



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

Coordinamento nazionale malattie rare

Rapporto annuale 2021

4 maggio 2022

Indice

Premessa.....	2
Rapporto di attività.....	3
1. Attività 2021	3
1.1. Riconoscimento dei centri per le malattie rare tramite kosek.....	3
1.2. Gruppo di coordinamento dei centri per le malattie rare (CMR)	3
1.3. Conclusione dei progetti pilota per la presa in carico di malattie specifiche	3
1.4. Il registro svizzero delle malattie rare (RSMR).....	4
1.5. Collaborazione con Orphanet Svizzera	5
1.6. Finanziamento dei progetti	5
2. Organi	6
2.1. Comitato	6
2.2. Segretariato centrale	6
2.3. Gruppi di esperti	6
2.4. Altri organi.....	7
3. Prospettive future.....	7

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

Premessa

«Nessuno può fischiare una sinfonia. Ci vuole un'intera orchestra per riprodurla». H. Luccock

Per kosek il 2021 segna la fine di un ciclo, conclusosi con il riconoscimento di tre nuovi Centri per le malattie rare, ora giunti in Svizzera a un totale di nove, nonché di quattro centri di riferimento per le malattie metaboliche (tra cui uno per la porfiria) e sei centri di riferimento per le patologie neuromuscolari nell'ambito dei suoi progetti pilota. Noi di kosek siamo molto orgogliosi di questi successi, in quanto dimostrano che il metodo seppur complesso adottato da kosek nel campo delle malattie rare dà i suoi frutti e che gli attori che interagiscono e si occupano dei pazienti migliorano l'assistenza grazie a una «medicina orchestrale».

Questi progressi non sarebbero mai stati possibili senza il notevole impegno volontario dei fornitori di prestazioni sanitarie, dei/delle pazienti e di tutti i membri dei gruppi di lavoro e del Comitato kosek. Esprimiamo a tutti un sentito ringraziamento!

Quest'anno abbiamo ricevuto un sostegno economico per i nostri progetti dall'Ufficio federale della sanità pubblica e da diverse organizzazioni benefiche. Vorremmo cogliere l'occasione per ringraziarle di cuore per aver contribuito ai nostri successi.

Tuttavia, c'è ancora un'ombra che incombe su kosek: parlo dell'incertezza economica che non solo kosek, ma anche Orphanet Svizzera, e nel medio termine anche il registro svizzero delle malattie rare, devono affrontare anno dopo anno. In assenza di una sicurezza economica e senza il sostegno di questi due partner, kosek non può programmare la sua attività nel lungo termine. Per il 2022 è previsto l'avvio del processo ordinario di riconoscimento dei centri di riferimento per poter migliorare l'assistenza per tutte le persone affette da una malattia rara in Svizzera. Questo progetto richiede una pianificazione a lungo termine e il mio auspicio sarebbe quello di poterla affrontare con maggiore serenità in termini finanziari.

In questa prospettiva cercheremo di fare un bilancio sull'anno passato.

Vi auguro una piacevole lettura del nostro rapporto annuale.



Dr. Jean-Blaise Wasserfallen
Presidente kosek

Rapporto di attività

1. Attività 2021

Il lavoro dell'associazione kosek ha permesso di raggiungere due nuove tappe intermedie in contemporanea nel 2021: da un lato sono stati riconosciuti tre ulteriori Centri per le malattie rare e, per la prima volta, quattro centri di riferimento per le malattie metaboliche, nonché sei per le patologie neuromuscolari. In totale, kosek ha riconosciuto nove Centri per le malattie rare e dieci centri di riferimento, garantendo così ai pazienti un accesso alle strutture assistenziali per le malattie rare in tutte le aree della Svizzera.

Di seguito vi presentiamo le attività principali di kosek nell'anno di riferimento.

1.1. Riconoscimento dei centri per le malattie rare tramite kosek

Nel giugno 2021, dopo aver valutato le candidature ricevute, kosek ha riconosciuto ufficialmente tre nuovi Centri per le malattie rare:

- Zentrum für seltene Krankheiten, Aarau
- Centro per le Malattie Rare della Svizzera italiana, Ente Ospedaliero Cantonale
- Centro per le malattie rare, Ospedale cantonale di Lucerna

I tre centri riconosciuti nel 2021 vanno ad aggiungersi ai sei Centri per malattie rare già attivi dal 2020. Le offerte riconosciute, in totale nove, coprono tutte le regioni del Paese e le tre lingue federali, garantendo così una buona assistenza diagnostica per le malattie rare all'intera popolazione svizzera.

Con il riconoscimento dei nove Centri per le malattie rare, il progetto parziale dei centri diagnostici per le malattie rare ha raggiunto un traguardo significativo. A conclusione di questa prima importante fase, kosek ha redatto un rapporto di valutazione che ha inviato all'UFSP.

La prossima fase si concentrerà sulla redazione dei rapporti dei centri esistenti e sul loro affiancamento, prima di una nuova valutazione che si terrà tra qualche anno.

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 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. Gruppo di coordinamento dei centri per le malattie rare (CMR)

Il gruppo di coordinamento dei centri per le malattie rare si è riunito quattro volte nel 2021. La discussione si è incentrata sulle sfide correlate all'istituzione di Centri per le malattie rare, come ad esempio la collaborazione con il registro svizzero delle malattie rare, gli aspetti tariffari relativi alla ricerca di una diagnosi corretta o la codifica delle malattie rare. Per l'ultimo punto, nel 2021 il gruppo ha avviato un gruppo di lavoro per la codifica delle malattie rare, che dovrà agevolare lo scambio di informazioni tra gli ospedali.

Con uno sguardo retrospettivo alle procedure di riconoscimento passate, kosek ha condotto un sondaggio tra i membri del gruppo di coordinamento. Il gruppo di coordinamento ha potuto quindi comunicare le sue esperienze con le fasi procedurali attraverso i formulari da compilare, così come le sue valutazioni sulla collaborazione con kosek. I risultati sono stati integrati nel rapporto finale di kosek all'UFSP.

Il gruppo di coordinamento ha redatto un articolo dedicato alla presentazione del lavoro dei Centri per le malattie rare, che verrà pubblicato nel 2022 nel Bollettino dei medici svizzeri.

Il gruppo di coordinamento dei CMR

Questo gruppo è composto dai rispettivi coordinatori dei Centri per le malattie rare riconosciuti da kosek e da rappresentanti dei pazienti provenienti da tutte le aree della Svizzera. L'obiettivo del gruppo è stimolare il confronto e lo scambio sul tema nonché coordinare le attività comuni.

1.3. Conclusione dei progetti pilota per la presa in carico di malattie specifiche

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

erano da un lato lo sviluppo e la configurazione di reti e proposte in entrambi i gruppi di malattie con successivo riconoscimento dei centri di riferimento (CR) in questi settori, e dall'altro la verifica dell'idoneità e dell'adeguatezza degli strumenti e delle fasi procedurali nel processo di riconoscimento. Questa fase pilota aveva il compito di individuare eventuali necessità di adattamento nella procedura prima dell'avvio del processo di riconoscimento ordinario dei Centri di riferimento per altri gruppi di malattie.

Nel luglio 2020 kosek aveva avviato il processo di candidatura per entrambi i progetti pilota. Nel febbraio 2021 le candidature pervenute sono state sottoposte a un'attenta valutazione da parte del gruppo di esperti di presa in carico di kosek. A fine 2021 kosek è riuscita a riconoscere quattro centri di riferimento per le malattie metaboliche rare e sei centri di riferimento per le patologie neuromuscolari rare, resi noti pubblicamente mediante comunicato stampa l'8 dicembre 2021. I centri di riferimento, i centri di trattamento associati e le organizzazioni di pazienti di entrambi questi gruppi di malattie sono collegati in una rete e in quest'ambito migliorano insieme l'assistenza dei pazienti in tutta la Svizzera.

Oltre ai riconoscimenti, kosek ha iniziato subito a registrare le esperienze delle persone coinvolte nei progetti pilota negli ultimi due anni di lavoro, allo scopo di trarre insegnamenti per il futuro in un rapporto conclusivo sui due progetti pilota e per continuare a sviluppare il processo di riconoscimento ordinario sulla base di queste informazioni. Anche in questo progetto tali informazioni confluiranno in un rapporto conclusivo che kosek invierà all'UFSP. Con quest'ultima fase della valutazione, che si concluderà nel primo semestre 2022, kosek conclude i progetti pilota. Il processo di riconoscimento ordinario verrà avviato nel 2022.

1.4. Il registro svizzero delle malattie rare (RSMR)

Già nel suo primo anno, l'associazione kosek è divenuta l'ente responsabile del registro svizzero delle malattie rare (RSMR). Nel 2020 il RSMR ha ricevuto un sostegno economico dalla Confederazione sulla base dell'articolo 24 della Legge sulla registrazione delle malattie tumorali (LRMT). Con questa gradita notizia, il RSMR ha una buona base di partenza per la prosecuzione dei suoi progetti fino al 2025.

Nel 2021 il RSMR ha avviato il rilevamento dei dati/l'inserimento dei/delle pazienti nel registro. Insieme a tre ospedali pilota, il Zentrum für seltene Krankheiten (ZSK) Inselspital di Berna, gli Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG) e l'Ospedale pediatrico universitario di Zurigo, sono stati fatti notevoli progressi nella creazione di interfacce per la trasmissione dei dati.

Il comitato direttivo del RSMR è stato costituito nel 2021 e da allora ha iniziato il suo lavoro nell'impostazione della governance del registro. Oltre ai centri per le malattie rare, in questo comitato sono rappresentate anche le organizzazioni dei pazienti.

Il 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 studi clinici e progetti di ricerca (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.

1.5. Collaborazione con Orphanet Svizzera

Orphanet Svizzera aggiorna i dati svizzeri nell'ambito della rete internazionale Orphanet. Con la firma di un accordo di collaborazione della durata di due anni, e con il relativo sostegno, tra Orphanet Svizzera e kosek nel 2019, è stato possibile assumere un nuovo collaboratore, che nell'anno di riferimento ha proseguito l'incarico di preparare e pubblicare i dati (aggiuntivi) della Svizzera tedesca per il database Orphanet.

A fine 2021 il registro per la Svizzera comprende 113 organizzazioni di pazienti e 244 centri di competenza dedicati alle cure mediche. I Centri per le malattie rare riconosciuti da kosek, i centri di riferimento e le loro reti sono stati aggiunti al database di Orphanet al momento del riconoscimento, divenendo così pubblicamente visibili. Sul portale web i servizi riconosciuti da kosek ottengono la dicitura «Centro di riferimento» (CR), valida a livello internazionale.

Orphanet Svizzera partecipa, insieme al registro svizzero delle malattie rare, anche all'implementazione dei codici ORPHA negli ospedali svizzeri.

Attualmente, la sfida più grande riguarda il finanziamento di 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.

1.6. Finanziamento dei progetti

La carenza di risorse finanziarie per l'attuazione dei suoi progetti è stata motivo di preoccupazione per kosek anche nel 2021. Così, oltre al lavoro concreto per i progetti, il Segretariato kosek ha dovuto nuovamente ricorrere alla raccolta di fondi. Durante il percorso, l'associazione ha ricevuto diversi contributi di sostegno, tra cui la Fondazione Gertrude von Meissner, la Fondazione Kastanienhof, la Fondazione Uniscentia, la Fondazione walter haefner e altri che non desiderano essere nominati. Questo sostegno permette a kosek di ottenere un pareggio di bilancio per il 2021 e di affacciarsi con fiducia al 2022. Desideriamo cogliere l'occasione per ringraziare queste fondazioni per il loro prezioso supporto.

kosek è riuscita a ottenere per il 2021 anche un finanziamento parziale dall'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP), che ha approvato un sostegno economico pari a un massimo di 100'000 CHF per un periodo di tempo limitato. kosek accoglie con grande favore questo contributo finanziario, consapevole, tuttavia, 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 le ulteriori misure del Piano nazionale malattie rare. Queste sono di enorme importanza per il lavoro di kosek, precisamente per la creazione del RSMR (si veda la sezione 1.4) e per il portale di informazione Orphanet (si veda la sezione 1.5.), il cui operato in Svizzera non è sufficientemente finanziato. Pertanto kosek supporta anche gli sforzi di finanziamento per entrambi questi progetti, anche se rientrano nella sfera di responsabilità dei partner di kosek. kosek, insoddisfatta di questa pianificazione incerta che costa molte energie,

è quindi tanto più lieta che la tematica sia stata ripresa dalla Commissione della sicurezza sociale e della salute del Consiglio degli Stati nel settembre 2021. La Commissione ha poi adottato all'unanimità la mozione 21.3978 «Per un finanziamento duraturo dei progetti di sanità pubblica del Piano nazionale malattie rare», che incarica il Consiglio federale di creare delle basi giuridiche che permettano un finanziamento sostenibile degli incarichi di salute pubblica nel settore delle malattie rare. A fine 2021,

la mozione è stata adottata dal Consiglio degli Stati e sarà trattata dal Consiglio nazionale nel 2022. Questa mozione dà a kosek e ai suoi progetti partner la speranza che nei prossimi anni la base finanziaria per l'esistenza sostenibile dei progetti comuni possa migliorare.

2. Organi

2.1. Comitato

I membri del Comitato al 31 dicembre 2021 erano:

- Dr. J.-B. Wasserfallen, presidente (Medicina universitaria svizzera)
- M. Knoblauch, vicepresidente (ProRaris, sostituta: Dr. J. De Sà)
- Prof. M. Baumgartner (Alleanza svizzera degli ospedali pediatrici, sostituto: Prof. G. Szinnai)
- Dr. St. Bilz (Associazione degli ospedali e delle cliniche non universitari, sostituto: Prof. G. P. Ramelli)
- 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/le 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. Oltre alla direttrice Agnes Nienhaus (15%), nel Segretariato lavorano Christine Guckert Delasoie (60%) come direttrice di progetto per l'attuazione dei progetti e Beat Schumacher come responsabile del finanziamento dei progetti (10%).

2.3. Gruppi di esperti

GRUPPO DI ESPERTI DI PRESA IN CARICO

Il gruppo di esperti di presa in carico ha il compito di elaborare all'attenzione del Comitato i criteri operativi di riconoscimento dei Centri per le malattie rare e dei Centri di riferimento.

Nel primo trimestre del 2021, il gruppo di esperti ha completato le valutazioni preparate nel 2020 per la seconda tornata di candidature per i Centri per le malattie rare e ha consolidato il rapporto finale con le raccomandazioni per il riconoscimento, che è stato presentato al Comitato. A seguire, il gruppo si è concentrato interamente sulla valutazione delle candidature ricevute nei progetti pilota. Si è trattato di un incarico di ampia portata, che ha visto il gruppo incontrarsi (virtualmente) otto volte. Ribadiamo esplicitamente in questa sede l'impegno di questo gruppo, poiché ogni membro ha dedicato almeno dieci ore supplementari di volontariato all'associazione kosek nel 2021. Inoltre, alla fine del 2021, il gruppo di esperti ha riflettuto a fondo sui risultati dei progetti pilota, traendo conclusioni per le procedure future, che costituiranno una base importante per il processo di riconoscimento ordinario.

Fanno parte del gruppo di esperti di presa in carico:

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

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:

- Il gruppo di coordinamento dei Centri per le malattie rare coordina i primi progetti congiunti. Fornisce informazioni sulle nuove offerte attraverso vari canali.
- I progetti parziali dei Centri per le malattie rare e i progetti pilota sono stati conclusi e valutati. kosek sottopone delle raccomandazioni all'Ufficio federale della sanità pubblica per l'ulteriore implementazione o sviluppo dei progetti.
- La procedura di riconoscimento ordinaria è stata implementata nei suoi processi e strumenti ed è condivisa da tutti i sostenitori. kosek fornisce vaste informazioni sul processo di riconoscimento e tutti i documenti correlati sono accessibili alle istituzioni, alle società specialistiche, agli esperti, alle organizzazioni di pazienti e alle parti interessate.
- kosek inaugura la prima fase di candidatura nella procedura ordinaria di riconoscimento e attua le procedure concrete per gruppi specifici di malattie nell'ambito delle sue capacità. Nel fare ciò, si coordina con i fornitori, le società specialistiche e le organizzazioni di pazienti nei rispettivi gruppi di malattie.
- Le nuove strutture di cura create vengono (più) ampiamente pubblicizzate.
- Con il processo di riconoscimento ordinario, kosek raggiunge un ritmo soddisfacente e un equilibrio tra l'affiancamento dei fornitori di servizi e dei rappresentanti dei pazienti nella formazione della rete e il riconoscimento concreto dei centri di riferimento.

Inoltre, kosek continua a impegnarsi per garantire la propria sicurezza economica anche in futuro, in modo da poter proseguire il suo lavoro nel 2022 e oltre.