



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

Coordinazione nazionale malattie rare

Rapporto annuale 2018

15 aprile 2019

Elenco

Premessa.....	2
Rapporto di attività.....	3
1. Attività (punti salienti del 2018).....	3
1.1. Sviluppo progettuale.....	3
1.2. Centri per le malattie rare.....	3
1.3. Progetti pilota.....	4
1.4. Orphanet.....	4
1.5. Organo responsabile del Registro svizzero delle malattie rare.....	4
1.6. Sfide di carattere politico.....	5
2. Organi.....	5
2.1. Comitato.....	5
2.2. Segretariato centrale.....	6
2.3. Gruppi di esperti.....	6
2.4. Altri organi.....	6
3. Prospettive future.....	7

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

Premessa

"Se vuoi arrivare in fretta, va' da solo, se vuoi andare lontano, cammina in compagnia". (Proverbio africano).

L'anno scorso è stato sicuramente segnato da questo proverbio: come organo di coordinamento, la kosek, in tutti i suoi progetti, ha riunito diversi attori attorno a un obiettivo comune: migliorare l'assistenza alle persone con malattie rare.

Il 2018 è stato un anno di definizione e consolidamento: da un lato ha definito i suoi concetti, chiarito gli obiettivi e il ritmo di lavoro e, dall'altro, ha consolidato le collaborazioni nei progetti, in modo che i primi passi potessero essere compiuti nel 2019: ad esempio, la pubblicazione del processo di riconoscimento dei centri per le malattie rare e dei centri di riferimento, il riconoscimento delle prime strutture di cura e l'inizio del coordinamento congiunto tra i fornitori.

Ma il 2018 è stato caratterizzato anche da difficoltà finanziarie per diversi progetti e organizzazioni senza i quali è improbabile che il concetto nazionale di malattie rare venga attuato: Orphanet, il Registro svizzero delle malattie rare e la nostra associazione. Questo continuerà a influenzare il nostro lavoro anche l'anno prossimo.

Tuttavia, il lavoro continua grazie all'instancabile impegno del Comitato e della Segreteria Generale. Vorremmo ringraziarli per questo.

Speriamo che questo nuovo anno sia un anno di successo!



Prof. Jean-Blaise Wasserfallen
Presidente kosek

Rapporto di attività

1. Attività (punti salienti del 2018)

Nel suo secondo anno di attività, l'associazione kosek ha proseguito con grande passione il proprio operato dedicandosi allo sviluppo e alla realizzazione dei propri progetti. Dal momento che la fase attuativa ha visto il coinvolgimento di nuovi attori, ad esempio per l'avvio dei progetti pilota, si è reso parimenti necessario consolidare i concetti di base e renderli noti su un più ampio raggio, obiettivo quest'ultimo che è stato possibile raggiungere anche grazie all'attivazione del sito web kosek.

Nelle righe che seguono desideriamo fornirvi una breve sintesi dei momenti salienti dell'anno appena trascorso.

1.1. Sviluppo progettuale

In seguito all'approvazione da parte del Comitato della prima bozza progettuale a dicembre 2017, nel 2018 sono state intraprese le attività di sviluppo dettagliato dei progetti. Il segretariato centrale ha elaborato il piano dettagliato della kosek in stretto coordinamento con il Comitato, attività nell'ambito della quale sono state stabilite in modo chiaro le definizioni e le denominazioni adottate dalla kosek per le strutture. L'associazione, ad esempio, parla di *centri per le malattie rare* nel caso di pazienti non diagnosticati, mentre utilizza il termine *centri di riferimento* per le strutture che assistono i pazienti con diagnosi nota all'interno di *reti assistenziali* (si veda la figura 1).

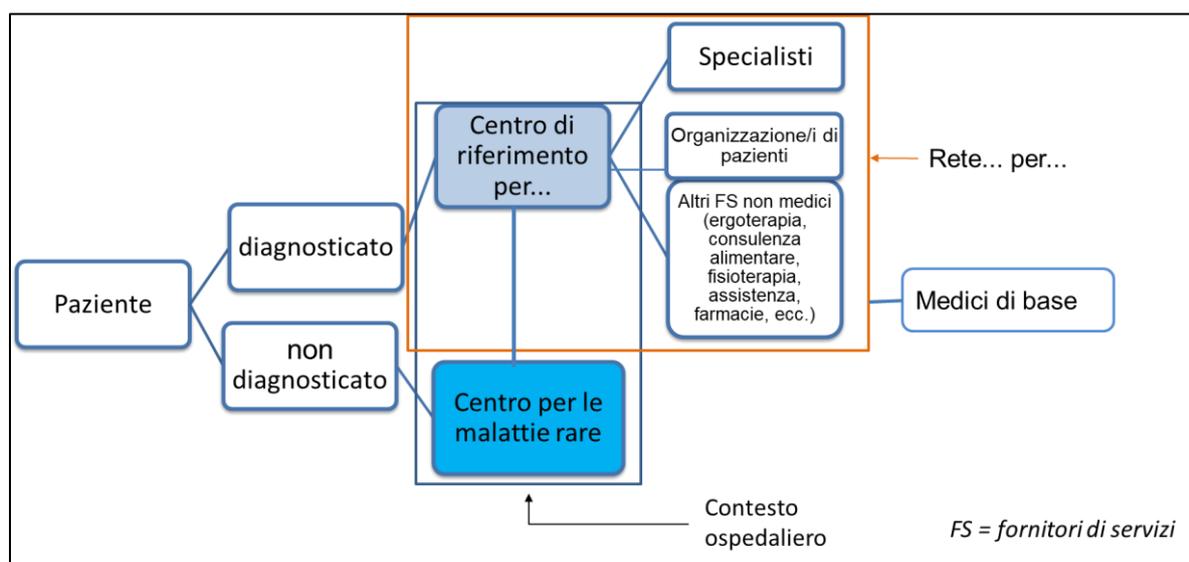


Figura 1: strategia kosek per l'assistenza alle persone affette da malattie rare

La fase di realizzazione delle strategie è svolta parallelamente alla definizione progettuale particolareggiata. Ciò offre un notevole vantaggio poiché queste due fasi progettuali si influenzano reciprocamente e possono così essere adattate con la massima flessibilità. La conclusione delle attività relative alle strategie è prevista nel 2019.

1.2. Centri per le malattie rare

Come previsto dalla strategia kosek, nel 2018 sette ospedali sono stati invitati a manifestare il proprio interesse a diventare un centro per le malattie rare, con il coordinamento congiunto di pediatria e medicina per adulti. Si tratta dei cinque ospedali universitari svizzeri e degli ospedali cantonali di San Gallo e del Ticino (EOC). Tutte le istituzioni hanno espresso alla kosek il proprio interesse al riguardo, pertanto le attività progettuali potranno essere avviate nel 2019: i rappresentanti degli ospedali si confronteranno in un primo incontro di condivisione delle esperienze già raccolte e definiranno più in dettaglio i termini della collaborazione.

1.3. Progetti pilota

Nel 2018 sono stati attivati i due progetti pilota kosek, ossia il progetto pilota sulle malattie metaboliche rare e quello sulle patologie neuromuscolari rare.

Per il primo sono state avviate le prime valutazioni all'interno di un gruppo appositamente istituito. Nel 2018 i membri di tale gruppo hanno definito gli obiettivi progettuali e le specifiche della collaborazione, individuando inoltre gli stakeholder coinvolti.

L'analisi degli stakeholder è stata condotta sulla base di un ampio sondaggio volto a raccogliere una fotografia più precisa del panorama assistenziale. Erano solo in parte noti soprattutto gli stakeholder dei centri non universitari. Il sondaggio è stato pubblicizzato attraverso un articolo nel Bollettino dei medici svizzeri e mediante l'invio di un mailing ad ampio raggio. Oltre 90 professionisti della salute hanno risposto al sondaggio. L'analisi degli stakeholder ha segnato sostanzialmente la conclusione delle attività preliminari di sviluppo della rete. Sulla base di tali interventi preparatori, il progetto pilota prevede nel 2019 il kick-off della rete assistenziale, il cui obiettivo è informare e invitare i diversi fornitori di prestazioni a entrare a far parte della rete.

Nell'ambito del progetto pilota previsto per le patologie neuromuscolari, l'attenzione si è focalizzata in prevalenza sugli aspetti finanziari: a tale riguardo, il finanziamento di «care nurses», che si faranno carico del coordinamento dei consulti multidisciplinari per questa categoria di pazienti, non è garantito sul lungo termine. Ai fini dell'esecuzione del progetto pilota, ciò si traduce in un ritardo temporale, poiché è necessario chiarire la possibilità di garantire sul lungo periodo i servizi per questo gruppo di malattie così importante. Nel 2018 è stato comunque istituito un gruppo di lavoro, che avvierà il progetto pilota non appena la kosek renderà noti i criteri operazionalizzati per il riconoscimento dei centri di riferimento, azione prevista all'incirca a metà 2019.

Il lavoro con i gruppi pilota hanno evidenziato nel 2018 l'importante esigenza di comunicazione nell'ambito dei progetti: i singoli soggetti e gli stakeholder di recente affiliazione conoscono ancora poco per loro stessa natura le attività pluriennali di progettazione preliminare, mentre devono essere invece messi nella condizione di comprenderle in prima persona per poter contribuire alla definizione e alla realizzazione dei progetti. Le attività pilota di conseguenza necessitano, specialmente nella fase iniziale, di un costante supporto e di un affiancamento ravvicinato.

1.4. Orphanet

Nel corso dell'anno è stata avviata concretamente la collaborazione con Orphanet con la presentazione a Orphanet Svizzera di un apposito accordo di collaborazione che disciplina le competenze dell'organizzazione e dei suoi canali di informazione. In particolare verranno raccolte nella banca dati Orphanet le decisioni di riconoscimento della kosek.

La collaborazione verrà avviata nel 2019 all'insegna di questo supporto concreto.

Per la kosek tale rapporto di collaborazione è una premessa fondamentale ai fini dell'attuazione delle misure 1 e 2 del Piano nazionale malattie rare dell'UFSP (2014). Dare visibilità a reti assistenziali e strutture riconosciute, infatti, è un aspetto importante sul piano del riconoscimento, ambito nel quale l'impiego di un portale già esistente è senza dubbio una strategia di massima efficacia.

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). Purtroppo nel 2018 le attività di messa in atto del Registro nazionale svizzero delle malattie rare hanno dovuto essere sospese a causa della mancanza di finanziamento. Aspetto che presenta grande incertezza anche sul lungo termine, dal momento che il Consiglio federale ha cancellato le sovvenzioni previste per il registro ai sensi dell'art.24 della legge sulla registrazione delle malattie tumorali (LRMT). Una nota positiva è stata l'approvazione a fine dicembre 2018 della commissione etica dei registri.

A condizione che si individuino delle soluzioni di finanziamento, il registro potrà essere realizzato nel 2019. La kosek continuerà a supportare le attività del progetto dell'RSMR nel 2019.

1.6. Sfide di carattere politico

Le attività della kosek sono accompagnate da due incognite in continua crescita: da un lato, il carente supporto finanziario delle attività progettuali rappresenta un problema importante che rallenta la realizzazione dei progetti kosek richiedendo sempre nuove proposte di soluzioni. Tale impegno a promozione dei finanziamenti non ha avuto sino a oggi risultati significativi. I molteplici tentativi rappresentano una sfida costante per il piccolo team del segretariato centrale e per il Comitato e ritardano le effettive opere di realizzazione dei progetti. La questione del finanziamento non concerne solo le attività più specifiche della kosek, bensì si ripercuote anche su diverse misure del Piano nazionale malattie rare che rivestono grande importanza per l'associazione, quali ad esempio lo sviluppo dell'RSMR (si veda al punto 1.5) e il portale informativo Orphanet (si veda il punto 1.4), i cui lavori in Svizzera non beneficiano di un finanziamento sufficiente a lungo termine.

L'assenza di basi giuridiche per diverse misure del Piano nazionale è un problema che la politica ha affrontato nel 2018, con la formulazione di un postulato della Commissione nazionale della sicurezza sociale e della sanità. Il postulato, accettato dal Consiglio nazionale a settembre, prevede che il Consiglio federale illustri in un rapporto in quale misura la base giuridica e i meccanismi di finanziamento siano sufficienti al fine di poter garantire la realizzazione del Piano nazionale, individuandone inoltre le attuali lacune.

Nel 2018 si è anche evidenziato come nei cantoni sia tuttora poco nota la problematica della carenza o assenza di assistenza offerta alle persone colpite da malattie rare. L'impegno da parte di cantoni, importante per un'introduzione sostenibile di nuovi approcci assistenziali e per il loro consolidamento e comunicazione su vasta scala, costituisce quindi la seconda incognita. Nel 2018 si sono mossi alcuni passi iniziali, quando i primi cantoni hanno voluto informarsi sulla problematica. Come primo esito, la Confederazione ha lanciato un progetto di indagine sui programmi di supporto e consulenza non medici. Il ruolo dei cantoni nell'ambito dell'assistenza medica resta un punto di discussione che dovrà essere ulteriormente approfondito nel 2019.

2. Organi

2.1. Comitato

I membri del Comitato al 31 dicembre 2018 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)

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 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 le attività progettuali kosek.

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'intenzione Comitato i criteri operativi di riconoscimento dei centri per le malattie rare e dei centri di riferimento. Nel 2018 il gruppo di esperti si è riunito complessivamente quattro volte per dare valore operativo ai criteri relativi ai centri per le malattie rare. Nel 2019 lo stesso avverrà per i criteri relativi ai centri di riferimento. Fanno parte del gruppo:

- Dr. Fabrizio Barazzoni, Comitato della kosek, presidente del gruppo di esperti
- Dr. Therese Stutz Steiger, vicepresidente ProRaris
- Stephan Hüsler, direttore Retina Suisse
- Dr. Georg von Below, collaboratore scientifico, Direzione della sanità 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

Gruppo di esperti di dati e registri

Nel 2018 si è costituito il gruppo di esperti di dati e registri. In occasione del suo primo incontro, l'organo si è assunto i primi incarichi, di seguito elencati.

- Analisi dell'attuale impiego di Orphacode negli ospedali svizzeri e relative raccomandazioni per l'introduzione e l'utilizzo su vasta scala dello strumento tra i fornitori di servizi ospedalieri.
- Preparazione dell'introduzione dell'RSMR nelle istituzioni, ad esempio relativamente a questioni di interfaccia e informazioni necessarie.
- Censimento dei registri delle malattie rare già operativi o già utilizzati in Svizzera.

Fanno parte del gruppo:

- Dr. Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice nazionale di Orphanet
- Dr. Faraneh Farokhzad, Ospedale universitario di Zurigo
- 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.

3. Prospettive future

Nel prossimo anno la kosek attende i primi risultati delle attività sinora realizzate (progetti), in particolare:

- conferimento del valore operativo sia ai criteri di riconoscimento dei centri per le malattie rare, sia dei centri di riferimento. Il processo di riconoscimento è chiaro e accessibile per tutte le istituzioni interessate;
- riconoscimento 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;
- preparazione delle candidature da parte delle istituzioni e delle loro strutture interessate al riconoscimento quale centro per le malattie rare;
- costituzione delle reti assistenziali dei progetti pilota. I soggetti che vi partecipano si impegnano a collaborare in rete e a definire un'agenda comune.