



# Workshop MALATTIE RARE

28 settembre 2012

---

## Il Centro Sovraziendale per le Malattie Rare: *attività in progress*

*Prof. Carlo Sabbà  
Dott.ssa Patrizia Suppressa*

# Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale per le Malattie Rare

---

## **DGR 2485 del 2009**

**Orientamento clinico dei cittadini e degli operatori sanitari verso i Centri di Riferimento Regionali e i presidi della rete nazionale.**

**Collegamento con i Centri e i presidi della rete Regionale**

**Orientamento per la diagnosi prenatale**

**Orientamento per la presa in carico degli assistiti nella fase di passaggio tra l'età pediatrica e quella adulta.**

**Ricerca e sostegno in tema di Malattie Rare**

**Collegamento con i CIR**

**Certificazione di malattia rara , come da elenco del D.M. 279/2001 nel caso di patologia non curata nei Centri di Riferimento Pugliesi in presenza di documentazione proveniente da altro presidio della Rete Nazionale al fine di ridurre la mobilità extraregionale**

**Certificazione di malattia rara, come da elenco del D.M. 279/2001 nel caso di sospetto diagnostico e documentazione proveniente da altra Azienda o Presidio Ospedaliero della Regione.**

# Organizzazione Rete Malattie Rare





UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI BARI  
I.O.C. di Geriatria e Centro Socioassistenziale per le Malattie Rare  
ARISPIGUA

### QUANDO LA POLITICA INCONTRA LA SANITÀ E LA SCIENZA

Esperienza della Regione Puglia all'Assemblea dei presidenti con Malattia Rare  
Espressiva P. LATITELLA P., LENATO GW., RESTA F., FAGGIANO P., ATTOLINO M., BUI P., AMBICCONARO G., FIORE T., VERDOLA M., SABA R.

**Background**  
L'Assemblea si è svolta il 20 settembre 2012, presieduta dal presidente della Regione Puglia, N. Di Bari, e ha visto la partecipazione di 150 esponenti politici, medici, ricercatori e cittadini. L'evento ha avuto un'importanza fondamentale per la comunità scientifica e politica pugliese, in quanto ha permesso di discutere e approvare una serie di iniziative che favoriranno lo sviluppo della ricerca e l'assistenza ai pazienti con malattie rare.

**Obiettivi**  
L'obiettivo principale dell'iniziativa è stato quello di promuovere la collaborazione tra politica e scienza, al fine di migliorare l'assistenza ai pazienti con malattie rare e favorire lo sviluppo della ricerca.

**Risultati**  
L'iniziativa ha prodotto una serie di risultati significativi, tra cui:  
- DGR n. 2222  
- DGR n. 464  
- DGR n. 2485  
- DGR n. 1833  
- DGR n. 1833

# Componenti del Centro

OFFICE ITALIA  
CONFERENZE E SERVIZI



Numero verde

800 893434

[centromalattierare@gmail.com](mailto:centromalattierare@gmail.com)



Diagnosi Certa di  
malattia Rara

Sospetto/  
Familiarità di  
malattia rara

# Come esaminiamo le richieste.....



Numero Verde

800 893434

centromalattierare@gmail.com



Diagnosi Certa  
di Malattia  
Rara



Richieste  
amministrative  
(Esenzione,  
Piano DG-TP)

Presenza in carico  
assistenziale



CIR Regionale



Rilascio Esenzione  
e/o Piano DG-TP

CIR fuori Regione/  
Presenza in carico  
congiunta



Numero

Inquadramento Diagnostico

centromalattierare@gmail.com



Sospetto/familiarità di malattia rara



Esclusione di patologia rara

Inquadramento Diagnostico

Conferma clinica/genetica di patologia rara- Presa in carico assistenziale



V

toriale  
a

CIR Regionale

Consulenza Genetica



tal/  
o  
Cospedaniro

Rilascio esenzione e/o piano DG-TP

CIR fuori Regione/ Presa in carico congiunta

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI BARI "PAOLO ROSSI"  
AMBITO OSPEDALIERO UNIVERSITARIO POLICLINICO DI BARI  
CENSA OPERATIVA DI GEBASTRA  
E CENTRO DI ASSISTENZA E RICERCA NOVIZIALE PER LE MALATTIE RARE  
Indirizzo: P.zza G. Cesare, 10800

AMBULATORIO MALATTIE RARE

COGNOME \_\_\_\_\_ NOME \_\_\_\_\_ RESIDENZA

CORRIERE \_\_\_\_\_ DATA DI NASCITA

LUGLIO DI RESIDENZA \_\_\_\_\_ INDIRIZZO \_\_\_\_\_

TELEFONO \_\_\_\_\_ PROFESSIONE \_\_\_\_\_

PATOLOGIA \_\_\_\_\_  
 SOSPETTO DIAGNOSTICO \_\_\_\_\_

PROVENIENZA \_\_\_\_\_

RICHIESTA \_\_\_\_\_

OUTCOME \_\_\_\_\_

DATA \_\_\_\_\_



Scheda  
anagrafica/  
clinica

Archivio  
Cartaceo

Database  
elettronico



# CASO I



«Greta» giunge alla prima osservazione all'età di un mese, per un  
**SOSPETTO DI SINDROME DI DOWN**  
(formulato in punto nascita della provincia)

Peso-lunghezza alla nascita: 3,820kg-52cm  
Peso-lunghezza osservazione: 4,3kg-55cm

E.O.:

- lieve macroglossia
- angiomi piani sulla fronte, radice del naso, occipite, palpebra superiore sn
  - emipertrofia della guancia dx
- radice del naso larga e infossata, punta bulbosa
- VALUTAZIONI NEONATALI NELLA NORMA



**ESCLUSA LA DIAGNOSI DI  
SINDROME DI DOWN**

## **Criteria maggiori**

**( presenza di tre maggiori o due maggiori + uno minore)**

Familiarità - due o più affetti, o caratteristiche cliniche suggestive

**Macrosomia (> 97%)**

Anomalie padiglione auricolare

**Macroglossia**

Onfalocele/ernia ombelicale

Visceromegalia - fegato, milza, reni, surrenali, pancreas -

Tumori embrionari nell'infanzia - Wilms, epatoblastoma, rhabdomyosarcoma

Emiperplasia - crescita asimmetrica di una o più regioni del corpo

Citomegalia della surrenale

Anomalie strutturali del rene, nefromegalia o nefrocalcinosi

Palatoschisi

## **Criteria minori**

Polidramnios

Prematurità

Ipoglicemia neonatale

**Nevo flammeo**

Malformazioni capillari

Dismorfismi faciali

Cardiomegalia, malformazioni cardiache congenite, cardiomiopatia

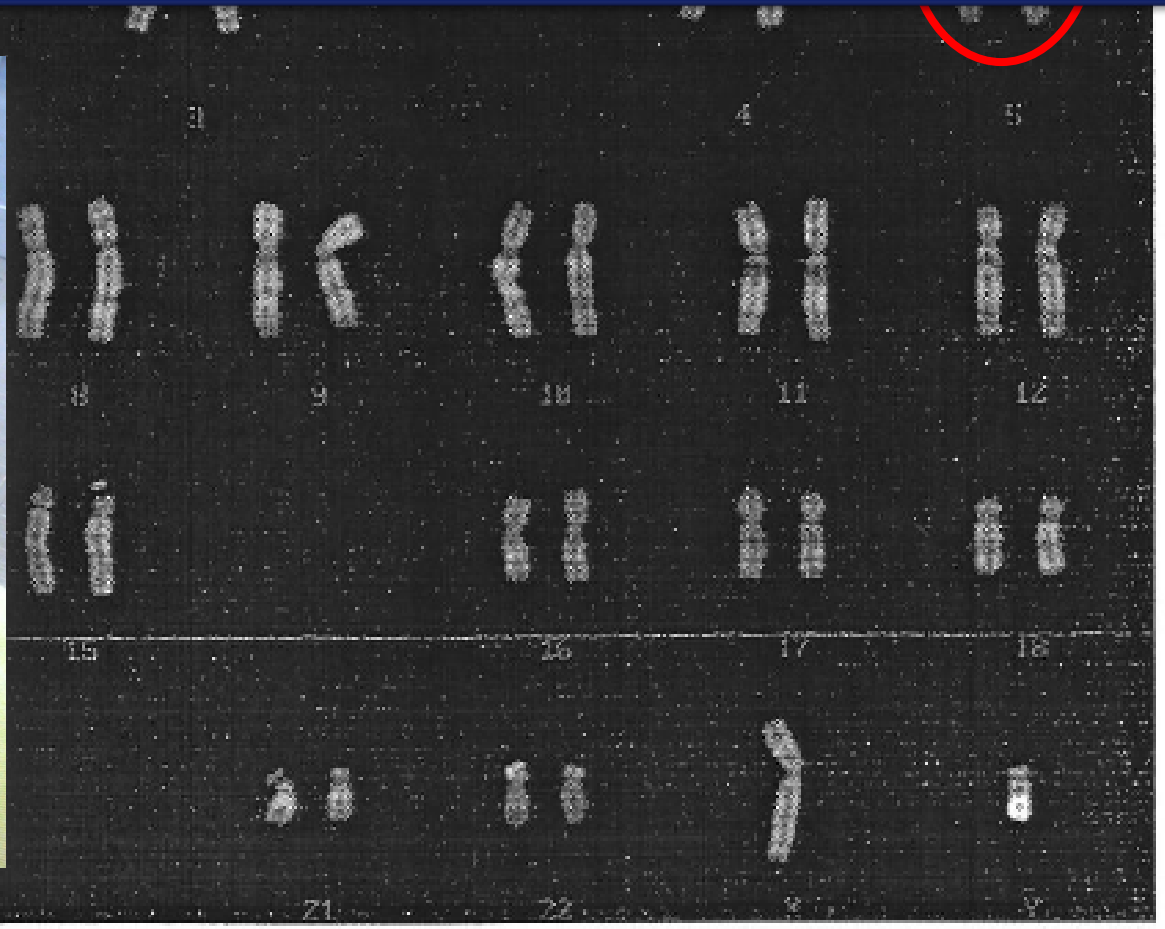
Diastasi muscoli retti

Età ossea avanzata

Camellarità monozigote

# CASO II

«Francesco» giunge alla nostra osservazione all'età di 26 anni, con diagnosi di **SINDROME DI CRI DU CHAT** formulata alla nascita presso l'UO di Neonatologia dell'AOU Policlinico



# CASO II

Il Centro ha provveduto al rilascio dell'esenzione

Presenza in carico per eventuali controlli ematochimici

Richiesta di ausili sanitari per l'assistenza domiciliare

**SEC  
RIC**

• Rilasci

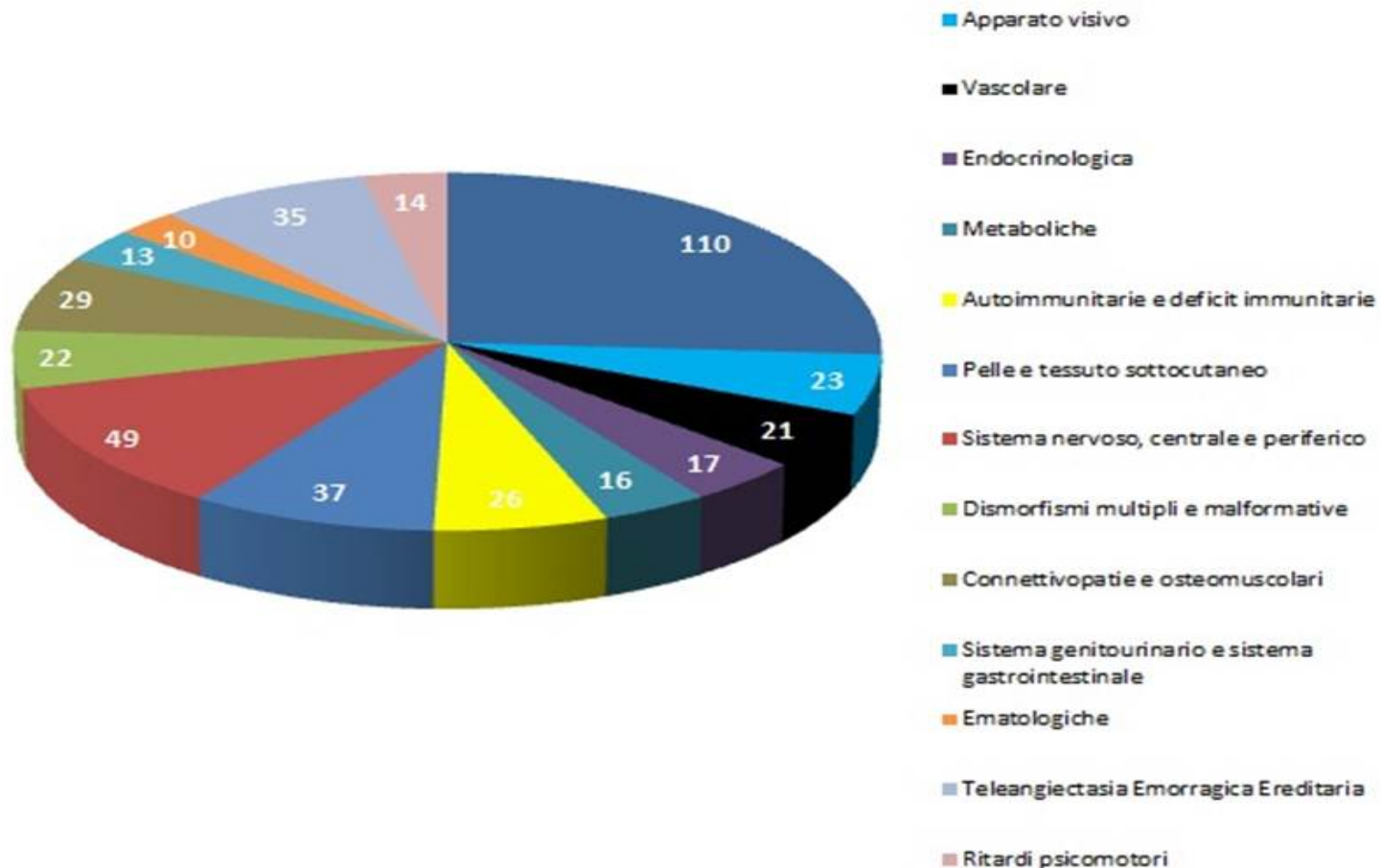
**Esenzione**

CIR IN  
ESA IN  
CHAT

DI  
ERIMENTO A CIR  
RI REGIONE, DATA LA  
AVE COMPROMISSIONE  
NEUROLOGICA DEL  
RAGAZZO/IPERATTIVITA'

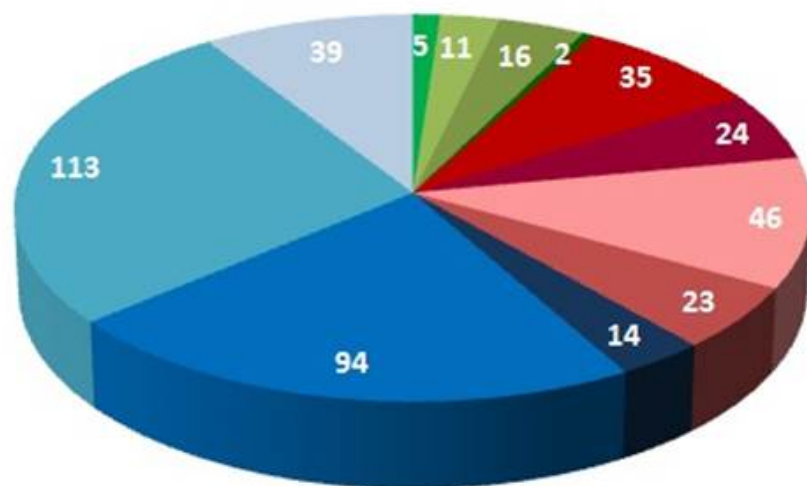
# Cosa è stato fatto... in sintesi

Grafico 1 – Numero di richieste suddivise per gruppo di patologie



## Grafico 2 - Numero di record suddivisi per tipo di richiesta

**N=422**



- RE= Rilascio/Rinnovo esenzione
- RP= Rinnovo piano dg e terap
- RERP= Rinnovo esenzione e piano dg e terap
- NP= Nuovo Piano dg e terap
- ID= Inquadramento diagnostico
- CE= Certificato di Esenzione
- PC= Presa in carico
- T-A= Telefonata per altra richiesta
- VPC= Visita per presa in carico
- CG= Consulenza Genetica
- VID= Visita per Inquadramento Diagnostico
- A(V)= Visita per altra richiesta

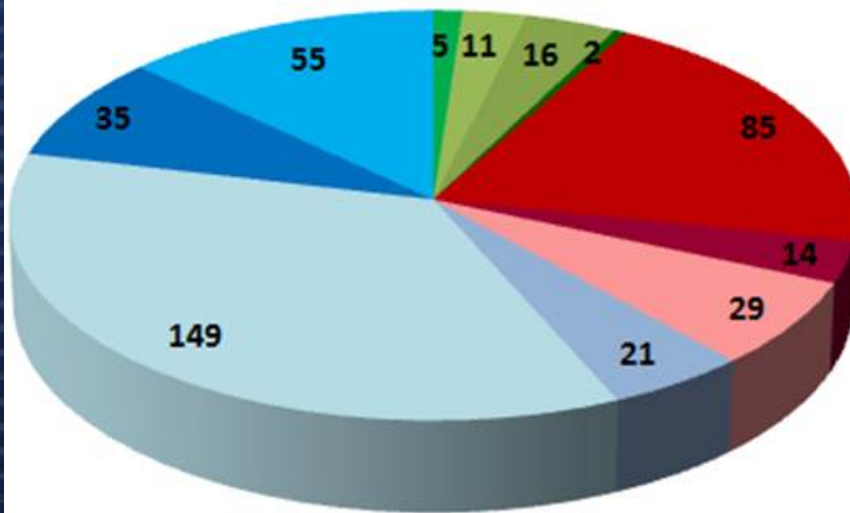
**Richieste di tipo Amministrativo**

**Richieste Telefoniche**

**Richieste di Consulenza Medica**

### Grafico 3 - Numero di record suddivisi per tipo di outcome

**N=422**



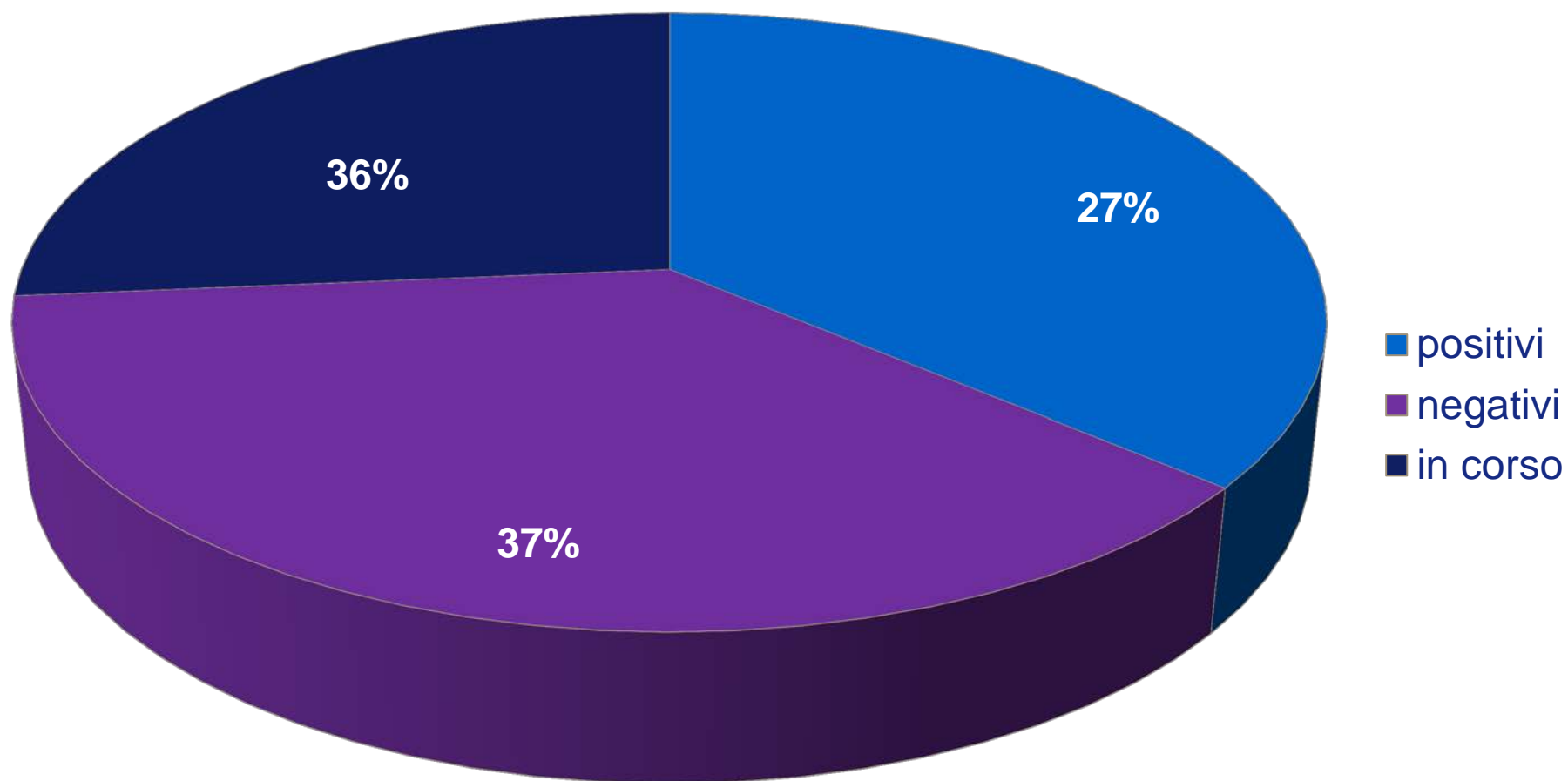
- RE= Rilascio/Rinnovo esenzione
- RP= Rinnovo piano dg e terap
- RERP= Rinnovo esenzione e piano dg e terap
- NP= Nuovo Piano dg e terap
- T-RC = Riferimento al CIR competente dopo telefonata
- T-EPR = Esclusione di Patologia Rara dopo telefonata
- A-T = Altro outcome dopo telefonata
- V-EPR = Esclusione di Patologia Rara dopo Visita
- CSLG = Campione spedito ad un Laboratorio di Genetica
- VRC = Visita e Riferimento al CIR competente
- A-V = Altro outcome dopo Visita

**Richieste di tipo Amministrativo**

**Richieste Telefoniche**

**Richieste di Consulenza Medica**

## INDAGINI GENETICHE (N=163)





# Criticità del Centro

---

**In via di  
risoluzione**

**Mancanza di posti di  
degenza ordinaria**

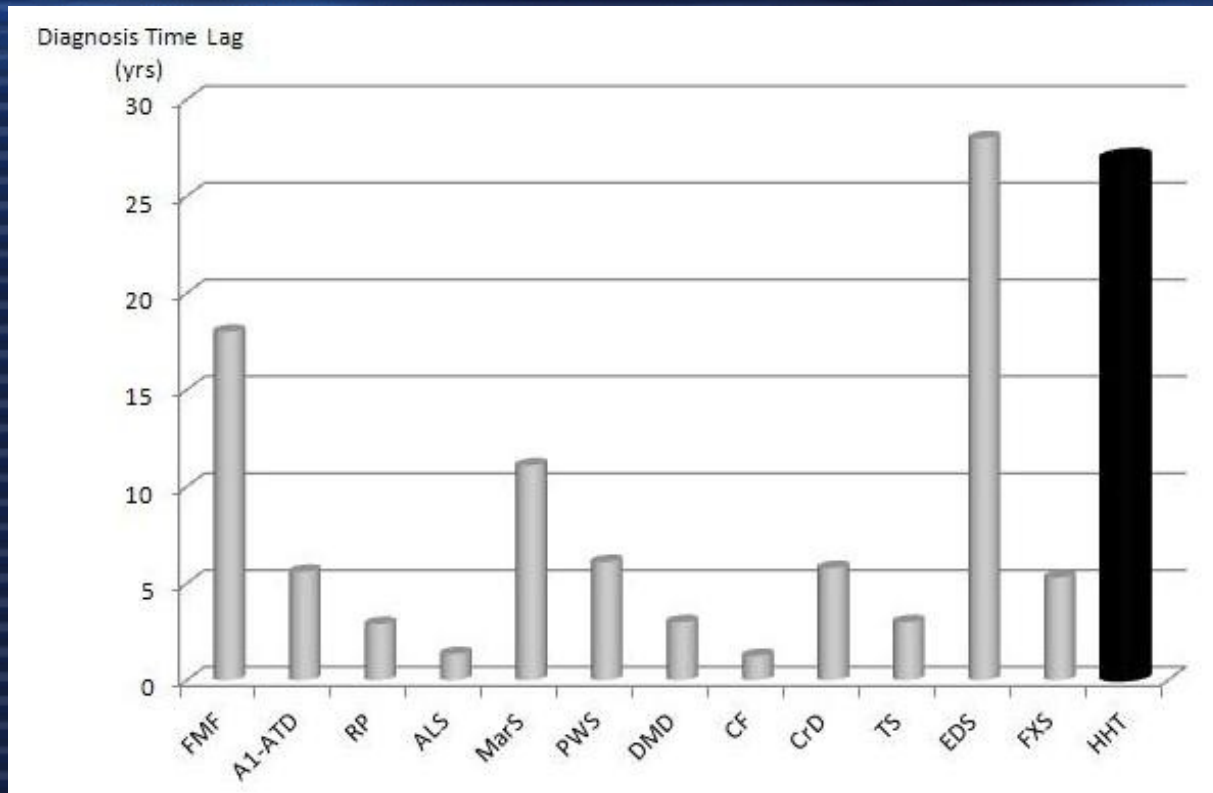
**Difficoltà comunicative  
legate a scarsa conoscenza  
dell'esistenza del Centro e  
dei suoi compiti**

**Da risolvere**

**Canali preferenziali di  
accesso**

**Domanda crescente**

**Precarietà della risposta**



**Pierucci et al., *Orphanet J Rare Dis* 2011;2:7:33**

*Se Dante  
vivesse  
il nostro tempo  
con una M.R.*

...

