

La rete per la presa in carico delle persone con malattia rara

La rete per la presa in carico delle persone con malattia rara

In Italia al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare è stata istituita, mediante il D.M. 279/2001, la rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, costituita dall'insieme delle reti regionali.

I punti strategici contenuti nel Decreto Ministeriale n.279/2001 sono:

- la definizione di un elenco di malattie rare (Allegato 1). Alle persone con il sospetto clinico di una di queste malattie o con diagnosi accertata sono riconosciuti particolari diritti;
- la creazione di una rete di "Centri di expertise", individuati da ogni Regione e/o Provincia Autonoma, per la diagnosi e la cura delle specifiche forme;
- la definizione delle modalità di esenzione dalla partecipazione al costo per i pazienti con una malattia rara presente nell'elenco;
- la creazione di registri regionali/interregionali delle malattie rare come fonte di dati epidemiologici sulle malattie rare;
- la necessità di supportare i pazienti, le famiglie ed i professionisti del Sistema Sanitario Nazionale con azioni di informazione e formazione mirate riguardanti le malattie rare.

I nodi della rete malattie rare sono i presidi accreditati, cioè le strutture sanitarie appositamente individuate dalle Regioni, tra quelle in possesso di documentata esperienza nella diagnosi e nella cura di specifiche malattie rare o di gruppi di malattie rare, nonché dotate di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ad esempio per la gestione delle emergenze e per la diagnosi biochimica, genetica e molecolare (art. 2, comma 2, d.m. n. 279/2001).

Sin dal 2002 la Regione Veneto ha ufficialmente individuato i Centri per la diagnosi e presa in carico delle persone con malattia rara. Nel 2004 è stato formalizzato un accordo con le Regioni e Province Autonome del nord-est per l'identificazione di una rete interregionale comune di Centri di expertise, basata sull'analisi dei dati di attività dei Centri candidati. Nel 2007 è avvenuta la prima revisione della rete dei Centri malattie rare, a cui è seguita un'ulteriore revisione nel 2015 che ha introdotto importanti modifiche riguardanti la composizione dei Centri, potenziando la componente di assessment funzionale e riabilitazione dei pazienti.

Tale revisione ha tenuto conto delle raccomandazioni della Commissione europea relative ai Centri di expertise e alle European Reference Network, con attenzione particolare ai seguenti aspetti: competenza, esperienza, capacità di gestire l'informazione, partecipazione ad attività di ricerca e formazione, anche internazionali, collegamenti con le altre strutture socio-sanitarie, organizzazione strutturata per la presa in carico globale del paziente e la risposta ad ogni suo problema di salute, il collegamento con le associazioni dei malati.

Per consultare la rete interregionale dei Centri di expertise per le malattie rare (Allegato 1).

Sistema informativo malattie rare

Sin dal 2002 un unico sistema informativo malattie rare collega i Centri di expertise con la rete dei servizi territoriali e coi servizi farmaceutici della Regione.

Il sistema informativo supporta l'attività dei Centri ed il loro collegamento funzionale ed operativo, all'interno dello stesso ospedale ed in ospedali diversi. Il sistema mette anche in collegamento i Centri di expertise con altri ospedali comunque coinvolti nella presa in carico del paziente, più vicino al luogo di residenza.

Attraverso il sistema informativo, i clinici dei Centri di expertise, possono prescrivere per ciascun paziente, laddove appropriato, un piano terapeutico, il quale può includere tutte le tipologie possibili di trattamenti (farmacologici, dietetici, etc.), ma anche presidi ed ausili.

Grazie al collegamento con i servizi farmaceutici il piano terapeutico, una volta formulato, può essere visualizzato dai servizi farmaceutici più vicini alla residenza del paziente che provvedono all'erogazione dei trattamenti prescritti.

Azienda Ospedale - Università Padova

Via Giustiniani, 2 - 35128 Padova

Tel. [049 8211111](tel:0498211111)

Cod. ISTAT 050901 - Cod. Fisc. 00349040287

PEC: protocollo.aopd@pecveneto.it

e-mail: protocollo.aopd@aopd.veneto.it