



**CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE
REGIONE CAMPANIA**



REGIONE CAMPANIA



LE MALATTIE RARE

Marialuisa Mazzella

LE MALATTIE RARE

In Europa colpiscono
non più di una persona ogni 2.000

I NUMERI

PERSONE AFFETTE DA MALATTIE RARE:



circa
1 milione

ITALIA



almeno
25 milioni

UE



in media
300 milioni

MONDO

Quasi 6.200

malattie rare individuate
a inizio 2020, di cui:



72%
di origine
genetica



70%
ad esordio
nell'età pediatrica

Fonte: Orphanet



MALATO RARO: UN QUADRO CLINICO COMPLESSO E SCONOSCIUTO



- le difficoltà diagnostiche
- la scarsità di opzioni terapeutiche
- la scarsità di percorsi assistenziali strutturati
- l'andamento spesso cronico ed invalidante
- l'impatto emotivo dovuto alla solitudine davanti alla malattia
- frequente ereditarietà della malattia

2018

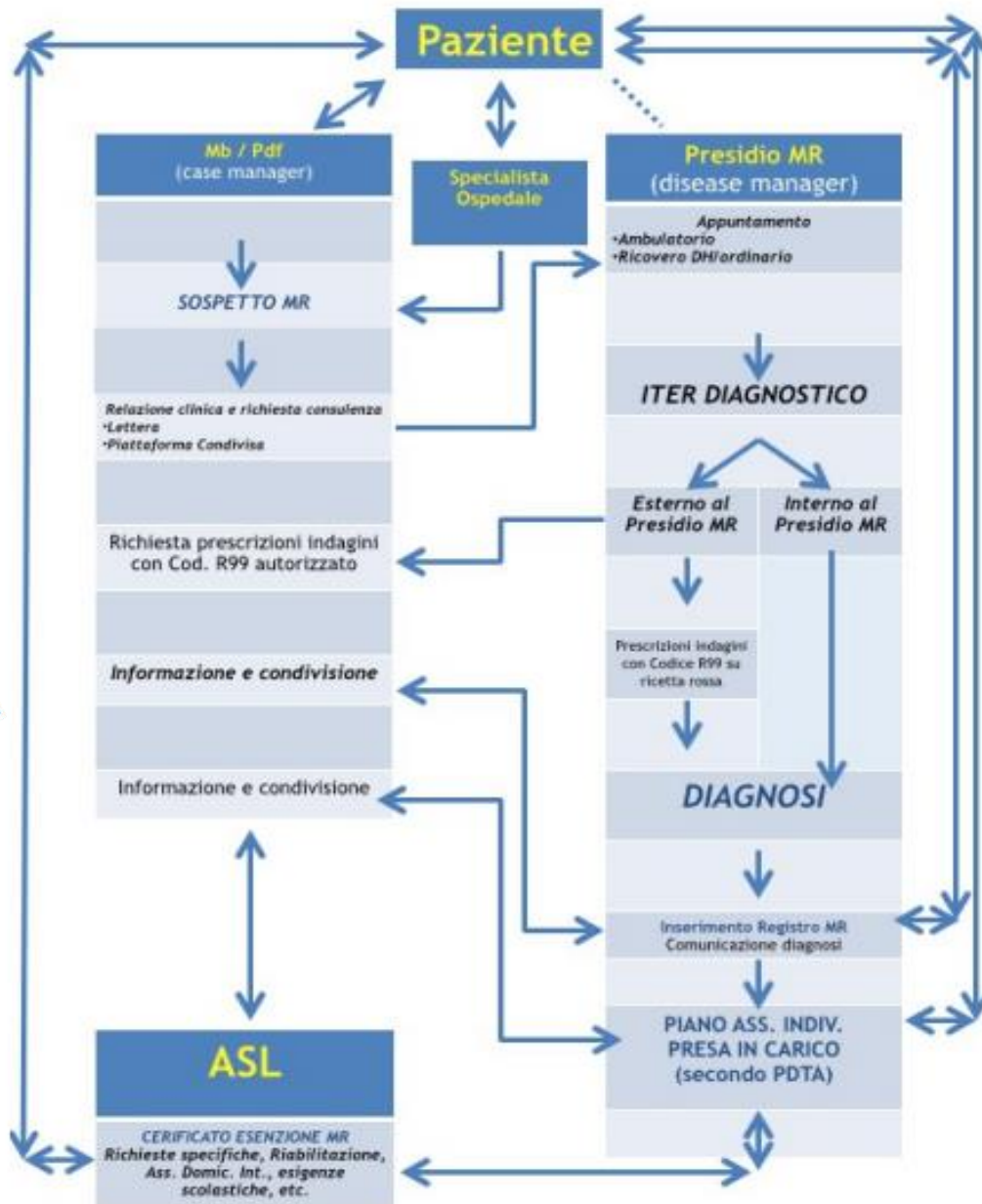


Designazione del nuovo CCMRC (*Delibera della Giunta Regionale n. 5 del 16/01/2018*) **che sancisce la nuova allocazione presso l'AORN dei Colli con la nomina del nuovo Direttore Responsabile del suddetto Centro di Coordinamento** (*DCA 32 del 01/02/2018*).

La nuova designazione ha dato vita ad un'importante riorganizzazione del Centro di Coordinamento Malattie Rare.

Grazie all'implementazione di attività, funzioni e progetti, che hanno arricchito l'offerta e l'assistenza dedicata ai pazienti affetti da patologie rare e agli stakeholder del settore, **il CCMRC è divenuto un punto di riferimento per pazienti, operatori ed associazioni**

**PERCORSO
DIAGNOSTICO
DI UN
MALATO
RARO**



**Necessità di
CENTRI
SPECIALISTICI
con massima
expertise per
la patologia**

PERCHÉ È OPPORTUNA UNA RETE DI CENTRI DEDICATI ALLA MALATTIA?



L'opportunità e la necessità di una rete di Centri dedicati alla cura di una malattia rara nasce da considerazioni *cliniche e regolatorie*

La definizione di una rete di centri dedicati alle malattie rare è regolamentata ai sensi del ***D.M. 18 maggio 2001 n. 279***, art. 2, comma 1, in recepimento al Piano Sanitario Nazionale relativo al triennio 1998 - 2000 che all'obiettivo n° 5 ha segnalato la sorveglianza delle Malattie Rare, quale area che richiede uno sforzo di adeguamento al contesto ed al livello dell'Unione Europea



CONTINUITA' ASSISTENZIALE OSPEDALE/TERRITORIO



- Programmazione
- Appropriatelyzza
- Qualità



AZIONI DA IMPLEMENTARE PER UNA CORRETTA RARE DISEASE GOVERNANCE



RETE

Individuazione di reti assistenziali per garantire la presa in carico dei soggetti con malattia rara. Lo sviluppo della rete per le malattie rare prevede la realizzazione di un modello assistenziale basato sulla presa in carico da parte del presidio di riferimento, in collaborazione con le strutture assistenziali del territorio di residenza, con il medico di medicina generale ed il pediatra di famiglia.

REGISTRO REGIONALE MALATTIE RARE E FLUSSO INFORMATIVO

Il Registro regionale delle MR dovrà migliorare la copertura e l'efficienza della raccolta dei dati epidemiologici, in armonia con i compiti istituzionali. A questo scopo, sarà necessario adottare tutte le misure necessarie a migliorare la qualità delle informazioni ed a produrre analisi utili a supportare gli interventi di sanità pubblica e a migliorare la pratica clinica

AZIONI DA IMPLEMENTARE PER UNA CORRETTA RARE DISEASE GOVERNANCE



PERCORSI DIAGNOSTICO-TERAPEUTICI-ASSISTENZIALI

ASSOCIAZIONI/ EMPOWERMENT

In considerazione del bagaglio di conoscenza delle Associazioni delle MR, si ritiene necessario che, a tutti i livelli, sia incentivata la costruzione di un rapporto collaborativo finalizzato ad una loro partecipazione ai processi decisionali, incoraggiando la loro informazione e formazione e sostenendo atteggiamenti solidali e comunitari.

RICERCA

Al fine di promuovere studi in grado di rispondere alle esigenze di salute delle persone con MR le ricerche sulle MR in ambito clinico, biomedico, di sanità pubblica e sociale, promuovere la ricerca multidisciplinare, con aggregazioni nazionali e sovranazionali promuovere il trasferimento dei risultati delle ricerche dai luoghi di sperimentazione clinica a quelli dell'assistenza

AZIONI DA IMPLEMENTARE PER UNA CORRETTA RARE DISEASE GOVERNANCE



FORMAZIONE

Destinatari della formazione sono i professionisti, i pazienti e le loro Associazioni, le persone coinvolte nell'assistenza (caregiver, familiari, volontariato). E' opportuno che i piani formativi sulle MR siano programmati a tutti i livelli del sistema (ASL, Aziende ospedaliere, Istituti di ricerca) e per tutti gli operatori sanitari e socio-sanitari, attraverso alcuni interventi prioritari: sostenere lo sviluppo di linee guida diagnostiche e di trattamento e garantire la diffusione e l'attuazione delle linee guida già esistenti e disponibili anche in ambito internazionale

INFORMAZIONE

L'attuazione di strategie di informazione è fondamentale nel campo delle malattie rare per la diffusione della conoscenza tra il personale sanitario e la cittadinanza, per creare un efficiente iter diagnostico dal precoce sospetto clinico, alla diagnosi, al percorso assistenziale-terapeutico nell'ambito di una rete regionale.

SCREENING NEONATALE (DIAGNOSI PRECOCE)

CONCLUSIONI

- ✓ Definizione di percorsi strutturati per i pazienti affetti da malattia rara

- ✓ Keywords:
 - *Network*
 - *Formazione*
 - *Informazione*
 - *PDTA*
 - *Multidisciplinarietà*
 - *Registro dati per MR*
 - *Screening neonatali*

- ✓ Comunicazione e dialogo tra il case manager (MMG, PLS) ed il disease manager (DM) per una corretta presa in carico e governace el paziente.