CARD
Confederazione
Associazioni
Regionali di Distretto
Società Scientifica delle attività Sociosanitarie Territoriali

21-23 OTTOBRE 2021

NAPOLI
Sede Congressuale
Complesso di Santa Maria la Nova
Via Santa Maria la Nova, 44

XIX CONGRESSO NAZIONALE CARD

VI CONFERENZA NAZIONALE SULLE CURE DOMICILIARI NEI DISTRETTI

TITOLO:
La presa in carico del paziente con malattie rare

RELATORE:
Giuseppe Limongelli
Centro Coordinamento Malattie Rare Campania

No universal definition of “Rare Disease”!

USA: 1/1500

EU: 1/2000

Japan: 1/2500

Keywords (Parole Chiave)

-*rarità* e *complessità* della patologia, che condiziona spesso un ritardo diagnostico;

-*fragilità* del paziente,

-*onerosità* delle cure

-*disabilità* cronica (laddove non letale per ritardo o assenza di cure)

(Fonte: DCA 48/2017)

orphanet

L’assistenza alle Malattie Rare

Le iniziative legislative in Italia

Supplemento ordinario alla “Gazzetta Ufficiale,, n. 160 del 12 luglio 2001 - Serie generale

Spediz. abb. post. 45% - art. 2, comma 20/b
Legge 23-12-1996, n. 662 - Filiale di Roma

GAZZETTA UFFICIALE
DELLA REPUBBLICA ITALIANA

PARTE PRIMA **Roma - Giovedì, 12 luglio 2001** SI PUBBLICA TUTTI I GIORNI NON FESTIVI

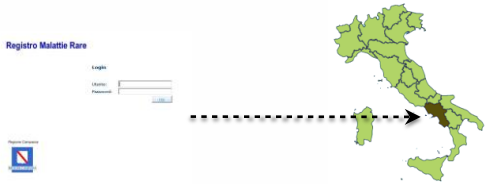
DIREZIONE E REDAZIONE PRESSO IL MINISTERO DELLA GIUSTIZIA - UFFICIO PUBBLICAZIONE LEGGI E DECRETI - VIA ARENULA 70 - 00100 ROMA
AMMINISTRAZIONE PRESSO L’ISTITUTO POLIGRAFICO E ZECCA DELLO STATO - LIBRERIA DELLO STATO - PIAZZA G. VERDI 10 - 00100 ROMA - CENTRALINO 06 85081

MINISTERO DELLA SANITÀ

DECRETO 18 maggio 2001, n. **279**.

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 decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124.

279/2001



L’assistenza alle Malattie Rare

Le iniziative legislative in Italia

Ministero della Salute

I nuovi livelli essenziali di assistenza

Decreto del presidente del consiglio dei ministri 12 gennaio 2017

Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502. (17A02015)

(G.U. Serie Generale , n. 65 del 18 marzo 2017)

ALLEGATO 7 - ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI		
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI		*LIPODISTROFIA INTESTINALE*
RA0030	LYME, MALATTIA DI		

2. TUMORI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RB0010	WILMS, TUMORE DI *(ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)*		*NEFROBLASTOMA*
RB0020	RETINOBLASTOMA *(ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)*		
RB0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI		
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		*LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE*
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		*GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI*
RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
RBG020	COMPLESSO CARNEY		
RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	LYNCH, SINDROME DI	
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO		

3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		*IPOGONADISMO CON ANOSMIA*
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	CONN, SINDROME DI IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		*IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA*

/26 elenco MR esentate dalla partecipazione al costo ALLEGATO 7

DPCM/2017

3. Obiettivi del piano, le azioni e il monitoraggio 30
3.1 Rete 31
3.2 Sistema nazionale di sorveglianza e monitoraggio: Registro Nazionale Malattie Rare, Registri regionali, interregionali e flusso informativo 32
3.3 Nomenclatura e codifica 33
3.4 Percorso diagnostico-terapeutico assistenziale 33
3.5 Associazioni/Empowerment 34
3.6. Ricerca 34
3.7. Formazione 35
3.7.2 Pazienti, *caregiver*, familiari, volontari 36
3.8 Informazione 36
3.9 Prevenzione 36
3.9.1 Prevenzione primaria 37
3.9.2 Prevenzione secondaria 37
3.9.3 Diagnosi prenatale 38

2017

Il Primo Piano Regionale M. Rare

PIANO REGIONALE MALATTIE RARE

Il primo piano regionale malattie rare, realizzato con la consulenza del tavolo tecnico esperti "Malattie Rare della Regione Campania" è stato approvato con il DCA 48 del 27/10/2017, e successivamente implementato con il DCA 61 del 05/07/2018.

OBIETTIVO DEL PIANO

Sviluppo di una *strategia:*

1.integrata (centrata sui bisogni assistenziali della persona e definita con il coinvolgimento di tutti i portatori di interesse),

2.globale (tenuto conto delle esperienze già maturate e nel quadro delle indicazioni nazionali e europee), e

3.di medio periodo

per la Campania sulle MR.

ANALISI SWOT COMPLESSIVA
RETE M. RARE CAMPANA (PRESIDI)

INTERNAL FACTORS - FATTORI INTERNI

STRENGTHS - PUNTI DI FORZA (+)

- Presenza nel Tavolo Tecnico Regionale Esperti
- ERN
- Centro di Riferimento (M. specifica)
- Ambulatori dedicati/congiunti/Mds
- Attrazione intra/extraregione
- Network Aziendale/Interaziendale
- Gestione paz pediatrici—>adulti (transizione)
- Sito/Opuscoli Informativi

WEAKNESSES - DEBOLEZZE (–)

- Personale dedicato (clinico e/o ricerca)
- Spazi/strumenti dedicati
- CUP dedicato - Codici MR dedicati (eccetto: R99)
- PDTA
- Network Multidisciplinare (intra-extra Osp)
- Indagine genetica per tutti i pazienti
- Difficoltà accesso registro/formazione specifica
- Disomogeneità certificatori—>prescrittori
- Disomogeneità piani terapeutici/farmaci
- Gestione Emergenza-Urgenza (PS)
- Mobilità Passiva

EXTERNAL FACTORS- FATTORI ESTERNI

OPPORTUNITIES - OPPORTUNITA' (+)

- Piano regionale (DCA 48 - DCA 61)
- Rete Genetica (DCA 58)
- TELEMEDICINA (DCA 30)
- Tavoli lavoro/riorganizzazione rete
- Supporto regionale alle attività Presidi e del Tavolo Tecnico Esperti
- Fondi dedicati personale/strumentazione
- PAAC (prestazioni assistenziali smb complesse

THREATS - MINACCE (–)

- Fondi dedicati alla progettualità malattie rare
- ERN
- Attuale supporto regionale breve-medio termine

3D SWOT ANALYSIS

AZIONI DCA 61 - Indicatori

	Processo	Soglia	Risultato
Rete	3 mesi definizione gruppi lavoro ***TTR*** 6 mesi UNITS ***CCMR*** 12 mesi implementazione ***AS*** 18 mesi gruppi ***TTR***	3 mesi gruppi lavoro ***TTR*** 6 mesi 50 UNITS; rete HUB-HUB ***AS*** 12 mesi implementazione UNITS; rete HUB-Spoke; CUP Regionale ***AS*** ***CCMR*** 18 mesi gruppi lavoro multidisc. —> Rete UNITS ***AS***	6 mesi 1. n° pz afferenti alle UNITS 2. n° uffici distrettuali collegati 3. n° farmacie collegate 12 mesi 1. n° pz afferenti alle UNITS 2. ↓ tempi attesa
Registro	2 mesi definizione nuovi certificatori ***TTR*** 4 mesi formazione nuovi certificatori ***CCMR***	2 mesi definizione nuovi certificatori ***TTR*** 4 mesi attivazione nuovi certificatori ***CCMR***	12 mesi 1. n° certificati ≥ 5% anno precedente 2.n° certificati per nuove patologie
PDTA	3 mesi gruppi lavoro ***CCMR*** ***TTR*** 6 mesi ***AS***	6 mesi 3 PDTA (centri eccellenza) 6 mesi 2 amb. transizione (centri eccellenza)	12 mesi 1. n° pz nei PDTA 2.n° amb. transizione
Associazioni	Questionari bisogni del paziente ***TTR***	Numero Associazioni Coinvolte ***CCMR***	6 mesi n° associazioni coinvolte

LEGENDA:
TTR: Tavolo tecnico regionale
CCMR: Centro di coordinamento malattie rare
AS: Aziende sanitarie

AZIONI DCA 61 - Indicatori

	Processo	Soglia	Risultato
Ricerca	Progetti ricerca su malattie molto rare o sconosciute (ERN) ***CCMR*** ***AS*** Linee Guida, protocolli ***CCMR*** ***AS***	6 mesi n°progetti ricerca censiti (ERN)	n°progetti ricerca censiti (≥5 anno)
Formazione	Corsi formazione malattie molto ***CCMR*** Corsi formazione/FAD con ODM ***CCMR***	1 Evento regionale/anno ***CCMR*** ***AS***	Questionari pre-post evento
Informazione	Materiale Informativo (opuscoli, web, media, etc.) Sito CCMR ***CCMR*** ***AS***	Materiale Informativo 6 mesi ***CCMR*** Sito WEB 9-12 mesi ***CCMR***	n°pazienti che accedono al sito web
Prevenzione	Amb. di counselling pre-concezionale ***AS*** Programmi prevenzione ***CCMR***	12 mesi dei distretti sanitari 24 mesi 100% dei distretti sanitari	n° ambulatori di counselling n° eventi formazione-informazione (corretti stili di vita)

TAVOLI TECNICI MALATTIE RARE REGIONE CAMPANIA

TAVOLI TECNICI	
GRUPPI DI PATOLOGIE	COORDINATORE
M. ENDOCRINOLOGICHE	*PROF. E. MIRAGLIA DEL GIUDICE*
M. METABOLICHE	*PROF. G. PARENTI*
M. IMMUNOLOGICHE	*PROF. M. TRIGGIANI*
M. EMATOLOGICHE	*PROF. M. TRIGGIANI*
M. SISTEMA CIRCOLATORIO	*PROF. G. LIMONGELLI*
M. PNEUMOLOGICHE	*PROF. G. LIMONGELLI*
M. APPARATO DIGERENTE/FEGATO	*PROF. G. LIMONGELLI*
M. APPARATO GENITO-URINARIO	*PROF. E. MIRAGLIA DEL GIUDICE*
M. PELLE E TESSUTO SOTTOCUTANEO	*DOTT. G. SCARANO*
M. NEUROLOGICHE/NEUROMUSCOLARI	*DOTT. A. VARONE*
M. OCULARI	*PROF.SSA F. SIMONELLI*
M. TESSUTO CONNETTIVO	*PROF- A. DEL PUENTE*
MALFORMAZIONI CONGENITE	*DOTT. G. SCARANO*
EMERGENZE	*PROF. M. TRIGGIANI*
RICERCA	*PROF. A. BALLABIO*
PREVENZIONE	*PROF. RUOPPOLO - SCARANO*

+

TAVOLO DELLA FARMACEUTICA TRASVERSALE CON TUTTI I TAVOLI TECNICI
(Dott.U.Trama-Dr.ssa M.Galdo)

AZIONI DA IMPLEMENTARE NEI TAVOLI (DCA 48 - 61)

1. Rete
2. Registro Regionale Malattie Rare e flusso informativo
3. Percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali (PDTA)
4. Associazioni/ Empowerment
5. Ricerca
6. Formazione
7. Informazione
8. Prevenzione
9. Rete Emergenze
10. Farmaci (orfani/fascia C)

Mappatura per gruppi, singole patologie, centri pediatrici/adulti/transizione, organizzazione multidisciplinare, centri eccellenza/ERN, network aziendale-interaziendale (hub/hub, hub/spoke), PDTA, associazioni, ricerca, prevenzione (screening metabolico/genetica)

Regione Campania
Il Commissario ad Acta per l'attuazione
del Piano di rientro dai disavanzi del SSR campano
(Deliberazione Consiglio dei Ministri 10/07/2017)

DECRETO N. 32 DEL 25/3/2019

OGGETTO: Approvazione del "Documento Tecnico di indirizzo sulla metodologia di stesura dei PDTA in Regione Campania".

(Deliberazione del Consiglio dei Ministri del 10.07.2017 *acta vii: "attuazione degli interventi rivolti all'incremento della produttività e della qualità dell'assistenza erogata dagli enti del Servizio Sanitario Regionale").*

VISTA la legge 30 dicembre 2004 , n. 311 recante " Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (legge finanziaria 2005) e, in particolare, l'art. 1, comma 180, che ha previsto per le regioni interessate l'obbligo di procedere, in presenza di situazioni di squilibrio economico finanziario, ad una ricognizione delle cause ed alla conseguente elaborazione di un programma operativo di riorganizzazione, di riqualificazione o di potenziamento del Servizio sanitario regionale, di durata non superiore ad un triennio;

REGIONE CAMPANIA

CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE
REGIONE CAMPANIA

PDTA:PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE

Quali peculiarità nelle Malattie Rare?

- Patologie rare od ultrarare con bisogni assistenziali specifici o individuali
- Reti regionali: esperti certificatori e prescrittori
- Sospetto Diagnostico: R99
- Normativa relativa ai Farmaci orfani e Farmaci fascia C (“equità”, aspetti economici)
- Aziendali o Regionali - da prevedere condivisione con organi nazionali (ISS, Tavolo IR, Tavolo Mi

Percorso Ideale

P

MMG & PLS

sospetto m. rara

Presidio della Rete

D

indagini per conferma sospetto m. rara (R99)

Esclusione M. R.: uscita dal percorso

Conferma diagnosi M.R.

T

1. certificazione (codice R): modulo 1
2. piano terapeutico: modulo 2
3. attivazione percorso (PT e/o PDTA)

Percorso Malato Raro

A

Presa in carico territoriale (riabilitazione, farmaceutica ADI, etc)

Percorso Malato Raro

Variazioni al percorso Ideale

P

MMG & PLS

P

visite da specialisti non della rete e/o con documentata esperienza: A) costi; B potenziale ritardo diagnostico

sospetto m. rara

Presidio della Rete

D

T

Esami e/o tempi diagnostici non appropriati

Mancanza di capacità multidisciplinare

Mancata erogazione certificato e/o piano terapeutico

D

indagini per conferma sospetto m. rara (R99)

Esclusione M. R.: uscita dal percorso

Conferma diagnosi M.R.

problematiche relative all'assistenza farmaceutica (es. fascia C) o riabilitazione

T

1. certificazione (codice R): modulo 1
2. piano terapeutico: modulo 2
3. attivazione percorso (PT e/o PDTA)

A

ASL

Presa in carico territoriale (riabilitazione, farmaceutica, ADI, etc)

Certificazione - Prescrizione (Piano Terapeutico)

Il certificato può redatto da un medico certificatore (esperto) della rete malattie rare

REGIONE CAMPANIA

REGIONE Campania
A.O.R.N. Ospedale dei Colli

Presidio Ospedaliero della rete per le Malattie Rare: P.O. Monaldi [1,2]

Unità Operativa di riferimento: U.O.C. Cardiologia SUN

CERTIFICATO DI DIAGNOSI

Esenzione dalla partecipazione alla spesa per malattia rara ex D.M. n. 279/2001 e successive modificazioni e integrazioni

SI CERTIFICA CHE

La signora [redacted] a NAPOLI (NA)

residente nel [redacted]

titolare della tessera sanitaria n.

e del codice fiscale [redacted]

è affetta dalla seguente malattia

Al certificato, seguirà il piano terapeutico del paziente

REGIONE CAMPANIA

MODELLO UNICO DI PRESCRIZIONE SERVIZIO SANITARIO
REGIONE CAMPANIA Piano terapeutico Cannabis

Codice N.:

CENTRO PRESCRITTORE (DENOMINAZIONE):
CODICE STRUTTURA:
IL/LA SOTTOSCRITTO/A DOTT.:
CODICE PRESCRITTORE:
IN SERVIZIO PRESSO QUESTA UNITA' OPERATIVA DICHIARA CHE IL PAZIENTE CON CODICE FISCALE:
CODICE ALFA NUMERICO: A.S.L.:
CODICE FISCALE PAZIENTE:

DIAGNOSI [cfr. indicazioni da D.M. 9/11/2015]

PRINCIPIO ATTIVO	FORMA FARMACEUTICA	DOSE	POSOLOGIA/DIE	CICLO TERAP.
Cannabis Flos Bedrocan (THC >19% - CBD <1%) SATIVA				
Cannabis Flos Bediol granulare (THC < 6,5% - CBD -8%) SATIVA				
Cannabis Flos Bedica (THC -14% - CBD < 1%) INDICA				
Cannabis Flos Bedrolite granulare (THC – 0,4% - CBD – 9%) SATIVA				
Cannabis FM2				

Motivazione della prescrizione:

- **Specialità non in commercio**
- **Paziente non responsivo alle terapie convenzionali**

Si dichiara che:

- **per il suddetto paziente non sussistono valide alternative terapeutiche**
- **che il paziente ha sottoscritto consenso informato a tale trattamento**
- **che la scheda paziente è stata compilata secondo le direttive del DM 09 novembre 2015 (GU n.279 del 30-11-2015)**

DATA

TIMBRO E FIRMA DEL MEDICO PRESCRITTORE CON CODICE

I Percorsi (PDTA): 5 PDTA Regionali

Giunta Regionale della Campania

DECRETO DIRIGENZIALE

DIRETTORE GENERALE/ DIRIGENTE UFFICIO/STRUTTURA — **dott. Postiglione Antonio**

DIRIGENTE UNITA' OPERATIVA DIR. / DIRIGENTE STAFF — **Dott.ssa Romano Maria Rosaria**

DECRETO N°	DEL	DIREZ. GENERALE / UFFICIO / STRUTT.	UOD / STAFF
143	**21/05/2020**	**4**	**0**

Oggetto:

Adozione Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale per la Gastroenterite Eosinofila del paziente raro (RI0030).

Giunta Regionale della Campania

DECRETO DIRIGENZIALE

DIRETTORE GENERALE/ DIRIGENTE UFFICIO/STRUTTURA — **Avv. Postiglione Antonio**

DIRIGENTE UNITA' OPERATIVA DIR. / DIRIGENTE STAFF — **Dott.ssa Romano Maria Rosaria**

DECRETO N°	DEL	DIREZ. GENERALE / UFFICIO / STRUTT.	UOD / STAFF
446	**29/12/2020**	**4**	**0**

Oggetto:

Adozione Percorsi Diagnostico- Terapeutici Assistenziali per le seguenti patologie rare: Retinite Pigmentosa (RFG110), Ipertensione Polmonare Arteriosa idiopatica (RGO120), Fibrosi Polmonare (RHG010) e Pemfigo (RLO030).

Percorso diagnostico terapeutico assistenziale
PDTA- Regione Campania

SOSTENIBILITÀ ECONOMICA E PDTA

I PDTA perseguono anche l'obiettivo dell'ottimizzazione dell'utilizzo delle risorse umane ed economiche

efficiente presa in carico

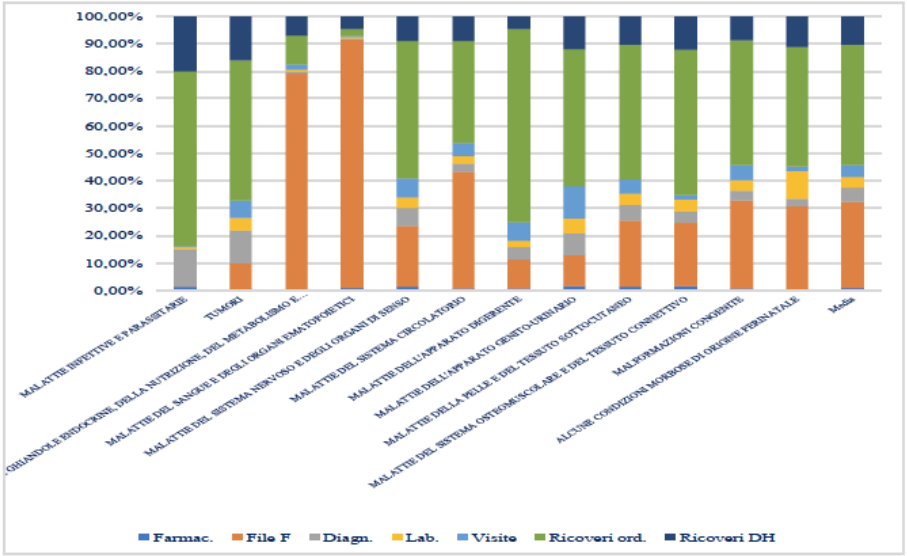
sostenibilità economica

PDTA:

ricostruzione di appropriate sequenze di atti, operazioni e trattamenti rivolti ai pazienti

consumi (farmaci, accertamenti, visite) e i relativi costi.

Figura 4.6. Composizione della spesa pro-capite media annua per tipo di prestazione e categoria diagnostica in Campania. Anno 2017



Fonte: elaborazione su dati amministrativi Regione Campania ©OSSFOR

III RAPPORTO ANNUALE OSSFOR

LA PRESA IN CARICO DEI PAZIENTI CON MR: L'IMPATTO DEI NUOVI LEA E DELL'ACCORPAMENTO DELLE ASL

KEY POINTS

A. Spesa per patologia
(malattie ematologiche e metaboliche)

B. Spesa media annua (globale)/malato raro: € 4.216,9 e € 5.384,5 (media: 1500 circa), che estrapolato a livello nazionale equivale a circa € 2 mld.; l'onere per un paziente con MR, in media non si discosta significativamente da quello dei residenti con almeno 2 patologie croniche; 0.9% spesa globale.

C. Le voci predominanti di costo sono quelle per l'assistenza farmaceutica (oltre il 60% del costo totale) e per i ricoveri (circa il 20% del costo totale).

OSSFOR
OSSERVATORIOFARMACIORFANI
JOINT VENTURE BY CREA Sanità & OSSERVATORIOMALATTIERARE

Formazione

Informazione

Università degli Studi della Campania *Luigi Vanvitelli*

Scuola di Medicina e Chirurgia
Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali

Master e Corsi di Perfezionamento

Master di I livello in Malattie Rare

Master di II livello in Malattie Rare

Corso di Perfezionamento in Malattie Rare

Direttore: Prof. Giuseppe Limongelli

Durata: 6 mesi

Contatti: Segreteria Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Via L. Bianchi c/o Ospedale Monaldi Tel: 0812296794 / 0817062717 Email: dip.scienzemedichetraslazionali@unicampania.it

LA DIAGNOSI PRECOCE

Le malattie rare rappresentano un gruppo eterogeneo di patologie con un considerevole impatto sulla salute della persona e della famiglia, in quanto si tratta spesso di malattie multisistemiche che possono colpire più organi ed apparati.

La diagnosi precoce è di fondamentale importanza per la possibilità di **ricorrere rapidamente ad un trattamento risolutivo**, ove disponibile, a una terapia di supporto e ad una consulenza genetica mirata.

La possibilità di attuare interventi terapeutici in fase iniziale può migliorare sensibilmente lo stato di salute del paziente e la sua qualità di vita.

Dato che **numerose malattie rare possono oggi essere identificate con un test diagnostico**, è importante promuovere la conoscenza, la diagnosi precoce e la terapia adeguata per tali patologie.

CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE REGIONE CAMPANIA

SE HAI DUBBI, CHIAMA IL TUO MEDICO DI BASE O IL PEDIATRA

Consulta la brochure sul sito
www.malattierarecampania.it
www.regione.campania.it

SE HAI UN SOSPETTO, CONTATTACI!

800 957747 (numero verde)
081 706 2211 - 335 644 4864
dal lunedì al venerdì
dalle 9.30 alle 18.00

malattie.rare@ospedalideicolli.it

Inquadra il QR Code con il tuo smartphone per saperne di più

LE MALATTIE RARE SONO PIÙ COMUNI DI QUANTO CREDI. LA DIAGNOSI PRECOCE È IMPORTANTE!

#NonCosìRare

#noncosirare

LE MALATTIE RARE

Le malattie rare sono patologie che si presentano con una frequenza di circa 1 caso ogni 2000 persone. Ad oggi, le stime parlano di un numero variabile **tra 7000 ed 8000 patologie, che colpiscono circa il 6-8% della popolazione**.

Si tratta nella maggioranza dei casi di malattie genetiche/ereditarie, malformazioni congenite, malattie del sistema immunitario, tumori rari, che si presentano soprattutto, ma non esclusivamente, in età pediatrica.

Una diagnosi precoce permette, laddove possibile, un intervento precoce, che può rivelarsi in casi selezionati determinante per la prognosi.

In caso di sospetta malattia rara, il medico di famiglia, il pediatra di libera scelta o il medico specialista del servizio sanitario nazionale hanno il compito di **indirizzare il paziente ad un presidio della rete malattie rare**, specializzato nella diagnosi e la cura di specifiche patologie.

L'elenco dei centri accreditati in regione Campania è consultabile sul sito del Centro di Coordinamento Malattie Rare Regione Campania (CCMRC) **www.malattierarecampania.it** o può essere richiesto utilizzando il numero verde del CCMRC 800.95.77.47.

Perché un percorso diagnostico terapeutico possa iniziare…*#ThinkRare!*

The “Covid Lesson”

- ***Accesso alla Diagnosi***
- ***Accesso alle Cure***
- ***Home Therapy***
- ***Riabilitazione***
- ***Emergenza***
- ***Tutela del paziente fragile in ambiente di lavoro***

REGIONE CAMPANIA

Le Malattie Rare: l'impegno della Regione Campania durante la pandemia da Covid-19

Giunta Regionale della Campania
Direzione Generale per la Tutela della Salute ed il Coordinamento del Sistema Sanitari Regionale

REGIONE CAMPANIA
Prot. 2020. 0195974 20/04/2020 08,39
Mitt. : Assistenza ospedaliera
Dest. : AI DIRETTORI GENERALI DELLE AA.SS.LL./AA.OO/AA.OO.UU.
Classifica : 50.4. Fascicolo : 72 del 2020

Ai Direttori Generali

AAOO, AAOOUU, AASSLL

LORO SEDE

Obiettivo: Misure di supporto ai pazienti affetti da Malattia Rara in Regione Campania durante l'infezione da SARS-COV-2 (COVID-19)

sono esplicitate le informazioni e le attività relative alle varie tappe del percorso cui va incontro il malato raro durante l'emergenza covid

- Accesso alla Diagnosi
- Accesso alle Cure
- Home Therapy
- Riabilitazione
- Emergenza
- Tutela del paziente fragile in ambiente di lavoro

Accesso alla Diagnosi - Accesso alle Cure

Diagnosi

Medici di base, pediatri, specialisti, pazienti/familiari

↓

Centro Coordinamento Malattie Rare
Regione Campania

↓

Classificazione richieste (rosso/giallo/verde/bianco),
in collaborazione con la commissione regionale di esperti

↓

Referenti Aziendali - Presidi della Rete

↓

Percorso Individualizzato

Cure

Proroga esenzioni -

piani terapeutici

Centro Coordinamento Malattie Rare
Regione Campania

CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE
REGIONE CAMPANIA

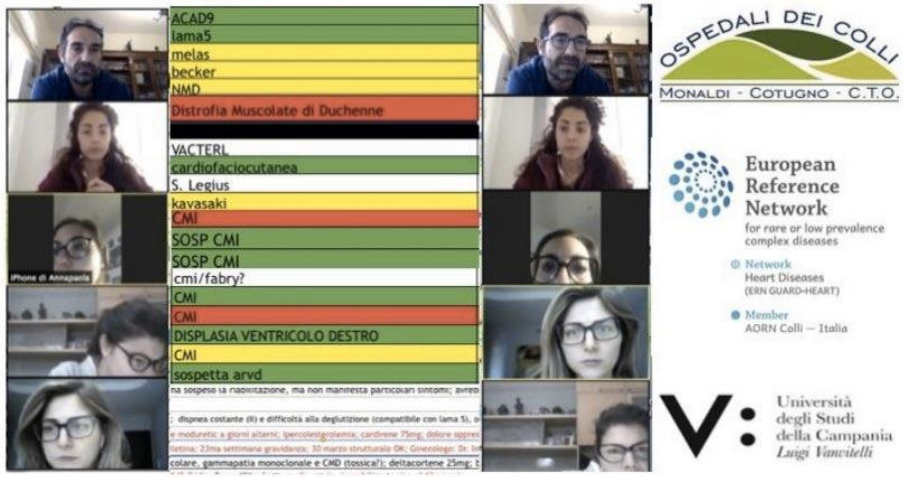
MISURE DI EMERGENZA PER I PAZIENTI FRAGILI – EPIDEMIA COVID-19

- Cosa sono le malattie rare?
- Malattie rare esenti da ticket
- Piano Regionale Malattie Rare
- Rete Genetica
- PDTA
- Associazioni
- Screening Metabolico
- Farmaci Orfani
- Rete Emergenza
- Registro Malattie Rare
- Eventi
- Formazione

Giuseppe Limongelli
Direttore Centro Coordinamento Malattie Rare (Regional Director) at Regione Campania
ora •

Teleconsulting for rare and inherited rare disease patients: a key role for clinical monitoring during Covid-19 emergency and to move toward 'phase 2'. A great challenge and responsability for European Reference Network centres (ERN Guard- Heart)

Teleconsulto per malattie genetiche e rare cardiovascolari: un ruolo decisivo per monitorare lo stato clinico dei pazienti e pianificare la 'fase 2'. Una grossa sfida e responsabilità per tutti i centri del network europeo sulle malattie rare del cuore (ERN Guard-Heart)



Ambulatorio Malattie Rare Cardiovascolari - AO Colli - Un. Vanvitelli

Inherited and Rare Disease Clinic - AO Colli - Un. Vanvitelli

Limongelli and Crotti *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2020) 15:157
https://doi.org/10.1186/s13023-020-01444-2

Orphanet Journal of Rare Diseases

LETTER TO THE EDITOR Open Access

COVID-19 pandemia and inherited cardiomyopathies and channelopathies: a short term and long term perspective

Giuseppe Limongelli[1,2,3,4*] and Lia Crotti[4,5,6,7]

Device implantation in inherited and rare heart disease (secondary prevention)	Hospital Admission (inpatient) - procedure
New onset heart failure or life-threatening arrhythmias in inherited and rare heart disease	Hospital Admission (inpatient) - specific treatment
Pregnancy in inherited and rare heart disease	Hospital (inpatient) Admission - delivery
Nondeferrable surgical or percutaneous treatments	Hospital (inpatient) Admission - procedure
Device Implantation in inherited and rare heart disease (primary prevention)	Hospital (inpatient) Admission - procedure
Surgical or percutaneous treatments	Hospital (inpatient) Admission - procedure
Diagnostic procedures (right cath, coronary angiography, RF ablation)	Hospital (inpatient) Admission - procedure
Unexplained syncope in inherited and rare heart disease	Hospital (outpatient) Admission - specific treatment
New symptoms onset in inherited and rare heart disease	Telemedicine -> Hospital (outpatient) Admission
Progression of symptoms in inherited and rare heart disease	Telemedicine -> Hospital (outpatient) Admission
New referral patient (suspect)	Telemedicine -> Hospital (outpatient) Admission
Follow-up	Telemedicine> Hospital (outpatient) Admission or waiting list (Phase 2)
Family Screening	Waiting List (Phase 2)

Fig. 1 how to run an inherited heart disease clinic during covid-19 pandemia. List of priorities

Home Therapy - Riabilitazione

Tutte le azioni intraprese sono state dettate dal principio di "continuità terapeutica"

Home Therapy

In accordo con la determina AIFA n. 341/220 (Raccomandazioni a carattere eccezionale per la somministrazione domiciliare dei farmaci per terapia enzimatica sostitutiva – ERT), sono stati analizzati insieme al CCMR, ai referenti aziendali, ed ai medici certificatori, le principali criticità legate alle terapie, favorendo percorsi ospedalieri e/o domiciliari ("home therapy") in sicurezza

Riabilitazione

In accordo con l'ordinanza della regione n.16 del 13/03/2020, nei casi indifferibili il medico curante, in stretta collaborazione con il referente aziendale ASL ed il Distretto, definisce il percorso individuale adeguato per il singolo paziente

Numero telefonico dedicato *attivo tutti i giorni della settimana dalle 8:00 alle 20:00 per rispondere ai quesiti dei pazienti relativi al loro* ***stato di immunodepressione*** *e utilizzabile anche dagli* ***operatori sanitari dell'Emergenza-Urgenza (118 -Pronto Soccorso)*** *per lo scambio di informazioni relative ai pazienti in condizioni di emergenza*

REGIONE CAMPANIA

Tutela del paziente fragile in ambiente di lavoro

A tutela del rispetto di tale normativa per i pazienti affetti da patologie rare, il CCMRC si è proposto di identificare e catalogare le varie istanze e di trovare una risposta ed un potenziale indirizzo ad ogni singolo caso, in collaborazione con il medico curante e/o specialista e/o medico competente

Journal of Public Health | pp. 1–9 | doi:10.1093/pubmed/fdab137

Diagnostic issues faced by a rare disease healthcare network during Covid-19 outbreak: data from the Campania Rare Disease Registry

Giuseppe Limongelli, Stefano Iucolano, Emanuele Monda, Pasquale Elefante, Chiara De Stasio, Imma Lubrano, Martina Caiazza, Marialuisa Mazzella, Fabio Fimiani, Maria Galdo, Giulia De Marchi, Martina Esposito, Marta Rubino, Annapaola Cirillo, Adelaide Fusco, Augusto Esposito, Ugo Trama, Salvatore Esposito, Gioacchino Scarano, Joseph Sepe, Generoso Andria, Valentina Orlando, Enrica Menditto, Paolo Chiodini

Centro di Coordinamento Malattie Rare, Regione Campania
Address correspondence to Giuseppe Limongelli, E-mail: malattie.rare@ospedalideicolli.it; limongelligiuseppe@libero.it

ABSTRACT

Background The aims of this study were: to investigate the capacity of the rare disease healthcare network in Campania to diagnose patients with rare diseases during the outbreak of Covid-19; and to shed light on problematic diagnoses during this period.

Methods To describe the impact of the Covid-19 pandemic on the diagnosis of patients with rare diseases, a retrospective analysis of the Campania Region Rare Disease Registry was performed. A tailored questionnaire was sent to rare disease experts to investigate major issues during the emergency period.

Results Prevalence of new diagnoses of rare disease in March and April 2020 was significantly lower than in 2019 (117 versus 317, $P < 0.001$ and 37 versus 349, $P < 0.001$, respectively) and 2018 (117 versus 389, $P < 0.001$ and 37 versus 282, $P < 0.001$, respectively). Eighty-two among 98 rare disease experts completed the questionnaire. Diagnostic success (95%), access to diagnosis (80%) and follow-up (72%), lack of Personal Protective Equipment (60%), lack of Covid-19 guidelines (50%) and the need for home therapy (78%) were the most important issues raised during Covid-19 outbreak.

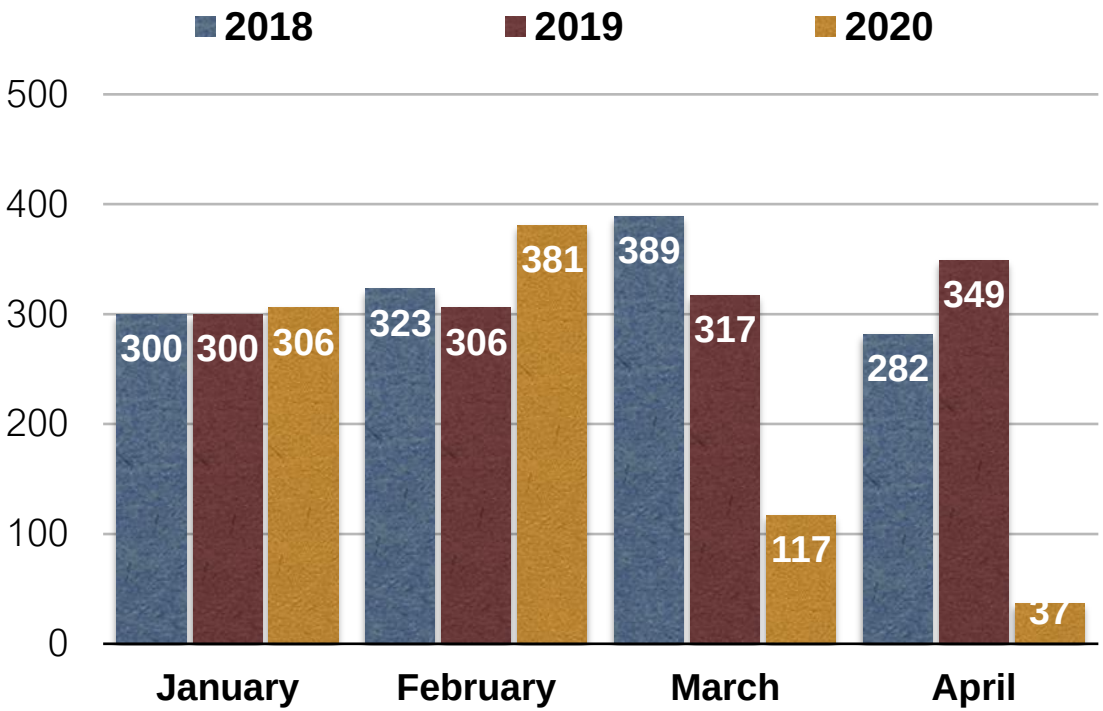
Conclusions This study describes the effects of the Covid-19 outbreak on the diagnosis of rare disease in a single Italian region and investigates potential issues of diagnosis and management during this period.

Keywords Campania region, Covid-19, Italy, patient registry, rare diseases

On behalf of the Campania Rare Disease Network:
Achille Iolascon, Adriana Franzese, Alessandro Sanduzzi Zamparelli, Alessandro Tessitore, Alfonso Romano, Alfredo Venosa, Alma Nunzia Olivieri, Andrea Bianco, Angela La Manna, Anna Maria Cerbone, Anna Spasiano, Anna Agnese Stanziola, Annamaria Colao, Annamaria De Bellis, Antonella Gambale, Antonella Toriello, Antonella Tufano, Antonio Ciampa, Antonio Maria Risitano, Antonio Pisani, Antonio Russo, Antonio Volpe, Bernardo De Martino, Bruno Amato, Carmela De Fusco, Carmelo Piscopo, Carmine Selleri, Celeste Tucci, Claudio Pignata, Daniela Cioffi, Daniela Melis, Daniela Pasquali, Daniele De Brasi, Daniele Spiraleri, Davide De Brasi, Domenico Russo, Donata Martellotta, Elisa De Michele, Elziario Varricchio, Emanuele Miraglia Del Giudice, Enrico Coscioni, Ernesto Cimino, Fabrizio Pane, Fausto Tranfa, Filiberto Pollio, Fortunato Lonardo, Francesca Nuzzi, Francesca Simonelli, Francesca Trojsi, Francesco Habetswallner, Gabriele Valentini, Gaetana Cerbone, Giancarlo Parenti, Gioacchino Tedeschi, Giovambattista Capasso, Giovanni Battista Rossi, Giovanni Gaglione, Giovanni Sarnelli, Giuseppe Argenziano, Giuseppe Bellastella, Giuseppe De Michele, Giuseppe Fiorentino, Giuseppe Spadaro, Iris Scala, Lucio Santoro, Lucio Zeppa, Luigi Auricchio, Luigi Elio Adinolfi, Maria Alessio, Maria Amitrano, Maria Cristina Savanelli, Maria Giovanna Russo, Maria Grazia Ferrucci, Maria Teresa Carbone, Maria Teresa Pellecchia, Mariacarolina Salerno, Marina Melone, Mario Del Donno, Mario Vitale, Massimo Triggiani, Matteo Della Monica, Maurizio Lo Presti, Maurizio Tenuta, Michele Davide Mignogna, Michele Schiavulli, Miriam Zacchia, Nicola Brunetti-Pierri, Paola Iovino, Paolo Moscato, Raffaele Iandoli, Raffaele Scarpa, Romualdo Russo, Salvatore Troisi, Sandro Sbordone, Silverio Perrotta, Simona Fecarotta, Simone Sampaolo, Virgilio Cicalese.

© The Author(s) 2021. Published by Oxford University Press on behalf of Faculty of Public Health. All rights reserved. For permissions, please e-mail: journals.permissions@oup.com

OUP UNCORRECTED PROOF – FIRST PROOF, 22/4/2021, SPi



Journal of Public Health 2021

TAKE HOME MESSAGES

- Piano Nazionale/Regionale/Rete
- Percorsi (PDTA)
- Formazione/Informazione
- Rete Emergenze
- Telemedicina/Home Therapy

“Laddove possibile, facciamo spostare l’informazione o la terapia, non il paziente”

Centro Coordinamento Malattie Rare
Regione Campania

CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE
REGIONE CAMPANIA

Grazie per l’attenzione!

XIX CONGRESSO NAZIONALE CARD