

## **RIORDINO DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE**

**Accordo Rep. Atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023**

### **Premessa**

Il documento di riordino della Rete Nazionale per le Malattie Rare di cui all'Accordo Rep. Atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023, in attuazione dell'articolo 9 della Legge 175/2021, disciplina i compiti e le funzioni dei Centri Regionali di Coordinamento, dei Centri di Riferimento e dei Centri di Eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di Riferimento Europee "ERN".

La Regione Abruzzo, con DGR n. 870 del 11/12/2023 prende atto e recepisce l'Accordo summenzionato, ed in linea con quanto disposto, definisce una rete regionale di assistenza per le persone con malattia rara i cui elementi costituenti sono di seguito elencati.

### **Centro di Coordinamento regionale**

---

Il Centro di Coordinamento regionale è individuato dalla Regione e svolge i seguenti compiti:

- a. Supporta e facilita i collegamenti tra i Centri e i percorsi organizzativi, per permettere la continuità assistenziale tra Centri e strutture ospedaliere e territoriali più prossime alla residenza/assistenza della persona con malattia rara;
- b. Garantisce la realizzazione del raccordo e l'integrazione con le altre reti (es. tumori rari, trapianti, materno-infantile, cure palliative, cure palliative pediatriche, terapia del dolore, riabilitazione, assistenze domiciliari integrate, ecc), che insistono nello stesso territorio;
- c. Facilita il raccordo con le altre Reti regionali per le malattie rare;
- d. Costituisce un punto di interazione privilegiata con le Associazioni d'utenza;
- e. Partecipa ed organizza eventi o percorsi di formazione in tema di malattie rare;
- f. Gestisce adeguati sistemi di informazione (telefoni, mail, etc.) rivolti ai professionisti, ai pazienti, alle associazioni di utenza;
- g. Offre consulenza e supporto, su richiesta a:
  - pazienti e familiari, anche al fine di indirizzare verso uno o più Centri di Riferimento per la specifica malattia rara;
  - medici del SSN (MMG, PLS, medici specialisti) anche al fine di fornire suggerimenti circa una più appropriata valutazione dei casi clinici segnalati;
  - responsabili dei Centri di Riferimento della Rete, anche al fine di supportarli nei contatti con altri Centri della Rete nazionale e/o nell'applicazione dei protocolli clinici per la gestione dei pazienti in carico, anche con riguardo alla condivisione delle corrette modalità di erogazione dei presidi di assistenza integrativa valutati appropriati e necessari;
  - cittadini e alle associazioni, per qualsivoglia specifica informazione.

Il Centro di Coordinamento svolge attività di certificazione per quelle malattie rare per le quali non è stato possibile individuare una struttura di riferimento a livello regionale e valida le diagnosi provenienti da altro Centro di riferimento della Rete nazionale, rilasciando idonea certificazione. Inoltre, il Centro di Coordinamento ha il compito di validare i piani di trattamento redatti dagli specialisti appartenenti alla Rete Nazionale delle malattie rare, previo accertamento della indispensabilità e insostituibilità della prescrizione

del trattamento, in assenza del quale ci potrebbe essere un aggravamento dello stato di malattia o pericolo di vita del paziente.

Per tutto quanto sopra, il Centro di Coordinamento deve assicurare la presenza di una struttura autonoma, in grado di supportare l'attività di raccolta e di smistamento delle richieste, con personale e linee telefoniche dedicate.

Il Centro di Coordinamento è sottoposto ad una verifica attraverso il monitoraggio di un set di indicatori, così come individuati dalla DGR n. 808/2017, quali:

- percentuale di certificazioni dei Centri extra-regionali della Rete Nazionale delle Malattie Rare validate dal Centro di Coordinamento: almeno 95%;
- promozione di specifici protocolli tra Centri della Rete regionale: almeno 2/anno;
- promozione di specifici protocolli con Centri extra-regionali: almeno 1/anno;
- organizzazione di eventi formativi sulle malattie rare: almeno 1/anno;
- attività di consulenza a pazienti e loro familiari, medici del SSN e responsabili dei Centri della Rete: almeno 50/anno;
- disponibilità della linea telefonica dedicata dal lunedì al venerdì: almeno 3 ore/giorno;
- percentuale di invio al Registro regionale delle Malattie Rare dei dati dei pazienti afferenti al Centro di Coordinamento: almeno 95%.

## **Centri di Riferimento per le malattie rare**

---

I Centri di riferimento sono aggregazioni funzionali dedicate a gruppi di malattie rare composte da una o da più unità operative, che possono insistere all'interno di uno stesso ospedale pubblico o privato convenzionato oppure anche in ospedali diversi.

In regione Abruzzo i Centri di Riferimento sono unità operative di strutture sanitarie pubbliche o private convenzionate, che presentano una casistica ed una documentata esperienza per la specifica malattia rara.

## **Compiti dei Centri di Riferimento**

I Centri di Riferimento hanno una funzione clinica di diagnosi e definizione del piano di presa in carico del paziente, in regime di esenzione della partecipazione alla spesa sanitaria. Qualora l'iter diagnostico richieda prestazioni che possono essere effettuate in unità operative non ricomprese tra quelle del Centro, lo stesso si fa carico di assicurarne l'esecuzione presso altre strutture del SSN.

Nello specifico, i compiti dei Centri di riferimento sono i seguenti:

1. Predisporre il percorso diagnostico nel caso di sospetta malattia rara, senza oneri per l'assistito (codice di esenzione R99), ivi compresi gli eventuali accertamenti genetici anche dei familiari, qualora necessari per giungere alla diagnosi nel probando, e valutare il profilo del danno strutturale attuale ed evolutivo del soggetto affetto;
2. Redigere il certificato di diagnosi di malattia rara, riferito all'elenco delle malattie rare contenuto nell'Allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017, indispensabile e sufficiente per il rilascio dell'attestato di esenzione da parte della ASL di residenza;

3. Definire il Piano Terapeutico assistenziale personalizzato, con durata massima annuale, comprendente i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta da malattia rara necessita, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta.

Nel Piano di Trattamento devono essere inserite tutte le informazioni necessarie per l'assistenza al paziente, inclusi, ad esempio i farmaci da prescrivere, con relative dosi e durata del trattamento, eventuali integratori, dietoterapici, dispositivi. Inoltre, il Piano di Trattamento potrà includere anche eventuali prestazioni riabilitative ambulatoriali, esenti dalla partecipazione alla spesa, se presenti nell'elenco di cui all'allegato 4 del DPCM 12.01.2017.

4. Effettuare la prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, con riferimento a protocolli, ove esistenti, anche in condivisione con gli altri Centri di riferimento e con il Centro di coordinamento regionale;
5. Alimentare il Registro regionale delle malattie rare;
6. Partecipare alla stesura di definizioni operative e di protocolli, all'individuazione di percorsi assistenziali, all'identificazione dei trattamenti essenziali condivisi con l'intera rete regionale di assistenza;
7. Mantenere e garantire i collegamenti con i servizi territoriali e/o ospedalieri attivi vicino al luogo di vita del malato, al fine di permettere la continuità assistenziale e l'effettiva attivazione del piano complessivo di presa in carico, compresa l'assistenza in cure palliative e terapia del dolore;
8. Collaborare con il Centro di coordinamento regionale e gli sportelli malattie rare, laddove presenti, per mantenere rapporti costanti con le Associazioni dei pazienti e per diffondere una informazione appropriata;
9. Partecipare e promuovere attività formative e di aggiornamento in tema di malattie rare.

All'esito dell'aggiornamento della Rete regionale delle malattie rare, ogni ASL è tenuta a pubblicare sul proprio sito istituzionale, per ogni malattia rara o gruppo di malattie rare, il nominativo del Medico specialista responsabile o referente del Centro di Riferimento, nonché gli orari di attività del Centro, le modalità di accesso per i pazienti e loro familiari.

Il Centro della Rete deve dotarsi di un timbro che gli consenta l'immediato riconoscimento. Tale timbro dovrà essere apposto sulla certificazione di diagnosi di malattia rara, sulla scheda per la prescrizione dei farmaci relativi alla patologia rara e sui piani di trattamento e piani assistenziali individualizzati (PAI).

Per le malattie più rare e complesse dal punto di vista diagnostico e terapeutico, i Centri della Rete, per il tramite delle ASL di appartenenza, potranno definire modalità di relazioni e accordi interregionali secondo protocolli condivisi e con le modalità di coinvolgimento e collaborazione delle Associazioni dei malati e dei loro familiari.

### **Criteri per la valutazione dei centri di riferimento**

I criteri utilizzati per la valutazione dei Centri di riferimento sono:

1. Esperienza clinica per malattia rara e/o gruppo di malattie rare definita dal numero di casi seguiti (diagnosticati e presi in carico) dal Centro;
2. Garanzia di continuità assistenziale e di presa in carico globale e multidisciplinare del paziente, in funzione dei bisogni assistenziali correlati alla malattia rara;
3. Capacità di svolgere ricerca e innovazione assistenziale;

4. Coinvolgimento in attività di formazione specifiche;
5. Raccordo con le Associazioni di pazienti attive sul territorio;
6. Partecipazione ad attività di ricerca e produzione scientifica sulle malattie rare.

### **Centri di eccellenza che partecipano allo sviluppo delle reti di riferimento europee “ERN”**

---

Una selezione di Centri di riferimento, effettuata in risposta a una specifica call europea e definita in base alla loro maggiore esperienza clinica, competenza specifica e capacità di innovazione e ricerca, certificata a livello regionale e definita da parte del Ministero della Salute, costituisce l'elenco dei Centri candidati a partecipare alle reti europee di riferimento (ERN). Essi sono definitivamente ammessi ad essere membri effettivi delle ERN qualora risultino coerenti con i criteri strutturali, organizzativi e di attività definiti a livello europeo e con gli indicatori predisposti da ciascuna ERN e potenzialmente mutabili nel tempo. Questi Centri assumono la dizione di Centro di eccellenza proprio per queste loro caratteristiche di maggiore qualità e sono costantemente sottoposti ad una rivalutazione del loro ruolo, che può essere nuovamente definito, rinnovato o cessato. I coordinatori regionali hanno il compito di verificare la partecipazione agli esercizi di monitoraggio periodico effettuati dalle reti ERN.

### **Compiti dei Centri di eccellenza**

I compiti dei Centri di eccellenza, oltre a quelli indicati per tutti i Centri di riferimento, sono i seguenti:

1. Mettere a disposizione dell'intera rete regionale per le malattie rare le nuove conoscenze acquisite attraverso il lavoro delle ERN;
2. Facilitare l'accesso alle strutture di consulenza definite dalle ERN per casi di particolare complessità e problematicità clinica.

### **Agenzia Sanitaria Regionale (ASR) Abruzzo**

---

La ASR Abruzzo svolge i seguenti compiti:

1. Valuta e conseguentemente aggiorna la rete regionale delle malattie rare;
2. Predispone le istruttorie a supporto delle politiche e della programmazione regionale sul tema delle malattie rare, per esempio la selezione dei Centri di riferimento;
3. Monitora il funzionamento della rete per le malattie rare
4. Gestisce il Registro Regionale delle Malattie Rare, interfacciandosi con il Registro Nazionale Malattie Rare (dell'Istituto Superiore di Sanità);
5. Scambia informazioni e documentazione sulle Malattie Rare con gli altri coordinamenti regionali o interregionali;
3. Informa le Associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle Malattie Rare ed alla accessibilità delle cure;
4. Rappresenta (di norma nella persona del suo Direttore o un suo delegato) la regione ai tavoli nazionali;
5. Coordina con il supporto del Gruppo Tecnico, del Centro di Coordinamento Regionale e dei rappresentanti dei Centri di riferimento della rete regionale, l'attività di elaborazione di specifici PDTA per le Malattie Rare.