

Attraverso il rapporto che illustra il sistema di sorveglianza delle Malattie Rare (RM) costituito dal Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) istituito all'Istituto Superiore di Sanità (art.3 del Decreto Ministeriale 279/2001 e dai registri regionali) mi sono servito per comprendere in parte ciò che accade. Molti sono gli obiettivi da raggiungere sul territorio regionale tra essi

1. *empowerment*
2. *riduzione dei tempi di diagnosi*
3. *sviluppo della ricerca clinica e tecnologica (integrazione uomo/Macchina)*
4. *aggiornamento dei Piani Diagnostico Terapeutico Assistenziali e accessibilità ai farmaci orfani/off label e presidi "rari" al passo delle novità scientifiche*
5. *organizzazione delle cure domiciliari/controllo della qualità di prestazione degli operatori a domicilio*
6. *sviluppo della presa in carico della persona e della famiglia dal punto di vista psicologico*
7. *salvaguardia del ricambio generazionale all'interno dei centri di riferimento*
8. *inserimento dei pazienti pugliesi in trial clinici internazionali*
9. *uguaglianza di trattamento tra cittadini del Nord e quelli del Sud/
- sviluppo delle reti di assistenza *
10. *organizzazione della riabilitazione dedicata a bambini e persone con patologia rare*
11. *integrazione scolastica e lavorativa efficace*
12. *gestione efficace dell'emergenza/urgenza con connessione Centro di Riferimento/Pronto soccorso*
13. *connessione Centro di Riferimento/commissioni di invalidità*
14. *sostegno ai genitori lavoratori*
15. *agevolazioni "casa"*

Giustamente ed in condizionalmente sarebbe impossibile raggiungere tutti questi obiettivi e, senza scoraggiarmi mi addentro a due soli passi della richiesta.

- considerata la necessità al completamento del Registro Regionali delle Malattie Rare

Attraverso il rapporto ISTISAN 11/20 del registro regionale delle malattie rare dell'anno 2011 è stato illustrato il sistema di sorveglianza delle malattie, costituito dal RNMR (registro nazionale malattie rare) ISS, e dai registri regionali/ineregionali.

Il periodo di studio va dal 30/06/2007 al 30/06/2010.

Gli obiettivi sono:

- a) stimare la prevalenza e l'incidenza delle diverse MR;
- b) caratterizzarne la distribuzione sul territorio nazionale;
- c) stimare la migrazione sanitaria dei pazienti;
- d) stimare il ritardo diagnostico.

alcuni di essi hanno finalità principalmente epidemiologiche e di supporto alla programmazione regionale, oltre che di adempimento al debito informativo che le Regioni hanno verso il Registro Nazionale. Altri hanno principalmente il compito di supportare l'assistenza e la presa in carico delle persone con MR, raccogliendo e rendendo disponibile l'informazione ai servizi e agli operatori via via coinvolti per la realizzazione degli interventi diagnostico-terapeutici compresi nei percorsi individuali di assistenza.

Nell'insieme sono circa 7-8000, di cui circa l'80% su base genetica, il restante 20% riconoscono una base multifattoriale, cui concorrono fattori ambientali, alimentari, ecc. Esse sono, oltre che numerose, molto eterogenee per età di insorgenza, eziopatogenesi e sintomatologia; possono interessare uno o più organi e apparati dell'organismo. Per queste caratteristiche, queste malattie sono accomunate dalla loro complessità e dalla difficoltà di effettuare una tempestiva e corretta diagnosi; infine, solo una piccola percentuale di esse può contare su terapie risolutive. Nonostante la bassa prevalenza delle singole patologie, le MR costituiscono un problema sanitario importante, in quanto sono spesso croniche e invalidanti oppure costituiscono causa di mortalità precoce; inoltre, essendo molto numerose, nel loro insieme interessano un numero non trascurabile di cittadini e di famiglie.

Ad oggi, non esiste una definizione uniforme a livello mondiale di MR. L'Unione Europea (UE) definisce rara una patologia che ha una prevalenza non superiore a 5 per 10.000 nell'insieme della popolazione comunitaria.

Gli obiettivi dell'RNMR sono stabiliti dal DM 279/2001 (art. 3) integrati dagli Accordi Stato-Regioni 2002 e 2007. La finalità generale del Registro è quella di consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela dei pazienti con MR e di attuare la sorveglianza delle patologie rare. Viene riconosciuta al Registro la facoltà di raccogliere dati anagrafici, anamnestici, clinici, strumentali, laboratoristici e relativi ai fattori rischio e agli stili di vita di soggetti

colpiti da MR, a fini di studio e di ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico, a supporto della definizione e dell'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza; a supporto delle politiche e della programmazione nazionale, nonché per stimare la prevalenza e l'incidenza delle diverse MR.

Il secondo passo è:

- la gestione e efficace dell'emergenza/urgenza con connessione Centro di Riferimento/Primo Pronto soccorso in ogni sede provinciale.

Qui il discorso si apre a 360 gradi sia sotto l'aspetto procedurale che logistico.

A questo punto lascio te decidere se pubblicare questa lettera aperta sul sito oppure cestinare.

Ciao Mario