

Organizzazione e gestione delle Malattie Rare nella Regione Emilia-Romagna: esperienza e prospettive

Elisa Rozzi

Servizio Presidi Ospedalieri

Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali

Assessorato Politiche per la Salute

Regione Emilia-Romagna

Bologna
12 aprile 2014

Gestione di un'organizzazione complessa:

la complessità non è lineare,
ma esponenziale;
a un problema complesso
corrisponde una risposta complessa

E' necessario affrontare la
complessità
con strumenti idonei
a rispettarne le peculiarità

- non più di un portatore ogni 2000 nati
 - l'OMS ne annovera oltre 7000
- bassa incidenza ed alta complessità assistenziale
 - richiedono percorsi specialistici multidisciplinari
 - le conoscenze non sono diffuse
 - spesso non vi sono terapie efficaci
- i pazienti spesso non si sentono sufficientemente informati, curati e sostenuti

Delibera Giunta Regionale n.160 del 2 febbraio 2004

- Individua i Presidi regionali che vanno a costituire la *Rete Regionale per le malattie rare*
- Stabilisce che i Presidi della Rete redigano per ciascun assistito:
 - Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
 - Piano Terapeutico Personalizzato
 - Prescrizione farmacologica

SISTEMA INFORMATIVO PER LE MALATTIE RARE

Messa in rete di clinici, distretti
e farmacie ospedaliere

creazione del registro
regionale delle m.r

implementazione del registro nazionale

studio epidemiologico

programmazione socio-sanitaria



Delibera Giunta Regionale n.160 del 2 febbraio 2004

Determina n.8620 del 28 giugno 2004

- Costituisce il Gruppo Tecnico per le malattie rare, individuandone quali componenti:
 - Un pediatra;
 - Un genetista;
 - Un neurologo;
 - Un farmacologo;
 - Funzionari della Direzione Sanità e Politiche Sociali della Regione



Funzioni del Gruppo Tecnico

- Proporre l'istituzione di Reti assistenziali specifiche per patologia o gruppi di malattie (Hub & Spoke)
- Valutare l'integrazione dell'elenco dei Centri autorizzati
- Effettuare il monitoraggio delle attività dei Centri autorizzati
- Valutare l'erogazione a carico del SSR di farmaci non ricompresi nei LEA

PROTOCOLLI FARMACOLOGICI

nuovi LEA regionali

dgr 1832/10 e 54/13

Malattie:

- **Neurologiche**
- **Oftalmologiche**
- **Dermatologiche**
- **Metaboliche**
- **Cistite interstiziale**



RETI HUB & SPOKE

Riferimenti normativi

- Deliberazione del Consiglio Regionale n. 1235 del 22.9.1999, di approvazione del Piano Sanitario Regionale per il triennio 1999-2001
- Delibera di Giunta Regionale n. 1267/02 - "Approvazione di linee guida per l'organizzazione delle aree di attività di livello regionale secondo il modello Hub & Spoke"

Riferimenti normativi

1. Cardiologia intensiva e Cardiochirurgia
2. Centro Antiveleni
3. Diagnostica di laboratorio ad elevata complessità
4. Emergenza territoriale
5. Genetica medica
6. Malattie rare
7. Neuroscienze
8. Oncologia
9. Procreazione medicalmente assistita
10. Riabilitazione
11. Sistema delle Centrali operative 118
12. Sistema trasfusionale
13. Terapia dei grandi traumi
14. Terapia delle grandi ustioni
15. Terapia del dolore
16. Terapia intensiva neonatale e pediatrica
17. Trapianto di organi e tessuti
18. Trattamenti sostitutivi artificiali dell'insufficienza renale

Il modello Hub & Spoke

Il modello di Rete Hub & Spoke si applica alle discipline che richiedono l'identificazione di Centri di alta specializzazione, ovvero quelle caratterizzate da una bassa frequenza e da un particolare expertise.

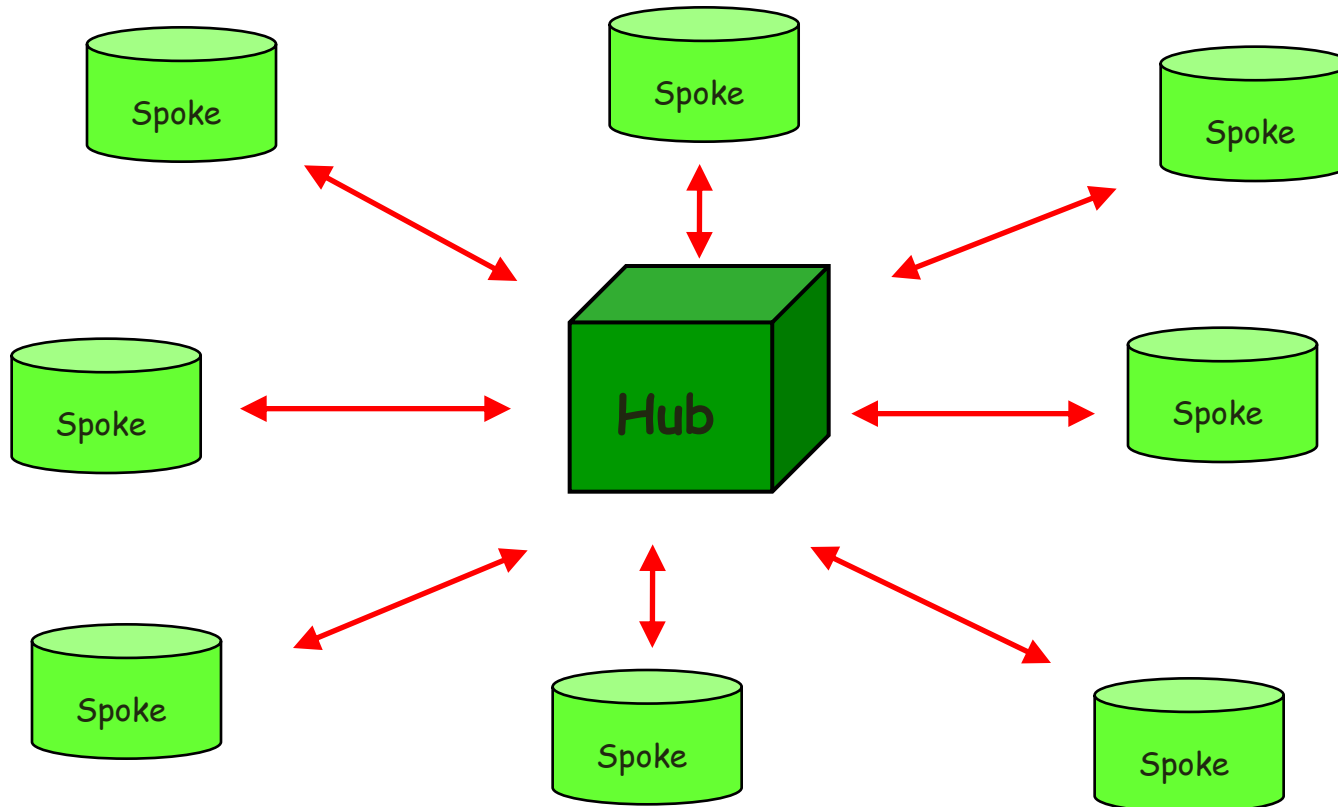
Questo modello si basa sulla individuazione di due tipi di centri:

- Centro Hub
- Centri Spoke

Il compito di costruire la rete Hub & Spoke è affidato ad un gruppo tecnico costituito da:

- clinici di riferimento
- rappresentanti dei pazienti
- istituzioni

Il modello Hub & Spoke



SPOKE

I Centri Spoke sono distribuiti sul territorio, possiedono l'expertise nel campo e assicurano il percorso assistenziale del paziente. I pazienti con quadro clinico più complesso vengono assistiti in collaborazione con il Centro Hub

Reti H&S per malattie rare...perché?

Necessità di condividere informazioni e competenze

Scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche

Difficoltà nel fornire ai medici adeguata formazione

Rarità delle patologie

Difficoltà di diagnosi e di trattamento

Ritardo diagnostico che comporta un aggravamento dei sintomi e un peggioramento del quadro clinico complessivo

La mancanza di figure di riferimento porta il paziente ad una condizione di solitudine

Il paziente "abbandonato a se stesso", fa ricerche da sé

Il modello Hub & Spoke - Gruppi tecnici permanenti

Successivamente all'individuazione formale della Rete, viene istituito un gruppo tecnico permanente che si incontra regolarmente per la definizione e condivisione tra tutti gli attori coinvolti dei percorsi diagnostico-assistenziali.

Il gruppo tecnico programma le attività future della rete e discute le eventuali problematiche incontrate nella gestione dei percorsi.

Il gruppo tecnico è costituito da:

- clinici di riferimento del Centro Hub e dei Centri Spoke
- rappresentanti dei pazienti
- istituzioni

Reti Hub & Spoke per le malattie rare

<i>Patologia rara / Disciplina</i>	<i>Delibera di istituzione della Rete Hub & Spoke</i>
Malattie emorragiche congenite	1267/02
Genetica	1267/02
Anemie emolitiche ereditarie	1708/05
Glicogenosi	395/06
Fibrosi Cistica	396/06
Sindrome di Marfan	1966/06
Malattie rare scheletriche	1110/09
Malattie rare pediatriche	1897/11
Malattie metaboliche ereditarie	1898/11

Oltre alle reti secondo il modello Hub & Spoke, sono stati attivati network specifici relativi alla *Sclerosi Laterale Amiotrofica* e ai *Disordini Ereditari Trombofilici*



Grazie

**per la
vostra
attenzione**

erozzi@regione.emilia-romagna.it