



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra

Département fédéral de l'intérieur DFI

**Office fédéral de la santé publique OFSP**  
Unità di direzione assicurazione malattia e infortunio

Stato 4 maggio 2015

---

# **Attuazione del piano nazionale sulle malattie rare**

---

## Indice

<b>1</b>	<b>CONTESTO</b> .....	<b>3</b>
1.1	INTRODUZIONE .....	3
1.2	PIANO NAZIONALE SULLE MALATTIE RARE: PANORAMICA .....	3
<b>2</b>	<b>L'ATTUAZIONE</b> .....	<b>3</b>
2.1	INTRODUZIONE .....	3
2.2	PROGETTO N. 1: CENTRI DI RIFERIMENTO, SOSTEGNO AI PAZIENTI, REGISTRI E SISTEMI DI CODIFICA .....	4
2.2.1	<i>Misura 1: processo di istituzione dei centri di riferimento</i> .....	4
2.2.2	<i>Misura 2: istituzione dei centri di riferimento e pubblicazione del loro elenco</i> .....	5
2.2.3	<i>Misura 6: sistema di codifica</i> .....	5
2.2.4	<i>Misura 10: coordinatori ospedalieri nei centri di riferimento</i> .....	5
2.2.5	<i>Misura 17: registri</i> .....	5
2.3	PROGETTO N. 2: PRESA A CARICO .....	6
2.3.1	<i>Misura 13: collaborazione</i> .....	6
2.3.2	<i>Misura 14: valutazione della presa a carico delle analisi genetiche per i familiari di persone affette da una malattia rara</i> .....	6
2.3.3	<i>Misura 15: revisione dell'elenco delle infermità congenite e dell'EFIC</i> .....	7
2.4	PROGETTO N. 3: INFORMAZIONE, COINVOLGIMENTO DELLE ORGANIZZAZIONI DI PAZIENTI .....	7
2.4.1	<i>Misura 3: piattaforme informative</i> .....	7
2.4.2	<i>Misura 4: raccolta e diffusione di informazioni</i> .....	8
2.4.3	<i>Misura 5: informazione</i> .....	8
2.4.4	<i>Misura 9: coordinatori cantonali</i> .....	8
2.4.5	<i>Misura 11: familiari curanti</i> .....	8
2.4.6	<i>Misura 12: assistenza</i> .....	9
2.4.7	<i>Misura 18: coinvolgimento delle organizzazioni di pazienti</i> .....	9
2.5	PROGETTO N. 4: FORMAZIONE, RICERCA .....	9
2.5.1	<i>Misura 7: formazione e trasferimento di competenze</i> .....	10
2.5.2	<i>Misura 8: formazione</i> .....	10
2.5.3	<i>Misura 16: ricerca</i> .....	10
2.6	FINANZIAMENTO DELL'ATTUAZIONE .....	11
<b>3</b>	<b>CONCLUSIONE</b> .....	<b>11</b>
<b>4</b>	<b>ALLEGATI</b> .....	<b>12</b>
	ALLEGATO 1 – ATTUAZIONE DEL PIANO NAZIONALE SULLE MALATTIE RARE: RIEPILOGO .....	12
	ALLEGATO 2 - ATTUAZIONE DEL PIANO NAZIONALE SULLE MALATTIE RARE: SCADENZE .....	16

## 1 Contesto

### 1.1 Introduzione

Il 15 ottobre 2014, il Consiglio federale ha adottato il piano nazionale sulle malattie rare<sup>1</sup> nell'ambito della sua strategia politica «Sanità2020» e ha incaricato il Dipartimento federale dell'interno (DFI) di programmarne l'attuazione. L'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP) ha così elaborato assieme agli attori interessati un progetto per realizzare le 19 misure concrete previste.

### 1.2 Piano nazionale sulle malattie rare: panoramica

Il piano nazionale sulle malattie rare è stato concepito in adempimento dei postulati 10.4055 «Strategia nazionale per migliorare la situazione sanitaria delle persone affette da malattie rare» e 11.4025 «Commissione per i casi di rigore nel settore sanitario», con lo scopo di migliorare la situazione delle persone affette da malattie rare e dei loro familiari.

Incaricato dei lavori preparatori, nel 2011 e nel 2012 l'UFSP ha riunito gli attori interessati per tracciare una panoramica delle tematiche connesse con le malattie rare. Nel 2013 e nel 2014 sono stati organizzati quattro workshop a cui hanno preso parte anche i vari attori. Nel primo si è proceduto a un'analisi approfondita del problema sulla base delle interviste fatte ai pazienti dall'UFSP al fine di meglio comprendere le loro difficoltà e individuare provvedimenti adeguati. I due laboratori successivi sono stati consacrati alla definizione degli obiettivi e dall'ultimo sono emerse 19 misure concrete.

Gli obiettivi consistono nella fattispecie nel giungere a una diagnosi in tempi brevi, assicurare una presa a carico di qualità durante l'intero decorso della malattia, sostenere e rafforzare le risorse a disposizione dei pazienti e dei loro familiari, assicurare un sostegno socioprofessionale ai pazienti per aiutarli nella gestione delle pratiche amministrative e incoraggiare la partecipazione attiva e mirata della Svizzera ai progetti di ricerca internazionali.

Le misure concernono nello specifico, tra l'altro, l'istituzione di centri di riferimento per le malattie (o i gruppi di malattie) che richiedono un'attenzione particolare. Tali centri devono garantire ai pazienti l'accesso a cure di qualità durante l'intero decorso della malattia, specialmente al momento del passaggio dalla pediatria alla medicina per adulti, e offrire ai professionisti della salute la possibilità di seguire corsi di perfezionamento. Altre misure riguardano i coordinatori in seno ai Cantoni e agli ospedali, il cui compito sarà soprattutto quello di guidare i pazienti attraverso le pratiche amministrative e di trovare i mezzi per sostenere e sgravare i familiari.

## 2 L'attuazione

### 2.1 Introduzione

Di concerto con altri attori - come l'Ufficio federale delle assicurazioni sociali (UFAS), la Conferenza svizzera delle direttrici e dei direttori cantonali della sanità (CDS), l'Accademia Svizzera delle Scienze Mediche (ASSM), il Fondo nazionale svizzero per la ricerca scientifica (FNS), Proraris e Orphanet - l'UFSP ha assunto il coordinamento dell'elaborazione delle misure d'attuazione del piano nazionale sulle malattie rare. Il 21 ottobre 2014 ha così organizzato un workshop con tutti gli attori interessati e ha condotto discussioni bilaterali con alcuni di loro<sup>2</sup>. Queste discussioni hanno permesso di definire le

---

<sup>1</sup> Il piano nazionale sulle malattie rare (in francese) è consultabile alla pagina [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch) > Temi > Malattie e medicina > Malattie rare

<sup>2</sup> L'UFSP ha incontrato l'UFAS, la CDS, il FNS e il Groupe des 15 nel novembre e nel dicembre 2014, l'ASSM, Proraris et Orphanet nel gennaio 2015. Il «gruppo dei 15» (G-15) rappresenta i 5 ospedali universitari di Basilea, Berna, Ginevra, Losanna e Zurigo. È costituito da 5 direttori regionali, dai direttori medici e dai 5 decani delle

scadenze e le attività per attuare il piano nazionale. Per quanto riguarda le responsabilità assegnate ai vari attori, le misure d'attuazione si basano su quanto previsto dal piano nazionale. Nel frattempo sono state intraprese alcune modifiche.

L'attuazione si articola su quattro progetti che riprendono le misure contenute nel piano nazionale. Per ogni progetto è costituito un gruppo di lavoro.

La misura 19, che prevede la definizione dei processi necessari per valutare l'attuazione del piano nazionale e aggiornarne gli elementi chiave, ha una portata trasversale, in quanto concerne tutti i progetti per la loro intera durata. Questa misura ricade interamente sotto la responsabilità dell'UFSP, che avrà in particolare il compito di assicurare un monitoraggio periodico dei gruppi di lavoro tramite, ad esempio, quattro workshop organizzati per la messa a punto e il coordinamento nel 2016 e nel 2017. Saranno altresì necessarie la redazione di rapporti di controllo e una valutazione dell'attuazione da parte di un servizio esterno.

Le responsabilità per l'attuazione delle misure sono suddivise in tre categorie:

- Organi responsabili del coordinamento e dell'avanzamento dei lavori di attuazione delle diverse misure (R);
- Organizzazioni incaricate che, per la loro competenza giuridica, svolgono un ruolo decisivo nell'attuazione di determinate misure (IC);
- Partner chiave i quali, in virtù delle loro conoscenze specifiche, svolgono un ruolo decisivo nell'attuazione di determinate misure (PC).

## **2.2 Progetto n. 1: centri di riferimento, sostegno ai pazienti, registri e sistemi di codifica**

Il progetto n. 1 raggruppa le misure 1, 2, 6, 10 e 17 del piano nazionale sulle malattie rare e concerne i centri di riferimento, il sostegno ai pazienti, i registri e il sistema di codifica. L'obiettivo globale di questo progetto è di attenuare le difficoltà connesse alla rarità della malattia al momento della presa a carico, fornendo informazioni mirate e designando gli specialisti del caso.

Il gruppo di lavoro costituito per questo progetto è composto dall'UFSP, dall'Ufficio federale di statistica (UST), della CDS, dell'ASSM, del Groupe des 15 (G15), di Proraris e dei centri di riferimento.

Salvo eccezioni esplicitamente menzionate, l'UFSP è responsabile del coordinamento dell'avanzamento dei lavori di attuazione delle diverse misure.

### **2.2.1 Misura 1: processo di istituzione dei centri di riferimento**

#### *Obiettivo*

L'obiettivo della misura 1 è di elaborare un rapporto che definisca il processo di istituzione dei centri di riferimento. In un primo tempo, il gruppo di lavoro fa il punto della situazione, stabilisce per quanto possibile le categorie di malattie rare che richiedono un'attenzione particolare e convalida i criteri per i centri di riferimento proposti dall'ASSM<sup>3</sup>. In un secondo tempo, il processo viene definito. Infine, il processo viene attuato con la misura 2 (istituzione dei centri di riferimento e pubblicazione del loro elenco).

#### *Responsabilità*

La CDS, con il sostegno dell'ASSM e del G15, è incaricata dei lavori. L'ASSM, il G15 e Proraris sono i partner chiave che svolgeranno un ruolo decisivo in virtù delle loro conoscenze specifiche.

---

facoltà di medicina.

<sup>3</sup> «Maladies rares»: *Domaine d'application d'un concept national et conditions cadres pour la création et la mise en œuvre de centres de références*, 2014. / «Seltene Krankheiten»: *Geltungsbereich eines nationalen Konzepts sowie Rahmenbedingungen für die Schaffung und den Betrieb von Referenzzentren*, 2014. Disponibile in francese e tedesco al sito [www.samw.ch](http://www.samw.ch) > Publications > Recommandations / [www.samw.ch](http://www.samw.ch) > Publikationen > Empfehlungen

### *Scadenza*

Il rapporto è allestito entro giugno 2015.

## **2.2.2 Misura 2: istituzione dei centri di riferimento e pubblicazione del loro elenco**

### *Obiettivo*

La misura 2 prevede che i centri di riferimento siano istituiti dal gruppo di lavoro in base a criteri quali la competenza, la qualità delle prestazioni di cura, il lavoro di rete, la formazione, la definizione di linee guida, l'impegno nella ricerca e nella gestione dei dati. Questa misura prevede pure la pubblicazione di un elenco di tali centri.

### *Responsabilità*

La CDS, con il sostegno dell'ASSM e del G15, è incaricata dei lavori. L'ASSM e il G15 sono anche i partner chiave che svolgeranno un ruolo decisivo in virtù delle loro conoscenze specifiche.

### *Scadenza*

I centri sono istituiti e l'elenco è pubblicato entro la fine di giugno 2017.

## **2.2.3 Misura 6: sistema di codifica**

### *Obiettivo*

L'obiettivo di questa misura è di ottenere che il modo di codificare le malattie rare e i loro trattamenti sia definito dalle autorità competenti in stretta collaborazione con gli esperti al fine di generare conoscenze.

Lo scopo del gruppo di lavoro è identificare gli strumenti di codifica adeguati, metterli a disposizione e valutarne l'efficacia.

### *Responsabilità*

L'UST è incaricato dell'attuazione.

### *Scadenze*

Il modo di procedere dovrà essere definito entro il secondo trimestre 2015 e un piano d'azione stabilito entro la fine del 2015. Secondo una prima stima, l'attuazione avrà luogo entro la fine del 2017.

## **2.2.4 Misura 10: coordinatori ospedalieri nei centri di riferimento**

### *Obiettivo*

L'obiettivo della misura 10 è di introdurre coordinatori malattie rare negli ospedali. Il loro ruolo è di coordinare e semplificare la presa a carico da parte dei vari specialisti. Un'attenzione particolare sarà prestata alla transizione dalla pediatria alla medicina per adulti. Con questa misura si vuole mettere a disposizione dei pazienti una persona di contatto che li guidi attraverso i vari servizi.

### *Responsabilità*

Per questa misura, i centri di riferimento sono incaricati dei lavori e Proraris ha il ruolo di partner chiave.

### *Scadenza*

I coordinatori malattie rare saranno operativi nei centri di riferimento e negli ospedali entro la fine di giugno 2017.

## **2.2.5 Misura 17: registri**

### *Obiettivo*

L'obiettivo della misura 17 è di stabilire dei registri definendo le regole relative ai dati ivi contenuti (raccolta, registrazione e utilizzo), il ruolo e le attività dei diversi attori e la messa a disposizione di strumenti di codifica in collaborazione con gli attori interessati sul piano nazionale e internazionale.

#### *Responsabilità*

I centri di riferimento sono incaricati dei lavori. L'UST e Proraris svolgono il ruolo di partner chiave in virtù delle loro conoscenze specifiche.

#### *Scadenze*

Entro la fine del 2015 verrà presa una decisione di principio in merito al contenuto dei registri. Dopo di che, verranno definiti i lavori, la cui conclusione è prevista per la fine del 2017.

### **2.3 Progetto n. 2: presa a carico**

Il progetto n. 2 raggruppa le misure 13, 14 e 15 del piano nazionale sulle malattie rare e riguarda la remunerazione delle prestazioni fornite ai pazienti, l'elenco delle infermità congenite nonché quello dei farmaci per infermità congenite (EFIC). Il gruppo di lavoro costituito per questo progetto è composto dall'UFSP, dall'UFAS, dei medici di fiducia, della Società Svizzera di Genetica Medica (SSGM), degli assicuratori e dell'industria farmaceutica.

Anche per questo progetto, l'UFSP è responsabile del coordinamento e dell'avanzamento dei lavori di attuazione delle varie misure.

#### **2.3.1 Misura 13: collaborazione**

##### *Obiettivo*

La misura 13 prevede, da un lato, l'attuazione di procedure standardizzate per migliorare la collaborazione tra medici, medici di fiducia e assicurazioni per il rimborso dei medicinali secondo gli articoli 71a e 71b OAMal. Un gruppo di lavoro si occuperà di definire il grado di standardizzazione dei processi. Per giungere a un'attuazione migliore e più rapida, occorre in particolare definire modelli uniformi per la presa a carico, ricorrere sistematicamente a nuovi strumenti di valutazione dei benefici e documentare le valutazioni per ogni caso.

L'elenco delle analisi genetiche contiene già analisi nel settore delle malattie rare. Tuttavia, l'UFSP adotterà misure per promuovere una presa a carico più uniforme.

##### *Responsabilità*

L'UFSP è incaricato dell'attuazione e i medici di fiducia, la SSGM, gli assicuratori, l'industria farmaceutica e i centri specializzati sono i partner chiave.

##### *Scadenza*

Il termine per l'attuazione di questa misura è la fine del primo semestre 2016.

#### **2.3.2 Misura 14: valutazione della presa a carico delle analisi genetiche per i familiari di persone affette da una malattia rara**

##### *Obiettivo*

L'obiettivo della misura 14 è di ottenere che la remunerazione delle analisi genetiche per i familiari dei pazienti affetti da una malattia rara sia esaminata. La situazione giuridica attuale e le possibilità di miglioramento esistenti saranno l'oggetto di un rapporto.

##### *Responsabilità*

L'UFSP è incaricato dell'attuazione, i medici di fiducia e la SSGM sono i partner chiave.

### *Scadenza*

I lavori sono in corso e i primi risultati sono attesi a fine 2015. La conclusione dei lavori è prevista nel corso del secondo trimestre 2016.

### **2.3.3 Misura 15: revisione dell'elenco delle infermità congenite e dell'EFIC**

#### *Obiettivo*

L'obiettivo della misura 15 è l'aggiornamento dell'elenco delle infermità congenite e dell'EFIC. L'aggiornamento dell'elenco delle infermità congenite sarà parte integrante del progetto dell'UFAS volto a ottimizzare le misure mediche, a sua volta parte del progetto di sviluppo dell'AI. Una volta rivisto l'elenco delle infermità congenite, l'UFSP apporterà le relative modifiche all'EFIC. Sono già state attuate misure che consentono di ridurre i problemi che insorgono al momento del passaggio dall'AI all'AOMS<sup>4</sup>.

#### *Responsabilità*

L'UFAS e l'UFSP sono incaricati dell'attuazione di questa misura, ognuno per la parte che gli compete.

#### *Scadenza*

Il termine per la revisione dell'elenco delle infermità congenite non è ancora stato fissato. L'aggiornamento dell'EFIC seguirà.

### **2.4 Progetto n. 3: informazione, coinvolgimento delle organizzazioni di pazienti**

Questo progetto raggruppa le misure 3, 4, 5, 9, 11, 12 e 18 del piano nazionale sulle malattie rare e riguarda l'accesso e la condivisione di informazioni. Il gruppo di lavoro costituito per questo progetto è composto dall'UFSP, della CDS, della FMH, di Proraris e della Segreteria di Stato per la formazione, la ricerca e l'innovazione (SEFRI) e dei centri di riferimento.

Salvo eccezioni esplicitamente menzionate, l'UFSP è responsabile del coordinamento e dell'avanzamento dei lavori di attuazione delle diverse misure.

#### **2.4.1 Misura 3: piattaforme informative**

##### *Obiettivo*

L'obiettivo della misura 3 è la messa a disposizione dei professionisti della salute, dei pazienti e dei loro familiari di piattaforme informative. In questo modo si intende sostenere e rafforzare le risorse a disposizione dei pazienti e di chi sta loro accanto consentendo una presa a carico ottimale. L'accesso all'informazione tramite le organizzazioni di pazienti o altre reti informative è facilitato. I familiari sono sostenuti nel loro ruolo di curanti e le organizzazioni di pazienti in quello di piattaforma di scambio di informazioni e nella loro partecipazione all'elaborazione di concetti di presa a carico terapeutica.

Per raggiungere questo obiettivo, il gruppo di lavoro dovrà in un primo tempo garantire il finanziamento di Orphanet, la piattaforma esistente. Dopo di che, si tratterà di creare strumenti di codifica e banche dati, dato che migliorano anche lo scambio di informazioni e sono utili ai progetti di ricerca. A causa del gran numero di malattie rare, le conoscenze in fatto di epidemiologia, decorso e trattamenti sono sovente lacunose.

##### *Responsabilità*

La CDS è incaricata dell'attuazione.

##### *Scadenza*

Il termine previsto per l'attuazione di questa misura è fine 2017.

---

<sup>4</sup> Cfr. al proposito in particolare la risposta del Consiglio federale del 19.11.2014 all'interpellanza 14.3992 «Mancato rimborso di medicinali con il passaggio dal pagamento dell'AI ai vent'anni».

#### **2.4.2 Misura 4: raccolta e diffusione di informazioni**

##### *Obiettivo*

L'obiettivo della misura 4 e del gruppo di lavoro è la raccolta e la diffusione di informazioni. Per raggiungerlo, il gruppo di lavoro dovrà avviare gli studi necessari per determinare le informazioni richieste e la popolazione mirata. Dovrà inoltre essere attuata una strategia di comunicazione adeguata. Nella sua strategia globale «Sanità2020», il Consiglio federale si è dato come obiettivo il rafforzamento dei diritti dei pazienti e degli assicurati. In questo contesto, verranno sviluppate sinergie comuni.

##### *Responsabilità*

La CDS è incaricata dell'attuazione e Proraris è il partner chiave. Le organizzazioni di pazienti raccolgono e diffondono le informazioni.

##### *Scadenza*

L'attuazione di questa misura è prevista per la fine del 2017.

#### **2.4.3 Misura 5: informazione**

##### *Obiettivo*

L'obiettivo della misura 5 è di ottenere che i professionisti della salute siano informati in modo adeguato sulle strutture di presa a carico dei pazienti affetti da malattie rare (in particolare i centri di riferimento) e possano così segnalarli al bisogno.

Il gruppo di lavoro dovrà elaborare strumenti adeguati alla diffusione delle informazioni e alle esigenze dei professionisti della salute interessati. Tali strumenti dovranno poi essere messi a disposizione degli utilizzatori finali e sottoposti a una valutazione d'impatto.

##### *Responsabilità*

La CDS è incaricata dell'attuazione e la FMH ha il ruolo di partner chiave.

##### *Scadenze*

Entro la fine del 2015 sarà elaborato un piano d'azione. Entro la fine del terzo trimestre 2016 sarà terminata l'elaborazione degli strumenti necessari ed entro la fine del 2017 tali strumenti dovranno essere a disposizione dei professionisti della salute.

#### **2.4.4 Misura 9: coordinatori cantonali**

##### *Obiettivo*

L'obiettivo della misura 9 è di ottenere che i Cantoni mettano a disposizione di pazienti e familiari coordinatori malattie rare che li sostengano nel disbrigo delle procedure giuridiche, amministrative e socioprofessionali.

##### *Responsabilità*

Per questa misura, i Cantoni sono incaricati dei lavori e Proraris funge da partner chiave.

##### *Scadenza*

I coordinatori malattie rare saranno attivi in seno ai Cantoni entro la fine di giugno 2017.

#### **2.4.5 Misura 11: familiari curanti**

##### *Obiettivo*

L'obiettivo della misura 11 è la definizione delle possibilità di sostegno e sgravio per le persone che si prendono cura di un familiare.

##### *Responsabilità*



L'UFSP e la CDS sono responsabili dei lavori di attuazione di questa misura.

#### *Scadenze*

I lavori sono attualmente in corso nel quadro del progetto volto a offrire sostegno ai familiari curanti. Nel dicembre 2014, il Consiglio federale ha in particolare approvato il Piano d'azione per il sostegno e lo sgravio delle persone che assistono i propri congiunti<sup>5</sup>, nella cui realizzazione è integrata questa misura.

### **2.4.6 Misura 12: assistenza**

#### *Obiettivo*

L'obiettivo di questa misura è di sostenere le organizzazioni di pazienti che prestano aiuto alle persone affette da una malattia rara. Il gruppo di lavoro è chiamato a definire i meccanismi del caso.

#### *Responsabilità*

L'attuazione è affidata a Proraris.

#### *Scadenza*

I meccanismi dovranno essere definiti entro la metà del 2016.

### **2.4.7 Misura 18: coinvolgimento delle organizzazioni di pazienti**

#### *Obiettivi*

L'obiettivo della misura 18 è di coinvolgere i pazienti e loro organizzazioni nell'elaborazione di registri e di programmi di ricerca. Essi dispongono di conoscenze specifiche acquisite con l'esperienza e il vissuto. In tale quadro, i dati raccolti dalle organizzazioni di pazienti sono utilizzati e condivisi con gli attori interessati (ospedali, centri di riferimento ecc.). Viene stilato un inventario dei vari registri esistenti e definito quali dati raccogliere e come procedere. Viene organizzato un sistema di raccolta di informazioni necessarie e adeguate in coordinamento con i lavori avviati dall'Unione europea.

#### *Responsabilità*

I centri di riferimento sono incaricati dell'attuazione della misura. Proraris svolge, in virtù delle sue conoscenze specifiche, il ruolo di partner chiave. Per quel che concerne la parte dedicata alla ricerca, la SEFRI è sia alla testa dei lavori sia partner chiave, mentre per il lato registri sono incaricati i centri di riferimento.

#### *Scadenza*

Questa misura sarà attuata entro la fine del 2017.

## **2.5 Progetto n. 4: formazione, ricerca**

Questo progetto raggruppa le misure 7, 8 e 16 e mira a migliorare la formazione e il trasferimento delle competenze dei professionisti della salute tramite le università e i centri di riferimento. Punta pure a promuovere la partecipazione attiva e mirata della Svizzera alla ricerca per meglio conoscere l'epidemiologia e perfezionare i metodi diagnostici e terapeutici per le malattie rare.

Le conoscenze dell'epidemiologia e del decorso delle malattie rare sono sviluppate e gli strumenti necessari disponibili. La collaborazione internazionale tra professionisti e istituti (accesso a gruppi di esperti, partecipazione alle reti e accesso alla ricerca) è assicurata. La cooperazione internazionale nel settore della ricerca è incoraggiata e la presentazione di progetti di ricerca sulle malattie rare nel quadro di programmi nazionali e internazionali mirata. I centri di riferimento contribuiscono alla ricerca al fine di

---

<sup>5</sup> Per maggiori informazioni su questo progetto cfr. [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch) > Temi > Politica della sanità > Assistenza e cura da parte dei familiari

migliorare le conoscenze sulle malattie rare e di ottimizzare la diagnostica, il trattamento e la presa a carico.

Il gruppo di lavoro costituito per questo progetto si compone dell'UFSP, della SEFRI, dell'ASSM, del G15, del FNS e dei centri di riferimento.

Salvo eccezioni esplicitamente menzionate, l'UFSP è responsabile del coordinamento e dell'avanzamento dei lavori di attuazione delle diverse misure.

### **2.5.1 Misura 7: formazione e trasferimento di competenze**

#### *Obiettivo*

L'obiettivo di questa misura è migliorare la formazione e il trasferimento delle competenze dei professionisti dalla salute tramite le università e i centri di riferimento. Questi ultimi due investono nella trasmissione del sapere e identificano i mezzi necessari.

Il gruppo di lavoro dovrà organizzare una tavola rotonda con i vice decani delle facoltà di medicina e i responsabili dei centri di riferimento per stilare un elenco delle possibilità esistenti.

#### *Responsabilità*

L'UFSP è incaricato dell'attuazione e l'ISFM/FMH e la SEFRI svolgono il ruolo di partner chiave.

#### *Scadenze*

L'approccio da seguire per l'attuazione di questa misura sarà disponibile entro la fine del secondo trimestre del 2015, mentre entro la fine dello stesso anno dovrà essere pronta una pianificazione più concreta. L'approccio sarà attuato e i lavori conclusi entro la fine del 2017.

### **2.5.2 Misura 8: formazione**

#### *Obiettivo*

La misura 8 prevede che i centri di riferimento propongano cicli di perfezionamento nei settori in cui sono specializzati. Questa misura è direttamente collegata con la numero 7 e si svolge allo stesso modo e con gli stessi attori, ragione per cui rinviamo alla misura 7.

### **2.5.3 Misura 16: ricerca**

#### *Obiettivo*

L'obiettivo di questa misura è di promuovere a livello nazionale la ricerca sulle malattie rare in modo da facilitare la partecipazione alla ricerca internazionale in questo settore e di consentire ai pazienti che desiderano prendervi parte di accedere agli studi internazionali.

Il gruppo di lavoro dovrà valutare le misure da adottare per consentire ai pazienti di essere informati sugli studi in corso. Dovrà anche trovare soluzioni per porre l'accento sulle malattie rare al momento dello stanziamento dei fondi a disposizione della ricerca.

#### *Responsabilità*

La SEFRI è responsabile del coordinamento e dell'avanzamento dei lavori ed è incaricata dell'attuazione. Il FNS, l'ASSM, il G15 e i centri di riferimento sono i partner chiave.

#### *Scadenza*

La ricerca sarà promossa in modo continuo con i mezzi di finanziamento attualmente disponibili.

## **2.6 Finanziamento dell'attuazione**

Per l'elaborazione delle presenti misure di attuazione, l'UFSP ha tenuto conto dei principi adottati dal Consiglio federale nel quadro della sua strategia globale «Sanità2020», in particolare di quello del rispetto della ripartizione dei ruoli tra la Confederazione e i Cantoni (evitare il trasferimento dei costi tra questi due livelli).

L'attuazione prevede che ogni attore si faccia carico delle risorse necessarie per le attività di attuazione che intraprende. Sono possibili eccezioni nella misura in cui siano giustificate.

## **3 Conclusione**

L'attuazione del piano nazionale sulle malattie rare è articolata su quattro progetti che raggruppano le misure stabilite nel piano e definisce le responsabilità degli attori, gli obiettivi da raggiungere e le scadenze. Una misura sarà attuata entro la metà del 2015 (M1), altre entro la metà del 2016 (M13 e M14), altre ancora entro la metà del 2017 (M2, M9 e M10) e le ultime entro la fine del 2017 (M3-M8, M11, M12 e M16). L'attuazione è scaglionata su tre anni e copre il periodo 2015-2017. Questa soluzione è giustificata dalla diversità dei temi che necessitano di un approccio multisettoriale coordinato. Ad esempio, per poter attivare i coordinatori in seno ai centri di riferimento, questi devono prima venire istituiti. Essi saranno poi a loro volta incaricati di contribuire alla raccolta e alla condivisione delle informazioni che saranno necessarie in un primo tempo.

L'UFSP e gli attori realizzeranno un piano il cui obiettivo principale è soddisfare le esigenze della popolazione vulnerabile costituita dai pazienti affetti da una malattia rara e dai loro familiari. Le organizzazioni di pazienti avranno un ruolo attivo nell'attuazione, sostenendo l'UFSP in queste procedure. Orphanet consentirà di migliorare le conoscenze in materia di malattie rare in Svizzera. L'attuazione coinvolgerà numerosi attori, il cui impegno è fondamentale per raggiungere gli obiettivi stabiliti in modo coordinato. Basato su un approccio multisettoriale, questo piano è la risposta alle sfide poste dalle molte malattie con le più svariate manifestazioni.



## 4 Allegati

### Allegato 1 – Attuazione del piano nazionale sulle malattie rare: riepilogo

Obiettivi delle misure	Attori	Risultati attesi	Attività	Scadenze
<b>Progetto n. 1: centri di riferimento, sostegno ai pazienti, registri e sistemi di codifica</b>				
<b>M 1</b> – Definizione di un processo di istituzione	R: UFSP IC: CDS (ASSM, G15) PC: ASSM, G15, Proraris	Rapporto che definisce il processo di istituzione dei centri.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Punto della situazione che permetta di definire un processo</li><li>• Definizione per quanto possibile delle categorie di malattie</li><li>• Convalida dei criteri per i centri di riferimento</li><li>• Decisione in merito al processo appropriato</li></ul>	2° trim. 2015: costituzione del gruppo di lavoro, rapporto sulla situazione attuale e decisione in merito al processo di istituzione
<b>M 2</b> – Istituzione dei centri di riferimento	R: UFSP IC: CDS (ASSM, G15) PC: ASSM, G15	Elenco dei centri istituiti	<ul style="list-style-type: none"><li>• Istituzione dei centri di riferimento</li><li>• Pubblicazione dell'elenco</li></ul>	4° trim. 2017: istituzione dei centri di riferimento principali e loro avvio
<b>M 6</b> – Realizzazione di un efficace sistema di codifica (cfr. anche M 17)	R: UFSP IC: UST	Le malattie rare sono registrate/codificate in modo da generare conoscenze.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Identificazione degli strumenti di codifica adeguati (registri, ICD-11)</li><li>• Utilizzo degli strumenti in seno agli ospedali interessati</li><li>• Valutazione dell'efficacia degli strumenti</li></ul>	2° trim. 2015: definizione del modo di procedere 4° trim. 2015: piano d'azione stabilito 2016-2017: attuazione
<b>M10</b> – Inizio dell'attività dei coordinatori malattie rare in seno agli ospedali	R: UFSP IC: centri di riferimento PC: Proraris	I pazienti sanno a chi rivolgersi e i coordinatori organizzano le visite presso i vari servizi.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Identificazione dei coordinatori in seno agli ospedali</li><li>• Formazione dei coordinatori</li><li>• Valutazione delle loro prestazioni</li></ul>	2° trim. 2017: portato avanti successivamente



Obiettivi delle misure	Attori	Risultati attesi	Attività	Scadenze
<b>M17</b> – Istituzione dei registri	R: UFSP IC: centri di riferimento PC: UST, Proraris	Le regole riguardanti la raccolta, la registrazione e l'utilizzo dei dati contenuti nei registri sono definite. I ruoli e le attività dei vari attori sono stabiliti. I registri sono utilizzati e raccolgono dati specifici. Gli strumenti di codifica sono utilizzati.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Valutazione delle possibilità esistenti di raccolta, registrazione e utilizzo dei dati contenuti nei registri.</li><li>• Coordinamento a livello nazionale e internazionale con altri attori interessati (ICD-11-OMS, registri UE)</li></ul>	4° trim. 2015: decisione di principio in merito alla direzione da prendere  4° trim. 2017: attuazione del piano d'azione
<b>Progetto n. 2: presa a carico, elenco delle infermità congenite ed EFIC</b>				
<b>M13</b> – Le procedure standardizzate sono definite e la collaborazione è migliorata	R: UFSP IC: UFSP PC: medici di fiducia, SSGM, assicuratori, industria farmaceutica, centri specializzati nelle analisi	I moduli per la richiesta di rimborso sono elaborati e realizzati. Raccomandazioni all'attenzione del DFI in merito alla remunerazione delle analisi genetiche.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Definizione delle informazioni da chiedere per mezzo del modulo</li><li>• Elaborazione dei moduli</li><li>• Informazione ai potenziali utilizzatori dei moduli</li><li>• Valutazione dell'impatto degli strumenti proposti</li></ul>	2° trim. 2016: attuazione
<b>M14</b> – Esame della remunerazione delle analisi genetiche dei familiari	R: UFSP IC: UFSP PC: medici di fiducia e centri specializzati nelle analisi	Rapporto sulla situazione giuridica attuale e le possibilità di miglioramento	<ul style="list-style-type: none"><li>• Riunioni regolari tra gli attori</li></ul>	2° trim. 2016: rapporto
<b>M15</b> – Revisione dell'elenco delle infermità congenite e dell'EFIC	R: UFAS IC: UFAS, UFSP	Aggiornamento degli elenchi	<ul style="list-style-type: none"><li>• Aggiornamento dell'elenco delle infermità congenite nel quadro del progetto volto all'ottimizzazione delle cure mediche</li></ul>	Non ancora fissata
<b>Progetto n. 3: informazione, coinvolgimento delle organizzazioni di pazienti</b>				
<b>M 3</b> – Finanziamento delle piattaforme informative	R: UFSP IC: CDS	Le piattaforme informative sono messe a disposizione dei professionisti della salute, dei pazienti e dei loro familiari	<ul style="list-style-type: none"><li>• Definizione dei creditori a breve e lungo termine e garanzia del finanziamento delle piattaforme esistenti</li><li>• Finanziamento delle piattaforme</li><li>• Definizione di altri strumenti di informazione (Cantoni, medici di famiglia e pediatri)</li><li>• Assistenza</li></ul>	4° trim. 2017: attuazione
<b>M 4</b> – Contributo alla raccolta di informazioni da parte delle organizzazioni di pazienti e sostegno in questo compito	R: UFSP IC: CDS PC: Proraris	Le organizzazioni di pazienti, raccolgono e diffondono le informazioni	<ul style="list-style-type: none"><li>• Lancio di studi al fine di individuare le informazioni necessarie</li><li>• Definizione della popolazione mirata e preparazione di una strategia di</li></ul>	4° trim. 2017: elaborazione delle priorità e di una strategia di comunicazione



Obiettivi delle misure	Attori	Risultati attesi	Attività	Scadenze
			comunicazione adeguata <ul style="list-style-type: none"><li>• Raccolta e condivisione di informazioni da parte delle organizzazioni di pazienti</li><li>• Garanzia del finanziamento</li><li>•</li></ul>	
<b>M 5</b> – Informazione dei professionisti della salute	R: UFSP IC: CDS PC: FMH	I professionisti della salute sono informati in modo appropriato e sono in grado di giungere a una diagnosi in tempi brevi	<ul style="list-style-type: none"><li>• Elaborazione di strumenti di diffusione appropriati al pubblico mirato</li><li>• Diffusione degli strumenti sviluppati</li><li>• Misurazione e valutazione dell'impatto degli strumenti</li><li>• Piani per il prosieguo e la diffusione</li></ul>	2° trim. 2015: sviluppo di un piano d'azione 3° trim. 2016: elaborazione degli strumenti 4° trim. 2017: diffusione
<b>M9</b> – I coordinatori malattie rare sono attivi in seno ai Cantoni	R+ IC: Cantoni PC: Proraris	I pazienti e i loro familiari sanno a chi rivolgersi e sono guidati verso i servizi competenti	<ul style="list-style-type: none"><li>• Istituzione dei coordinatori in seno ai Cantoni</li><li>• Formazione dei coordinatori</li><li>• Valutazione delle loro prestazioni</li></ul>	2° trim. 2017: portato avanti successivamente
<b>M11</b> – Definizione delle possibilità di sostegno e sgravio per i familiari curanti	R: UFSP/CDS IC: UFSP/CDS	Attuazione del piano d'azione volto al sostegno e allo sgravio dei familiari curanti suddiviso in quattro campi di intervento: 1. Informazioni e dati 2. qualità delle offerte di sgravio e accesso alle prestazioni 3. compatibilità tra attività professionale e presa a carico di un familiare malato e in situazione di dipendenza 4. valutazione di un congedo per compiti di assistenza	<ul style="list-style-type: none"><li>• Integrazione della misura nell'attuazione del piano d'azione volto al sostegno e allo sgravio dei familiari curanti</li></ul>	Non ancora fissata
<b>M12</b> – Incoraggiamento delle organizzazioni di pazienti nel loro ruolo di assistenza	R: UFSP IC: Proraris	Le organizzazioni di pazienti sono sostenute e in grado di promuovere il mutuo aiuto tra le persone interessate	<ul style="list-style-type: none"><li>• Definizione di meccanismi di assistenza</li></ul>	Lavoro continuo



Obiettivi delle misure	Attori	Risultati attesi	Attività	Scadenze
<b>M18</b> – I pazienti e le organizzazioni di pazienti sono coinvolti nell'elaborazione di registri e di programmi di ricerca	R: UFSP IC: centri di riferimento PC: Proraris  Ricerca IC, PC: SEFRI  Registri IC: centri di riferimento	I dati raccolti dalle organizzazioni di pazienti sono utili e condivisi con i vari attori interessati (ospedali, centri di riferimento ecc.).	<ul style="list-style-type: none"><li>• Inventario dei registri esistenti e definizione dei dati utili da raccogliere e in quale modo procedere</li><li>• Realizzazione di sistemi di raccolta di informazioni utili e appropriate</li><li>• Coordinamento con l'UE</li></ul>	4° trim. 2017
<b>Progetto n. 4: formazione, ricerca</b>				
<b>M7 / 8</b> – Miglioramento della formazione e del trasferimento di competenze dei professionisti della salute tramite le università e i centri di riferimento	R: UFSP IC: UFSP PC: ISFM/FMH e SEFRI	Le università e i centri di riferimento investono nel trasferimento del sapere e identificano i mezzi necessari nei curricula	<ul style="list-style-type: none"><li>• Tavola rotonda con i vice decani delle facoltà di medicina e i responsabili dei centri di riferimento al fine di definire le possibilità tra gli attori di promuovere l'argomento</li></ul>	1°-4° trim. 2015: tavola rotonda e definizione dell'approccio riguardante l'attuazione 4° trim. 2017: pianificazione più concreta
<b>M16</b> – Promozione della ricerca a livello nazionale e internazionale	R: SEFRI, UFSP IC: SEFRI PC: FNS, ASSM, G15, centri di riferimento	I pazienti che desiderano partecipare a studi internazionali possono accedervi. Gli organi di finanziamento della ricerca sono sensibilizzati sul tema delle malattie rare. I ricercatori presentano progetti che adempiono i requisiti per il finanziamento.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Misure che consentano ai pazienti in Svizzera di essere informati sugli studi in corso (informazione)</li><li>• Riunione tra UFSP, SEFRI e FNS per porre l'accento sulle malattie rare al momento dell'attribuzione dei fondi a disposizione della ricerca</li></ul>	Lavoro continuo



## Allegato 2 - Attuazione del piano nazionale sulle malattie rare: scadenze

Misure	2015				2016				2017			
	1° trim.	2° trim.	3° trim.	4° trim.	1° trim.	2° trim.	3° trim.	4° trim.	1° trim.	2° trim.	3° trim.	4° trim.
M1 Processo di istituzione												
M2 Istituzione dei centri di riferimento												
M3 Finanziamento delle piattaforme informative												
M4 Raccolta di informazioni												
M5 Informazione dei professionisti della salute												
M6 Codifica (cfr. anche M17)												
M7/8 Formazione												
M9 Coordinatori malattie rare (Cantoni)												
M10 Coordinatori malattie rare (ospedali)												
M11 Sostegno ai familiari curanti												
M12 Assistenza												
M13 Procedure standardizzate												
M14 Analisi genetiche dei familiari												
M15 Elenco delle infermità congenite/EFIC												
M16 Ricerca												
M17 Registri												
M18 Organizzazioni di pazienti (registri e ricerca)												
M19 Misura continua (misura trasversale, continua)												

Colori:

progetto 1		progetto 2		progetto 3		progetto 4	
------------	--	------------	--	------------	--	------------	--