

**75° CONGRESSO
NAZIONALE**



PROTETTI PRESTO:
Strumenti per il MMG
Marina Moscatelli
FIMMG-Roma

1-6 ottobre 2018

Complesso Chia Laguna - Domus de Maria (CA)

Home

Malattie Da Accumulo Lisosomiale

Centri Di Riferimento

Riferimenti Normativi

Sitografia

Board Scientifico

Eventi

MALATI RARI, PROTETTI PRESTO

ROMA 23 GIUGNO 2018

- L'approccio alle malattie rare nel setting della medicina generale: focus sulle malattie di Fabry, Gaucher e Pompe





When Missing a 'Zebra'

Mark Crane

DISCLOSURES | February 20, 2018

A Delayed or Wrong
Diagnosis Can Be
Lethal

Doctors May Think
They Have It Right

Being Careful in Early
Diagnosis

Rule Out the Worst
Possibilities

What to Do When You
Don't Know What's
Wrong

Enlist an Expert

la nostra formazione medica
si basa sull'assioma

*“quando senti rumore di
zoccoli pensa ai cavalli e
non pensare alle zebre”*

ma siamo veramente certi
che nella medicina
moderna ciò sia corretto?

*“cosa sappiamo di quello che
non conosciamo?”*

Lo standard di approccio alle
Malattie Rare : non
riconoscerle



RARE si fa per dire ...sono 30 milioni in Europa i malati affetti da più di 6000 malattie genetiche ancora spesso prive di terapie specifiche..

sono malattie che comportano un elevato grado di disabilità:

- fisica
- mentale
- sensoriale
- comportamentale

Questo scenario delinea le problematiche che il paziente e le famiglie devono affrontare, compresa la difficoltà nel reperire informazioni appropriate.

MMG STRUMENTO A SERVIZIO DEL CITTADINO: colmare il vuoto formativo/informativo

- INFORMAZIONE: lo scenario delle Malattie Rare (MR) è migliorato negli ultimi 20 anni, sia a livello internazionale che nazionale, grazie a una serie di interventi legislativi e organizzativo, soprattutto per la pressione delle associazioni dei pazienti
- FORMAZIONE: il MMG deve essere il primo strumento a servizio del malato raro e si deve dotare di strumenti di conoscenza sul tema , di formazione e di gestione per fornire al paziente la chiave d'accesso ai servizi per la diagnosi, la cura e l'assistenza in ogni fase della malattia



CONTESTO ITALIANO: STRUMENTI LEGISLATIVI



L'Italia ha costruito una rete di circa 200 Presidi dedicati alle MR che, pur nella difformità tra le diverse Regioni, rappresenta un modello di riferimento nel contesto Europeo.

Il Decreto Ministeriale n. 279 del 2001 ha avuto il merito di introdurre nel SSN **strumenti** a tutela delle persone con malattia rara innovativi:

- 1) Ha creato una Rete Nazionale di prevenzione, diagnosi e presa in carico del malato raro;
- 2) Ha riconosciuto diritti e benefici specifici introducendo l'esenzione al costo delle prestazioni sanitarie volte alla diagnosi e assistenza;
- 3) Ha individuato con atti normativi i Centri di riferimento Regionali dove i Malati Rari possano trovare specifica competenza diagnostica e di trattamento;
- 4) Ha creato Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) presso Istituto Superiore di Sanità per il monitoraggio e il Registro delle MR.

REGIONI:

Centri di Riferimento Regionale (consultabili online sul sito di ogni regione)



- La maggior parte delle Regioni recependo le direttive del DM 279/2001, ha avviato il processo di riconoscimento delle strutture sanitarie competenti per la diagnosi e l'assistenza e stilato l'elenco dei Centri di Riferimento Regionali per le MR pubblicandone l'elenco nel sito di ogni regione
- Molti dei centri individuati nelle Regioni sono riferimento solo per alcune MR

CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) oltre a svolgere attività di ricerca e il Registro per le MR ha istituito corsi di formazione di professionisti della salute (corsi, summer schools) e dei pazienti e familiari (parent training; auto-mutuo-aiuto); informazione a operatori, pazienti, familiari mediante

STRUMENTO ONLINE DI CONSULTAZIONE



Centro Nazionale Malattie Rare



- Home
- Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)
- Malattie rare
- Esenzioni e ticket
- Farmaci Orfani
- Rete Nazionale Malattie Rare
- Malattie rare per Regione
- Associazioni di Pazienti di Malattia Rara
- Prevenzione delle Malattie Rare
- Medicina Narrativa
- Registri
- Attività di ricerca
- Progetti e attività Internazionali
- Notiziario CNMR e altre pubblicazioni
- Telefono Verde Malattie Rare
- Servizio "Cerca contatti"



Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49

*Il servizio anonimo e gratuito
attivo dal lunedì al venerdì
dalle ore 9,00 alle ore 13,00.*

MALATTIE RARE NEI LEA: strumento amministrativo

- Dal 2017 in Italia le persone affette da malattie rare hanno diritto a benefici economici e non economici, principalmente in base a tre possibilità:
 - LEA, Livelli Essenziali di Assistenza (esenzione dal ticket)
 - Invalidità Civile;
 - Riconoscimento dell'handicap (Legge 104).
- L'ottenimento dei benefici spettanti per legge può tuttavia risultare difficile a causa della varietà e della complessità dei sintomi clinici delle MR, la norma non definisce puntualmente le prestazioni erogabili in esenzione, ma prevede il diritto all'esenzione per tutte le prestazioni incluse nei LEA, necessarie a confermare la diagnosi, appropriate per il monitoraggio della malattia e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

STRUMENTO DI CODIFICA: allegato 7 dpcm 2017:

- L'elenco delle Malattie Rare esenti dalla partecipazione al costo è stato recentemente ampliato dal DPCM 2017, Il nuovo elenco consultabile include nuove malattie e nuove codifiche. Questi codici sono sia codici di gruppo (che includono quindi un minimo di due patologie) sia codici univoci di patologia. Alcuni gruppi rimangono "aperti" per consentire a nuove patologie riconducibili a quel gruppo di essere inserite.

Il codice di esenzione delle malattie rare è composto di sei caratteri (numeri e lettere) che, rispettando l'ordine progressivo dei settori previsti dalla classificazione ICD-9-CM, permette eventuali confronti ed aggiornamenti:

CODIFICA

- il primo carattere è la lettera “R” che indica che la malattia è individuata come Rara;
- il secondo carattere è la lettera “D” che indica il settore della classificazione ICD9-CM cui la malattia o il gruppo di malattie appartiene; attualmente sostituita dalla lettera “C” per indicare che si tratta di Malattie Congenite
- il terzo carattere è costituito o da un numero, nel caso di una malattia singola, o dalla lettera “G”, quando il codice si riferisce a un gruppo di malattie;
- i successivi caratteri indicano la numerazione progressiva della malattia o del gruppo di malattie comprese in ciascun settore.

Quando il codice si riferisce ad un gruppo di malattie, tutte le malattie afferenti allo stesso gruppo (anche se non espressamente indicate in via esemplificativa) sono identificate da quel medesimo codice.

MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

RCG080 DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI

FABRY, MALATTIA DI
GAUCHER, MALATTIA DI
NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI
NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI
HURLER, SINDROME DI
SCHEIE, SINDROME DI
HUNTER, SINDROME DI
SANFILIPPO, SINDROME DI
MORQUIO, MALATTIA DI
MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI
SLY, SINDROME DI

RCG090 MUCOLIPIDOSI

MUCOLIPIDOSI TIPO II

RCG091 OLIGOSACCARIDOSI

MUCOLIPIDOSI TIPO III
MUCOLIPIDOSI TIPO IV
ALFA-MANNOSIDOSI
BETA-MANNOSIDOSI
FUCOSIDOSI
MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO
SIALIDOSI
SCHINDLER, MALATTIA DI
GALATTOSIALIDOSI

STRUMENTO FARMACI ORFANI: sviluppo dei farmaci orfani per la cura delle malattie rare

Tabella 33. Trend di spesa e consumo per i farmaci orfani, anni 2010-2016*

ANNO	2010	2011	2012	2013*	2014*	2015*	2016*
Spesa farmaci orfani	657 (Min)	800 (Min)	671 (Min)	917 (Min)	1.060 (Min)	1.212 (Min)	1.393 (Min)
Incidenza % farmaci orfani sulla spesa farmaceutica SSN	3,50%	4,20%	3,50%	4,67	5,31	5,49	6,13
Consumo (DDD) farmaci orfani	6,6 (Min)	7,5 (Min)	5,9 (Min)	7,5 (Min)	8,5 (Min)	10,3 (Min)	11,4 (Min)
Incidenza % farmaci orfani sul consumo SSN	0,03%	0,03%	0,02%	0,03	0,03	0,04	0,04

* I dati di spesa e consumo sono stati elaborati per gli anni 2013-2016 sulla base della nuova classificazione approvata dal CdA dell'AIFA (delibera n. 10 del 27 febbraio 2014); tali risultati non sono confrontabili con quelli relativi agli anni precedenti.

migliorando le diagnosi migliora l'investimento terapeutico

FARMACI ORFANI

I farmaci "orfani" sono medicinali utilizzati per la diagnosi, la prevenzione, il trattamento delle malattie rare. Il farmaco assume la qualifica di orfano perché in genere manca l'interesse da parte delle aziende farmaceutiche ad investire in ricerca e sviluppo di un prodotto destinato a pochi pazienti, nonostante esso risponda a un bisogno di salute pubblica. Nell'Unione Europea il primo regolamento sui farmaci "orfani" è stato emanato nel 2000

http://www.agenziafarmaco.gov.it/sites/default/files/Lista_farmaci_orfani_31.12.2017.pdf

STRUMENTI INNOVATIVI

- Ricerca in campo biologico, genetico, biotecnologico e farmaceutico
- Medicina del futuro 4.0 : maggiore possibilità di diagnosi precoce, accessibilità alle cure personalizzate e una rete di servizi integrati grazie alle informazioni del web e la medicina degli algoritmi effettuata con app

L'innovazione tecnologica con algoritmi e intelligenza artificiale "amplificata" devono rimanere STRUMENTI per il lavoro del medico senza mai togliere il tempo clinico e di relazione medico-paziente

RUOLO DEL MMG: MEDICINA PROATTIVA

Il MMG deve continuare ad essere un punto di riferimento delle famiglie e del “paziente raro” che orienta verso i percorsi della rete e dei centri ad alta specializzazione.

<http://www.fimmg.org/index.php?action=pages&m=view&p=21006&lang=it>

Grazie per l'attenzione