



## Una rete aperta allo sviluppo, all'innovazione e alla partecipazione: la Rete Malattie Rare della Regione Toscana

### Description

Cristina Scaletti, Responsabile clinico Rete regionale Malattie Rare Regione Toscana

Cecilia Berni, Responsabile organizzativo Rete regionale Malattie Rare Regione Toscana

La Rete toscana delle malattie rare è una rete in costante evoluzione grazie al contributo di tutti i soggetti che vi partecipano.

Fin dal 2001 la Regione Toscana, a seguito del DM 279, ha proceduto a strutturare l'assistenza per i malati rari attivando le competenze e le eccellenze presenti nel servizio sanitario regionale. Nel tempo il modello di rete si è evoluto in risposta alle diversificate esigenze che si prospettavano sia in termini di organizzazione dei percorsi che di opportunità di ricerca.

Il nuovo modello di rete regionale toscano tracciato nella delibera 133/2020 e attivato con una successiva serie di decreti attuativi, ha ridisegnato gli organismi di governance e perfezionato alcune declinazioni per assicurare un più funzionale raccordo tra i vari livelli e i diversi soggetti chiamati a collaborare nella pianificazione e nella attuazione degli interventi: un responsabile clinico e un responsabile organizzativo della rete che partecipano ad un comitato strategico che riunisce le direzioni delle aziende sanitarie e la direzione regionale competente, un comitato tecnico organizzativo e un advisory board.

Il Comitato Tecnico Organizzativo (CTO) è l'organo che pianifica la programmazione delle attività e cura l'operatività della rete e dei percorsi. Riunisce tutti i Centri di coordinamento clinico insieme ai settori regionali coinvolti nell'assistenza delle malattie rare, al Registro Toscano, al Centro di Ascolto regionale, ai referenti aziendali delle malattie rare e della rete pediatrica, della medicina generale e della pediatria di libera scelta, nonché alla rappresentanza dei pazienti. Al CTO partecipa infatti il Forum delle Associazioni Toscane delle Malattie Rare con cui la Regione Toscana ha siglato fin dal 2001 un protocollo di intesa volto a sancire e assicurare gli ambiti di collaborazione.

L' Advisory Board (AB) è un nuovo organismo di carattere scientifico con funzioni consultive e propositive per la rete composto da figure di rilievo internazionale con competenze trasversali, dall'immunologia alla fisica, dalla genetica alla ingegneria computazionale, fino alla chirurgia disegnato per stimolare la ricerca sulle malattie rare, supportarne la qualità, nonché le le strategie scientifiche e i relativi piani di attuazione.

Il nuovo modello ha ridisegnato anche gli ambiti clinici di riferimento per i centri di coordinamento sulla base della strutturazione delle reti ERN's (European Reference Networks) per malattie rare che dal 2017 coinvolgono i centri di maggiore expertise a livello europeo per le malattie rare e tra questi figurano oltre 30 strutture specialistiche toscane delle 4 Aziende Ospedaliero Universitarie, della Asl Toscana Centro e della Fondazione Toscana Gabriele Monasterio.

Nell'ambito di alcuni Centri di Coordinamento Regionali Malattie Rare, alla luce dell'elevato numero delle patologie afferenti, sono state previste e individuate alcune sotto-reti con strutture di coordinamento dedicate. Nell'ambito delle reti cliniche

sono i Centri di Coordinamento ad avere la responsabilità di definire i ruoli delle strutture specialistiche a diverso titolo coinvolte nei percorsi assistenziali sulla base della loro casistica e specifica competenza clinica.

Tutte le strutture coinvolte nei percorsi delle malattie rare e la loro casistica sono pubblicate e aggiornate quotidianamente nel sito dedicato alla rete ([malattierare.toscana.it](http://malattierare.toscana.it)) che dal 2017 è il riferimento ufficiale per l'elenco dei presidi di rete senza necessità di rimandare ad allegati di atti dirigenziali.

Il sito è gestito dalla FTGM insieme al Registro Toscano Malattie Rare e, questo, ha permesso una proficua integrazione con il monitoraggio delle attività e della casistica trattata dai presidi di rete.

Il sito è uno prezioso strumento a disposizione di tutta la rete e le informazioni riportate sono alimentate dalla rete stessa per dare visione ai percorsi, alle novità, alle azioni e ai riferimenti utili per pazienti e professionisti sanitari facilitando l'orientamento e l'aggiornamento, anche normativo, relativamente all'assistenza delle malattie rare.

Le schede dedicate ad ogni patologia possono contenere descrizioni e informazioni di gestione della patologia a cura del Centro di coordinamento per ambito clinico o del presidio individuato come riferimento regionale per la specifica patologia.

La scheda di percorso/patologia può riportare ulteriori informazioni utili come riferimenti alle associazioni o ad altri siti e pubblicazioni di riferimento per ulteriori approfondimenti, nonché se esistente, il PDTA dedicato.

Sul sito è possibile inoltre, a cura di ciascuna struttura, aggiornare le informazioni che la riguardano in termini di modalità di accesso e specifiche competenze nelle Schede dedicate a ciascun presidio.

Solo i presidi censiti nella rete con il ruolo di presidio di certificazione e terapia possono emettere le certificazioni elettroniche on line attraverso il Registro Toscano Malattie Rare e solo queste sono valide per il riconoscimento dell'attestato di esenzione, così come accade per i piani terapeutici anch'essi riconosciuti validi per il trattamento delle malattie rare.

La normativa nazionale prevede infatti che solo i presidi riconosciuti dalle reti regionali per le malattie rare possano certificare una diagnosi di malattia rara e prescrivere i trattamenti nel piano terapeutico assistenziale personalizzato.

L'azione per lo sviluppo della rete è stata indirizzata negli anni su più fronti di intervento.

Nel Registro Toscano Malattie Rare è possibile censire anche patologie rare che non beneficiano di uno specifico codice di esenzione. La registrazione della casistica e la sua pubblicazione sul sito insieme ai presidi dedicati permette di offrire e diffondere le informazioni su percorsi esistenti e le modalità di accesso e quindi accogliere il bisogno assistenziale delle persone con queste patologie.

Un ruolo particolarmente importante nell'orientamento dei pazienti, ma anche degli operatori del servizio sanitario, nonché nell'accogliimento di speciali esigenze di assistenza, è svolto dal Centro di Ascolto regionale che non limitatamente al solo ambito regionale risponde ad un numero verde dedicato (800880101). Si tratta di un servizio dove operano psicologi formati e in rete con i professionisti dei centri di coordinamento, i referenti aziendali e i settori regionali coinvolti nell'assistenza per le malattie rare.

L'integrazione con le altre reti cliniche è stata garantita attraverso la strutturazione dei centri di coordinamento clinici come è accaduto per quello dedicato ai Tumori Rari e per quello dedicato ai Trapianti pediatrici ma non solo: infatti l'azione di implementazione degli screening neonatali, anche attraverso l'attivazione di progetti pilota dedicati all'ampliamento del pannello di patologie oggetto di screening è stata possibile grazie al diretto coinvolgimento della rete dei punti nascita e della rete pediatrica e con il coordinamento del Centro Screening Meyer.

Grazie al lavoro congiunto di strutture specialistiche esperte proponenti, strutture di rete, coordinamenti clinici e altre reti cliniche, dal 2020 ad oggi sono stati inoltre approvati ben 30 PDTA dedicati a specifiche patologie rare sulla base di un progetto avviato nel 2018, che ha visto il coinvolgimento attivo e necessario delle associazioni pazienti. Anche con questa linea di intervento si è voluto investire per disegnare percorsi che permettessero di chiarire e concentrare i ruoli strategici di gestione di patologie particolarmente complesse nelle strutture dotate dei requisiti di expertise e casistica.

Sul versante della ricerca per le malattie rare l'impegno dei nostri centri di rete ha portato la Toscana a distinguersi come soggetto di rilievo nelle graduatorie per il finanziamento di 50 progetti nell'ambito delle risorse assegnate per il PNRR dove sono stati approvati ben 6 progetti toscani (5 di Aziende SST e 1 di Fondazione Stella Maris).

Per migliorare l'organizzazione dei percorsi di cura e la gestione dei pazienti, la Regione Toscana ha inoltre approvato per il terzo anno consecutivo un bando che mette in palio borse di studio per la partecipazione al Master universitario di secondo livello in Malattie Rare dell'Università degli Studi di Firenze: l'opportunità è riservata al personale delle aziende e degli enti del servizio sanitario regionale nonché dei presidi della rete regionale toscana delle malattie rare. L'iniziativa consiste nel concorso di proposte di progetti gestionali, organizzativi e relativi a percorsi diagnostico/terapeutici in grado di produrre un miglioramento della qualità nell'ambito dei percorsi di assistenza delle malattie rare nel SSR e nella Rete regionale dedicata, favorendo il coinvolgimento attivo dei professionisti in aree specifiche di intervento nonché di ulteriori stakeholders.

L'investimento dunque di Regione Toscana sulle Malattie Rare tocca gli aspetti più strategici: l'assistenza, la ricerca, la formazione, l'informazione e l'innovazione in termini di diagnosi precoce e nuove terapie.

La Regione, infatti, negli anni, ha supportato anche la possibilità di presentare progetti di ricerca sulle malattie rare a livello europeo grazie ad interventi di cofinanziamento che hanno consentito il finanziamento di ulteriori progetti toscani in alcune importanti call dedicate. Più di recente è stata approvata la delibera che ha dato il via libera alla proposta di partnership europea denominata Eu Partnership su Malattie Rare, nell'ambito del Bando "European Partnership on Rare Diseases". Il programma Horizon Europe 2021-2027 ha previsto la creazione di nuovi partenariati tematici, ovvero programmi che si propongono, per l'intero ciclo di programmazione, di far convergere la Commissione europea e i partner pubblici e privati su grandi iniziative unitarie co-programmate e co-finanziate per affrontare alcune delle sfide più urgenti dell'Europa con iniziative concertate di ricerca e innovazione. Molti strumenti si trasformeranno in partnership tematiche e la ricerca transnazionale, su cui la Regione ha investito negli ultimi anni, si trasferirà in questi contesti. La partnership europea, di durata settennale, mira a coordinare i programmi di ricerca e innovazione nazionali, locali ed europei, combinando il finanziamento della ricerca e l'implementazione di attività di supporto come, ad esempio, la formazione, le infrastrutture di accesso ai dati, gli standard dei dati. L'obiettivo principale è migliorare la vita dei pazienti con malattie rare sviluppando diagnosi e trattamenti innovativi, aumentando impatto e diffusione dei risultati della ricerca: un fronte su cui la Regione si è impegnata negli ultimi anni, partecipando a progetti che hanno permesso ai ricercatori di confrontarsi con gruppi di ricerca internazionali e di crescere attraverso il confronto. La Regione Toscana parteciperà al nuovo partenariato in qualità di "funding agency", contribuendo con un cofinanziamento di due milioni e 100 mila euro (300 mila euro l'anno per sette anni), destinati alle aziende ed enti del servizio sanitario regionale e agli enti di ricerca toscani, per i bandi e gli avvisi che verranno emanati. L'attività di Regione Toscana come agenzia finanziatrice è determinante per permettere alle strutture toscane di candidarsi, come è accaduto nell'ultimo triennio per esempio per EJP Rare Diseases che ha visto la partecipazione di ricercatori di Regione Toscana, e il finanziamento di cinque progetti con 7 milioni e 620 mila euro di cui 973 mila a carico della Regione quale cofinanziamento per i ricercatori toscani.

[cristina.scaletti@unifi.it](mailto:cristina.scaletti@unifi.it)

## CATEGORY

- Uncategorized

## POST TAG

- Focus

## Category

- Uncategorized

## Tags

- Focus

## Date Created

Novembre 2023

## Author

redazione-toscana-medica

**Meta Fields**

**Views :** 10545

**Nome E Cognome Autore 2 :** Cecilia Berni

**Nome E Cognome Autore 1 :** Cristina Scaletti