



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

Coordinamento nazionale malattie rare

Rapporto annuale 2023

19 giugno 2024

Indice

Premessa.....	2
Rapporto di attività.....	3
1. Attività 2023.....	3
1.1. Procedura ordinaria di riconoscimento per Centri di riferimento (CR)	3
1.2. Centri per malattie rare (CMR) riconosciuti	3
1.3. Gruppo di coordinamento dei Centri per malattie rare (CMR)	3
1.4. Centri di riferimento (CR) riconosciuti	4
1.5. Il Registro svizzero delle malattie rare (RSMR)	4
1.6. Collaborazione con Orphanet Svizzera	4
1.7. Finanziamento dei progetti	5
2. Organi	5
2.1. Comitato	5
2.2. Segretariato	6
2.3. Gruppo di esperti di presa in carico.....	6
3. Prospettive future.....	6

Nota: la versione originale del rapporto annuale è la versione tedesca.

Premessa

«L'inizio è moto più della metà dell'opera» Aristotele

Un altro anno è passato per kosek, ed è stato un anno intenso: dopo aver avviato la procedura ordinaria di riconoscimento come Centro di riferimento, all'inizio del 2023 abbiamo ricevuto un numero di domande che ha superato tutte le stime. Questo risultato è incoraggiante, perché dimostra la determinazione di tutti gli attori coinvolti a migliorare la situazione delle persone interessate. È stato necessario l'impegno di tutti per portare a termine la valutazione dei dossier ricevuti che, dato il loro numero, sarà completata nel 2024. Colgo l'occasione per ringraziare tutte le persone coinvolte in uno o più organi di kosek per l'ottimo lavoro svolto.

Purtroppo, non vi sono stati cambiamenti di rilievo per quanto riguarda la mancanza di fondi destinati agli attori coinvolti nel Piano nazionale malattie rare e sul rimborso da parte delle assicurazioni delle prestazioni per i pazienti. Le nostre speranze risiedono ancora nell'attuazione di una base giuridica per le malattie rare. Siamo quindi lieti che siano iniziati i lavori in tal senso e ci auguriamo che vengano portati a termine in tempi brevi, in modo che tutto il sistema messo in atto (kosek, Orphanet e il Registro svizzero delle malattie rare) possa ricevere una base finanziaria che ne garantisca la continuità.

Attualmente, tutti i nostri sforzi sarebbero vani senza il sostegno finanziario dell'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP) e di organizzazioni private, che ci permettono di continuare a costruire il sistema descritto. Desidero ringraziarli calorosamente per il loro significativo contributo e per la fiducia nel nostro approccio.

Infine, vorrei estendere il mio sincero ringraziamento anche a tutti coloro che lavorano nel campo delle malattie rare: contribuite quotidianamente al miglioramento della situazione delle persone interessate e alla costruzione di un sistema di presa in carico che consenta un accesso più equo e rapido ai servizi diagnostici e terapeutici disponibili.

Vi auguro una buona lettura di questo rapporto annuale.



Dott. Jean-Blaise Wasserfallen
Presidente di kosek

Rapporto di attività

1. Attività 2023

Dopo il lancio e la promozione della procedura ordinaria di riconoscimento, nel 2023 kosek si è preparata a ricevere le candidature. Il numero elevato di domande in vari gruppi di malattie è stato sorprendente. Ciò dimostra che il riconoscimento da parte di kosek è considerato importante nel campo delle malattie rare e che le misure adottate per pubblicizzare la procedura nel 2022 hanno avuto l'effetto desiderato, superando addirittura le aspettative.

Di seguito presentiamo brevemente le attività più importanti di kosek nell'anno in esame.

1.1. Procedura ordinaria di riconoscimento per Centri di riferimento (CR)

A causa delle risorse limitate dei suoi organi, kosek aveva inizialmente ipotizzato di valutare le candidature di due gruppi di malattie nel 2023. Tuttavia, alla fine di gennaio 2023, ha ricevuto più di 40 domande in 8 gruppi di malattie. Per il segretariato e il gruppo di esperti di presa in carico è stata una grande sfida esaminare e valutare tutte le candidature, la prima tappa fondamentale per poter organizzare il lavoro.

A causa dell'alta qualità e dell'elevato numero di candidature, kosek ha deciso di valutare tutte le domande dopo aver consultato il gruppo di esperti di presa in carico, ma ha dovuto modificare i tempi per farlo. Nella seconda metà dell'anno, il segretariato di kosek ha provveduto a informare tutti i centri e le reti candidate di questa novità, nonché a organizzare e portare avanti il processo insieme al gruppo di presa in carico. Una parte del lavoro di valutazione e le decisioni sul riconoscimento sono previste per il 2024.

1.2. Centri per malattie rare (CMR) riconosciuti

Centri per malattie rare

I CMR sono centri di contatto interdisciplinari che si occupano di accertare le malattie rare e non riconosciute, coordinare la presa in carico e formulare diagnosi. Questi centri lavorano su varie malattie e coordinano le competenze interdisciplinari. Di regola, i CMR sono ubicati in grandi strutture ospedaliere. Ci sono 9 CMR riconosciuti in Svizzera.

Il gruppo di coordinamento dei Centri per malattie rare

Questo gruppo è composto dai rispettivi coordinatori dei CMR riconosciuti da kosek, da rappresentanti dei pazienti provenienti da tutte le aree della Svizzera e adesso anche dal Registro svizzero delle malattie rare (RSMR). L'obiettivo del gruppo è stimolare il confronto e lo scambio sul tema, nonché coordinare le attività comuni.

I CMR già riconosciuti informano regolarmente kosek sullo stato delle loro attività, su eventuali requisiti e sfide. I primi rapporti sono stati ricevuti dai CRM riconosciuti da kosek nel 2020 e nel 2021. kosek ha valutato questi rapporti e ha identificato le sfide comuni per i CMR, che vengono discusse regolarmente nel gruppo di coordinamento per cercare attivamente soluzioni insieme.

1.3. Gruppo di coordinamento dei Centri per malattie rare (CMR)

Il gruppo di coordinamento dei CMR si è riunito cinque volte nel 2023, di cui una presso l'ospedale universitario di Ginevra (HUG). In occasione di questo incontro, il CMR di Ginevra ha presentato ai membri del gruppo di coordinamento la sua ampia gamma di servizi per le persone senza diagnosi. Durante le riunioni, il gruppo di coordinamento ha discusso sfide comuni come la collaborazione con il Registro svizzero delle malattie rare (RSMR), le questioni tariffarie legate alla ricerca di una diagnosi corretta o il follow-up dei pazienti che non hanno una diagnosi dopo aver consultato un CMR. Sia il RSMR, che ora è un membro permanente di questo gruppo, sia il gruppo di lavoro nazionale sulla codifica informano regolarmente il gruppo di coordinamento sullo stato delle loro attività. Ciò garantisce uno scambio regolare tra tutti gli attori.

Inoltre, vengono discussi e realizzati progetti comuni per le persone senza diagnosi. Alla fine del 2023, il gruppo di coordinamento ha deciso di sviluppare una campagna informativa nazionale congiunta per sensibilizzare le persone senza diagnosi sui servizi offerti dalle helpline e dai CMR. La campagna sarà

lanciata il 29 febbraio 2024, Giornata internazionale delle malattie rare. I lavori preparatori sono iniziati nel 2023.

1.4. Centri di riferimento (CR) riconosciuti

Centri di riferimento

I Centri di riferimento sono responsabili della presa in carico e dell'assistenza dei pazienti. La presa in carico ruota intorno a malattie specifiche o gruppi di malattie. Per fornire una presa in carico il più possibile vicina al domicilio, questi Centri di riferimento collaborano in una rete nazionale con altri Centri di riferimento, ospedali, specialisti privati e organizzazioni di pazienti.

Nelle reti, gli specialisti coinvolti discutono della presa in carico in Svizzera, elaborano linee guida per il trattamento e coordinano la formazione continua. kosek ha già riconosciuto Centri di riferimento in due gruppi di malattie: le malattie metaboliche rare e le malattie neuromuscolari rare.

Riconoscendo queste strutture, kosek persegue l'obiettivo di migliorare la presa in carico. Ciò comporta una maggiore visibilità dei servizi esistenti per migliorare l'accesso delle persone interessate. Nel 2023, kosek, insieme ai coordinatori delle reti e Orphanet Svizzera, ha avviato una discussione su come rendere visibili tutti i partner di una rete. Questa discussione ha sottolineato la necessità di un sito web nazionale di informazione sulle malattie rare. Tuttavia, per motivi finanziari tale sito non potrà essere realizzato fino a quando non sarà implementata una base giuridica¹. kosek sta quindi utilizzando gli strumenti esistenti, come il database Orphanet, per sviluppare una soluzione pragmatica. Nel 2024, il sito web di kosek dovrebbe quindi mostrare tutti gli attori delle reti con i centri di riferimento riconosciuti.

1.5. Il Registro svizzero delle malattie rare (RSMR)

Il Registro svizzero delle malattie rare

Il RSMR è un registro nazionale di pazienti, bambini e adulti, affetti da malattie rare. Il RSMR raccoglie una serie di dati fondamentali dal maggior numero possibile di persone affette da una malattia rara in Svizzera. Questo semplifica l'identificazione dei pazienti, segnatamente per consentire loro di partecipare a studi clinici e progetti di ricerca nazionali e internazionali. Allo stesso tempo, il registro è utile come rappresentazione epidemiologica delle malattie rare in Svizzera e contribuisce alla valutazione del fabbisogno assistenziale oltre che all'analisi dell'effettiva presa in carico.

Il RSMR è sotto il patrocinio di kosek.

Nel 2023, il RSMR si è concentrato sulla ristrutturazione dell'organizzazione del registro in uno studio multicentrico. Una delle priorità del registro rimane l'ulteriore sviluppo dell'autoregistrazione dei pazienti, che sarà resa possibile da una piattaforma online.

1.6. Collaborazione con Orphanet Svizzera

Orphanet

Orphanet è una rete internazionale che mette a disposizione un vasto bagaglio di informazioni sulle malattie rare. Orphanet cura la classificazione internazionale Orphacode e la aggiorna continuamente in base a conoscenze scientifiche attuali. Il portale web di Orphanet 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. Il portale permette anche la visualizzazione dell'offerta in Svizzera.

La Confederazione ha riconosciuto l'importanza di Orphanet Svizzera nei confronti della rete internazionale.

Orphanet Svizzera aggiorna i dati svizzeri nell'ambito della rete internazionale Orphanet e contribuisce a rendere accessibili e visibili a tutti le competenze sulle malattie rare all'interno degli ospedali.

A fine 2023 il registro per la Svizzera comprendeva 117 organizzazioni di pazienti e 285 centri di competenza dedicati alle cure mediche. Sul portale web i servizi riconosciuti da kosek ottengono la dicitura «Reference Centre», valida a livello internazionale.

¹ La salvaguardia a lungo termine dei servizi di informazione è fondamentale per migliorare l'assistenza alle persone colpite e, secondo [mozione 21.3978](#), è un compito di salute pubblica.

Orphanet Svizzera partecipa, insieme al RSMR anche all'implementazione dei codici ORPHA negli ospedali svizzeri ed è quindi un attore importante del gruppo di lavoro sulla codifica

La sfida più grande, tuttavia, rimane il finanziamento di Orphanet Svizzera. Nel 2023, Orphanet Svizzera ha ricevuto un sostegno economico straordinario dalla Fondazione Telethon. Desideriamo esprimere i nostri ringraziamenti a questa fondazione.

1.7. Finanziamento dei progetti

La mancanza di risorse finanziarie per realizzare i propri progetti è stata nuovamente fonte di preoccupazione per kosek. Di conseguenza, nel 2023, il segretariato di kosek ha dovuto ricorrere ancora una volta alla raccolta di fondi. In questo modo, l'organizzazione ha ricevuto diversi contributi, tra cui quelli di:

- Fondazione Telethon
- Walter Haefner Stiftung
- Styner-Stiftung
- Fondazione Uniscientia



e altre che non desiderano essere nominate. Questo sostegno permette a kosek di ottenere un pareggio di bilancio per il 2023 e di affacciarsi con fiducia al 2024. Desideriamo cogliere l'occasione per ringraziare queste fondazioni per il loro prezioso supporto.

Anche nel 2023 l'associazione è riuscita a ottenere un finanziamento temporaneo da parte dell'UFSP. kosek accoglie con grande favore questo contributo finanziario, ma è consapevole che con un finanziamento parziale annuale non si risolverà il problema della carenza di fondi sul lungo termine.

La sfida del finanziamento si ripresenterà, infatti, anno dopo anno, per gli altri attori del Piano nazionale malattie rare. Questi sono di enorme importanza per il lavoro di kosek, specialmente il RSMR (cfr. sezione 1.5.) e il portale di informazione Orphanet (cfr. sezione 1.6.), il cui operato in Svizzera non è sufficientemente finanziato o non lo è affatto. Pertanto kosek supporta anche gli sforzi di finanziamento di entrambi questi progetti, anche se rientrano nella sfera di responsabilità dei partner di kosek. Questa pianificazione incerta, che costa molte energie a tutte le parti coinvolte, non soddisfa kosek.

Per questo motivo, kosek è ancora più lieta che nel 2023 l'Ufficio federale della sanità pubblica abbia avviato i lavori per la creazione di una base giuridica². Questa mozione dà a kosek e ai suoi partner la speranza che nei prossimi anni, grazie all'introduzione di una base giuridica, si possano migliorare le basi finanziarie per l'esistenza sostenibile dei progetti comuni. Tuttavia, è fondamentale che tutti gli attori sopra citati trovino un finanziamento transitorio per i progetti del Piano nazionale malattie rare fino all'implementazione di questa base giuridica.

2. Organi

2.1. Comitato

I membri del Comitato al 31 dicembre 2023 erano:

- Dott. J.-B. Wasserfallen, presidente (unimedsuisse)
- M. Knoblauch, vicepresidente (ProRaris, sostituta: Dott.ssa J. De Sà)
- Prof. M. Baumgartner (Alleanza svizzera degli ospedali pediatrici, sostituto: Prof. G. Szinnai)
- Dott. S. Bilz (Associazione degli ospedali e delle cliniche non universitari, sostituto: Prof. G. P. Ramelli)
- Prof. H. Bounameaux (Accademia svizzera delle scienze mediche, sostituto: Prof. A. Superti-Furga)

² [Mozione 21.3978](#) «Per un finanziamento duraturo dei progetti di sanità pubblica del Piano nazionale malattie rare».

- N. Gérard (Conferenza svizzera delle direttrici e dei direttori cantonali della sanità, sostituita: K. Huber)

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

Sul piano amministrativo, il segretariato dell'associazione è annesso all'organizzazione unimedsuisse e come questa ha sede presso la Casa delle accademie a Berna. Oltre alla direttrice Agnes Nienhaus (15%), nel segretariato lavorano Christine Guckert Delasoie (60%) e Annette Koller (50%) come responsabili di progetto, Beat Schumacher come responsabile del finanziamento dei progetti (10%) ed Elisa Casalegno (30%) come assistente di progetto.

2.3. Gruppo di esperti di presa in carico

Il gruppo di esperti di presa in carico ha il compito di valutare le candidature dei nuovi Centri di riferimento e i rapporti dei CMR e dei CR già riconosciuti.

Nel 2023 il gruppo di esperti di presa in carico si è occupato di tutte le candidature ricevute, un compito molto oneroso. Al gruppo sono stati aggiunti altri due membri per gestire meglio il lavoro di valutazione. Questi sono indicati in corsivo nell'elenco dei membri riportato di seguito.

Inoltre, il gruppo di esperti di presa in carico ha valutato i rapporti dei CMR già riconosciuti all'attenzione del Comitato. kosek desidera ringraziare i membri di questo gruppo per il loro impegno.

Fanno parte del gruppo di esperti di presa in carico:

- Dott. Fabrizio Barazzoni, Comitato di kosek, presidente del gruppo di esperti
- *PD Dott.ssa Jasmin Barman, collaboratrice scientifica, Institut für Labormedizin, Stadtspital Triemli*
- Dott.ssa. Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice nazionale di Orphanet Svizzera
- Prof.ssa Isabel Filges, Società Svizzera di Genetica Medica (SSGM)
- Dott.ssa Barbara Grützmacher, Medico cantonale della Direzione della sanità e del benessere del Cantone di Berna
- Prof. Michaël Hofer, Unité Romande d'Immuno-Rhumatologie Pédiatrique, CHUV, vicepresidente del gruppo di esperti
- Stephan Hüsler, direttore Retina Suisse
- *Beatrice Reimann, Coordinatrice Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR)*
- Dott. Andreas Schiesser, curafutura
- Dott.ssa Ursula Schafroth, Società svizzera dei consulenti medici e dei medici assicurativi (SGV/SSMC)
- Dott.ssa Therese Stutz Steiger, vicepresidente ProRaris

3. Prospettive future

A fronte delle numerose domande di riconoscimento ricevute, kosek ha dovuto concentrarsi sull'attuazione della procedura di riconoscimento. Pertanto, nell'anno in esame non è stato possibile sostenere i fornitori di servizi e i rappresentanti dei pazienti nella formazione di reti come in precedenza. Tuttavia, il riconoscimento dei Centri di riferimento da parte di kosek consentirà di far conoscere altre forme e organizzazioni di reti, che potranno servire da esempio per le reti future. Quindi non sarà più strettamente necessario il sostegno di kosek per la fase di creazione di nuove reti.

Il prossimo anno kosek prevede di raggiungere ulteriori traguardi, in particolare:

- Il riconoscimento dei Centri di riferimento che si sono candidati nel 2023.
- Ampia visibilità per le nuove strutture di presa in carico riconosciute, in particolare attraverso la mappatura delle reti e dei servizi esistenti sul sito web di kosek.
- La valutazione dei dossier di candidatura del 2024 nella procedura di riconoscimento. Come di consueto, kosek si avvale del gruppo di esperti di presa in carico.
- L'apertura del terzo ciclo di domande nella procedura di riconoscimento ordinario (per i gruppi di malattie in cui non sono ancora pervenute domande).

- Il lancio della campagna informativa comune del gruppo di coordinamento dei CMR con l'obiettivo di sensibilizzare sui servizi per le persone senza diagnosi.
- L'accompagnamento del lavoro sulla base giuridica, insieme ad altri partner nazionali, su richiesta dell'UFSP.

Infine, kosek continua a impegnarsi per garantire la sicurezza delle proprie finanze anche in futuro, in modo da poter proseguire il suo lavoro nel 2024 e oltre.