



**A.O. SPEDALI CIVILI DI BRESCIA
SERVIZIO MALATTIE RARE**



**LE MALATTIE
RARE: RILEVANZA
SOCIO-SANITARIA
E ASPETTI
GESTIONALI.
L'ESPERIENZA DEL
SERVIZIO MALATTIE
RARE DELL'A.O.
SPEDALI CIVILI DI
BRESCIA**



**DOTT.SSA LINDA BERGAMINI
DOTT.SSA CHIARA MINGOTTI**

MALATTIE RARE ... COSA SONO?

Una malattia è considerata "rara" quando colpisce **non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti.**

Dati ISS



MALATTIE RARE... QUANTE SONO?

Il numero di Malattie Rare conosciute e diagnosticate oscilla **tra le 7000 e le 8000**. Circa cinque nuove malattie sono descritte ogni settimana nella letteratura medica

Nei 25 paesi dell'Unione Europea “circa **30 milioni di persone** soffrono di una malattia rara”. Questo significa che il 6-8% della popolazione europea è affetta da una malattia rara

Dati EURORDIS 2005



EZIOLOGIA DELLE MALATTIE RARE

Mentre la maggior parte delle malattie genetiche sono malattie rare, non tutte le malattie rare sono causate da difetti genetici. Ci sono malattie infettive molto rare, per esempio, così come malattie autoimmuni e alcuni «avvelenamenti». Ad oggi, la causa rimane sconosciuta per la maggior parte delle malattie rare.



TRATTI COMUNI DELLE MALATTIE RARE

- Di gravità variabile, acute o croniche, spesso **degenerative**
- Nella metà dei casi, insorgono in **età infantile**
- **Disabilitanti** in seguito alla carenza o alla perdita di autonomia
- Molto **gravi in termini psicosociali**: la sofferenza dei pazienti e delle loro famiglie è spesso aggravata dalla mancanza di opzioni terapeutiche e di supporti pratici nella vita quotidiana
- Malattie in alcuni casi **incurabili**: i sintomi possono essere trattati per migliorare la qualità e l'aspettativa di vita



... NEL 2001...

Decreto Ministeriale N° 279 del 18 maggio 2001

Decreto ministeriale recante "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

Allegato 1 al DM N° 279/2001 (elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo) Gazzetta Ufficiale, Supplemento Ordinario, serie generale n. 160 del 12/07/2001



DECRETO MINISTERIALE N° 279 DEL 18 MAGGIO 2001

- Individuazione di un gruppo di malattie rare (<5 affetti /10.000 soggetti) che godono dell'**esenzione** dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie correlate **in fase diagnostica e terapeutica**
- Definizione delle modalità di **accesso alle terapie**
- Istituzione della **Rete** nazionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle Malattie Rare
- Creazione del **Registro** Nazionale delle Malattie Rare



ALLEGATO 1 AL DM N° 279/2001

- elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo
- Gazzetta Ufficiale, Supplemento Ordinario, serie generale n. 160 del 12/07/2001



LA RETE MALATTIE RARE



GRUPPO TECNICO INTERREGIONALE PERMANENTE

- *Costituito l'11 Luglio 2002 dalla Conferenza Stato-Regioni*
- *Composto dai rappresentanti delle Regioni, dal Ministero della Salute e dell'ISS.*
- assicura l'operatività in rete dei Presidi individuati dalle Regioni per le malattie rare
- individua strumenti per lo sviluppo e la diffusione di percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali, anche in collegamento con le sedi istituzionali scientifiche nazionali
- indica strumenti e procedure per la sorveglianza epidemiologica
- definisce la collaborazione con istituzioni e agenzie nazionali, associazioni malati e loro familiari
- propone al Ministro della Salute aggiornamenti e modifiche al DM 279/2001.



CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE

- *Centro di Ricerche Cliniche per Malattie Rare Aldo e Cele Daccò*
Villa Camozzi, via G.B. Camozzi 3
- *24020 Ranica (BG) - Italy*
 - Gestisce il **Registro Regionale delle Malattie Rare**, in collaborazione con il Registro Nazionale
 - Scambia la **documentazione** sulle malattie rare con gli altri Centri di Coordinamento e con gli organismi nazionali/internazionali competenti
 - **Coordina i Presidi** della Rete
 - Fornisce **consulenza** e supporto ai medici del Servizio Sanitario Nazionale
 - Collabora alle **attività formative** degli operatori sanitari e del volontariato
 - Fornisce **informazione** ai cittadini ed alle associazioni dei malati

→ <http://malattierare.marionegri.it/>

IL REGISTRO LOMBARDO PER LE MALATTIE RARE (RLoMR)

- Istituito nel Dicembre 2006
- Raccoglie informazioni sulle malattie rare diagnosticate presso i presidi della Rete Regionale

DATI ANAGRAFICI

DATI CLINICI, PERCORSO DIAGNOSTICO

- Compilato via web per mezzo di un applicativo informatico dedicato (Sistema Malattie Rare) che opera nell'ambito del sistema *Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario (CRS-SISS)*.



PRESIDI DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA REGIONE LOMBARDIA (1)

1. AO OSPEDALI RIUNITI DI BERGAMO	2001
2. AO SPEDALI CIVILI DI BRESCIA	2001
3. AO - POLO UNIVERSITARIO LUIGI SACCO	2001
4. AO ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO (PP.OO. BUZZI E C.T.O.)	2001
5. AO SAN PAOLO - POLO UNIVERSITARIO	2001
6. FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO	2001
7. FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI	2001
8. FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA	2001
9. IRCCS SAN RAFFAELE	2001
10. AO OSPEDALE NIGUARDA CA' GRANDA	2001
11. AO SAN GERARDO DI MONZA	2001
12. PAVIA-FONDAZIONE IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO	2001
13. ISTITUTO NEUROLOGICO NAZIONALE CASIMIRO MONDINO	2001
14. AO OSPEDALE DI CIRCOLO DI BUSTO ARSIZIO	2002
15. AO CARLO POMA DI MANTOVA	2002
16. AO OSPEDALE CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI DI VARESE	2002
17. AO ISTITUTO ORTOPEDICO GAETANO PINI	2002
18. AO OSPEDALE SAN CARLO BORROMEO	2002
19. AO OSPEDALE DI LECCO	2002
20. AO OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	2002
21. AO ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	2002
22. IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO	2002
23. OSPEDALE SAN GIUSEPPE	2002
24. AO OSPEDALE CIVILE DI LEGNANO	2005
25. AO SANT'ANNA DI COMO	2005
26. O S. ANTONIO ABATE DI GALLARATE	2005
27. AO GUIDO SALVINI DI GARBAGNATE MILANESE	2006
28. BOSISIO PARINI (LC) IRCCS EUGENIO MEDEA -	2006
29. IRCCS FONDAZIONE SALVATORE MAUGERI (VIA BOEZIO)	2006
30. CENTRO CLINICO NEMO – FONDAZIONE SERENA ONLUS	2009
31. IRCCS ISTITUTO CLINICO HUMANITAS DI ROZZANO	2009
32. IRCCS POLICLINICO SAN DONATO	2012



PRESIDI DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA REGIONE LOMBARDIA (2)

I Presidi della Rete sono individuati tra quelli in possesso di **documentata esperienza in attività diagnostica e terapeutica** specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di **strutture di supporto** e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare.

Si ricorda che ciascun Presidio costituisce **riferimento solo per alcune delle malattie rare esenti**



PRESIDI DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA REGIONE LOMBARDIA (4)

Presso i Presidi di Rete vengono seguiti i pazienti affetti da alcune Malattie Rare per ciascuna delle quali è identificato un Medico Referente (a cui i pazienti possono rivolgersi per ottenere diagnosi, esenzione, terapia, follow-up).

Il nominativo del Referente di Presidio per una specifica Malattia Rara viene segnalato al Centro di Coordinamento Regionale (e pubblicato sul sito).

Il Medico Referente può e deve, qualora necessario, avvalersi della collaborazione di altri specialisti.



L'UTENTE (1)

Si rivolge al Presidio di Rete per ottenere:

- Il percorso diagnostico appropriato
- La certificazione di diagnosi di Malattia Rara ai fini dell'esenzione
- Le terapie necessarie
- Servizi e supporto



L'UTENTE (2)

Le prestazioni finalizzate alla diagnosi sono erogate in regime di esenzione

Il codice di esenzione da apporre su ricetta SSN (rossa) **IN FASE DI ACCERTAMENTO DIAGNOSTICO** è **R99**, per adulti e bambini

Una volta giunti alla diagnosi le prestazioni finalizzate al follow-up e alla terapia della malattia rara sono erogate in esenzione

Hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni diagnostiche anche i familiari dell'affetto (R99)





A.O. SPEDALI CIVILI DI BRESCIA LA NOSTRA REALTA'

Presidio della Rete Malattie Rare dal 2001

(D.M. n.279 del 18 Maggio 2001)

196 Malattie Rare seguite

76 medici Referenti

(di cui alcuni sono Referenti per più di una patologia)

Oltre 1500 pazienti seguiti





A.O. SPEDALI CIVILI DI BRESCIA LA NOSTRA REALTA'

PRESIDIO	UO	MR SEGUITE
GVT	Chirurgia Generale	4
MONT	Medicina Generale	2
UMB I	Chirurgia Pediatrica	19
UMB I	NPI	30
UMB I	Oncoematologia pediatrica	7
UMB I	Ortopedia Pediatrica	4
UMB I	Patologia Neonatale	16
UMB I	Pediatria	52
SCB	Chirurgia Generale I	4
SCB	Chirurgia Endoscopica Digenstiva	1
SCB	Dermatologia	25
SCB	Ematologia	10
SCB	Epatologia	2
SCB	Gastroenterologia	3
SCB	I° Laboratorio Analisi Chimico Cliniche	1
SCB	Medicina Generale I-II	13
SCB	Nefrologia	14
SCB	Neurofisiopatologia	15
SCB	Neurologia II	23
SCB	Oculistica	24
SCB	Otorinolaringoiatria	4
SCB	Reumatologia e Immunologia Clinica	14
SCB	Urologia	2





A.O. SPEDALI CIVILI DI BRESCIA LA NOSTRA REALTA'

Le MR prevedono in molti casi una gestione multidisciplinare

È compito del Medico Referente fare sì che i pazienti trovino in Azienda o in strutture esterne tutte le figure professionali necessarie al paziente





A.O. SPEDALI CIVILI DI BRESCIA IL SERVIZIO MALATTIE RARE

Personale Medico:

- Dott.ssa ALBA PILOTTA
- Dott.ssa CHIARA BARNI
- Dott.ssa ELIDE SPINELLI

Psicologa

- Dott.ssa LINDA
BERGAMINI

Segretaria:

- Sig.ra PAOLA GIUNTA





IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'

- COMPITI AMMINISTRATIVI
- ATTIVITA' FORMATIVA
- ATTIVITA' PSICOLOGICA
- INFORMAZIONE E
ACCOGLIENZA PAZIENTI





IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'

•COMPITI AMMINISTRATIVI

Gestione Malattie Rare: la Rete

- Referenti (nominativi, gruppi di lavoro, percorsi di collegamento età pediatrica-adulta, partecipanti alla stesura di nuovi PDTA)
- Registro Malattie Rare
- PDTA (verifica dell'adesione del percorso in azienda) e verifica della garanzia della gestione multidisciplinare nella sua interezza
- Richiesta nuovi codici di esenzione





IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'

•COMPITI AMMINISTRATIVI

Gestione Malattie Rare: terapia e gestione domiciliare

- Collaborazione con Farmacia Interna per verifica del costo e modalità di fornitura dei farmaci ai pazienti
- Collaborazione con il Servizio Dimissioni Protette aziendale
- Contatti con Centro di Coordinamento e con ASL per pazienti residenti fuori Regione, Esenzioni, Piani terapeutici, e riabilitativi «difficili»
- Collaborazione con il Centro Territoriale per le Malattie Rare ASL Bs (PT, esenzioni..)





IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'

•COMPITI AMMINISTRATIVI

Gestione Malattie Rare: VERIFICA DELLE
PRESTAZIONI

- Questionario consegnato in Dicembre 2011 alle associazioni dei pazienti con MR seguite c/o il nostro presidio per verificare la qualità dell'offerta sanitaria e raccogliere le eventuali criticità.

Termine: Marzo 2012





IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'

• ATTIVITA' FORMATIVA

- per medici del territorio
(pediatri e medici di medicina generale)
- per Referenti Aziendali





IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'

•ATTIVITA' PSICOLOGICHE

- Analisi del contesto Aziendale

Individuazione delle esigenze da parte di tutte le figure professionali coinvolte nella presa in carico dei pazienti con MR

(Presenza di supporto psicologico in reparto o in altra sede, difficoltà nella gestione di alcuni pazienti con conseguente necessità di confronto con un professionista che si occupi di comunicazione e relazioni medico-paziente)

- Collaborazione alla formazione delle diverse figure sanitarie al fine di incrementarne la consapevolezza nell'utilizzo di strumenti e strategie nell'approccio al paziente





IL SERVIZIO MALATTIE RARE LE NOSTRE ATTIVITA'

•INFORMAZIONE E ACCOGLIENZA PAZIENTI

- Il Servizio fornisce un supporto informativo riguardo al percorso diagnostico terapeutico per le MR seguite nella nostra Azienda
- Nel caso di impossibilità da parte dell'utenza di attendere la prima visita presso il Referente è possibile prendere un appuntamento con il personale medico del Servizio per agevolare il percorso





IL SERVIZIO MALATTIE RARE CONTATTI

A.O. SPEDALI CIVILI di BRESCIA
Presidio Ospedaliero
SPEDALI CIVILI

Sistema Sanitario Regione Lombardia

Home Azienda Ospedaliera | contatti | mappa sito | visualizza

ricerca personale medico... ricerca per parola nel sito...

AZIENDA

- Direzione Generale
- Direzione Sanitaria Aziendale
- Direzione Amministrativa Aziendale
- Tempi di attesa

PRESIDIO

- Chi siamo
- Direzione Sanitaria
- Direzione Amministrativa
- Partorire senza dolore
- Esportazione sangue del cordone ombelicale ad uso autologo
- Orario visita parenti
- Orario camera mortuaria
- Orientarsi in Ospedale
- Unità Operative e Servizi

HOME » Unità Operative [torna alla pagina precedente](#)

SERVIZIO MALATTIE RARE

Responsabile:	Alba Pilotta
Equipe medica:	Elide Spinelli
telefono	
telefono segreteria	030.399.5707 (lun-ven, dalle 14 alle 15.30)
fax segreteria	030 399.6032
e-mail	rete.malattie.rare@spedalicivili.brescia.it
ubicazione	Il Servizio è ubicato presso gli Ambulatori Pediatrici, Unità Operativa Semplice di Auxoendocrinologia e Genetica Medica Pediatrica

[Orientarsi in ospedale >](#)

PRESTAZIONI E SERVIZI

Il Servizio Malattie Rare degli Spedali Civili di Brescia fornisce un supporto clinico e amministrativo alla gestione dei pazienti con Malattie Rare che afferiscono alla nostra Azienda.

L'attività clinica prevede: un servizio informativo per gli utenti che abbiano necessità di ricevere informazioni sulle Malattie Rare seguite presso gli Spedali Civili (referenti a cui rivolgersi, esenzioni ticket, associazioni da contattare, ecc.); l'attività di consulenza genetica (in collaborazione con diverse equipe mediche operanti in U.O. dell'Ospedale dei Bambini e degli Spedali Civili); il servizio di coordinamento della presa in carico psicologica (Dott.ssa Bergamini).

Compiti Amministrativi del Servizio sono: l'istruzione degli specialisti Referenti per le Malattie Rare e il coordinamento delle attività da essi svolte, che deve essere conforme a quanto stabilito dalla normativa nazionale e regionale, la verifica del raggiungimento degli obiettivi posti dalla Regione Lombardia e dal Centro di Coordinamento per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, la promozione di iniziative di formazione per medici del territorio, la promozione dei contatti con le Associazioni dei pazienti, la verifica dei costi della fornitura farmaceutica per i pazienti con Malattie Rare (in collaborazione con la Farmacia Interna).

Ospedale dei Bambini di Brescia

[homepage](#) | [l'ospedale](#) | [professionisti](#) | [area genitori](#) | [area bambini](#)

SERVIZIO MALATTIE RARE

DIRETTORE: Dott.ssa Alba Pilotta (rete.malattie.rare@spedalicivili.brescia.it)

TELEFONO: 030.399.5707 (lun-ve)

FAX: 030 399.6032

DESCRIZIONE:



UBICAZIONE

[Il Servizio è ubicato presso gli Ambulatori Pediatrici, nella sede della U.S. di Auxoendocrinologia e Genetica Medica Pediatrica](#)

RESPONSABILE:

Dott.ssa Alba Pilotta, pediatra e medico genetista

EQUIPE MEDICA/SPECIALISTICA:

Dott.ssa Elide Spinelli, medico genetista

Dott.ssa Linda Bergamini, psicologa-psicoterapeuta

PRESTAZIONI E SERVIZI





IL SERVIZIO MALATTIE RARE CONTATTI



SCALA 1
PIANO TERRA
E scala 1 piano 3

SERVIZIO MALATTIE RARE
c/o DH AUXOENDOCRINOLOGIA E GENETICA MEDICA PEDIATRICA
OSPEDALE DEI BAMBINI, UMBERTO I
A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA
TELEFONO 030/3995707 (ore 14-15.30 lun-ven) FAX 030/3996032
E-mail: rete.malattie.rare@spedalicivili.brescia.it





Associazione di registro
del cromosoma 18 Italia

18 *MEDICAL SERVICE*

medico@agemo18.org



Dott.ssa Chiara Mingotti