



# *Rapporti con le Malattie Rare: la nuova normativa*

*A.O.U. Federico II - Napoli*

Responsabile Aziendale Clinico per le Malattie Rare

*Roberto Della Casa*



SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità



Associazione  
Sindrome di Prader Willi  
CAMPANIA

**SINDROME DI PRADER WILLI**  
**3° FORUM DI DISCUSSIONE**  
**E APPROFONDIMENTO**  
**PER LE FAMIGLIE E GLI OPERATORI**  
**IN CAMPANIA**

## ... Cosa sono le malattie rare

- ✓ Sono circa **7-8.000**, con alcune centinaia di milioni di persone affette a livello mondiale
- ✓ In Europa viene considerata rara ogni malattia che interessa meno di **5 persone ogni 10.000**
- ✓ Comportano per pazienti e per le loro famiglie grosse difficoltà ad ottenere **diagnosi tempestive** e estrema complessità a mettersi in **contatto con i Centri Specialistici**, problemi ad avere cure e prese **in carico efficaci**
- ✓ Richiedono l'intervento **coordinato** e di numerosi specialisti con aspetti di cronicità spesso nel contesto di **un'evoluzione con progressione** del quadro clinico
- ✓ Le loro cause sono eterogenee, in circa **l'80-90% dei casi sono genetiche**

## *Rapporti con le Malattie Rare: la nuova normativa*

- Decreto Ministeriale del Ministero della Sanità n. 279 - 05/2001  
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 D.lgs. 29 aprile 1998, n. 124

14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759) - RN

RN1310 | Prader-Willi sindrome di



Associazione  
Sindrome di Prader Willi  
CAMPANIA

## *Rapporti con le Malattie Rare: la nuova normativa*

- Decreto Ministeriale del Ministero della Sanità n. 279 - 05/2001  
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 D.lgs. 29 aprile 1998, n. 124

- Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare
- Registro nazionale delle Malattie Rare
- Percorso per individuazione delle malattie rare
- Diagnosi della malattia e riconoscimento del diritto all'esenzione

Supplemento ordinario alla "Gazzetta Ufficiale", n. 160 del 12 luglio 2001 - Serie generale

Spediz. abb. post. 45% - art. 2, comma 20/b  
Legge 23-12-1996, n. 662 - Filiale di Roma

GAZZETTA  UFFICIALE  
DELLA REPUBBLICA ITALIANA

PARTE PRIMA

Roma - Giovedì, 12 luglio 2001

SI PUBBLICA TUTTI  
I GIORNI NON FESTIVI

DIREZIONE E REDAZIONE PRESSO IL MINISTERO DELLA GIUSTIZIA - UFFICIO PUBBLICAZIONE LEGGI E DECRETI - VIA ARENULA 70 - 00100 ROMA  
AMMINISTRAZIONE PRESSO L'ISTITUTO POLIGRAFICO E ZECCA DELLO STATO - LIBRERIA DELLO STATO - PIAZZA G. VERDI 10 - 00100 ROMA - CENTRALINO 06 85081

16 anni dopo.....

MINISTERO DELLA SANITÀ

DECRETO 18 maggio 2001, n. 279.

**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.**

Supplemento ordinario alla "Gazzetta Ufficiale", n. 65 del 18 marzo 2017 - Serie generale

Spediz. abb. post. - art. 1, comma 1  
Legge 27-03-2004, n. 46 - Filiale di Roma

GAZZETTA  UFFICIALE  
DELLA REPUBBLICA ITALIANA

PARTE PRIMA

Roma - Sabato, 18 marzo 2017

SI PUBBLICA TUTTI I  
GIORNI NON FESTIVI

DIREZIONE E REDAZIONE PRESSO IL MINISTERO DELLA GIUSTIZIA - UFFICIO PUBBLICAZIONE LEGGI E DECRETI - VIA ARENULA, 70 - 00186 ROMA  
AMMINISTRAZIONE PRESSO L'ISTITUTO POLIGRAFICO E ZECCA DELLO STATO - VIA SALARIA, 691 - 00138 ROMA - CENTRALINO 06-85081 - LIBRERIA DELLO STATO  
PIAZZA G. VERDI 10 - 00186 ROMA

DECRETO DEL PRESIDENTE DEL CONSIGLIO DEI MINISTRI  
12 gennaio 2017.

Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502.

- ❑ L'elenco delle malattie rare esenti dalla partecipazione al costo è stato ampliato dal Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017, che definisce i nuovi LEA e sostituisce il precedente elenco.
- ❑ Le nuove esenzioni per malattia rara e/o gruppi di malattie rare, sono entrate in vigore dal 15 settembre 2017.
- ❑ Il nuovo elenco è stato completamente riorganizzato, dal punto di vista dei codici, della nomenclatura delle patologie e della logica dei gruppi.

In particolare, si conferma quanto già previsto dal dm n. 279/2001, cioè che i **gruppi di malattie rare siano "aperti"**, in modo da consentire **che tutte le patologie riconducibili a un gruppo**, anche se non puntualmente elencate, abbiano diritto all'esenzione. Per aiutare la comprensione, e solo a titolo di esempio, nell'apposito allegato al decreto sono elencate alcune delle malattie afferenti agli specifici gruppi. In coerenza con tale previsione, anche le categorie piuttosto ampie, incluse nel nuovo elenco con ulteriori codici di gruppo, identificano tutte le malattie rare che ne fanno parte, purché rispondenti ai criteri di rarità, gravità e grado di invalidità associato, oltre che di onerosità del costo del trattamento. In questo modo, l'elenco risulta più esaustivo e, di fatto, permette l'esenzione per più patologie

## *...16 anni non trascorsi invano*

Nonostante i numerosi problemi irrisolti, lo scenario delle malattie rare è progressivamente mutato e migliorato negli ultimi 20 anni, sia a livello internazionale che nazionale, grazie da una serie di interventi in ambito legislativo e organizzativo, grazie soprattutto alla pressione e collaborazione delle Associazioni di pazienti

L'Italia ha costruito una rete di circa **200 Presidi** dedicati alle malattie rare che, pur nella disarmonia tra le diverse Regioni e rappresenta **un modello di riferimento nel contesto Europeo**

In base ai dati raccolti dal registro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità, in continua fase di implementazione, in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti e, ogni anno, sono segnalati circa 19.000 nuovi casi dai circa 200 Presidi della rete nazionale. Il **20%** delle malattie riguarda pazienti in età **pediatrica**

# *...16 anni non trascorsi invano*

## *Mobilità transfrontaliera*

Il 5 aprile 2014 entra in vigore il [Decreto Legislativo 4 marzo 2014 n.38](#) (GU n.67 del 21-3-2014) di attuazione della [Direttiva del Parlamento Europeo e del Consiglio del 9 marzo 2011](#) concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera.



Centri di competenza /Centri di  
Eccellenza

*...16 anni non trascorsi invano*



European  
Reference  
Networks

Share. Care. Cure.

## ERN Assessment Manual for Applicants

### 8. Self-Assessment Checklist for Healthcare Providers in Active PDF



An initiative of the



March 2016

Marzo 2016

# European Reference Network

## *Criteri EUCERD per accreditamento europeo*

1. Adeguata **capacità** di diagnosi, follow-up e presa in carico di pazienti;
2. **Volume** di attività significativo rispetto alla prevalenza della malattia;
3. Capacità di fornire pareri qualificati e di utilizzare le linee guida di **buona pratica clinica** ed effettuare controlli qualità;
4. Documentato approccio **multidisciplinare**;
5. Elevata competenza ed esperienza, documentata con **pubblicazioni scientifiche**;
6. Riconoscimento di attività didattiche di **formazione**;
7. Significativo contributo alla **ricerca**;
8. Stretta interazione con altri centri di expertise, **capacità di operare in rete** a livello nazionale ed internazionale;
9. Stretta collaborazione con le **associazioni** pazienti;
10. **Verifica** periodica del mantenimento dei requisiti.

## *Endorsement concessi dal Ministero*

REGIONE	N. Ospedali (HCP)	N. Unità specializz.
Abruzzo	1	1
Basilicata	1	1
Campania	4	18
Emilia R.	8	20
Friuli V. G.	3	5
Lazio	6	19
Liguria	3	15
Lombardia	15	49
Molise	1	1
Piemonte	3	20
Puglia	4	11
Sardegna	1	1
Sicilia	5	5
Toscana	6	33
Umbria	1	1
Veneto	6	33

1. **Endo-ERN Rete di riferimento europea per le malattie endocrine**
2. **ERKNet Rete di riferimento europea per le malattie renali**
3. **ERN BOND Rete di riferimento europea per le malattie ossee**
4. **ERN CRANIO Rete di riferimento europea per le anomalie cranio-facciali e le patologie otorinolaringoiatriche**
5. **ERN EpiCARE Rete di riferimento europea per l'epilessia**
6. **ERN EURACAN Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi)**
7. **ERN EuroBloodNet Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche**
8. **ERN eUROGEN Rete di riferimento europea per le malattie e i disturbi urogenitali**
9. **ERN EURO-NMD Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari**
10. **ERN EYE Rete di riferimento europea per le malattie oculari**
11. **ERN GENTURIS Rete di riferimento europea per le sindromi tumorali di predisposizione genetica**
12. **ERN GUARD-HEART Rete di riferimento europea per le malattie cardiache**
13. **ERNICA Rete di riferimento europea per le anomalie ereditarie e congenite**
14. **ERN ITHACA Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità intellettive rare**
15. **ERN LUNG Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie**
16. **ERN PaedCan Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia)**
17. **ER RARE-LIVER Rete di riferimento europea per le malattie epatiche**
18. **ERN ReCONNECT Rete di riferimento europea per le malattie del tessuto connettivo e muscolo-scheletriche**
19. **ERN RITA Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni**
20. **ERN-RND Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche**
21. **ERN Skin Rete di riferimento europea per le malattie cutanee**
22. **ERN TRANSPLANT-CHILD Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici**
23. **MetabERN Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie**
24. **VASCERN Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche**

1. **Endo-ERN Rete di riferimento europea per le malattie endocrine**
2. ERKNet Rete di riferimento europea per le malattie renali
3. ERN BOND Rete di riferimento europea per le malattie ossee
4. ERN CRANIO Rete di riferimento europea per le anomalie cranio-facciali e le patologie otorinolaringoiatriche
5. ERN EpiCARE Rete di riferimento europea per l'epilessia
6. ERN EURACAN Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi)
7. ERN EuroBloodNet Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche
8. ERN eUROGEN Rete di riferimento europea per le malattie e i disturbi urogenitali
9. ERN EURO-NMD Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari
10. ERN EYE Rete di riferimento europea per le malattie oculari
11. ERN GENTURIS Rete di riferimento europea per le sindromi tumorali di predisposizione genetica
12. ERN GUARD-HEART Rete di riferimento europea per le malattie cardiache
13. ERNICA Rete di riferimento europea per le anomalie ereditarie e congenite
14. **ERN ITHACA Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità intellettive rare**
15. ERN LUNG Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie
16. ERN PaedCan Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia)
17. ER RARE-LIVER Rete di riferimento europea per le malattie epatiche
18. ERN ReCONNECT Rete di riferimento europea per le malattie del tessuto connettivo e muscolo-scheletriche
19. ERN RITA Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni
20. ERN-RND Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche
21. ERN Skin Rete di riferimento europea per le malattie cutanee
22. ERN TRANSPLANT-CHILD Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici
23. MetabERN Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie
24. VASCERN Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche

MEMBER STATES	No. ERNS	No. HOSPITALS	No. HCP	MEMBER STATES	No. ERNS	No. HOSPITALS	NUMBER HCP
ITALY	23	66	186	BULGARIA	6	6	7
FRANCE	ALL	38	111	ROMANIA	6	6	7
GERMANY	23	42	121	SLOVENIA	9	3	9
UK	22	35	112	ESTONIA	3	2	3
NETHERLANDS	ALL	13	90	CROATIA	2	1	2
BELGIUM	19	10	36	AUSTRIA	2	1	2
SPAIN	19	16	42	NORWAY	3	2	3
CZECH REPUBLIC	18	8	28	IRELAND	3	1	3
SWEDEN	20	6	30	LATVIA	2	1	2
PORTUGAL	16	8	29	LUXEMBOURG	1	1	1
POLAND	17	12	21	CYPRUS	2	1	2
DENMARK	11	4	20	MALTA	-	-	-
FINLAND	12	4	14	GREECE	-	-	-
HUNGARY	10	4	12	SLOVAK REP.	-	-	-
LITHUANIA	12	2	12	TOTAL		293	905



Ecco la lista delle strutture sanitarie italiane individuate come centri d'eccellenza che hanno ricevuto maggiori ERN.

- Azienda Ospedaliera Padova: 18 ERN
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma: 13 ERN
- IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano: 8 ERN
- Azienda Ospedaliera Universitaria Senese: 8 ERN
- IRCCS "Giannina Gaslini" – Genova: 8 ERN
- Fondazione IRCCS Policlinico S. Matteo – Pavia: 8 ERN
- Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer – Firenze: 6 ERN
- Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli" – Roma: 6 ERN
- Azienda Ospedaliero Universitaria "Careggi" – Firenze: 6 ERN
- Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata – Verona: 5 ERN
- Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana: 5 ERN
- Azienda Ospedaliera Universitaria "Federico II" – Napoli: 5 ERN



Ecco la lista delle strutture sanitarie italiane individuate come centri d'eccellenza che hanno ricevuto maggiori ERN.

- Azienda Ospedaliera Padova: 18 ERN
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma: 13 ERN
- IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano: 8 ERN
- Azienda Ospedaliera Universitaria Senese: 8 ERN
- IRCCS "Giannina Gaslini" – Genova: 8 ERN
- Fondazione IRCCS Policlinico S. Matteo – Pavia: 8 ERN
- Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer – Firenze: 6 ERN
- Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli" – Roma: 6 ERN
- Azienda Ospedaliero Universitaria "Careggi" – Firenze: 6 ERN
- Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata – Verona: 5 ERN
- Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana: 5 ERN
- Azienda Ospedaliera Universitaria "Federico II" – Napoli: 5 ERN

## *Componente Italiana nell'ambito delle ERN*

- 2 Coordinatori di ERNs + 1
  - ReCONNET ERN
  - BOND ERN
    - MetabERN
- 66 Ospedali (22% del Totale)
- 186 Unità ad Alta Specialità
- Affiliazione a 23 ERNs

# la Campania nella Rete Malattie Rare



The map of Campania is color-coded and overlaid with logos of various healthcare institutions:

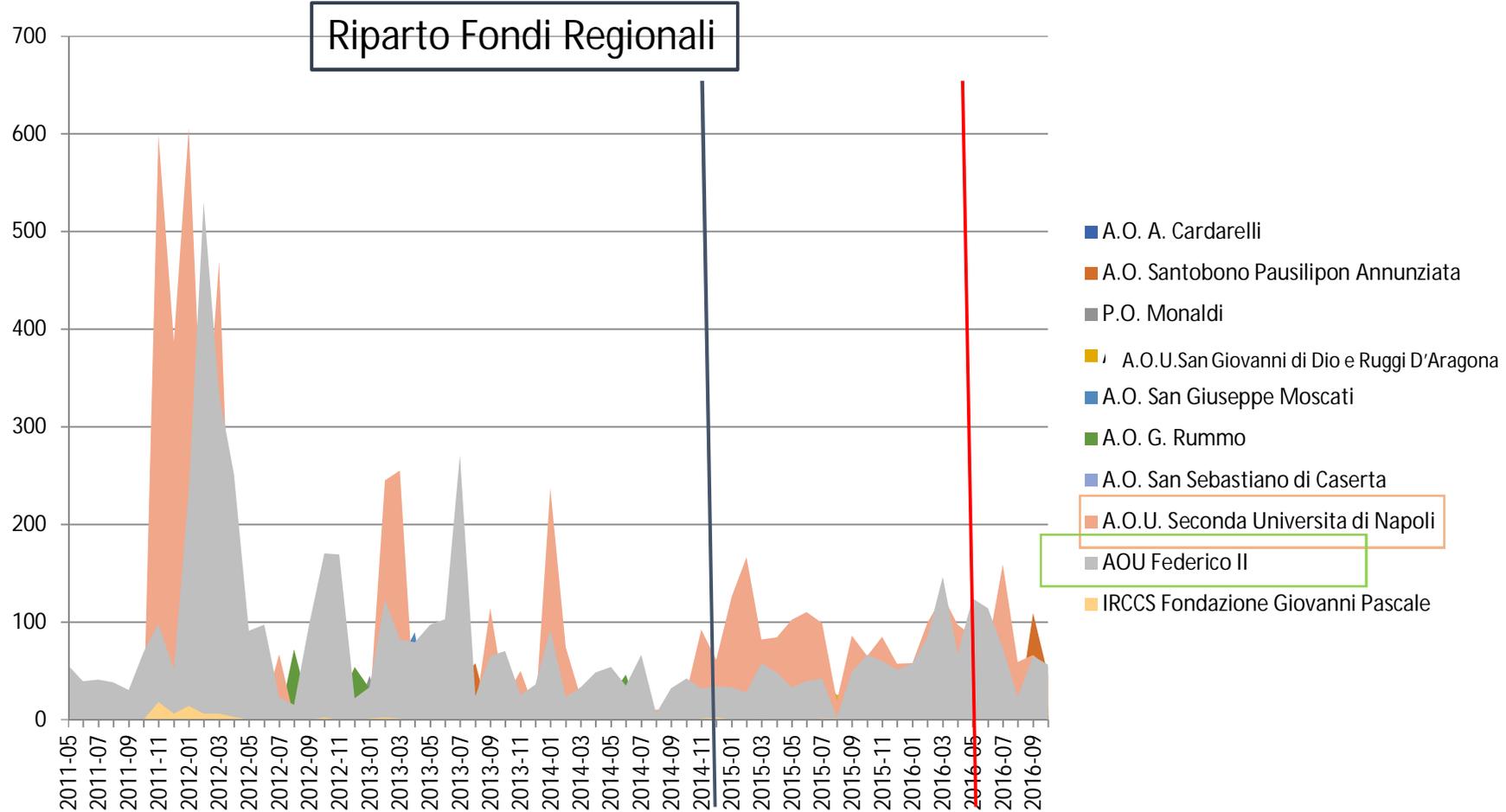
- Azienda Ospedaliera "Sant'Anna e San Sebastiano" di Caserta** (Northwest, green area)
- Azienda Ospedaliera G. Rummo - Benevento** (North, pink area)
- San Giuseppe Moscati - Avellino** (Northeast, yellow area)
- Azienda Ospedaliera "Federico II"** (Southwest, red area)
- Azienda Ospedaliera Universitaria "Saverio D'Armando degli Studi di Napoli"** (Southwest, red area)
- Scuola Medica Salernitana** (South, cyan area)
- Azienda Ospedaliera Integrata con l'Università SAN GIOVANNI DI DIO E RUGGI D'ARAGONA** (South, cyan area)
- OSPEDALI DEI COLLI MONALDI - COTUGNO - C.T.O.** (Southwest, red area)
- Antonio Cardarelli AZIENDA OSPEDALIERA DI RILIEVO NAZIONALE** (Southwest, red area)
- Istituto Nazionale Tumori Fondazione G. Pascale** (Southwest, red area)
- SANTOBONO PAUSILIPON AZIENDA OSPEDALIERA PEDIATRICA** (Southwest, red area)
- ASL REGIONE CAMPANIA Azienda Sanitaria Locale Napoli 1** (Southwest, red area)
- ce in ge BIOTECNOLOGIE AVANZATE "LISTENING TO BIOMOLECULES TO SILENCE DISEASE"** (South, cyan area)

# Malattie Rare in Campania

## Obiettivi raggiunti

- Individuazione dei Presidi di riferimento regionali (11)
- Collegamento telematico di tutti presidi accreditati e di tutte le AA.SS.LL.
- Istituzione del Centro di coordinamento regionale
- Definizione di percorsi (PDTA) per alcune MR
- Attivazione del Registro regionale MR dal 2011
- Partecipazione al Consorzio interregionale (Veneto capofila)
- Istituzione del Gruppo Tecnico di Lavoro Esperti Malattie Rare
- Organizzazione di corsi sulle MR per medici e operatori delle AA.SS.LL.
- Collaborazione con le Associazioni di malattie rare
- Istituzione del Forum campano delle Associazioni

# Il contributo al Registro di tutti i Presidi nel tempo dei Presidi Campani



Bando per le Reti Europee

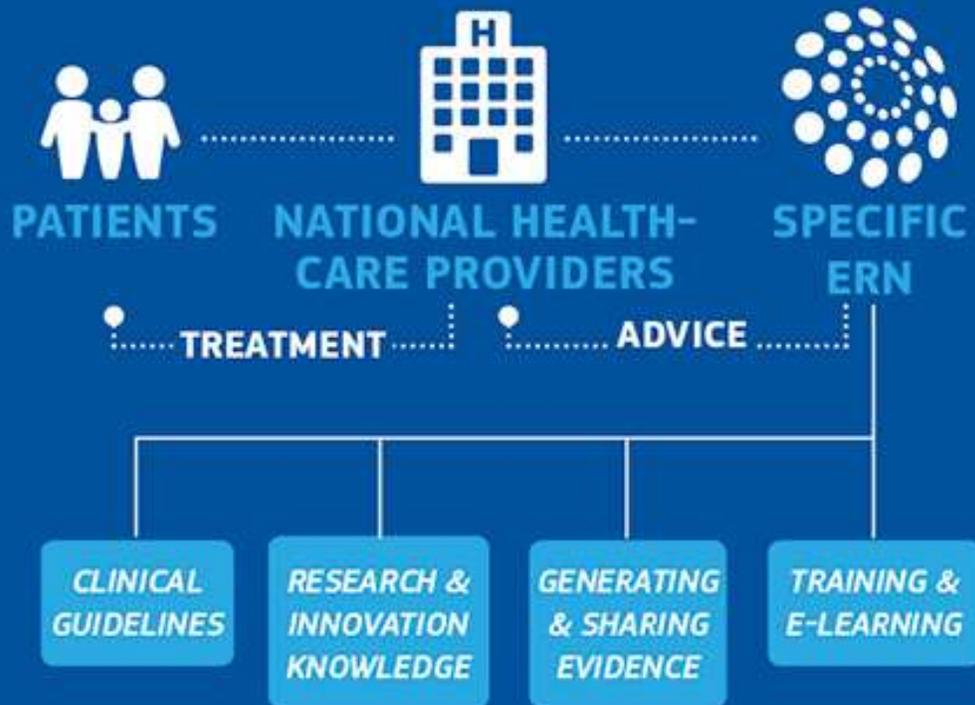
## *In Campania*

<b>ENDORSEMENT ATTRIBUITI</b>	<b>Regione</b>	<b>Denominazione Centro</b>
rare haematological diseases	Campania	AOU SECONDA UNIVERSITA DI NAPOLI
Rare connective tissue and musculoskeletal diseases	Campania	AOU SECONDA UNIVERSITA DI NAPOLI
Rare endocrine diseases	Campania	AOU FEDERICO II
Rare renal diseases	Campania	AORN SANTOBONO-PAUSILIPON
Rare eye diseases	Campania	AOU SECONDA UNIVERSITA DI NAPOLI
Rare haematological diseases	Campania	AOU FEDERICO II
Rare hepatic diseases	Campania	AOU FEDERICO II
Rare hereditary metabolic disorders	Campania	AOU FEDERICO II
Rare hereditary metabolic disorders	Campania	AOU SECONDA UNIVERSITA DI NAPOLI
Rare immunological and auto-inflammatory diseases	Campania	AOU FEDERICO II
Rare malformations and developmental anomalies and rare intellectual disabilities	Campania	AOU FEDERICO II
Rare malformations and developmental anomalies and rare intellectual disabilities	Campania	AOU SECONDA UNIVERSITA DI NAPOLI
Rare neurological diseases	Campania	AOU FEDERICO II
Rare neuromuscular diseases	Campania	AOU SECONDA UNIVERSITA DI NAPOLI
Rare neuromuscular diseases	Campania	AOU FEDERICO II
Rare pulmonary diseases	Campania	AOU FEDERICO II
Rare renal diseases	Campania	AOU SECONDA UNIVERSITA DI NAPOLI
Rare cardiac diseases	Campania	AORN Colli

*dalla Rete al Paziente...*



*dalla Rete al Paziente...*



**EUROPEAN REFERENCE NETWORKS**  
FOR RARE, LOW-PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



European  
Reference  
Networks



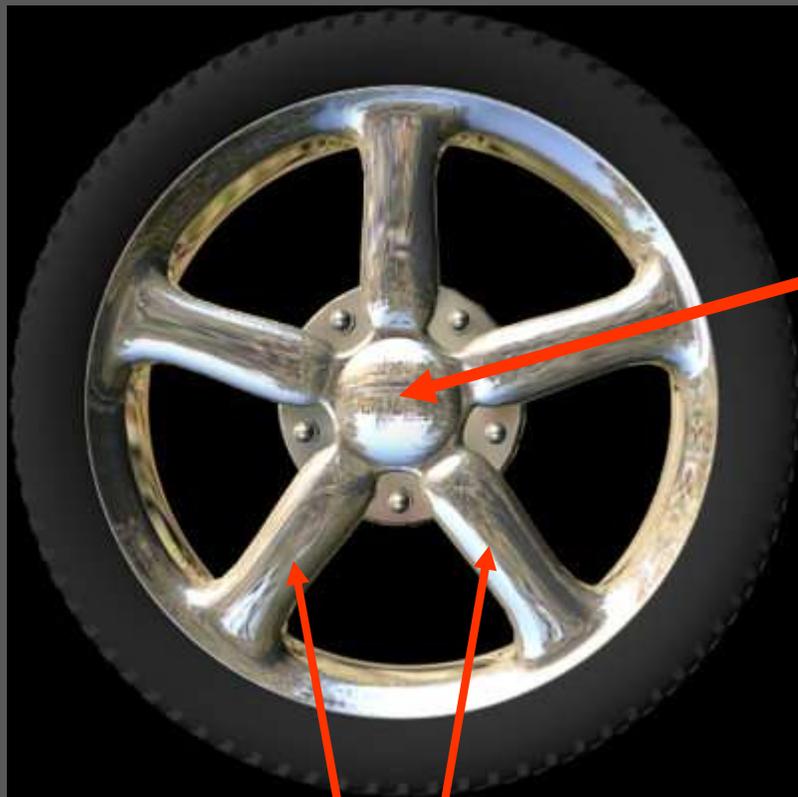
European  
Commission | Health

## *dalla Rete al Paziente...*

**In Italia le persone affette da malattie rare hanno diritto a benefici economici e non economici, principalmente in base a tre possibilità:**

- ✓ LEA, Livelli Essenziali di Assistenza (esenzione dal ticket);
- ✓ Invalidità Civile;
- ✓ Riconoscimento dell'handicap (Legge 104).

Ma soprattutto hanno *diritto all'assistenza e...alla presa in carico*



Hub

"patient manager "

Presidio di Riferimento  
Pediatria di libera scelta

Spokes



Altri Presidi di riferimento o  
Ospedali delle Asl  
Specialisti del territorio

# *Reti di specialisti*

Spokes

(Ortopedici, Chirurghi,  
Neurochirurghi, Fisiatri, etc.)



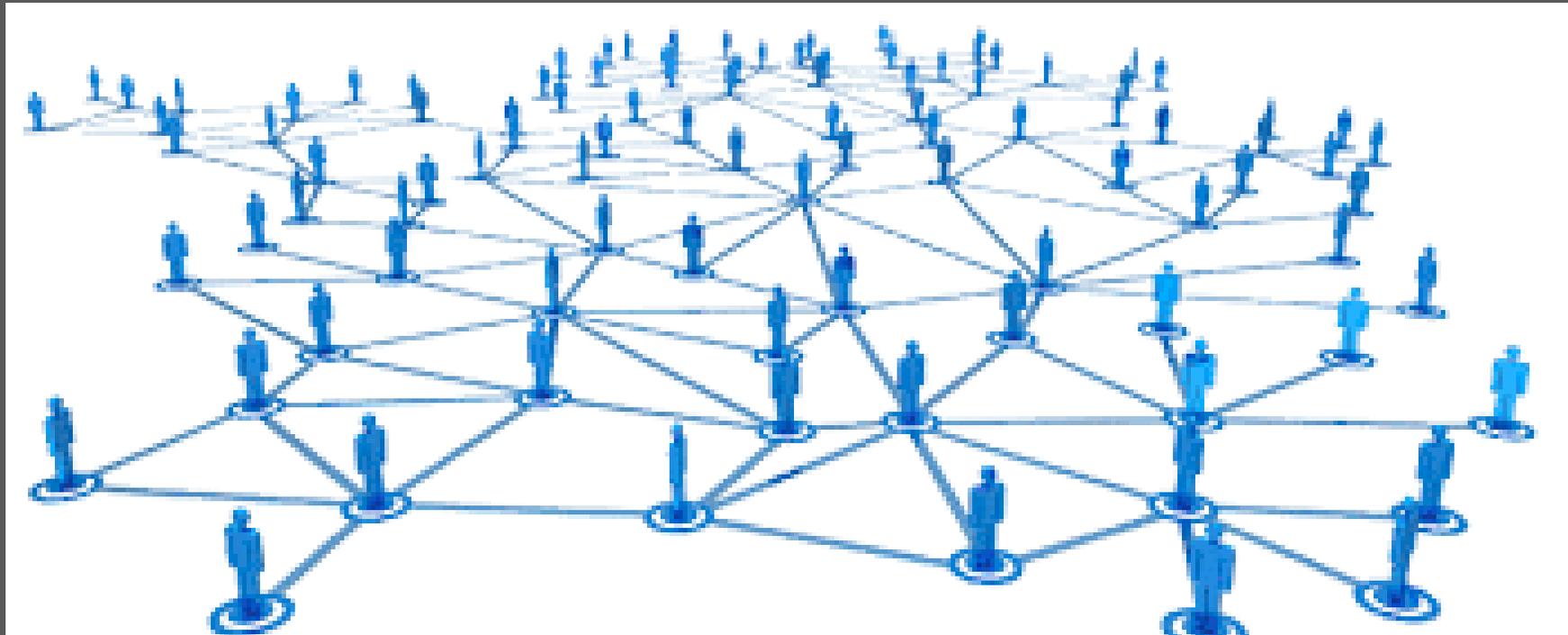
Hub

Specialisti dei Centri di riferimento

Specialisti con maggior esperienza specifica

# *Reti sul territorio*

(assistenza domiciliare, percorsi di riabilitazione, assistenza sociale, supporto psicologico, etc.)





## Challenges for the close future

- *Integration of ERNs into the National Healthcare systems*
- *Referral systems and patient pathways at national level*
- *Support of the Hospitals to the ERN coordinators and healthcare units*
- *Sustainability*

«Nessun paese possiede  
le conoscenze e le  
capacità per curare, da  
solo, tutte le malattie rare  
e complesse.»

*Vytenis Andriukaitis*

*Commissario per la Salute e la sicurezza  
alimentare*

