

MODELLI

La Regione ha recepito il Piano nazionale già varato lo scorso ottobre



Fari accesi sulle malattie rare

La cornice per reti di riferimento e centri esperti - Ecco le proposte

La giunta regionale a fine maggio ha recepito il "Piano nazionale per le malattie rare (Pnmr)" approvato lo scorso 16 ottobre con l'accordo tra Governo, Regioni e Province autonome. Si tratta dell'atto di avvio di una serie di interventi a livello regionale volti a rendere la rete toscana sempre più adeguata a rispondere alle esigenze dei pazienti e a valorizzare le competenze professionali dedicate alle malattie rare in linea con le raccomandazioni europee.

Il Piano nazionale malattie rare in Italia non risponde comunque solo alle Raccomandazioni del Consiglio dell'Unione europea del 5 giugno 2009, ma è il frutto di un processo che, iniziato con il Dm 279/2001, attraverso una serie di Accordi Stato-Regioni e di iniziative delle Regioni, del ministero della Salute, dell'Iss, del Centro Nazionale Malattie Rare e delle Associazioni dei pazienti, ha condotto alla elaborazione, condivisione e discussione di documenti e proposte.

Il Piano offre un dettagliato panorama nazionale su tutti gli interventi, le criticità ancora da superare e le azioni da implementare, soffermandosi sugli strumenti per l'innovazione terapeutica, la ricerca, l'informazione, la formazione, la prevenzione e la diagnosi precoce. Anche il ruolo delle Associazioni, riconosciuto non solo ai fini dell'empowerment del paziente, ma anche come supporto all'azione delle istituzioni nella programmazione e nell'erogazione dei servizi, è giustamente sottolineato. Per tutti gli ambiti di intervento descritti il Piano termina con una serie di obiettivi, declinati in azioni e indicatori di monitoraggio, che si sostanziano in una strategia integrata e globale di medio periodo.

Ma la maggiore novità del Piano discende dai contenuti delle decisioni della Commissione eu-

Bombardieri vince l'Eular award per la reumatologia

Stefano Bombardieri, responsabile dell'Unità operativa Reumatologia dell'Azienda ospedaliero universitaria di Pisa, lo scorso 10 giugno a Roma ha ricevuto l'Eular Award, il massimo riconoscimento alla carriera assegnato dalla Società europea di Reumatologia. Si tratta della prima volta che tale riconoscimento viene attribuito a un italiano.

Bombardieri collabora dal 2004 con il gruppo di Coordinamento regionale toscano delle malattie rare sulla gestione delle reti delle malattie rare reumatologiche e si augura che questo premio europeo possa indirettamente contribuire a portare la Toscana nei circuiti internazionali per il trattamento delle malattie rare.

Laureato in Medicina e Chirurgia all'Università Cattolica di Roma nel 1968, dopo un

periodo di training in Reumatologia al Columbia College of Physician and Surgeons e all'Hospital for Special Surgery, New York Hospital Cornell Medical College, è stato dapprima borsista all'Istituto superiore di Sanità a Roma e poi, dal 1974, assistente ordinario presso l'Istituto di Patologia speciale medica dell'Università di Pisa, dove ha percorso tutta la sua successiva carriera accademica.

Da allora ha contribuito allo sviluppo della Reumatologia e dell'Immunologia clinica ed è stato direttore della Uoc di Immunoallergologia clinica e successivamente della Uoc di Reumatologia, che ha diretto fino all'ottobre 2014. Inoltre è stato direttore sia della Scuola di specializzazione di Allergologia e Immunologia clinica, che di quella di Reumatologia.

ropea del 10 marzo 2014, in materia di reti di riferimento, che stabiliscono criteri per l'istituzione e la valutazione delle reti e dei loro membri e per agevolare lo scambio di informazioni e competenze, in relazione all'istituzione e valutazione di tali reti, tali decisioni hanno recepito le raccomandazioni del comitato Eucerd del 2011 sui criteri di selezione dei "centri di expertise".

La designazione dei centri esperti a livello nazionale è prioritaria rispetto alla costituzione delle reti europee di riferimento (Erns) previste nella direttiva 2011/24/Eu, in materia di assistenza sanitaria transfrontaliera, che nel nostro paese è stata

recepita con il Dlgs 38/2014.

Le raccomandazioni del comitato Eucerd, riportate sinteticamente nel Piano, arricchiscono quanto previsto già nell'ambito nazionale a partire dal Dm 279/2001 che aveva provveduto a riconoscere diritti e benefici specifici alle persone con malattie rare, a prevedere un sistema nazionale e locale di monitoraggio (Registri), a istituire una rete di assistenza e di presa in carico del malato raro, attraverso l'attribuzione alle Regioni del compito di individuare, con atti normativi, i presidi della Rete dove i Mr possano trovare specifica competenza diagnostica e di trattamento.

I Centri di competenza si incardinano quindi nelle reti regionali, gestiscono il percorso del paziente attraverso il concorso e il collegamento di unità organizzative/operative e devono essere sottoposti a una valutazione continua della qualità anche attraverso il concorso delle Associazioni dei pazienti, programmi di valutazione esterna e audit. Risulta centrale, ai fini della sostenibilità e dell'appropriatezza dell'offerta assistenziale, la cura dell'aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza per una maggiore salvaguardia dell'equità e una maggiore disponibilità di trattamenti in tutto il territorio nazionale.

Il Piano purtroppo non è supportato dallo stanziamento di specifiche risorse e in un quadro di carenza di risorse è quanto mai importante il ruolo di strutture di coordinamento regionale e interregionale. L'esperienza di questi anni ha dimostrato che infatti attraverso la condivisione di esperienze, prassi, soluzioni organizzative, protocolli, sistemi di monitoraggio e di valutazione, si rende possibile assicurare una maggiore appropriatezza.

Ai fini di una migliore strutturazione dei percorsi aziendali e della rete dei Centri di competenza per le malattie rare, il gruppo di Coordinamento regionale toscano per le Malattie rare ha già elaborato alcune proposte operative per la realizzazione delle quali questo Piano, oltre che cornice di riferimento, consentirà di dare nuovo impulso e forza.

Cecilia Berni
P.O. Sviluppo assistenza materno-infantile e malattie rare e genetiche - Direzione generale Diritti di cittadinanza e coesione sociale Regione Toscana

IL REGISTRO TOSCANO STRUMENTO PER MALATI E DECISORI

Prove tecniche sulle malformazioni congenite

Il Registro toscano malattie rare (Rtmr), gestito dalla Fondazione toscana Gabriele Monasterio su incarico della Regione Toscana è uno strumento per la rete regionale delle aziende sanitarie, dei professionisti e dei malati. Oggi il registro include informazioni di oltre 35.000 malati con oltre 400 malattie rare diverse tra loro.

Il Rtmr raccoglie ed elabora dati sui malati e sulle attività dei centri di diagnosi e cura, per definire un quadro epidemiologico e per fornire alla Regione e alle Aziende sanitarie informazioni in grado di permettere agli amministratori di operare scelte basate su evidenze scientifiche complete e di qualità. Le informazioni sono in gran parte disponibili sul sito web della rete toscana (<http://malattierare.toscana.it/>), continuamente in sviluppo per offrire una sempre maggiore

accessibilità ai dati e alle informazioni all'utente pubblico. Sapere quanti malati ci sono con una determinata malattia rara, dove vengono diagnosticati, curati, seguiti, qual è il percorso del paziente, è fondamentale per i malati e per i medici che lavorano sempre più in rete.

Per questi motivi il Registro sta lavorando con i coordinatori della rete regionale per sviluppare un modello di integrazione di dati clinici, genetici, epidemiologici, di biobanche, ritenuto uno degli obiettivi principali a livello internazionale ed europeo. Le attività di ricerca del Rtmr sono svolte come supporto agli studi clinici e genetici e per scopi epidemiologici e di sanità pubblica.

Tra queste sono di rilievo gli studi svolti nel progetto europeo Epirare (European platform for rare disease registries) finanziato

dalla Direzione Generale Salute e Consumatori della Ce, coordinato dall'Istituto superiore di Sanità e con sette Paesi partecipanti.

Il Registro toscano come responsabile della linea sui dati dei registri di malattie rare, ha prodotto numerose pubblicazioni su rivista internazionale. Di rilievo è l'articolo sulle caratteristiche principali dei registri esistenti in Europa, classificati in tre tipologie secondo lo scopo principale e i dati contenuti: di sanità pubblica, di ricerca clinica-genetica, per il monitoraggio del trattamento medico e farmacologico (Santoro et al, Public Health Genomics, 2015). Lo studio ha fornito indicazioni per migliorare le interazioni tra registri di tipo diverso e tra registri e biobanche.

Alla valutazione della qualità dei registri è dedicato un altro studio in corso di pubbli-

cazione. È inoltre in corso la sperimentazione di uno strumento di integrazione tra registri di malattie rare e malformazioni congenite, argomento di interesse europeo per lo sviluppo di sistemi di sorveglianza di malattie ad alto impatto sanitario e sociale. Il Registro toscano è uno dei maggiori contributori del registro nazionale malattie rare presso il Centro nazionale malattie rare dell'Istituto superiore di sanità. L'esperienza e i risultati raggiunti dal Registro toscano malattie rare, sono rilevanti per l'attività in corso di definizione delle reti europee di riferimento delle malattie rare e delle articolazioni nazionali.

Fabrizio Bianchi
Dirigente di ricerca Cnr - Responsabile scientifico Registro Toscano Malattie Rare

IL SOSTEGNO ALL'ITT (segue dalla prima pagina)

competizioni di golf e vela - è riuscito a unire tantissime persone per una buona causa volta a scopi benefici e aiutata da molti supporter presenti e attivi che hanno preso parte alla giornata.

La Fondazione dell'Istituto toscano tumori, che è stata costituita nel 2010 per sostenere le attività istituzionali dell'ITT, è riconosciuta dalle Aziende sanitarie locali, dalle Aziende ospedaliere universitarie regionali e dall'Istituto per lo studio e la prevenzione oncologica (Ispo), in coerenza con gli indirizzi della programmazione sanitaria toscana da promuovere e sostenere con il concorso della società civile e delle forze sociali. La Fondazione ha la missione di incre-

mentare la disponibilità finanziaria per la lotta contro il cancro, in modo da sviluppare il più possibile l'impegno dell'Istituto toscano tumori, con l'aiuto dei cittadini e delle forze sociali a cui si rivolge, attraverso lo sviluppo di eventi dedicati al fund raising e portando avanti la campagna del 5 per mille.

Nello specifico la Fondazione sostiene la ricerca di base sul cancro, ricerca clinica e ricerca traslazionale in campo oncologico, prevenzione primaria e secondaria, diagnosi e cura dei tumori, miglioramento dell'assistenza, delle cure palliative, del sostegno psicologico e della qualità della vita, sostegno alle famiglie, sostegno alle attività organizzative del-

l'Istituto per il coordinamento dei percorsi assistenziali e gli eventi formativi.

La Fondazione dell'Istituto toscano tumori raccoglie contributi di privati cittadini, associazioni, enti privati e pubblici e di chiunque voglia esprimere la solidarietà e la partecipazione al raggiungimento degli obiettivi.

Per raggiungere i propri obiettivi la Fitt si basa su una organizzazione a rete che comprende Ispo e 16 Dipartimenti oncologici, uno per ogni azienda sanitaria e ospedaliero-universitaria. Ogni Dipartimento ha uno o più punti di accoglienza sul territorio regionale, così che il paziente possa accedere all'Istituto nel luogo più vicino a casa sua.

I passi per capire il cancro (segue dalla prima pagina)

riesce ad attuarla; ma non deve succedere che a Pisa non si sappia che cosa si fa in un laboratorio di Firenze o in una unità oncologica di Siena o di Arezzo o di Prato. Evidentemente questo impegno dell'ITT ha avuto una qualche risonanza, perché la Bender Foundation, che di norma organizza un symposium internazionale sui tumori in Usa o in Europa, ci ha chiesto quest'anno di tenere la loro riunione congiuntamente con la nostra. Quindi il Bender Symposium su Cancer Biology for Cancer Therapeutics avrà luogo nella stessa sede.

È un periodo particolare quello attuale per la ricerca sul cancro. In primo luogo, le tecnologie contemporanee consen-

tono per la prima volta di conoscere per intero il panorama delle mutazioni somatiche di ogni tumore, e di mano in mano che farmaci mirati a quelle mutazioni divengono disponibili queste conoscenze saranno sempre più pertinenti alla terapia. In secondo luogo, per decenni i tentativi di immunoterapia sono stati quasi sempre frustrati; ma finalmente si sta rivelando che delicate azioni di stimolo o di freno su linfociti T del sistema immunitario possono finalmente reclutarle a diventare nostri agenti contro l'invasione dei tumori.

* direttore scientifico Istituto Toscano Tumori professore onorario di Ematologia Università di Firenze