

DGR 2228 DD. 22.9.2006

PREMESSO che l'attivazione della rete Regionale ed Interregionale delle Malattie Rare rappresenta uno degli obiettivi principali del Servizio Sanitario Nazionale e che per ottenerlo è necessario sostenere le azioni mirate a sviluppare prioritariamente la rete regionale delle Malattie Rare al fine di garantire la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle predette patologie, attraverso un modello organizzativo ottimale;

VISTO il D.M. 18 maggio 2001, n. 279 che regolamenta l'istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione della partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitari, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n.124;

VISTA le deliberazioni G.R. n.3277 del 27 settembre 2002 e n. 2725 del 12 settembre 2003 con la quali sono stati individuati i Presidi regionali per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi delle malattie rare;

RICHIAMATA la deliberazione G.R. n. 4196 del 6 dicembre 2002, con la quale sono stati delineati i percorsi assistenziali per i soggetti affetti da malattia rara;

RICHIAMATA la deliberazione G.R. n. 2185 del 27.08.2004 con la quale è stato approvato l' "Accordo tra la regione Friuli-Venezia Giulia, la regione del Veneto, la provincia autonoma di Bolzano e la provincia autonoma di Trento in tema di malattie rare", che prevede di sviluppare un programma di integrazione funzionale della rete assistenziale e di ricerca sulle malattie rare nell'ambito di un'area vasta riguardante le regioni e province partecipanti;

CONFERMATE le funzioni già attribuite all' IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste dalla deliberazione G.R. n. 1393 del 16.5.2003, punto 7.3 per quanto attiene alla cura del bambino con patologie complesse;

RAVVISATA l'opportunità di attivare un primo modello organizzativo che, tenuto conto della realtà regionale esistente, definisca in modo puntuale i meccanismi operativi per l' attivazione della rete delle malattie rare;

RITENUTO di individuare l' Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine quale sede del coordinamento della predetta rete regionale delle malattie rare;

SU PROPOSTA dell'Assessore alla Salute e alla Protezione Sociale, all'unanimità

DELIBERA

1. E' approvato, per quanto esposto in premessa il "Primo modello organizzativo per l'attivazione della Rete per le Malattie Rare nella Regione Friuli-Venezia Giulia." contenuto nell'allegato tecnico facente parte integrante della presente deliberazione.

2. Per l'attuazione di quanto contenuto nell' allegato di cui al precedente punto 1 è previsto, per l' anno 2007, un costo pari a 750.000 euro per le attività di ricerca e per le dotazioni strutturali, di attrezzature e di personale, che saranno quantificati a consuntivo dall' Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine ove avrà sede il coordinamento della rete regionale per le Malattie Rare e rimborsati dall' Amministrazione regionale.
3. Per gli anni successivi il coordinamento anzidetto entrerà a far parte dell' attività ordinaria dell' Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine, gli oneri derivanti da tale attività saranno posti a carico delle risorse regionali destinate al finanziamento di parte corrente del Servizio Sanitario Regionale.
4. Il programma annuale dell' Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine dovrà contenere indicazioni in merito all' attività da svolgere in tema di controllo epidemiologico, diagnosi, terapia ed assistenza delle malattie rare e alle relative risorse, secondo quanto verrà stabilito dalle Linee di Gestione del Servizio Sanitario Regionale e dal Programma consolidato.

Primo modello organizzativo per l'attivazione della Rete per le Malattie Rare nella Regione Friuli-Venezia Giulia.

Premessa

Il presente documento ha lo scopo di individuare gli obiettivi e le azioni volte a promuovere l'organizzazione ed il funzionamento della rete regionale delle malattie rare, della sua integrazione con il programma relativo dell'area vasta prevista dall' Accordo tra la regione Friuli-Venezia Giulia, la regione del Veneto, la provincia autonoma di Bolzano e la provincia autonoma di Trento e con la rete nazionale della malattie rare.

1. Situazione regionale

1.1 Presidi della Rete Regionale.

La Regione Friuli Venezia Giulia, con deliberazioni della Giunta Regionale 3277 del 27 settembre 2002 e n. 2725 del 12 settembre 2003 e n. 1427 del 17.6.2005 ha istituito ed aggiornato i Presidi della rete regionale. Sono stati individuate complessivamente 9 strutture sanitarie sede di presidio di cui:

3 Aziende Ospedaliere (Ospedali Riuniti di Trieste, S.M. Misericordia di Udine, S.M. degli Angeli di Pordenone)

4 presidi nelle Aziende per i Servizi Sanitari (n.2 Isontina, n. 3 Alto Friuli, n. 4 del Medio Friuli, n. 6 Friuli Occidentale)

1 Policlinico Universitario (Udine)

2 IRCCS (Burlo Garofolo, Centro di Riferimento Oncologico di Aviano)

1.2 Criteri per l'individuazione dei presidi della rete regionale.

I Presidi della Rete sono stati individuati secondo i sotto elencati criteri:

1. Documentata esperienza in attività diagnostica (clinica, di laboratorio e strumentale) e/o terapeutica, specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare delle quali si occupano:
 - anni di attività nel settore, riconosciuta con atto formale (provvedimento regionale, aziendale o altra documentazione idonea al riconoscimento);
 - numero di pazienti che hanno avuto accesso alla struttura e per i quali è stata formulata una diagnosi e/o definita la terapia, per anno di attività (dall'inizio dell'attività, riconosciuta con atto formale, e comunque nell'ultimo triennio), distinti per patologie; nella valutazione deve essere tenuta presente la frequenza della malattia o dei gruppi di malattie
 - numero di pazienti presi in carico e seguiti continuativamente dall'inizio dell'attività, riconosciuta con atto formale, e comunque nell'ultimo triennio.
2. Idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare. Tale "idonea dotazione" può essere garantita anche mediante il collegamento funzionale fra strutture, definito con atti formalizzati.
3. Adozione di modelli organizzativi:
 - di approccio interdisciplinare al paziente con la definizione di un piano individualizzato;
 - di integrazione con i servizi territoriali ed il medico di medicina generale/pediatra di libera scelta;
 - di attività di follow-up;

- per la facilità di accesso (es. liste di attesa, barriere architettoniche).

1.3 Centri di riferimento interregionali.

Al momento non sono stati identificati specifici Centri di riferimento interregionali. Sono invece state definite le modalità per l'individuazione degli stessi.

1.4 Criteri per la formulazione delle proposte di Centri interregionali di riferimento

I Centri interregionali di riferimento, quali punti nodali della Rete Nazionale, anche allo scopo di supportare l'attività dei presidi, devono possedere tutti i requisiti elencati per i Presidi; inoltre, devono avere capacità organizzative e risorse tali da assicurare lo svolgimento di tutte le funzioni previste dall'art. 2 comma 3 del Decreto Ministeriale. A tal scopo, i Centri interregionali di riferimento devono:

1. avere svolto attività scientifica di epidemiologia, diagnosi e terapia:
 - partecipazione a progetti di ricerca nazionali ed internazionali;
 - attività di ricerca integrata con altri istituti, ospedali o centri di ricerca;
 - produzione di letteratura scientifica nazionale ed internazionale con evidenziazione dell'"impact factor";
2. avere documentate capacità organizzative e gestionali relative a:
 - attivazione di procedure organizzative (es. percorso del paziente) e definizione di percorsi assistenziali;
 - sperimentazione di modelli organizzativi per consolidare la collaborazione con altri Enti/Istituzioni finalizzata ad un approccio intersettoriale;
3. avere definito il percorso assistenziale mediante:
 - elaborazione e adozione di linee guida e/o protocolli diagnostici e terapeutici per singole malattie o gruppi di malattie che prevedano anche la fase di follow-up del paziente;
 - predisposizione ed adozione di strumenti di supporto al percorso assistenziale per agevolare la comunicazione tra Centro, Presidio e Medico di Medicina Generale/Pediatra di Libera Scelta;
4. avere documentata esperienza in attività di formazione e aggiornamento per gli operatori del settore:
 - predisposizione di un piano di formazione per il personale della struttura;
 - numero e tipologia dei programmi svolti dall'inizio dell'attività, riconosciuta con atto formale, e comunque nell'ultimo triennio;
5. aver predisposto un registro dei casi;
6. avere avviato programmi di miglioramento della qualità dell'assistenza:
 - adozione di sistemi di valutazione dei risultati mediante utilizzo di indicatori di processo e di risultato;
 - programmi di miglioramento nel rapporto con l'utente;
7. avere documentata esperienza in attività di supporto ai medici del SSN per le malattie specifiche:
 - attività di consulenza programmata;
 - condivisione di linee guida e/o protocolli di diagnosi e terapia per le malattie o gruppi di malattie;
8. avere documentata esperienza in attività di supporto ai familiari dei pazienti:
 - educazione sanitaria per la gestione del paziente;
 - collaborazione con le Associazioni dei pazienti e dei familiari.
9. avere documentata esperienza in attività di informazione ai cittadini e alle Associazioni dei pazienti e dei familiari:
 - opuscoli informativi;
 - servizio di informazione.

1.5 Certificazione di Malattia Rara ed esenzione.

Sono state predisposte le modalità di certificazione della diagnosi di Malattia Rara e di esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria, mediante apposita scheda, secondo quanto previsto dall'art. 5 del DM 279/2001.

1.6 Modalità di registrazione delle malattie rare all'interno della Regione.

Al momento non esistono specifici sistemi informatici per la rilevazione delle malattie rare nella Regione FVG. I sistemi utilizzati si basano sull'analisi del rilascio delle esenzioni e sulle codifiche regionali informatizzate di diagnosi (SDO).

1.7 Collegamento con il Registro Nazionale Malattie Rare.

A momento non esiste un collegamento strutturato tra il sistema regionale ed il Registro Nazionale delle Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità.

1.8 Area Vasta

Con deliberazione G.R. n. 2185 del 27.08.2004 la Regione FVG partecipa al programma di sviluppo ed integrazione della rete interregionale per le malattie rare che coinvolge anche la Regione Veneto e le Province Autonome di Trento e Bolzano. Il programma ha tra i suoi obiettivi specifici quelli di .

- sviluppare un sistema condiviso di monitoraggio epidemiologico delle malattie rare;
- di integrare i sistemi informatici e di sviluppare un registro condiviso;
- di condividere e sviluppare protocollo comuni di diagnosi, terapia ed assistenza delle malattie rare;
- di sviluppare specifici progetti di ricerca clinica e di base, tesi al miglioramento delle cure e/o allo sviluppo di nuovi approcci terapeutici ed assistenziali.

Si prevede che l'area vasta esistente possa essere estesa anche alle zone confinanti (es. corinzia, Slovenia, Croazia).

1.9 Percorsi Assistenziali.

Con deliberazione G.R. n. 4196 del 6 dicembre 2002 sono stati individuati i percorsi assistenziali per i malati affetti da malattia rara nella Regione FVG.

1.10 Rapporti con le associazioni di pazienti.

Non sono state intraprese al momento azioni specifiche nei confronti delle associazioni dei malati, ma esistono iniziative puntuali tra alcune associazioni con determinati gruppi di ricerca o reparti di ricovero.

2. Obiettivi generali

Il problema della diagnosi e della cura delle malattie rare è uno degli problemi emergenti della sanità dei prossimi anni, in particolare delle società avanzate. Con il termine di *malattie rare* si identifica un vasto gruppo di patologie, per la quasi totalità di origine genetica, con una frequenza complessiva, secondo i criteri adottati dall'Unione Europea, di 5 casi per 10.000 abitanti.

Attualmente sono state identificate 5.000 malattie così classificate e si stima che rappresentino circa il 10% delle patologie umane.

La maggioranza di queste malattie sono croniche, gravemente invalidanti e costringono i pazienti e le loro famiglie alla ricerca, spesso affannosa, di strutture sanitarie che siano in grado di affrontarle. La *rarietà* è un ostacolo grave alla loro conoscenza e alla precisa definizione diagnostica nelle normali strutture ospedaliere. Per quanto concerne poi le possibilità terapeutiche la risposta è quasi sempre negativa. Da questi elementi si evince come il problema dei costi, economici e sociali, che la comunità deve affrontare sia elevato.

Il presente atto si propone di realizzare un primo modello organizzativo di rete delle malattie rare con una sede di coordinamento stabile presso l' Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine con gli obiettivi di:

- Osservatorio epidemiologico regionale per le malattie rare
- Prevenzione primaria e diagnosi prenatale
- Cura e riabilitazione
- Inserimento sociale, scolastico, lavorativo e sportivo
- Educazione ed informazione sanitaria
- Formazione ed aggiornamento professionale
- Ricerca

2.1 Osservatorio epidemiologico regionale per le malattie rare

- organizzare un "osservatorio epidemiologico" regionale delle malattie rare, in stretta connessione con i presidi della rete regionale e con i centri dell'area vasta;
- sviluppare il registro regionale, connesso on-line con quello dell'area vasta e con il registro nazionale che permetta la centralizzazione dei dati relativi alla casistica regionale affetta da malattie rare;
- razionalizzare i flussi informativi tra la sede di coordinamento e i servizi sanitari ospedalieri e territoriali;
- analizzare i costi sociali ed economici delle malattie rare in ambito regionale;

2.2 Prevenzione primaria e diagnosi prenatale

- fornire la consulenza genetica e la diagnosi prenatale alle coppie a rischio;
- assicurare la diagnosi precoce ai nuovi nati da coppie a rischio;

2.3 Cura e riabilitazione

- assicurare le prestazioni terapeutiche e riabilitative e tutti i soggetti in cui queste si rendono necessarie;
- ridurre i ricoveri ospedalieri attraverso il trattamento in Day-Hospital, ambulatoriale o domiciliare;
- promuovere protocolli di diagnosi e cura di specifiche patologie in collaborazione con i presidi della rete, favorendo il processo di integrazione degli stessi, al fine di garantire l'omogeneità della qualità delle cure per i malati della regione e dell'area vasta e l'ottimizzazione del rapporto costi/benefici delle stesse per il Servizio Sanitario Regionale;
- promuovere la valorizzazione delle "expertise" delle strutture cliniche e di ricerca presenti sul territorio regionale.
- favorire la collaborazione con centri di eccellenza clinica in sede nazionale ed internazionale;

2.4 Inserimento sociale, scolastico, lavorativo e sportivo

- rimuovere gli ostacoli, ove presenti, al pieno inserimento sociale dei pazienti con malattie rare;
- favorire la loro attività sportiva;

2.5 Educazione ed informazione sanitaria

- garantire un costante flusso di informazioni alla rete dei servizi ospedalieri/territoriali e ai pediatri di libera scelta e ai medici di medicina generale sulle possibilità diagnostico-terapeutiche e sull'erogazione delle prestazioni;
- favorire l'iterazione tra strutture sanitarie e associazioni di malati e/o volontariato su programmi specifici

2.6 Formazione ed aggiornamento professionale

- assicurare un soddisfacente standard di preparazione del personale sanitario impegnato nella cura, diagnosi e prevenzione delle diverse malattie rare mediante programmi regionali di Educazione Medica Continua (ECM)

2.7 Ricerca

- accelerare i processi di conoscenza delle varie patologie e l'individuazione dei programmi di prevenzione, dei metodi diagnostici e dei protocolli terapeutici di cura e riabilitazione;
- sviluppare programmi di ricerca applicata con le strutture di ricerca e/o aziende farmaceutiche presenti sul territorio regionale, anche nell'ambito del Distretto per la Biomedicina Molecolare e dei Parchi scientifici della Regione, al fine di sviluppare nuovi farmaci o presidi terapeutici

2.8 Collaborazioni Internazionali.

- Avviare e sviluppare programmi condivisi di ricerca di base ed applicata con centri internazionali di eccellenza per le malattie rare
- promuovere programmi di ricerca e cura transfrontalieri con le regioni confinanti di Austria e Slovenia e con altre regioni dell'area Centro-Europea, nell'ambito di programmi condivisi dell'UE.

3. AZIONI PRIORITARIE

Si individuano le seguenti azioni prioritarie:

- Istituzione presso l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine della sede di coordinamento stabile della rete regionale delle Malattie Rare con funzioni di sorveglianza epidemiologica, di informazione e d'indirizzo, di diagnosi e terapia di alcuni specifici gruppi di patologie metaboliche e genetiche rare;
- potenziamento dell'attività di diagnosi molecolare e di consulenza genetica;
- fornitura dei farmaci e presidi terapeutici ai pazienti
- sistema informativo
- formazione del personale
- ricerca

3.1 Istituzione presso l'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Udine della sede di coordinamento

Il modello organizzativo proposto, in considerazione degli indirizzi nazionali, dello stato e delle tendenze evolutive della domanda e dell'assetto territoriale e strutturale dell'organizzazione sanitaria nella Regione è il seguente:

- Il coordinamento stabile della rete regionale delle Malattie Rare rientra tra le attività dell'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Udine.
- Le sue funzioni sono quelle di:
 - coordinamento epidemiologico;
 - gestione di registri dedicati;
 - diagnosi prenatale e consulenza genetica;
 - prevenzione, diagnosi e cura e riabilitazione dei malati afferenti;
 - orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative ed informative e di ricerca sulle malattie rare
- e si avvarrà del supporto assistenziale dei reparti di ricovero e dei servizi specialistici, ambulatoriali, di Day-Hospital dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine e delle Aziende per i Servizi Sanitari di provenienza dei pazienti per le cure di mantenimento.
- L'assistenza domiciliare sarà assicurata dai Servizi territoriali di provenienza dei pazienti e dai rispettivi MMG e PLS, in collegamento con la sede di coordinamento.

- Per assicurare le prestazioni di cura riabilitazione dei pazienti, dovrà essere individuato nell'ambito della dotazione complessiva del Dipartimento di Medicina dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine un numero sufficiente di posti letto per ricoveri, sia ordinari che in regime di day-hospital.

Per garantire la continuità delle cure e dell'attività diagnostica e di consulenza genetica, dovrà essere assicurata alla sede di coordinamento un'adeguata dotazione di attrezzature e di personale:

3.2 Potenziamento dell'attività di diagnosi prenatale/post-natale e di consulenza genetica

Si prevede il potenziamento dei test biochimici e molecolari diagnostici su amniociti, fibroblasti, linfociti, siero e urine per la diagnosi di precise malattie rare e la strutturazione di un laboratorio di biologia molecolare adatto allo studio delle principali difetti molecolari causa di malattie.

Per l'attività di diagnostica biochimica e molecolare e per l'attività di ricerca è indispensabile sviluppare un laboratorio attrezzato per la diagnostica biochimica, di genetica molecolare enzimatica e proteomica.

3.3 Fornitura dei farmaci e presidi terapeutici ai pazienti

Le AASSSS di residenza dei pazienti sono tenute ad assicurare la fornitura dei farmaci e dei presidi sanitari indispensabili alla cura delle malattie in causa. La sede stabile di coordinamento valuterà:

- a) particolari protocolli terapeutici che utilizzino procedure o farmaci sperimentali;
- b) eventuali programmi di nutrizione speciale a domicilio, in base alla normativa esistente

3.4 Sistema informativo

La sede, nella sua funzione di Osservatorio Epidemiologico sulle Malattie Rare, nell'ambito delle direttive ministeriali ed in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità, coordinerà e parteciperà alla realizzazione di appositi modelli per la raccolta epidemiologica di dati diagnostico-clinico-terapeutici sia nell'ambito dell'archivio nazionale delle malattie rare che di specifici archivi regionali.

3.5 Formazione del personale

la sede di coordinamento dovrà promuovere iniziative regionali ed interregionali di formazione del personale tese a favorire conoscenze utili alla prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie rare. I destinatari principali di questo programma saranno:

- pediatri di libera scelta e medici di medicina generale ed ospedalieri;
- personale infermieristico
- esponenti delle associazioni di volontariato

Per gli MMG e PLS la formazione su queste patologie sarà inserita nel programma di aggiornamento medico obbligatorio, previsto dal regime convenzionale.

3.6 Ricerca

Nel triennio 2007-2010 si prevede di sviluppare programmi di ricerca nazionali ed internazionali e di effettuare la validazione del registro Area Vasta Nord Est Italia per le Malattie Rare.