



Nationale Koordination Seltene Krankheiten  
Coordination nationale des maladies rares  
Coordinazione nazionale malattie rare

## Coordinamento nazionale malattie rare

# Rapporto annuale 2019

20 aprile 2020

### Elenco

Premessa.....	2
Rapporto di attività.....	3
1. Attività 2019.....	3
1.1. Centri per le malattie rare.....	3
1.2. Processo di riconoscimento di kosek.....	3
1.3. Progetti pilota per la presa in carico per malattie specifiche.....	4
1.4. Collaborazione con Orphanet Svizzera.....	5
1.5. Organo responsabile del Registro svizzero delle malattie rare.....	5
1.6. Finanziamento dei progetti.....	6
2. Organi.....	6
2.1. Comitato.....	6
2.2. Segretariato centrale.....	6
2.3. Gruppi di esperti.....	7
2.4. Altri organi.....	7
3. Prospettive future.....	7

## Premessa

*Mettersi insieme è un inizio, rimanere insieme è un progresso, lavorare insieme è un successo.*  
(Henry Ford)

Il 2019 è stato un anno intenso per l'associazione kosek. Hanno infatti visto la luce due progetti: il lancio del progetto pilota sulle malattie metaboliche rare e l'avvio del processo di riconoscimento dei centri per le malattie rare.

Entrambi i progetti sono stati accolti favorevolmente dai fornitori di prestazioni sanitarie, a testimonianza della necessità di collaborare in un ambito tanto complesso e della disponibilità degli attori in tal senso. Sarebbe stato impossibile portare avanti questi progetti senza l'impegno messo volontariamente in campo da tutti i membri dei gruppi di lavoro kosek. Desideriamo esprimere la nostra più sentita gratitudine per i vostri preziosi contributi.

Accompagnati da questa celebre frase di Henry Ford, ripercorriamo quindi un anno ricco di successi.

Tuttavia, i problemi finanziari hanno continuato a occupare kosek anche quest'anno: le numerose sfide economiche che i fornitori di prestazioni devono affrontare emergono in tutta evidenza nei progetti kosek, senza che a livello nazionale si profilino soluzioni sostenibili. Per poter finanziare le proprie attività, nel 2019 l'associazione si è attivata per ottenere un finanziamento da fondazioni private. Varie organizzazioni benefiche hanno riconosciuto il valore dei nostri progetti e deciso di offrire un sostegno economico. Questo ha agevolato molto il nostro lavoro, e vorremmo quindi cogliere l'occasione per ringraziare queste fondazioni per il loro supporto.

Considerato il ritmo di lavoro incalzante della kosek, il prossimo anno sarà probabilmente coronato da nuovi traguardi, come il riconoscimento ufficiale dei centri per le malattie rare e l'avvio del processo di riconoscimento dei centri di riferimento nei progetti pilota. Inoltre kosek si adopererà instancabilmente per trovare soluzioni sostenibili, sia per quanto riguarda i propri progetti sia per quanto concerne i servizi che verranno implementati dai suoi partner.

Vi auguro una piacevole lettura del nostro rapporto annuale.



Prof. Jean-Blaise Wasserfallen  
Presidente kosek

## Rapporto di attività

### 1. Attività 2019

Quest'anno, l'operato della kosek si è concentrato sull'attuazione concreta dei progetti relativi all'allestimento delle offerte e al loro riconoscimento. Dopo la fase di consolidamento degli approcci avvenuta nel 2018, nel 2019 sono stati lanciati con successo diversi progetti e si è dato concretamente vita alle necessarie cooperazioni.

Di seguito desideriamo proporre una breve sintesi delle principali attività.

#### 1.1. Centri per le malattie rare

Il gruppo di coordinamento dei centri per le malattie rare si è riunito per la prima volta all'inizio dell'anno. Il gruppo è composto da coordinatori degli ospedali che hanno manifestato interesse a sviluppare un centro per le malattie rare e ne hanno chiesto il riconoscimento da parte di kosek, e da rappresentanti dei pazienti. L'obiettivo del gruppo è stimolare il confronto e lo scambio sul tema nonché coordinare le attività comuni. Nel 2019, il gruppo si è riunito in tutto quattro volte e, tra le altre cose, ha fornito alla kosek importanti riscontri riguardo al processo di riconoscimento dei centri per le malattie rare.

Nel corso dell'anno, i potenziali centri si sono concentrati principalmente sulla strutturazione delle offerte per pazienti senza diagnosi e sul processo di candidatura per il riconoscimento come centro per le malattie rare da parte della kosek.

Dalle discussioni condotte sono emerse le sfide comuni e la grande differenza in termini di strutturazione delle offerte all'interno dei singoli ospedali.

Questo non ha però impedito al gruppo di approfondire diversi temi condivisi, come ad es. l'operationalizzazione dei criteri nel processo di riconoscimento dei centri per le malattie rare, la registrazione delle attività degli operatori del settore in Orphanet, le questioni legate alla codifica, i possibili percorsi per pazienti senza diagnosi e gli aspetti tariffari.

L'anno prossimo si vedrà come evolverà la collaborazione, anche alla luce delle decisioni ufficiali sul riconoscimento prese dalla kosek.

#### Centri per le malattie rare

I centri per le malattie rare sono centri di contatto interdisciplinari che si occupano di accertare le malattie rare e non riconosciute, coordinare la presa in carico e formulare la diagnosi. Questi centri lavorano su varie malattie e coordinano le competenze interdisciplinari. Di regola, i centri per le malattie rare sono ubicati in grandi strutture ospedaliere.

#### 1.2. Processo di riconoscimento di kosek

A metà 2019, kosek ha inaugurato il processo di riconoscimento dei centri per le malattie rare (si veda la sezione 1.1.), il che ha costituito un significativo passo in avanti verso l'attuazione delle misure 1 e 2. A fine 2019, il gruppo di esperti di presa in carico ha iniziato a valutare le numerose candidature pervenute in autunno. L'associazione kosek dovrebbe esprimersi ufficialmente sui riconoscimenti a metà 2020, momento previsto per la pubblicazione degli esiti.

Contestualmente alla preparazione del processo di riconoscimento per i centri per le malattie rare, nell'autunno 2019 il gruppo di esperti di presa in carico ha avviato

l'operationalizzazione dei criteri di riconoscimento per i centri di riferimento specifici per malattia (si veda la sezione 1.3). Questo compito si è rivelato più complesso di quanto originariamente ipotizzato e ha richiesto diversi chiarimenti e precisazioni preliminari della kosek del concetto di presa in carico. Queste basi concettuali si sono formate tramite i progetti pilota. La prima fase di operationalizzazione è stata poi conclusa con successo entro la fine del 2019. Nel 2020, i progetti pilota dovrebbero sottoporre la prima bozza del questionario a un controllo di fattibilità. Il successivo lancio del processo di riconoscimento nei progetti pilota da parte della kosek è previsto per la metà del 2020.

#### Processo di riconoscimento kosek

Il processo di riconoscimento prevede che le istituzioni interessate presentino una candidatura e illustrino in un questionario se e come ritengono di soddisfare i requisiti per qualificarsi come centri per le malattie rare, ad esempio nella presa in carico clinica, nella collaborazione interdisciplinare e nella documentazione.

### 1.3. Progetti pilota per la presa in carico per malattie specifiche

Nel 2018 sono stati attivati i due progetti pilota della kosek, ossia il progetto pilota sulle malattie metaboliche rare e quello sulle patologie neuromuscolari rare. Il 7 marzo 2019, nell'ambito del progetto pilota sulle malattie metaboliche, si è tenuto un kick-off teso a informare esperti e fornitori di prestazioni, invitandoli a entrare a far parte della rete.

L'evento del kick-off ha riscosso molto successo: erano presenti molti fornitori di prestazioni di vario genere (ospedali universitari, ospedali cantonali, organizzazioni di pazienti, medici con studio proprio, gruppi di esperti non medici, rappresentanti di finanziatori e autorità, ecc.) che hanno dato vita a proficui confronti. Le buone discussioni e l'atmosfera cordiale che si respirava in questo kick-off hanno costituito la base per un avvio efficiente e riuscito della rete di presa in carico.

Della comunicazione e dell'organizzazione del kick-off si è occupato il gruppo principale del progetto pilota coadiuvato dal segretariato centrale della kosek, attività che lo hanno tenuto particolarmente impegnato nel primo semestre. Nella seconda metà dell'anno il gruppo di esperti si è dedicato allo sviluppo vero e proprio della rete di presa in carico nonché alla definizione del gruppo di malattie, un compito affatto semplice posto che esistono più di mille malattie.

Nel 2020, la rete riferirà di nuovo sullo stato di avanzamento delle misure pianificate (proposta per la costituzione della rete di presa in carico, formazione di gruppi di lavoro, stesura di un atto costitutivo, ecc.) conferendo così ulteriore concretezza allo sviluppo della rete. Altro tema centrale per le istituzioni interessate è quello della candidatura per il riconoscimento quale centro di riferimento.

Nel 2019, in collaborazione con la ZHAW e l'Università di Zurigo è stato avviato uno studio nel quadro del progetto pilota per le patologie neuromuscolari. L'obiettivo dello studio è ottenere dati affidabili in merito all'attuale situazione di presa in carico e definire un «concept of care» su tale base. Lo studio richiederà diversi anni e nel 2019 i membri del progetto pilota si sono occupati di reperire i fondi necessari per finanziarlo.

Nel 2019, grazie ai due progetti pilota, kosek ha anche ottenuto preziosi riscontri riguardo alla presa in carico di malattie rare (complesse) dalla sua prassi quotidiana. Questi riscontri hanno aiutato l'associazione a precisare meglio il piano per l'attuazione delle reti di presa in carico e di centri di riferimento e ad avviare il processo di riconoscimento dei centri di riferimento (si veda la precedente sezione 1.2).

## 1.4. Collaborazione con Orphanet Svizzera

Orphanet è una vasta fonte di informazioni per operatori del settore e pazienti ed è riconosciuta come tale anche a livello internazionale. Il portale consente di dare visibilità alle offerte anche per la Svizzera, a condizione che la banca dati contenga informazioni complete e aggiornate. È quindi previsto che le offerte create in Svizzera attraverso i progetti kosek siano visibili su questa piattaforma.

La cooperazione con Orphanet è nata nel 2019 con la firma di un accordo di collaborazione tra Orphanet Svizzera e kosek. Questa include l'acquisizione delle decisioni sul riconoscimento prese da kosek nella banca dati di Orphanet e una maggiore inclusione delle offerte dalla Svizzera tedesca consentendo in questo modo a ospedali ed esperti che finora non erano registrati in Orphanet di registrare le loro attività nella banca dati. Grazie alla collaborazione con kosek, Orphanet ha assunto un nuovo collaboratore che si occuperà di preparare i dati (ulteriori) provenienti dalla Svizzera tedesca per l'acquisizione nella banca dati Orphanet entro la fine del 2020.

Per aiutare gli operatori del settore nella registrazione delle loro attività, nel 2019 Orphanet ha inoltre redatto un factsheet con tutte le informazioni utili per la registrazione delle attività. Questo documento può essere scaricato dal sito web della kosek.

### Orphanet

Orphanet è una rete internazionale che mette a disposizione un vasto bagaglio di informazioni sulle malattie rare tramite un portale in rete.

Contiene definizioni e descrizioni di tutte le malattie rare, elenchi di centri di competenza, operatori del settore e organizzazioni di pazienti e riporta i medicinali esistenti per le malattie rare, registri, studi e progetti di ricerca.

Orphanet Svizzera gestisce i dati svizzeri in questa rete. La Confederazione ha riconosciuto l'importanza di Orphanet Svizzera nei confronti della rete internazionale.

## 1.5. Organo responsabile del Registro svizzero delle malattie rare

Sin dal suo primo anno l'associazione kosek ha assunto la responsabilità del registro svizzero delle malattie rare (RSMR). Dopo lo stop imposto ai lavori di attuazione nel 2018 a causa di carenti mezzi finanziari, nel 2019 si è riusciti a trovare una soluzione temporanea grazie a un contributo di finanziamento straordinario dell'Università di Zurigo, che ha consentito di riprendere i lavori.

L'impegno di kosek per ottenere un finanziamento della Confederazione a sostegno del registro ha avuto esito positivo. Consiglio federale e Parlamento hanno accolto la richiesta di inserire nel Preventivo 2020 con piano integrato dei compiti e delle finanze 2021–2023 una voce destinata a promuovere registri di rilevanza politico-sanitaria, tra i quali rientra anche il RSMR. Il RSMR prevede di candidarsi nel 2020 per un sostegno finanziario corrispondente della Confederazione, che verrà concesso in virtù dell'art. 24 della legge federale sulla registrazione delle malattie tumorali (LRMT).

### Registro svizzero delle malattie rare RSMR

Il RSMR è un registro di pazienti nel quale sono inserite tutte le persone che soffrono di una malattia rara. Questo semplifica l'identificazione dei pazienti, segnatamente per consentire loro di partecipare a progetti di ricerca (internazionali). Allo stesso tempo, il registro è utile come rappresentazione epidemiologica delle malattie rare in Svizzera e aiuta nell'analisi della presa in carico.

## 1.6. Finanziamento dei progetti

Per tutto il 2019, la kosek si è occupata di colmare le carenze finanziarie per l'attuazione dei suoi progetti. Nello specifico, il segretariato centrale della kosek, oltre ai lavori di merito per i progetti, ha avviato in autunno una raccolta di fondi presso fondazioni private. In questo modo, l'associazione è riuscita a ottenere già vari contributi, tra gli altri anche dalla fondazione Georges und Jenny Bloch-Stiftung. Questo sostegno permette alla kosek di ottenere un pareggio di bilancio per il 2019 e di affacciarsi con fiducia al 2020. Desideriamo cogliere l'occasione per ringraziare queste fondazioni per il loro prezioso supporto.

La sfida del finanziamento si ripresenterà però anche il prossimo anno, per kosek come anche per ulteriori misure del Piano nazionale malattie rare. Queste sono di enorme importanza per il lavoro della kosek, precisamente per la creazione del RSMR, (si veda la sezione 1.5), e per il portale di informazione Orphanet (si veda la sezione 1.4.), il cui operato in Svizzera non è sufficientemente finanziato nel lungo periodo.

Oltre che dei costi di progetto diretti per kosek, gli ospedali partecipanti si fanno carico di una parte determinante dei progetti portandoli avanti con serietà e professionalità all'interno dell'ospedale per l'allestimento di offerte e per il coordinamento a livello nazionale. Tutti gli ospedali partecipanti destinano anche risorse di personale e hanno a loro volta creato nuovi posti di lavoro. Il lavoro di coordinamento, così cruciale nell'ambito delle malattie rare, non viene tuttavia remunerato tramite le prestazioni delle assicurazioni sociali e deve essere finanziato dai fornitori di prestazioni attingendo a mezzi finanziari generali. I fornitori lamentano quindi anch'essi una grande pressione a livello di finanziamenti, che complica la collaborazione nei progetti di kosek.

Inoltre, kosek ha supportato gli sforzi di finanziamento per progetti che rientrano nella sfera di responsabilità dei nostri partner, per la precisione il portale informativo Orphanet e il registro per le malattie rare RSMR.

La sfida del finanziamento si riproporrà nel 2020, per kosek come pure per le altre misure del Piano nazionale malattie rare strettamente collegate con i nostri progetti.

## 2. Organi

### 2.1. Comitato

I membri del Comitato al 31 dicembre 2019 erano:

- Prof. J.-B. Wasserfallen, presidente (Medicina universitaria svizzera, sostituto: Prof. Ch. A. Meier)
- M. Knoblauch, vicepresidente (ProRaris, sostituta: A.-F. Auberson)
- Prof. M. Baumgartner (Alleanza svizzera degli ospedali pediatrici, sostituto: PD Dr. G. Szinnai)
- Dr. St. Bilz (Associazione degli ospedali e delle cliniche non universitari, sostituto: Dr. F. Barazzoni)
- Prof. H. Bounameaux (Accademia svizzera delle scienze mediche, sostituto: Prof. D. Scheidegger)
- N. Gérard (Conferenza svizzera delle direttrici e dei direttori cantonali della sanità, sostituto: M. Jordi)

Nell'organo vengono invitati a partecipare di volta in volta i rappresentanti dell'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP) e dell'Ufficio federale delle assicurazioni sociali (UFAS) con funzione di consulenti.

### 2.2. Segretariato centrale

Sul piano amministrativo, il segretariato centrale dell'associazione è annesso all'organizzazione unimedsuisse e come questa ha sede presso la Casa delle accademie a Berna. Accanto alla direttrice dell'organizzazione Agnes Nienhaus (15%), anche Christine Guckert Delasoie (60%) opera in qualità di direttrice di progetto per l'attuazione delle attività progettuali kosek. Nel 2019 è stato conferito inoltre un mandato per il finanziamento dei progetti (si veda la precedente sezione 1.6).

## 2.3. Gruppi di esperti

### GRUPPO DI ESPERTI DI PRESA IN CARICO

Il gruppo di esperti di presa in carico ha quale missione di elaborare all'attenzione del Comitato i criteri operativi di riconoscimento dei centri per le malattie rare e dei centri di riferimento. Nel 2019, il gruppo di esperti ha accolto due nuovi membri e si è riunito complessivamente quattro volte. Quest'anno, i compiti principali di questo gruppo sono stati la predisposizione del processo di riconoscimento dei centri per le malattie rare e la prima valutazione delle candidature pervenute, nonché la definizione dei criteri del processo di riconoscimento dei centri di riferimento.

Fanno parte del gruppo:

- Dr. Fabrizio Barazzoni, Comitato di kosek, presidente del gruppo di esperti
- Dr. Therese Stutz Steiger, vicepresidente ProRaris
- Stephan Hüsler, direttore Retina Suisse
- Dr. Christa Leutert, sostituta Medico cantonale, Gesundheits- und Fürsorgedirektion des Kantons Bern (Direzione della salute pubblica e della previdenza sociale del Cantone di Berna)
- Barbara Weil, responsabile della divisione Public Health, FMH
- Prof. Dr. Michaël Hofer, Unité Romande d'Immuno-Rhumatologie Pédiatrique, CHUV,
- Dr. Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice nazionale di Orphanet
- Dr. Andreas Schiesser, Curafutura
- PD Dr. Isabel Filges, Società Svizzera di Genetica Medica (SSGM) - **NUOVO**
- Dr. Ursula Schafroth, Società svizzera dei medici di fiducia e dei medici assicurativi (SGV/SSMC) - **NUOVO**

### GRUPPO DI ESPERTI DI DATI E REGISTRI

Nel 2018, kosek ha costituito il gruppo di esperti di dati e registri. Nel 2019, il gruppo di esperti non si è mai riunito in quanto i lavori non sono progrediti per carenza di risorse.

Fanno parte del gruppo:

- Dr. Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice nazionale di Orphanet
- Dr. Katharina Fehst, Ufficio federale di statistica
- Dr. Stefanie Hostettler, FMH
- Dr. Saskia Karg, Ospedale universitario pediatrico di Zurigo
- Dr. Romain Lazor, CHUV
- Dr. Adrian Spörri, Istituto di medicina sociale e preventiva (ISPM) di Berna
- Dr. Anne Tscherter, Istituto di medicina sociale e preventiva di Berna
- Dr. Fredi Wiesbauer, ProRaris

## 2.4. Altri organi

Nel 2017, il Comitato ha costituito un gruppo consultivo in cui sono rappresentati esperti di pediatria e di medicina per adulti provenienti da tutte le sedi ospedaliere partecipanti. I membri del gruppo consultivo sono a disposizione per questioni operative pratiche. Non sono previsti incontri in questo gruppo.

## 3. Prospettive future

Nel prossimo anno kosek prevede di raggiungere ulteriori traguardi nell'attività progettuale, in particolare:

- Riconoscimento ufficiale dei primi centri per le malattie rare. Il gruppo di coordinamento dei centri per le malattie rare è operativo e pianifica i primi progetti congiunti.
- Il processo per il riconoscimento dei centri di riferimento è stato lanciato con successo nei progetti pilota. Il processo di riconoscimento è accessibile per tutte le istituzioni interessate.
- Sono state costituite le reti di presa in carico dei progetti pilota. I soggetti che vi partecipano collaborano in rete e definiscono un'agenda comune.
- All'interno delle reti di presa in carico, le istituzioni e le loro strutture interessate a ottenere un riconoscimento quale centro di riferimento presentano la loro candidatura a kosek.
- Le candidature pervenute vengono valutate presso kosek e preparate per la decisione di riconoscimento. La fase dei progetti pilota è conclusa.

Il 2020 sarà inoltre un anno chiave per l'associazione kosek: originariamente, la durata del progetto era fissata sino a fine 2020 ed era previsto un finanziamento corrispondente attraverso le quote associative. kosek dovrà quindi sfruttare quest'anno per definire il suo futuro.