



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

ADUNANZA N. 66 LEGISLATURA N. x

DE/PR/ARS Oggetto: Recepimento dell'Accordo tra il Governo, le Regioni e
0 NC le Province Autonome di Trento e Bolzano sul documento
Prot. Segr. "Piano nazionale per le malattie rare (PNMR)" del 16
951 ottobre 2014 (rep atti 140/CSR). Linee di indirizzo
 per la definizione della attività della rete delle
 Malattie Rare della Regione Marche

Lunedì 1 agosto 2016, nella sede della Regione Marche, ad Ancona, in via Gentile da Fabriano, si è riunita la Giunta regionale, regolarmente convocata.

Sono presenti:

- LUCA CERISCIOLI	Presidente
- ANNA CASINI	Vicepresidente
- MANUELA BORA	Assessore
- LORETTA BRAVI	Assessore
- FABRIZIO CESETTI	Assessore
- MORENO PIERONI	Assessore
- ANGELO SCIAPICETTI	Assessore

Constatato il numero legale per la validità dell'adunanza, assume la Presidenza il Presidente della Giunta regionale, Luca Ceriscioli. Assiste alla seduta il Segretario della Giunta regionale, Fabrizio Costa.

Riferisce in qualità di relatore il Presidente Luca Ceriscioli.

La deliberazione in oggetto è approvata all'unanimità dei presenti.

NOTE DELLA SEGRETERIA DELLA GIUNTA

Inviata per gli adempimenti di competenza

- alla struttura organizzativa: _____
- alla P.O. di spesa: _____
- al Presidente del Consiglio regionale
- alla redazione del Bollettino ufficiale

Il _____

L'INCARICATO

Proposta o richiesta di parere trasmessa al Presidente del Consiglio regionale il _____

prot. n. _____

L'INCARICATO



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

OGGETTO: Recepimento dell'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul documento "Piano nazionale per le malattie rare (PNMR)" del 16 ottobre 2014 (rep atti 140/CSR). Linee di indirizzo per la definizione della attività della rete delle Malattie Rare della Regione Marche.

LA GIUNTA REGIONALE

VISTO il documento istruttorio, riportato in calce alla presente deliberazione, predisposto dal Dirigente della P.F. Assistenza Ospedaliera, Emergenza-urgenza, Ricerca e Formazione, dal quale si rileva la necessità di adottare il presente atto;

RITENUTO necessario per i motivi riportati nel predetto documento istruttorio, che vengono condivisi, di deliberare in merito;

VISTO il parere di cui all'articolo 16 bis della legge regionale 15 ottobre 2001 n. 20, sotto il profilo della legittimità e della regolarità tecnica del Dirigente della P.F. Assistenza Ospedaliera, Emergenza-urgenza, Ricerca e Formazione e che attesta che dalla deliberazione non deriva né può derivare alcun impegno di spesa a carico della regione;

VISTA la proposta del Direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria;

VISTO l'articolo 28 dello statuto della regione;

Con la votazione, resa in forma palese, riportata a pagina 1

DELIBERA

1. di recepire l'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul documento "Piano nazionale per le malattie rare (PNMR)" del 16 ottobre 2014 (Rep. Atti 140/CSR);
2. di approvare le Linee di indirizzo per la definizione della attività della rete delle Malattie Rare della Regione Marche come riportato in Allegato A che forma parte integrante e sostanziale della presente deliberazione;
3. che gli eventuali oneri derivanti dall'attuazione della presente deliberazione sono a carico dei bilanci degli Enti del servizio sanitario regionale.

IL SEGRETARIO
DELLA GIUNTA REGIONALE

Fabrizio Costa

PRESIDENTE
DELLA GIUNTA REGIONALE
Luca Ceriscioli



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

DOCUMENTO ISTRUTTORIO

Normativa

DM n. 279 del 18/5/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie";

DGR n. 2236 del 25/09/2001 "Individuazione del Centro regionale di riferimento per le malattie genetiche e/o rare";

DGR n. 889 del 21/05/02 "Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare";

DGR n. 1031 del 18/09/06 "Malattie rare - Revisione dell'applicazione in ambito regionale del DM 279/2001 - Individuazione di altre funzioni di interesse regionale";

DGR n. 643 del 11/06/2007 Assistenza integrativa a soggetti affetti da particolari condizioni morbose ad elevato impatto socio-sanitario: il caso della sensibilità chimica multipla;

DGR n. 913 del 01/08/2007 Recepimento dello schema di convenzione tra l'Istituto superiore di sanità e la Regione Marche nell'ambito delle malattie rare;

DGR n. 1369 del 26/11/07 "D.M. 279/2001 - Integrazione elenco malattie rare";

DGR n. 1345 del 30/09/13 "Riordino delle reti cliniche della Regione Marche";

DGR n. 918 del 17/06/13 "Screening neonatale allargato per malattie metaboliche ereditarie nella Regione Marche";

DGR n. 1557 del 2013 "Presidio della rete regionale per le malattie rare con funzioni di cui al DM 279/2001: sperimentazione per la somministrazione della terapia enzimatica sostitutiva, in regime di assistenza domiciliare;

DGR n. 1735 del 27/12/13 "Disposizioni relative alla costituzione del coordinamento regionale malattie rare: revisione della deliberazione n.1031/06";

Decreto n. 3/RAO del 17/02/2014 "DGR 918/2013 - Screening neonatale allargato per malattie metaboliche ereditarie nella Regione Marche capitolo di spesa 52822121 per la somma di € 60.000,00";

Decreto n. 25/RAO del 19/03/2014 "Annullamento decreto n.11/RAO del 28/02/14 - Costituzione del Coordinamento Regionale Malattie Rare (MR) di cui alla DGR n.1735/13 e nomina componenti;

DGR n. 350 del 24/03/14 "Fornitura gratuita dei farmaci di fascia C a soggetti affetti da malattie rare nella Regione Marche. Anno 2014";

DGR n. 634 del 26/05/14 "Recepimento Accordo Stato Regioni 13.3.13 ai sensi dell'art. 4 del Decreto Legislativo 28 agosto 1997 n. 281 sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC) -- indicazioni operative";

Piano nazionale per le malattie rare (PNMR) del 16/10/2014 (Rep. Atti 140/CSR);

DGR n. 1219 del 27/10/14 "Modifica della deliberazione n. 1345 del 30/9/2013 concernente il riordino delle reti cliniche della Regione Marche e della deliberazione n. 551 del 17/4/2013 concernente la definizione parametri per la riduzione delle strutture complesse e semplici degli Enti del SSR".

Motivazioni

Il DM 18 maggio 2001 n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie", al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da Malattie Rare (MR), istituiva la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle MR che dovrà essere costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni. Gli obiettivi individuati sono la realizzazione di una rete nazionale di monitoraggio ed assistenza dedicata specificamente a quest'area di patologie, l'erogazione di particolari benefici ai malati che ne siano affetti, il supporto a soggetti pubblici e privati attivi nel campo della ricerca e della realizzazione di nuo-



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

ve tecnologie e prodotti utili per migliorare il decorso delle patologie, nonché l'attivazione di programmi di formazione dei professionisti e l'informazione dell'opinione pubblica. Il citato DM dispone che la rete nazionale sia composta dai presidi appositamente accreditati ed individuati *"tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare"*.

La Regione Marche, con DGR n.2236/2001, individuava quale Centro regionale di riferimento per le malattie genetiche e/o rare, l'Ospedale "Salesi" di Ancona con i compiti di diagnosi, follow-up e terapia nonché certificazione e registrazione di MR per i pazienti pediatrici. Successivamente con DGR n.889/2002 *"Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare"* viene confermata l'Azienda Salesi quale presidio per l'età evolutiva e individuata l'Azienda ospedaliera "Umberto I-Torrette" di Ancona, per l'età adulta. A seguito dell'approvazione della Legge Regionale n.13/2003, tale assetto organizzativo viene superato poiché si realizza l'Azienda Ospedaliera "Ospedali Riuniti Umberto I- G.M. Lancisi - G. Salesi", nata dalla fusione dell'Azienda Ospedaliera Umberto I con gli Ospedali "G. M. Lancisi" e "G. Salesi". Con DGR n.1031/2006 *"Malattie rare - Revisione dell'applicazione in ambito regionale del DM 279/2001 - Individuazione di altre funzioni di interesse regionale"* si individuava l'Azienda Ospedaliera "Ospedali Riuniti Umberto I - G.M. Lancisi - G. Salesi" quale presidio della Rete regionale MR che svolge le funzioni di Centro regionale per la certificazione delle MR con l'attribuzione delle funzioni stabilite dal DM n.279/2001 e con funzioni di Registro Regionale delle MR.

Ad oggi nel Registro MR della Regione Marche, su una popolazione di circa 1.600.000 abitanti, sono iscritti circa 9000 pazienti. Rispetto al 2001 lo scenario delle MR è profondamente mutato poiché si è assistito all'aumento della sopravvivenza dopo l'età pediatrica, ad una maggiore coscienza da parte di pazienti e familiari della propria patologia, ad un rafforzamento dell'associazionismo, alla necessità di implementare la formazione/informazione dei sanitari in materia; in questo contesto si assiste ad una risposta sanitaria spesso non appropriata, soprattutto per quanto attiene la gestione della continuità assistenziale nel passaggio all'età adulta. In una ottica di sistema a rete, che preveda un collegamento sinergico tra il livello centrale, i presidi regionali e il territorio, secondo criteri di omogeneità e integrazione funzionale, è stata prevista con DGR n.1735/2013 l'istituzione, presso l'Agenzia Regionale Sanitaria, del Coordinamento regionale MR; tale Coordinamento è composto da referenti della P.F. "Assistenza Ospedaliera, Emergenza Urgenza, Ricerca e Formazione", esperti clinici, rappresentanti dei presidi regionali e un rappresentante delle associazioni di pazienti, con funzioni di definizione degli indirizzi per lo sviluppo omogeneo dei percorsi di presa in carico ed assistenza, implementazione e monitoraggio della rete clinica. Il Coordinamento regionale MR, anche attraverso l'attivazione di specifici gruppi di lavoro, ha il compito di presentare proposte progettuali ed elaborare documenti tecnici prope-deutici all'attivazione ed allo sviluppo della rete regionale delle MR.

Nel contesto di riordino delle reti cliniche, avviato dalla Regione Marche, si inserisce la DGR n.1345/2013, modificata con DGR 1219/2014, che disciplina il *"Riordino delle reti cliniche della Regione Marche"* ed individua tra le reti cliniche regionali oggetto della riorganizzazione sanitaria anche la rete delle MR. La suddetta DGR colloca il Centro regionale MR presso l'A.O.U. Ospedali Riuniti di Ancona e, al contempo, individua l'AV3 come riferimento per il gruppo di malattie emorragiche congenite (codice RDG020) e l'A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord per lo screening metabolico neonatale allargato.

Nel contesto nazionale, il Ministero della Salute ha inoltre individuato, quale adempimento LEA relativo alle MR, il recepimento dell'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano del 16 ottobre 2014 concernente il Piano Nazionale Malattie Rare che:

- individua i criteri di designazione e valutazione dei Centri di Expertise (CE) e delle European Reference Networks (ERNs);



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

- ribadisce che il disegno generale della rete nazionale assistenziale dedicata alle MR (DM 279/2001), punto di forza del sistema, resta costituito da tutte le strutture ed i servizi dei sistemi regionali, che concorrono, in maniera integrata, e ciascuno in relazione alle specifiche competenze e funzioni, a sviluppare azioni di prevenzione e sorveglianza, a migliorare gli interventi volti alla diagnosi e al trattamento e a promuovere l'informazione e la formazione;
- conferma le funzioni di monitoraggio delle MR mediante registri di popolazione regionali ed interregionali afferenti ad un unico registro nazionale che, attraverso il flusso nazionale, ha il fine di ottenere stime di occorrenza delle MR e valutazione dell'impatto del fenomeno nel suo complesso;
- conferma i ruoli del Tavolo congiunto presso la Segreteria della Conferenza Stato-Regioni e del Tavolo interregionale quali strumenti di coordinamento;
- individua gli strumenti per l'innovazione terapeutica: farmaci orfani e legge n. 648/1996;
- conferma il ruolo centrale delle associazioni quale nodo di rete;
- delinea il percorso di formazione ed informazione nel campo delle MR;
- promuove la ricerca in ambito europeo e nazionale.

Il percorso messo in atto nella Regione Marche pone pertanto le basi per poter recepire le indicazioni del Piano Nazionale MR e di seguito delineare, con le linee di indirizzo esplicitate nell'*Allegato A*, l'operatività dei "nodi di rete" al fine di dare risposte appropriate ed efficaci alle problematiche delle MR.

Per tutto quanto sopra esposto si propone alla Giunta l'adozione della presente deliberazione.

Il Responsabile del procedimento

Deborah Gordini

PARERE DEL DIRIGENTE DELLA P.F. ASSISTENZA OSPEDALIERA, EMERGENZA URGENZA, RICERCA E FORMAZIONE

Il sottoscritto, considerata la motivazione espressa nell'atto, esprime parere favorevole sotto il profilo della legittimità e della regolarità tecnica della presente deliberazione. Attesta inoltre che dalla presente deliberazione non deriva né può derivare alcun impegno di spesa a carico della regione.

IL DIRIGENTE PF

Lucia Di Furia

PROPOSTA DEL DIRETTORE DELL'AGENZIA REGIONALE SANITARIA

Il sottoscritto propone alla Giunta regionale l'adozione della presente deliberazione.

IL DIRETTORE

Francesco Di Stanislao

La presente deliberazione si compone di n. ¹⁵ pagine, di cui n. ¹⁰ pagine di allegati.

IL SEGRETARIO DELLA GIUNTA

Fabrizio Costa



Allegato A

Linee di indirizzo per la definizione della attività della rete delle Malattie Rare

PARTE I – MISSION E OBIETTIVI

1. Introduzione

Le Malattie Rare (MR) sono un insieme eterogeneo di circa 8000 patologie, per lo più di origine genetica, che per definizione colpiscono meno di una persona su 2000. Pur nella loro profonda diversità (sindromi malformative, malattie metaboliche, malattie genetiche non sindromiche, etc.), sono caratterizzate da alcuni elementi comuni:

- cronicità;
- estrema complessità;
- necessità di presa in carico multidisciplinare;
- rarità e, quindi, difficoltà di confronto sociale e clinico-scientifico;
- forte impatto socio-economico ed umano;
- mancanza quasi totale di farmaci e terapie specifiche e risolutive;
- scarsità di percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali mirati e condivisi.

Il Coordinamento regionale MR, al fine di ottemperare alle direttive contenute nel Piano Nazionale MR 2013/2016, in coerenza con le disposizioni della DGR n.1345/2013 e della DGR 1219/2014, individua le Linee di indirizzo per la definizione della attività della rete MR allo scopo di garantire la presa in carico del paziente, come previsto dai LEA, in maniera omogenea in tutto il territorio della Regione Marche. Per rispondere alla *mission* della Rete, gli enti del SSR sono tenuti a promuovere e garantire un progetto assistenziale, specificamente delineato, che preveda:

- l'equità nell'accesso all'assistenza;
- la soddisfazione del bisogno di salute attraverso il coordinamento di un percorso multidisciplinare in relazione alla complessità ed alla cronicità della patologia rara, nonché attraverso l'offerta di una risposta assistenziale adeguata nelle fasi acute (es. urgenza, comorbidità);
- il rispetto delle esigenze del malato e della sua famiglia;
- la tutela della dignità e dell'autonomia del malato stesso, senza alcuna discriminazione;
- l'attenzione alla qualità di vita fino al suo termine;
- un adeguato sostegno socio-sanitario della persona malata e della famiglia;
- la garanzia di continuità assistenziale dall'età pediatrica a quella adulta.

In attuazione della normativa nazionale, si prevede inoltre la realizzazione di campagne di comunicazione destinate ad informare i cittadini sulle modalità e sui criteri di accesso alle prestazioni e ai programmi di assistenza, connessi alle malattie rare, anche attraverso il coinvolgimento e la collaborazione dei medici di medicina generale e pediatri di libera scelta nonché di tutte le figure professionali attualmente operanti in ambito territoriale ed ospedaliero per le quali sono previsti specifici percorsi formativi e di aggiornamento. Attraverso l'implementazione di linee di indirizzo operative per la definizione di una rete regionale MR si potrà inoltre auspicare una riduzione della mobilità passiva, del numero dei ricoveri ospedalieri e la razionalizzazione delle risorse del sistema sanitario regionale (contenimento dei ricoveri ripetuti e delle prestazioni diagnostiche inappropriate) e, al contempo, fornire al malato ed alla famiglia una risposta efficace al bisogno di salute mediante personale specificamente formato nell'ambito di una struttura organizzativa ben delineata.



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

PARTE II – L'ORGANIZZAZIONE DELLA RETE MR

I. Modello organizzativo della rete MR

In coerenza con la DGR n.1219/2014, la Rete regionale malattie rare MR, al fine di garantire l'integrazione di tutte le attività specialistiche orientate alla diagnosi, terapia, riabilitazione delle MR, è organizzata sul modello dei centri "Hub & Spoke" (Allegato 1) sulla base di criteri di perequazione territoriale, dei bacini di utenza, del volume delle prestazioni erogate, dell'organizzazione attuale delle aziende sanitarie regionali e dell'offerta assistenziale già presente. La rete, si articola in un primo livello organizzativo rappresentato dai Medici di Medicina Generale (MMG) e Pediatri di Libera Scelta (PLS) ed in un secondo e terzo livello organizzativo, caratterizzati da una complessità assistenziale crescente. All'interno della suddetta rete assistenziale, articolata in diversi livelli organizzativi, strutturali e professionali, sono previste le seguenti modalità di erogazione assistenziale:

- Centro regionale per le MR (CR-MR Hub) in cui il paziente viene avviato ed accompagnato attraverso tutto il percorso diagnostico, clinico ed amministrativo; tale funzione viene svolta presso l'AOU Ospedali Riuniti di Ancona tranne che:
 - per il gruppo di malattie RDG020 – difetti ereditari della coagulazione Emofilia A, Emofilia B, deficienze congenite dei fattori della coagulazione, Malattia di von Willebrand, disordini ereditari trombotici- l'Hub specialistico è situato presso il presidio ospedaliero di Macerata (AV3);
 - per lo screening metabolico neonatale allargato, l'Hub specialistico è localizzato presso l'A.O. Ospedali Riuniti Marche nord;
- centri Spoke individuati in ogni AV e costituiti da uno o più professionisti, specificatamente formati, appartenenti a più strutture organizzative e dedicati alla gestione clinica del paziente in urgenza e non; svolgono funzioni di prima valutazione ed avvio del percorso diagnostico, operando in stretta collaborazione con il Centro Hub;
- Medici di Medicina Generale (MMG) e Pediatri di Libera Scelta (PLS) che forniscono una prima risposta diagnostico-terapeutica ai bisogni del soggetto affetto da malattia rara, indirizzandolo, quando necessario, agli altri nodi della Rete, garantendo la continuità assistenziale nel rispetto dell'appropriatezza; strategico è il piano di formazione con il quale si implementano le capacità del MMG/PLS di conoscere e applicare specifici Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA).

I nodi della rete svolgono le seguenti attività:

- 1) risposta diagnostico/terapeutica integrata (I, II, III livello in base alla complessità assistenziale);
- 2) certificazione della MR (sono attualmente riconosciuti circa 500 codici con relativa esenzione) (III livello);
- 3) registrazione in apposito Registro, funzionalmente legato a quello nazionale-ISS (III livello);
- 4) compilazione dei piani terapeutici (I, II, III livello);
- 5) controllo e valutazione dei piani terapeutici provenienti da tutta la Regione (III livello);
- 6) presa in carico integrata del paziente (I, II, III livello in base alla complessità assistenziale).

I diversi tipi di intervento sono graduati proporzionalmente alla complessità diagnostica, assistenziale e organizzativa richiesta, oltre che al livello di gravità della patologia, al consumo di risorse e alla valutazione e stratificazione del rischio clinico (es. rischio per interventi di alta complessità).

E' previsto anche l'impiego di sistemi informatici che facilitino la gestione della MR e del paziente fin dalla diagnosi attraverso l'attivazione di forme di teleconsulenza nonché la condivisione dei flussi informativi tra i professionisti, soprattutto tra quelli che operano sul territorio e in ospedale, anche per fini clinico/gestionali. E' previsto inoltre lo sviluppo di programmi specifici di informazione ai cittadini sulla missione della rete, sulle modalità di accesso ai nodi della rete stessa e sulle prestazioni erogate, in accordo e con il contributo delle associazioni non-profit operanti nel settore, e la definizione di una Carta dei Servizi.



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

1.1 Hub: Centro Regionale MR (CR-MR)

La scelta di istituire il Centro Regionale per le MR, quale centro ospedaliero di riferimento (III livello), accreditato per l'erogazione di procedure in regime di ricovero ed ambulatoriale, è determinata dalle caratteristiche oro-demografiche della Regione Marche. Il CR-MR, individuato presso l'AOU Ospedali Riuniti di Ancona, eroga interventi diagnostici e terapeutici ad alta complessità finalizzati alla gestione completa del malato con patologia rara, dalla diagnosi al follow-up, in regime ambulatoriale, di ricovero ordinario e di day-hospital o attraverso modalità alternative (es. PAC). La gestione delle MR viene eseguita con un approccio multidisciplinare, sia con team dedicati che con rete di consulenze. Al Centro sono inoltre affidati i compiti di aggiornamento delle procedure diagnostiche, terapeutiche, ed amministrative legate alle MR, sorveglianza delle innovazioni tecnologiche, monitoraggio dell'efficacia dei processi di cura complessi, aggiornamento di registri per le procedure a permanenza, comunicazione e condivisione della presa in carico con gli altri nodi della Rete.

Svolge inoltre funzioni di:

- riferimento e supporto per tutta la rete;
- organizzazione del percorso diagnostico-terapeutico più adeguato, basato sulle più moderne tecniche di laboratorio;
- redazione, per ogni paziente, di un piano assistenziale individuale condiviso con gli altri livelli della rete, in modo da garantire la continuità assistenziale e l'aggiornamento delle condizioni cliniche;
- monitoraggio ambulatoriale multispecialistico;
- formazione medico-infermieristica rivolta all'interno dell'Azienda, ma anche sul territorio;
- coordinamento, secondo specifici protocolli, del personale sanitario nel fronteggiare l'emergenza/urgenza;
- valutazione della qualità percepita dal paziente.

Il sistema organizzativo descritto è orientato al perseguimento dei seguenti obiettivi:

- ridurre la mobilità passiva;
- abbattere i costi legati alle numerose indagini diagnostiche non eseguibili in ambito regionale;
- gestire il Registro Regionale MR;
- implementare i Registri nazionali ed internazionali di malattia;
- rafforzare gli altri nodi della rete;
- collaborare con i Centri Nazionali ed internazionali anche all'interno delle reti ERN e con i Centri di riabilitazione del territorio (Istituto Bignamini, Istituto Santo Stefano, Lega del Filo d'oro, ecc..).
- creare sensibilità e conoscenza nei giovani medici di qualunque estrazione specialistica nei confronti delle MR, che sono rare se considerate singolarmente, ma nel loro insieme rappresentano una percentuale significativa, oltreché impegnativa, dell'attività medica, sia territoriale che ospedaliera;
- snellire le eventuali difficoltà amministrative che dovessero insorgere;
- definire una Carta dei Servizi aziendale e regionale, che sia di reale utilità per il malato e la sua famiglia, spesso in grande difficoltà nell'individuare i riferimenti utili a rispondere ai propri bisogni;
- facilitare il paziente (spesso disabile) nelle attività di prenotazione dei controlli per il monitoraggio della MR.

Nel Centro opera una équipe multiprofessionale di personale dedicato, adeguata ai volumi ed alle caratteristiche dell'attività erogata, comprendente medici ed altre figure sanitarie esperte che si occuperanno anche della comunicazione della diagnosi.

Il malato con MR può essere inviato al Centro *Hub* dal MMG o PLS, da medici specialisti ospedalieri o territoriali, operanti in strutture regionali o extraregionali.

La qualità assistenziale è garantita, a partire dal momento del ricovero presso i reparti dell'Azienda, attraverso l'attivazione di specifiche "Unità di crisi", competenti nei casi di emergenza sanitaria, che gestiranno l'urgenza per il tempo necessario, confrontandosi con i sanitari del centro *Hub* ed indirizzando ad essi la relazione di dimissione, a seguito della quale il paziente verrà preso in carico.



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

Al CR-MR sono assegnate risorse umane per la presa in carico del paziente con MR che lavoreranno in modalità integrata multidisciplinare e che verranno variamente coinvolte in base ai bisogni del paziente, avvalendosi di risorse logistiche e strumentali.

L'attività ambulatoriale è svolta con modalità PAC (Prestazioni Ambulatoriali Complesse), percorso che ben sposa la valutazione multidisciplinare del paziente, la necessità di sollevare le famiglie dall'onere della prenotazione delle varie prestazioni, l'opportunità di eseguire tutte le visite necessarie in un tempo limitato per giungere tempestivamente alla diagnosi.

Registro MR

Dal 2013 la Regione Marche ha attivato il Registro regionale MR, operativo sul territorio regionale e funzionalmente collegato con il Registro Nazionale MR dell'ISS, che utilizza il software Re.ma.ra collocato presso il data center della Regione Marche. Il CR-MR svolge la funzione di Registro Regionale MR.

Scopo principale del Registro regionale è quello di consentire l'analisi epidemiologica e la programmazione degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da MR e di attuare la sorveglianza delle stesse. Il registro è alimentato da un flusso informativo "ad hoc" che prevede l'informatizzazione dell'intero percorso condiviso di diagnosi della malattia e riconoscimento dell'esenzione. I dati relativi ai pazienti vengono inseriti nel software dai referenti degli Enti del SSR, opportunamente individuati e formati, e quindi inviati alla segreteria del CR-MR. I referenti filtrano le richieste provenienti dagli altri nodi della rete regionale o da strutture extraregionali, raccolgono la documentazione diagnostica e la inviano insieme alla richiesta di certificazione di MR ai referenti dell'AOU.

I dati vengono trasmessi semestralmente all'ISS così come stabilito dall'Accordo Stato Regioni del 2007. Il Coordinamento regionale MR ha anche la funzione di individuare ulteriori patologie ad integrazione dell'elenco delle MR di cui all'allegato 1 del D.M. 279/01. La Regione Marche con DGR n.1369/2007 ha infatti riconosciuto ulteriori 30 codici di esenzione di MR per i residenti nella Regione Marche.

Il Coordinamento regionale MR, come da DGR n.1735 del 27/12/2013, svolge anche funzioni relative alla gestione del flusso informativo del registro regionale MR e di analisi delle informazioni cliniche e assistenziali contenute nello stesso a supporto delle attività di programmazione e monitoraggio regionali.

Certificazione di MR

La certificazione di MR, e il conseguente inserimento nel registro regionale, dà diritto all'esenzione al pagamento delle prestazioni sanitarie relative alla patologia in tutto il territorio regionale e, solo per quelle inserite nel DM 279/2001, anche sul territorio nazionale.

Il D.M. n. 279/2001, a causa della varietà e della complessità delle manifestazioni cliniche di ciascuna malattia, non definisce puntualmente le prestazioni erogabili in esenzione, ma prevede l'esenzione al pagamento per tutte le prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento e il monitoraggio della malattia rara accertata e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti. In considerazione dell'onerosità e della complessità dell'iter diagnostico per le MR, in caso di sospetto di malattia, solo lo specialista ospedaliero può utilizzare il codice di esenzione R99 per le indagini genetiche e metaboliche volte all'inquadramento diagnostico del paziente e dei familiari. Se l'assistito deve eseguire una visita per un evento o una patologia indipendenti da quella malattia o dalle sue complicanze, dovrà pagare la quota di partecipazione secondo le disposizioni vigenti. I provvedimenti non considerano le prestazioni di assistenza protesica, integrativa e farmaceutica. Il percorso di certificazione di MR è indipendente dal riconoscimento dell'invalidità civile.

Piani terapeutici

Il CR-MR coordina il percorso di approvazione dei Piani terapeutici per le MR, anche su richiesta degli altri referenti della rete. Il percorso prevede le seguenti fasi: valutazione, eventuale richiesta di integrazione di documentazione, approvazione e invio di copia del piano terapeutico al paziente o al referente. Se non autorizzabili secondo le normative vigenti, il CR-MR sottopone i piani terapeutici a successiva valutazione del Coordinamento Regionale MR. Nel piano terapeutico vengono prescritti:



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

- farmaci di Fascia C (*Allegato 2*)
- dispositivi, integratori, parafarmaci, alimenti speciali (*Allegato 3*).

1.2 Centro Hub di riferimento per il gruppo di MR RGD020 - Presidio ospedaliero di Macerata

L'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano, ai sensi dell'articolo 4 del D.L. 28 agosto 1997, n. 281, sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC), recepito dalla Regione Marche con DGR n.634 del 26/05/14, prevede che le MEC, in quanto patologie rare, siano prese in carico mediante un percorso assistenziale dedicato che garantisca qualità, sicurezza ed efficienza nell'erogazione dei LEA; il suddetto DM fornisce inoltre ulteriori indicazioni per la formulazione della diagnosi, l'informazione, le modalità per l'eventuale definizione diagnostica della MR nei familiari, la prescrizione e la somministrazione dei concentrati di fattori della coagulazione, la gestione delle emergenze emorragiche, la prevenzione e il trattamento delle complicanze dirette ed indirette della patologia.

Con DGR 1031/2006, il Servizio di Immunoematologia e Trasfusione del presidio ospedaliero di Macerata viene individuato quale "Centro regionale per il gruppo di malattie RDG020 – difetti ereditari della coagulazione Emofilia A, Emofilia B, deficienze congenite dei fattori della coagulazione, Malattia di von Willebrand, disordini ereditari trombofilici", così come ribadito nella successiva DGR 1345/2013, modificata da DGR 1219/2014. Il Servizio trasfusionale di Macerata è inoltre autorizzato all'attivazione di corsi di addestramento per la auto-infusione dei concentrati antiemofilici.

In quanto presidio della rete regionale MR con compiti di diagnosi, certificazione, trattamento e cura, presso il Centro sono previsti:

- Percorsi di assistenza per le complicanze infettive dell'emofilia (epatite B, C ed HIV)
- Fisioterapia riabilitativa
- Formazione per auto-infusione e infusione da parte di assistente dei concentrati antiemofilici
- Attività di informazione/formazione per la rete di emergenza-urgenza
- Sviluppo di rapporti di collaborazione per la diagnostica e consulenza genetica
- Collegamento – con il sostegno della FedEmo e della Associazione Emofilici delle Marche – con il Centro di Chirurgia ortopedica di Milano
- Disponibilità di specialista radiologo, formato in ecografia scheletrica applicata in emofilia.

1.3 Centro Hub di riferimento per lo screening neonatale allargato per le malattie metaboliche – A. O. Ospedali Riuniti Marche Nord

Presso l'Azienda Ospedaliera Marche Nord è organizzato un percorso diagnostico laboratoristico, per lo screening neonatale allargato delle malattie metaboliche, che consente l'identificazione precoce delle malattie metaboliche previste nei pannelli di screening neonatale allargato.

La DGR n. 918/2013 "Screening neonatale allargato per malattie metaboliche ereditarie nella Regione Marche" fornisce indicazioni specifiche relative alla raccolta del campione da analizzare.

Il Coordinamento regionale MR garantisce la programmazione del percorso finalizzato alla identificazione e la presa in carico del neonato con possibile malattia metabolica ereditaria prevedendo:

- personale laboratoristico dedicato allo screening neonatale collegato all'U.O. di Neuropsichiatria Infantile dell'A.O. Ospedali Riuniti "Marche Nord";
- formalizzazione della rete per lo screening neonatale allargato, già operante nella Regione Marche, attraverso la ridefinizione e standardizzazione dei requisiti specifici riguardanti le procedure, l'informatizzazione e la formazione;
- definizione di un percorso per la presa in carico del bambino con malattia endocrina o metabolica;



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

- identificazione nella Clinica Pediatrica e T.I.N. dell'A.O.U. Ospedali Riuniti di Ancona del Centro di conferma diagnostica e di presa in cura per le nuove patologie inserite nello screening allargato. A tal scopo il personale dei suddetti reparti è previsto sia adeguatamente formato.

Con DGR n.846/2015 è stata attivata una convenzione tra Agenzia Regionale Sanitaria e IRCCS Bambin Gesù avente ad oggetto l'attivazione di un rapporto di reciproca collaborazione che, a partire dalle proprie specifiche competenze, si propone di garantire le seguenti attività:

- conferma diagnostica presso l'ospedale Bambin Gesù dei casi risultati positivi allo screening
- presa in carico clinica, da parte dell'ospedale Bambin Gesù in collegamento con la clinica pediatrica e della T.I.N. dell'A.O.U. Ospedali Riuniti di Ancona con l'impostazione del piano terapeutico e del follow-up, inclusa la gestione delle emergenze
- definizione di algoritmi esemplificativi per terapia, dieta, monitoraggio e follow-up nonché eventuale trattamento di emergenza
- riconsegna strutturata del neonato patologico, in collegamento con la clinica pediatrica e della T.I.N. dell'A.O.U. Ospedali Riuniti di Ancona, al curante di riferimento, minimizzando i disagi per le famiglie.

Il percorso di sensibilizzazione del territorio e di formazione degli operatori sanitari è garantito dal CR-MR che provvede anche alla gestione amministrativa del percorso (certificazione, registrazione e piani terapeutici) in stretta collaborazione con gli altri nodi di rete.

2. Percorsi assistenziali

Dal Maggio 2012, sono operativi specifici percorsi per il trasporto, direttamente all'Hub dell'AOU, dei bambini affetti da malattia metabolica a rischio di scompenso acuto, in modo da garantire la presa in carico più appropriata già dalla fase di emergenza.

Day Hospital (DH)

- per esecuzione di test di stimolo per l'ormone della crescita (GH) nei seguenti casi: Sindrome di Turner e di Prader-Willi, sindromi con ipostaturalità, esiti endocrinologici da interventi neurochirurgici
- per infusione settimanale/quindicinale (a seconda della patologia) della terapia enzimatica sostitutiva prevista per Malattia di Fabry, Mucopolisaccaridosi, Gaucher; la Regione Marche ha previsto la possibilità di un attivare un percorso sperimentale che preveda la possibilità di eseguire tale terapia in un setting domiciliare (DGR 1557/2013).

Cure Palliative

Le cure palliative rivolte a pazienti complessi, quali quelli affetti da MR, devono prevedere una presa in carico globale dei bisogni del paziente, con particolare attenzione alla sfera fisica, emotiva, sociale e spirituale, oltreché su quella puramente fisica e devono essere focalizzate sul miglioramento della qualità di vita ed il sostegno alla famiglia.

La Regione Marche ha individuato la rete regionale e definito le linee di indirizzo per le cure palliative e la terapia del dolore, per gli adulti e per i bambini (DGR 846/2014, DGR 1285/2014 e DGR 325/2015).

Percorso ipoacusia

Il CR-MR collabora con la divisione di Otorinolaringoiatria dell'AOU Ospedali Riuniti di Ancona ad un percorso che prende in carico pazienti affetti da MR ed ipoacusia. Il percorso prevede l'esecuzione di:

- visita genetico-clinica, per l'individuazione di segni patognomonici per sindromi o malattie genetiche;
- visita ORL ed audiometria;
- esami ematochimici, tra cui la ricerca di mutazioni a carico dei geni delle connesine;
- ecografia addome e vie urinarie;
- test di prova ai fini della eventuale prescrizione di protesi acustica (se indicata).

Arnbulatorio congiunto MR/cardiologia pediatrica



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

E' attivo un ambulatorio multidisciplinare al quale afferiscono specialisti del CR-MR, della Cardiochirurgia e della Cardiologia Pediatrica, dell'AOU Ospedali Riuniti di Ancona, per la presa in carico del paziente con MR e compromissione cardiovascolare.

Percorso di transizione

La rarità (e quindi la specificità) e la natura "evolutiva" delle MR impongono una presa in carico da rimodulare nel tempo; la MR, infatti, non deve essere considerata un "episodio" nella vita del bambino, ma un processo in cui i cambiamenti ormonali, psicologici e comportamentali, comuni a tutti gli adolescenti, assumono una valenza ancor più complessa in presenza di una malattia cronica.

Occorre modificare l'approccio sanitario da un modello "verticale" (sistema di cure del bambino/dell'adulto) con un modello "trasversale" o "orizzontale", che garantisca la continuità assistenziale, nel quale gli specialisti dell'età pediatrica e dell'età adulta dialogano e condividono il percorso di cura per tutta la durata della vita.

Organizzare la fase di transizione significa:

- tener conto degli aspetti psicologici legati alla patologia specialistica, in particolare la difficoltà di staccarsi dalla figura che fino a quel momento è stata di riferimento, cioè il pediatra o lo specialista pediatrico;
- evitare la dispersione di competenze specifiche, acquisite nell'Hub dal pediatra e dagli specialisti dell'età pediatrica, anche a livello laboratoristico,
- identificare un referente per ciascuna specialità, in partnership con gli altri professionisti coinvolti, con il medico di base, con il paziente e la sua famiglia;
- identificare e condividere le competenze necessarie, organizzando corsi di formazione ed incontri multidisciplinari, non solo per medici ma anche per tutti gli operatori sanitari coinvolti (infermieri, psicologi, fisioterapisti, ecc...) adeguatamente formati;
- strutturare un piano assistenziale, che preveda controlli ambulatoriali secondo un timing specifico, un monitoraggio territoriale che riduca il più possibile l'ospedalizzazione del paziente ma che indichi anche le condizioni cliniche che richiedono il ricovero presso l'Hub.

La presa in carico da parte del CR-MR avviene dalla fase della diagnosi, passando a quella della transizione fino a quella adulta, con modalità PAC (percorso ambulatoriale complesso) in collaborazione con i Dipartimenti dell'AOU Ospedali Riuniti di Ancona presso i quali è prevista una Agenda apposita per la prenotazione.

3. Gli operatori e la formazione

Nella Rete delle MR operano figure multi-professionali dedicate (es. medici specialisti, MMG, PLS, infermieri, psicologi, fisioterapisti, nutrizionisti, etc.) la cui formazione, mediante piani formativi specifici, è un elemento indispensabile per rispondere ai bisogni dei pazienti, in coerenza con il Piano regionale della formazione. Sono inoltre previste attività di comunicazione/informazione rivolte ai pazienti/caregiver e alle persone coinvolte a vario titolo nell'assistenza (Associazione, operatori socio-sanitari, etc.).

Specifici corsi di formazione saranno rivolti ai MMG e PLS, che hanno il compito di indirizzare tempestivamente e in maniera appropriata il paziente con sospetta MR agli altri nodi della rete. Tale formazione dovrà impiegare metodologie appropriate ed essere indirizzata alla revisione delle linee guida per la gestione clinica dei pazienti e garantirne la diffusione e l'attuazione.

4. Sviluppi dell'operatività della rete

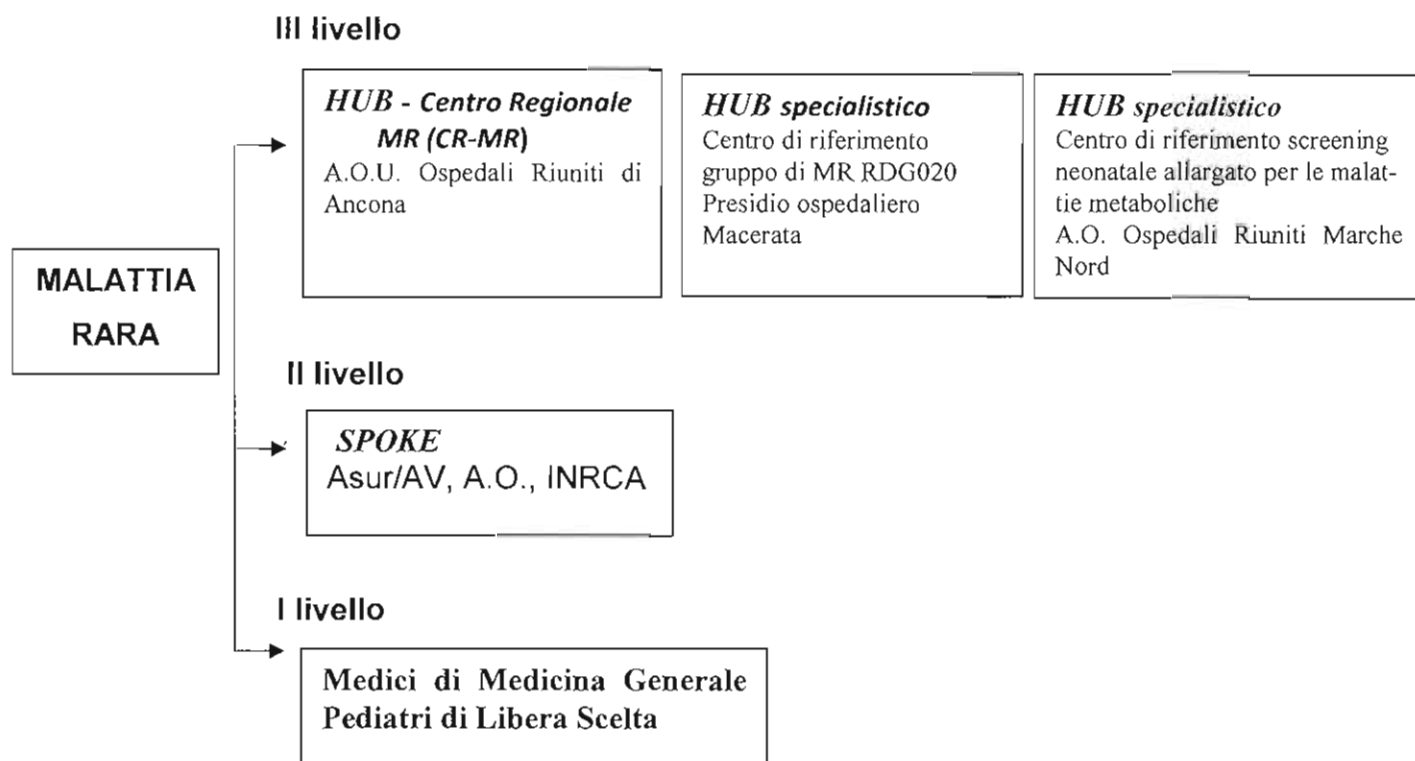
In ottemperanza alle prospettive italiane ed europee delineate nel PNMR 2013/2016, volte alla riorganizzazione e riqualificazione dei Centri Regionali e interregionali per malati rari, la rete regionale garantisce la presa in carico del paziente con MR attraverso percorsi organizzativi/assistenziali che rispondono ai bisogni di salute dell'età pediatrica/transizione e di quella adulta, nell'ambito di una governance da attuarsi ai diversi livelli istituzionali e nelle diverse aree assistenziali, come le cure primarie, palliative, di riabilitazione e l'assistenza domiciliare.



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

Allegato 1

Modello organizzativo della rete regionale malattie rare





DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

**PIANO TERAPEUTICO PERSONALIZZATO PER LA
PRESCRIZIONE DEI FARMACI DI CLASSE C PER I
PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIE RARE**

Allegato 2

- C.F. dell'assistito:

- Età: _____ Sesso: M F

Area Vasta di residenza dell'assistito: _____

- Comune di residenza _____

- Medico Curante¹: _____

- Diagnosi: _____

- Formulata in data: _____ Codice esenzione: (DM 279/01 e DGR 1369/07) _____

- Medico Specialista: _____

- Codice fiscale _____

- Struttura: _____

- Programma terapeutico

Farmaco	Forma farmaceutica	Posologia

- Durata prevista del trattamento²: _____ Prima prescrizione Prosecuzione

- Data _____ Visto del Centro Reg. MR

Timbro e firma del medico prescrittore³

¹ Medico di medicina generale o Pediatra di libera scelta

² Non oltre un anno. Per eventuale prosecuzione della terapia redigere una nuova scheda

³ I dati identificativi del medico devono essere tali da permettere eventuali tempestive comunicazioni



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

All'attenzione del Coordinamento regionale Malattie rare

**PIANO TERAPEUTICO PERSONALIZZATO PER I
PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIE RARE PER LA PRESCRIZIONE DI:
integratori, preparati galenici, dispositivi medici, alimenti speciali, ecc.**

Allegato 3

Codice fiscale dell'assistito:

Età: _____ Sesso: M F

Area Vasta di residenza dell'assistito: _____

Comune di residenza: _____

Medico Curante⁴: _____

Diagnosi: _____

Formulata in data: _____ Codice esenzione: (DM 279/01 e DGR 1369/07) _____

Medico Specialista: _____

Codice fiscale _____

Struttura: _____

Programma terapeutico

Parafarmaco	Formulazione	Posologia

Il medico prescrittore può integrare la presente richiesta allegando una nota con riferimenti scientifici comprovanti l'efficacia del trattamento proposto.

Durata prevista del trattamento⁵: _____ Prima prescrizione Prosecuzione della cura

Data _____ Per il Coordinamento Regionale MR

Timbro e firma del medico prescrittore⁶ _____ Data _____

⁴ Medico di medicina generale o Pediatra di libera scelta

⁵ Non oltre un anno. Per eventuale prosecuzione della terapia redigere una nuova scheda

⁶ I dati identificativi del medico devono essere tali da permettere eventuali tempestive comunicazioni