

REGIONE ABRUZZO  
DIREZIONE SANITA' - PESCARA

- 2 MAR 2007

Posiz.: 6150/S-16-13



CP

## GIUNTA REGIONALE

Seduta del 24 FEBBRAIO 2007 Deliberazione N. 172

L'anno 2007 il giorno VENTIQUATTRO del mese di FEBBRAIO

negli uffici della Regione Abruzzo, si è riunita la Giunta Regionale presieduta dal Presidente Sig. ENRICO PAOLINI

con l'intervento dei componenti: (per assenza del Presidente DEL TURCO)

- |                      |         |                      |
|----------------------|---------|----------------------|
| 1. <u>BIANCHI</u>    |         | 6. <u>MAZZOCCA</u>   |
| 2. <u>CARAMANICO</u> | Assente | 7. <u>MURA</u>       |
| 3. <u>D'AMICO</u>    |         | 8. <u>SROUR</u>      |
| 4. <u>FABBIANI</u>   |         | 9. <u>VERTICELLI</u> |
| 5. <u>GINOBLE</u>    | Assente | 10.                  |

Svolge le funzioni di Segretario Walter GARIANI

### OGGETTO

"Istituzione della Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle Malattie Rare, del Centro Regionale di Coordinamento, del Gruppo Tecnico di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare e dei Registri Regionali delle Malattie Rare e delle Malformazioni Congenite."

LA GIUNTA REGIONALE

A VOTI UNANIMI espressi nelle forme di legge

### DELIBERA

per le motivazioni espresse in narrativa che si intendono qui integralmente trascritte ed approvate

- di istituire la Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle Malattie Rare, composta dai Presidi Sanitari Regionali;
- di individuare i Presidi tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica e terapeutica specifica per le malattie o per 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;
- di stabilire i Presidi Sanitari Regionali inclusi nella Rete:
  1. operano secondo protocolli clinici concordati con i Centri Interregionali di Riferimento e collaborano con i servizi territoriali ed i medici di famiglia al fine di individuare e gestire il percorso diagnostico-assistenziale;
  2. assicurano l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e trattamento delle malattie rare. Qualora necessario assicurano, sempre in regime di esenzione, le indagini Genetiche sui familiari dell'assistito ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria. I relativi oneri sono a totale carico della ASL di residenza dell'assistito;

3. comunicano ogni nuovo caso di malattia rara accertato al Centro di Riferimento interregionale competente ed al Registro Regionale, secondo le modalità stabilite in appositi disciplinari tecnici predisposti dall'Istituto Superiore di Sanità;

- di individuare il Centro Regionale di Coordinamento le cui funzioni sono le seguenti:

1. coordinamento dei presidi della rete anche mediante l'adozione di specifici protocolli clinici condivisi;
2. promozione dell'informazione ai cittadini e della formazione degli operatori;
3. collaborazione con i Centri Interregionali di Riferimento e con l'Istituto Superiore di Sanità;
4. collaborazione con le Associazioni di Volontariato operanti nelle malattie rare;

- di stabilire che il Centro Regionale di Coordinamento sarà sottoposto a verifica annuale da parte del Gruppo Tecnico di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare;

- di istituire, presso una ASL regionale, il Registro delle Malattie Rare ed il Registro delle Malformazioni Congenite che raccolgono, catalogano e custodiscono le relative schede di diagnosi provenienti dai presidi della rete e curano il loro successivo invio all'Istituto Superiore di Sanità;

- di istituire presso la Direzione Regionale Sanità il Gruppo Tecnico di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare così composto:

1. Dirigente Servizio Ospedalità pubblica e privata con funzione di presidente;
2. Dirigente Servizio Programmazione o suo delegato;
3. Dirigente Servizio Osservatorio epidemiologico o suo delegato;
4. Dirigente Servizio Farmaceutico Regionale o suo delegato;
5. Direttore dell'ASR-Abruzzo o suo delegato;
6. Due esperti designati delle Facoltà di Medicina della Regione;
7. Tre esperti designati dall'Assessore Regionale alla Sanità tra i dirigenti medici ospedalieri delle ASL regionali con competenza in ambito di malattie rare (genetica, laboratorio, anatomia patologica);

- di stabilire che possono partecipare alle riunioni del Gruppo Tecnico di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare senza facoltà di voto:

1. il Responsabile del Centro di Coordinamento Regionale;
2. il Responsabile dei Registri Regionali;
3. un rappresentante delle Associazioni di Volontariato operanti nell'ambito delle Malattie Rare;
4. professionisti esperti nel campo delle Malattie Rare che il Comitato stesso riterrà opportuno invitare a relazionare sugli argomenti in discussione;

- di stabilire che sono compiti del Gruppo di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare:

1. elaborare la Rete Regionale delle Malattie Rare entro novanta giorni dalla pubblicazione della presente legge;
2. individuare il Centro di Riferimento Regionale;
3. individuare i Registri Regionali delle Malattie Rare e delle Malformazioni Congenite;
4. ripartire ed assegnare annualmente i fondi resi disponibili dalla presente legge al Centro di Riferimento Regionale ed ai Registri Regionali;
5. aggiornare sistematicamente la Rete Regionale delle Malattie Rare;
6. valutare e proporre l'integrazione dell'elenco allegato al DM 279/2001 con eventuali ulteriori malattie rare;
7. individuare e proporre eventuali Centri di Riferimento Interregionale presenti sul territorio della Regione Abruzzo;
8. collaborare con i Referenti delle regioni limitrofe per le malattie rare al fine di facilitare e favorire accordi ed integrazioni tra reti regionali anche per individuare centri di riferimento condivisi;
9. sottoporre a verifica annuale il Centro di Riferimento Regionale;
10. sottoporre a verifica annuale i Registri Regionali;

- di stabilire che ai componenti che, a qualsiasi titolo, partecipano al Gruppo di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare non è dovuto alcun compenso per l'attività svolta.

- di trovare collocazione diagnostica ed assistenziale ai tumori rari compresi nell'elenco allegato al Decreto Ministeriale 279/2001 nell'ambito della Rete Oncologica Regionale.

- di impegnare la somma di Euro 150.000,00, che trova capienza nello stanziamento previsto nel cap. 81502 del bilancio regionale 2007, per le spese di prima applicazione relative all'istituzione del Centro Regionale di Coordinamento e del Registro delle Malattie Rare e del Registro delle Malformazioni Congenite;

- di incaricare il Servizio competente della Direzione Sanità di provvedere ad impegnare con propria Determinazione la somma sopra indicata di Euro 150.000,00.

## **10 compiti del Gruppo di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare:**

1. elaborare la Rete Regionale delle Malattie Rare entro novanta giorni dalla pubblicazione della presente legge attraverso l'individuazione dei Presidi tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica e terapeutica specifica per le malattie o per 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;
2. individuare il Centro di Riferimento Regionale;
3. individuare i Registri Regionali delle Malattie Rare e delle Malformazioni Congenite;
4. ripartire ed assegnare annualmente i fondi resi disponibili dalla presente legge al Centro di Riferimento Regionale ed ai Registri Regionali;
5. aggiornare sistematicamente la Rete Regionale delle Malattie Rare;
6. valutare e proporre l'integrazione dell'elenco allegato al DM 279/2001 con eventuali ulteriori malattie rare;
7. individuare e proporre eventuali Centri di Riferimento Interregionale presenti sul territorio della Regione Abruzzo;
8. collaborare con i Referenti delle regioni limitrofe per le malattie rare al fine di facilitare e favorire accordi ed integrazioni tra reti regionali anche per individuare centri di riferimento condivisi;
9. sottoporre a verifica annuale il Centro di Riferimento Regionale;
10. sottoporre a verifica annuale i Registri Regionali;

- di stabilire che i Presidi Sanitari Regionali inclusi nella Rete:
  1. operano secondo protocolli clinici concordati con i Centri Interregionali di Riferimento e collaborano con i servizi territoriali ed i medici di famiglia al fine di individuare e gestire il percorso diagnostico-assistenziale;
  2. assicurano l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e trattamento delle malattie rare. Qualora necessario assicurano, sempre in regime di esenzione, le indagini Genetiche sui familiari dell'assistito ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria. I relativi oneri sono a totale carico della ASL di residenza dell'assistito;
  3. comunicano ogni nuovo caso di malattia rara accertato al Centro di Riferimento interregionale competente ed al Registro Regionale, secondo le modalità stabilite in appositi disciplinari tecnici predisposti dall'Istituto Superiore di Sanità;
  
- di individuare il Centro Regionale di Coordinamento le cui funzioni sono le seguenti:
  1. coordinamento dei presidi della rete anche mediante l'adozione di specifici protocolli clinici condivisi;
  2. promozione dell'informazione ai cittadini e della formazione degli operatori;
  3. collaborazione con i Centri Interregionali di Riferimento e con l'Istituto Superiore di Sanità;
  4. collaborazione con le Associazioni di Volontariato operanti nelle malattie rare;
  
- di stabilire che il Centro Regionale di Coordinamento sarà sottoposto a verifica annuale da parte del Gruppo Tecnico di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare;
  
- di istituire, presso una ASL regionale, il Registro delle Malattie Rare ed il Registro delle Malformazioni Congenite che raccolgono, catalogano e custodiscono le relative schede di diagnosi provenienti dai presidi della rete e curano il loro successivo invio all' Istituto Superiore di Sanità;
  
- di istituire presso la Direzione Regionale Sanità il Gruppo Tecnico di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare così composto:
  1. dirigente Servizio Ospedalità pubblica e privata con funzione di presidente;
  2. dirigente Servizio Programmazione o suo delegato;
  3. dirigente Servizio Osservatorio epidemiologico o suo delegato;
  4. dirigente Servizio Farmaceutico Regionale o suo delegato;
  5. direttore dell'ASR-Abruzzo o suo delegato;
  6. due esperti designati delle Facoltà di Medicina della Regione;
  7. tre esperti designati dall'Assessore Regionale alla Sanità tra i dirigenti medici ospedalieri delle ASL regionali con competenza in ambito di malattie rare (genetica, laboratorio, anatomia patologica);
  
- di stabilire che possono partecipare alle riunioni del Gruppo Tecnico di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare senza facoltà di voto:
  1. il Responsabile del Centro di Coordinamento Regionale;
  2. il Responsabile dei Registri Regionali;
  3. un rappresentante delle Associazioni di Volontariato operanti nell'ambito delle Malattie Rare;
  4. professionisti esperti nel campo delle Malattie Rare che il Comitato stesso riterrà opportuno invitare a relazionare sugli argomenti in discussione;