



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

Coordinamento nazionale malattie rare

Rapporto annuale 2022

28 giugno 2023

Indice

| | |
|--|---|
| Premessa..... | 2 |
| Rapporto di attività..... | 3 |
| 1. Attività 2022..... | 3 |
| 1.1. Procedura ordinaria di riconoscimento per Centri di riferimento (CR) | 3 |
| 1.2. Centri per malattie rare (CMR) e Centri di riferimento (CR) riconosciuti..... | 4 |
| 1.3. Gruppo di coordinamento dei Centri per malattie rare (CMR) | 4 |
| 1.4. Conclusione dei due sottoprogetti per la presa in carico specifica di un gruppo di malattie ... | 4 |
| 1.5. Il Registro svizzero delle malattie rare (RSMR) | 5 |
| 1.6. Collaborazione con Orphanet Svizzera | 5 |
| 1.7. Finanziamento dei progetti | 6 |
| 2. Organi | 6 |
| 2.1. Comitato | 6 |
| 2.2. Segretariato | 7 |
| 2.3. Gruppo di esperti di presa in carico..... | 7 |
| 2.4. Altri organi..... | 7 |
| 3. Prospettive future..... | 8 |

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

Premessa

«Le persone possono scoprire nuovi oceani solo se hanno il coraggio di perdere di vista la costa».
A. Gide

Dopo il riconoscimento dei Centri di riferimento con i progetti pilota del 2021, kosek si è dedicata all'attuazione della procedura ordinaria di riconoscimento dei Centri di riferimento nel 2022. Poiché le finanze di kosek sono limitate nel tempo, ha progettato e organizzato questa procedura ordinaria di riconoscimento in pochi mesi, in modo da poter lanciare la prima tornata di candidature a ottobre 2022.

Questo lancio segna il passaggio di kosek da una fase pionieristica a una fase ordinaria più lunga, che si spera porterà tra qualche anno a una copertura nazionale e a una migliore presa in carico per le persone affette da una o più malattie rare in Svizzera.

Il viaggio verso questi nuovi promettenti lidi è ancora lungo, ma la motivazione e lo slancio all'interno di kosek - così come la collaborazione con gli altri attori dell'approccio nazionale - sono grandi, quindi sono convinto che insieme ce la faremo. A nome di kosek, vorrei anche approfittare di queste righe per ringraziare tutti coloro che contribuiscono in qualsiasi modo allo sviluppo di kosek a beneficio delle persone interessate. Vorrei ringraziare anche l'Ufficio federale della sanità pubblica e le associazioni e fondazioni private che ci sostengono finanziariamente e senza le quali tutto questo non sarebbe possibile. Grazie di cuore per questo indispensabile e prezioso sostegno!

Il finanziamento di kosek, del Registro delle malattie rare e di Orphanet continua ad essere impegnativo, nonostante i nostri grandi sforzi, e da diversi anni aleggia su di noi come una nuvola carica di pioggia. Inoltre, anche i fornitori di servizi si trovano in una situazione di sottofinanziamento per quanto riguarda la presa in carico dei casi complessi. La nostra speranza risiede nell'attuazione più rapida possibile delle due mozioni a favore delle malattie rare¹, approvate dal Parlamento nel 2022. Ora sta a noi rimanere vigili e garantire che le nostre preoccupazioni e richieste siano ascoltate e prese in considerazione.

Vi auguro una buona lettura di questo bilancio.



Dott. Jean-Blaise Wasserfallen
Presidente di kosek

¹ Mozione [21.3978](#) e mozione [22.3379](#)

Rapporto di attività

1. Attività 2022

Dopo la conclusione dei progetti relativi ai Centri per malattie rare (CMR) e dei progetti pilota nel 2021, kosek si sta dirigendo verso nuovi lidi e ha lavorato intensamente alla progettazione e all'implementazione della procedura ordinaria di riconoscimento per tutti gli altri gruppi di malattie, rendendolo noto ai fornitori di servizi. La procedura è stata avviata con successo il 1° ottobre 2022.

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)

Dopo la conclusione dei progetti pilota, kosek si è dedicata, come originariamente previsto, alla procedura ordinaria di riconoscimento dei CR per tutti gli altri gruppi di malattie. Per la procedura, kosek si è basata sui principi e sugli strumenti sviluppati nei progetti pilota. Tuttavia, ha anche cercato di ottenere un feedback specifico dagli attori coinvolti nei progetti pilota, al fine di migliorare la procedura e renderla più efficiente.

Pertanto, ha sviluppato un nuovo processo di riconoscimento in tre fasi:

- Fase I: inserimento per iscritto delle informazioni relative al centro candidato e alla rete di presa in carico (attraverso questionari e altri documenti).
- Fase II: presentazione della rete di presa in carico attraverso una riunione con gli attori della rete.
- Fase III: visita dei centri candidati da parte di kosek.

Inoltre, kosek ha stabilito alcuni requisiti per i centri candidati al riconoscimento: i centri candidati possono presentare domanda solo se fanno già parte di una rete nazionale, se coprono l'intero arco di vita dei pazienti (bambini e adulti) e se coprono un'ampia percentuale di malattie all'interno di un gruppo di malattie².

Con questi presupposti, kosek ha aperto la procedura di riconoscimento per tutti i gruppi di malattie il 1° ottobre 2022. L'apertura della procedura ordinaria è stata accompagnata da diverse misure di comunicazione per garantire che il maggior numero possibile di parti interessate sia informato sulla nuova procedura e sui suoi requisiti.

Tra agosto e ottobre, kosek ha organizzato undici eventi informativi in collaborazione con gli ospedali, la FMH e ProRaris. Oltre alla presentazione della procedura ordinaria di riconoscimento e dei requisiti per la candidatura, i partecipanti hanno avuto il tempo di porre domande e scambiare idee con kosek. Questa opportunità è stata sfruttata attivamente ed è stata utile per tutti i presenti. La scadenza per la presentazione delle domande è stata fissata al 31 gennaio 2023. Tuttavia, i centri candidati interessati non soddisfano ancora i requisiti di kosek (per esempio far parte di una rete nazionale) avranno la possibilità di presentare la domanda nel 2024 o negli anni successivi.

Alla fine di gennaio 2023 sarà possibile sapere se e quanti centri candidati interessati invieranno la loro candidatura a kosek. Questa prima fase avrà un'influenza decisiva sull'organizzazione del lavoro di kosek nei prossimi anni.

² kosek si rifà alla ripartizione europea delle malattie in gruppi di malattie ([European Reference Network](#), ERN).

1.2. Centri per malattie rare (CMR) e Centri di riferimento (CR) riconosciuti

Le strutture di presa in carico già riconosciute riferiscono regolarmente a kosek sullo stato delle loro attività, su eventuali condizioni e difficoltà. Nel 2022, kosek ha approvato i modelli per i rapporti biennali e li ha inviati ai CMR. I primi rapporti dei CMR sono stati ricevuti da kosek nel 2020.

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

Il gruppo di coordinamento dei CMR si è riunito quattro volte nel 2022. La discussione si è incentrata sulle sfide correlate all'istituzione di CMR, come ad esempio la collaborazione con il Registro svizzero delle malattie rare (RSMR), gli aspetti tariffari relativi alla ricerca di una diagnosi corretta o il follow-up dei pazienti che non hanno una diagnosi dopo la consultazione con il CMR. Sia il RSMR che il gruppo di lavoro nazionale sulla codifica riferiscono regolarmente sullo stato di avanzamento dei lavori di questo gruppo, per informazione dei suoi membri.

Inoltre, un [articolo](#) congiunto di questo gruppo che presenta il lavoro dei CMR è stato pubblicato sul *Bulletin des médecins suisses* nel 2022.

1.4. Conclusione dei due sottoprogetti per la presa in carico specifica di un gruppo di malattie

Con il completamento dei due sottoprogetti di kosek - il sottoprogetto sul riconoscimento dei CMR e il sottoprogetto sul riconoscimento dei CR nei progetti pilota - kosek 2022 ha riassunto i risultati dei sottoprogetti in una [lettera all'Ufficio federale della sanità pubblica \(UFSP\)](#) e ha formulato raccomandazioni per l'ulteriore implementazione nell'ambito del Piano nazionale per le malattie rare (PNMR).

Nella lettera, kosek ha trattato le sfide nel campo delle malattie rare e ha raccomandato, tra le altre cose, di mantenere l'approccio dal basso verso l'alto di kosek, di semplificare la procedura di riconoscimento senza comprometterne la qualità, ma anche di rafforzare ulteriormente la partecipazione dei pazienti, nonché di costruire un sistema globale per migliorare la presa in carico e finanziarla o remunerarla di conseguenza.

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.

Il gruppo di coordinamento dei Centri per malattie rare

Questo gruppo è composto dai rispettivi coordinatori dei CMR 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.

1.5. Il Registro svizzero delle malattie rare (RSMR)

Già nel suo primo anno, l'associazione kosek è divenuta l'ente responsabile del 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). Grazie a questo gradito sviluppo, il RSMR ha una buona base di partenza per la prosecuzione dei suoi progetti fino al 2025.

Nel 2022, il RSMR ha lavorato con nove istituzioni per specificare ulteriormente i processi di ottenimento del consenso dei pazienti e di elaborazione e trasferimento dei dati. Inoltre, sono stati discussi i primi passi con altre undici istituzioni.

Per la trasmissione dei dati al RSMR sono disponibili tre metodi. Gli ospedali universitari e cantonali hanno la possibilità di trasmettere automaticamente i dati dei pazienti o di inserirli manualmente tramite un'applicazione online. Le persone hanno anche la possibilità di auto-registrarsi compilando un modulo cartaceo. Per rispondere ancora meglio alle esigenze dei pazienti, il RSMR prevede di integrare presto il modulo cartaceo con una piattaforma online per l'autoregistrazione.

1.6. Collaborazione con Orphanet Svizzera

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 2022 il registro per la Svizzera comprendeva 115 organizzazioni di pazienti e 271 centri di competenza dedicati alle cure mediche. I Centri per 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 «Reference Centre», valida a livello internazionale.

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 (cfr. sezione 1.2.).

La sfida più grande, tuttavia, rimane il finanziamento di Orphanet Svizzera. Questo è stato assicurato nel 2022 grazie a un contributo straordinario dell'Accademia Svizzera delle Scienze Mediche (ASSM), che ringraziamo calorosamente.

Il Registro svizzero delle malattie rare

Il RSMR è un registro di pazienti nel quale sono inseriti i dati di tutte le persone affette da 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.

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.

1.7. Finanziamento dei progetti

La carenza di risorse finanziarie per l'attuazione dei suoi progetti è stata motivo di preoccupazione per kosek anche nel 2022. Così, oltre al lavoro concreto per i progetti, il segretariato di kosek ha dovuto nuovamente dedicarsi alla raccolta di fondi. Così facendo, l'associazione ha ricevuto diversi contributi di sostegno da parte della fondazione Styner, della fondazione Uniscientia e di altre che non desiderano essere nominate. Questo sostegno permette a kosek di ottenere un pareggio di bilancio per il 2022 e di affacciarsi con fiducia al 2023. Desideriamo cogliere l'occasione per ringraziare queste fondazioni per il loro prezioso supporto.

L'associazione kosek è riuscita a ottenere per il 2022 anche un finanziamento parziale dall'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, specialmente per il RSMR (cfr. sezione 1.4.) e per il portale di informazione Orphanet (cfr. sezione 1.5.), il cui operato in Svizzera non è sufficientemente finanziato o non lo è affatto. Pertanto kosek supporta anche gli sforzi di finanziamento per 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.

L'associazione è quindi tanto più lieta che 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, sia stata adottata anche dal Consiglio nazionale alla fine del 2022. Questa mozione dà a kosek e ai suoi partner la speranza che nei prossimi anni la base finanziaria per l'esistenza sostenibile dei progetti comuni possa migliorare grazie all'introduzione di una base legale. Tuttavia, fino ad allora, occorre trovare un finanziamento transitorio per tutti i progetti del Piano nazionale malattie rare. Un compito tutt'altro che semplice!

2. Organi

2.1. Comitato

I membri del Comitato al 31 dicembre 2022 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. 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. A. Superti-Furga)
- 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

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%) come responsabile di progetto e Beat Schumacher come responsabile del finanziamento dei progetti (10%). A luglio 2022 un'assistente di progetto (40%), Elisa Casalegno, è entrata a far parte del team.

2.3. Gruppo di esperti di presa in carico

Il gruppo di esperti di presa in carico ha il compito di preparare e attuare la procedura di riconoscimento dei CMR e dei CR all'attenzione del Comitato (e valutare le domande). Inoltre, il gruppo valuta i rapporti dei CMR e dei CR già riconosciuti.

Nel 2022 l'attenzione si è concentrata sull'elaborazione e sull'attuazione della procedura ordinaria di riconoscimento. Il gruppo di esperti di presa in carico si è riunito in totale quattro volte nel 2022 e, oltre agli strumenti per i centri candidati interessati, ha preparato anche delle griglie per la valutazione delle candidature.

Inoltre, il gruppo di esperti di presa in carico ha valutato le relazioni dei CMR già riconosciuti all'attenzione del Comitato. L'impegno di questo gruppo viene qui esplicitamente sottolineato e kosek desidera ringraziare i membri del gruppo di esperti 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
- Dott.ssa Therese Stutz Steiger, vicepresidente ProRaris
- Stephan Hüsler, direttore Retina Suisse
- Dott.ssa Barbara Grützmacher, Medico cantonale, Direzione della salute pubblica e della previdenza sociale del Cantone di Berna
- Prof. Michaël Hofer, Unité Romande d'Immuno-Rhumatologie Pédiatrique, CHUV,
- Dott.ssa. Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice nazionale di Orphanet
- Dott. Andreas Schiesser, curafutura
- Prof.ssa Isabel Filges, Società Svizzera di Genetica Medica (SSGM)
- Dott.ssa Ursula Schafroth, Società svizzera dei consulenti medici e dei medici assicurativi (SGV/SSMC)

Con l'implementazione della procedura ordinaria di riconoscimento, è stato discusso anche il carico di lavoro del gruppo di esperti. È stato deciso di includere due membri aggiuntivi nel gruppo di esperti di presa in carico per poter gestire meglio il lavoro di valutazione.

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 strutture ospedaliere partecipanti. I membri del gruppo consultivo sono a disposizione per questioni operative pratiche. Nel 2022 non si sono tenuti incontri di questo gruppo.

3. Prospettive future

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

- Il gruppo di coordinamento dei CMR coordina i primi progetti congiunti. Fornisce informazioni sulle nuove offerte attraverso vari canali.
- kosek apre la seconda tornata di candidature nella procedura ordinaria di riconoscimento (per i gruppi di malattie per i quali non sono ancora pervenute domande) e continua a svolgere le procedure concrete per gruppi di malattie specifici nell'ambito delle sue capacità. In questa attività si coordina con i fornitori di servizi, le società professionali e le organizzazioni di pazienti dei rispettivi gruppi di malattie.
- kosek continua a informare gruppi specifici sulla procedura di riconoscimento, come gli uffici AI e le organizzazioni di categoria delle assicurazioni sanitarie.
- Le domande vengono valutate in tre fasi nell'ambito della procedura ordinaria di riconoscimento. In caso di ricezione di un numero elevato di domande, kosek dà priorità al lavoro di valutazione in base a dei criteri.
- Le nuove strutture di cura create vengono (più) ampiamente pubblicizzate.
- Con la procedura ordinaria di riconoscimento, kosek raggiunge un buon ritmo e un equilibrio tra l'affiancamento dei fornitori di servizi e dei rappresentanti dei pazienti nella formazione della rete e il riconoscimento concreto dei CR.

Infine, kosek continua a impegnarsi per garantire la sicurezza delle proprie finanze anche in futuro, in modo da poter proseguire il suo lavoro nel 2023 e oltre.