Consiglio regionale del Veneto

LE MALATTIE RARE IN VENETO

A cura del Servizio studi, documentazione e biblioteca

Venezia, aprile 2009

Veneto Tendenze - 1/ 2009

Veneto Tendenze – Quaderno di documentazione a cura del Servizio studi, documentazione e biblioteca
Direzione Regionale Rapporti e Attività Istituzionali del Consiglio Regionale del Veneto
Dirigente Dott. Claudio De Donatis

Sito: http://www.consiglioveneto.it/
@ ssdb@consiglioveneto.it
☎ 0412701612
🖷 0412701622

LE MALATTIE RARE IN VENETO
è stato realizzato da Giuseppe Sartori dell'Ufficio territorio con il contributo della prof.ssa Paola Facchin
e della dott.ssa Monica Mazzucato del Coordinamento Regionale Malattie Rare.
Ha collaborato Serenella Poggi.

Riproduzione a cura del
Centro stampa del Consiglio Regionale: Vilmo Fiorese, Giuseppe Mistrorigo

LE MALATTIE RARE
INDICE

INTRODUZIONE	Pag. 5
COSA SONO LE MALATTIE RARE	Pag. 7
Entità del problema	Pag. 7
L'impatto	Pag. 8
Le politiche per le malattie rare in Europa	Pag. 9
Le politiche per le malattie rare in Italia	Pag. 10
LA RETE VENETA PER LE MALATTIE RARE: AZIONI E RISULTATI	Pag. 12
Realizzazione della rete regionale di Centri Accreditati per le malattie rare	Pag. 12
Dalla rete regionale alla rete di centri di Area Vasta – anno 2007	Pag. 12
Funzionamento e obiettivi del Registro e del Centro di Coordinamento Malattie Rare	Pag. 15
Il sistema informativo	Pag. 15
Le malattie rare nella Regione Veneto	Pag. 16
La semplificazione dei percorsi assistenziali: erogazione di prodotti dietetici e di farmaci essenziali	Pag. 18
L'informazione	Pag. 19
I rapporti con le associazioni d'utenza	Pag. 20
Sviluppi futuri	Pag. 21
RIFERIMENTI	Pag. 37

INTRODUZIONE

Soltanto da circa venti anni si è iniziato a trattare delle malattie rare come un'entità specifica che abbisogna di ricerca, formazione, organizzazione assistenziale e risorse specifiche. In questo arco di tempo l'interesse per il tema è enormemente cresciuto. Quali sono gli aspetti che giustificano un simile crescente interesse in ambiti così diversi, dalla ricerca alla formazione, all'assistenza?

Le malattie rare possono essere considerate infatti paradigma degli elementi critici nella programmazione regionale, nel contempo crocevia di problemi e potenzialità di innovazione e sviluppo. Un secondo elemento di rilievo è legato alla particolare complessità ed eterogeneità delle patologie comprese sotto l'etichetta di malattie rare, cosicché quasi tutte le patologie che costituiscono oggi la sfida specialistica e tecnologica più avanzata ricadono sotto questa dicitura. I quesiti assistenziali che i malati rari presentano possono trovare risposta solo con l'avanzamento delle conoscenze cliniche, farmacologiche, con l'utilizzo delle nuove tecnologie diagnostiche, ecc. Si può quindi ben dire che le persone con malattie rare costituiscono i terminali più rilevanti e frequenti della ricerca clinica e gli utilizzatori dei prodotti che gli investimenti nella ricerca assistenziale consentono di ottenere tanto da portare in tutti i Paesi europei, compresa l'Italia, a una normativa specifica, a delle reti regionali e nazionali di assistenza dedicate, a bandi per la ricerca specificamente rivolti al tema da parte dell'Unione Europea e di tutte le principali agenzie internazionali.

Prima di tutto, è stata rilevante la consapevolezza che le malattie sono rare, ma i malati frequenti: ad esempio, nel Veneto circa 20-25.000 malati rari costituiscono da soli il 10% degli utenti della rete ospedaliera, consumando il 20% delle sue risorse. L'impatto economico sulla spesa socio-sanitaria di tali pazienti è peraltro percentualmente ancora di molto superiore a questa quota, a causa dell'elevato consumo di farmaci, altri presidi terapeutici, protesici, delle ricadute sociali, ecc.

Un terzo elemento è dato dalla componente genetica molto frequentemente presente nell'eziologia delle malattie rare, e conseguentemente nella possibilità di utilizzare tutte le più innovative tecnologie proprio nel campo della diagnostica e, almeno ipoteticamente, nel trattamento di queste forme. Soprattutto per questo secondo punto, si stanno attualmente sviluppando interessantissimi approcci legati alla manipolazione del genoma originario e ad altre metodologie dell'ingegneria genetica, all'uso delle cellule staminali e alle metodiche interagenti con i meccanismi di differenziazione cellulare, alla terapia genica, ecc.

Infine, l'ultimo elemento che ha contribuito a rendere di particolare attualità il tema delle malattie rare è dato dalla esemplificazione quasi paradigmatica che esse presentano della difficoltà, diffusa in molti settori della sanità contemporanea, di coniugare queste caratteristiche legate all'altissima specializzazione e tecnologia, con le richieste legate alla necessità di una presa in carico globale delle persone e delle famiglie, di un'attenzione alla qualità della vita che essi conducono e alla loro partecipazione e completa integrazione nelle comunità di appartenenza.

Le malattie rare rappresentano quindi anche uno dei campi dove più si agitano quesiti complessi legati ad aspetti vari, che vanno dall'etica, all'uso dell'informazione, all'organizzazione sanitaria, alla programmazione degli interventi, infine, ai metodi quantitativi da utilizzarsi per il loro monitoraggio, per la valutazione degli interventi e per la progettazione degli esperimenti.

Le malattie rare costituiscono però anche un campo di grande opportunità di sviluppo: esse sono modelli sperimentali naturali dai quali trarre le nuove conoscenze utili per affrontare con metodi innovativi altre patologie, certamente più frequenti e di impatto sociale. Tutte le nuove frontiere tecnologiche e scientifiche della salute umana, dall'utilizzo delle cellule staminali alla ingegneria genetica, dalla produzione di enzimi ed altri biomediatori umani con metodi di biologia molecolare alla produzione di tessuti ed organi sintetici, dalla trapiantologia più spinta alla medicina fetale ed altro ancora, trovano nelle malattie rare il loro campo di prova più adeguato per essere sperimentate e realizzate per prima. I vantaggi di tali progressi riguardano naturalmente sia la salute dell'intera comunità, sia lo sviluppo di nuove e promettenti attività produttive. Infine anche la sfida di formare ed aggiornare i professionisti dei sistemi sanitari regionali a una tale varietà e complessità di problemi può essere considerata come l'ideale banco di prova per rodare e testare le reti regionali dedicate all'addestramento ed all'aggiornamento.

In conclusione le malattie rare costituiscono insieme un problema complesso e difficile, ma anche una opportunità interessante per un intero territorio, purché sia di dimensioni sufficienti per trovare tutte le risorse ed opportunità necessarie al proprio interno, generando contemporaneamente positive economie di scala, e sufficientemente omogeneo e compatto per seguire strategie comuni e coerenti.

Prof.ssa Paola Facchin

COSA SONO LE MALATTIE RARE

Le malattie rare sono condizioni estremamente eterogenee tra loro, diverse per cause, meccanismi patogenetici e manifestazioni cliniche, accomunate dal fatto di avere una bassa prevalenza (o diffusione) nella popolazione. Tale minor frequenza si accompagna spesso ad una minor conoscenza. Come conseguenza, per queste malattie si osserva, rispetto ad altre patologie, un'attenzione più limitata della ricerca riguardante le cause e quindi le possibilità terapeutiche, che seppur con alcune eccezioni, rimangono ad oggi limitate per molte di queste malattie.

Fino a poco tempo fa gli aspetti relativi alle malattie rare risultavano essere poco conosciuti o comunque trascurati da larga parte della comunità scientifica e dai decisori. Queste patologie, seppur diverse tra loro e con la caratteristica comune di avere una bassa diffusione in popolazione, vengono classificate all'interno dello stesso gruppo, per il fatto che presentano problematiche assistenziali simili. Una loro ulteriore peculiarità è che richiedono un'assistenza specialistica e a carattere continuativo di dimensioni tali da non poter essere supportata senza un importante intervento pubblico.

Sotto la spinta di tali considerazioni, si è iniziato a destinare risorse, sempre più rilevanti, alla ricerca su tali patologie e all'assistenza alle persone colpite da queste malattie. Questo processo si è verificato a partire dagli Stati Uniti negli anni '80, per poi coinvolgere molti Paesi europei, tra i quali anche l'Italia. Negli ultimi anni si è infatti assistito al progressivo affermarsi della necessità di considerare le malattie rare nel loro complesso, prescindendo dalle singole particolarità, unico approccio utile per stimare il loro impatto complessivo sulla salute della popolazione. Nel tempo si è osservato uno spostamento negli obiettivi da perseguire, dall'emanazione di leggi specificatamente orientate a sostenere lo sviluppo di farmaci per queste condizioni, alla pianificazione di interventi a carattere assistenziale mirati, fino all'implementazione di vere e proprie politiche sanitarie a riguardo.

Entità del problema

Una delle questioni fondamentali quando si affronta il tema delle malattie rare è rispondere alla domanda "*quanti e quali sono i malati interessati da queste condizioni?*" La sensazione basata sull'esperienza personale del medico difficilmente coglie l'entità complessiva del fenomeno. Di molte malattie rare un medico può vedere solo un caso o anche nessuno nella sua vita professionale. Tuttavia è riconoscibile un

gradiente di "rarità": per esempio, esistono malattie rare "più frequenti" che colpiscono qualche migliaio di pazienti in Italia; tra queste la **sclerosi laterale amiotrofica**, le **distrofie muscolari**, l'**emofilia**, per citare qualche esempio. Per altre si può stimare che i pazienti affetti siano qualche centinaio; per altre ancora non esistono studi di prevalenza, ma solo descrizioni in letteratura di singoli casi. Di queste malattie si possono registrare meno di dieci persone affette in un Paese come l'Italia: è il caso della **progeria**, una malattia che comporta invecchiamento precoce, di molte **sindromi genetiche** o **sequenze malformative complesse**. In generale si può affermare che queste malattie, pur potendo essere singolarmente poco frequenti, non sono rare, se considerate nel loro complesso. Il numero dei malati, pur non essendo così rilevante rispetto ad altre condizioni con le quali il medico di medicina generale quotidianamente si confronta, è comunque globalmente consistente. Per stabilire l'entità del fenomeno è necessario premettere alcune considerazioni. È difficile stabilire con esattezza quante siano le malattie rare, si parla di un numero compreso tra 5.000 e 7.000. Quanto numerosi sono i malati dipende poi dalla definizione di malattia rara alla quale si fa riferimento. Il criterio comunemente adottato è un criterio di prevalenza, cioè quanti sono gli affetti da una particolare condizione sul totale della popolazione. È da precisare che in Paesi diversi vengono adottati limiti differenti, per cui non esiste una lista unica e unanimemente condivisa a livello mondiale. A livello europeo una malattia è considerata rara se colpisce meno di 5 persone su 10.000 abitanti. Eurordis, l'organizzazione europea nata nel 1997 che riunisce più di 260 associazioni dedicate alle malattie rare che operano in almeno 30 Paesi, ha stimato che queste condizioni colpiscano circa il 6% della popolazione europea, percentuale corrispondente a circa 27 milioni di persone nell'intera Unione Europea[1].

L'impatto

Oltre al numero non trascurabile di persone malate, bisogna considerare l'impatto di queste patologie determinato dalla sommatoria di molti elementi diversi. Spesso le malattie rare sono condizioni caratterizzate da una elevata letalità e frequentemente si associano ad una mortalità precoce, come quella di alcune malformazioni congenite complesse o di alcuni errori congeniti del metabolismo. Anche quando non precocemente letali, queste malattie possono comportare spesso una lunga sopravvivenza di individui con disabilità gravi o gravissime. Si pensa che tale sopravvivenza nel tempo sia destinata ad aumentare progressivamente come risultato di

[1] Rare Diseases: understanding this public health priority. Eurordis, November 2005. (www.eurordis.org). Data ultimo accesso: febbraio 2009.

alcuni miglioramenti raggiunti in ambito terapeutico, ma anche nel campo, per esempio, delle cure palliative. Un ulteriore elemento da considerare è rappresentato dalla complessità di gestione di molti di questi malati, fattore che può determinare continui accessi a diversi servizi della rete sanitaria e sociale. L'impatto, da una parte sulla persona che usufruisce degli interventi, dall'altra sull'intero sistema assistenziale, risulta in entrambi i casi molto rilevante.

In conclusione, letalità, disabilità, complessità assistenziale, costi sociali ed umani tendono tutti a determinare un danno rilevante, che, moltiplicato per il numero dei malati e di famiglie coinvolte, complessivamente consistente, produce un impatto impressionante sulla salute della comunità e giustifica l'attenzione che deve essere riservata alle malattie rare.

Le politiche per le malattie rare in Europa

Laddove la scarsità di conoscenze e il numero limitato di persone affette rappresentano elementi peculiari, il contesto sovra-nazionale appare il più adeguato per intraprendere interventi e stabilire principi di programmazione sanitaria. In questo senso le malattie rare rappresentano un esempio paradigmatico di ambito di salute pubblica in cui le azioni, se supportate a livello di Unione Europea, possono assumere un valore aggiunto considerevole.

Sulla scia di questo orientamento, sono stati intrapresi ad oggi diversi interventi a livello europeo, ferma restando comunque l'autonomia decisionale in materia sanitaria dei singoli Stati Membri.

Per il periodo 1999- 2003, è stato adottato un Programma d'azione comunitaria sulle malattie rare con lo scopo di contribuire, in sinergia con altre azioni comunitarie, ad assicurare un elevato livello di protezione della salute umana, per quel che riguarda specificatamente le malattie rare. Il contributo dell'Unione Europea in tal senso si è tradotto nella promozione di azioni che avevano come obiettivi primari l'ampliamento delle conoscenze sulle malattie rare ed il miglioramento dell'accessibilità alle informazioni effettivamente disponibili.

Le malattie rare hanno continuato a costituire una priorità nell'ambito del Programma d'azione comunitaria di Sanità Pubblica (2003-2008) sostenendo interventi per lo scambio di informazioni attraverso reti di monitoraggio che si occupino del maggior numero possibile di malattie rare, e non solo quindi di alcune specifiche condizioni, e progetti per la condivisione delle migliori prassi (cliniche e terapeutiche) favorendo la creazione di gruppi di lavoro a livello europeo e la collaborazione trans-nazionale.

Le malattie rare hanno continuato ad essere una priorità anche nell'ambito del Programma d'azione comunitaria di Sanità Pubblica relativo al periodo 2008-2013.

L'attenzione per l'argomento è confermata dalle oltre 600 osservazioni inviate in risposta alla Consultazione pubblica indetta dalla Commissione europea da parte di istituzioni, soggetti pubblici e privati cittadini[2]. Nel novembre 2008 è stata ufficialmente adottata una Comunicazione della Commissione Europea al Parlamento Europeo, al Consiglio, al Comitato Economico e Sociale Europeo e al Comitato delle Regioni, denominata "Le malattie rare: una sfida per l'Europa"[3]. Tale comunicazione precede la Proposta di Raccomandazione del Consiglio Europeo su un'azione nel settore delle Malattie Rare, che dovrebbe essere presto adottata. Tutte queste azioni sono testimonianza del rilevante interesse che le malattie rare stanno suscitando a livello europeo, motore di diverse possibili azioni da intraprendere a livello dei singoli Stati Membri.

[2] European Commission Health and Consumer protection Directorate-General. Public consultation. Rare diseases: Europe's challenges. (http://www.ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_draft.pdf). Data ultimo accesso: dicembre 2008.

[3] Le malattie rare: una sfida per l'Europa. (http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_it.pdf) . Data ultimo accesso: febbraio 2009.

Le politiche per le malattie rare in Italia

Le politiche a favore delle persone con malattia rara hanno preso avvio in Italia con l'emanazione del Decreto Ministeriale n. 279/2001[4]. La norma è caratterizzata da un approccio innovativo in quanto affronta il problema delle malattie rare in termini di programmazione sanitaria e demanda alle Regioni il compito di programmare e implementare le attività individuate dalla normativa nazionale come prioritarie.

I punti strategici contenuti nel Decreto citato sono:

- la stesura di un elenco di gruppi di "malattie rare" e quindi di malati portatori di particolari diritti, che comprende 331 malattie o gruppi di malattie e 546 nomi di patologie, sinonimi o malattie comprese;
- l'esigibilità dei benefici solo all'interno di una rete regionale o interregionale di Centri accreditati per la diagnosi e la cura di queste specifiche forme di malattia;
- la disciplina dell'attività di tali centri all'interno di protocolli esplicitati, basati sulle più aggiornate evidenze

[4] Decreto Ministeriale n. 279/2001 "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. (Gu N. 160 Del 12-7-2001- Suppl. Ordinario N.180/L)".

scientifiche e monitorate nella loro attuazione ed efficacia;

- il legame tra attività dei Centri accreditati, erogazione dei benefici ai pazienti e monitoraggio del fenomeno attraverso la costituzione di registri su base regionale/interregionale;
- il coinvolgimento formale delle associazioni dei pazienti nei processi decisionali e di monitoraggio e la necessità di supportare le famiglie dei pazienti e i professionisti del Sistema Sanitario Nazionale con azioni di informazione e formazione mirate.

LA RETE VENETA PER LE MALATTIE RARE: AZIONI E RISULTATI

La Regione Veneto ha intrapreso specifiche politiche sanitarie per costituire un sistema regionale dedicato all'assistenza alle persone con malattie rare già a partire dal 1999. Da allora si sono succeduti numerosi provvedimenti che hanno portato all'individuazione della rete dei presìdi di riferimento regionali per l'assistenza ai malati rari, all'attivazione del sistema informatizzato per la presa in carico assistenziale dei malati, fino a provvedimenti specifici di integrazione ai livelli essenziali di assistenza per i cittadini residenti in Veneto.

Realizzazione della rete regionale di Centri Accreditati per le malattie rare

Fin dall'inizio obiettivo prioritario a livello regionale è stato quello di costituire, come stabilito dalla normativa nazionale, una rete di assistenza per i pazienti affetti da malattie rare. Tale rete è stata individuata, a partire dalle strutture costituenti il sistema regionale di assistenza, con una articolazione territoriale diffusa ma non eccessivamente dispersa. I centri sono stati individuati sulla base di criteri quali esperienza clinica consolidata, elevato potenziale di ricerca e collegamenti con altre strutture di eccellenza, in modo da garantire la possibilità per i pazienti di accedere davvero al meglio delle cure disponibili per la loro condizione.

Nel febbraio 2002 la rete regionale dei Presìdi di riferimento per le malattie rare è stata individuata con Delibera di Giunta Regionale n. 204,dell' 8 febbraio 2002. La selezione ha portato all'accreditamento di 9 Aziende ULSS e delle due Aziende Ospedaliere di Padova e Verona, per un totale di 52 Centri. (cfr. Tab. 5 a pag. 23).

Ciascun Centro è dedicato a uno specifico sottogruppo di patologie e di fascia di popolazione.

In base al numero di malati presenti nel Veneto, per ciascun gruppo di patologia presente nell'elenco del Decreto Nazionale (ad esempio malattie infettive rare, tumori rari, malattie metaboliche ereditarie, malformazioni congenite, ecc.) sono stati individuati uno o più Centri, fino a un massimo di 4 Centri per i gruppi di patologie più numerosi.

Dalla rete regionale alla rete di centri di Area Vasta – anno 2007

Condividere tra Regioni e Province Autonome del Nordest strategie d'azione e d'innovazione comuni nel settore della sanità e delle malattie rare in particolare è stato un imperativo paradigmatico. Per raggiungere tali obiettivi strategici, nell'ottobre 2004 è stato siglato un accordo tra Regione

Veneto, Regione Friuli - Venezia Giulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento per creare un ambito territoriale omogeneo per l'assistenza alle persone con malattie rare, basato su uno stesso sistema informativo, al fine di omogeneizzare approcci assistenziali, modalità di accesso ai benefici e percorsi dei pazienti, eliminando disparità e disuguaglianze tra i malati presenti nell'area vasta (Fig.1)

Fig. 1. Ambito territoriale dell'accordo di area vasta

Una delle aree principali oggetto dell'Accordo riguardava la condivisione di criteri e metodi per la definizione dei Centri di riferimento comuni da accreditare per specifici gruppi di patologie rare all'interno dell'Area Vasta.

Per ogni gruppo di malattie rare è stata calcolata la distribuzione dei casi seguiti da ciascun ospedale dell'area, sia per l'età pediatrica che per l'età adulta (Fig. 3, pag. 33). A partire da queste distribuzioni e tenuto conto del numero complessivo di casi presenti nell'intera area, si sono selezionati gli ospedali proposti per divenire sede di Centri di riferimento tra quelli che dimostravano di seguire il maggior numero di persone.

Sono stati così riconosciuti con Delibere di Giunta congiuntamente emanate dalle 4 Amministrazioni costituenti l'Area Vasta i Centri di riferimento comuni per l'assistenza alle persone con malattie rare. Complessivamente sono stati individuati 19 presìdi di riferimento così distribuiti: 12 in Regione Veneto, uno in P.A. di Trento, uno in P.A. di Bolzano e 5 in Regione Friuli Venezia Giulia (Tab. 2 e fig. 2 a pag. 32)

Tab. 2. Presìdi di riferimento per le malattie rare- nell'area vasta

Regione/Provincia aut.	Nome Presidio	**n°**
Regione Friuli – Venezia Giulia	Azienda Ospedaliera di Udine Azienda Ospedaliera S. Maria degli Angeli-Pordenone Ospedali Riuniti di Trieste IRCCS Burlo Garofolo di Trieste CRO di Aviano;	**5**
Regione Veneto	Azienda Ospedaliera di Padova; Ospedale S. Antonio di Padova; Azienda Ospedaliera di Verona; Ospedale di Belluno; Ospedale di Vicenza Ospedale di Conegliano Ospedale di Castelfranco Veneto Ospedale di Treviso Ospedale di Venezia Ospedale di Mestre Ospedale di Camposampiero Ospedale di Rovigo;	**12**
Provincia aut. di Trento	Ospedale di Trento - Presidio S. Chiara;	**1**
Provincia aut. di Bolzano	Ospedale Centrale di Bolzano.	**1**

Funzionamento del Registro e obiettivi del Coordinamento Regionale per le Malattie Rare

Fin dal 2000 la Regione Veneto ha istituito il Registro Malattie Rare, con i seguenti obiettivi:

- Produzione di informazioni epidemiologiche sulle malattie rare, essenziali per le attività di programmazione e controllo a livello regionale;
- Semplificazione dei percorsi dei pazienti per l'ottenimento di benefici e prestazioni;
- Formulazione di protocolli assistenziali omogenei per tutta l'area monitorata e definizione di linee-guida in collaborazione con i Centri di riferimento;
- Definizione della storia naturale ed assistenziale dei malati;
- Creazione di un sistema informativo sulle malattie rare comune a tutta la rete dei centri accreditati, condizione essenziale per lo sviluppo di ricerca clinica avanzata nel settore.

Con DGR 2169/2008 la Regione Veneto ha istituito il Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, facendovi afferire all'interno il Registro, già attivo dal 2002.

Le funzioni attribuite al Coordinamento si possono così riassumere:

- la gestione del Registro regionale/interregionale delle malattie rare;
- lo scambio di informazioni e documentazione sulle malattie rare;
- il coordinamento dei Presìdi della rete malattie rare, al fine di garantire la diagnosi tempestiva e l'appropriata terapia, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;
- la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio Sanitario Nazionale in ordine alle problematiche delle malattie rare;
- la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato;
- l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità di farmaci.

Il sistema informativo

Sin dal 2002 il sistema informativo del Registro si alimenta mediante collegamenti tipo web che connettono attraverso la rete Intranet Sanitaria della Regione Veneto i Centri accreditati afferenti ai 12 Presìdi Ospedalieri, tutti i Distretti socio-sanitari ed i Servizi Farmaceutici territoriali della Regione

Tutti gli utenti del sistema sono in grado di interrogare ed implementare un unico *database* relazionale che permette, attraverso differenti livelli di accesso, di gestire tutte le attività della rete, dalla certificazione del paziente all'erogazione di trattamenti, quali i prodotti dietetici specifici o i farmaci, specificamente previsti nei piani terapeutici individualizzati.

Questo sistema, semplificando il percorso assistenziale delle persone, evita l'accesso ripetuto a differenti servizi regionali garantendo, con risparmi gestionali notevoli, i benefici previsti per legge. Il sistema consente contemporaneamente di raccogliere i dati e di monitorare le attività dei servizi, i costi sostenuti, i percorsi assistenziali seguiti dai pazienti evidenziando eventuali disfunzioni della rete, dall'altro di ricostruire le storie naturali delle malattie e un notevole patrimonio di conoscenze utilizzabili anche per la ricerca clinica.

Lo stesso sistema informativo è attualmente utilizzato nelle Regioni firmatarie dell'Accordo di Area Vasta ed è stato adottato, attraverso un accordo specifico anche dalla Regione Emilia - Romagna e più recentemente dalla Regione Liguria. Gli utenti che abitualmente utilizzano il sistema sono ad oggi più di 2500.

Le malattie rare nella Regione Veneto

Per stabilire quanti siano realmente i malati bisogna disporre di un monitoraggio esaustivo, attivo per un periodo sufficientemente lungo in un'area territoriale omogenea. I Registri regionali istituiti in attuazione alla legge nazionale costituiscono una preziosa opportunità in tal senso. A partire dal 2002 è attivo nella Regione Veneto un sistema completamente informatizzato, che costituisce la base della rete di assistenza ai pazienti affetti. Tale sistema collega la rete dei Presìdi Ospedalieri accreditati e la rete di assistenza territoriale, consentendo nel contempo la formulazione di piani terapeutici ed assistenziali, l'erogazione di servizi ai pazienti e la registrazione dei casi. Nel contempo il Registro offre una fotografia del fenomeno malattie rare.

Tab. 3. La casistica de Registro malattie rare del Veneto al 31 dicembre 2008

Pazienti	n.	♀	♂	<=18anni	>18anni
Residenti in Veneto	12642(100%)	6624(52,4%)	6018(47,6%)	4083(32,3%)	8559(67,7%)
Residenti in Veneto e fuori dal Veneto	14972 (100%)	7710(51.5%)	7262(48.5%)	4881(32,6%)	10091(67,4%)

Considerando i pazienti di tutte le classi di età, le patologie certificate a più elevata numerosità sono le malformazioni congenite (16,7%), seguite dalle malattie dell'apparato visivo (14,5%) e dalle malattie del sangue e degli organi ematopoietici (13,6%). Un altro gruppo relativamente numeroso è quello costituito dai pazienti affetti da malattie rare neurologiche, considerando sia le malattie del sistema nervoso periferico che centrale (11,5%) (Fig. 4, pag. 34).

Tra le malattie più frequentemente diagnosticate vi sono le **anomalie cromosomiche**, le **neurofibromatosi**, le **distrofie retiniche ereditarie**, l'**emocromatosi**, le **emofilie** ed i **disordini trombofilici**, la **sclerosi laterale amiotrofica**, **l'acalasia** e via via altre forme più rare.

Se si considera in particolare l'età pediatrica (Fig. 5, pag. 35) la distribuzione per gruppi di patologie si modifica. Le malformazioni congenite diventano di gran lunga il gruppo più numeroso (35%), seguite dalle malattie ematologiche (12%) e dalle malattie del sistema endocrino (12%). Un altro gruppo molto rappresentato in questa fascia di età è quello delle malattie metaboliche globalmente considerate (10%).

La distribuzione per età dei pazienti al momento della certificazione varia da pochi giorni di vita fino all'età anziana, con un'età media alla certificazione pari a 31,56 anni (Fig. 6 ,pag. 36)**.**

Considerando l'età media alla certificazione per gruppo nosologico di diagnosi, si ha che l'età media più bassa, pari a 10 anni e 7 mesi, è quella relativa al gruppo dei disordini del metabolismo degli aminoacidi.

È interessante analizzare il dato relativo ai tassi di certificazione per Provincia di residenza, ottenuti dividendo il numero di pazienti certificati residenti nelle varie Province del Veneto per la popolazione residente al 31 dicembre 2008 (fonte dati Istat).

I tassi di certificazione variano da 2,1 a 3,3 per 1.000 residenti con una media regionale di 2,7 pazienti certificati per malattia rara ogni 1000 residenti (Tab. 4).

Tab. 4. Tasso di pazienti certificati per malattia rara per Provincia di residenza

PROVINCIA DI RESIDENZA	tasso x1000 residenti
Padova	3,3
Rovigo	3,1
Treviso	2,9
Vicenza	2,5
Venezia	2,4
Verona	2,3
Belluno	2,1
Totale Regione	***2,7***

I dati raccolti dal Registro non solo permettono di rispondere alla domanda "*quanti e quali sono i pazienti con malattia rara*", ma consentono di individuare sottogruppi con bisogni specifici, attorno ai quali organizzare le reti di presa in carico. Il Registro così strutturato rappresenta non solo uno strumento di monitoraggio utile per la programmazione sanitaria, ma la base di un sistema in cui il paziente è al centro e l'informazione raccolta va ad alimentare l'offerta di servizi.

Tale sistema è inoltre lo strumento che permette di connettere strettamente sia la rete verticale basata sul meccanismo dell'accreditamento, e quindi sulla selezione di eccellenze clinico - assistenziali, sia la rete orizzontale dei servizi, centrata sul luogo di vita della persona, collegante tutte le professionalità e le istituzioni che concorrono a realizzare un percorso multidimensionale complesso di presa in carico globale del malato e della sua famiglia.

La semplificazione dei percorsi assistenziali: erogazione di prodotti dietetici e di farmaci essenziali

Lo stesso sistema di monitoraggio e registrazione descritto sopra è la base per l'erogazione dei servizi ai pazienti, allo scopo di evitare accessi ripetuti a servizi diversi, riducendo al minimo gli spostamenti o la richiesta di informazioni per ottenere quanto previsto dalla normativa nazionale e regionale. Si riportano di seguito due esempi di percorsi di semplificazione attivi in Regione.

1) Il primo riguarda l'erogazione di prodotti dietetici ai pazienti con malattie metaboliche ereditarie.

A partire dal 2003 il Registro Regionale delle Malattie Rare, in collaborazione con la Regione Veneto, ha provveduto all'ideazione e alla realizzazione di una nuova procedura per l'erogazione dei prodotti dietetici ai soggetti affetti da malattie metaboliche ereditarie. Per i pazienti affetti da malattie metaboliche congenite è previsto che i prodotti dietetici vengano erogati in regime di esenzione, così come stabilito dal Decreto Ministeriale dell'8 giugno 2001, fino ad un tetto di spesa mensile, specifico per patologia, definito con apposita Delibera di Giunta Regionale.

Ai pazienti seguiti da ad uno dei Centri di riferimento per le malattie metaboliche ereditarie, che necessitino di terapie dietetiche particolari, contestualmente alla certificazione di malattia rara o successivamente, possono essere prescritti dallo specialista direttamente attraverso il sistema informatizzato, i prodotti contenuti nel Listino Dietetici Regionale. In tempo reale, il personale del distretto socio-sanitario di residenza dell'assistito collegandosi al sistema informatizzato regionale può stampare i moduli che hanno cadenza trimestrale. Tali moduli, spediti a domicilio dei pazienti, consentono il ritiro dei

prodotti dietetici presso una qualsiasi farmacia presente nel territorio della Regione Veneto. Attualmente circa 260 pazienti con malattie metaboliche ereditarie in Regione Veneto usufruiscono dei prodotti dietetici in regime di gratuità attraverso tale percorso. Il costo sostenuto dalla Regione per l'erogazione di tali prodotti è di circa 700.000 euro annui.

2) Il secondo riguarda l'individuazione e l'erogazione gratuita ai pazienti con malattie rare di farmaci ritenuti essenziali, non compresi negli attuali livelli essenziali di assistenza.

Il Decreto Ministeriale 279/2001 garantisce l'erogazione gratuita di tutte le prestazioni comprese nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento delle malattie rare, o per la prevenzione di eventuali aggravamenti. Obiettivo prioritario della Regione è stata l'identificazione di eventuali altri trattamenti, i quali, pur essenziali per i pazienti, non risultavano compresi nei livelli essenziali di assistenza, e quindi non erano in esenzione. Già a partire dall'anno 2004, il Registro, in collaborazione con il Servizio Farmaceutico Regionale ed i Centri accreditati, ha provveduto all'avvio della formulazione di protocolli terapeutici per i pazienti con malattie rare. La logica seguita per la formulazione dei protocolli è stata quella di arrivare ad individuare i principi attivi specifici efficaci ed essenziali per il trattamento, sia eziologico che sintomatico, di patologie comprese nel Decreto Ministeriale. In particolare, i farmaci valutati sono stati quelli in fascia C, a totale carico dell'assistito, e quelli non in commercio in Italia. In relazione anche alle azioni previste dall'Accordo di Area Vasta, "*produrre concordate linee guida assistenziali che possano supportare i piani diagnostici e terapeutici e definire l'estensione delle esenzioni e dei benefici cui i pazienti hanno diritto*", le quattro Amministrazioni sottoscrittrici hanno convenuto sulla necessità di attivare gruppi di lavoro costituiti dai clinici operanti nei Centri di riferimento dell'area vasta per le malattie rare, con il compito di elaborare una proposta di definizione di protocolli diagnostico-terapeutici per le persone affette da alcune malattie rare. Attraverso Delibere di Giunta appositamente predisposte sono stati estesi i limiti dei benefici per i residenti in Regione con malattie rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico. Altri gruppi di lavoro sono stati costituiti e stanno lavorando a proposte di ampliamento dei benefici per altri gruppi di malati.

L'informazione

Disporre di informazioni facilmente accessibili sulla malattia e sull'organizzazione delle reti di assistenza rappresenta un prerequisito essenziale per realizzare una presa in carico adeguata delle persone con malattia rara. Il nodo dell'informazione è cruciale, soprattutto quando si parla di

malattie rare. Molto spesso i pazienti affetti da malattie rare e i loro familiari incontrano notevoli difficoltà nell'ottenere informazioni su queste condizioni e spesso faticano a trovare i percorsi esistenti loro dedicati all'interno della rete dei servizi sanitari. Ciò comporta un peso ulteriore sui malati e le loro famiglie, spesso già assai gravate, oltre che una maggior probabilità di ritardo nella formulazione di diagnosi corrette e quindi nell'acceso ai trattamenti disponibili. Inoltre, tali aspetti contribuiscono spesso ad accentuare nei malati la sensazione di isolamento.

Per far fronte a tali problemi il Registro Malattie Rare della Regione Veneto ha attivato, a partire dal 2002, uno sportello informativo gestito direttamente dal personale medico del Registro. Il servizio è realizzato attraverso una linea telefonica dedicata attiva tutti i giorni dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle ore 18.00 con turni di risposta programmati (tel. 049/8215700).

Il servizio ha lo scopo rifornire consulenza in linea sia a pazienti e loro familiari sia ai professionisti dei Centri di riferimento che della rete territoriale dei servizi. Tale servizio è pensato per rispondere a quesiti riguardanti l'organizzazione della rete di assistenza per i pazienti con malattie rare, i diritti previsti dalla normativa, sia nella fase di accertamento diagnostico sia dopo la diagnosi di malattia. Svolge inoltre, in risposta a richieste pervenute, ricerche specifiche riguardanti particolari aspetti inerenti le malattie rare, ad esempio possibilità terapeutiche innovative, storia naturale della malattia, etc. Gli utenti del servizio sono pazienti o loro familiari, associazioni di utenza, medici dei Centri di riferimento costituenti la rete regionale, professionisti dei Distretti socio-sanitari, medici di medicina generale e pediatri di libera scelta. Il servizio dispone inoltre di un indirizzo di posta elettronica dedicato (*malattierare@pediatria.unipd.it*).

I rapporti con le associazioni d'utenza

Il ruolo delle associazioni d'utenza acquisisce sempre più visibilità istituzionale ed una progressiva valorizzazione nella programmazione e nella valutazione dei servizi. Risulta fondamentale l'importanza delle associazioni di utenza per il lavoro di mediazione tra i servizi pubblici ed i cittadini, per l'ampliamento della rete delle risorse del territorio oltre che per la capacità di far emergere una domanda aderente ai bisogni dei cittadini.

In particolare, per quanto riguarda le malattie rare, le Associazioni hanno il compito di collaborare con i Centri di riferimento per determinare le linee guida diagnostiche e terapeutiche che costituiscono i confini entro i quali vengono

esercitati i diritti di assoluta gratuità delle prestazioni da riservare a questi malati.

Negli anni si sono progressivamente raccolte informazioni sulle associazioni di utenza attive nel campo delle malattie rare. Sono state censite 1.218 organizzazioni presenti nel territorio nazionale, di cui 644 con una rappresentanza nella Regione Veneto. Di esse, 89 si occupano specificamente di malattie rare, altre si occupano di malattie rare contestualmente ad altre problematiche.

Per ognuna di esse sono state raccolte informazioni circa l'organizzazione interna, la natura dell'Associazione, gli iscritti, i campi di attività, i riferimenti. È stato stabilito, inoltre, un contatto permanente con le rappresentanze delle Associazioni al fine di raccogliere indicazioni e pareri preliminarmente ad ogni intervento che si è andato a realizzare.

Particolarmente sviluppati sono i rapporti con UNIAMO, la Federazione Italiana nata a Venezia da circa 10 anni e che raccoglie più di 60 associazioni nazionali di utenza che si occupano di malattie rare, per un totale di più di 600 patologie rappresentate. UNIAMO, promuove e coordina in Italia, in sintonia con EURORDIS, la Federazione europea, le iniziative collegate alla giornata mondiale delle malattie rare, che si è celebrata il 28 febbraio u.s..

Sviluppi futuri

Il piano di lavoro che coinvolgerà il Coordinamento per le Malattie Rare del Veneto nel prossimo futuro intende seguire principalmente due percorsi: il primo è quello dello sviluppo delle possibilità di assistenza dei malati, sia migliorando e potenziando le attività dei servizi già ora pienamente coinvolti nella rete per le malattie rare, sia allargando la rete stessa a nuovi soggetti e a nuove parti del Sistema Sanitario Regionale, coinvolgendolo progressivamente in tutta la sua interezza.

Il secondo percorso è quello di aumentare fortemente il tasso di innovazione della rete di assistenza stessa, caratterizzandola proprio nel costituire un modello di sperimentazione di interventi, organizzazioni, attività e programmazioni estendibili poi ad altri contesti di cura e ad altre organizzazioni di servizi.

Considerato l'enorme numero e variabilità delle tipologie di patologie definibili come rare e la estrema diversità dei problemi assistenziali, decorsi e prognosi che esse comportano, si può affermare che l'assistenza a questi malati determina il coinvolgimento di pressoché tutti i servizi socio-sanitari per interagire anche con le azioni di altre dimensioni della società come quella della scuola, del lavoro, dell'attività sportiva e del tempo libero, ecc. E' quindi strategico che alla rete per le malattie rare così come è stata fino ad ora disegnata siano

progressivamente aggiunti altri partner, definiti da servizi e ambiti del sistema sanitario regionale per il momento non facenti parte del sistema "malattie rare". Questo progressivo allargamento del sistema deve tener conto di alcune priorità evidenziate dalle stesse Associazioni d'utenza, e quindi dai pazienti che esse rappresentano. Tra i problemi indicati, due sono le priorità definite come essenziali: la prima riguardante gli aspetti della disabilità, ed in particolare le attività delle Commissioni che valutano disabilità ed invalidità; in secondo luogo le prestazioni erogate in condizioni di urgenza-emergenza dal sistema del Pronto Soccorso -118.

Oltre a queste due priorità indicate dalle Associazioni, appare di rilevante interesse cercare di migliorare il sistema di riferimento dei malati e di loro successiva presa in carico, anche attraverso un diretto coinvolgimento dei medici di medicina generale e dei pediatri di libera scelta.

Infatti, sia i medici di medicina generale che i pediatri di famiglia hanno un ruolo rilevante nel sistema di cure ai malati rari perché da un lato costituiscono una parte importante del sistema di riferimento che deve essere sufficientemente sensibile nel sospettare la presenza di una malattia rara e saper precocemente inviare il paziente allo specifico centro di riferimento accreditato, dall'altro devono essere attivamente coinvolti nel processo di presa in carico della persona e attori consapevoli e preparati nel percorso assistenziale della persona, in tutte le diverse fasi della malattia.

Tab. 5 Articolazione in presidi ospedalieri ed unità operative della rete veneta per le Malattie Rare

Centri per Gruppi di Malattie del Decreto	***Azienda ULSS/ Ospedaliera***	***Presidio Ospedaliero***	***Unità Operative***
Malattie infettive e parassitarie	ULSS 1	P.O. Belluno	Malattie Infettive Dermatologia Neurologia Pediatria
Tumori	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Gastroenterologia Clinica Chirurgica Generale II Anatomia patologica
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica Oncoematologia Pediatrica Neuropsichiatria Infantile
		Ospedale Civile Maggiore - Borgo Trento	Chirurgia Generale II Oncologia Medica Neurochirurgia Pediatrica Neurochirurgia
Malattie delle ghiandole endocrine	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Medica III Endocrinologia Clinica Medica IV *(per iperaldosteronismi primitivi)*
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica Medicina Interna B
		Ospedale Civile Maggiore - Borgo Trento	Endocrinologia e Malattie del Metabolismo

Centri per Gruppi di Malattie del Decreto		*Azienda ULSS/ Ospedaliera*	*Presidio Ospedaliero*	*Unità Operative*
Malattie del Metabolismo	**Aminoacidi**	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi – Borgo Roma	Clinica Pediatrica Medicina Interna B
	Carboidrati	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Centro regionale malattie metaboliche ereditarie
		ULSS 16	P.O. Sant'Antonio-Padova	Neuropatologia e Psicopatologia
		Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi – Borgo Roma	Clinica Pediatrica Neurologia
	Lipidi	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Centro regionale malattie metaboliche ereditarie Clinica Medica I Clinica Neurologica
		Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi – Borgo Roma	Clinica Pediatrica Neurologia
		ULSS 12 Veneziana	P.O. S. Giovanni e Paolo -Venezia	Medicina Generale II -Centro Regionale Arteriosclerosi
	Proteine	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Reumatologia Ematologia ed Immunologia clinica Clinica Medica I
		Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi – Borgo Roma	Medicina Interna B
	Minerali	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Medica I Gastroenterologia
		Azienda Ospedaliera di Verona -	Policlinico G.B. Rossi – Borgo Roma	Medicina Interna B
	Altro	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Medica I
		Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi – Borgo Roma	Clinica Pediatrica Medicina Interna B
			Ospedale Civile Maggiore Borgo Trento	Endocrinologia e Malattie del Metabolismo

Centri per Gruppi di Malattie del Decreto	Azienda ULSS/ Ospedaliera	Presidio Ospedaliero	Unità Operative
Disturbi immunitari	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Ematologia ed Immunologia clinica Reumatologia Clinica Medica I Clinica Oculistica
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Medicina Interna B Immunologia clinica
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	ULSS 6	P.O. Vicenza	Pediatria Ematologia
	ULSS 9	P.O. Treviso	Pediatria Ematologia
	ULSS 8	P.O. Castelfranco Veneto	Servizio Trasfusionale e Immunologia
	ULSS 18	P.O. Rovigo	Dipartimento Medicina Trasfusionale
	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Medica II Medicina Interna CLOPD
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica Oncoematologia Pediatrica Medicina Interna B Ematologia
		Ospedale Civile Maggiore - Borgo Trento	Servizio Trasfusionale e Immunoematologia

Centri per Gruppi di Malattie del Decreto	Azienda ULSS/ Ospedaliera	Presidio Ospedaliero	Unità Operative
Malattie del sistema nervoso centrale (SNC)	ULSS 6	P.O. Vicenza	Neurologia
	ULSS 9	P.O. Treviso	Neurologia
	ULSS 18	P.O. Rovigo	Neurologia
	ULSS 16	P.O. Sant'Antonio-Padova	Neuropatologia e Psicopatologia Neurologia
	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Neurologica
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Neuropsichiatria Infantile Neurologia Medicina Interna B
Malattie del sistema nervoso Periferico (SNP)	ULSS 16	P.O. Sant'Antonio-Padova	Neuropatologia e Psicopatologia
	ULSS 18	P.O. Rovigo	Neurologia
	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Neurologica
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica Neuropsichiatria Infantile Neurologia
Malattie dell'apparato visivo	ULSS 7	P.O. Conegliano	Oculistica
	ULSS 9	P.O. Treviso	Oculistica
	ULSS 12	P.O. Mestre	Oculistica
		P.O. Venezia	Oculistica
	ULSS 15	P.O. Camposampiero	Oculistica
	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Oculistica
	ULSS 16	P.O. Sant'Antonio - Padova	Oculistica
	Azienda Ospedaliera di Verona	Ospedale Civile Maggiore - Borgo Trento	Oculistica
	ULSS 18	P.O. Rovigo	Oculistica

Centri per Gruppi di Malattie del Decreto	Azienda ULSS/ Ospedaliera	Presidio Ospedaliero	Unità Operative
Malattie del sistema circolatorio	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Medica 1 Reumatologia Ematologia ed Immunologia clinica Clinica Oculistica Gastroenterologia *(per Sindrome di Budd-Chiari)* Medicina Interna CLOPD *(per Sindrome di Budd-Chiari e Microangiopatie trombotiche)*
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Medicina Interna B
Malattie dell'apparato digerente	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Medica 1 Gastroenterologia Chirurgia Generale II Anatomia patologica Chirurgia Generale III (*per acalasia*)
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica
		Ospedale Civile Maggiore - Borgo Trento	Gastroenterologia
Malattie dell'apparato genito-urinario	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Ematologia ed Immunologia Urologia
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica
	ULSS 1	P.O. Belluno	Urologia

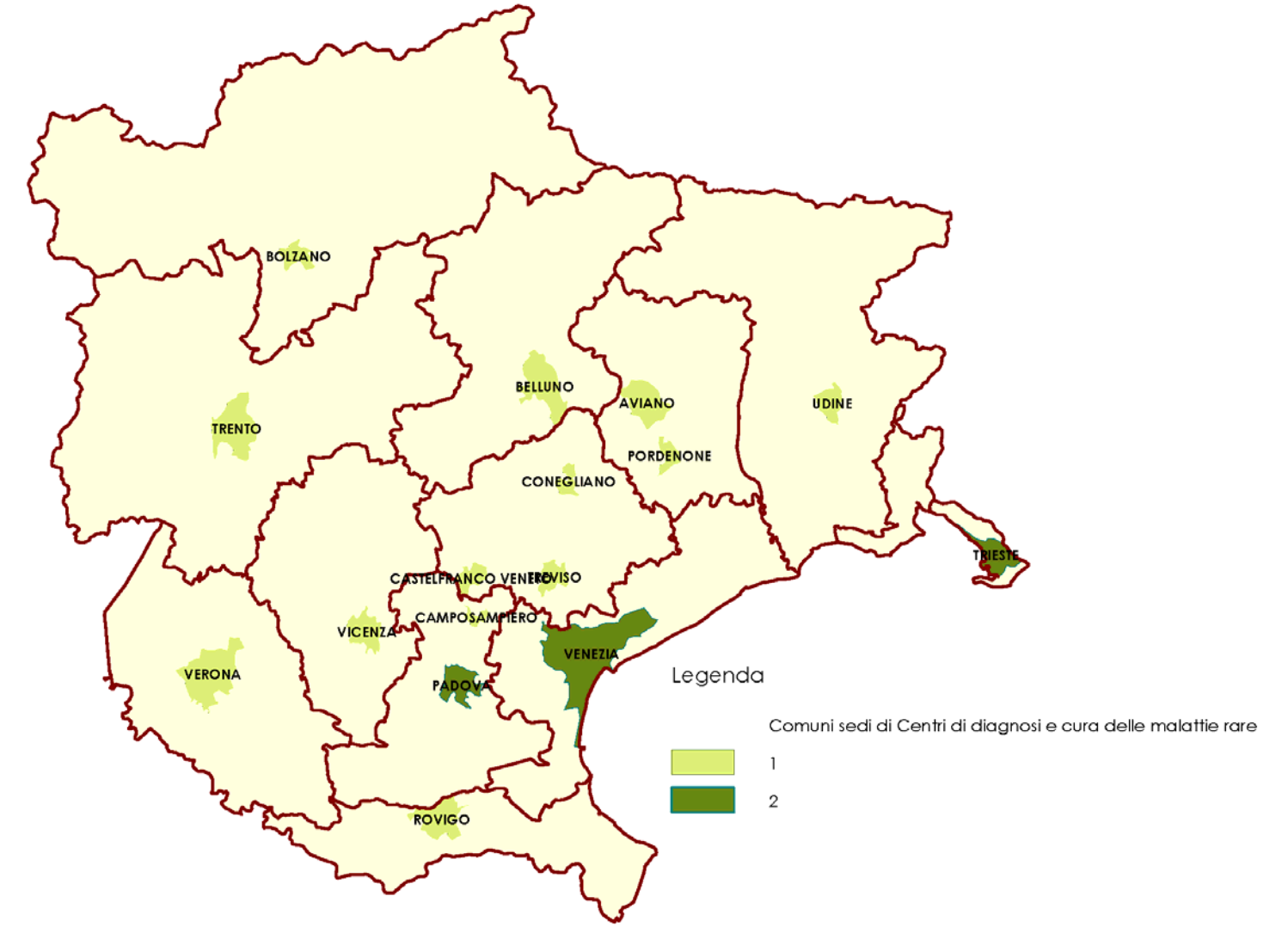
Centri per Gruppi di Malattie del Decreto	Azienda ULSS/ Ospedaliera	Presidio Ospedaliero	Unità Operative
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	ULSS 9	P.O. Treviso	Dermatologia
	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Dermatologica
	Azienda Ospedaliera di Verona	Ospedale Civile Maggiore - Borgo Trento	Dermatologia
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Reumatologia Ematologia ed Immunologia clinica Clinica Neurologica
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Medicina Interna B Neurologia
	ULSS 12	P.O. S. Giovanni e Paolo - Venezia	Reumatologia
Malformazioni del Sistema Nervoso	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Neurologica Neurochirurgia
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi – Borgo Roma	Neuropsichiatria Infantile Clinica Pediatrica Neurologia Medicina Interna B
		Ospedale Civile Maggiore – Borgo Trento	Neurochirurgia pediatrica Neurochirurgia
	ULSS 9	P.O. Treviso	Pediatria Genetica Medica Chirurgia Pediatrica Neurochirurgia
	ULSS 6	P.O. Vicenza	Pediatria Chirurgia Pediatrica Neurologia

Centri per Gruppi di Malattie del Decreto	Azienda ULSS/ Ospedaliera	Presidio Ospedaliero	Unità Operative
Malattie mitocondriali e dei perossisomi	Azienda Ospedaliera di Verona	-Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Neuropsichiatria Infantile Neurologia Medicina Interna B
	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Neurologica
	ULSS 16	Ospedale Sant'Antonio - Padova	Neuropatologia e Psicopatologia
	ULSS 9	P.O. Treviso	Pediatria Genetica Medica Neurologia
	ULSS 6	P.O. Vicenza	Pediatria Neurologia
Malformazioni oculari	ULSS 12	P.O. Umberto I Mestre	Oculistica
		P.O. S. Giovanni e Paolo - Venezia	Oculistica
	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria
	Azienda Ospedaliera di Verona -	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica
Malformazioni gastro-intestinali	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica Chirurgia Pediatrica
	Azienda Ospedaliera di Verona	Ospedale Civile Maggiore - Borgo Trento	Gastroenterologia
	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Gastroenterologia Chirurgia Generale II
	ULSS 9	P.O. Treviso	Pediatria Genetica Medica Chirurgia Pediatrica

Centri per Gruppi di Malattie del Decreto	Azienda ULSS/ Ospedaliera	Presidio Ospedaliero	Unità Operative
Malformazioni genito-urinarie	ULSS 1	P.O. Belluno	Urologia
	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Urologia Clinica Medica III Endocrinologia
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica
	ULSS 6	P.O. Vicenza	Chirurgia Pediatrica
Malformazioni condro-ossee	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Medica I
	Azienda Ospedaliera di Verona -	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica Chirurgia Pediatrica
Malformazioni Dermatologiche	Azienda Ospedaliera di Verona -	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica
		Ospedale Civile Maggiore - Borgo Trento	Dermatologia
	ULSS 9	P.O. Treviso	Pediatria Genetica Medica Dermatologia
	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Dermatologica
Anomalie Cromosomiche	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Pediatria Neuropsichiatria Infantile
	ULSS 9	P.O. Treviso	Pediatria Genetica Medica Medicina Interna I Medicina Interna II
	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento d Pediatria Clinica Medica III
			Centro crioconservazione gameti maschili (*per Sindrome di Klinefelter*)
	ULSS 6	P.O. Vicenza	Pediatria Chirurgia maxillo-facciale e odontostomatologia

Centri per Gruppi di Malattie del Decreto	Azienda ULSS/ Ospedaliera	Presidio Ospedaliero	Unità Operative
Malformazioni complesse	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica Chirurgia pediatrica Neuropsichiatria Infantile Neurologia Medicina Interna B Odontoiatria e Chirurgia maxillo-facciale
		Ospedale Civile Maggiore - Borgo Trento	Neurochirurgia Pediatrica Neurochirurgia Dermatologia Centro Fibrosi Cistica(*limitatamente a "Sindrome di Kartagener")*
	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria Clinica Medica III Clinica Neurologica Neurochirurgia Medicina Interna CLOPD *(limitatamente a "Sindrome trombocitopenica con assenza di radio")*
	ULSS 9	P.O. Treviso	Pediatria Genetica Medica Chirurgia Pediatrica Odontoiatria e Chirurgia maxillo-facciale Audiologia e Foniatria Neurologia Neurochirurgia
	ULSS 6	P.O. Vicenza	Pediatria Chirurgia Pediatrica Chirurgia maxillo-facciale e Odontostomatologia Neurologia
Alcune condizioni morbose di origine perinatale	Azienda Ospedaliera di Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento di Pediatria
	Azienda Ospedaliera di Verona	Policlinico G.B. Rossi - Borgo Roma	Clinica Pediatrica

Fig. 2. Presìdi di riferimento per le malattie rare- nell'area vasta



Fonte: Registro Malattie Rare (2009)

Elaborazione: Ufficio Territorio- SSDB
DRAI - Consiglio Regionale Veneto

Fig. 3. Distribuzione pazienti con malattia rara per classe di età pediatrica/adulta.

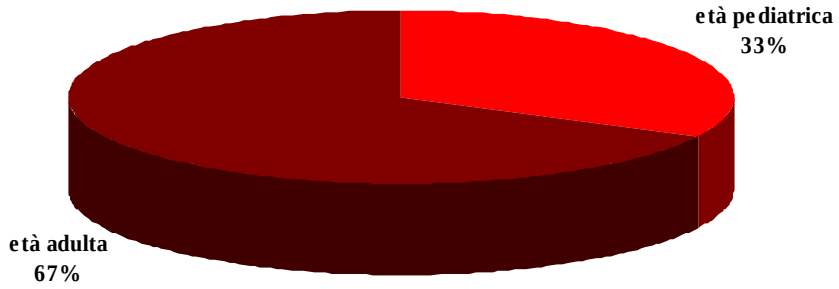


Fig. 4. Distribuzione dei pazienti certificati per gruppo nosologico

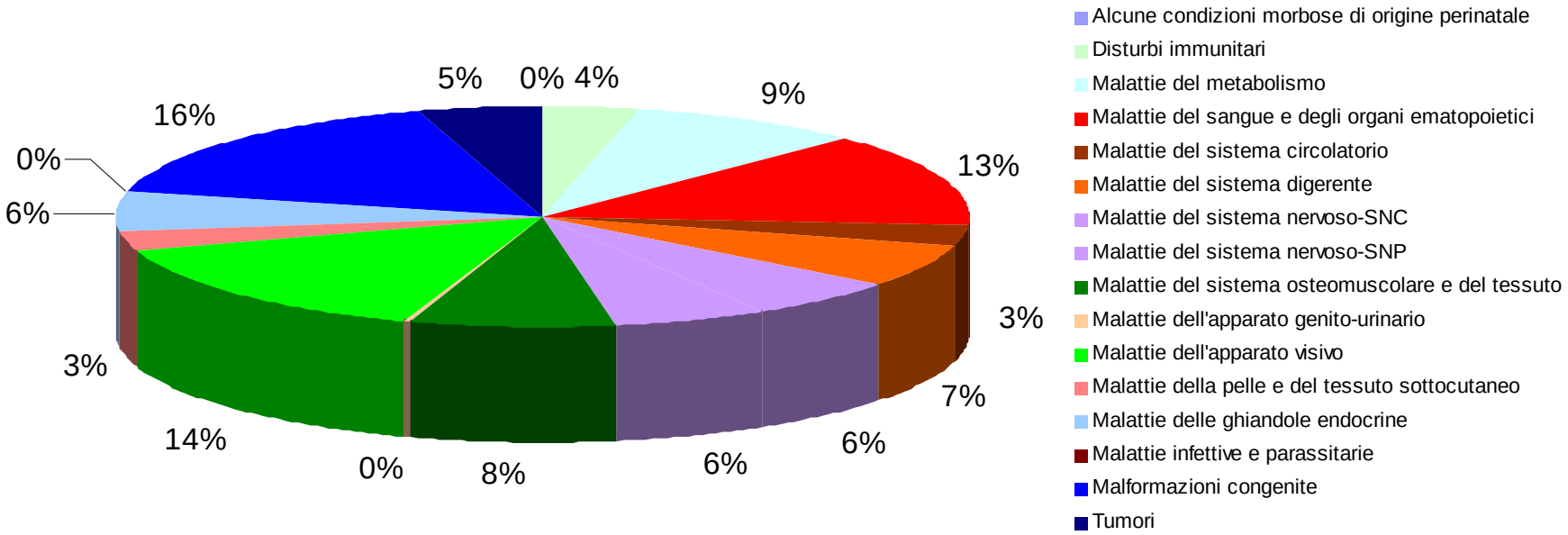


Fig. 5. Distribuzione pazienti certificati per gruppo nosologico - età 0-18 anni

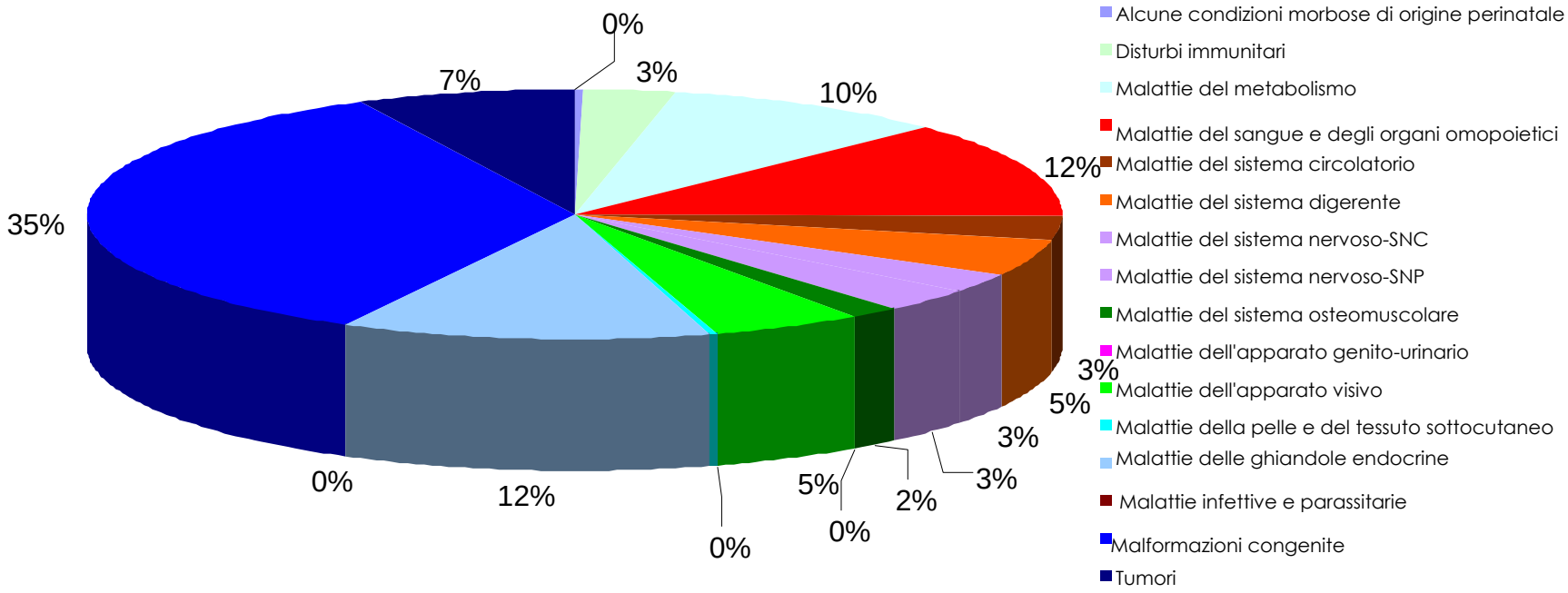
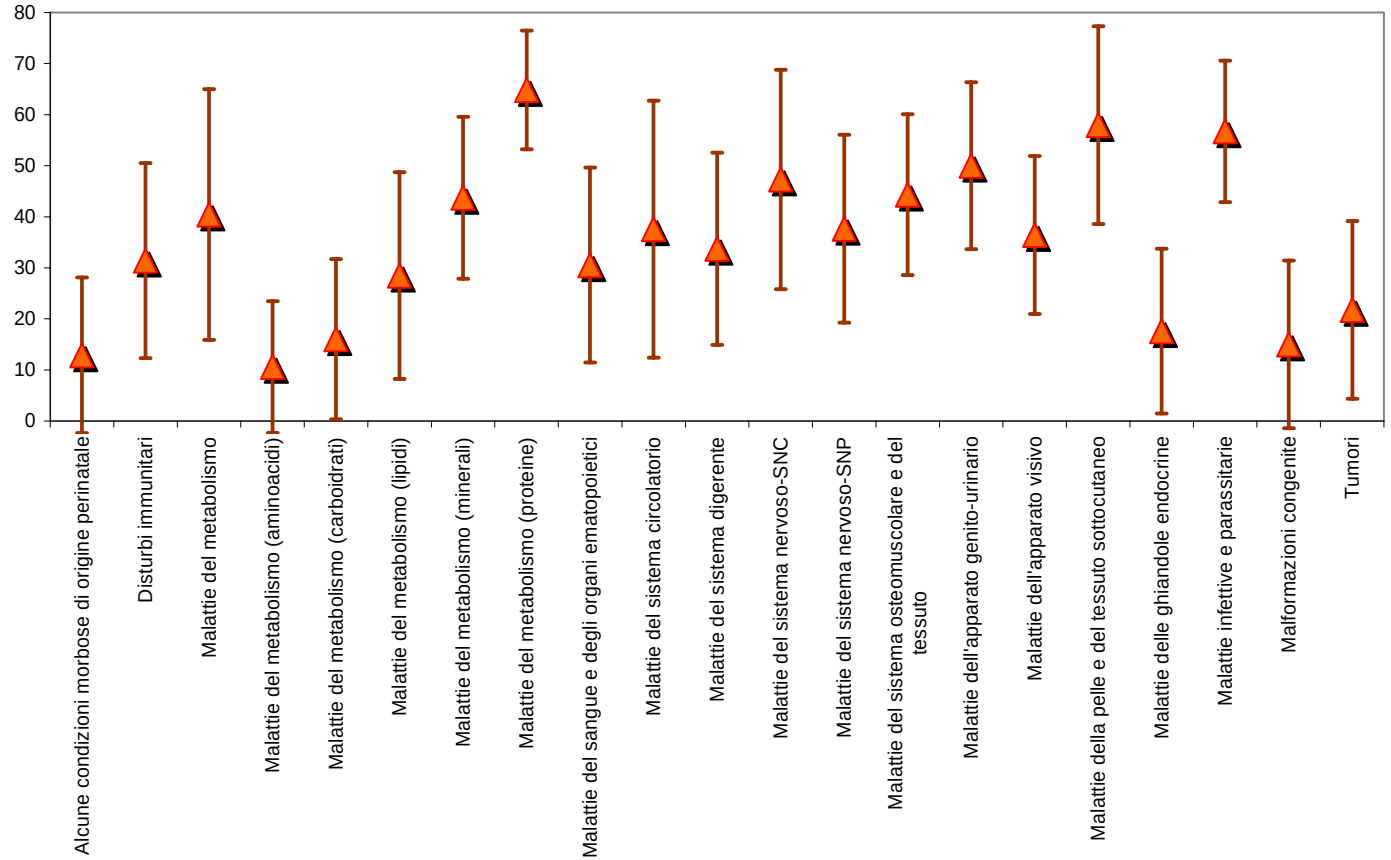


Fig. 6. Età media alla certificazione dei pazienti con malattia rara per gruppi di malattia



Riferimenti

Coordinamento Regionale per le Malattie Rare – Regione del Veneto

Registro Malattie Rare - Regione del Veneto

Responsabile: Prof.ssa Paola Facchin

Tel. +39 049 8215700

Fax. +39 049 8215701

Sito web: http://malattierare.regione.veneto.it/

e-mail: malattierare@pediatria.unipd.it