

## Coordinazione nazionale malattie rare

# Rapporto annuale 2017

---

30 aprile 2018

### Elenco

Premessa.....	2
Rapporto di attività.....	3
1. Fondazione dell'associazione e sviluppo .....	3
1.1. Comitato .....	3
1.2. Ufficio centrale .....	4
1.3. Altri organi.....	4
2. Attività .....	4
2.1. Riconoscimento di piattaforme, centri di riferimento e reti per una migliore assistenza alle persone affette da malattie rare .....	4
2.2. Progetti pilota per il riconoscimento di reti e centri di riferimento .....	4
2.3. Supporto ad un progetto per la realizzazione di reti nell'ambito delle malattie oculari rare ....	5
3. Prospettive future.....	5

## Premessa

### *Migliorare la presa in carico dei pazienti affetti da malattia rara*

Il 2017 è l'anno di fondazione dell'associazione kosek quale ente di coordinamento tra gli attori del settore, avente il fine di migliorare la presa in carico dei pazienti e delle pazienti affetti/e da malattie rare.

Questa prima fase è stata intensa e produttiva: il Comitato ha definito nel dettaglio i ruoli della kosek, i punti di contatto con altre misure e attori e ha concordato l'attuazione più concreta delle misure 1 e 2 del Piano nazionale malattie rare, ovvero il riconoscimento di piattaforme, centri di riferimento e reti per la presa in carico di pazienti affetti da malattie rare.

Nel corso dei suoi primi mesi di vita, l'associazione si è imposta come organizzazione chiave nel panorama delle malattie rare ponendo solide basi per le sfide a venire, vale a dire convincere, mettere in opera, riconoscere e dimostrare.

Le aspettative nei confronti della kosek sono molto elevate e il programma si rivela ambizioso, ma grazie al rigoroso impegno del Comitato e della Segreteria generale, siamo certi che insieme riusciremo ad affrontare le sfide posteci dinnanzi.

Vi auguro buona lettura.



Prof. Jean-Blaise Wasserfallen  
Presidente kosek

## Rapporto di attività

### 1. Fondazione dell'associazione e sviluppo

Il 22 giugno 2017 l'associazione per il Coordinamento nazionale malattie rare kosek è stata fondata come piattaforma di coordinamento volta al miglioramento della situazione assistenziale delle persone affette da malattie rare. Promotori e soci fondatori del kosek sono l'organizzazione di pazienti ProRaris, la Conferenza svizzera delle direttrici e dei direttori cantonali della sanità, l'ASSM, l'organizzazione unimedsuisse, l'Alleanza svizzera degli ospedali pediatrici AllKidS e l'Associazione degli ospedali e delle cliniche non universitari.

#### 1.1. Comitato

Dopo la fondazione è stato istituito il Comitato dell'associazione. I membri del Comitato al 31 dicembre 2017 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)
- S. Wichmann (Conferenza svizzera delle direttrici e dei direttori cantonali della sanità, sostituto: M. Jordi)

Alla fine di settembre 2017, la dottoressa C. Salis Gross si è ritirata dal Comitato come rappresentante di ProRaris. Il comitato la ringrazia per il grande impegno dedicato alla fondazione dell'associazione e alla costituzione dell'organo stesso.

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

Il Comitato del kosek si è riunito quattro volte nel 2017. Nel corso di questi quattro incontri ha definito l'organizzazione interna del lavoro e deliberato la costituzione di due gruppi di esperti per la consulenza progettuale preliminare delle operazioni del Comitato, nonché di un gruppo consultivo di esperti provenienti da tutti gli ospedali partecipanti per le questioni operative.

In termini di contenuti, si è occupato approfonditamente dell'esatta definizione del ruolo del kosek nell'ambito delle malattie rare e di diversi ambiti di intervento, nonché della disamina dei servizi assistenziali esistenti dei membri kosek. In occasione delle riunioni, il Comitato ha dedicato particolare attenzione alla definizione dei mandati e alla valutazione di una concezione condivisa per la corretta strutturazione e riconoscimento delle strutture assistenziali. A tal fine è in corso di sviluppo un progetto dettagliato, la cui approvazione è prevista nel 2018. Allo stesso modo sono stati ideati due progetti pilota per il riconoscimento dei centri di riferimento, di cui è stata deliberata l'introduzione (si veda il punto 2.2. seguente).

I punti di incontro con altre misure previste dal Piano nazionale malattie rare (PNMR) sono stati discussi con i soggetti competenti al fine di individuare possibili sinergie. Il Comitato del kosek è quindi divenuto nel 2017 l'ente responsabile del registro svizzero delle malattie rare (RSMR).

## 1.2. Ufficio centrale

Sul piano amministrativo, l'ufficio centrale dell'associazione è annesso all'organizzazione unimedsuisse e come questa ha sede presso la Casa delle accademie a Berna. Inoltre, oltre alla direttrice dell'organizzazione Agnes Nienhaus, al 1° ottobre 2017 è stata assunta Christine Guckert Delasoie come collaboratrice scientifica, che si è fatta carico della direzione progettuale per l'introduzione delle misure 1 e 2 del Piano nazionale.

Le attività della sede centrale nel 2017 si sono concentrate principalmente sull'istituzione dell'associazione, sulla gestione delle operazioni e sulla preparazione delle riunioni del Comitato. È stato svolto un approfondito lavoro contenutistico su questioni inerenti la definizione delle strutture assistenziali, nell'ambito dello scambio di informazioni attraverso iniziative esistenti e riguardo la collaborazione con svariati partner.

## 1.3. Altri organi

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 vengono contattati in merito a questioni operative pratiche e fungono da referenti degli ospedali.

Il Comitato ha inoltre valutato le esigenze del kosek in termini di gruppi tematici di lavoro e di esperti. È stato deciso di istituire un gruppo di esperti di assistenza che discuta e prepari per il Comitato le strategie, i rapporti e i principi riguardanti le questioni assistenziali. È stata inoltre deliberata la creazione di un gruppo di esperti per progetti nell'ambito della raccolta e del trattamento dei dati. Entrambi gli organi verranno istituiti e attivati nel corso del 2018.

## 2. Attività

### 2.1. Riconoscimento di piattaforme, centri di riferimento e reti per una migliore assistenza alle persone affette da malattie rare

La realizzazione del progetto avviene su tre livelli tra loro correlati.

1. Riconoscimento di piattaforme interdisciplinari per la formulazione della diagnosi e per il coordinamento trasversale (ovvero non specifica ad una malattia) di attività di presa in carico, formative e informative in seno ad una istituzione. L'obiettivo di tali strutture è conseguire una rapida e corretta formulazione della diagnosi e potenziare la collaborazione interdisciplinare per le malattie rare all'interno degli ospedali e tra i diversi istituti ospedalieri.
2. Riconoscimento di reti assistenziali, riconoscimento di centri di riferimento: in tale ambito l'attenzione è dedicata al trattamento di pazienti già diagnosticati entro una rete assistenziale specifica per gruppi di malattie. Attraverso la fusione delle competenze di diversi attori, i pazienti possono usufruire di un ampio know-how e di estese conoscenze specialistiche. Il riconoscimento dei centri di riferimento consente agli esperti di entrare a far parte di reti di riferimento europee.
3. Sia i pazienti sia altri soggetti interessati e operatori nel settore sanitario hanno a disposizione portali di informazione sulle malattie rare, coordinati dalle strutture assistenziali.

### 2.2. Progetti pilota per il riconoscimento di reti e centri di riferimento

Al fine di strutturare un corretto processo di riconoscimento per le strutture assistenziali, specifico per gruppi di malattie, la creazione di reti e il riconoscimento di strutture assistenziali vengono sperimentati mediante due progetti pilota. In tal modo è possibile acquisire un know how relativo al processo, che potrà essere messo a disposizione di altre strutture, specifiche per gruppi di malattie (per la loro costituzione).

La scelta dei gruppi patologici per i progetti pilota è stata effettuata nel 2017 sulla base di diversi criteri, quali ad esempio l'organizzazione dell'assistenza all'interno del gruppo di malattie (ovvero la cooperazione tra i fornitori di servizi) e l'entità del gruppo. Sono state quindi selezionate le malattie metaboliche rare e le patologie neuromuscolari rare, due gruppi di patologie differenti tra loro, sia in termini di dimensionamento sia sul piano dell'organizzazione dei diversi interlocutori.

### **2.3. Supporto ad un progetto per la realizzazione di reti nell'ambito delle malattie oculari rare**

Su richiesta di un piccolo gruppo di esperti di malattie oculari rare, che desidera istituire una rete assistenziale nel proprio ambito, il Comitato ha deciso di supportare questa iniziativa. La fase realizzativa ha inizio nel 2018 con un'analisi degli stakeholder al fine di individuare i soggetti principali nel settore, con l'obiettivo di coordinare i servizi in questo gruppo di malattie e definire i ruoli nella rete assistenziale. A tal fine, la sede centrale del kosek offre un supporto al gruppo, dal momento che anche l'analisi degli stakeholder rientra nella prima fase dei progetti pilota.

## **3. Prospettive future**

Nel 2018 si chiuderà l'opera costitutiva. L'associazione si dedicherà ai propri progetti principali, approfondendo in particolare i seguenti temi centrali:

- concetto dettagliato dei progetti per il riconoscimento delle piattaforme, dei centri di riferimento e delle reti, prima fase attuativa;
- operazionalizzazione dei criteri per il riconoscimento di piattaforme e centri di riferimento;
- supporto alle reti e ai centri di riferimento nell'ambito dei progetti pilota fino alla domanda congiunta delle candidature per il riconoscimento;
- raccomandazioni sull'introduzione di Orphacode negli ospedali coinvolti;
- costituzione degli organi necessari per assistere il Comitato;
- concetto di finanziamento e raccolta fondi (inclusi fondi da soggetti terzi per i progetti).