



Servizio Sanitario Regionale Basilicata  
Azienda Sanitaria Locale di Potenza

DELIBERAZIONE DEL DIRETTORE GENERALE

NUMERO 2015/00843

DEL 04/12/2015

Collegio Sindacale il 04/12/2015

**OGGETTO**

Attivazione Servizio per la Sindrome di Klinefelter, nell'ambito delle attività dell'Ambulatorio-Laboratorio di Andrologia presso il Poliambulatorio ASP "Madre Teresa di Calcutta" in Potenza.

Struttura Proponente

Farmacologia Clinica e Farmacovigilanza

Documenti integranti il provvedimento:

Descrizione Allegato	Pagg.	Descrizione Allegato	Pagg.

Uffici a cui notificare

--	--

**CERTIFICATO DI PUBBLICAZIONE**

La presente è stata pubblicata ai sensi dell'Art.32 della L.69/2009 all'Albo Pretorio on-line in data 04/12/2015

La presente diviene  
eseguibile ai sensi  
dell'art.44 della L.R.  
n.39/2001 e ss.mm.ii

Immediatamente

Dopo 5 gg dalla  
pubblicazione all'Albo

Ad avvenuta  
approvazione  
regionale

## PREMESSI e RICHIAMATI

- il D.M. n.279 del 18.05.2001 *Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di esecuzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie*;
- l'Accordo del 2002 tra Ministro della Salute, Regioni e Province autonome "sui criteri di individuazione e di aggiornamento dei Centri interregionali di riferimento delle Malattie Rare" attraverso il coordinamento delle competenze centrali e regionali in materia di servizi sanitari;
- il PSN 2003-2005 che riconosceva le Malattie Rare quale importante problema sociale e rendeva indispensabile un intervento pubblico coordinato al fine di ottimizzare le risorse disponibili;
- il PSN 2006-2008 che potenziava la Rete per le Malattie Rare attraverso lo sviluppo di azioni miranti a migliorare le possibilità di cura;
- il D.M. del 15 aprile 2008 "*Individuazione dei Centri interregionali per le Malattie Rare a bassa prevalenza*" (pubblicato in G.U. Serie Generale n. 227 del 27 settembre 2008), che individuava in via transitoria, nell'attesa dell'attivazione dei Registri Regionali e di acquisizione sufficienti di dati sulla prevalenza delle Malattie Rare, i Centri interregionali di riferimento per le Malattie Rare a bassa prevalenza (<1 per milione);
- il Piano Nazionale Malattie Rare 2013- 2016 con cui si analizzano gli aspetti più critici dell'assistenza, focalizzando l'attenzione sull'organizzazione della rete dei presidi, sul sistema di monitoraggio (Registro Nazionale e Registri Regionali), sui problemi legati alla codifica delle Malattie Rare e alle banche dati, ma soprattutto sul percorso diagnostico e assistenziale senza dimenticare gli strumenti per l'innovazione terapeutica (tra cui i farmaci orfani) e il ruolo delle associazioni;

## VERIFICATA

la necessità, in ottemperanza alla normativa vigente, di consentire una rilevazione sistemica e uniforme, e relativi interventi di diagnosi e cura, su tutta la popolazione lucana, di informazioni riguardanti i difetti congeniti legati alle Malattie Rare, anche identificati in periodo prenatale, alla nascita e nella prima settimana di vita, permettendo un pianificazione degli interventi sia sul fronte della prevenzione che dell'assistenza;

## CONSIDERATO

- l'Accordo Collettivo Nazionale del 23.03.2005 e smi- Medicina Specialistica ambulatoriale, veterinaria e altre professionalità (biologi, chimici, psicologi);
- in particolare gli artt. n.17 "Flessibilità Organizzativa" e n. 23 "Modalità per l'attribuzione dei turni disponibili a tempo determinato ed indeterminato";

## TENUTO CONTO

- che le Malattie Rare possono colpire le abilità fisiche e/o mentali, le capacità sensoriali e comportamentali e le disabilità ad esse correlate possono limitare le opportunità educative, professionali e sociali e, indirettamente, causare discriminazione;
- che il ritardo nella diagnosi delle Malattie Rare può dipendere da vari fattori, tra cui una mancata conoscenza adeguata della malattie spesso collegata alla estrema rarità, la presenza di segni clinici individualmente non diagnostici, l'assenza o limitata disponibilità di test diagnostici, l'inadeguatezza dei sistemi sanitari;
- che molte persone affette da Malattie Rare non riescono ad ottenere un inquadramento della patologia nel corso della loro vita e che l'eziologia di almeno la metà delle Malattie Rare purtroppo resta ancora sconosciuta;

## CONSIDERATO

che la Sindrome di Klinefelter, compresa nell'elenco delle Malattie Rare D.M. 279/2001, ha un incidenza di 152 casi per 100.000 maschi (1/660) e che la diagnosi è eseguita in epoca prenatale solo nel 10% dei casi e in epoca post- natale nel 26% dei casi, mentre il 64% dei casi la Sindrome non viene diagnosticata;

## ATTESA

la necessità di istituire un Servizio per la Sindrome di Klinefelter, all'interno dell'Ambulatorio-Laboratorio di Andrologia, in capo allo Specialista Dott. Antonio M. Giambersio, con lo scopo di seguire i Pazienti affetti da questa Sindrome e fornire loro e alle rispettive un percorso per affrontare in modo semplice e diretto tutti gli aspetti dovuti alla malattia e alle sue comorbidità;

## ATTESO

- che tale attività, assente nell'ambito aziendale e indispensabile per fornire supporto e aiuto al Paziente affetto dalla suddetta Sindrome e ai propri familiari, si avvarrà della consulenza, laddove necessario, di figure professionali specifiche già operanti nell'ambito dell'ASP, nonché delle associazioni ONLUS già operanti diffusamente in molte regioni italiane ma non ancora in Basilicata;
- che è opportuno prevedere il coinvolgimento di Strutture presenti sul territorio lucano, esperte nella diagnosi prenatale, come l'U.O.D. di Citogenetica e Genetica Molecolare del Presidio Ospedaliero Madonna delle Grazie di Matera, diretta dal Dott. Domenico Dell'Edera, dando a detto laboratorio una connotazione di tipo regionale;

## VISTE

- la Determinazione n. 20015/D.02511 del 17.06.2015 con cui si attiva l'Ambulatorio-Laboratorio di Andrologia, in capo allo Specialista Dott. Antonio M. Giambersio, convenzionato con questa Azienda Sanitaria dal 01.05.1992 per la branca di Medicina di Laboratorio, per numero 34 ore settimanali, con attività da svolgere presso la sede poliambulatoriale "Madre Teresa di Calcutta" di Potenza, Distretto e/o Presidio Ospedaliero di Melfi e Distretto e/o Presidio Ospedaliero di Villa D'Agri secondo modalità da concordare con i rispettivi Direttori di Distretto e/o Presidio;
- la nota prot. n. 136065 del 27.10.2015 con cui il Direttore Sanitario della ASP di Potenza esprime la opportunità di coinvolgere anche le Strutture Sanitarie operanti presso le altre Aziende/Istituto della Regione, al fine di un miglior raggiungimento degli obiettivi succitati;

**CON** il parere favorevole del Direttore Amministrativo e del Direttore Sanitario;

## DELIBERA

Per quanto espresso in narrativa:

- di autorizzare l'attivazione del Servizio per la Sindrome di Klinefelter dedicato ai Pazienti affetti dalla suddetta Sindrome, nell'ambito delle attività dell'Ambulatorio-Laboratorio di Andrologia già operante presso il Poliambulatorio dell'ASP "Madre Teresa di Calcutta" di Potenza, in capo allo Specialista Dott. Antonio M. Giambersio, convenzionato con questa Azienda Sanitaria dal 01.05.1992 per la branca di Medicina di Laboratorio;
- di prevedere il coinvolgimento di Strutture presenti sul territorio lucano, esperte nella diagnosi prenatale, come l'U.O.D. di Citogenetica e Genetica Molecolare del Presidio Ospedaliero Madonna delle Grazie di Matera, diretta dal Dott. Domenico Dell'Edera, già coordinatore delle attività legate alla Diagnosi prenatale delle malformazioni congenite per la istituzione del relativo Registro Regionale (D.G.R. n. 494 del 17.04.2015);
- di avvalersi della consulenza, laddove necessario, di figure professionali specifiche già presenti nell'ambito regionale, nonché delle Associazioni ONLUS operanti per la Sindrome di Klinefelter;
- di attivare l'indirizzo email [ambulatorio.klinefelter@aspbasilicata.it](mailto:ambulatorio.klinefelter@aspbasilicata.it);

- di notificare il presente provvedimento al Direttore del Dipartimento Salute Sicurezza e Solidarietà Sociale, servizi alla Persona e alla Comunità Regione Basilicata, al Dott. Antonio Giambersio, al Dott. Domenico Dell’Edera l’Unità di Genetica Medica dell’Ospedale “Madonna delle Grazie di Matera”, al Direttore Sanitario della ASM di Matera, al Direttore Sanitario dell’Azienda Ospedaliera San Carlo di Potenza, al Direttore Sanitario dell’I.R.C.C.S. – C.R.O.B. di Rionero in Vulture, al Responsabile del Poliambulatorio Madre Teresa di Calcutta, ai Referenti aziendali per le Malattie Rare Dott.ssa Giulia Motola, Dott.ssa Giuseppina Ammirati, Dott. Sandro Mancino.

---

L'Istruttore

---

Il Responsabile Unico del Procedimento

Giulia Motola

---

Il Dirigente Responsabile dell’Unità Operativa

*Massimo De Fino*

*Giovanni Battista Bochicchio*

*Cristiana Mecca*

---

Il Direttore Sanitario  
Massimo De Fino

---

Il Direttore Generale  
Giovanni Battista Bochicchio

---

Il Direttore Amministrativo  
Cristiana Mecca

Tutti gli atti ai quali è fatto riferimento nella premessa e nel dispositivo della deliberazione sono depositati presso la struttura proponente, che ne curerà la conservazione nei termini di legge.