

## Giornata Internazionale Malattie Rare

### *"Malattie rare: il valore della Microrete" la rete territoriale incontra la scienza*

Lunedì 28 febbraio 2022

Le organizzazioni di sanità pubblica hanno in Italia la responsabilità di rispondere al principio di equità sancito dalla Costituzione italiana. La complessità dell'assistenza ai bambini e alle persone con malattia rara ha richiesto un grande e impegnativo sforzo organizzativo, con la realizzazione di modelli di presa in carico sviluppati attorno al principio dello stretto collegamento funzionale tra la Macrorete degli ospedali Centri Malattie Rare pugliesi e nazionali e la Microrete di assistenza territoriale in cui le Aziende Sanitarie Locali svolgono un ruolo centrale nel perseguire il miglior livello di "qualità di vita" del malato e della famiglia, compatibile con le condizioni cliniche, sociali ed economiche. L'obiettivo è semplificare e armonizzare i percorsi di cura dei circa 25000 malati rari pugliesi (di cui circa 6.000 sono bambini) affetti da 2000 diverse malattie rare e ultrarare per una migliore "qualità di vita" del malato e della sua famiglia.

L'assistenza passa attraverso la connessione reale tra gli esperti del team interdisciplinare del Centro MR, che possono trovarsi anche a diversi chilometri di distanza, e le cure primarie, il pediatra, il medico di famiglia e gli ospedali di prossimità. La Puglia ha lanciato un "ponte di collegamento" tra Macro e Microrete: in ogni ASL è stato allestito un "Centro Territoriale Malattie Rare (CTMR)" che rappresenta uno snodo di orientamento e di informazione per le persone colpite da malattia rara e per i loro caregiver. Grazie al raccordo del Coordinamento Regionale Malattie Rare di AReSS Puglia, i sei CTMR sono l'interfaccia di una *evolutività* continua, al passo con le innovazioni della scienza, con l'implementazione della domiciliarità delle cure imposta dalla pandemia Covid 19 e con i bisogni complessi e specifici di ciascun bambino, adulto, ma anche anziano, quando la malattia insorge in tarda età. Grazie al sistema di rilevamento omogeneo dei dati, garantito dal Sistema Informativo Malattie Rare (SIMaRRP) oggi la comunità dei pugliesi affetti da MR, conosce "come" funziona la Rete Malattie Rare (ReMaR) in Puglia, e sa a chi rivolgersi per ottenere supporto sanitario o sociosanitario, anche grazie al supporto del Portale Malattie Rare [www.sanita.puglia.it/web/rete-delle-malattie-rare](http://www.sanita.puglia.it/web/rete-delle-malattie-rare) che contiene, oltre ai contatti utili, le schede di emergenza urgenza relative malattie rare (n°. 41) e le testimonianze dei pugliesi affetti da MR e dei loro familiari e caregiver, con le difficoltà che affrontano nella vita di tutti i giorni, tra accessi ospedalieri e l'assistenza continua e specifica al domicilio.

Con l'istituzione del Co.Re.Ma.R., funzionalmente strutturato all'interno dell'Area "Innovazione Sociale, Sanitaria e di Sistema e Qualità" dell'Agenzia Regionale Strategica per la Salute ed il Sociale - A.Re.S.S. Puglia in Puglia si è contestualmente verificata una evoluzione organizzativa nel campo delle Malattie Rare attraverso la configurazione, prima, e il consolidamento, poi, della Rete Regionale Malattie Rare: un sistema organizzativo e collaborativo che coinvolge e interseca sia la Rete Verticale dei Presidi di Rete Nazionale (PRN) e dei Nodi della Rete Regionale (ReRP) sia le Strutture Territoriali a diramazione orizzontale capillare, con l'unico obiettivo di ridurre o, se possibile, rimuovere i disagi socio sanitari dei malati rari e dei loro familiari.

Uno degli strumenti principali con cui il Co.Re.Ma.R., dal 2015, monitora le esigenze della Rete

Regionale è il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia - S.I.Ma.R.R.P. Grazie alla collaborazione con la Regione Veneto, anche in Puglia è stato creato un Registro Informatizzato, che consente l'innesto dei flussi della nostra Regione con quelli di altre 6 Regioni Italiane che costituiscono l'Area Vasta (Veneto, Emilia Romagna, Province Autonome di Trento e Bolzano, Umbria Sardegna e Campania). Le 7 Regioni condividono lo stesso Sistema Informativo, che fa confluire i dati nel Registro Nazionale Malattie Rare del Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS

Dal 2019, a seguito della Delibera del Direttore Generale ARESS Puglia DDG 139/2019 è attivo anche il "2° Modulo S.I.Ma.R.R.P.", ed è stata ufficialmente avviata la stesura dei Piani Terapeutici Personalizzati (PTP) *web-based* abbandonando progressivamente la stesura dei piani in forma cartacea.

L'inserimento *web-based* dei Piani Terapeutici Personalizzati rende possibile la gestione *on line* delle prescrizioni e la visualizzazione in tempo reale da parte dei molteplici attori coinvolti nel processo di assistenza della persona con patologia rara garantendo l'accessibilità alle cure e accorciando le tempistiche procedurali.

Dalla rilevazione effettuata il 31 gennaio 2022 risulta che il Sistema Informativo conta 27.074 Certificati di Diagnosi: 25.126 sono i Certificati inseriti per la diagnosi di cittadini Pugliesi, di cui 18.867 (69,7%) sono stati inseriti dai PRN Pugliesi e 6.259 (23,1%) inseriti fuori Regione (Mobilità Passiva).

I centri Pugliesi hanno invece inserito per pazienti residenti in Italia che vengono in Puglia a curarsi 1.948 (7,2%) diagnosi (Mobilità Attiva). (*grafico 1,2*)

La ReMaR pugliese, grazie alla connessione tra i nodi, ha garantito durante la pandemia Covid 19 la vaccinazione dei fragili. Il SIMaRRP ci ha permesso di identificare dove vivono e da chi sono seguiti i malati rari pugliesi, e i CTMR in sinergia con i Distretti Socio sanitari hanno messo in atto tutte le azioni dirette (mediante organizzazione di giornate dedicate) e di supporto per favorire la vaccinazione dei malati rari e dei caregiver/conviventi. I Centri Malattie Rare della ReMaR hanno vaccinato parte dei propri assistiti. (*tabella 1 grafico 3*).

Attendiamo ora di conoscere gli strumenti che il PNRR fornirà, ad una regione del Sud come la Puglia, in termini di concreta facilitazione dei percorsi di cura ai malati rari, aggiornamento dei LEA, finanziamento dei percorsi di cura più che delle singole prestazioni, ma anche formazione specifica degli operatori, aggiornata e al passo con la scienza. Le prossime sfide per la Rete MR sono progetti di integrazione scolastica e lavorativa delle persone con Malattia Rara, evoluzione dell'organizzazione delle cure domiciliari con i Nuclei di Assistenza Territoriale (NAT) all'interno delle ASL, Rete delle Cure Palliative pediatriche (l'80% dei bambini che muoiono sono affetti da MR), strategie per porre la giusta attenzione ai malati ancora senza diagnosi.

In attesa dei decreti attuativi della Legge 175 del 10 novembre 2021, "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani" (GU n.283 del 27-11-2021), la celebrazione di questa Giornata mondiale per le Malattie rare può rappresentare uno stimolo ai fini di un'evoluzione concreta delle cure, umanizzate e al passo con la scienza.

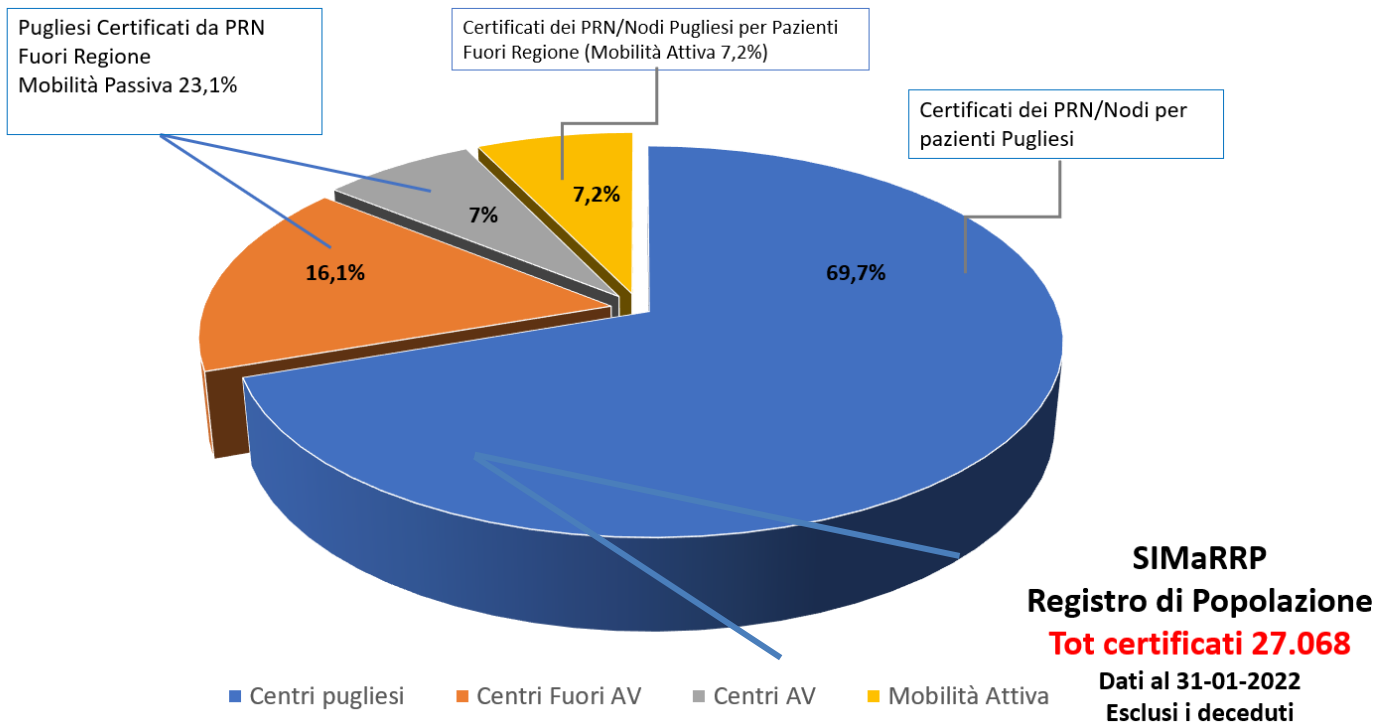
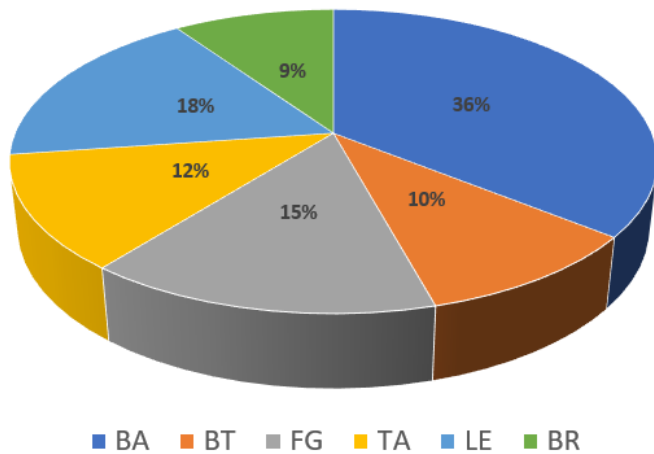


Grafico 2

MR Residenti in Regione Puglia  
 Divisi per ASL di Residenza  
 Fonte SIMaRRP  
 Dati al 31/01/2022 esclusi i deceduti



**Fonte SIMaRRP**  
**Dati al 31-01.2022**  
**Esclusi i deceduti**  
**Tot residenti 25.225**

## Vaccinazione Covid-19 nei Malati rari (tabella1)

	10-apr	19-apr	28-apr	17-mag	08-giu	24-giu
<b>ASL BA</b>	7079	4606	3807	2639	1856	1316
<b>ASL BR</b>	3517	1485	1167	794	537	420
<b>ASL BT</b>	3025	1280	1084	857	644	525
<b>ASL FG</b>	2439	3428	1706	1247	916	718
<b>ASL LE</b>	2066	2383	2037	1513	1014	762
<b>ASL TA</b>	1997	1530	1301	943	712	539
<b>Totali</b>	18.182	14.712	11.102	7.994	5679	4.310

## Pugliesi over 16 con malattia rara candidati alla vaccinazione per CoVid 19 (grafico 3)

Intervallo di tempo 10 aprile – 24 giugno 2021

