



La rete delle malattie rare

in Puglia

Giuseppina Annicchiarico
Coordinatrice del CoReMaR (AReS) Puglia
Coordinamento Regionale Malattie Rare



Taranto, 16 settembre 2015

Il bambino e la persona con malattia rara

SOGNO O SON RARO?



Ettore Aglio Raccanto

Cosa sono le malattie rare



Una malattia è rara quando colpisce meno di 5 persone su 10.000 abitanti

La m.r. colpiscono tra il 6% e l'8% della popolazione (tra i 27 e i 36 milioni di persone nell'Unione europea)

L'Italia è l'unica nazione europea che ha registri di popolazione regionali con confluenza di dati «reali» verso il Registro Nazionale



Cosa sono le malattie rare



Le malattie rare censite da Orphanet sono oltre 8.000, di interesse interdisciplinare, spesso incurabili e causa di cronicità



Il ruolo dei governi regionali



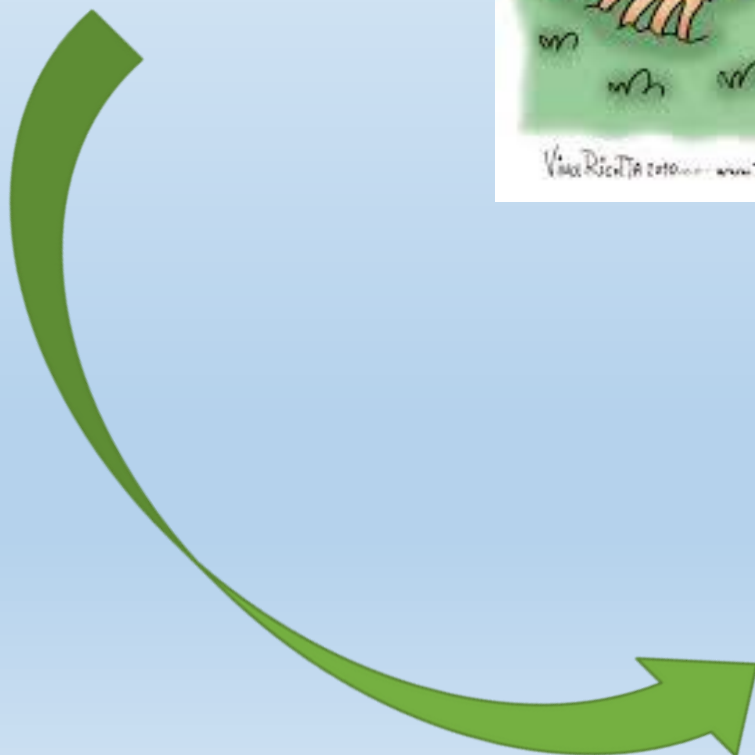
**Coordinamento
Regionale
Malattie Rare
(CoReMaR)**



Il ruolo dei governi regionali



**Coordinamento
Regionale
Malattie Rare
(CoReMaR)**





**L'importanza dei governi regionali è
fondamentale perché nelle regioni sono
collocati i nodi dell'assistenza e
dell'integrazione sociale**



gli esperti:

Coordinatrice : G. Annicchiarico (pediatra FIMP)

i funzionari

**Il Coordinamento Regionale Malattie Rare
CoReMaR**

Il ruolo del CoReMaR

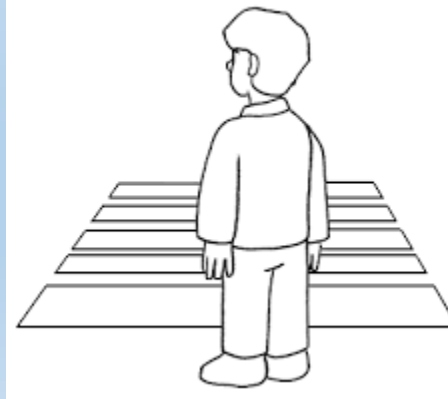


**Coordinamento
Regionale
Malattie Rare
(CoReMaR)**

Per dare risposte siamo partiti dai "*Bisogni*" della gente, dalle loro domande



Il percorso dell'ammalato raro e della sua famiglia: i viaggi della speranza



Il censimento di bisogni attraverso l'ascolto

Quale malattia ho?

Quanti siamo?

Quanti hanno la stessa
malattia?

A chi mi devo rivolgere?

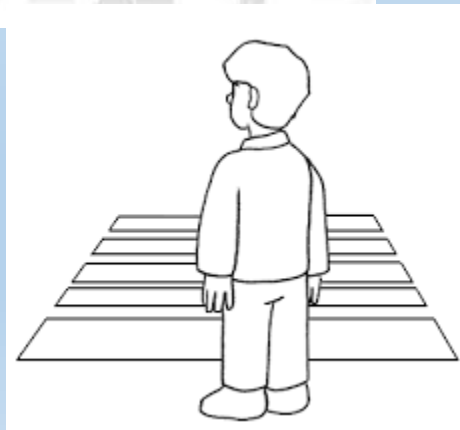
Potete fare qualcosa per
me?

Qualcosa per mio figlio?

Come faccio a vivere
meglio?



Malattie rare è
gestione di
sistemi
complessi



Il censimento di bisogni attraverso l'ascolto



I pazienti e le loro famiglie chiedono:

Centri di qualità, competenza e aggiornamento continuo dei medici

Interdisciplinarietà

Connessione alle reti nazionali e internazionali

Presa in carico territoriale

Emigrano:

- ✓ perché in cerca di diagnosi
- ✓ per assenza di accoglienza, organizzazione e interdisciplinarietà
- ✓ per assistenza delle complicità legate alla cronicità

annicchiarico.giuseppina@gmail.com

Il ruolo delle norme

La norma non è solo burocrazia
Regola i rapporti tra gli attori coinvolti
È lo strumento principale della comunicazione
tra gli Stati
tra le Regioni italiane

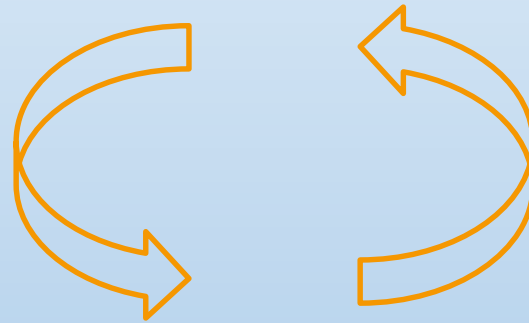
Il mondo associativo e le istituzioni: le azioni e la normativa



Eurordis

Uniamo

AMaRe Puglia



L'Europa

L'Italia

La Puglia



La normativa e le azioni europee



L'Europa emana negli anni '90 i primi regolamenti

con indicazioni ai paesi membri

Ruolo fondamentale è giocato da EURORDIS (federazione europea delle associazioni degli ammalati)

2014

Rete ERN

Regolamento europeo sulla ricerca clinica: regolamento UE 536/2014 del 16.04.2014

La normativa e le azioni italiane



2001

✓ Decreto Ministeriale 279

2014/2015

✓ Piano Nazionale Malattie Rare

✓ 21 aprile 2015: Le Regioni, Il Ministero, l'ISS si incontrano a Venezia

✓ Indagine conoscitiva della Camera

✓ Accordo Stato Regioni sulla teleconsulenza

La normativa e le azioni in Puglia



- ✓ 2003
- ✓ Avvio della rete ospedaliera
- ✓ 2010
- ✓ Inseediamento del CoReMaR
- ✓ 2012
- ✓ Avvio del SIMaRRP

- ✓ 28 novembre 2014 Lettera dell'Assessore Welfare Puglia al Ministro (inoltrata dal Ministro alle Regioni)

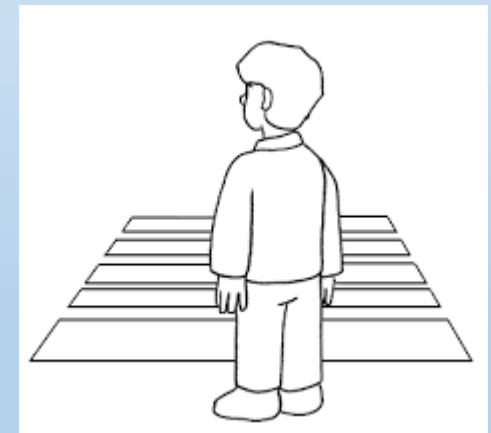
- ✓ 10 febbraio 2015 Delibera di Giunta 158Recepisce il Piano Nazionale Malattie Rare
 - Nelle Linee Guida definisce chi fa che cosa su tutto il territorio regionale

- ✓ Evoluzione del concetto di centro malattie rare:
 - dall'autocandidatura verso la qualità
 - ruolo dei Sistemi Informativi
 - dati quantitativi e dati di qualità

Le scelte strategiche: censimento dei bisogni attraverso dati omogenei

Censimento dei dati reali
provenienti da tutto il
territorio regionale:
Il registro di popolazione

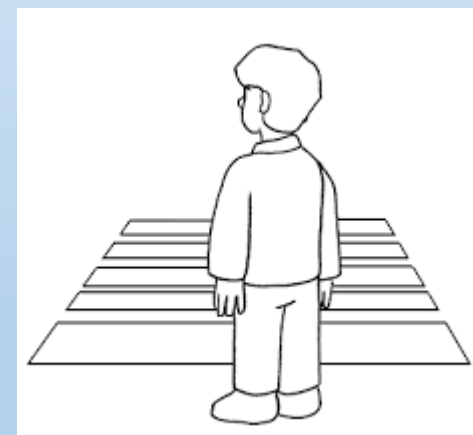
CONSAPEVOLEZZA
CONOSCENZA



Le scelte strategiche: cultura e innovazione

Censimento dei dati reali
provenienti da tutto il
territorio regionale:
Il registro di popolazione

CONSAPEVOLEZZA
CONOSCENZA



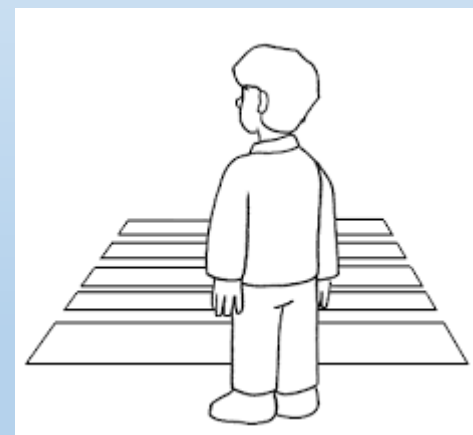
**CULTURA e INNOVAZIONE
TECNOLOGICA**

Obiettivo: Il cambiamento e l'equità

Censimento dei dati reali
provenienti da tutto il
territorio regionale

CONSAPEVOLEZZA
CONOSCENZA

CULTURA e INNOVAZIONE
TECNOLOGICA



equità e
CAMBIAMENTO

Consapevolezza: Il ruolo della ricerca e dell'ICT

La
diagnosi



I registri di
malattia
Le biobanche



L'epidemiologia



I registri di popolazione

La ricerca farmacologica



La rete
della
conosc
en
za

IL CAMBIAMENTO

Consapevolezza: Il ruolo della ricerca e dell'ICT

La
Ricerca
clinica



La robotica



La domotica



La qualità di vita

IL CAMBIAMENTO

La normativa e le azioni in Puglia



✓ Lettera dell'Assessore Welfare Puglia al Ministro 28 novembre 2014 (inoltrata dal Ministro alle Regioni)

- ✓ Delibera di Giunta 158 del 10 febbraio 2015, che
- Recepisce il Piano Nazionale Malattie Rare
 - Nelle Linee Guida definisce chi fa che cosa su tutto il territorio regionale
 - Cosa sono i presidi della rete nazionale (PRN), scompaiono i CIR
 - Compare per la prima volta la Rete Regionale Pugliese la cui definizione viene rimandata a documento successivo



✓ Evoluzione del concetto di centro malattie rare:

- dall'autocandidatura verso la qualità
- ruolo dei Sistemi Informativi
- dati quantitativi e dati di qualità

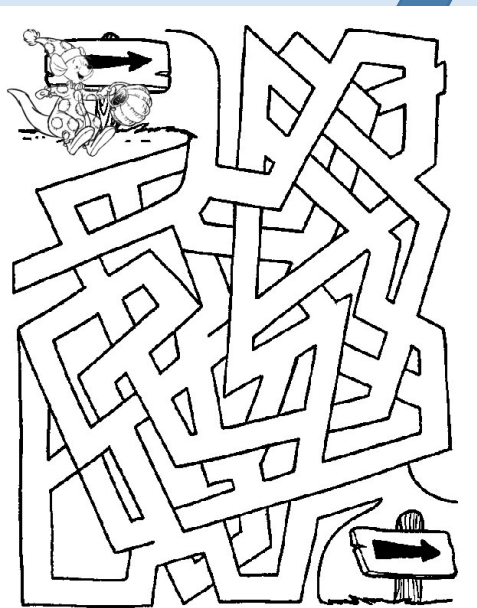
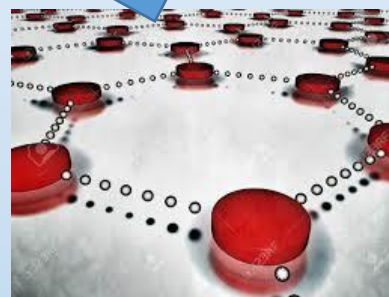
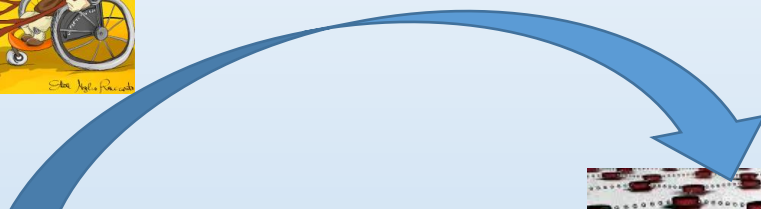




Per la prima volta in Italia, con la Delibera di Giunta Regionale di febbraio scorso, la Puglia ha detto esattamente **chi fa che cosa! Uniformemente in tutto il territorio regionale **DGR 158/2015 Puglia****

Giuseppina Annicchiarico
Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia
(Coordinamento Regionale Malattie Rare – A.Re.S. Puglia)





Rete malattie rare in Puglia:

- Ospedali
- Distretti socio sanitari
- 210 nodi in tutto

Entrambi inseriscono i dati
Questo ci consente di vedere:
l'attività dei centri
l'attività del singolo medico

i pazienti che vengono curati in Puglia e dove e da chi
I pazienti che si curano fuori regione

L'organizzazione è
supportata dalla
Infrastruttura
logica

La rete malattie rare in Puglia: l'organizzazione



**Coordinamento
Malattie Rare**



6 Referenti ASL

**Centro Sovraziendale
(Clinica Frugoni del
Policlinico di Bari)**



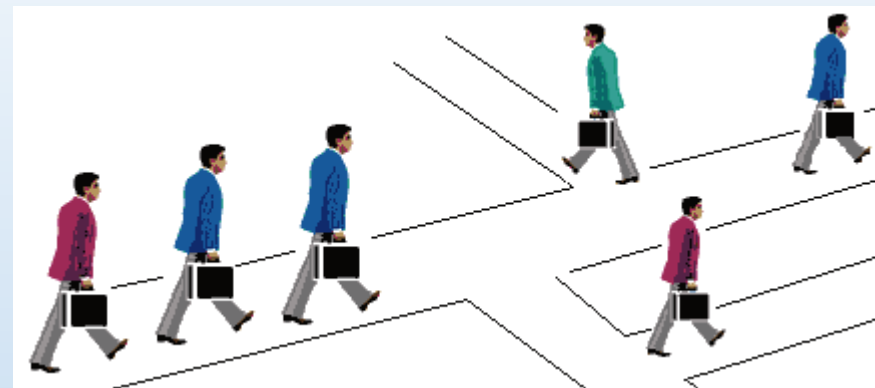
Ospedali del territorio

**45
Distretti Socio
Sanitari**

**Task Force
malattie rare**

**Presidi della rete
Nazionale
(PRN)
Malattie rare**

La rete malattie rare in Puglia: l'organizzazione



Persone con malattia rara

Medici Competenti

Ospedali

Centro Sovraziendale

relazione

ASL

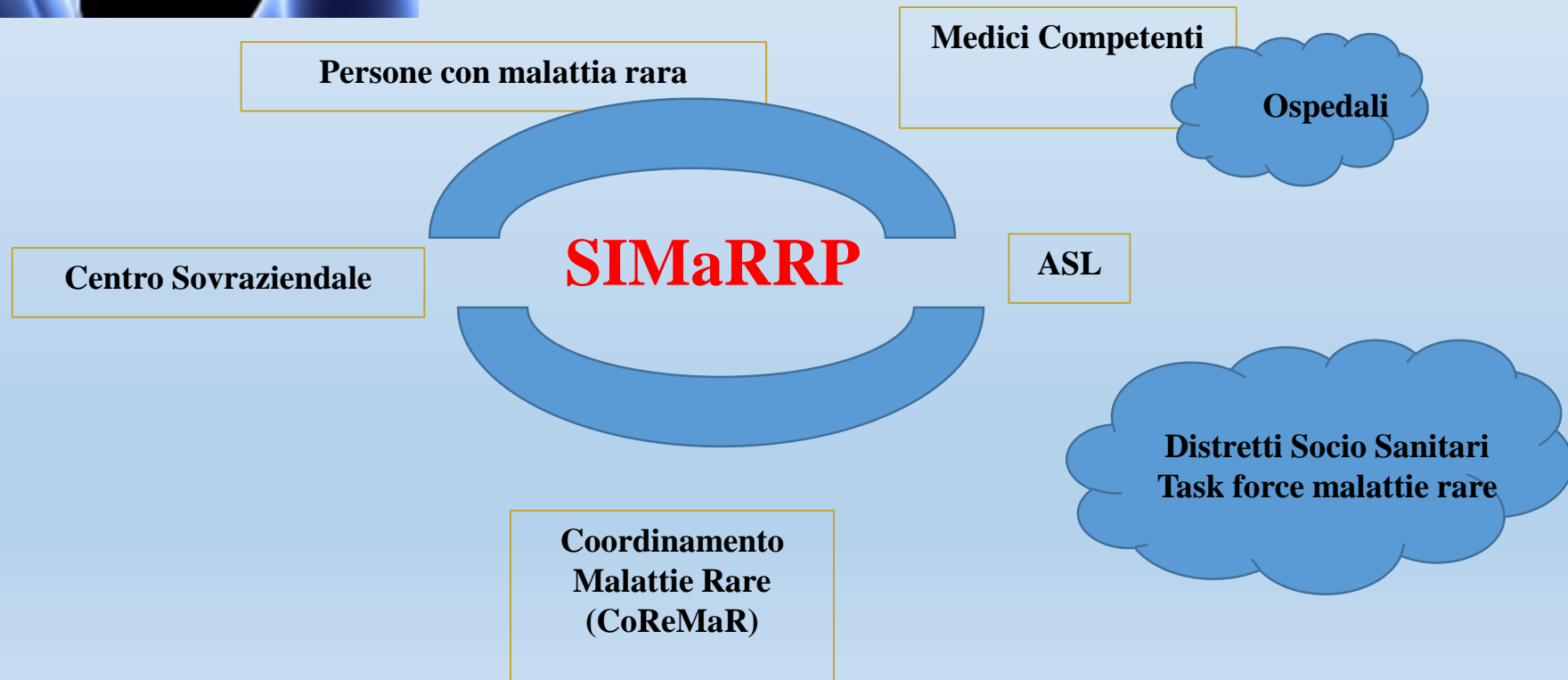
**Coordinamento
Malattie Rare
(CoReMaR)**

**Distretti Socio Sanitari
Task force malattie rare**

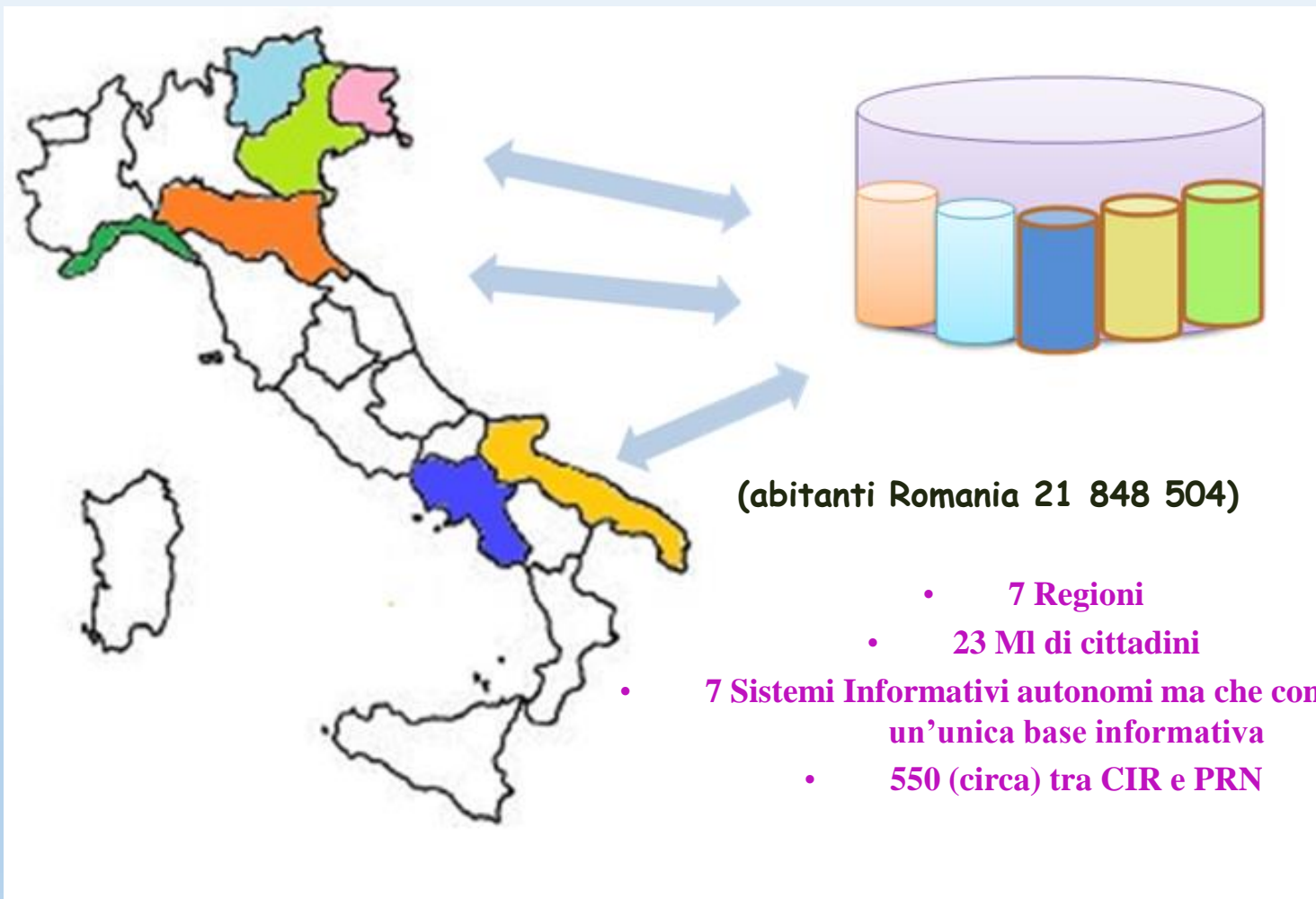
La rete malattie rare in Puglia: l'infrastruttura logica



Il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia



SIMaRRP: Nove Regioni Insieme



**Si sono aggiunte altre due regioni:
Sardegna e Umbria**



La rete malattie rare in Puglia: il Patto d'Intesa



**Rete
dell'Assistenza
Socio-Sanitaria**
210 nodi
Ospedali/Territorio

**Rete delle
Associazioni**
123 associazioni
A.Ma.RE Puglia

**Rete della
Ricerca**
Ricognizione in
corso

**Rete della
Genetica**
Ricognizione
ultimata

**Patto d'intesa per la ricerca e la
cura dei bambini e delle persone
con malattia rara**

28 febbraio 2011

20 febbraio 2015

La rete malattie rare in Puglia: il Patto d'Intesa

Il Patto d'Intesa del 28 febbraio 2011, il Programma Orchidea dell'8 giugno 2012 e quanto elencato in premessa sono parte integrante del presente atto.

ART.2

E' compito dei firmatari la definizione:

- del modello di **network scientifico** delle malattie rare secondo quanto convenuto nel Programma Orchidea,
- dei criteri di accreditamento dei nodi del network scientifico,
- dell'infrastruttura logica a supporto del medesimo con la costruzione di una piattaforma innovativa di integrazione tra gestione clinica e ricerca sul territorio pugliese,
- della modalità di **accesso dei ricercatori accreditati** alle fonti di dati regionali, nel rispetto di quanto stabilito dalla normativa vigente sulla Privacy
- della modalità di connessione del SIMaRRP ai registri di patologia, nel rispetto di quanto stabilito dalla normativa vigente sulla Privacy
- di studi metodologici con particolare focus sulle metodologie epidemiologiche che permettano di rilevare la frequenza delle malattie rare e quindi di programmare gli interventi del Sistema Sanitario Pubblico,
- di **bioinformatica** delle malattie rare con descrizione di nuove tecnologie di analisi dei sistemi biologici e di organizzazione e trasporto dei dati.

ART.3

I firmatari si impegnano a partecipare ai tavoli di lavori attivati dalla Regione per la redazione di atti e programmi tesi alla **promozione della Ricerca Clinica**.

ART.4

Le Università e il Politecnico promuovono lo studio di ausili/protesi orfane al fine del loro utilizzo nell'ambito dei Livelli Essenziali di Assistenza (L.E.A.).

ART.5

I firmatari del presente Patto promuovono eventi divulgativi e formativi in accordo con il CoReMaR:

FIMP, FIMMG e SMI si impegnano a rilevare le esigenze formative dei propri iscritti sulla base dei



La normativa e le azioni in Puglia



- A luglio 2014, con propria delibera, il Governo regionale include «malattie rare» tra le materie di interesse nell'ambito dello

«sviluppo intelligente»:



Le imprese pugliesi possono concorrere ai fondi europei proponendo sviluppo di tecnologie, ICT , domotica e robotica in materia di malattie rare





«Quello che si è costruito è un modello di socializzazione della competenza, non solo di quella che è dentro un libro scientifico, ma anche di quella propria del portatore della malattia rara, di chi lo accompagna nel suo percorso assistenziale»



«Quello che si è costruito è un modello di socializzazione della competenza, non solo di quella che è dentro un libro scientifico, ma anche di quella propria del portatore della malattia rara, di chi lo accompagna nel suo percorso assistenziale»

la cui evoluzione

è possibile

se le organizzazioni umane e la relazione tra loro

continua ad essere supportata

da infrastrutture logiche evolute



La rete malattie rare pugliese si evolve nella direzione della qualità

I firmatari del Patto d'Intesa stanno scrivendo il Piano Operativo

Obiettivi:

La costruzione del network della scienza

La connessione con l'Europa

La promozione della consulenza a distanza e la connessione di pediatra e medico di famiglia coi centri di competenza italiani

La promozione della domotica e robotica a favore della qualità della vita

La strategia è il punto di partenza:

I bisogni dei bambini e delle persone con malattia rara e la condivisione del percorso scientifico con gli ammalati stessi

Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati

Quale malattia ho?



Quanti siamo?

Quanti hanno la stessa malattia?

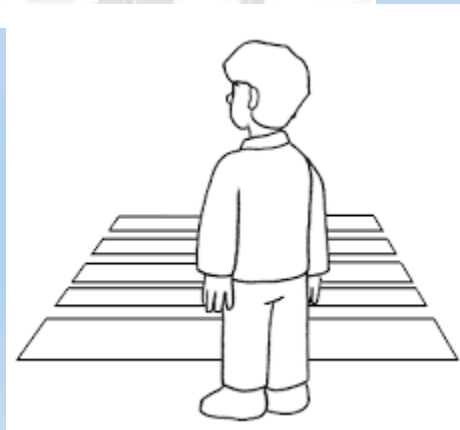


A chi mi devo rivolgere?

Potete fare qualcosa per me?

Qualcosa per mio figlio?

Come faccio a vivere meglio?

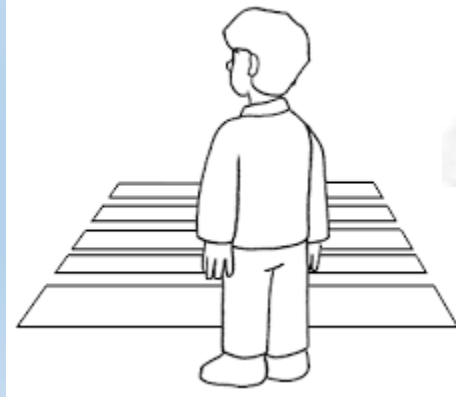


Malattie rare è gestione di sistemi complessi

Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati

Quale malattia ho?

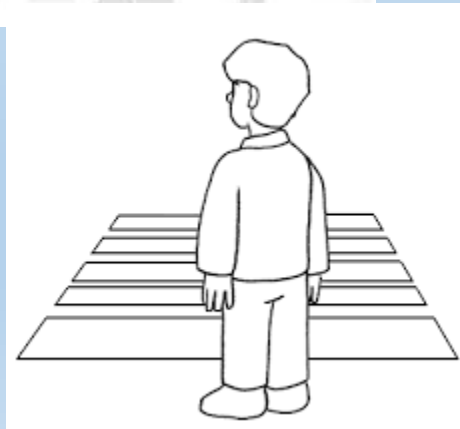
- Sono stati formati oltre 3.000 tra medici e operatori sanitari,
- coinvolti medici ospedalieri, pediatri e medici di famiglia



Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati

**Quanti siamo?
Quanti hanno la stessa
malattia?**

**Il SIMaRRP ci consente di
caratterizzare
la popolazione pugliese
e
i centri di cura
(Ospedali e Distretti Socio
Sanitari)**



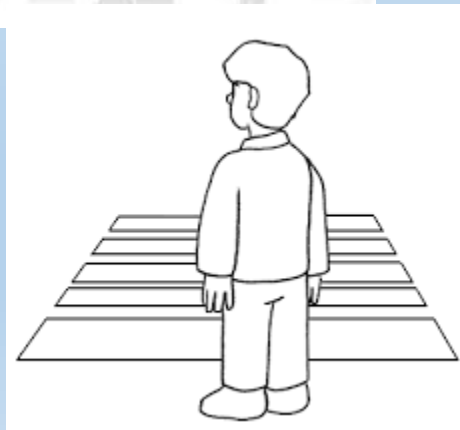
**Malattie rare è
gestione di
sistemi
complessi**

Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati

**Quanti siamo?
Quanti hanno la stessa
malattia?**



**L'evoluzione del SIMaRRP
consentirà
di vedere
in linea i percorsi assistenziali
degli ammalati
di condividere i Piani
Terapeutici con le altre 8
regioni che usano lo stesso
sistema informativo**



Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi da ammalati: i dati



2. Le malattie Rare in Puglia: i dati



**A distanza di due anni
e mezzo dalla delibera
di avvio del Sistema
Informativo Malattie
Rare della Regione
Puglia (SIMaRRP)**

**il 1° Report
(Settembre 2012 / Maggio 2015)
è pubblicato nella pagina del
CoReMaR sul sito dell'ARes Puglia
www.arespuglia.it**

Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati: i dati



2. Le malattie Rare in Puglia: i dati



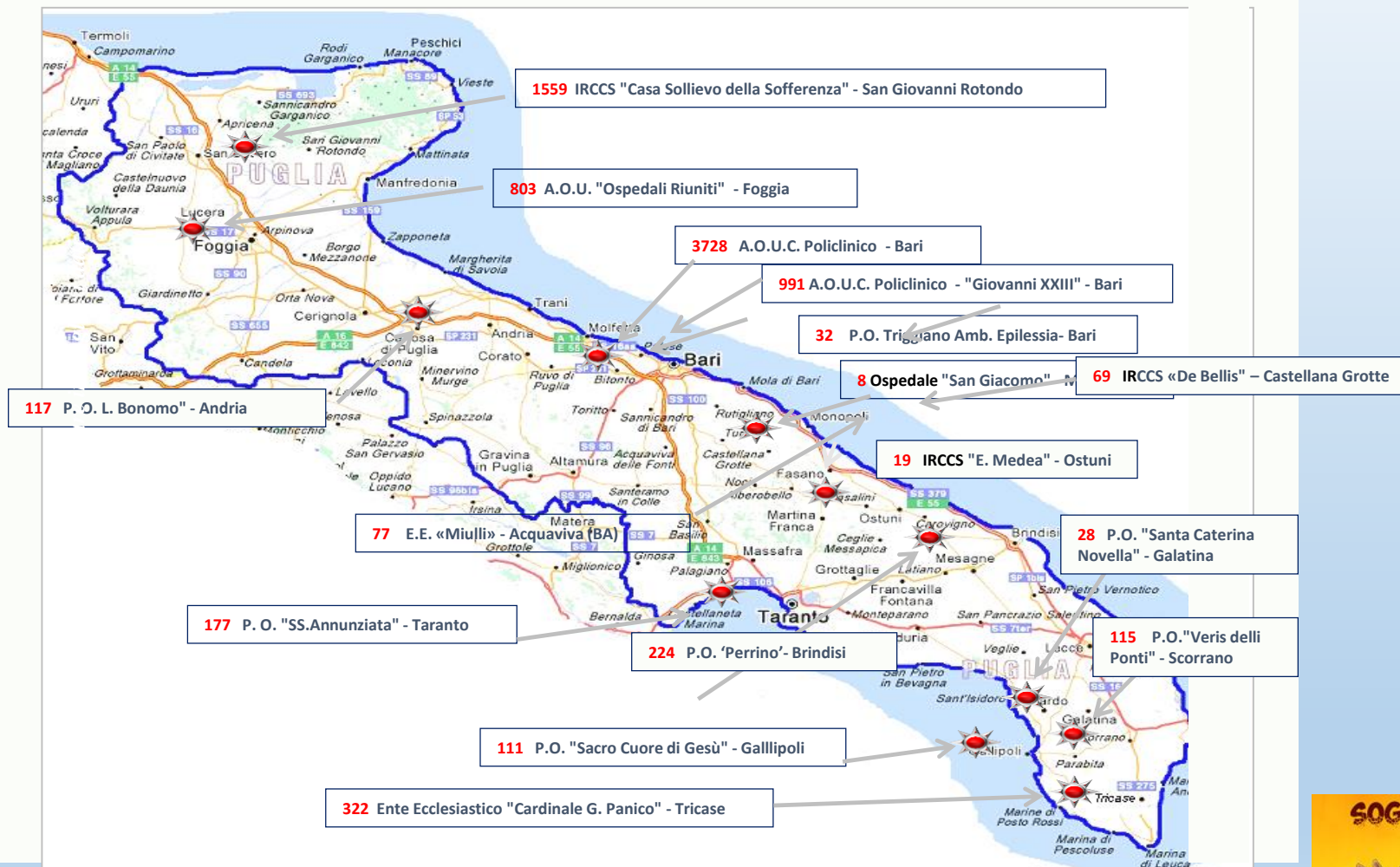
**I residenti in Puglia con diagnosi di Malattia Rara registrati nel SIMaRRP sono
13.304 (*)**

**I presidi della rete nazionale sono
24
hanno diagnosticato MR per
8.561 persone**

(*) I dati si riferiscono al periodo 31.8.2012-14.5.2015



Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati: i dati



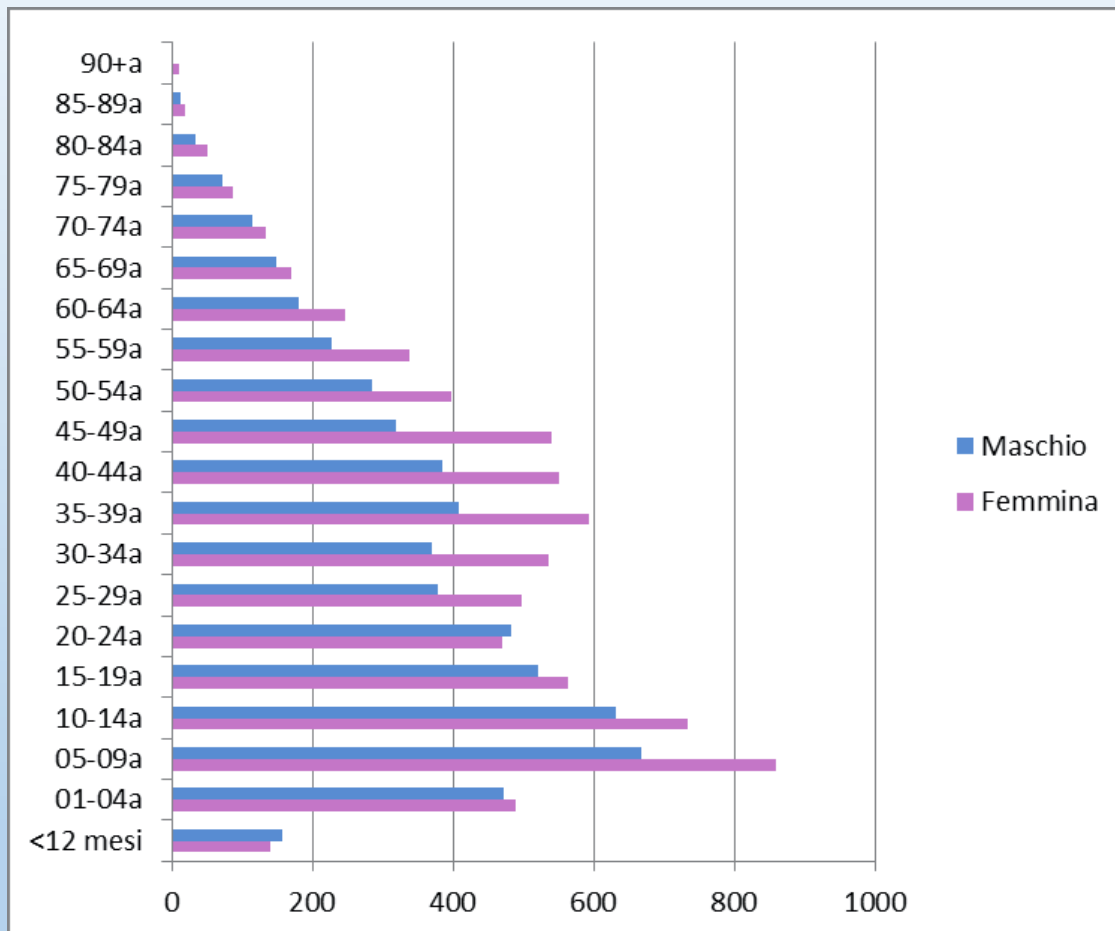
I registri malattie rare. L'esperienza della regione Puglia



Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati: i dati



Regione Puglia



Numero di MR per età e sesso

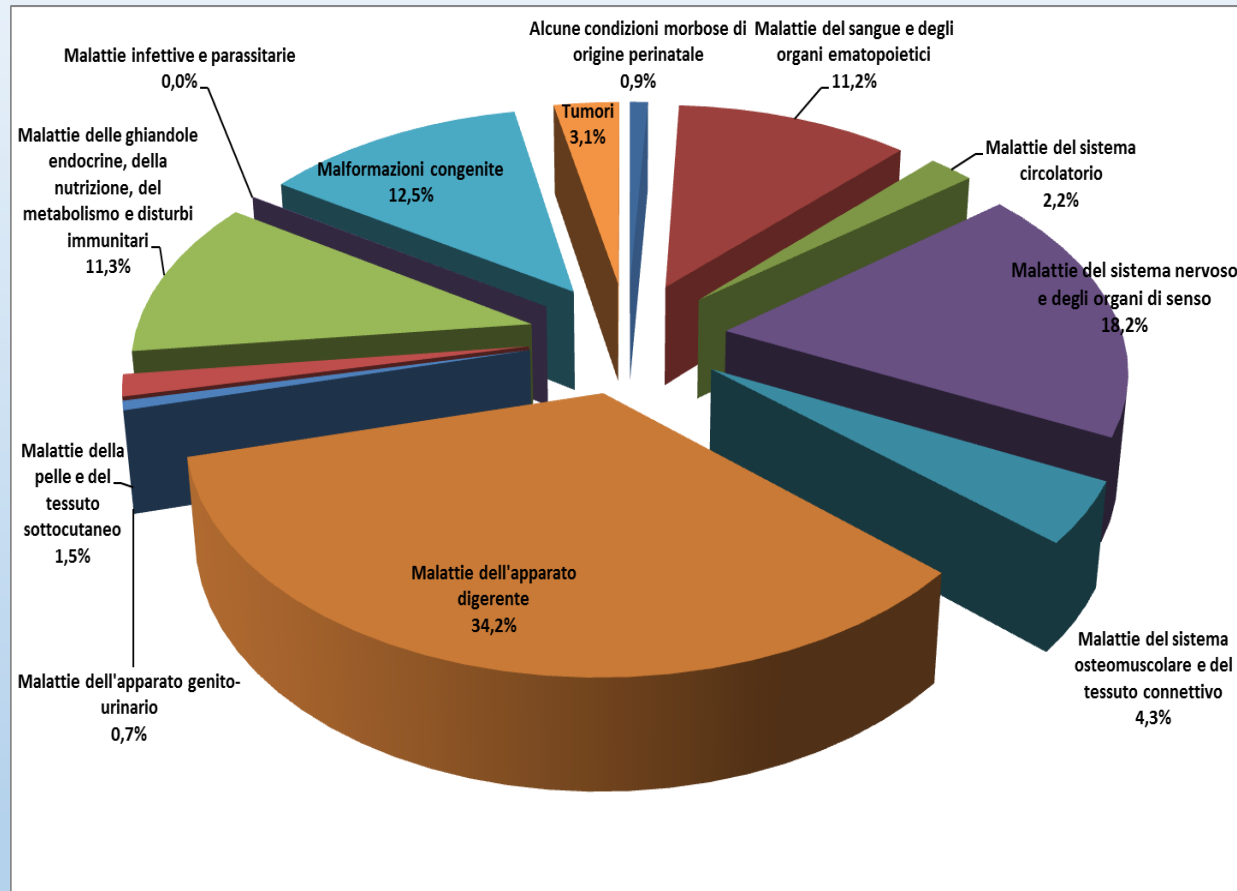
SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE
SIMARRP



Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi da ammalati: i dati



Regione Puglia

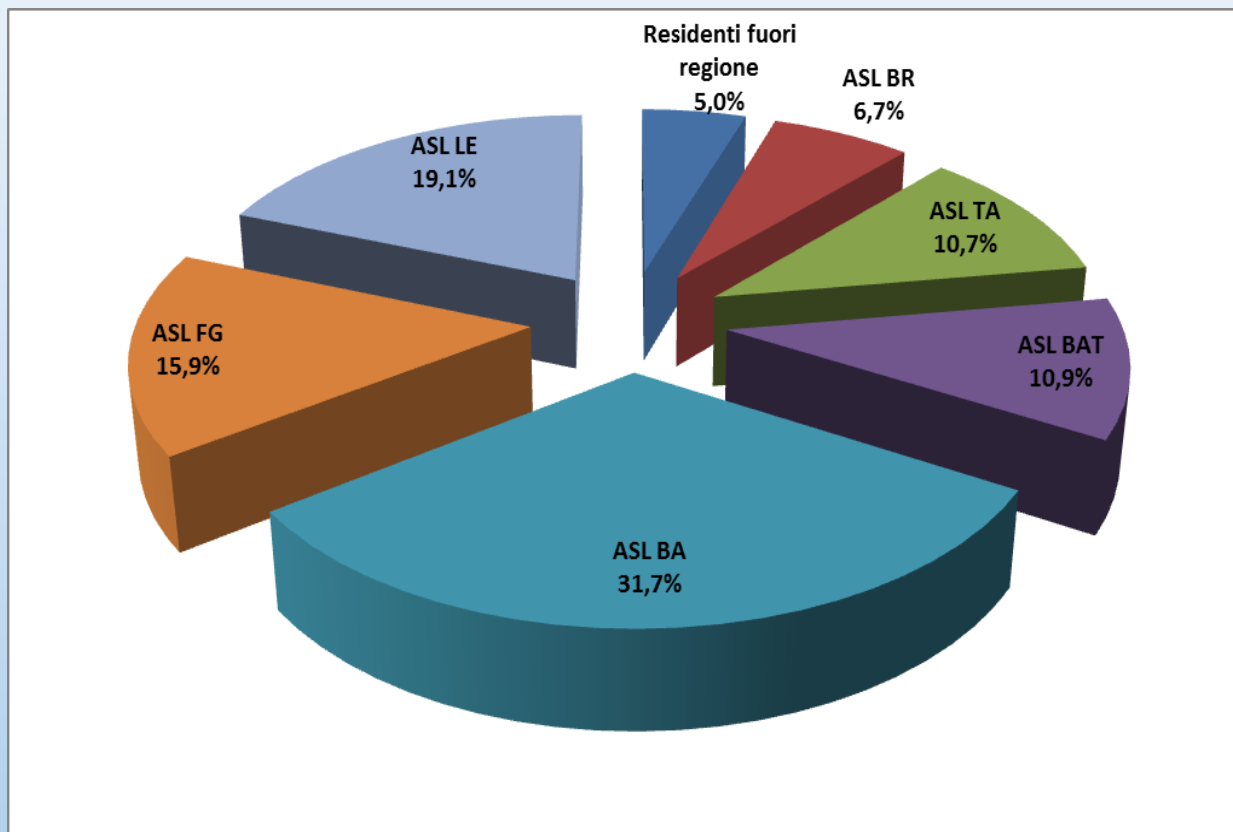


Le malattie

SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE
SIMARRP



Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi da ammalati: i dati



L'attività dei PRN pugliesi: distribuzione sul territorio

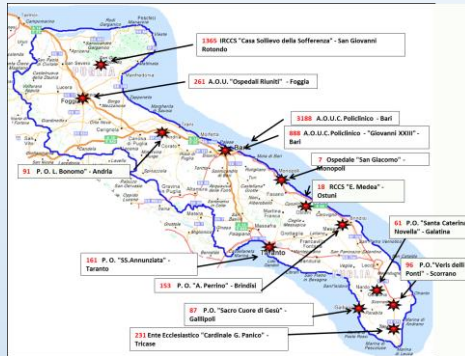
SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE
SIMARRP



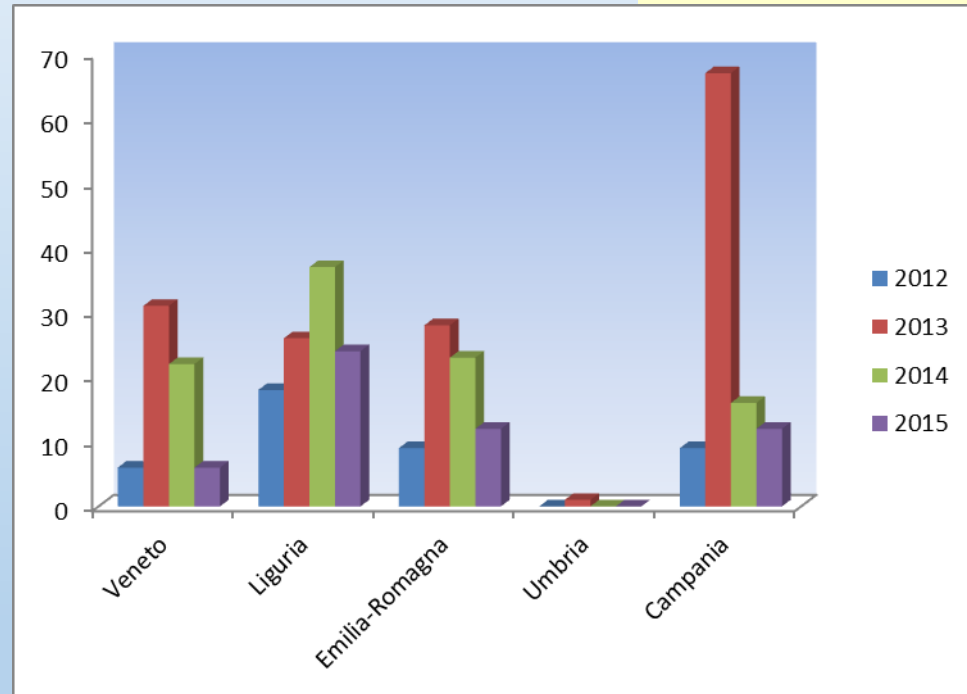
Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati: i dati



Regione Puglia



Mobilità passiva verso l'Area Vasta

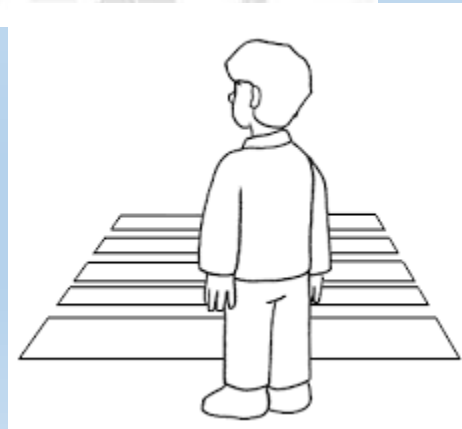


SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE
SIMARRP



Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati

A chi mi devo rivolgere?



Malattie rare è gestione di sistemi complessi

La scienza ha dimostrato come la sopravvivenza, in malattie gravissime, migliora con i farmaci , ma aumenta soprattutto grazie all'armonia delle cure integrate ospedale- territorio:

a una buona terapia deve corrispondere la capacità del medico e del pediatra di famiglia insieme al distretto socio sanitario (DSS) di organizzare le cure a casa, a scuola, nel mondo del lavoro.

Il distretto non è luogo della burocrazia, ma luogo di organizzazione delle cure.

Quindi un bambino o una persona vivono più a lungo se gli operatori sanitari, tutti, si parlano!



Per la prima volta in Italia, con la delibera regionale di febbraio scorso, la Puglia ha detto esattamente **chi fa che cosa! Uniformemente in tutto il territorio regionale
DGR 158/2015 Puglia**



Giuseppina Annicchiarico
Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia
(Coordinamento Regionale Malattie Rare – A.Re.S. Puglia)



Sono stati realizzati dei poster che verranno affissi in tutta la Puglia per orientare assistiti e famiglie!



Giuseppina Annicchiarico

Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia

(Coordinamento Regionale Malattie Rare – A.Re.S. Puglia)



Sono stati realizzati dei poster che verranno affissi in tutta la Puglia per orientare assistiti e famiglie!



Giuseppina Annicchiarico
Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia
(Coordinamento Regionale Malattie Rare – A.Re.S. Puglia)



Sono stati realizzati dei poster che verranno affissi in tutta la Puglia per orientare assistiti e famiglie!

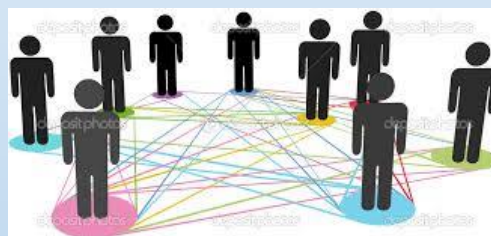
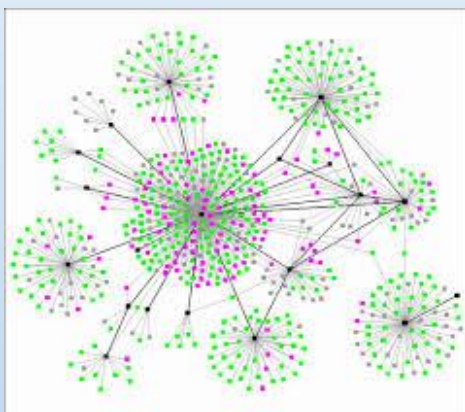


Giuseppina Annicchiarico
Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia
(Coordinamento Regionale Malattie Rare – A.Re.S. Puglia)





3. I Presidi della Rete Nazionale



**I bisogni espressi dagli ammalati e dalle famiglie
e la rete territoriale**

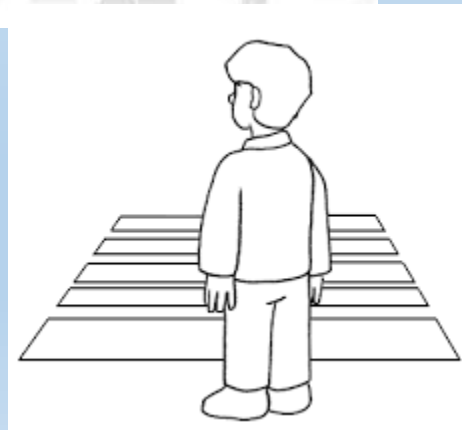
**Evoluzione dell'organizzazione: unità operative funzionalmente collegate a più
livelli e supportati da moderni sistemi di teleconsulenza
(Accordo Stato Regioni Consulenza a distanza per le malattie rare)**

Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati

Potete fare qualcosa per me?

Qualcosa per mio figlio?

Come faccio a vivere meglio?



Malattie rare è gestione di **sistemi complessi**



**EQUITA' in nome della SCIENZA:
Avviati:
II TELEMONTORAGGIO del
PERCORSO ASSISTENZIALE**

**La condivisione dei PIANI
TERAPEUTICI
tra i centri italiani di malattie rare**

**Lo sviluppo di competenze territoriali
capaci di fornire counselling genetico**



Giuseppina Annicchiarico
Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia
(Coordinamento Regionale Malattie Rare – A.Re.S. Puglia)



**Counselling genetico nelle ASL:
Già avviato a Taranto un gruppo di
lavoro con esperto di genetica, una
sorta di «genomista medico»
collegato funzionalmente ai pediatri
di famiglia e dell'ospedale,
neuropsichiatri infantili e gli
psicologi (servizio di psicologia
clinica)**



Giuseppina Annicchiarico

Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia

(Coordinamento Regionale Malattie Rare – A.Re.S. Puglia)



**Malattie rare
nel circuito dello sviluppo intelligente**

Il progetto EMOTION

**Progetto di telemonitoraggio domiciliare
del bambino emofilico**

al 6° posto nella graduatoria regionale

Bando Cluster

CLE capofila

CoReMaR partner

Promozione all'impresa

Ricerca

Sviluppo



Giuseppina Annicchiarico

Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia

(Coordinamento Regionale Malattie Rare – A.Re.S. Puglia)



Quanto tempo ci vorrà ?????!???

Giuseppina Annicchiarico
Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia
(Coordinamento Regionale Malattie Rare – A.Re.S. Puglia)





Quanto tempo ci vorrà ????!???

Gennaio 2014, assegno di cura ai malati rari

Gennaio 2014, PRO.V.I.

Luglio 2014, malattie rare nel circuito sviluppo intelligente
(biotecnologia, domotica)

2 agosto 2014, autorizzazione dell'Assessore Welfare alla
sperimentazione CIDP

Settembre 2014, ampliamento SIMaRRP

Novembre 2014, lettera dell'Assessore al Ministro

Febbraio 2015, delibera Governance Rete Malattie Rare

2015, l'AIFA approva le immunoglobuline s.c. per CIDP

Febbraio 2015, Patto d'Intesa Ricerca e
Assistenza M.R.



Giuseppina Annicchiarico

Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia

(Coordinamento Regionale Malattie Rare – A.Re.S. Puglia)

RARE
LIVES



Grazie

email: annicchiarico.giuseppina@gmail.com

