



# La rete delle malattie rare

*in Puglia*

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



Taranto, 16 settembre 2015

# Il bambino e la persona con malattia rara

**SOGNO O SON RARO?**



*Ettore Aglio Raccanto*

# Cosa sono le malattie rare



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

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

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



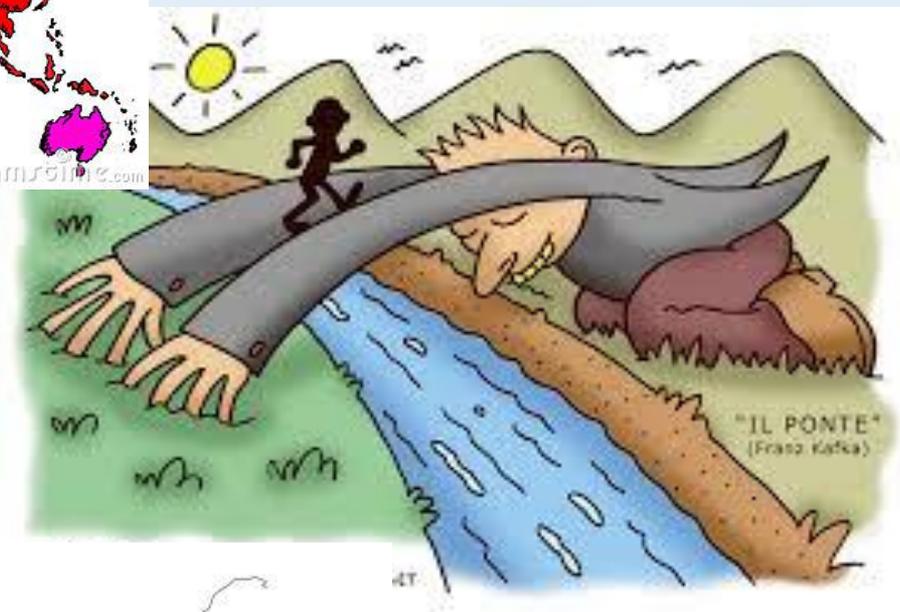
# Cosa sono le malattie rare



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



# Il ruolo dei governi regionali



**Coordinamento  
Regionale  
Malattie Rare  
(CoReMaR)**



# Il ruolo dei governi regionali



**Coordinamento  
Regionale  
Malattie Rare  
(CoReMaR)**





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



**gli esperti:**

**Coordinatrice : G. Annicchiarico (pediatra FIMP)**

**i funzionari**

**Il Coordinamento Regionale Malattie Rare  
CoReMaR**

# Il ruolo del CoReMaR

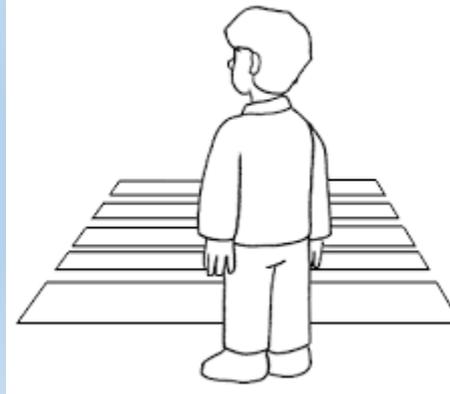


**Coordinamento  
Regionale  
Malattie Rare  
(CoReMaR)**

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



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



# Il censimento di bisogni attraverso l'ascolto

Quale malattia ho?

Quanti siamo?

Quanti hanno la stessa  
malattia?

A chi mi devo rivolgere?

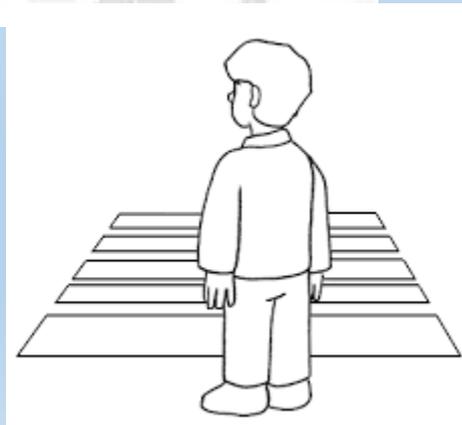
Potete fare qualcosa per  
me?

Qualcosa per mio figlio?

Come faccio a vivere  
meglio?



Malattie rare è  
gestione di  
**sistemi**  
**complessi**



# Il censimento di bisogni attraverso l'ascolto



**I pazienti e le loro famiglie chiedono:**

**Centri di qualità, competenza e aggiornamento continuo dei medici**

**Interdisciplinarietà**

**Connessione alle reti nazionali e internazionali**

**Presa in carico territoriale**

**Emigrano:**

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

*[annicchiarico.giuseppina@gmail.com](mailto:annicchiarico.giuseppina@gmail.com)*

# Il ruolo delle norme

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

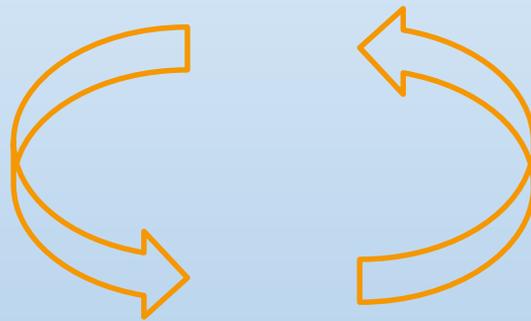
# Il mondo associativo e le istituzioni: le azioni e la normativa



**Eurordis**

**Uniamo**

**AMaRe Puglia**



**L'Europa**

**L'Italia**

**La Puglia**



# La normativa e le azioni europee



L'Europa emana negli anni '90 i primi regolamenti

con indicazioni ai paesi membri

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

2014

Rete ERN

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

# La normativa e le azioni italiane



2001

- ✓ Decreto Ministeriale 279

2014/2015

- ✓ Piano Nazionale Malattie Rare
- ✓ 21 aprile 2015: Le Regioni, Il Ministero, l'ISS si incontrano a Venezia
- ✓ Indagine conoscitiva della Camera
- ✓ Accordo Stato Regioni sulla teleconsulenza

# La normativa e le azioni in Puglia

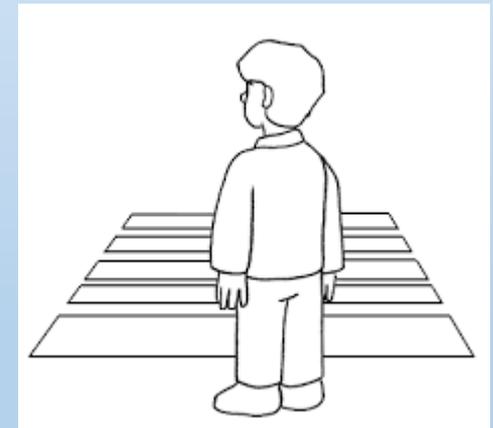


- ✓ 2003
- ✓ Avvio della rete ospedaliera
- ✓ 2010
- ✓ Insediamento del CoReMaR
- ✓ 2012
- ✓ Avvio del SIMaRRP
  
- ✓ 28 novembre 2014 Lettera dell'Assessore Welfare Puglia al Ministro (inoltrata dal Ministro alle Regioni)
  
- ✓ 10 febbraio 2015 Delibera di Giunta 158R recepisce il Piano Nazionale Malattie Rare
  - Nelle Linee Guida definisce chi fa che cosa su tutto il territorio regionale
  
- ✓ Evoluzione del concetto di centro malattie rare:
  - dall'autocandidatura verso la qualità
  - ruolo dei Sistemi Informativi
  - dati quantitativi e dati di qualità

# Le scelte strategiche: censimento dei bisogni attraverso dati omogenei

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

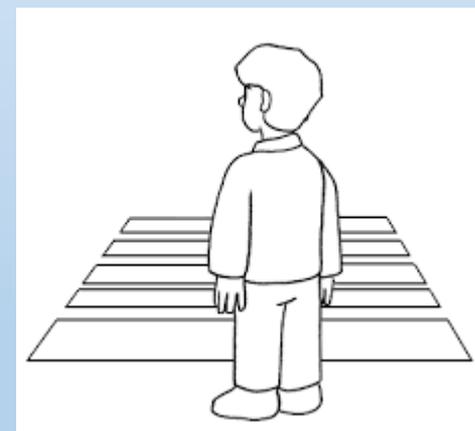
CONSAPEVOLEZZA  
CONOSCENZA



# Le scelte strategiche: cultura e innovazione

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

CONSAPEVOLEZZA  
CONOSCENZA



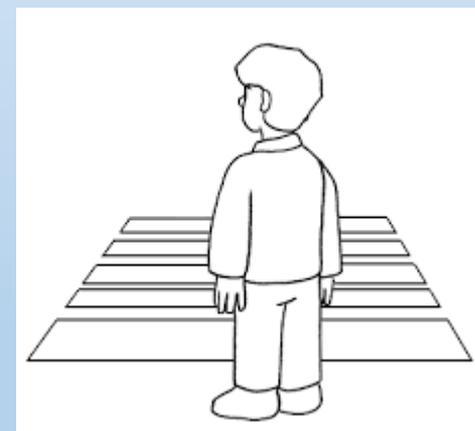
**CULTURA e INNOVAZIONE  
TECNOLOGICA**

# Obiettivo: Il cambiamento e l'equità

Censimento dei dati reali  
provenienti da tutto il  
territorio regionale

CONSAPEVOLEZZA  
CONOSCENZA

CULTURA e INNOVAZIONE  
TECNOLOGICA



equità e  
CAMBIAMENTO

# Consapevolezza: Il ruolo della ricerca e dell'ICT

La  
diagnosi



I registri di  
malattia  
Le biobanche



L'epidemiologia



I registri di popolazione

La ricerca farmacologica



La rete  
della  
**conosc**  
**en**  
**za**

## IL CAMBIAMENTO



# La normativa e le azioni in Puglia



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

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



✓ Evoluzione del concetto di centro malattie rare:

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

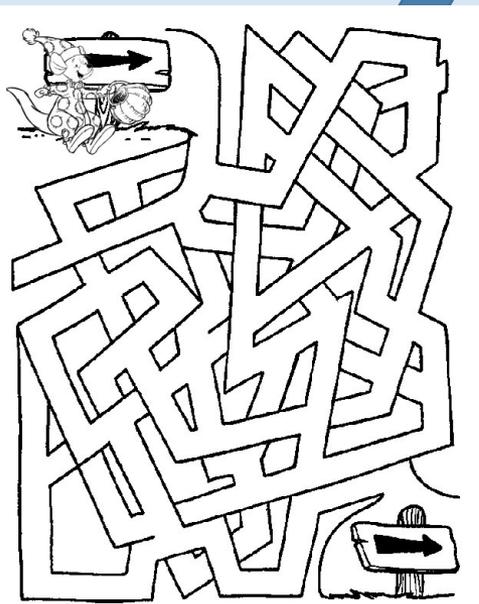
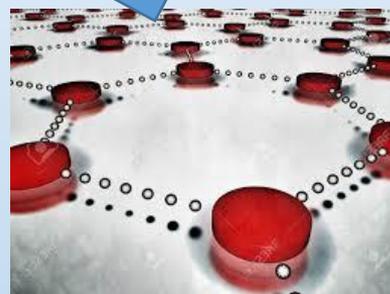




**Per la prima volta in Italia, con la Delibera di Giunta Regionale di febbraio scorso, la Puglia ha detto esattamente **chi fa che cosa!** Uniformemente in tutto il territorio regionale **DGR 158/2015 Puglia****

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





### Rete malattie rare in Puglia:

- Ospedali
- Distretti socio sanitari
- 210 nodi in tutto

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

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

L'organizzazione è supportata dalla  
Infrastruttura logica

# La rete malattie rare in Puglia: l'organizzazione



**Coordinamento  
Malattie Rare**



**6 Referenti ASL**

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



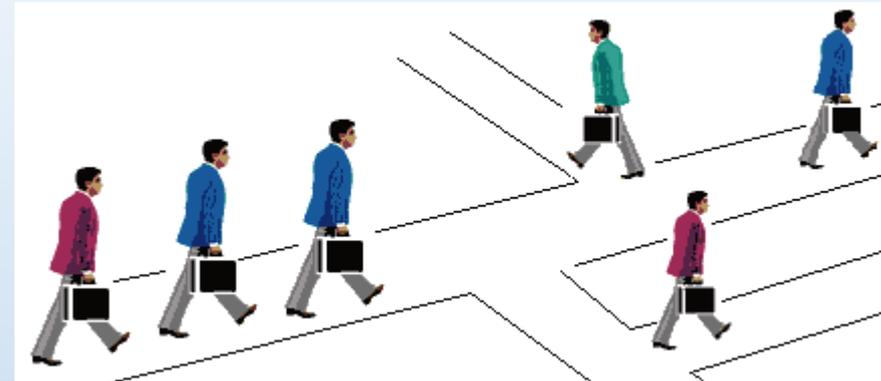
**Ospedali del territorio**

**45  
Distretti Socio  
Sanitari**

**Task Force  
malattie rare**

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

# La rete malattie rare in Puglia: l'organizzazione



**Persone con malattia rara**

**Medici Competenti**

**Ospedali**

**Centro Sovraziendale**

**relazione**

**ASL**

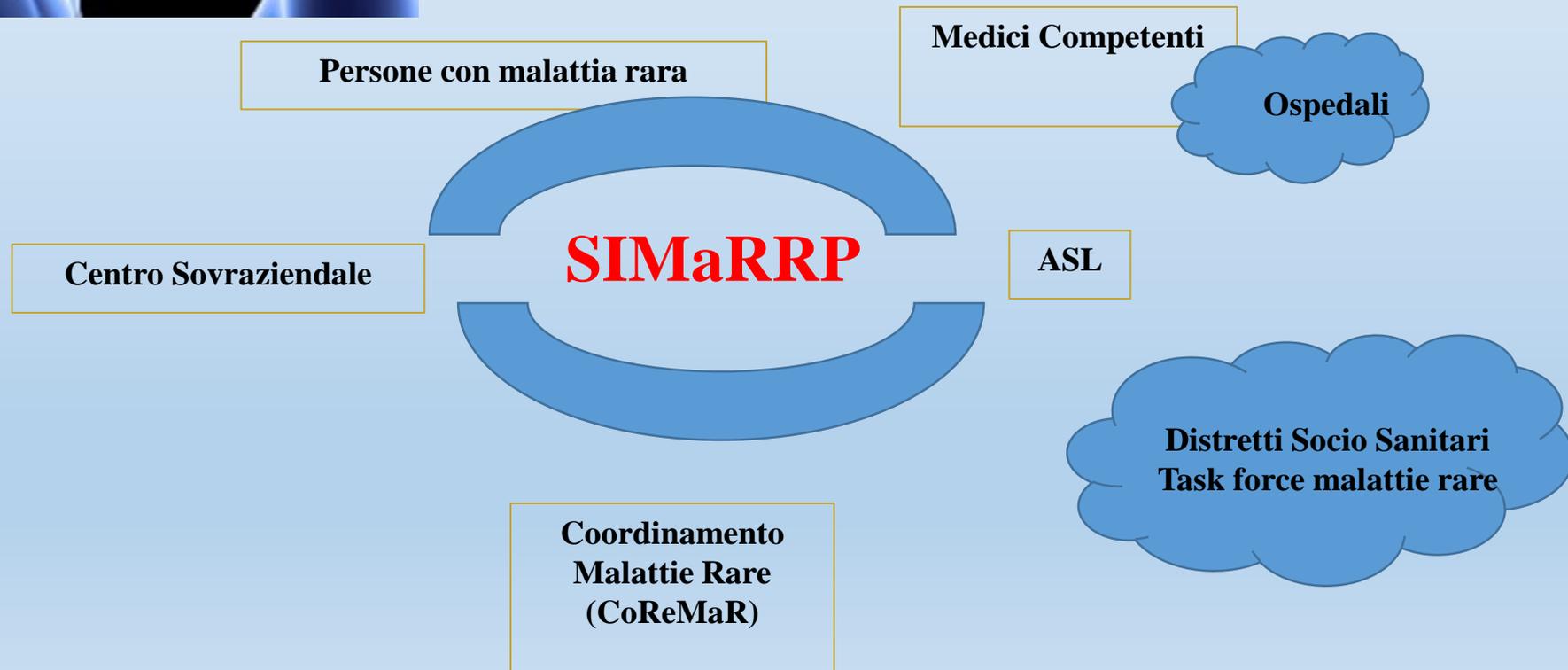
**Coordinamento  
Malattie Rare  
(CoReMaR)**

**Distretti Socio Sanitari  
Task force malattie rare**

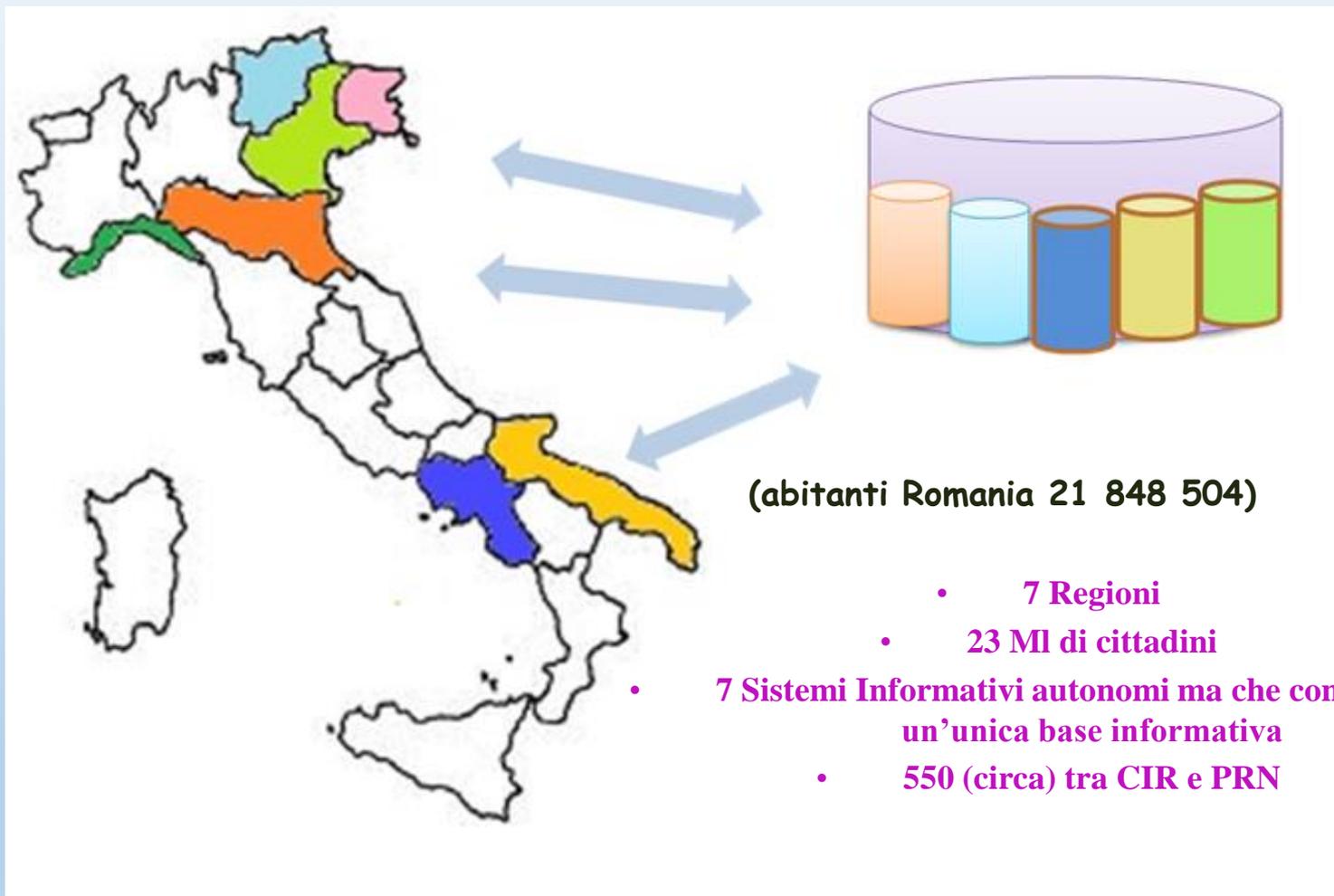
# La rete malattie rare in Puglia: l'infrastruttura logica



## Il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia



# SIMaRRP: Nove Regioni Insieme



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



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



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

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

**Rete della  
Ricerca**  
Ricognizione in  
corso

**Rete della  
Genetica**  
Ricognizione  
ultimata

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

28 febbraio 2011

20 febbraio 2015

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

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

## ART.2

E' compito dei firmatari la definizione:

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

## ART.3

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

## ART.4

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

## ART.5

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

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



# La normativa e le azioni in Puglia



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

«sviluppo intelligente»:



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





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



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

**la cui evoluzione  
è possibile**

**se le organizzazioni umane e la relazione tra loro  
continua ad essere supportata  
da infrastrutture logiche evolute**



**La rete malattie rare pugliese si evolve nella direzione della qualità**

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

### **Obiettivi:**

**La costruzione del network della scienza**

**La connessione con l'Europa**

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

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

**La strategia è il punto di partenza:**

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

# Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati

Quale malattia ho?



Quanti siamo?

Quanti hanno la stessa malattia?

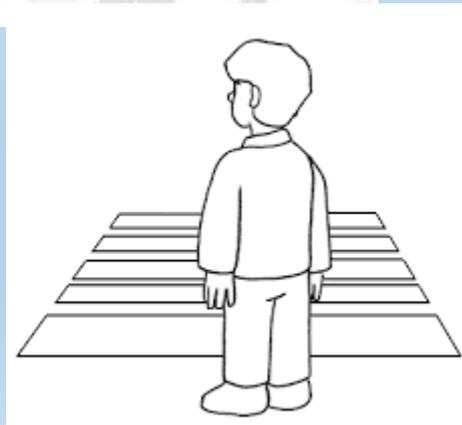


A chi mi devo rivolgere?

Potete fare qualcosa per me?

Qualcosa per mio figlio?

Come faccio a vivere meglio?

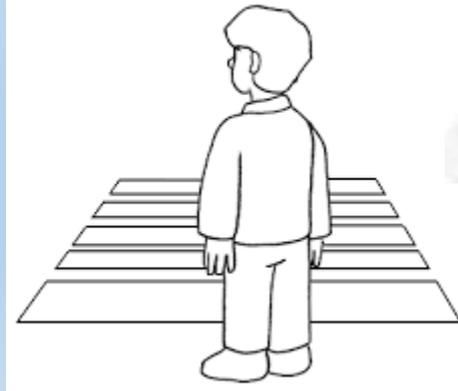


Malattie rare è gestione di sistemi complessi

# Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati

## Quale malattia ho?

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



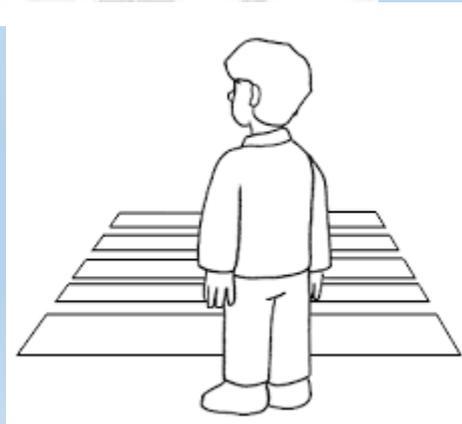
# Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati

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

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



**Malattie rare è  
gestione di  
sistemi  
complessi**

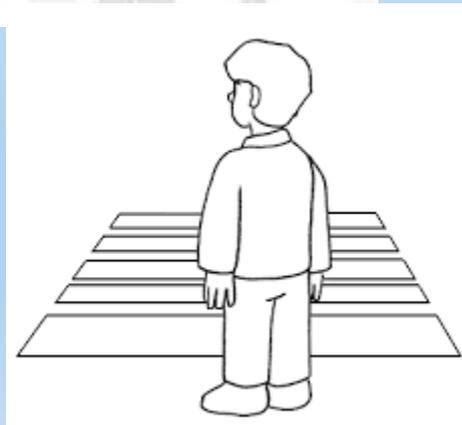


# Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati

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



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



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



*2. Le malattie Rare in Puglia: i dati*



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

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

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



*2. Le malattie Rare in Puglia: i dati*



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

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

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



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



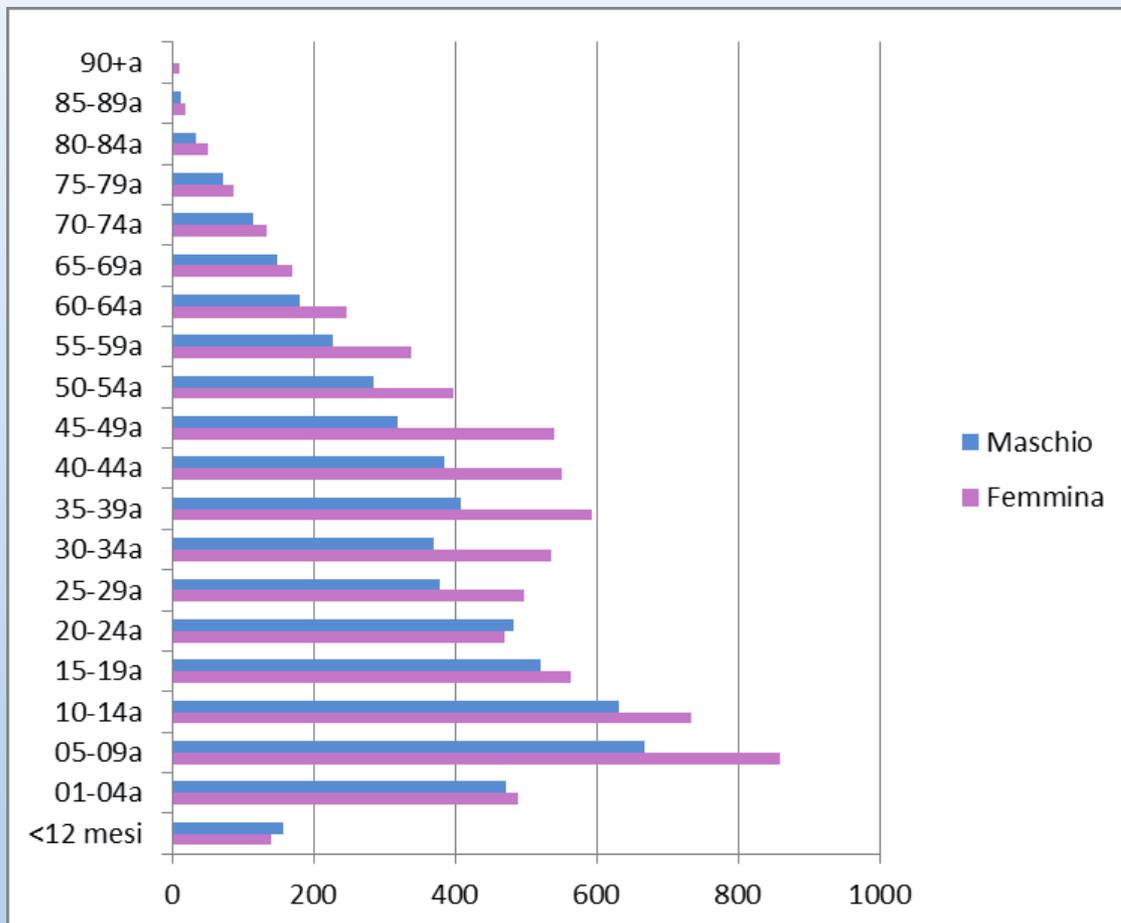
I registri malattie rare. L'esperienza della regione Puglia



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



Regione Puglia

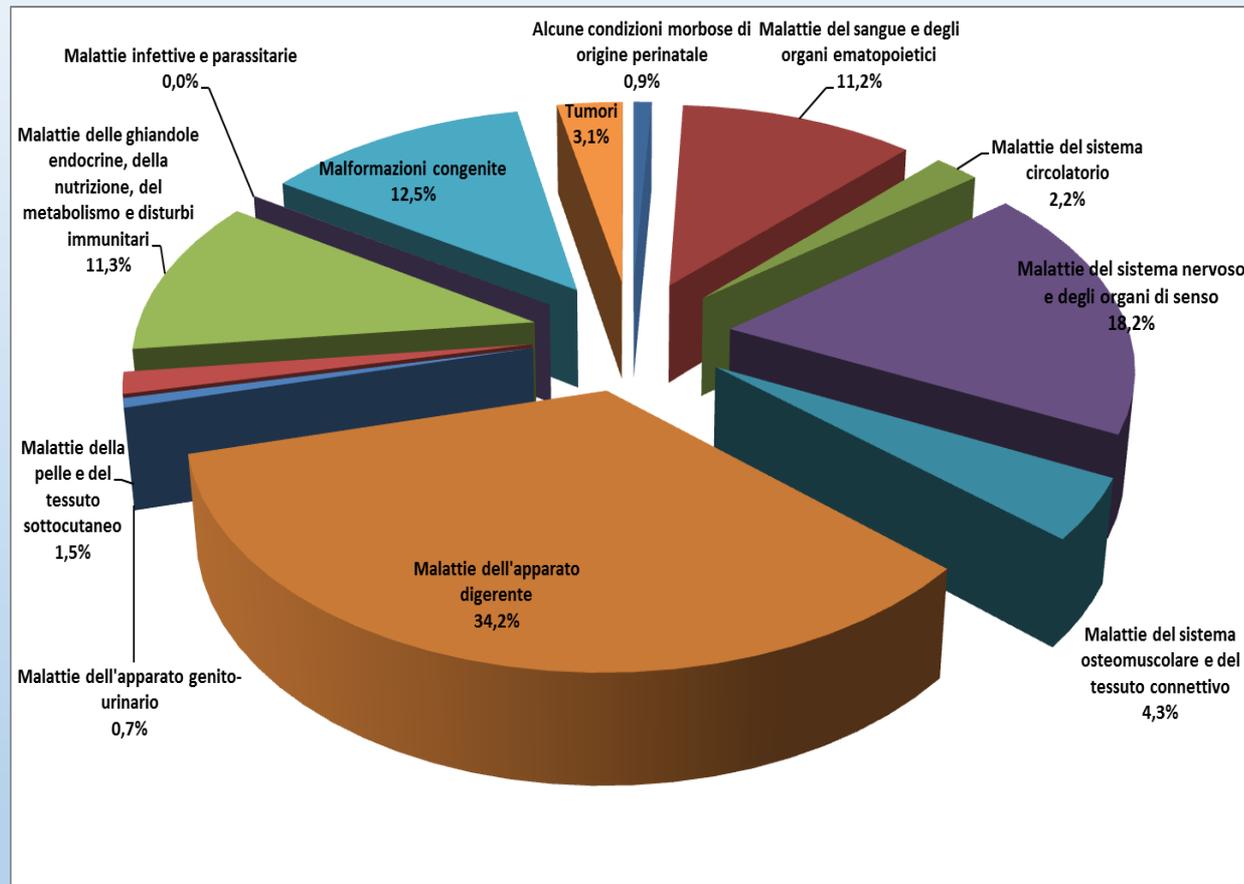


Numero di MR per età e sesso

SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE  
SIMARRP



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

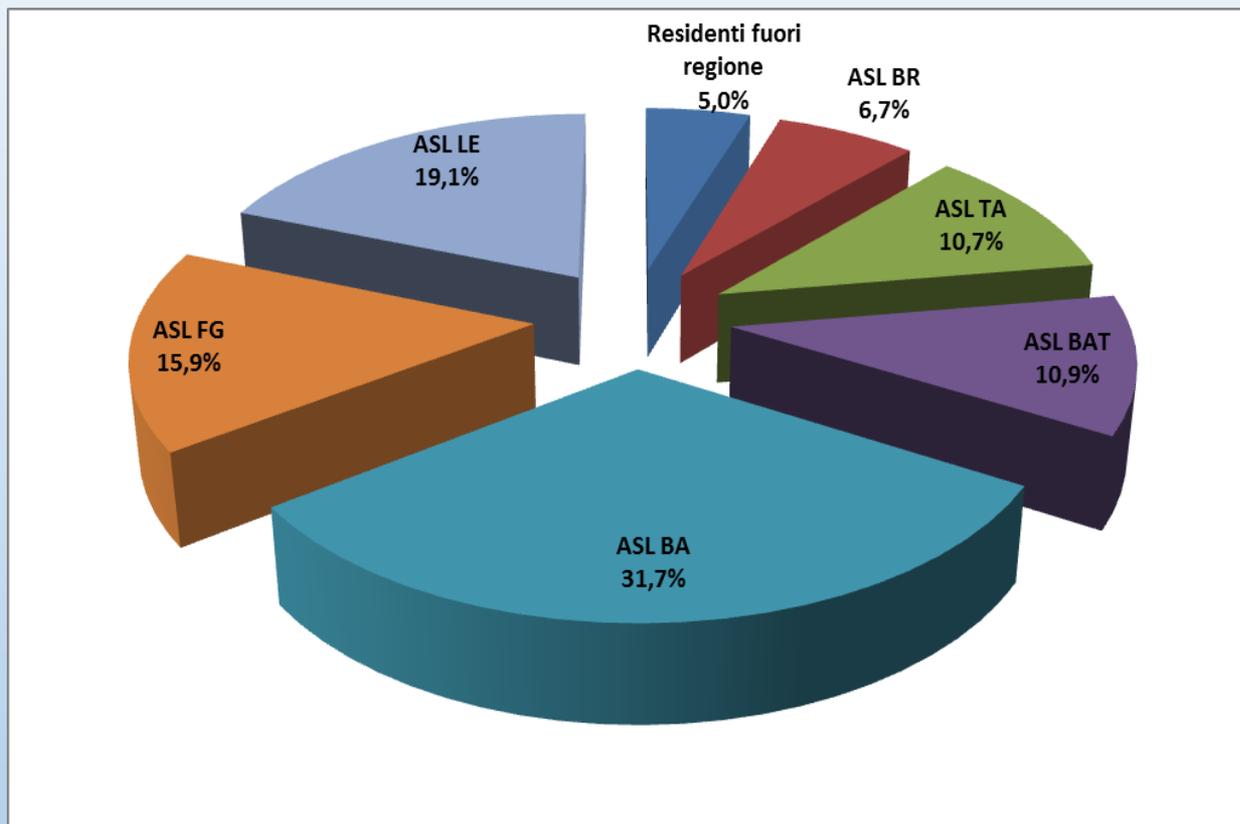


## Le malattie

SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE  
SIMARRP



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



**L'attività dei PRN pugliesi: distribuzione sul territorio**

SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE  
SIMARRP



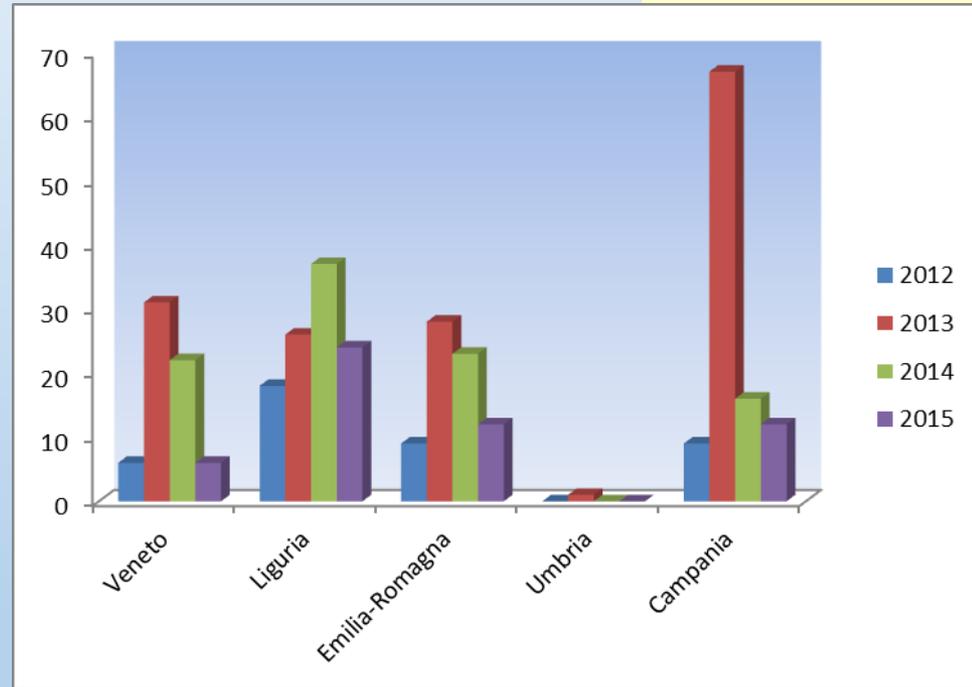
# Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati: i dati



Regione Puglia



## Mobilità passiva verso l'Area Vasta

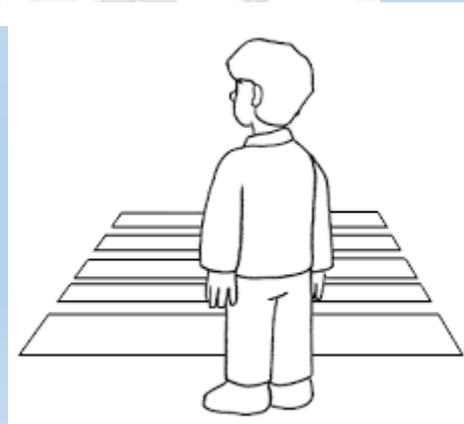
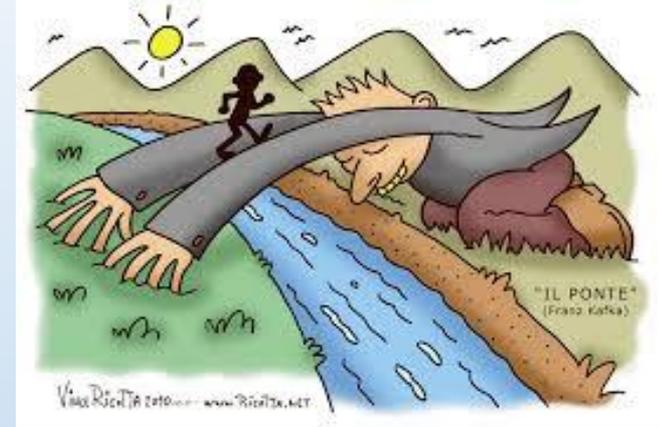


SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE  
SIMARRP



# Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati

A chi mi devo rivolgere?



Malattie rare è gestione di sistemi complessi

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

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

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

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



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



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



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



*Giuseppina Annicchiarico*

**Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia**

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



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



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



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

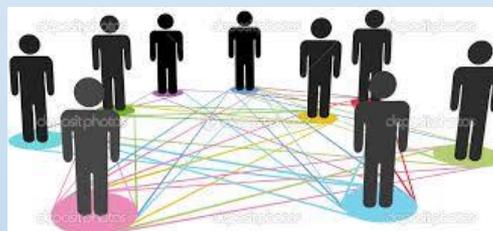
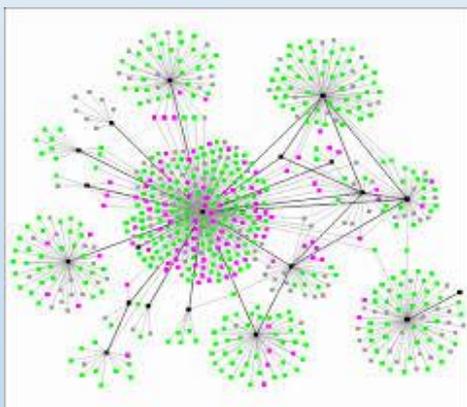


*Giuseppina Annicchiarico*  
Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia  
(Coordinamento Regionale Malattie Rare – A.Re.S. Puglia)





### 3. I Presidi della Rete Nazionale



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

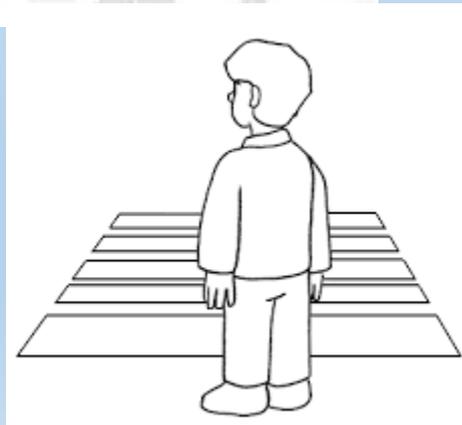
**Evoluzione dell'organizzazione: unità operative funzionalmente collegate a più  
livelli e supportati da moderni sistemi di teleconsulenza  
(Accordo Stato Regioni Consulenza a distanza per le malattie rare)**

# Le risposte del CoReMaR ai bisogni espressi dagli ammalati

Potete fare qualcosa per me?

Qualcosa per mio figlio?

Come faccio a vivere meglio?



Malattie rare è gestione di sistemi complessi



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

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

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



*Giuseppina Annicchiarico*

**Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia**

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



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



*Giuseppina Annicchiarico*

**Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia**

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



**Malattie rare  
nel circuito dello sviluppo intelligente**

**Il progetto EMOTION**

**Progetto di telemonitoraggio domiciliare  
del bambino emofilico**

**al 6° posto nella graduatoria regionale**

**Bando Cluster**

***CLE capofila***

***CoReMaR partner***

***Promozione all'impresa***

***Ricerca***

***Sviluppo***



*Giuseppina Annicchiarico*

Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia

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



Quanto tempo ci vorrà ?????!???



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



# Quanto tempo ci vorrà ????!???

Gennaio 2014, assegno di cura ai malati rari  
Gennaio 2014, PRO.V.I.

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

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

Settembre 2014, ampliamento SIMaRRP

Novembre 2014, lettera dell'Assessore al Ministro

Febbraio 2015, delibera Governance Rete Malattie Rare  
2015, l'AIFA approva le immunoglobuline s.c. per CIDP

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



*Giuseppina Annicchiarico*

Coordinatrice del Co.Re.Ma.R. Puglia

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

RARE  
LIVES



# Grazie

email: [annicchiarico.giuseppina@gmail.com](mailto:annicchiarico.giuseppina@gmail.com)

