.

Purtroppo quasi tutte le malattie rare non hanno ancora cure disponibili, a parte quelle sintomatiche. Grazie ai progressi nella comprensione dei meccanismi di molte malattie, in particolare delle loro basi genetiche, è auspicabile che i programmi di ricerca per le malattie rare vengano aumentati, e che lo sviluppo di farmaci per il trattamento di un numero considerevole di pazienti rari sia sostenuto da iniziative pubbliche e private.

Con l'entrata in vigore nel 2001 (D. M. n. 279) del *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 D.lgs. 29 aprile 1998, n. 124 e successivamente con la legge costituzionale 18 ottobre 2001, n. 3 *Modifiche al titolo V della parte seconda della Costituzione* (G. U. n. 248 del 24 ottobre 2001) la materia inerente la creazione di un registro Regionale delle Malattie Rare è diventata di esclusiva competenze delle Regioni; tale competenza è stata successivamente integrata con la necessità di creare un registro Nazionale delle Malattie Rare con una serie di accordi avvenuti nell'ambito della Conferenza Stato-Regioni.

L'accordo del 2002 tra Ministro della Salute, Regioni e Province autonome "sui criteri di individuazione e di aggiornamento dei Centri interregionali di riferimento delle malattie rare" rappresenta il primo passo per l'attuazione del DM 279/2001 attraverso il coordinamento delle competenze centrali e regionali in materia di servizi sanitari

L'accordo del 2007 tra il Governo, le Regioni e le Province autonome "sul riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovra regionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei Registri regionali e/o interregionali delle malattie rare", ribadisce che la rete nazionale per le prestazioni sanitarie per le MR è costituita dalle reti regionali di presidi individuati dalle singole Regioni.

Attività legislativa della Regione Campania

Contemporaneamente nelle singole Regioni, e quindi anche in Campania, si procedeva a dare seguito alle direttive del DM 279 del 2001, con l'identificazione di una rete di presidi accreditati e di un Centro di Coordinamento per le malattie rare.

Bollettino Ufficiale della Regione Campania n° 36 del 29 luglio 2002

Istituzione di un Gruppo Tecnico di lavoro costituito da esperti in Malattie Rare.

Bollettino Ufficiale della Regione Campania - N. 59 bis del 14 novembre 2005

Approvazione e individuazione, in via provvisoria, dei presidi di riferimento regionale per malattie rare ai sensi del D.M. 18 maggio 2001 n. 279.

Venivano quindi accreditati in via provvisoria, sulla base di auto candidatura e verifiche regionali delle prestazioni fornite dalle singole strutture, 11 presidi regionali:

A.O. Cardarelli di Napoli

A.O. Monaldi di Napoli

A.O. Santobono - Pausilipon di Napoli

A.O. S. Sebastiano di Caserta

A.O. S. Giovanni di Dio di Salerno

A.O. Rummo di Benevento

A.O. Moscati di Avellino

Azienda Policlinico "Federico II"

Azienda Policlinico Secondo Ateneo

Fondazione Pascale di Napoli

ASL Napoli 1 per alcuni presidi Ospedalieri

Bollettino Ufficiale della Regione Campania - N. 33 del 18 agosto 2008

Piano Sanitario Nazionale 2006/2008. Approvazione progetti attuativi sulle Malattie Rare, ai fini dell'accesso al Fondo istituito dall'art. 1, comma 805, della Legge n.296/2006 (legge finanziaria 2007). Cofinanziamento di progetti attuativi del PSN ai sensi del Decreto del Ministero della Salute del 10 luglio 2007.

Bollettino Ufficiale della Regione Campania - N. 39 del 29 settembre 2008

La Regione Campania identificava il "CEINGE-Biotecnologie Avanzate S.C. a r.l."- Responsabile: Prof. Francesco Salvatore - quale Presidio di Riferimento Regionale per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare delle malattie rare.

Bollettino Ufficiale della Regione Campania - N. 4 del 26 gennaio 2009

Istituzione Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie rare e Registro Regionale Malattie Rare presso il Dipartimento Clinico di Pediatria dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Referente Prof. Generoso Andria.

Attività del Gruppo Tecnico di Lavoro costituito da esperti in malattie rare

Con **DD n. 277 del 10/12/2012** veniva istituito presso la Regione Campania un Gruppo Tecnico di Lavoro costituito da esperti in malattie rare, con la seguente composizione:

Mario Vasco, Direttore Generale-D. G. Tutela Salute e Coordinamento S. S. R., coordinatore
Renato Pizzuti, Dirigente di Staff-D. G. Tutela Salute e Coordinamento S. S. R.
Nicola D'Alterio U. O. D. 08 Politiche del Farmaco e Dispositivi
Generoso Andria, Responsabile scientifico Centro di Coordinamento Malattie Rare-AOU Federico II
Salvatore Buono, AORN Santobono-Pausilipon-Annunziata
Maria Luigia Cavaliere, AORN Cardarelli
Annamaria Colao, AOU Federico II
Gabriella D'Avanzo, esperta di MR, afferente all'AORN Moscati di Avellino
Fabrizio De Falco, esperto di MR, Ospedale Loreto Mare, ASL Napoli 1 Centro
Elisa Grella, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare—Delegazione Campania
Giuseppe Limongelli, AORN Ospedali dei Colli
Tommaso Montini, Pediatra di libera scelta
Laura Perrone, AOU Seconda Università degli Studi di Napoli
Gaetano Piccinocchi, Medico di Medicina Generale
Francesco Salvatore, CEINGE-Biotecnologie avanzate
Gioacchino Scarano, Responsabile Registro campano Malformazioni congenite, AO Rummo di Benevento
Raffaele Scarpa, AOU Federico II
Barbara Morgillo, Prevenzione, Assistenza e Igiene San., Area 20

Tale Gruppo ha svolto varie attività inerenti la malattie rare in Campania:

- Proposte per la richiesta e l'attivazione dei progetti degli Obiettivi di Piano Malattie Rare per le annualità dal 2006 al 2013 e la definizione dei criteri per la distribuzione dei fondi. Purtroppo sono stati erogati solo i fondi relativi alle annualità 2012 e 2013, con grande disagio per le attività svolte dai presidi accreditati, dalle AA.SS.LL. e soprattutto dal Centro di coordinamento regionale
- Analisi e discussione dei Documenti e Proposte del Tavolo Tecnico interregionale Malattie Rare, tra cui revisione e integrazione dell'elenco Malattie Rare previste dal DM n. 279/01, somministrazione domiciliare di farmaci orfani da parte di agenzie infermieristiche, valutazione Bozza di Piano Nazionale Malattie Rare
- Organizzazione Evento per la Giornata Internazionale delle Malattie Rare negli anni dal 2008 al 2015
- Preparazione del Piano Regionale Malattie rare
- Programmi di formazione del personale sanitario delle AA.SS.LL e di informazione della popolazione generale sulle malattie rare
- Promozione di un Forum regionale delle Associazioni dei pazienti con malattie rare
- Analisi dello stato dell'arte sulla rete dei laboratori diagnostici per le malattie rare in Campania
- Analisi delle problematiche relative all'enzimopatia come malattia rara della sprue celiaca/celiachia

Infine, sulla base di specifiche richieste giunte dai Direttori Generali dei vari presidi accreditati ed alle relative documentazioni allegate, il Gruppo Esperti Malattie rare proponeva alla Giunta un aggiornamento e una integrazione della rete malattie rare identificata nel 2005, aggiornamento che si realizzava con il seguente DGR:

Bollettino Ufficiale della Regione Campania - N. 20 del 31 marzo 2014

“Integrazione individuazione, in via provvisoria, dei presidi di riferimento regionali per malattie rare ai sensi del DM 18 maggio 2001 n. 279.”

Attività del Centro di Coordinamento Malattie Rare

Collaborano al Centro di Coordinamento, oltre al suo Responsabile Prof. G. Andria, il dott. R. Della Casa, la dott.ssa S. Fecarotta e la dott.ssa I. Scala (dipendenti della AOU Federico II, Napoli).

Il Centro di Coordinamento (CCMR) ha avviato, subito dopo la sua identificazione, il Registro Regionale delle Malattie Rare; a tal fine è stata stipulata una convenzione tra la AOU Federico II di Napoli, struttura ove è ospitato il CCMR, ed il Centro Malattie Rare della Regione Veneto. La Regione Veneto, infatti, è capofila di un *network* inter-regionale, che negli anni è arrivata a comprendere sette Regioni (Veneto, Liguria, Emilia-Romagna, Campania, Puglia, Umbria, Sardegna) e le Province autonome di Trento e Bolzano.

Si è giunti così alla progressiva realizzazione di una rete intranet protetta che ha unito progressivamente tutti i presidi della rete malattie rare.

Tale rete ha visto la progressiva partecipazione attiva di tutti i presidi con la immissione di **12093** certificati di malattie rare di pazienti diagnosticati e/o seguiti in Campania.

Inoltre dal **giugno 2013**, dopo una fase preliminare di presentazione agli operatori delle AA.SS.LL. della Campania, si è iniziata la connessione dei singoli distretti sanitari delle AA.SS.LL. al sistema informatizzato delle Malattie Rare; questo per permettere l'inserimento da parte dei distretti, direttamente nella rete, dei certificati di malattie rare diagnosticate in regioni non facenti parte del consorzio interregionale e l'acquisizione diretta per via informatica da parte degli uffici dei distretti dei certificati di malattia rara emessi dai presidi regionali accreditati e dai presidi accreditati delle regioni consorziate.

Tale collegamento alla rete permette quindi la possibilità di una verifica immediata dei flussi informativi da parte delle AA.SS.LL. per le malattie rare dei pazienti che a loro afferiscono.

Altre attività del Centro:

- Il Centro di Coordinamento ha proposto negli anni 4 Report dell'attività del Registro Campania malattie rare
- Ha contribuito ad implementare come previsto nella convenzione Stato Regione periodicamente il Registro Nazionale malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità.
- Ha svolto una costante attività di informazione, sia per gli operatori della rete malattie rare che per gli utenti/clienti, in merito a problematiche tecniche, amministrative e mediche, rendendosi contattabile sia per e-mail dedicata che per telefono con numero fisso e mobile disponibile, sia fisicamente presso la propria sede allocata nei locali del DAI di Pediatria della AOU Federico II di Napoli.
- Ha una attività ambulatoriale per Malattie Rare con compiti prevalentemente di indirizzo.
- Ha svolto un capillare ruolo di informazione per le malattie rare, sia organizzando periodici incontri divulgativi e scientifici (Incontri bimestrali "Geni e malattie (rare)" - Corso per pediatri 23-24 gennaio 2015) aperti a tutta la cittadinanza interessata, sia partecipando con i propri medici a numerosissimi incontri di aggiornamento per operatori sanitari della regione Campania.

Figura

Flusso dei Certificati di Malattie Rare inseriti dai presidi accreditati di Rete nel Registro Regionale della Campania.

Al 16/07/2015 il numero totale dei casi registrati è di **12093**

